



Tests de dépistage pour la mère et l'enfant

Informations importantes concernant les choix de dépistage que vous aurez pendant et après votre grossesse.








Cette brochure vous informe des tests de dépistage que vous pouvez choisir lors de votre grossesse et une fois que votre enfant est né. Celle-ci explique les différents types de test et leurs fonctions.

Nous espérons que cette brochure vous aidera à mieux comprendre la situation, afin de pouvoir poser les questions que vous jugez importantes aux médecin et sagefemme. Il vaut mieux amener cette brochure lorsque vous voyez votre médecin ou sagefemme. C'est à vous de décider si vous souhaitez subir ou non les tests.




Index

Dépistage : ce qu'il faut savoir.

Tests de dépistage pendant votre grossesse

 Maladies infectieuses	6-8
 Drépanocytose et thalassémie	9-12
 Trisomies 21, 18 et 13	13-16
 Les anomalies physiques (échographie du 2e trimestre)	17-19
 Problèmes oculaires chez les femmes diabétiques	20-21

Tests de dépistage pour le nouveau-né

 Cœur, yeux, hanches et testicules (examen physique)	22-23
 Perte auditive	24-25
 Tâche de sang	26-29

Introduction

Ce qu'il faut savoir au sujet des dépistages

À quoi servent-ils ?

Les tests de dépistage permettent de détecter certaines personnes à plus hauts risques de problèmes de santé. Ils permettent une détection précoce favorisant un meilleur traitement ou la prise de décisions informées en matière de santé. Cette méthode de dépistage peut se comparer à un triage à travers un filet. La plupart des personnes passent à travers les mailles mais quelques-unes sont retenues. Les personnes retenues dans le filet sont celles présentant un risque plus élevé de problèmes de santé ainsi dépistés.

Les tests de dépistage ne sont pas parfaits. Certaines personnes seront informées qu'elles ou leur bébé encourent un risque plus élevé concernant un problème de santé, bien qu'elles ne soient en réalité pas touchées par ce problème. D'autres entendront qu'elles ou leur bébé présentent un faible risque de problème de santé bien qu'ils soient en fait déjà atteints de ce problème.

Vos compagnons ou maris sont les bienvenus lors des séances de dépistage et d'informations.

Quelle est la différence entre les tests de dépistage et les tests de diagnostic ?

Un test de dépistage permet de vous informer si vous ou votre bébé encourez un risque élevé ou faible de problèmes de santé. Il ne peut toutefois pas le garantir, et les personnes suspectées d'encourir un risque plus élevé subiront le plus souvent un deuxième test. Ce dernier est un test de diagnostic pouvant confirmer une réponse « positive » ou « négative » de façon définitive

Les tests de dépistage pendant et après votre grossesse

Vous subirez plusieurs tests de dépistage lors de votre grossesse afin de dépister certains problèmes de santé pouvant affecter la santé de votre enfant ou la vôtre. Les tests (une échographie, des tests sanguins et un questionnaire) vous aideront à orienter vos soins, ou votre traitement le cas échéant, pendant votre grossesse ou après la naissance de votre enfant. Une **échographie de datation**, offerte aux alentours des 8-14^e semaines de grossesse, reste la méthode la plus précise de déterminer la date d'accouchement. Une **échographie du milieu de la grossesse**, offerte aux alentours des 18-21^e semaines de grossesse, recherche les anomalies physiques du développement de l'enfant.

Certains tests de dépistage sont offerts après la naissance de votre enfant. Ceux-ci permettent à votre enfant de recevoir les traitements appropriés dès que possible, le cas échéant.

Quelques considérations pratiques

Informez votre sagefemme si vous savez que votre famille ou celle du père de votre enfant ont déjà des risques de maladie possible actuellement dépistée.

Si vous déménagez lors de l'attente des résultats de votre test, n'oubliez pas d'en informer votre sagefemme ou infirmière visiteuse.

Devrais-je subir les tests de dépistage ?

C'est à vous de décider si vous souhaitez ou non subir les tests de dépistage. Vous pouvez choisir ou non, d'après vos circonstances personnelles et discussions avec vos professionnels de la santé, d'effectuer les tests de dépistage.

Certains tests, décrits dans cette brochure comme les tests sanguins pour les maladies infectieuses, les examens des yeux si vous êtes diabétique, et les examens du nouveau-né sont recommandés par le NHS (service de santé). Les résultats de ces examens peuvent cibler le traitement de toute urgence pour la mère et l'enfant en ayant besoin.

Les tests de dépistage, lors de la grossesse, pour la drépanocytose, la thalassémie, la trisomie 21, 18 et 13 et l'échographie du milieu du 2^e trimestre peuvent amener à prendre des décisions parfois difficiles, à savoir un test de diagnostic pouvant engendrer certains risques de fausse-couche.

Les tests de diagnostic peuvent vous amener à choisir entre continuer votre grossesse ou effectuer une IVG (interruption volontaire de grossesse). Vous décidez si vous souhaitez une IVG ou poursuivre votre grossesse. Les professionnels de la santé vous soutiendront, quelle que soit votre décision. Vous devez longuement réfléchir avant de décider de passer ou non ces tests de dépistage.

Dépistage et le NHS (service de santé)

Le NHS décide du choix des tests de dépistage, d'après les informations cliniques probantes relevées jusqu'à maintenant. Un groupe d'experts britanniques appelé le UK NSC (comité de dépistage national du R-U) préconise ses recommandations au NHS.

Tous les tests de dépistage sont offerts gratuitement par le NHS. Certaines sociétés privées offrent aussi ces tests de dépistage mais vous devez les payer. Le NHS ne peut pas garantir la qualité des dépistages privés. Pour en savoir plus, veuillez consulter le site <https://www.gov.uk/guidance/private-screeningfor-health-conditions-nhs-recommendations>.

Si votre frottis du col de l'utérus était prévu pendant votre grossesse alors nous vous conseillons de le reporter à 12 semaines après l'accouchement.

Confidentialité

Le droit en vigueur exige de toute personne travaillant pour ou au nom du NHS de respecter la confidentialité de vos informations et de les maintenir en lieu sûr. La constitution du NHS établit les règles de confidentialité afin de protéger vos informations personnelles. En outre, une législation britannique maintient la confidentialité de ces informations.

Les dossiers médicaux ne sont divulgués qu'au personnel nécessitant l'accès à ces informations. La réglementation de la divulgation est stricte. Certaines informations sont parfois utilisées à des fins d'audits ou de recherches afin d'améliorer les services et la fiabilité des résultats des dépistages. Vous recevrez les informations au fur et à mesure des dépistages.

De plus amples informations

Vous trouverez ci-contre une liste des organisations susceptibles de vous aider dans le cadre des affections mentionnées dans cette brochure. Veuillez vous référer à www.screening.nhs.uk/support-organisations.

Maladies infectieuses

infectiousdiseases.screening.nhs.uk

Quel est le but de ce dépistage ?

Celui-ci permet de dépister l'hépatite B, le VIH (virus d'immunodéficience humaine) ou la syphilis.



Les femmes séropositives ou porteuses de l'hépatite B doivent prendre des RDV auprès de spécialistes le plus tôt possible afin de mieux gérer leurs risques supplémentaires lors de leur grossesse.

À propos de ces maladies

La contamination de l'hépatite B et du VIH peut s'effectuer par les produits sanguins et les liquides physiologiques ainsi que par des contacts sexuels ou le partage d'aiguilles infectées. Ces virus peuvent passer de la mère à l'enfant.

Le virus de l'Hépatite B peut affecter le foie et peut engendrer des problèmes de santé aigus (immédiats) et chroniques (à long terme). Des soins spécialisés s'avèrent nécessaires pour les femmes enceintes porteuses de l'hépatite B. La vaccination de l'enfant, pendant la première année de sa vie, réduit considérablement le risque de développer l'hépatite B pour ce dernier.

Le **VIH** (virus de l'immunodéficience humaine) affaiblit considérablement le système immunitaire, celui-ci luttant alors plus difficilement contre les infections. Ce virus peut ensuite se développer en SIDA (syndrome d'immunodéficience acquise). En cas d'absence de traitement, celui-ci peut être transmis de la mère à l'enfant pendant la grossesse, lors de l'accouchement ou lors de l'allaitement. Le traitement effectué pendant la grossesse réduit considérablement le risque de passer le VIH à l'enfant de 25 % (soit de 1 personne sur 4) à 1 % (soit moins de 1 personne sur 100).

Grâce au dépistage, l'Angleterre possède maintenant l'un des risques les plus faibles de transmission du VIH de la mère à l'enfant.

La **syphilis** est une infection qui se transmet lors des rapports sexuels. Elle peut être transmise de la mère à l'enfant pendant la grossesse. Si elle n'est pas traitée, elle peut engendrer de graves problèmes de santé pour l'enfant, voire une fausse-couche ou une mortinatalité (mort-né).

Qu'implique ce test ?

Un échantillon sanguin est prélevé sur votre bras.

Le test peut-il être nocif envers mon enfant ou moi-même ?

Aucun risque n'est associé à ce test.

Devrais-je effectuer ce test ?

Ces tests sont **fortement** recommandés afin de préserver votre santé à travers des soins administrés de manière précoce, le cas échéant, dans le but de réduire

grandement le risque de transmission d'une infection à votre enfant, votre compagnon ou aux autres membres de la famille.

Et si je ne souhaite pas subir le test de dépistage ?

Celui-ci vous sera proposé de nouveau aux alentours de la 20^e semaine de grossesse. Vous pouvez être dépistée jusqu'à la naissance de votre enfant. Vous pouvez demander à votre sagefemme de nouveau un test pour l'hépatite B, le VIH ou la syphilis si vous changez de compagnon ou que vous pensez être à risque.

Résultats possibles

Les tests vous permettront de savoir si vous souffrez de l'une de ces infections.

Si vous avez l'**hépatite B**, des équipes spécialisées suivront votre état de santé pendant votre grossesse et celui de votre enfant à sa naissance. Votre compagnon et les autres enfants de la famille peuvent nécessiter des tests et une vaccination. La vaccination de votre enfant comprend quatre rappels pour être efficace contre l'hépatite B :

- Dans les 24 heures qui suivent la naissance
- À l'âge d'un mois
- À l'âge de deux mois
- Un vaccin final à l'âge d'un an avec un test sanguin pour vérifier que l'infection a été évitée.

Afin que la vaccination contre l'hépatite B réussisse, votre enfant doit recevoir les 4 doses rappels.

Pour être protégé, il est important que votre enfant ait la série complète de vaccins. Demandez à votre médecin généraliste, votre infirmière visiteuse ou votre sagefemme la série de vaccins.

Si vous êtes **séropositive**, vous pouvez réduire grandement le risque de transmission du VIH à votre enfant par le biais d'une assistance spécialisée comprenant des traitements, des médicaments et des soins spécialisés lors de l'accouchement ainsi qu'en évitant l'allaitement.

Si vous avez la **syphilis**, il est conseillé d'avoir l'assistance d'une équipe spécialisée. Le traitement s'effectue par la prise d'antibiotiques. Celui-ci ne pose aucun risque à votre enfant. L'équipe proposera aussi de tester votre compagnon pour voir s'il nécessite un traitement. Votre bébé subira un examen et des prélèvements sanguins après la naissance ainsi que la prise d'antibiotiques.

L'enfant peut parfois avoir besoin d'un traitement aux antibiotiques à la naissance.

Vous pouvez repasser un test à tout moment si vous pensez que vous êtes à risque d'avoir l'une de ces infections.

Obtenir mes résultats

Les résultats sont discutés, le plus souvent, avant ou lors de votre prochaine visite prénatale et ils sont inscrits dans votre dossier.

Un professionnel de la santé vous contactera si vous avez obtenu un résultat positif au test de dépistage du VIH, de la syphilis, ou de l'hépatite B pour prendre un RDV afin de discuter de vos options et vous envoyer consulter un spécialiste.

Drépanocytose et thalassémie

nhs.uk/sct

Quel est le but de ce dépistage ?

Vérifier si vous êtes porteuse du gène de la drépanocytose ou de la thalassémie et si vous risquez de le transmettre à votre enfant.

À propos de ces maladies

La drépanocytose et la thalassémie sont de graves maladies héréditaires sanguines. Elles affectent l'hémoglobine, le globule rouge portant l'oxygène dans tout le corps. Les personnes atteintes de ces maladies doivent recevoir des soins spécialisés toute leur vie.

Il vaut mieux subir le test avant votre 10e semaine de grossesse.

Les personnes souffrant de la drépanocytose ont des crises assorties de douleurs très importantes, et peuvent contracter des infections graves et susceptibles d'entraîner la mort, et sont, le plus souvent, anémiques (leur corps éprouve des difficultés à transporter l'oxygène). Les bébés porteur de la drépanocytose peuvent recevoir un traitement précoce, notamment une immunisation et des antibiotiques, ce qui, en plus de l'assistance de leurs parents, les aidera et leur permettra d'avoir une vie plus saine.

Les personnes souffrant de thalassémie sont très anémiques et ont besoin de transfusions sanguines toutes les 4 à 6 semaines ainsi que d'injections et de médicaments toute leur vie. Il existe aussi d'autres maladies affectant l'hémoglobine, moins courantes et moins graves.

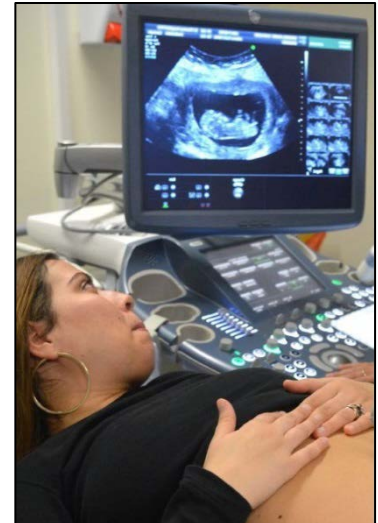
La drépanocytose et la thalassémie sont des maladies génétiquement transmises par les parents aux enfants par le biais de gènes inhabituels de l'hémoglobine. Les gènes contiennent les codes de la vie dans notre corps comme la couleur des yeux et le groupe sanguin. Les gènes sont toujours présents en paires. Chaque être humain contient les gènes de son père et de sa mère

Les personnes porteuses de la drépanocytose ou de la thalassémie ont deux gènes déficients de l'hémoglobine (le gène du père et le gène de la mère). Les personnes n'héritant que d'un gène déficient sont considérées comme étant « porteuses » (c'est-à-dire qu'elles possèdent simplement cette caractéristique). Les porteurs sont sains et n'ont pas de maladie bien qu'ils puissent éprouver parfois des difficultés à avoir suffisamment d'oxygène notamment en cas d'anesthésie.

Les deux parents doivent être porteurs du gène pour affecter l'enfant.

Lorsque **les deux parents** sont porteurs du gène l'enfant a :

- Une chance sur 4, soit 25 % de chances, de ne pas être affecté
- Une chance sur 4, soit 25 % de chances, d'avoir des gènes déficients et d'avoir la maladie du sang.



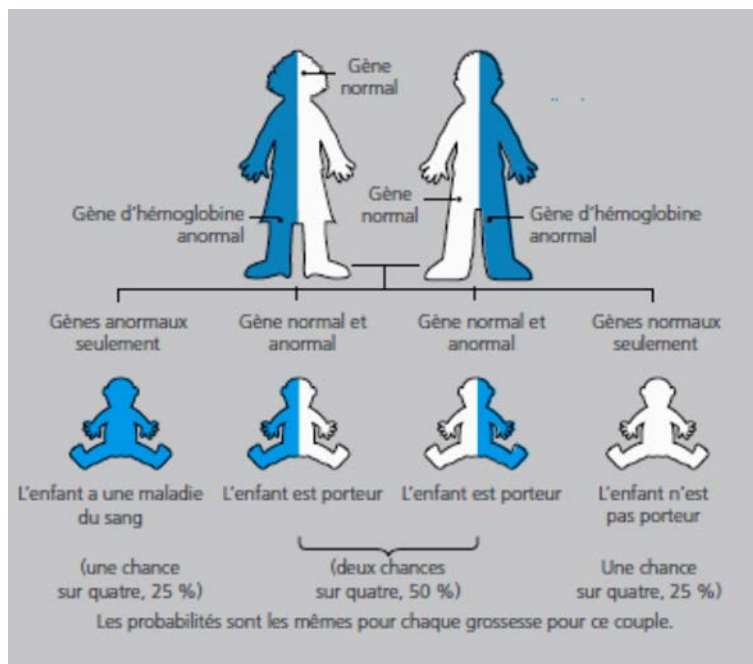
- Celui-ci a alors 1 chance sur 2 (50 %) d'avoir un gène déficient de l'hémoglobine et d'être porteur du gène.

Toute personne peut être porteuse d'un gène de maladie du sang. Cependant, ces maladies sont plus courantes chez les personnes d'origine africaine, antillaise, méditerranéenne, indienne, pakistanaise, d'Asie du sud et du sud-est, et du Moyen-Orient.

Qu'implique un test de dépistage ?

Les tests de dépistage lors d'une grossesse pour la drépanocytose et la thalassémie consistent en un prélèvement sanguin. Il est souhaitable de subir le test avant la 10^e semaine de grossesse. Le test de dépistage de la thalassémie est offert à toutes les femmes enceintes. En revanche, le test de la drépanocytose n'est pas automatiquement offert. Le dépistage dépend de votre domicile.

Dans les régions où les maladies de l'hémoglobine sont courantes, le test de dépistage de la drépanocytose vous sera probablement proposé. Dans les régions où les maladies de l'hémoglobine sont moins courantes, un questionnaire sera utilisé afin d'identifier les origines familiales des parents. Si le questionnaire indique qu'un des parents est à risque d'être porteur de la drépanocytose, un test sera offert à la mère. Vous pouvez avoir le test même si vos origines familiales ne suggèrent pas de risque élevé de maladie de l'hémoglobine.



Ce test est-il nocif pour mon bébé ou moi-même ?

Le test de dépistage ne peut nuire ni à votre enfant ni à vous. Il est toutefois important de bien réfléchir si vous souhaitez effectuer ce test ou non. Ce test de dépistage peut vous donner des informations susceptibles de mener à la prise de décisions difficiles. Par exemple, on peut vous offrir d'autres tests pouvant augmenter le risque de fausse-couche.

Pères : si la mère est porteuse, il est important d'être testé aussi.

Dois-je effectuer ce test ?

Vous n'êtes pas obligée de faire le test. Certaines mères préfèrent savoir si leur enfant a la drépanocytose ou la thalassémie et d'autres non.

Et si je décide de ne pas subir ce test ?

Si vous souhaitez ne pas subir le test pendant votre grossesse, votre enfant peut avoir un dépistage à la drépanocytose grâce à une goutte de sang lorsqu'il a cinq jours.

Résultats possibles

Le test vous informera si vous êtes porteuse ou non, ou si vous avez vous-même la maladie.

Aurais-je besoin de subir d'autres tests ?

Si vous êtes porteuse d'une maladie de l'hémoglobine, le père de votre enfant se verra offrir la possibilité de subir un test sanguin. Si le père de votre enfant est aussi porteur, des tests de diagnostic vous seront offerts pour voir si votre enfant est affecté.

Si le père de votre enfant n'est pas disponible et que vous avez été identifiée comme porteuse, vous vous verrez offert un test de diagnostic.

Environ 1 personne sur 100 (1 %) recevant le test fait une fausse-couche. Vous décidez si vous souhaitez ou non subir d'autres tests.

Il existe deux types de tests de diagnostic.

La **choriocentèse (ou biopsie du trophoblaste)** se fait habituellement entre la 11^e et

la 14^e semaine de grossesse. Une fine aiguille, le plus souvent insérée à travers l'abdomen de la mère, permet de prélever un échantillon du tissu dans le placenta. Les cellules du tissu peuvent être testées pour la drépanocytose ou la thalassémie.

L'amniocentèse est habituellement pratiquée après la 15^e semaine de grossesse. Une aiguille fine est passée au travers de l'abdomen de la mère dans l'utérus pour prélever un petit échantillon du liquide physiologique où baigne l'enfant. Le liquide physiologique contient les cellules du bébé, qui peuvent être testées pour la drépanocytose et la thalassémie.

Si les résultats indiquent que le bébé a la drépanocytose ou la thalassémie, alors vous vous verrez offert un RDV auprès d'un professionnel de la santé. Vous pourrez obtenir les informations concernant la maladie dont votre enfant a hérité, et discuter des choix à votre disposition. Certaines maladies sont plus graves que d'autres.

Certaines femmes décident de continuer la grossesse tandis que d'autres décident d'y mettre un terme.

Si vous devez faire face à ce problème, vous recevez une assistance en la matière.

Si le test indique que vous êtes porteuse, il existe des chances que d'autres membres de votre famille soient également porteurs. Vous devriez les encourager à demander un test, notamment si ces personnes veulent avoir un enfant.

Obtenir mes résultats

La personne effectuant le test discutera des dispositions prises pour vous communiquer les résultats.

Down's, Edwards' et Patau's syndromes

nhs.uk/downs

Quel est le but de ce dépistage ?

Il permet de détecter les probabilités de votre enfant de développer les trisomies 21, 18 et 13

À propos de ces maladies

À l'intérieur des cellules de notre corps se trouvent de petites structures appelées les chromosomes. Ces chromosomes possèdent des gènes permettant de déterminer notre développement. Il existe 23 paires de chromosomes dans chaque cellule. Les problèmes se produisent lorsque le sperme ou l'ovule produit mène à un chromosome supplémentaire chez le bébé.



Les bébés porteurs de la trisomie 21, 18 et 13 sont nés de mères, tous âges confondus, mais les probabilités que le bébé soit porteur augmentent avec l'âge de la mère enceinte.

Syndrome de Down (T21)

Il existe une copie supplémentaire du chromosome 21 dans chaque cellule pour ce chromosome. La trisomie 21 affecte environ 1 enfant sur 1000 naissances.

Un enfant avec Syndrome de Down aura des difficultés d'apprentissage. Cela signifie qu'apprendre et comprendre de nouvelles choses deviendront des activités plus difficiles pour ces enfants que pour la plupart des autres enfants. Ils peuvent avoir des difficultés de communication et à gérer les tâches quotidiennes. Il est impossible de savoir le niveau d'handicap qu'un bébé atteint de trisomie 21 aura. Les symptômes peuvent varier de légers à graves.

La plupart des enfants atteints de trisomie 21 vont à l'école primaire normale. Nos connaissances actuelles concernant le potentiel du développement des enfants ayant la trisomie 21 sont bien plus approfondies. Les enfants ayant Syndrome de Down peuvent avoir une bonne qualité de vie. Grâce au soutien de leur famille et des autres personnes, de nombreux porteurs de cette trisomie sont capables d'avoir un emploi et de vivre avec un certain degré d'indépendance.

Certains problèmes de santé sont plus courants chez les personnes souffrant de trisomie 21, comme par exemple, les maladies cardiaques, les problèmes digestifs, les troubles visuels et auditifs. Certains problèmes peuvent être graves mais d'autres peuvent être traités. Grâce à des soins de santé adéquats, une personne souffrant de trisomie 21 possède une espérance de vie d'environ 60 ans.

Les personnes ayant la trisomie 21 ont des yeux en forme d'amande et des traits du visage bien distincts mais toutes ces personnes ne se ressemblent pas. Comme tous les enfants, elles possèdent des caractéristiques des deux parents.

Syndromes d'Edwards (T18) et de Patau (T13)

Dans le cas de la trisomie 18, il existe une copie supplémentaire du chromosome 18 dans chaque cellule. De même, dans le cas de la trisomie 13, il existe une copie supplémentaire du chromosome 13 dans chaque cellule.

Malheureusement, les enfants atteints de trisomies 18 et 13 mourront avant la naissance, pendant la naissance ou peu après la naissance. Certains bébés survivront jusqu'à l'âge adulte mais c'est très rare.

Tous les enfants nés atteints de trisomie 18 et 13 auront de nombreux problèmes de santé, le plus souvent graves et susceptibles d'inclure des anomalies cérébrales.

Les bébés affectés par le syndrome d' Edward peuvent avoir des problèmes cardiaques, le plus souvent des caractéristiques inhabituelles pour la tête et le visage, des problèmes de croissance et ne pourront pas se tenir debout ni marcher. La trisomie 18 affecte environ 3 enfants sur 10 000 naissances.

Les bébés affectés par le syndrome de Patau peuvent avoir des problèmes cardiaques, une fente palatine (dans le voile du palais), des problèmes de croissance, une mauvaise formation des yeux et des oreilles, des problèmes aux reins et être incapables de se tenir debout ou de marcher. La trisomie 18 affecte environ 2 enfants sur 10 000 naissances.

Qu'implique ce test ?

Un test de dépistage pour ces conditions, appelé le « test combiné » est disponible entre la 10^e et la 14^e semaine de grossesse.

Si vous choisissez le test combiné, un prélèvement sanguin est effectué. Lors de l'échographie de datation (voir page 5), le liquide au niveau de la nuque du bébé est mesuré (cette procédure s'appelle le test de la clarté nucale). Les informations de ces deux tests sont utilisées pour calculer le risque pour l'enfant d'avoir les T21, 18 / 13.

C'est à vous de décider si vous souhaitez subir un test de dépistage

Si vous attendez trop longtemps lors de votre grossesse pour avoir le test combiné pour la T21, vous pouvez avoir le test sanguin entre les 14^e et 20^e semaines de la grossesse. Ce test n'est pas aussi précis que le test combiné. Si vous attendez trop longtemps lors de votre grossesse pour avoir le test combiné pour les trisomies 18 et 13, vous pouvez avoir une échographie du 2^e trimestre, en vue de détecter des anomalies physiques.

Ce test est-il nocif pour mon bébé ou moi-même ?

Le test de dépistage ne peut nuire ni à votre enfant ni à vous. Il est toutefois important de bien réfléchir si vous souhaitez effectuer ce test ou non. Ce test ne peut pas vous dire si le bébé est définitivement atteint de trisomie 21, 18 ou 13. Le test de dépistage peut vous fournir les informations susceptibles de mener à la prise de

décisions difficiles. Par exemple, vous pouvez subir des tests de diagnostic comportant un risque de fausse-couche.

Dois-je effectuer ce test ?

Vous n'êtes pas obligée de faire le test. Certaines personnes ne veulent pas savoir si leur enfant est atteint de trisomie 21, 18 ou 13.

Vous pouvez choisir d'avoir le dépistage pour :

- Syndromes de Down, d' Edward et de Patau
- Syndrome de Down seulement
- Syndromes d' Edward and de Patau seulement
- Aucune de ces maladies

Et si je décide de ne pas subir ce test ?

Si vous choisissez de ne pas subir le test de dépistage pour les trisomies 21, 18 et 13, vous pouvez toujours opter pour les autres tests.

Si vous choisissez de ne pas subir ces tests de dépistage pour ces maladies, il est important de comprendre que si vous faites une échographie à un certain moment lors de votre grossesse, celle-ci peut détecter des anomalies physiques. Elles peuvent être associées aux trisomies T21 ou T18/T13 mais il se peut que l'échographie détecte également d'autres problèmes. La personne effectuant l'échographie vous informera toujours si des anomalies sont notées.

Résultats possibles

Vous recevez deux résultats quant aux risques : l'un pour la T21 et l'autre pour les T18 et T13.

Si les tests de dépistage indiquent que la probabilité que le bébé soit atteint de trisomie 21, 18 ou 13 est inférieure à 1 sur 150, alors ce résultat est classé comme un « risque faible ». Plus de 95 personnes sur 100 (soit 95 %) sont jugées à « risque faible » suite aux résultats des tests de dépistage.

Un résultat de risque faible n'est pas synonyme d'absence totale de risque que le bébé ne développe de syndromes de Down, d' Edward et de Patau. Si le test de dépistage indique que la probabilité que le bébé soit atteint de syndrome de Down, d' Edward et de Patu est supérieure à 1 sur 150, c'est-à-dire que le risque se situe entre 1 personne sur 2 et 1 personne sur 150, alors ce résultat est classé comme un « risque élevé ».

Un risque plus élevé ne signifie pas que le bébé a définitivement le syndrome de Down, d' Edward et de Patau.

Dois-je alors subir d'autres tests ?

Si vous êtes jugée à risque faible, vous ne recevrez pas de tests supplémentaires.

Si vous êtes jugée à risque élevé, vous vous verrez offrir un test de diagnostic pour chercher à savoir si le bébé est atteint de trisomie 21, 18 ou 13.

Les tests de diagnostic pour la trisomie 21 se pencheront aussi sur les chromosomes 18 et 13 afin de vous informer si le bébé est atteint des trisomies T18 et T13. De même, les tests de diagnostic des trisomies T18 et T13 se pencheront sur le chromosome 21 pour la trisomie 21.

Lors des tests de diagnostic, environ 1 personne sur 100 (1 %) encourt un risque de fausse-couche. C'est à vous de décider si vous souhaitez ou non subir d'autres tests.

Le dépistage ne donne pas de réponses définitives. C'est la raison pour laquelle on vous offrira parfois un test de diagnostic.

Il existe deux types de tests de diagnostic.

La **choriocentèse (ou la biopsie du trophoblaste)** se fait habituellement entre la 11^e et la 14^e semaine de grossesse. Une fine aiguille, le plus souvent insérée à travers l'abdomen de la mère, permet de prélever un échantillon du tissu dans le placenta. Les cellules du tissu sont ensuite testées pour les trisomies T21 et T18 / T13.

L'**amniocentèse** est habituellement pratiquée après la 15^e semaine de grossesse. Une aiguille fine est passée au travers de l'abdomen de la mère dans l'utérus pour prélever un petit échantillon du liquide physiologique où baigne l'enfant. Le liquide contient des cellules de l'enfant, qui sont testées pour les trisomies 21 et 18 et 13.

Un petit nombre de femmes, qui subit un test de diagnostic, apprendra que son bébé est atteint de trisomie 21, 18 ou 13. Ces femmes ont alors deux options. Certaines continueront la grossesse et se prépareront à la venue d'un enfant atteint de cette maladie, alors que d'autres décideront de mettre un terme à leur grossesse.

Si vous devez faire face à ce problème, vous recevez une assistance en la matière.

Obtenir mes résultats

Si votre test de dépistage montre un résultat de risque plus faible, vous devriez recevoir les résultats dans les deux semaines qui suivent le test.

Si votre test de dépistage indique un résultat de risque plus élevé, vous devriez avoir la réponse dans les trois jours qui suivent la notification du résultat du test sanguin. Vous aurez un RDV pour discuter des résultats du test et des autres options à votre disposition.

Anomalies physiques (échographie du 2^e trimestre)

[nhs.uk/anomalyscan](https://www.nhs.uk/anomalyscan)

À quoi sert une échographie ?

À détecter les anomalies physiques de l'enfant. L'échographie ne cherche que certains problèmes chez l'enfant et ne peut pas détecter toutes les malformations.

Quelles sont les maladies que l'échographie cherche à détecter ?

L'échographie examine en détail les os, le cœur, le cerveau, la moelle épinière, le visage, les reins et l'abdomen du bébé.

Dans la plupart des cas, l'échographie indiquera que l'enfant semble se développer normalement mais, parfois, un problème sera détecté ou suspecté. Certains problèmes peuvent être détectés plus clairement que d'autres.



Par exemple, certains bébés ont un problème qui s'appelle le spina bifida, qui affecte la moelle épinière. Habituellement, l'échographie permet de détecter clairement le spina bifida chez ces bébés qui en sont atteints, dans environ 9 cas sur 10 (90 %).

D'autres problèmes comme les malformations cardiaques sont plus difficiles à détecter. L'échographie détectera environ la moitié (50 %) de ces bébés qui ont des malformations cardiaques.

L'échographie cherche à détecter certaines anomalies physiques mais ne peut pas détecter toutes les anomalies.

Certains des problèmes qui ont été détectés grâce à l'échographie signifieront que le bébé a besoin de traitement ou d'une intervention chirurgicale après sa naissance, par exemple en cas de fente palatine. Dans un petit nombre de cas, de graves problèmes sont détectés. Par exemple, le cerveau de l'enfant, ses reins, ses organes internes ou ses os peuvent par exemple ne pas s'être développés correctement. Dans certains cas graves, des cas rares où il n'est pas possible d'administrer de traitement, le bébé mourra peu après la naissance ou mourra pendant la grossesse.

Pour de plus amples informations sur les principales conditions dépistées pendant l'échographie du 2^e trimestre, veuillez consulter www.nhs.uk/anomalyscan.

Qu'implique un test de dépistage ?

L'échographie pour ces maladies se déroule entre les 18^e semaine et 20^e semaine et six jours de la grossesse. La plupart des échographies sont effectuées par du

personnel spécialisé appelé les échographistes. Afin que l'échographiste puisse obtenir de bonnes images du bébé, l'échographie est faite dans une salle peu éclairée.

Vous devrez vous allonger sur une couchette. Vous devrez relever votre haut jusqu'à votre poitrine et baisser votre jupe ou pantalon jusqu'aux hanches.

Du papier tissu sera mis autour de votre vêtement afin de le protéger du gel pour l'échographie, qui sera appliqué ensuite sur votre ventre. L'échographiste passera ensuite une sonde manuelle sur votre peau pour examiner le corps du bébé. Le gel assure un bon contact entre la sonde et votre peau.

On peut vous offrir d'autres tests s'il y a un problème.

L'échographie ne fait pas mal mais il se peut que l'échographiste appuie légèrement pour avoir une meilleure vue du bébé. Il se peut que vous ressentiez alors une gêne. Une image en noir et blanc du bébé sera vue sur l'écran de l'échographie. Pendant l'examen, les échographistes doivent garder l'écran dans une position qui puisse donner une bonne vue du bébé. L'écran peut être orienté par les échographistes ou se trouver à un angle.

La visite dure normalement 30 minutes. Il est difficile parfois d'avoir une bonne image si le bébé est couché dans une position difficile, s'il bouge beaucoup ou si vous avez une surcharge pondérale ; cela ne signifie pas qu'il faut se faire du souci. On peut vous demander parfois de venir avec la vessie pleine. Votre médecin ou infirmière traitant vous informera avant votre visite. Si vous n'êtes pas sûre, vous pouvez les contacter au préalable pour leur poser la question.

L'échographie du 2^e trimestre détecte parfois des problèmes chez le bébé. Vous pouvez être accompagnée si vous le souhaitez pour l'échographie. La plupart des hôpitaux ne souhaitent pas que les enfants assistent à l'échographie car il n'y a pas de crèche. Demandez à votre hôpital avant votre RDV.

L'échographie peut-elle être nocive pour moi ou mon bébé ?

L'échographie ne pose aucun risque ni pour le bébé ni pour la mère mais il est important que vous réfléchissiez bien à la question de savoir si vous souhaitez ou non passer une échographie. L'échographie peut fournir des informations susceptibles de mener à la prise de décisions difficiles.

Par exemple, on peut vous offrir d'autres tests pouvant augmenter le risque de fausse-couche.

Ai-je besoin de l'échographie ?

Vous n'êtes pas obligée de la passer. Certaines personnes souhaitent savoir si leur bébé a des problèmes et d'autres non.

Et si je préfère éviter l'échographie ?

Si vous choisissez de ne pas passer d'échographie, vos soins anténatals continueront comme d'habitude.

Résultats possibles

La plupart des échographies indiquent que l'enfant semble se développer normalement et aucun problème n'est noté.

Si un problème survient ou est suspecté, l'échographiste peut demander un deuxième avis auprès d'un autre membre du personnel.

Les échographies ne peuvent pas détecter tous les problèmes. Il est toujours possible qu'un enfant naisse atteint d'un problème de santé que les échographies n'auraient pas pu détecter.

Dois-je alors subir d'autres tests ?

On peut vous offrir d'autres tests pour vérifier s'il y a un problème.

Si on vous offre d'autres tests, vous recevrez d'autres informations à ce sujet afin que vous puissiez décider si vous souhaitez les subir. Vous pourrez en discuter avec votre sagefemme ou consultant. Le cas échéant, vous serez renvoyée chez un spécialiste, probablement dans un autre hôpital.

Obtenir mes résultats

L'échographiste pourra vous donner les résultats de votre échographie au moment même de la séance.

Problèmes oculaires chez les femmes diabétiques

nhs.uk/diabeticseye

À quoi sert ce test ?

À vérifier si vous avez une rétinopathie diabétique, ainsi que d'autres problèmes oculaires causés par le diabète, et à suivre la santé de vos yeux si vous êtes enceinte et que vous avez souffert de diabète de type 1 ou 2. Vous n'aurez pas besoin de test oculaire diabétique si vous n'aviez pas de diabète avant la grossesse.

Certaines femmes développent un diabète gestationnel vers la fin de la grossesse (à partir de la 28^e semaine). Le diabète gestationnel peut être traité par des changements de régime alimentaire et disparaît à la naissance de l'enfant. Vous n'aurez pas besoin de test oculaire diabétique si vous n'aviez pas de diabète avant la grossesse.

Le dépistage vous sera offert si vous souffriez déjà de diabète avant d'être enceinte.

À propos de cette maladie

La rétinopathie diabétique est causée lorsque le diabète affecte les petits vaisseaux sanguins de la rétine au fond de l'œil.

Une personne diabétique se voit offrir un dépistage oculaire mais ce dépistage est très important lorsque vous êtes enceinte car le risque d'avoir de graves problèmes oculaires est beaucoup plus important.

Qu'implique ce test ?

On vous offrira ce dépistage lors de votre première visite anténatale, ou aux alentours de cette première visite, et aussi après la 28^e semaine de votre grossesse. Si les premiers signes de la rétinopathie sont observés lors de votre première visite, on vous offrira un autre test entre les 16^e et 20^e semaines de votre grossesse. Si l'on trouve des indications de grave rétinopathie lors du dépistage, vous serez renvoyée vers un ophtalmologiste.

Le dépistage rétinien antidiabétique pendant la grossesse est le même qu'un examen des yeux si vous avez le diabète. Le personnel de dépistage inscrira vos informations quant à votre niveau de vision. Il mettra des gouttes oculaires pour dilater vos pupilles afin que les rétines puissent être vues plus facilement et afin de prendre des photographies numériques de vos rétines.

Si les images ne sont pas suffisamment claires, vous serez renvoyée vers un ophtalmologiste pour passer un autre test.

Est-ce que ce test peut être nocif pour mon bébé ou moi-même ?

La photographie est une intervention sans douleur et l'appareil photo n'est pas en contact avec les yeux. Les collyres (gouttes oculaires) peuvent piquer les yeux pendant quelques secondes et causer une vue trouble pendant 2 à 6 heures après le test. Prenez vos lunettes habituelles lors du test. Prenez vos lunettes de soleil et

portez-les à la maison car tout vous semblera très lumineux après le test de dépistage.

Arrangez-vous pour utiliser les transports en commun ou avoir un ami qui vous ramène chez vous. **Vous ne devez pas conduire après avoir reçu les gouttes dans les yeux car votre vue sera trouble.**

Très rarement, les gouttes peuvent augmenter soudainement la pression oculaire. Les symptômes d'augmentation de la pression oculaire sont les suivants :

- Douleur ou gêne grave dans les yeux
- Rougeur sur le blanc des yeux
- Vue troublée tout le temps



Si vous éprouvez certains de ces symptômes après le dépistage, vous devrez revenir à l'unité des yeux ou vous rendre au service des urgences de votre hôpital.

Ai-je besoin de ce test ?

Celui-ci est fortement recommandé si vous souffriez déjà de diabète avant d'être enceinte.

Les examens oculaires font partie des soins pour les diabétiques et la rétinopathie diabétique est traitable, notamment si elle est détectée précocement.

Et si je décide de ne pas subir ce test ?

Les personnes diabétiques peuvent décider de ne pas subir ces examens des yeux.

Si vous décidez de ne pas subir ce test, vous devrez en notifier le clinicien diabétologue traitant pendant votre grossesse.

Résultats possibles

Si vous subissez le test de dépistage, les résultats possibles sont les suivants :

- Aucune rétinopathie
- Signes précoces de rétinopathie
- Rétinopathie grave nécessitant des soins spécialisés.

Si votre test indique des signes précoces de rétinopathie, votre professionnel de la santé vous conseillera de gérer votre diabète correctement pendant la grossesse et vous serez invitée à subir d'autres tests pendant la grossesse. Si vous fumez, essayez d'arrêter ou de moins fumer.

Si le test indique que vous avez une rétinopathie pouvant être traitée par un spécialiste, vous aurez un RDV avec un ophtalmologiste.

Obtenir mes résultats

Une lettre sera envoyée à votre généraliste et à votre adresse dans les 6 semaines qui suivent la lettre de RDV.

Cœur, yeux, hanches et testicules (examen physique)

[nhs.uk/newborninfantexam](https://www.nhs.uk/newborninfantexam)

Quel est le but de ce dépistage ?

Dans les 72 heures qui suivent la naissance, vous pouvez avoir un examen complet de votre enfant. Cela comprendra les tests de dépistage spécifiques pour détecter si votre enfant a des problèmes aux yeux, cœur, hanches ou, pour les garçons, des testicules, ce qui permet de détecter précocement des problèmes et d'offrir un traitement, le cas échéant.

Les tests de dépistage sont effectués de nouveau entre les 6-8 semaines après la naissance car certaines maladies ne se développent ou n'apparaissent qu'après la naissance.

Le dépistage est un examen de la tête aux pieds de votre enfant.



À propos de ces maladies

Chaque examen physique cherche à détecter des maladies différentes.

Yeux – l'examen cherche à vérifier l'apparence et le mouvement des yeux et à détecter si votre enfant a la cataracte ou d'autres problèmes oculaires. Environ 2 ou 3 bébés sur 10 000 ont un problème de cataracte. L'examen ne peut pas dire si votre bébé voit bien.

Cœur – c'est un examen général du cœur de votre enfant qui permet de détecter parfois les souffles cardiaques. Un souffle cardiaque est un bruit que fait le sang quand il traverse le cœur. Dans presque tous les cas, lorsqu'un souffle est entendu, le cœur est normal. Les souffles sont courants chez les enfants et cela ne signifie pas forcément qu'il y ait un problème. Cependant, environ 1 nouveau-né sur 200 a un souffle cardiaque qui nécessite un traitement.

Hanches – les bébés qui sont nés avec des hanches jointes qui ne sont pas proprement formées peuvent boiter et avoir des problèmes d'articulation. Environ 1 ou 2 bébés sur 1 000 ont des problèmes de hanches qui nécessitent un traitement.

Testicules – les garçons sont vérifiés pour s'assurer que leurs testicules sont bien en place, par exemple, qu'ils sont bien descendus. Cela peut prendre plusieurs mois avant que les testicules tombent bien dans le scrotum.

Qu'implique l'examen ?

Le professionnel de la santé effectuera un examen physique de votre enfant et vous posera des questions sur l'alimentation de l'enfant, son bien-être général et s'il est alerte. Votre bébé devra être déshabillé pendant une partie de l'examen.

Pendant l'examen, votre professionnel de la santé :

- Cherchera à voir comment les yeux de votre enfant bougent et se déplacent
- Écouter le cœur avec un stéthoscope pour détecter les souffles cardiaques
- Examinera ses hanches pour s'assurer que les articulations sont bien en place
- Examinera les garçons pour vérifier que leurs testicules sont bien en place.

Ces tests de dépistage sont effectués dans les 72 heures de la naissance et de nouveau lorsque votre enfant a 6 à 8 semaines.

Le dépistage est offert dans les 72 heures qui suivent la naissance et de nouveau lorsque l'enfant est âgé de 6 à 8 semaines.

L'examen peut-il nuire à la santé de mon enfant ?

Il n'y a aucun risque associé à cet examen.

Est-ce que mon enfant doit subir cet examen ?

L'examen est conçu pour identifier certains problèmes très tôt afin que le traitement puisse être commencé dès que possible.

L'examen physique général comprenant ce dépistage est recommandé pour votre enfant.

Et si je décide que mon enfant n'a pas besoin de subir cet examen ?

Vous pouvez décider que votre enfant subisse un examen pour détecter certaines ou toutes les maladies mentionnées. Si vous avez des inquiétudes, vous devriez en discuter avec la sagefemme ou le professionnel de la santé qui vous offre cet examen.

Résultats possibles

Le plus souvent, rien ne sera détecté. Si le professionnel de la santé détecte un problème possible, votre enfant sera référé pour subir d'autres examens et tests, le cas échéant.

Une détection précoce des problèmes est synonyme de traitement plus rapide et de meilleurs résultats.

Obtenir mes résultats

Le professionnel de la santé effectuant l'examen pourra vous donner immédiatement les résultats. S'il s'avère nécessaire d'effectuer un renvoi chez un spécialiste, vous pourrez aussi en discuter lors de l'examen.

Les résultats seront inscrits dans le dossier de votre enfant et son livret de santé (« livret rouge »). Vous devez bien le conserver et le remettre aux professionnels de la santé lorsque vous avez des examens.

Perte auditive

[nhs.uk/newbornhearing](https://www.nhs.uk/newbornhearing)

Quel est le but de ce dépistage ?

À identifier les enfants ayant une perte d'ouïe afin de leur offrir une assistance dès le début, le cas échéant.

La plupart des bébés ayant une perte auditive sont nés dans des familles n'ayant pas d'antécédents de surdité.

À propos de cette maladie

1 à 2 enfants sur 1 000 naissent avec une perte d'ouïe (d'audition) permanente dans l'une ou les deux oreilles. La plupart de ces enfants sont nés dans des familles n'ayant pas d'antécédents de perte d'ouïe.

Une perte d'ouïe permanente peut grandement affecter le développement de l'enfant. Une détection précoce permet d'offrir une meilleure chance aux enfants de développer le langage et la parole. Cela permet aux enfants de tirer au mieux parti des relations avec leur famille et les professionnels de la santé dès le début.

Qu'implique ce test ?

Dans la plupart des hôpitaux, un test auditif sera offert pour votre enfant avant que vous ne rentriez chez vous ou on vous demandera de vous rendre ultérieurement dans une clinique ; parfois, ce test peut être fait par l'infirmière visiteuse au cours des premières semaines. Ce test peut être fait jusqu'à l'âge de 3 mois.

Ce test s'appelle l'AOAE (otoémission acoustique OEA) et ne prend que quelques minutes. Une oreillette à extrémité souple est placée sur la partie externe de l'oreille de votre enfant et des petits clics sont entendus. Lorsqu'une oreille reçoit un son, la partie interne (appelée la cochlée) répond et cela peut être perçu par l'équipement de dépistage.

Il n'est pas toujours possible d'avoir des réponses nettes dès le premier test. Ceci ne signifie pas nécessairement que votre enfant souffre d'une perte d'audition. Cela peut signifier que :

- Votre enfant n'était pas à l'aise lors du déroulement du test
- Il y avait un bruit de fond
- Votre enfant avait du liquide ou un blocage temporaire dans l'oreille.
- Votre enfant a une perte auditive

Dans ces cas, votre enfant aura besoin de subir un autre test. Il se peut que ce soit le même test ou un autre type de test appelé AABR (réponse évoquée auditive du tronc cérébral (REA)).



Ce test signifie que trois petites sondes sont placées sur la tête et le cou de l'enfant. Des oreillettes souples sont placées sur les oreilles de l'enfant et des clics sont entendus. Ce test prend de 5 à 15 minutes.

Le test auditif est simple et la plupart des bébés dorment pendant le test.

Le test peut-il nuire à la santé mon enfant ?

Il n'y a aucun risque associé à ces tests.

Mon enfant a-t-il besoin de subir ce test ?

Ce test de dépistage est recommandé pour votre enfant. Il est important de détecter toute perte auditive chez votre enfant afin d'assurer son bon développement.

Que se passe-t-il si je décide de ne pas faire passer ce test à mon enfant ?

Si vous décidez de ne pas faire subir ce test auditif à votre nouveau-né, vous recevrez alors une liste de vérification vous aidant à vérifier l'ouïe de votre enfant au fur et à mesure qu'il grandit et, si vous avez une quelconque inquiétude, vous pourrez en parler à votre médecin généraliste ou à l'infirmière visiteuse.

Résultats possibles

Si votre enfant a une réponse claire dans les 2 oreilles alors il est peu vraisemblable qu'il soit atteint de perte auditive. Cependant, le dépistage de l'audition du nouveau-né ne permet pas nécessairement de détecter tous les types de perte auditive, et les enfants peuvent avoir des problèmes d'audition par la suite. Il est important de vérifier l'ouïe de votre enfant au fur et à mesure qu'il se développe. La liste de vérification dans le livret de santé de votre enfant (« livret rouge ») vous indiquera comment l'effectuer. Si vous avez des soucis à propos de l'audition de votre enfant, parlez-en à votre médecin de famille ou votre infirmière visiteuse.

Si les résultats du test de dépistage n'indiquent pas une réponse nette d'une ou des deux oreilles de votre enfant, nous vous enverrons consulter un spécialiste de l'audition (ORL). Environ 2 à 3 enfants sur 100 n'ont pas de réponse nette lors des tests de dépistage. Le fait de subir des tests supplémentaires ne signifie pas nécessairement que votre enfant souffre d'une perte de l'audition.

Un spécialiste de l'audition devrait vous voir dans les 4 semaines qui suivent le test de dépistage de l'audition de votre enfant. Il est très important que vous assistiez au RDV au cas où votre enfant a un problème auditif.

Obtenir mes résultats

Vous recevrez les résultats de votre enfant dès que le test d'audition est effectué.

Test de la tâche de sang

nhs.uk/bloodspot

À quoi sert ce test ?

À identifier si votre enfant souffre de l'une des neuf maladies rares mais graves. Un traitement précoce permet à votre enfant d'améliorer sa santé et d'éviter un handicap voire un décès. Si vous-même, le père de l'enfant, ou un membre de la famille souffre déjà de l'une de ces maladies, informez-en votre professionnel de la santé immédiatement.



À propos de ces maladies

Drépanocytose

Environ 1 enfant sur 2 000 nés au Royaume-Uni souffre de drépanocytose. C'est une maladie héréditaire grave du sang. Elle affecte l'hémoglobine, le globule rouge portant l'oxygène dans tout le corps. Les bébés atteints de cette maladie nécessitent des soins spécialisés toute leur vie.

Les personnes souffrant de la drépanocytose ont des crises assorties de douleurs très importantes, et peuvent contracter des infections graves et susceptibles d'entraîner la mort, et sont, le plus souvent, anémiques (leur corps éprouve des difficultés à transporter l'oxygène). Les bébés porteur de la drépanocytose peuvent recevoir un traitement précoce, notamment une immunisation et des antibiotiques, ce qui, en plus de l'assistance de leurs parents, les aidera et leur permettra d'avoir une vie plus saine.

Le dépistage par le test de la tâche de sang est recommandé car cela peut sauver la vie de votre enfant.

La mucoviscidose

Environ 1 enfant sur 2 500 nés au Royaume-Uni souffre de mucoviscidose. C'est une condition génétique affectant la digestion et les poumons. Les bébés atteints de mucoviscidose ne prennent pas beaucoup de poids et ont fréquemment des infections pulmonaires.

Les bébés souffrant de mucoviscidose peuvent être traités précocement avec une alimentation énergétique, des médicaments et une kinésithérapie. Bien que les enfants porteurs de la mucoviscidose puissent être gravement malades, un traitement précoce leur permet de vivre plus longtemps des vies plus saines.

Hypothyroïdisme congénital

Environ 1 bébé sur 3 000 nés au Royaume-Uni souffre d'hypothyroïdisme congénital. Les bébés souffrant d'hypothyroïdisme congénital n'ont pas suffisamment de thyroxine endogène. Sans la thyroxine, les bébés ne peuvent pas grandir correctement ; ils développent alors de graves problèmes physiques permanents et des difficultés d'apprentissage. Les bébés souffrant d'hypothyroïdisme congénital peuvent être traités très tôt à l'aide de suppléments de thyroxine qui leur permettra de se développer normalement.

Maladies métaboliques génétiques

Il est important d'informer votre professionnel de la santé si vous avez des antécédents familiaux d'une maladie métabolique.

Les bébés sont examinés pour six maladies métaboliques génétiques (MMG). À savoir :

- Phénylcétonurie (PKU)
- Déficience du déshydrogénase acyl-CoA de chaîne moyenne (MCADD)
- Maladie urinaire à odeur de sirop d'érable (MSUD)
- Acidémie isovalérique (IVA)
- Acidurie glutarique de type 1 (GA1)
- Homocystinurie (pyridoxine sans réponse) (HCU)

Environ 1 enfant sur 10.000 nés au Royaume-Uni souffre de phénylcétonurie ou MCADD. Les autres maladies sont plus rares, se produisant chez 1 enfant sur 100 000 à 1 enfant sur 150 000.

Les bébés atteints de ces maladies génétiques ne peuvent pas digérer certains aliments. Si ces enfants ne reçoivent pas de traitement, ils peuvent devenir soudainement très malades. Les symptômes de ces maladies sont très différents ; certains peuvent menacer la vie ou entraîner de graves problèmes de développement. Ces maladies peuvent être traitées à l'aide d'un régime alimentaire attentif, qui est différent pour chaque maladie et peut inclure une prise de médicaments.

Les informations collectées sur la carte de la tâche de sang de votre enfant sont importantes: vérifiez que vos coordonnées sont bien correctes.

Qu'implique ce test signifie pour mon enfant ?

Lorsque votre enfant a cinq jours, le professionnel de la santé piquera votre enfant avec une petite aiguille au talon en utilisant un appareil spécial pour collecter quelques gouttes de sang sur une carte. Occasionnellement ce test peut être fait après 5 jours. La piqûre de l'aiguille sur le talon peut être gênante et il se peut que votre enfant se mette à pleurer. Vous pouvez aider votre enfant lors de cet examen en vous assurant qu'il n'a pas froid et qu'il est à l'aise, et en le réconfortant ou en lui donnant un biberon.

Parfois, un deuxième prélèvement sanguin est effectué par la suite. Si c'est le cas, la raison vous sera alors expliquée. Cela ne veut pas dire nécessairement qu'il existe des problèmes avec votre enfant.

Le test peut-il nuire à la santé mon enfant ?

Il n'y a aucun risque connu pour l'enfant associé à ce test.

Est-ce que mon enfant a besoin de subir ce test ?

Le dépistage de ces maladies chez l'enfant est recommandé mais n'est pas obligatoire. Vous pouvez choisir d'avoir le dépistage pour la drépanocytose, la mucoviscidose ou l'hyperthyroïdisme congénital (CHT) individuellement mais vous pouvez choisir d'avoir seulement le dépistage pour les six maladies génétiques (IMD) ou aucun test. Si vous ne tenez pas à ce que votre enfant subisse de tests, parlez-en à votre sagefemme.

Mon bébé peut-il subir ce test plus tard si je change d'avis ?

Oui Si vous changez d'avis, les bébés peuvent être dépistés pour toutes ces maladies jusqu'à l'âge de 12 mois hormis pour la mucoviscidose (CF) (seulement jusqu'à l'âge de huit semaines). Si vous avez des inquiétudes à propos de ces tests, discutez-en avec votre professionnel de la santé.

Résultats possibles

La plupart des enfants ont des résultats normaux indiquant qu'il est peu vraisemblable qu'ils soient atteints de ces maladies. Un petit nombre d'enfants sera identifié comme souffrant de l'une de ces maladies et sera renvoyé chez un spécialiste. Cela ne signifie pas nécessairement que le bébé ait la condition mais qu'il est plus susceptible de l'avoir. Le cas échéant, vous serez renvoyée chez un spécialiste pour subir d'autres tests.

Le dépistage pour la mucoviscidose peut détecter que certains enfants sont porteurs de la maladie. Ces bébés auront besoin de subir d'autres tests. Le dépistage ne détecte pas tous les porteurs.

Parfois, ces tests peuvent aussi permettre d'identifier d'autres affections médicales. Par exemple, les bébés qui sont par exemple atteints d'une grave thalassémie bêta (une maladie grave du sang) seront parfois détectés. Ces enfants doivent également être renvoyés chez un spécialiste pour recevoir un traitement à long terme et des soins appropriés.

Le dépistage de la drépanocytose peut détecter aussi certains bébés qui sont des porteurs génétiques de cette maladie ou d'une autre de ces maladies des globules rouges (dans le sang). Les porteurs sont sains bien qu'ils puissent subir parfois certains problèmes de santé lorsque leurs corps n'ont pas suffisamment d'oxygène, par exemple en cas d'anesthésie.

Obtenir mes résultats

Un professionnel de la santé vous communiquera les résultats des tests lorsque votre enfant aura environ 6 à 8 semaines. Les résultats seront inscrits sur le carnet de santé de votre enfant (« livret rouge »). Conservez-le attentivement et amenez-le à chaque visite.

Vous serez contactée plus tôt si l'on pense que votre enfant puisse avoir certains problèmes de santé.

Où sont conservées ma carte de tâche de sang et les informations après le dépistage ?

Après le dépistage, les cartes de tâches de sang sont conservées pendant au moins cinq ans et peuvent être utilisées :

- Pour vérifier le résultat ou les autres tests recommandés par votre médecin.
- Pour améliorer le programme de dépistage.
- À des fins de recherche pour aider à améliorer les procédures de santé pour les enfants et les familles au Royaume-Uni.

Cette recherche n'identifiera pas votre enfant et vous ne serez pas contactée. L'utilisation de ces tâches de sang est régie par le code de déontologie disponible auprès de votre sagefemme ou sur le site internet.

Il y a une faible probabilité que les chercheurs vous invitent vous et votre enfant à prendre part à une recherche associée à ce programme de dépistage. Si vous ne voulez pas y participer, veuillez le dire à votre sage-femme.

Il est important aussi que les données identifiables sur les enfants affectés par la drépanocytose ou la thalassémie puissent être utilisées pour évaluer et améliorer le dépistage. Si vous ne souhaitez pas que les données de dépistage de votre enfant soient utilisées de cette façon, veuillez appeler au 0207 848 6627 ou bien consultez www.gov.uk/newbornoutcomes-project-definition-and-implementation.

Première publication Octobre 2014
Mise à jour Avril 2016
Revue prévue En octobre 2016
Référence 1014ANPL



Copyright© Droit d'auteur de la Couronne 2016

Vous pouvez réutiliser ces informations (excluant les logos) à titre gratuit sous tout support ou média, d'après la licence « Open Government Licence v3.0. » Pour consulter cette licence, visitez OGL ou envoyez un email à psi@nationalarchives.gsi.gov.uk.

Adresse web www.gov.uk/topic/population-screening-programmes

Crédit photos Avec nos remerciements envers l'association de la trisomie 21 d'utiliser les photographies de la page 12. Les images de ce document sont utilisés d'après la licence en quesion et ne sont pas couvertes par la « Open Government Licence ». Contacter le titulaire du copyright pour obtenir toute autorisation avant une reproduction.