Maladies rares : la HAS recommande un dépistage systématique à la naissance du déficit en MCAD*

Dans le cadre du Plan national « Maladies rares » 2010-2014, la Haute Autorité de Santé a été saisie afin de rendre un avis sur l'extension du dépistage néonatal à une maladie supplémentaire : le déficit en MCAD. Cette maladie métabolique est fréquemment mortelle en l'absence de traitement. Sa prise en charge, très efficace, consiste à observer des règles diététiques simples.
La Haute Autorité de Santé recommande le dépistage néonatal de cette maladie car il permet de prévenir des

décès facilement évitables
chez des jeunes enfants
.

Le dépistage néonatal vise à détecter dès la naissance certaines maladies graves afin de mettre en
œuvre
une prise en charge
précoce et
adaptée afin d'éviter ou de réduire la morbi-mortalité.
Réalisé au
4
e
jour de vie
sur une goutte de sang prélevée au talon et
conservée
sur papier buvard
(le carton Guthrie)
,
le dépistage
recherche à ce
jour
cinq maladies
:
la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperpla
sie congénitale des surrénales,
la drépanocytose et la mucoviscidose.

La Direction générale de la Santé (DGS), l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE), la Société française de biologie clinique (SFBC) et
la Société
française pour l'étude des erreurs innées du métabolisme (SFEIM) ont saisi

la HAS
afin d'évaluer l'intérêt
de l'étendre
au déficit en MCAD
, maladie
caractérisée par une incapacité de l'organisme à utiliser les graisses comme source d'énergie
.

Un dépistage efficace pour prévenir les conséquences graves de cette maladie

Les enfants qui présentent un déficit en MCAD n'ont pas de symptômes à la naissance, mais il
s peuvent développer une crise métabolique en période de jeûne (lors d'une
infection banale
par exemple). Cette dernière peut rapidement
entra
î
ner
un coma ou la mort.
La prise en charge à long terme consiste à éviter les périodes de jeûne et
à
augment
er
l'apport en hydrates de carbone
quand les
besoins énergétiques augment
ent
.
En l'absence de dépistage,
la majorité

des
enfants atteints
développent une crise métabolique qui entrainera
la mort
dans 20% des cas
.
L
e dépistage néonatal systématique permet
trait
de diminuer
la mortalité
de 75%
.

La HAS recommande ainsi d'élargir le dépistage néonatal au déficit en MCAD.

Un dépistage efficient qui nécessite organisation et information

Le dépistage du déficit en MCAD est réalisé sur le carton Guthrie par la technologie de spectrométrie de masse en tandem (MSMS) qui requiert un investissement matériel important et une expertise de haut niveau . Pour des raisons d'efficacité, de qualité et d'efficience,

la HAS
recommande
:

· la restriction du recours à cette technologie à un nombre limité de laboratoires sur le territoire

· la réalisation conjointe du dépistage de la phénylcétonurie permis par la technique MS/MS.

La mise en œuvre du dépistage du déficit en MCAD nécessite la formation du personnel et le développement d'une information adaptée aux professionnels de santé, aux parents et au grand public. La HAS recommande enfin la mise en place du suivi et de l'évaluation du programme.

Les recommandations publiées ce jour sont issues du premier volet d'une évaluation de l'extension du dépistage néonatal à une ou plusieurs erreurs innées du métabolisme par la technologie de spectrométrie de masse en tandem. Un second volet concerner a l'extension du dépistage néonatal à d'autres erreurs innées du métabolisme par la même technologie de spectrométrie de masse en tandem.

Retrouvez les documents en cliquant ici

LES CHIFFRES

- Entre 1/8 000 et 1/25 000 nouveau-nés sont touchés par un déficit en MCAD en Europe.

- 2/3 à 3/4 des enfants atteints développent une crise métabolique qui mène au décès dans 20% des cas
et
à
des séquelles neurologiques dans 10% des
cas.

- La mortalité due à un déficit en MCAD est 4 fois moindre parmi les enfants dépistés.