

 Document divers	TEST OU DEPISTAGE DE GUTHRIE	ME-DV-009/02
		Nombre de pages : 2
		Date d'application 08/10/2019

Le test de Guthrie est un test de dépistage permettant de détecter précocement certaines maladies génétiques qui ne sont pas visibles à la naissance pour éviter ou limiter de graves dommages sur le développement physique et psychique de l'enfant.

Le test de Guthrie est pratiqué chez tous les nouveau-nés **au 3^e jour de vie**.

POURQUOI UN TEST CHEZ TOUS LES NOUVEAU-NES ?

Rien ne permettant de prévoir un risque particulier, tous les bébés sont testés. Les maladies dépistées sont rares ; elles ne touchent qu'un enfant sur plusieurs milliers. La probabilité que votre bébé en soit atteint est donc faible. Ce test ne présente aucun danger.

QUELLES SONT LES MALADIES GENETIQUES DETECTEES ?

La Phénylcétonurie :

Il s'agit d'une maladie métabolique héréditaire qui empêche l'enfant d'assimiler correctement la phénylalanine, une substance naturellement présente dans l'alimentation. Le risque, c'est de voir la phénylalanine s'accumuler dans l'organisme. Et il se trouve que cette substance est toxique pour le cerveau en développement. En l'absence de traitement, la maladie provoque un retard mental.

La maladie touche environ 1 personne sur 17 000 en France.

L'Hypothyroïdie congénitale :

C'est une maladie endocrinienne due à un manque de production d'hormones thyroïdiennes. La conséquence est un retard mental. La maladie touche 1 personne sur 3 500.

L'Hyperplasie congénitale des surrénales :

Il s'agit d'un dysfonctionnement de la glande surrénale, qui sécrète les corticoïdes. La maladie provoque des anomalies au niveau de l'organe génital.

La prévalence de l'hyperplasie congénitale des surrénales est d'environ 1 personne sur 15 000.

La Drépanocytose :

La drépanocytose est une maladie génétique qui affecte l'hémoglobine, une substance contenue dans les globules rouges et transportant l'oxygène à travers le corps. Elle touche environ 1 personne sur 3 000.

Le test de dépistage consiste à étudier l'hémoglobine chez les nouveau-nés issus de parents originaires des pays à risque.

La Mucoviscidose :

La mucoviscidose touche environ 1 enfant sur 4 500. Il s'agit d'une maladie génétique affectant les fonctions respiratoires et digestives.

Le consentement parental (signature au dos du papier buvard) est nécessaire pour réaliser ce test.

COMMENT SE DEROULE LE TEST ?

Le test de Guthrie est pratiqué généralement 72 heures (3^e jour) après la naissance mais peut se faire à partir de 48 heures de vie :

- il s'agit de prélever quelques gouttes de sang au niveau d'une veine de la main ou au niveau du talon du nourrisson (cinq gouttes de sang pour détecter cinq maladies)
- les gouttes de sang sont placées sur du papier buvard
- puis les prélèvements sont analysés au laboratoire en métropole

Si les résultats sont normaux, ils ne vous seront pas communiqués directement.

Si un des test montre un résultat anormal, vous en serez informés .Un contrôle dans les meilleurs délais permettra de savoir si votre enfant à réellement besoin d'être traité.

