

A propos de l'article: «Dépistage néonatal de la mucoviscidose également en Suisse – dès le 1^{er} janvier 2011»

Paediatrica 2010; 21 (5): 40–41.

Questions: Marc-Alain, Panchard, Vevey, Pietro Scalfaro, Cully

Réponses: Pour la Task force neonatale CF-Screening, Jürg Barben, St Gall, Toni Torresani, Zurich

Quelle est l'ampleur et l'importance attendue pour le groupe des nouveau-nés présentant des valeurs de trypsine immuno-réactive (IRT) intermédiaires et donc chez qui un deuxième test est à faire? Quel est l'impact pour les enfants prématurés?

Quant à l'importance de résultats intermédiaires d'IRT, nous ne pourrions la quantifier qu'après une période test de plusieurs mois. Le projet pilote est conçu de sorte que les valeurs limites intermédiaires de la mesure d'IRT puissent être ajustées afin de maintenir le nombre de résultats faussement positifs aussi faible que possible. Ceci est aussi vrai pour les nouveau-nés prématurés qui, selon le protocole généralement accepté pour le dépistage néonatal, ont toujours deux tests de Guthrie. En outre, nous ne pourrions confirmer des tests de dépistage positifs chez les prématurés que par un test à la sueur lorsque l'enfant aura atteint les trois kilos.

Quel sera le positionnement du pédiatre versus celui de la sage-femme, qui prêtera simplement «les petites mains» pour un nouveau prélèvement? Quel conseil donner tenant compte des conséquences psychologiques à long terme chez les parents concernés^{1)?}

Un deuxième Guthrie de dépistage de la mucoviscidose est nécessaire si le premier test montre une IRT augmentée, mais qu'aucune mutation n'est trouvée. Des valeurs légèrement augmentées d'IRT s'observent chez des individus sains, mais aussi chez les porteurs d'une mutation de mucoviscidose et chez les enfants avec une mucoviscidose atypique. Si un deuxième Guthrie pour le contrôle d'une IRT augmentée est nécessaire, l'hôpital où a eu lieu la naissance ou, en cas de naissance ambulatoire, la sage-femme, seront informés pour faire ce prélèvement. Cette

procédure est exactement la même que celle des autres dépistages faits sur le Guthrie.

Il existe peu d'études concernant les effets psychologiques à long terme pour les parents lors de résultats faux positifs. À ce jour, aucun effet indésirable n'est connu dans les pays qui ont le dépistage néonatal de la mucoviscidose depuis des années ou des décennies. Une étude française récente est parvenue à la conclusion suivante²⁾ «le dépistage néonatal de la mucoviscidose peut conduire à des résultats faux-positifs, ce qui provoque l'anxiété des parents. Cette dernière diminue rapidement après un test à la sueur effectué peu après l'appel téléphonique».

Quel est le bénéfice attendu de l'approche suisse (deux tests d'IRT pour les taux intermédiaires) versus un seul avec la recherche des mutations concomitantes aussi pour les taux d'IRT intermédiaire, tel que préconisé par des auteurs américains^{3)?}

L'objectif de tout dépistage est de maintenir le nombre résultats faux-positifs petit, d'éviter les faux-négatifs et de réduire le nombre de nouveaux examens. S'il s'avère que nous avons beaucoup de résultats intermédiaires, dans lesquels aucun cas de mucoviscidose n'est confirmé, nous allons d'abord, comme explicitement mentionné dans le protocole de l'étude pilote, modifier les valeurs de référence. Nous allons également vérifier si la mesure des 7 mutations d'une mucoviscidose les plus courantes faites avant une deuxième IRT est utile.

Références

1. Parsons EP, Bradley DM.: Psychosocial issues in newborn screening for cystic fibrosis. Paediatr Respir Rev 2003; 4: 285–92.
2. Beucher J et al. Psychological effects of false-positive results in cystic fibrosis newborn screening: a

two-year follow-up. J Pediatr. 2010 May; 156 (5): 771–6.

3. Korzeniewski SJ et al.: Variation in immunoreactive trypsinogen concentrations among michigan newborns and implications for cystic fibrosis newborn screening. Pediatric Pulmonology 2011; Feb Vol 46, Issue 2: 125–130, Online: 16 SEP 2010, DOI: 10.1002/ppul.21330

Correspondance

PD Dr. med. Jürg Barben

Präsident SWGCF

Leitender Arzt Pneumologie/Allergologie

Ostschweizer Kinderspital

CH-9006 St. Gallen

juerg.barben@kispisg.ch