

Paris le 30 mars 2020



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL
Centre Régional d'Ile de France



Necker
ENFANTS MALADES

FÉDÉRATION CRDN

DMU Médecine de l'enfant et de l'adolescent

149, rue de Sèvres
75743 PARIS Cedex 15
Standard : 01.44.49.40.00
Responsable Médical de DMU :
Pr Christophe DELACOURT

DMU Biologie médicale, médecine génomique, physiologie

149, rue de Sèvres
75743 PARIS Cedex 15
Standard : 01.44.49.40.00
Responsable Médical de DMU :
Pr Dominique PRIE

Web : hopital-necker@aphp.fr

CENTRE REGIONAL DE
DEPISTAGE NEONATAL IDF
Carré Necker – Porte N4
1er étage

Coordonnateur médical
Pr Michel POLAK
Tél : 01.44.49.48.02

Coordinatrice administrative
Mme Sandrine LACHAMBRE
Tél : 01.44.49.59.83
coordination.crdn.idf@aphp.fr

Chargée de mission
Dr Laura GONZALEZ
Tél : 01.44.49.20.89
laura.gonzalez-ext@aphp.fr

Biologistes
Dr Thao NGUYEN KHOA
Dr Aïeïl CHABLI

Secrétariat :
Tél : 01.42.73.74.73 / 74
Fax : 01.42.73.74.76
crdn.idf@aphp.fr

Laboratoire
Tél : 01.42.73.68.08 DECT 92 799
Fax : 01.42.73.68.07

Objet : Vigilance dans la prise en charge des nouveau-nés, en situation de crise COVID-19

A tous les professionnels qui s'occupent des nouveau-nés

L'épidémie actuelle cause des difficultés d'acheminement des buvards du dépistage néonatal. Des solutions locales sont travaillées dans tous les CRDN et devraient aboutir très rapidement (ex : Ile de France). Il faut néanmoins avoir une vigilance clinique accrue pour les nouveau-nés afin d'essayer de reconnaître les maladies dépistées.

Cette note n'a pas vocation à décrire de manière exhaustive les maladies en cause, mais à créer une attitude d'alerte clinique, compte tenu du retard et des difficultés du dépistage néonatal dans cette crise sanitaire. En cas de doute clinique, la 1^{ère} démarche doit consister en un appel auprès de votre CRDN afin de vérifier si le carton buvard a bien été réceptionné voir traité par le laboratoire régional.

À la naissance les signes sont souvent absents et non spécifiques, c'est d'ailleurs pourquoi est organisé un dépistage néonatal.

Signes cliniques devant faire suspecter une hypothyroïdie congénitale

- Gestation souvent plutôt 42 semaines ;
- Poids - Taille normaux ;
- Rarement larges fontanelles, en particulier la fontanelle postérieure ;
- Macroglossie, gros ventre et hernie ombilicale ;
- Ensuite nouveau-né trop calme, ictère prolongé, cri rauque et constipation.
- En cas de doute, prescrire un **dosage de TSH**.

Signes cliniques devant faire suspecter une hyperplasie congénitale des surrénales (insuffisance surrénalienne avec excès de sécrétion d'androgènes surrénaliens in utéro)

- **A la maternité :**

Anomalies des organes génitaux :

- «Ectopie testiculaire bilatérale» : testicules non palpés, même avec une « verge » d'aspect normal (fille virilisée) ;
- Hypertrophie du clitoris (corps caverneux de plus de 1 cm) pouvant aller jusqu'à un aspect « d'hypospade », fusion des grandes lèvres partielle ou complète (bien ouvrir les grandes lèvres à l'examen de naissance) ;
- chez le garçon (testicules palpables) : scrotum et verge bien pigmentés.

Ictère cholestatique ; Hypoglycémies.

- **Dans les 15 premiers jours de vie**
- Non reprise du poids de naissance à J10, perte de plus de 10% du poids de naissance ;
- Difficultés alimentaires, troubles digestifs ;
- Hypotonie ;
- Ictère marqué prolongé, mélanodermie (plus bronzé qu'attendu, marquée au niveau des organes génitaux externes (OGE) et des aréoles) ;
- Anomalies des OGE précédemment décrits, avec un aspect bien pigmenté.

En cas de suspicion, prendre en charge avant J10, risque de syndrome de perte de sel dans la 2^{ème} semaine de vie avec risque de déshydratation majeure, hyponatrémie et hyperkaliémie.

Signes cliniques devant faire suspecter une mucoviscidose

- Non reprise du poids de naissance à J10 ;
- Constipation ou diarrhée ;
- Ictère prolongé ;
- Douleurs abdominales ;
- Selles d'aspect graisseux ;
- Polyphagie.

Signes cliniques devant faire suspecter une phénylcétonurie

Malheureusement presque aucun signe ne permet de suspecter la phénylcétonurie chez le nouveau-né.

Signes cliniques devant faire suspecter une drépanocytose

La drépanocytose est en général asymptomatique dans les 3-4 premiers mois de vie. Les premières complications chez les nourrissons sont les syndromes pieds-mains (mains et/ou pieds gonflés et douloureux), les infections sévères (fièvre, signes respiratoires ou méningés), et les épisodes d'anémie aiguë (pâleur, refus de manger, asthénie).

De la part du Centre Régional de Dépistage Néonatal (CRDN) Ile de France.