

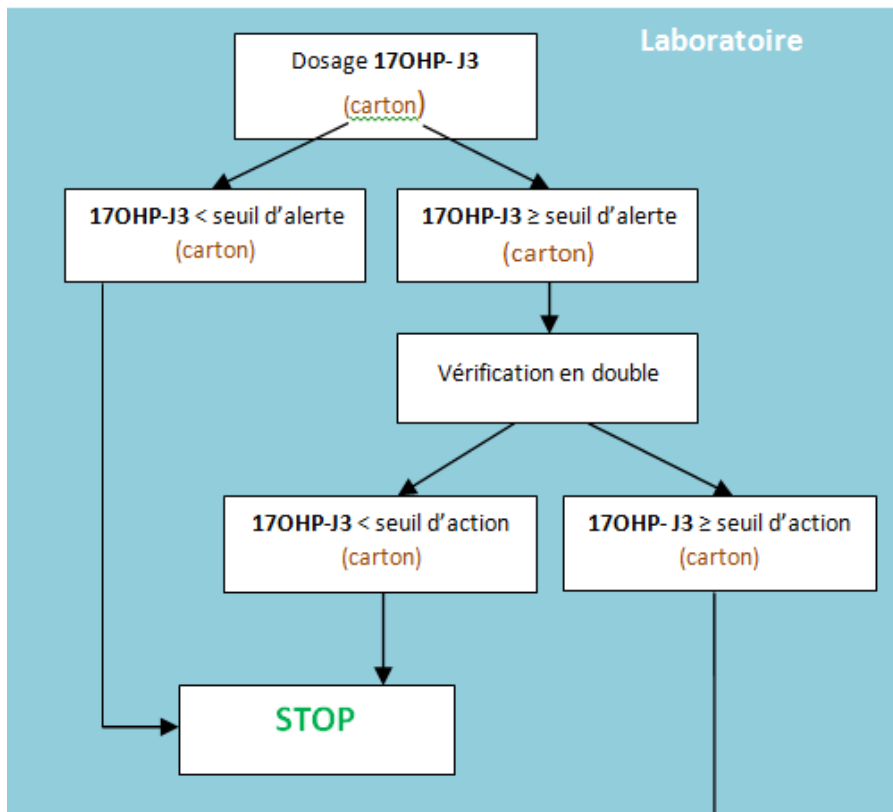
# Bilan Activité 2017 ARDEMME

## DÉPISTAGE BIOLOGIQUE

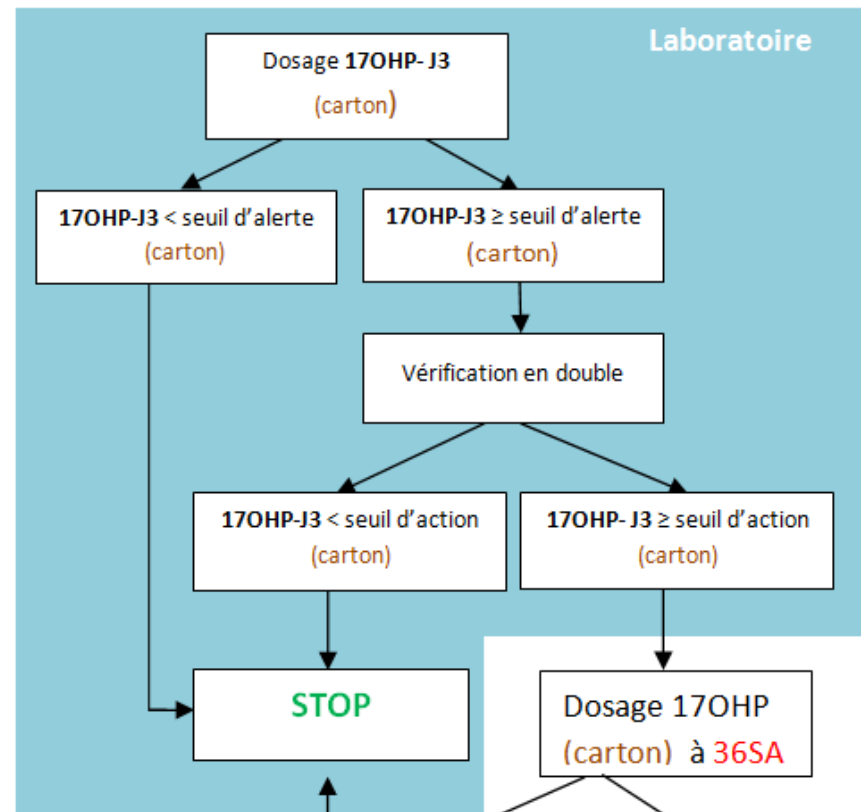
Professeur Rachel VIEUX, pour l'ARDEMME

# Algorithme 2017 pour l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales

Enfant né à terme  $\geq 36SA + 4j$



Enfant né prématuré  $\leq 36SA + 3j$



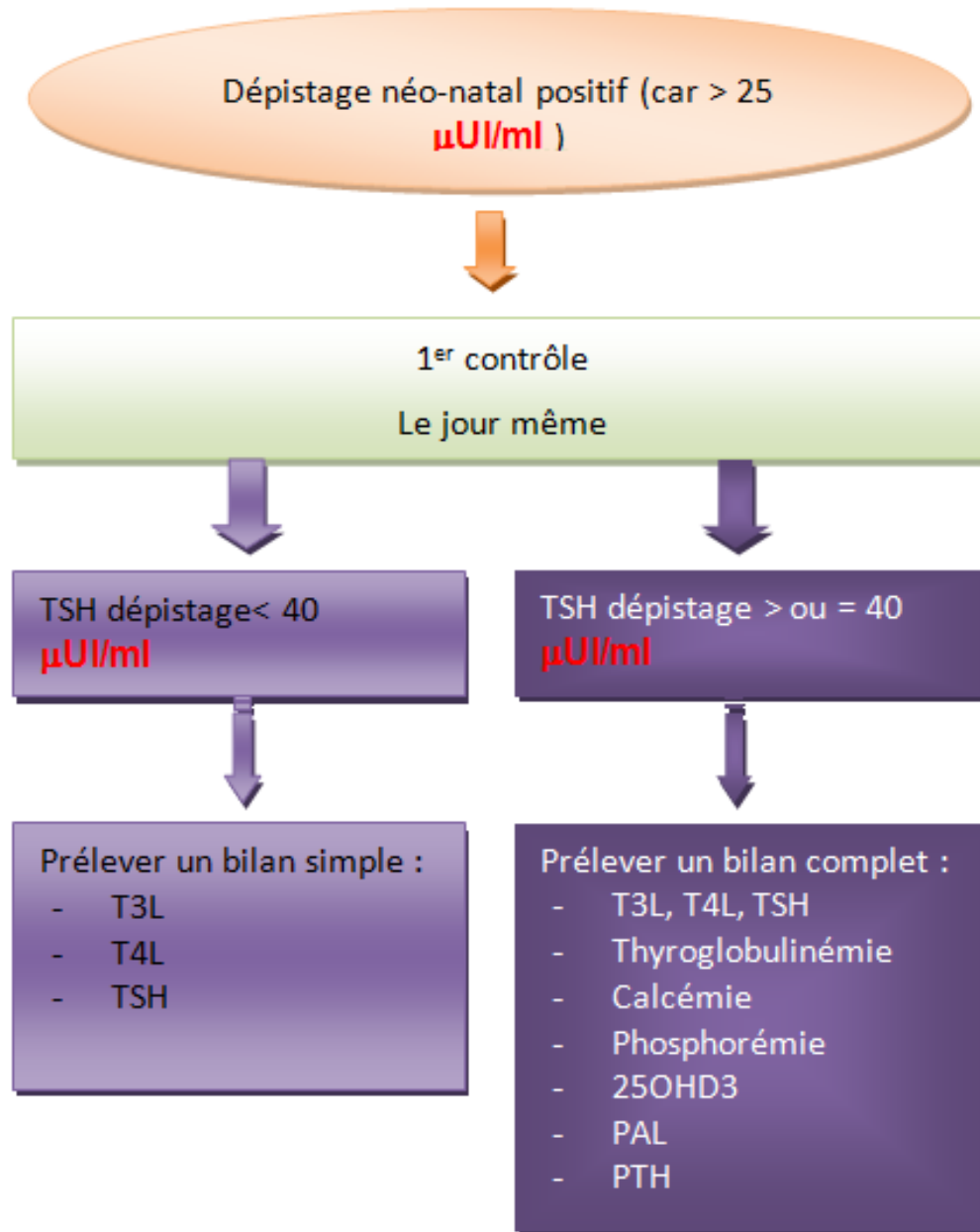
**Convocation** le soir même en **urgence**  
(sauf exception à voir avec médecin référent)  
- au CHRU de Besançon  
ou  
- au CH périphérique

**Si enfant rentré à domicile**

**Si enfant hospitalisé**


	<b>Hyperplasie congénitale des surrénales</b>
<b>Nouveau-nés dépistés</b>	<b>12092</b>
Nouveau-nés suspects	82 (0,68%)
<i>Dont enfants nés prématurément</i>	<i>41 (0,34%)</i>
Nouveau-nés avec second prélèvement	82 (100%)
Seconds prélèvements reçus	77 (94%) <i>(5 décès)</i>
Nouveau-nés convoqués	48 (62%)
Nouveau-nés vus	48 (100%)

# Algorithme 2017 pour l'Hypothyroïdie Congénitale



	<b>Hyperplasie congénitale des surrénales</b>	<b>Hypothyroïdie congénitale</b>
<b>Nouveau-nés dépistés</b>	<b>12092</b>	<b>12092</b>
Nouveau-nés suspects	82 (0,68%)	30 (0,25%)
<i>Dont enfants nés prématurément</i>	<i>41 (0,34%)</i>	<i>2 (0,01%)</i>
Nouveau-nés avec second prélèvement	82 (100%)	29 (97%) <i>(1 sans retest)</i>
Seconds prélèvements reçus	77 (94%) <i>(5 décès)</i>	29 (97%) <i>(1 sans retest)</i>
Nouveau-nés convoqués	48 (62%)	2 (7%)
Nouveau-nés vus	48 (100%)	2 (100%)

# Algorithme 2017 pour la Phénylcétonurie

 CHRU Besançon centre hospitalier régional universitaire ARDEMME	Conduite à tenir en cas de dépistage phénylcétonurie positif (>3mg/dl à J3)	050 ARD 210 PT01 001 Version 1 04/07/2017 Page 1 / 2
	PROTOCOLE	

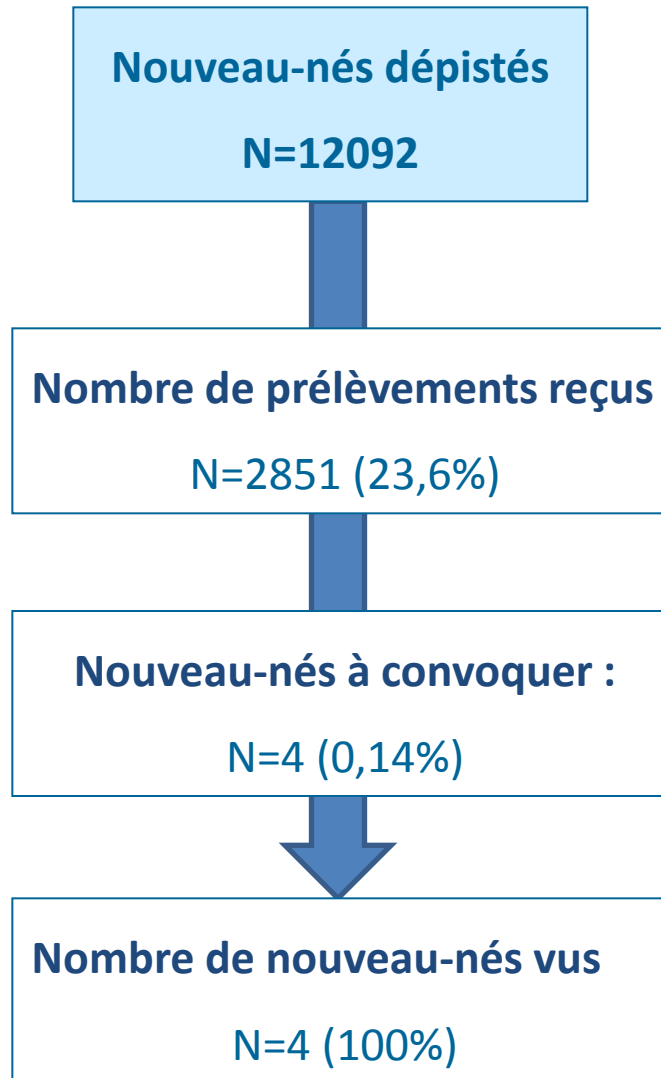
⚠ Les cartons ne sont techniqués que les lundis et jeudis.

## 1. Conduite à tenir en fonction du taux à J3 :

- Vérifier que le laboratoire de biochimie a bien fait un 2<sup>ème</sup> dosage sur le carton de J3
- **3mg/dl ≤ Taux < 6mg/dl** : convocation aux consultations de pédiatrie du CHRU de Besançon dans les jours suivants (maximum 5 jours) pour :
  - Contrôle sur carton
  - Chromatographie des acides aminés
  - Examen clinique par un médecin, qui se charge de récupérer les résultats.
- **Taux ≥ 6mg/dl** : convocation en hospitalisation au CHRU de Besançon dès le lendemain pour :
  - Bilan complet :
    - ✓ Chromatographie des acides aminés sanguins
    - ✓ Dosage urinaire des biopptérines
    - ✓ Dosage sanguin de la dihydroptéridine réductase
    - ✓ NFS, urée, créatininémie, ASAT, ALAT
    - ✓ Mutation génétique de la phénylalanine hydroxylase (Nancy). Consentement + courrier court à la génétique
  - Test au BH4 (Kuvan) sur 24 heures (si Taux ≥ 8mg/dl (ou 480µmol/l)) :
    - ✓ Charge orale d'une dose unique de 20mg/kg de BH4 chez un enfant avec taux ≥ 8mg/dl et avant la mise sous régime (dilution possible dans le lait infantile : 30-60ml)
    - ✓ Dosage de la Phe aux temps suivants (h) : 0, 2, 4, 6, 8, 12, 24 heures sur carton guthrie
  - Puis mise sous régime sans phénylalanine strict (appeler diététicienne)
  - Et surveillance du taux à 48h (sur carton ou en sanguin) puis à 96h

	<b>Hyperplasie congénitale des surrénales</b>	<b>Hypothyroïdie congénitale</b>	<b>Phénylcétonurie</b>
<b>Nouveau-nés dépistés</b>	<b>12092</b>	<b>12092</b>	<b>12092</b>
Nouveau-nés suspects	82 (0,68%)	30 (0,25%)	5 (0,04%)
<i>Dont enfants nés prématurément</i>	<i>41 (0,34%)</i>	<i>2 (0,01%)</i>	<i>1 (0,008%)</i>
Nouveau-nés avec second prélèvement	82 (100%)	29 (97%) <i>(1 sans retest)</i>	5 (100%)
Seconds prélèvements reçus	77 (94%) <i>(5 décès)</i>	29 (97%) <i>(1 sans retest)</i>	5 (100%)
Nouveau-nés convoqués	48 (62%)	2 (7%)	1 (20%)
Nouveau-nés vus	48 (100%)	2 (100%)	1 (100%)

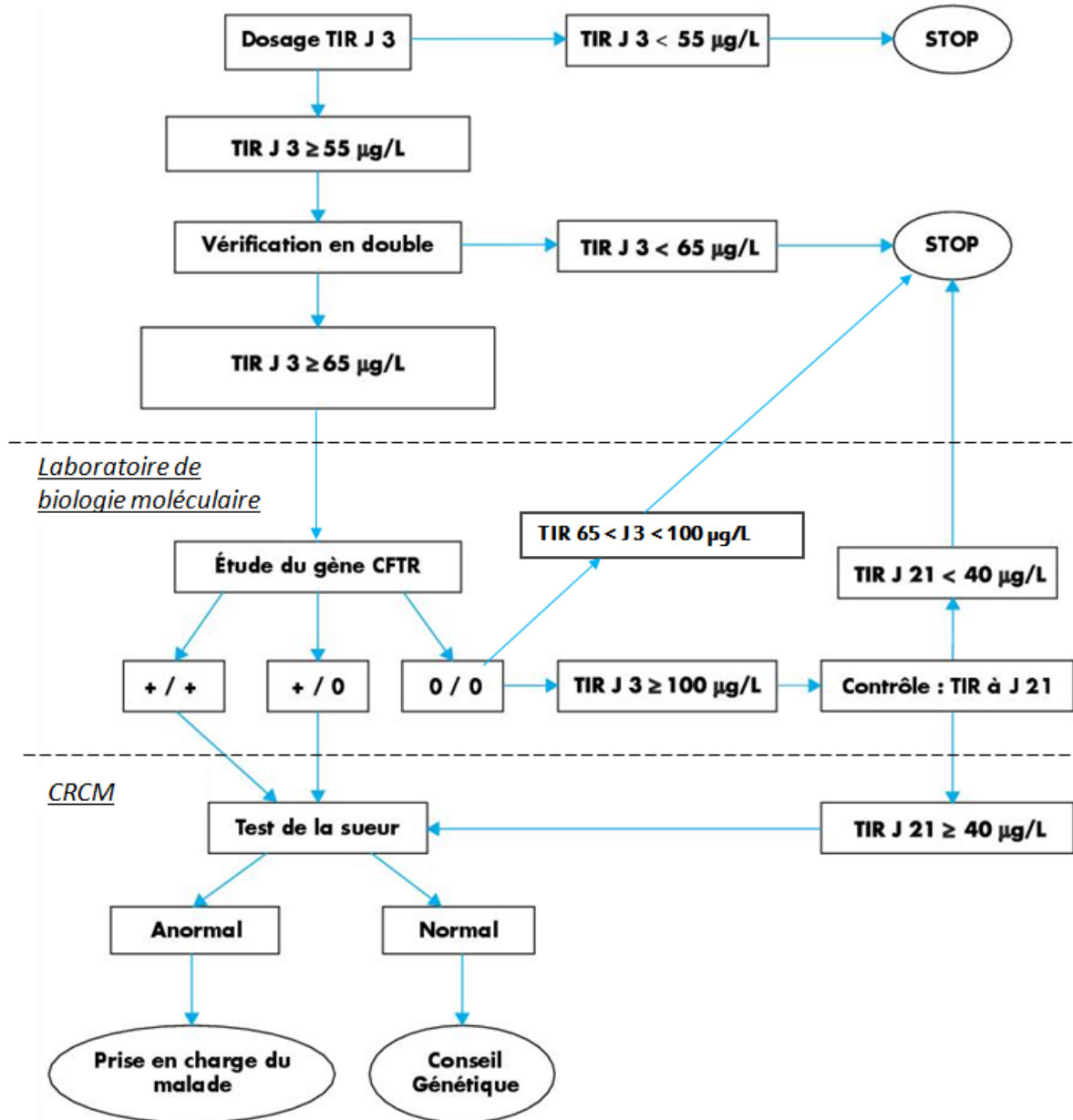
# Syndrome Drépanocytaires Majeurs en 2017



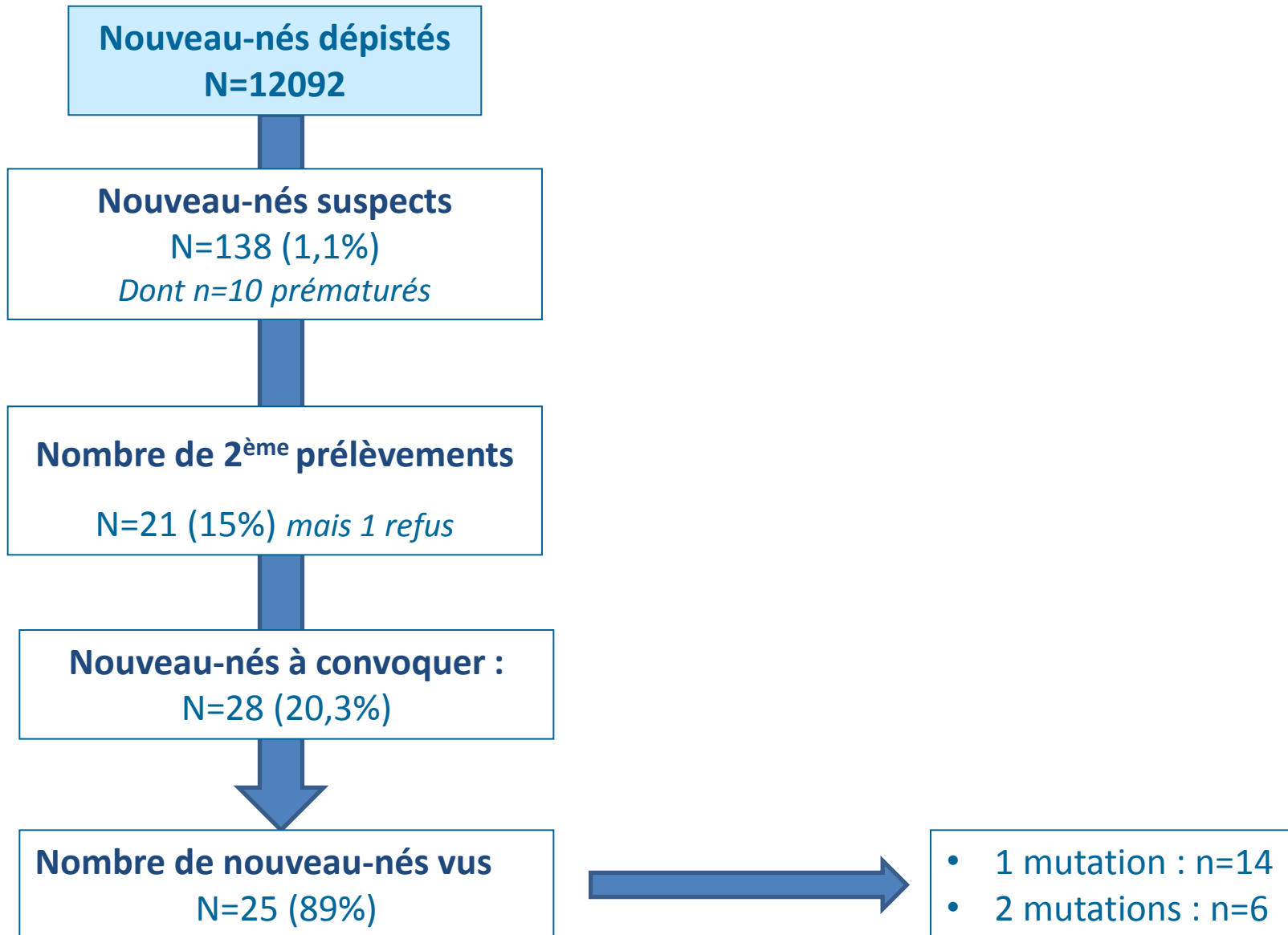


# Algorithme 2017 pour la Mucoviscidose

*Laboratoire de dépistage*



# Mucoviscidose en 2017



	Hyperplasie congénitale des surrénales	Hypothyroïdie congénitale	Phénylcétonurie	Mucoviscidose
Dépistés	1	1	1	7
Faux négatifs	0	2	0	0

**Syndrome Drépanocytaire Majeur**  
N=4

Homozygote 'SS' : n=3

Homozygote 'SS ou Sβthal' : n=1

Hétérozygote AS : n=63 et AC : n=9

Autres anomalies non SDm : n=11