



LE TEST DE GUTHRIE



Méthode de dépistage

Le test de Guthrie est une méthode de dépistage de la phénylcétonurie portant le nom de son créateur, le médecin Robert Guthrie et qui repose sur une mesure de la concentration sanguine en phénylalanine. Dans de nombreux pays, le test de Guthrie est associé à d'autres dépistages néonataux réalisés chez tous les nouveau-nés afin de détecter cinq maladies génétiques nécessitant une prise en charge particulière de l'enfant : phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, hyperplasie congénitale des surrénales, la mucoviscidose et, pour les populations à risque, la drépanocytose. Les résultats de ce dépistage sont **très positifs** car les enfants malades repérés sont traités dès leurs premières semaines de vie.



Quand sont réalisés les tests ?



Dans les trois à quatre jours qui suivent la naissance, votre enfant aura un prélèvement de sang. L'ensemble des tests est réalisé sur **quelques gouttes de sang prélevées par piqûre au talon** et recueillies sur une bandelette de papier buvard dédié à cet effet et envoyé au centre de dépistage régional.

Les équipes soignantes s'engagent à prendre en charge la douleur de votre enfant et à vous donner toutes les informations utiles.

Comment aurez-vous les résultats ?

Si les résultats sont normaux, ils ne vous seront pas rendus directement mais seront à votre disposition au secrétariat de l'association régionale de dépistage.

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



Les maladies dépistées

La phénylcétonurie : est due à l'accumulation, dans l'organisme de la phénylalanine, un des composants des aliments que nous mangeons chaque jour. Le test de Guthrie permet de détecter dans le sang du bébé malade une augmentation de la phénylalanine qui empêche le cerveau de se développer normalement. Un régime commencé les premières semaines de vie et poursuivi pendant les premières années, permet un bon développement et une croissance normale des enfants atteints.

L'hypothyroïdie congénitale : est due à une sécrétion insuffisante d'une hormone, la thyroxine, normalement produite par la glande thyroïde. Elle est indispensable à la croissance et au bon développement cérébral du bébé. Quand la thyroxine est insuffisamment sécrétée, la glande hypophysaire produit en excès de la TSH. C'est cette TSH qui est dosée par le test de dépistage. Le traitement consiste à administrer de la thyroxine, par voie orale, tous les jours, toute la vie et permet un développement physique et intellectuel normal.

L'hyperplasie congénitale des surrénales : est liée à une production anormale des hormones produites par les glandes surrénales. Cela a pour conséquence un défaut de sécrétion de cortisone et, dans certain nombre de cas, des hormones qui retiennent le sel et l'eau dans l'organisme, ainsi qu'une production excessive d'hormones masculinisantes d'où des accidents graves de déshydratation, des anomalies de la croissance staturale...le test de dépistage repose sur le dosage de la 17OHP, marqueur de ces anomalies. Le traitement à vie par hormones surrénaliennes permet une bonne croissance et un développement normal des enfants atteints.

La drépanocytose : est liée à la présence d'une hémoglobine anormale, l'hémoglobine S. Comme d'autres anomalies de l'hémoglobine, elle est fréquente dans les départements d'Outre-mer et en Afrique Noire. Elle est responsable de crises douloureuses, d'accidents anémiques aigus et d'infections particulièrement graves, surtout avant l'âge de 2 à 3 ans. Le test de dépistage consiste à étudier l'hémoglobine, il n'est pratiqué que sur les bébés nés dans les DOM-TOM et chez les nouveau-nés issus de parents originaires des pays à risque. L'éducation des parents, l'administration régulière d'antibiotiques et les vaccinations contre les infections permettent de prévenir en grande partie les accidents qui ponctuent les premières années de vie des malades.

La mucoviscidose : engendre des troubles nutritionnels et une atteinte pulmonaire progressive qui fait la gravité de l'affection. Un test de dépistage par dosage de la trypsine permet de repérer les nouveau-nés suspects. Une prise en charge précoce des malades permet de réduire la fréquence des manifestations cliniques, d'assurer une meilleure qualité de vie, dans l'attente d'un traitement spécifique.

