



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL

Centre régional Occitanie

Extension du programme national de Dépistage Néonatal au déficit en MCAD

1^{er} décembre 2020

**Centre Régional de Dépistage Néonatal
En Occitanie**

Extension du programme national



SYNTHÈSE DES RECOMMANDATIONS EN SANTÉ PUBLIQUE

Recommandations pour l'extension
du dépistage néonatal au
déficit en MCAD*

Juin 2011

MCAD



Medium Chain Acyl-coA Dehydrogenase



Acyl-coA Déshydrogénase des acides gras à
Chaîne Moyenne

15 novembre 2020

JOURNAL OFFICIEL DE LA RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Texte 32 sur 119

Décrets, arrêtés, circulaires

TEXTES GÉNÉRAUX

MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ

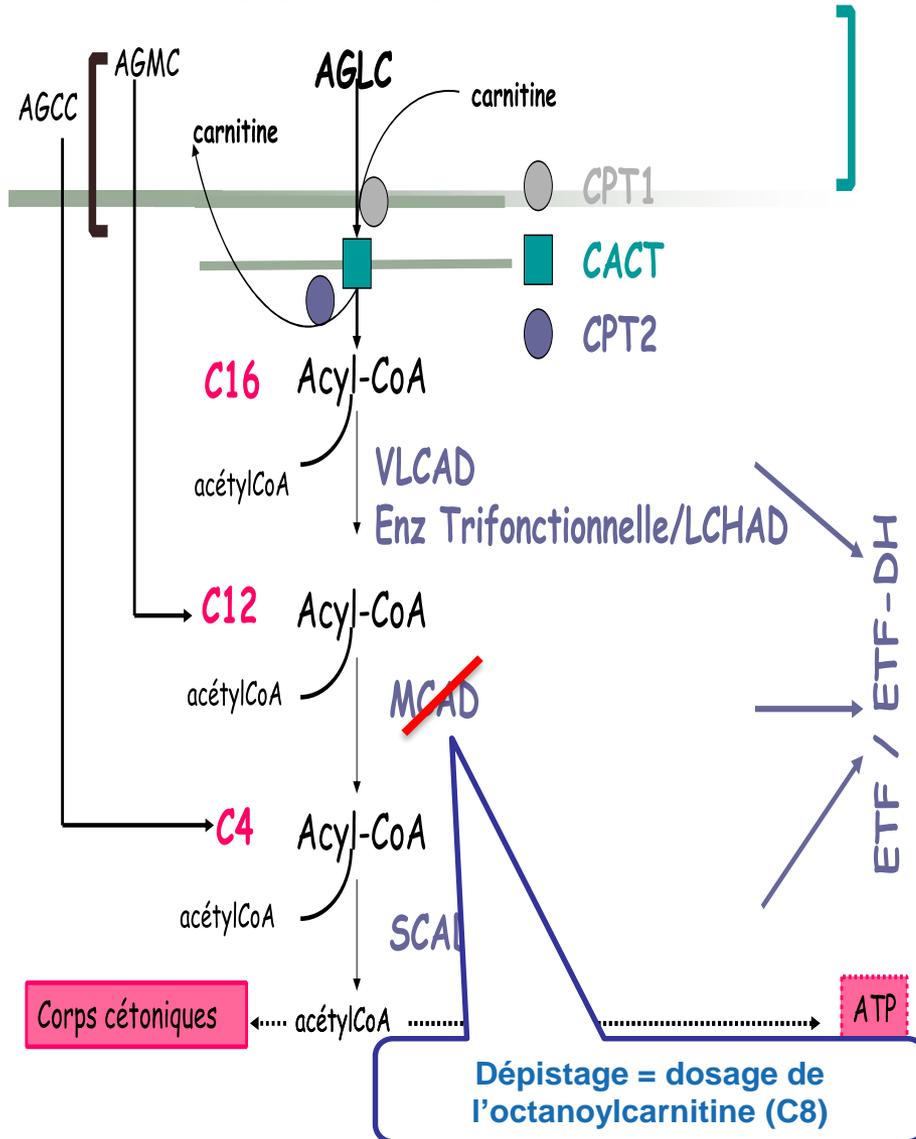
Arrêté du 12 novembre 2020 modifiant l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation
du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale

Démarrage du dépistage du déficit en MCAD le 1^{er} décembre 2020

pour tous les enfants nés à compter du 1^{er} décembre 2020

Le déficit en MCAD, qu'est ce que c'est ?

Maladie héréditaire de l'oxydation des acides gras



MCAD : β -Oxydation mitochondriale des acides gras à chaîne moyenne (6 à 12 C)

Si déficit:

- Accumulation d'acyl-CoA C8 et C10
- Défaut de production des CC

Les acyl-CoA C8 et C10 :

- s'associe avec carnitine :
Acylcarnitines C8-C10 (ACN)
- ω -oxydation microsomale des acyl-CoA :
Acides dicarboxyliques (CAOU)

Le déficit en MCAD : la maladie

Maladie héréditaire de l'oxydation des acides gras

Clinique :

Hypoglycémie
trouble du rythme cardiaque
léthargie
convulsions
coma
décès



Touche ~
1 enfant / 20 000

Risque de décompensation dès les premiers jours de vie

Le risque augmente avec le jeûne, en cas d'infection, de vomissements ou d'intervention chirurgicale

Le déficit en MCAD

Maladie héréditaire de l'oxydation des acides gras

Prise en charge si décompensation :

Urgence thérapeutique



Prévention des décompensations

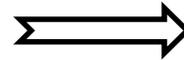
Mesures diététiques :

- ✓ Eviter les périodes de jeûne (réduire l'intervalle entre deux tétées)
- ✓ Augmenter les apports en sucre si risque de décompensation

Quels changements pour le dépistage néonatal ?

Document d'information

Nouveau feuillet d'information à insérer dans le document J3



Quels changements pour le dépistage néonatal ?

Acheminement du buvard

Risque de décompensation dès les premiers jours de vie comme pour l'hyperplasie ou la phénylcétonurie : **URGENCE**

Envoyer le buvard au CRDN sans délai dès le prélèvement



Formule de prélèvement sanguin pour le dépistage néonatal. Le formulaire est divisé en plusieurs sections :

- CODE MATERNITÉ** : ENFANT NÉ À RISQUE DE DRÉPANOCYTOSE (Oui/Non), NOM, Prénoms, Sexe (M/F), Nom de naissance de la mère, Née le (j/m/ans), Poids (g), Terme (SA + jours), Maternité naissance, Accouchement à domicile (Oui/Non), Grossesse multiple (Oui/Non), Rang de naissance (1/2), PRÉLEVEMENT (INITIAL/PRÉLEVEMENT), Prénoms le (j/m/ans), Nom Prénoms le, Lieu, prénoms le, Maternité de naissance (Domicile/autre), Lieu / Code, Transfusion globules rouges Date.
- N° NAISSANCE ANNUEL** : N° à risque de surdité. Si OUI, précisez.
- VÉRIFICATION AUDITION** : 1^{er} test (Date, Lieu) et Ré-test (Date, Lieu). OEA (Normal/À surveiller) et PEA (Normal/À surveiller) pour les tests OD et OG.
- Rendez-vous le** : Lieu, Avec, Tél., La dépistage auditif n'a pas pu être réalisé car.



LETTRE

T



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL

Centre régional Occitanie

Pour les SF libérales, l'envoi du buvard est de leur responsabilité ne pas le confier aux familles !

Et au laboratoire

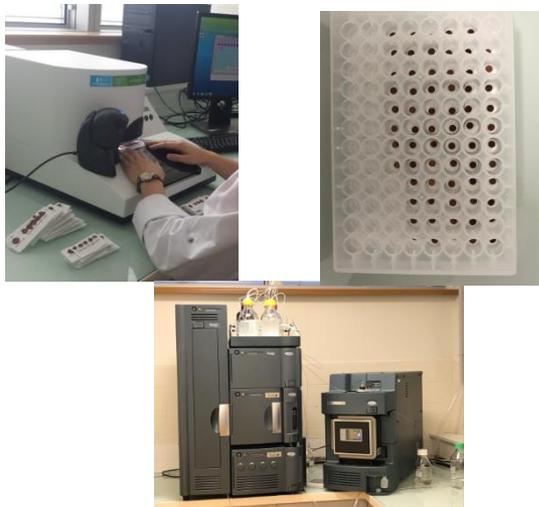
Pré-analytique

Réception des
buvards
Enregistrement



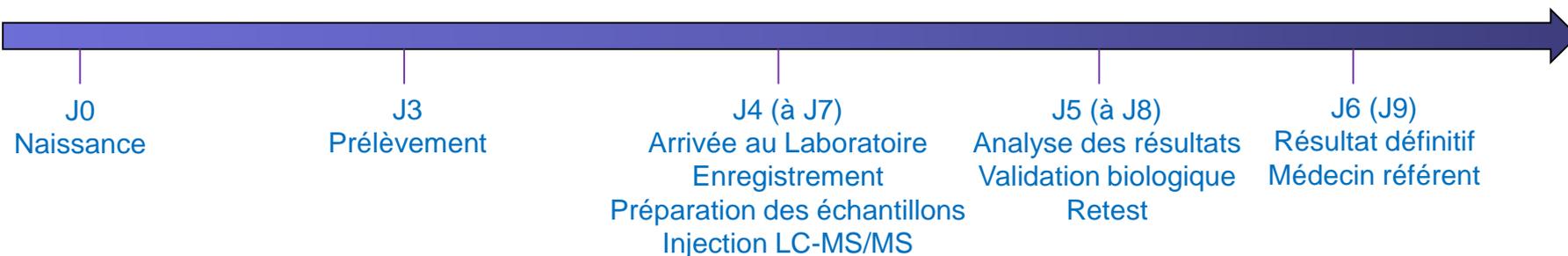
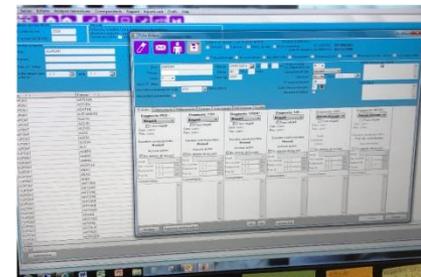
Analytique

Préparation des
prélèvements
Analyse par LC-MS/MS



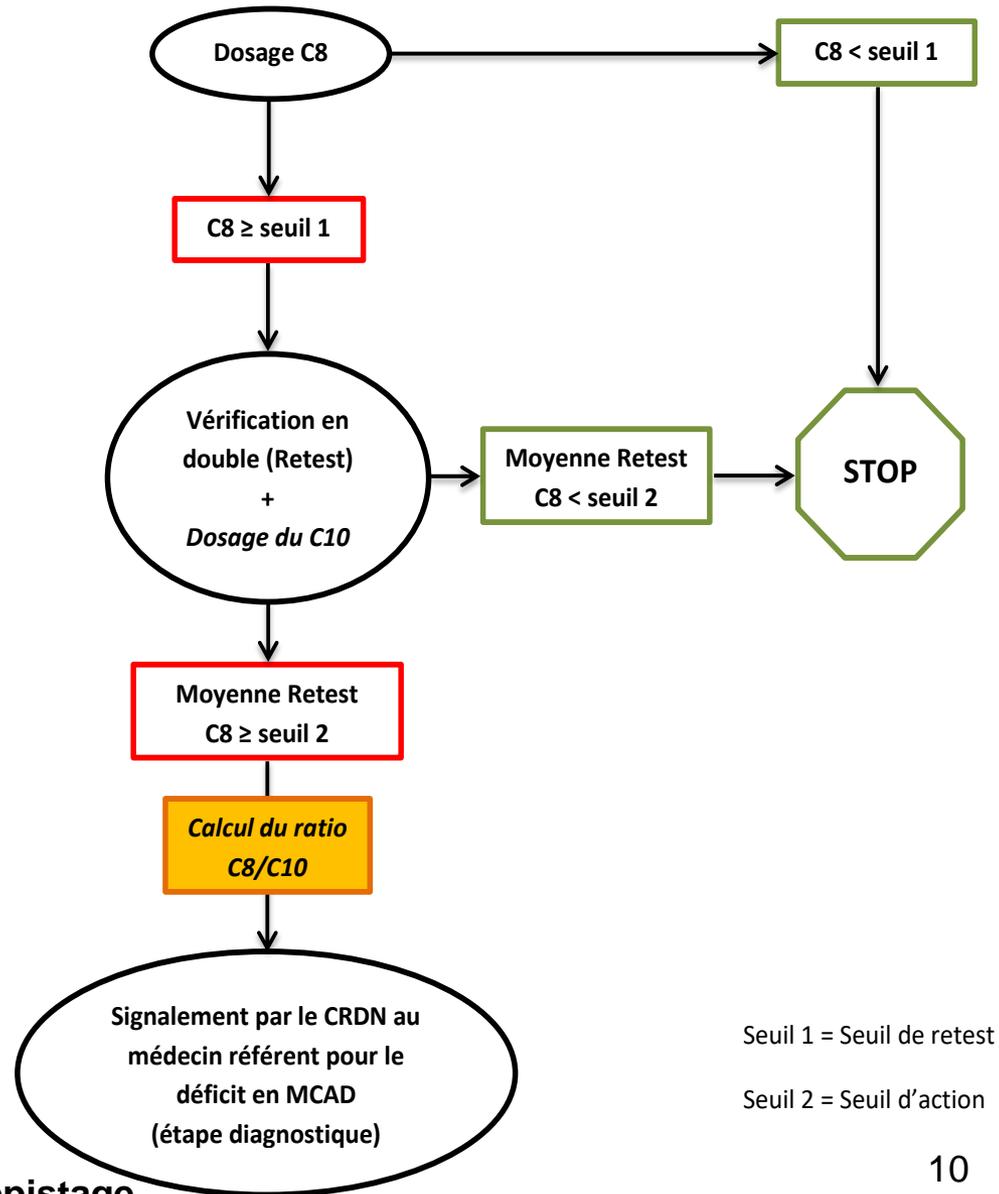
Post-analytique

Interprétation et validation
des résultats



Organigramme MCAD

- Seuil 1 : 0,15 $\mu\text{mol/L}$
- Seuil 2 : 0,2 $\mu\text{mol/L}$ (=99,5^èp)
- (C8/C10 à titre informatif)



Les seuils seront réévalués après 1 mois de dépistage

Si résultat positif

**Information immédiate aux cliniciens référents
soit à Toulouse, soit à Montpellier**

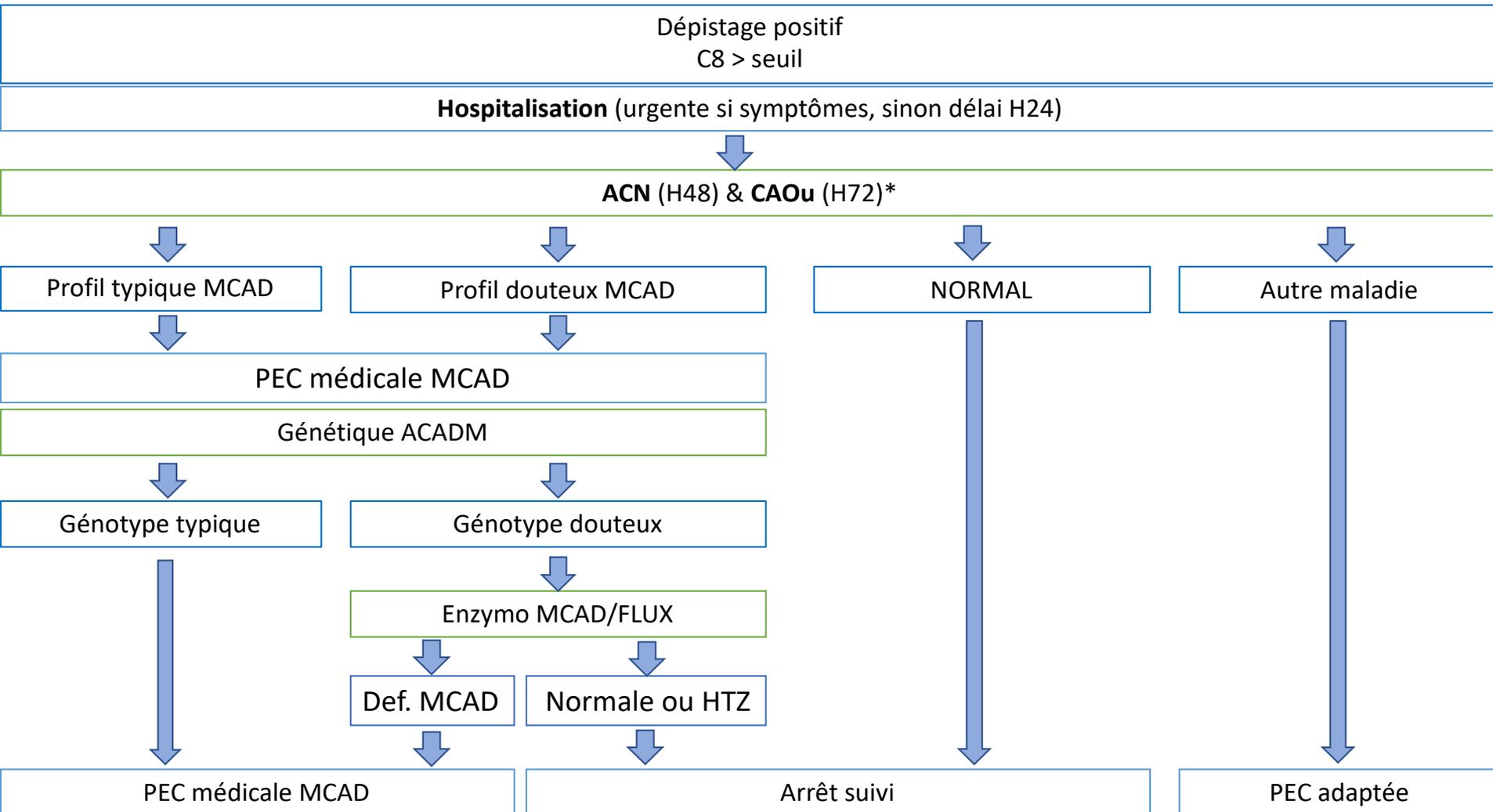
centre de référence

maladies rares



Hospitalisation (urgente si symptômes à l'appel , sinon délai H24)

Conduite à tenir en cas de positif (CR MHM)



ACN: acylcarnitines / CAOu : chromatographie des acides organiques urinaires

* À réception au laboratoire, et analyse selon recommandations SFEIM

Nouvelles recommandations de la HAS Proposition d'ajout de 7 maladies

Janvier 2020



Évaluation *a priori* de l'extension du dépistage néonatal à une ou plusieurs erreurs innées du métabolisme par la technique de spectrométrie de masse en tandem en population générale en France (volet 2)

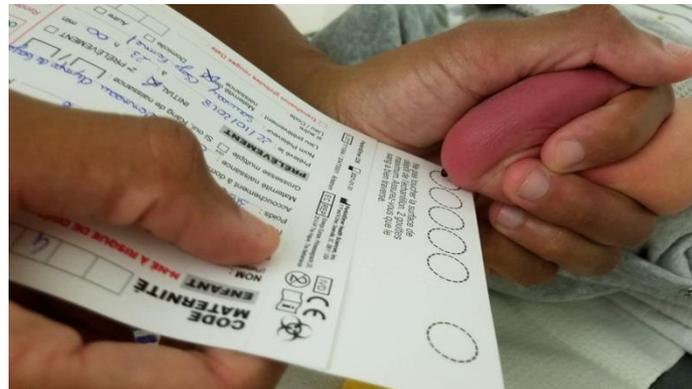
Maladies	Aminoacidopathies	Aciduries organiques	Déficits de bêta-oxydation
Proposées	HCY Homocystinurie MSUD Leucinose TYR1 Tyrosinémie type 1	GA-1 Acidurie glutarique de type 1 IVA Acidurie isovalérique	LCHAD déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA de chaîne longue CUD déficit en captation de carnitine

A retenir

Démarrage du dépistage du déficit en MCAD pour tous les enfants nés à partir du 1^{er} décembre 2020

Nouveau feuillet d'information à insérer dans le document J3

Pas de changement pour le prélèvement sur le même buvard qui doit être envoyé sans délai au CRDN



**Merci à tous de votre implication au quotidien
qui fait la réussite du dépistage néonatal**