

Pr Zakia Arrada*,
à Santé Mag,



La mise en place d'un dépistage néonatal, des maladies rares, est une priorité

La phénylcétonurie et l'hypothyroïdie congénitale, deux maladies, dites rares, représentent la première cause d'handicap évitable acquis. Pourtant, un simple dépistage néonatal permettrait de les déceler.

Aussi, avec une prise en charge thérapeutique précoce, l'enfant évoluera normalement. Malheureusement, ce dépistage n'est pas systématique, dans notre pays et les faits sont là: on enregistre, en Algérie, environ, 100 à 200 nouveaux cas, pour chacune de ces pathologies, par an. Et c'est pour cette raison, justement, que le professeur Zakia Arrada plaide pour un dépistage néonatal. Écoutons-là.

... Propos recueillis par **Tanina Ait**



Santé Mag: Que représente, concrètement, le terme de «maladies rares», pour les professionnels de la santé ?

Pr Zakia Arrada: Tout d'abord, je dirais qu'une maladie est dite rare, lorsque sa fréquence est inférieure à une sur 2.000 naissances vivantes; par ailleurs, on dit: **«une maladie n'est rare que dans un cadre général; mais, jamais rare, pour les personnes qui en souffrent».**

En tant que professionnels de la santé, nous dépasserons, toutefois, cette définition, tout comme celle des maladies orphelines, pour faire remarquer que ces pathologies sont qualifiées ainsi, car

elles ne reçoivent pas de subventions en pharmaceutique, ou autres, pour évoluer dans leurs thérapeutiques. Au demeurant, rares ou orphelines, pour nous, il s'agit d'enfants malades que nous devons prendre en charge.

En outre, au-delà de cette prise en charge thérapeutique, nous voudrions faire avancer l'idée que certaines de ces maladies, dites rares, peuvent être décelées très tôt; c'est-à-dire, à la naissance. Dans ce cas, les enfants pourront évoluer normalement et deviendront, alors, des adultes normaux. Ceci est très important à signaler, car il existe des maladies rares; notamment, la phénylcétonurie et

l'hypothyroïdie congénitale - cette dernière est la plus fréquente - mais, toutes deux représentent la première cause d'handicap évitable acquis.

Le dépistage de la phénylcétonurie et l'hypothyroïdie congénitale est-il difficile à réaliser ?

Il s'agit d'un examen très anodin et ces deux pathologies les plus fréquentes peuvent être dépistées, dès la naissance, par un test néonatal du buvard. Pour ce faire, on prélèvera quelques gouttes de sang, au niveau de la main du nourrisson, lesquelles seront analysées sur un papier buvard, en laboratoire. Cet examen est, systématiquement, demandé dans tout les pays développés, au cours des deux premières semaines qui suivent la naissance de l'enfant. Lorsque la maladie est décelée, il sera, alors, administré un traitement idoine et avec un bon suivi médical de l'enfant, il pourra, ainsi, mener une vie normale.

Dans le cas contraire et malheureusement, cela se passe dans notre pays, la constatation de la maladie intervient à un stade avancé: des mois, voire des années après la naissance, lorsqu'il est trop tard, car la maladie a évolué vers un handicap mental profond, avec des troubles psychiatriques, agressivité, violence ... et le pronostic de ces enfants est irrémédiablement altéré.

Si le dépistage néonatal de ces maladies rares est facile, pourquoi, alors, nous ne

le mettrions pas en place, dans notre pays ?

Beaucoup de gens, justement, sont persuadés qu'il faut mettre en place le dépistage néonatal. En fait, à mon sens les principales contraintes sont les suivantes: d'abord il faut qu'il y ait une volonté politique et ceci est une condition sine-qua-non. A cet effet, nous avons, souvent, sollicité notre tutelle, qui semble être sensible à ce dépistage néonatal; mais, il faut qu'elle passe à l'action et mette en place l'équipement et le budget y afférents.

La deuxième contrainte à lever est, quant à elle, d'ordre organisationnel et ceci relève des professionnels de la santé car, comme action de santé publique, ceci exigera la participation de tout le corps médical et cette action est tout a fait réalisable, puisque ce dépistage se fait dans d'autres pays, pourquoi pas chez-nous ?

Depuis le temps où vous vous battez, pour la mise en place du dépistage néonatal y a-t-il des échos favorables ?

Le ministère de la Santé a été effectivement sensible, dès le départ, à notre demande de mise en place du dépistage néonatal. Il a répondu, dans un premier temps, tout à fait favorablement, en organisant, avec l'aide de l'Unicef un Workshop d'une semaine, avec la venue d'un professeur étranger, référent de dépistage, avec lequel nous avons mis en place une feuille de route, pour un dépistage.

Ce dépistage se fera, d'abord, sur trois maternités-pilotes, que nous avons désignées; puis, cette action sera étendue, dans un deuxième temps, à l'échelle régionale, puis nationale.

Malheureusement, depuis 18 mois, ce projet a l'air de battre de l'aile car, il nous est dit, par la tutelle, qu'il ya d'autres priorités, alors que moi je dirais que ce dépistage néonatal des maladies handicapantes est nécessaire et ceci est, aussi, une priorité.

Connait-on les chiffres de ces maladies, en Algérie ?

On n'a pas de vrais chiffres mais, des estimations. Si on estime que la phénylcétonurie, ou l'hypothyroïdie congénitale représentent une naissance sur 5000 mille. Pour chacune de ces maladies; c'est-à-dire, 1 cas pour 5000 naissances vivantes, alors, à raison d'environ 1 million de naissances vivantes, par an, en Algérie, cela donnerait 100 à 200 nouveaux cas, pour chacune de ces pathologies, par an.

Y a-t-il un suivi adéquat, une fois qu'on a découvert ces deux pathologies ?

La prise en charge thérapeutique de ces deux maladies est différente. Concernant l'hypothyroïdie congénitale, sa prise en charge est relativement simple, dans la mesure où ces enfants seraient dépistés précocement et confiés à des endocrinologues, ou des pédiatres, spécialisés en endocrinologie.

Ces praticiens administreront à l'enfant des hormones thyroïdiennes; en l'occurrence, des gouttes de thyroxines, dont le dosage sera adapté selon les résultats des examens biologiques et bien sûr, avec un suivi. Il en sera tout autrement pour la phénylcétonurie, car cette pathologie est liée aux enfants par le fait qu'ils ne peuvent pas métaboliser les acides aminés; en l'occurrence, la phénylalanine. Donc, ces enfants ne doivent pas consommer des protides, ni animales ni végétales, sauf à des quantités très faibles.

Ainsi, il faudra leurs donner une alimentation très spécifique; aussi bien pour les laits, ou les aliments (riz, pâtes, couscous...).

En cela, il faudra faire appel à des diététiciens, des nutritionnistes, pour orienter le régime alimentaire de l'enfant globalement et des biologistes, pour effectuer les dosages de la phénylalanine, afin de la stabiliser, dans un souci de lui adapter une thérapeutique donnée.

Ce personnel est présent, d'ailleurs, dans notre structure, au CHU Nafissa Hamoud et il est associé, du reste, aux pédiatres et psychologues. Nous voyons bien que c'est une prise en charge spécialisée et pluridisciplinaire.

Un message à transmettre

Le message que je désirerais transmettre, c'est de mettre en place, en toute urgence, un dépistage néonatal. Ceci est très important, car il pourrait éviter à des centaines d'enfants d'être handicapés mentaux.

Ce dépistage, à l'évidence, est fait dans l'intérêt de tout le monde; dans l'intérêt de l'enfant, en premier lieu, bien évidemment, dans celui de sa famille et enfin, de la société parce que le coût du dépistage est, de loin, inférieur à celui du traitement de la maladie déclarée ■

* Professeuse Zakia Arrada,

chef de service de pédiatrie (B), au CHU Nafissa Hamoud (ex Parnet) - Alger.