

Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



Ce que vous devez savoir sur le DICS

.....o Quelle est l'origine de la maladie ?

Le Déficit Immunitaire Combiné Sévère (DICS) est un groupe de maladies rares mais extrêmement graves, caractérisées par un **déficit profond de l'immunité cellulaire (lymphocytes T- LT) et humorale (lymphocytes B)** dû à une mutation génétique.

En pratique, différents types de DICS sont définis en fonction de la quantité de lymphocytes T et d'une analyse génétique.

.....o Quelles sont les conséquences ?

Le déficit profond de l'immunité entraîne un **risque élevé d'infections graves** d'origines virales, bactériennes ou fongiques.

Asymptomatiques à la naissance, la plupart des enfants atteints de DICS décèdent au cours de la première année de vie s'ils ne sont pas identifiés et pris en charge rapidement.



Comment la maladie est-elle détectée ? o.....

Le dépistage est réalisé à partir du sang du nouveau-né déposé sur un carton buvard prélevé entre 48 et 72h après la naissance.

Il repose sur une analyse de marqueurs moléculaires de la production de lymphocytes T par le thymus, qui sont très bas voire indétectables en cas de DICS.

Tout résultat comportant un taux anormal est suivi par un dosage quantitatif des LT en cytométrie de flux pour confirmer le diagnostic puis par une étude génétique pour déterminer le type de mutation en cause.



Quelle est la fréquence à la naissance ? o.....

Les données de l'étude pilote française DEPISTREC rapportent environ **un nouveau-né atteint de DICS sur 63 500 naissances.**



Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



Ce que vous devez savoir sur le DICS

.....o Comment traiter un enfant atteint de DICS ?

Le traitement curatif de référence repose sur la greffe de cellules souches hématopoïétiques (CSH) (moelle osseuse, sang de cordon ombilical ou sang périphérique) provenant d'un donneur compatible (fratrie, parent ou donneur non apparenté).

L'âge du nouveau-né au moment de la greffe et l'absence d'infections sont des facteurs pronostiques de survie. Le diagnostic doit donc être fait le plus tôt possible et **la greffe de CSH doit être réalisée dans les 2 mois après la naissance.**

D'autres traitements pourraient être proposés pour certains types de DICS (une substitution enzymatique, une thérapie génique).

La prise en charge prophylactique du nouveau-né dans l'attente de la greffe repose sur l'isolement en environnement stérile, et sur un traitement médicamenteux, notamment antibiotique, antiviral et antifongique.

Il est également recommandé d'arrêter l'allaitement (ou de ne pas le débiter) jusqu'à ce que le statut immunitaire et infectieux de la mère soit connu, en particulier concernant une infection par le cytomégalovirus (CMV).



À NOTER

Ces enfants présentent par ailleurs une contre-indication absolue aux vaccins vivants atténués (tels que les BCG, ROR, rotavirus, varicelle). Les autres types de vaccins sont inutiles tant que la réponse immunitaire n'est pas rétablie.

