

Répartie

# À propos du dépistage néonatal de la mucoviscidose

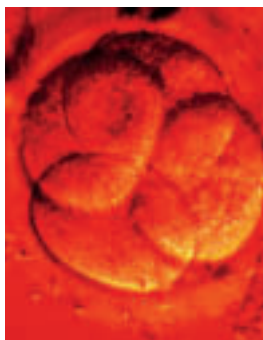
Raymond Ardaillou



[raymond.ardaillou@academie-medecine.fr](mailto:raymond.ardaillou@academie-medecine.fr)

Dans son article intitulé « *Dépister les nouveau-nés. Évolution, débats et consensus* » [1], Joëlle Vailly nous donne le regard d'une sociologue sur le dépistage néonatal de la mucoviscidose, ce qui fait tout l'intérêt de son travail, mais l'expose à être parfois imprécise au plan médical. Elle écrit dans le paragraphe titré « Un nouveau régime de pratiques » : « Il (le dépistage néonatal de la mucoviscidose) mobilisait pour la première fois, à une échelle de masse en France, la recherche de mutations sur l'ADN ». En fait, le dépistage néonatal de masse de cette maladie, tel qu'il est pratiqué par l'Association Française de Dépistage et de Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) recourt au dosage dans le sang d'une enzyme pancréatique, la trypsine immunoréactive. C'est seulement si la valeur trouvée dépasse la limite supérieure de la normale que la recherche de mutations sur le gène de la protéine CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator channel*) est alors effectuée et l'expression phénotypique de la mutation recherchée par le dosage de chlorure dans la sueur. Dans son rapport d'activité pour l'année 2005

[2], l'association régionale Nord-Pas-de-Calais de l'AFDPHE indique que sur 70 652 nouveau-nés examinés dans ces deux départements plus l'île de la Réunion, la concentration de trypsine immunoréactive a atteint ou dépassé la valeur seuil de 65 µg/l 513 fois, ce qui a donné lieu à 509 recherches de mutations dont



74 ont été positives. On est donc loin d'un dépistage de masse par analyse de l'ADN (509 fois pour 70 652 naissances) qui ne vient que dans une deuxième étape. Cette remarque n'enlève rien à la qualité de l'article qui analyse de façon remarquable les motivations des différents intervenants dans ce dépistage néonatal. ♦

**About the neonatal screening of cystic fibrosis**

## RÉFÉRENCES

1. Vailly J. Dépister les nouveau-nés. *Évolution, débats et consensus. Med Sci (Paris)* 2007 ; 23 : 323-6.
2. Association Régionale Nord-Pas de Calais pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant. *Bilan d'activité 2005*. Paris : AFDPHE, 2005.

