

Dépistage néonatal

Quoi de neuf le 1 er janvier 2023

Dr Bruel

Référent dépistage (métabolique)

7 nouvelles maladies métaboliques

- Homocystinurie évolution progressive notamment thromboembolie traitement possible régime si besoin
- Leucinoase URGENCE maladie par intox AA ramifié Coma séquelles traitement régime
- Tyrosinémie de type I insuf hépato cellulaire urgent régime traitement
- Acidurie glutarique de type I encéphalopathie régime traitement

Dépistage néonatal

- Acidurie isovalérique coma urgent régime
- Déficit ac gras chaîne longue urgent hypoglycémie, myocardiopathie éviter jeun
- Déficit primaire en carnitine troubles du rythme traitement carnitine

- Enfin rattrapage du retard du dépistage mais à moyen constant 3 cliniciens référent en Normandie !
- Perspectives à venir dépistage universel de la