

une méthode ad hoc pour l'évaluation des maladies à dépister. Cette évaluation a consisté à développer une grille hiérarchisant/organisant les critères selon une suite logique. L'application de ce logigramme a permis de discerner les EIM examinées à proposer au DNN (dépistage néonatal).

Lors d'une troisième étape, un panel de trente-cinq experts (cliniciens et biochimistes/biologistes) a noté chaque critère pour chaque EIM à l'aide de la grille d'évaluation et des synthèses bibliographiques produites à cet effet. C'est ainsi que trois catégories de maladies ont été définies: celles pouvant être proposées pour être incluses au programme de DNN, celles qui ne peuvent pas être proposées actuellement et méritent une réévaluation d'ici trois ans (en fonction de nouvelles données attendues), et celles dont les

connaissances ne permettent pas de les proposer au programme national de DNN, les critères n'étant pas remplis à ce jour.

C'est ainsi qu'aujourd'hui, sur les vingt-quatre EIM évaluées, la HAS préconise l'introduction de sept d'entre elles dans le programme national français de dépistage néonatal: la leucinose (MSUD), l'homocystinurie (HCY), la tyrosinémie de type 1 (TYR-1), l'acidurie glutarique de type 1 (GA-1), l'acidurie isovalérique (IVA), le déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA de chaîne longue (LCHAD), et le déficit en captation de carnitine (CUD).

Ces sept maladies devraient ainsi bientôt s'ajouter aux cinq déjà recherchées et au déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaînes moyennes (MCAD) déjà recommandé par la HAS, mais non encore dépistées. L'inscription

de nouvelles pathologies va nécessiter une évolution de l'organisation des centres d'expertise mais aussi des maternités. Pour les treize centres français spécialisés, l'enjeu sera de gérer l'augmentation du nombre d'analyses différentes pour chaque échantillon recueilli. Pour les maternités, l'organisation devra permettre la coordination entre biologistes et cliniciens en particulier pour réaliser le prélèvement entre 48 et 72 h après la naissance. Sans oublier de transmettre les buvards au laboratoire dans un délai maximum de 24 h.

1 Évaluation a priori de l'extension du dépistage néonatal à une ou plusieurs erreurs innées du métabolisme par spectrométrie de masse en tandem. Haute Autorité française de Santé, 3 février 2020.

DÉPENDANCES EN BREF Service d'alcoologie, CHUV, Lausanne

Détecter les patients à faible risque de retour à une consommation soutenue d'alcool après une greffe hépatique précoce

Parmi les patients atteints d'une maladie du foie liée à l'alcool qui subissent une transplantation hépatique précoce (par exemple sans période d'abstinence spécifique), un retour à une consommation soutenue d'alcool après une greffe du foie est associé à un risque de décès multiplié par 5 par rapport à une abstinence. Les chercheurs ont tenté de mettre au point un outil prédictif permettant d'identifier les patients prégreffés à faible risque de consommation soutenue d'alcool après la greffe, en utilisant des données rétrospectives concernant 134 patients atteints d'hépatite sévère liée à l'alcool ayant subi une transplantation hépatique précoce. La consommation d'alcool au cours de la période postgreffe a été obtenue principalement par autodéclaration et classée par catégorie.^a

- Sur 134 patients, 72% étaient des hommes et 82% étaient de race caucasienne. Le délai médian d'abstinence avant la greffe du foie était de 54 jours et le score médian du modèle pour le stade terminal la maladie du foie-sodium (MELD-Na) était de 34.

- 129 patients ont survécu jusqu'à la sortie de l'hôpital après la greffe et ont été suivis pendant une période médiane de 1,6 an. Dans ce groupe, 26% ont déclaré avoir déjà consommé de l'alcool après la greffe; 21 personnes ont connu un «dérapage», tandis que 13 avaient une consommation d'alcool persistante.
- Quatre variables étaient associées à une consommation soutenue d'alcool après une greffe du foie et comprenaient le score de la consommation soutenue d'alcool après une greffe du foie (SALT) (plage de 0 à 11):
 - > 10 verres par jour lors de la première hospitalisation (+ 4 points);
 - > 2 tentatives de réhabilitation «infructueuses» antérieures (+ 4 points);
 - Antécédents de problèmes juridiques liés à l'alcool (+ 2 points);
 - Antécédents de consommation de substances illicites sans tétrahydrocannabinol (+ 1 point).
- Un score SALT > 5 démontrait une valeur prédictive positive de 25%; un score SALT < 5 a démontré



© iStockphoto/Briana Jackson

une valeur prédictive négative à 95% pour une consommation prolongée d'alcool après une greffe de foie.

Commentaires: En utilisant 4 variables objectives prétransplantation, le score SALT peut identifier les candidats atteints d'hépatite sévère liée à l'alcool et présentant un faible risque de consommation soutenue d'alcool après une greffe hépatique précoce. L'utilisation de cet outil peut non seulement orienter un choix approprié des patients pour une greffe précoce parmi les personnes atteintes d'hépatite sévère liée à l'alcool, mais peut également guider les interventions basées sur le risque dans la période postgreffe.

Dr Adriana Angulo
(traduction française)

Seonaid Nolan, MD
(version originale anglaise)

^a Pas de consommation d'alcool; un «bordereau» (défini comme toute consommation d'alcool avec sobriété retrouvée); ou consommation prolongée d'alcool (définie comme une durée minimale de 100 jours).

Lee BP, Vittinghoff E, Hsu C, et al. Prédire le faible risque de consommation prolongée d'alcool après une greffe hépatique précoce pour le traitement de l'hépatite alcoolique aiguë: score de consommation d'alcool après une greffe du foie soutenue. *Hépatologie* 2019;69:1477-87.