

INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS :

Mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal de l'acidémie argininosuccinique/de la citrullinémie

Qu'est-ce que le dépistage néonatal ?

Ce sont des tests de routine effectués peu de temps après la naissance sur chaque enfant né en Ontario. Un petit échantillon de sang est prélevé sur l'enfant et testé pour détecter des maladies rares, soignables, parmi lesquelles deux maladies nommées acidémie argininosuccinique et citrullinémie.

Qu'est-ce que cela signifie si mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal de l'acidémie argininosuccinique/la citrullinémie ?

Ce résultat ne signifie **pas** que votre bébé souffre de l'une de ces maladies. Cela signifie que des tests complémentaires sont nécessaires parce que votre bébé **pourrait** en être atteint. Les bébés souffrant d'acidémie argininosuccinique ou de citrullinémie peuvent être en meilleure santé si le traitement commence tôt. Il est donc important d'effectuer rapidement des tests complémentaires pour savoir si votre bébé est atteint ou non.

Vous êtes sans doute inquiet du résultat positif du dépistage de votre bébé. De nombreux parents éprouvent cette inquiétude. Souvenez-vous, nous ne pouvons affirmer que votre bébé souffre d'acidémie argininosuccinique ou de citrullinémie tant que des tests complémentaires n'ont pas été effectués.

Qu'est-ce que l'acidémie argininosuccinique et la citrullinémie ?

L'acidémie argininosuccinique et la citrullinémie sont deux maladies héréditaires (génétiques) qui provoquent une accumulation d'ammoniaque dans le corps. L'ammoniaque est un déchet produit par le corps lors de la dégradation des protéines. Si le corps n'arrive pas à évacuer l'ammoniaque, il s'accumule et peut provoquer de graves problèmes de santé.

Certaines personnes atteintes d'acidémie argininosuccinique ou de citrullinémie n'ont aucun problème avant l'enfance ou l'âge adulte. Cependant, il est impossible de savoir qui aura des problèmes provoqués par ces maladies tôt dans la vie et qui n'en aura pas.

L'acidémie argininosuccinique affecte environ 1 bébé sur 70 000 nés en Ontario. La citrullinémie affecte environ 1 bébé ontarien sur 60 000.

Quelles sont les causes de l'acidémie argininosuccinique et de la citrullinémie ?

L'acidémie argininosuccinique se déclare lorsque l'enzyme argininosuccinate lyase est en déficit ou ne fonctionne pas correctement. La citrullinémie se déclare lorsque l'enzyme argininosuccinate synthétase est en déficit ou ne fonctionne pas correctement. La fonction de ces enzymes est d'aider le corps à se débarrasser de l'ammoniaque en le transformant en urée (un déchet inoffensif que le corps élimine dans l'urine). Si ces enzymes ne fonctionnent pas correctement, les niveaux d'ammoniaque deviennent trop élevés et peuvent provoquer des problèmes de santé graves.

Comment savoir si mon bébé souffre d'acidémie argininosuccinique ou de citrullinémie ?



Des tests de sang et d'urine sont effectués pour savoir si la maladie s'est effectivement déclarée chez un bébé dont les résultats de dépistage sont positifs.

Quand mon bébé peut-il subir ces tests ?

Le médecin de votre bébé ou un professionnel des soins de santé dans un Centre de traitement du dépistage néonatal vous appellera pour discuter des résultats positifs du dépistage néonatal de votre bébé et organisera des tests complémentaires dès que possible.

Pourquoi dépister l'acidémie argininosuccinique et la citrullinémie ?

Les bébés qui souffrent d'acidémie argininosuccinique ou de citrullinémie paraissent normaux à la naissance mais ont un risque d'accumulation de taux élevés d'ammoniaque dans le corps. Les taux élevés d'ammoniaque peuvent provoquer de la léthargie, un faible appétit, des vomissements, un manque de tonus musculaire et des lésions cérébrales. Quelquefois, des taux élevés d'ammoniaque peuvent entraîner un coma et la mort. L'objectif du dépistage de l'acidémie argininosuccinique et de la citrullinémie est d'empêcher des taux élevés d'ammoniaque de s'accumuler dans le corps et d'aider les personnes atteintes à vivre mieux, en bonne santé.

Comment ces maladies sont-elles soignées ?

Les bébés atteints sont soignés et suivis par une équipe de spécialistes des soins de santé comprenant un médecin spécialiste du métabolisme et un diététiste. Le traitement peut inclure un régime spécifique pauvre en protéines, une formule médicale et des médicaments. Les taux d'ammoniaque, le gain de poids et le développement des bébés atteints d'acidémie argininosuccinique ou de citrullinémie sont aussi vérifiés régulièrement.

Comment un bébé est-il atteint d'argininosuccinique ou de citrullinémie ?

L'acidémie argininosuccinique et la citrullinémie sont des maladies héréditaires (génétiques). Un bébé atteint d'acidémie argininosuccinique a hérité de deux exemplaires non fonctionnels du gène de l'enzyme argininosuccinate lyase, provenant chacun d'un parent. Un bébé atteint de citrullinémie a hérité de deux exemplaires non fonctionnels du gène de l'enzyme argininosuccinate synthétase, provenant chacun d'un parent. Les personnes qui ont un exemplaire non fonctionnel du gène de l'acidémie argininosuccinique ou de la citrullinémie sont dénommées « porteurs ». Les porteurs de l'acidémie argininosuccinique et de la citrullinémie sont en bonne santé et n'ont pas (et n'auront jamais) de symptômes de l'acidémie argininosuccinique et de la citrullinémie.

Où puis-je obtenir plus d'informations ?

Pour obtenir plus d'informations sur le dépistage néonatal, visitez la section Parents de notre site Web www.newbornscreening.on.ca ou parlez-en à votre fournisseur de soins de santé.

Pour obtenir plus d'informations sur l'acidémie argininosuccinique ou la citrullinémie, visitez le site Web de la Fondation nationale sur le cycle de l'urée (National Urea Cycle Foundation) à l'adresse <http://www.nucdf.org> ou appelez le 1 800 38 NUCDF (68233)



REMARQUE AUX PARENTS/TUTEURS : ces informations sont uniquement destinées aux parents dont le bébé a eu un résultat positif au dépistage néonatal de l'acidémie argininosuccinique ou de la citrullinémie. N'oubliez pas que cette fiche descriptive a été rédigée à des fins d'information seulement. La fiche descriptive ne remplace pas l'avis d'un professionnel de la médecine, un diagnostic ou un traitement.

