

INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS : Mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal du déficit en biotinidase

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 le déficit en biotinidase.

Qu'est-ce que cela signifie si mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal du déficit en biotinidase ?

Ce résultat ne signifie **pas** que votre bébé souffre de cette maladie. Cela signifie que des tests complémentaires sont nécessaires parce que votre bébé **pourrait** en être atteint. Les bébés souffrant de déficit en biotinidase peuvent grandir et se développer normalement 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 de déficit en biotinidase tant que des tests complémentaires n'ont pas été effectués.

Qu'est-ce que le déficit en biotinidase ?

Le déficit en biotinidase est une maladie héréditaire (génétique) qui survient lorsque l'enzyme biotinidase ne fonctionne pas correctement. La fonction de cette enzyme est de recycler (réutiliser) une vitamine : la biotine. La biotine est un cofacteur important (une aide) pour d'autres enzymes du corps qui génèrent certains lipides et hydrates de carbone et dégradent les protéines. Si le corps n'arrive pas à recycler la biotine, toutes les enzymes qu'elle aide ne fonctionnent plus, ce qui peut provoquer de graves problèmes de santé.

Certaines personnes atteintes de déficit en biotinidase ont une forme plus atténuée de la maladie. Cependant, il est impossible de savoir au moment de la naissance qui aura une forme atténuée de la maladie et qui aura une forme plus grave.

Le déficit en biotinidase affecte environ 1 bébé sur 60 000 nés en Ontario.

Quelle est la cause du déficit en biotinidase ?

Le déficit en biotinidase se produit lorsque l'enzyme biotinidase est en déficit ou ne fonctionne pas correctement. La fonction de cette enzyme est de recycler (réutiliser) une vitamine : la biotine. Si la biotine ne peut pas être recyclée par le corps, de nombreuses autres enzymes ne fonctionnent plus, ce qui peut provoquer des problèmes de santé graves.

Comment savoir si mon bébé souffre de déficit en biotinidase ?

Des tests du sang 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 le déficit en biotinidase ?



Les bébés qui souffrent de déficit en biotinidase paraissent normaux à la naissance mais peuvent avoir des attaques, un manque de tonus musculaire, un retard mental, une perte d'audition et des problèmes de peau et de cheveux. Si le traitement du déficit en biotinidase commence avant que les symptômes ne soient visibles, les bébés atteints de déficit en biotinidase peuvent grandir et se développer normalement.

Comment cette maladie est-elle soignée ?

Les bébés atteints sont soignés et suivis par une équipe de spécialistes des soins de santé comprenant un médecin spécialiste du métabolisme. Le déficit en biotinidase est traité par l'administration de fortes doses de biotine. Le traitement dure toute la vie et est très efficace pour prévenir les problèmes provoqués par cette maladie.

Comment un bébé est-il atteint de déficit en biotinidase ?

Le déficit en biotinidase est une maladie héréditaire (génétique). Un bébé atteint de déficit en biotinidase a hérité de deux exemplaires non fonctionnels du gène de l'enzyme biotinidase (dénommée BTB), provenant chacun d'un parent. Les personnes qui ont un exemplaire non fonctionnel du gène BTB sont dénommées « porteurs ». Les porteurs du déficit en biotinidase sont en bonne santé et n'ont pas (et n'auront jamais) de symptômes du déficit en biotinidase.

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 le déficit en biotinidase, visitez le site Web sur la génétique Genetics Home Reference à l'adresse <http://ghr.nlm.nih.gov/condition=biotinidasedeficiency>

REMARQUE AUX PARENTS/TUTEURS : ces informations sont uniquement destinées aux parents dont le bébé a eu un résultat positif au dépistage néonatal du déficit en biotinidase. 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.

