

INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS :

Résultat positif au dépistage néonatal de l'immunodéficience combinée grave (en anglais, Severe Combined Immune Deficiency – SCID) et de maladies connexes

Qu'est-ce que le dépistage néonatal?

Il s'agit de tests de routine effectués peu après la naissance qui sont administrés à tous les nouveau-nés en Ontario. Un petit échantillon de sang est prélevé afin de déterminer si votre bébé est atteint de maladies rares mais traitables, notamment l'immunodéficience combinée grave (SCID).

Que signifie un résultat positif au dépistage néonatal du SCID?

Ce résultat **ne veut pas dire** que votre bébé a le SCID, mais qu'il faut effectuer d'autres tests, car il est **possible** qu'il en soit atteint. Les bébés ayant le SCID seront en meilleure santé si le traitement commence tôt; il est donc important de faire des tests de suivi pour déterminer si votre bébé a vraiment le SCID.

Vous êtes sans doute inquiet du résultat positif du dépistage. De nombreux parents éprouvent cette inquiétude. Sachez que ce test ne permet pas à lui seul de confirmer que votre bébé a le SCID. Pour ce faire, il faut effectuer des tests de suivi.

Qu'est-ce que l'immunodéficience combinée grave (SCID)?

L'immunodéficience combinée grave est une maladie qui nuit au fonctionnement du système immunitaire. Le rôle de ce système est de lutter contre les infections. Les enfants atteints du SCID risquent de contracter des infections graves.

Comment savoir si mon bébé a le SCID?

Des analyses sanguines sont effectuées pour déterminer si un bébé qui a eu un résultat positif au test de dépistage a vraiment le SCID.

Quand ces analyses peuvent-elles avoir lieu?

Si le test de dépistage est positif, le médecin de votre bébé ou un professionnel de la santé d'un centre de dépistage néonatal vous appellera pour en discuter et prendre des dispositions pour que les tests de suivi aient lieu le plus tôt possible.

Pourquoi faut-il dépister le SCID?

À la naissance, les bébés atteints du SCID ne présentent généralement aucun signe. Cependant, faute de traitement, ils risquent de contracter des infections graves qui pourraient mettre leur vie en danger. Le dépistage permet de déterminer si les bébés ont le SCID et, si c'est le cas, de commencer à les traiter tôt. Les traitements permettent à leur système immunitaire de les protéger efficacement contre les infections graves.

Comment le SCID est-il traité?

Les bébés atteints du SCID reçoivent des soins des spécialistes du système immunitaire. Ils prennent des médicaments pour traiter et prévenir les infections. Des traitements différents pourraient être envisagés selon la forme particulière du SCID qui est en cause. Parfois, une transplantation de moelle osseuse pourrait être effectuée afin de donner aux bébés atteints un système immunitaire qui fonctionne correctement pour lutter contre les infections.

Comment un bébé contracte-t-il le SCID?

Le SCID est une maladie héréditaire (génétique) causée par des changements (mutations) dans les gènes liés à cette maladie. Selon le gène qui est changé, le SCID peut être transmis aux descendants de diverses façons.



Comme votre bébé a eu un résultat positif au test de dépistage du SCID, l'échantillon de sang qui a été prélevé a été soumis à d'autres tests afin de déceler les maladies suivantes, qui causent le SCID ou y sont associées :

- **Déficit en adénosine désaminase (ADA)** : Le déficit en ADA est une maladie qui affecte le système immunitaire et cause le SCID.
- **Déficit en purine nucléoside phosphorylase (PNP)** : Le déficit en PNP est une maladie qui affecte le système immunitaire et cause le SCID. Certaines personnes qui ont ce déficit peuvent aussi présenter un retard du développement et des problèmes musculaires et d'équilibre.
- **Syndrome de microdélétion 22q11.2 (également appelé syndrome vélocardiofacial ou syndrome de DiGeorge)** : Le syndrome de microdélétion 22q11.2 est une maladie causée par le fait qu'une partie du chromosome 22 est manquante. Les enfants qui le présentent peuvent avoir des anomalies congénitales et des problèmes d'apprentissage et de développement. Ils peuvent aussi présenter des problèmes immunitaires qui feront en sorte que leur résultat sera positif au test de dépistage néonatal du SCID, mais ils n'ont pas le SCID.

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 des précisions sur le SCID, visitez le site Web de la Société canadienne d'immunodéficience à <http://www.cisociety.com/french/index-fr.html> ou composez le 416 964-3434.

REMARQUE AUX PARENTS OU AUX TUTEURS : Ces informations sont destinées uniquement aux parents dont le bébé a eu un résultat positif au test de dépistage néonatal de l'immunodéficience combinée grave (SCID) ou de maladies connexes. N'oubliez pas que cette fiche descriptive a été rédigée à des fins d'information seulement. Elle ne remplace pas l'avis d'un professionnel de la médecine, un diagnostic ou un traitement.

