

INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS :

le résultat du test de dépistage de mon enfant pour la maladie des urines à odeur de sirop d'érable est positif

Qu'est-ce que le dépistage néonatal?

Il s'agit de tests courants effectués peu après la naissance pour chaque enfant né en Ontario. On prélève un petit échantillon de sang de votre enfant que l'on analyse pour détecter des maladies rares et traitables, dont la maladie des urines à odeur de sirop d'érable (MSUD).

Que signifie si le résultat du test de dépistage néonatal de mon enfant pour la MSUD est positif?

Ce résultat ne signifie pas que votre enfant est atteint de MSUD. Cela signifie qu'il faut effectuer d'autres tests, car votre enfant pourrait être atteint de MSUD. Les enfants atteints de MSUD sont en meilleure santé si le traitement débute tôt, donc il est important d'effectuer les tests de suivi immédiatement pour savoir si votre enfant est atteint de MSUD.

Le résultat positif du test de dépistage de votre enfant vous inquiète probablement. Beaucoup de parents dans la même situation s'inquiètent comme vous. Nous vous rappelons que nous ne savons pas avec certitude si votre enfant est atteint de MSUD jusqu'à ce que les tests de suivi soient effectués.

Qu'est-ce que la maladie des urines à odeur de sirop d'érable (MSUD)?

La MSUD est une maladie héréditaire (génétique) très rare qui empêche le métabolisme de l'enfant de transformer adéquatement la leucine, l'isoleucine et la valine. Il s'agit d'acides aminés (éléments constitutifs des protéines) que l'on retrouve dans la plupart des aliments qu'on consomme, y compris le lait maternel et les préparations pour nourrissons.

Si l'organisme n'arrive pas à transformer la leucine, l'isoleucine et la valine, ces acides aminés et autres substances toxiques s'accumulent dans le corps et peuvent causer de graves problèmes de santé. La maladie a été nommée ainsi parce que l'urine des enfants qui en sont atteints peut sentir comme le sucre d'érable ou le sucre brûlé.

Certaines personnes atteintes de MSUD éprouvent des problèmes de santé plus tard dans leur enfance, mais le dépistage néonatal ne peut pas prévoir qui aura des problèmes de santé comme enfant et qui n'en aura pas.

Qu'est-ce qui cause la MSUD?

La MSUD est causée par un déficit ou le mauvais fonctionnement d'un enzyme appelé déshydrogénase des cétoacides à chaîne ramifiée. Cet enzyme transforme la leucine, l'isoleucine et la valine en source d'énergie pour l'organisme.

Comment puis-je savoir si mon enfant est atteint de MSUD?

Des analyses d'urine et de sang permettent de confirmer le résultat du test de dépistage de l'enfant pour la MSUD.

Quand est-ce que mon enfant peut subir ces tests?

Le pédiatre de votre enfant ou un professionnel de la santé du centre de dépistage néonatal communiqueront avec vous pour vous transmettre les résultats positifs du test de dépistage néonatal de votre enfant et fixer un rendez-vous le plus tôt possible pour des tests de suivi.



Pourquoi effectuer le dépistage de la MSUD?

Les enfants atteints de MSUD d'habitude ne présentent pas de signes anormaux, mais risquent de subir une crise métabolique. Une crise métabolique est un état de santé grave causé par l'accumulation de substances toxiques dans le sang. Les symptômes d'une telle crise se manifestent sous forme d'une mauvaise alimentation, de vomissement, de léthargie, de somnolence excessive et d'irritabilité. Une crise métabolique non traitée peut entraîner des problèmes respiratoires, des crises, le coma et parfois la mort. Le dépistage de la MSUD a pour objet de prévenir une crise métabolique et d'aider les gens atteints de la maladie à mener des vies plus saines.

Comment traite-t-on la MSUD?

Les enfants atteints de MSUD sont traités et suivis par une équipe de spécialistes, dont un spécialiste en métabolisme et un diététiste. Le traitement de la MSUD peut comprendre un régime hypoprotéiné spécial, des formules médicales, des médicaments et des compléments alimentaires.

Comment un enfant attrape-t-il la MSUD?

La MSUD est une maladie héréditaire (génétique). Un enfant atteint de MSUD hérite de deux copies du gène de déshydrogénase des cétoacides à chaîne ramifiée qui ne fonctionnent pas normalement, une de chaque parent. Les gens qui n'ont qu'une seule copie du gène non fonctionnel sont appelés des « porteurs ». Les porteurs de la MSUD sont en bonne santé et ne présentent pas de symptômes.

Comment puis-je obtenir plus d'information?

Pour de plus amples renseignements sur le dépistage néonatal, veuillez en parler avec votre professionnel de la santé ou vous rendre à la rubrique Parents de notre site Web au <http://www.newbornscreening.on.ca>.

Pour en savoir plus sur la MSUD, veuillez vous rendre sur le site Web de MSUD Family Support Group au <http://www.msud-support.org>.

NOTES À L'INTENTION DES PARENTS OU TUTEURS : Cette information n'est destinée qu'aux parents dont l'enfant a eu un résultat positif au test de dépistage néonatal pour la maladie des urines à odeur de sirop d'érable (MSUD). Nous vous rappelons que ce document a été préparé à titre d'information seulement et ne doit en aucun cas remplacer la consultation, le diagnostic ou le traitement médical professionnel.

