

INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS : Mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal de la fibrose kystique

Qu'est-ce que le dépistage néonatal?

Un petit échantillon de sang est prélevé au niveau du talon de chaque enfant né en Ontario peu de temps après la naissance. Le sang est testé pour dépister des maladies rares, soignables, parmi lesquelles la fibrose kystique (FK).

Qu'est-ce que cela signifie si mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal de la FK ?

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 fibrose kystique 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 de FK tant que des tests complémentaires n'ont pas été effectués.

Qu'est-ce que la fibrose kystique (FK) ?

La fibrose kystique est une maladie héréditaire (génétique) qui provoque une accumulation de mucus épais dans les poumons, le système digestif et d'autres organes. Ceci provoque des problèmes comme des infections fréquentes des poumons et des difficultés de croissance et de prise de poids.

La FK affecte environ 1 bébé sur 3 600 nés en Ontario. Les problèmes de santé liés à la FK peuvent être modérés ou graves.

Comment savoir si mon bébé souffre de FK ?

Un test indolore, dénommé test de sueur, est le meilleur moyen de confirmer la FK. Les personnes atteintes de FK ont une grande quantité de sel dans leur sueur et la mesure de la quantité de sel aide à déterminer si votre bébé est atteint de FK ou non. Certains bébés doivent subir des tests complémentaires, comme les tests sanguins.

Comment le test de sueur est-il effectué ?

Une machine spéciale provoque la transpiration d'une petite partie du bras ou de la jambe du bébé. La peau peut être chaude et picoter pendant 5 minutes tant que la machine fonctionne. Votre bébé peut pleurer pendant cette partie du test, mais ce n'est pas douloureux. La sueur est recueillie sur du papier filtre ou un serpentín en plastique et envoyé au laboratoire pour être analysé. Le processus prend environ une heure en tout.

Quand mon bébé peut-il subir le test de la sueur ?

Le test de la sueur est en général réalisé lorsque le bébé est âgé de deux semaines ou plus, bien qu'il puisse être fait plus tard dans certaines circonstances (par exemple, si votre bébé est prématuré ou avait un poids faible à la naissance).

Dois-je faire quelque chose de particulier pour préparer mon bébé au test de sueur ?

N'utilisez aucune lotion ou crème sur les bras ou les jambes de votre bébé le jour du test (y compris des savons hydratants). Vous pouvez apporter une couverture ou un pull supplémentaire et un bonnet pour que l'enfant reste au chaud pendant le test.

Que signifient les résultats du test de sueur ?

En général, les parents reçoivent les résultats du test de sueur le jour suivant. Il y a quatre résultats possibles :

- o **Résultat négatif**: ceci signifie qu'il est **très improbable** que votre bébé souffre de FK parce qu'une quantité normale de sel a été détectée dans sa sueur. Il est très rare qu'une personne soit atteinte de FK si son test de



sueur est normal. Aucun test supplémentaire n'est nécessaire et le bébé doit seulement recevoir les mêmes soins que ceux procurés à n'importe quel bébé en bonne santé.

- Résultat positif : un test de sueur positif signifie qu'il est très probable que votre bébé souffre de FK parce qu'une quantité élevée de sel a été détectée dans sa sueur. Le résultat ne peut prédire si le bébé aura une FK modérée ou sévère. Votre bébé doit être vu par un médecin spécialiste de la FK.
- Résultat limite : ceci signifie que le résultat est entre la borne négative et la borne positive et n'est pas concluant. Votre bébé doit être vu par un médecin spécialiste de la FK et peut nécessiter d'autres tests pour déterminer avec certitude s'il est atteint de FK.
- Quantité insuffisante : ceci signifie que la sueur recueillie est insuffisante pour effectuer le test. Vous devrez ramener votre enfant un autre jour pour faire un nouveau test.

Pourquoi dépister la FK ?

Le dépistage signifie que les bébés atteints de FK peuvent être traités précocement avec un régime spécial, des médicaments et une physiothérapie respiratoire. L'objectif est d'aider les personnes atteintes de FK à vivre plus longtemps en bonne santé.

Comment un bébé est-il atteint de FK ?

La FK est une maladie héréditaire (génétique). Un bébé atteint de FK a hérité de deux exemplaires non fonctionnels du gène de la FK, provenant chacun d'un parent. Les personnes qui ont un exemplaire non fonctionnel du gène de la FK sont dénommées « porteurs ». Les porteurs de la FK sont en bonne santé et souvent ne savent pas qu'ils portent un gène de FK non fonctionnel.

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 la FK, visitez le site Web de la Fondation canadienne de la fibrose kystique à l'adresse www.cysticfibrosis.ca ou appelez le 1-800-378-CCFF(2233).

REMARQUE AUX PARENTS/TUTEURS : ces informations sont valables uniquement si votre bébé a eu un résultat positif au dépistage néonatal de la fibrose kystique. 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.

Rendez-vous pour le test de sueur de mon bébé :

Date : _____ Heure : _____

Numéro de téléphone : _____

Lieu : _____

