

INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS :

Mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal de l'acidémie glutarique de type I (GA 1)

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 l'acidémie glutarique de type I (GA 1).

Qu'est-ce que cela signifie si mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal de la GA 1 ?

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 GA 1 seront 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 GA 1 tant que des tests complémentaires n'ont pas été effectués.

Qu'est-ce que l'acidémie glutarique de type I (GA 1) ?

La GA 1 est une maladie héréditaire (génétique) rare qui empêche le bébé de dégrader les acides aminés (éléments constitutifs des protéines) suivants : la lysine, l'hydroxylysine et le tryptophane. Ces acides aminés se trouvent dans la plupart des aliments, y compris le lait maternel et les formules d'alimentation destinées aux enfants. Normalement, le corps transforme la lysine et le tryptophane en acide glutarique.

Un bébé atteint de GA 1 ne peut pas dégrader correctement l'acide glutarique. L'acide glutarique et d'autres substances toxiques s'accumulent dans le corps et peuvent provoquer des problèmes de santé graves. Certains bébés souffrant de GA 1 ont aussi des problèmes d'équilibre, de mouvements et de coordination.

Certaines personnes atteintes de GA 1 n'ont jamais aucun problème de santé associé à cette maladie. Cependant, il est impossible de savoir qui aura des problèmes et qui n'en aura pas.

Quelles sont les causes de la GA 1 ?

La GA 1 se déclare lorsqu'une enzyme dénommée glutaryl-CoA déshydrogénase est en déficit ou ne fonctionne pas correctement. La fonction de cette enzyme est de dégrader l'acide glutarique pour l'utiliser comme source d'énergie pour le corps.

Comment savoir si mon bébé souffre de GA 1 ?

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. Quelquefois, d'autres tests sont effectués.

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 la GA 1 ?



Les bébés qui souffrent de GA 1 sont en général normaux à la naissance (certains peuvent avoir une tête plus grosse que la normale), mais courent le risque de faire des crises métaboliques. La crise métabolique est un problème de santé grave, provoqué par l'accumulation de substances toxiques dans le sang. Les symptômes d'une crise métabolique sont le manque d'appétit, les vomissements, la léthargie, la somnolence excessive et l'irritabilité. Si la crise n'est pas soignée, des problèmes respiratoires, des attaques, un coma, voire la mort peuvent survenir. Avec la GA 1, une crise métabolique peut entraîner des dommages au cerveau, donc l'objectif du dépistage est d'empêcher les crises et d'aider les personnes atteintes de GA 1 à vivre mieux, en bonne santé.

Comment cette maladie est-elle soignée ?

Les bébés atteints sont soignés et suivis par une équipe de spécialistes comprenant un médecin spécialiste du métabolisme et un diététiste. Le traitement de la GA 1 inclut la prise fréquente de nourriture et l'absence de jeûne (ne pas rester longtemps sans manger). Quelquefois, un régime spécifique pauvre en protéines, des formules médicales, des médicaments et des compléments alimentaires sont prescrits.

Comment un bébé est-il atteint de GA 1 ?

La GA 1 est une maladie héréditaire (génétique). Un bébé atteint de GA 1 a hérité de deux exemplaires non fonctionnels des gènes de la glutaryl-CoA déshydrogénase (GCDH), provenant chacun d'un parent. Les personnes qui ont un exemplaire non fonctionnel du gène de la GCDH sont dénommées « porteurs ». Les porteurs de la GA 1 sont en bonne santé et n'ont pas de symptômes de la GA 1.

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 glutarique de type I, visitez le site Web de l'Association des acidémies organiques (Organic Acidemia Association) à l'adresse <http://www.oaanews.org>.

REMARQUE AUX PARENTS/TUTEURS : ces informations sont valables uniquement si votre bébé a eu un résultat positif au dépistage néonatal de l'acidémie glutarique de type I (GA 1). 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.

