

INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS :

Mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal de la déficience en guanidinoacétate méthyltransférase

Qu'est-ce que le dépistage néonatal?

Il s'agit de tests de routine effectués peu après la naissance de chaque bébé né en Ontario. On prélève un petit échantillon de sang du talon de votre bébé et on le soumet à des tests de dépistage de maladies rares et traitables, y compris la déficience en guanidinoacétate méthyltransférase (GAMT).

Qu'est-ce que cela signifie si mon bébé obtient un résultat positif au test de dépistage néonatal de la déficience en GAMT?

Ce résultat ne signifie pas que votre bébé souffre d'une déficience au niveau de la GAMT, mais plutôt que d'autres tests sont nécessaires parce que votre bébé pourrait souffrir d'une déficience au niveau de la GAMT. Les bébés qui ont une déficience en GAMT sont en meilleure santé si le traitement commence tôt. Il est donc important que des tests de suivi soient effectués rapidement pour déterminer si votre bébé est atteint de cette maladie.

Vous pouvez peut-être vous inquiéter du résultat positif du dépistage de votre bébé. De nombreux parents dans cette situation se sentent ainsi. N'oubliez pas que nous ne savons pas avec certitude si votre bébé est atteint d'une déficience en GAMT tant que des tests de suivi n'ont pas été effectués.

Qu'est-ce qu'une déficience en GAMT?

La déficience en GAMT est une maladie héréditaire (génétique) très rare qui affecte la façon dont le corps fabrique la créatine. La créatine est une source d'énergie pour nos cellules, en particulier le cerveau et les muscles. La créatine est importante pour le développement et la croissance normal(le).

Si le corps n'a pas suffisamment de créatine, des problèmes de santé tels que des crises d'épilepsie, un faible tonus musculaire, une faiblesse musculaire, des troubles du mouvement et des déficiences intellectuelles peuvent se développer.

La déficience en GAMT est une condition très rare. On pense qu'elle affecte de 1 bébé sur 550 000 à 1 bébé sur 2 500 000 nés en Ontario. Dans le monde entier, moins de 150 personnes auraient reçu un diagnostic de déficience en GAMT.

Qu'est-ce qui cause une déficience en GAMT?

La déficience en GAMT survient lorsque l'enzyme guanidinoacétate méthyltransférase est absente ou ne fonctionne pas correctement. Le rôle de cette enzyme est de créer de la créatine à partir du guanidinoacétate. Lorsque l'enzyme guanidinoacétate méthyltransférase ne fonctionne pas correctement, les taux de créatine sont faibles et les taux de guanidinoacétate (GAA) sont élevés.

Comment puis-je savoir si mon bébé a une déficience liée au GAMT?

Des analyses de sang et d'urine sont effectuées pour déterminer si un bébé qui a obtenu un résultat positif au test de dépistage présente réellement une déficience en GAMT.

À quel moment mon bébé pourra-t-il faire ces tests?

Le médecin de votre bébé ou un professionnel de la santé d'un centre de traitement de dépistage néonatal vous appellera pour vous parler des résultats positifs du dépistage néonatal de votre bébé et organiser d'autres tests dans les plus brefs délais.



Pourquoi faire le dépistage de la déficience en GAMT?

Les bébés qui ont une déficience en GAMT semblent normaux à la naissance, mais ils développeront de graves problèmes de santé et une déficience intellectuelle s'ils ne sont pas traités. L'objectif du dépistage néonatal de la déficience en GAMT est d'identifier et de traiter les bébés présentant une carence en GAMT de façon précoce afin de prévenir les problèmes de santé et de développement.

Comment traite-t-on la déficience en GAMT?

Les bébés ayant une carence en GAMT sont traités et suivis par une équipe de spécialistes de la santé, comprenant un médecin spécialiste du métabolisme et un diététicien. Le traitement dure toute la vie et peut comprendre certains suppléments, des médicaments et un régime alimentaire spécial. On vérifie souvent les taux de créatine et de GAA, le développement et d'autres problèmes de santé associés à une carence en GAMT chez les bébés qui ont une déficience en GAMT.

Comment un bébé développe une déficience en GAMT?

La déficience en GAMT est une maladie héréditaire (génétique). Un bébé souffrant d'une carence en GAMT a hérité de deux copies non fonctionnelles du gène GAMT, une copie de chaque parent. Les gens qui ont une copie non fonctionnelle du gène GAMT sont appelés « porteurs ». Les porteurs d'une de la déficience en GAMT sont en bonne santé, ne présentent pas et ne présenteront jamais de symptômes de la déficience en GAMT.

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 de plus amples renseignements sur la déficience en GAMT, veuillez consulter le site Web de l'Association for Creatine Disorders : <https://creatineinfo.org/>.

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 acyl CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (VLCAD). 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.

