

RENSEIGNEMENTS POUR LES PARENTS/TUTRICES ET TUTEURS :

Mon bébé a reçu un résultat positif au dépistage néonatal d'adrénoleucodystrophie liée à l'X (X-ALD)

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. Un petit échantillon de sang est prélevé sur le talon de votre bébé et est soumis à des tests de dépistage de maladies rares traitables, comme l'adrénoleucodystrophie liée à l'X (X-ALD)

Qu'est-ce qu'un résultat positif au dépistage néonatal d'X-ALD signifie pour mon enfant?

Ce résultat ne signifie **pas** que votre bébé est atteint d'X-ALD. Il signifie plutôt que des tests supplémentaires sont nécessaires parce que votre bébé **pourrait** être atteint par la maladie. Les bébés atteints d'X-ALD sont en meilleure santé si le traitement est précoce. Ainsi, il est important d'effectuer des tests de suivi pour déterminer si votre enfant est à risque de développer la maladie.

Le résultat positif au dépistage de votre bébé pourrait vous inquiéter. C'est le cas de nombreux parents dans cette situation. N'oubliez pas que nous ne saurons pas avec certitude si votre bébé est atteint d'X-ALD tant que des tests de suivi n'auront pas été effectués.

Qu'est-ce que l'X-ALD?

L'X-ALD est une maladie héréditaire (génétique) rare qui engendre des problèmes de glandes surrénales (insuffisance surrénalienne) et des changements de la matière blanche du système nerveux central (leucodystrophie). Sans traitement, les enfants qui développent la forme cérébrale de l'enfant d'X-ALD (C-CALD) manifesteront des changements de comportement et une perte d'appétit. Ces symptômes s'aggravent avec le temps et peuvent entraîner le décès durant l'enfance. Toutefois, un traitement existe. Les enfants atteints d'X-ALD peuvent bénéficier d'un diagnostic précoce, d'une surveillance des signes et symptômes, et d'un traitement plus rapide, au besoin, afin de prévenir les problèmes de santé.

En Ontario, l'X-ALD touche environ une naissance d'enfants de sexe masculin sur 15 000.

Qu'est-ce qui cause l'X-ALD?

L'X-ALD est une maladie héréditaire (génétique). Elle survient lorsque le gène *ABCD1* subit une mutation génétique. Le rôle du gène *ABCD1* est d'aider l'organisme à décomposer les acides gras à très longue chaîne (AGTLC). Cette mutation génétique fait en sorte que le gène *ABCD1* ne fonctionne pas correctement, ce qui se traduit par l'accumulation d'AGTLC dans le cerveau, le système nerveux et les glandes surrénales.

Le gène *ABCD1* est situé sur le chromosome X. Les personnes qui ont un seul chromosome X (généralement le sexe masculin) et dont le gène *ABCD1* a subi une mutation génétique risquent de développer l'X-ALD. Les personnes qui ont deux chromosomes X (généralement le sexe féminin) ne sont habituellement pas à risque de développer l'X-ALD, car elles possèdent deux copies du gène *ABCD1* et il est peu probable que les deux copies aient un variant génétique.

Comment puis-je savoir si mon bébé est atteint d'X-ALD?

Si un bébé a obtenu un résultat positif au dépistage de l'X-ALD, des analyses sanguines seront effectuées pour déterminer avec certitude s'il est atteint de la maladie.

Quand mon bébé pourra-t-il passer ces tests?

La ou le médecin de votre enfant, ou une professionnelle ou un professionnel de la santé d'un centre de traitement de dépistage néonatal vous appellera pour discuter des résultats positifs au dépistage néonatal et organiser une évaluation de suivi et des analyses sanguines. Déterminer si un enfant est réellement atteint d'X-ALD peut prendre quelques semaines. Ainsi, cette période d'attente peut être difficile pour les familles.

Pourquoi procéder au dépistage de l'X-ALD?

Les bébés atteints d'X-ALD semblent normaux à la naissance, mais pourraient éprouver à l'avenir des problèmes de glandes surrénales (insuffisance surrénalienne) et des changements dans la matière blanche du système nerveux central (leucodystrophie). Grâce au dépistage, les bébés cernés peuvent être surveillés pour détecter des symptômes et être traités rapidement afin de prévenir les problèmes de santé.

Comment l'X-ALD est-elle traitée?

Les bébés atteints d'X-ALD sont surveillés de près par une équipe de spécialistes des soins de santé. Si les tests révèlent des signes de la maladie, le traitement commencera immédiatement. L'objectif est de commencer le traitement avant que les symptômes ne se manifestent. De plus, le traitement dépend de ce que montrent les tests, tel que la prise de médicaments, si des problèmes de glandes surrénales se manifestent.

Où puis-je obtenir de plus amples renseignements?

Pour obtenir de plus amples renseignements sur le dépistage néonatal, veuillez vous adresser à votre prestataire de soins de santé local ou consultez la section pour les parents de notre site Web à l'adresse www.newbornscreening.on.ca/fr/.

Pour obtenir de plus amples renseignements sur l'X-ALD, veuillez consulter le site Web d'ALD Hope à l'adresse <https://www.aldhope.org/>. (En anglais seulement.)

NOTE AUX PARENTS/TUTRICES OU TUTEURS : Ces renseignements ne s'adressent qu'aux parents dont le bébé a obtenu un résultat positif au dépistage néonatal de l'adrénoleucodystrophie liée à l'X. N'oubliez pas que cette fiche d'information a été rédigée à titre informatif seulement. Elle ne doit pas remplacer les conseils, les diagnostics ou les traitements médicaux professionnels.