

INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS : Mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal de l'homocystinurie

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'homocystinurie.

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

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 d'homocystinurie 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 d'homocystinurie tant que des tests complémentaires n'ont pas été effectués.

Qu'est-ce que l'homocystinurie ?

L'homocystinurie est une maladie héréditaire (génétique) rare qui empêche le bébé de dégrader un acide aminé (élément constitutif des protéines), l'homocystéine. L'homocystéine se forme à partir d'un acide aminé nommé méthionine qui se trouve dans la plupart des aliments, y compris le lait maternel et les formules d'alimentation destinées aux enfants. L'homocystéine est importante pour la croissance et le développement normaux.

Des substances toxiques s'accumulent dans le corps s'il ne peut pas dégrader la méthionine. Si les malades ne sont pas soignés, cette accumulation peut provoquer des problèmes de santé graves et permanents comme une mauvaise croissance, des dommages aux yeux, aux os, des attaques potentiellement mortelles et des retards mentaux.

Certaines personnes atteintes d'homocystinurie ont une forme atténuée de la maladie qui peut être soignée par de la vitamine B. Cependant, le dépistage ne permet pas de savoir qui aura une forme atténuée et qui aura des problèmes plus graves.

L'homocystinurie est très rare. Elle affecterait environ 1 bébé sur 200 000 - 1 bébé sur 300 000 nés en Ontario.

Quelles sont les causes de l'homocystinurie ?

La cause la plus fréquente de l'homocystinurie est le déficit ou le fonctionnement incorrect de l'enzyme cystathionine-bêta-synthase (CBS). La fonction de cette enzyme est de recycler la méthionine.

Comment savoir si mon bébé souffre d'homocystinurie ?

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.

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 l'homocystinurie ?

Les bébés qui souffrent d'homocystinurie paraissent normaux à la naissance mais pourront avoir de graves problèmes de santé et un retard mental s'ils ne sont pas soignés. L'objectif du dépistage néonatal de l'homocystinurie est de prévenir les retards mentaux graves, les attaques potentiellement mortelles et les autres problèmes graves de santé provoqués par l'homocystinurie.

Comment cette maladie est-elle soignée ?

Les bébés atteints sont soignés et suivis par une équipe de spécialistes des soins de santé comprenant un médecin spécialiste du métabolisme et un diététiste. Le traitement dure toute la vie et peut inclure la prise à forte dose de vitamine B6, un régime spécifique pauvre en protéines et une formule médicale. Les taux d'acides aminés, le développement et les autres problèmes de santé associés à l'homocystinurie des enfants atteints sont fréquemment contrôlés.

Comment un bébé est-il atteint d'homocystinurie ?

L'homocystinurie est une maladie héréditaire (génétique). Un bébé atteint d'homocystinurie a hérité de deux exemplaires non fonctionnels du gène de la cystathionine-bêta-synthase (CBS), provenant chacun d'un parent. Les personnes qui ont un exemplaire non fonctionnel du gène de la CBS sont dénommées « porteurs ». Les porteurs de l'homocystinurie sont en bonne santé et n'ont pas (et n'auront jamais) de symptômes d'homocystinurie.

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'homocystinurie, visitez le site Web des Enfants atteints de maladies du métabolisme (Children Living with Metabolic Diseases) à l'adresse www.climb.org.uk.

REMARQUE AUX PARENTS/TUTEURS : ces informations sont uniquement destinées aux parents dont le bébé a eu un résultat positif au dépistage néonatal de l'homocystinurie. 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.

