

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

### 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 la tyrosinémie.

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

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

### Qu'est-ce que la tyrosinémie ?

La tyrosinémie est une maladie héréditaire (génétique) rare qui empêche le bébé de dégrader la tyrosinémie, un acide aminé (élément constitutif des protéines) présent dans de nombreux aliments, y compris le lait maternel et les formules d'alimentation destinées aux enfants. Les taux de tyrosine et d'autres substances toxiques s'accumulent chez les enfants atteints de tyrosinémie. S'ils ne sont pas soignés, cette accumulation peut provoquer des problèmes de santé graves et permanents comme une mauvaise croissance, des dommages au foie, aux reins, et des troubles neurologiques.

La tyrosinémie affecte environ 1 bébé sur 100 000 nés en Ontario.

### Quelles sont les causes de la tyrosinémie ?

La cause la plus fréquente de la tyrosinémie est le déficit ou le fonctionnement incorrect de l'enzyme fumarylacétoacetate hydrolase (FAH). La fonction de cette enzyme est de recycler la tyrosine. Si cette enzyme ne fonctionne pas correctement, le taux d'une substance nommée succinylacétone devient trop élevé et peut provoquer des problèmes de santé.

Il existe d'autres formes, plus rares, de tyrosinémie qui peuvent aussi être détectées grâce au dépistage néonatal.

### Comment savoir si mon bébé souffre de tyrosinémie ?

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 la tyrosinémie ?

Les bébés qui souffrent de tyrosinémie paraissent normaux à la naissance mais pourront avoir des problèmes de santé graves et décèdent souvent s'ils ne sont pas soignés. Les symptômes précoces de la tyrosinémie incluent des problèmes



d'alimentation, des difficultés à prendre du poids ainsi qu'une forte somnolence. Si la tyrosinémie est diagnostiquée et traitée suffisamment tôt, des problèmes neurologiques, du foie et des reins graves peuvent être évités et la croissance et l'intelligence des enfants peuvent être normales.

### **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 inclut un régime spécifique pauvre en protéines (faible en tyrosine) et des médicaments. Les taux de tyrosine et de succinylacétone, le développement et les autres problèmes de santé associés à la tyrosinémie des enfants atteints sont fréquemment contrôlés.

### **Comment un bébé est-il atteint de tyrosinémie ?**

La tyrosinémie est une maladie héréditaire (génétique). Un bébé atteint de tyrosinémie a hérité de deux exemplaires non fonctionnels du gène de la fumarylacétoacetate hydrolase (FAH), provenant chacun d'un parent. Les personnes qui ont un exemplaire non fonctionnel du gène de la FAH sont dénommées « porteurs ». Les porteurs de la tyrosinémie sont en bonne santé et n'ont pas (et n'auront jamais) de symptômes de la tyrosinémie.

### **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](http://www.newbornscreening.on.ca) ou parlez-en à votre fournisseur de soins de santé.

Pour obtenir plus d'informations sur la tyrosinémie, consultez le Guide des parents sur la tyrosinémie (About Tyrosinemia: New Parent's Guide) à l'adresse <http://depts.washington.edu/tyros/abouttyr.htm>.

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

