

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

### 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 phénylcétonurie (PCU).

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

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 PCU peuvent grandir et se développer normalement 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 PCU tant que des tests complémentaires n'ont pas été effectués.

### Qu'est-ce que la phénylcétonurie (PCU) ?

La PCU est une maladie héréditaire (génétique) rare qui empêche le bébé de dégrader un acide aminé, la phénylalanine (Phe). La phénylalanine se trouve dans la plupart des aliments, y compris le lait maternel et les formules d'alimentation destinées aux enfants. Chez les enfants atteints de PCU, les taux de phénylalanine augmentent et deviennent toxiques pour le cerveau en développement. Si la maladie n'est pas traitée, les enfants souffrent de retard mental grave et permanent ainsi que d'autres problèmes de santé.

La PCU affecte environ 1 bébé sur 12 000 nés en Ontario.

### Quelle est la cause de la PCU ?

La cause la plus fréquente de la PCU est le déficit ou le fonctionnement incorrect de l'enzyme phénylalanine hydroxylase. La fonction de cette enzyme est de recycler la phénylalanine en un autre acide aminé dénommé tyrosine. Si cette enzyme ne fonctionne pas correctement, les niveaux de phénylalanine deviennent trop élevés et peuvent provoquer des problèmes de santé.

Il existe aussi d'autres causes plus rares de PCU qui peuvent être détectées grâce au dépistage néonatal.

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

Des tests du sang, et quelquefois d'urine, sont effectués pour savoir si la maladie s'est déclarée chez un bébé.

### 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 PCU ?**

Les bébés qui souffrent de PCU paraissent normaux à la naissance mais auront une arriération mentale s'ils ne sont pas soignés. Si la PCU est diagnostiquée et traitée suffisamment tôt, l'arriération mentale peut être évitée et les enfants peuvent grandir et se développer normalement.

### **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 phénylalanine, mais comportant d'autres protéines importantes nécessaires à la croissance et au développement normaux. Les taux de phénylalanine, le gain de poids et le développement des bébés atteints de PCU sont aussi vérifiés régulièrement.

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

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

### **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 PCU, visitez le site Web du Réseau de la PCU infantile (Children's PKU Network) à l'adresse <http://www.pkunetwork.org>, celui de la Société nationale pour la phénylcétonurie (National Society for Phenylketonuria) à l'adresse <http://www.nspku.org> ou le site Votre santé (Your Health) à l'adresse [www.ygyh.org](http://www.ygyh.org).

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

