

INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS :

Mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal du défaut de captation de la carnitine

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 le défaut de captation de la carnitine (CUD).

Qu'est-ce que cela signifie si mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal du CUD ?

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

Qu'est-ce que le défaut de captation de la carnitine (CUD) ?

Le CUD est une maladie héréditaire (génétique) rare qui provoque des troubles chez des bébés lorsqu'ils utilisent les lipides comme source d'énergie. Le corps humain a besoin d'énergie pour effectuer ses activités quotidiennes. La source d'énergie principale du corps est un type de sucre nommé glucose. Si un bébé est à jeun depuis un moment - par exemple lorsqu'il est malade ou qu'il saute un repas - le corps manque de glucose et puise dans les lipides comme source d'énergie. Lorsqu'un bébé souffre de CUD, son corps ne peut pas assimiler les lipides. Il peut être très malade si son corps ne peut pas puiser dans les lipides comme source d'énergie quand il en a besoin.

Quelles sont les causes du CUD ?

Le CUD se déclare lorsqu'une enzyme dénommée « transporteur de la carnitine » est en déficit ou ne fonctionne pas correctement. La fonction de cette enzyme est de transporter la carnitine, une protéine naturelle du corps, dans certaines cellules du corps. Une fois dans ces cellules, la carnitine aide le corps à transformer les lipides en énergie. Si la carnitine n'arrive pas à pénétrer dans ces cellules, le corps ne peut pas utiliser les lipides comme source d'énergie. La carnitine est aussi importante pour avoir des muscles et un cœur sain.

Comment savoir si mon bébé souffre de CUD ?

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 le CUD ?

Les bébés qui souffrent de CUD courent le risque de faire des crises métaboliques. La crise métabolique est un problème de santé grave, provoqué par un taux de sucre faible et/ou l'accumulation de substances toxiques dans le sang. Les symptômes d'une crise métabolique sont le manque d'appétit, les vomissements, la léthargie, la somnolence excessive et l'irritabilité. Si la crise n'est pas soignée, des problèmes respiratoires, des attaques, un coma, voire la mort peuvent survenir. L'objectif du dépistage du CUD est de prévenir les crises métaboliques.

Comment cette maladie est-elle soignée ?

Les bébés atteints sont soignés et suivis par un spécialiste dénommé généticien métabolique. Un traitement à vie avec un complément alimentaire à la carnitine est nécessaire. Les bébés et les enfants qui souffrent de CUD ne doivent pas rester à jeun trop longtemps. Grâce à un diagnostic précoce et une gestion attentive, les enfants souffrant de CUD peuvent vivre en bonne santé, avec une croissance et un développement normaux.

Comment un bébé est-il atteint de CUD ?

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

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 le CUD, visitez le site Web du Groupe de soutien des familles sur les troubles d'oxydation des acides gras (Fatty Acid Oxidation Family Support Group) à l'adresse <http://www.fodsupport.org>.

REMARQUE AUX PARENTS/TUTEURS : ces informations sont valables uniquement si votre bébé a eu un résultat positif au dépistage néonatal du défaut de captation de la carnitine. 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.

