



RENSEIGNEMENTS POUR LES PARENTS OU TUTEURS :

Est-ce que je veux savoir si mon enfant est porteur d'une maladie de l'hémoglobine (comme la drépanocytose)?

En Ontario, le test de dépistage néonatal détecte la drépanocytose. Le dépistage peut aussi repérer les bébés qui sont porteurs de la drépanocytose et d'autres maladies de l'hémoglobine.

Les porteurs d'une maladie d'hémoglobine ne sont pas plus susceptibles de tomber malades que d'autres enfants. L'information relative à l'état porteur des maladies de l'hémoglobine de votre enfant ne figure pas sur le rapport principal de son dépistage néonatal. Vous n'êtes pas obligé de déterminer l'état porteur de votre enfant.

Il se peut que vous vouliez déterminer, grâce au dépistage néonatal, si votre enfant est porteur d'une maladie de l'hémoglobine. L'information fournie dans cette brochure vous permettra de décider si vous voulez recevoir ces résultats. Vous pouvez également en discuter avec le professionnel de la santé de votre enfant avant de prendre une décision.

Qu'est-ce qu'une maladie de l'hémoglobine (hémoglobinopathie)?

Les hémoglobinopathies représentent un groupe de conditions qui affectent l'hémoglobine des globules rouges. L'hémoglobine porte l'oxygène dans tout le corps. Lorsqu'une personne est atteinte d'une hémoglobinopathie, ses globules rouges ne fonctionnent pas comme il faut. Ceci peut entraîner des problèmes, comme des douleurs, des infections graves et l'anémie (un nombre inférieur de globules rouges). Beaucoup d'hémoglobinopathies nécessitent un traitement à vie.

Comment peut-on être atteint d'une hémoglobinopathie?

N'importe qui peut être atteint d'une hémoglobinopathie, mais la maladie est plus courante chez les personnes originaires de l'Afrique, de la Méditerranée, des Caraïbes, du Moyen-Orient, de l'Asie du Sud-est, de la région du Pacifique occidental, de l'Amérique du Sud et de l'Amérique centrale.

Les hémoglobinopathies sont d'origine génétique et causées par un problème du gène d'hémoglobine. Les gènes sont les instructions qui indiquent à notre corps comment croître et se développer. La plupart des gens possèdent deux copies normales du gène d'hémoglobine : l'une de leur mère et l'autre de leur père.

Une personne atteinte d'une hémoglobinopathie a deux gènes d'hémoglobine qui ne fonctionnent pas comme il faut, un de chaque parent. Le type d'hémoglobinopathie dont une personne est atteinte dépend du type de gènes d'hémoglobine qu'elle hérite. Les deux parents doivent être porteurs d'une hémoglobinopathie pour que leur enfant en soit atteint.

Qu'est-ce qu'un « porteur » d'une hémoglobinopathie?

Un porteur a une copie normale du gène d'hémoglobine et une copie du gène qui ne fonctionne pas comme il faut. Un porteur n'est pas atteint d'une hémoglobinopathie ni contractera la maladie.

RAISONS POUR LESQUELLES VOUS POUVEZ NE PAS VOULOIR DÉTERMINER L'ÉTAT PORTEUR D'UNE HÉMOGLOBINOPATHIE DE VOTRE ENFANT PAR LE DÉPISTAGE NÉONATAL

1. Apprendre ces résultats ne constitue pas une urgence
 - Les porteurs d'une hémoglobinopathie ne manifestent d'habitude aucun problème de santé durant l'enfance. Certains parents attendant que leur enfant soit assez mûr pour pouvoir prendre sa propre décision à cet égard.
2. Inquiétudes accrues
 - Certains parents disent que le fait de connaître que leur enfant est porteur a été une cause d'inquiétudes à propos de sa

santé ou les a forcés de le traiter différemment, même si leur enfant n'avait pas une plus grande probabilité d'éprouver des problèmes de santé.

3. Les porteurs de certaines hémoglobinopathies (par exemple la thalassémie) ne sont pas détectés par un dépistage néonatal

- Seuls les porteurs de la drépanocytose, de l'hémoglobine C, de l'hémoglobine D et de l'hémoglobine E sont détectés.

4. Il n'est pas nécessaire de connaître l'état porteur de votre enfant si vous voulez connaître votre propre état porteur

- Vous et/ou votre partenaire pouvez être porteurs d'une hémoglobinopathie même si votre enfant ne l'est pas. Si vous ou votre partenaire êtes originaires d'une région où les hémoglobinopathies sont plus courantes, veuillez discuter avec votre médecin du dépistage des porteurs.

5. D'autres moyens que le dépistage néonatal permettent aussi de connaître l'état porteur de votre enfant

- Bien qu'il ne soit pas prescrit pour des raisons médicales, le médecin peut effectuer une analyse de sang à n'importe quel âge pour connaître si l'enfant est porteur d'une hémoglobinopathie.

6. Non-paternité

- Si un enfant est déclaré porteur, on offre d'habitude aux parents de subir le même dépistage pour savoir si l'un d'entre eux est également porteur. Ce dépistage pourrait révéler que le père présumé de l'enfant n'est pas en vérité son père biologique.

RAISONS POUR LESQUELLES VOUS POUVEZ VOULOIR DÉTERMINER L'ÉTAT PORTEUR D'UNE HÉMOGLOBINOPATHIE DE VOTRE ENFANT PAR LE DÉPISTAGE NÉONATAL

1. Vos grossesses futures

- Si un enfant est porteur d'une hémoglobinopathie, il est presque certain

qu'au moins un des parents l'est aussi. Plus rarement, les deux parents pourraient être porteurs. Si les deux parents sont porteurs, il y a 25 % de probabilité qu'à chaque nouvelle grossesse ils procréent un enfant porteur d'une hémoglobinopathie. La plupart des porteurs n'éprouvent aucun problème de santé.

2. Les enfants futurs de votre enfant

- Certains parents veulent connaître les résultats de l'état porteur de leur enfant afin de pouvoir l'en informer lorsque celui-ci désire former sa propre famille à l'avenir.

3. Information pour d'autres membres de la famille

- Si un enfant est porteur d'une hémoglobinopathie, d'autres membres de la famille (frères, sœurs, tantes, oncles, cousins) pourraient l'être aussi. Il y a également une faible probabilité qu'ils en soient atteints.

4. Problèmes de santé pour l'enfant

- La plupart des porteurs d'une hémoglobinopathie n'éprouvent aucun problème de santé lié au fait d'être porteur. Toutefois, rarement, les porteurs peuvent éprouver des problèmes mineurs de santé. Pour plus de détails, consultez notre site Web.

Comment puis-je obtenir les résultats de l'état porteur de mon enfant?

Communiquez avec Dépistage des nouveau-nés de l'Ontario pour obtenir ces résultats. Les formulaires de demande sont disponibles en ligne au www.newbornscreening.on.ca. Les formulaires remplis peuvent être envoyés à Dépistage des nouveau-nés de l'Ontario :

- Par télécopieur : 613-738-0853
- Par courriel : NewbornScreening@cheo.on.ca
- Par poste : Newborn Screening Ontario
415 Smyth Road,
Ottawa, ON
K1H 8M8



Vous pouvez également appeler Dépistage des nouveau-nés de l'Ontario au 1-877-NBS-8330 (1-877-627-8330) pour demander ces résultats.

Les résultats de l'état porteur seront envoyés au médecin de votre enfant ou à un professionnel de la santé de Dépistage des nouveau-nés de l'Ontario si votre enfant n'est pas suivi par un médecin.

Comment puis-je obtenir plus d'information?

Pour des renseignements sur le dépistage néonatal et le dépistage des porteurs d'hémoglobinopathies, veuillez vous rendre à la rubrique Parents de notre site Web à <http://www.newbornscreening.on.ca> ou en parler avec votre médecin.

NOTES À L'INTENTION DES PARENTS OU TUTEURS :

Le contenu de ce feuillet est à titre d'information seulement. Le présent feuillet de documentation ne doit pas remplacer la consultation, le diagnostic ou le traitement médical professionnel.