

## INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS :

### Mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal du déficit en 3-hydroxyacyl CoA déhydrogénase des acides gras à chaîne longue/au déficit en protéine trifonctionnelle

#### 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 deux maladies nommées déficit en 3-hydroxyacyl CoA déhydrogénase des acides gras à chaîne longue (LCHAD) et déficit en protéine trifonctionnelle (TFP).

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

Ce résultat ne signifie **pas** que votre bébé souffre de l'une de ces maladies. Cela signifie que des tests complémentaires sont nécessaires parce que votre bébé **pourrait** en être atteint. Les bébés souffrant de LCHAD ou de TFP peuvent être en meilleure santé si le diagnostic est précoce. 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 LCHAD ou de TFP tant que des tests complémentaires n'ont pas été effectués.

#### Que sont le LCHAD et le TFP ?

Le LCHAD et le TFP sont deux maladies héréditaires (génétiques) rares qui provoquent 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 LCHAD ou de TFP, 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. Certains bébés souffrant de LCHAD ou de TFP ont aussi des problèmes de développement et au niveau du cœur, des yeux, des nerfs et du foie.

#### Quelles sont les causes du LCHAD et du TFP ?

Le LCHAD se déclare lorsqu'une enzyme nommée 3-hydroxyacyl CoA déhydrogénase des acides gras à chaîne longue est en déficit ou ne fonctionne pas correctement. Le TFP se déclare lorsqu'un groupe d'enzymes nommés protéine trifonctionnelle (qui inclut celle du LCHAD) est en déficit ou ne fonctionne pas correctement. La fonction de ces enzymes est de dégrader les acides gras à chaîne longue que nous consommons, ou qui sont emmagasinés dans le corps, d'abord en acides gras plus petits, puis finalement en énergie.

#### Comment savoir si mon bébé souffre de LCHAD ou de TFP ?

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. Quelquefois, d'autres tests sont nécessaires.

#### 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 LCHAD et le TFP ?**

Les bébés atteints de LCHAD et de TFP peuvent paraître en bonne santé à la naissance. Cependant, ils courent le risque de faire des crises métaboliques pendant les périodes de jeûne (par exemple, quand ils sont malades). 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 LCHAD et du TFP est d'empêcher les crises métaboliques et d'aider les personnes atteintes à vivre mieux, en bonne santé.

### **Comment ces maladies sont-elles soignées ?**

Les bébés atteints sont soignés et suivis par une équipe de spécialistes comprenant un médecin spécialiste du métabolisme et un diététiste. Le traitement du LCHAD et du TFP inclut la prise fréquente de nourriture et l'absence de jeûne (ne pas rester longtemps sans manger). Quelquefois, un régime spécifique pauvre en lipides est prescrit. Certains bébés reçoivent des médicaments, de la carnitine ou de l'amidon de maïs.

### **Comment un bébé est-il atteint de LCHAD ou de TFP ?**

Le LCHAD et le TFP sont des maladies héréditaires (génétiques). Un bébé atteint de LCHAD a hérité de deux exemplaires non fonctionnels du gène du LCHAD, provenant chacun d'un parent. Un bébé atteint de TFP a hérité de deux exemplaires non fonctionnels du gène du TFP, provenant chacun d'un parent. Les personnes qui ont un exemplaire non fonctionnel du gène du LCHAD ou du TFP sont dénommés « porteurs ». Les porteurs de LCHAD ou de TFP sont en bonne santé et n'ont pas de symptômes de ces maladies.

### **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 le LCHAD ou le TFP, 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 uniquement destinées aux parents dont le bébé a eu un résultat positif au dépistage néonatal du déficit en 3-hydroxyacyl CoA déhydrogénase des acides gras à chaîne longue (LCHAD) ou du déficit en protéine trifonctionnelle (TFP). 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.**

