

## INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS : Mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal de l'acidémie isolavérique

### 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 l'acidémie isolavérique.

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

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 d'acidémie isolavérique 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 d'acidémie isolavérique tant que des tests complémentaires n'ont pas été effectués.

### Qu'est-ce que l'acidémie isolavérique ?

L'acidémie isolavérique est une maladie héréditaire (génétique) très rare qui fait que le bébé a des difficultés à dégrader la leucine, un acide aminé (élément constitutif des protéines) présent dans la plupart des aliments, y compris le lait maternel et les formules d'alimentation destinées aux enfants. La leucine est normalement dégradée en acide isolavérique qui est ensuite transformé en source d'énergie pour le corps.

Si le corps ne peut pas dégrader l'acide isolavérique, cet acide et des autres substances toxiques s'accumulent et peuvent provoquer des problèmes de santé graves.

Certaines personnes atteintes d'acidémie isolavérique ont des problèmes de santé plus tard dans l'enfance et quelques personnes n'ont jamais aucun problème de santé associé à cette maladie. Cependant, il est impossible de savoir qui aura des problèmes graves et qui n'en aura pas.

### Quelles sont les causes de l'acidémie isolavérique ?

L'acidémie isolavérique se déclare lorsqu'une enzyme dénommée isovaléryl-CoA déshydrogénase est en déficit ou ne fonctionne pas correctement. La fonction de cette enzyme est de dégrader l'acide isolavérique pour l'utiliser comme source d'énergie pour le corps.

### Comment savoir si mon bébé souffre d'acidémie isolavérique ?

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 l'acidémie isolavérique ?



Les bébés qui souffrent d'acidémie isolavérique sont en général normaux à la naissance mais courent le risque de faire des crises métaboliques. La crise métabolique est un problème de santé grave, provoqué par 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 de l'acidémie isolavérique est d'empêcher les crises métaboliques et d'aider les personnes atteintes à vivre mieux, en bonne santé.

### **Comment cette maladie est-elle soignée ?**

Les bébés atteints sont soignés et suivis par une équipe de spécialistes comprenant un médecin spécialiste du métabolisme et un diététiste. Le traitement de l'acidémie isolavérique inclut la prise fréquente de nourriture et l'absence de jeûne (rester longtemps sans manger). Quelquefois, un régime spécifique pauvre en protéines, des formules médicales, des médicaments et des compléments alimentaires sont prescrits.

### **Comment un bébé est-il atteint d'acidémie isolavérique ?**

L'acidémie isolavérique est une maladie héréditaire (génétique). Un bébé atteint d'acidémie isolavérique a hérité de deux exemplaires non fonctionnels du gène de l'isovaléryl-CoA déshydrogénase, provenant chacun d'un parent. Les personnes qui ont un exemplaire non fonctionnel de ce gène sont dénommées « porteurs ». Les porteurs de l'acidémie isolavérique sont en bonne santé et n'ont pas de symptômes d'acidémie isolavérique.

### **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 l'acidémie isolavérique, visitez le site Web de l'Association des acidémies organiques (Organic Acidemia Association) à l'adresse <http://www.oanews.org>.

**REMARQUE AUX PARENTS/TUTEURS : ces informations sont valables uniquement si votre bébé a eu un résultat positif au dépistage néonatal de l'acidémie isolavérique. 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.**

