

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

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 galactosémie.

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

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

Qu'est-ce que la galactosémie ?

La galactosémie est une maladie héréditaire (génétique) rare qui empêche le bébé de dégrader le galactose (une forme de sucre contenue dans le lait maternel et de nombreux aliments). Les taux de galactose et d'autres substances toxiques s'accumulent chez les enfants atteints de galactosémie. S'ils ne sont pas soignés, cette accumulation peut provoquer des problèmes de santé graves et permanents comme une mauvaise croissance, des dommages au foie, aux reins, des cataractes, des infections potentiellement mortelles et des retards mentaux.

La galactosémie affecte environ 1 bébé sur 60 000 nés en Ontario.

Quelles sont les causes de la galactosémie ?

La cause la plus fréquente de la galactosémie est le déficit ou le fonctionnement incorrect de l'enzyme galactose-1-phosphate-uridylyl-transférase (GALT). La fonction de cette enzyme est de recycler le galactose en d'autres sucres que le corps peut utiliser. Si l'enzyme GALT ne fonctionne pas correctement, les niveaux de galactose deviennent trop élevés et peuvent provoquer des problèmes de santé.

Il existe d'autres formes, plus rares, de galactosémie qui ne peuvent pas être détectées par le dépistage néonatal.

Comment savoir si mon bébé souffre de galactosémie ?

Des tests de sang et quelquefois 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 la galactosémie ?

Les bébés qui souffrent de galactosémie paraissent normaux à la naissance mais peuvent avoir de graves problèmes de santé, un retard mental et décèdent quelquefois s'ils ne sont pas soignés. Les symptômes précoces de la galactosémie



incluent les problèmes d'alimentation, la jaunisse (couleur jaune de la peau et du blanc des yeux) et une hypertrophie du foie. Si la galactosémie est diagnostiquée et traitée suffisamment tôt, un retard mental grave et une grande partie des problèmes de santé peuvent être évités.

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 galactose, ainsi que la prise de vitamines et de minéraux qui sont nécessaires à un développement normal. Les taux de galactose, le développement et les autres problèmes de santé associés à la galactosémie des enfants atteints sont fréquemment contrôlés.

Comment un bébé est-il atteint de galactosémie ?

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

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 la galactosémie, visitez le site Web des Parents d'enfants atteints de galactosémie (Parents of Galactosemic Children, Inc.) à l'adresse www.galactosemia.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 galactosémie. 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.

