

## INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS :

### Mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal de l'hyperplasie congénitale des surrénales

#### 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'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS).

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

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

#### Qu'est-ce que l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) ?

La HCS est une maladie héréditaire (génétique) qui est présente dès la naissance (congénitale). La HCS provoque un développement excessif des glandes surrénales (hyperplasie).

Les surrénales sont de petites glandes situées au-dessus des reins. Elles produisent de nombreuses hormones qui jouent un rôle important dans la croissance, le développement et le fonctionnement du corps.

Les bébés atteints de HCS ne produisent pas une quantité suffisante de certaines hormones surrénaliennes. Les principales hormones affectées par la HCS sont le cortisol (hormone anti-stress), l'aldostérone (hormone de rétention du sel) et les androgènes (hormones mâles).

La HCS peut être modérée ou grave et affecte environ 1 bébé sur 15 000 nés en Ontario.

#### Comment savoir si mon bébé souffre de HCS ?

Des tests du sang 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 HCS ?**

Les hormones surrénaliennes sont indispensables – nous ne pouvons vivre sans elles. Les bébés atteints de HCS qui ne sont pas soignés courent le risque de perte de sel (une perte du sel corporel qui est important pour assurer le fonctionnement normal du corps). La perte de sel est un évènement potentiellement mortel qui peut se produire dans les premières semaines de la vie du nouveau-né. Le dépistage signifie que les bébés atteints de HCS peuvent être traités précocement afin de prévenir la survenue d'une perte de sel. Les bébés atteints de HCS doivent suivre un traitement et recevoir des soins toute leur vie, mais ils peuvent grandir et se développer normalement.

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

Les bébés atteints sont soignés et suivis par un spécialiste dénommé endocrinologue. Les bébés atteints de HCS reçoivent les hormones que leur corps est incapable de fabriquer, en général sous forme de cachets. Le traitement dure toute la vie. Les bébés atteints de HCS dont le traitement commence tôt peuvent grandir comme les autres enfants de leur âge.

### **Comment un bébé est-il atteint de HCS ?**

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

### **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 la HCS, visitez le site Web de la Fondation pour l'hyperplasie congénitale des surrénales (Congenital Adrenal Hyperplasia Foundation) à l'adresse [www.caresfoundation.org](http://www.caresfoundation.org).

**REMARQUE AUX PARENTS/TUTEURS : ces informations sont uniquement destinées aux parents dont le bébé a eu un résultat positif au dépistage néonatal de l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS). 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.**

