



## INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS :

### Mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal du déficit en acyl CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne

#### 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 le déficit en acyl CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD).

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

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 MCAD peuvent grandir et se développer normalement 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 MCAD tant que des tests complémentaires n'ont pas été effectués.

#### Qu'est-ce que le MCAD ?

Le MCAD est une maladie héréditaire (génétique) qui provoque 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 MCAD, 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. Certaines personnes atteintes de MCAD n'ont jamais aucun problème associé à cette maladie. Cependant, il est impossible de savoir qui aura des problèmes et qui n'en aura pas.

Le MCAD affecte environ 1 bébé sur 10 000 nés en Ontario.

#### Quelles sont les causes du MCAD ?

Le MCAD se déclare lorsqu'une enzyme nommée acyl CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne est en déficit ou ne fonctionne pas correctement. La fonction de cette enzyme est de dégrader les acides gras à chaîne moyenne 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 MCAD ?

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 la MCAD ?**

Les bébés atteints de MCAD paraissent 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 MCAD est d'empêcher les crises métaboliques.

### **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 quelquefois un diététiste. Le traitement du MCAD est très simple : il inclut la prise fréquente de nourriture et l'absence de jeûne (ne pas rester longtemps sans manger). Quelquefois, de la carnitine ou de l'amidon de maïs sont administrés. Grâce à un diagnostic précoce et une gestion attentive, les enfants souffrant de MCAD peuvent vivre en bonne santé, avec une croissance et un développement normaux.

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

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

### **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 MCAD, 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 acyl CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD). 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.**