



## INFORMATION DESTINÉE AUX PARENTS/TUTEURS :

### **Mon bébé a un résultat positif au dépistage néonatal de l'acidémie propionique/de l'acidémie méthylmalonique**

#### **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 acidémie propionique et acidémie méthylmalonique.

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

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 d'acidémie propionique ou d'acidémie méthylmalonique 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. Quelquefois un dépistage néonatal positif de l'acidémie propionique ou de l'acidémie méthylmalonique signifie que la mère a un taux de vitamine B12 insuffisant.

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 propionique ou d'acidémie méthylmalonique tant que des tests complémentaires n'ont pas été effectués.

#### **Que sont l'acidémie propionique et l'acidémie méthylmalonique ?**

L'acidémie propionique et l'acidémie méthylmalonique sont deux maladies héréditaires (génétiques) différentes qui empêchent les bébés de dégrader l'isoleucine, la valine, la méthionine et la thréonine. Ce sont des acides aminés (éléments constitutifs des protéines) qui se trouvent dans la plupart des aliments, y compris le lait maternel et les formules alimentaires pour nourrissons. Si le corps n'arrive pas à dégrader ces acides aminés, des substances toxiques s'accumulent dans le corps et peuvent provoquer des retards mentaux, des mauvais fonctionnements des organes ainsi que d'autres problèmes de santé graves.

Certaines personnes atteintes d'acidémie propionique ou d'acidémie méthylmalonique n'ont aucun problème avant l'enfance ou l'âge adulte ou ont une forme atténuée de la maladie. Cependant, le dépistage néonatal ne permet pas de savoir qui aura des problèmes provoqués par ces maladies tôt dans la vie et qui n'en aura pas.

L'acidémie propionique affecte environ 1 bébé sur 100 000 nés en Ontario. L'acidémie méthylmalonique affecte environ 1 bébé ontarien sur 50 000.

#### **Quelles sont les causes de l'acidémie propionique et de l'acidémie méthylmalonique ?**

L'acidémie propionique se déclare lorsqu'une enzyme nommée propionyl CoA carboxylase (PCC) est en déficit ou ne fonctionne pas correctement. L'acidémie méthylmalonique se déclare lorsqu'une enzyme nommée méthylmalonyl-CoA mutase (MUT) est en déficit ou ne fonctionne pas correctement ou lorsque le corps a des difficultés à métaboliser la vitamine B12 qui est un cofacteur important (une aide) de l'enzyme MUT. La fonction de ces enzymes est de transformer certains acides aminés en source d'énergie pour le corps.

#### **Comment savoir si mon bébé souffre d'acidémie propionique ou d'acidémie méthylmalonique ?**

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 effectués.





### **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 propionique et l'acidémie méthylmalonique ?**

Les bébés qui souffrent d'acidémie propionique ou d'acidémie méthylmalonique 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. Si l'acidémie propionique et l'acidémie méthylmalonique sont diagnostiquées et traitées suffisamment tôt, d'autres problèmes de santé graves peuvent aussi être évités. L'objectif du dépistage de l'acidémie propionique et de l'acidémie méthylmalonique est de prévenir 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 peut inclure un régime spécifique pauvre en protéines, des formules médicales, des médicaments et des compléments alimentaires. Les taux d'acides aminés, le développement et les autres problèmes de santé associés à l'acidémie propionique ou à l'acidémie méthylmalonique des enfants atteints sont fréquemment contrôlés.

### **Comment un bébé est-il atteint d'acidémie propionique ou d'acidémie méthylmalonique ?**

L'acidémie propionique et l'acidémie méthylmalonique sont des maladies héréditaires (génétiques). Un bébé atteint d'acidémie propionique a hérité de deux exemplaires non fonctionnels des gènes de la propionyl CoA carboxylase (PCC), provenant chacun d'un parent, tandis qu'un bébé atteint d'acidémie méthylmalonique a hérité de deux exemplaires non fonctionnels des gènes de la méthylmalonyl-CoA mutase (MUT) ou de deux exemplaires non fonctionnels des gènes qui métabolisent la vitamine B12, provenant chacun d'un parent. Les personnes qui ont un exemplaire non fonctionnel du gène de la PCC, de la MUT ou des gènes cofacteurs sont dénommés « porteurs ». Les porteurs de l'acidémie propionique ou de l'acidémie méthylmalonique 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 l'acidémie propionique et l'acidémie méthylmalonique, visitez le site Web de l'Association des acidémies organiques (Organic Acidemia Association) [www.oaanswers.org](http://www.oaanswers.org).

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