

Le 23 novembre 2006

## **LA FIBROSE KYSTIQUE ET LE DÉPISTAGE CHEZ LES NOUVEAU-NÉS**

### **Fibrose kystique**

La fibrose kystique (FK) est la maladie génétique mortelle la plus répandue chez les jeunes au Canada. On estime qu'un enfant sur 3 600 qui naît en Ontario est porteur de la FK. Elle touche principalement les poumons et l'appareil digestif. La fibrose kystique s'attaque aux poumons et cause de graves troubles respiratoires. Une accumulation de mucus épais entrave l'élimination des bactéries et entraîne des cycles d'infection et d'inflammation qui endommagent les tissus pulmonaires délicats. Dans le tube digestif, la FK entrave gravement la digestion et l'absorption d'une quantité suffisante d'éléments nutritifs.

Lors de sa réunion du 1<sup>er</sup> septembre 2006, le Comité consultatif sur le dépistage des maladies chez les nouveau-nés et les enfants, présidé par le D<sup>r</sup> Joe Clarke de l'établissement The Hospital for Sick Children, a recommandé la mise en œuvre du dépistage de la FK. Ce comité, créé en février 2006, est un organisme consultatif permanent et indépendant, dont le but est de conseiller le ministère de la Santé et des Soins de longue durée de façon continue quant à ses politiques et programmes se rapportant au dépistage chez les nouveau-nés.

### **Dépistage chez les nouveau-nés**

Le gouvernement McGuinty tient à s'assurer que les nouveau-nés de l'Ontario jouissent du meilleur départ possible dans la vie. C'est la raison pour laquelle il élargit le Programme de dépistage des maladies chez les nouveau-nés de l'Ontario afin de dépister 28 maladies rares.

Malgré le fait que la plupart des bébés atteints de ces maladies semblent en bonne santé à leur naissance, ils peuvent courir le risque de connaître de graves problèmes de santé, notamment des troubles du développement, des maladies à répétition, voire la mort, si leur maladie n'est pas dépistée dans les premiers jours après la naissance et qu'un traitement n'est pas amorcé. Le diagnostic précoce d'une maladie est la clé d'un traitement efficace.

Le gouvernement a mis en place un programme de dépistage de pointe qui est basé au Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario (CHEO), à Ottawa. Un échantillon de sang de chaque enfant né en Ontario est envoyé au laboratoire, afin d'effectuer des tests servant à dépister 20 troubles métaboliques héréditaires, 3 hémopathies, 2 troubles endocriniens et 2 troubles de la catégorie « autres ». Le laboratoire effectue actuellement le dépistage de 24 des 27 maladies de la gamme élargie annoncée en 2005 et le dépistage de trois autres maladies devrait commencer d'ici la fin de l'année. Le dépistage de la FK, qui portera le nombre total de tests à 28, commencera en décembre 2007.

Même si ces maladies sont très rares (en tant que groupe, elles toucheront environ 110 bébés sur les quelque 130 000 nés chaque année en Ontario), elles peuvent être dépistées dès les premiers jours de vie et traitées de façon précoce, ce qui réduit le risque de survenue de troubles de santé graves plus tard dans la vie.

## *Processus de dépistage*

Afin de procéder au test de dépistage, un petit échantillon de sang est prélevé sur l'enfant en lui piquant le talon. L'échantillon de sang est recueilli sur une carte spéciale et envoyé au laboratoire du Programme de dépistage des maladies chez les nouveau-nés de l'Ontario au CHEO.

Le test de dépistage indique s'il y a un risque élevé ou faible qu'un enfant présente une maladie, et permet de repérer les bébés qui doivent subir des tests plus poussés.

Plus de 99 pour cent des bébés qui subissent les tests de dépistage recevront un résultat de « dépistage négatif ». Cela veut dire que le risque pour le nouveau-né d'être porteur de l'une des maladies rares est très faible. Un test de dépistage positif ne signifie pas automatiquement que le bébé est porteur d'une maladie, mais simplement qu'on doit faire des tests supplémentaires.

## *Catégories des maladies dépistées*

- **Troubles métaboliques :**

Lorsque le corps est incapable de décomposer (métaboliser) certaines substances contenues dans les aliments comme les gras, les protéines et les sucres, celles-ci peuvent s'accumuler dans l'organisme et causer de graves problèmes de santé.

- **Troubles endocriniens :**

Le système endocrinien, responsable de la production d'hormones, produit parfois trop ou pas assez de certaines hormones, ce qui entraîne des maladies ou des troubles du développement.

- **Troubles sanguins :**

L'oxygène est transporté dans l'organisme par l'hémoglobine des globules rouges. Si la formation de l'hémoglobine est incomplète ou si elle ne fonctionne pas adéquatement, les globules rouges se décomposent, ce qui entraîne des problèmes de santé, notamment l'anémie et des infections graves.

- **Autres troubles :**

Le déficit en biotinidase et la galactosémie sont des troubles reliés à des enzymes défectueuses, alors que la FK est une maladie qui nuit au fonctionnement normal de l'appareil respiratoire et de l'appareil digestif.

-30-

## **Renseignements (médias) :**

David Spencer  
Bureau du ministre  
416 327-4320

Dan Strasbourg  
Ministère de la Santé et des Soins de longue durée  
416 314-6197

*Also available in English*