

Dépistage néonatal de la fibrose kystique

Statut de porteur de la fibrose kystique

Peu après sa naissance, à l'hôpital ou à la maison de naissance, votre bébé a subi un prélèvement de sang au talon pour dépister certaines maladies, dont la fibrose kystique. À la suite de ces tests, le centre de référence vous a contacté parce que le test de dépistage de votre enfant était anormal pour la fibrose kystique. Comme un test de dépistage positif n'est pas suffisant pour poser un diagnostic, votre enfant a donc ensuite été évalué dans un centre de référence.

Au cours de cette évaluation, votre enfant a fait un test à la sueur et le résultat était normal. C'est le résultat de ce test qui confirme si l'enfant est atteint ou non de la fibrose kystique. De plus, l'équipe de spécialistes de la fibrose kystique a évalué votre enfant et n'a pas trouvé de symptômes ou de signes de la maladie.

Par ailleurs, l'équipe de spécialistes vous a expliqué que votre bébé n'a pas la fibrose kystique, mais qu'il est porteur sain d'un gène défectueux associé à la fibrose kystique.

Être porteur d'un gène défectueux associé à la fibrose kystique

En tant que porteur sain, votre enfant n'est pas malade et ne risque pas de développer la maladie au cours de sa vie. Il n'a donc pas besoin d'un suivi particulier. Au Québec, environ 1 personne sur 20 est porteuse saine d'un gène défectueux associé à la fibrose kystique.

Chaque enfant hérite de gènes transmis par ses parents. L'enfant reçoit deux copies de chaque gène : une copie transmise par sa mère et une copie transmise par son père. Les individus qui, comme votre enfant, ont seulement une copie défectueuse du gène responsable de la fibrose kystique sont appelés «porteurs». Ils ne sont pas malades, mais ils peuvent transmettre leur copie du gène défectueux à leurs enfants.

Lorsque les parents sont tous les deux porteurs sains d'un gène défectueux associé à la même maladie, par exemple la fibrose kystique, les résultats possibles **lors de chaque grossesse** sont :

- 1 possibilité sur 4 (probabilité de 25 %) d'avoir un enfant qui n'est pas atteint de la maladie ni porteur du gène défectueux ;
- 1 possibilité sur 2 (probabilité de 50 %) d'avoir un enfant porteur du gène défectueux ;
- 1 possibilité sur 4 (probabilité de 25 %) d'avoir un enfant atteint de la maladie.

Si vous êtes inquiet pour la santé de votre enfant, ou s'il présente des symptômes respiratoires ou digestifs fréquents ou un retard de croissance, faites-en part à son médecin. Celui-ci pourra, si nécessaire, demander une réévaluation.

Plus tard, lorsque votre enfant envisagera d'avoir des enfants, il sera important de lui expliquer qu'il est porteur d'un gène défectueux de la fibrose kystique. Il pourrait alors consulter pour un conseil génétique, et un dépistage de l'état de porteur pour la fibrose kystique serait alors offert à son conjoint ou à sa conjointe.

Dépistage néonatal de la fibrose kystique

Statut de porteur de la fibrose kystique

Autres membres de votre famille

Si un enfant est porteur d'un gène défectueux de la fibrose kystique, l'un des deux parents est en général aussi porteur du gène défectueux de la fibrose kystique trouvé chez l'enfant. Il est aussi possible que le deuxième parent soit porteur d'un gène défectueux de la fibrose kystique, mais qu'il n'ait pas transmis ce gène défectueux à l'enfant. C'est pourquoi des tests pour les deux parents seront offerts lors du conseil génétique.

Si vous êtes inquiet qu'un autre de vos enfants soit atteint de la fibrose kystique, il est important d'en faire part à son médecin. Celui-ci pourra, si nécessaire, demander un test à la sueur pour éliminer cette possibilité.

Il est possible que vos autres enfants soient aussi porteurs sains de la fibrose kystique. S'ils ne présentent aucun problème de santé, il ne faut pas vous inquiéter, et aucun examen n'est nécessaire pour l'instant. Lorsque vos enfants seront en âge d'être parents, ils pourront demander à leur médecin de les diriger en génétique pour savoir s'ils sont porteurs sains de la fibrose kystique.

Pour plus d'information :

Veuillez consulter le site Web du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin au : **Québec.ca/depistage**.

Vous pouvez aussi consulter le site Web de Fibrose kystique Canada au : www.fibrosekystique.ca