DÉPISTAGE NÉONATAL ONTARIO | NEWBORN SCREENING ONTARIO

Renseignements pour les parents/tutrices et tuteurs

Dois-je chercher à savoir si mon enfant est porteur d'une maladie de l'hémoglobine?

En Ontario, le dépistage permet de détecter la **drépanocytose** chez les nouveau-nés. Le dépistage permet aussi d'identifier les bébés qui sont **porteurs de la drépanocytose** et d'autres maladies de l'hémoglobine. Un porteur n'est pas atteint d'une maladie de l'hémoglobine et n'en développera pas.

Il n'est pas obligatoire de savoir si votre enfant est porteur. Le statut de porteur de votre enfant pour la maladie d'hémoglobine ne figure pas dans le rapport principal du dépistage néonatal, mais vous pouvez en faire la demande auprès de Dépistage néonatal Ontario (DNO). **À partir de Septembre 2026**, le statut de porteur de certaines maladies hémoglobiniques (HbAS, HbAC, HbAD) sera communiqué aux familles par DNO.

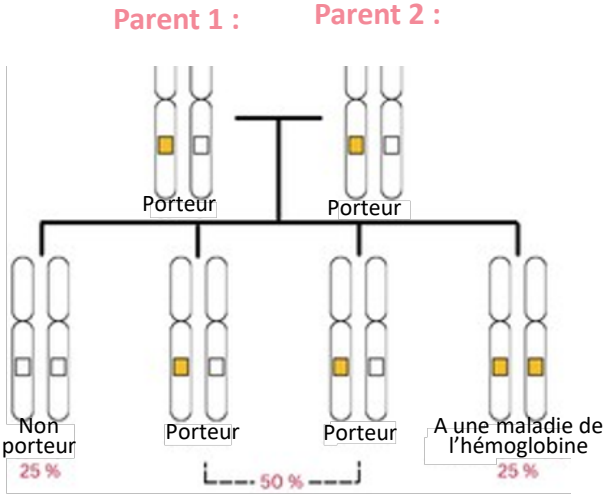
Vous pouvez choisir de savoir ou non si votre enfant est porteur d'une maladie de l'hémoglobine lors du dépistage néonatal. **Le but des renseignements suivants est de vous aider à décider si vous voulez connaître les résultats de votre enfant à ce sujet.** Avant de prendre votre décision, vous pouvez également en parler avec le prestataire de soins de santé qui s'occupe de votre enfant.

Qu'est-ce qu'une maladie de l'hémoglobine?

Les maladies de l'hémoglobine sont un groupe d'affections qui touchent l'hémoglobine présente dans les globules rouges. L'hémoglobine assure le transport de l'oxygène dans l'organisme.

Lorsqu'une personne est atteinte d'une maladie de l'hémoglobine, ses globules rouges ne fonctionnent pas correctement. Cette anomalie peut causer des problèmes, comme de la douleur, des infections graves et de l'anémie (déficit en globules rouges).

Certaines maladies de l'hémoglobine nécessitent un traitement à vie.



Comment peut-on être atteint d'une maladie de l'hémoglobine?

N'importe qui peut atteint d'une maladie de l'hémoglobine. Il s'agit de maladies génétiques causées par des anomalies des gènes codant l'hémoglobine.

- Les gènes sont les éléments responsables de la croissance et du développement de notre corps.
- La plupart des gens ont **deux copies** du gène de l'hémoglobine, une provenant de chaque parent.
- Une personne atteinte maladie de l'hémoglobine a **deux gènes de l'hémoglobine qui ne fonctionnent pas normalement**. Le type de maladie de l'hémoglobine dont souffre une personne dépend du type d'anomalie présente dans ses gènes d'hémoglobine.
- Pour qu'un enfant soit atteint d'une maladie de l'hémoglobine, **ses deux parents doivent être porteurs de la maladie**.

Qu'est-ce qu'un « porteur » de la maladie d'hémoglobine?

Être porteur d'une drépanocytose revient à être porteur d'un caractère de cette maladie. Il s'agit d'une différence génétique héréditaire, selon laquelle une copie du gène de l'hémoglobine est différente et l'autre ne l'est pas.

Une personne atteinte de drépanocytose produit à la fois des cellules fonctionnelles et des cellules falciformes. Les cellules normales transportent suffisamment d'oxygène pour empêcher les cellules falciformes de changer de forme. C'est pourquoi les personnes atteintes de drépanocytose ne présentent généralement pas de symptômes indésirables dans leur vie quotidienne.

Transmission des caractères :

- Tout le monde possède deux copies de chaque gène.
- Chaque parent transmet une copie de chaque gène à ses enfants.
- L'enfant aura une copie de chaque gène provenant de chacun de ses parents.
- Chaque gène a 50 % de chances d'être transmis.

DÉPISTAGE NÉONATAL ONTARIO | NEWBORN SCREENING ONTARIO

Connaître le statut de porteur de votre enfant

Pourquoi connaître les résultats du test de porteur de votre enfant

Vos futures grossesses

Si un enfant est porteur, il est presque certain qu'au moins un de ses parents l'est aussi. Plus rarement, les deux parents peuvent être porteurs. **Si les deux parents sont porteurs, ils ont une chance sur quatre (25 %)** d'avoir un bébé atteint d'une maladie de l'hémoglobine à chaque future grossesse. Il est préférable de connaître le statut de porteur d'un enfant pour pouvoir planifier.

Transmettre cette information à l'enfant

Certains parents choisissent de prendre connaissance du résultat du test afin de pouvoir en informer leur enfant plus tard.

Informer les autres membres de la famille

Si un enfant est porteur, cela signifie que d'autres membres de la famille peuvent l'être aussi (frères, sœurs, tantes, oncles, cousins, etc.) La connaissance du statut de porteur de votre enfant peut apporter des éclaircissements à d'autres membres de la famille.

Obtenir les résultats sur le statut de porteur

Les résultats du dépistage néonatal sur le statut de porteur peuvent être demandés à tout moment auprès de DNO. Les formulaires de demande sont disponibles en ligne à https://www.newbornscreening.on.ca/fr/resultats/resultats-des-porteurs-de-lanemie-falciforme/

À compter de 2027, les résultats de dépistage de la drépanocytose chez les porteurs (AS, AC et AD) seront proposés de façon proactive aux parents des nourrissons soumis au dépistage.

Les formulaires remplis peuvent être soumis en ligne ou envoyés à DNO par courriel, par télécopieur ou par courrier postal à l'adresse indiquée au bas de cette page.

Les résultats du test de dépistage seront transmis au médecin de votre enfant ou, s'il n'en a pas, à un professionnel de la santé de DNO.

Si vous avez des questions, veuillez communiquer avec DNO à newbornscreening@cheo.on.ca ou au 613-738-3222.

Pourquoi éviter de connaître les résultats du test de porteur de votre enfant

Il n'est pas urgent de connaître ce résultat

Un porteur n'est pas atteint d'une maladie de l'hémoglobine et n'en développera jamais. La connaissance du statut de porteur de votre enfant n'aura aucune incidence sur les soins médicaux qu'il recevra. C'est pourquoi certains parents choisissent d'attendre que leur enfant soit assez âgé pour prendre lui-même la décision de connaître ou non ses résultats du test de porteur.

Inquiétude accrue

Certains parents disent que la connaissance du statut de porteur de l'enfant leur a causé des inquiétudes pour sa santé ou les a incités à le traiter différemment, même s'il ne risque pas plus que les autres d'avoir des problèmes de santé.

Les porteurs de certaines maladies de l'hémoglobine (p. ex., la thalassémie) ne sont pas détectés par le dépistage néonatal

Le dépistage néonatal ne permet pas de détecter toutes les formes de maladies de l'hémoglobine. Par conséquent, il n'est pas garanti que les résultats du test de porteur couvrent tous ces types de maladies.

Pour savoir si vous êtes porteur, il n'est pas nécessaire de connaître le statut de votre enfant.

Un parent peut être porteur d'une maladie de l'hémoglobine même si son enfant ne l'est pas. Si l'un des parents vient d'une région du monde où les maladies de l'hémoglobine sont plus fréquentes, il est recommandé de consulter son professionnel de la santé au sujet des tests de dépistage financés par le RASO. Parmi ces régions figurent, entre autres, l'Afrique, le bassin méditerranéen, l'Asie occidentale et l'Asie du Sud-Est.

Il existe d'autres moyens que le dépistage néonatal pour savoir si votre enfant est porteur

Un test sanguin peut être réalisé à tout âge par le médecin pour déterminer si un enfant est porteur d'une maladie de l'hémoglobine.

NOTE AUX PARENTS/TUTRICES OU TUTEURS :

Cette fiche d'information est fournie à titre informatif seulement. Elle ne doit pas remplacer les conseils, les diagnostics ou les traitements médicaux professionnels.