

# Le dépistage néonatal de la fibrose kystique



Fibrose kystique  
Canada

*Donnez le souffle de vie<sup>MD</sup>*

## Qu'est-ce que la fibrose kystique?

La fibrose kystique (FK) est une maladie héréditaire qui touche principalement les poumons et l'appareil digestif. L'organisme produit un mucus épais qui peut entraver la fonction pulmonaire et la digestion. On estime qu'au Canada, un nouveau-né sur 3 600 est atteint de fibrose kystique.



---

## Qu'est-ce que le dépistage néonatal?

Le dépistage néonatal consiste à soumettre les nouveau-nés à des analyses pour dépister des troubles spécifiques. Peu après la naissance d'un bébé, le médecin ou l'infirmière prélève un peu de sang de son talon. Cet échantillon est envoyé dans un laboratoire où il est analysé pour un certain nombre de maladies. L'un des tests peut servir à dépister la fibrose kystique. Bien que chaque province canadienne soit dotée d'un programme de dépistage néonatal, la fibrose kystique n'est pas dépistée dans toutes les provinces.



---

## Que signifie un résultat positif?

Si le résultat du test effectué chez le nourrisson est positif, **cela ne veut pas nécessairement dire que l'enfant est atteint de fibrose kystique**. Cela veut dire que d'autres tests sont requis.

---

## Quelle est la prochaine étape?

Si le test initial est positif, d'autres examens doivent être effectués dans une clinique spécialisée en FK afin d'écartier ou de confirmer le diagnostic. Ces examens peuvent comprendre un test de sudation, une mesure de la différence de potentiel nasal (DPN) et des tests génétiques approfondis. Le test de sudation est un examen simple et indolore. Le médecin stimule une petite

zone de la peau du bébé en appliquant de la chaleur ou un médicament pour produire de la sueur. La sueur est ensuite analysée pour le taux de sel qu'elle contient. Si des tests génétiques plus approfondis sont requis, il peut s'avérer nécessaire de faire un prélèvement à l'aide d'un écouvillon buccal ou d'une prise de sang.

---

## **Si mon enfant est atteint de fibrose kystique, à quoi dois-je m'attendre?**

La fibrose kystique touche chaque personne différemment et avec plus ou moins de gravité. De nombreuses personnes fibro-kystiques doivent s'astreindre à des traitements quotidiens de physiothérapie et d'inhalothérapie pour prévenir les infections et la congestion pulmonaires. Beaucoup d'entre elles doivent aussi prendre des suppléments vitaminiques ainsi que des enzymes pancréatiques à chaque repas et collation pour faciliter l'absorption des éléments nutritifs. Des visites régulières à une clinique de FK constituent également une part essentielle des soins et du traitement de la FK.

Jusqu'à présent, il n'existe aucun moyen de guérir la maladie, mais d'énormes progrès sont accomplis dans le domaine de la recherche et des traitements. Les enfants fibro-kystiques nés de nos jours vivent plus longtemps et en meilleure santé que ceux de la génération précédente.

---

## **Quelles sont les causes de la fibrose kystique?**

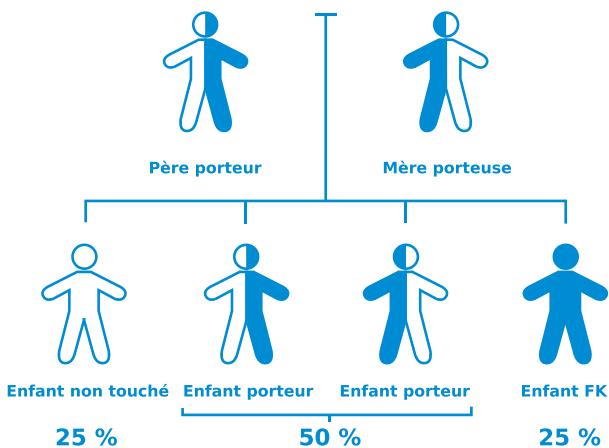
La fibrose kystique survient lorsqu'un enfant hérite de deux versions défectueuses du gène responsable de la maladie, soit une de chaque parent. Quand deux porteurs ont un enfant, il y a 25 % de probabilités que celui-ci soit atteint de la fibrose kystique, 50 % de probabilités qu'il soit porteur du gène sans avoir la FK, et 25 % de probabilités qu'il ne soit ni porteur ni atteint de la FK.

---

## Quand une personne est-elle porteuse de la fibrose kystique?

Au Canada, environ une personne sur 25 porte une version défectueuse du gène responsable de la fibrose kystique. Les porteurs<sup>1</sup> n'ont pas la fibrose kystique et ne l'auront jamais. Dans la plupart des cas, ils ne savent même pas qu'ils sont porteurs.

Ce sont les tests génétiques qui permettent de déterminer si une personne est porteuse ou non. Si vous portez le gène de la FK, ou si votre partenaire ou votre enfant est porteur, un service de consultation génétique est à votre disposition.



---

## Pourquoi Fibrose kystique Canada appuie-t-il le dépistage néonatal?

Il est prouvé que le dépistage néonatal de la fibrose kystique permet d'améliorer la taille, le poids et la fonction pulmonaire et donne un meilleur départ dans la vie. Il est également prouvé qu'un diagnostic et un traitement précoces permettent de réduire le nombre d'hospitalisations et d'augmenter la longévité des personnes atteintes de la maladie.

---

<sup>1</sup> Le taux d'état de porteur varie selon l'ethnie.

Sans le dépistage néonatal de la fibrose kystique, la plupart des personnes atteintes de la maladie n'en reçoivent le diagnostic que lorsque des symptômes se manifestent. À ce moment-là, il peut être difficile de réparer les dommages précoces causés dans les poumons et l'appareil digestif.



---

## **Qu'est-ce que Fibrose kystique Canada?**

Fibrose kystique Canada (anciennement la Fondation canadienne de la fibrose kystique) est un organisme de bienfaisance national créé en 1960 qui œuvre dans le domaine de la santé. Il compte plus de 50 sections menées par des bénévoles à travers le Canada.

Fibrose kystique Canada a pour mission d'aider les personnes atteintes de fibrose kystique en :

- subventionnant la recherche dans le but de trouver un moyen de guérir ou de maîtriser efficacement la fibrose kystique;
- soutenant des soins de haute qualité;
- sensibilisant la population à la fibrose kystique;
- recueillant et en allouant des fonds aux fins précitées.

Pour obtenir plus de renseignements sur la fibrose kystique, veuillez communiquer avec votre section locale ou avec :



## Fibrose kystique Canada

2221, rue Yonge, porte 601  
Toronto (Ontario) M4S 2B4

416-485-9149 | 1-800-378-2233

[info@cysticfibrosis.ca](mailto:info@cysticfibrosis.ca)

[www.fibrosekystique.ca](http://www.fibrosekystique.ca)

Au Québec, vous pouvez vous adresser à :



## Fibrose kystique Québec

425, avenue Viger Ouest, bureau 510  
Montréal (Québec) H2Z 1X2

514-877-6161 | 1-800-363-7711

Bureau de Québec : 1-877-653-2086

[info@fibrosekystiquequebec.ca](mailto:info@fibrosekystiquequebec.ca)

[www.fibrosekystiquequebec.ca](http://www.fibrosekystiquequebec.ca)

Fibrose kystique Québec est une association provinciale de Fibrose kystique Canada.



Fibrose kystique  
Canada

*Donnez le souffle de vie<sup>MD</sup>*

[www.fibrosekystique.ca](http://www.fibrosekystique.ca)

*N° d'enregistrement d'organisme de bienfaisance :*  
10684 5100 RR0001

2011-02 | *This publication is also available in English.*