

Qu'est-ce que l'hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant (CFSPID/CRMS)?

Qu'est-ce que cela signifie pour mon enfant?

Votre bébé a une hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant. Qu'est-ce que cela veut dire?

Cela signifie que votre bébé a reçu un résultat positif au test de dépistage néonatal, mais ne répond pas à tous les critères du diagnostic de la fibrose kystique (FK). Les enfants avec une hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant devraient vivre plus longtemps et avoir une meilleure santé que ceux qui ont la FK. Toutefois, on ignore s'ils présentent plus de risques de développer une maladie comparable à la FK plus tard dans la vie.

Comment l'hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant est-elle déterminée?

Au Canada, la plupart des bébés subissent un test de dépistage de la FK durant les premiers jours de leur vie. Le dépistage néonatal de la FK consiste à mesurer un marqueur (Trypsinogène Immuno-Réactif, TIR) dans un échantillon de sang prélevé du talon du bébé. Si le taux de TIR est élevé, un test génétique sera effectué pour dépister la présence de gènes responsables de la FK. Selon le programme de dépistage néonatal de la province, plusieurs nourrissons subiront un test de sudation qui produira l'un des trois résultats suivants :

- un résultat positif (chlorure >60 mmol/L);
- un résultat négatif (chlorure <30 mmol/L);
- un résultat limite (chlorure de 30-60 mmol/L).

Il peut y avoir une hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant pour les raisons suivantes :

- a) Deux gènes sont détectés et au moins l'un d'eux a des conséquences inconnues ou peu claires. Le test de sudation est normal ou limite.
- b) Un ou aucun gène de la FK est détecté et le résultat du test de sudation est limite à plus d'une reprise.

Diagnostic	FK	DPNCDFK	
Nombre de gènes détectés	1 ou 2	1 ou 0	2
Résultat du test de sudation	Positif	Limite	Normal ou limite
Symptômes de la FK	Classiques	Variables	Variables



Quelle est la fréquence de l'hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant?

La réelle incidence demeure inconnue. On estime que sur trois bébés diagnostiqués avec la FK par le biais du dépistage néonatal, un bébé aura une hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant. Au Canada, cela touche environ 20 bébés par année.

Différentes terminologies sont utilisées à travers le monde pour décrire ce phénomène. Au Canada anglais on utilise le terme CFSPID, pour Cystic Fibrosis Screen Positive Inconclusive Diagnosis. Aux États-Unis, la Cystic Fibrosis Foundation (CFF) utilise le terme CRMS (CFTR Related Metabolic Syndrome).

Ressources

www.fibrosekystique.ca

www.cff.org

Pour trouver la clinique de FK la plus proche :
<http://www.fibrosekystique.ca/nos-programmes/soins-de-sante/comment-les-soins-de-la-fk-sont-prodigues-au-canada/cf-clinics-in-canada>

Qu'est-ce que l'hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant (CFSPID/CRMS)?

Qu'est-ce que cela signifie pour mon enfant?

Quels peuvent être les effets d'une hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant?

Avec l'augmentation de la disponibilité des dépistages génétiques, on en découvre toujours plus sur les gènes associés à l'hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant. La plupart des personnes concernées demeureront en bonne santé, mais certaines pourraient présenter des symptômes moins graves de la FK. Certains enfants peuvent montrer plus d'indices significatifs de la FK plus tard dans la vie. À l'heure actuelle, nous ne disposons pas de suffisamment d'information pour prédire qui restera en santé et qui développera la FK.

Si votre enfant présente des symptômes de la FK, les régions anatomiques suivantes pourraient être affectées : les poumons, l'appareil digestif et l'appareil génital.

Tous les enfants risquent de développer des infections respiratoires, mais pour ceux qui ont une hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant, ces infections peuvent être plus longues à guérir et peuvent nécessiter des traitements par antibiotiques. De plus, ces enfants peuvent développer une inflammation au pancréas (une glande digestive), ou, s'ils sont de sexe masculin, peuvent recevoir un diagnostic d'infertilité à l'âge adulte. Ce sont les principales régions anatomiques qui peuvent être touchées, mais vos spécialistes de la FK peuvent vous fournir davantage d'information.

Le début précis des symptômes reste inconnu. Nous supposons qu'ils peuvent éventuellement survenir plus tard dans la vie. Cependant, chez certaines personnes, ils peuvent survenir plus tôt.

Votre spécialiste de la FK utilisera plusieurs outils pour surveiller la santé de votre enfant. Cela est important, car le traitement précoce des symptômes potentiels aidera à garder votre enfant en bonne santé.

Comment surveille-t-on l'état de santé des enfants avec une hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant?

Il est important de faire évaluer régulièrement ces enfants dans une clinique de FK car ils peuvent présenter des symptômes similaires, mais atténués de la FK. À souligner, 1 bébé sur 10 ayant une hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant peut répondre aux critères de la FK à mesure qu'ils vieillissent. Il est essentiel qu'une clinique de FK surveille l'état de santé de votre enfant afin que des traitements et des interventions précoces puissent être entrepris si nécessaire.

Votre clinique de FK prévoira des évaluations et des rendez-vous réguliers pour votre enfant, et pourra vous renseigner davantage.

Veillez signaler à votre clinique de FK si votre enfant :

- cesse de prendre du poids;
- a des selles molles, contenant du mucus, ou des selles très nauséabondes;
- souffre de douleurs aiguës à l'estomac et de vomissements qui ne s'expliquent pas par une grippe intestinale;
- présente une toux grasse ou persistante;
- souffre de fréquentes infections aux poumons ou aux sinus.

Comment vous sentez-vous?

Beaucoup de parents se disent ébranlés, effrayés ou confus lorsqu'ils apprennent que leur enfant a une hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic demeure non concluant. Ce sont des sentiments normaux. Si vous vous sentez dépassés ou si vous avez des questions, nous vous encourageons à en parler à votre spécialiste de la FK ou à votre médecin traitant.