Informations concernant un résultat positif au dépistage néonatal de

l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS)

MARITIME Newborn Screening Dépistage néonatal DES MARITIMES

Qu'est-ce que le dépistage néonatal?

Ce terme désigne une série de tests routiniers effectués peu après la naissance. Quelques gouttes de sang sont prélevées sur le talon du bébé et déposées sur un papier absorbant (buvard). Le sang est analysé pour dépister diverses maladies graves mais traitables. Ces tests sont effectués parce qu'un nouveau-né peut sembler en bonne santé avec l'une de ces conditions et en ayant besoin d'un traitement. Nous souhaitons détecter les bébés atteints de ces conditions afin de pouvoir mettre en place un traitement qui les aidera à rester en aussi bonne santé que possible.

Résumé:

- Ce résultat indique qu'un bébé pourrait être atteint de l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS). **D'autre analyses sont nécessaires** pour confirmer le diagnostic.
- **Il existe un traitement pour HCS.**
- L'équipe du dépistage néonatale des maritimes met le bébé en contact avec le service d'endocrinologie en vue d'examens de suivi.

Quels sont les résultats possibles du dépistage néonatal?

La plupart des bébés obtiennent un résultat « négatif au dépistage » (normal). Cela signifie qu'un bébé présente un risque réduit d'avoir des conditions dépistées lors du dépistage néonatal et qu'aucun suivi n'est nécessaire. Certains bébés (environ 10 %) doivent subir un nouveau dépistage néonatal, ce qui nécessite le prélèvement et l'analyse d'un autre échantillon. Un résultat « positif au dépistage » signifie que, d'après les résultats du dépistage néonatal, le bébé présente un risque accru d'être atteint d'une condition, mais cela ne signifie pas pour autant qu'il en est atteint. D'autres examens sont nécessaires pour obtenir un diagnostic définitif.

Que signifie un résultat positif au test de dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) chez un bébé?

Ce résultat ne signifie pas que le bébé est atteint de l'HCS. Cela signifie qu'il faut effectuer d'autres tests, car le bébé pourrait être atteint de l'HCS. Les bébés atteints de l'HCS grandissent et se développent mieux si le traitement est amorcé dès que possible après la naissance. Des tests de suivi sont effectués rapidement afin de déterminer si un bébé est atteint de l'HCS. Cette mesure est prise pour le meilleur intérêt du bébé.

Que se passe-t-il lorsqu'un nouveau-né présente un résultat positif au dépistage de l'HCS?

Un professionnel de la santé du dépistage néonatal des maritimes communiquera avec le médecin traitant et la famille pour discuter des résultats. L'équipe du dépistage néonatal des maritimes met le bébé en contact avec l'équipe d'**endocrinologie** en vue d'examens de suivi. L'endocrinologie s'occupera d'organiser les rendez-vous de suivi et les examens dès que possible. Les familles peuvent se sentir inquiètes face aux résultats du dépistage néonatal de leur bébé. De nombreuses familles se trouvent dans cette situation et partagent ce sentiment. Les équipes de soins de santé sont là pour soutenir les familles tout au long des prochaines étapes.

Qu'est-ce que l'HCS?

L'HCS est une condition **héréditaire**, ce qui signifie que le bébé en est atteint dès la naissance (congénital). L'HCS est également une maladie **endocrinienne**, ce qui signifie qu'il y a un problème au niveau des hormones. L'HCS affecte les hormones suivantes : l'**aldostérone**, le **cortisol**, et les **androgènes**. Cela entraîne une augmentation du volume des glandes surrénales par rapport à la normale (hyperplasie). La plupart des cas (~95 %) d'HCS sont dus à un dysfonctionnement d'une enzyme appelée **21-hydroxylase** (**21-OH**), ce qui entraîne des perturbations hormonales.

L'HCS causée par un déficit en 21-OH peut être légère ou sévère. Le dépistage néonatal vise à identifier les bébés atteints de la forme sévère, car ceux-ci nécessitent un traitement immédiat. Dans la forme sévère de l'HCS, la déshydratation, la carence en sel, l'hypotension artérielle et l'hypoglycémie peuvent entraîner une **crise surrénalienne** potentiellement mortelle. Certaines petites filles atteintes de CAH présentent des organes génitaux externes d'aspect plus masculin que la normale (« organes génitaux atypiques »). Dans de rares cas, l'HCS est due à d'autres enzymes défectueuses. Le dépistage néonatal ne détecte généralement que la forme grave de l'HCS due à un déficit en 21-OH et ne permet pas de détecter les autres formes de l'HCS.

Combien de bébés est atteint de l'HCS?

L'HCS est une maladie rare. Environ 1 bébé sur 15 000 est atteint d'HCS.

Pourquoi effectuer un dépistage de l'HCS?

Certains bébés de sexe féminin et la plupart des bébés de sexe masculin atteints de l'HCS ne présentent aucun symptôme à la naissance. Cependant, les bébés atteints d'HCS courent le risque de subir une crise surrénale potentiellement mortelle au cours des premières semaines de vie. Une **crise surrénale** survient parce que le déséquilibre hormonal lié à l'HCS entraîne une déshydratation et une hypoglycémie. Le dépistage néonatal nous permet de détecter les bébés atteints d'HCS dès que possible afin de commencer le traitement et de prévenir une crise surrénale.

MARITIME Newborn Screening
Dépistage néonatal DES MARITIMES

Comment diagnostique-t-on de l'HCS chez un bébé ?

Les bébés sont suivis par un endocrinologue ou un pédiatre pour des examens de suivi et la mise en place d'un diagnostic. Des analyses sanguines permettent de confirmer le diagnostic de l'HCS. Le diagnostic est posé par un endocrinologue. Si un bébé reçoit un diagnostic de l'HCS, la famille est également mise en contact avec un conseiller en génétique du service de génétique médical des maritimes. La confirmation d'un diagnostic potentiel peut prendre quelques jours ou quelques semaines. Cette période d'attente peut être difficile pour les familles. Les équipes soignantes sont là pour les soutenir.

Comment traite-t-on de l'HCS ?

Le traitement de l'HCS doit débuter dès que possible et s'étend généralement sur toute la vie. Les enfants atteints d'HCS sont pris en charge et suivis par une équipe de soins spécialisée comprenant notamment un endocrinologue. Le traitement consiste à remplacer les hormones déficitaires dans le cadre de l'HCS. Grâce au traitement et au suivi recommandés, les enfants atteints d'HCS peuvent grandir et se développer comme les autres enfants. Il peut être nécessaire de commencer le traitement avant même d'avoir reçu les résultats des examens de confirmation, afin d'éviter une crise surrénalienne. Le traitement peut être interrompu s'il s'avère que le bébé n'est pas atteint de cette maladie.

Comment un bébé peut-il developer de l'HCS?

L'HCS est une maladie **héréditaire**. Cela signifie que le bébé en est atteint dès la naissance. Lorsqu'un bébé est atteint de l'HCS, on sait que ses parents biologiques sont probablement porteurs de la maladie. Les porteurs ne sont pas eux-mêmes atteints de la maladie, mais peuvent avoir un enfant qui en souffre si celui-ci hérite d'une copie défectueuse du gène CYP21A2 de chacun de ses parents. Il s'agit d'une transmission autosomique récessive (voir figure 1).

Une famille pourrait-elle avoir un autre enfant atteint de l'HCS?

Oui, si les parents biologiques sont porteurs, il y a 25 % (1 sur 4) de risque, à chaque grossesse, d'avoir un enfant atteint de l'HCS. Nous proposons un accompagnement génétique par l'intermédiaire du service de génétique médical des maritimes de l'IWK afin d'aborder les points suivants :

- Transmission héréditaire de l'HCS
- Risque de l'HCS lors de futures grossesses
- Options de test pour les autres membres de la famille

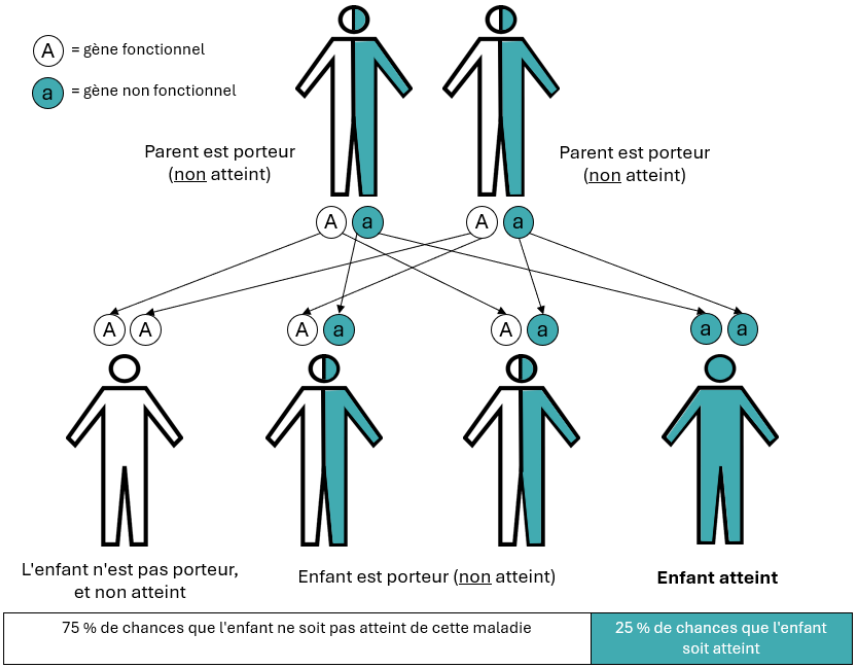


Figure 1. Transmission autosomique récessive lorsque les deux parents sont porteurs de l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS).

Où puis-je obtenir plus d'informations?

- Pour plus d'informations sur le dépistage néonatal, veuillez consulter notre site web à l'adresse www.maritimenewbornscreening.ca ou appeler le conseiller en génétique spécialisé dans le dépistage néonatal au 902-470-2783.
- Sites web pour les familles:
  - KidsHealth: https://kidshealth.org/en/parents/congenital-adrenal-hyperplasia.html
  - CARES Foundation: https://caresfoundation.org/
- Sites web pour les professionnels de santé:
  - MedlinePlus: https://medlineplus.gov/genetics/condition/21-hydroxylase-deficiency/
  - UpToDate: https://www.uptodate.com/contents/classic-congenital-adrenal-hyperplasia-due-to-21-hydroxylase-deficiency-in-infants-and-children-clinical-manifestations-and-diagnosis
  - GeneReviews: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK448098/ and https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1171/

AVIS AUX PARENTS/TUTEURS : *Ce document est fourni à titre informatif et ne contient que des renseignements sommaires. Il ne peut aucunement remplacer un avis médical, un diagnostic ou un traitement. Si vous avez des questions ou des inquiétudes, n'hésitez pas à en parler à votre fournisseur de soins.*

IWK Health
Dépistage néonatal des Maritimes
IWK Health, Halifax (N.-É.)
Dernière révision : Novembre 2026