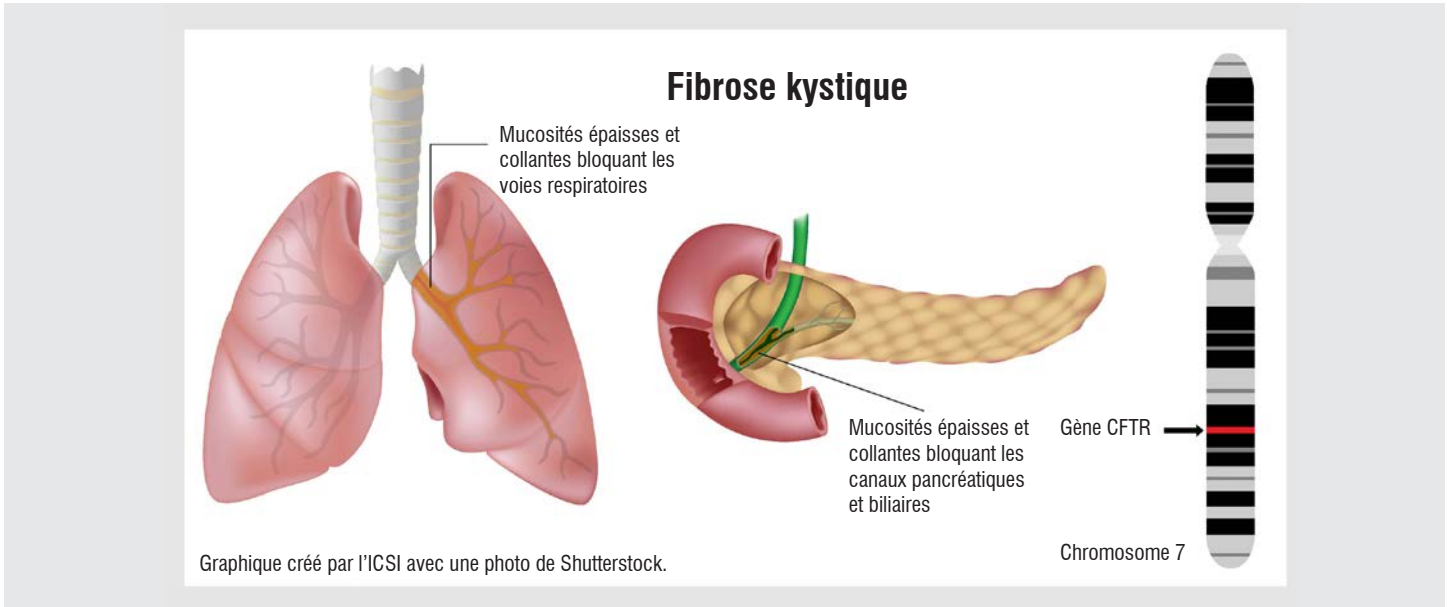




4.3.12 Dépistage néonatal de maladies génétiques particulières – la fibrose kystique



La fibrose kystique est une maladie génétique héréditaire; les deux parents doivent être porteurs d'une copie du gène causant la maladie (le gène CFTR), et les deux doivent transmettre cette copie à l'enfant. Ce n'est que lorsque l'enfant reçoit une copie du gène anormal de chacun de ses deux parents qu'il développe la fibrose kystique.

La fibrose kystique est une maladie grave qui affecte grandement la vie de tous les jours. Les gens qui en sont atteints n'en sont pas tous affectés de la même façon, bien que le symptôme le plus courant soit une accumulation de mucosités dans les poumons rendant la respiration difficile. Des mucosités et des protéines peuvent aussi s'accumuler dans l'appareil digestif, nuisant à la digestion et à l'absorption des nutriments. Bien que la fibrose kystique touche tant les enfants que les adultes, la plupart de ses victimes reçoivent leur diagnostic lorsqu'ils sont nourrissons.

La maladie est traitée au moyen de thérapies respiratoires et alimentaires visant à aider l'organisme à absorber les éléments nutritif et à éviter la congestion due aux épaisses mucosités. Les nouveau-nés ayant reçu un diagnostic de fibrose kystique ont besoin de soins spécialisés, et sont habituellement suivis par les équipes interpersonnelles spécialisées en la matière œuvrant dans les hôpitaux pédiatriques partout au pays.¹

¹ [Fibrose kystique Canada. À propos de la FK](#)

Quelques faits entourant la fibrose kystique

- Au Canada, un nouveau-né sur 3 600 est atteint de la fibrose kystique.
- Un sur deux est diagnostiqué dans les six premiers mois, tandis que 73 % le sont dans les deux premières années de vie.
- L'âge médian des personnes aux prises avec la fibrose kystique est 20 ans, et 43 % des gens vivant avec la fibrose kystique ont 18 ans ou moins.
- En 2011, on a recensé 114 personnes atteintes de la maladie.
- Auparavant, les enfants atteints de fibrose kystique mouraient très jeunes, mais maintenant, les gens vivent en moyenne jusqu'à la trentaine et même la quarantaine.
- Le dépistage néonatal de la fibrose kystique peut aider à améliorer les résultats pour les personnes qui reçoivent un diagnostic, par exemple, elles peuvent avoir moins d'hospitalisations et une meilleure qualité de vie.

Source : Fibrose kystique Canada, Registre canadien sur la fibrose kystique, Rapport annuel de 2011, <http://www.cysticfibrosis.ca/cf-care/cf-registry/?lang=fr>

