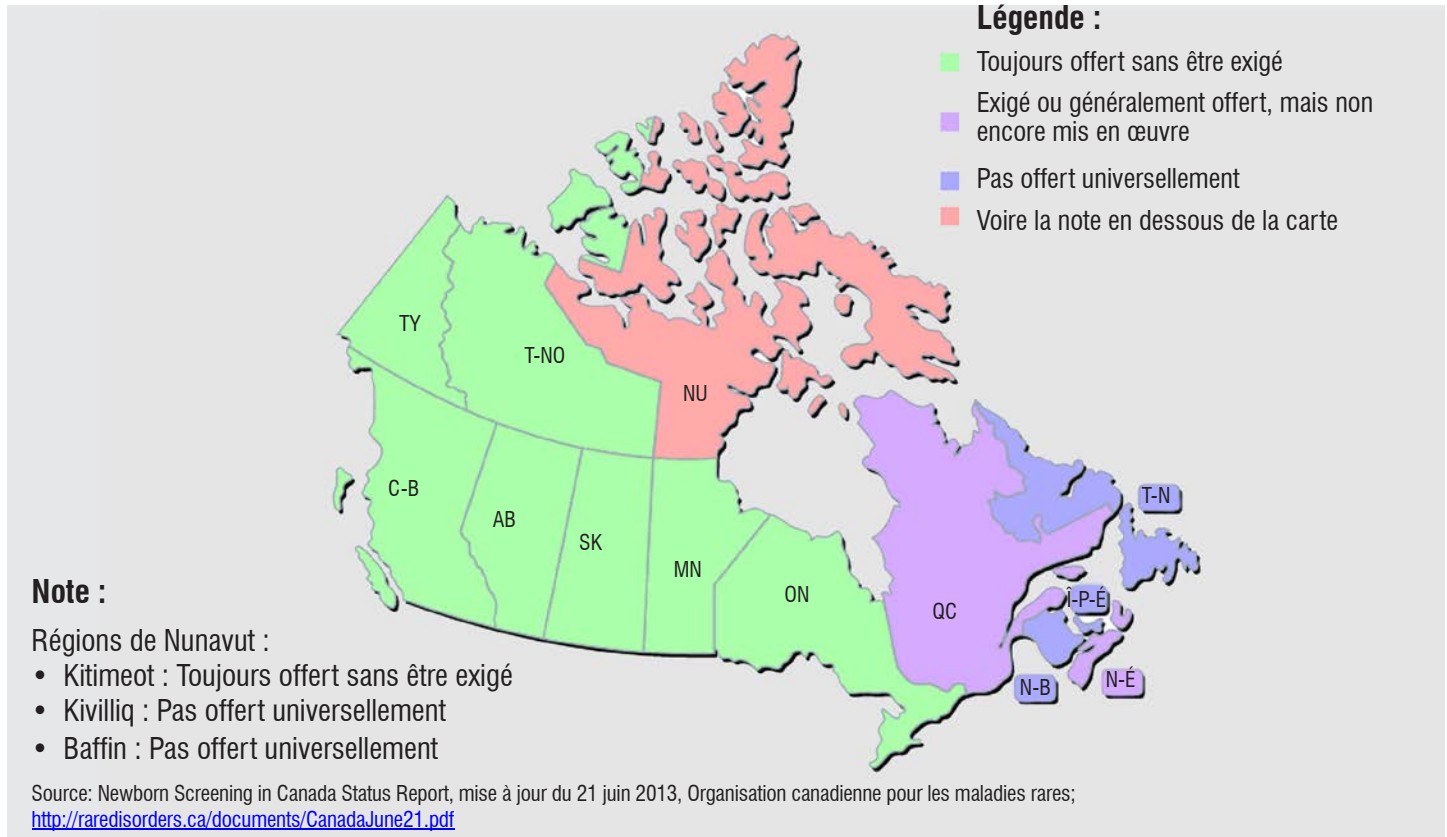




4.3.14 Dépistage néonatal de maladies génétiques particulières — la fibrose kystique, disponibilité des tests



Huit provinces/territoires offrent le dépistage de la fibrose kystique auprès des nouveau-nés.

Le diagnostic hâtif de la fibrose kystique et l'amorce précoce des traitements peuvent réduire les hospitalisations et améliorer la qualité de vie et l'espérance de vie des patients. Lorsque les gens ne font pas l'objet d'un dépistage dès la naissance, ils reçoivent souvent leur diagnostic seulement lorsque se manifestent des symptômes, soit à un moment où il peut être difficile de réparer les dommages déjà causés aux poumons et au système digestif. La recherche a démontré que le fait de diagnostiquer la fibrose kystique dès la naissance favorise la grandeur, le poids, les fonctions nutritionnelles et pulmonaires et les habiletés cognitives.^{1,2,3}

¹ Dépistage néonatal de la fibrose kystique, Fibrose kystique Canada, <http://www.cysticfibrosis.ca/advocacy/newborn-screening/?lang=fr>

² Farrell, P.M., Kosorok, M.R., Rock, M.J., Laxova, A., Zeng, L., Lai, H.C., Hoffman, G. et coll., Early diagnosis of cystic fibrosis through neonatal screening prevents severe malnutrition and improves long-term growth, Wisconsin Cystic Fibrosis Neonatal Screening Study Group, *Pediatrics*, 2001; 107(1):1-13

³ Southern, K.W., Merelle, M.M., Dankert-Roelse, J.E., Nagelkerke, A.F., Newborn screening for cystic fibrosis, *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2009; (1):CD001402

Signification

Le dépistage néonatal de la fibrose kystique soulève plusieurs questions d'éthique. Comme ces tests peuvent cerner non seulement les bébés atteints de la maladie, mais aussi ceux qui sont porteurs du gène la causant, certains sont pour et d'autres sont contre l'idée de communiquer cette information aux parents. En effet, lorsque des parents apprennent que leur enfant est porteur de la maladie, ils peuvent être très préoccupés par les implications à long terme d'un tel diagnostic en ce qui concerne la santé de leur enfant ainsi que la leur. Tout cela peut être très stressant.

