

QUESTION ÉTHIQUE OU SCIENTIFIQUE ?

DOSSIER DE L'ÉLÈVE

DOCUMENTS DE TRAVAIL

L'étude de cas	1
La mise en contexte	3
La collecte d'informations	8
La solution	15
La validation	16

DOCUMENTS D'ÉVALUATION

Mon évaluation	18
La grille d'évaluation	19

DOCUMENTS D'INFORMATION	20
--------------------------------	-----------

MARCHE À SUIVRE ET ÉVALUATION : CD2 – SCIENCE

L'étude de cas

COMMUNIQUÉ
Pour diffusion immédiate

TRISOMIE 21

Enjeux éthiques du dépistage prénatal : Le Commissaire à la santé et au bien-être publie son rapport de consultation

Québec, le 26 janvier 2009 – Le Commissaire à la santé et au bien-être publie aujourd'hui son rapport intitulé *Consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21, ou syndrome de Down, au Québec – Des choix individuels qui nous interpellent collectivement*, à la suite de la consultation qu'il a menée, au cours de la dernière année, sur les enjeux éthiques soulevés par le dépistage prénatal de la trisomie 21. [...]

« À la lumière des conclusions qui se sont dégagées de la consultation, nous avons identifié des actions à poser qui nous apparaissent incontournables. Nous proposons que toutes les femmes puissent se voir offrir un test de dépistage prénatal pour la trisomie 21 accompagné de l'information nécessaire à une prise de décision libre et éclairée, et ce, lors du suivi de grossesse. Si le test de dépistage indique un risque élevé de trisomie 21, une amniocentèse devra être menée pour le confirmer. Quels choix s'offrent alors aux parents ? En présence de trisomie 21, ils doivent pouvoir décider, en toute connaissance de cause, s'ils choisissent ou non de poursuivre la grossesse. Les parents doivent également être libres de faire ce choix et être soutenus, peu importe l'option retenue. La nature de l'information transmise aux parents et la manière de la transmettre seront primordiales. Il en va ainsi des ressources allouées pour permettre cette transmission d'informations », de déclarer M. Robert Salois, commissaire à la santé et au bien-être. [...]

La consultation

[...] La consultation a permis de dégager les constats suivants :

Le dépistage prénatal de la trisomie 21 soulève beaucoup d'intérêt auprès des citoyennes et des citoyens. Les enjeux éthiques qui en émergent sont majeurs d'où la pertinence de mener cette consultation. L'importance du principe du libre arbitre des parents en matière de procréation a été réitérée tout au long de la consultation. [...] Si l'on souhaite honorer ce principe du libre arbitre des parents, il est essentiel de miser sur la nature de l'information qui leur est communiquée, sur la façon dont celle-ci est transmise et sur les ressources allouées pour ce faire afin de permettre aux parents de prendre une décision éclairée relativement à la poursuite ou non de la grossesse. Il ne faut pas séparer l'offre du test et l'information qui l'accompagne. Enfin, l'accueil des personnes présentant une déficience intellectuelle et le soutien qui leur est accordé ainsi qu'à leur famille pourraient être grandement améliorés. [...]

– 30 –

Source : Fil de presse : Portail du gouvernement du Québec. Communiqué diffusé par le Commissaire à la santé et au bien-être¹, 26 janvier 2009, [en ligne]. (Consulté le 5 février 2009.)

1 La mission du Commissaire à la santé et au bien-être est d'apporter un éclairage pertinent au débat public et à la prise de décision gouvernementale, dans le but de contribuer à l'amélioration de l'état de santé et de bien-être des Québécois et des Québécoises.



L'étude de cas

NOTE DE SERVICE

St-Hyacinthe, le 17 février 2009

DESTINATAIRES : Agents de communication

SOURCE : Directrice générale de la firme Polyvalent

OBJET : Nouveau mandat

Depuis que le Commissaire à la santé et au bien-être a recommandé au gouvernement d'offrir des tests de dépistage prénatal de la trisomie 21, le personnel du centre hospitalier Lerougeur reçoit de nombreuses demandes d'information sur les maladies génétiques. Puisque, dans son rapport, le Commissaire insiste sur la nécessité de transmettre et de diffuser de l'information pour permettre aux parents de faire un choix éclairé, le centre hospitalier nous confie le mandat de produire des dépliants sur quelques maladies génétiques.

Le Centre hospitalier a ciblé les maladies pour lesquelles il reçoit le plus grand nombre de demandes de renseignements :

- la fibrose kystique ;
- l'acidose lactique ;
- la phénylcétonurie ;
- la maladie de Tay-Sachs.

Les parents souhaitent obtenir de l'information sur la maladie et savoir quels sont les risques que leur enfant en soit atteint ou porteur. Le dépliant les informera des symptômes de la maladie, de l'espérance de vie des personnes atteintes, de la prévalence de la maladie, des traitements possibles et des tests de dépistage. Il précisera quels sont les risques d'avoir un enfant porteur ou atteint de la maladie pour les trois scénarios suivants :

- lorsque les deux parents sont porteurs du gène responsable de la maladie ;
- lorsqu'un seul des deux parents est porteur ;
- lorsqu'un parent est atteint de la maladie et que l'autre est porteur (lorsqu'il est possible pour une personne atteinte de la maladie d'avoir des enfants).

Je vous confie le mandat de produire ces dépliants, qui comporteront au maximum 600 mots chacun. Vous trouverez des renseignements sur ces maladies dans les documents d'information ci-joints.

Je vous remercie de votre rigueur et de votre précieuse collaboration.

Recevez mes sincères salutations.

Yasmine Truffeault

Yasmine Truffeault, directrice générale

Dans cette mise en situation, vous jouerez le rôle d'un agent de communication qui doit produire un dépliant sur l'une des maladies ciblées par le centre hospitalier.

La mise en contexte

La maladie choisie : _____

Je m'interroge

1. Qu'est-ce qu'un test de dépistage prénatal ?

2. Quel est le rôle du Commissaire à la santé et au bien-être ?

3. Que signifie l'expression *prévalence de la maladie* ?

4. Qu'est-ce qu'une amniocentèse ?

5. Que signifie l'expression *le principe du libre-arbitre des parents en matière de procréation* ?



La collecte d'informations

Je cherche

1. Qu'est-ce que l'hérédité ?

2. Qu'est-ce qu'un gène ?

3. Qu'est-ce qu'un allèle ?

4. Qu'est-ce qu'un caractère ?

5. Quelle information est fournie par le génotype ?

6. Qu'est-ce qui distingue le génotype du phénotype ?

7. Quelle grille permet d'évaluer les risques d'avoir un enfant atteint ou porteur d'une maladie génétique ?

8 Question éthique ou scientifique ?



La collecte d'informations *(suite)*

8. Quelles données sont nécessaires pour utiliser cet outil ?

9. Qu'est-ce qui distingue un individu homozygote d'un individu hétérozygote ?

10. Qu'est-ce qui distingue un allèle dominant d'un allèle récessif ?

11. Définissez *synthèse des protéines*.

12. Qu'est-ce qu'un croisement ?

13. Qu'est-ce qui distingue le croisement du clonage ?

14. Surlignez les informations que vous estimez pertinentes pour votre dépliant dans vos documents d'information. Reportez ces informations à la question 15.



La collecte d'informations *(suite)*

J'applique

16. Produisez la grille qui permet d'évaluer les risques pour les parents d'avoir un enfant atteint ou porteur de la maladie, et ce pour chacun des scénarios évoqués dans la note de service de la directrice.

Scénario 1 : Un parent est porteur du gène responsable de la maladie



La collecte d'informations *(suite)*

J'applique *(suite)*

Scénario 2 : Les deux parents sont porteurs du gène responsable de la maladie



La collecte d'informations *(suite)*

J'applique *(suite)*

Scénario 3 : Un parent est atteint de la maladie et l'autre est porteur du gène qui en est responsable

Rétroaction

Oui

Non

Est-ce que je comprends bien en quoi consistent les concepts en lien avec cette étude de cas ?

La validation

Je justifie

1. Votre dépliant répond-il à toutes les questions des parents ? Expliquez pourquoi.

2. Quels sont les avantages de la présentation que vous avez adoptée pour produire votre dépliant ?

3. Quelles sont les sources de vos informations ? Citez-les.

© **ERPI** Reproduction autorisée uniquement dans les classes où le manuel *Observatoire* est utilisé.



Mon évaluation

Utilisez la grille de la page suivante pour vous évaluer. Inscrivez A, B, C, D ou E à l'endroit approprié du tableau.

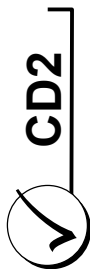
CD2 Mettre à profit ses connaissances scientifiques et technologiques.				
Critères*	Éléments observables	Moi	Enseignant ou enseignante	Commentaires
1	La mise en contexte		<input type="checkbox"/> Avec aide	
	Formulation du but de l'étude de cas et des questions guidant la collecte d'informations			
2	La collecte d'informations		<input type="checkbox"/> Avec aide	
	Pertinence des informations et de l'évaluation des risques			
3	La solution		<input type="checkbox"/> Avec aide	
	Production du dépliant			
4	La validation		<input type="checkbox"/> Avec aide	
	Justification des informations			

*** Critères d'évaluation**

- 1 Formulation d'un questionnement approprié
- 2 Utilisation pertinente des concepts, des lois, des modèles et des théories de la science et de la technologie
- 3 Production d'explications ou de solutions pertinentes
- 4 Justification adéquate des explications, des solutions, des décisions ou des opinions

La grille d'évaluation

CD2 Mettre à profit ses connaissances scientifiques et technologiques.



Éléments observables	A	B	C	D	E
1 La mise en contexte Formulation du but de l'étude de cas et des questions guidant la collecte d'informations	Les questions guidant la collecte d'informations sont pertinentes et le but de l'étude de cas est très clair.	Les questions guidant la collecte d'informations sont pertinentes et le but de l'étude de cas est clair.	Les questions guidant la collecte d'informations sont plus ou moins pertinentes. OU Le but de l'étude de cas est plus ou moins clair.	Les questions guidant la collecte d'informations sont plus ou moins pertinentes. ET Le but de l'étude de cas est plus ou moins clair.	Le travail est à reprendre.
2 La collecte d'informations Pertinence des informations et de l'évaluation des risques	Toutes les informations sont pertinentes. ET Les risques sont évalués correctement.	La plupart des informations sont pertinentes. ET Les risques sont évalués correctement.	Les informations sont plus ou moins pertinentes. OU Les risques sont plus ou moins bien évalués.	Les questions guidant la collecte d'informations sont plus ou moins pertinentes. ET Le but de l'étude de cas est plus ou moins clair.	Le travail est à reprendre.
3 La solution Production du dépliant	Le dépliant est très clairement rédigé et présenté. Toute l'information est juste.	Le dépliant est clairement rédigé et présenté. L'information comporte quelques erreurs mineures.	Le dépliant est plus ou moins bien présenté, la rédaction est bonne, et l'information comporte plusieurs erreurs.	Le dépliant est plus ou moins bien présenté, la rédaction n'est pas bonne et l'information comporte de nombreuses erreurs.	Le travail est à reprendre.
4 La validation Justification des informations	La justification des informations est très pertinente et les sources sont bien citées.	La justification des informations est pertinente et la majorité des sources sont citées.	La justification des informations est pertinente, mais les sources sont plus ou moins bien citées.	La justification des informations est plus ou moins pertinente. ET Les sources ne sont pas citées.	Le travail est à reprendre.

*** Critères d'évaluation**

- 1 Formulation d'un questionnement approprié
- 2 Utilisation pertinente des concepts, des lois, des modèles et des théories de la science et de la technologie
- 3 Production d'explications ou de solutions pertinentes
- 4 Justification adéquate des explications, des solutions, des décisions ou des opinions

Documents d'information

La maladie

Qu'est-ce que la fibrose kystique ?

La fibrose kystique (FK) est la maladie génétique mortelle la plus répandue chez les jeunes Canadiens. La FK est une maladie qui touche plusieurs organes, surtout les poumons et l'appareil digestif. Dans les poumons, elle entraîne des problèmes respiratoires graves. Une accumulation de mucus épais rend l'élimination des bactéries difficile et est à l'origine des cycles d'infection et d'inflammation qui endommagent les tissus pulmonaires délicats. Les personnes atteintes de FK doivent ainsi suivre un régime quotidien astreignant de physiothérapie pour prévenir les infections et la congestion pulmonaires.

Dans l'appareil digestif, la FK entrave gravement la digestion et l'absorption d'une quantité suffisante d'éléments nutritifs. Un épais mucus obstrue les conduits du pancréas, empêchant ainsi les enzymes d'atteindre les intestins pour faciliter la digestion des aliments. Les personnes ayant la FK doivent donc consommer une grande quantité d'enzymes artificielles (20 pilules par jour en moyenne) à chaque repas et collation pour absorber suffisamment d'éléments nutritifs.

Combien de Canadiens sont atteints de fibrose kystique ?

On pense qu'au Canada, un nouveau-né sur 3600 est atteint de fibrose kystique.

Actuellement, 3500 enfants, adolescents et adultes fibro-kystiques fréquentent les cliniques spécialisées. [...]

Qu'est-ce qui cause la fibrose kystique ?

La fibrose kystique est une maladie génétique ; les enfants en sont atteints à la naissance.

Environ un Canadien sur 25 est porteur d'une version défectueuse du gène responsable de la fibrose kystique. Les porteurs ne possèdent qu'une copie du gène responsable de la fibrose kystique. Ces personnes ne sont pas atteintes de la maladie et ne le seront jamais. Dans la plupart des cas, elles ne savent même pas qu'elles sont porteuses, parce qu'elles n'ont pas la fibrose kystique et ne présentent aucun symptôme.



Documents d'information *(suite)*

Existe-t-il un remède contre la fibrose kystique ?

Jusqu'à présent, il n'y a aucun remède connu, mais nous gardons espoir.

Des programmes thérapeutiques intégraux ont permis de prolonger considérablement la vie des personnes fibro-kystiques et un grand nombre d'entre elles vivent jusque dans la vingtaine, la trentaine et plus.

Depuis 2002, l'âge médian de survie des Canadiens atteints de fibrose kystique est supérieur à 37 ans. L'âge médian de survie est l'âge que devrait atteindre la moitié de la population FK. [...]

Comment traiter la fibrose kystique ?

Des programmes thérapeutiques sont conçus pour répondre aux besoins de chaque personne et dépendent du stade de la maladie et des organes touchés. Les traitements administrés à la maison comprennent :

- des tapes ou « claquades » vigoureuses sur la poitrine et le dos (percussion), la thérapie par masque PEP (pression expiratoire positive) ou d'autres traitements de physiothérapie respiratoire pour aider à dégager le mucus qui bouche les poumons ;
- des enzymes pancréatiques, prises à chaque repas pour faciliter la digestion ;
- des suppléments nutritifs et des vitamines pour améliorer la nutrition ;
- des antibiotiques sous forme de comprimés, en aérosol ou par voie intraveineuse (i.v.) pour soulager la congestion et éviter ou combattre l'infection pulmonaire ;
- l'exercice. [...]

Comment diagnostiquer la fibrose kystique ?

Des tests génétiques sont de plus en plus utilisés pour déceler la fibrose kystique. Ils sont également effectués pour diagnostiquer la maladie avant la naissance.

Source : Fondation canadienne de la fibrose kystique. Adaptation du texte « La maladie », le 3 janvier 2008, [en ligne]. (Consulté le 11 avril 2009.)



Documents d'information *(suite)*

Une maladie héréditaire mortelle

Des organes vitaux qui dégénèrent

La FK affecte plusieurs organes nécessaires à la survie, mais s'attaque plus particulièrement aux poumons et au système digestif.

Chez les personnes en santé, le mucus que le corps contient est fluide et aide à garder clairs les poumons et les voies respiratoires en favorisant l'élimination des microbes et des particules de poussières.

Chez les personnes atteintes de FK, ce mucus est épais et collant. Il obstrue les bronchioles, rendant la respiration difficile. L'air se trouve donc emprisonné dans certaines bronchioles, et les poumons sont bloqués par le mucus. Les bactéries s'accumulent et se multiplient dans les bronchioles ainsi obstruées, causant de graves infections récurrentes qui entraînent, à leur tour, la détérioration des tissus pulmonaires. Les problèmes pulmonaires constituent la principale cause de décès chez les personnes atteintes de fibrose kystique.

De même, le mucus bouche les fins conduits du pancréas, un organe situé près des intestins, sous l'estomac. Le pancréas sécrète les enzymes digestives qui se rendent normalement à l'intestin grêle, enzymes qui assurent la digestion des aliments. Lorsque les orifices du pancréas sont bloqués par le mucus, les enzymes ne peuvent plus atteindre leur destination et les aliments ne sortent des intestins que partiellement digérés, perdant ainsi une partie de leur valeur nutritive.

Les symptômes

- Difficulté à respirer.
- Toux persistante avec expectoration de mucus épais.
- Appétit extrême associé à une perte de poids.
- Troubles intestinaux.
- Peau au goût salé.
- Pneumonies de longue durée à répétition.
- Retard de croissance.

[...]

Source : Association québécoise de la fibrose kystique. Adaptation du texte « La maladie », le 3 janvier 2008, [en ligne]. (Consulté le 11 avril 2009.)



Documents d'information *(suite)*

Qu'est-ce que le Tay-Sachs ?

Le Tay-Sachs est une maladie génétique héréditaire, qui se traduit par un déficit enzymatique. Cette enzyme manquante ou en quantité insuffisante dans le sang de l'enfant (hexosaminidase de type A) a pour effet de laisser s'accumuler dans le système nerveux des lipides qui entraîneront des désordres neurologiques sévères.

Cette maladie a été identifiée en 1881 par le Dr Tay, ophtalmologiste et en 1887 le Dr Sachs, neurologue, qui la reliait à un désordre neurologique héréditaire. Ils la nommèrent, à cette époque, « idiotie amaurotique familiale » (idiotie infantile).

Traitement

À ce jour, il n'existe aucun traitement pour la maladie de Tay-Sachs. Seul un support médical est offert aux enfants qui en sont atteints.

Diagnostic de la maladie

Il est facile de détecter la maladie chez un enfant atteint ; un test sanguin spécifique (ADN) suffit pour déterminer la présence de la maladie. Un examen des yeux de l'enfant aidera à guider les médecins dans leur pré-diagnostic, car ils pourront y apercevoir une tache rouge cerise « cherry red spot ». Celle-ci apparaît au sein de la zone blanche grisâtre de l'œil et elle sera visible entre la quatrième et la douzième semaine de vie de l'enfant.

Il existe trois différentes formes de la maladie de Tay-Sachs

La maladie dite infantile (type 1)

Elle apparaît entre l'âge de trois et six mois, et est irréversible. L'enfant commence à démontrer des signes de faiblesse et de perte musculaire (hypotonie). Il perd l'équilibre et ne pouvant plus supporter le poids de sa tête, son corps a tendance à basculer. Il ne peut plus se tenir droit ni s'asseoir correctement. Il ne peut plus ramper ou se tourner sur lui-même. Il perd la dextérité nécessaire pour manipuler des objets, tenir un ustensile ou manger par lui-même. Vers douze à quinze mois, sa déglutition devient difficile. Il s'étouffe de plus en plus avec sa nourriture ou les liquides. Il est très sensible aux bruits qui entraînent chez lui une grande nervosité ; des spasmes et des convulsions apparaissent et l'enfant est sujet à faire des crises d'épilepsie.

Vous remarquerez vers huit à dix mois que l'enfant a tendance à prendre avec ses cuisses la position dite « en grenouille » lorsqu'il est allongé. Il n'y a rien à faire pour corriger cette situation dans le cas de cette maladie. [...] Sa vue peut s'affaiblir au point de devenir aveugle vers 18 à 22 mois. [...]



Documents d'information *(suite)*

Le décès de l'enfant survient entre l'âge de deux et cinq ans ; quelques rares cas ont vécu ou vivent encore passé l'âge de huit ans, mais ces cas sont exceptionnels.

Tay-Sachs juvénile (type 2)

Une autre forme de la maladie touche les enfants de quatre à six ans et est appelée Tay-Sachs juvénile. Elle a des effets différents de la première. L'enfant progresse normalement jusqu'à l'âge de quatre à huit ans et par la suite, une régression majeure prend place. L'enfant perd rapidement les capacités acquises telles que se nourrir, parler, avaler et répondre à ses besoins primaires. Les pieds se tournant vers l'intérieur, la marche devient alors très difficile. Les mêmes symptômes en général que pour le Tay-Sachs infantile se manifestent, c'est-à-dire des troubles du comportement, une ataxie locomotrice ainsi qu'une dégradation des fonctions principales acquises tels le langage, l'équilibre, l'alimentation. [...] L'espoir de vie des enfants atteints de cette maladie s'établit en moyenne autour de l'âge de douze ans. Il existe actuellement un cas au Québec d'un enfant qui est âgé de 16 ans.

Tay-Sachs adulte (type 3)

Cette forme de la maladie est souvent confondue avec l'ataxie de Friedreich. Elle apparaît vers l'âge de dix ans et a les mêmes effets que les autres variantes de la maladie. Malgré les contraintes, l'espérance de vie est assez élevée.

Population à risque

Les populations d'origine juive Ashkénaze (originaires de l'Europe de l'Est) démontrent un taux fort élevé de la maladie de Tay-Sachs par rapport à la population mondiale. Une personne sur 27 ou sur 30, selon les sources, est porteuse du gène de la maladie. Un enfant sur deux mille deux cent cinquante est né avec la maladie de Tay-Sachs, en comparaison avec la moyenne du reste de la population mondiale, qui est de un sur deux cent vingt-cinq mille.

La population franco-canadienne démontre aussi un taux plus élevé que la moyenne mondiale, soit un taux comparable à celui des populations juives. Dans certaines régions du Québec, un dépistage de la maladie de Tay-Sachs a démontré que le taux de porteurs de la maladie est d'une personne sur quinze dans les régions du bas du fleuve Saint-Laurent (approximativement 6,2 % de cette population). Ces chiffres sont bien au-delà de ceux des populations juives connues. Le reste des populations du Québec n'est pas épargné ; les régions de l'Estrie, du Saguenay-Lac-St-Jean, de la Gaspésie et de Rimouski sont aussi touchées. Avec les migrations des populations, aucune région n'est à l'abri de cette terrible maladie.

Une autre population très à risque est celle des Cajuns de la Louisiane. Il y a des enfants atteints de cette maladie partout au Canada et ailleurs dans le monde. [...]



Documents d'information *(suite)*

Comment se prémunir contre la maladie de Tay-Sachs ?

[...] La meilleure façon de prévenir la maladie est le dépistage prénatal [...]. Si la grossesse est en cours, un test d'amniocentèse à la douzième semaine de grossesse permettra de vérifier si l'enfant est affecté par la maladie. [...]

Soins disponibles

Notez bien que ces suggestions demandent une confirmation de votre médecin avant usage.

Nous avons déjà mentionné que la maladie de Tay-Sachs est incurable, mais il existe des soins pour aider ces enfants à être plus confortables. Certains médicaments permettent de diminuer, voire d'éliminer les crises et les convulsions [...] Les parents doivent surveiller de très près l'effet des médicaments sur leurs enfants et ne pas hésiter à consulter le médecin traitant, pour réduire ou augmenter le dosage. [...]

Les problèmes d'alimentation peuvent être corrigés à l'aide d'une alimentation **par voie naso-gastrique ou par gastrostomie**. Ces deux méthodes sont efficaces et résolvent les problèmes de sous-alimentation et d'étouffement. [...]

Le gavage par voie naso-gastrique entraîne souvent des complications dues aux sécrétions qui s'écoulent dans la gorge, qui pourraient provoquer une accumulation de dépôts liquides ou solides dans les poumons et ainsi causer des pneumonies par aspiration.

Source : Fondation Le monde de Charlotte Audrey-Anne et ses ami(e)s.
Adaptation du texte « La maladie », 2004, [en ligne]. (Consulté le 11 avril 2009.)



Documents d'information *(suite)*

L'acidose lactique : en quoi consiste cette maladie ?

L'acidose lactique est causée par l'insuffisance d'une enzyme dans l'organisme humain, la cytochrome oxydase. Le rôle de cette enzyme est de fournir de l'énergie aux milliards de cellules qui constituent le corps humain. L'enzyme est diminuée ou absente dans plusieurs organes (reins, muscles, cerveau, foie).

La maladie est appelée ainsi étant donné que le premier test fait chez les enfants atteints était un dosage de l'acide lactique. Il se retrouve plus élevé dans le corps de ces enfants que chez ceux qui sont en bonne santé. Il s'élève car l'enzyme, la cytochrome oxydase, est absente. Mais pourquoi s'élève-t-il ? Nous devons pour le découvrir connaître le rôle de l'enzyme déficiente qui cause la maladie. C'est un élément important dans la production d'énergie des cellules du corps humain. Chacun sait que le corps humain est fait de milliards de cellules, petites unités chacune constituée d'un noyau où se retrouve le code génétique. Chaque cellule comporte un petit organelle, la mitochondrie (photo d'une cellule). C'est dans la mitochondrie que se retrouve le cytochrome oxydase. Il fait partie d'une chaîne de production d'énergie et lorsqu'il est absent, la cellule ne peut pas produire normalement. Le corps reçoit donc une demande supérieure à ce qu'il peut fournir étant donné l'absence de l'enzyme. [...]

Les manifestations chez l'enfant

Lorsque cette enzyme est diminuée chez un enfant, plusieurs manifestations peuvent être observées : l'enfant est plus mou que la normale, il s'assoit et marche plus tardivement. Au cours d'une infection, la demande d'énergie du corps est augmentée. Si l'enzyme cytochrome oxydase est manquante, une baisse d'énergie survient et s'accompagne d'un déséquilibre sanguin qui entraîne de « l'acidose » (le sang plus acide). Si ce déséquilibre est important, l'enfant peut parfois décéder.

Traitement

Il y a certains soins de base à procurer aux enfants. Premièrement nous suggérons fortement aux parents d'éviter qu'ils soient exposés à la fumée de cigarettes et au monoxyde de carbone provenant des automobiles, car ces substances peuvent interférer avec le fonctionnement de l'enzyme cytochrome oxydase déjà en déficience chez ces enfants. Nous suggérons également de les faire manger souvent, c'est-à-dire de leur donner des collations entre les repas afin que l'apport énergétique fourni par la nourriture soit bien réparti durant toute la journée. On suggère cependant d'éviter de trop gros repas très riches et gras, car leur digestion nécessite beaucoup d'énergie. [...] Donc, on recommande d'offrir à ces enfants la possibilité de vivre dans un environnement sain, et de leur donner une alimentation équilibrée et fragmentée.

De plus, il est possible d'agir sur la prévention des infections. Une vaccination appropriée est essentielle [...]. Pour ce qui est des médicaments, il y a plusieurs traitements qui sont soit à l'essai, soit envisagés. [...].



Documents d'information *(suite)*

Prévention — Depuis la découverte...

Un test de dépistage est disponible pour les personnes ayant des antécédents familiaux de l'acidose lactique et celles dont le partenaire est porteur du gène de cette maladie. On effectue généralement des tests de dépistage à des fins de planification familiale. Puisque les porteurs ne sont pas atteints de la maladie, ce n'est que lorsqu'ils désirent avoir des enfants (ou encore quand leur enfant d'âge adulte désire concevoir à son tour) que cette caractéristique devient importante. Une conseillère en génétique pourra vous aider à décider s'il vous serait profitable de subir un test de dépistage. [...]

Source : Association de l'acidose lactique du Saguenay–Lac-Saint-Jean.
Adaptation du texte « La maladie », 2009, [en ligne]. (Consulté le 14 avril 2009.)

Acidose lactique

Le syndrome de Leigh, variante canadienne française (l'acidose lactique) est une maladie autosomique récessive amenant à une déficience de l'enzyme cytochrome oxydase (COX) provoquée par les mutations dans le gène LRPPRC (leucine-rich pentatricopeptide repeat cassette). C'est une maladie de production d'énergie et de métabolisme. Les patients montrent un retard du développement, une hypotonie, une dysmorphie légère du visage et une haute mortalité en raison d'épisodes d'acidose sévère du métabolisme et de coma (Merante et al., 1993). Il y a une spécificité de tissu marquée dans la gravité du manque d'enzyme. L'espérance de vie moyenne est d'environ 5-6 ans. La maladie est rare à l'échelle mondiale, mais extrêmement commune dans les régions du Saguenay–Lac-St-Jean et de Charlevoix au Québec où le taux de porteurs est d'une personne sur 22 et où la maladie affecte une personne sur 2000.

Source : Laboratoire de génétique et médecine génomique de l'inflammation.
Institut de Cardiologie de Montréal (ICM), hôpital affilié à l'Université de Montréal,
« Acidose lactique » [en ligne]. (Consulté le 12 avril 2009.)



Documents d'information (suite)

La phénylcétonurie

Une vie sans protéines

Marie Marcotte est atteinte de phénylcétonurie (PCU). Cette maladie génétique est provoquée par la déficience d'une enzyme appelée *phénylalanine-hydroxylase*, qui convertit normalement l'acide phénylalanine en un autre acide aminé du nom de *tyrosine*.

Chez quelqu'un atteint de PCU, cette réaction chimique ne se produit pas, de sorte que la phénylalanine s'accumule dans le sang et les tissus du corps. En l'absence de traitement approprié, de sérieux problèmes peuvent surgir, notamment le retard du développement, la débilité mentale, l'épilepsie, un comportement rappelant celui des autistes et une odeur corporelle caractéristique.

Le test de Guthrie

Mis au point dans les années 1960, le test de dépistage de la PCU, appelé *test de Guthrie*, a été le premier test de dépistage génétique. Il consiste à mesurer le taux de phénylalanine grâce à un prélèvement de sang. On le pratique aujourd'hui systématiquement dans toutes les maternités du Canada. On doit impérativement effectuer ce test avant le septième jour de vie, mais après le premier jour, afin que la présence de phénylalanine de la mère ne vienne pas occulter les résultats et conduire à un faux résultat positif.

Un régime spécial

Le traitement de la PCU consiste à éliminer la phénylalanine du régime alimentaire. Ce produit se trouve dans tous les aliments protéiques comme la viande, les œufs et le lait. On en trouve en quantité moindre dans les céréales, les fruits et les légumes. Dès sa naissance, Marie a été soumise à un régime strict. Quand elle était bébé, elle se nourrissait d'une formule de « lait » pauvre en phénylalanine. Plus tard, ses parents ont mesuré et contrôlé de près tous ses aliments. Marie a cessé son régime à l'âge de six ans, comme on le recommandait à l'époque. Aujourd'hui les médecins préconisent de poursuivre cette diète la vie durant, car certaines personnes ont éprouvé des problèmes après avoir mis fin à leur diète.

Les personnes atteintes de la PCU ne souffrent pas toutes du même degré de déficience en enzyme. Marie, par exemple, est atteinte d'une forme légère de la maladie. Comme son corps peut traiter une certaine quantité de protéines, son régime n'est pas très rigoureux. Dans les cas les plus graves, il faut éliminer tous les aliments à forte teneur en protéines puisque toutes les protéines contiennent de la phénylalanine. Ces aliments proscrits sont remplacés par une formule de synthèse. Le régime alimentaire comprend également des aliments spéciaux pauvres en protéines ainsi que des quantités bien contrôlées de fruits, de légumes et de céréales.

Quand la PCU est traitée dès la naissance, l'enfant se développe normalement. Autrefois, les enfants atteints d'une forme grave de PCU étaient condamnés à souffrir de déficience mentale et à vivre en institution. Aujourd'hui, grâce à un diagnostic précoce et un régime strict, ils peuvent grandir normalement, poursuivre des études et devenir adultes [...].

Le gène de la phénylalanine hydroxylase se situe sur le chromosome 12. Lorsqu'une mutation survient sur ce gène, la phénylalanine s'accumule dans le corps. On recense quelque 400 types de mutations qui se traduisent par divers degrés de PCU.

L'incidence des porteurs dans la population en général se situe aux environs de 1 sur 50 [...]. L'incidence des personnes atteintes est donc de 1 sur 10 000.

Documents d'information (suite)

La PCU et la grossesse

Marie a eu six enfants. Elle a dû planifier ses grossesses avec soin. Quelques mois avant la conception, elle s'est remise à un régime sévère. Cette précaution est impérative, car les femmes atteintes de PCU qui affichent des taux élevés de phénylalanine dans le sang risquent fort de causer du tort au fœtus.

Au cours de sa grossesse, Marie a pesé tous ses aliments et complété son régime par la prise, trois fois par jour, d'une potion contenant un acide aminé, d'un goût « horrible », précise-t-elle. Chaque semaine, une diététicienne s'assurait que son régime contenait la quantité de calories et de corps gras nécessaires au développement du fœtus. Marie devait souvent prendre un supplément d'huile de colza afin d'obtenir suffisamment de matières grasses. Des prélèvements de sang hebdomadaires permettaient également de suivre son taux sanguin de phénylalanine, qu'elle devait maintenir idéalement sous les 6 mg.

Source : Musée canadien de la nature, Le génie du génome, « Vivre avec une maladie génétique ». 10 août 2003, [en ligne]. (Consulté le 12 avril 2009.)

Phénylcétonurie

Les symptômes

Dès ses premiers jours, l'enfant phénylcétonurique doit être soumis à un régime ne comportant pas de protéines, ou très peu. Sans traitement diététique, l'enfant développe des troubles neurologiques graves et irréversibles : retard mental et moteur, troubles du comportement, spasmes, épilepsie, etc. Or, une prise en charge précoce par un régime faible en protéines permet le développement normal de l'enfant. À l'adolescence et à l'âge adulte, si la diète n'est pas poursuivie, le patient peut présenter des troubles de concentration, de la fatigue et de la nervosité peu après l'ingestion de protéines.

Une maladie rare, mais à plusieurs variantes

Bien qu'elle soit la plus courante des maladies métaboliques, la phénylcétonurie est une maladie très rare. En Amérique du Nord, la prévalence de cette maladie est de 1 cas sur 12 000. Malgré sa faible occurrence, la phénylcétonurie présente tout de même des variantes.

Le type le plus courant est une déficience de l'enzyme phénylalanine hydroxylase. Lorsqu'il y a absence totale de cette enzyme, on parle d'une PCU classique, sa forme la plus sévère. Lorsqu'il y a une activité enzymatique de 3 %, il s'agit d'une PCU atypique ; une activité de 3 à 6 % est une forme modérée de PCU. C'est donc dire que, dans ces deux derniers cas, l'enzyme phénylalanine hydroxylase n'est pas totalement absente et qu'elle transforme une petite quantité de l'acide aminé phénylalanine.

Il existe également un autre type de PCU où l'enzyme phénylalanine hydroxylase n'est pas en cause. C'est plutôt une déficience du cofacteur, la tétrahydrobioptérine (BH4), une molécule qui aide l'enzyme à transformer la phénylalanine.

Source : Association québécoise des maladies métaboliques du Réseau. Adaptation du texte « Phénylcétonurie », [en ligne]. (Consulté le 11 avril 2009.)