PROGRAMME CANADIEN DE SURVEILLANCE PÉDIATRIQUE

Une étude pour jeter la lumière sur le syndrome de l'X fragile

Même si le syndrome de l'X fragile (SXF) est la principale forme de retard intellectuel héréditaire, on ne sait pas grand-chose de sa prévalence, de sa répartition géographique et de sa prise en charge au Canada.

Une nouvelle étude du Programme canadien de surveillance pédiatrique (PCSP) portera sur le nombre de nouveaux cas de SXF au Canada et représentera une première étape pour assurer que les enfants et les familles aient un accès convenable aux soins.

Selon des données des États-Unis, le SXF toucherait un garçon sur 5 000 et une fillette sur 6 000. Puisqu'il n'existe que deux cliniques du SXF au Canada, les données nationales comparables sont limitées et laissent croire à un nombre beaucoup moins élevé de cas au Canada.

Cet écart potentiel soulève de nombreuses questions. Y a-t-il moins d'enfants ayant le SXF au Canada? Les médecins omettent-ils de faire effectuer le test? Y a-t-il des obstacles aux soins qui nuisent au diagnostic et à la prise en charge du SXF? En l'absence de réponses, le docteur Jonathan Down, co-investigateur principal de l'étude, qui se déroulera entre avril 2012 et avril 2014, remarque qu'il est difficile de prendre des décisions sur le plan des politiques.

« [Par exemple], lorsqu'on parle de dépistage en population, il ne s'agit pas d'une petite entreprise. Plus on aura d'information sur la prévalence, mieux nous serons en mesure de prendre une décision éclairée », explique le docteur Down, pédiatre du développement à la régie régionale de l'île de Vancouver.

Les enfants ayant le SXF présentent habituellement des symptômes de retard du développement à environ un an. Comme ils éprouvent des problèmes d'orthophonie, de comportement et d'interaction sociale, ils sont nombreux à obtenir également un diagnostic d'autisme ou de trouble de déficit de l'attention avec hyperactivité pendant la petite enfance ou à l'âge scolaire.

Il n'existe actuellement aucun traitement curatif, et les possibilités de prise en charge du SXF consistent principalement à prescrire des médicaments pour traiter les troubles de comportement et à offrir des services comme l'orthophonie et l'ergothérapie. Les conseils génétiques, qui permettent aux familles de faire des choix plus éclairés avant d'avoir un autre enfant, constituent également un aspect important des soins aux familles touchées.

Le dépistage en population

Le SXF est un trouble héréditaire transmis de la mère à l'enfant. Les mères porteuses de l'allèle du SXF peuvent posséder la prémutation, c'est-à-dire qu'elles présenteront peu de symptômes, sinon aucuns. Elles peuvent aussi posséder la mutation complète, c'est-à-dire qu'elles peuvent aussi présenter un certain degré de retard intellectuel.

Environ 25 % des familles auront un autre enfant avant que le premier soit diagnostiqué. C'est l'une des raisons pour lesquelles le dépistage du SXF en population est devenu un sujet populaire dans le milieu de la génétique, malgré une certaine controverse quant au moment le plus pertinent pour l'effectuer. Le dépistage du nouveau-né évite un retard du diagnostic et donne accès à des services d'intervention précoce. Toutefois, le dépistage des femmes en âge de procréer peut également leur faire savoir si elles sont porteuses du SXF avant qu'elles deviennent enceintes.

Chaque méthode comporte ses avantages, mais il faudra accumuler plus de données canadiennes avant d'adopter des directives canadiennes sur le dépistage universel, précise la docteure Gudrun Aubertin, co-investigatrice principale de l'étude et généticienne clinique à la régie régionale de l'île de Vancouver.

« Y a-t-il un avantage à dépister le SXF plus tôt et peut-on vraiment servir ces familles? L'idée du dépistage des femmes en âge de procréer serait vraiment nouvelle. On dépisterait surtout la prémutation, mais la décision de se reproduire reviendrait à la femme. On ne présenterait pas à un parent un nouveau bébé ayant ce diagnostic au potentiel dévastateur », ajoute la docteure Aubertin.

Les essais cliniques

Des essais cliniques sur les médicaments qui ciblent précisément les voies pathologiques sous-jacentes au SXF sont également en cours à Toronto et à Vancouver, laissant espérer qu'on offre un jour un traitement ciblé. Pour assurer un accès équitable aux familles susceptibles de vouloir participer aux essais cliniques et, surtout, pour donner un accès pertinent au futur traitement, les décideurs ont besoin de plus de renseignements sur le nombre de cas de SXF au Canada et sur d'autres données démographiques.

« Nous percevons ce projet comme une première étape vers un futur programme ou système au service de ces familles, affirme la docteure Aubertin. Il étayera toutes sortes de calculs qui devront être effectués à l'avenir pour savoir comment élaborer et donner les services. »

Pour obtenir le protocole de l'étude, visitez le site www.cps.ca → Surveillance → Programme canadien de surveillance pédiatrique → Études.

Le cyberPCSP : Améliorer la surveillance en pédiatrie

Lancé en novembre 2011, le cybersystème de déclaration du PCSP devient rapidement une option populaire parmi les participants au programme.

Près de la moitié des 2 591 pédiatres qui participent au programme utilisent le cyberPCSP, ce qui a contribué à accélérer le cycle de déclaration du PCSP de 43 %, du début à la fin. Puisque moins de formulaires de déclaration mensuelle sont imprimés, ce système comporte des avantages sur le plan environnemental.

Les participants au cyberPCSP reçoivent un lien unique et sécurisé par courriel vers le formulaire de déclaration mensuelle. Aucun nom d'usager ou mot de passe n'est exigé, et on peut répondre de partout où on a accès à Internet.

Les participants ont également accès aux définitions de cas, aux protocoles complets et aux statistiques à jour des études par l'entremise du cyberPCPS. Grâce à ce système électronique, les questionnaires détaillés, lorsqu'ils sont nécessaires, sont transmis beaucoup plus rapidement.

Pour vous inscrire ou obtenir plus d'information, écrivez à cpsp@cps.ca ou consultez le site www.cps.ca → Surveillance → PCSP, puis, à la page d'accueil, cliquez sur *Inscription à la cyberdéclaration et démonstration*.