

Élargissement de l'offre de tests de porteur

L'INESSS recommande l'ajout du syndrome de Zellweger et la mucopolidose de type II

Saguenay, le 26 août 2024 – Les démarches d'élargissement de l'offre de tests de porteur du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux (CIUSSS) du Saguenay-Lac-Saint-Jean viennent de franchir un jalon important. En effet, l'Institut national d'excellence en santé et services sociaux (INESSS) a recommandé l'ajout de la mucopolidose de type II et du syndrome de Zellweger à [l'Offre de tests de porteur pour des maladies héréditaires récessives chez les personnes originaires des régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord](#). L'organisation est maintenant en attente de l'autorisation du ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) pour procéder à la mise en œuvre et à l'ajout des deux nouvelles maladies au portail de l'Offre de tests de porteur sur le site du MSSS.

Le CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean ainsi que son service de biologie moléculaire et de génétique sont prêts à déployer ces deux nouveaux tests à même l'Offre de tests de porteur. D'ailleurs, ces tests de dépistage sont actuellement offerts aux personnes qui ont une histoire familiale avec l'une de ces deux maladies.

« L'ajout du syndrome de Zellweger et de la mucopolidose de type II, deux maladies récessives à forte prévalence dans la région, aura une portée considérable pour la population originaire du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Cette offre de tests de porteur est significative pour les individus et couples admissibles, car elle permet d'obtenir leur statut de porteur et de l'information utile, notamment en ce qui a trait aux risques reproductifs. Ainsi, ceux-ci pourront prendre, au moment opportun, des décisions libres et éclairées », affirme Luigi Bouchard, chef du service de biologie moléculaire et génétique du CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean.

La génomique au service de la population

En 2010, le CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean a fait figure de précurseur en lançant l'Offre de tests de porteur pour l'acidose lactique congénitale, l'ataxie récessive spastique Charlevoix-Saguenay, la neuropathie sensitivomotrice héréditaire avec ou sans agénésie du corps calleux et la tyrosinémie héréditaire de type 1, quatre maladies héréditaires récessives chez les personnes originaires des régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord. Depuis 2018, le développement d'une trousse d'autoprélèvement a permis d'élargir cette offre de ce service à toute personne québécoise répondant aux critères d'accès.

« En ajoutant le syndrome de Zellweger et la mucopolidose à son Offre de tests de porteur, le CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean poursuit ses engagements pour l'intégration de la génomique afin d'offrir des soins et services exceptionnels aux personnes atteintes de ces affections rares et à la population », souligne Julie Labbé, présidente-directrice générale du CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean.

Chef de file dans le diagnostic, la prise en charge et la recherche sur les maladies rares

Grâce aux efforts en recherche déployés au fil des dernières décennies, le CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean se positionne aujourd'hui comme un chef de file dans le diagnostic, la prise en charge et la recherche sur les maladies rares. L'organisation fait partie des acteurs clés, notamment dans les domaines de la génétique et des maladies rares avec une surprévalence régionale. L'expertise de ses cliniciens, professionnels et chercheurs est reconnue mondialement.

Ce contexte d'expertise et de recherche unique a d'ailleurs contribué à la reconnaissance du CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean à titre de *Centre de référence régional interdisciplinaire pour les soins et la*

recherche en maladies rares. Cette désignation officielle reconnaît le rôle essentiel des activités du CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean en matière d’innovation, de soins et de recherche en maladies rares.

Information sur le syndrome de Zellweger

La maladie du syndrome de Zellweger est un désordre de la biogenèse des peroxysomes qui est transmis de manière autosomique récessive.

Les patients atteints de la forme la plus sévère de la maladie présenteront des manifestations cliniques diverses, notamment des atteintes neurologiques, hépatiques et rénales, de même que des retards de développement globaux et des troubles cardiaques. Il n’existe aucun traitement curatif pour cette maladie. Les traitements disponibles à l’heure actuelle visent à prendre en charge les manifestations cliniques en offrant des soins de confort. Le décès survient également très tôt. La grande majorité des personnes atteintes de la forme sévère de la maladie décéderont avant l’âge de 2 ans.

En raison d’un effet fondateur, la prévalence à la naissance de la maladie du syndrome de Zellweger est beaucoup élevée au Saguenay–Lac-Saint-Jean, soit 1 : 12 100, avec un taux de porteur de 1/55, alors que celle estimée mondialement est de 1 : 50 000. Pour qu’un enfant soit atteint, ses deux parents biologiques doivent être porteurs de la maladie.

Information sur la mucopolipidose de type II

La mucopolipidose de type II est une maladie autosomique récessive de stockage lysosomal à progression lente qui touche sévèrement plusieurs systèmes du corps humain. Sur le plan clinique, la maladie se manifeste par des atteintes multisystémiques ainsi qu’un retard de développement moteur et intellectuel. Une majorité de personnes atteintes de la maladie présentent des symptômes dès la naissance. Aucun traitement curatif n’est actuellement disponible et l’espérance de vie des personnes atteintes de la maladie est d’environ 5 ans.

Dans la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean, en raison d’un effet fondateur, la prévalence à la naissance de la mucopolipidose de type II est de 1 : 7 605, avec un taux de porteur de 1/39, ce qui est beaucoup plus élevé que dans la population générale. Pour qu’un enfant soit atteint, ses deux parents biologiques doivent être porteurs de la maladie.

– 30 –

Source : Direction adjointe des communications et des affaires publiques
Téléphone : 418 545-4980, poste 200352
Courriel : 02ciusss.medias@ssss.gouv.qc.ca