



Le talonneur

Le journal du PQDNS
Printemps-Été 2022

Enfin de retour !

Bonjour!

Ayant eu une petite pause pandémique, il nous fait plaisir de faire revivre Le Talonneur ! Beaucoup de changements de personnel et de pratiques nous amènent à revenir aux sources de notre programme de dépistage néonatal sanguin afin de revoir les maladies dépistées et leurs impacts sur la qualité de vie de l'enfant.

Bonne lecture !



**REVENONS À LA
SOURCE : quelles
sont nos maladies
dépistées ?
Découvrons-les.**

**L'importance de
bien remplir le
formulaire de
dépistage
néonatal sanguin**

Site internet

Quizz

Textes de Annie Durand et Julie Arseneau Deslauriers inf cliniciennes, ainsi que Dre Marie-Thérèse Berthier, biochimiste clinique en chef du laboratoire du PQDNS

Toute reproduction du document ne peut être effectuée sans l'approbation du CHU de Québec-Université Laval
@chudequebeculaval2022

Permettez-nous tout d'abord, de vous donner une idée complète de ce que nous faisons au Programme Québécois de Dépistage Néonatal Sanguin, juste pour situer un peu les choses en quelques points et pour que vous puissiez savoir où sont les ajouts :

1-Le MSSS décide des mandats du PQDNS (Programme Québécois du dépistage Néonatal Sanguin)

2-Le CHU DE QUEBEC-UL  est le Fiduciaire du PQDNS. Les locaux sont situés à l'hôpital St-François d'Assise

3-Un peu d'histoire!

1969: dépistage **phénylcétonurie (PCU)** à toute la province ;

1970: dépistage **tyrosinémie hépato-rénale** à toute la province ;

1974 : dépistage **hypothyroïdie congénitale** à toute la province ;

2011-09-01 : dépistage du **MCADD** (déficit en déshydrogénase des Acyls-CoA à chaîne moyenne) à toute la province;

2013-11-04 : dépistage **SDM** (syndromes drépanocytaires majeurs) pour certains centres ciblés par le MSSS de Montréal & Laval ;

2016-03-07 : dépistage **SDM** étendu à toute la province ;

2018-09-17: dépistage **Fibrose kystique, acidémie glutarique type 1, acidémie argininosuccinique, VLCADD, LCHADD/TFP** à toute la province

2022-2023 (à venir) : Le MSSS a donné le feu vert au PQDNS pour le dépistage de 4 nouvelles maladies! Nous en sommes bien contents! Beaucoup d'étapes seront nécessaires avant d'officialiser les analyses de ces nouvelles maladies, nous vous préviendrons lorsque ces maladies seront analysées officiellement dans notre dépistage néonatal sanguin. Restez à l'affût dans les prochains mois!!

VOICI NOS MALADIES DÉPISTÉES PAR GROUPES DE FAMILLE :

FAMILLE	MALADIE	Que se passe-t-il si l'enfant n'est PAS DÉPISTÉ ?	Que se passe-t-il si l'enfant est dépisté ?
ENDOCRINIENNE	Hypothyroïdie congénitale Problèmes de la glande thyroïde	<ul style="list-style-type: none"> Retard mental Retard de développement et de croissance 	<ul style="list-style-type: none"> Développement normal Pas de retard mental r/a la maladie Traitement à vie
ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME (maladies métaboliques)	Problèmes dans la formation ou la dégradation de certaines substances nécessaires au bon fonctionnement du corps Ex. : <u>Tyrosinémie</u> , phénylcétonurie, maladie de défauts d'oxydation des acides gras, etc.	Dépendant de la maladie : <ul style="list-style-type: none"> Retard mental et/ou Problèmes graves à certains organes (ex. : foie) Risque de décès 	Dépendant de la maladie : <ul style="list-style-type: none"> Vie normale, ou vie avec problèmes atténués Traitement à vie

FAMILLE	MALADIE	Que se passe-t-il si l'enfant n'est PAS DÉPISTÉ ?	Que se passe-t-il si l'enfant est dépisté ?
ANOMALIES DE L'HÉMOGLOBINE (syndromes drépanocytaires majeurs)	Problème de l'hémoglobine contenue dans les globules rouges entraînant un problème de transport de l'oxygène Ex. : anémie falciforme, thalassémie	Dépendant de la maladie : <ul style="list-style-type: none"> ● Problèmes à différents organes (ex. : infections pulmonaires) ● Crises de douleurs ● Accidents vasculaires 	<ul style="list-style-type: none"> ● Diagnostic précoce ● Vie avec problèmes atténués (traitement peut éviter la mort du BB lors d'infection au pneumocoque) ● Suivi médical précoce et rapide ● Traitement à vie
FIBROSE KYSTIQUE (Mucoviscidose)	Problème au niveau d'un canal chlore permettant d'éliminer des sécrétions	<ul style="list-style-type: none"> ● Complications pulmonaires et/ou gastro-intestinales ● Diagnostic tardif 	<ul style="list-style-type: none"> ● Diagnostic précoce ● Traitement à vie ● Diminution des complications ● Espérance de vie augmentée

Ça commence à être un peu plus clair, n'est-ce pas ?

Pour les maladies actuelles et futures, il sera d'autant plus important de [bien effectuer](#) le prélèvement du PQDNS à 24h de vie, et de [bien remplir toutes les sections formulaire](#) avec les informations concernant l'état de santé du bébé. Il est important de savoir qu'avec les ajouts de maladies, aucune autre tache de sang n'est nécessaire pour l'instant : toujours 5 ronds bien imbibés de sang capillaire prélevé directement du talon du bébé au papier buvard.

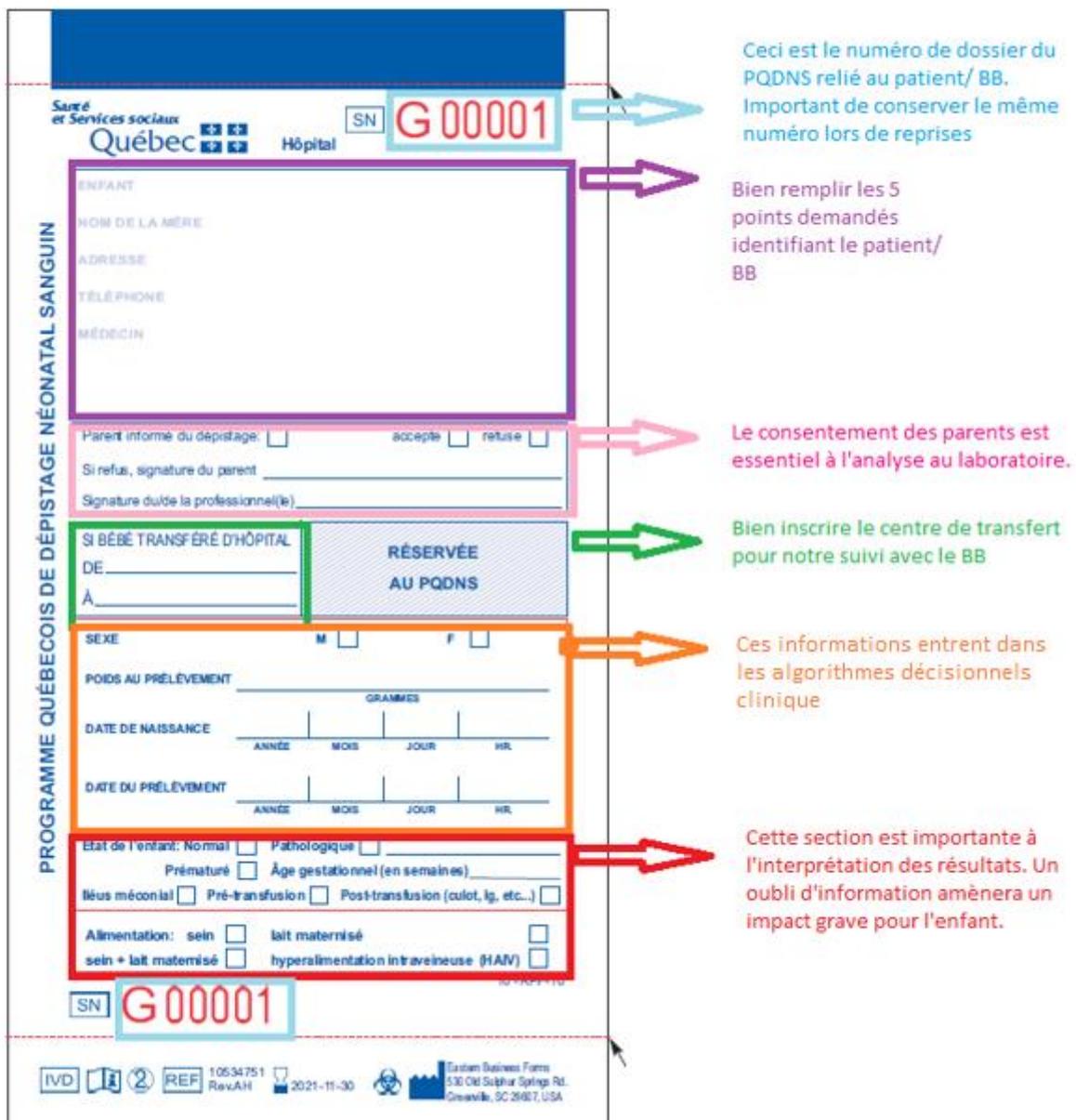
Sachez que toute *omission* dans l'inscription des informations sur le formulaire, ainsi qu'un échantillon sanguin *inadéquat* (quantité insuffisante, spécimen souillé, <24h de vie sans raison de transfert, etc) amènent une action par les agents administratifs du PQDNS afin d'obtenir les informations adéquates e/ou une reprise de prélèvement sanguin. Tout ceci peut [amener un délai dans les analyses et la prise en charge du patient/ BB](#). Vous voyez donc que tous les champs requis sont importants à valeur égales. Il faut savoir que nous n'avons pas accès aux dossiers des enfants de vos centres hospitaliers respectifs et que nos interprétations sont basées uniquement sur ce que vous nous écrivez. Une information comme l'heure de prélèvement est cruciale, car les algorithmes décisionnels pour l'hypothyroïdie congénitale sont basés par exemple sur le nombre d'heures de vie entre la naissance et le prélèvement. Pas des jours, mais des heures...

Le BB/ patient a 24h de vie, que faites-vous ?

Premièrement, AVANT tout prélèvement sanguin, les 2 premières sections, en **bleu** et **mauve** ici sélectionnées  doivent être remplies et vérifiées avec les bracelets du bébé AVANT le prélèvement sanguin. *Jamais le formulaire et le buvard ne doivent être détachés.* Le fait qu'ils soient détachés fait en sorte que légalement, l'identité du prélèvement devient douteuse et on ne peut pas prendre en compte le prélèvement qui sera alors refusé, et un 2^e prélèvement sera demandé avec les conséquences que vous connaissez sur l'enfant, donc un retard dans les résultats amenant également un retard dans une possible prise en charge.

Ensuite, le reste du formulaire doit être rempli par l'infirmière, l'infirmière auxiliaire ou sage-femme. **Ne jamais oublier que c'est le préleveur qui est responsable des renseignements fournis sur le formulaire pour le test de dépistage néonatal.**

Alors voici les 6 sections à bien vérifier l'authenticité des informations :



The diagram shows a form titled "PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE NÉONATAL SANGUIN" with six sections highlighted by colored boxes and arrows pointing to explanatory text:

- Section 1 (Blue box):** Contains the patient's SN (SN G 00001). *Ceci est le numéro de dossier du PQDNS relié au patient/ BB. Important de conserver le même numéro lors de reprises*
- Section 2 (Purple box):** Contains fields for ENFANT, NOM DE LA MÈRE, ADRESSE, TÉLÉPHONE, and MÉDECIN. *Bien remplir les 5 points demandés identifiant le patient/ BB*
- Section 3 (Pink box):** Contains consent fields: Parent informé du dépistage (accepte/refuse), Si refus, signature du parent, and Signature du/de la professionnel(le). *Le consentement des parents est essentiel à l'analyse au laboratoire.*
- Section 4 (Green box):** Contains fields for SI BÉBÉ TRANSFÉRÉ D'HÔPITAL DE... À... and a shaded area labeled "RÉSERVÉE AU PQDNS". *Bien inscrire le centre de transfert pour notre suivi avec le BB*
- Section 5 (Orange box):** Contains fields for SEXE (M/F), POIDS AU PRÉLÈVEMENT (GRAMMES), DATE DE NAISSANCE (ANNÉE, MOIS, JOUR, HR), and DATE DU PRÉLÈVEMENT (ANNÉE, MOIS, JOUR, HR). *Ces informations entrent dans les algorithmes décisionnels clinique*
- Section 6 (Red box):** Contains fields for Etat de l'enfant (Normal/Pathologique), Prématuré, Âge gestationnel (en semaines), Ictus méconial, Pré-transfusion, Post-transfusion (culot, Ig, etc.), Alimentation (sein/lait maternisé/hyperalimentation intraveineuse (HAI)), and sein + lait maternisé. *Cette section est importante à l'interprétation des résultats. Un oubli d'information amènera un impact grave pour l'enfant.*

At the bottom of the form, there is another SN field (SN G 00001) and a footer with logos and contact information: IVD, REF, 10534751 Rev. AH, 2021-11-30, Eastern Business Forms, 530 Old Sulphur Springs Rd., Greenville, SC 29607, USA.

De plus, **une section « remarques » au verso du formulaire** est disponible pour toute autre informations que vous jugez pertinentes à nous mentionner (ex. : Nom de famille du 2^e parent lors de transferts, BB en soins palliatifs, alertes DPJ avec nom de la T.S., etc)

Le PQDNS a 2 infirmières cliniciennes disponibles pour répondre à vos questions, du lundi au vendredi de 8h à 15h45, au 1-855-654-2103 ou 418-654-2103.

Pour des renseignements plus complets sur notre fonctionnement et protocoles pour le prélèvement du PQDNS comme l’HAIV, les transferts, etc, nous avons le site internet du PQDNS disponible pour tous sur le site du CHU de Québec :

Section aperçu :

<https://www.chudequebec.ca/professionnels-de-la-sante/programme-de-dns/programme-de-depistage-neonatal-sanguin.aspx>

Section prélèvements :

<https://www.chudequebec.ca/professionnels-de-la-sante/programme-de-dns/prelevement.aspx>

QUIZZ : Testez vos connaissances

Questions :

- 1) Quelle est la 1ere maladie dépistée par le programme en 1969 ?

- 2) Quelle est le nom de la maladie causant de sévères retards mentaux et de développement lorsque pris en charge tardivement ?

- 3) Nommez 2 vérifications nécessaire et obligatoire à faire AVANT tout prélèvement du dépistage néonatal sanguin ?

- 4) Qu’est-ce qui est important à conserver pour toute reprise de test pour un même bébé ?

- 5) Nommez la famille de maladies ayant des problèmes dans la formation ou dégradation de certaines substances, comme les acides gras et les acides aminés, qui sont nécessaires au fonctionnement normal du corps ?

- 6) Est-ce qu’il y a des sections à remplir sur le formulaire pouvant être omises en situation d’urgence (ex. : réanimation, transfert, etc) ? Et pourquoi ?

Réponses : 1) phénylcétonurie, 2) hypothyroïdie congénitale, 3) consentement parental obtenu et vérification de l'identité du patient, 4) numéro de dossier du PQDNS (ex. : G12345), 5) erreurs innées du métabolisme 6) Non, TOUTES les sections sont obligatoires à remplir qu'importe la situation.