

# AIDE-MÉMOIRE

POUR LES PROFESSIONNELLS DE LA SANTÉ

## Mieux comprendre le PQDNS

Contient des explications à transmettre  
aux parents avant le prélèvement



**Programme québécois de  
dépistage néonatal sanguin (PQDNS)**

(Le CHU de Québec-Université Laval est le fiduciaire du PQDNS pour le MSSS)

**CHU**  
**de Québec**  
**Université Laval**

# Le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin (PQDNS) c'est...

Un programme de santé publique offert à tous les nouveau-nés de la province dont le CHU de Québec-Université Laval est le fiduciaire.

Il a pour but de détecter le plus tôt possible certaines maladies qui sont présentes à la naissance, bien qu'elles ne soient pas apparentes (pas ou peu de signes et symptômes).

Pour prévenir des conséquences graves et permanentes, ces maladies doivent être identifiées et traitées rapidement.

## Un petit bout de papier qui peut sauver des vies !

- \* Vous pouvez aussi consulter le Guide de pratique du MSSS <http://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/document-000269/>

## Favoriser une bonne compréhension du programme pour les parents.



### Il est important d'utiliser les termes suivants :

- Prélèvement du PQDNS
- Prélèvement du dépistage néonatal sanguin
- Prélèvement du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin



### Évitez d'utiliser ces termes qui ne sont pas appropriés :

- Prélèvement du PKU
- Le PHENYL
- Le MMH
- Prélèvement du Canada
- Autres...

- \* Notez que l'établissement qui prélève est responsable d'effectuer un prélèvement adéquat ainsi que de l'exactitude des informations données au PQDNS (cf cadre de référence du MSSS pour le PQDNS).



## Explications à transmettre aux parents avant le prélèvement.

Le parent doit pouvoir prendre une **décision éclairée**.

**Voici les informations que les professionnels doivent transmettre aux parents.**

---

### Comment fonctionne le PQDNS ?

- Le dépistage s'effectue grâce à un prélèvement consistant en une piqûre sur le talon du bébé ayant **24 à 48 h** de vie par l'établissement de naissances.
- Le prélèvement, une fois séché, est envoyé au laboratoire du PQDNS à Québec, plus précisément à l'Hôpital Saint-François d'Assise, qui réalisera toutes les analyses requises.
- Le dépistage précoce favorise un traitement rapide qui améliore grandement la qualité de vie des enfants atteints, mais le temps d'intervention est limité !
- Que se passe-t-il si :
  - les résultats sont **négatifs** : les parents n'auront pas de suivi
  - les résultats sont **positifs** : l'infirmière du PQDNS contactera les parents et effectuera les démarches pour que le bébé soit vu dans les plus brefs délais par un centre pour la référence des positifs, centres désignés par le MSSS
  - les résultats sont **non concluants en raison d'un prélèvement inadéquat** : l'infirmière du PQDNS contactera les parents pour leur expliquer les démarches requises pour une reprise. Le PQDNS enverra ensuite un courrier contenant une lettre explicative et un formulaire de reprise de prélèvement
- **Si les parents refusent le prélèvement**, le/la professionnel(le) de l'établissement de naissance signe le formulaire et le fait également signer aux parents.



Si questions : 1 855 654-2103 (province de Québec) ou 1 418 654-2103 (hors province).



## Maladies dépistées par le programme et leurs impacts

FAMILLE	MALADIE	Que se passe-t-il si l'enfant n'est PAS DÉPISTÉ ?	Que se passe-t-il si l'enfant est DÉPISTÉ ?
<b>ENDOCRINIENNE</b>	<b>Hypothyroïdie congénitale</b> Problèmes à la glande thyroïde	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Retard mental</li> <li>• Retard de développement et de croissance</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Développement normal</li> <li>• Pas de retard mental relié à la maladie</li> <li>• Traitement à vie</li> </ul>
<b>ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME</b> (maladies métaboliques)	<b>Problèmes dans la formation ou la dégradation de certaines substances nécessaires au bon fonctionnement du corps</b> Ex. : tyrosinémie, phénylcétonurie, maladie de défauts d'oxydation des acides gras, etc.	<b>Dépendant de la maladie :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Retard mental et/ou</li> <li>• Problèmes graves à certains organes (ex. : foie)</li> <li>• Risque de décès</li> </ul>	<b>Dépendant de la maladie :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Vie normale ou vie avec problèmes atténués</li> <li>• Traitement à vie</li> </ul>
<b>ANOMALIES DE L'HÉMOGLOBINE</b>	<b>Problèmes de l'hémoglobine contenue dans les globules rouges entraînant un problème de transport de l'oxygène</b> Ex. : anémie falciforme	<b>Dépendant de la maladie :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Problème à différents organes (ex. : infections pulmonaires)</li> <li>• Crises de douleurs</li> <li>• Accidents vasculaires</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Diagnostic précoce</li> <li>• Vie avec problèmes atténués (traitement peut éviter la mort du BB lors d'infection au pneumocoque)</li> <li>• Suivi médical précoce et rapide</li> <li>• Traitement à vie</li> </ul>
<b>FIBROSE KYSTIQUE</b>	<b>Problème au niveau d'un canal chlore permettant d'éliminer des sécrétions</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Complications pulmonaires et/ou gastro-intestinales</li> <li>• Diagnostic tardif</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Diagnostic précoce</li> <li>• Traitement à vie</li> <li>• Diminution des complications</li> <li>• Espérance de vie augmentée</li> </ul>



## Maladies dépistées regroupées par famille

FAMILLE	MALADIE
<b>ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME</b> (maladies métaboliques)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>PCU</b> = phénylcétonurie</li> <li>• <b>TYR1</b> = tyrosinémie hépato-rénale (ou type 1)</li> <li>• <b>ASA</b> = déficience en argininosuccinate lyase = acidémie argininosuccinique</li> <li>• <b>MCADD</b> = déficience en déshydrogénase des acyls coA à chaînes moyennes</li> <li>• <b>VLCADD</b> = déficience en déshydrogénase des acyls coA à chaînes très longues</li> <li>• <b>LCHAD/TFP</b> = déficience en déshydrogénase des 3OH-acyls coA à chaînes longues/déficience en protéine trifonctionnelle</li> <li>• <b>GA1</b> = acidémie glutarique type 1</li> </ul>
<b>ENDOCRINIENNE</b>	<b>Hypothyroïdie congénitale</b>
<b>ANOMALIES DE L'HÉMOGLOBINE</b>	<b>Appelées syndromes drépanocytaires majeurs</b> Ex. : Anémie falciforme (HbSS), Sbetathal, SOarab, SDpunjad...
<b>FIBROSE KYSTIQUE</b>	<b>Fibrose kystique ou Mucoviscidose</b>

### ! Ne pas confondre le dépistage **SANGUIN (PQDNS)** et le dépistage **URINAIRE (PQDNU)**

Le prélèvement de sang et le prélèvement d'urine permettent de dépister des maladies différentes.



## En 2017

81 860 enfants testés dans la province de Québec sur 83 900 naissances, ce qui représente un taux de participation de **97,6%**

## Statistiques du PQDNS 1969-2017

- **Dépistage de l'hypothyroïdie congénitale**  
3 666 161 enfants dont 1 260 confirmés
- **Dépistage de maladies métaboliques**  
**PCU**: 3 976 707 enfants dépistés dont 160 confirmés  
**TYR1**: 3 931 721 enfants dépistés dont 195 confirmés  
**MCADD**: 539 465 enfants dépistés dont 38 confirmés
- **Dépistage de maladies de l'hémoglobine**  
**SDM**: 331 769 enfants dont 186 confirmés

**Plus de 4 millions de nouveau-nés analysés depuis 1969**

## Le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) décide des mandats confiés au Programme québécois du dépistage néonatal sanguin

### Références historiques

- |   |  |
|---|--|
| <b>1969</b> : dépistage de la maladie métabolique phénylcétonurie   | <b>2013</b> : ajout du dépistage de certaines maladies de l'hémoglobine (Syndromes drépanocytaire majeurs (SDM)) pour certains centres ciblés par le MSSS pour la région de Montréal et de Laval |
| <b>1970</b> : ajout du dépistage de la maladie métabolique tyrosinémie hépato-rénale (tyrosinémie type 1)   | <b>2016</b> : ajout du dépistage des SDM étendu à toute la province  |
| <b>1974</b> : ajout du dépistage de la maladie endocrinienne hypothyroïdie congénitale  | <b>2018</b> : ajout du dépistage de la fibrose kystique  |
| <b>2011</b> : ajout du dépistage de la maladie des erreurs innées du métabolisme MCADD (déficit en déshydrogénase des acyls-CoA à chaînes moyennes) | <b>2018</b> : ajout du dépistage de maladies de la famille des erreurs innées du métabolisme: acidémie glutarique type 1, acidémie argininosuccinique, VLCADD et LCHADD/TFP                      |

Aucune reproduction complète ou partielle de ce document n'est permise sans l'autorisation écrite du CHU de Québec-Université Laval  
© CHU de Québec-Université Laval

Crédit: YG, MTB, MC, AD, JAD et JGG, PQDNS CHU de Québec-Université Laval, 2019

