

Dépistage

sanguin et urinaire

chez les
nouveau-nés

Le dépistage chez les nouveau-nés vise à détecter le plus tôt possible certaines maladies présentes dès la naissance, mais qui ne sont pas encore apparentes. Ces maladies nécessitent une intervention médicale immédiate pour prévenir des conséquences graves et permanentes chez les enfants atteints. Pour plusieurs d'entre eux, un traitement débuté tôt leur permettra même de se développer normalement.

Tous les bébés nés au Québec sont admissibles au dépistage. Deux tests sont offerts dans les hôpitaux et les maisons de naissance. Le premier est effectué à partir d'un prélèvement de sang, le deuxième à partir d'un prélèvement d'urine. Les maladies dépistées dans le sang et dans l'urine ne sont pas les mêmes. Ces tests sont complémentaires.

TYPE DE DÉPISTAGE	QUAND?	COMMENT?	OÙ?	PAR QUI?
TEST SANGUIN	À la naissance (24-48 h)	Prélèvement de quelques gouttes de sang sur le talon du bébé	À l'hôpital ou à la maison de naissance	Par une infirmière ou une sage-femme
TEST URINAIRE	À 21 jours de vie	Prélèvement d'une petite quantité d'urine dans la couche du bébé	À la maison	Par le parent Du matériel et des explications vous seront fournis.

Maladies dépistées lors des tests

Les maladies dépistées sont des maladies rares, mais graves. Si elles ne sont pas traitées, elles empêchent le corps de fonctionner normalement et peuvent laisser des séquelles importantes aux organes et au cerveau. Elles peuvent même menacer la vie de l'enfant.

Les maladies dépistées sont réparties en 3 groupes:

Maladies métaboliques:

elles empêchent la digestion normale de la nourriture et causent une accumulation de déchets toxiques dans l'organisme (ex.: la phénylcétonurie, la tyrosinémie de type 1, les troubles du cycle de l'urée);

Maladies endocriniennes:

elles empêchent les hormones de fonctionner normalement et causent des retards de croissance ou des déficiences intellectuelles (ex.: hypothyroïdie congénitale);

Maladies de l'hémoglobine:

elles déforment les globules rouges du sang et empêchent le sang de circuler normalement (ex.: anémie falciforme). Cela cause des crises de douleurs, un plus grand risque d'infections et des complications diverses.

Ces maladies peuvent prendre différentes formes. Seules les formes les plus sévères et les plus communes sont dépistées.

Dépistage des porteurs du gène de l'anémie falciforme

Le test de dépistage de l'anémie falciforme est particulier parce qu'il permet également de détecter les porteurs du gène de la maladie. L'information sur le statut de porteur **n'est pas fournie automatiquement.**

Les porteurs ne sont pas malades et ne sont pas plus susceptibles de le devenir que les autres enfants. Le résultat du statut de porteur de votre enfant lui sera utile surtout le jour où il décidera d'avoir des enfants. En effet, s'il est porteur et son conjoint aussi, ils pourraient transmettre la maladie à leur enfant.

Si cette information vous intéresse, vous pouvez faire la demande en remplissant le formulaire disponible sur le site Web du ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec au **www.msss.gouv.qc.ca/depistage-neonatal**. Vous pouvez également faire la demande auprès de votre médecin.

Résultats du dépistage

Les maladies dépistées sont rares. La plupart du temps, les résultats du dépistage sont normaux et les parents ne sont pas contactés.

Pas de nouvelles, bonnes nouvelles!

Si une des maladies est détectée dans le sang ou dans l'urine de votre enfant, vous serez contactés 2 ou 3 semaines après le prélèvement. Par la suite, vous serez dirigés sans tarder vers un hôpital spécialisé pour des examens complémentaires. Si le résultat de ces examens confirme que votre bébé a la maladie, il recevra les soins dont il a besoin.

Il est aussi possible qu'on vous contacte si un deuxième prélèvement de sang ou d'urine est nécessaire. Ne vous inquiétez pas, cela peut simplement signifier que le prélèvement est inutilisable. Suivez les indications qui vous sont données pour procéder au prélèvement sans tarder.

Types de traitements

Le fait de dépister tôt ces maladies chez les nouveau-nés permet d'entreprendre des traitements rapidement après leur naissance. Dans la majorité des cas, les traitements proposés permettent d'améliorer la qualité de vie des enfants atteints, et ce, même s'ils ne permettent pas de guérir les maladies.

Les traitements peuvent être, par exemple:

- une alimentation particulière;
- la prise préventive d'antibiotiques, de médicaments ou de vitamines;
- un suivi médical spécialisé.

Limites et inconvénients du dépistage

Malgré sa grande efficacité, le dépistage a des limites. Même si ces situations sont rares, il se peut :

- que votre enfant ait une des maladies ciblées par le dépistage, mais qu'elle ne soit pas détectée;
- que le diagnostic soit difficile à confirmer et que les médecins aient besoin de voir votre enfant plusieurs fois pour d'autres examens;
- qu'un traitement soit débuté de manière préventive, mais qu'il se révèle inutile après d'autres analyses;
- que le traitement ne procure pas les bienfaits souhaités et que votre enfant subisse quand même des effets de la maladie.

Participation aux tests de dépistage

Le dépistage sanguin et le dépistage urinaire sont offerts à tous les nouveau-nés du Québec.

La participation est volontaire même si elle est recommandée.

Si vous hésitez à participer au dépistage sanguin, discutez-en avec votre professionnel de la santé. Si vous préférez que votre enfant ne soit pas dépisté, dites-le à l'infirmière avant le prélèvement sanguin. Elle vous demandera de signer un formulaire de refus. Pour le dépistage urinaire, l'envoi du prélèvement confirme que vous désirez participer.

Conservation des échantillons et protection de la vie privée

Les renseignements personnels recueillis lors des activités de dépistage, de même que les échantillons sanguins et urinaires, sont conservés de manière confidentielle et servent à des fins d'assurance de la qualité et d'amélioration continue des services.

Pour en savoir plus

Pour obtenir plus de renseignements, parlez à votre professionnel de la santé ou consultez le site Web du ministère de la Santé et des Services sociaux au www.msss.gouv.qc.ca/dépistage-neonatal.

Pour de l'information sur les tests

Dépistage sanguin

Centre hospitalier universitaire de Québec
1 855 654-2103

Dépistage urinaire

Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke
1 855 905-5253

Santé
et Services sociaux

Québec    