

Programme québécois de

dépistage

néonatal sanguin

Cadre de référence

en soutien au projet
de dépistage de l'anémie falciforme
dans les régions de Montréal et de Laval

Août 2013

CRÉDITS

Le présent document est l'adaptation d'une proposition de cadre de référence élaborée par l'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ) et réalisée pour le compte du ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec (MSSS) en 2005.

Adaptation, rédaction

Sabrina Fortin, MSSS

Guy Roy, MSSS

Denis Ouellet, MSSS

Contribution

Yves Giguère, médecin biochimiste, CHU de Québec

Marie-Thérèse Berthier, biochimiste clinique, CHU de Québec

Membres du comité consultatif sur les syndromes drépanocytaires majeurs (liste en annexe).

Remerciements à toutes les personnes de l'INSPQ, du CHU de Québec et à tous les partenaires qui ont contribué à l'une ou l'autre des versions du document.

Soutien administratif

Aline Crochemore, MSSS

Édition :

La Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux

Le présent document est disponible uniquement en version électronique à l'adresse :
www.msss.gouv.qc.ca section **Documentation**, rubrique **Publications**.

Le genre masculin utilisé dans ce document désigne aussi bien les femmes que les hommes.

Dépôt légal

Bibliothèque et Archives nationales du Québec, 2013

Bibliothèque et Archives Canada, 2013

ISBN : 978-2-550-68220-2 (version PDF)

Tous droits réservés pour tous pays. La reproduction, par quelque procédé que ce soit, la traduction ou la diffusion de ce document, même partielles, sont interdites sans l'autorisation préalable des Publications du Québec. Cependant, la reproduction de ce document ou son utilisation à des fins personnelles, d'étude privée ou de recherche scientifique, mais non commerciales, sont permises à condition d'en mentionner la source.

TABLE DES MATIÈRES

1. INTRODUCTION	1
2. PRINCIPES DIRECTEURS	3
2.1 L'universalité.....	3
2.2 L'intérêt de l'enfant.....	3
2.3 La qualité	3
2.4 L'équité.....	3
2.5 La solidarité	3
3. BUT DU PROGRAMME	4
3.1 Population cible	4
3.2 Objectifs.....	4
4. CADRE LÉGAL ET ÉTHIQUE	5
4.1 Assise légale.....	5
4.2 Le champ d'exercice professionnel	6
4.2.1 L'exercice de la médecine	6
4.2.2 L'exercice infirmier	6
4.2.3 L'exercice de la pratique de sages-femmes.....	7
4.3 Les responsabilités professionnelles.....	7
4.3.1 Les obligations des médecins, des infirmières et des sages-femmes	7
4.4 Des règles à respecter.....	9
4.4.1 En tout temps et en tout lieu	9
4.4.2 En établissement.....	10
4.4.3 Hors établissement.....	10
4.5 Le consentement	11
4.5.1 Les conditions pour faciliter la décision du parent.....	11
4.5.2 Les devoirs des professionnels en matière de consentement.....	12
4.5.3 La durée de la validité du consentement	12
4.5.4 Personnes habilitées à donner le consentement	13
4.6 Information relative au programme	13
4.6.1 Information pour les parents.....	13
4.6.2 Information pour les professionnels.....	14
4.6.3 Exigences en matière d'information.....	14
4.6.3.1 Pendant la grossesse	14
4.6.3.2 Après la naissance et avant le prélèvement.....	14
4.6.3.3 Après le prélèvement.....	15
4.6.3.4 Après le diagnostic	15

5. MALADIES DÉPISTÉES	16
5.1 Phénylcétonurie	16
5.2 Tyrosinémie de type 1	16
5.3 Hypothyroïdie congénitale.....	17
5.4 Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne.....	17
5.5 Anémie falciforme et autres maladies sévères de l'hémoglobine	18
6. PARAMÈTRES DU PROGRAMME.....	20
6.1 Prélèvement et envoi à l'établissement fiduciaire	20
6.2 Conditions particulières pour le prélèvement.....	20
6.3 Analyse des échantillons sanguins	20
6.4 Interprétation des résultats.....	21
6.4.1 Résultat normal	21
6.4.2 Résultat anormal.....	22
6.4.2.1 Reprise du prélèvement.....	22
6.4.2.2 Référence pour confirmation diagnostique	23
6.4.2.3 Le cas des porteurs d'une mutation associée à l'anémie falciforme.....	25
6.4.2.4 Le cas de résultats cliniquement significatifs, mais non ciblés par le Programme.....	25
6.5 Confirmation diagnostique et prise en charge dans un centre de référence	26
6.5.1 Tests de confirmation diagnostique	26
6.5.2 Centres de référence.....	26
6.6 Système d'information	27
6.7 Modalité de conservation et d'accès aux renseignements personnels et aux échantillons sanguins.....	27
6.7.1 Renseignements personnels	27
6.7.2 Échantillons sanguins.....	28
6.7.3 Accès à des fins de recherche.....	28
6.8 Résumé des principales activités du programme	28
7. GOUVERNANCE DU PROGRAMME.....	30
7.1 Ministère de la Santé et des Services sociaux	31
7.2 Agences de la santé et des services sociaux	31
7.3 Établissement fiduciaire : le Centre hospitalier universitaire de Québec.....	32
7.4 Comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin.....	32
7.5 Organismes-conseils	33
7.6 Centres hospitaliers et maisons de naissance	33
7.7 Centres de référence	33

8. ASSURANCE DE LA QUALITÉ DU PROGRAMME	34
9. ÉVALUATION	43
10. CONCLUSION.....	44
ANNEXE I – VARIANTES D'HÉMOGLOBINOPATHIES DÉPISTÉES.....	45
ANNEXE II – PROCÉDURE POUR DEMANDER UN STATUT DE PORTEUR.....	46
ANNEXE III – COMITÉ CONSULTATIF SUR LE DÉPISTAGE DES SYNDROMES DRÉPANOCYTAIRES MAJEURS.....	47

LISTE DES FIGURES

FIGURE 1 – SCHÉMA DES TESTS DE DÉPISTAGE RÉALISÉS À L'ÉTABLISSEMENT FIDUCIAIRE.....	24
FIGURE 2 – SCHÉMA DES ACTIVITÉS OPÉRATIONNELLES DU PROGRAMME	29
FIGURE 3 – ENVIRONNEMENT ORGANISATIONNEL DU PROGRAMME.....	30

LISTE DES ABRÉVIATIONS

AETMIS	Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé
CHU de Québec	Centre hospitalier universitaire de Québec
DGSP	Direction générale de la santé publique du MSSS
DGSSMU	Direction générale des services de santé et de la médecine universitaire du MSSS
HPLC	Chromatographie liquide à haute performance
HC	Hypothyroïdie congénitale
INESSS	Institut d'excellence en santé et en services sociaux
INSPQ	Institut national de santé publique du Québec
MCAD	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne
MS/MS	Spectrométrie de masse en tandem
MSSS	Ministère de la Santé et des Services sociaux
PAQTMMH	Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires
PQDNS	Programme québécois de dépistage néonatal sanguin
PCU	Phénylcétonurie
PHE	Phénylalanine
RUIS	Réseaux universitaires intégrés de santé
TYR 1	Tyrosinémie de type 1

1. INTRODUCTION

Au Québec, tous les nouveau-nés ont accès au dépistage sanguin pour la phénylcétonurie (PCU) depuis 1969; pour la tyrosinémie de type 1 (TYR 1) depuis 1970; pour l'hypothyroïdie congénitale (HC) depuis 1974 et pour le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD) depuis 2011. Le prélèvement s'effectue dans l'ensemble des centres hospitaliers qui offrent des services spécialisés en obstétrique et dans l'ensemble des maisons de naissance du Québec. Toutes les analyses sont ensuite réalisées à l'Hôpital Saint-François d'Assise du Centre hospitalier universitaire de Québec (CHU de Québec), désigné comme établissement fiduciaire du programme québécois de dépistage néonatal sanguin (ci-après appelé le Programme).

Au cours des dernières années, les changements technologiques et les demandes d'offres de dépistage pour de nouvelles maladies se sont multipliés. Divers avis ont été produits par des organismes gouvernementaux afin d'évaluer la pertinence et la performance du programme, de la technologie utilisée et des différentes maladies qui y sont dépistées¹⁻⁵.

En 2011, des travaux importants de rehaussement du programme ont été entamés avec l'ajout du dépistage du déficit en MCAD au moyen de la spectrométrie de masse en tandem. La même année, à la suite d'un avis de l'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ)³, le dépistage universel de l'anémie falciforme a été annoncé comme une nouvelle composante du programme⁴. Par la suite, des travaux avec l'Institut d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) se sont poursuivis afin de déterminer la pertinence d'ajouter au dépistage d'autres maladies métaboliques. L'INESSS a également été mandaté pour conseiller le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) sur la priorité à établir pour dépister sur échantillon sanguin certaines maladies actuellement dépistées par un prélèvement urinaire, mais pour lesquelles le dépistage par un prélèvement sanguin serait plus pertinent⁵. Tous ces changements appellent une mise à jour des paramètres de ce programme.

La Direction générale de la santé publique (DGSP) du MSSS est responsable⁶ d'élaborer, de réviser et de mettre à jour le cadre de référence avec la collaboration de la direction responsable de son implantation, c'est-à-dire la Direction générale des services de santé et médecine universitaire (DGSSMU).

-
1. INSPQ, *Rapport d'évaluation du Programme québécois de dépistage sanguin des maladies génétiques chez le nouveau-né*, décembre 2005, en ligne : <http://www.inspq.qc.ca/pdf/publications/484-RapportDepistageSanguin.pdf>
 2. AETMIS, *La spectrométrie de masse en tandem et le dépistage néonatal sanguin au Québec*, 2007, en ligne : <http://www.aetmis.gouv.qc.ca/site/download.php?f=2cfce9831491911153deb8a9c7900f42>
 - AETMIS, *La pertinence du dépistage urinaire des erreurs innées du métabolisme réalisé au Québec*, 2009, en ligne : http://www.aetmis.gouv.qc.ca/site/phpwcms_filestorage/dfe5b3471c079c013d572b58e6aeb456.pdf
 3. INSPQ, *Avis scientifique sur le dépistage néonatal de l'anémie falciforme : état des connaissances et enjeux pour le Québec*, 2010, en ligne : http://www.inspq.qc.ca/pdf/publications/1171_AnemieFalciforme.pdf
 4. Gouvernement du Québec, *Le ministre Bolduc annonce la mise sur pied d'un programme de dépistage néonatal de l'anémie falciforme*, Communiqué de presse, 26 mars 2011, en ligne : <http://209.171.32.187/gouvqc/communiqués/GPQF/Mars2011/26/c6745.html>
 5. AETMIS, *La pertinence du dépistage urinaire des erreurs innées du métabolisme réalisé au Québec*, 2009, en ligne : http://www.aetmis.gouv.qc.ca/site/phpwcms_filestorage/dfe5b3471c079c013d572b58e6aeb456.pdf
 6. Jalbert, Y et coll. (2007). *Cadre d'analyse a priori des mesures de dépistage. Unité de prévention clinique et biovigilance, Direction générale de la santé publique, MSSS.*

Le présent document définit le cadre légal et éthique du dépistage néonatal en tant que programme de santé publique, les maladies à dépister, les objectifs poursuivis, les normes à respecter ainsi que les mécanismes d'assurance de la qualité, les modalités d'encadrement et les rôles et responsabilités des acteurs concernés. Il a comme objectif d'optimiser les bénéfices du programme et d'en limiter les effets négatifs. Il constitue un guide à l'intention des professionnels et des gestionnaires des établissements du réseau de la santé et des services sociaux. Il a été élaboré en considérant, entre autres, les recommandations formulées dans le rapport d'évaluation produit par l'INSPQ⁷ ainsi que les échanges avec les responsables du programme à l'établissement fiduciaire et avec certains experts du domaine⁸.

Ce cadre de référence tient lieu d'orientations et d'engagements ministériels pour le Programme. Il définit l'offre de service en matière de dépistage sanguin néonatal pour l'ensemble des organismes et des établissements publics du réseau de la santé et des services sociaux du Québec. Toute initiative locale ou régionale dans le réseau public doit donc être cohérente avec ce cadre de référence.

La mise en œuvre des mesures décrites vise spécifiquement le déploiement de la phase initiale du dépistage de l'anémie falciforme qui sera réalisé dans les régions de Montréal et de Laval. Cette phase initiale d'une durée d'un an permettra l'évaluation, notamment des modalités organisationnelles et des outils de communication élaborés pour l'introduction du dépistage de l'anémie falciforme. Le cadre de référence sera ensuite mis à jour sur la base de cette expérience, en considérant particulièrement les commentaires des groupes d'experts, des acteurs qui seront mis à contribution et des parents qui auront été invités à participer pour leur enfant.

Au terme de cet exercice, les paramètres du dépistage pourront être étendus à l'ensemble du Québec et le cadre de référence sera révisé en conséquence.

7. INSPQ, note 1.

8. Notamment, le comité consultatif sur le dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs et le comité d'experts de l'INESSS. Les listes des membres de ces comités sont détaillées en annexe.

2. PRINCIPES DIRECTEURS

Le Programme repose sur cinq grands principes : l'universalité, le respect des personnes, la qualité, l'équité et la solidarité.

2.1 L'universalité

Le Programme est offert à tous les nouveau-nés qui naissent au Québec et qui sont admissibles au régime d'assurance maladie du Québec.

2.2 L'intérêt de l'enfant

Le but du dépistage est de réduire le fardeau de certaines maladies présentes dès la naissance. Si l'ensemble des activités de dépistage doit être orienté dans l'intérêt de l'enfant, la capacité des parents à comprendre l'information et à exercer leur rôle parental doit aussi être reconnue. Le dépistage doit donc être offert aux parents et le processus doit faciliter leur participation à toutes les étapes du programme, incluant le suivi de l'enfant dépisté positif.

2.3 La qualité

Les mesures pour garantir la qualité des services du programme sont au cœur du cadre de référence. Le Programme doit s'appuyer sur des ressources humaines compétentes et sur des ressources matérielles de qualité et en nombre suffisant afin de maintenir les standards recherchés. Des normes et des exigences sont définies et des mesures sont prévues afin d'assurer leur atteinte en continu. En cas d'écarts à ces normes et exigences, des actions correctrices sont prévues, et ce, en s'assurant du respect des responsabilités dévolues à chacun.

2.4 L'équité

L'équité exige que tous les nouveau-nés admissibles aient accès aux tests de dépistage et, lorsque requis, aux examens diagnostiques et aux interventions nécessaires à l'intérieur de délais clairement établis, indépendamment du lieu de résidence, de leur statut socioéconomique, de leur langue et de leur culture. Cela exige également de fournir à tous les futurs parents une information minimale et appropriée à leurs besoins sur le dépistage.

2.5 La solidarité

La mise en place d'un programme de dépistage populationnel repose notamment sur l'évaluation et l'amélioration continue de ses diverses composantes. Cet engagement requiert que des données soient collectées et maintenues dans un système d'information et qu'elles puissent être utilisées pour le bénéfice collectif de l'ensemble des nouveau-nés du Québec, au-delà du bénéfice individuel de chacun d'eux.

3. BUT DU PROGRAMME

Un programme de dépistage populationnel, comme le dépistage néonatal sanguin, doit permettre de distinguer, dans une population de personnes asymptomatiques, pour un problème de santé donné, celles qui en sont probablement atteintes. L'objectif du dépistage est de limiter les conséquences des maladies visées en les identifiant et en agissant avant même l'apparition des symptômes. Pour atteindre cet objectif, un programme de dépistage doit se doter de normes strictes et de mécanismes pour en mesurer l'atteinte.

Le but du programme consiste à réduire la morbidité et la mortalité associées à certaines maladies peu fréquentes, mais graves, que l'on peut dépister dans le sang à la naissance.

3.1 Population cible

Le Programme est offert à tous les nouveau-nés qui sont admissibles au régime d'assurance maladie du Québec, qui naissent au Québec et qui ne présentent pas de contre-indication au prélèvement sanguin. Les parents dont l'enfant admissible naît à l'extérieur du Québec doivent entreprendre eux-mêmes les démarches afin de bénéficier du programme dans les délais prévus.

3.2 Objectifs

Les objectifs poursuivis à travers les activités de dépistage néonatal sanguin visent à :

1. offrir le dépistage à tous les nouveau-nés qui naissent au Québec;
2. offrir une information de qualité sur le Programme et sur sa participation;
3. maximiser la qualité et la performance des tests de dépistage;
4. offrir les services de dépistage, de confirmation diagnostique et de prise en charge des enfants diagnostiqués dans les meilleurs délais.

Le Programme couvre les activités de dépistage jusqu'à la référence à un centre hospitalier pour confirmation du diagnostic et à la prise en charge, le cas échéant. L'information relative à certaines activités de prise en charge peut aussi être colligée, dans le but de vérifier dans quelle mesure les objectifs du programme sont atteints.

4. CADRE LÉGAL ET ÉTHIQUE

Historiquement, au Québec, le dépistage néonatal de la phénylcétonurie a été introduit dans le cadre des examens de laboratoires minimaux exigibles chez les patients hospitalisés, d'après une norme médicale établie par le Collège des médecins⁹ (ci-après le Collège). S'y est ajouté par la suite le dépistage de l'hypothyroïdie congénitale et de la tyrosinémie de type 1. Ainsi, le dépistage était réalisé de manière systématique et aucune prescription du test n'était alors requise.

En 1996, un nouveau règlement adopté par décret, a été édicté afin que les établissements déterminent les examens de dépistage exigés lors de l'admission ou de l'inscription de certains patients, établissant ainsi l'organisation des services dans le réseau de la santé¹⁰.

Avec l'ajout de nouvelles maladies dépistées et dans le contexte où les inconvénients associés aux variantes bénignes ou aux faux-positifs se multiplient, le dépistage systématique n'est plus adéquat. Ainsi, il devient nécessaire de s'assurer que les parents ont connaissance du dépistage de leur enfant et qu'ils puissent s'exprimer avant le prélèvement. Il importe donc que de l'information leur soit transmise avant le dépistage pour les préparer au prélèvement sanguin réalisé à la naissance, de même qu'aux différentes situations qui pourraient en découler (ex. reprise de test, recontact, suivi médical). Dans ce nouveau contexte, les responsabilités professionnelles doivent être clarifiées.

4.1 Assise légale

La *Loi sur la santé publique* prévoit que des mesures peuvent être édictées pour prévenir les maladies et influencer de manière positive les principaux facteurs déterminants de la santé¹¹. Le Programme national de santé publique « constitue la principale mesure prévue par la *Loi sur la santé publique*, adoptée en décembre 2001, pour orienter les activités en santé publique organisées aux niveaux national, régional et local.¹² » Les activités visant à prévenir la mortalité et à réduire la morbidité associées à certaines maladies, dont la phénylcétonurie et l'hypothyroïdie congénitale¹³ y sont inscrites. Lors de la prochaine mise à jour du Programme national de santé publique, la section portant sur le dépistage néonatal sera révisée pour refléter l'ensemble des activités du programme conformément au présent cadre de référence.

9. Collège des médecins du Québec, « Examens de laboratoire de routine (systématiques) », *Bulletin*, février 1974, vol XIV, no.1 p.9.

10. Collège des médecins du Québec, *Normes relatives aux examens de dépistage chez certains patients hospitalisés*, *Le Collège*, vol. XXXVI, no. 3, octobre 1996.

11. *Loi sur la santé publique*, L.R.Q., ch. S-2.2

12. Ministère de la Santé et des Services sociaux, *Programme national de santé publique 2003-2012*, Québec, ministère de la Santé et des Services sociaux, 2003, p. 1.

13. *Ibid.* p. 40.

4.2 Le champ d'exercice professionnel

Le dépistage néonatal sanguin est une intervention qui consiste à détecter une maladie chez un nouveau-né asymptomatique. Dans ces circonstances, il importe de déterminer qui peut décider de procéder à des prélèvements ou de demander des analyses de biologie médicale à des fins de dépistage.

Les champs d'exercice respectifs des médecins et des infirmières, de même que les activités qui sont réservées aux uns et aux autres sont définis dans la *Loi médicale* (L.R.Q., c. M-9) et dans la *Loi sur les infirmières et les infirmiers* (L.R.Q., c. I-8). Ces deux lois ont été modifiées en 2003¹⁴ pour instaurer un nouveau partage des champs d'exercice professionnel dans le domaine de la santé. Ainsi, en matière de dépistage, tandis que les médecins peuvent prescrire, sans condition, des examens diagnostiques, les infirmières peuvent maintenant, dans le cadre d'une activité découlant de l'application de la *Loi sur la santé publique*, « initier des mesures diagnostiques à des fins de dépistage »¹⁵.

Les activités de dépistage néonatal font également intervenir les sages-femmes, dont la pratique est régit par la *Loi sur les sages-femmes* (L.R.Q., c.S-0.1), lesquelles peuvent également prescrire les tests de dépistage néonatal.

4.2.1 L'exercice de la médecine

La *Loi médicale* (art. 31) définit ainsi l'exercice de la médecine :

« L'exercice de la médecine consiste à évaluer et à diagnostiquer toute déficience de la santé d'un être humain, à prévenir et à traiter les maladies dans le but de maintenir la santé ou de la rétablir. »

Dans le cadre de cet exercice, la liste des activités réservées au médecin inclut notamment celle-ci :

« 2^o prescrire les examens diagnostiques ».

Le médecin est ainsi habilité à prescrire et à effectuer tous les examens diagnostiques, y compris à des fins de dépistage.

4.2.2 L'exercice infirmier

La *Loi sur les infirmières et les infirmiers* (art. 36) définit comme suit l'exercice infirmier :

« L'exercice infirmier consiste à évaluer l'état de santé d'une personne, à déterminer et à assurer la réalisation du plan de soins et de traitements infirmiers, à prodiguer les soins et les traitements infirmiers et médicaux dans le but de maintenir la santé, de la rétablir et de prévenir la maladie ainsi qu'à fournir les soins palliatifs. »

14. La Loi modifiant le Code des professions et d'autres dispositions législatives dans le domaine de la santé, adopté par l'Assemblée nationale en 2002 est entrée en vigueur en janvier 2003.

15. Loi sur les infirmières et les infirmiers, L.R.Q. c.I-8, art.36, 4^o.

Dans le cadre de cet exercice, parmi les activités réservées à l'infirmière, on trouve celle-ci :

« 4^o initier des mesures diagnostiques à des fins de dépistage dans le cadre d'une activité découlant de l'application de la *Loi sur la santé publique* ».

« **Initier des mesures diagnostiques à des fins de dépistage** » signifie qu'une infirmière peut, sans ordonnance individuelle ou collective et quel que soit son lieu d'exercice, et en se conformant au présent cadre de référence, procéder à des prélèvements ou demander des analyses ayant pour but le dépistage de certaines maladies chez les nouveau-nés.

Les prélèvements et les analyses doivent toutefois être réalisés « **dans le cadre d'une activité découlant de l'application de la *Loi sur la santé publique*** », notamment tel qu'inscrit au Programme national de santé publique.

4.2.3 L'exercice de la pratique de sages-femmes

La *Loi sur les sages-femmes*¹⁶ (art. 6) définit ainsi l'exercice de la profession :

« Constitue l'exercice de la profession de sage-femme tout acte ayant pour objet, lorsque tout se déroule normalement, de donner à une femme les soins et les services professionnels requis pendant la grossesse, le travail et l'accouchement et de donner à une femme et à son enfant les soins et les services professionnels requis durant les six premières semaines de la période postnatale. »

Dans le cadre de cet exercice, une sage-femme peut (art.8, 2^e par.) :

« prescrire, effectuer ou interpréter un examen ou une analyse mentionné dans la liste établie par règlement en vertu du deuxième alinéa de l'article 9, suivant les conditions fixées, le cas échéant, dans ce règlement. »

La sage-femme est ainsi habilitée à prescrire le test de dépistage chez les nouveau-nés et à exécuter le prélèvement sanguin peu importe où elle exerce.

4.3 Les responsabilités professionnelles

Comme tout citoyen et toute citoyenne, les professionnels sont soumis aux dispositions du *Code civil du Québec* en matière de responsabilité civile. À titre d'intervenants d'un établissement du réseau de la santé, ils sont soumis à la *Loi sur les services de santé et les services sociaux* et à ses règlements d'application¹⁷, tout comme l'établissement dans lequel ils travaillent. À titre de professionnels, ils ont aussi des obligations particulières.

4.3.1 Les obligations des médecins, des infirmières et des sages-femmes

En tant que professionnels, membres d'un ordre professionnel régi par le Code des professions et par une loi particulière (la Loi médicale, la Loi sur les infirmières et les infirmiers et la Loi sur les sages-femmes), les médecins, les infirmières et les sages-femmes ont des devoirs et des obligations envers les personnes auxquelles ils offrent des services. Les obligations indiquées ci-après sont tirées du code de déontologie qui régit la profession concernée.

16. *Loi sur les sages-femmes*, L.R.Q., ch. S-0.1

17. Notamment le *Règlement sur la détermination des examens de dépistage exigés lors de l'admission ou de l'inscription de certains usagers*.

- **Agir avec prudence :**

« Le médecin doit s'abstenir de faire des omissions, des manoeuvres ou des actes intempestifs ou contraires aux données actuelles de la science médicale (art. 47). »

« Le médecin doit, dans l'exercice de sa profession, tenir compte de ses capacités, de ses limites ainsi que des moyens dont il dispose. Il doit, si l'intérêt du patient l'exige, consulter un confrère, un autre professionnel ou toute personne compétente ou le diriger vers l'une de ces personnes (art. 42). »

« Dans le cadre de ses actes professionnels, la sage-femme doit tenir compte des limites de ses connaissances, de ses aptitudes et des moyens dont elle dispose. »

« Si l'intérêt de la femme ou de l'enfant l'exige, la sage-femme doit consulter une autre sage-femme, un membre d'un autre ordre professionnel ou une autre personne compétente ou les référer à l'une de ces personnes. » (art.15)

« L'infirmière ou l'infirmier doit agir avec compétence dans l'accomplissement de ses obligations professionnelles. À cette fin, l'infirmière ou l'infirmier doit notamment tenir compte des limites de ses habiletés et connaissances (art. 17). »

« L'infirmière ou l'infirmier doit, si l'état du client l'exige, consulter une autre infirmière ou un autre infirmier, un autre professionnel du domaine de la santé ou toute autre personne compétente, ou le diriger vers l'une de ces personnes (art. 19). »

- **Faire preuve de diligence :**

« Le médecin doit être diligent et faire preuve d'une disponibilité raisonnable envers son patient et les patients pour lesquels il assume une responsabilité de garde (art. 37). »

« La sage-femme doit, dans l'exercice de sa relation professionnelle, faire preuve d'une disponibilité et d'une diligence raisonnables. »

« Dans l'exercice de sa profession, l'infirmière ou l'infirmier doit faire preuve de disponibilité et de diligence raisonnables (art. 25). »

- **Assurer le suivi de l'intervention :**

« Le médecin qui a examiné, investigué ou traité un patient est responsable d'assurer le suivi médical requis par l'état du patient, à la suite de son intervention, à moins de s'être assuré qu'un confrère ou un autre professionnel puisse le faire à sa place (art. 32). »

« La sage-femme qui ne peut plus assumer le suivi sage-femme requis chez une femme ou un enfant doit, avant de cesser de le faire, s'assurer que ceux-ci puissent continuer à obtenir les services professionnels requis et y contribuer dans la mesure nécessaire. »

« L'infirmière ou l'infirmier ne doit pas faire preuve de négligence dans les soins et traitements prodigués au client [...]. Notamment, l'infirmière ou l'infirmier doit [...] :
3. prendre les moyens raisonnables pour assurer la continuité des soins et traitements (art. 44). »

- **Développer et tenir à jour ses compétences :**

« Le médecin doit exercer sa profession selon les normes médicales actuelles les plus élevées possibles. À cette fin, il doit notamment développer, parfaire et tenir à jour ses connaissances et habiletés (art. 44). »

« La sage-femme doit exercer sa profession selon les normes actuelles les plus élevées possibles de la profession de sage-femme et à cette fin, elle doit notamment développer, parfaire et tenir à jour ses connaissances, habiletés et démontrer une attitude généralement admise dans l'exercice de la profession de sage-femme. »

« L'infirmière ou l'infirmier doit tenir à jour ses compétences professionnelles afin de fournir des soins et traitements selon les normes de pratique généralement reconnues (art. 18). »

Les professionnels qui offrent des services de dépistage chez les nouveau-nés ont la responsabilité individuelle de s'assurer qu'ils possèdent des connaissances complètes et à jour concernant le dépistage de ces maladies, les analyses de biologie médicale requises et la communication des résultats. Dans les établissements du réseau de la santé et des services sociaux, cette responsabilité est partagée entre les établissements et les professionnels qui y travaillent.

4.4 Des règles à respecter

En matière de dépistage néonatal sanguin, comme dans les autres secteurs d'activité, les pratiques des professionnels de la santé doivent respecter diverses règles, et ce, quel que soit le lieu de pratique.

Les activités de dépistage néonatal sont réalisées principalement dans les unités de naissance des établissements du réseau de la santé et des services sociaux, incluant les maisons de naissance. La *Loi sur les services de santé et les services sociaux* et la *Loi modifiant la Loi sur les services de santé et les services sociaux et d'autres dispositions législatives* (chapitre 32 des lois de 2005) précisent le partage des responsabilités entre le MSSS, les agences de la santé et des services sociaux et les centres de santé et de services sociaux (CSSS).

Il peut survenir des situations exceptionnelles où les tests sont réalisés hors des établissements, comme lors de congé précoce ou de naissances à domicile. Le cas échéant, des mesures doivent être prises pour assurer le continuum de soins de l'enfant, incluant les activités de dépistage néonatal.

4.4.1 En tout temps et en tout lieu

Pour l'infirmière, la condition essentielle pour « initier des mesures diagnostiques à des fins de dépistage dans le cadre d'une activité découlant de l'application de la *Loi sur la santé publique* », est de s'assurer de le faire conformément au présent cadre de référence.

4.4.2 En établissement

Étant donné les responsabilités conférées aux établissements et découlant de l'application de la *Loi sur les services de santé et les services sociaux* (L.R.Q., chapitre S-4.2), le professionnel de la santé qui exerce dans un établissement régi par cette loi est aussi tenu de :

- respecter les règles de soins médicaux, les règles de soins infirmiers, les règles d'utilisation des ressources, les règles d'utilisation des médicaments ainsi que les protocoles et les ordonnances collectives en vigueur dans son établissement à l'égard des analyses de biologie médicale à des fins de dépistage néonatal;
- respecter les ententes pour prestation de services de biologie médicale conclues entre son établissement et des laboratoires d'analyses de biologie médicale;
- respecter les ententes prévues entre son établissement et les ressources du milieu;
- tenir compte des ententes entre l'établissement où il exerce et l'agence de la santé et des services sociaux de son territoire pour les situations qui exigent un suivi hors établissement tel qu'en cas de congé précoce de l'enfant ou lors d'une naissance à domicile.

Les règles de soins médicaux, élaborées par le chef de département, sont approuvées par le conseil d'administration de l'établissement, sur recommandation du Conseil des médecins, dentistes et pharmaciens.

Les règles de soins infirmiers sont élaborées et adoptées par la direction des soins infirmiers, en collaboration avec le Conseil des infirmières et infirmiers et toute autre direction concernée, sous l'autorité du directeur général. Ces règles peuvent préciser, entre autres choses, les analyses de biologie médicale à des fins de dépistage qu'une infirmière peut demander au sein de l'établissement ainsi que les clientèles visées, les services de biologie médicale où s'effectueront les analyses et les modalités à respecter pour orienter une personne vers un médecin.

Les règles de soins élaborées par la responsable des services de sages-femmes sont approuvées quant à elles, par le conseil d'administration de l'établissement, sur recommandation du conseil des sages-femmes.

4.4.3 Hors établissement

L'infirmière qui exerce hors d'un établissement des activités de dépistage sanguin chez un nouveau-né devra s'informer du mode d'organisation local des services de dépistage néonatal, ainsi que des exigences à respecter pour le prélèvement, la conservation et le transport des spécimens auprès du CSSS de son territoire.

Les médecins en cabinet privé qui offrent un dépistage néonatal sanguin procèdent de la même façon que pour l'ensemble des analyses qu'ils prescrivent.

4.5 Le consentement

De manière générale, sans le consentement de la personne ou de son représentant légal, aucun professionnel ne peut effectuer des prélèvements chez une personne, à moins qu'il ne s'agisse d'une situation d'urgence. Lorsque le consentement des parents peut être obtenu, le consentement explicite verbal apparaît la manière la plus raisonnable de recueillir la décision du parent.

Dans le contexte du dépistage néonatal, l'importance de dépister tôt les maladies ciblées pour intervenir dans l'intérêt de l'enfant le plus rapidement possible, suggère toutefois qu'un consentement implicite pourrait, dans certaines circonstances particulières, s'avérer raisonnable; par exemple lorsqu'il est impossible de rejoindre les parents aux fins du consentement ou lorsque le laboratoire d'analyse reçoit un formulaire de prélèvement pour lequel l'indicateur d'acceptation ou de refus du dépistage par le parent est absent.

Dans tous les cas, l'information concernant le dépistage néonatal sanguin, de même que la possibilité de retrait doivent avoir été clairement transmises aux parents.¹⁸

4.5.1 Les conditions pour faciliter la décision du parent

Pour que le parent puisse exprimer sa décision dans le cadre du consentement explicite verbal, il importe que l'information pertinente lui soit communiquée.

Les avantages et les inconvénients du dépistage doivent être abordés. Le médecin, l'infirmière ou la sage-femme doit s'assurer que la personne ou son représentant légal comprend bien la nature de l'intervention et les inconvénients que comporte l'acceptation ou le refus de procéder au dépistage. Il est essentiel que les explications soient données dans un langage simple et compréhensible pour la personne. Au besoin, on devrait recourir aux services d'interprètes.

La personne doit aussi avoir la possibilité de poser des questions et d'obtenir des réponses satisfaisantes avant de donner son accord au prélèvement.

Pour s'assurer que le consentement a été donné de façon libre et éclairée, il faut rechercher systématiquement une réponse à chacune des six questions suivantes :

- 1) La personne est-elle apte?
- 2) La personne a-t-elle reçu l'information relative au dépistage néonatal sanguin?
- 3) La personne a-t-elle compris l'information relative aux avantages, limites et inconvénients du dépistage de même que les conséquences d'un refus sur la santé de l'enfant (refus éclairé)?
- 4) La personne a-t-elle des questions à poser?
- 5) La personne a-t-elle reçu des réponses satisfaisantes à ses questions?
- 6) La personne est-elle maintenant d'accord pour que l'on procède au dépistage?

18. Comité d'éthique de santé publique, Avis sur le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin, 2012, en ligne : http://www.inspq.qc.ca/pdf/publications/1551_AvisPQDNS_VoletsInfoConsentDevoilStatutPorteur.pdf

4.5.2 Les devoirs des professionnels en matière de consentement

Que ce soit pour transmettre de l'information lors du suivi de grossesse, au moment de la naissance et lors du suivi médical, le dépistage néonatal peut faire intervenir de nombreux professionnels. L'objectif de l'information transmise par les professionnels sur le dépistage est de bien préparer les parents au dépistage de leur enfant à la naissance et aux différents résultats possibles.

Les codes de déontologie précisent les devoirs des professionnels relativement au consentement :

Code de déontologie des infirmières et infirmiers :

« L'infirmière ou l'infirmier doit fournir à son client toutes les explications nécessaires à la compréhension des soins et des services qu'il lui prodigue (art. 40). »

« Lorsque l'obligation d'obtenir un consentement libre et éclairé incombe à l'infirmière ou à l'infirmier, ce dernier doit fournir au client toutes les informations requises (art. 41). »

Code de déontologie des médecins :

« Le médecin doit s'assurer que le patient ou son représentant légal a reçu les explications pertinentes à leur compréhension de la nature, du but et des conséquences possibles de l'examen, de l'investigation, du traitement ou de la recherche qu'il s'apprête à effectuer. Il doit faciliter la prise de décision du patient et la respecter (art. 29). »

Code de déontologie des sages-femmes :

« La sage-femme doit favoriser les mesures d'éducation et d'information concernant sa profession. Elle doit aussi poser les actes nécessaires pour que soit assurée cette fonction d'éducation et d'information. »

4.5.3 La durée de la validité du consentement

Le *Code civil du Québec* et la *Loi sur les services de santé et les services sociaux* ne contiennent pas de dispositions établissant une durée déterminée pendant laquelle un consentement demeure valide.

Le consentement donné au début d'une intervention de dépistage peut être révoqué, même verbalement, en tout temps.

4.5.4 Personnes habilitées à donner le consentement

Le *Code civil du Québec* prévoit que le consentement aux soins requis par l'état de santé peut être donné par le titulaire de l'autorité parentale ou le tuteur d'un mineur (art. 14).

Même si le *Code civil du Québec* précise que le père et la mère exercent ensemble l'autorité parentale (art. 600), le consentement des deux parents n'est pas nécessaire puisque chacun d'eux est titulaire de l'autorité parentale et que le père ou la mère qui accomplit seul un acte d'autorité à l'égard de l'enfant est présumé agir avec l'accord de l'autre (art. 603). Dans le cas où le professionnel est informé que les deux parents diffèrent d'opinion, une séance de counseling est envisagée. Si le désaccord persiste, il appartient au tribunal de prendre la décision (art. 604).

Il faut signaler qu'une personne mineure de moins de 14 ans peut exercer son autorité parentale sur son enfant, en dépit du fait qu'elle ne peut donner son consentement pour elle-même.

4.6 Information relative au programme

Afin de faciliter la communication des informations concernant le Programme, divers outils de communication sont produits. L'objectif de ces outils est de préparer les parents au dépistage de leur enfant à sa naissance et aux inconvénients que pourraient poser certains suivis diagnostiques. Le MSSS fournit aux professionnels de la santé, qu'ils soient ou non engagés dans le Programme, des outils pour les informer sur le Programme et pour leur permettre de mieux l'expliquer aux parents, le cas échéant.

4.6.1 Information pour les parents

Les parents doivent avoir accès à une information adaptée et de qualité afin de faciliter la participation de leur enfant au programme. L'information destinée aux parents comprend les éléments suivants :

- les maladies dépistées (description sommaire et adaptée);
- les avantages du dépistage néonatal de maladies congénitales;
- les limites et les effets non souhaités du dépistage;
- la possibilité pour les parents de poser des questions afin de prendre une décision éclairée;
- le caractère volontaire de la participation et la possibilité d'exprimer son refus quant à la participation de son enfant;
- la manière dont l'échantillon sanguin est collecté et le besoin, s'il y a lieu, de reprendre ce prélèvement;
- le fait que les parents seront contactés seulement si un prélèvement nécessite une reprise ou si un résultat est positif;
- le temps d'attente pour être informé des résultats positifs;
- la confidentialité des résultats;
- les modalités de conservation de l'échantillon et la nature des renseignements portant sur le nouveau-né au sein du programme.

L'information est disponible sous différents formats appropriés aux besoins et aux différents niveaux de littératie et de numératie de la population cible.

4.6.2 Information pour les professionnels

Certains outils de communication s'adressent aux professionnels en périnatalité qui évoluent dans les établissements pourvus d'unité d'obstétrique ou les maisons de naissance. Il peut s'agir de ceux qui prennent en charge les parents ou les futurs parents lors d'une grossesse, de ceux qui travaillent auprès d'une clientèle pédiatrique ou encore de tous ceux qui désirent en connaître davantage sur le Programme. D'autres outils de communication s'adressent aux professionnels de la santé œuvrant dans les centres de référence qui sont directement impliqués dans le Programme et dans le suivi des enfants atteints.

L'information produite vise à ce que les intervenants du réseau (médecins, infirmières, sages-femmes, intervenants d'organismes communautaires), particulièrement ceux qui interviennent lors des suivis de grossesse, de même que ceux qui prodiguent les soins à la suite de l'accouchement ou à la confirmation d'un diagnostic, transmettent des renseignements justes et complets sur le Programme et sur ses diverses composantes.

L'information aux professionnels est rendue disponible sur une rubrique particulière du site Internet du MSSS.

4.6.3 Exigences en matière d'information

4.6.3.1 Pendant la grossesse

L'information est d'abord rendue disponible dans le guide *Mieux vivre avec son enfant : de la grossesse à deux ans*, publié par l'INSPQ et transmis lors des premières rencontres de suivi prénatal.

L'information est également transmise par les professionnels en périnatalité qui participent au suivi de grossesse, au plus tard au 3^e trimestre de grossesse. Un dépliant à transmettre aux futurs parents est aussi fourni, à cet effet, aux professionnels en périnatalité. Le formulaire de suivi de grossesse permet de rappeler ce sujet de discussion aux professionnels concernés.

L'information peut finalement être consultée par d'autres moyens de communication, par exemple, sur le site Internet du MSSS.

4.6.3.2 Après la naissance et avant le prélèvement

Avant tout prélèvement, le personnel infirmier ou la sage-femme doit s'assurer que les parents ont reçu l'information sur le Programme. Certains parents pourraient alors déclarer ne pas avoir été suffisamment informés. Dans ce cas, il est essentiel que les grandes lignes du programme soient présentées d'après l'information standardisée, en plus de transmettre aux parents le dépliant d'information.

Cette démarche doit laisser aux parents le temps nécessaire afin qu'ils prennent une décision non précipitée en lisant le dépliant et obtenant des réponses aux questions qu'ils jugent pertinentes à leur réflexion. Avant de procéder au prélèvement, l'infirmière ou la sage-femme s'assure que les parents ont connaissance du dépistage, qu'ils y consentent verbalement et qu'ils ont la possibilité d'exprimer un refus, le cas échéant.

Advenant un refus des parents, une séance de counseling est offerte immédiatement avec un professionnel de la santé (infirmière, médecin, sage-femme, conseillère en génétique, travailleur social) selon la nature des motifs exprimés. Cette séance vise à s'assurer que les parents comprennent bien les conséquences potentielles d'un refus de participer au programme pour la santé de l'enfant. Elle permet aussi aux parents d'échanger sur les motifs qui justifient leur décision et au professionnel de documenter ces motifs.

En cas de maintien du refus de participer au programme, le formulaire de prélèvement, identifié au nom du nouveau-né concerné, est marqué en conséquence, signé par au moins un des deux parents et paraphé par le personnel infirmier ou la sage-femme. L'acceptation du dépistage ne requiert pas la signature des parents, seul le refus doit être signé. Une photocopie du formulaire de prélèvement portant la signature du ou des parents doit alors être conservée au dossier de l'usager. Tous les formulaires de prélèvement et les papiers buvards correspondants (avec ou sans sang) sont acheminés à l'établissement fiduciaire.

4.6.3.3 Après le prélèvement

Le personnel infirmier remet un feuillet pour rappeler aux parents la façon dont ils seront informés des résultats en leur mentionnant la possibilité de se prévaloir de l'information relative au statut de porteur pour l'anémie falciforme de leur enfant, s'ils le désirent. Cette information est transmise aux parents en même temps que le matériel nécessaire au dépistage urinaire avant leur congé de l'hôpital ou de la maison de naissance.

4.6.3.4 Après le diagnostic

Lorsque l'une des maladies dépistées par le Programme est confirmée, il appartient aux professionnels du centre de confirmation diagnostique de transmettre aux parents toute l'information nécessaire sur le suivi en cours et les inconvénients que cela peut engendrer. En ce qui concerne l'anémie falciforme, l'information à transmettre aux parents pour bien soutenir leur enfant malade est partie intégrante de la prise en charge. À cette fin, de l'information validée et standardisée est produite et fournie aux parents par les professionnels des centres de référence.

5. MALADIES DÉPISTÉES

Plusieurs critères s'appliquent pour déterminer la pertinence d'inclure une maladie dans un programme de dépistage qui s'adresse à l'ensemble de la population¹⁹. Les maladies visées par le Programme doivent, notamment, avoir une histoire naturelle connue; elles doivent être considérées comme un problème de santé important; elles doivent être détectables chez le nouveau-né avant l'apparition des symptômes et des bénéfices doivent être observés lorsque le traitement débute en phase préclinique plutôt qu'après l'apparition des symptômes.

Le Programme²⁰ dépiste la phénylcétonurie, la tyrosinémie, l'hypothyroïdie congénitale, le déficit en MCAD, l'anémie falciforme et les autres maladies sévères de l'hémoglobine. Ces maladies sont brièvement décrites ci-après.²¹

5.1 Phénylcétonurie

La phénylcétonurie est une affection grave, mais peu fréquente (incidence : 1 cas/24 070 naissances, pour la période 1969–2011, au Québec). Cette maladie métabolique est à transmission autosomique récessive. Un défaut enzymatique entraîne une élévation de la concentration de phénylalanine dans le sang et dans les autres tissus.

En l'absence de traitement précoce, les enfants atteints montrent des signes de retard mental, dès l'âge de 6-12 mois, et des troubles neurologiques importants vers l'âge de 2 ans. Sur le plan international, des guides appuyés sur des données probantes existent pour déterminer à quels patients (enfants et adolescents) des traitements devraient être offerts et quels sont les traitements appropriés. Le traitement consiste à réduire l'apport de protéines dans l'alimentation (diète sans phénylalanine). Au Québec, le Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires (PAQTMMH) existe pour répondre, entre autres, aux besoins spécifiques de cette clientèle.

5.2 Tyrosinémie de type 1

La tyrosinémie de type 1 est une maladie métabolique à transmission autosomique récessive. Elle est plus présente au Québec (incidence : 1 cas/20 485 naissances, pour la période entre 1970-2011), particulièrement dans la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean (incidence : 1 cas/1 846 naissances pour 1970–2004). Un défaut enzymatique entraîne une élévation de la concentration de tyrosine et de ses métabolites dans le sang et l'urine. Selon l'évolution de la maladie, le nouveau-né atteint aura progressivement de l'insuffisance hépatique ou rénale, un carcinome hépatocellulaire et des crises neurologiques. La survie des enfants atteints est réduite et dépend de l'âge de l'apparition des symptômes.

19. National Screening Committee. *The NSC criteria. The criteria for appraising the viability, effectiveness and appropriateness of a screening programme*. UK; 2004.

20. Le PQDNS est en évolution et le cadre de référence sera mis à jour régulièrement afin d'inclure les changements en lien avec les maladies dépistées.

21. L'information relative aux maladies dépistées est principalement extraite du *Rapport d'évaluation du Programme québécois de dépistage sanguin des maladies génétiques chez le nouveau-né* [1].

Le traitement consiste en l'administration de NTBC²², un inhibiteur de la 4-hydroxyphénylpyruvate dioxygénase qui diminue la production de métabolites toxiques. Ce traitement est combiné à une diète restreinte en phénylalanine et en tyrosine. Dans certains cas, une greffe hépatique peut s'avérer nécessaire. Les patients atteints de tyrosinémie de type 1 sont également admissibles au PAQTMMH.

L'utilisation de NTBC, depuis 1994, combinée au dépistage et à une prise en charge standardisée, donne de bons résultats dans la réduction de la morbidité et de la mortalité chez les enfants atteints. Le traitement au NTBC a grandement amélioré la survie des enfants avec TYR 1 aiguë et a réduit les besoins de transplantations hépatiques ou rénales chez les jeunes enfants.

5.3 Hypothyroïdie congénitale

L'hypothyroïdie congénitale est une maladie amenant des conséquences graves. Elle a une incidence de 1 cas/3 165 naissances au Québec, et ce, pour la période s'échelonnant de 1974 à 2004.

Sans traitement précoce, la plupart des enfants atteints développeront graduellement un retard de croissance, un retard mental, de niveau faible à sévère, qui sera irréversible ainsi que des dommages neurologiques et moteurs. Des guides appuyés sur des données probantes existent pour déterminer à quels patients des traitements devraient être offerts et quels sont les traitements appropriés. Le traitement de l'HC consiste à prendre une forme synthétique de la thyroxine, l'hormone thyroïdienne T₄. Lorsque l'HC est traitée dès la naissance, la capacité intellectuelle de l'enfant est préservée de même que les aptitudes psychomotrices, posturales et scolaires.

5.4 Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne

Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne résulte de la défaillance d'une enzyme, la MCAD, qui joue un rôle important dans la production d'énergie à partir des acides gras pendant les périodes de jeûne ou de stress métabolique. Le déficit en MCAD se caractérise par une accumulation d'acylcarnitines dans le plasma qui est due au catabolisme incomplet des acides gras.

La maladie étant dépistée depuis septembre 2011, les données ne permettent pas encore d'estimer son incidence au Québec. Toutefois, la prévalence au Canada a été estimée à 6/100 000²³.

22. NTBC : 2-(2-Nitro-4-Trifluoromethyl-Benzoyl)-1,3-Cyclohexanedione.

23. AETMIS, *La spectrométrie de masse en tandem et le dépistage néonatal sanguin au Québec*, 2007, p. 7, en ligne.

Les crises de décompensation métabolique graves peuvent progresser vers une encéphalopathie aiguë. La létalité associée à ces crises de décompensation métabolique est élevée, pouvant aller jusqu'à 25 %, et les séquelles neurologiques sont relativement fréquentes²⁴. Dans d'autres cas, la maladie se présente comme une mort subite inexplicable du nourrisson. Les formes moins graves se manifestent par de l'hypotonie, de la léthargie et des vomissements. La majorité des cas symptomatiques présentent des signes de la maladie entre l'âge de trois mois et de trois ans. Cependant, selon certains auteurs, entre le tiers et le quart des personnes atteintes du déficit en MCAD demeureront asymptomatiques toute leur vie²⁵.

Le traitement, qui vise à minimiser les risques du jeûne, implique des prises fréquentes de nourriture, surtout dans les premiers mois de vie. La prise en charge des formes symptomatiques au moyen de mesures diététiques simples permet d'éviter, dans une large mesure, l'occurrence des crises aiguës.

5.5 Anémie falciforme et autres maladies sévères de l'hémoglobine²⁶

Les maladies de l'hémoglobine, ou hémoglobinopathies, sont des affections héréditaires qui comportent plusieurs variantes associées à diverses mutations, avec des degrés de sévérité variables. L'anémie falciforme est la variante la plus connue et la plus sévère des maladies de l'hémoglobine. Elle touche particulièrement les populations de l'Afrique, de la Méditerranée, des Caraïbes, du Moyen-Orient, de certaines régions de l'Inde et de l'Amérique du Sud²⁷; régions où la malaria est endémique. La prévalence de l'anémie falciforme au Québec est inconnue. Selon les estimations de l'INSPQ, fondées sur les données locales disponibles²⁸, cette variante se présenterait dans la population québécoise, pour les formes sévères associées à la mutation S, à raison de 54/100 000 nouveau-nés et de 1 005 porteurs pour 100 000 nouveau-nés

Les enfants atteints d'anémie falciforme ont un risque plus élevé de souffrir d'infections sévères qui peuvent entraîner des complications et le décès, surtout chez les enfants de moins de trois ans. Après l'enfance, les personnes atteintes peuvent souffrir de nombreuses complications (ex. : accidents cérébraux vasculaires, crises vaso-occlusives, anémie chronique). En effet, en présence d'une faible tension en oxygène, les molécules d'hémoglobine S se polymérisent; ce qui cause des épisodes intermittents d'occlusion vasculaire. Cela entraîne une ischémie tissulaire ainsi que des dysfonctionnements aigus et chroniques des organes affectant la rate, le cerveau, les poumons et les reins. La douleur et l'œdème affectant les mains et les pieds constituent des symptômes précoces fréquents de cette maladie chez les nouveau-nés et les jeunes enfants.

-
24. Grosse SD, Khoury MJ, Greene CL, Crider KS, Pollitt RJ, « The epidemiology of medium chain acyl-coA dehydrogenase deficiency: An update ». *Genet Med*, 2006, 8 (4): 205-12; Goddard P. « Newborn screening for medium chain acyl coA dehydrogenase deficiency in the UK ». *J Fam Health Care*, 2004; 14(4): 90-2.; Wilcken B, Carpenter K, Wiley V. « Neonatal screening for medium chain acyl co-A dehydrogenase deficiency ». *Lancet*, 2002; 359 (9306): 627-8.; Iafolia AK, Thompson RJ, Jr. Roe CR. « Medium chain acyl co-A dydrogenase deficiency: Clinical course in 120 affected children ». *J Pediatr* 1994; 124 (3): 409-15.
 25. Grosse SD, Khoury MJ, Greene CL, Crider KS, Pollitt RJ, « The epidemiology of medium chain acyl-coA dehydrogenase deficiency: An update ». *Genet Med*, 2006, 8 (4): 205-12; Goddard P. « Newborn screening for medium chain acyl coA dehydrogenase deficiency in the UK ». *J Fam Health Care*, 2004; 14(4): 90-2.;
 26. Le dépistage de ces maladies est déployé de manière progressive au Québec. Une première phase d'implantation débutera en 2013 dans les régions de Montréal et de Laval. Aux termes de cette première phase de déploiement, l'anémie falciforme et les autres maladies sévères de l'hémoglobine seront dépistées dans l'ensemble du Québec.
 27. Société des obstétriciens et gynécologues du Canada et Collège canadien des généticiens médicaux, Directive commune : Dépistage des porteurs de thalassémie et d'hémoglobinopathies au Canada, 2008, en ligne : <http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui218CPG0810f.pdf>
 28. D'après les données du CHU Sainte-Justine.

Le Programme se concentre sur le dépistage néonatal de certaines formes plus courantes et plus sévères pour lesquelles il a été démontré qu'un bénéfice pouvait être atteint par une intervention précoce avant l'apparition des symptômes²⁹. En les dépistant précocement chez les nouveau-nés, il devient possible d'offrir de l'antibiothérapie, de l'éducation aux parents et des soins appropriés pour prévenir certaines complications. Les formes dépistées par le Programme sont décrites à l'annexe 1.

Bien qu'il ne s'agisse pas d'un objectif du programme, le test de dépistage de l'anémie falciforme permet d'identifier les porteurs de certaines mutations pour cette maladie. Le Programme rend cette information disponible à ceux qui désirent l'obtenir (voir l'annexe 2 pour les modalités relatives à la transmission de cette information).

29. INSPQ, Avis précité note 3.

6. PARAMÈTRES DU PROGRAMME

6.1 Prélèvement et envoi à l'établissement fiduciaire

Le prélèvement consiste en une piqûre au talon du nouveau-né pour obtenir quelques gouttes de sang qui seront séchées sur un papier buvard. Le prélèvement doit être complété dans les 24 à 48 heures suivant la naissance de l'enfant. Le prélèvement sanguin et l'information permettant d'identifier l'enfant sont recueillis sur le matériel fourni à cet effet par l'établissement fiduciaire à tous les établissements pourvus d'une unité d'obstétrique et à toutes les maisons de naissance. Le prélèvement est ensuite transmis dans les meilleurs délais à l'établissement fiduciaire du programme.

6.2 Conditions particulières pour le prélèvement

Certaines conditions nécessitent une intervention médicale immédiate auprès de l'enfant et peuvent interférer dans la procédure habituelle de prélèvement. Ces conditions particulières exceptionnelles peuvent justifier que le consentement explicite des parents ne soit pas demandé. Ces cas requièrent toutefois que les raisons soient documentées dans le dossier de l'utilisateur.

Congé précoce ou transfert dans un autre hôpital

Si le bébé doit quitter l'hôpital ou la maison de naissance avant d'avoir 24 heures de vie, le formulaire doit être rempli avant le départ afin de signaler la naissance au laboratoire de l'établissement fiduciaire. Un deuxième formulaire sera rempli et l'échantillon sera prélevé le plus tôt possible après que l'enfant aura atteint 24 heures de vie.

Transfusion sanguine

Si la transfusion est réalisée avant 24 heures de vie, il est recommandé de faire un prélèvement avant l'intervention et d'en faire un deuxième, 48 heures après la transfusion.

Après 48 heures de vie

À moins que le parent ait refusé le dépistage, quelle que soit la situation, un prélèvement devrait être effectué, au plus tard, à sept jours de vie.

6.3 Analyse des échantillons sanguins

Le CHU de Québec est désigné comme établissement fiduciaire pour l'analyse de l'ensemble des échantillons sanguins du programme. Tous les échantillons sanguins reçus au laboratoire de l'établissement fiduciaire sont analysés sur une base quotidienne, pendant les jours ouvrables de travail, soit du lundi au vendredi, à l'exception des jours fériés.

Les techniques d'analyse effectuées peuvent varier selon la maladie dépistée. Afin d'assurer la meilleure spécificité et la meilleure sensibilité possible pour la population du Québec, le test de dépistage peut comporter une série d'analyses sur le même prélèvement, dites de première ou de seconde intention. Des algorithmes permettent de faciliter l'analyse des résultats obtenus. De plus, des procédures opératoires normalisées sont mises en place et mises à jour régulièrement par le laboratoire afin de s'assurer que les analyses soient réalisées selon les plus hauts standards.

Spectrométrie de masse en tandem (MS/MS)

Cette technique permet d'analyser qualitativement et quantitativement différents types de mélanges complexes de métabolites en les séparant sur la base de leur ratio masse moléculaire/charge. Dans le cadre du programme, cette technique est utilisée pour le dépistage de la phénylcétonurie et du déficit en MCAD. Elle est également utilisée pour doser la tyrosine, un des éléments nécessaires pour dépister la tyrosinémie.

Essai immunologique

Ce test est utilisé pour dépister l'hypothyroïdie congénitale. Le test repose principalement sur le dosage d'hormones impliquées dans la fonction thyroïdienne et contenues dans l'échantillon sanguin séché sur papier buvard. Au Québec, le dosage est séquentiel : d'abord la TSH (pour *thyroid stimulating hormone*) puis, si le taux de TSH est anormal ou indéterminé, on procède au dosage de l'hormone T4 (tétraiodothyronine ou thyroxine).

Fluorimétrie/Colorimétrie

La fluorimétrie permet de compléter le dosage biochimique de la tyrosine contenue dans l'échantillon sanguin séché sur papier afin de détecter la TYR 1. Le dosage semi-quantitatif de la succinylacétone (SAC) est alors utilisé par colorimétrie. En présence de premiers résultats anormaux, l'analyse immunoréactive (ELISA) de l'enzyme fumarylacétoacétate hydrolase (FAH) et le dosage quantitatif de la SAC par une méthode indirecte sont réalisés.

Chromatographie liquide à haute performance (HPLC)

Il s'agit d'une technique de séparation analytique en fonction de l'hydrophobicité ou de l'hydrophilie des molécules contenues dans un composé. Le test permet de caractériser l'hémoglobine à partir du sang séché pour détecter l'anémie falciforme et d'autres maladies de l'hémoglobine. L'identification des différentes variantes d'hémoglobine est établie à partir de temps d'élution caractéristique. Plusieurs variantes peuvent être identifiées avec précision, même s'il peut y avoir des chevauchements entre certaines variantes. Les temps de rétention sont établis selon les temps attendus pour des molécules normales ou anormales d'hémoglobine, habituellement A, F, S, C ou D. L'électrophorèse capillaire est la technique utilisée en seconde intention. La chromatographie est également utilisée pour la confirmation diagnostique.

6.4 Interprétation des résultats

Plusieurs tests peuvent être réalisés avant que le résultat du dépistage soit validé. La figure 1 résume les différentes étapes menant aux résultats finaux des tests.

6.4.1 Résultat normal

En raison de la faible fréquence des maladies dépistées, la plupart des résultats sont normaux. Les parents ne sont pas informés d'un résultat normal. Celui-ci est toutefois consigné dans le système d'information du programme.

Plusieurs maladies testées comportent des variantes bénignes ou asymptomatiques qui pourraient être découvertes de manière fortuite lors du dépistage. Les résultats du dépistage liés à des variantes qui ne sont pas cliniquement significatives au moment du prélèvement ne sont pas retenus aux fins du programme et seront considérés comme des résultats normaux.

Il en est de même des résultats de porteur, étant donné qu'ils n'ont pas une signification clinique. Ils ne sont donc pas retenus aux fins du programme pour une divulgation immédiate et sont considérés comme des résultats normaux.

6.4.2 Résultat anormal

Les résultats considérés « anormaux » réfèrent à trois situations :

- a) le prélèvement est non conforme;
- b) le résultat est indéterminé, difficile à interpréter ou les valeurs obtenues paraissent aberrantes, c'est-à-dire hors de la plage des valeurs possibles, et l'échantillon doit être analysé une deuxième fois;
- c) le dépistage s'avère positif selon les valeurs seuil établies pour chacune des maladies.

Devant un résultat anormal, le médecin biochimiste ou le biochimiste clinique peut demander une reprise du prélèvement (cas a). Si le résultat est indéterminé, une deuxième analyse est faite sur l'échantillon initial à partir de l'algorithme établi. Selon le résultat de cette deuxième analyse, le résultat est normalisé ou une action est entreprise (reprise de prélèvement ou référence pour confirmation). Dans tous les cas où le dépistage s'avère positif (cas c), le résultat est validé par l'établissement fiduciaire en répétant l'analyse avec une approche permettant plus de précision (variation de la méthode ou interprétation plus large des résultats). De plus, pour certaines des maladies dépistées, un test de seconde intention appelé « 2nd tier » faisant appel à une méthode indépendante du test de dépistage initial ou mesurant d'autres métabolites peut être effectué. Les tests de validation sont réalisés à partir d'un second poinçon sur le prélèvement initial de dépistage, limitant ainsi les délais et les inconvénients pour les parents et l'enfant. Les tests de validation sont sous la responsabilité de l'établissement fiduciaire et visent à augmenter la spécificité de l'analyse et à réduire le nombre de faux positifs.

Lorsque les résultats positifs sont validés, une procédure de référence du nouveau-né dans un centre hospitalier spécialisé est entamée par le responsable du programme en vue de confirmer le diagnostic et d'assurer la prise en charge éventuelle. Les parents sont contactés et informés du résultat par la personne désignée à l'établissement fiduciaire.

6.4.2.1 Reprise du prélèvement

Suivant la première analyse, un prélèvement jugé non conforme selon les critères déterminés par le laboratoire entraînera la reprise du prélèvement. En pareil cas, un « protocole de rappel » est appliqué. Les démarches effectuées pour relancer les parents concernés sont inscrites dans ce dernier. Les critères de non-conformité du prélèvement concernent la qualité des renseignements fournis, l'âge du nouveau-né au moment du prélèvement, la qualité et la quantité de l'échantillon fourni, certains états pathologiques ou nutritionnels de l'enfant ainsi que toute autre raison justifiée par les responsables du dépistage.

La procédure de reprise de prélèvement consiste à rejoindre les parents par téléphone pour leur demander un nouveau prélèvement sanguin sur le nouveau-né en les dirigeant vers l'établissement où l'enfant est né et où son dossier est déjà conservé pour reprendre le prélèvement³⁰. Le contact téléphonique auprès des parents est suivi d'une lettre postée. Lors d'une reprise de prélèvement, l'établissement fiduciaire fournit à l'établissement concerné un formulaire spécifique en vue du deuxième prélèvement. Les établissements où l'enfant se trouve doivent alors refaire le prélèvement et l'envoyer au laboratoire de dépistage dans les délais précisés. Le biochimiste clinique ou le médecin biochimiste responsable du dépistage peut aussi demander à obtenir de l'information importante sur l'état du patient. Les professionnels de la santé responsables de l'enfant doivent répondre à cette requête afin de faciliter l'interprétation des résultats de dépistage de l'enfant.

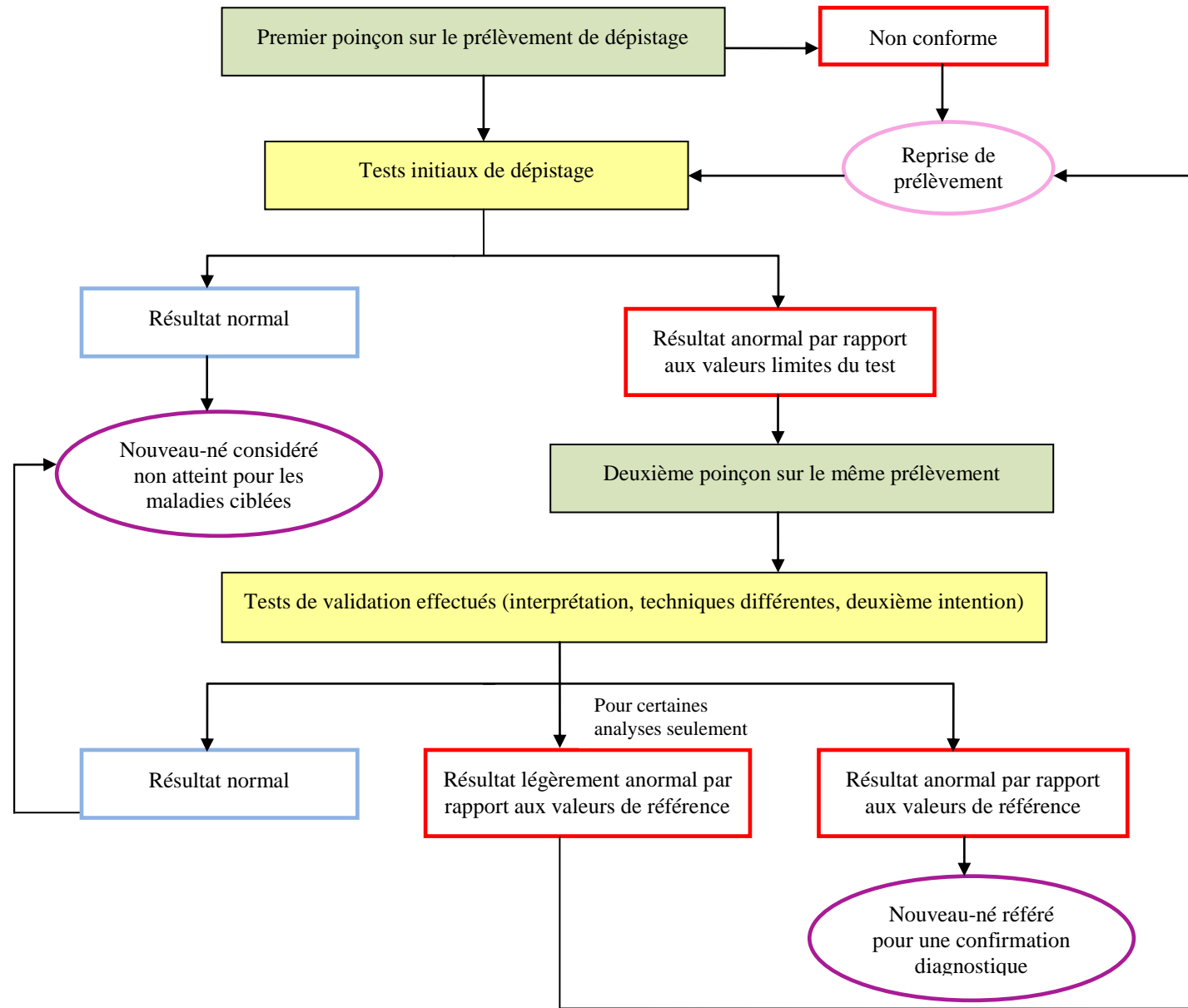
6.4.2.2 Référence pour confirmation diagnostique

Dans les situations où il est indiqué de référer l'enfant à un centre de confirmation diagnostique (résultat positif), la personne désignée par le Programme à l'établissement fiduciaire établit un premier contact, par téléphone et par écrit, avec les parents concernés pour les informer du résultat. Ils sont alors prévenus qu'un responsable de centre de référence les contactera sous peu pour leur donner un rendez-vous. En parallèle, ils informent également, par téléphone et par écrit, le centre hospitalier identifié comme centre de référence en vue du diagnostic et de la prise en charge, si nécessaire. Dès qu'il est prévenu, le centre hospitalier doit communiquer avec les parents pour leur donner un rendez-vous afin d'entamer la procédure de confirmation diagnostique.

Dès que les tests diagnostiques requis sont complétés, le médecin receveur au centre de confirmation diagnostique complète une feuille de renseignements associés au diagnostic et retourne celle-ci à l'établissement fiduciaire, à l'attention du directeur du programme. Lorsque le médecin traitant de l'enfant est clairement identifiable par les parents, le résultat du diagnostic lui est également transmis par le centre de référence. Le détenteur de l'autorité parentale doit toutefois approuver par écrit cette transmission de renseignements personnels au médecin traitant.

30. Il pourrait aussi s'agir d'un établissement situé près du lieu de résidence de l'enfant si l'échantillon initial avait été prélevé dans un établissement éloigné du lieu de résidence.

Figure 1 – Schéma des tests de dépistage réalisés à l'établissement fiduciaire



6.4.2.3 Le cas des porteurs d'une mutation associée à l'anémie falciforme

La technologie pour dépister certaines maladies permet de découvrir, en plus de la présence ou de l'absence de la maladie, le statut hétérozygote ou porteur. C'est le cas pour le dépistage de l'anémie falciforme. Les maladies étant autosomiques récessives, l'enfant identifié porteur ne sera pas malade et n'aura pas plus de chance que les autres enfants de le devenir.

L'information concernant le statut de porteur n'est pas reliée directement à l'objectif du programme, c'est-à-dire d'offrir un traitement précoce avant l'apparition des premiers symptômes. Aussi, cette information n'est pas d'emblée rendue disponible aux parents parce qu'elle est considérée comme un résultat normal au sens du programme.

Cette information peut cependant être pertinente pour prendre des décisions reproductives, pour l'enfant devenu adulte ou pour sa famille, particulièrement dans les communautés plus à risque. L'information sera rendue disponible à la demande des parents de l'enfant, de l'enfant lorsqu'il sera âgé de 14 ans et plus ou de leur médecin traitant. Le dévoilement des résultats de porteur n'est pas fait d'emblée. La procédure est décrite en annexe.

6.4.2.4 Le cas de résultats cliniquement significatifs, mais non ciblés par le Programme

De manière générale, les tests de dépistage positifs selon les valeurs seuil établies permettent de détecter trois types de cas :

- 1) les cas cliniquement sévères, ciblés par le Programme, et qui seront référés immédiatement pour la confirmation diagnostique (voir section 6.4.2.2);
- 2) les cas cliniquement significatifs, mais non ciblés par le Programme (voir ci-après);
- 3) les cas non cliniquement significatifs, c'est-à-dire les cas de variantes bénignes ou asymptomatiques pour lesquels aucun suivi médical n'est requis. Dans ces cas, les résultats ne sont pas divulgués et les parents ne sont pas informés.

En effet, les techniques utilisées pour le dépistage de certaines maladies ciblées par le Programme permettent de découvrir de manière fortuite des résultats pour des maladies qui ne sont pas visées.

Il est généralement possible de limiter l'interprétation de ces résultats grâce aux interfaces informatiques. Toutefois, l'interprétation des résultats de certaines maladies ciblées, par exemple pour le déficit en MCAD, nécessite parfois d'analyser le profil complet de tous les métabolites mesurés. C'est alors que des variantes cliniquement significatives, mais non ciblées par le Programme peuvent être découvertes.

Dans ces cas, le responsable du programme de l'établissement fiduciaire réfère l'enfant au centre de confirmation diagnostique pour en assurer la prise en charge. Cela peut être le cas pour certaines variantes rares d'hémoglobinopathies ou pour des variantes d'erreurs innées du métabolisme apparentées aux maladies dépistées. Cependant, contrairement aux maladies ciblées par le Programme, il n'y a pas de données probantes suffisantes pour justifier un suivi dans le cadre du programme. Ainsi, il n'y a pas de monitoring des activités ni de cibles à atteindre pour ces cas. Une fois informé, il incombe au centre de référence d'assurer la prise en charge comme il le ferait pour un enfant qui se présenterait avec des symptômes d'une autre maladie.

6.5 Confirmation diagnostique et prise en charge dans un centre de référence

La confirmation diagnostique et la prise en charge des enfants dont le diagnostic est confirmé s'effectuent dans les centres de référence spécialisés en vue de recevoir les services médicaux requis en fonction de leur condition.

6.5.1 Tests de confirmation diagnostique

Comme pour le dépistage, plusieurs techniques peuvent être utilisées pour confirmer le diagnostic des maladies ciblées par le Programme.

De manière générale, une ou des techniques différentes de celle utilisée pour le dépistage, ou encore des techniques plus complètes, seront utilisées pour la confirmation diagnostique. Pour certaines maladies, par exemple, celles qui sont liées aux acylcarnitines, il peut être requis de faire les analyses à partir d'un échantillon sanguin frais et liquide.

Afin de distinguer certaines variantes d'une même maladie, il peut être requis de dépister également les apparentés, d'abord la mère et, ensuite, le père de l'enfant. Le dépistage familial en cascade permet de distinguer les variantes ou de discriminer des résultats équivoques.

6.5.2 Centres de référence

Les centres hospitaliers reconnus au Québec comme des centres de référence dans le cadre de ce programme de dépistage ont été établis à partir des territoires desservis par les réseaux universitaires intégrés en santé (RUIS). En raison des ressources médicales spécialisées en place (généticiens, pédiatres-endocrinologues) et parce qu'ils ont développé une expertise quant aux traitements appropriés à administrer aux enfants atteints des maladies dépistées, quatre centres universitaires sont identifiés comme centres de référence :

- Centre hospitalier universitaire de Québec (CHU de Québec);
- Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CHUS);
- Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine (CHU Sainte-Justine);
- Centre universitaire de santé McGill (CUSM).

Les professionnels des centres de référence ont la responsabilité de prendre en charge immédiatement les cas référés par le Programme et d'en assurer le suivi, et ce, selon les meilleures normes de pratique en vigueur. Ils sont aussi appelés à collaborer avec l'INESSS pour le développement et la mise à jour de guides de pratique en ces matières.

Les professionnels des centres de référence peuvent confier certains suivis à des professionnels d'autres établissements du réseau, notamment pour faciliter l'accès en région. Dans de tels cas, il est de la responsabilité du professionnel du centre de référence de s'assurer que les professionnels de l'établissement régional sont en mesure d'assumer la prise en charge adéquate de l'enfant. Une entente administrative interétablissements est requise afin de formaliser les procédures de référence systématique à d'autres centres.

Par ailleurs, le centre de référence informe l'établissement fiduciaire de tous les cas diagnostiqués chez des enfants participant au dépistage, mais qui n'auraient pas été dépistés positifs (faux-négatifs).

6.6 Système d'information

Le MSSS confie à l'établissement fiduciaire la gestion du système d'information du programme. Il s'assure de la collecte, de l'exploitation, de la validation, de l'analyse et de la transmission de l'information nécessaire aux activités du programme. Le système d'information collige l'information nécessaire aux opérations, à l'assurance et au contrôle de la qualité de même qu'à l'évaluation continue de la performance du programme, selon les normes fixées.

Tous les jours, du personnel affecté au système d'information fait la saisie des données relatives aux enfants dépistés (coordonnées d'identification, résultats des tests et du diagnostic). Il est parfois nécessaire de faire un rappel afin que les renseignements accompagnant les échantillons sanguins soient complets. Il en est de même pour les résultats diagnostiques également enregistrés dans le système d'information.

Au terme du rehaussement du programme, il sera également possible³¹ d'intégrer au système d'information certaines données relatives aux naissances totales dans les établissements afin de rappeler les cas manqués et de fournir les indicateurs de suivi nécessaires à l'assurance de la qualité.

Conformément aux responsabilités établies dans l'entente administrative, l'établissement fiduciaire fournit au MSSS un rapport annuel et répond à toute demande concernant les données maintenues par le système d'information du programme.

6.7 Modalité de conservation et d'accès aux renseignements personnels et aux échantillons sanguins

Le système d'information conçu pour les besoins du programme respecte les règles d'accès, de protection et de sécurité. Les renseignements personnels et les échantillons sanguins sont conservés de manière confidentielle et ne sont accessibles qu'au personnel restreint et autorisé du programme.

6.7.1 Renseignements personnels

Les renseignements personnels collectés sont des données démographiques provenant des formulaires de prélèvement. S'y ajoutent les résultats des tests de dépistage et du diagnostic, le cas échéant. Les résultats des différents tests biochimiques de chaque nouveau-né sont inscrits sur un formulaire individuel de laboratoire dans lequel on retrouve également les valeurs de référence (seuil) des tests. Tous les formulaires (prélèvement et laboratoire) sont classés selon le numéro attribué par le laboratoire et les résultats sont inscrits directement dans le système d'information. Tous les résultats anormaux, y compris les statuts de porteur, sont également consignés dans un registre précis et sont accompagnés des numéros de laboratoire attribués, des tests à reprendre et des résultats correspondants.

Seuls les documents en papier présentant des résultats normaux sont éliminés par déchiquetage après la sortie du rapport annuel. L'information électronique est conservée à vie dans le système d'information de sorte que la reconstitution électronique des résultats soit possible en cas de besoin.

31. À l'heure actuelle, il n'existe pas d'infrastructure informatique permettant de colliger et d'extraire des données validées concernant les naissances totales dans chaque établissement et pouvant être retransmise, au moment jugé opportun, à l'établissement fiduciaire aux fins d'assurance de la qualité du programme.

Les renseignements personnels sont conservés par l'établissement fiduciaire aux fins de la gestion et de l'évaluation du programme. Les renseignements personnels conservés pourront être utilisés pour :

- la confirmation du test;
- toute investigation subséquente pour la santé de l'enfant ou pour connaître son statut de porteur;
- l'assurance de la qualité;
- l'évaluation du programme.

6.7.2 Échantillons sanguins

Pour ce qui est des échantillons sanguins, les échantillons dont le résultat est normal sont conservés à la température de la pièce pour une période de 12 à 24 mois, le temps de valider les statistiques annuelles.

Pour ce qui est des échantillons dont le résultat est anormal, ils sont conservés indéfiniment à une température de -80°C . Ces échantillons sanguins peuvent être utilisés pour :

- la confirmation du test de première intention;
- l'assurance de la qualité;
- toute investigation subséquente nécessaire au bénéfice de l'enfant.

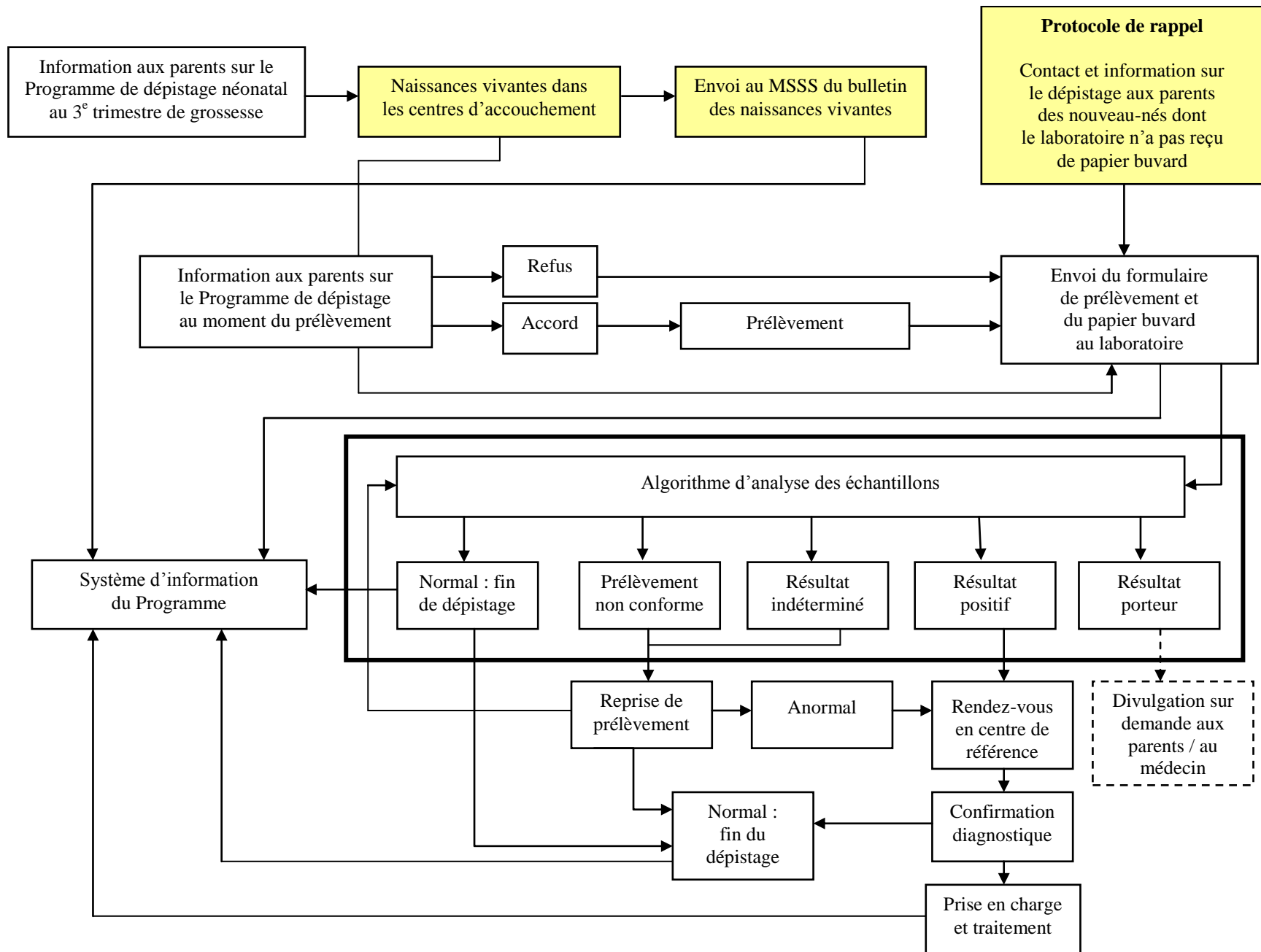
6.7.3 Accès à des fins de recherche

Pour tout intervenant, y compris le fiduciaire du programme, l'accès à des fins de recherche aux renseignements personnels et aux échantillons sanguins détenus dans le système d'information du programme est régi selon diverses dispositions législatives et règles éthiques. En règle générale, le requérant doit s'assurer d'obtenir l'autorisation d'un comité d'éthique de la recherche reconnu ainsi que le consentement écrit des parents concernés. Toutefois, certaines règles particulières peuvent s'appliquer pour les renseignements personnels, lesquels peuvent être rendus accessibles sans le consentement exprès des parents, sous certaines conditions, et après que le requérant ait obtenu les autorisations nécessaires en vertu de la *Loi sur les services de santé et de services sociaux*.

6.8 Résumé des principales activités du programme

La figure 2 résume les principales activités du programme. À noter que les éléments présentés en gris ne sont pas en usage actuellement, ils seront développés ultérieurement.

Figure 2 – Schéma des activités opérationnelles du programme

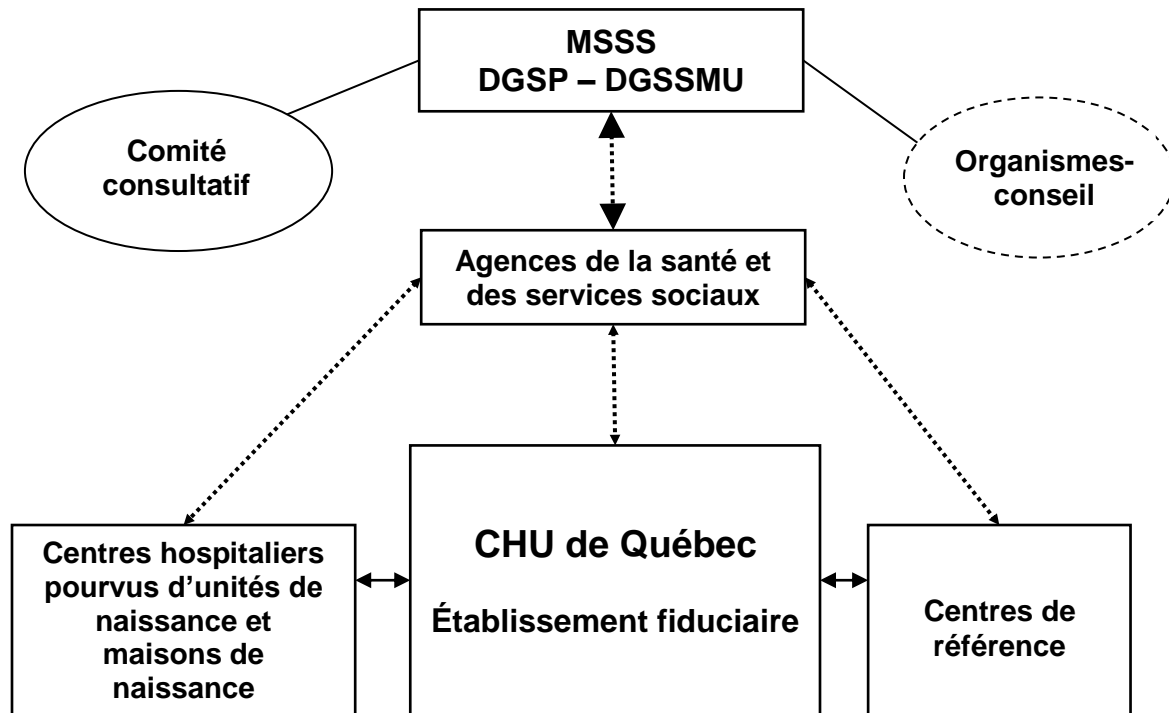


7. GOUVERNANCE DU PROGRAMME

Dans le cadre d'un programme de dépistage, l'offre de services et l'assurance de la qualité sont indissociables. Les décisions prises pour le Programme doivent prendre en considération le continuum de services en amont et en aval du programme. Afin d'assurer les opérations dans une perspective d'amélioration continue de la qualité et de la performance, plusieurs acteurs sont sollicités.

Plusieurs mécanismes permettent de formaliser l'environnement organisationnel du programme. Une entente administrative tripartite entre le MSSS, l'Agence de la santé et des services sociaux de la Capitale-Nationale et le CHU de Québec, établissement fiduciaire, régit le Programme. De plus, une circulaire administrative sera développée ultérieurement pour préciser les rôles et les responsabilités des établissements à l'égard des différentes activités du programme.

Figure 3 – Environnement organisationnel du programme



7.1 Ministère de la Santé et des Services sociaux

La Direction générale de la santé publique du MSSS est responsable de produire et de mettre à jour le cadre de référence du programme. Ce cadre de référence définit notamment :

- les objectifs poursuivis;
- les maladies à dépister;
- les normes à rencontrer et les mécanismes d'assurance de la qualité;
- les modalités d'encadrement du programme;
- les rôles et les responsabilités des acteurs concernés.

La Direction générale des services de santé et médecine universitaire au MSSS est responsable de l'organisation des services du programme. Il est responsable de produire et de mettre à jour une circulaire administrative précisant les rôles et les responsabilités des établissements offrant des services spécialisés en obstétrique, des maisons de naissance, des sages-femmes et des médecins accoucheurs au regard du programme. La circulaire précise également les rôles et les responsabilités des établissements identifiés comme centres de référence pour certaines activités de prise en charge liées au programme.

Le MSSS est responsable de financer le Programme et de déterminer les paramètres du financement.

Après la réception du rapport annuel, transmis par l'établissement fiduciaire et par l'agence, lorsque la situation le justifie ou à la suite de recommandations du comité de gouvernance clinique du programme, le MSSS prend les mesures nécessaires pour que les écarts aux normes ou au cadre de référence soient corrigés, le cas échéant.

Si une situation particulière le justifie, le MSSS peut demander à l'agence ou au fiduciaire un rapport *ad hoc* sur les activités du programme.

Le MSSS peut également confier des mandats particuliers à un organisme-conseil afin de le conseiller sur divers aspects du programme.

7.2 Agences de la santé et des services sociaux

Les agences du réseau de la santé et des services sociaux s'engagent à ce que les établissements qui sont sous leur responsabilité respectent les normes édictées au cadre de référence et se rapportant aux opérations du programme. Dans les cas contraires, elles interviennent auprès des établissements afin que soient apportés les correctifs nécessaires à l'atteinte des normes.

L'Agence de la santé et des services sociaux de la Capitale-Nationale joue un rôle particulier dans le Programme en raison de l'implication particulière du CHU de Québec en tant qu'établissement fiduciaire. L'agence s'engage à prendre les moyens appropriés pour s'assurer que les ressources financières affectées au programme soient administrées de la façon la plus efficace et la plus efficiente possible par l'établissement fiduciaire. Elle s'engage à travailler de concert avec le fiduciaire afin qu'un rapport annuel de gestion du programme soit transmis au MSSS en date du 30 juin de chaque année. Ce rapport annuel doit notamment contenir les indicateurs relatifs aux normes du programme.

7.3 Établissement fiduciaire : le Centre hospitalier universitaire de Québec

Le fiduciaire s'engage à utiliser les moyens appropriés pour s'assurer que les ressources financières affectées au programme soient bien administrées.

Le fiduciaire s'engage à ce que le Programme soit conforme aux normes édictées au cadre de référence et se rapportant à ses opérations. Le fiduciaire est responsable de produire, de concert avec l'agence, un rapport annuel de gestion qui sera déposé au MSSS en date du 30 juin de chaque année. Ce rapport annuel doit notamment contenir les indicateurs relatifs aux normes du programme et à ses opérations. Dans le cas où des normes ne sont pas respectées, le rapport doit décrire les correctifs à mettre en œuvre.

Le fiduciaire répond dans des délais raisonnables à toute demande d'information *ad hoc* sur les activités du programme qui est formulée par le MSSS ou par l'agence.

De façon générale, les responsables encadrent les volets administratif et clinique du programme, selon les paramètres édictés au cadre de référence. Ils doivent notamment :

- déterminer les besoins en ressources humaines et matérielles du programme, à l'égard des orientations ministérielles prescrites;
- gérer le matériel nécessaire aux prélèvements sanguins;
- recevoir les échantillons sanguins et les renseignements concernant les participants au programme;
- élaborer les algorithmes et réaliser l'analyse des échantillons sanguins afin d'optimiser la sensibilité et la spécificité des tests de dépistage;
- interpréter l'ensemble des résultats des tests de dépistage et entreprendre les démarches nécessaires, selon le statut;
- assurer le suivi des résultats anormaux, indéterminés et de porteur ainsi que la référence vers un centre spécialisé pour le diagnostic et le traitement, le cas échéant;
- fournir le soutien informationnel aux parents concernant les résultats anormaux et de porteur;
- administrer le système d'information afin de soutenir les opérations et de produire les indicateurs relatifs aux normes du programme;
- développer des procédures opératoires normalisées et des mécanismes de contrôle interne et externe d'assurance de la qualité;
- produire un rapport annuel faisant état des opérations et de l'atteinte des objectifs et des exigences du programme;
- entreprendre les démarches nécessaires pour suivre les orientations du MSSS.

7.4 Comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin

Le comité consultatif sur le Programme est formé d'experts de différents milieux et de diverses professions. Il a pour rôle de conseiller le MSSS sur l'évolution et le suivi du programme.

Plus spécifiquement, le comité est appelé à proposer des recommandations quant à l'amélioration continue de la qualité et de la performance du programme vis-à-vis des maladies dépistées. Il peut conseiller le MSSS relativement aux marqueurs utilisés, aux algorithmes, aux valeurs seuil et de référence pertinentes ainsi qu'aux examens de confirmation diagnostique pour chacune des maladies dépistées.

Avant qu'ils ne soient déposés au MSSS, le comité évalue et commente les rapports produits par l'établissement fiduciaire afin de rendre compte de leurs activités. En cas d'écart par rapport aux normes établies, le comité peut proposer des solutions afin d'améliorer la situation. Il peut conseiller le MSSS au regard des ajustements à apporter au cadre de référence. Finalement, le comité peut être interpellé par le MSSS sur d'autres aspects touchant les activités de dépistage néonatal sanguin.

7.5 Organismes-conseils

Différents organismes-conseils peuvent se voir confier un mandat *ad hoc* pour fournir un avis scientifique ou une évaluation afin de soutenir les décisions concernant le Programme.

7.6 Centres hospitaliers et maisons de naissance

Selon les ententes administratives établies, les établissements désignent un représentant clinique ou un répondant local. Chacun des établissements doit voir à la réalisation des activités cliniques et administratives requises pour le fonctionnement des opérations du programme : gestion du matériel d'information et du matériel pour effectuer les prélèvements sanguins, formation des professionnels de l'établissement, information aux parents pour une prise de décision éclairée, prélèvement sanguin conforme aux exigences du programme, identification complète de la fiche de prélèvement accompagnant le prélèvement, envoi des échantillons dans les délais requis, accès facilité aux parents pour la reprise du prélèvement, transmission confidentielle et complète des renseignements personnels visés pour l'évaluation du programme. Cela inclut aussi l'inscription de toutes les naissances survenues dans l'établissement.

7.7 Centres de référence

Selon les ententes administratives établies, les établissements désignent un représentant clinique ou un répondant local. Chacun des établissements doit voir à la réalisation des activités cliniques et administratives requises pour le fonctionnement des opérations du programme :

- prise en charge immédiate des enfants dont les résultats de dépistage sont positifs;
- transmission complète et confidentielle à l'établissement fiduciaire des résultats de confirmation diagnostique des enfants référés par le Programme avec l'âge de l'enfant au diagnostic;
- prise en charge immédiate des enfants dont le diagnostic est confirmé pour l'une ou l'autre des maladies ciblées par le Programme;
- transmission de l'information requise à l'évaluation et à l'amélioration continue de la qualité du programme :
 - nombre de cas diagnostiqués chez des participants au programme pour chaque maladie ciblée, mais non identifiée par le dépistage (faux négatifs) ainsi que l'âge de l'enfant au diagnostic;
 - nombre de cas identifiés fortuitement dans le cadre du dépistage pour des maladies non ciblées par le Programme et pour lesquels une investigation plus approfondie est complétée, diagnostic final pour chacun de ces cas et l'âge au diagnostic.

8. ASSURANCE DE LA QUALITÉ DU PROGRAMME

Dans cette section, les objectifs à atteindre et les normes à respecter sont édictés pour le Programme. Les normes représentent les cibles à atteindre. Elles servent d'assise à un processus d'évaluation et de rétroaction en continu : les établissements et les professionnels participant au programme doivent connaître leur performance au regard de l'atteinte de ces normes, agir en cas d'écarts et pouvoir vérifier les résultats de leurs actions. Ces mécanismes constituent le processus d'assurance de la qualité du programme.

Pour certaines normes identifiées par un *, les infrastructures informatiques ne sont pas encore en place pour permettre d'en mesurer l'atteinte.

Certains indicateurs inscrits et identifiés par un ▲ seront mesurés lors de l'évaluation de l'implantation de la première phase de déploiement du diagnostic de l'anémie falciforme dans les régions de Montréal et de Laval. Au terme de cette étape, les indicateurs seront ajustés pour être intégrés à la démarche d'évaluation continue de la performance.

Objectifs	Normes	Exigences à respecter	Indicateurs définis
<p>1. Offrir le dépistage à tous les nouveau-nés qui sont nés au Québec</p>	<p>1.1.* Tous les nouveau-nés admissibles sont identifiés par le système d'information.</p>	<p>Tous les centres hospitaliers qui offrent des services spécialisés en obstétrique, toutes les maisons de naissance ainsi que toutes les sages-femmes et les médecins accoucheurs pour les naissances à domicile transmettent à l'établissement fiduciaire du programme, pour chacun des nouveau-nés, le papier buvard avec les renseignements permettant l'identification de l'enfant et la confirmation du refus des parents, le cas échéant.</p>	<p>*Pourcentage de nouveau-nés identifiés par le S.I.</p> <p>Nombre de naissances déclarées par le S.I./nombre de naissances du registre des naissances des établissements</p>
	<p>1.2.* Le test est offert à 100 % des nouveau-nés identifiés par le système d'information du programme, et ce, dans les dix jours ouvrables suivant la naissance.</p> <p>L'offre du dépistage est confirmée par la réception d'un papier buvard (avec ou sans prélèvement) pour 100 % des nouveau-nés admissibles.</p>		<p>*Pourcentage de nouveau-nés rejoints par le Programme de dépistage (offre de services)</p> <p>Nombre de nouveau-nés pour lesquels l'établissement fiduciaire a reçu un papier buvard/nombre total de naissances, selon le fichier des naissances</p>
<p>2. Offrir une information de qualité au sujet du programme et de sa participation</p>	<p>2.1. ▲ Accessibilité de l'information</p> <p>L'information produite est neutre, exhaustive, normalisée et mise à jour. Elle correspond aux besoins de la clientèle.</p>	<p>Le MSSS offre et met à jour de l'information non directive et sous diverses formes de manière à ce qu'elle soit adaptée au contexte de la périnatalité de la clientèle ethnoculturelle et à faible niveau de littératie et de numératie.</p>	<p>▲ Satisfaction des parents au regard de l'information, des sources (dépliant, Internet, etc.) et des formats (écrit ou verbal)</p> <p>Pourcentage de refus</p> <p>Nombre de refus/nombre de nouveau-nés pour lesquels l'établissement fiduciaire a reçu un papier buvard</p> <p>Nombre de séances de counseling réalisées après un refus</p>

Objectifs	Normes	Exigences à respecter	Indicateurs définis
<p>2. Offrir une information de qualité au sujet du programme et de sa participation</p>	<p>2.2. ▲ Information aux parents (avant naissance) 100 % des femmes reçoivent l'information avant la naissance.</p>	<p>Obligation de transmettre l'information, au plus tard, au troisième trimestre.</p>	<p>▲ Sondage auprès des femmes rejointes par le Programme Caractérisation du moment où l'information a été reçue (1^{er}, 2^e, 3^e trimestre, admission en CH, maison de naissance, à domicile) Pourcentage de femmes rejointes Nombre de femmes qui affirment avoir reçu l'information lors du suivi de grossesse/nombre de femmes dont l'enfant a été identifié par le Programme</p>
	<p>2.3. ▲ Information aux parents avant le prélèvement 100 % des parents reçoivent l'information avant le prélèvement.</p>	<p>Le <i>Guide de pratique pour le dépistage sanguin et urinaire</i> précise les responsabilités des professionnels sur l'information à transmettre avant le prélèvement sanguin sur le nouveau-né.</p>	<p>▲ Pourcentage de parents rejoints Nombre de parents qui affirment avoir reçu l'information avant le prélèvement/nombre de parents dont l'enfant a été identifié par le Programme</p>
	<p>2.4. ▲ Information à la suite d'un refus de dépistage 100 % des cas où les parents ont refusé le dépistage ont pu bénéficier d'une séance de counseling avec un professionnel de la santé.</p>	<p>Le <i>Guide de pratique pour le dépistage sanguin et urinaire</i> précise les responsabilités des professionnels sur la procédure à suivre en cas de refus.</p>	<p>▲ Pourcentage des refus où une séance de counseling a été offerte Nombre de formulaires de prélèvement cochés à « Parents informés »/nombre de refus</p>
	<p>2.5. ▲ Information aux parents après le prélèvement 100 % des parents reçoivent l'information avant le prélèvement.</p>	<p>Le <i>Guide de pratique pour le dépistage sanguin et urinaire</i> précise les responsabilités des professionnels sur l'information à transmettre après le prélèvement sanguin sur le nouveau-né.</p>	<p>▲ Pourcentage de parents rejoints Nombre de parents qui affirment avoir reçu l'information avant le prélèvement/nombre de parents dont l'enfant a été identifié par le Programme</p>

Objectifs	Normes	Exigences à respecter	Indicateurs définis
<p>2. Offrir une information de qualité au sujet du programme et de sa participation</p>	<p>2.6. ▲ Information aux parents, après diagnostic pour certaines maladies³² ou après le dévoilement d'un résultat de porteur 100 % des familles dont un enfant a été diagnostiqué positif pour l'anémie falciforme ou pour un résultat de porteur reçoivent de l'information pertinente.</p>	<p>Le MSSS offre et met à jour de l'information.</p>	<p>▲ Nombre de visite/téléchargements sur le site Internet du MSSS Sondage auprès des parents</p>
	<p>2.7. ▲ Information aux professionnels 100 % des médecins qui font du suivi de grossesse, des médecins accoucheurs, des sages-femmes et des infirmières en périnatalité reçoivent et transmettent les documents d'information et leurs mises à jour.</p>	<p>Le MSSS offre et met à jour de l'information.</p>	<p>▲ Sondage auprès des professionnels pour connaître leur utilisation de l'information produite. Nombre de visites/téléchargements sur le site Internet du MSSS</p>
	<p>2.8. ▲ Information aux professionnels après le diagnostic 100 % des médecins qui font du suivi de patients atteints d'anémie falciforme reçoivent et transmettent les documents d'information et leurs mises à jour.</p>	<p>Le MSSS offre et met à jour de l'information.</p>	<p>▲ Sondage auprès des professionnels pour connaître leur utilisation de l'information produite Nombre de visites/téléchargements sur le site Internet du MSSS</p>

32. Pour l'instant, seule l'anémie falciforme profite de matériel destiné à offrir de l'information aux parents d'enfants atteints (Site Internet du MSSS et Guide à l'intention des familles).

Objectifs	Normes	Exigences à respecter	Indicateurs définis
<p>3. Maximiser la qualité et la performance des tests de dépistage et du programme</p>	<p>3.1. Premiers prélèvements ≥ 98 % des premiers prélèvements reçus à l'établissement fiduciaire sont conformes en tous points aux critères.</p>	<p>Le <i>Guide de pratique pour le dépistage sanguin et urinaire</i> précise les conditions à respecter pour effectuer le prélèvement, la technique à appliquer, le temps de séchage requis, les modalités de préparation de l'échantillon pour son envoi à l'établissement fiduciaire et les renseignements nécessaires devant accompagner l'échantillon.</p> <p>Il précise aussi les renseignements nécessaires accompagnant le papier buvard lorsque la participation au dépistage est refusée.</p>	<p>Pourcentage de prélèvements conformes Nombre de premiers prélèvements reçus considérés conformes aux critères/nombre total de premiers prélèvements reçus (par établissement, par type d'établissement et à domicile, pour le Québec).</p>
	<p>3.2. Deuxièmes prélèvements Lorsque requis, 98 % des deuxièmes prélèvements sont effectivement reçus à l'établissement fiduciaire. 100 % des deuxièmes prélèvements reçus sont conformes en tous points aux critères.</p>	<p>Les exigences à respecter lors d'un deuxième prélèvement sont prescrites par les responsables de l'établissement fiduciaire, selon le cas.</p>	<p>Proportion des deuxièmes prélèvements reçus Nombre de deuxièmes prélèvements reçus/nombre total de deuxièmes prélèvements attendus</p>
<p>3. Maximiser la qualité et la performance des tests de dépistage et du programme</p>	<p>3.3. Spécificité, sensibilité et valeur prédictive positive Pour chacune des maladies dépistées, la spécificité et la sensibilité de l'examen de dépistage atteignent 99 %. Pour chacune des maladies dépistées, la valeur prédictive positive est calculée pour le Québec et comparée à celle obtenue dans d'autres programmes similaires dans le monde.</p>	<p>Des algorithmes d'analyse des échantillons et des procédures de contrôle interne et externe sont précisés par écrit par l'établissement fiduciaire et leur mise en application est vérifiée régulièrement.</p> <p>Les centres hospitaliers désignés communiquent les renseignements demandés à l'établissement fiduciaire (diagnostic des enfants qui y sont référés ou qui y sont diagnostiqués à la suite de l'apparition de symptômes), notamment, aux fins du calcul de la sensibilité et de la spécificité des examens de dépistage.</p>	<p>Sensibilité Nombre de participants atteints et positifs au dépistage/nombre total de participants atteints</p> <p>Spécificité Nombre de participants non atteints et négatifs au dépistage/nombre total de participants non atteints</p> <p>Valeur prédictive positive Nombre de participants atteints et positifs au dépistage/nombre total de participants positifs au dépistage</p>

Objectifs	Normes	Exigences à respecter	Indicateurs définis
<p>4. Offrir les services de dépistage, de confirmation diagnostique et de prise en charge dans les meilleurs délais</p>	<p>4.1. Premiers prélèvements ≥ 95 % des premiers prélèvements sont effectués entre les jours 1 et 3 de vie des nouveau-nés pour lesquels le dépistage a été accepté.</p> <p>100 % des premiers prélèvements sont reçus à l'établissement fiduciaire dans un délai de 4 jours ouvrables suivant la date du prélèvement lui-même.</p>	<p>Le <i>Guide de pratique pour le dépistage sanguin et urinaire</i> précise les conditions à respecter concernant le prélèvement.</p>	<p>Pourcentage des premiers prélèvements effectués entre les jours 1 et 3 de vie</p> <p>Nombre de nouveau-nés dont l'âge au premier prélèvement est compris entre 1 et 3 jours/nombre total de nouveau-nés pour lesquels un premier prélèvement est reçu à l'établissement fiduciaire</p> <p>Pourcentage des premiers prélèvements reçus dans les délais prévus</p> <p>Nombre d'enfants pour lesquels le prélèvement est reçu dans les 8 jours ouvrables suivant la naissance/nombre total des premiers prélèvements reçus</p>
<p>4. Offrir les services de dépistage, de confirmation diagnostique et de prise en charge dans les meilleurs délais</p>	<p>4.2. *Cas manqués (dépistage non offert après 5 jours de vie)</p> <p>4.2.1. 100 % des bébés admissibles au dépistage, mais qui n'ont pas été dépistés au cinquième jour de vie sont identifiés par le système d'information avant leur 15^e jour de vie.</p> <p>4.2.2. Une action en vue de rejoindre les parents est entreprise dans les 24 heures ouvrables suivant leur identification (rejoints en deuxième intention).</p> <p>4.2.3. Un prélèvement est fait à l'intérieur de 3 jours ouvrables suivant le contact des parents lorsqu'ils acceptent de participer.</p>	<p>À venir. Une circulaire ministérielle précisera les exigences en cette matière.</p>	<p>*Proportion d'enfants rejoints en deuxième intention</p> <p>Nombre total d'enfants rejoints en deuxième intention au 16^e jour de vie/nombre total d'enfants admissibles au dépistage pour lesquels aucun papier buvard n'était disponible au neuvième jour de vie</p> <p>Nombre d'enfants admis dans un centre de référence avec des symptômes, qui n'ont pas été dépistés ou dont les parents ont refusé le dépistage.</p>

Objectifs	Normes	Exigences à respecter	Indicateurs définis
	<p>4.3 *Enfants nés hors Québec et admissibles dont les parents ont demandé à ce qu'ils soient dépistés.</p> <p>100 % des enfants nés hors Québec et dont les parents ont demandé à ce qu'ils soient dépistés ont obtenu la référence médicale pour le faire.</p>	<p>À venir. Une circulaire ministérielle précisera les exigences en cette matière.</p>	<p>*Nombre d'enfants nés hors Québec et ayant été admis au programme</p>
<p>4. Offrir les services de dépistage, de confirmation diagnostique et de prise en charge dans les meilleurs délais</p>	<p>4.4 Disponibilité des résultats</p> <p>*100 % des résultats (N, H, IND) sont disponibles dans un délai de 5 jours ouvrables entre la réception des échantillons au laboratoire et la première analyse.</p> <p>4.5. Rappel de prélèvements / résultat indéterminé</p> <p>4.5.1. 90 % des parents sont contactés dans un délai de 3 jours ouvrables suivant le résultat.</p> <p>4.5.2. ≥95 % des reprises de prélèvements sont reçus dans un délai de 3 jours ouvrables au laboratoire.</p>	<p>Les analyses de laboratoire sont réalisées quotidiennement (jours ouvrables, soit du lundi au vendredi, à l'exception des jours fériés) et au fur et à mesure de la réception des prélèvements à l'établissement fiduciaire.</p>	<p>*Pourcentage de résultats définitifs disponibles dans les 14 jours suivant la naissance</p> <p>Nombre de résultats pour lesquels le nombre de jours écoulés entre la date de réception et la date des résultats définitifs est < 5 jours / nombre total de résultats</p> <p>Pourcentage de reprises de prélèvements réalisées dans les délais prévus</p> <p>Nombre d'appels pour contacter les parents pour lesquels le nombre de jours écoulés entre la date de résultat et la date d'appel est < 3 jours / nombre total d'appels</p> <p>Nombre de prélèvements pour lesquels le nombre de jours écoulés entre la date de réception au laboratoire et la date de prélèvement est < 3 jours / nombre total de reprises de prélèvements</p>

Objectifs	Normes	Exigences à respecter	Indicateurs définis
<p>4. Offrir les services de dépistage, de confirmation diagnostique et de prise en charge dans les meilleurs délais</p>	<p>4.6. Confirmation diagnostique</p> <p>4.6.1. Appels suivant les résultats 100 % des appels aux parents réalisés dans les 2 jours ouvrables suivant la disponibilité du résultat. 100 % des appels aux centres de référence réalisés dans les 2 jours ouvrables suivant la disponibilité du résultat.</p> <p>4.6.2. Rendez-vous de confirmation 100 % des nouveau-nés référés à la suite d'un résultat positif sont pris en charge pour la confirmation diagnostique 5 jours après que l'établissement fiduciaire ait contacté le centre de référence.</p> <p>4.6.3. Résultats de confirmation 100 % des résultats de confirmation diagnostique sont transmis à l'établissement fiduciaire avant que l'enfant n'ait atteint l'âge de 2 mois.</p> <p>4.6.4. Qualité des tests de confirmation diagnostique pour chacune des maladies (spécificité/sensibilité)</p>	<p>L'établissement fiduciaire précise, par écrit, un protocole pour la référence rapide et confidentielle à un centre hospitalier désigné des nouveau-nés dont les résultats définitifs de dépistage sont anormaux ou indéterminés, sur la base d'une décision prise par le médecin biochimiste.</p> <p>(Prise en charge dans les 21 jours suivant la naissance)</p> <p>Le centre hospitalier acceptant la référence contacte les parents des nouveau-nés référés en vue de leur donner rapidement un rendez-vous pour l'établissement du diagnostic.</p> <p>Le centre de référence informe les parents du résultat du diagnostic.</p> <p>Le centre hospitalier désigné communique au médecin traitant d'un enfant diagnostiqué positif les résultats des tests diagnostiques.</p>	<p>Pourcentage d'enfants dont le diagnostic a été confirmé dans le délai prescrit (21 jours de vie)</p> <p>Nombre de cas positifs confirmés pour lesquels le nombre de jours écoulés entre la date de prise en charge confirmée et la date de naissance est ≤ 21 jours/nombre total de cas positifs confirmés</p> <p>Qualité des tests de confirmation diagnostique (à définir)</p>

Objectifs	Normes	Exigences à respecter	Indicateurs définis
<p>4. Offrir les services de dépistage, de confirmation diagnostique et de prise en charge dans les meilleurs délais</p>	<p>4.7. Résultats de porteur 100 % des demandes de statut de porteur identifié obtiennent une réponse dans les 10 jours ouvrables.</p>	<p>L'établissement fiduciaire précise, par écrit, le protocole à suivre pour retourner les résultats au demandeur dans le délai prescrit.</p>	
	<p>4.8. Exhaustivité des renseignements au système d'information Les renseignements requis au système d'information sont exhaustifs pour 98 % des enfants admissibles au programme après 4 mois.</p>	<p>La liste des renseignements à transmettre au système d'information, pour chacun des acteurs (médecin accoucheur, sage-femme, centre accoucheur, maison de naissance, centre hospitalier de référence, établissement fiduciaire du programme), est publiée et mise à jour par le répondant national du programme.</p> <p>L'établissement fiduciaire du programme communique au médecin traitant qui en fait la demande les résultats des tests de dépistage pour un enfant qu'il suit.</p>	<p>Proportion des nouveau-nés admissibles pour lesquels l'information au système d'information est complète</p> <p>Nombre de nouveau-nés admissibles pour lesquels tous les champs de saisies pertinents sont complets dans le système d'information/nombre total de nouveau-nés admissibles</p>

9. ÉVALUATION

Les activités d'évaluation permettent de soutenir le MSSS dans les orientations à suivre à l'égard du programme. Elles ont comme objectif d'assurer l'implantation de composantes ou de mesures particulières³³ ou d'apprécier la performance du programme.

Le système d'information permet de colliger les données nécessaires à l'évaluation continue du programme. Des collectes de données supplémentaires, à la fois qualitatives et quantitatives, peuvent être requises. Elles le sont, entre autres, dans le cadre de mandat confié à des organismes particuliers et selon le respect des principes du cadre de référence.

Le comité consultatif du programme assure un suivi étroit des opérations afin de conseiller le MSSS quant aux ajustements nécessaires. Il peut aussi conseiller le MSSS quant aux protocoles et aux paramètres du programme en fonction des données probantes disponibles. Lorsque requis, le MSSS confie des mandats particuliers à des organismes-conseils ou à des groupes de recherche pour l'évaluation du programme.

33. Ce sera notamment le cas à la suite de l'introduction de l'anémie falciforme comme nouvelle composante du programme.

10. CONCLUSION

La mise en œuvre d'un programme de dépistage pose de nombreux défis organisationnels. À la frontière des activités cliniques et des activités de prévention en santé publique, un tel programme doit respecter des normes de qualité et est soumis à des mécanismes de rétroaction en continu. Un programme de dépistage demande donc, à l'ensemble des acteurs, un investissement particulier afin de s'assurer que les objectifs soient atteints et que les normes soient respectées. Le programme doit aussi évoluer en fonction des données probantes. La collaboration, où chacun participe au même objectif, permet d'offrir des services qui correspondent aux plus hauts standards et qui permettent d'améliorer la qualité de vie des nouveau-nés atteints de maladies graves et celle de leur famille.

ANNEXE I – Variantes d'hémoglobinopathies dépistées

Le Programme dépiste certaines formes courantes et sévères de maladies de l'hémoglobine pour lesquelles il a été démontré qu'un bénéfice pouvait être atteint par une intervention précoce avant l'apparition des symptômes³⁴.

Les formes dépistées par le Programme sont les suivantes :

- HbSS;
- HbSC;
- HbS $\beta^{0\text{-thal}}$;
- HbS $\beta^{+\text{-thal}}$;
- HbD-Punjab;
- HbO-Arab.

D'autres formes sévères peuvent être détectées lors du dépistage. Si elles sont sévères et cliniquement significatives, le résultat du dépistage sera divulgué aux parents et ils seront référés à un centre de référence. Cependant, puisque les données probantes ne sont pas suffisantes pour justifier une intervention systématique de suivi, les cas qui pourraient être découverts dans le cadre du programme ne feront pas l'objet de normes précises. Les cas seront pris en charge, comme d'autres cas de maladie, à l'extérieur du cadre normatif du programme.

Bien qu'il ne s'agisse pas d'un objectif du programme, le test de dépistage de l'anémie falciforme permet également d'identifier les porteurs de certaines mutations.

Les formes identifiées dans le cadre du programme sont les suivantes :

- HbAS;
- HbAC;
- HbAE;
- HbAD.

Les porteurs d'autres mutations du gène de l'hémoglobine ne seront pas détectés par le Programme. Le Programme rend le statut de porteur de l'enfant disponible à ceux qui désirent l'obtenir (voir l'annexe II pour les normes particulières).

34. INSPQ, précité note 3.

ANNEXE II – Procédure pour demander un statut de porteur

Dans l'état actuel du programme, seul le dépistage de l'anémie falciforme et des autres formes sévères d'hémoglobinopathies génère la présence ou l'absence de la maladie et le statut de porteur.

À la suite de l'analyse du test de dépistage, l'information concernant le statut de porteur est conservée de manière confidentielle à l'établissement fiduciaire comme les autres résultats positifs du programme, et ce, pour toute la durée du programme. Elle peut être demandée à tout moment.

Seuls les parents de l'enfant et l'enfant âgé de 14 ans et plus, ou encore leur médecin traitant, sont autorisés à obtenir cette information.

La demande peut être faite directement auprès de l'établissement fiduciaire en remplissant le formulaire prévu à cette fin et disponible sur le site Internet du MSSS. La demande peut également être faite par le médecin, en utilisant le même formulaire.

Les demandes reçues à l'établissement fiduciaire sont traitées dans un délai de 5 jours ouvrables. L'établissement fiduciaire communique le résultat par la poste, par une lettre acheminée au demandeur (le parent, l'enfant ou le médecin).

Avec la lettre envoyée par l'établissement fiduciaire, de l'information générale sur la signification du résultat est transmise. Un dépliant produit par le MSSS est fourni. Une référence au site Web du MSSS, pour plus d'information, est également suggérée. Il est aussi proposé d'en discuter avec son médecin traitant. Finalement, l'établissement fiduciaire peut être contacté s'il demeure des questions sur cette information.

ANNEXE III – Comité consultatif sur le dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs

Nancy Robitaille (présidente), hémato-pédiatre, CHU Sainte-Justine

Yves Giguère, médecin biochimiste, directeur du programme, CHU de Québec

Marie-Thérèse Berthier, biochimiste clinique au programme, CHU de Québec

Denis Soulières, hématologue, CHUM

Josée Brossard, hématologue, CHUS

Patricia Pelletier, hématologue, CUSM

Sharon Abish, hématologue, CUSM

Valérie Larouche, hématologue, CHU de Québec

Marie Gale, infirmière, CUSM

Karyn Latour, conseillère en génétique, CHU Sainte-Justine

Marleen Dehertog, sage-femme, maison de naissance Côte-des-Neiges, CSSS de la Montagne

Mejda Shaiek, sage-femme, La maison bleue de Parc-Extension, CSSS de la Montagne

Balbina Russillo, omnipraticienne en périnatalité, Centre hospitalier St-Mary's

Michèle Vartian, pédiatre, Cité de la santé de Laval

Wilson Sanon, président de l'Association de l'anémie falciforme du Québec

Marie Rochette, directrice, Direction de la prévention des maladies chroniques et des traumatismes, MSSS

Yves Jalbert, directeur, Direction de l'accès, des technologies et de la biologie médicale, MSSS

Guy Roy, médecin-conseil, Direction de la prévention des maladies chroniques et des traumatismes, MSSS

Denis Ouellet, adjoint au directeur, Direction de l'accès, des technologies et de la biologie médicale, MSSS

Catherine Hamelin, Direction de la biovigilance, MSSS

Sabrina Fortin, coordonnatrice du comité, chargée de projet pour le rehaussement du programme, Direction de la prévention des maladies chroniques et des traumatismes, MSSS

www.msss.gouv.qc.ca/depistage-neonatal

13-918-07W © Gouvernement du Québec, 2013