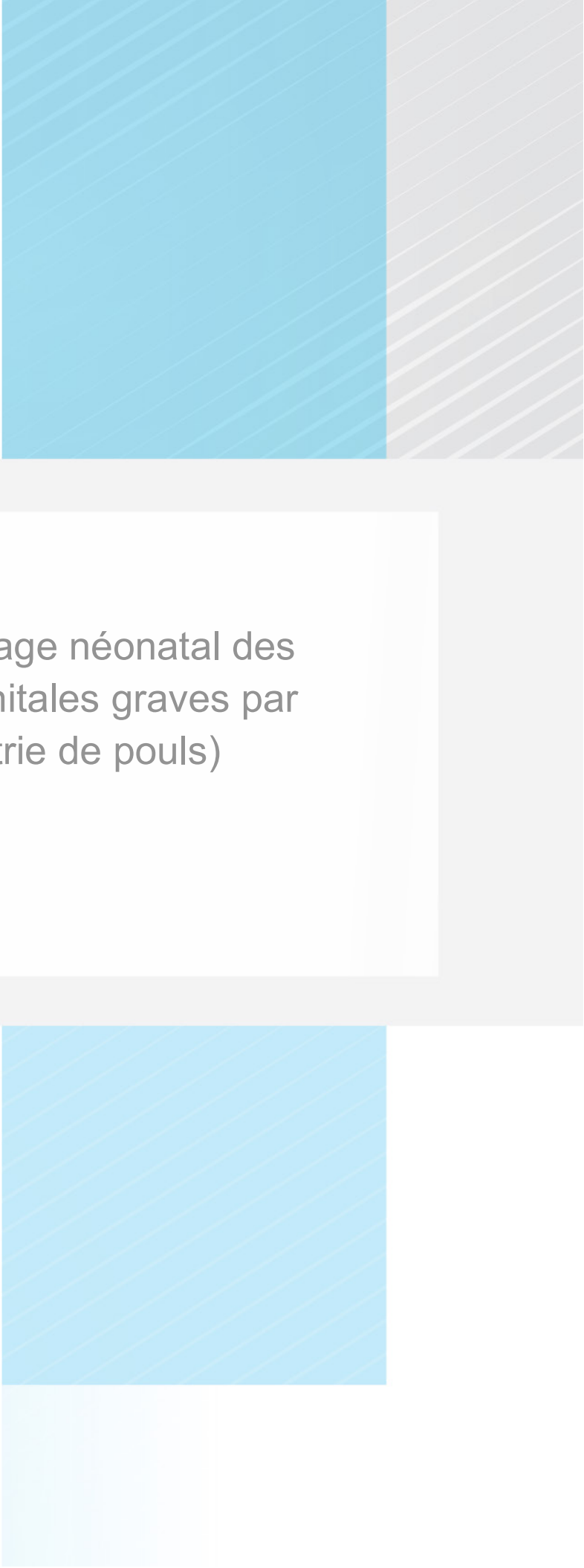


Pertinence du dépistage néonatal des
cardiopathies congénitales graves par
saturométrie (oxymétrie de pouls)

Une production de l'Institut national
d'excellence en santé
et en services sociaux (INESSS)

Direction de l'évaluation et de la pertinence des
modes d'intervention en santé



Pertinence du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie (oxymétrie de pouls)

Rédaction

Julie Brunet
Mélanie Lalancette-Hébert

Collaboration

Jean-François Boivin
Joël Brabant

Coordination scientifique

Julie Lessard

Direction

Catherine Truchon
Ann Lévesque

Le présent rapport a été présenté au Comité d'excellence clinique en dépistage des maladies chroniques de l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) aux réunions du 19 novembre 2020 et du 6 mai 2021.

Le contenu de cette publication a été rédigé et édité par l'INESSS.

Membres de l'équipe de projet

Auteurs

Julie Brunet, Ph. D.

Mélanie Lalancette-Hébert, Ph. D.

Collaborateurs internes

Jean-François Boivin, médecin-conseil

Joël Brabant, M. Sc.

Coordonnatrice scientifique

Julie Lessard, Ph. D.

Adjointe à la directrice

Ann Lévesque, Ph. D.

Directrice

Catherine Truchon, Ph. D., M. Sc. Adm.

Repérage d'information scientifique

Bin Chen, *tech. doc.*

Renaud Lussier, M.S.I.

Lysane St-Amour, M.B.S.I.

Gestion de l'information

Mike Benigeri, Ph. D.

José Perez, M. Sc.

Soutien administratif

Jacinthe Clusiau

Jean Talbot

Équipe de l'édition

Denis Santerre

Hélène St-Hilaire

Nathalie Vanier

Sous la coordination de

Renée Latulippe, M.A.

Avec la collaboration de

Littera Plus, révision linguistique

Mark A. Wickens, Traduction

Lucy Boothroyd, révision scientifique
de traduction

Dépôt légal

Bibliothèque et Archives nationales du Québec, 2021

Bibliothèque et Archives Canada, 2021

ISBN 978-2-550-89994-5 (PDF)

© Gouvernement du Québec, 2021

La reproduction totale ou partielle de ce document est autorisée à condition que la source soit mentionnée.

Pour citer ce document : Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS). Pertinence du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie (oxymétrie de pouls). Avis rédigé par Julie Brunet. Québec, Qc : INESSS; 2021. 159 p.

L'Institut remercie les membres de son personnel qui ont contribué à l'élaboration du présent document.

Comité consultatif

Pour ce rapport, les membres du comité d'experts sont :

D^r Gabriel Altit, pédiatre-néonatalogiste, Centre universitaire de santé McGill, Hôpital de Montréal pour enfants

D^{re} Angie Brockman, médecin omnipraticienne en périnatalité, CISSS de Laval, Hôpital de la Cité-de-la-Santé

D^r Philippe Chetaille, cardiologue pédiatre, CHU de Québec – Université Laval, CHUL

D^{re} Anne Fournier, cardiologue pédiatre, CHU Sainte-Justine

M^{me} Myriam Lévesque, infirmière et gestionnaire du secteur de périnatalité de Rimouski, CISSS du Bas-Saint-Laurent, Hôpital régional de Rimouski

M^{me} Linda Massé, infirmière praticienne en pédiatrie, Centre universitaire de santé McGill

M^{me} Marika Paré, sage-femme en maison de naissances, Montréal

D^{re} Évelyne Raiche, obstétricienne gynécologue, CIUSSS de l'Estrie – CHUS

D^{re} Joëlle Rouillard-Lafond, pédiatre, CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean, Hôpital d'Alma

Comité d'excellence clinique en dépistage des maladies chroniques

Présidence

D^{re} Ewa Sidorowicz, médecin interniste, directrice des services professionnels, Centre universitaire de santé McGill

Vice-présidence

D^{re} Claire Gagné, médecin de famille, médecin-conseil, pratiques cliniques et préventives, Direction régionale de santé publique de Montréal

Membres

D^r Paul Brassard, professeur agrégé, Département de médecine, Université McGill, chercheur clinicien, Division d'épidémiologie clinique, Centre universitaire de santé McGill

D^{re} Nathalie Cormier, médecin de famille, GMF Harricana, adjointe à la directrice locale de programme, GMF-U Les Eskers

D^{re} Madeleine Durand, médecin interniste, professeure adjointe de clinique, centre de recherche du CHUM

M. Fabien Ferguson, conseiller en soutien aux ordonnances individuelles d'ajustement et ordonnances collectives, Collège des médecins du Québec

M. Jean-Simon Fortin, consultant en éthique, candidat au Ph. D. (bioéthique),
Université de Montréal

M. Jason Robert Guertin, professeur adjoint, Département de médecine sociale et
préventive, Faculté de médecine, Université Laval

D^r Michel Labrecque, médecin de famille, professeur émérite, Faculté de médecine,
Département de médecine familiale et de médecine d'urgence, Université Laval

Représentants citoyens

M. Vincent Beaucher, Sherbrooke

M. Jean-François Gagnon, Québec

Comité de suivi

M^{me} Catherine Arpin, représentante de l'Ordre des sages-femmes du Québec

M^{me} Joanie Belleau, conseillère de la pratique à l'Ordre des infirmières et infirmiers du
Québec

D^{re} Amélie Bourassa, directrice adjointe des services professionnels, CHU de Québec

D^r Frédéric Dallaire, représentant de l'Association des cardiologues du Québec

D^{re} Catherine Déry, représentante de l'Association des pédiatres du Québec

D^{re} Pauline Gref, représentante du Collège des médecins du Québec

D^{re} Édith Massé, coprésidente de la Société des néonatalogistes du Québec

M^{me} Arian Navikas, représentante du directeur des services hospitaliers, Centre de
santé d'Inuulitsivik, Puvirnituq – *consultation courriel*

Représentants du MSSS

M^{me} Pamela Bou-Malhab (DGSP-DGAPPS-DPCSDD)

M. Thierry Gahungu (DGSP-DGAPPS-DPCSDD)

M^{me} Nathalie Mercier (DGAUMIP-DGASHMPC)

Lecteurs externes

L'Institut tient à remercier les personnes suivantes qui ont agi à titre de lectrice et de
lecteur externes pour ce rapport :

D^{re} Nassiba Alami Laroussi, cardiologue pédiatre, CHU Sainte-Justine

D^r Marc Bellavance, cardiologue pédiatre, CIUSSS de l'Estrie-CHUS

Autres contributions

L'Institut tient à remercier les personnes suivantes qui ont contribué à faire connaître la perspective de la Fondation québécoise pour les enfants malades du cœur :

M^{me} Sylvie Gérin-Lajoie, directrice générale de la Fondation En Cœur

M. Philippe Deslauriers, coordonnateur – Section Québec de la Fondation En Cœur

L'Institut tient à remercier :

M^{me} Ingeborg Blancquaert de sa contribution en début de projet;

D^{re} Ariane Marelli, cardiologue et professeure de médecine à l'Université McGill, qui a accepté de répondre à des questions à titre d'experte en cardiopathies congénitales.

Déclaration de conflits d'intérêts

La **D^{re} Anne Fournier**, experte du comité consultatif en tant que cardiologue-pédiatre, est également membre du conseil d'administration de la Fondation québécoise pour les enfants malades du cœur, En Cœur, et coauteure de la publication sur le positionnement de la Société canadienne de cardiologie, de l'Association canadienne de cardiologie pédiatrique et de la Société canadienne de pédiatrie en faveur du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie.

Responsabilité

L'Institut assume l'entière responsabilité de la forme et du contenu définitifs du présent document. Les conclusions et la recommandation ne reflètent pas forcément les opinions des lecteurs externes ou celles des autres personnes consultées aux fins du présent dossier.

TABLE DES MATIÈRES

RÉSUMÉ.....	I
SUMMARY.....	VIII
SIGLES ET ACRONYMES	XIV
GLOSSAIRE	XVI
INTRODUCTION ET MANDAT	1
1. MÉTHODOLOGIE SOMMAIRE.....	4
1.1. Question décisionnelle	4
1.2. Questions d'évaluation	4
1.3. Démarche d'évaluation	4
1.4. Formulation de la recommandation et gestion des conflits d'intérêts	5
2. PROBLÉMATIQUE DE SANTÉ.....	6
2.1. Étiologie	6
2.2. Épidémiologie.....	8
2.3. Présentation clinique, détection et traitements	12
2.4. Pronostic.....	16
3. PORTRAIT DE LA SITUATION AU QUÉBEC	23
3.1. Questionnaires de l'INESSS	23
3.2. Données de l'Association des pédiatres du Québec.....	25
3.3. Résumé d'une entrevue avec une association de patients, parents et proches aidants	25
4. PERFORMANCE DE LA SATUROMÉTRIE	27
4.1. Description des études	27
4.2. Résultats sur la performance	32
5. EFFICACITÉ.....	37
5.1. Description des études retenues.....	37
5.2. Limites des études retenues	41
5.3. Résultats sur l'efficacité	42
6. INNOCUITÉ.....	45
6.1. Risques physiques	45
6.2. Risques psychosociaux	46
7. ACCEPTABILITÉ SOCIALE ET ENJEUX ÉTHIQUES	51
7.1. Acceptabilité du test de saturométrie	51
7.2. Enjeux éthiques.....	55
8. STATUT DU DÉPISTAGE.....	58
9. ASPECT ORGANISATIONNEL.....	62
9.1. Population à soumettre au dépistage.....	62
9.2. Maladies ciblées.....	62
9.3. Protocole de dépistage	63

9.4.	Choix du saturomètre	65
9.5.	Utilisation des services de santé et trajectoire de soins	66
9.6.	Collecte et traitement des données	68
9.7.	Formation et éducation des fournisseurs de soins et des familles	69
9.8.	Autres facteurs à considérer	69
9.9.	Options d'implantation	70
10.	ASPECT ÉCONOMIQUE	72
	DISCUSSION	77
	PROCESSUS DÉLIBÉRATIF ET RECOMMANDATION	94
	RÉFÉRENCES	98
	ANNEXE A	116
	Méthodologie	116
	ANNEXE B	124
	Stratégie de repérage d'information scientifique	124
	ANNEXE C	133
	Processus de sélection de la littérature pour évaluer la performance, l'efficacité et l'innocuité du dépistage par saturométrie	133
	ANNEXE D	134
	Raisons de l'exclusion des publications non retenues pour l'évaluation de la performance, de l'efficacité et de l'innocuité du dépistage par saturométrie	134
	ANNEXE E	135
	Questionnaires	135
	ANNEXE F	142
	Protocole de la Société canadienne de pédiatrie	142
	ANNEXE G	143
	Performance du test de saturométrie	143
	ANNEXE H	149
	Évaluation de la qualité des études de cohortes repérées	149
	ANNEXE I	151
	Options d'implantation	151

LISTE DES TABLEAUX

Tableau 1	Caractéristique, description clinique, fréquence, prévalence et récurrence des 10 principales CCG	10
Tableau 2	Présentation clinique et traitement des 10 principales CCG	14
Tableau 3	Pronostic des 10 principales CCG	20
Tableau 4	Résultats sur la performance du test de dépistage néonatal par saturométrie	33
Tableau 5	Caractéristiques des études comparatives retenues pour l'évaluation de l'efficacité du dépistage néonatal par saturométrie des CCG	40
Tableau 6	Prises de position sur le dépistage néonatal des CCG par saturométrie.....	60
Tableau 7	Synthèse des études économiques les plus représentatives de la situation au Québec sur la saturométrie	73
Tableau A1	Critères de sélection des études pour évaluer la performance du test, l'efficacité et l'innocuité du dépistage néonatal des CCG par saturométrie	119
Tableau D1	Publications non retenues	134
Tableau G1	Description des revues systématiques et méta-analyses qui ont évalué la performance de la saturométrie	143
Tableau G2	Description des études sur la performance et résultats du test de dépistage néonatal par saturométrie.....	144
Tableau H1	Qualité des études de cohortes retenues pour l'évaluation de l'efficacité du test de saturométrie selon l'outil CASP* pour les cohortes	149
Tableau I1	Options d'implantation du dépistage néonatal des CCG et autres maladies hypoxémiques par saturométrie.....	151
Tableau I2	Principaux avantages et inconvénients des différentes options d'implantation du dépistage néonatal des CCG et autres maladies hypoxémiques par saturométrie.....	159

LISTE DES FIGURES

Figure A1	Modèle conceptuel de la prise en charge des cardiopathies congénitales graves (CCG) repérées par saturométrie	117
Figure C1	Diagramme de flux	133

RÉSUMÉ

Problématique de santé

Les cardiopathies congénitales graves sont des malformations cardiaques qui résultent de problèmes de formation d'une ou de plusieurs parties du cœur au cours des premiers stades du développement embryonnaire. La cardiopathie congénitale grave entraîne une mauvaise circulation sanguine ou une diminution de la concentration d'oxygène dans le sang. En conséquence, les organes et les tissus du corps sont hypo-oxygénés, ce qui peut entraîner des lésions organiques et des complications potentiellement mortelles. Elles nécessitent une attention médicale dès le diagnostic. Une intervention chirurgicale ou par cathéter est requise au cours du premier mois de vie et un suivi en cardiologie est par la suite nécessaire tout au long de la vie. L'étiologie de ces malformations est multifactorielle et vraisemblablement liée à des facteurs environnementaux et parfois associée à des variants génétiques. Les cardiopathies congénitales graves ont une prévalence de 1 à 3 sur 1 000 naissances vivantes et elles représentent environ le quart de toutes les cardiopathies congénitales.

La détection, le traitement et les résultats cliniques des patients atteints d'une cardiopathie congénitale grave se sont améliorés considérablement au cours des dernières décennies. Le diagnostic prénatal et le dépistage néonatal sont deux stratégies de détection précoce qui permettent la planification de la prise en charge impliquant la collaboration de la famille et du personnel soignant. Malgré l'utilisation de l'échographie au deuxième trimestre pour le diagnostic prénatal et de l'examen physique comme techniques de détection, une proportion variable de nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave ne sont pas repérés avant la sortie de l'hôpital ou le départ de la maison de naissance. Ces nouveau-nés seront alors admis en urgence avec une condition aiguë et souvent en état d'insuffisance cardiaque avec un risque accru de déficit neurologique. Le déficit neurologique sévère surviendrait chez 5 à 10 % des patients atteints d'une cardiopathie congénitale grave, et des problèmes neurologiques plus légers se produiraient chez 25 % d'entre eux, en majorité des cas pour qui le diagnostic a été tardif.

Mandat

Le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) a mandaté l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) afin qu'il évalue la pertinence du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves à l'aide du test de saturométrie.

Méthodologie

Pour réaliser ce mandat, une recherche systématique de la littérature scientifique a été faite pour repérer les données portant sur la performance, l'efficacité et l'innocuité du test de saturométrie pour reconnaître les cas de cardiopathie congénitale grave chez le nouveau-né. Des données contextuelles et expérientielles ont été recueillies auprès de

professionnels exerçant en périnatalité et d'une association de patients et de parents ou de proches aidants d'enfants malades du cœur. Les enjeux organisationnels liés à l'utilisation du test de saturométrie (moment du test, site, algorithme) et les orientations optimales de l'implantation (nouveau programme, programme existant ou pratique clinique préventive) dans le contexte québécois ont été discutés avec les experts du comité consultatif et avec les membres d'un comité de suivi composé de représentants de différents organismes et associations concernés. L'ensemble des données (scientifiques, contextuelles et expérientielles) a été soumis au comité d'excellence clinique en dépistage des maladies chroniques pour que celui-ci puisse délibérer sur la recommandation finale.

Portrait de la situation au Québec

Selon un questionnaire administré dans le cadre des présents travaux, environ les trois quarts des centres hospitaliers accoucheurs et près du tiers des maisons de naissance au Québec appliqueraient déjà le test de saturométrie pour la détection des cardiopathies congénitales graves. Ce test serait effectué dans presque tous les cas par une infirmière en milieu hospitalier et toujours par la sage-femme en maison de naissance¹.

Performance du test de dépistage

Une certaine uniformité est observée dans les résultats des deux plus récentes méta-analyses réalisées à près de six ans d'intervalle et portant sur la performance du test de dépistage. Les auteurs de la plus récente méta-analyse concluent que, avec la taille de leur revue et compte tenu de leurs estimations précises de la sensibilité et de la spécificité, d'autres études sur la performance de la saturométrie ne seraient pas nécessaires. Ils estiment que le test de saturométrie est hautement spécifique et modérément sensible.

Une très grande hétérogénéité a été observée pour tous les paramètres de performance évalués dans les études publiées postérieurement aux deux revues systématiques retenues. Cette hétérogénéité proviendrait notamment de la diversité des maladies incluses parmi les cibles primaires. Aussi, le fait que la majorité des études ont exclu les nouveau-nés qui avaient reçu un diagnostic prénatal tend à sous-estimer la performance de la saturométrie qui aurait vraisemblablement repéré ces cas. Enfin, le taux de référence vers les services spécialisés et le taux de faux positifs doivent être interprétés avec prudence, car dans bien des cas le test de saturométrie repère des conditions sérieuses, non cardiaques, et l'avantage de leur identification n'est pas pris en considération. Le test de saturométrie est considéré comme un test de dépistage qui pourrait potentiellement, s'il est ajouté à l'échographie prénatale et à l'examen physique, améliorer la sensibilité de détection globale des cardiopathies congénitales graves.

¹ Dans ce document, le terme « maison de naissance » inclut également les accouchements réalisés à domicile avec l'aide d'une sage-femme. Les équipes de sages-femmes ont une mission régionale et, bien qu'une femme puisse faire le choix d'accoucher à son domicile, elle doit d'abord s'inscrire dans une maison de naissance pour obtenir les services d'une sage-femme.

Efficacité du dépistage néonatal

Dans une étude écologique observationnelle, les États américains qui ont implanté le dépistage néonatal systématique des cardiopathies congénitales graves ont obtenu une diminution significative de 33 % des décès pour les cas diagnostiqués en période prénatale et postnatale, par rapport aux États qui n'ont pas mis en œuvre la politique rendant obligatoire le dépistage néonatal. Les résultats de cette étude, qui utilisait des registres populationnels de naissances et de décès, n'ont pu à ce jour être reproduits et doivent être interprétés avec prudence, puisque les méthodes, le moment du diagnostic et les changements de pratique dans le temps ne peuvent être pris en considération avec cette méthode. Des données américaines tirées d'une base de données de chirurgie cardiothoracique ont montré une diminution significative du nombre des décès à un an, mais certaines sous-analyses tendent à démontrer que le test de saturométrie ne serait pas responsable de cette diminution qui serait plutôt liée aux diagnostics prénataux. Une étude de cohortes rétrospective de trois centres tertiaires du Royaume-Uni n'a pas été en mesure de démontrer un avantage associé à la saturométrie sur la mortalité postnatale à un an. Deux de ces trois études ont aussi tenté de mettre en lumière des liens entre un diagnostic postnatal précoce et une diminution de la mortalité, mais sans y arriver. Enfin, la mortalité a été évaluée dans ces études à différents moments et avec différents devis comportant tous des biais et des limites de diverses natures.

Innocuité du dépistage néonatal

Le dépistage de cardiopathies congénitales graves par saturométrie s'accompagnerait d'un risque de faux négatif et de différents types de faux positifs. Les autres conditions hypoxémiques non cardiaques repérées, même graves, seront généralement classifiées comme résultats faux positifs dans les analyses sur la performance du dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie, même si un avantage clinique de leur identification a été reconnu par différents experts. Il y a consensus à propos du besoin de soutien psychologique des parents à la suite d'un résultat de dépistage positif, et encore plus lors de l'obtention de la confirmation du diagnostic concernant une cardiopathie congénitale grave.

Enjeux éthiques et acceptabilité sociale

Selon la littérature, le dépistage des cardiopathies congénitales graves par le test de saturométrie serait généralement jugé acceptable par les parents dont les enfants sont nés dans différents lieux, y compris dans le contexte de congé précoce à la suite de l'accouchement, ainsi que par le public ou les citoyens. Selon la littérature et les consultations menées dans le cadre du présent travail, la perception générale du test de saturométrie par le personnel médical et les professionnels de la santé était positive, et la détection de problèmes cardiaques ou pulmonaires était vue comme bénéfique. De plus, le personnel médical impliqué lors d'un test positif était favorable à voir le test devenir un élément de routine à condition que les ressources humaines soient suffisantes. L'enjeu du consentement pour le dépistage des cardiopathies congénitales graves par

saturométrie soulevé dans la littérature a aussi fait l'objet de discussions parmi les experts et professionnels des différents comités consultés.

Aspects organisationnels

Comme le mandat reçu du MSSS le demandait, une analyse étroite a été effectuée afin de déterminer la modalité optimale d'implantation, si jugée pertinente, d'un processus de dépistage des cardiopathies congénitales graves à l'aide de la saturométrie. Les avantages et inconvénients d'un programme structuré de dépistage ont été comparés à ceux d'une approche de type « pratique clinique préventive ». Compte tenu des exigences organisationnelles importantes associées aux programmes structurés de dépistage et du fait qu'une proportion importante des centres hospitaliers accoucheurs ont déjà intégré l'utilisation de la saturométrie dans leur processus clinique, les experts et parties prenantes consultés se sont dits en faveur d'une approche plus souple de type pratique clinique préventive s'inscrivant comme un standard de soins aux nouveau-nés.

À cet égard, la littérature sur les aspects organisationnels du dépistage par saturométrie démontre que l'adaptation des protocoles selon le lieu de naissance est essentielle et que l'interprétation de l'algorithme nécessite une formation pour le personnel qui réalise le test. Selon les données expérientielles et contextuelles recueillies, l'organisation du système de santé pour la prise en charge et le suivi des cas positifs au test de saturométrie n'aurait pas à subir de modifications profondes dans le contexte québécois, car le continuum de soins pour les services de cardiologie pédiatrique est bien établi. Les experts s'entendent pour dire que le moment idéal du test est autour de 24 heures de vie pour éviter un nombre important de faux positifs, mais aussi pour empêcher que plusieurs bébés ne deviennent symptomatiques avant le test de saturométrie. Le test devrait être fait avant un congé précoce et permettre une certaine flexibilité pour que tous les nouveau-nés puissent y être soumis, y compris ceux hospitalisés aux unités de soins intensifs néonataux, et ce, dans un délai raisonnable.

Aspects économiques

Environ une vingtaine d'études économiques, essentiellement des études de coût et du ratio coût-efficacité de la saturométrie, provenant de divers pays, ont été publiées depuis le début des années 2000. Très peu d'études ont tenu compte de la qualité de vie des patients dans l'analyse coût-efficacité ou des avantages potentiels du dépistage d'autres pathologies importantes qui ne sont pas des cardiopathies congénitales graves. La précision des hypothèses, notamment sur la durée du test et l'utilisation de sondes jetables ou réutilisables, peut avoir des impacts majeurs sur les coûts d'un programme populationnel de dépistage par saturométrie, qui variaient de 3,47 \$ à 35 \$ CA par nouveau-né d'après les études retenues. Les parties prenantes consultées étaient d'avis que le coût de la saturométrie ne serait pas un obstacle à l'élargissement de la pratique actuelle. Malgré l'hétérogénéité des résultats, la littérature économique montre que l'implantation systématique du dépistage par saturométrie, en comparaison avec les pratiques en vigueur, serait considérée « coût-efficace » selon des seuils d'efficience habituellement acceptés.

L'intégration de l'ensemble des données scientifiques, contextuelles et expérientielles permet de formuler les constats suivants :

- les cardiopathies congénitales graves peuvent entraîner des lésions organiques et des complications potentiellement mortelles;
- les cardiopathies congénitales graves nécessitent une attention médicale dès le diagnostic, une intervention chirurgicale ou par cathéter dès que possible au cours du premier mois de vie et un suivi en cardiologie tout au long de la vie;
- le pronostic varie selon la cardiopathie congénitale grave présente, mais le déficit neurodéveloppemental est la comorbidité la plus importante, et il est en partie dépendant d'un diagnostic tardif;
- certains nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave ne recevraient pas le diagnostic avant leur sortie de l'hôpital ou leur départ de la maison de naissances malgré l'utilisation de l'échographie du deuxième trimestre et de l'examen physique comme techniques de détection;
- le test de saturométrie ajouté à l'échographie prénatale et à l'examen physique pourrait potentiellement améliorer la détection précoce de certaines cardiopathies congénitales graves et permettre de repérer des nouveau-nés atteints d'autres conditions hypoxémiques sévères;
- malgré des preuves indirectes apportées dans une étude, on peut difficilement conclure que la saturométrie est efficace pour diminuer la mortalité des enfants atteints d'une cardiopathie congénitale grave, mais les experts semblent unanimes concernant son potentiel à réduire la morbidité par une prise en charge postnatale rapide des cardiopathies congénitales graves et de toutes autres maladies hypoxémiques sévères;
- le dépistage des cardiopathies congénitales graves à l'aide du test de saturométrie serait généralement jugé acceptable par les parents, les citoyens et par le personnel médical ainsi que par les différents professionnels de la santé concernés;
- selon la littérature économique, l'implantation systématique du dépistage par saturométrie, en comparaison avec les pratiques en vigueur, n'entraînerait pas de coût incrémental démesuré pour la société;
- l'organisation des soins et services pour la prise en charge et le suivi des cas positifs au test de saturométrie n'aurait pas à subir de modifications importantes dans le contexte québécois, car les établissements qui offrent des services mère-enfant disposent des équipes professionnelles sur place pour l'évaluation de la condition du nouveau-né, et la trajectoire de soins pour les services de référence vers la cardiologie pédiatrique est bien établie;

- un équilibre entre le repérage de nouveau-nés chez qui la circulation transitoire n'est pas stabilisée et le risque de voir des bébés devenir symptomatiques avant le test de saturométrie doit être calculé lors du choix du moment opportun pour effectuer ce test;
- selon l'avis des experts, il y aurait un avantage clinique à la détermination des autres conditions hypoxémiques non cardiaques à l'aide du test de saturométrie.

À la lumière de l'ensemble de ces constats :

L'INESSS recommande d'étendre et d'uniformiser la pratique de la saturométrie comme soin de base prodigué aux nouveau-nés à tous les centres hospitaliers accoucheurs et maisons de naissances du Québec pour le repérage des cardiopathies congénitales graves et toutes autres maladies hypoxémiques.

Cette recommandation principale est accompagnée d'un ensemble de considérations.

Sur les plans clinique et professionnel :

- La saturométrie, au même titre que l'évaluation des signes vitaux qui ont pour but de s'assurer de la santé du nouveau-né asymptomatique, devrait être considérée comme un outil supplémentaire servant à prendre en charge précocement un nouveau-né qui pourrait avoir une condition grave.
- Dans le cadre d'un standard de bonne pratique clinique, l'utilisation de la saturométrie serait implicitement incluse dans le consentement aux soins signé par les parents, mais le professionnel devrait aviser les parents, comme pour toute autre procédure, de ce qu'il s'apprête à faire.
- En aucun cas la prise de la saturométrie ne devrait remplacer les standards de soins déjà en place, comme l'examen physique.
- Le protocole de saturométrie devrait être basé sur celui de la Société canadienne de pédiatrie (annexe F) tout en permettant une certaine souplesse afin que tous les nouveau-nés du Québec puissent être soumis au test dans un délai raisonnable, y compris ceux admis aux unités de soins intensifs.
- Les professionnels concernés par cette pratique devraient indiquer au dossier du nouveau-né le résultat de l'examen par saturométrie et la conduite adoptée, en accord avec les normes réglementaires auxquelles les professionnels sont tenus de se soumettre dans leur pratique.

Sur les plans de l'organisation des soins et services et du soutien à la qualité :

- Une grande proportion de centres ayant déjà adopté la pratique recommandée, les efforts d'optimisation de l'implantation de la saturométrie devraient être concentrés sur le ralliement des centres hospitaliers accoucheurs et des maisons de naissances qui ne font pas encore ce test.

- Une liste de spécifications minimales requises pour les saturomètres d'usage pédiatrique pourrait être mise à la disposition des établissements. Afin de réduire les coûts, l'usage de sondes réutilisables devrait être encouragé selon le contexte et la disponibilité de ces sondes.
- Les ressources humaines et matérielles pour l'implantation de ce standard de bonne pratique clinique dans les centres hospitaliers accoucheurs et les maisons de naissances devront être suffisantes pour assurer la qualité des soins aux nouveau-nés.
- Les différents ordres et associations professionnels concernés devraient faciliter la diffusion de cette recommandation et soutenir son intégration à la pratique professionnelle de leurs membres. Un outil de formation en ligne pourrait notamment être développé afin de soutenir les professionnels en ce qui a trait à l'interprétation des résultats du test de saturométrie. La formation collégiale ou universitaire des futurs professionnels appelés à adopter cette pratique pourrait également être bonifiée pour tenir compte des présentes recommandations.
- Afin de s'assurer de la qualité de l'acte, le repérage de cardiopathies congénitales et d'autres maladies hypoxémiques du nouveau-né par saturométrie pourrait faire l'objet d'un projet d'évaluation par les comités d'évaluation de l'acte, par les départements ou par les maisons de naissances visés. Cela pourrait permettre, le cas échéant, de dresser un portrait de la pratique en plus d'en apprécier les retombées sur les soins aux nouveau-nés.

SUMMARY

Relevance of Neonatal Pulse Oximetry Screening for Critical Congenital Heart Disease

Health problem

Critical congenital heart disease refers to heart defects resulting from malformation of one or more parts of the heart during the early stages of embryonic development. Critical congenital heart disease results in poor blood flow or decreased blood oxygen levels. This causes the body's organs and tissues to be hypo-oxygenated, which can lead to organ damage and life-threatening complications. Medical attention is needed from the moment of diagnosis. Surgical or catheter-based intervention is required during the first month of life, and lifetime cardiology follow-up is necessary thereafter. The etiology of these defects is multifactorial, most likely linked to environmental factors and sometimes associated with genetic variants. Critical congenital heart disease has a prevalence of 1 to 3 cases per 1,000 live births and accounts for approximately one fourth of all congenital heart disease.

The identification, treatment and clinical outcomes of patients with critical congenital heart disease have improved considerably in the past few decades. Prenatal diagnosis and neonatal screening are two early detection strategies that permit management planning involving the family and healthcare personnel. Despite the use of second-trimester ultrasound for prenatal diagnosis and of the physical examination as detection techniques, a varying proportion of newborns with critical congenital heart disease are not identified before discharge from the hospital or birthing centre. These newborns will then be urgently admitted with an acute condition and often in a state of heart failure, with an increased risk of neurological impairment. Severe neurological impairment reportedly occurs in 5 to 10% of critical congenital heart disease patients, with milder neurological problems occurring in a further 25%, mainly in those with a late diagnosis.

Mandate

The Ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) asked the Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) to assess the relevance of neonatal screening for critical congenital heart disease using the pulse oximetry test.

Methodology

To fulfil this mandate, the scientific literature was systematically searched for data on the performance, efficacy and safety of the pulse oximetry test for detecting critical congenital heart disease in newborns. Contextual and experiential data were collected from perinatal professionals, a patient association, and parents or caregivers of children with heart disease. The organizational issues related to the use of the pulse oximetry test (timing of the test, site and algorithm) and the optimal implementation approaches (new

program, existing program or preventive clinical practice) in the Québec context were discussed with experts on an advisory committee and with members of a monitoring committee consisting of representatives from the various organizations and associations concerned. The entirety of the data (scientific, contextual and experiential) was submitted to the Comité d'excellence clinique en dépistage des maladies chroniques for deliberation on the final recommendation.

Overview of the situation in Québec

Based on a questionnaire administered as part of the present work, about three quarters of Québec's birthing hospitals and almost one third of its birthing centres are currently using pulse oximetry to screen for critical congenital heart disease. This test is apparently performed in almost all cases by a nurse in the hospital setting and always by the midwife in birthing centres².

Screening test performance

A certain consistency is observed in the results of the two most recent meta-analyses, which were conducted about six years apart, with regards to performance of the screening test. The authors of the more recent analysis conclude that, given the large size of their review as well as their precise estimates of sensitivity and specificity, further research into the accuracy of this screening method is not necessary. They consider the pulse oximetry test to be highly specific and moderately sensitive.

A very high degree of heterogeneity has been observed for all the performance parameters examined in the studies published subsequent to the two retained systematic reviews. This heterogeneity appears to be mainly due to the diversity of the conditions included among the primary targets of study. Also, the exclusion of newborns who had previously received a prenatal diagnosis from most studies tends to underestimate the performance of pulse oximetry, which would have most likely detected such cases. Lastly, the referral rate to specialized services and the false-positive rate should be interpreted with caution because in many cases, pulse oximetry identifies serious, noncardiac conditions, and the benefit of identifying these is not taken into consideration. The pulse oximetry test is considered a screening test that, if added to prenatal ultrasound and the physical examination, could potentially improve the overall detection sensitivity for critical congenital heart disease.

Efficacy of neonatal screening

In an observational ecologic study, American states that have implemented routine neonatal screening for critical congenital heart disease have achieved a significant (33%) reduction in deaths for cases diagnosed prenatally and postnatally, compared to states that have not implemented mandatory neonatal screening policy. The results of this study, which used population-based birth and death registries, have not been replicated

² In this report, the term "birthing centre" also includes home births assisted by a midwife. Midwife teams have a regional mandate, and although a woman may choose to give birth at home, she must first register with a birthing centre to obtain the services of a midwife.

to date and should be interpreted with caution, since the methods, the timing of the diagnosis, and practice changes over time cannot be taken into account with this design. American data from a cardiothoracic surgery database showed a significant decrease in the number of deaths at 1 year, but some sub-analyses tended to indicate that the pulse oximetry test was not responsible for this decrease, which appears to be due instead to prenatal diagnosis. A retrospective cohort study at three tertiary centres in the United Kingdom was unable to show that pulse oximetry testing confers a benefit in terms of 1-year postnatal mortality. Two of these three studies also attempted to identify links between early postnatal diagnosis and reduced mortality but were unable to do so. Lastly, mortality was assessed in these studies at different time points and according to different approaches, all of which presented various types of biases and limitations.

Safety of neonatal screening

Neonatal pulse oximetry screening for critical congenital heart disease seems to engender a risk of false negatives and varying types of false positives. Other, noncardiac hypoxemic conditions identified, even serious ones, will generally be classified as false-positive results in performance analyses of pulse oximetry screening for critical congenital heart disease, even though various experts have recognized that their identification is clinically beneficial. There is a consensus regarding the need for psychological support for parents following a positive screening result, and even more so when a diagnosis of critical congenital heart disease is confirmed.

Ethical issues and social acceptability

According to the literature, screening for critical congenital heart disease using the pulse oximetry test is generally considered acceptable by parents of children born in a variety of settings, including in the context of early postpartum discharge, as well as by the general public or citizens. According to the literature and the consultations held for the purpose of the present work, the overall perception of the pulse oximetry test by medical personnel and health professionals is positive and detecting heart and lung problems is seen as beneficial. In addition, the medical personnel who encounter positive test results were in favour of making the test routine, provided there are sufficient human resources. The issue of consent raised in the literature regarding pulse oximetry screening for critical congenital heart disease was also discussed among the experts and professionals on the different committees consulted.

Organizational aspects

As required by the MSSS mandate, a careful analysis was performed to determine the optimal approach for implementing a screening process for critical congenital heart disease using pulse oximetry, if deemed relevant. The advantages and drawbacks of a structured screening program were compared with those of a "preventive clinical practice" approach. Given the significant organizational requirements associated with structured screening programs and the fact that a significant proportion of birthing hospitals have already integrated the use of pulse oximetry into their clinical process, the

experts and stakeholders consulted indicated that they favoured a more flexible preventive clinical practice approach as a standard of care for newborns.

In this regard, the literature on the organizational aspects of pulse oximetry screening shows that it is essential to adapt the protocols according to the birth setting and that interpreting the algorithm requires training for the personnel who perform the test. Based on the experiential and contextual data collected, major changes would not have to be made to the organization of Québec's healthcare system in order to manage and follow pulse oximetry-positive cases because the continuum of care for pediatric cardiology services is well established. The experts agree that the ideal time for testing is at about 24 hours of life to avoid a significant number of false positives, but also to prevent many infants from becoming symptomatic before the test is performed. The test should be carried out before early discharge and allow for a certain amount of flexibility so that all newborns can be tested within a reasonable amount of time, including those in neonatal intensive care units.

Economic aspects

About 20 economic evaluations of pulse oximetry, that are essentially cost and cost-effectiveness studies from various countries, have been published since the early 2000s. Very few of these considered patient quality of life in the cost-effectiveness analysis or the potential benefits of screening for major illnesses other than critical congenital heart disease. The exactness of the assumptions, particularly regarding test duration and the use of disposable or reusable probes, can have a major impact on the cost of a population-based pulse oximetry screening program, which varies from CAD\$3.47 to CAD\$35 per newborn, based on the retained studies. The stakeholders consulted believed that the cost of pulse oximetry would not be an obstacle to expanding current practice. Despite the heterogeneity of the results, the economic literature shows that the systematic implementation of pulse oximetry screening, compared to current practice, would be considered "cost-effective" according to commonly accepted efficiency thresholds.

The integration of the entirety of the scientific, contextual and experiential data permits the following findings to be stated:

- Critical congenital heart disease can result in organ damage and life-threatening complications;
- Critical congenital heart disease requires medical attention at diagnosis, surgical or catheter-based intervention as soon as possible during the first month of life, and lifelong cardiology follow-up;
- The prognosis varies according to the critical cardiopathy present, but neurodevelopmental impairment is the most important comorbidity and is, in part, associated with late diagnosis;

- Some newborns with critical congenital heart disease would not be identified before discharge from the hospital or birthing centre, despite the use of second-trimester ultrasound and the physical examination as detection techniques;
- Adding pulse oximetry testing to prenatal ultrasound and the physical examination could potentially improve the early detection of certain types of critical congenital heart disease and identify newborns with other severe hypoxemic conditions;
- Despite indirect evidence from one study, it is difficult to conclude that pulse oximetry is effective in reducing mortality in infants with critical congenital heart disease, but experts appear to be unanimous about its potential for reducing morbidity through prompt postnatal management of cases of critical congenital heart disease and of any other severe hypoxemic condition;
- Pulse oximetry screening for critical congenital heart disease generally seems to be considered acceptable by parents, the general public and medical personnel, and by the various health professionals involved;
- According to the economic literature, the systematic implementation of pulse oximetry screening, compared to current practice, would not engender an inordinate incremental cost for society;
- No major changes would have to be made to the organization of care and services for managing and following pulse oximetry-positive cases in Québec, because the facilities that offer mother-child services have professional teams on site to assess the condition of the newborn, and the continuum of care for referral services to pediatric cardiology is well established;
- A balance between identifying newborns with non-stabilized transient circulation and the risk of infants becoming symptomatic before the pulse oximetry test is performed should be considered when deciding on the optimal moment to perform the test;
- In the experts' opinion, there is clinical benefit associated with identifying non-cardiac hypoxemic conditions using the pulse oximetry test.

In light of these findings:

INESSS recommends that the practice of pulse oximetry as basic care for newborns be expanded and standardized in all of Québec's birthing hospitals and birthing centres, in order to screen for critical congenital heart disease and any other hypoxemic condition.

This main recommendation is accompanied by a series of additional considerations.

Clinical and professional aspects:

- Similar to assessing vital signs to verify the health of an asymptomatic newborn, pulse oximetry should be considered as an additional tool for the early management of a newborn who might have a serious condition.

- As part of good clinical practice standards, the use of pulse oximetry would be implicitly included in the consent to care signed by the parents, but the health professional would have to inform them, as for any other procedure, of what is about to be done.
- Under no circumstances should pulse oximetry replace existing standards of care, such as the physical examination.
- The pulse oximetry protocol should be based on that of the Canadian Paediatric Society (Appendix F), while allowing a certain amount of flexibility so that all Québec newborns can be tested within a reasonable amount of time, including those in intensive care units.
- The professionals involved in this practice should record the pulse oximetry test result and the subsequent course of action in the newborn's chart, in accordance with the regulatory standards to which they are required to adhere in their practice.

Aspects regarding the organization of care and services and support of care quality:

- Given that a large proportion of centres have already put the recommended practice in place, efforts to optimize the implementation of pulse oximetry should be aimed at engaging those birthing hospitals and birthing centres that have not yet done so.
- A list of minimum specifications required for pediatric pulse oximeters could be made available to staff. To reduce costs, the use of reusable probes should be encouraged, depending on the setting and availability of such probes.
- Human and material resources for implementing this good clinical practice standard in birthing hospitals and birthing centres must be sufficient to ensure the quality of care for newborns.
- The various professional orders and associations concerned should facilitate the dissemination of this recommendation and support its integration into their members' practice. An online training tool could be developed to support professionals in interpreting pulse oximetry test results. The academic training of future professionals who perform this test could also be strengthened to take the present recommendations into account.
- To ensure the quality of the procedure, the identification of congenital cardiopathy and other hypoxemic conditions of the newborn by pulse oximetry could be the subject of an evaluation project by the medical quality assurance committees, or by the departments or the birthing centres concerned. Such a project could provide a portrait of the practice as well as an assessment of its impact on neonatal care.

SIGLES ET ACRONYMES

AAP	American Academy of Pediatrics
ACHDNC	Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children
APCIV	Atrésie pulmonaire avec communication interventriculaire
APSIVI	Atrésie pulmonaire avec septum intraventriculaire intact
AVT	Atrésie de la valve tricuspide
BDI-II	<i>Beck Depression Inventory second edition</i>
BSI	<i>Basic Symptom Inventory</i>
CA	Coarctation de l'aorte
CASP	<i>Critical Appraisal Skills Programme</i>
CC	Cardiopathie congénitale
CCG	Cardiopathie congénitale grave
CDC	Centers for Disease Control and Prevention
CEC	Comité d'excellence clinique
CIA	Communication interauriculaire
CISSS	Centre intégré de santé et de services sociaux
CIUSSS	Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux
CIV	Communication interventriculaire
CUSM	Centre universitaire de santé McGill
Dx	Diagnostic
ETMIS	Évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé
FDA	Food and Drug Administration
G-BA	Federal Joint Committee
GHQ	<i>General Health Questionnaire-30</i>
HAP	Hydrocarbures aromatiques polycycliques
IAA	Interruption de l'arc aortique
IC95%	Intervalle de confiance à 95 %
INESSS	Institut national d'excellence en santé et en services sociaux
IQWiG	Institute for Quality and Efficiency in Health Care
ME	Maladie d'Ebstein
MSSS	Ministère de la Santé et des Services sociaux
NBO	<i>Newborn Behavioral Observations</i>
NSO	Newborn Screening Ontario/Dépistage néonatal Ontario

PCA	Persistance du canal artériel
PHE	Public Health England
RCEI	Ratio coût-efficacité incrémental
RCUI	Ratio coût-utilité incrémental
RUSP	Recommended Uniform Screening Panel
RVPAT	Retour veineux pulmonaire anormal total
SCP	Société canadienne de pédiatrie
SF-36	<i>Health Survey-36</i>
SHCG	Syndrome d'hypoplasie du cœur gauche
SOGC	Société des obstétriciens et gynécologues du Canada
SIBEN	Société ibéro-américaine de néonatalogie
SVA	Sténose de la valve aortique
SVP	Sténose de la valve pulmonaire
TAC	Tronc artériel commun
TF	Tétralogie de Fallot
TGV	Transposition des gros vaisseaux
UK NSC	United Kingdom National Screening Committee
USIN	Unité de soins intensifs néonataux
VDDI	Ventricule droit à double issue
VU	Ventricule unique

GLOSSAIRE

Analyse coût-efficacité

Évaluation économique consistant à comparer différentes options, dans laquelle les coûts sont mesurés en unités monétaires et les résultats sont exprimés en unités naturelles (nombre de décès évités, nombre de cas évités, années de vie gagnées, par exemple). Définition inspirée du *Glossaire en ETS* [INESSS, 2018].

Année de vie ajustée en fonction de la qualité (AVAQ ou QALY)

Le concept *quality-adjusted life year* (QALY) combine durée de vie et qualité de vie dans une même mesure. Cet indicateur composé est calculé en estimant les années de vie restantes pour un patient qui reçoit une intervention donnée et en pondérant chaque année par un score de qualité de vie (sur une échelle de 0 à 1). Lorsque plusieurs interventions sont comparées, les gains (ou pertes) de QALY peuvent être comparés aux coûts additionnels. Définition inspirée du National Institute for Health and Care Excellence (<https://www.nice.org.uk/Glossary>).

Biais de sélection

Biais dû à une erreur dans l'estimation de l'effet d'une intervention à cause de la façon dont les sujets ont été choisis dans la population étudiée [INESSS, 2018].

Collapsus cardiovasculaire

État de défaillance cardiocirculatoire soudaine et profonde avec état de choc, qui exige d'urgence une intervention médicale précise et énergique : le collapsus cardiovasculaire est marqué cliniquement par une pâleur avec prostration, des sueurs, une polypnée superficielle, un refroidissement des téguments, une tachycardie et, fait essentiel, un effondrement de la tension artérielle [Académie nationale de médecine, 2018].

Cohorte rétrospective de type *case fatality*

Étude des cas qui décèdent dû à une maladie spécifique sur une période de temps définie parmi des cas atteints d'une maladie spécifique durant cette période, et non parmi la population entière.

Conotroncale

Se dit d'une cardiopathie congénitale qui affecte le tractus d'éjection du cœur et qui inclut la tétralogie de Fallot, l'atrésie pulmonaire, le ventricule droit à double issue, le tronc artériel commun et les anomalies de l'arc aortique³.

³ Orphanet. Malformation cardiaque conotroncale [site Web]. Disponible à : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=2445.

Foramen ovale

Orifice situé dans le septum interauriculaire, ouvert jusqu'à la naissance, qui permet au flux sanguin de passer directement de l'oreillette droite à l'oreillette gauche. Sa persistance après la naissance entraîne une communication interauriculaire qui est présente chez 25 à 30 % de la population générale [Académie nationale de médecine, 2018].

Hypoxémie

Diminution de la teneur du sang en oxygène [Académie nationale de médecine, 2018].

Hypoxie

Insuffisance d'alimentation en oxygène des tissus, pouvant conduire à une acidose lactique [Académie nationale de médecine, 2018].

Rapport de vraisemblance positif (RV +)

Quantifie les possibilités, pour une personne, d'avoir un test positif lorsque la maladie est présente⁴.

Rapport de vraisemblance négatif (RV~)

Quantifie les possibilités, pour une personne, d'avoir un test négatif lorsque la maladie est absente².

Ratio coût-efficacité incrémental (RCEI)

Indice d'efficacité incrémental qui traduit la différence de coût entre une nouvelle intervention et l'intervention de référence, qui devra être investie pour obtenir une unité d'efficacité supplémentaire, par exemple une année de vie gagnée. Définition inspirée de Crochard-Lacour et LeLorier [2000].

Ratio coût-utilité incrémental (RCUI)

Indice d'efficacité incrémental qui traduit la différence de coût entre une nouvelle intervention et l'intervention de référence, qui devra être investie pour obtenir un QALY supplémentaire. Définition inspirée de Crochard-Lacour et LeLorier [2000].

Sensibilité

Caractéristique de la performance d'un test, qui se définit comme la proportion des personnes qui ont un résultat de test positif parmi les malades; elle se calcule ainsi : (vrais positifs ÷ [vrais positifs + faux négatifs]) [INESSS, 2018].

Signe

Manifestation objective d'une maladie, constatée par le médecin au cours de l'examen clinique [Académie nationale de médecine, 2018].

⁴ Définition proposée par les auteures.

Spécificité

Caractéristique de la performance d'un test, qui se définit comme la proportion des personnes qui ont un résultat de test négatif parmi les non-malades; elle se calcule ainsi : $(\text{vrais négatifs} \div [\text{vrais négatifs} + \text{faux positifs}])$ [INESSS, 2018].

Symptôme

Manifestation pathologique perçue par le malade, par opposition au signe constaté lors de l'examen [Académie nationale de médecine, 2018].

Syndrome

Ensemble de symptômes et signes cliniques et de modifications pathologiques, toujours associés, dont les causes ou les mécanismes peuvent être différents et qui permettent d'individualiser une affection [Académie nationale de médecine, 2018].

Taux de « référence »

Proportion des nouveau-nés qui ont eu un résultat de dépistage anormal et qui ont été orientés en vue d'une démarche diagnostique. Il se calcule en divisant le nombre de nouveau-nés orientés par le nombre total de nouveau-nés qui ont participé au dépistage². Le terme taux de « référence » est un anglicisme.

Valeur prédictive positive

Caractéristique de la performance d'un test, qui se définit comme la proportion des personnes qui ont la maladie parmi celles qui ont un résultat positif à un test; elle se calcule ainsi : $(\text{vrais positifs} \div [\text{vrais positifs} + \text{faux positifs}])$ [INESSS, 2018].

INTRODUCTION ET MANDAT

Les cardiopathies congénitales (CC) constituent le groupe de malformations congénitales les plus communes. La prévalence à la naissance augmente progressivement depuis les années 1970, en grande partie en raison d'une meilleure détection. La prévalence était estimée à environ 9,4 cas sur 1 000 naissances entre 2010 et 2017 selon une récente méta-analyse portant sur 260 études et plus de 130 millions de naissances à travers le monde [Liu *et al.*, 2019b]. Au Québec, la prévalence à la naissance était de 8,1 sur 1 000 bébés en 2010, ce qui signifie que près de 1 enfant sur 100 naît avec une malformation cardiaque qui nécessite un suivi médical [Marelli *et al.*, 2014]. Les cardiopathies congénitales sont les anomalies qui causent le plus grand nombre de décès parmi les malformations congénitales [Hunter et Seale, 2018]. Dans 85 % des cas, ces cardiopathies sont d'origine inconnue.

Parmi les cardiopathies congénitales, environ le quart sont considérées comme graves [Wong *et al.*, 2017]. La prévalence des cardiopathies congénitales graves (CCG)⁵ entre 1999 et 2010 a été estimée à environ 1,6 sur 1 000 naissances à partir des bases de données administratives de la province [Marelli *et al.*, 2014; Ionescu-Iltu *et al.*, 2009]. Les cardiopathies congénitales graves sont présentes dès la naissance et résultent de problèmes de formation d'une ou de plusieurs parties du cœur au cours des premiers stades du développement embryonnaire. Ces cardiopathies graves empêchent le cœur de pomper le sang efficacement ou réduisent la quantité d'oxygène dans le sang. En conséquence, les organes et les tissus du corps ne reçoivent pas suffisamment d'oxygène, ce qui peut entraîner des lésions organiques et des complications potentiellement mortelles. L'état des nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave nécessite une intervention chirurgicale ou par cathéter généralement au cours des premiers mois de vie. Bien que les bébés atteints d'une CCG puissent sembler en bonne santé pendant les premières heures ou les premiers jours de leur vie, des signes et des symptômes deviennent rapidement apparents. Ceux-ci peuvent inclure, notamment, un souffle cardiaque, une tachypnée, une hypoxémie et une cyanose. Si elle n'est pas traitée, la cardiopathie congénitale grave peut entraîner un collapsus cardiovasculaire, de l'acidose et le décès au cours des premiers jours de vie, souvent à la suite de la fermeture du canal artériel. Cependant, la plupart des personnes qui en sont atteintes survivent maintenant à la petite enfance en raison de l'amélioration de la détection, du diagnostic et du traitement précoces [NLM, 2020]. L'augmentation de la détection des cas de cardiopathie congénitale grave avant la survenue d'un collapsus cardiovasculaire aigu pourrait améliorer l'évolution clinique de certains nouveau-nés.

Il existe différentes approches pour la détection des cardiopathies congénitales graves. Selon la directive clinique de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) de 2017, l'échographie du deuxième trimestre (entre la 18^e et la 22^e semaine)

⁵ La définition des CC sévères par ces auteurs inclut les CC cyanogènes suivantes : la tétralogie de Fallot ou les anomalies du tronc artériel, les transpositions complexes, les anomalies des bourgeons endocardiaques, le cœur univentriculaire et le syndrome d'hypoplasie du cœur gauche.

devrait être systématique et exhaustive. Afin de déceler les anomalies cardiaques fœtales, elle devrait inclure l'examen du cœur fœtal (axe, taille, position) avec les vues des quatre cavités cardiaques, des voies d'éjection des deux ventricules, l'observation du mouvement cardiaque et la consignation de la fréquence [Cargill et Morin, 2017]. La vue des voies d'éjection à l'examen échographique améliore la détection de certaines cardiopathies congénitales graves, particulièrement celles qui ne peuvent être détectées uniquement par la vue des quatre cavités cardiaques, notamment la tétralogie de Fallot, la transposition des gros vaisseaux et le ventricule droit à double issue [Carvalho *et al.*, 2013]⁶. L'échographie prénatale a toutefois des limites en termes de sensibilité pour le dépistage des cardiopathies congénitales graves, et même si, dans le meilleur des cas, la sensibilité peut atteindre 80 % [Gorla *et al.*, 2019; Letourneau *et al.*, 2018], la sensibilité moyenne serait plutôt de 50 % au Canada [Trines *et al.*, 2013]. Plusieurs facteurs affectent la sensibilité de l'échographie du deuxième trimestre pour détecter ces cardiopathies, notamment l'expérience de l'opérateur, la vue spécifique utilisée (examen des quatre chambres vs examen plus exhaustif) ainsi que le moment (p. ex. 18 vs 22 semaines) et la fréquence de l'échographie (p. ex. 2^e et 3^e trimestre vs 2^e seulement). De plus, une grande différence a été constatée dans la détection prénatale des différents types de cardiopathie congénitale grave. Par exemple, la sensibilité est élevée (64 %) pour le syndrome d'hypoplasie du cœur gauche et plus faible (28 %) pour le retour veineux pulmonaire anormal total [Bakker *et al.*, 2019].

Par ailleurs, l'examen physique postnatal comporte un volet examen clinique cardiaque qui permet de dépister certains cas de cardiopathie congénitale grave qui auraient été manqués par l'échographie prénatale. L'examen physique complet de tous les nouveau-nés, effectué entre 24 et 72 heures de vie et avant le congé, est une pratique courante en Amérique du Nord et ailleurs. Les signes physiques des nouveau-nés examinés au cours des six premières heures de vie peuvent varier à cause de la transition à la vie extra-utérine, et les souffles cardiaques fonctionnels sont plus couramment observés lorsque les nouveau-nés sont examinés tôt. Puisque certains problèmes néonataux ne sont pas apparents peu après la naissance, il est prudent de réexaminer les nouveau-nés lorsqu'ils ont été évalués au cours de leurs six premières heures de vie [Lemyre *et al.*, 2018].

Dans les pays où l'échographie du deuxième trimestre et l'examen physique postnatal sont faits de manière systématique, une certaine proportion des cas de cardiopathie congénitale grave serait dépistée au cours de la période prénatale lors de cette échographie du deuxième trimestre, et d'autres cas seraient repérés lors de la survenue d'un collapsus cardiovasculaire aigu. Certains seraient observés lors de l'examen physique avant le congé de l'hôpital, alors que d'autres nouveau-nés quitteraient l'hôpital sans avoir obtenu un diagnostic. Selon des données de la Suède et du Royaume-Uni de 2005 et 2008, de 26 à 33 % des nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave avaient reçu leur congé de l'hôpital sans avoir obtenu un diagnostic et 5 % de ceux-ci en étaient décédés avant d'avoir obtenu un diagnostic au Royaume-Uni

⁶ Les termes français utilisés pour les CCG proviennent de la tentative de standardisation de la nomenclature à travers le Canada et ils ont été proposés pour la version française de l'ICD-11 [Béland *et al.*, 2018].

[De-Wahl Granelli *et al.*, 2014]. Un diagnostic tardif augmente la mortalité et aggrave la morbidité et les incapacités associées à la maladie [Eckersley *et al.*, 2016; Liberman *et al.*, 2014; De-Wahl Granelli *et al.*, 2009]. Malgré l'application de ces deux principales méthodes de dépistage, selon les établissements, une proportion variable de nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave ne sont pas repérés avant leur sortie de l'hôpital ou leur départ de la maison de naissances.

La saturométrie (ou oxymétrie de pouls) est une technique non invasive, facile à appliquer et largement accessible pour mesurer la concentration d'oxygène dans le sang. Le saturomètre est un appareil muni d'un capteur que l'on met en contact avec la peau, qui permet de détecter de légères hypoxémies caractéristiques de plusieurs formes de cardiopathie congénitale qui ne sont pas reconnues par l'examen clinique en donnant, en temps réel, le pourcentage de saturation en oxygène de l'hémoglobine. Selon une revue systématique récente, la saturométrie démontrerait une spécificité élevée (99,9 %) et une sensibilité modérément élevée (76,3 %) pour la détection des cardiopathies congénitales graves [Plana *et al.*, 2018]. Le test de saturométrie est considéré comme un test de dépistage qui pourrait potentiellement, si ajouté à l'échographie prénatale et à l'examen physique, améliorer la sensibilité globale pour repérer des cardiopathies congénitales graves, et ce, jusqu'à 90-96 % [Manzoni *et al.*, 2017]. Selon De-Wahl Granelli [2009], la saturométrie aurait une valeur prédictive positive 7 fois plus élevée que l'examen physique, et elle augmenterait la sensibilité de 14 % par rapport à l'examen physique seul selon Meberg [2008].

Le ministère de la Santé et des Services sociaux a mandaté l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux afin qu'il évalue la pertinence du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves à l'aide du test de saturométrie.

1. MÉTHODOLOGIE SOMMAIRE

La méthodologie complète est présentée à l'annexe A.

1.1. Question décisionnelle

Est-ce que le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) devrait étendre, uniformiser et encadrer la pratique du dépistage des cardiopathies congénitales graves (CCG) par saturométrie à tous les centres hospitaliers accoucheurs et maisons de naissances du Québec?

1.2. Questions d'évaluation

Est-ce que le dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie est pertinent? Et, si oui, quelles sont les modalités optimales de mise en œuvre dont on doit tenir compte?

1. Quelle est la problématique de santé entourant les CCG?
2. Est-ce que le dépistage néonatal des CCG par saturométrie est performant?
3. Est-ce que le dépistage néonatal des CCG par saturométrie est efficace?
4. Est-ce que le dépistage néonatal des CCG par saturométrie est sécuritaire (innocuité du dépistage)?
5. Quels sont les enjeux éthiques liés au dépistage des CCG par saturométrie et quelle est l'acceptabilité sociale de ce dépistage?
6. Quels sont les enjeux organisationnels et économiques soulevés par le dépistage néonatal des CCG par saturométrie?

1.3. Démarche d'évaluation

L'évaluation de la pertinence du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie est basée sur les données scientifiques, contextuelles et expérientielles de la problématique de la maladie, la performance et l'efficacité du test ainsi que l'innocuité et les enjeux éthiques du dépistage néonatal par saturométrie. La revue de littérature portant sur les aspects organisationnels et économiques du dépistage par saturométrie a également été présentée pour cette évaluation.

Données issues de la littérature

- Recherche documentaire systématique pour les paramètres de la performance du test, sur l'efficacité et l'innocuité du dépistage de même que sur les aspects éthiques et d'acceptabilité sociale.
- Littérature sommaire pour les aspects économiques et organisationnels.

- Évaluation des risques de biais des études portant sur l'efficacité du dépistage, qui sont rapportés de manière qualitative dans le document.
- Extraction et synthèse des données (certains paramètres de la performance ont été calculés à partir des données disponibles).

Données issues de processus de consultation

Les données contextuelles et expérientielles ont été obtenues auprès des parties prenantes par l'entremise :

- d'un comité consultatif;
- d'une consultation auprès de représentants d'une association de patients;
- d'un comité de suivi.

Données issues d'un questionnaire

Les données contextuelles et expérientielles ont été obtenues auprès des centres hospitaliers accoucheurs et des maisons de naissances afin de pouvoir tracer un portrait de la situation actuelle au Québec relativement au dépistage des cardiopathies congénitales graves.

1.4. Formulation de la recommandation et gestion des conflits d'intérêts

La délibération relative à l'évaluation du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves s'est déroulée en deux phases. Lors d'une première rencontre, les membres du Comité d'excellence clinique (CEC) en dépistage des maladies chroniques ont pu apprécier l'ensemble des données scientifiques, contextuelles et expérientielles résumées dans une grille multicritère pour guider le processus de délibération en vue de statuer sur la pertinence clinique et le bien-fondé d'approfondir les enjeux de l'implantation et de l'organisation des soins et services. Dans une seconde rencontre, les membres du CEC en dépistage des maladies chroniques ont pris connaissance du document complet, portant une attention particulière à la section « Processus délibératif et recommandation » afin de s'assurer de la justesse de la recommandation ainsi que de l'acceptabilité professionnelle et sociale du contenu de cet avis.

Afin de garantir l'intégrité de la démarche d'évaluation, tous les membres des comités⁷ ont déclaré leurs conflits d'intérêts ou de rôles; ceux-ci sont précisés dans les pages liminaires du présent avis. Les conflits d'intérêts et de rôles déclarés par les membres du comité consultatif ont été évalués et jugés acceptables par rapport à l'objet de l'évaluation et au mandat qui leur était confié. Les intérêts et rôles indirects ont été divulgués à l'ensemble des membres du comité.

⁷ La liste des membres des comités est présentée dans les pages liminaires de cet avis.

2. PROBLÉMATIQUE DE SANTÉ

Dans le but de définir la problématique de santé qui entoure les cardiopathies congénitales graves, les aspects liés à l'étiologie de la maladie, à l'épidémiologie, à la présentation clinique, à la détection, au traitement et au pronostic ont été documentés à partir de la littérature. Les sources d'information consultées ont été principalement une revue Cochrane récente [Plana *et al.*, 2018], des rapports d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (ETMIS) [Plana *et al.*, 2018; Knowles et Hunter, 2014; Ewer *et al.*, 2012; Knowles *et al.*, 2005], une encyclopédie médicale en ligne [NLM, 2020], divers sites Web sur les maladies rares [OMIM, 2020; Orphanet, 2020], sur les cardiopathies congénitales [Merck, 2020; NLM, 2020; SickKids, 2020], le site Web du Genetics Home Reference [GHR, 2020] et des données propres au Québec [Fourdain *et al.*, 2016; Marelli *et al.*, 2014; Ionescu-Iltu *et al.*, 2009; Marelli *et al.*, 2007].

2.1. Étiologie

Cardiopathies congénitales

Les cardiopathies congénitales constituent un groupe de maladies hétérogènes qui peuvent se présenter sous plus de 25 formes d'anomalies cardiaques différentes et l'étiologie demeure incertaine pour environ 80 % d'entre elles [Blue *et al.*, 2012]. Une récente méta-analyse [Liu *et al.*, 2019a] et une revue [Helle et Priest, 2020] ont conclu que le risque de cardiopathie congénitale devenait plus important avec l'augmentation de l'indice de masse corporelle de la mère. Dans environ 2 % des cas, des facteurs environnementaux, y compris des maladies maternelles⁸, ainsi que la consommation d'alcool et de médicaments par la mère ont été associés à un risque accru de cardiopathie congénitale. Toutefois, la majorité des résultats proviennent de petites études observationnelles qui n'ont pas tenu compte des facteurs de confusion [Lynch et Abel, 2015; Blue *et al.*, 2012; Van der Bom *et al.*, 2011]. Par ailleurs, une méta-analyse, qui a tenu compte des facteurs de confusion, a trouvé une association positive entre la consommation de caféine et le risque de mettre au monde un nouveau-né atteint d'une cardiopathie congénitale peu importe le niveau de consommation et la source de la caféine [Yue *et al.*, 2020].

Plusieurs études cas-témoins populationnelles ont associé l'exposition maternelle à différents produits chimiques, dont des solvants organiques, des hydrocarbures aromatiques polycycliques (HAP) ou l'acide rétinoïque à un risque de cardiopathie congénitale. Une vaste étude cas-témoins des Pays-Bas a montré que l'exposition professionnelle à des poussières organiques et des poussières minérales au début de la grossesse était associée à une augmentation de deux à trois fois des cas d'obstruction ventriculaire du cœur gauche et droit, plus précisément de coarctation de l'aorte et de

⁸ Les maladies maternelles qui ont été associées au développement de CC comprennent le diabète, l'obésité, la rubéole ou la phénylcétonurie.

sténose de la valve pulmonaire [Spinder *et al.*, 2019]. De plus, les femmes dans le quartile supérieur de l'exposition professionnelle cumulative estimée aux HAP au début de la grossesse aux États-Unis étaient plus susceptibles d'avoir un nouveau-né avec une cardiopathie congénitale conotruncale, plus précisément une tétralogie de Fallot, par rapport aux femmes sans exposition professionnelle à ces hydrocarbures selon les données de 1997 à 2011 tirées du système de surveillance des malformations congénitales de 10 États et de témoins sélectionnés dans les mêmes régions géographiques [Patel *et al.*, 2020].

Par ailleurs, la prise d'une multivitamine prénatale a été associée à une diminution de l'incidence des maladies cardiaques. Plus précisément, la supplémentation en folate et en acide folique préconception a fait l'objet de plusieurs études relatives aux cardiopathies congénitales jusqu'à tout récemment, mais sans arriver à un consensus [Øyen *et al.*, 2019; Mao *et al.*, 2017].

Enfin, une corrélation a été observée entre une insertion anormale du cordon placentaire et les cardiopathies congénitales [Albalawi *et al.*, 2017], de même qu'entre une anomalie placentaire qui affecte la croissance et certaines cardiopathies, dont la tétralogie de Fallot [Matthiesen *et al.*, 2016].

La majorité des cardiopathies congénitales non associées à des conditions génétiques, ou dites CC non syndromiques, sont probablement dues à une interaction des facteurs génétiques et environnementaux [Blue *et al.*, 2012]. Jusqu'à présent, plus d'une quarantaine de variants génétiques ont été impliqués dans le développement de ces anomalies [Wu *et al.*, 2021; Van der Bom *et al.*, 2011; Wessels et Willems, 2010].

À l'opposé, dans 8 à 15 % des cas, les cardiopathies congénitales seraient dues à des anomalies chromosomiques. Ces cardiopathies se présenteraient dans des conditions telles que le syndrome de Down, le syndrome de DiGeorge, la trisomie 13, le syndrome de Noonan et des CC dites syndromiques [Blue *et al.*, 2012; Van der Bom *et al.*, 2011].

Cardiopathies congénitales graves

Les cardiopathies congénitales graves sont un sous-groupe des cardiopathies congénitales. Elles font référence à des malformations cardiaques graves qui résultent de problèmes de formation d'une ou plusieurs parties du cœur au cours des premiers stades du développement embryonnaire. La cardiopathie congénitale grave empêche le cœur de pomper le sang efficacement ou réduit la quantité d'oxygène dans le sang. En conséquence, les organes et les tissus du corps ne reçoivent pas suffisamment d'oxygène, ce qui peut entraîner des lésions organiques et des complications potentiellement mortelles [GHR, 2020].

La difficulté de définir les cardiopathies congénitales graves a été maintes fois soulevée, et il existe différentes interprétations et nomenclatures dans la littérature⁹. Au cours des dernières années, plusieurs auteurs ont employé la définition proposée par Ewer et ses collaborateurs [2012] qui inclut au total dix conditions, soit les quatre maladies qui impliquent une lésion cardiaque canal-dépendante et qui mettent la vie du nouveau-né en danger (décès ou intervention invasive requise) au cours des 28 premiers jours de vie, soit : le syndrome d'hypoplasie du cœur gauche, l'atrésie pulmonaire avec septum interventriculaire intact, la transposition des gros vaisseaux et l'interruption de l'arc aortique. Les six autres cardiopathies incluses dans cette définition ont une sévérité variable qui met fréquemment la vie du bébé en danger durant les 28 premiers jours de vie, soit : la coarctation de l'aorte, la sténose de la valve aortique, la sténose de la valve pulmonaire, la tétralogie de Fallot, le retour veineux pulmonaire anormal total et l'atrésie pulmonaire avec communication interventriculaire.

Pour les cardiopathies congénitales graves non syndromiques, l'étiologie est inconnue, bien qu'elle semble liée à des facteurs environnementaux parfois associés à des variants génétiques, surtout pour la tétralogie de Fallot, le syndrome d'hypoplasie du cœur gauche et la transposition des gros vaisseaux [GHR, 2020; Blue *et al.*, 2012]. À la suite de l'enrichissement des produits céréaliers en acide folique en 1998 au Canada, une diminution significative de la prévalence de naissances d'enfants atteints de ces cardiopathies a été observée durant les sept années suivant l'enrichissement des céréales, alors que cette prévalence était stable durant les neuf années précédentes [Ionescu-Iltu *et al.*, 2009].

2.2. Épidémiologie

La réussite, en 1938, de chirurgies cardiaques pédiatriques a prolongé l'espérance de vie des patients atteints de cardiopathie congénitale. Par la suite, le taux de survie de ces patients a augmenté graduellement et de façon considérable. La connaissance du nombre de patients nés avec une cardiopathie congénitale et qui sont toujours vivants à l'âge adulte est essentielle pour prodiguer des soins adéquats. Malheureusement, les études épidémiologiques sur les cardiopathies congénitales sont difficilement comparables en raison de la divergence des définitions, des classifications et des méthodologies [Van der Bom *et al.*, 2011]. Les différences géographiques associées à la prévalence des cardiopathies congénitales sont difficiles à analyser à cause de l'hétérogénéité des méthodes de collecte de données, mais aussi des différences dans la qualité et l'accès aux soins en période pré et postnatale et de la prédominance de certaines maladies pour un sexe en particulier. Globalement, la prévalence à la naissance des cardiopathies congénitales augmente progressivement depuis les années 1970, en grande partie en raison d'une meilleure détection des anomalies

⁹ Les définitions de la gravité des cardiopathies congénitales varient considérablement dans la littérature. Des termes tels que *majeur*, *critique*, *sévère*, *complexe*, *grave* et *significatif* sont fréquemment employés, mais le manque de consensus à propos des définitions rend les comparaisons entre études difficiles. En raison du large spectre de gravité, il est essentiel lors de l'évaluation de l'avantage potentiel du dépistage d'indiquer clairement la nature des cardiopathies congénitales jugées importantes qui seront observées par le dépistage [Ewer *et al.*, 2012].

bénignes, proportionnellement beaucoup plus fréquentes que les cardiopathies congénitales graves.

Les cardiopathies congénitales graves représentent environ le quart de toutes les cardiopathies congénitales [Ewer, 2019]. Selon une étude de cohortes rétrospective internationale menée dans plus de 15 programmes de surveillance de malformations de naissance en Europe, en Amérique du Nord, en Amérique du Sud et en Asie, la prévalence totale médiane était de 1,9 sur 1 000 naissances durant une période de 14 ans, mais elle varie jusqu'à trois fois entre les programmes, soit de 1,0 à 3,1 sur 1 000 naissances.

Au Québec, Ionescu-Ittu et ses collaborateurs [2009] ont estimé la prévalence des cardiopathies congénitales sévères¹⁰ entre 1999 et 2005 à 1,47 sur 1 000 naissances à partir des bases de données administratives de la province, qui ont servi à bâtir un registre québécois des cardiopathies congénitales. Le même groupe d'auteurs a publié les données sur la prévalence des cardiopathies congénitales sévères pour 2010, qui étaient estimées à 1,68 sur 1 000 enfants de 1 à 12 ans [Marelli *et al.*, 2014]. En Ontario, environ 3 bébés sur 1 000 naissent avec une cardiopathie congénitale grave [NSO, 2020]. Le risque de récurrence familiale d'avoir un nouveau-né atteint de cardiopathie congénitale varie selon les pathologies et selon le nombre de parents, la fratrie et les cas apparentés affectés. Il se situerait généralement entre 3 et 5 % [Fesslova *et al.*, 2011]. La fréquence des dix cardiopathies congénitales graves définies par Ewer [2012] ainsi que la prévalence et le risque de récurrence sont présentés dans le [tableau 1](#) ci-dessous.

¹⁰ La définition des CC sévères par ces auteurs inclut les CC cyanogènes suivantes : la tétralogie de Fallot ou les anomalies du tronc artériel, les transpositions complexes, les anomalies des bourgeons endocardiaques, le cœur univentriculaire et le syndrome d'hypoplasie du cœur gauche.

Tableau 1 Caractéristique, description clinique, fréquence, prévalence et récurrence des 10 principales CCG

CCG (CIM-10) ¹¹	Description clinique	Fréquence parmi les CC	Prévalence à la naissance (sur 100 000)	Risque de récurrence familiale
Syndrome d'hypoplasie du cœur gauche* (Q23.4)	Le côté gauche du cœur, notamment le ventricule gauche, les valves (mitrale et aortique) et l'aorte, ne se développe pas suffisamment. Les nouveau-nés atteints présentent également une communication interauriculaire (CIA) et une persistance du canal artériel (PCA).	1 à 4 %	9-33	1 %
Atrésie pulmonaire avec septum interventriculaire intact* (Q22.0)	La valve pulmonaire ne se forme pas correctement et reste fermée à la naissance. Le sang ne peut pas être éjecté correctement depuis le ventricule droit vers les poumons pour s'oxygéner. Une CIA et une PCA sont aussi présentes.	1 à 3 %	5-8	5 à 14 %
Transposition des gros vaisseaux* (Q20.3)	Correspond à l'inversion des connexions normales de l'aorte et de l'artère pulmonaire avec le cœur. L'aorte sort du ventricule droit et l'artère pulmonaire sort du ventricule gauche. Cela crée des circulations pulmonaires et systémiques en parallèle. Le sang désoxygéné circule dans le corps et celui qui renferme déjà de l'oxygène recircule dans les poumons. Une CIA et une PCA sont aussi présentes.	3 à 7 %	26-40	3 à 9 %
Interruption de l'arc aortique† (Q25.4)	En raison d'une aorte interrompue, le sang riche en oxygène du côté gauche du cœur ne peut atteindre toutes les régions du corps. Les nouveau-nés atteints présentent pour la plupart d'autres anomalies cardiaques. Une PCA est observée.	1,5 à 8 %	2-10	n.d.
Coarctation de l'aorte† (Q25.1)	Rétrécissement de l'aorte, l'artère principale chargée de transporter le sang oxygéné du cœur vers le reste de l'organisme. Avec cette condition, la pression artérielle au-dessus de la constriction est élevée et la pression artérielle au-dessous de la constriction est faible. Cela conduit à une diminution du flux sanguin vers la partie inférieure du corps. Souvent présente avec une bicuspidie.	5 à 8 %	35-47	0,5 à 2 %

¹¹ 10^e Révision de la *Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes* (CIM-10), chapitre XVII « Malformations congénitales, déformations et anomalies chromosomiques », version canadienne 2018, disponible à : <https://secure.cih.ca>.

CCG (CIM-10) ¹¹	Description clinique	Fréquence parmi les CC	Prévalence à la naissance (sur 100 000)	Risque de récurrence familiale
Sténose sévère de la valve aortique[†] (Q23.0)	Diminution de la surface de la valvule aortique créant un obstacle à l'éjection du sang par le ventricule gauche dans l'aorte au cours de la systole. Le resserrement signifie que le ventricule gauche doit augmenter la pression pour pomper le sang dans l'ouverture et, par conséquent, la paroi du ventricule s'épaissit.	3 à 6 %	16-20	3 à 15 % [‡]
Sténose sévère de la valve pulmonaire* (Q22.1)	Rétrécissement de la valve pulmonaire et de la voie d'éjection pulmonaire entraînant une obstruction au flux sanguin du ventricule droit vers l'artère pulmonaire pendant la systole.	8 à 12 %	63-65	2 à 5 %
Tétralogie de Fallot sévère* (Q21.3)	Trouble de sévérité variable comportant quatre anomalies : une communication interventriculaire (CIV), une obstruction de la voie de sortie du ventricule droit, une racine aortique « à cheval » sur le septum interventriculaire et une hypertrophie ventriculaire droite qui a pour conséquence un afflux de sang désoxygéné dans la circulation systémique par la CIV.	6 à 10 %	31-61	1 à 5 %
Atrésie pulmonaire avec communication interventriculaire* (Q25.5)	La valve pulmonaire, entre le ventricule droit et l'artère pulmonaire, ne se forme pas complètement et ne peut s'ouvrir adéquatement, ce qui signifie que le sang ne peut passer du ventricule droit aux poumons. Souvent présente dans la tétralogie de Fallot sévère et avec d'autres malformations cardiaques.	1 à 3 %	5-10	2,5 à 5 %
Retour veineux pulmonaire anormal total* (Q26.2)	Les veines pulmonaires qui transportent normalement le sang oxygéné des poumons vers le côté gauche du cœur sont reliées au côté droit du cœur. Le sang passe du côté gauche via une CIA. Le tiers des cas se présentent avec d'autres malformations cardiaques majeures.	1 à 2 %	7-12	n.d.

Information tirée des sites Web [Cœur+AVC, 2020; Medscape, 2020; Merck, 2020; NLM, 2020; OMIM, 2020; Orphanet, 2020; SickKids, 2020] et des publications [Knowles *et al.*, 2014; Mahle *et al.*, 2009; Knowles *et al.*, 2005].

* Malformations qui seront dépistées par une saturation systémique anormale.

† Malformations qui seront dépistées par un différentiel de saturation anormal.

‡ 15 % si la mère est affectée.

Sigles : CC : cardiopathie congénitale; CCG : cardiopathie congénitale grave; CIA : communication interauriculaire; CIV : communication interventriculaire; n.d.: non défini; PCA : persistance du canal artériel.

2.3. Présentation clinique, détection et traitements

Bien que certains bébés atteints d'une cardiopathie congénitale grave puissent sembler en bonne santé pendant les premières heures ou les premiers jours de leur vie, des signes deviennent rapidement apparents. Ceux-ci peuvent inclure un souffle cardiaque, une tachypnée, une hypoxémie et une cyanose [NLM, 2020]. Les bébés atteints de CCG ont tous un certain degré d'hypoxie et sont à risque de collapsus cardiovasculaire, d'acidose et de décès au cours de leurs premiers jours de vie, généralement après la fermeture du canal artériel [Ewer, 2019]. Cependant, l'hypoxie peut être légère et la cyanose peu détectable à l'œil, encore plus chez des nouveau-nés qui ont une pigmentation foncée de la peau [Mahle *et al.*, 2009]. Les nouveau-nés atteints de cardiopathie congénitale grave ont généralement besoin d'une intervention chirurgicale ou par cathétérisme peu de temps après leur naissance, car certains pourraient décéder en moins de 24 h selon les anomalies présentes.

La détection, le traitement et les résultats cliniques des patients atteints de cardiopathie congénitale grave se sont améliorés considérablement au cours des dernières décennies. Une partie importante de la stratégie de prise en charge consiste à diagnostiquer la CCG le plus tôt possible afin qu'un plan de gestion puisse être convenu et mis en application avant que le bébé ne se présente à l'hôpital en urgence avec une condition aiguë et souvent en état d'insuffisance cardiaque. Le diagnostic prénatal et le dépistage néonatal sont deux de ces stratégies de détection précoce qui permettent une planification avec la famille et les fournisseurs de soins [Hunter et Seale, 2018].

2.3.1. Techniques de détection des CCG

Échographie prénatale

Selon la directive clinique de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada de 2017, l'échographie du deuxième trimestre (entre la 18^e et la 22^e semaine) devrait être systématique et exhaustive pour déceler les anomalies cardiaques fœtales.

L'échographie devrait inclure l'examen du cœur fœtal (axe, taille, position) avec les vues des quatre cavités cardiaques et des voies d'éjection des deux ventricules, l'observation du mouvement cardiaque et l'enregistrement de la fréquence [Cargill et Morin, 2017].

En outre, les plus récentes lignes directrices de l'International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG) de 2013 sur l'examen de dépistage échographique du cœur fœtal avaient aussi intégré la vue des voies d'éjection dans l'examen échographique afin d'améliorer la détection de certaines cardiopathies congénitales graves, particulièrement celles qui ne peuvent être détectées uniquement par la vue des quatre cavités cardiaques comme la tétralogie de Fallot, la transposition des gros vaisseaux et le ventricule droit à double issue [Carvalho *et al.*, 2013]. Depuis ces changements aux lignes directrices, le dépistage prénatal des cardiopathies congénitales s'est amélioré malgré des limites incontournables lors de l'échographie, comme un indice de masse corporelle élevé de la femme, la position du placenta, le volume de liquide, la

position du fœtus ou une grossesse multiple, soit des facteurs qui nuisent à une évaluation optimale du fœtus [Hunter et Seale, 2018].

Examen physique

Une deuxième approche est l'examen physique postnatal qui comporte un volet examen clinique cardiaque permettant de dépister certains cas de cardiopathie congénitale qui auraient été manqués par l'échographie prénatale. La Société canadienne de pédiatrie (SCP) recommande un examen physique complet de tous les nouveau-nés entre 24 et 72 h de vie. Si le nouveau-né est examiné au cours des six premières heures de sa vie, les signes physiques peuvent varier à cause de la transition à la vie extra-utérine et il est donc recommandé de le réexaminer entre 24 et 72 h après sa naissance [Lemyre *et al.*, 2018]. Au niveau cardiaque, la Société canadienne de pédiatrie recommande la palpation des pouls fémoraux qui pourrait permettre la détection des cardiopathies congénitales canal dépendantes [Lemyre *et al.*, 2018; De-Wahl Granelli *et al.*, 2009].

En comparaison, le volet cardiovasculaire de l'examen clinique du nouveau-né au Royaume-Uni comprend l'observation de la cyanose, l'auscultation du cœur et la palpation des pouls fémoraux [Knowles et Hunter, 2014]. La Société suisse de pédiatrie a par ailleurs publié des recommandations détaillées concernant l'inspection (signes dysmorphiques, signes de tachypnée, sudation lors de l'alimentation ou difficultés alimentaires et cyanose), pour la palpation (*précordium*, thorax, pouls périphériques, pouls fémoraux et abdomen) et pour l'auscultation cardiaque (fréquence, rythme, bruits) visant à repérer les signes de cardiopathie congénitale grave [Balmer, 2019].

Échocardiographie

Dans certaines études, l'échocardiographie a été évaluée comme outil de dépistage de la cardiopathie congénitale grave chez des enfants asymptomatiques. Elle n'a toutefois pas été retenue comme méthode à privilégier, puisqu'un tel dépistage comportait de sérieuses limites et qu'elle n'est ni « coût-efficace », ni réalisable en général hors des centres tertiaires. De plus, son efficacité n'a pas été démontrée quant à l'amélioration de la détection des cardiopathies congénitales graves et elle a été associée à l'identification de cardiopathies congénitales non significatives lorsqu'elle était effectuée durant les premières heures ou jours de vie, chez des enfants asymptomatiques [Balmer, 2019; Kondo *et al.*, 2018; Griebisch *et al.*, 2007; Knowles *et al.*, 2005].

L'échocardiographie ou échographie cardiaque postnatale est cependant le test de référence pour confirmer le diagnostic des cardiopathies congénitales et des cardiopathies congénitales graves.

Besoins non comblés

Dans les pays où l'échographie du deuxième trimestre et l'examen physique postnatal sont faits de manière systématique, une certaine proportion des cas de cardiopathie congénitale grave seraient dépistés au cours de la période prénatale lors de cette échographie, et d'autres cas seraient observés lors de la survenue d'un collapsus

cardiovasculaire aigu durant les premiers jours de vie. Certains cas seraient reconnus lors de l'examen physique précongé après la naissance, alors que d'autres nouveau-nés quitteraient l'hôpital ou la maison de naissances sans avoir obtenu un diagnostic malgré l'utilisation des deux techniques.

Saturométrie

La saturométrie est une technique non invasive, facile à appliquer et largement accessible pour mesurer la concentration d'oxygène dans le sang. Le saturomètre est un appareil muni d'un capteur que l'on met en contact avec la peau, qui permet de détecter de légères hypoxémies caractéristiques de plusieurs formes de cardiopathie congénitale non reconnues par l'examen clinique. Il donne, en temps réel, le pourcentage de saturation en oxygène de l'hémoglobine. Selon De-Wahl Granelli [2009], la saturométrie offrirait en Suède une valeur prédictive positive 7 fois plus élevée que l'examen physique, et elle augmenterait la sensibilité de 14 % par rapport à l'examen physique seul selon Meberg [2008]. Le test de saturométrie est considéré comme un test de dépistage qui pourrait potentiellement, si ajouté à l'échographie prénatale et à l'examen physique, améliorer la sensibilité de détection globale des cardiopathies congénitales graves, et ce, jusqu'à 90 à 96 % [Manzoni *et al.*, 2017].

Le tableau 2 présente les caractéristiques et signes cliniques typiques et la stratégie de traitement des dix principales cardiopathies congénitales graves.

Tableau 2 Présentation clinique et traitement des 10 principales CCG

CCG (CIM-10)	Caractéristique clinique		Signe clinique typique	Traitement
	Hypoxie	Lésion canal dépendante		
Syndrome d'hypoplasie du cœur gauche (Q23.4)	Tous	Tous	Cyanose, mauvaise perfusion, tachypnée ou dyspnée et épuisement lors de l'alimentation.	Prostaglandines données pour maintenir le canal artériel ouvert afin d'améliorer la circulation du sang. Nécessite une série de chirurgies (intervention Norwood, anastomose de Glenn, Fontan) dont la première au cours des premiers jours de vie.
Atrésie pulmonaire avec septum interventriculaire intact (Q22.0)	Tous	Tous	Cyanose, tachypnée ou dyspnée, irritabilité, souffle cardiaque et peau moite.	Prostaglandines données pour maintenir le canal artériel ouvert afin de maintenir une perfusion pulmonaire. Nécessite une chirurgie au cours des premiers jours de vie.
Transposition des gros vaisseaux (Q20.3)	Tous	Parfois	Cyanose immédiatement après la naissance.	Prostaglandines données pour maintenir le canal artériel ouvert pour améliorer la circulation jusqu'à l'intervention. Procédure de Raskind (cathétérisme par ballonnet) suivie d'une chirurgie de type switch artériel pour remettre les vaisseaux dans leur configuration normale.

CCG (CIM-10)	Caractéristique clinique		Signe clinique typique	Traitement
	Hypoxie	Lésion canal dépendante		
Interruption de l'arc aortique (Q25.4)	Certains	Tous	Épuisement lors de l'alimentation, dyspnée, rythme cardiaque rapide et faible taux d'oxygène qui se développera à mesure que le canal artériel se refermera.	Prostaglandines données pour conserver le canal artériel ouvert afin de maintenir la perfusion des membres inférieurs. Nécessite une chirurgie au cours des premiers jours de vie.
Coarctation de l'aorte (Q25.1)	Certains	Certains	Insuffisance cardiaque congestive, épuisement lors de l'alimentation et difficulté à prendre du poids, transpiration et tachypnée, pression élevée dans le haut du corps, souffle à l'auscultation.	Prostaglandines données pour conserver le canal artériel ouvert afin de maintenir la perfusion des membres inférieurs. Dans les cas graves, une chirurgie (coarctectomie) devra être faite au cours des premiers jours de vie.
Sténose sévère de la valve aortique (Q23.0)	Parfois	Certains	Dyspnée à l'effort; insuffisance cardiaque et souffle cardiaque	L'ouverture de la valve rétrécie est rendue possible à l'aide d'une valvuloplastie par dilatation au ballonnet (cathétérisme cardiaque) ou une chirurgie.
Sténose sévère de la valve pulmonaire (Q22.1)	Certains	Certains	Dyspnée, cyanose d'intensité variable, souffle cardiaque et insuffisance cardiaque	Une valvuloplastie par dilatation au ballonnet (cathétérisme cardiaque) est effectuée pour agrandir l'ouverture de la valve.
Tétralogie de Fallot sévère (Q21.3)	La plupart	Parfois	Cyanose d'intensité variable à la naissance, dépendante du degré d'obstruction du flux pulmonaire, signes d'insuffisance cardiaque et souffle cardiaque.	Si le bébé a eu une cyanose sévère, des prostaglandines peuvent aider à maintenir le canal artériel ouvert pour améliorer la circulation pulmonaire jusqu'à l'intervention. Une chirurgie sera nécessaire, et cela peut inclure de faire une dérivation pour aider le sang à passer dans les artères pulmonaires ou d'effectuer une réparation complète.
Atrésie pulmonaire avec communication interventriculaire (Q25.5)	Certains	Certains	Cyanose d'intensité variable, tachypnée ou dyspnée, irritabilité, peau moite et souffle cardiaque.	Prostaglandines données pour maintenir le canal artériel ouvert pour améliorer la circulation jusqu'à l'intervention. Il existe différentes options chirurgicales selon la gravité du cas. Les cas graves nécessitent une chirurgie au cours des premiers jours de vie.
Retour veineux pulmonaire anormal total (Q26.2)	Tous	Jamais	Cyanose, tachypnée, dyspnée et insuffisance cardiaque souvent à l'âge de 24-36 h.	Une chirurgie est effectuée tout juste après la naissance. Cela consiste à anastomoser les veines pulmonaires à l'oreillette gauche et à fermer la CIA.

Information tirée des sites Web [Cœur+AVC, 2020; Medscape, 2020; Merck, 2020; NLM, 2020; OMIM, 2020; Orphanet, 2020; SickKids, 2020].

Sigles : CCG : cardiopathie congénitale grave; CIA : communication interauriculaire.

2.4. Pronostic

Si elle n'est pas traitée rapidement, la cardiopathie congénitale grave peut entraîner un collapsus cardiovasculaire aigu, le coma et la mort. Cependant, la plupart des personnes atteintes de ce type de cardiopathies survivent maintenant à la petite enfance en raison de l'amélioration de la détection, du diagnostic et du traitement précoces [Cœur+AVC, 2020]. Il est estimé qu'environ 80 % des bébés atteints de cardiopathie congénitale sont vivants à l'âge de 16 ans, et la majorité avec une bonne qualité de vie [Ewer *et al.*, 2012]. Selon des données du Royaume-Uni et de la Suède, de 26 à 33 % des nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave auraient leur congé de l'hôpital sans avoir obtenu un diagnostic. Au Royaume-Uni, 5 % de ces patients en décèderaient avant d'avoir obtenu un diagnostic [De-Wahl Granelli *et al.*, 2014]. Un diagnostic tardif a été associé à une mortalité accrue et à une aggravation de la morbidité et des incapacités liées à la maladie [Eckersley *et al.*, 2016; Liberman *et al.*, 2014; De-Wahl Granelli *et al.*, 2009].

Déficit neurodéveloppemental

Le déficit neurodéveloppemental est devenu la comorbidité la plus importante dans la population atteinte de cardiopathie congénitale grave [Kelly *et al.*, 2017]. Selon un rapport d'ETMIS de 2005, un déficit neurologique sévère surviendrait chez 5 à 10 % des patients atteints d'une cardiopathie congénitale qui ont subi une chirurgie, et des problèmes neurologiques plus légers surviendraient par ailleurs jusqu'à 25 % du temps [Knowles *et al.*, 2005]. Dans les cas de cardiopathie congénitale grave, la prévalence des problèmes neurologiques serait de plus de 50 % [Marino *et al.*, 2012]. De plus, les enfants nés avec une telle cardiopathie auraient plus souvent des problèmes de la fonction motrice, de la parole et du langage [Yoshida *et al.*, 2020; Fourdain *et al.*, 2016; Mahle *et al.*, 2009].

Facteurs biologiques et hémodynamiques

La sévérité des dommages est fonction de l'importance et de la durée de la restriction d'oxygène subie et des besoins spécifiques en oxygène de chaque organe. Malgré une intervention corrective en bas âge, les effets à long terme des cardiopathies congénitales graves incluent fréquemment des dommages au cerveau. En effet, pour de nombreuses anomalies cardiaques critiques, le changement anatomique conduit à des perturbations dans le flux sanguin, provoquant une mauvaise oxygénation du sang ou un débit réduit au cerveau. Cela est observable chez le fœtus à la fin de la période de gestation et en période postnatale avant l'intervention chirurgicale [Barkhuizen *et al.*, 2021; Mebius *et al.*, 2020; Claessens *et al.*, 2017; Mebius *et al.*, 2017; Marino *et al.*, 2012]. Enfin, la prématurité est reconnue pour avoir un impact négatif additionnel sur le pronostic des nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave [Costello *et al.*, 2011].

Facteurs chirurgicaux et périopératoires

La durée du séjour aux soins intensifs pédiatriques est également un marqueur prédictif du développement cognitif et moteur des enfants atteints de cardiopathie congénitale [Fourdain *et al.*, 2016]. Plus précisément, une durée de ventilation mécanique de plus de 12 jours et un arrêt circulatoire hypothermique profond de plus de 40 minutes ont été associés à des scores¹² de résultats neurologiques défavorables chez des bébés atteints d'un syndrome d'hypoplasie du cœur gauche et de transposition des gros vaisseaux qui avaient subi une chirurgie cardiaque comprenant un pontage cardiopulmonaire. Ces deux facteurs seraient des prédicteurs indépendants significatifs du déficit neurologique [Kuhn *et al.*, 2021]. Les conclusions de revues systématiques et méta-analyses sur la qualité de vie des patients ont démontré que les enfants et les jeunes adultes qui ont eu un diagnostic de cardiopathie congénitale grave et qui ont subi une ou plusieurs chirurgies ont généralement une qualité de vie moindre que des gens du même âge sans pathologie et que les patients atteints d'une cardiopathie congénitale moins sévère [Ladak *et al.*, 2019; Mebius *et al.*, 2017; Kahr *et al.*, 2015]. Des études très récentes ont aussi montré des résultats défavorables sur les plans neurocognitif (problèmes d'apprentissage, troubles d'anxiété, d'attention, troubles du spectre de l'autisme) et de la qualité de vie liés à la santé durant l'enfance et à l'adolescence chez des enfants qui avaient eu une chirurgie pour une cardiopathie congénitale durant l'enfance comparativement à des groupes du même âge sans cette affection [Fagarasan *et al.*, 2020; Wotherspoon *et al.*, 2020; Bean Jaworski *et al.*, 2017]. Chez des adolescents atteints de cardiopathie congénitale grave, les facteurs significativement associés à des scores inférieurs comparativement à leurs collègues de classe non atteints étaient : un moins bon pronostic associé à la cardiopathie congénitale grave, un nombre plus élevé d'interventions cardiaques, une comorbidité non cardiaque limitante, une médication régulière, des absences de l'école plus longues et un problème de vision ou de langage [Knowles *et al.*, 2014]. Une évaluation neurodéveloppementale¹³ avant le congé de l'hôpital des enfants atteints d'une cardiopathie congénitale grave qui ont subi une chirurgie en très bas âge pourrait permettre un suivi qui limiterait les séquelles à plus long terme [Butler *et al.*, 2019].

De plus, les nouveau-nés hospitalisés pour subir une chirurgie cardiaque nécessitant un pontage cardiopulmonaire en période néonatale sont exposés aux cyclohexanones, des solvants industriels présents dans les plastiques médicaux dont les niveaux 12 heures postchirurgie ont été associés à des effets secondaires sur le développement neurologique mesuré par un outil validé¹⁴ à 12 mois [Everett *et al.*, 2020].

¹² Selon le système de score d'Andropoulos et ses collaborateurs [2010].

¹³ Les nourrissons étaient évalués à l'aide d'une adaptation clinique de la *Newborn Behavioral Observations* (NBO), une mesure dérivée de l'échelle *Brazelton Neonatal Behavioral Assessment Scale* (NBAS), bien connue pour son utilisation dans la recherche et l'évaluation clinique des nourrissons nés à terme et prématurés en bonne santé. Pour améliorer le score NBO, quelques éléments ont été adaptés et d'autres retirés étant donné la fragilité des nourrissons à l'étude.

¹⁴ *Bayley Scales of Infant and Toddler Development*, 3^e édition (BSID-III). Cet outil évalue la fonction cognitive, le langage et la fonction motrice chez les jeunes enfants âgés de 1 à 42 mois avec des scores composites pour chaque domaine normalisé selon la moyenne de la population.

Facteurs sociodémographiques

La qualité de l'environnement dans laquelle l'enfant atteint de cardiopathie congénitale grave se développe peut avoir une grande influence sur le pronostic sur le plan neurodéveloppemental. Certains facteurs sociodémographiques, tels que le niveau de scolarité maternel et le niveau socio-économique familial, sont susceptibles d'influer sur l'état neurodéveloppemental des enfants [Fourdain *et al.*, 2016].

Une méta-analyse récente a d'ailleurs mis en évidence le lien entre les inégalités socio-économiques et la mortalité par cardiopathie congénitale grave. Dans cette étude, un haut degré de pauvreté, une faible scolarité parentale et une assurance de santé publique versus privée ont été associés à une augmentation de la mortalité liée à la cardiopathie congénitale grave [Best *et al.*, 2019].

Une autre étude sur le statut économique réalisée au Royaume-Uni, qui a obtenu des résultats similaires à ceux indiqués ci-dessus, met aussi en évidence les disparités selon l'origine ethnique pour des groupes qui ont accès aux mêmes services de santé. En comparaison avec le groupe ethnique caucasien, l'incidence de la cardiopathie congénitale et de la cardiopathie congénitale grave est d'environ 50 % plus élevée chez les populations d'origine asiatique et africaine vivant au Royaume-Uni. Les enfants asiatiques et africains habitaient plus souvent dans des zones avec un indice de pauvreté plus élevé, mais les auteurs n'ont pas été en mesure d'évaluer la contribution relative de la pauvreté et de l'ethnicité à ces résultats [Knowles *et al.*, 2017].

Tous ces facteurs ont été confirmés dans une méta-analyse récente des déterminants sociaux sur la santé et les problèmes des enfants et adultes atteints de cardiopathie congénitale. Cette méta-analyse a également montré que certains déterminants, notamment la pauvreté et le niveau de scolarité parental, étaient significativement associés à une probabilité plus faible de diagnostic prénatal de cardiopathie congénitale, une incidence et une prévalence plus élevées de cardiopathie congénitale, une mortalité infantile accrue, des résultats neurodéveloppementaux altérés (y compris le quotient intellectuel et le rendement scolaire) et une diminution de la qualité de vie durant l'enfance qui se répercute à l'âge adulte [Davey *et al.*, 2021].

Autres comorbidités

Les patients qui ont reçu un diagnostic de cardiopathie congénitale grave nécessitant une ou plusieurs chirurgies ont aussi un risque accru de problèmes d'arythmie, d'insuffisance cardiaque, d'endocardite, d'arrêt cardiaque soudain, d'accident vasculaire cérébral, d'hypertension pulmonaire et de décès prématuré à l'âge adulte [Van der Bom *et al.*, 2011]. Une étude cas-témoins danoise portant sur plus de 17 000 personnes atteintes de cardiopathie congénitale a démontré que le risque d'infections du système nerveux central était augmenté chez ces personnes par rapport à la population générale, et qu'il était plus élevé pour les personnes atteintes de cardiopathie congénitale grave, et surtout pour celles avec des anomalies du cœur univentriculaire [Bagge *et al.*, 2020]. Une maladie rénale chronique, de l'hypertension et des lésions rénales aiguës liées aux chirurgies subies étaient présentes chez, respectivement, 17 %, 30 % et 58 % des

enfants de six ans qui avaient eu une chirurgie cardiaque en période néonatale, selon une étude prospective longitudinale multicentrique canadienne récente [Huynh *et al.*, 2020].

Par ailleurs, certaines personnes atteintes de cardiopathie congénitale grave et qui ont été traitées ont peu de problèmes de santé connexes plus tard dans la vie. Toutefois, bien que le pronostic de la cardiopathie congénitale grave puisse varier, tous les bébés atteints auront besoin d'un suivi en cardiologie tout au long de leur vie ([tableau 3](#)).

Tableau 3 Pronostic des 10 principales CCG

CCG (CIM-10)	Pronostic sans traitement	Pronostic avec traitement
Syndrome d'hypoplasie du cœur gauche (Q23.4)	Décès au moment de la fermeture du canal artériel.	70 % des enfants atteints survivent après la reconstruction qui nécessite une série de trois opérations ou 80 % s'ils ont eu une transplantation cardiaque. - La survie s'améliore avec chaque intervention chirurgicale, mais les séquelles sont souvent importantes. - Les complications postopératoires comprennent l'acidose, l'insuffisance cardiaque, rénale et hépatique, l'entérocolite nécrosante, la septicémie, l'épanchement péricardique ou pleural, les lésions du nerf laryngé, l'accident vasculaire cérébral, la coarctation de l'aorte et le décès. - Un rejet précoce du greffon et une infection opportuniste peuvent survenir après une transplantation cardiaque.
Atrésie pulmonaire avec septum interventriculaire intact (Q22.0)	Décès au moment de la fermeture du canal artériel.	- De 64 à 76 % des enfants atteints survivent à l'âge de 5 ans, parfois avec une capacité d'exercice physique réduite. - Dépend de la sévérité et de l'intervention chirurgicale requise. - Les patients demeurent à risque de mort subite, d'angine de poitrine, d'arythmie et d'insuffisance cardiaque congestive.
Transposition des gros vaisseaux (Q20.3)	Décès sans intervention.	Après l'opération de switch artériel pratiquée durant les premiers jours de vie, l'enfant peut espérer une vie active sans complications significatives à long terme. La difficulté de la chirurgie réside dans l'anastomose des artères coronaires à la néo-aorte.
Interruption de l'arc aortique (Q25.4)	Décès au moment de la fermeture du canal artériel.	- Généralement bon à la suite de la réparation chirurgicale. - Une sténose aortique ou un rétrécissement peuvent persister ou survenir au site de la chirurgie.
Coarctation de l'aorte (Q25.1)	Dans les cas sévères, un état critique soudain se déclare quelques jours après la naissance lorsque le canal artériel se referme.	Chez certains enfants, le rétrécissement peut se reproduire après une intervention; c'est ce qu'on appelle la recoarctation.
Sténose sévère de la valve aortique (Q23.0)	Dépend du degré de sévérité.	- Dépend de la réponse à l'intervention. - La valvuloplastie peut améliorer le rétrécissement, mais les feuillets de la valve peuvent rester rigides et ne pas fermer adéquatement; cela entraîne une insuffisance valvulaire aortique.

CCG (CIM-10)	Pronostic sans traitement	Pronostic avec traitement
Sténose sévère de la valve pulmonaire (Q22.1)	Dépend du degré de sévérité.	• La dilatation par cathéter à ballonnet donne souvent un bon résultat. • Quelques patients développeront de l'insuffisance pulmonaire et auront besoin d'un remplacement de la valve pulmonaire.
Tétralogie de Fallot sévère (Q21.3)	Dépend du degré de sévérité.	• Le suivi de patients nés il y a trente ans révèle un taux de survie de plus de 85 %. • Les problèmes chroniques rencontrés actuellement par ces patients incluent une insuffisance valvulaire pulmonaire et de l'arythmie ventriculaire. • Étant donné les progrès de la prise en charge médicale et de la chirurgie, la morbidité et la mortalité des patients ont significativement régressé.
Atrésie pulmonaire avec communication interventriculaire (Q25.5)	Dépend du degré de sévérité. La croissance et le développement sont généralement retardés en raison d'une cyanose ou d'une insuffisance cardiaque congestive.	• Dépend du succès de l'intervention chirurgicale initiale et du développement du lit vasculaire pulmonaire. • Le taux de survie des patients nés il y a cinq ans est de 66 % et il est de 53 % pour les cohortes plus anciennes. • Nécessite souvent plusieurs interventions chirurgicales ou par cathétérisme.
Retour veineux pulmonaire anormal total (Q26.2)	Dépend du degré de sévérité, mais met généralement la vie du bébé en danger.	• Généralement excellent à la suite d'une réparation chirurgicale effectuée rapidement après la naissance, avant l'apparition des signes cliniques. • Ces enfants ont la plupart du temps une croissance et un développement normal. • La sténose récurrente de l'anastomose des veines pulmonaires peut demeurer un problème chez certains patients et nécessiter une intervention par cathétérisme ou une autre chirurgie cardiaque.

Information tirée des sites Web AboutKidsHealth [SickKids, 2020], Manuel Merck [Merck, 2020], *Encyclopédie médicale en ligne* [NLM, 2020], Medscape [2020] et d'articles primaires [Kaskinen *et al.*, 2016; Mahle *et al.*, 2009].

Sigle : CCG : cardiopathie congénitale grave.

Points saillants

Les CCG peuvent entraîner des lésions organiques et des complications potentiellement mortelles et elles nécessitent une attention médicale dès le diagnostic. Une intervention chirurgicale ou par cathéter est requise dès que possible au cours du premier mois de vie, et un suivi en cardiologie sera nécessaire tout au long de la vie.

Les CCG ont une prévalence d'environ 1 à 3 sur 1 000 naissances vivantes et représentent environ le quart de toutes les CC.

Malgré l'utilisation de l'échographie du 2^e trimestre et de l'examen physique comme techniques de détection, une proportion variable de nouveau-nés atteints d'une CCG n'ont pas reçu de diagnostic avant la sortie de l'hôpital ou le départ de la maison de naissances.

Le pronostic varie selon l'anomalie présente, mais le déficit neurologique serait la comorbidité la plus importante.

Un déficit neurologique sévère surviendrait chez 5 à 10 % des patients, et des problèmes neurologiques plus légers se présenteraient chez 25 % d'entre eux malgré les traitements.

Le test de saturométrie est considéré comme un test de dépistage qui pourrait potentiellement améliorer la détection précoce de certaines CCG, si ajouté à l'échographie prénatale et à l'examen physique.

3. PORTRAIT DE LA SITUATION AU QUÉBEC

Différents outils ont été utilisés pour peindre un portrait de la situation actuelle du dépistage des cardiopathies congénitales graves au Québec. Un questionnaire, non scientifiquement validé, préparé par l'INESSS a été distribué aux responsables des unités de naissances des centres hospitaliers accoucheurs et aux responsables des maisons de naissances afin de connaître les mesures appliquées pour le dépistage des cardiopathies congénitales graves¹⁵. Enfin, des données expérientielles ont été recueillies auprès de la Fondation En Cœur qui vient en aide aux enfants malades du cœur et à leur famille.

3.1. Questionnaires de l'INESSS

Centres hospitaliers accoucheurs

Le questionnaire spécifique aux centres hospitaliers a été distribué aux personnes responsables des unités de naissances des 63 centres hospitaliers accoucheurs¹⁶ du Québec. Pour les centres hospitaliers, le taux de réponse relativement au nombre de centres hospitaliers sollicités a été estimé à 60 %.

Une section du questionnaire portait sur l'échographie du deuxième trimestre. En tout, 94 % des répondants ont affirmé que toutes les femmes qui accouchaient dans leur centre hospitalier avaient eu une échographie du deuxième trimestre permettant la recherche d'anomalies fœtales et 2 % ont statué que ce pourcentage était de plus de 90 %, 2 % entre 76 % et 90 % et 4 % ne savaient pas. La principale raison de l'absence d'échographie du deuxième trimestre était le refus de la femme enceinte ou encore parce qu'une femme se présentait trop tardivement. L'échographie du deuxième trimestre est le plus souvent réalisée par le gynécologue-obstétricien (45 %). Le radiologiste et le technologue en imagerie médicale en radiologie réalisent aussi des échographies du deuxième trimestre, respectivement dans 34 % et 19 % des cas. Selon les réponses obtenues, l'échographie incluait l'examen du cœur fœtal (axe, taille, position) dans 83 % des cas, la vue des quatre cavités cardiaques dans 89 % des cas, la vue des relations entre les cavités et les voies d'éjection des deux ventricules dans 64 % des cas, l'observation du mouvement cardiaque et la consignation de la fréquence dans 64 % des centres hospitaliers accoucheurs. Devant une suspicion d'anomalies cardiaques à l'échographie du deuxième trimestre, 89 % des répondants ont mentionné que la mère était orientée d'emblée vers l'échocardiographie cardiaque fœtale. Si une anomalie était confirmée par l'échocardiographie fœtale, 87 % des répondants ont mentionné que la mère était orientée, pour son accouchement, vers un centre disposant d'une expertise en cardiologie pédiatrique.

¹⁵ Le contenu des deux questionnaires est présenté à l'annexe E.

¹⁶ Chaque personne avait une seule unité de naissances sous sa responsabilité, sauf le responsable de l'hôpital Hôtel-Dieu de Gaspé et de l'hôpital de Maria.

Pour le volet de l'examen physique postnatal, 87 % des centres hospitaliers accoucheurs ont indiqué que l'examen physique précongé comportait un volet d'examen clinique cardiaque systématique. L'examen physique postnatal précongé est le plus souvent réalisé par un médecin omnipraticien (49 %) ou par un pédiatre dans près d'un tiers des cas. L'auscultation cardiaque de la fréquence, du rythme et des bruits, la palpation des pouls fémoraux et l'observation des symptômes de tachypnée ont semblé des pratiques cliniques préventives bien établies chez plus de 80 % des répondants, alors que l'inspection de signes dysmorphiques évocateurs de syndromes souvent associés à une cardiopathie congénitale et la palpation du thorax, des pouls périphériques et de l'abdomen étaient pratiquées par environ 70 % des répondants. Enfin, 40 % des centres hospitaliers accoucheurs pratiquaient la mesure du temps de recoloration cutanée.

Pour le volet sur la saturométrie, ce test de dépistage des cardiopathies congénitales graves, effectué par des infirmières dans 93 % des cas, serait utilisé systématiquement sur des bébés apparemment en santé dans environ 70 % des centres hospitaliers accoucheurs. Parmi les répondants qui pratiquent ce dépistage, 59 % disent utiliser le protocole proposé par la Société canadienne de pédiatrie (voir annexe F), 28 % une adaptation ou un autre protocole et 13 % des répondants ne savent pas quel est le protocole appliqué. Le dépistage par saturométrie aurait débuté en 2018, 2019 et 2020 pour 45 % des centres hospitaliers accoucheurs alors que 42 % disent avoir commencé le dépistage systématique entre 2011 et 2017 et 12 % entre 2000 et 2010. Parmi tous les répondants, 82 % jugent pertinent et nécessaire de favoriser la mise en application d'un dépistage néonatal systématique et universel des cardiopathies congénitales graves à l'aide de la saturométrie à travers le Québec, alors que 16 % ne se prononcent pas et 2 % jugent cette mesure non pertinente.

Maisons de naissances

Le questionnaire spécifique aux sages-femmes a été distribué par courriel à toutes les personnes responsables des 17 maisons de naissances¹⁷ à travers le Québec. Le taux de réponse pour les maisons de naissances a été de 76 %.

Pour le volet échographie du deuxième trimestre indiqué au questionnaire, 23 % des répondants ont affirmé que toutes les mères qui accouchaient dans leur maison de naissances avaient eu une échographie du deuxième trimestre permettant la recherche d'anomalies fœtales et 77 % ont statué que ce pourcentage était de plus de 90 %.

Pour le volet de l'examen physique postnatal, 92 % des responsables de maisons de naissances ont indiqué que l'examen physique précongé, toujours effectué par des sages-femmes, comporte un volet examen clinique cardiaque systématique. La totalité des répondants ont mentionné qu'ils procédaient à l'auscultation cardiaque de la fréquence, du rythme et des bruits, à la palpation des pouls fémoraux et à l'observation des symptômes de tachypnée. De plus, l'inspection de signes dysmorphiques évocateurs

¹⁷ Chaque personne avait une seule maison de naissances sous sa responsabilité, sauf les deux responsables des régions Baie d'Ungava et Baie d'Hudson qui supervisent les accouchements des maternités de sept villages rattachés au centre de santé régional.

de syndromes souvent associés à une cardiopathie congénitale serait pratiquée par 93 % des répondants.

Pour le volet sur la saturométrie, ce test de dépistage des cardiopathies congénitales graves serait utilisé systématiquement sur des bébés apparemment en santé dans 38 % des maisons de naissances. Parmi les répondants qui font ce dépistage, 80 % appliquent le protocole proposé par la Société canadienne de pédiatrie (voir annexe F), et le dépistage aurait débuté en 2018, 2019 et 2020. Parmi tous les répondants, 57 % jugent pertinent et nécessaire de favoriser le dépistage néonatal systématique et universel des cardiopathies congénitales graves à l'aide de la saturométrie à travers le Québec, alors que 29 % ne se prononcent pas et 14 % jugent cette mesure non pertinente.

Selon l'information expérientielle recueillie, la saturométrie est un outil de travail utilisé par les sages-femmes surtout pour clarifier la présence de symptômes non spécifiques, autant en maisons de naissances que pour les accouchements à domicile.

3.2. Données de l'Association des pédiatres du Québec

Des données de l'Association des pédiatres du Québec, complémentaires aux données recueillies à partir du questionnaire de l'INESSS, ont permis de compléter notre estimation de l'utilisation de la saturométrie sur des bébés apparemment en santé pour le repérage de cardiopathies congénitales graves. La saturométrie serait utilisée systématiquement dans environ 78 % des centres hospitaliers accoucheurs du Québec. De plus, cette information contextuelle partagée par l'Association des pédiatres du Québec a aidé aux discussions sur les enjeux organisationnels et d'implantation de cette technique.

3.3. Résumé d'une entrevue avec une association de patients, parents et proches aidants

Une rencontre virtuelle avec la directrice générale et un coordonnateur de la Fondation En Cœur, qui vient en aide aux enfants malades du cœur et à leur famille, a été tenue le 23 octobre 2020. Cette fondation, qui existe depuis plus de 35 ans, s'est donné pour mission de venir en aide aux enfants atteints d'une maladie cardiaque congénitale et à leur famille en offrant des services d'information et de soutien allant de l'hébergement des parents lorsque l'enfant doit être ou demeurer hospitalisé à l'achat ou au prêt d'équipement de prise en charge visant à faciliter le retour à domicile. Selon les représentants de la Fondation En Cœur, il n'est pas rare que les deux parents d'un bébé atteint d'une cardiopathie congénitale grave doivent quitter leur emploi, se retrouvant ainsi dans une situation de précarité financière. L'aide financière peut aussi prendre la forme de coupons de repas dans les centres hospitaliers et du paiement des frais de stationnement. La Fondation a également été engagée dans la mise sur pied de plusieurs cliniques itinérantes et cliniques mobiles de cardiopédiatrie, puisque les services en région étaient limités. Enfin, la Fondation aide les familles touchées par la

maladie cardiaque de leurs enfants à sortir de l'isolement en facilitant les contacts avec d'autres familles qui vivent une situation similaire, et cela via son site Web et Facebook.

La Fondation est soucieuse de répondre rapidement aux besoins et elle travaille en étroite collaboration avec les cardiologues pédiatriques et les travailleurs sociaux affiliés aux quatre centres universitaires de cardiologie pédiatrique. Un des buts de la Fondation est d'être à l'écoute des familles afin de diminuer le stress et l'anxiété qu'elles vivent quotidiennement. Au fil des années, la Fondation En Cœur a participé à la publication d'un grand nombre de documents à l'intention des enfants cardiaques et de leur famille et elle a établi un système d'infolettres qui sont publiées au moins trois fois par an.

La Fondation vise également à prolonger son accompagnement auprès des jeunes lors de la transition des soins du milieu pédiatrique vers le milieu adulte, période difficile pour le jeune adulte et sa famille pendant laquelle il y a un besoin à combler, selon cet organisme.

4. PERFORMANCE DE LA SATUROMÉTRIE

Dans un contexte de dépistage néonatal, le test de dépistage disponible devrait être performant, c'est-à-dire qu'il devrait permettre de distinguer adéquatement et en temps opportun les nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave de ceux qui n'en sont pas atteints. Il existe un consensus voulant que la saturométrie serait un test de dépistage qui, ajouté à l'échographie prénatale et à l'évaluation clinique du nouveau-né, permettrait d'améliorer la détection des cardiopathies congénitales graves. Comme l'utilisation de la saturométrie est toujours évaluée dans un contexte où d'autres méthodes de dépistage sont également appliquées, la performance évaluée est une performance marginale.

4.1. Description des études

La recherche de littérature a permis de repérer deux revues systématiques avec méta-analyse publiées au cours des dix dernières années et portant précisément sur la performance de la saturométrie pour le dépistage des cardiopathies congénitales graves chez des nouveau-nés asymptomatiques [Plana *et al.*, 2018; Thangaratinam *et al.*, 2012]¹⁸. La revue de 2018 compte 21 études, dont 10 des 13 études incluses dans la revue plus ancienne. La description de ces revues systématiques est présentée à l'annexe G, [tableau G1](#).

Les études ou rapports provenant de programmes de dépistage ou d'études pilotes sur la performance de la saturométrie publiés après la date limite de recherche de ces revues (mars 2017) ont été retenus pour compléter l'évaluation de la performance. Une description des 11 études retenues est présentée à l'annexe G, [tableau G2](#).

L'ensemble des données et indicateurs rapportés dans cette section ont été extraits ou calculés par l'INESSS à partir de l'information disponible dans les études primaires et les revues systématiques.

Population

Les méta-analyses des revues systématiques de Plana [2018] et de Thangaratinam [2012] incluaient respectivement 457 202 nouveau-nés venant de 21 études et 229 421 nouveau-nés venant de 13 études prospectives et rétrospectives. La population de la revue de Plana [2018] était constituée de nouveau-nés asymptomatiques à terme ou avant terme tardif (≥ 34 semaines), alors que la population de Thangaratinam [2012] incluait des nouveau-nés asymptomatiques sans autre spécification. La revue systématique de 2018 incluait 4 études avec des enfants qui avaient eu un dépistage prénatal et 15 qui n'en avait pas eu alors que la revue de 2012 incluait 4 études avec des

¹⁸ Deux autres méta-analyses récentes ont été repérées, mais non retenues. La méta-analyse d'Aranguren-Bello [2019] portait sur l'évaluation combinée de l'examen physique et de la saturométrie alors que celle de Du [2017] ne spécifiait pas les caractéristiques des participants, ni les CC ciblées par le dépistage.

enfants soumis à un dépistage prénatal (dont trois communes avec la revue de 2018) et 9 qui n'en avait pas eu.

Dans les 11 études primaires récentes retenues, entre 2 855 et 132 134 nouveau-nés ont fait l'objet d'un dépistage par saturométrie dans différents pays d'Amérique, d'Europe, d'Afrique, d'Asie et d'Océanie représentant une variété de lieux d'accouchement, allant de maisons de naissances aux centres tertiaires. Les études prospectives ou rétrospectives se sont déroulées entre 2010 et 2020, bien qu'elles aient toutes été publiées après 2016. Les participants étaient tous des nouveau-nés asymptomatiques au moment du test de saturométrie. En général, tous les bébés dont l'état nécessitait une prise en charge aux soins intensifs à la naissance étaient exclus de l'évaluation de la performance de la saturométrie, ou la performance était calculée de façon distincte pour ces nouveau-nés.

Le rapport du programme de dépistage ontarien mentionne que seuls les nouveau-nés dont l'état nécessitait une prise en charge aux soins intensifs pour une durée de plus de sept jours étaient exclus. Les nouveau-nés prématurés étaient systématiquement exclus des études de Danworapong [2019] et de Diller [2018], alors que les études de Cloete [2020b], Narayen [2018b] et Nuntnarumit [2017] excluaient ceux nés à 35 semaines de grossesse ou plus tôt et Almawazini et ses collaborateurs [2017] excluaient ceux nés avant 34 semaines de gestation. Dans les études d'El Idrissi Slitine [2020], d'Havelund [2019], de Badawi [2019], de Hu [2017] et dans le rapport du programme de dépistage néonatal de l'Ontario (NSO) [2018], aucune limite d'âge gestationnel n'était spécifiée.

Dans 9 de ces 11 études, les nouveau-nés qui avaient reçu un diagnostic prénatal étaient exclus. Pour l'étude d'Havelund [2019] et de Nuntnarumit [2017], cette exclusion n'était pas mentionnée. Cela suppose que des nouveau-nés qui avaient reçu un diagnostic prénatal auraient pu faire partie de l'étude s'ils étaient sans symptôme et non admis aux soins intensifs de façon systématique après la naissance. La moitié des études retenues ont été réalisées dans des pays ou des régions où la sensibilité du test de dépistage prénatal des cardiopathies congénitales graves était élevée, soit $\geq 70\%$ [Cloete *et al.*, 2020b; Badawi *et al.*, 2019; Havelund *et al.*, 2019; Diller *et al.*, 2018; Narayen *et al.*, 2018b].

Par défaut, les nouveau-nés chez qui on avait identifié une cardiopathie congénitale grave, dans les études retenues, étaient des cas non syndromiques, puisque les nouveau-nés porteurs d'un syndrome ont majoritairement des signes et symptômes distinctifs qui permettent un diagnostic prénatal ou l'identification rapide après la naissance.

Tests de dépistage

Sur la base des études initiales en saturométrie et de l'avis d'experts, Kemper et ses collaborateurs [2011] ont recommandé un protocole avec un test de dépistage réalisé entre 24 et 48 h de vie, sur la main droite et un pied, avec une valeur seuil de saturation en oxygène de 95 % (au niveau de la mer). Les nourrissons avec une mesure de moins de 90 % de saturation en oxygène étaient orientés vers l'échocardiographie et ceux avec

des saturations à la main et au pied entre 90 % et 94 % ou une différence de saturation > 3 % entre la main droite et un pied subissaient à nouveau le test une heure plus tard; ceux qui ne parvenaient pas à atteindre une saturation de 95 % à la main ou au pied et une saturation différentielle ≤ 3 % subissaient à nouveau le test une heure plus tard. Si la saturation n'était toujours pas ≥ 95 % ou si la différence entre les deux membres n'était pas < 3 % après trois tests, les nouveau-nés étaient orientés vers un suivi et habituellement vers une échocardiographie. Ce protocole, généralement appliqué aux États-Unis et dans d'autres pays, a été approuvé par l'American Academy of Pediatrics (AAP) [Mahle *et al.*, 2012] et il a servi de base pour le développement d'algorithmes adaptés à différentes populations¹⁹.

Les revues systématiques de Plana [2018] et de Thangaratinam [2012] comportaient une majorité d'études qui indiquaient la réalisation du test de saturométrie à 24 h ou après 24 h et sur un seul membre (postductal). Les protocoles appliqués dans les deux méta-analyses étaient variés, que ce soit pour les valeurs seuils, le nombre et le moment des répétitions. L'hétérogénéité des études a été explorée dans les deux revues, de même que l'effet des covariables (moment du test, site du test, saturation fonctionnelle vs fractionnelle, dépistage prénatal) sur la sensibilité, la spécificité et le taux de résultats faux positifs.

Dans les onze études primaires retenues, il était possible d'isoler les nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave décelée par saturométrie, bien que ce test ait été réalisé en complément à l'examen clinique et à l'échographie du deuxième trimestre. La séquence des tests entre l'examen clinique et le test de saturométrie de même que la connaissance du résultat n'étaient pas toujours explicites. Dans les 11 études, un algorithme utilisant les mesures pré et postductales était majoritairement employé (10/11) ainsi que le dépistage à plus de 24 h de vie (7/11) avant le congé de l'hôpital. Un seuil de saturation inférieur à 90 % lors d'une première mesure a servi dans toutes les études pour indiquer un test positif, bien que les algorithmes aient été différents pour les autres conditions de reprise du test.

Démarche de confirmation du diagnostic

L'échocardiographie est la référence pour la confirmation du diagnostic des cardiopathies congénitales graves. Dans la revue systématique de 2018, l'échocardiographie a servi de standard dans une étude où elle a été réalisée chez tous les participants [Plana *et al.*, 2018]. Les autres références acceptées étaient le suivi clinique, y inclus les découvertes post-mortem, et les bases de données sur les décès et sur les anomalies congénitales [Plana *et al.*, 2018]. La revue systématique de 2012 a aussi évalué la qualité du standard qui devait être bien décrit [Thangaratinam *et al.*, 2012]. Dans cinq des onze études primaires retenues, tous les nouveau-nés dont le résultat de la saturométrie était positif étaient orientés vers une échocardiographie [El Idrissi Slitine *et al.*, 2020; Danworapong *et al.*, 2019; Almazwini *et al.*, 2017; Hu *et al.*, 2017; Nuntnarumit *et al.*, 2017]. Dans les

¹⁹ Le protocole de Kemper est souvent désigné par l'appellation algorithme de l'AAP et il diffère du protocole proposé par la Société canadienne de pédiatrie (SCP) seulement en ce qui concerne le moment du test.

autres études, d'autres méthodes ont été appliquées pour confirmer le diagnostic des participants, comme l'interrogation des bases de données (registre des cardiopathies congénitales ou des malformations congénitales, registre de chirurgies).

Faux positif

Avec les critères du test de saturométrie de l'algorithme américain, soit le test après 24 h de vie, mesurée à deux sites (main et pied) et répétée deux fois en cas de mesures d'oxygène entre 90 % et < 95 %, et adaptée selon le pays, il y a habituellement un faible taux de résultats faux positifs associés au test de saturométrie [Kemper *et al.*, 2011].

Lorsque le test de saturométrie est effectué avant 24 h de vie, une bonne proportion des résultats faux positifs sera due à une adaptation plus lente à la vie extra-utérine. Pour certains bébés, la fermeture fonctionnelle du foramen ovale prend plus de temps que la normale, et la circulation transitoire se poursuit avec une saturation en oxygène plus faible [Meberg *et al.*, 2008]. Aussi, dans toutes les études sur la saturométrie, y compris celles incluses dans les méta-analyses, on trouve un fort pourcentage de conditions médicales importantes nécessitant un suivi (maladies respiratoires, infections) parmi les cas considérés comme des faux positifs. Les données incomplètes relatives à ces cas ne permettent pas d'en faire l'analyse approfondie, mais lorsque disponibles, elles sont énumérées parmi les faux positifs au [tableau G2](#) de l'annexe G.

Faux négatif

Dans la revue systématique de Plana [2018], trois études avaient un risque élevé de biais pour les résultats faux négatifs, puisque l'échocardiographie n'était réalisée que chez les cas dont le test de saturométrie était positif. De plus, pour 14 études, le risque n'était pas clair, puisque les standards appliqués étaient insuffisants pour repérer tous les faux négatifs. Dans la revue de Thangaratinam [2012], les vérifications effectuées pour trouver des résultats faux négatifs sont variables, ce qui augmente les risques d'avoir manqué ces cas.

Dans les onze études primaires retenues, la vérification des résultats négatifs de saturométrie (cas déclarés normaux) était aussi variable, mais généralement faite en interrogeant des établissements de chirurgie cardiaque pédiatrique, des registres de maladies congénitales et de décès et les rapports de suivi clinique. Dans l'étude thaïlandaise la plus ancienne, les auteurs ont spécifié qu'un suivi téléphonique ou postal était fait systématiquement avec les parents un mois après la naissance [Nuntnarumit *et al.*, 2017]. Dans l'étude thaïlandaise de 2019, les auteurs ont spécifié qu'un suivi à quatre mois suivant la naissance était requis pour repérer tous les cas de faux négatifs [Danworapong *et al.*, 2019]. Pour plusieurs études, le nombre restreint de centres où sont effectuées les interventions requises en cas de diagnostic de cardiopathie congénitale grave simplifiait la détection des cas faux négatifs qui finissent tous par se présenter à l'urgence ou par décéder à la suite de la maladie au cours de la première année de vie, mais surtout durant le premier mois de vie [Cloete *et al.*, 2020b; El Idrissi Slitine *et al.*, 2020; Badawi *et al.*, 2019; Diller *et al.*, 2018; Narayen *et al.*, 2018b].

Type d'appareil

Dans la méta-analyse de Plana et ses collaborateurs [2018], plusieurs modèles différents de saturomètre ont été utilisés, et la saturation en oxygène mesurée pouvait être exprimée comme fonctionnelle, c'est-à-dire selon la proportion d'hémoglobine oxygénée capable de lier l'oxygène ou comme fractionnelle selon le pourcentage d'hémoglobine totale qui est oxygénée. Dans la plupart des cas, les différences entre les deux valeurs sont très faibles. Dans la majorité des études des deux méta-analyses, les saturomètres utilisés mesuraient uniquement la saturation fonctionnelle.

Dans cinq études récentes retenues, l'appareil de saturométrie utilisé était un des modèles du fabricant Masimo, pour deux études l'appareil était un modèle Nellcor PM10N et pour une étude un appareil Novamatrix Oxypleth. Le rapport du programme de dépistage néonatal de l'Ontario ne spécifie pas le type d'appareil utilisé et, dans des documents trouvés sur le site Web du programme ontarien [NSO, 2020], on peut lire que différents saturomètres peuvent être utilisés, bien que l'appareil choisi doive respecter certains critères, dont être tolérant au mouvement et avoir été approuvé par Santé Canada ou la Food and Drug Administration (FDA) pour une utilisation chez les nouveau-nés [NSO, 2020]. Enfin, le niveau de précision des saturomètres utilisés dans les différentes études a pu varier. Diverses études américaines ont fait état d'une surestimation de l'oxyhémoglobine artérielle mesurée par saturométrie en comparaison avec la mesure de l'oxygène du sang artériel, ce qui pourrait contribuer aux résultats faux négatifs [Foglia *et al.*, 2017; Murphy *et al.*, 2016; Ross *et al.*, 2014].

Maladies ciblées

La définition des cardiopathies congénitales graves n'est pas uniforme et la littérature révèle de nombreuses interprétations [Ewer *et al.*, 2012]. Cela se produit parce que certaines conditions, telles que la coarctation de l'aorte et la sténose pulmonaire, peuvent prédisposer ou non à un collapsus aigu en fonction de la gravité relative de l'atteinte.

Dans les deux méta-analyses [Plana *et al.*, 2018; Thangaratinam *et al.*, 2012], les maladies ciblées étaient toutes les maladies canal-dépendantes potentiellement mortelles, pour lesquelles des nouveau-nés doivent subir des procédures invasives (chirurgie ou cathétérisme cardiaque) au cours des 28 premiers jours de leur vie. Cette définition incluait tous les nouveau-nés atteints du syndrome d'hypoplasie du cœur gauche, d'atrésie pulmonaire avec septum interventriculaire intact, de transposition des gros vaisseaux ou d'interruption de l'arc aortique. En outre, ces auteurs ont classé comme ayant des malformations cardiaques congénitales critiques les nouveau-nés qui seraient décédés ou auraient eu besoin d'une intervention, par chirurgie ou par cathéter, au cours des 28 premiers jours de leur vie. Ils étaient atteints d'une coarctation de l'aorte, d'une sténose de la valve aortique, d'une sténose de la valve pulmonaire, d'une tétralogie de Fallot, d'une atrésie pulmonaire avec communication interventriculaire ou d'un retour veineux pulmonaire anormal total.

Dans les 11 études primaires retenues, la définition des maladies ciblées était variable, soit limitée aux cardiopathies congénitales cyanogènes [Almawazini *et al.*, 2017] ou aux maladies qui entraînent un décès ou une intervention au cours des 28 premiers jours de vie [Cloete *et al.*, 2020b; Narayen *et al.*, 2018b], ou elle était une définition moins restrictive comprenant toutes les cardiopathies congénitales graves qui nécessitent une chirurgie ou une intervention par cathéter au cours de la première année de vie [El Idrissi Slitine *et al.*, 2020; NSO, 2018; Nuntnarumit *et al.*, 2017] ou tôt dans la vie [Danworapong *et al.*, 2019]. Dans l'étude danoise [Havelund *et al.*, 2019], les maladies ciblées ne sont pas spécifiées, mais les auteurs se réfèrent à la méta-analyse de Plana [2018] pour leur description des cardiopathies congénitales graves.

4.2. Résultats sur la performance

Le [tableau 4](#) présente les résultats sur la performance, soit la sensibilité, la spécificité, le taux de faux positifs, le taux de référence, les rapports de vraisemblance positifs et négatifs, les valeurs prédictives positive et négative provenant ou calculés à partir des données disponibles des deux méta-analyses et des onze études primaires retenues.

Tableau 4 Résultats sur la performance du test de dépistage néonatal par saturométrie

Étude	Nombre de participants	Sensibilité % (IC95 %)	Spécificité % (IC95 %)	Taux de FP % (IC95 %)	Taux de référence (sur 1 000)	RV+ (IC95 %)	RV- (IC95 %)	VPP % (IC95 %)	VPN % (IC95 %)
Plana <i>et al.</i> , 2018	436 758	76,3 (65,2-82,0)	99,9 (99,7-99,9)	0,14 (0,07-0,22)	2,80	535,6 (280,3-1023,4)	0,24 (0,18-0,31)	n.d.	n.d.
Thangaratinam <i>et al.</i> , 2012	229 421	76,5 (67,7-83,5)	99,9 (99,7-99,9)	0,14 (0,06-0,33)	n.d.	549,2 (232,8-1195,6)	0,24 (0,17-0,33)	n.d.	n.d.
El Idrissi Slitine <i>et al.</i> , 2020	8013	83,3 (43,6-97,0)	99,9 (99,8-99,9)	0,13 (0,07-0,23)	1,87	667,3 (326,3-1364,5)	0,17 (0,03-1,00)	33,3 (15,2-58,3)	100,0 (99,9-100,0)
Cloete <i>et al.</i> , 2020b	16 644	100 (43,9-100,0)	99,7 (99,6-99,8)	0,27 (0,20-0,36)	2,88	369,8 (276,2-495,1)	0 (n.d.)	6,25 (2,15-16,84)	100,0 (99,98-100,0)
Badawi <i>et al.</i> , 2019	78 542	10,0 (0,52-45,88)	99,97 (99,95-99,98)	0,03 (0,02-0,05)	0,36	290,9 (43,6-1939,3)	0,90 (0,73-1,11)	3,57 (0,19-20,24)	99,98 (99,97-99,99)
Havelund <i>et al.</i> , 2019	2855*	n.d.	98,0 (97,4-98,4)	2,0 (1,58-2,62)	20,7	49,2 (38,1-63,5)	0 (n.d.)	1,70 (0,30-9,00)	100,0 (99,86-100,0)
Danworapong <i>et al.</i> , 2019	7137	42,86 (9,90-81,59)	99,96 (99,88-99,99)	0,042 (0,00-0,09)	0,84	1018,57 (246,62-4206,91)	0,57 (0,30-1,09)	50,0 (19,49-80,51)	99,94 (99,89-99,97)
NSO, 2019	319 236	n.d.	99,87 (99,86-99,88)	0,13 (0,12-0,14)	1,38	n.d.	n.d.	6,1 (4,3-8,8)	n.d.
Diller <i>et al.</i> , 2018	77 148	14,3 (2,57-51,31)	99,96 (99,94-99,97)	0,04 (0,03-0,06)	0,44	333,9 (52,7-2116,1)	0,86 (0,63-1,16)	2,94 (0,52-14,92)	99,99 (99,99-100,0)
Narayan <i>et al.</i> , 2018b	23 959	50,0 (23,7-76,3)	99,1 (99,0-99,2)	0,92 (0,81-1,05)	9,43	54,2 (28,8-102,1)	0,50 (0,27-0,94)	2,2 (0,9-5,1)	100,0 (100,0-100,0)
Nuntnarumit <i>et al.</i> , 2017	10 630	89,7 [†] (72,6-97,8)	99,9 (99,9-100)	0,009 (0,002-0,005)	2,55	9480,1 (1330,3-67556,6)	0,10 (0,04-0,30)	96,3 (81,0-99,9)	99,9 (99,9-100,0)
Hu <i>et al.</i> , 2017	167 190	77,3 (63,0-87,2)	99,8 (99,8-99,8)	0,2 (0,16-0,20)	1,95	442,3 (432,0-452,9)	0,2 (0,2-0,3)	10,4 (7,6-14,2)	100,0 (100,0-100,0)
Almawazini <i>et al.</i> , 2017	2961 [‡]	77 (57,9-89,0)	97 (95,6-97,0)	3,2 (2,6-3,9)	31,8	24,0 (18,0-32,1)	0,2 (0,1-0,5)	18 (11,6-25,6)	99,8 (99,5-99,9)

Nombres en italique : nombres calculés par l'INESSS à partir de l'information disponible dans les études primaires.

* Les auteurs mentionnent que la population de l'étude était trop petite pour avoir un calcul exact de la sensibilité et que les autres taux doivent être considérés avec circonspection.

† Les auteurs spécifient qu'en excluant les NN qui avaient eu un diagnostic prénatal, la valeur de la sensibilité aurait été légèrement inférieure à celle présentée.

‡ Les valeurs rapportées par les auteurs diffèrent de celles que l'INESSS a calculées afin de pouvoir comparer les résultats de cette étude à ceux des autres études. L'INESSS obtient une sensibilité de 54 % et une spécificité de 96 % en incluant les 13 cas d'hypertension pulmonaire dans les résultats FP plutôt que VP. Le taux de FP obtenu par l'INESSS est de 3,6 % et la VPP de 6,1 %.

Sigles et abréviations : FP : faux positif; n.d. : non disponible; NN : nouveau-nés; RV+ : rapport de vraisemblance positif; RV - : rapport de vraisemblance négatif; VPP : valeur prédictive positive; VPN : valeur prédictive négative

Sensibilité et spécificité

La validité du test repose sur sa sensibilité et sa spécificité qui reflètent sa capacité à différencier les patients atteints de ceux non atteints de la maladie. Dans les revues systématiques de Plana [2018] et de Thangaratinam [2012], la sensibilité a été estimée à 76,3 % et 76,5 % et la spécificité à 99,9 % et 99,9 %, respectivement. Plana et ses collaborateurs [2018] ont démontré que le fait d'inclure ou non des études où les nouveau-nés avaient eu un dépistage prénatal ne changeait pas significativement la sensibilité (86,3 % vs 74,1 % [$p = 0,071$]) ou la spécificité (99,5 % vs 99,9 % [$p = 0,231$]) du test de saturométrie. Ces auteurs ont aussi évalué l'effet du moment du dépistage, et ils n'ont pas trouvé de différence significative concernant la sensibilité (73,6 % vs 79,5 % [$p = 0,393$]) et la spécificité (99,9 % vs 99,6 % [$p = n.d.$]) des études qui ont réalisé le test de saturométrie après 24 h de vie *versus* avant 24 h, respectivement. Enfin, ils ont évalué l'effet du ou des sites de dépistage, et n'ont pas trouvé de différence significative relativement à la sensibilité (81,2 % vs 71,2 % [$p = 0,197$]) et à la spécificité (99,9 % vs 99,8 % [$p = 0,718$]) des études qui ont réalisé le test postductal *versus* pré et postductal, respectivement. La méta-analyse de Thangaratinam [2012] arrivait à des résultats similaires pour ces trois covariables avec, globalement, beaucoup moins d'études et de participants. Les auteurs de la plus récente méta-analyse considèrent le test de saturométrie comme hautement spécifique et modérément sensible et ils concluent que, avec la taille de leur revue et leurs estimations précises de sensibilité et de spécificité, d'autres recherches sur la performance de la saturométrie ne seraient pas nécessaires [Plana *et al.*, 2018].

Par ailleurs, la sensibilité a varié entre 10 % et 100 % et la spécificité entre 97 % et 99,97 % dans les 11 études primaires retenues. L'étude qui a estimé la sensibilité à 100 % décrivait bien le processus de recherche de faux négatifs à l'aide des données sur la chirurgie [Cloete *et al.*, 2020b]. Avec ces données, les auteurs ont répertorié certains cas de cardiopathie congénitale grave qui n'avaient pas été soumis au test de saturométrie, mais aucun cas de faux négatif. Dans une autre étude qui n'a rapporté aucun faux négatif durant une période d'un an, les auteurs n'avaient pas présenté la sensibilité, car ils jugeaient le nombre de participants trop faible pour avoir un calcul exact [Havelund *et al.*, 2019]. La sensibilité de 10 % a été obtenue dans une étude où les auteurs ont rapporté un résultat vrai positif et neuf résultats faux négatifs, y inclus trois cas de tétralogie de Fallot, un retour veineux pulmonaire anormal total et cinq cas de coarctation de l'aorte [Badawi *et al.*, 2019]. Almawazini et ses collaborateurs [2017] ont estimé la spécificité du programme saoudien à 97 % en considérant 13 cas d'hypertension comme de vrais positifs, alors que les maladies ciblées correspondant aux vrais positifs étaient les 6 cardiopathies congénitales graves décrites au [tableau G2](#) de l'annexe G.

Taux de faux positifs et taux de référence

Le taux de faux positifs et le taux de référence reflètent en partie l'étendue des ressources à mobiliser pour accomplir les démarches diagnostiques. Les deux revues systématiques ont estimé le taux de faux positifs global à 0,14 % et ont mis en évidence

une diminution significative des résultats faux positifs quand le test de dépistage par saturométrie était effectué après 24 h de vie. Plana et ses collaborateurs [2018] ont estimé le taux de résultats faux positifs, avec un test réalisé après 24 h, de l'ordre de 0,06 % (IC95% : 0,03-0,13), soit sept fois moins que si le test avait été fait avant 24 h de vie (0,42 % [IC95% : 0,20-0,89] [$p = 0,027$]).

Le taux de faux positifs a varié de 0,01 % à 3,2 % dans les 11 études primaires retenues. Des trois études dont les taux de faux positifs étaient les plus élevés, deux avaient pris la mesure à un âge moyen au dépistage de 2,5 h de vie (intervalle de 0,5 - 7,5 h) et de 116 min (intervalle de 8 -180 min), ce qui correspond aux nouveau-nés les plus jeunes au moment du test [Havelund *et al.*, 2019; Narayan *et al.*, 2018b]. Pour l'étude qui a obtenu le taux de faux positifs le plus élevé, l'âge médian au dépistage n'est pas mentionné, mais il serait inférieur à 24 h. Selon les auteurs, plus de 80 % des résultats faux positifs seraient des cas de circulation transitoire non stabilisés (environ 50 % de foramen ovale et 50 % de canal artériel non fermés) [Almawazini *et al.*, 2017]. Dans l'étude de Hu et ses collaborateurs [2017], qui ont réalisé une sous-analyse selon l'âge des nouveau-nés au moment du test de dépistage, une diminution significative ($p < 0,0001$) du taux de faux positifs a été observée avec l'augmentation de l'âge des nourrissons lors du test de saturométrie, qui variait entre 6 h et 72 h.

Les données disponibles dans les 11 études primaires ont permis d'estimer que le taux de référence vers une démarche diagnostique a varié entre 0,36 et 31,8 nouveau-nés sur 1 000 participants au dépistage. Comparativement au taux de référence calculé pour la méta-analyse de 2018, 4 des 11 études plus récentes avaient des taux de référence supérieurs à 2,8 sur 1 000 participants.

Rapport de vraisemblance et valeurs prédictives

Les rapports de vraisemblance (*likelihood ratios*) permettent d'obtenir une information sur la performance d'un test diagnostique semblable à celle obtenue par le calcul de la sensibilité et de la spécificité. Ils permettent aussi d'analyser différents niveaux de résultats et de combiner les résultats de plusieurs tests diagnostiques. Les données disponibles dans 10 études ont permis d'estimer que le rapport de vraisemblance positif a varié entre 24,0 et 9 480,1 et le rapport de vraisemblance négatif disponible dans 9 études a varié entre 0,2 et 0,9 alors qu'il se situait, respectivement, à 535,6, à 549,5 et à 0,24 dans chacune des méta-analyses [Plana *et al.*, 2018; Thangaratinam *et al.*, 2012].

La valeur prédictive positive correspond à la proportion des nouveau-nés référés vers une démarche diagnostique qui ont une cardiopathie congénitale grave parmi tous ceux qui ont eu un résultat de dépistage positif. La valeur prédictive négative correspond à la probabilité de ne pas avoir la maladie lorsque le résultat du dépistage est négatif. Dans les 11 études primaires retenues, les valeurs prédictives positives ont varié de 1,70 à 96,3 %, dont 4 études qui ont obtenu plus de 10 %, et les valeurs prédictives négatives de 99,8 à 100 %. Les valeurs prédictives ne sont pas disponibles pour les revues systématiques.

Points saillants

Les auteurs de la plus récente méta-analyse considèrent le test de saturométrie comme hautement spécifique (99,9 %) et modérément sensible (76 %), et ils concluent qu'avec la taille de leur analyse d'autres recherches sur la performance de la saturométrie ne seraient pas nécessaires.

Une très grande hétérogénéité est observée pour tous les paramètres de performance évalués dans les études publiées postérieurement aux deux revues systématiques retenues.

Le taux de référence et le taux de faux positifs doivent être interprétés avec prudence, car le test de saturométrie repère des conditions sérieuses, non cardiaques, et l'avantage potentiel de leur identification n'a pas été évalué.

5. EFFICACITÉ

L'évaluation de l'efficacité d'un dépistage néonatal consiste idéalement à comparer les résultats cliniques à court, à moyen et à long terme entre les patients repérés par le dépistage néonatal et ceux repérés cliniquement. L'objectif du dépistage universel des nouveau-nés par saturométrie consiste à pourvoir au besoin non comblé de diagnostic des nourrissons atteints d'une cardiopathie congénitale grave non détectée par l'échographie prénatale ou par l'examen clinique avant le congé de l'hôpital [Riede *et al.*, 2010]. Le but de cette section est de savoir si la saturométrie constitue une valeur ajoutée comparativement à l'absence de saturométrie de dépistage. La revue de la littérature a permis de repérer trois études à répartition non aléatoire (non *randomisées*) qui traitent de l'efficacité du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie. L'évaluation de la qualité des articles repérés a été réalisée à l'aide de l'outil *Critical Appraisal Skills Programme* © (CASP) pour les cohortes et elle est présentée à l'annexe H. Les résultats de ces évaluations ont été considérés et rapportés sous forme narrative dans la sous-section 5.2. Limites des études retenues.

5.1. Description des études retenues

Les caractéristiques des trois études comparatives retenues pour l'évaluation de l'efficacité du dépistage néonatal par saturométrie des cardiopathies congénitales graves sont présentées au [tableau 5](#).

L'objectif de l'étude d'Abouk et ses collaborateurs [2017] était de vérifier s'il existe une association entre la mise en œuvre du programme de dépistage par saturométrie pour les cardiopathies congénitales graves (liée à une politique d'État) et le taux de mortalité des nouveau-nés aux États-Unis. Cette étude écologique observationnelle avec des analyses de sous-groupes a été réalisée à partir des données administratives américaines de 2007 à 2013 qui contenaient de l'information sur les naissances vivantes et les décès à < 1 an pour plus de 26 546 503 naissances, séparées selon le mois et le lieu de naissance. En 2013, huit États appliquaient la politique de dépistage obligatoire par saturométrie, cinq États avaient une politique de dépistage volontaire, neuf États avaient adopté la politique sans la faire appliquer et 30 n'avaient pas encore adopté la politique de dépistage par saturométrie. La mortalité précoce (entre 24 h et 6 mois de vie) des enfants nés dans des États américains sans obligation de dépistage par saturométrie a notamment été comparée à celle des enfants nés dans des États où le dépistage par saturométrie était obligatoire au moment de la naissance. Le certificat de naissance indiquait le mois, l'année et le lieu de naissance, alors que le certificat de décès informait sur la ou les causes du décès. Pour reconnaître les décès par cardiopathie congénitale grave, les codes CIM-10 de 12 phénotypes de cardiopathies congénitales généralement graves ont été employés.

L'objectif de l'étude de Banait et ses collaborateurs [2020] était d'observer l'effet de la saturométrie sur le taux de diagnostic de cardiopathies congénitales graves après le congé de l'hôpital et sur la survie à un an de ces cas. À l'aide du registre d'anomalies congénitales NorCAS²⁰, les auteurs ont obtenu les données sur des bébés nés à plus de 34 semaines de gestation, entre janvier 2001 et décembre 2011, de trois hôpitaux tertiaires de la région nord du Royaume-Uni et atteints d'une cardiopathie congénitale grave. Les données disponibles étaient l'âge lors d'une présentation clinique, l'âge au diagnostic et les interventions effectuées. Tous les cas de cardiopathie congénitale grave ont été confirmés avec le centre régional de cardiologie et les dossiers médicaux des bébés dans les hôpitaux locaux. De plus, les dossiers médicaux de tous les nouveau-nés qui avaient reçu un diagnostic postnatal ont été revus pour confirmer le moment du diagnostic et la façon dont celui-ci avait été obtenu (saturométrie, examen physique ou présentation clinique). Les nouveau-nés qui avaient reçu un diagnostic prénatal ont été exclus de l'analyse. Deux des trois hôpitaux utilisaient le dépistage par saturométrie comme pratique préventive depuis 1999-2001 et leurs données ont servi à constituer la cohorte soumise au dépistage alors que le troisième hôpital, qui ne pratiquait pas le dépistage par saturométrie, a fourni les données de la cohorte non soumise au dépistage. Pour cette étude, les auteurs avaient retenu neuf conditions selon leur définition de la cardiopathie congénitale grave, qui incluait toutes les anomalies cardiaques nécessitant une intervention chirurgicale durant les 28 premiers jours de vie.

L'objectif de l'étude de Campbell et ses collaborateurs [2020] était d'évaluer si le dépistage obligatoire par saturométrie avait diminué le taux de diagnostic tardif des cardiopathies congénitales graves, soit le diagnostic après le congé de l'hôpital où avait eu lieu l'accouchement, et réduit la mortalité. Avec une série de cas rétrospective d'un centre hospitalier spécialisé en chirurgie cardiaque pédiatrique, les auteurs ont comparé la mortalité intrahospitalière et à un an des nouveau-nés qui avaient subi une chirurgie pour une cardiopathie congénitale grave en 2009 et 2010, avant l'obligation du dépistage par saturométrie (groupe historique), et ceux qui avaient subi une chirurgie pour une cardiopathie congénitale grave en 2015 et 2016, soit après l'entrée en vigueur du dépistage obligatoire en Pennsylvanie et dans d'autres États (groupe contemporain). Les données ont été tirées de la base de données de chirurgie cardiothoracique de l'Hôpital pour enfants de Philadelphie, qui contenait l'information sur le diagnostic, la procédure chirurgicale, la catégorie STAT²¹, le diagnostic prénatal, l'âge et le poids à la chirurgie, la mortalité durant le séjour hospitalier et à un an. Pour ces deux groupes, contrairement aux études sur la performance, les nouveau-nés prématurés, symptomatiques à la naissance et qui avaient reçu un diagnostic prénatal ont été inclus. Les dossiers médicaux de tous les enfants qui avaient reçu un diagnostic postnatal ont été

²⁰ NorCAS est un registre national populationnel du Royaume-Uni qui compile les anomalies congénitales et qui est très utilisé pour étudier les CC.

²¹ Échelle de score développée par la Société des chirurgiens thoraciques – Association européenne pour la chirurgie cardiothoracique pour l'analyse du risque de mortalité associé aux procédures de chirurgie dans les cas de cardiopathie congénitale. Le score est catégorisé de 1 à 5, 5 étant le risque le plus sévère avec la chirurgie la plus complexe.

revus pour valider le moment du diagnostic, soit avant ou après le congé de l'hôpital où avait eu lieu l'accouchement.

Un total de 527 nouveau-nés étaient inclus dans cette étude, 251 dans le groupe historique sans dépistage par saturométrie et 276 dans le groupe contemporain qui avait participé au dépistage par saturométrie. La définition de la cardiopathie congénitale grave dans cette étude incluait toutes les lésions congénitales canal-dépendantes nécessitant une intervention chirurgicale au cours des 30 premiers jours de vie.

Tableau 5 Caractéristiques des études comparatives retenues pour l'évaluation de l'efficacité du dépistage néonatal par saturométrie des CCG

Étude (Pays)	Type d'étude Période (n ^{bre} total de participants)	Paramètre évalué	Modèle, ajustements et statistiques	Dépistage par saturométrie	Sans dépistage par saturométrie
				Participants (n ^{bre}) (n ^{bre} cas confirmés de CCG)	Participants (n ^{bre}) (n ^{bre} cas confirmés de CCG)
Abouk <i>et al.</i> , 2017 (États-Unis)	Étude écologique observationnelle rétrospective 2007-2013 (26 546 503)	Mortalité durant les six premiers mois après la naissance	Agrégation de données par mois, année et État de naissance ajustée pour le % de certificats de décès non liés à des certificats de naissance. Régression de Poisson. Qualité d'ajustement du modèle par tests de déviance et de Pearson. Analyses de sensibilité et de falsification	2 827 528 (n.d.)	15 469 617* (n.d.)
Banait <i>et al.</i> , 2020 (Royaume-Uni)	Cohorte rétrospective de type <i>case-fatality</i> de trois centres tertiaires 2001-2011 (138 176)	Survie à un an	Taux de dx après le congé initial et mortalité à 1 an calculés et présentés avec le RR. Données ajustées selon la prévalence régionale.	76 232† (32)†	61 944† (27)†
Campbell <i>et al.</i> , 2020 (États-Unis)	Cohorte rétrospective de type <i>case-fatality</i> d'un centre tertiaire 2009-2010 vs 2015-2016 (527)	Mortalité hospitalière et mortalité à un an	Étude transversale sur le moment du dx. Modélisation de régression ordinale multivariable après ajustement selon le poids, l'âge et la catégorie STAT Test de Chi carré	276 (276)‡	251 (251)‡

* Ce nombre inclut seulement les participants des États qui n'avaient pas de politique en place, pour donner une idée de grandeur de la population. En ajoutant les participants des États qui n'avaient pas encore implanté la politique et ceux où la politique n'était pas obligatoire, il y avait plus de 23 millions de participants.

† Le nombre de participants par cohorte inclut les nouveau-nés qui avaient reçu un diagnostic prénatal, alors que les cas confirmés de CCG excluent ceux qui avaient reçu un diagnostic prénatal.

‡ Ce nombre inclut les bébés qui avaient reçu un diagnostic prénatal, qui compte respectivement pour 77,9 % (215/276) et 77,9 % (193/251) des cas confirmés de CCG; 49 bébés dans chacune des cohortes avaient été repérés précocement en période postnatale.

Sigles : dx : diagnostic ; n^{bre} : nombre ; n.d. : non déterminé ; RR : risque relatif.

5.2. Limites des études retenues

L'étude américaine d'Abouk [2017] n'était pas une étude comparative classique, mais plutôt une étude écologique observationnelle avec des analyses de sous-groupes. La classification des décès en utilisant les codes CIM-10 a pu entraîner une inexactitude relativement à certains décès ou un biais de mesure. Les auteurs soulignent que le modèle employé n'a peut-être pas tenu compte de tous les facteurs de confusion dans les analyses de modélisation de régression. Certaines estimations étaient imprécises en raison du faible nombre mensuel de cas atteints de cardiopathie congénitale grave par État et du faible nombre d'États qui avaient complètement implanté le dépistage par saturométrie au 1^{er} juin 2013. On observe un manque d'information sur les pratiques de dépistage selon les hôpitaux, car l'information n'est pas centralisée par État et cela a pu entraîner quelques cas de mauvaise classification. Pour certains États, la documentation quant aux dates d'implantation du programme était incomplète. Certains hôpitaux ont pu implanter le dépistage par saturométrie volontairement à défaut d'une politique d'État, ce qui a pu entraîner un biais de classification. Aucune information n'était disponible concernant le moment du diagnostic, la disponibilité des services de cardiologie pédiatrique et la pratique du dépistage prénatal des cardiopathies congénitales graves selon les États. Enfin, les données sur la mortalité l'évaluaient entre 24 h et 6 mois de vie, même si les données disponibles sur les naissances et les décès allaient jusqu'à 1 an. Le test de saturométrie est, en théorie, réalisé à partir de 24 h de vie aux États-Unis, ce qui explique le choix des auteurs d'inclure seulement les décès à partir de 24 h. Cependant, l'arrêt de l'évaluation à six mois semble une limite.

Dans l'étude de Banait [2020], le pourcentage élevé de diagnostics prénatals (60 %), les différences dans les soins administrés entre les deux cohortes et la sélection des sujets sur une période de 10 ans pouvaient potentiellement entraîner un biais de confusion, notamment en raison de l'évolution des pratiques en échographie prénatale, pour l'examen physique et les chirurgies pendant cette période. Enfin, la taille de l'étude, qui donne un faible taux de cardiopathies congénitales graves potentiellement identifiables par saturométrie, compromet la précision des résultats par un manque de puissance statistique.

Dans l'étude de Campbell [2020], les données relatives aux résultats cliniques ont été obtenues à partir d'une base de données de chirurgie et de dossiers médicaux plutôt que par des méthodes d'évaluation standardisées prospectives. Les bébés qui sont décédés des suites d'une cardiopathie congénitale grave avant d'être traités en chirurgie sont donc exclus de cette étude à cause de la méthode de recrutement, et cela constitue un biais potentiel de sélection. Ce nombre devrait théoriquement être faible, mais on ne peut savoir si cela touche de façon similaire les deux groupes à cause de l'évolution des soins durant la période de cinq ans qui sépare les deux cohortes. Cette étude présente, par ailleurs, un biais potentiel de classification inhérent au mode d'inclusion des participants en supposant que tous les participants du groupe contemporain ont été soumis à un dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie parce que le test était obligatoire dans l'État principal d'où viennent les nouveau-nés à la période de recrutement. De plus, le groupe contemporain comporte significativement plus de bébés

avec un score STAT de 4 alors que le groupe historique comporte plus de nouveau-nés avec un score STAT de 1, bien que cette variable ait été ajustée dans le modèle. Le choix de l'échantillon de nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave sur une période d'un an dans chaque groupe a entraîné un manque de puissance pour cette étude lorsqu'on exclut ceux qui avaient reçu un diagnostic prénatal. Il y a aussi un nombre insuffisant de bébés avec un taux de diagnostic postnatal tardif dans les deux groupes pour évaluer l'effet sur la mortalité.

Finalement, aucune des études n'a tenu compte des facteurs de confusion inhérents aux cardiopathies congénitales graves, soit les différences dans le statut social et économique, l'ethnie, l'obésité, le diabète prégrossesse et l'exposition à des contaminants chez la mère, qui ce qui compromet la prévalence et le pronostic de ces cardiopathies.

5.3. Résultats sur l'efficacité

Mortalité

Dans l'étude d'Abouk et ses collaborateurs [2017], comparativement aux États où le dépistage par saturométrie n'était pas obligatoire, le pourcentage de déclin moyen relatif ajusté des décès liés aux cardiopathies congénitales graves était de 33,4 % (IC95% : 10,6 % - 50,3 %) lorsqu'il y avait une politique en application entre 2011 et 2013 avec une diminution absolue de 3,9 décès sur 100 000 naissances (IC95% : 3,6 - 4,1). Par une analyse de sensibilité, les auteurs ont démontré que, parmi les huit États qui avaient déjà implanté le dépistage par saturométrie en 2013, les deux qui l'avaient implanté en 2011-2012 avaient un pourcentage de déclin moyen relatif ajusté de 19,7 % (IC95% : 3,1 - 37,1) avec une diminution absolue de 1,9 décès sur 100 000 naissances (IC95% : 1,5 - 2,3) alors que les six États qui l'avaient implanté entre 2012 et 2013 avaient un pourcentage de déclin moyen relatif ajusté de 53,6 % (IC95% : 36,0 - 66,3) avec une diminution absolue de 4,6 décès sur 100 000 naissances (IC95% : 4,2 - 5,0).

L'étude de Banait et ses collaborateurs [2020] a rapporté 5 décès sur 32 cas de cardiopathie congénitale grave diagnostiqués en période postnatale dans la cohorte avec un dépistage par saturométrie, et aucun décès sur 27 cas de cardiopathie congénitale grave repérés en période postnatale dans la cohorte sans dépistage par saturométrie au cours de la première année de vie. Les auteurs mentionnent que le résultat sur les décès peut être le fruit du hasard; ils ne suggèrent pas que la saturométrie pourrait aggraver les pronostics des cardiopathies congénitales graves. Par conséquent, cette étude n'a pas été en mesure de démontrer un avantage du dépistage par saturométrie quant à la mortalité. Par ailleurs, il y a eu 7/100 000 diagnostics après le congé de l'hôpital dans la cohorte où il y a eu un dépistage par saturométrie et 13/100 000 diagnostics après le congé de l'hôpital dans la cohorte où il n'y a pas eu de dépistage par saturométrie, ce qui correspond à un risque relatif de 0,52 (IC95% 0,2-1,42). Ces données montrent que la saturométrie n'a pas amélioré significativement le repérage de cardiopathies congénitales graves avant le congé de l'hôpital dans le contexte d'une sensibilité du dépistage prénatal de 60 %. Compte tenu de la petite taille de la population atteinte de

cardiopathie congénitale grave dans cette étude, avec un faible nombre de diagnostics après le congé de l'hôpital, soit respectivement cinq et huit dans les cohortes avec saturométrie et sans saturométrie, il était peu probable d'obtenir des preuves statistiques, puisque l'étude manquait de puissance statistique.

Dans l'étude de Campbell [2020], la mortalité durant le séjour hospitalier a été similaire entre les deux groupes et la mortalité à un an était significativement réduite dans le groupe contemporain qui avait été soumis au dépistage par saturométrie, passant de 17,1 % entre 2009-2010 à 10,5 % ($p = 0,03$) en 2015-2016. Cependant, cette baisse de la mortalité ne semble pas attribuable au dépistage par saturométrie, car seul le sous-groupe de patients qui avaient reçu un diagnostic prénatal a vu la mortalité passer de 20,2 % à 11,6 % ($p = 0,02$) entre 2009-2010 et 2015-2016, même si la sensibilité du test de dépistage prénatal des cardiopathies congénitales graves était similaire, soit, respectivement, de 76,9 % et 77,9 % dans le groupe historique et le groupe contemporain. Aucun nouveau-né qui avait reçu un diagnostic après le congé de l'hôpital où avait eu lieu l'accouchement n'est décédé à un an, ni dans la cohorte historique ni dans la cohorte contemporaine. De plus, les taux de diagnostic après le congé de l'hôpital n'étaient pas significativement différents dans les deux groupes, soit respectivement 4,6 % pour le groupe contemporain et 3,6 % pour le groupe historique. Puisque le nombre absolu de nouveau-nés qui avaient reçu un diagnostic après le congé de l'hôpital était très faible, soit 12 et 9, respectivement, dans le groupe contemporain et dans le groupe historique, et qu'aucun bébé n'est décédé, il a été impossible d'évaluer l'avantage de la saturométrie quant à la réduction des diagnostics tardifs.

Points saillants

Les États américains qui ont implanté le dépistage néonatal systématique des CCG ont obtenu une diminution significative de 33 % des décès pour les cas diagnostiqués en période prénatale et postnatale, par rapport aux États qui n'avaient pas mis en œuvre la politique rendant obligatoire le dépistage néonatal. Cette diminution a été observée malgré des limites méthodologiques qui auraient pu diluer l'effet de l'efficacité des politiques de dépistage.

Des données américaines tirées d'une base de données sur les chirurgies cardiothoraciques ont montré une diminution significative du nombre des décès à un an parmi les bébés opérés, mais certaines sous-analyses tendent à démontrer que le test de saturométrie ne serait pas responsable de cette diminution.

Une étude de cohortes rétrospective de trois centres tertiaires du Royaume-Uni n'a pas été en mesure de démontrer l'avantage d'implanter la saturométrie par rapport à la mortalité postnatale à un an.

La mortalité, dans ces trois études, a été évaluée à divers moments et avec différents devis comportant tous des biais et des limites de natures distinctes. Deux des études ont tenté de mettre en lumière des liens entre un diagnostic postnatal précoce et une diminution de la mortalité, mais sans y arriver.

6. INNOCUITÉ

La saturométrie est une technique non invasive, facile à réaliser et largement accessible. Le saturomètre est un appareil muni d'une sonde ou capteur que l'on met en contact avec la peau, qui permet de détecter de légères hypoxémies caractéristiques de plusieurs formes de cardiopathie congénitale qui ne sont pas reconnues par l'examen clinique, et qui donne, en temps réel, le pourcentage de saturation en oxygène de l'hémoglobine. Quelques études ont été repérées concernant l'innocuité du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie, portant sur les risques physiques ou les risques psychosociaux.

De plus, l'évaluation de la performance du test de dépistage par saturométrie a permis d'observer certains risques, soit : le risque de faux négatifs et le risque de résultats faux positifs, qui incluent des cas bénins et d'autres maladies potentiellement graves qui ne relèvent pas de la cardiologie et dont on ne peut évaluer l'issue. En outre, même si le test de saturométrie est facile à réaliser, il a maintes fois été démontré que la complexité des algorithmes cause parfois des erreurs de procédure ou d'interprétation par le personnel médical si celui-ci n'utilise pas un système automatisé de collecte de données [Hoffman, 2020]. Ces erreurs, souvent liées aux modalités de reprise du test, peuvent contribuer aux résultats de test faux positifs ou faux négatifs.

6.1. Risques physiques

Bien que rares, des brûlures sérieuses sur le site de peau où la sonde du saturomètre est appliquée ont été rapportées dans la littérature concernant des bébés, mais pas dans un contexte de dépistage [Bunker *et al.*, 2014]. Un saturomètre fonctionne par un procédé d'analyse spectrophotométrique, et la sonde émet une faible chaleur sur la peau. Aux États-Unis, les saturomètres utilisés doivent se conformer à la réglementation de la Food and Drug Administration qui limite la température maximale des sondes de saturomètre à 41 °C, ce qui empêche un manufacturier d'augmenter la capacité de l'émetteur ou de la longueur d'onde émise, qui sont sources de chaleur. Au Canada, les fabricants de saturomètres doivent avoir reçu une homologation d'instruments médicaux de Santé Canada, généralement de classe III, avant la vente de tels produits²². Une étude sur la sécurité des saturomètres a démontré que, chez des adultes en santé avec une peau bien perfusée, la sonde pouvait demeurer sécuritaire en atteignant une température maximale de 43 °C pendant huit heures [Greenhalgh *et al.*, 2004]. Étant donné que tous les tests qui ont mené à la réglementation ont été réalisés chez des adultes, les précautions et le suivi très strict des protocoles sont d'autant plus importants chez les nouveau-nés qui ont la peau plus fine et sensible que celle des adultes, surtout aux extrémités où est appliquée la sonde pour le dépistage des cardiopathies congénitales graves.

²² Santé Canada. Instruments médicaux [site Web], disponible à : <https://www.canada.ca/fr/sante-canada/services/medicaments-produits-sante/instruments-medicaux.html>.

6.2. Risques psychosociaux

Faux positifs

Un résultat faux positif implique que le nouveau-né devra être pris en charge de la même façon qu'un nouveau-né atteint, et ce, jusqu'à ce que les résultats des tests diagnostiques confirment qu'il n'est pas atteint. Une suspicion de cardiopathie congénitale grave est accompagnée de nombreux tests et peut être très anxiogène pour les parents. La confirmation du diagnostic, surtout dans les hôpitaux qui n'ont pas de service de consultation en cardiologie, entraîne un retard pour le congé du bébé ou son transfert vers un centre tertiaire, ce qui cause de l'anxiété et du stress à la famille [Mahle *et al.*, 2009].

Une étude a évalué l'anxiété et la dépression des mères d'enfants qui ont obtenu un résultat vrai négatif ou faux positif, à l'aide de questionnaires remplis au cours des deux premiers mois suivant la naissance. Ces auteurs n'ont observé aucune différence significative en termes d'anxiété entre les deux groupes de mères, mais significativement plus de sentiments dépressifs chez les mères d'enfants qui avaient reçu un résultat faux positif [Powell *et al.*, 2013].

Avec les critères du test de saturométrie propres à l'algorithme américain, soit le test après 24 h de vie, mesuré à deux sites (main et pied) et répété deux fois en cas de mesures d'oxygène entre 90 % et < 95 % [Kemper *et al.*, 2011], et adapté selon le pays, il y a habituellement un taux faible de résultats faux positifs associés au test de saturométrie. Deux méta-analyses ont en effet démontré que le taux de résultats faux positifs était significativement plus bas lorsque le test de dépistage par saturométrie était réalisé après 24 h de vie comparativement à moins de 24 h, soit de l'ordre de 0,06 % comparativement à 0,14 % [Plana *et al.*, 2018; Thangaratinam *et al.*, 2012]. L'objectif premier de la saturométrie est de détecter une saturation réduite en oxygène. Or, celle-ci est observée lorsqu'un nouveau-né est atteint d'une cardiopathie cyanogène, mais peut se produire dans d'autres conditions hypoxémiques : cardiopathies non cyanogènes, problèmes pulmonaires, infections, etc.

Cas non critiques

L'hypoxémie chez le nouveau-né est un processus normal de l'acclimatation initiale suivant la naissance. Une mesure prise trop tôt, avant 24 h de vie, pourrait donc cibler ces nouveau-nés qui seraient en réalité des faux positifs au dépistage [Mahle *et al.*, 2009]. À ce sujet, la notion de surdiagnostic a été soulevée pour ces nouveau-nés à l'occasion d'une rencontre d'experts qui a suivi la publication des résultats d'une étude pilote réalisée au Royaume-Uni à la demande du United Kingdom National Screening Committee (UK NSC) [PHE, 2018]. Il est cependant important d'équilibrer la notion de surdiagnostic avec la possibilité de sous-diagnostic chez les 50 % de nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave et qui deviennent symptomatiques avant 24 h de vie, dont certains subiront un collapsus cardiovasculaire aigu, une issue que l'on tente justement d'éviter à l'aide du dépistage par saturométrie [De-Wahl Granelli *et al.*, 2009].

Aussi, selon la définition des cardiopathies congénitales ciblées lors du dépistage par saturométrie, certaines de ces cardiopathies dont la présentation clinique est hétérogène pourraient être reconnues et la forme moins sévère démontrée seulement au moment de la confirmation du diagnostic. Dans les cas où la saturométrie serait anormale, mais sans signe clinique, une investigation diagnostique serait nécessaire, retardant ainsi le congé de l'hôpital et entraînant le risque de tests inutiles (échocardiographie, tests sanguins et rayons X pulmonaire) avec les mêmes conséquences qu'en cas de résultat faux positif.

Conditions non cardiaques

L'utilisation de la saturométrie pour un dépistage populationnel servant à repérer des nouveau-nés asymptomatiques hypoxiques a démontré que cette technique peut identifier plus de nouveau-nés avec des conditions non cardiaques que de cardiopathies congénitales graves. Les autres conditions hypoxémiques reconnues, même graves, seront généralement classifiées de résultats faux positifs dans les analyses de performance du dépistage des cardiopathies par saturométrie. Dans plusieurs études, la majorité des résultats faux positifs seraient dus à des problèmes pulmonaires [Hoffman, 2020; Narayan *et al.*, 2018b]. La sévérité de la condition et l'ampleur de la prise en charge requise pourraient être variables, mais plusieurs cas nécessitent une intervention et un suivi médical ailleurs qu'en cardiologie. De plus, l'identification précoce de ces cas préviendrait la détérioration clinique et améliorerait le pronostic [Diller *et al.*, 2018; Plana *et al.*, 2018; De-Wahl Granelli *et al.*, 2014; De-Wahl Granelli *et al.*, 2009].

Les risques et avantages du dépistage des conditions hypoxémiques non cardiaques par saturométrie ont été évalués lors d'une rencontre d'experts qui a suivi la publication des résultats de l'étude pilote réalisée au Royaume-Uni à la demande du UK NSC. Selon ces experts, la saturométrie présenterait un avantage clinique pour l'enfant qui serait identifié et pris en charge rapidement en cas de tachypnée transitoire du nouveau-né, d'aspiration de méconium, de pneumonie congénitale, d'hypertension pulmonaire persistante du nouveau-né, d'un syndrome de détresse respiratoire ou d'une septicémie à culture positive [PHE, 2018].

Par ailleurs, Verhovsek et ses collaborateurs [2012] rappellent qu'une mesure de saturométrie sous la valeur seuil couramment fixée à 95 % de saturation d'oxygène peut être due à une hémoglobine affectée de variants génétiques ou hémoglobinopathie, qui résulte en des propriétés différentes d'absorption de la lumière de l'hémoglobine non affectée. Dans certains cas, cela causera une réelle hypoxémie (hémoglobine de Bassett), mais dans la plupart des cas les bébés seront asymptomatiques et auront une saturation normale en oxygène artériel. Ces auteurs suggèrent que la recherche des variants génétiques de l'hémoglobine fasse partie de l'évaluation suivant un résultat positif lorsqu'un dépistage universel par saturométrie est mis en œuvre.

Faux négatif

Puisque la sensibilité du test de saturométrie a été estimée entre 75 et 80 % dans deux méta-analyses [Plana *et al.*, 2018; Thangaratinam *et al.*, 2012], l'obtention de résultats faux négatifs au test de saturométrie serait d'environ 1 cas sur chaque cohorte de 10 000 bébés (0,01 %) apparemment en bonne santé testés ou 1 cas faux négatif pour environ chaque 3 cas vrais positifs [Oster *et al.*, 2013]. Bien que, dans les méta-analyses [Plana *et al.*, 2018; Thangaratinam *et al.*, 2012], aucune différence significative n'ait été observée concernant la sensibilité entre les protocoles qui utilisent un site de saturométrie contre deux sites (main et pied), certains auteurs ont rapporté des cas faux négatifs avec des protocoles qui se servaient d'un site (pied). Ces cas auraient été repérés avec l'utilisation de deux sites [Harden *et al.*, 2013].

Certaines pathologies sont plus susceptibles de donner un résultat faux négatif, comme les maladies canal-dépendantes qui affectent la circulation systémique telle que la coarctation de l'aorte, l'interruption de l'arc aortique, la sténose aortique critique et l'hypoplasie du cœur gauche [Hoffman, 2020]. Des résultats faux négatifs se produisent chez certains nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave qui obtiennent une valeur de saturation en oxygène supérieure ou égale à la valeur seuil courante de saturation en oxygène ($\geq 95\%$) parce que le canal artériel n'est pas encore refermé. Le nombre d'heures suivant la naissance auxquelles le test de saturométrie est réalisé a aussi un impact sur le type de cardiopathie congénitale grave qui pourrait être manqué, puisque le canal artériel se referme graduellement après la naissance. Pour les maladies canal-dépendantes, les chances sont meilleures de les identifier avec un test de saturométrie réalisé tardivement. Ce n'est souvent que durant la première semaine de vie que la coarctation de l'aorte créera une obstruction sérieuse [AHA, 2020; SickKids, 2020].

Il est donc important d'informer les parents et les professionnels de la santé que le dépistage par saturométrie ne détectera pas tous les cas de cardiopathie congénitale grave, et ce, peu importe le moment du test, et qu'un résultat négatif n'exclut pas la possibilité d'une cardiopathie [Mahle *et al.*, 2009]. Des résultats de test de saturométrie négatifs au dépistage des cardiopathies congénitales graves donneraient lieu à un faux sentiment de sécurité au personnel médical et aux parents [Dummula et Pandey, 2012].

Enfin, le niveau de précision des saturomètres pourrait varier. Différentes études américaines ont fait état d'une surestimation de l'oxyhémoglobine artérielle par saturométrie en comparaison avec la mesure d'oxygène du sang artériel, ce qui pourrait contribuer aux résultats faux négatifs [Foglia *et al.*, 2017; Murphy *et al.*, 2016; Ross *et al.*, 2014].

Stress psychologique et moment du diagnostic

Plusieurs études font état du stress psychologique vécu par les parents au moment de recevoir un diagnostic de cardiopathie congénitale grave pour leur bébé. Il existe cependant peu d'études comparatives qui évaluent l'effet du moment du diagnostic (prénatal, postnatal précongé de l'hôpital ou postcongé) et encore moins d'études qui ont

une puissance suffisante pour observer des différences significatives relativement à l'effet du moment du diagnostic. Aucune étude ne portait précisément sur le dépistage par saturométrie, mais les deux études indiquées ci-dessous ont été retenues, car leurs conclusions ont le potentiel de s'appliquer à une identification clinique autant qu'à un dépistage par saturométrie.

Dans une cohorte prospective comparative de parents d'enfants qui avaient reçu un diagnostic de cardiopathie congénitale grave, Pinto et ses collaborateurs [2016] ont analysé, à l'aide d'un modèle de régression ajusté selon différents facteurs de confusion, les résultats du questionnaire autoadministré *Basic Symptom Inventory* (BSI²³) rempli à différents moments. Le groupe des parents qui avaient reçu un diagnostic prénatal (n = 60 couples) a obtenu des scores concernant l'anxiété et la détresse psychologique globale significativement plus bas au moment du diagnostic que le groupe de parents qui avaient reçu le diagnostic à la naissance (n = 45 couples). Les scores étaient aussi significativement plus bas pour le groupe des parents qui avaient reçu le diagnostic prénatal lorsque les auteurs analysaient les résultats du questionnaire rempli au cours des jours suivant la naissance (avant la chirurgie) pour les deux groupes. Lorsque les auteurs stratifiaient ces analyses selon le genre, ils observaient que les différences entre les deux groupes étaient principalement attribuables aux pères. Les différences s'estompaient lorsque les auteurs analysaient les résultats du questionnaire rempli à plus long terme, soit lors de la visite de suivi faite entre quatre et neuf mois suivant la naissance. Aucune différence significative n'a été observée entre les mères et les pères concernant l'anxiété, la dépression et le stress global dans le groupe des parents qui avaient reçu un diagnostic à la naissance.

Précédemment, Bevilacqua et ses collaborateurs [2013] avaient dirigé une étude pilote comparative dont l'objectif était d'évaluer la détresse émotionnelle, la dépression et la qualité de vie des parents de bébés atteints d'une cardiopathie congénitale grave au cours des trois premiers mois de vie et d'enquêter sur les différences entre les mères et les pères. Dans les trois questionnaires validés autoadministrés²⁴, aucune différence relative à l'expérience émotionnelle parentale n'a pu être observée selon que le diagnostic avait été posé en période pré ou postnatale. Cependant, des différences significatives ont été trouvées dans les scores des pères et des mères à l'intérieur des 38 couples évalués. Les mères étaient significativement plus déprimées selon le questionnaire BDI-II et significativement plus stressées selon le questionnaire GHQ-30. Bien que l'exercice n'ait pas révélé de différence significative entre les mères et les pères concernant l'état mental, le questionnaire SF-36 a démontré que les deux parents obtenaient des scores beaucoup plus faibles que la population générale et qu'en ce qui a trait à l'état physique les mères obtenaient des scores significativement plus faibles que les pères.

²³ BSI est le *Basic Symptom Inventory*, un questionnaire validé qui porte sur les symptômes globaux de stress psychologique et sur 9 dimensions des symptômes.

²⁴ Les questionnaires utilisés étaient : une version italienne du *General Health Questionnaire-30* (GHQ-30), une version italienne du *Beck Depression Inventory second edition* (BDI-II) de 21 questions et le *Health Survey-36* (SF-36).

Points saillants

Le dépistage de CCG par saturométrie s'accompagnerait d'un risque inévitable de faux négatifs et de différents types de faux positifs.

Les autres conditions hypoxémiques non cardiaques identifiées, même graves, seront généralement classifiées de résultats faux positifs dans les analyses de performance du dépistage des CCG par saturométrie, bien que, selon des avis d'experts, un avantage clinique à leur identification serait observé.

Il y a consensus à propos du besoin de soutien psychologique des parents, et possiblement un besoin plus marqué pour la mère, à la suite d'un résultat de dépistage positif, et encore plus lors de la confirmation du diagnostic de CCG.

7. ACCEPTABILITÉ SOCIALE ET ENJEUX ÉTHIQUES

Une revue de la littérature a été réalisée pour examiner l'acceptabilité sociale²⁵ et les enjeux éthiques du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie.

7.1. Acceptabilité du test de saturométrie

Par les parents

Dans une étude qui a évalué, par questionnaires, l'acceptabilité du dépistage des cardiopathies congénitales par saturométrie pour des mères dont les bébés avaient participé à l'étude PulseOx, les participantes étaient en général satisfaites de ce dépistage et un résultat faux positif n'augmentait pas significativement leur anxiété comparativement à un résultat vrai négatif. Enfin, la saturométrie était jugée utile, rapide, sûre, non invasive, indolore, non pénible pour le bébé et rassurante pour les parents avec son potentiel de détection précoce de problèmes de santé avant le congé et permettant de commencer rapidement un traitement et de sauver des vies [Powell *et al.*, 2013; Ewer *et al.*, 2012].

Dans une étude polonaise de 2012 sur l'utilisation de la saturométrie en milieu hospitalier, les mères des 52 993 nouveau-nés inclus dans l'étude avaient reçu un questionnaire psychologique visant à répondre à deux questions. En tout, 91 % des mères ont trouvé qu'il avait été facile de consentir à ce que leur bébé subisse le test de saturométrie et elles ont pensé qu'un tel test devrait être réalisé sur tous les nouveau-nés polonais [Turska Kmiec *et al.*, 2012].

Dans une étude pilote portant sur l'implantation de la saturométrie pour le dépistage des cardiopathies congénitales graves en Afrique du Sud, des mères, à qui on avait proposé le dépistage chez leurs bébés sur une base volontaire, ont formulé des commentaires positifs dans 98,6 % des cas. Parmi celles qui avaient refusé le dépistage, 25 % ont dit être trop anxieuses à propos du résultat du test. Elles avaient toutes reçu une brochure dans leur langue maternelle et des explications sur le test et sur l'étude en cours par le personnel qui effectuait le test de saturométrie, et cela avant le consentement et la prise des mesures [Van Niekerk *et al.*, 2016].

Enfin, des parents de bébés qui avaient participé à une étude de faisabilité du dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie, dans un contexte de maternité gérée par des sages-femmes en Nouvelle-Zélande, ont participé à un sondage de satisfaction à l'égard du test sur une échelle de Likert à cinq niveaux [Cloete *et al.*, 2018]. La participation était volontaire et anonyme. Des 657 parents qui avaient répondu, soit 4 % des participants, 94 % étaient d'accord ou fortement d'accord avec l'affirmation

²⁵ L'acceptabilité sociale est le résultat d'un jugement collectif, d'une opinion collective, à l'égard d'un projet, d'un plan ou d'une politique (Quebec.ca, Acceptabilité sociale [site Web], disponible à : <https://www.quebec.ca/gouv/politiques-orientations/acceptabilite-sociale/>).

indiquant que la saturométrie était un test important pour le bilan de santé des nouveau-nés. Bien que la qualité des sources d'information ait été jugée bonne, un tiers des participants ont exprimé le souhait d'obtenir plus d'information et 64 % ont rapporté ne pas avoir vu ou reçu une vidéo distribuée à l'intention des parents. Certains participants ont déclaré que la rétention d'information posait un problème, indiquant qu'ils étaient fatigués après la naissance et n'avaient pu retenir l'information reçue à propos du test. Cela corrobore les résultats obtenus aux Pays-Bas, autre pays où les maternités sont gérées par des sages-femmes et où le taux de naissance en maison de naissances est très élevé. Les mères étaient généralement en faveur du dépistage par saturométrie à la maison, et le fait que le test était non invasif et demandait peu de temps favorisait l'acceptabilité [Narayan *et al.*, 2017].

Par le personnel médical, les fournisseurs de soins et les experts du milieu médical

Des consultations avec différents groupes de personnel médical (sages-femmes, aides-sages-femmes, infirmières et aides-infirmières) de deux sites engagés dans l'étude PulseOx ont été tenues afin d'évaluer l'acceptabilité par le personnel médical engagé dans l'exécution du test de saturométrie. Dans ces différents groupes, la perception générale du test de saturométrie était positive, et le test était considéré comme hautement important pour détecter la maladie chez les bébés. La détection de problèmes cardiaques ou pulmonaires (tests positifs) était vue comme bénéfique, et les résultats négatifs pouvaient rassurer le personnel. Les assistants médicaux trouvaient le test fastidieux initialement, mais ils s'y sont habitués rapidement avec la pratique [Ewer *et al.*, 2012].

Des problèmes techniques sont survenus au départ avec l'équipement, comme la charge des piles, qui a entraîné des frustrations et du stress pour le personnel, ce qui a pu se répercuter chez les parents et créer de l'anxiété. Selon les auteurs du rapport d'ETMIS, basé sur l'étude PulseOx, il semblait important de clarifier à qui revient la responsabilité du test pour éviter des frictions entre les différents groupes du personnel médical [Ewer *et al.*, 2012]. Une étude qualitative sur l'acceptabilité du test de saturométrie par les sages-femmes qui effectuent le test dans la maternité d'un hôpital tertiaire au Royaume-Uni a montré que ces professionnelles sont très positives par rapport au test comparativement à leur perception initiale quatre ans auparavant, avant que ce test ne soit intégré à l'évaluation postnatale de routine [Giakoumi *et al.*, 2020]

Par ailleurs, les professionnels (infirmières praticiennes, pédiatres, néonatalogistes) qui ont été témoins d'un test positif de saturométrie dans l'étude PulseOx ont répondu à un questionnaire administré en ligne. La perception générale de ces professionnels était que le test de saturométrie aurait un effet positif en identifiant les bébés malades plus tôt, par exemple avant le collapsus cardiovasculaire. Ces professionnels étaient favorables à ce que le test devienne un élément de routine, même s'ils étaient préoccupés par la charge de travail additionnelle pour le personnel médical et par le besoin d'obtenir les ressources nécessaires et un soutien approprié. Un autre effet positif observé était l'augmentation de la sensibilisation aux problèmes cardiaques et la facilitation de la prise

de décision associée à la gravité de souffles cardiaques lors de l'évaluation clinique. Enfin, tous les participants aux consultations et au questionnaire ont noté un besoin de formation pour exécuter le test et pour annoncer un résultat positif [Ewer *et al.*, 2012].

Studer et ses collaborateurs [2014] ont évalué l'opinion de fournisseurs de soins (pédiatres, néonatalogistes et omnipraticiens) sur le dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie dans différentes régions des États-Unis par un sondage Web réalisé en 2012. Avec un taux de réponse de 10 % (481/5 000 spécialistes sollicités), les opinions ont varié : 66 % des répondants trouvaient qu'il s'agissait d'un outil efficace, 20 % demandaient d'être mieux informés sur le sujet, 11 % trouvaient que ce test de dépistage n'était pas assez sensible et 3 % n'avaient pas d'opinion. Les professionnels pratiquant dans un hôpital où un protocole était établi pour ce test avaient une opinion significativement plus positive à propos de l'efficacité du test, ils avaient moins besoin de formation à cet égard et remettaient moins en question la sensibilité du test que ceux qui exerçaient dans un milieu sans ce protocole. Moins de la moitié de ces professionnels étaient globalement au courant de l'ajout du dépistage des cardiopathies congénitales graves à la liste des maladies recommandée par le département de santé américain en 2011²⁶. Les néonatalogistes étaient significativement plus au courant des politiques rendant obligatoire le dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie et de l'ajout de ces maladies à la liste des maladies recommandée par les pédiatres.

Une étude sur la perception des travailleurs des maternités et des unités néonatales concernant le test de dépistage par saturométrie des cardiopathies congénitales graves au Chili a révélé que le personnel de la santé qui utilisait déjà la saturométrie avait moins de réticences à propos de son implantation universelle que le personnel qui ne connaissait pas la technologie. Pour ces derniers, les barrières étaient le manque de connaissance relative à l'utilité du test, l'aspect économique, la charge de travail additionnelle et l'aspect organisationnel [McIntyre *et al.*, 2018].

Une étude pilote sur l'implantation de la saturométrie pour le dépistage des cardiopathies congénitales graves en Afrique du Sud a révélé, à l'aide des résultats d'un questionnaire, que les infirmières qui avaient procédé au dépistage étaient toutes d'accord pour dire que le protocole était simple à suivre et qu'elles étaient en mesure d'expliquer le test et ses limites aux parents après une courte formation. Dans 50 % des cas, elles pensaient que l'implantation de ce dépistage dans la routine quotidienne était possible, mais seulement avec du personnel infirmier en nombre adéquat [Van Niekerk *et al.*, 2016].

Suivant la décision du UK NSC en 2019 de refuser d'ajouter la saturométrie comme test additionnel dans le programme existant de dépistage pour les nouveau-nés, un groupe d'experts qui avaient participé à une consultation publique sur le dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie a reconnu que ce test entraînait certains retards concernant le congé de l'hôpital, et possiblement du surtraitement pour

²⁶ Health Resources and Services Administration (HRSA). Recommended Uniform Screening Panel (RUSP) [site Web], disponible à : <https://www.hrsa.gov/advisory-committees/heritable-disorders/rusp/index.html>.

les pathologies non ciblées. En se basant sur les résultats de l'étude anglaise PulseOx²⁷, ce groupe d'experts a mentionné qu'il y avait des avantages clairs au dépistage par saturométrie dans la majorité des cas déclarés faux positifs, car il s'agissait de cas de maladies non cardiaques potentiellement sérieuses qui nécessitent une admission dans une unité de soins intensifs néonataux. Selon ces experts, le dépistage par saturométrie entraînerait des risques modestes pour une minorité d'enfants [Ewer *et al.*, 2020]. Cette opinion rejoint une des conclusions de la revue Cochrane de 2018 où il était mentionné que certains bébés qui auront un résultat positif au test de saturométrie seront exposés à des tests additionnels non nécessaires et à un séjour hospitalier prolongé, mais qu'une proportion de ceux-ci auront une maladie non cardiaque potentiellement sérieuse [Plana *et al.*, 2018].

Dans un contexte de congé précoce à la suite de l'accouchement

Les Pays-Bas ont un système de soins de santé périnatale avec un taux élevé de naissances en maison de naissances (18 %) et un délai moyen très rapide avant le congé pour les naissances dans les hôpitaux (< 5 h). Les sages-femmes supervisent 33 % des naissances dans ce pays, autant au domicile des parents et en maison de naissances qu'à l'hôpital. Nayaren et ses collaborateurs [2017] ont évalué l'acceptabilité du test de saturométrie par les mères dans ce contexte à l'aide d'un questionnaire. Dans l'ensemble, les mères étaient satisfaites du test, pensaient que leur bébé était à l'aise pendant le dépistage, ne se sont pas senties stressées pendant le test et la plupart ont recommandé celui-ci à d'autres, car elles le jugeaient important pour tous les bébés. De plus, le dépistage par saturométrie réalisé au domicile était jugé acceptable par les mères. Les facteurs positifs rapportés concernant le test étaient qu'il n'y avait pas d'obligation, un consentement conscient, un choix volontaire et que le test demandait peu de temps et était non invasif.

Au Royaume-Uni, la faisabilité du test de dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie 2 h après la naissance en maison de naissances a aussi été évaluée par les sages-femmes. Les résultats du sondage indiquent que le dépistage était jugé utile et rassurant pour les sages-femmes, sans augmenter considérablement leur charge de travail [Cawsey *et al.*, 2016].

Par le public ou les citoyens

Dans une étude qui a évalué l'acceptabilité sociale par le public du dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie, Kumar et ses collaborateurs [2017] ont consigné les réponses de 213 adultes à un court questionnaire. Ce dernier était composé de cinq questions et les réponses étaient sur une échelle de cinq points après la lecture d'un court texte d'une dizaine de phrases expliquant les cardiopathies congénitales graves et le test de saturométrie. Dans cette étude américaine, globalement, plus de 88 % des participants appuyaient l'utilisation de la saturométrie, même en considérant tous les risques et avantages, et l'avis favorable n'était pas

²⁷ *Pulse oximetry screening for congenital heart defects in newborn infants (PulseOx): A test accuracy study* [Ewer *et al.*, 2011].

significativement différent dans l'ensemble de l'étude selon le genre, l'âge, l'état matrimonial, l'occupation, le statut parental ou le niveau de scolarité. Les participants plus jeunes (< 25 ans) appuyaient significativement moins la saturométrie à cause de la possibilité de résultats faux positifs ($p = 0,02$) et d'un transfert potentiel du bébé à la naissance vers un centre spécialisé pour une démarche diagnostique à la suite d'un résultat positif ($p = 0,04$).

7.2. Enjeux éthiques

Équité du dépistage

Le thème de l'équité est rarement abordé dans la littérature sur le dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie, et des articles traitant de ce thème n'ont été repérés qu'en provenance de la Nouvelle-Zélande. Cloete et ses collaborateurs [2019b] traitent de l'iniquité que peut créer l'établissement d'un programme de dépistage s'il n'est pas implanté universellement. Dans cette étude menée sur la faisabilité d'implanter le dépistage par saturométrie qui garantit l'équité d'accès pour cette population qui accouche en grande partie dans des maternités dirigées par des sages-femmes, les auteurs ont observé des associations significatives entre le taux de dépistage et l'index de privation et entre l'ethnicité et le choix des fournisseurs de soins périnataux. Le manque de ressources humaines et matérielles empêchait l'accès universel au dépistage et entraînait une iniquité, particulièrement dans les régions éloignées des grands centres. Dans ces régions éloignées vivent les plus grandes populations originaires du Pacifique et de Maoris, chez qui 50 % des femmes qui accouchent ont un index de privation très élevé. Dans la culture maorie, l'accouchement est considéré comme une période spirituelle importante avec la famille élargie. Comme les environnements de naissance ne sont pas adaptés aux besoins culturels, les Maoris choisissent donc souvent de rentrer chez eux dès que possible, limitant ainsi la possibilité de se voir offrir le test de dépistage. Enfin, l'équité est un élément qu'il est important de considérer lors de l'implantation d'un programme de dépistage, car le test a le potentiel de bénéficier davantage à certaines populations et à certains groupes socio-économiques qu'à d'autres [Cloete *et al.*, 2019b].

Processus de consentement

Pour la majorité des formes de dépistage néonatal, le processus de consentement fonctionne sur la base d'un consentement verbal explicite avec un droit de refus. En Ontario, bien qu'il n'y ait pas de processus formel à l'échelle de la province pour documenter le consentement à la saturométrie de dépistage, le NSO a créé un formulaire de refus pour les parents sur la carte de dépistage néonatal, utilisée aussi pour le dépistage sanguin des maladies métaboliques. La décision de refuser le dépistage des cardiopathies congénitales graves doit être documentée dans le dossier médical du bébé et par la signature des parents sur la carte de dépistage néonatal [NSO, 2020].

La plupart des États américains permettent légalement aux parents d'exempter leur enfant du dépistage des cardiopathies congénitales graves sur la base de la croyance personnelle ou religieuse, bien que les professionnels de la santé aient la responsabilité éthique de protéger le bébé des risques d'un diagnostic manqué de cardiopathie congénitale grave, y compris la mort [Hom *et al.*, 2016]. Selon la loi américaine, le droit des parents d'exempter un bébé du test ne doit pas aller à l'encontre de l'intérêt primordial et du bien-être de l'enfant. Selon Hom [2016], l'autorité des parents devrait prévaloir sur une politique d'État pour un besoin médical concernant les enfants. Trafimow et ses collaborateurs [2016] ont réagi à l'article de l'auteur cité précédemment en précisant que le bien-être de l'enfant doit toujours primer sur le bien-être des parents.

Dans l'étude anglaise PulseOx, le consentement devait être donné avant la naissance, mais ce n'était pas toujours le cas. Selon les assistants médicaux interrogés, le consentement après la naissance n'était pas idéal. De plus, la courte durée du séjour en milieu hospitalier pour les mères et leur bébé apparemment en bonne santé est parfois problématique en ce qui concerne le processus de consentement donné après l'accouchement. Il y avait une perception selon laquelle, si l'information et le consentement étaient donnés avant la naissance, cela augmentait l'intérêt des parents pour le test de saturométrie. D'autres percevaient que le processus formel de consentement sur papier pouvait être une barrière à la participation et pouvait augmenter l'anxiété chez certains parents plutôt que de les informer et de les réconforter [Ewer *et al.*, 2012].

Dans l'étude de faisabilité du dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie dans un contexte de maternité gérée par des sages-femmes en Nouvelle-Zélande, les auteurs croient aussi que le consentement écrit des parents, requis dans cette étude avant d'effectuer le test, a pu avoir une incidence sur le taux de participation global qui s'élevait à 61 % [Cloete *et al.*, 2018].

Enfin, un état des connaissances intitulé *Dépistage néonatal des erreurs innées du métabolisme : enjeux éthiques, perspective citoyenne et perspective des patients, parents et proches aidants* a été publié par l'INESSS en 2020. Les enjeux éthiques présentés dans ce document s'appliquent à toutes les maladies rares qui pourraient potentiellement être soumises au dépistage néonatal.

Points saillants

Selon la littérature, le dépistage des CCG par le test de saturométrie serait généralement jugé acceptable par les parents, le personnel médical et les différents professionnels de la santé concernés, et par le public ou les citoyens.

Sur le plan éthique, l'équité est un élément qu'il est important de considérer lors de l'implantation d'un programme de dépistage.

De plus, le processus de consentement éclairé doit être réfléchi afin d'informer et de réconforter et non de créer de l'anxiété et une barrière au dépistage.

8. STATUT DU DÉPISTAGE

La description de la situation actuelle du dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie dans le monde est basée sur la revue de la littérature et la recherche de sites Web d'organisations gouvernementales, de santé publique et d'autres organisations qui sont susceptibles de publier des rapports sur le dépistage néonatal des cardiopathies congénitales par saturométrie ou des rapports d'ETMIS.

Dans un éditorial récent, Ewer [2019] mentionnait que la Suisse, l'Irlande et la Pologne ont été les premiers pays à recommander le dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie de routine, alors que les États-Unis, en 2011, ont été le premier pays à demander à tous les États d'inclure ce test dans leurs programmes nationaux de dépistage néonatal. L'adoption de ce dépistage aux États-Unis s'est échelonnée sur sept ans, et en juillet 2018 tous les États américains avaient implanté la politique de dépistage universelle, sauf la Californie qui avait implanté une politique pour que le test soit offert à ceux qui le désirent [Martin *et al.*, 2020; Glidewell *et al.*, 2019]. Aussi, durant les cinq dernières années, plusieurs autres pays ou régions auraient recommandé le dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie comme le Canada, la Norvège, l'Allemagne, l'Espagne, des pays d'Amérique centrale et d'Amérique du Sud, l'Arabie saoudite et le Sri Lanka.

Au Canada, l'Ontario a suivi les recommandations de la Société canadienne de pédiatrie (annexe F) en ajoutant graduellement la saturométrie à son programme de dépistage néonatal existant à partir de 2017 [NSO, 2018; Wong *et al.*, 2017]. Pour les autres provinces et territoires canadiens, aucune information ne semble indiquer l'ajout d'un programme de dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie. Il est cependant difficile de savoir si la saturométrie a été introduite dans certaines provinces ou certains territoires sous forme d'une pratique clinique préventive. Au Québec, selon l'information recueillie auprès de différents experts et professionnels de diverses régions, la pratique clinique préventive semble se répandre, surtout depuis 2017, soit depuis la publication de la recommandation par la Société canadienne de pédiatrie.

Récemment, le groupe de travail des Sociétés suisses de cardiologie pédiatrique et de néonatalogie a réitéré la recommandation datant de 2005 sur le dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie. Il recommande de poursuivre la méthode simple et bien établie qu'est la mesure postductale (pied). Le groupe rappelle que le dépistage par saturométrie ne remplace pas, mais qu'il complète l'examen clinique de routine du nouveau-né [Balmer, 2019]. Le Federal Joint Committee (G-BA), organisme décisionnel en santé d'Allemagne, a annoncé l'implantation du dépistage néonatal par saturométrie en janvier 2017 après une évaluation interne du rapport de l'agence d'ETMIS Institute for Quality and Efficiency in Health Care (IQWiG) et des déclarations d'experts et d'associations professionnelles médicales [Riede *et al.*, 2018]. Une revue narrative récente sur les retombées des recommandations de la Société ibéro-américaine de néonatalogie (SIBEN) mentionne que l'éducation sur le dépistage par saturométrie qui a été réalisée auprès d'infirmières et de néonatalogistes dans

douze pays d'Amérique latine a aidé à faire connaître et à implanter cette pratique. Le Costa Rica l'a implanté de façon universelle, le Chili a établi des normes et progresse dans l'implantation nationale, alors que l'Argentine serait en voie d'adopter une loi pour rendre obligatoire ce dépistage qui est déjà pratiqué avec succès en milieu privé. La Colombie aurait adopté une telle loi en 2018 pour étendre la pratique déjà en cours dans six grands centres de santé du pays. Enfin, dans plusieurs pays d'Amérique latine, l'implantation du dépistage par saturométrie demeure régionale et variable, surtout à cause de problèmes d'équipements et de personnel [Sola *et al.*, 2020].

Plusieurs avis, publiés depuis 2005, ont été repérés concernant la pertinence du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie. Ces avis peuvent inclure des prises de position par les autorités responsables du dépistage néonatal, par des associations professionnelles ou des agences d'évaluation des technologies ([tableau 6](#)). L'objectif de la présente section est de faire état des conclusions et des arguments trouvés dans ces avis, et non pas d'apprécier la qualité de la démarche évaluative qui a mené à ces prises de position.

Un avis récent du UK NSC n'a pas recommandé le dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie. Cet avis du Royaume-Uni est le deuxième, publié par la même agence, qui est en défaveur du dépistage par saturométrie.

La recommandation est notamment basée sur les preuves insuffisantes d'une amélioration globale de l'état des nouveau-nés dans le cas des bébés atteints d'une cardiopathie congénitale grave ou d'une condition non cardiaque identifiées par la saturométrie en comparaison avec les méthodes usuelles de dépistage ou d'un diagnostic posé à l'apparition des symptômes. D'autres questions non résolues laissaient une incertitude à propos du fait que les avantages surpassent les préjudices [UK NSC, 2019; Knowles et Hunter, 2014]. Ces prises de position successives en défaveur du dépistage par saturométrie ont donné lieu à différents processus de consultation. Les résultats d'un questionnaire envoyé aux unités de naissances à travers le Royaume-Uni en 2020 ont révélé que 51 % des répondants utilisaient le test de dépistage par saturométrie de routine, y compris la majorité des unités de soins intensifs néonataux et unités de soins spéciaux, et que cette utilisation variait de 29 % à 100 % selon les régions. Les deux tiers des unités de soins qui n'avaient pas mis en application la procédure de dépistage par saturométrie attendaient des recommandations positives du UK NSC [Brown *et al.*, 2020].

Neuf autres avis publiés entre 2012 et 2020, à l'exception de l'avis des Sociétés suisses de cardiologie pédiatrique et de néonatalogie qui s'étaient déjà prononcées en 2005, ont par ailleurs recommandé le dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie. Tous les organismes en faveur du dépistage par saturométrie, notamment la Société canadienne de cardiologie, l'Association canadienne de cardiologie pédiatrique et la Société canadienne de pédiatrie en 2017, s'appuyaient principalement sur la possibilité de réduire le risque de mortalité chez les nourrissons atteints de cardiopathie congénitale grave non diagnostiquée par les méthodes actuellement employées au moment de la naissance, en particulier par la saturométrie, une méthode simple, rapide, acceptable et peu coûteuse.

Entre 2005 et 2011, trois agences d'évaluation des technologies : l'Agence canadienne des médicaments et des technologies de la santé, le National Health Services R&D Health Technology Assessment Programme du Royaume-Uni et le Centre of Health Technology Assessment de la région Västra Götaland en Suède ont produit des rapports sur le dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie sans toutefois prendre une décision ferme, notamment à cause des preuves insuffisantes et des questions non résolues [Wennerholm *et al.*, 2011; Allison *et al.*, 2008; Knowles *et al.*, 2005]. Pour la Suède, l'avis de 2011 déplorait un manque de données sur l'efficacité. Des données plus récentes de septembre 2013 indiquent que le test de saturométrie était toutefois effectué dans 91,3 % des unités de naissances en Suède et que la proportion de nouveau-nés qui avaient subi le test de dépistage était de 95 % [De-Wahl Granelli *et al.*, 2014].

Tableau 6 Prises de position sur le dépistage néonatal des CCG par saturométrie

Organisme [référence]	Pays	En défaveur	En faveur	Indécis
Pulse Oximetry Steering Committee [Cloete <i>et al.</i> , 2020a]	Nouvelle- Zélande		√	
UK National Screening Committee [UK NSC, 2019]	Royaume- Uni	√		
Ibero-American Society of Neonatology (SIBEN) [Sola et Golombek, 2018]	Amérique du Sud		√	
The Spanish National Neonatal Society Sanchez Luna <i>et al.</i> , 2018	Espagne		√	
Société canadienne de cardiologie, Association canadienne de cardiologie pédiatrique et Société canadienne de pédiatrie [Wong <i>et</i> <i>al.</i> , 2017]	Canada		√	
The European Pulse Oximetry Screening Workgroup [Manzoni <i>et al.</i> , 2017]	Europe		√	
Institute for Quality and Efficiency in Health Care (IQWiG) [IQWiG, 2015]	Allemagne		√	
UK National Screening Committee [Knowles et Hunter, 2014]	Royaume- Uni	√		
American Academy of Pediatrics [Mahle <i>et al.</i> , 2012]	États-Unis		√	
Health Technology Assessment National Institute for Health Research (NIHR), HTA programme [Ewer <i>et al.</i> , 2012]	Royaume- Uni		√	
Centre of Health Technology Assessment de la Région Västra Götaland [Wennerholm <i>et al.</i> , 2011]	Suède			√
Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health [Allison <i>et al.</i> , 2008]	Canada			√
National Health Services R&D Health Technology Assessment programme [Knowles <i>et al.</i> , 2005]	Royaume- Uni			√
Sociétés suisses de néonatalogie et de cardiologie pédiatrique [Arlettaz et Bauersfeld, 2005]	Suisse		√	

Points saillants

Il semble y avoir un consensus international en faveur du dépistage des CCG par saturométrie, car seul le Royaume-Uni a récemment pris position en défaveur de ce dépistage populationnel.

Il n'y a pas de consensus international sur le meilleur protocole à employer, et la tendance est d'appliquer une pratique qui répond aux besoins de la population locale en ce qui concerne le moment de la mesure, l'algorithme du test et le ou les sites de prise de la mesure.

9. ASPECT ORGANISATIONNEL

Un survol de la littérature, limité aux enjeux organisationnels du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie, a permis de faire ressortir plusieurs facteurs dont il est important de tenir compte. Dans le but d'obtenir de l'information complémentaire aux données scientifiques, des données contextuelles et expérientielles ont aussi été recueillies sur les enjeux organisationnels, notamment techniques et cliniques, à examiner et sur les outils cliniques disponibles au Québec pour le dépistage et la prise en charge des enfants atteints de cardiopathie congénitale grave.

9.1. Population à soumettre au dépistage

En général, les études sur des programmes de dépistage par saturométrie portent sur la population de nouveau-nés asymptomatiques à la naissance, ce qui exclut les bébés qui se trouvent aux unités de soins intensifs néonataux (USIN) et donc généralement aussi les prématurés (< 34 ou 35 semaines de gestation). Ces bébés sont souvent placés sous oxygénation, ce qui compromet l'interprétation du test de saturométrie tel qu'il est effectué lors d'un dépistage populationnel [Lakshminrusimha *et al.*, 2014]. Les bébés symptomatiques et les prématurés auront toutefois généralement des mesures de saturation prises à la suite de leur admission aux unités de soins intensifs néonataux [Ismail *et al.*, 2016].

La faisabilité du dépistage par saturométrie dans les unités de soins intensifs néonataux a été évaluée et jugée réalisable par différents groupes [NSO, 2020; Gong *et al.*, 2017; Van Naarden Braun *et al.*, 2017; Hu *et al.*, 2016; Manja *et al.*, 2015; Lakshminrusimha *et al.*, 2014]. De plus en plus d'études de programmes ont aussi montré qu'il est possible de faire le test de dépistage par saturométrie sur des bébés nés dans différents milieux, que ce soit dans un centre tertiaire, dans une maison de naissances ou à la maison. En Ontario, il existe d'ailleurs des protocoles spécifiques de dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie pour les unités de soins intensifs néonataux, les cas de congé rapide de l'hôpital (< 24 h) et les bébés qui naissent hors du milieu hospitalier [NSO, 2020]. Par ailleurs, les bébés qui ont reçu un diagnostic prénatal sont la plupart du temps exclus des études de programmes de dépistage par saturométrie, même s'ils sont asymptomatiques, car ils seront, de toute façon, pris en charge dès la naissance.

9.2. Maladies ciblées

Il existe des variations considérables dans les définitions des cardiopathies congénitales dans la littérature, ce qui rend complexe l'évaluation objective de la performance du test de dépistage. Des adjectifs tels que « majeure, critique, grave, complexe, sérieuse et significative » sont fréquemment employés pour caractériser la gravité des cardiopathies congénitales, mais l'absence de définitions claires rend difficiles les comparaisons entre les études [Ewer *et al.*, 2012].

Même plusieurs années après l'implantation du dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie, il existe toujours aux États-Unis une certaine confusion concernant la définition de ces cardiopathies. Au départ, l'Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborn and Children (ACHDNC) recommandait le dépistage des sept conditions les plus fréquentes qui se présentent typiquement avec de l'hypoxémie : tronc artériel commun, atrésie de la valvule tricuspide, transposition complète des gros vaisseaux, syndrome d'hypoplasie du cœur gauche, atrésie de la valve pulmonaire, tétralogie de Fallot et retour veineux pulmonaire anormal total. L'organisation Centers for Disease Control and Prevention (CDC) a ensuite proposé cinq conditions supplémentaires, soit : la coarctation de l'aorte, le ventricule droit à double issue, l'anomalie d'Ebstein, l'interruption de l'arc aortique et le ventricule unique. Un panel d'experts, regroupés pour revoir les pratiques de dépistage des cardiopathies congénitales graves, a proposé d'inclure 12 cibles primaires, soit les conditions proposées par les CDC et celles proposées par l'ACHDNC [Oster *et al.*, 2016]. De plus, tous les cas d'hypoxémie n'indiquent pas nécessairement la présence d'une cardiopathie congénitale grave. Il peut s'agir de cardiopathie congénitale non critique ou d'autres conditions sérieuses et traitables non cardiaques. Ces maladies sont appelées « cibles secondaires », et elles incluent, selon les experts : des hémoglobinopathies, de l'hypothermie, des infections comprenant la septicémie, différentes maladies pulmonaires, dont de l'hypertension pulmonaire persistante et des cardiopathies congénitales non critiques [Oster *et al.*, 2016].

Plusieurs auteurs reconnaissent la difficulté de définir les cardiopathies congénitales et ils utilisent la définition proposée par Ewer et ses collaborateurs [2012] pour les cardiopathies congénitales graves, soit celles qui touchent tous les nouveau-nés avec un syndrome d'hypoplasie du cœur gauche, une atrésie pulmonaire avec septum interventriculaire intact, une transposition des gros vaisseaux, une interruption de l'arc aortique et tous les nourrissons qui vont décéder ou avoir besoin d'une intervention chirurgicale au cours de leurs 28 premiers jours de vie parce qu'ils sont atteints d'une coarctation de l'aorte, d'une sténose de la valve aortique, d'une sténose de la valve pulmonaire, d'une tétralogie de Fallot, d'un retour veineux pulmonaire anormal total ou d'une atrésie pulmonaire avec communication interventriculaire [Plana *et al.*, 2018; Zhao *et al.*, 2014; Thangaratinam *et al.*, 2012; Ewer *et al.*, 2011].

9.3. Protocole de dépistage

Algorithme

L'algorithme américain proposé par Kemper et ses collaborateurs [2011] et décrit dans la section sur la performance de cet avis est largement employé à travers le monde et il a inspiré plusieurs autres algorithmes, dont celui proposé par la Société canadienne de pédiatrie (annexe F) [Narvey *et al.*, 2017]. Avec l'algorithme américain, les fournisseurs de soins auraient mal interprété les résultats du dépistage dans 0,2 % du temps et certains résultats seraient donc classés à tort comme positifs [Kemper et Hudak, 2018]. Plus précisément, l'observation d'une différence de plus de 3 % entre la mesure pré et

postducale, qui constitue un résultat de dépistage positif, a été documentée comme problématique [McClain *et al.*, 2017]. Les difficultés rencontrées avec de mauvaises interprétations de l'algorithme ou le manque de conformité au protocole seraient de moins en moins observées avec la mise en application de processus d'évaluation de la qualité [Wandler et Martin, 2017]. De 4 % à 5 % des nourrissons qui ont eu un dépistage par saturométrie le premier jour de leur vie (< 24 h) auront besoin de tests répétés afin d'exclure les bébés en bonne santé qui ont toujours une circulation de transition [Cloete *et al.*, 2020b].

Moment du test

Il y a de nombreux facteurs dont on doit tenir compte dans le choix d'un protocole de dépistage optimal; le premier concerne l'équilibre entre la sensibilité et la spécificité d'un test, qui est largement tributaire du moment du test. Les programmes de dépistage visent généralement une sensibilité très élevée, ce qui réduit la spécificité et augmente le taux de faux positifs. Cette approche accroît les besoins de prise en charge médicale, ce qui touche les familles et le personnel médical, même si elle a l'avantage de détecter plus de conditions liées à l'hypoxémie [Oster *et al.*, 2016].

Alors que les États-Unis préconisent un dépistage entre 24 et 48 h, la Société canadienne de pédiatrie recommande le dépistage des cardiopathies congénitales graves entre 24 et 36 h. Ils indiquent aussi l'importance de personnaliser le moment du dépistage selon le lieu de l'accouchement et le moment du congé [Narvey *et al.*, 2017].

Une récente étude réalisée en Nouvelle-Zélande, où environ 70 % des cas de cardiopathie congénitale grave sont reconnus en période prénatale, a tenu compte des différents milieux de soins en effectuant le test de saturométrie entre 2 et 24 h de vie sur tous les bébés asymptomatiques nés à plus de 35 semaines de gestation. À cause du processus normal de l'acclimatation initiale suivant la naissance, le test de saturométrie effectué avant l'âge de quatre heures donnait une proportion significativement plus élevée de nourrissons qui n'avait pas atteint un niveau de saturation d'au moins 95 % par rapport à ceux qui avaient subi le test plus de 24 heures après la naissance (2,8 % vs 1,9 % ; $p = 0,005$). Cette étude a aussi démontré que, sur des nourrissons agités ou endormis au moment du test, ce dernier était moins susceptible de réussir comparativement à un test sur un bébé stable et éveillé ($p < 0,001$ et $p = 0,002$, respectivement) [Cloete *et al.*, 2020b]. Aucune différence significative n'a été observée quant à la mesure de la saturation en oxygène prise pendant l'allaitement ou non. Cette étude a révélé que le test de saturométrie est réalisable même dans un système où la plupart des bébés reçoivent les soins postnataux dans des maternités gérées par des sages-femmes et où le congé est précoce [Cloete *et al.*, 2020b; Cloete *et al.*, 2019b]. Lorsque le test de saturométrie est fait à un plus jeune âge, cela entraîne une proportion plus élevée de tests positifs, notamment liés à l'identification de plus de pathologies autres que des cardiopathies congénitales graves. L'impact de ces résultats est plus important dans les milieux ruraux où les bébés qui ont une réponse positive au test doivent être transférés dans un centre avec des services pédiatriques spécialisés. Enfin, dans ce pays, il était jugé important d'effectuer le dépistage par saturométrie avant le

congé pour limiter la morbidité, le coût et l'anxiété associés à un possible transfert ultérieur urgent [Cloete *et al.*, 2020a].

Aux Pays-Bas, où 18 % des naissances ont lieu dans des maisons de naissances et où le congé précoce est fréquent même pour des naissances en milieu hospitalier, les protocoles les plus répandus ne sont pas adaptés à la logistique de ce pays, pas plus que les données des études de saturométrie ne reflètent ce système de soins. Les protocoles américain et scandinave ont été adaptés et une mesure ≥ 1 h après la naissance était réalisée, avant le départ de la sage-femme, et une deuxième mesure prise au jour deux ou trois après la naissance [Narayan *et al.*, 2018a; Narayan *et al.*, 2018b; Narayan *et al.*, 2016a; Narayan *et al.*, 2015].

Au Royaume-Uni, la faisabilité du test de dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie a été évaluée par les sages-femmes au cours des 2 h après la naissance en maison de naissances. Le dépistage était acceptable et rassurant pour les sages-femmes, ce qui rendait possible une prise de décision postnatale rapide et permettait de confirmer la transition normale à la vie extra-utérine, sans augmenter considérablement la charge de travail [Cawsey *et al.*, 2016].

Site de la mesure

Le choix d'un site ou de deux sites de mesure est important si on considère le temps requis pour faire le test. Les États-Unis et le Canada recommandent d'effectuer le test de saturométrie à la main droite et à l'un des pieds afin de diminuer les résultats faux négatifs [Narvey *et al.*, 2017; Wong *et al.*, 2017; Mahle *et al.*, 2012; Kemper *et al.*, 2011].

La Nouvelle-Zélande a choisi la mesure de saturométrie sur un membre (postductale) par souci de simplicité pour ne pas augmenter la charge de travail des sages-femmes qui s'occupent des soins postnataux [Cloete *et al.*, 2020a]. La Société danoise de pédiatrie a recommandé dans ses lignes directrices l'utilisation postductale de la saturométrie [Havelund *et al.*, 2019]. Ces deux autorités ont tenu compte du faible niveau de preuves favorisant l'utilisation de deux sites, comme le souligne la méta-analyse de Plana [2018] qui indiquait que le test sur deux membres plutôt qu'un n'affectait pas significativement la sensibilité de celui-ci.

Enfin, tous ces enjeux montrent que le choix du protocole est important au regard de la capacité de gestion de tous les cas positifs [Ismail *et al.*, 2016].

9.4. Choix du saturomètre

La saturométrie est une méthode qui ne nécessite pas d'étalonnage et peut fournir des données quasi instantanées bien corrélées avec la mesure de saturation en oxygène artériel. Cependant, le choix d'un saturomètre doit être adapté pour une utilisation chez le nouveau-né. L'appareil doit être valide dans des conditions de basse perfusion et doit être tolérant aux mouvements, ce qui serait le cas avec la plupart des saturomètres couramment utilisés [Ismail *et al.*, 2016; Oster *et al.*, 2016; Mahle *et al.*, 2009]. Selon une revue préparée pour le UK NSC, la précision des appareils varierait de ± 2 % au-dessus de 70 % de saturation d'O₂ [Knowles et Hunter, 2014]. Selon les normes de la Food and

Drug Administration, les saturomètres ne devraient pas dépasser 3 % d'erreur entre 70 et 100 % de saturation dans des conditions normales.

Récemment, Kim et ses collaborateurs [2019] ont évalué la précision de trois appareils : un saturomètre conçu spécifiquement pour les enfants (Masimo Blue 2,5-30 kg) et deux autres couramment utilisés (Masimo LNCS et Nellcor). Les performances du capteur Masimo Blue étaient meilleures que celles des capteurs Nellcor et Masimo LNCS à une faible saturation d'O₂ (mais supérieure à 60 %), même si tous les capteurs tendent à surestimer la saturation d'O₂ à un faible niveau de saturation (mais à plus de 60 %). Dans une autre étude qui a comparé la précision du Masimo LNCS et celle d'un appareil portable Bluetooth (WristOx2 3150 capteur 8008) comparativement à la mesure d'oxyhémoglobine artérielle par co-oxymétrie, les auteurs ont également conclu que la limite d'erreur de la Food and Drug Administration n'était pas respectée, mais que l'utilisation de l'appareil portable pouvait être envisagée [Harris *et al.*, 2019]. Certains modèles de saturomètre utilisés dans des études sur les nouveau-nés ont fait leurs preuves. La saturation en O₂, l'indice de perfusion et le poids des patients pourraient modifier la précision des capteurs de saturométrie.

9.5. Utilisation des services de santé et trajectoire de soins

Le dépistage des cardiopathies congénitales graves à l'aide du test de saturométrie nécessite une évaluation immédiate des cas qui obtiennent un résultat positif avant leur congé de l'hôpital, puisque le nouveau-né, même asymptomatique, pourrait être atteint d'une condition qui pourrait mettre sa vie en danger [Oster *et al.*, 2016]. Le test de dépistage par saturométrie nécessite environ entre cinq et dix minutes, selon l'appareil utilisé et le nombre de sites de mesure [Pena-Juarez *et al.*, 2019; Narayan *et al.*, 2018b; CDC, 2013b; Ewer *et al.*, 2012]. Même plusieurs années après l'implantation du dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie aux États-Unis, il existe toujours un débat sur l'évaluation appropriée à faire en cas de résultats positifs et il manque toujours une infrastructure (*p. ex.* base de données commune) pour la surveillance populationnelle [Oster *et al.*, 2016].

Le rapport de l'étude pilote sur le dépistage par saturométrie au Royaume-Uni, publié en 2016, a conclu en la faisabilité de l'implantation de ce dépistage sans causer de surutilisation significative des services cliniques existants [PHE, 2016]. Cela corrobore les résultats d'une enquête menée avec le personnel de onze centres hospitaliers du New Jersey où la saturométrie apportait un faible surplus de travail au personnel responsable du test [CDC, 2013a]. Une étude réalisée en Nouvelle-Zélande a démontré qu'il n'y avait aucune preuve qu'un résultat positif au dépistage par saturométrie exerce une pression induite sur les services de santé pour les enfants, car les résultats positifs au test de saturométrie représentaient 0,3 % des tests [Cloete *et al.*, 2020a]. Le même constat a été fait aux États-Unis où 0,1 % des tests étaient positifs dans un projet qui a colligé les données de dix États entre 2011 et 2015 [McClain *et al.*, 2017].

Une des craintes soulevées par l'ajout du dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie aux programmes de dépistage des États américains était l'obtention d'un taux élevé de résultats faux positifs. Avec la pratique, maintenant étendue, il a été constaté que le nombre d'échocardiographies inutiles n'a pas augmenté [Wandler et Martin, 2017]. Dans une étude qui a évalué précisément l'utilisation de l'échocardiographie pré et postimplantation du test de dépistage par saturométrie aux États-Unis, les auteurs n'ont pas détecté de différence significative dans le nombre d'échocardiographies négatives (qui représentent des résultats faux positifs au dépistage des cardiopathies congénitales) par l'analyse des bases de données de congé d'hôpitaux de six États couvrant 18 % des naissances. Ce résultat suggère que l'implantation de la saturométrie n'a pas mené à une augmentation de l'utilisation d'échocardiographies diagnostiques sur des nouveau-nés sans cardiopathie congénitale grave ou d'autres conditions secondaires qui peuvent causer une hypoxémie [Sakai-Bizmark *et al.*, 2020]. Une tendance à la hausse de l'usage de l'échocardiographie avait été observée avant l'implantation de la saturométrie, et cette hausse était significative dans les populations à la peau foncée chez qui la cyanose est difficilement repérable par l'examen physique. Cette tendance s'était plutôt atténuée après l'implantation du test de dépistage par saturométrie. Les auteurs expliquent ce résultat par une diminution de la demande d'échocardiographies diagnostiques sans indication clinique claire mais avec un résultat d'examen physique ambigu [Sakai-Bizmark *et al.*, 2020].

La disponibilité de l'échocardiographie est critique lors de l'implantation du dépistage par saturométrie, de même que la capacité de transmettre le résultat à un cardiologue pédiatrique [Villa *et al.*, 2018]. Le suivi après un résultat positif de la saturométrie est facilité dans les centres qui peuvent transmettre le résultat d'une échocardiographie numérique ou utiliser la télémédecine pour effectuer l'échocardiographie, diminuant ainsi le fardeau financier du transport et des soins urgents pour des nouveau-nés en situation critique [Villa *et al.*, 2018]. Les échocardiographies ne sont pas toujours immédiatement disponibles dans les centres de naissances de plusieurs États américains qui servent de grandes régions géographiques avec un accès limité aux cardiologues. Les options dans ces situations sont : les échocardiographies par télémédecine, des unités mobiles d'échocardiographie avec du personnel qualifié ou le transfert du patient dans un centre où l'évaluation est possible, selon la décision d'un cardiologue pédiatrique. Cette dernière option augmente toutefois les coûts et l'anxiété parentale [McClain *et al.*, 2017].

Enfin, avec la survie croissante des adultes atteints de cardiopathie congénitale, on voit maintenant apparaître l'impact à long terme d'une exposition à vie aux anomalies circulatoires et dysfonctions myocardiques [Marelli, 2020]. La transition des soins de santé du contexte pédiatrique aux services adultes est un processus multidimensionnel qui doit idéalement commencer au début de l'adolescence et se poursuivre durant le passage à l'âge adulte [Mackie *et al.*, 2019]. Différents déterminants d'une transition des soins réussie ont été reconnus : l'accès aux soins, l'environnement externe (système de santé lui-même), le contact avec les spécialistes et autres dispensateurs de soins et la communication entre les centres pédiatriques et adultes, le soutien social, l'attachement, l'histoire médicale, des facteurs neurodéveloppementaux et psychosociaux, les ressources financières et les croyances et pratiques personnelles en matière de santé

[Mackie *et al.*, 2019]. Des énoncés de positionnement sur la transition des soins pédiatriques aux soins adultes en cardiologie ont été publiés par différentes organisations, notamment l'Association canadienne des centres de santé pédiatrique (nommée maintenant Santé des enfants Canada) et l'Association américaine de cardiologie [Mackie *et al.*, 2019].

9.6. Collecte et traitement des données

Aux États-Unis, comme en Ontario, certains États ont choisi d'ajouter des cases aux cartes de dépistage néonatal des maladies métaboliques par sang séché, mais cette méthode entraîne des retards dans la collecte d'information et requiert une saisie manuelle dans une base de données [NSO, 2018; Oster *et al.*, 2016]. De plus, les États qui utilisent la carte de dépistage néonatal sanguin ou le certificat de naissance pour recueillir l'information du test de saturométrie ont souvent peu d'espace et une limite quant à l'information collectée. Idéalement, un programme d'évaluation requiert un suivi à long terme, qui inclut le suivi des enfants qui ont eu un résultat de dépistage négatif [Oster *et al.*, 2016]. Aux États-Unis, le défi le plus important pour la collecte et le traitement des données serait le financement récurrent nécessaire pour soutenir ces activités [McClain *et al.*, 2017].

En Nouvelle-Zélande, l'information consignée dans un formulaire lors d'un dépistage par saturométrie inclut : date et heure de la naissance, date et heure de chaque mesure de saturométrie, âge gestationnel, ethnicité, consentement parental, activité du bébé au moment du test. L'information est ensuite entrée dans une base de données électronique. D'autres formulaires concernant les services pédiatriques requis pour les bébés qui ont un résultat positif servent à colliger la présentation clinique, les procédures d'investigation, le diagnostic et un résumé de l'admission [Cloete *et al.*, 2020b].

Des systèmes automatisés de transfert de données directement du saturomètre dans un rapport médical informatisé sont disponibles, mais pas couramment utilisés [McClain *et al.*, 2017]. Une étude mexicaine rapporte le cas de patients atteints d'une cardiopathie congénitale grave qui ont eu une intervention par cathéter à deux jours de vie grâce à un système de dépistage par saturométrie informatisé lié à une base de données. Celle-ci interprète les résultats et envoie des messages à l'équipe médicale en cas de résultats positifs. Ce système diminue les erreurs humaines dans la lecture des valeurs de la saturométrie, dans l'interprétation et la transcription des résultats, et il permet de mettre en application plus rapidement le protocole d'intervention requis [Gomez-Gutierrez *et al.*, 2020]. La collecte, dans une base de données nationale centralisée, des données relatives au dépistage et au suivi des cas de cardiopathie congénitale grave et de conditions secondaires permettrait de s'assurer que tous les enfants qui ont reçu un diagnostic ont aussi reçu les soins et traitements requis selon leur condition.

Une base de données sur les malformations congénitales, comme il en existe aux États-Unis, peut être utile pour connaître les résultats à long terme des patients atteints de cardiopathie congénitale grave. Cependant, l'engagement des hôpitaux à utiliser des procédures standardisées pour la collecte de données, en s'assurant de la formation des

utilisateurs et de l'établissement de contrôles de la qualité, permettrait d'augmenter la valeur de ces bases de données [Case *et al.*, 2017].

9.7. Formation et éducation des fournisseurs de soins et des familles

De l'information sur les avantages et les risques du dépistage par saturométrie doit être donnée aux fournisseurs de soins et aux familles [Oster *et al.*, 2016]. Pour les fournisseurs de soins et le personnel qui effectue le test, la formation doit être faite à différents niveaux, soit la procédure, l'interprétation des résultats et les réponses appropriées à donner aux parents lorsque leur bébé a un résultat positif au test [Oster *et al.*, 2016]. L'éducation des parents et de la famille est nécessaire pour accroître la sensibilisation au dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie et pour s'assurer de la compréhension du fait que toutes ces cardiopathies ne sont pas détectées par ce dépistage et qu'il peut exister des faux négatifs [McClain *et al.*, 2017; Ewer *et al.*, 2012]. Des documents avec un niveau de langage approprié, et dans les langues appropriées pour la population servie, doivent être créés [McClain *et al.*, 2017]. La performance du test de saturométrie serait très dépendante de facteurs humains, ce qui met en évidence le rôle critique de la formation du personnel qui fait passer le test pour l'interprétation de l'algorithme [McClain *et al.*, 2017]. Au Danemark, les sages-femmes qui sont responsables des maternités avaient manifesté de l'inquiétude concernant le temps requis pour réaliser le test avant l'implantation de la saturométrie. Selon Havelund et ses collaborateurs [2019], la formation adéquate dispensée aux sages-femmes qui font passer le test serait responsable du succès de l'implantation.

9.8. Autres facteurs à considérer

Aux États-Unis, l'ACHDNC a recommandé que les cardiopathies congénitales graves soient ajoutées au dépistage néonatal plutôt que de devenir une composante des pratiques cliniques usuelles afin d'aider à l'accès universel et de faciliter le suivi en santé publique, permettant ainsi l'adoption et l'amélioration du protocole au besoin [Oster *et al.*, 2016]. Le succès de l'implantation du dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie nécessite une forte collaboration, des communications fréquentes et continues entre les départements de santé, les centres de naissances, les fournisseurs de soins et les associations de défense des patients. Les plus grands avantages ont été observés quand cet engagement des parties prenantes commençait tôt dans le processus d'implantation de sorte que les commentaires et suggestions des gens concernés étaient efficacement intégrés [McClain *et al.*, 2017].

Dans les communautés où on observe un taux élevé de détection prénatale des cardiopathies congénitales graves, la détection de ces anomalies par saturométrie lors du dépistage sera plus faible [Cloete *et al.*, 2020a; Narayan *et al.*, 2018b; Abouk *et al.*, 2017]. Au Canada, le taux de dépistage par échographie prénatale et l'accès à l'échocardiographie varient beaucoup d'une région à l'autre, et le dépistage par saturométrie comporterait probablement moins d'avantages dans les régions où le taux de dépistage prénatal est élevé [Narvey *et al.*, 2017]. Une étude est en cours au Québec

pour mesurer la performance de l'échographie du deuxième trimestre, évaluer l'utilisation des ressources en cardiologie fœtale et les impacts sur la mortalité et la morbidité liées aux cardiopathies congénitales [Noël et al., 2019].

Enfin, la validité des comparaisons de la prévalence des cardiopathies congénitales graves à la naissance dans différents pays est incertaine. Les pays qui n'autorisent pas légalement les interruptions de grossesse à la suite de l'identification de certaines de ces cardiopathies chez le fœtus, observées lors de l'échographie prénatale, ont tendance à avoir une prévalence de cardiopathies congénitales graves par naissances vivantes plus élevée, alors que cette prévalence tend à diminuer dans les pays où l'interruption de grossesse est permise [Bakker et al., 2019; Liu et al., 2019b]. Il est donc important d'employer des données à jour sur la prévalence locale lors de la mise en œuvre d'un dépistage, comme celui avec le test de saturométrie.

9.9. Options d'implantation

Trois options d'implantation du test de saturométrie ont été discutées avec les experts du comité consultatif en fonction des éléments mentionnés ci-dessus. Un tableau détaillant les caractéristiques et enjeux des trois options, soit la création d'un nouveau programme de dépistage néonatal, l'intégration de la saturométrie comme pratique clinique préventive ou l'ajout de la saturométrie à un programme de dépistage néonatal existant²⁸, leur a été présenté de même qu'un tableau résumant les avantages et inconvénients de chacune des options ([annexe I](#)).

Les experts consultés s'entendaient pour dire qu'il n'était pas réaliste d'envisager la création d'un nouveau programme dans un contexte de ressources limitées. Ces experts voyaient des avantages à l'ajout de la saturométrie à un programme existant, notamment pour la collecte de données, mais aussi des désavantages majeurs au fait d'essayer l'arrimage à un programme existant, surtout dans l'optique où le test de saturométrie est déjà pratiqué dans plusieurs centres. La pratique clinique préventive avait la faveur des experts, bien que la façon de l'implanter uniformément demeurerait incertaine sur plusieurs aspects. Les représentants des ordres et associations professionnels, consultés en comité de suivi, ont proposé différentes pistes de solution à ce sujet. L'utilisation de la saturométrie dans le cadre d'un standard de bonne pratique clinique serait un outil supplémentaire pour prendre en charge précocement un nouveau-né qui pourrait être atteint d'une condition grave. Ce standard s'ajouterait aux standards de soins déjà en place, comme l'examen physique.

²⁸ Par exemple au programme de dépistage de la surdité ou au programme de dépistage néonatal sanguin.

Points saillants

Il est possible de faire le test de dépistage par saturométrie sur des bébés nés dans différents milieux de naissance.

Le protocole doit être adapté de façon à réaliser le dépistage des CCG par saturométrie avant le congé selon lieu de naissance et en tenant compte de la capacité de gestion de tous les cas positifs.

Les modèles de saturomètre utilisés devraient avoir reçu l'approbation requise des autorités réglementaires pour un usage chez les nouveau-nés.

Il n'y a pas eu de surutilisation des services cliniques existants avec l'implantation de la saturométrie pour le dépistage des CCG, et la pratique a montré que l'accès aux services spécialisés et aux tests diagnostiques devrait être facilité dans toutes les régions où le test serait implanté.

La formation adéquate du personnel qui participe au dépistage des CCG par saturométrie et l'éducation des parents par la transmission d'information vulgarisée uniformisée contribueraient au succès de l'implantation du test.

L'uniformisation de la collecte de données permettrait une rétroaction sur le processus et une meilleure compréhension de la prévalence des différentes anomalies, cardiaques et non cardiaques, repérées grâce à la saturométrie.

L'option d'implantation la plus favorable dans le contexte québécois actuel serait l'utilisation de la saturométrie dans le cadre d'un standard de bonne pratique clinique. Elle deviendrait un outil supplémentaire et complémentaire aux standards de soins existants qui servent à prendre en charge précocement un nouveau-né dont la condition pourrait être grave.

10. ASPECT ÉCONOMIQUE

Une recherche de littérature, limitée aux enjeux économiques du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie, a permis de trouver près d'une vingtaine d'analyses économiques effectuées dans différents systèmes de soins. Les analyses les plus représentatives de la situation du Québec sont présentées, bien que toutes les hypothèses employées ne soient pas directement transposables ([tableau 7](#)). Les articles portant sur le coût du dépistage par saturométrie dans les pays en développement ou avec des populations dont les données ne sont pas transposables au Québec ont été exclus (voir détail de la méthodologie à l'[annexe A](#)).

Dans une revue narrative des études économiques sur le dépistage des cardiopathies congénitales graves par la saturométrie, Grosse et ses collaborateurs [2017] mentionnent que les résultats des analyses de l'efficacité varient beaucoup entre les différentes études, notamment pour des raisons méthodologiques. Par exemple, certains auteurs emploient les coûts directs bruts alors que d'autres se basent sur des différences de coûts pour illustrer des coûts évités en traitement. Par ailleurs, Roberts et ses collaborateurs [2019] ont conclu que d'autres analyses économiques basées sur des modèles ont peu de chance d'apporter davantage de réponses à la question de savoir si la saturométrie est une utilisation judicieuse des ressources, à moins que de nouvelles données plus complètes ne soient disponibles, particulièrement pour les résultats à long terme des cas de cardiopathie congénitale grave et des autres maladies hypoxémiques sévères. Les avantages du dépistage par saturométrie à long terme par année de vie ajustée en fonction de la qualité sont importants pour les décideurs et ne peuvent être évalués sans des données sur les résultats à long terme [Narayan *et al.*, 2019].

Tableau 7 Synthèse des études économiques les plus représentatives de la situation au Québec sur la saturométrie

Référence		Mukerji <i>et al.</i> , 2020	Wennerholm <i>et al.</i> , 2011	Ewer <i>et al.</i> , 2012 et Roberts <i>et al.</i> , 2012	Roberts <i>et al.</i> , 2019	Narayan <i>et al.</i> , 2019	Kochilas <i>et al.</i> , 2013	Peterson <i>et al.</i> , 2013	Reeder <i>et al.</i> , 2015
Perspective		Système de santé en Ontario	Système de santé en Suède	Système de santé du Royaume-Uni	Système de santé du Royaume-Uni	Système de santé des Pays-Bas	Système de santé aux États-Unis	Système de santé aux États-Unis	Système de santé aux États-Unis
Contexte et devis		Analyse coût-efficacité de la saturométrie	Analyse de coût comprise dans le rapport ETMIS sur le dépistage des CC par saturométrie dont l'aspect économique a été révisé par rapport à des estimations précédentes de 2007 et 2009	Analyse de coût et analyse coût -efficacité de la saturométrie réalisée durant l'étude prospective PulseOx, et présentée dans un rapport ETMIS et dans un article primaire	Analyse coût - efficacité de la saturométrie commandée par le PHE. 1 ^{re} étude à tenter de considérer la détection d'autres dx importants, en plus de la détection des CCG, réalisée avec les données de l'étude pilote du PHE [2016]	Analyse de coût et analyse coût-efficacité de la saturométrie pour les CCG en contexte de maisons de naissances et congés précoces, basée sur les données d'une étude nationale.	Analyse de coût sur les stratégies pour l'implantation du dépistage de la saturométrie pour les CCG avec détail du temps de travail associé au test de saturométrie	Analyse coût - efficacité de la saturométrie aux États-Unis	Analyse de coût du dépistage par saturométrie en Utah utilisant deux approches différentes pour l'équipement et les titres d'emploi concernés avec une analyse détaillée du temps de réalisation du test.
Horizon temporel		à vie	nd	jusqu'au dx	nd	jusqu'au dx	nd	jusqu'à un an¶	à vie
Coût du dépistage par NN	Devise originale	34,00 \$ CA (dollar canadien de 2017) [†]	56,36 SEK (couronne suédoise de 2010) [‡]	6,24 £ (livre sterling de 2009)	8,50 £ (livre sterling de 2016-2017)	14,71 € (euro de 2017)	5,10 \$ US (dollar américain de 2012)	13,50 \$ US (dollar américain de 2011)	2,60 \$ US et 24,52 \$ US (dollar américain de 2014)
	\$ CA de 2019* Inclus /exclus	35,18 \$ Coût de deux sondes jetables, le temps était considéré comme	8,94 \$ Salaire aide-infirmière (15 min) et équipement	12,77 \$ Salaire sages-femmes (6 min), équipement et matériel jetable	15,59 \$ Salaire du personnel, équipement et matériel jetable	23,17 \$ Salaire sages-femmes et infirmières (8,7 min) et en équipement, maintenance,	6,92 \$ Salaire infirmier (5,5 min), matériel, dont sondes réutilisables.	18,66 \$ Salaire infirmier (9 min), matériel dont sondes jetables, maintenance et dépréciation	3,47 \$ et 32,71 \$ Salaire pour 8,6 min aide-infirmier avec des sondes réutilisables vs assistant

Référence		Mukerji <i>et al.</i> , 2020	Wennerholm <i>et al.</i> , 2011	Ewer <i>et al.</i> , 2012 et Roberts <i>et al.</i> , 2012	Roberts <i>et al.</i> , 2019	Narayan <i>et al.</i> , 2019	Kochilas <i>et al.</i> , 2013	Peterson <i>et al.</i> , 2013	Reeder <i>et al.</i> , 2015
		négligeable et aucun salaire infirmier n'est pris en considération.				matériel réutilisable et dépréciation			médical avec des sondes jetables. Inclut maintenance et dépréciation
Coût incrémental du dépistage par saturométrie par NN	Devise originale	27,27 \$ CA	nd	7,45 £	17,33 £ et 44,82 £	16,70 €	nd	6,28\$ US	nd
	\$ CA de 2019* Info. additionnelle	28,22 \$	nd	15,25 \$	31,78 \$ et 82,20 \$ selon deux stratégies de prévalence de 0,2 % et de 1,6 % pour les CCG et autres dx importants ^{\$}	26,31 \$	nd	8,68 \$ Durant la première année de vie.	nd
Résultats	Devise originale	1 111 \$ CA	265 000 SEK 212 000 SEK	24 900 £	9 996 £ et 27 502 £	139 000 €	46 300 \$ US	20 862 \$ US	nd
	\$ CA de 2019* Info. additionnelle	1 149 \$	42 016 \$ CA et 33 612 \$ CA Coûts incrémentaux plus élevés durant la première année et qui diminuent par la suite, en enlevant le coût de l'équipement et de la formation. N'inclut pas la réduction des coûts des USIN	50 970 \$ L'analyse de sensibilité probabiliste donnait un RCEI entre 19 500 £ et 27 500 £ (équivalent à 39 916 \$ CA à 56 292 \$ CA) par dx en temps opportun. Tiens compte d'un second test pour certains cas.	18 332 \$ et 50 436 \$ Selon deux stratégies avec prévalence de 1,6 % vs 0,2 % pour les CCG et autres dx importants.	218 949 \$ En employant certaines hypothèses pour estimer l'espérance de vie et la qualité de vie, le RCUI a été évalué à 10 183 € (équivalent à 16 040 \$ CA) par QALY.	62 783 \$ Inclut le coût des échocardiogrammes. Exclut les coûts de transport et ceux associés au retard du congé	28 832 \$ Et un incrément de coût par année de vie gagnée de 40 385 \$ (55 813 \$ CA). Considère une hypothèse de 20 décès évités/an et une espérance de vie normale.	nd

Référence	Mukerji <i>et al.</i> , 2020	Wennerholm <i>et al.</i> , 2011	Ewer <i>et al.</i> , 2012 et Roberts <i>et al.</i> , 2012	Roberts <i>et al.</i> , 2019	Narayan <i>et al.</i> , 2019	Kochilas <i>et al.</i> , 2013	Peterson <i>et al.</i> , 2013	Reeder <i>et al.</i> , 2015
Conclusion générale	Selon l'analyse de sensibilité probabiliste où 10 000 simulations ont été effectuées, la probabilité que l'implantation systématique du dépistage par saturométrie soit inférieure ou égale à un seuil d'efficacité de 50 000 \$ par QALY était de 92,3 %.	La principale hypothèse était que le test de saturométrie combiné à l'examen physique permettrait de détecter trois cas de CCG par année à l'hôpital universitaire de Sahlgrenska.	La saturométrie permet d'obtenir près de 30 dx de CCG de plus en temps opportun sur 100 000 naissances et la probabilité que la saturométrie en complément de l'examen clinique soit $\leq$ à un seuil d'efficacité de 100 000 £ (équivalent à 204 698 \$ CA) par dx en temps opportun, était > 90 %.	Deux limites importantes se sont présentées pour cette analyse; l'absence de données sur la prévalence fiables pour les maladies autres que les CCG et l'absence de comparaison possible avec des bébés qui n'avaient subi aucun dépistage. Ces résultats doivent être interprétés avec prudence.	Cette intervention est susceptible d'être inférieure au seuil d'acceptabilité de 20 000 € par QALY gagnée (équivalent à 31 503 \$ CA)	L'incrément de coût du dépistage par saturométrie se compare avantageusement à l'augmentation de coût liée au dépistage des maladies métaboliques (68 750 \$ US)	L'ajout de cette intervention serait compris dans un intervalle de 50 000 à 100 000 \$ US par année de vie gagnée. Le coût des sondes réutilisables vs jetables peut avoir un effet significatif, leur coût variant de 0,49 \$ US par nouveau-né à 13,65 \$ US par nouveau-né [Peterson <i>et al.</i> , 2014]	Le coût du dépistage par saturométrie est largement lié à l'utilisation de sondes jetables

Nombres en italique : nombres calculés par l'INESSS à partir de l'information disponible dans les études primaires.

* Toutes les conversions en dollars canadiens de 2019 ont été effectuées avec CCEMG - EPPI-Centre Cost Converter disponible à : <https://eppi.ioe.ac.uk/costconversion/default.aspx>.

† Comme certains des intrants dans l'article sont en dollars de 2017, l'hypothèse que les coûts non spécifiés sont des dollars de 2017 a été retenue.

‡ Pour fin de calcul, l'hypothèse de l'année de publication moins un an a été choisie pour la valeur de la devise qui n'était pas spécifiée dans l'article, soit 2010.

§ De nombreuses hypothèses ont dû être employées, étayées par des données provenant de différentes sources et des opinions d'experts, dont l'hypothèse qu'il n'y a pas d'effets néfastes du test à long terme sur la qualité de vie des mères ou des NN à la suite de tests inutiles, car cela ne pouvait être capturé par la conception du modèle et l'hypothèse d'un dx rapide, c'est-à-dire avant le congé d'hôpital à la suite de la naissance.

|| Pour fin de calcul, l'hypothèse de l'année de publication moins un an a été choisie pour la valeur de la devise qui n'était pas spécifiée dans l'article, soit 2012

¶ Les auteurs mentionnent l'horizon de la petite enfance (*infancy*), ce qui correspondrait à la première année de vie (CDC, *Infants (0-1 year of age)* [site Web], disponible à : <https://www.cdc.gov/ncbddd/childdevelopment/positiveparenting/infants.html>).

Sigles et acronymes : CC : cardiopathie congénitale; CCG : cardiopathie congénitale grave; dx : diagnostic; ETMIS : évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé; min : minute; nd : non disponible; NN : nouveau-né; PHE : Public Health England; QALY : *quality-adjusted life year*; RCEI : ratio coût-efficacité incrémental; RCUI : ratio coût-utilité incrémental; USIN : unité de soins intensifs néonataux.

Points saillants

Une vingtaine d'études économiques, basées sur différents modèles avec des données de divers pays, ont été publiées sur le sujet depuis le début des années 2000, dont une récente transférable de l'Ontario.

Très peu d'études ont tenu compte de la qualité de vie dans l'analyse coût-efficacité ou des avantages potentiels du dépistage d'autres pathologies importantes qui ne sont pas des CCG, par manque de données fiables.

La précision des hypothèses sur la durée du test de saturométrie et l'utilisation de sondes jetables ou réutilisables peut avoir des impacts majeurs sur les coûts du test par nouveau-né pour un programme de dépistage populationnel, qui variaient de 3,47 à 35 \$ CA de 2019 dans les études retenues.

Comme la survie des nouveau-nés atteints de CCG peut différer considérablement selon le lieu de naissance et la disponibilité des traitements, cela limite la transférabilité des résultats entre les pays et même à l'intérieur d'un pays.

Malgré l'hétérogénéité des modèles et des résultats, la conclusion générale est que l'implantation systématique du test de dépistage par saturométrie, en comparaison avec les pratiques en vigueur, serait considérée « coût-efficace » selon des seuils d'efficience habituellement acceptés.

DISCUSSION

Problématique de santé

Les cardiopathies congénitales graves sont un sous-groupe de cardiopathies congénitales qui fait référence à des malformations cardiaques graves résultant de problèmes de formation d'une ou plusieurs parties du cœur au cours des premiers stades du développement embryonnaire, ce qui entraîne des complications potentiellement mortelles [GHR, 2020].

Le manque de consensus dans la définition des cardiopathies congénitales graves rend les comparaisons entre études difficiles. En raison du large spectre de gravité, il est essentiel, lors de l'évaluation de l'avantage potentiel du dépistage, d'être clair à propos de la nature des cardiopathies congénitales jugées importantes par le dépistage [Ewer *et al.*, 2012]

Étiologie

Pour les cardiopathies congénitales graves non syndromiques, l'étiologie est inconnue bien qu'elle semble liée à des facteurs environnementaux parfois associés à des variants génétiques, surtout pour la tétralogie de Fallot, le syndrome d'hypoplasie du cœur gauche et la transposition des gros vaisseaux [GHR, 2020; Blue *et al.*, 2012].

Épidémiologie

Les études épidémiologiques sur les cardiopathies congénitales sont malheureusement difficilement comparables en raison de la divergence des définitions, classifications et méthodologies [Van der Bom *et al.*, 2011]. Les différences géographiques dans la prévalence des cardiopathies congénitales sont difficiles à analyser à cause de l'hétérogénéité des méthodes de collecte de données, mais aussi des différences dans la qualité et l'accès aux soins en période pré et postnatale et de la prédominance de certaines maladies pour un sexe en particulier. Les cardiopathies congénitales graves représentent environ le quart de toutes les cardiopathies congénitales [Ewer, 2019]. Globalement, il y aurait une tendance à la hausse de la prévalence des cardiopathies congénitales graves chez les enfants et les adultes, car la survie des personnes atteintes augmente continuellement [Liu *et al.*, 2019b].

Les données disponibles pour le Québec datent de plus de 10 ans et ont été calculées sur la base des cardiopathies congénitales cyanogènes généralement considérées comme sévères : la tétralogie de Fallot ou les anomalies du tronc artériel, les transpositions complexes, les anomalies des bourgeons endocardiaques, le cœur univentriculaire et le syndrome d'hypoplasie du cœur gauche. Selon ces données, la prévalence moyenne au Québec serait estimée à 1,6 sur 1 000 naissances [Marelli *et al.*, 2014; Ionescu-Iltu *et al.*, 2009].

Présentation clinique, traitements et détection

Les bébés atteints de cardiopathie congénitale grave ont tous un certain degré d'hypoxie et sont à risque de collapsus cardiovasculaire, d'acidose et de décès au cours des premiers jours de leur vie, généralement après la fermeture du canal artériel [Ewer, 2019].

Selon les experts du comité consultatif, un traitement avec des prostaglandines doit débuter dès le diagnostic, et l'intervention de correction de l'anomalie doit être réalisée dès que possible. La majorité des bébés atteints de cardiopathie congénitale grave auront une intervention chirurgicale ou par cathéter durant la ou les premières semaines de vie, sauf les bébés prématurés dont l'état nécessite une stabilisation avant l'intervention.

La détection, le traitement et les résultats cliniques des patients atteints de cardiopathie congénitale grave se sont améliorés de façon considérable au cours des dernières décennies. Une partie importante de la stratégie de prise en charge consiste à identifier la cardiopathie congénitale grave le plus tôt possible afin qu'un plan de gestion puisse être convenu et mis en application avant que le bébé ne se présente à l'hôpital en urgence avec une condition aiguë et souvent en état d'insuffisance cardiaque.

Le diagnostic prénatal a donc l'avantage de permettre aux parents de bien comprendre la situation et de pouvoir prendre une décision quant à une possible interruption de grossesse en cas de cardiopathie congénitale grave et d'assurer une meilleure planification des soins urgents qui seront nécessaires après la naissance [Young et Sinclair, 2020]. Le diagnostic prénatal et le dépistage néonatal sont deux de ces stratégies de détection précoce qui permettent une planification avec la famille et les fournisseurs de soins [Hunter et Seale, 2018].

Plusieurs facteurs modifiables affectent la détection des cardiopathies congénitales lors de l'échographie du deuxième trimestre, notamment l'expérience et l'expertise de l'opérateur, la vue spécifique utilisée (examen à quatre chambres vs examen plus exhaustif) ainsi que le moment de l'échographie. Il existe aussi des limites incontournables à l'échographie, qui nuisent à une évaluation optimale du fœtus comme un indice de masse corporelle élevé de la femme, la position du placenta, le volume de liquide, la position du fœtus ou une grossesse multiple [Hunter et Seale, 2018]. Une grande différence a été constatée dans la détection prénatale des différents types de cardiopathie congénitale grave, la sensibilité étant plus faible pour le retour veineux pulmonaire anormal total (au mieux 50 %) ou la coarctation de l'aorte et la transposition des gros vaisseaux (autour de 30 %) [Cloete *et al.*, 2020b; Bakker *et al.*, 2019; Ngeow *et al.*, 2019; Trines *et al.*, 2013]. Après l'implantation d'un nouveau protocole d'échographie en 2004, le Manitoba a vu la sensibilité de l'échographie du deuxième trimestre passer de moins de 40 % à plus de 95 % en 2013, alors que la sensibilité moyenne en Alberta était de 50 % entre 2007 et 2010 pour les cardiopathies congénitales graves [Letourneau *et al.*, 2018; Trines *et al.*, 2013].

Selon des résultats préliminaires (données non publiées) d'une recherche effectuée par un expert québécois, la détection des cardiopathies congénitales graves par l'échographie prénatale au Québec varierait énormément entre les centres.

Ces résultats iraient dans le même sens que ceux d'une étude de cohortes rétrospective mondiale qui montraient qu'un écart de 13 % à 87 % existerait dans la détection des cardiopathies congénitales graves selon les régions ou les pays, même si la plupart de ces programmes ont montré une tendance à la hausse des cas de cardiopathie congénitale grave diagnostiqués avant la naissance avec les années [Bakker *et al.*, 2019]. Enfin, une étude réalisée dans cinq régions de l'Ontario a récemment montré une amélioration significative de la survie à un an pour des nouveau-nés qui avaient reçu un diagnostic prénatal de transposition de gros vaisseaux comparativement à un diagnostic postnatal [Nagata *et al.*, 2020]. Dans cette étude où 100 % des nouveau-nés avec un diagnostic prénatal étaient nés dans un centre tertiaire comparativement à 5 % des nouveau-nés qui avaient reçu un diagnostic postnatal, une amélioration significative a aussi été observée en ce qui a trait l'âge à l'admission à l'unité de soins intensifs néonataux, à l'âge au début du traitement aux prostaglandines et à l'âge au moment de la chirurgie [Nagata *et al.*, 2020].

La détection des cardiopathies congénitales graves par l'examen physique varie selon la confiance et l'expérience de la personne qui effectue l'examen physique du nouveau-né, car la cyanose, l'absence de pouls fémoral ou le souffle cardiaque ne sont pas toujours présents ou évidents dans les différentes cardiopathies congénitales graves [Wong *et al.*, 2017; Mahle *et al.*, 2009]. Les anomalies canal-dépendantes sont plus susceptibles de ne pas être détectées par l'examen physique, particulièrement la transposition de gros vaisseaux [De-Wahl Granelli *et al.*, 2009]. Au Canada, contrairement à d'autres pays, il a peu de recommandations spécifiques pour le volet cardiovasculaire de l'examen clinique du nouveau-né outre la palpation des pouls fémoraux qui pourrait permettre la détection de cardiopathies congénitales canal-dépendantes [Lemyre *et al.*, 2018; De-Wahl Granelli *et al.*, 2009]. En comparaison, la Société suisse de pédiatrie recommande que l'examen clinique du nouveau-né inclue, en plus des signes vitaux, l'inspection, la palpation et l'auscultation pour être en mesure d'observer des cardiopathies congénitales. L'inspection permet le repérage de signes dysmorphiques souvent liés à un syndrome associé à une malformation cardiaque. Les signes de tachypnée, une sudation lors de l'alimentation et une cyanose sont des symptômes d'insuffisance cardiaque évocateurs de la présence d'une cardiopathie congénitale. Avec la mesure du temps de recoloration cutanée, la palpation du thorax, des pouls périphériques et des pouls fémoraux peut permettre de reconnaître des cas de coarctation de l'aorte et d'interruption de l'arc aortique, alors que la palpation de l'abdomen peut repérer une hépatomégalie causée par une insuffisance cardiaque. Lors de l'auscultation cardiaque, la fréquence, le rythme et les bruits doivent être évalués de façon systématique et séquentielle pour distinguer un deuxième bruit pathologique qui accompagne souvent les cardiopathies congénitales graves [Balmer, 2019].

Dans les pays où l'échographie du deuxième trimestre et l'examen physique postnatal sont faits de manière systématique, une certaine proportion des nouveau-nés atteints de cardiopathie congénitale grave quitteraient tout de même l'hôpital ou la maison de naissances sans avoir obtenu un diagnostic. Selon des données du Royaume-Uni et de la Suède [De-Wahl Granelli *et al.*, 2014], de 26 à 33 % des nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave auraient leur congé de l'hôpital sans avoir obtenu un

diagnostic, alors que ce pourcentage serait moindre pour Singapour où la sensibilité de ces deux méthodes combinées atteindrait 92,9 % pour le dépistage des cardiopathies congénitales graves [Ngeow *et al.*, 2019].

La saturométrie est une technique non invasive qui permet de détecter de légères hypoxémies caractéristiques de plusieurs formes de cardiopathie congénitale qui ne sont pas reconnues par l'examen clinique. Le test de saturométrie est considéré comme un test de dépistage qui pourrait potentiellement, si ajouté à l'échographie prénatale et à l'examen physique, améliorer la sensibilité de détection globale des cardiopathies congénitales graves, et ce, jusqu'à 90 à 96 % [Manzoni *et al.*, 2017]. La saturométrie diminuerait le risque qu'un bébé atteint d'une cardiopathie congénitale grave ne quitte l'hôpital sans voir reçu un diagnostic, situation qui entraîne souvent le décès dans les cas de maladies canal-dépendantes ou un collapsus cardiovasculaire qui aura pour conséquence une morbidité neurologique avec impact sérieux à long terme [De-Wahl Granelli *et al.*, 2009; Meberg *et al.*, 2009].

Selon les experts du comité consultatif, la majorité des cas de cardiopathie congénitale grave au Québec sont présentement reconnus par l'échographie prénatale du deuxième trimestre, bien que la détection soit très variable entre les centres qui la pratiquent.

Pronostic

Si elle n'est pas traitée rapidement, la cardiopathie congénitale grave peut entraîner un collapsus cardiovasculaire aigu, le coma et la mort. Cependant, la plupart des personnes atteintes de cardiopathie congénitale grave survivent maintenant à la petite enfance en raison de l'amélioration de la détection, du diagnostic et du traitement précoces [Cœur+AVC, 2020]. Le syndrome d'hypoplasie du cœur gauche, l'atrésie pulmonaire avec communication interventriculaire et la forme sévère de la tétralogie de Fallot sont associés à un risque de mortalité plus élevé que les autres anomalies durant les cinq premières années de vie [Moons *et al.*, 2009]. Le taux de survie à long terme est plus faible pour les patients atteints du syndrome d'hypoplasie du cœur gauche et d'atrésie pulmonaire avec septum interventriculaire intact [Knapp *et al.*, 2010]. Un diagnostic tardif a été associé à une mortalité accrue et à une aggravation de la morbidité et des incapacités liées à la maladie [Eckersley *et al.*, 2016; Liberman *et al.*, 2014; De-Wahl Granelli *et al.*, 2009]. Au Royaume-Uni, 5 % des bébés atteints de cardiopathie congénitale grave qui ont reçu leur congé de l'hôpital avant d'avoir obtenu un diagnostic en décéderaient [De-Wahl Granelli *et al.*, 2014].

Malgré une intervention corrective en bas âge, les effets à long terme des cardiopathies congénitales graves incluent fréquemment des dommages au cerveau. Cela est observable chez le fœtus à la fin de la période de gestation et en période postnatale avant l'intervention chirurgicale [Mebius *et al.*, 2020; Claessens *et al.*, 2017; Mebius *et al.*, 2017; Marino *et al.*, 2012]. La vulnérabilité du cerveau chez les nouveau-nés atteints de cardiopathie congénitale grave serait en grande partie liée à un problème de maturation, comme chez le nouveau-né prématuré. Cette donnée met en évidence le potentiel de développement optimal du cerveau pouvant améliorer les problèmes

fonctionnels chez les nouveau-nés atteints de cardiopathie congénitale grave [Marelli *et al.*, 2016]. Les nouveau-nés prématurés ou de très faibles poids à la naissance et atteints d'une telle cardiopathie ont un pronostic plus sombre [Yoshida *et al.*, 2020; Costello *et al.*, 2011]. Le déficit neurologique, principale cause de morbidité, est donc dû à différents facteurs qui peuvent se cumuler.

La durée du séjour aux soins intensifs pédiatriques, le nombre de chirurgies ou d'interventions par cathétérisme subies en bas âge, les inégalités socio-économiques comme le niveau de scolarité maternel et le niveau socio-économique familial seraient également des facteurs susceptibles d'influer sur le résultat neurodéveloppemental et la qualité de vie des enfants [Everett *et al.*, 2020; Best *et al.*, 2019; Ladak *et al.*, 2019; Knowles *et al.*, 2017; Mebius *et al.*, 2017; Fourdain *et al.*, 2016; Kahr *et al.*, 2015; Mahle *et al.*, 2009].

Enfin, tous les bébés atteints de cardiopathie congénitale grave auront besoin d'un suivi en cardiologie tout au long de leur vie. Comme une partie de l'hypoxie est subie par le cerveau pendant le développement du fœtus atteint d'une telle cardiopathie, le dépistage par saturométrie, tôt après la naissance, ne peut prévenir toutes les séquelles. *Selon l'opinion d'experts, la saturométrie pourrait diminuer les dommages en permettant une prise en charge néonatale rapide.*

Performance du test de dépistage néonatal par saturométrie

Plusieurs grandes études ont évalué la performance du test de dépistage par la saturométrie. La sensibilité variait généralement de 60 % à 100 %, alors que la spécificité dans la plupart des études dépassait 99 %. Cette spécificité élevée s'accompagnait d'un taux de faux positifs relativement faible, la plupart du temps sous 1 %. L'information fournie dans les études primaires n'était pas toujours assez précise pour déterminer la chronologie entre le test de saturométrie et l'examen clinique et savoir si la saturométrie était réalisée sans connaître les résultats des autres méthodes de dépistage.

La moitié des études primaires récentes retenues ont été réalisées dans des pays ou des régions avec une sensibilité élevée du test de dépistage prénatal des cardiopathies congénitales graves, soit ≥ 70 % [Cloete *et al.*, 2020b; Badawi *et al.*, 2019; Havelund *et al.*, 2019; Diller *et al.*, 2018; Narayen *et al.*, 2018b], et la très grande majorité des études primaires (8/10) excluaient les nouveau-nés qui avaient reçu un diagnostic prénatal. Selon certains auteurs, la sensibilité du test de dépistage par saturométrie serait corrélée avec les niveaux de détection prénataux et dépendrait des maladies incluses comme cibles primaires [Narayen *et al.*, 2018b]. Plus la détection prénatale serait bonne, moins l'avantage de la saturométrie serait visible. La présence de maladies difficiles à dépister comme la coarctation de l'aorte parmi les cibles primaires diminuerait aussi la sensibilité du test de dépistage.

Une définition claire des maladies ciblées est nécessaire pour réaliser une évaluation précise de la performance d'un test. La définition des cardiopathies congénitales graves n'était pas uniforme dans les études retenues, et la littérature révèle de nombreuses interprétations [Ewer *et al.*, 2012]. La plupart des études retenues ont examiné les cas de

cardiopathie congénitale qui finissaient par se présenter à l'urgence ou par décéder des suites de la maladie durant la première année de vie, et même, surtout, durant le premier mois de vie, faute de diagnostic et de traitement précoces.

Jusqu'à présent, aucune différence significative n'a été démontrée concernant la performance de la saturométrie, que les mesures soient prises sur un site (postductal) ou deux sites (préductal et postductal), bien que quelques auteurs mentionnent avoir repéré certaines cardiopathies congénitales graves (p. ex. TGV, CA, IAA) grâce à la mesure des deux sites [De-Wahl Granelli *et al.*, 2014; Ewer *et al.*, 2012; Wennerholm *et al.*, 2011]. Un groupe d'auteurs a récemment montré que l'activité de l'enfant durant le test influe sur le résultat [Cloete *et al.*, 2020b]. Le dépistage effectué plus de 24 h après la naissance diminue significativement le taux de faux positifs, mais il augmente le risque de présentation clinique avant le test de saturométrie chez des nourrissons atteints d'une cardiopathie congénitale grave qui peuvent décompenser avant le dépistage [Ewer, 2019; Ewer et Martin, 2016; Narayan *et al.*, 2016b; Ewer, 2013]. Lorsque le test de saturométrie est effectué avant 24 h de vie, une bonne proportion des résultats faux positifs sera due à une adaptation plus lente à la vie extra-utérine [Almawazini *et al.*, 2017; Meberg *et al.*, 2008]. Dans l'étude de Hu et ses collaborateurs [2017], qui ont réalisé une sous-analyse selon l'âge des nourrissons au moment du test de dépistage, la comparaison des quatre premiers intervalles (6-12 h, 13-18 h, 19-24 h, 25-36 h) aux trois derniers (37-48 h, 49-60 h et 61-72 h) a démontré que les taux de faux positifs y étaient significativement plus élevés ($p < 0,0001$). Les auteurs indiquent toutefois qu'un équilibre entre les risques et les avantages devrait exister dans le choix du temps du test, car plusieurs bébés atteints d'une cardiopathie congénitale grave ont eu une présentation clinique au cours des 12 premières heures de vie d'après cette étude. De plus, si le test de saturométrie est effectué à plus de 24 h, les nouveau-nés qui développent des symptômes avant le test ne sont considérés ni comme des résultats vrais positifs, ni comme des résultats faux négatifs, car ils sont exclus du test de saturométrie, diminuant ainsi la puissance et la validité de l'évaluation de la performance [Danworapong *et al.*, 2019] du test.

Par ailleurs, des anomalies cardiaques non critiques et d'autres pathologies importantes peuvent être observées et représentent jusqu'à 80 % des cas de faux positifs [Narayan *et al.*, 2016b]. Les données incomplètes relatives à ces cas, dans la plupart des études, ne permettent pas d'en faire l'analyse. Plusieurs auteurs ont formulé une mise en garde à propos de l'utilisation du terme « faux positif » qui doit être remis en question dans le contexte du test de saturométrie considérant l'avantage potentiel de la détection de conditions sévères autres que cardiaques [Cloete *et al.*, 2020a; Badawi *et al.*, 2019; Havelund *et al.*, 2019; Diller *et al.*, 2018; Plana *et al.*, 2018]. Enfin, l'organisme Dépistage néonatal Ontario (NSO), quant à lui, n'utilise pas le terme « faux positif » dans son rapport et classe les résultats positifs à la saturométrie en : cible primaire (cardiopathie congénitale grave), cibles secondaires classiques (autres cardiopathies congénitales, infections, hypertension pulmonaire), cibles secondaires et autres découvertes fortuites et enfin aucune affection [NSO, 2019].

L'échocardiographie est la référence pour la confirmation du diagnostic des cardiopathies congénitales graves. Cependant, tous les bébés qui ont participé aux études de programme ou aux pilotes n'ont pas été soumis à ce test. Contrairement à un devis idéal, l'urgence de la situation dans les cas de cardiopathie congénitale grave et les aspects éthiques rendent pratiquement impossible la réalisation d'une échocardiographie à l'insu du résultat du test index. Une grande variété dans les méthodes de confirmation du diagnostic a donc été rapportée (rapports de suivi clinique, découvertes post-mortem, interrogation de bases de données sur les décès, de bases de données sur les anomalies congénitales, de registres de chirurgies). Pour plusieurs études, le nombre restreint de centres où sont effectuées les interventions requises en cas de diagnostic de cardiopathie congénitale grave simplifiait la détection des cas faux négatifs qui finissent tous par se présenter à l'urgence ou par décéder des suites de la maladie au cours de la première année de vie, et surtout durant le premier mois de vie [Cloete *et al.*, 2020b; Badawi *et al.*, 2019; Diller *et al.*, 2018; Narayan *et al.*, 2018b].

La justesse des saturomètres utilisés dans les différentes études a pu varier. Des études américaines ont fait état d'une surestimation de l'oxyhémoglobine artérielle par saturométrie en comparaison avec la mesure d'oxygène du sang artériel, ce qui pourrait contribuer aux résultats faux négatifs [Foglia *et al.*, 2017; Murphy *et al.*, 2016; Ross *et al.*, 2014].

Avec une sensibilité modérée et une spécificité très élevée, les experts qui se sont prononcés dans la littérature s'entendent pour dire que la saturométrie réduit l'errance diagnostique pour les bébés non soumis au dépistage en période prénatale ou à l'examen physique. Enfin, la performance du test de dépistage par saturométrie pourra être évaluée à sa juste valeur seulement lorsque les maladies hypoxémiques autres que cardiaques reconnues par la saturométrie seront répertoriées systématiquement comme le sont les cardiopathies congénitales graves.

Plusieurs experts consultés mentionnent que le test de dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie est fait d'emblée dans leur centre, dans certains cas depuis plusieurs années. Selon les experts, très peu de cas de ces cardiopathies seraient repérés par saturométrie au Québec, mais ils estiment toutefois que le repérage, ne serait-ce que d'un cas, pourrait changer les choses pour ce cas en diminuant potentiellement la morbidité ou en lui sauvant la vie. Bien qu'il n'existe pas un algorithme uniformisé pour toute la province pour la confirmation du diagnostic, les quatre centres hospitaliers qui offrent les services de cardiologie pédiatrique ont chacun un protocole détaillé, des ententes avec les centres régionaux et de la télémédecine en place pour les échocardiographies. Les experts sont d'accord pour dire que l'exclusion des cas de cardiopathie congénitale grave avec des diagnostics prénataux dans les études de performance entraîne une sous-estimation de la performance de la saturométrie.

Efficacité du dépistage néonatal des CCG par saturométrie

Il existe peu de littérature qui aurait évalué l'efficacité de la saturométrie. L'efficacité de la saturométrie pour diminuer la mortalité ou la morbidité est difficile à démontrer. En 2017, une étude populationnelle américaine portant sur un large échantillonnage a démontré une diminution significative de 33 % de la mortalité dans les États où le dépistage populationnel des cardiopathies congénitales graves par saturométrie était implanté, et ce, malgré des limites méthodologiques qui auraient pu diluer l'effet de l'efficacité des politiques de dépistage [Abouk *et al.*, 2017]. Les résultats de cette étude n'ont pu à ce jour être reproduits, car la plupart des études manquent de puissance. Une seule autre étude a démontré une diminution significative de la mortalité à un an chez des patients américains atteints de cardiopathie congénitale grave qui avaient subi une chirurgie dans un groupe contemporain *versus* un groupe historique d'un seul centre hospitalier. Comme le seul sous-groupe de patients qui a vu la mortalité diminuer entre les deux périodes est celui avec un diagnostic prénatal, les auteurs ont conclu que cette baisse de mortalité ne semblait pas attribuable au dépistage par saturométrie. Ils proposent que cette réduction puisse être due à un changement de pratique non mesuré comme la mise en œuvre en 2010 d'un programme de surveillance des bébés atteints de cardiopathie congénitale du ventricule unique [Campbell *et al.*, 2020]. Dans une lettre à l'éditeur, des experts soulèvent le problème du manque de puissance de cette étude pour démontrer un effet sur la mortalité, de même que la limite liée aux données qui proviennent d'un seul centre de chirurgie [Oster et Martin, 2020]. Les données de Campbell [2020] contrastent avec celles d'Abouk [2017] qui ont associé la diminution de la mortalité à l'implantation de la politique sur le dépistage par saturométrie. Campbell et ses collaborateurs [2020] ont aussi critiqué l'étude d'Abouk et ses collaborateurs [2017] qui utilisaient des registres populationnels de naissances et de décès, ce qui, selon eux, ne peut différencier les méthodes et le moment du diagnostic ni mesurer les changements dans la pratique.

Selon certains experts, la diminution de la mortalité observée par Abouk et ses collaborateurs [2017] pourrait être liée aux meilleurs soins globaux dans les États qui ont rapidement mis en application la politique pour le dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie.

La deuxième étude retenue, soit celle de Banait et ses collaborateurs [2020], a mis en évidence que, compte tenu de la taille de l'étude comparative ou *randomisée* nécessaire pour résoudre complètement le problème de l'efficacité du repérage des cardiopathies congénitales graves avec la saturométrie, celle-ci serait difficilement réalisable. Cela ne signifie pas pour autant que le dépistage par saturométrie puisse ne pas être bénéfique. La saturométrie peut détecter les cas d'hypoxémie de toutes causes. Selon ces auteurs, il serait donc plus approprié de considérer la valeur de la saturométrie comme un outil de dépistage de l'hypoxémie plutôt que de se concentrer uniquement sur les cardiopathies congénitales graves [Banait *et al.*, 2020].

Selon plusieurs avis d'experts, un retard dans le diagnostic entraîne une détérioration de la condition préopératoire et potentiellement de moins bons résultats postchirurgie. Un diagnostic après le congé de l'hôpital rend certains enfants à plus haut risque de mortalité

et de morbidité [Narayan *et al.*, 2018b; Mahle *et al.*, 2009; Brown *et al.*, 2006]. La saturométrie est donc considérée par plusieurs experts comme efficace pour permettre un diagnostic précoce, mais l'hypothèse que ce diagnostic précoce mène assurément à de meilleurs résultats cliniques demeure non vérifiée [Taylor et Phillipi, 2014].

Selon les experts, sachant que l'échographie du deuxième trimestre n'est pas faite de manière uniforme au Québec en période prénatale, la saturométrie serait un filet de sécurité supplémentaire, et ce, surtout dans les centres qui détectent moins de cardiopathies congénitales graves. La saturométrie aiderait aussi à la détection de ces cardiopathies dans le cas des mères qui n'auraient pas eu un suivi de grossesse rigoureux, pour les mères moins échogènes (p. ex. obèses) et dans le cas de certaines anomalies qui sont rarement observées par l'échographie du deuxième trimestre comme la transposition des gros vaisseaux. Une certaine réserve est exprimée par les experts concernant l'efficacité d'un dépistage systématique chez tous les nouveau-nés par saturométrie. Ils estiment que le test de saturométrie constitue une valeur ajoutée comparativement à la pratique sans dépistage, qu'il ne devrait pas remplacer les autres techniques déjà appliquées, mais plutôt bonifier l'offre de services. Comme la mortalité des nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave est faible, il serait difficile de voir un effet de la saturométrie sur la mortalité dans une étude. Selon les experts, il faut plutôt regarder l'efficacité de la saturométrie à réduire la morbidité dans les cas de cardiopathie congénitale grave. Ils sont conscients que très peu d'études réussiront à démontrer une efficacité, tant par rapport à la mortalité qu'à la morbidité, à cause du faible nombre de cas. Certains pensent que la littérature sur l'efficacité n'est pas transposable au contexte du Québec où le suivi de grossesse est gratuit, bien organisé et où l'orientation vers la cardiologie pédiatrique est rapide.

Innocuité du dépistage néonatal par saturométrie

Selon les experts du comité consultatif, il n'y aurait pas d'enjeux de sécurité et de risques physiques associés à l'utilisation de saturomètres récents pour le dépistage des cardiopathies congénitales graves chez le nouveau-né, puisque la sonde n'est appliquée sur la peau que durant quelques minutes lorsqu'il s'agit d'un test de dépistage.

Les auteurs des méta-analyses reconnaissaient que la rigueur de la recherche des faux négatifs était hétérogène entre les études retenues et ils n'excluaient pas des cas manqués de faux négatifs [Plana *et al.*, 2018; Thangaratinam *et al.*, 2012]. Par ailleurs, l'anxiété liée à un résultat faux positif sera plus importante pour les familles qui vivent en région rurale où l'accès à des spécialistes est limité [Cloete *et al.*, 2020b]. Pour ce qui est des conditions non cardiaques observées par la saturométrie, il s'agit d'un risque théorique dans la perspective d'une évaluation de la performance où ces conditions sont caractérisées comme des résultats faux positifs.

Selon les experts consultés, l'enjeu des faux négatifs et des faux positifs n'est pas jugé comme un risque significatif qui remettrait en question la pertinence de ce dépistage. Les faux négatifs sont souvent des cas de coarctation de l'aorte difficilement identifiables par les trois techniques de dépistage, et ces résultats ne semblent donc pas un enjeu important pour le test de saturométrie selon les experts. D'après eux, la saturométrie

pourrait reconnaître certaines formes un peu moins graves de cardiopathie congénitale, mais ces maladies soulèvent tout de même une inquiétude clinique et doivent être prises en charge. Ils insistent sur le fait que tous les bébés pour qui le résultat de la saturométrie est anormal ont besoin d'un suivi pour qu'on en connaisse la cause. Les anomalies non cardiaques seront rapidement prises en charge par les pédiatres ou les autres professionnels des unités de naissances, et cela semble un avantage aux yeux des experts. Enfin, les experts consultés croient que les transferts inutiles de nouveau-nés vers les centres de cardiologie pédiatrique sont assez rares et ne seraient pas problématiques au Québec, puisque les professionnels connaissent bien la prise en charge d'un nouveau-né chez qui le taux d'oxygène est anormal et que le réseau est bien organisé lorsqu'une orientation vers la cardiologie est requise, avec la télémédecine, entre autres.

Acceptabilité sociale et enjeux éthiques du dépistage néonatal des CCG par saturométrie

Des études ont montré que la saturométrie est acceptable pour les parents et le personnel clinique [Narayan *et al.*, 2017; Powell *et al.*, 2013; Turska Kmiec *et al.*, 2012]. Aussi, ce test ne semble pas créer d'anxiété supplémentaire chez les mères, y compris celles qui ont reçu un résultat faux positif [Ewer, 2019; Powell *et al.*, 2013].

La saturométrie améliore également la détection d'autres maladies non cardiaques importantes chez les nouveau-nés, y compris les maladies respiratoires et les infections. C'est pourquoi le dépistage est de plus en plus mis en œuvre comme pratique clinique standard dans le monde [Narayan *et al.*, 2018a; Meberg, 2015].

Une étude de Nouvelle-Zélande sur la faisabilité d'implanter le dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie a démontré qu'il y a un potentiel de créer encore plus d'iniquité en implantant cette forme de dépistage si celle-ci n'est pas universelle à travers le pays. Les résultats de cette étude permettent de faire un parallèle entre la population maorie de Nouvelle-Zélande et la population autochtones du Québec, qui, par leur culture et l'éloignement des grands centres, sont plus susceptibles de ne pas se voir offrir le dépistage par saturométrie. De plus, dans la population aborigène de Nouvelle-Zélande, Cloete et ses collaborateurs [2019b] ont démontré qu'il était plus difficile d'obtenir un consentement pour le dépistage, puisque plusieurs personnes participent, avec la mère, au processus décisionnel en ce qui concerne l'enfant. Cette situation est possiblement comparable à celle de certaines populations autochtones du Québec qui peuvent avoir des coutumes et rituels autour de la naissance.

Les experts consultés estiment que la saturométrie est un soin ou geste clinique au même titre que les autres soins administrés à la suite de la naissance (p. ex. auscultation). Les experts du comité consultatif jugent que le dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie ne devrait pas nécessiter un consentement spécifique pour ne pas créer de confusion si ce test est nécessaire pour évaluer l'état d'un bébé symptomatique. Le consentement verbal explicite serait pratiqué dans certains centres où ces experts pratiquent.

Aspect organisationnel du dépistage néonatal des CCG par saturométrie

L'intégration des données scientifiques avec les données contextuelles et expérientielles a fait ressortir plusieurs facteurs qu'il importe de considérer advenant l'implantation systématique d'un test de dépistage par saturométrie au Québec.

Population à soumettre au dépistage

En général, les études sur des programmes de dépistage par saturométrie portent sur la population de nouveau-nés asymptomatiques à la naissance, mais la faisabilité du dépistage par saturométrie dans les unités de soins intensifs néonataux a été démontrée avec des protocoles adaptés [NSO, 2020; Gong *et al.*, 2017; Van Naarden Braun *et al.*, 2017; Hu *et al.*, 2016; Manja *et al.*, 2015; Lakshminrusimha *et al.*, 2014]. De plus en plus d'études portant sur des programmes de dépistage ont aussi montré qu'il est possible de faire le test de dépistage par saturométrie sur des bébés nés dans différents milieux, que ce soit dans un centre tertiaire, dans une maison de naissances ou à la maison.

Certains experts du comité consultatif sont d'avis qu'il y aurait un avantage au dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie aux deux membres (pré et postductal) pour tous les nouveau-nés, y compris ceux dans les unités de soins intensifs néonataux, même si le test y est déjà largement utilisé de manière non formalisée, de façon à ne pas manquer de cas de cardiopathie congénitale grave.

Maladies ciblées

Il existe des variations considérables relativement aux définitions des cardiopathies congénitales dans la littérature, ce qui rend complexe l'évaluation objective de la performance du test de dépistage. Selon certains auteurs, il pourrait être pertinent, à l'avenir, de déterminer si la cible ou les cibles principales du dépistage par saturométrie ne devraient pas être une hypoxémie, quelle qu'en soit la cause, car les caractéristiques de la performance du test (c'est-à-dire la sensibilité et la spécificité) seraient différentes s'il y avait une justification plus large du dépistage [Kemper et Hudak, 2018].

Les experts du comité consultatif semblaient à l'aise avec les 10 cardiopathies congénitales graves ciblées dans cet avis, mais ils ont aussi précisé que l'intérêt de la saturométrie n'a pas la même valeur pour toutes les anomalies présentées et que cette valeur ne se limite pas aux cardiopathies congénitales graves.

Protocole de dépistage

Algorithme

Le choix des valeurs seuils et le nombre de répétitions requises dans l'algorithme auront un impact non négligeable sur le nombre de bébés qui passeront le test du premier coup et ceux qui auront besoin de répétitions, augmentant par le fait même la charge de travail des professionnels concernés [Havelund *et al.*, 2019]. Le nombre de transferts en cardiologie de cas positifs pourrait être réduit si l'algorithme de dépistage recommandait que les nourrissons avec une saturation légèrement < 95 % en postductal avec un examen clinique normal ne soient orientés vers une évaluation que si la saturation

demeure < 95 % au-delà de 12 heures d'âge [Cloete *et al.*, 2020b]. Par ailleurs, un groupe d'experts a récemment conclu qu'il existe assez de preuves scientifiques pour modifier l'algorithme américain afin que la valeur seuil de saturation de < 95 % dans l'un des deux sites de mesure (préductal et postductal) conduise à un second test ou soit considérée comme un cas positif. Ce groupe a aussi obtenu un consensus pour limiter à une reprise le test lorsqu'une mesure initiale se trouve dans la zone limite, soit entre 90 et 94 % [Martin *et al.*, 2020].

Moment du test

Les programmes de dépistage visent généralement un dépistage en temps opportun, c'est-à-dire avec une sensibilité très élevée, ce qui réduit la spécificité et accroît le taux de faux positifs. Cette approche augmente les besoins de prise en charge médicale qui touchent les familles et le personnel médical, mais elle a aussi l'avantage de détecter plus de conditions sévères liées à l'hypoxémie, surtout d'origine autre que les cardiopathies congénitales graves [Oster *et al.*, 2016]. L'impact d'une proportion plus élevée de tests positifs quand la saturométrie est faite à un plus jeune âge est plus important en milieux ruraux où les bébés dont le test est positif doivent souvent être transférés dans un centre qui assure des services pédiatriques spécialisés [Cloete *et al.*, 2020a]. Lorsque le test de dépistage par saturométrie est réalisé avant 24 h de vie, les résultats positifs ont représenté 0,28 % des tests en Nouvelle-Zélande [Cloete *et al.*, 2020a] et entre 0,7 % et 0,8 % au Royaume-Uni [PHE, 2016; Ewer *et al.*, 2012; Ewer *et al.*, 2011] par opposition à 0,1 % aux États-Unis avec un dépistage réalisé après 24 h [McClain *et al.*, 2017].

Les avantages d'une stratégie de dépistage précoce, comme l'amélioration de la probabilité de reconnaître la maladie avant l'apparition de symptômes, doivent être évalués en même temps que les inconvénients qui peuvent provenir d'une faible saturation d'O₂ dans le contexte de la circulation transitoire. D'ailleurs, certaines études ont démontré que le temps médian de l'apparition des symptômes serait de 17 h dans des populations où le dépistage par saturométrie n'est pas réalisé [Meberg *et al.*, 2009] et d'autres ont démontré que jusqu'à 50 % des nouveau-nés atteints de cardiopathie congénitale grave deviendraient symptomatiques durant les 24 premières heures de vie, dont 10 % subiraient un collapsus cardiovasculaire aigu [De-Wahl Granelli *et al.*, 2009].

Enfin, la limitation du nombre de résultats positifs, sans rapport avec les cardiopathies congénitales graves, a été un sujet clé pour ceux qui choisissaient de commencer le dépistage plus de 24 heures après la naissance [Ewer, 2016]. Lors de la réévaluation de l'algorithme américain, il y a eu un consensus entre les experts de ne pas modifier le moment du dépistage, mais tous étaient d'accord qu'un dépistage avant 24 h de vie était acceptable et qu'il devait être réalisé avant le congé de l'hôpital [Martin *et al.*, 2020].

Selon les experts du comité consultatif, il semble y avoir certaines tendances à ce que les congés précoces vers 24 h de vie du bébé soient priorisés dans le réseau de la santé. Or, selon les protocoles de saturométrie et de suivi postexamen, il se pourrait que des bébés obtiennent leur congé plus tardivement dans le cas d'un résultat anormal au test de saturométrie, soit seulement après qu'un risque sérieux a été écarté. Les experts

jugeaient que le moment optimal était probablement entre 24 et 36 h, mais qu'il était préférable de faire le test plutôt que de donner un congé sans avoir fait ce test.

Site de la mesure

Le choix d'un site plutôt que de deux sites de mesure permettrait de gagner moins d'une minute au temps de procédure [De-Wahl Granelli *et al.*, 2009]. Le Canada et les États-Unis recommandent d'effectuer le test de saturométrie à la main droite et à l'un des pieds afin de diminuer les résultats faux négatifs [Narvey *et al.*, 2017; Wong *et al.*, 2017; Mahle *et al.*, 2012; Kemper *et al.*, 2011]. L'avantage d'utiliser deux sites réside dans la possibilité de détecter certains cas de coarctation de l'aorte, qui n'entraînent généralement pas d'hypoxémie mais peuvent parfois être reconnus grâce à la différence de saturation en oxygène pré et postductal [Oster et Kochilas, 2016]. À cause du faible niveau de preuves favorisant l'utilisation de deux sites, la Société danoise de pédiatrie a recommandé dans ses lignes directrices l'utilisation postductale de la saturométrie, bien qu'en pratique plusieurs centres de ce pays utilisent deux sites de mesure [Havelund *et al.*, 2019]. La Nouvelle-Zélande a choisi la mesure de saturométrie sur un membre par souci de simplicité pour ne pas augmenter la charge de travail des sages-femmes qui s'occupent des soins postnataux, d'autant plus que la conclusion de la méta-analyse de Plana [2018] indique que le test sur deux membres plutôt qu'un ne change pas significativement la sensibilité du test [Cloete *et al.*, 2020a].

Enfin, tous ces enjeux montrent que le choix du protocole est important au regard de la capacité de gestion de tous les cas positifs [Ismail *et al.*, 2016]. Malheureusement, très peu de données existent pour déterminer quel protocole est le meilleur en termes de sensibilité, spécificité, coût et facilité d'utilisation [Oster et Kochilas, 2016].

Les experts consultés croient qu'advenant l'implantation d'une pratique systématique de la saturométrie de dépistage le Québec devrait adopter un protocole uniforme standardisé et facile à suivre dans la mesure du possible, selon la réalité des centres accoucheurs (nombre de naissances/an). Le protocole pourrait aussi s'appliquer dans les maisons de naissances du Québec où les sages-femmes quittent généralement les lieux 3 h après la naissance d'un bébé apparemment en santé, mais retournent visiter la mère et le bébé au cours des 24 h suivant la naissance.

Choix du saturomètre

Le choix d'un saturomètre doit être adapté pour une utilisation chez le nouveau-né et être valide dans des conditions de basse perfusion. Pour assurer l'uniformité du dépistage des cardiopathies congénitales graves en Ontario, Dépistage néonatal Ontario a publié des exigences spécifiques pour le choix des saturomètres [NSO, 2020]. Il faut aussi prévoir assez d'appareils pour le nombre de naissances dans chaque centre et disposer d'appareils en surplus en cas de bris. L'achat de sondes réutilisables qui sont désinfectées avec de l'alcool entre chaque usage diminue les coûts d'utilisation [Ismail *et al.*, 2016]. Le choix d'un saturomètre portable permet son utilisation dans tous les milieux (hôpitaux, maternité, maison de naissances et domicile), et de réaliser équitablement le

dépistage en s'assurant que tous les nouveau-nés sont soumis au test, quel que soit leur lieu de naissance [Cloete *et al.*, 2019b].

Utilisation des services de santé et trajectoire de soins

Le dépistage des cardiopathies congénitales graves à l'aide du test de saturométrie nécessite une évaluation immédiate des cas qui obtiennent un résultat positif, avant leur congé de l'hôpital, puisque le nouveau-né même asymptomatique pourrait être atteint d'une condition qui mettrait sa vie en danger [Oster *et al.*, 2016]. Plusieurs études ont conclu en la faisabilité d'implanter ce dépistage sans causer de surutilisation significative des services cliniques existants, de surplus de travail au personnel responsable du test ou d'augmentation du nombre d'échocardiographies inutiles [Cloete *et al.*, 2020a; Sakai-Bizmark *et al.*, 2020; Wandler et Martin, 2017; PHE, 2016; CDC, 2013a]. Le suivi à la suite d'un résultat positif de saturométrie est facilité dans les centres qui peuvent transmettre le résultat d'une échocardiographie numérique ou utiliser la télémédecine pour effectuer l'échocardiographie, diminuant ainsi le fardeau financier associé au transport et aux soins urgents pour des nouveau-nés en situation critique [Villa *et al.*, 2018; McClain *et al.*, 2017].

Le nombre de patients adultes atteints d'une cardiopathie congénitale grave ayant surpassé celui des enfants atteints au Québec depuis 2010, la pression sur le système ne va que s'accroître avec l'amélioration constante de la survie des nouveau-nés [Marelli, 2020]. La transition des soins de santé du contexte pédiatrique aux services adultes est un processus multidimensionnel à prévoir, et qui doit idéalement commencer au début de l'adolescence et se poursuivre durant le passage à l'âge adulte [Mackie *et al.*, 2019]. Enfin, à plus long terme, les complications cardiovasculaires et systémiques qui se produisent tout au long de la vie des patients atteints d'une cardiopathie congénitale rendent les soins de ces patients complexes pour les cardiologues et les internistes.

Les experts consultés ont mentionné que le réseau doit être capable de bien soutenir le dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie, car il y aurait encore des inégalités en matière de suivi de grossesse et d'échographie du deuxième trimestre. Ils s'accordaient pour dire que leur charge de travail n'avait pas augmenté avec la saturométrie, qui est faite dans plusieurs établissements, et que la prise en charge de tous les résultats positifs n'était pas problématique. Il a toutefois été mentionné qu'une période d'adaptation peut être nécessaire pour les professionnels concernés d'un centre qui commencerait ce dépistage.

Collecte et traitement des données

Comme la précision du test peut être tributaire des erreurs humaines, il a été démontré que les outils informatiques améliorent la précision par rapport à l'interprétation « manuelle » des algorithmes de dépistage [Cloete *et al.*, 2020a; Oster *et al.*, 2016]. La liste des éléments à collecter devrait être détaillée et la méthode de collecte uniformisée. En général, dans le domaine des maladies rares, dépistée ou non, le perfectionnement des connaissances est un enjeu important. Les registres sont considérés comme des outils efficaces autant pour la recherche que pour l'amélioration

de la qualité du traitement clinique, car ils permettent notamment de suivre l'évolution d'une maladie dans une population et l'utilisation des services qui en découlent. Un registre requiert cependant des ressources financières significatives à long terme pour en assurer la qualité et la pérennité [Kemper *et al.*, 2019].

Les experts consultés s'entendent pour dire qu'advenant l'implantation d'une pratique systématique de la saturométrie de dépistage au Québec les valeurs obtenues à la saturométrie devraient être notées méthodiquement (carnet de santé, dossier médical du bébé, dossier électronique, etc.).

Formation et éducation des fournisseurs de soins et des familles

L'éducation des parents et de la famille serait nécessaire pour accroître la sensibilisation au dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie, pour s'assurer qu'ils comprennent bien que toutes ces cardiopathies ne sont pas détectées par ce dépistage et qu'il peut exister des faux négatifs [McClain *et al.*, 2017; Ewer *et al.*, 2012]. Des documents rédigés avec un niveau de langage approprié, et dans les langues appropriées pour la population servie, doivent être créés [McClain *et al.*, 2017]. Enfin, la performance du test de saturométrie et le succès de l'implantation du dépistage par saturométrie seraient très dépendants de facteurs humains, ce qui met en évidence le rôle critique de la formation du personnel qui administre le test en ce qui concerne la compréhension et l'interprétation de l'algorithme [Havelund *et al.*, 2019; McClain *et al.*, 2017].

Autres facteurs organisationnels dont on doit tenir compte

Dans les communautés où il y a un taux élevé de détection prénatale des cardiopathies congénitales graves, la détection de ces anomalies lors du dépistage par saturométrie sera plus faible [Cloete *et al.*, 2020a; Narayan *et al.*, 2018b; Abouk *et al.*, 2017; Narvey *et al.*, 2017]. Des résultats préliminaires d'une étude en cours au Québec laissent entrevoir une grande variabilité dans la performance de l'échographie du deuxième trimestre selon les centres [Noël *et al.*, 2019]. Si ces résultats se confirment, l'ajout du test de saturométrie offrirait alors un avantage potentiel pour le Québec. Enfin, la validité des comparaisons entre la prévalence à la naissance des cardiopathies congénitales graves dans différents pays est incertaine, d'où l'importance d'employer des données sur la prévalence locale lors de la mise en œuvre d'un outil de dépistage comme le test de saturométrie.

Options d'implantation

La pratique clinique préventive avait la faveur des experts, bien que la façon de l'implanter uniformément soit demeurée incertaine selon plusieurs aspects. Les représentants des ordres et associations professionnels consultés en comité de suivi ont à ce sujet proposé différentes pistes de solution, dont celle de l'utilisation de la saturométrie comme un soin de base au nouveau-né à intégrer comme un standard de pratique professionnelle.

Aspect économique du dépistage néonatal des CCG par saturométrie

Au cours des années, plusieurs analyses économiques ont porté sur le dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie. Toutes les analyses des pays développés suggèrent que cette forme de dépistage serait probablement une utilisation adéquate des ressources. Une limitation des études antérieures soulevée par des experts est que les modèles représentent souvent le temps écoulé jusqu'au diagnostic, à l'exception de l'étude de Peterson [2013] où l'horizon temporel était la première année suivant la naissance et celle de Mukerji [2020] avec un horizon à vie. Aussi, la réduction des coûts de traitement associés à l'obtention d'un diagnostic en temps opportun est difficile à estimer et rarement considérée [Grosse *et al.*, 2017]. Dans une revue sur le dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie, Ewer [2013] a rappelé que le ratio coût-efficacité incrémental (RCEI) de 24 900 £ (équivalant à 50 970 \$ CA de 2019) par diagnostic obtenu en temps opportun a été estimé à partir de l'étude PulseOx, étude avec un taux de faux positifs relativement élevé et une détection prénatale de 50 %. Le ratio coût-efficacité incrémental aurait pu être plus bas dans une situation où le taux de faux positifs aurait été plus faible et la détection prénatale inférieure à 50 %.

Par ailleurs, les paramètres de qualité de vie associés aux cardiopathies congénitales graves n'avaient pas été incorporés dans ces analyses. Dans les études sur la saturométrie, ce genre de preuve scientifique n'est toutefois pas disponible, et seules les études récentes de Roberts [2019], Narayan [2019] et l'étude canadienne de Mukerji [2020] ont tenté des hypothèses relatives à la qualité de vie. Ces résultats présentent de sérieuses limites qui les rendent susceptibles de ne pas être fiables. Ces données doivent donc être considérées et interprétées avec prudence.

Bien qu'il ait été démontré globalement que le dépistage par saturométrie a un coût acceptable, l'utilisation de sondes jetables plutôt que réutilisables aurait des effets marqués sur l'augmentation des coûts [Oster et Kochilas, 2016; Reeder *et al.*, 2015]. À l'opposé, le salaire du professionnel qui effectue les tests aurait un effet minime sur les coûts, car le temps consacré au dépistage est de quelques minutes seulement. Le coût estimé pour le dépistage des cardiopathies congénitales graves en milieu hospitalier par la saturométrie serait souvent moindre que le coût estimé par nouveau-né pour le dépistage de maladies métaboliques ou celui du dépistage auditif en milieu hospitalier [Peterson *et al.*, 2014].

L'étude dont les résultats seraient les plus transposables au contexte québécois est celle réalisée en Ontario [Mukerji *et al.*, 2020]. Dans leur modèle complexe, les auteurs ont notamment tenu compte de la probabilité qu'un patient soit de la région du Nord et qu'il ait besoin d'un transport aérien ou la probabilité d'accès à l'échocardiographie pour les centres de niveau 2. Ces estimations sont probablement adéquates pour le Québec et elles contribuent à la transférabilité des résultats. Enfin, l'étude ontarienne n'a pas été réalisée en contexte réel de soins, le test par saturométrie n'étant pas approuvé et officiellement implanté par le ministère de la Santé de l'Ontario au moment de cette étude. Les auteurs ont donc tenu compte de la probabilité que des bébés soient soumis au test de saturométrie à 0,98 si le Ministère approuvait l'implantation et à 0,05 s'il ne

l'approuvait pas. Ces probabilités ne sont pas transposables au Québec, puisque le test serait déjà utilisé dans plus de 78 % des centres hospitaliers accoucheurs du Québec selon les questionnaires soumis aux responsables des centres accoucheurs. Enfin, pour ce qui est du coût du test, qui est relativement élevé en comparaison avec d'autres études, leur hypothèse que le test serait fait simultanément au pied et à la main avec des sondes jetables est remise en question.

Il n'y aurait pas de coût initial pour le dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie. Les coûts pourraient survenir comparativement à une situation sans dépistage si le résultat du test de dépistage néonatal était faux positif. Certains bébés pourraient alors être exposés à des tests additionnels et à un séjour hospitalier prolongé, ce qui entraînerait potentiellement des coûts pour le système de santé, en plus de représenter possiblement une perte de salaire pour les parents. Pour ce qui est du coût d'opportunité, en principe, l'accès aux professionnels en néonatalogie et en cardiologie pédiatrique pour des patients malades pourrait être compromis par l'orientation vers ces services de plusieurs cas faux positifs et de nouveau-nés atteints de formes moins sévères de cardiopathie congénitale si on utilise la saturométrie, car tous les nouveau-nés atteints d'une hypoxémie sont considérés comme des cas urgents.

Les experts consultés s'accordent cependant pour dire que leur charge de travail n'a pas augmenté avec la saturométrie qui est faite dans plusieurs établissements et que la prise en charge de tous les résultats positifs n'est pas problématique.

Forces et limites de cette évaluation

Les principales forces de cette évaluation reposent sur l'ampleur de la littérature et des aspect couverts combinés avec des données contextuelles et expérientielles,

Les principales limites de cette évaluation sont la rareté des cardiopathies congénitales graves, ce qui restreint la possibilité d'obtenir des preuves solides de l'efficacité du test de saturométrie, et la transférabilité des données de la littérature en général au contexte du système de santé du Québec.

PROCESSUS DÉLIBÉRATIF ET RECOMMANDATION

Dans un premier temps, la problématique de santé, la performance, l'efficacité et l'innocuité du test de dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie ont fait l'objet d'échanges avec les experts du comité consultatif et du Comité d'excellence clinique (CEC) en dépistage des maladies chroniques. Les perspectives des responsables d'associations de patients atteints d'une cardiopathie congénitale grave ont été recueillies concernant les enjeux de ces maladies chez l'enfant et pour sa famille. Ces perspectives et enjeux, ainsi que ceux soulevés lors des consultations avec les membres du comité consultatif, ont été partagés avec les membres du CEC et ont été intégrés à la délibération concernant la pertinence clinique du dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie.

Position du Comité d'excellence clinique en dépistage des maladies chroniques

Au terme d'une première série d'échanges délibératifs, les membres du CEC ont reconnu, à l'unanimité, la pertinence clinique du test de dépistage par saturométrie, non seulement pour les cardiopathies congénitales graves, mais aussi pour toutes les maladies hypoxémiques compte tenu de l'avantage potentiel sur la morbidité pour les patients qui ont reçu le diagnostic avant le congé de l'hôpital. Parmi les enjeux reconnus, l'incertitude qui entoure l'efficacité théorique de la saturométrie pour diminuer la mortalité liée aux cardiopathies congénitales graves et la performance très variable de ce test selon les maladies ciblées ont été mentionnées. Les membres se sont toutefois montrés en faveur de l'expansion et de l'uniformisation du dépistage néonatal par saturométrie des cardiopathies congénitales graves et de toutes les maladies hypoxémiques, principalement en raison de la notion d'équité d'accès à ce test pour tous les nouveau-nés du Québec. À la suite de ces travaux, il a été jugé pertinent d'approfondir les enjeux organisationnels liés à l'implantation d'un dépistage déjà réalisé dans une partie du réseau.

L'INESSS a donc entrepris une évaluation des enjeux organisationnels et d'optimisation de l'implantation. Deux rencontres, dont une avec les experts du comité consultatif et une autre avec un comité de suivi formé des principales parties prenantes de ce dossier, ont servi à comparer les avantages et les inconvénients associés respectivement à l'implantation d'un programme structuré de dépistage, comprenant une possibilité d'analyse fine des résultats et de l'impact du dépistage venant avec l'obligation de suivre un cadre strict, à ceux liés à un standard de bonne pratique clinique permettant une meilleure flexibilité pour la réalisation du test, mais limitant la possibilité de suivi à l'échelle nationale des cas de cardiopathie congénitale grave diagnostiqués. Ces rencontres ont servi à proposer des pistes de réflexion de manière à guider l'élaboration des recommandations sur la façon d'étendre la pratique et d'optimiser son implantation. Celles-ci ont été présentées aux membres du CEC lors d'une rencontre finale afin de les entériner. Les discussions de ce comité permettent aussi d'assurer l'acceptabilité professionnelle et sociale de cet avis.

L'intégration de l'ensemble des données scientifiques, contextuelles et expérientielles permet de formuler les constats suivants :

- les cardiopathies congénitales graves peuvent entraîner des lésions organiques et des complications potentiellement mortelles;
- les cardiopathies congénitales graves nécessitent une attention médicale dès le diagnostic, une intervention chirurgicale ou par cathéter dès que possible au cours du premier mois de vie et un suivi en cardiologie tout au long de la vie;
- le pronostic varie selon la cardiopathie congénitale grave présente, mais le déficit neurodéveloppemental est la comorbidité la plus importante, et il est en partie dépendant d'un diagnostic tardif;
- certains nouveau-nés atteints d'une cardiopathie congénitale grave ne recevraient pas le diagnostic avant leur sortie de l'hôpital ou leur départ de la maison de naissances malgré l'utilisation de l'échographie du deuxième trimestre et de l'examen physique comme techniques de détection;
- le test de saturométrie ajouté à l'échographie prénatale et à l'examen physique pourrait potentiellement améliorer la détection précoce de certaines cardiopathies congénitales graves et permettre de repérer des nouveau-nés atteints d'autres conditions hypoxémiques sévères;
- malgré des preuves indirectes apportées dans une étude, on peut difficilement conclure que la saturométrie est efficace pour diminuer la mortalité des enfants atteints d'une cardiopathie congénitale grave, mais les experts semblent unanimes concernant son potentiel à réduire la morbidité par une prise en charge postnatale rapide des cardiopathies congénitales graves et de toutes autres maladies hypoxémiques sévères;
- le dépistage des cardiopathies congénitales graves à l'aide du test de saturométrie serait généralement jugé acceptable par les parents, les citoyens et par le personnel médical ainsi que par les différents professionnels de la santé concernés;
- selon la littérature économique, l'implantation systématique du dépistage par saturométrie, en comparaison avec les pratiques en vigueur, n'entraînerait pas de coût incrémental démesuré pour la société;
- l'organisation des soins et services pour la prise en charge et le suivi des cas positifs au test de saturométrie n'aurait pas à subir de modifications importantes dans le contexte québécois, car les établissements qui offrent des services mère-enfant disposent des équipes professionnelles sur place pour l'évaluation de la condition du nouveau-né, et la trajectoire de soins pour les services de référence vers la cardiologie pédiatrique est bien établie;

- un équilibre entre le repérage de nouveau-nés chez qui la circulation transitoire n'est pas stabilisée et le risque de voir des bébés devenir symptomatiques avant le test de saturométrie doit être calculé lors du choix du moment opportun pour effectuer ce test;
- selon l'avis des experts, il y aurait un avantage clinique à la détermination des autres conditions hypoxémiques non cardiaques à l'aide du test de saturométrie.

À la lumière de l'ensemble de ces constats :

L'INESSS recommande d'étendre et d'uniformiser la pratique de la saturométrie comme soin de base prodigué aux nouveau-nés à tous les centres hospitaliers accoucheurs et maisons de naissances du Québec pour le repérage des cardiopathies congénitales graves et toutes autres maladies hypoxémiques.

Cette recommandation principale est accompagnée d'un ensemble de considérations.

Sur les plans clinique et professionnel :

- La saturométrie, au même titre que l'évaluation des signes vitaux qui ont pour but de s'assurer de la santé du nouveau-né asymptomatique, devrait être considérée comme un outil supplémentaire servant à prendre en charge précocement un nouveau-né qui pourrait avoir une condition grave.
- Dans le cadre d'un standard de bonne pratique clinique, l'utilisation de la saturométrie serait implicitement incluse dans le consentement aux soins signé par les parents, mais le professionnel devrait aviser les parents, comme pour toute autre procédure, de ce qu'il s'apprête à faire.
- En aucun cas la prise de la saturométrie ne devrait remplacer les standards de soins déjà en place, comme l'examen physique.
- Le protocole de saturométrie devrait être basé sur celui de la Société canadienne de pédiatrie (annexe F) tout en permettant une certaine souplesse afin que tous les nouveau-nés du Québec puissent être soumis au test dans un délai raisonnable, y compris ceux admis aux unités de soins intensifs.
- Les professionnels concernés par cette pratique devraient indiquer au dossier du nouveau-né le résultat de l'examen par saturométrie et la conduite adoptée, en accord avec les normes réglementaires auxquelles les professionnels sont tenus de se soumettre dans leur pratique.

Sur les plans de l'organisation des soins et services et du soutien à la qualité :

- Une grande proportion de centres ayant déjà adopté la pratique recommandée, les efforts d'optimisation de l'implantation de la saturométrie devraient être concentrés sur le ralliement des centres hospitaliers accoucheurs et des maisons de naissances qui ne font pas encore ce test.

- Une liste de spécifications minimales requises pour les saturomètres d'usage pédiatrique pourrait être mise à la disposition des établissements. Afin de réduire les coûts, l'usage de sondes réutilisables devrait être encouragé selon le contexte et la disponibilité de ces sondes.
- Les ressources humaines et matérielles pour l'implantation de ce standard de bonne pratique clinique dans les centres hospitaliers accoucheurs et les maisons de naissances devront être suffisantes pour assurer la qualité des soins aux nouveau-nés.
- Les différents ordres et associations professionnels concernés devraient faciliter la diffusion de cette recommandation et soutenir son intégration à la pratique professionnelle de leurs membres. Un outil de formation en ligne pourrait notamment être développé afin de soutenir les professionnels en ce qui a trait à l'interprétation des résultats du test de saturométrie. La formation collégiale ou universitaire des futurs professionnels appelés à adopter cette pratique pourrait également être bonifiée pour tenir compte des présentes recommandations.
- Afin de s'assurer de la qualité de l'acte, le repérage de cardiopathies congénitales et d'autres maladies hypoxémiques du nouveau-né par saturométrie pourrait faire l'objet d'un projet d'évaluation par les comités d'évaluation de l'acte, par les départements ou par les maisons de naissances visés. Cela pourrait permettre, le cas échéant, de dresser un portrait de la pratique en plus d'en apprécier les retombées sur les soins aux nouveau-nés.

RÉFÉRENCES

- About R, Grosse SD, Ailes EC, Oster ME. Association of US state implementation of newborn screening policies for critical congenital heart disease with early infant cardiac deaths. JAMA 2017;318(21):2111-8.
- Académie nationale de médecine. Dictionnaire de Académie nationale de médecine [site Web]. Paris, France : 2018. Disponible à : <https://dictionnaire.academie-medecine.fr/>.
- Albalawi A, Brancusi F, Askin F, Ehsanipoor R, Wang J, Burd I, Sekar P. Placental characteristics of fetuses with congenital heart disease. J Ultrasound Med 2017;36(5):965-72.
- Allison C, Clarke M, Nkansah E. Oxygen saturation screening in newborns: A clinical effectiveness review. Health Technology Inquiry Service (HTIS). Ottawa, ON : Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health (CADTH); 2008. Disponible à : <https://www.cadth.ca/sites/default/files/pdf/htis/Oxygen%20Saturation%20Screening%20in%20Newborns%20Clinical%20Effectiveness.pdf>.
- Almawazini AM, Hanafi HK, Madkhali HA, Majrashi NB. Effectiveness of the critical congenital heart disease screening program for early diagnosis of cardiac abnormalities in newborn infants. Saudi Med J 2017;38(10):1019-24.
- American Heart Association (AHA). Coarctation of the Aorta (CoA) [site Web]. Dallas, TX : AHA; 2020. Disponible à : <https://www.heart.org/en/health-topics/congenital-heart-defects/about-congenital-heart-defects/coarctation-of-the-aorta-coa>.
- Andropoulos DB, Hunter JV, Nelson DP, Stayer SA, Stark AR, McKenzie ED, et al. Brain immaturity is associated with brain injury before and after neonatal cardiac surgery with high-flow bypass and cerebral oxygenation monitoring. J Thorac Cardiovasc Surg 2010;139(3):543-56.
- Aranguren Bello HC, Londono Trujillo D, Troncoso Moreno GA, Dominguez Torres MT, Taborda Restrepo A, Fonseca A, et al. Oximetry and neonatal examination for the detection of critical congenital heart disease: A systematic review and meta-analysis. F1000Research 2019;8:242.
- Arlettaz R et Bauersfeld U. Recommandations concernant le screening néonatal des cardiopathies congénitales. Paediatrica 2005;16(5):38-41.
- Atitlan-Gil A, Mendiola-Figueroa LR, Morales-Arguelles VH, Salomon-Ganado A, Medecigo-Castelan E, Erdmenger-Orellana J. Implementation of diagnostic screening for congenital heart disease in Hidalgo, Mexico. Arch Cardiol Mex 2020;90(1):39-46.
- Azhar AS, Magadmi BM, Alganass YA, Alsaedi SA. Testing the sensitivity and specificity of right hand and foot pulse oximetry for the detection of congenital heart defects in Saudi Arabia. Curr Pediatr Res 2018;22(3):227-31.

- Badawi D, Watson J, Maschke S, Reid L. First-year outcomes of critical congenital heart disease screening in Maryland. *Glob Pediatr Health* 2019;6:2333794X19868226.
- Bagge CN, Smit J, Madsen NL, Olsen M. Congenital heart disease and risk of central nervous system infections: A nationwide cohort study. *Pediatr Cardiol* 2020;41(5):869-76.
- Bakker MK, Bergman JE, Krikov S, Amar E, Cocchi G, Cragan J, et al. Prenatal diagnosis and prevalence of critical congenital heart defects: An international retrospective cohort study. *BMJ Open* 2019;9(7):e028139.
- Balmer C. Screening néonatal des cardiopathies congénitales critiques par saturométrie : le POX screening. Fribourg, Suisse : Société suisse de pédiatrie; 2019.
Disponible à : <https://paediatrica.swiss-paediatrics.org/fr/depistage-des-cardiopathies-critiques-par-pulsoxymetrie/>.
- Banait N, Ward-Platt M, Abu-Harb M, Wyllie J, Miller N, Harigopal S. Pulse oximetry screening for critical congenital heart disease: A comparative study of cohorts over 11 years. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2020;33(12):2064-8.
- Barkhuizen M, Abella R, Vles JS, Zimmermann LJ, Gazzolo D, Gavilanes AW. Antenatal and perioperative mechanisms of global neurological injury in congenital heart disease. *Pediatr Cardiol* 2021;42(1):1-18.
- Bean Jaworski JL, Flynn T, Burnham N, Chittams JL, Sammarco T, Gerdes M, et al. Rates of autism and potential risk factors in children with congenital heart defects. *Congenit Heart Dis* 2017;12(4):421-9.
- Béland MJ, Harris KC, Marelli AJ, Houyel L, Bailliard F, Dallaire F. Improving quality of congenital heart disease research in Canada: Standardizing nomenclature across Canada. *Can J Cardiol* 2018;34(12):1674-6.
- Best KE, Vieira R, Glinianaia SV, Rankin J. Socio-economic inequalities in mortality in children with congenital heart disease: A systematic review and meta-analysis. *Paediatr Perinat Epidemiol* 2019;33(4):291-309.
- Bevilacqua F, Palatta S, Mirante N, Cuttini M, Seganti G, Dotta A, Piersigilli F. Birth of a child with congenital heart disease: Emotional reactions of mothers and fathers according to time of diagnosis. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2013;26(12):1249-53.
- Blue GM, Kirk EP, Sholler GF, Harvey RP, Winlaw DS. Congenital heart disease: Current knowledge about causes and inheritance. *Med J Aust* 2012;197(3):155-9.
- Brown KL, Ridout DA, Hoskote A, Verhulst L, Ricci M, Bull C. Delayed diagnosis of congenital heart disease worsens preoperative condition and outcome of surgery in neonates. *Heart* 2006;92(9):1298-302.
- Brown S, Liyanage S, Mikrou P, Singh A, Ewer AK. Newborn pulse oximetry screening in the UK: A 2020 survey. *Lancet* 2020;396(10255):881.

- Bunker DL, Kumar R, Martin A, Pegg SP. Thermal injuries caused by medical instruments: A case report of burns caused by a pulse oximeter. *J Burn Care Res* 2014;35(2):e132-4.
- Butler SC, Sadhwani A, Stopp C, Singer J, Wypij D, Dunbar-Masterson C, et al. Neurodevelopmental assessment of infants with congenital heart disease in the early postoperative period. *Congenit Heart Dis* 2019;14(2):236-45.
- Campbell MJ, Quarshie WO, Faerber J, Goldberg DJ, Mascio CE, Blinder JJ. Pulse oximetry screening has not changed timing of diagnosis or mortality of critical congenital heart disease. *Pediatr Cardiol* 2020;41(5):899-904.
- Cargill Y et Morin L. Tenue systématique d'un examen échographique obstétrical au cours du deuxième trimestre : contenu d'un examen et d'un rapport exhaustifs. *J Obstet Gynaecol Can* 2017;39(8):e138-43.
- Carvalho JS, Allan LD, Chaoui R, Copel JA, DeVore GR, Hecher K, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): Sonographic screening examination of the fetal heart. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013;41(3):348-59.
- Case AP, Miller SD, McClain MR. Using state birth defects registries to evaluate regional critical congenital heart disease newborn screening. *Birth Defects Res Part A Clin Mol Teratol* 2017;109(18):1414-22.
- Cawsey MJ, Noble S, Cross-Sudworth F, Ewer AK. Feasibility of pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in homebirths. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2016;101(4):F349-51.
- Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Critical congenital heart defects [site Web]. Atlanta, GA : CDC; 2020. Disponible à : <https://www.cdc.gov/ncbddd/heartdefects/cchd-facts.html>.
- Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Rapid implementation of pulse oximetry newborn screening to detect critical congenital heart defects — New Jersey, 2011. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 2013a;62(15):292-4.
- Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Assessment of current practices and feasibility of routine screening for critical congenital heart defects — Georgia, 2012. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 2013b;62(15):288-90.
- Claessens NH, Kelly CJ, Counsell SJ, Benders MJ. Neuroimaging, cardiovascular physiology, and functional outcomes in infants with congenital heart disease. *Dev Med Child Neurol* 2017;59(9):894-902.
- Cloete E, Gentles TL, Bloomfield FH. New Zealand should introduce nationwide pulse oximetry screening for the detection of critical congenital heart disease and other hypoxaemic conditions in the newborn. *N Z Med J* 2020a;133(1508):111-7.
- Cloete E, Gentles TL, Webster DR, Davidkova S, Dixon LA, Alsweiler JM, Bloomfield FH. Pulse oximetry screening in a midwifery-led maternity setting with high antenatal detection of congenital heart disease. *Acta Paediatr* 2020b;109(1):100-8.

- Cloete E, Bloomfield FH, Cassells SA, de Laat MW, Sadler L, Gentles TL. Newborn pulse oximetry screening in the context of a high antenatal detection rate of critical congenital heart disease. *Acta Paediatr* 2019a;109(1):93-9.
- Cloete E, Gentles TL, Dixon LA, Webster DR, Agnew JD, Davidkova S, et al. Feasibility study assessing equitable delivery of newborn pulse oximetry screening in New Zealand's midwifery-led maternity setting. *BMJ Open* 2019b;9(8):e030506.
- Cloete E, Gentles TL, Lutter RA, Richards K, Ward K, Bloomfield FH. Consumer satisfaction with newborn pulse oximetry screening in a midwifery-led maternity setting. *Int J Neonatal Screen* 2018;4(4):38.
- Coeur+AVC. Cardiopathie congénitale [site Web]. Ottawa. ON : Fondation des maladies du cœur et de l'AVC du Canada; 2020. Disponible à : <https://www.coeuretavc.ca/coeur/problemes-de-sante/cardiopathie-congenitale>.
- Costello JM, McQuillen PS, Claud EC, Steinhorn RH. Prematurity and congenital heart disease. *World J Pediatr Congenit Heart Surg* 2011;2(3):457-67.
- Crochard-Lacour A et LeLorier J. Introduction à la pharmacoeconomie. Montréal, Qc : Presse de l'Université de Montréal; 2000.
- Danworapong S, Nakwan N, Napapongsuriya C, Choksuchat D, Danworaphong S. Assessing the use of pulse oximetry screening for critical congenital heart disease in asymptomatic term newborns. *J Clin Neonatol* 2019;8(1):28-33.
- Davey B, Sinha R, Lee JH, Gauthier M, Flores G. Social determinants of health and outcomes for children and adults with congenital heart disease: A systematic review. *Pediatr Res* 2021;89(2):275-94.
- De-Wahl Granelli A, Meberg A, Ojala T, Steensberg J, Oskarsson G, Mellander M. Nordic pulse oximetry screening – implementation status and proposal for uniform guidelines. *Acta Paediatr* 2014;103(11):1136-42.
- De-Wahl Granelli A, Wennergren M, Sandberg K, Mellander M, Bejllum C, Inganas L, et al. Impact of pulse oximetry screening on the detection of duct dependent congenital heart disease: A Swedish prospective screening study in 39,821 newborns. *BMJ* 2009;338:a3037.
- Diller CL, Kelleman MS, Kupke KG, Quarry SC, Kochilas LK, Oster ME. A modified algorithm for critical congenital heart disease screening using pulse oximetry. *Pediatrics* 2018;141(5):e20174065.
- Dilli D, Dogan V, Ozyurt BM, Ozyurt A, Hakan N, Bozabali S, et al. Should we start a nationwide screening program for critical congenital heart disease in Turkey? A pilot study on four centres with different altitudes. *Cardiol Young* 2019;29(4):475-80.
- Du C, Liu D, Liu G, Wang H. A meta-analysis about the screening role of pulse oximetry for congenital heart disease. *Biomed Res Int* 2017;2017:2123918.

- Dummula K et Pandey V. Misinterpretation of negative pulse oximetry screening as absence of critical congenital heart disease. *Pediatr Cardiol* 2012;33(8):1477.
- Eckersley L, Sadler L, Parry E, Finucane K, Gentles TL. Timing of diagnosis affects mortality in critical congenital heart disease. *Arch Dis Child* 2016;101(6):516-20.
- El Idrissi Slitine N, Bennaoui F, Sable CA, Martin GR, Hom LA, Fadel A, et al. Pulse oximetry and congenital heart disease screening: Results of the first pilot study in Morocco. *Int J Neonatal Screen* 2020;6(3):53.
- Everett AD, Buckley JP, Ellis G, Yang J, Graham D, Griffiths M, et al. Association of neurodevelopmental outcomes with environmental exposure to cyclohexanone during neonatal congenital cardiac operations: A secondary analysis of a randomized clinical trial. *JAMA Netw Open* 2020;3(5):e204070.
- Ewer AK. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects: A life-saving test for all newborn babies. *Int J Neonatal Screen* 2019;5(1):14.
- Ewer AK. Screening for critical congenital heart defects with pulse oximetry: Medical aspects. *Am J Perinatol* 2016;33(11):1062-6.
- Ewer AK. Review of pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in newborn infants. *Curr Opin Cardiol* 2013;28(2):92-6.
- Ewer AK et Martin GR. Newborn pulse oximetry screening: Which algorithm is best? *Pediatrics* 2016;138(5):11.
- Ewer AK, Deshpande SA, Gale C, Stenson BJ, Upton M, Evans C, Oddie SJ. Potential benefits and harms of universal newborn pulse oximetry screening: Response to the UK National Screening Committee public consultation. *Arch Dis Child* 2020;105(11):1128-9.
- Ewer AK, Furmston AT, Middleton LJ, Deeks JJ, Daniels JP, Pattison HM, et al. Pulse oximetry as a screening test for congenital heart defects in newborn infants: A test accuracy study with evaluation of acceptability and cost-effectiveness. *Health Technol Assess* 2012;16(2):v-xiii, 1-184.
- Ewer AK, Middleton LJ, Furmston AT, Bhoyar A, Daniels JP, Thangaratinam S, et al. Pulse oximetry screening for congenital heart defects in newborn infants (PulseOx): A test accuracy study. *Lancet* 2011;378(9793):785-94.
- Fagarasan A, Al-Akel F-C, Cerghit-Paler A, Laura B, Gozar L. Psychological distress in children with surgically corrected congenital heart disease. *J Pediatr Perinatol Child Health* 2020;4(2):042-051.
- Fesslova V, Brankovic J, Lalatta F, Villa L, Meli V, Piazza L, Ricci C. Recurrence of congenital heart disease in cases with familial risk screened prenatally by echocardiography. *J Pregnancy* 2011;2011:368067.
- Foglia EE, Whyte RK, Chaudhary A, Mott A, Chen J, Propert KJ, Schmidt B. The effect of skin pigmentation on the accuracy of pulse oximetry in infants with hypoxemia. *J Pediatr* 2017;182:375-7.e2.

- Fourdain S, Poirier N, Gallagher A, Vanasse C-M, Carmant L. Cardiopathies congénitales : physiopathologie, facteurs de risque et profils neurophysiologiques. *Revue québécoise de psychologie* 2016;37(2):3-20.
- Genetics Home Reference (GHR). Critical congenital heart disease [site Web]. Bethesda, MD : U.S. National Library of Medicine; 2020. Disponible à : <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/critical-congenital-heart-disease#statistics>.
- Giakoumi M, Budha-Magar OK, Chee YH, Kelsall W. Acceptability of newborn pulse oximetry screening. *Br J Midwifery* 2020;28(8):462-6.
- Glidewell J, Grosse SD, Riehle-Colarusso T, Pinto N, Hudson J, Daskalov R, et al. Actions in support of newborn screening for critical congenital heart disease — United States, 2011-2018. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 2019;68(5):107-11.
- Gomez-Gutierrez R, Cruz-Camino H, Cantu-Reyna C, Martinez-Cervantes A, Vazquez-Cantu DL, Rivas-Soriano V, et al. Early detection of and intervention for two newborns with critical congenital heart disease using a specialized device as part of a screening system. *SAGE Open Med Case Rep* 2020;8:2050313X20926041.
- Gong A, Guillory C, Creel L, Livingston JE, McKee-Garrett TM, Fortunov R. A multicenter initiative for critical congenital heart disease newborn screening in Texas neonatal intensive care units. *Am J Perinatol* 2017;34(9):839-44.
- Gorla SR, Chakraborty A, Garg A, Gugol RA, Kardon RE, Swaminathan S. Emerging trends in the prenatal diagnosis of complex CHD and its influence on infant mortality in this cohort. *Cardiol Young* 2019;29(3):270-6.
- Greenhalgh DG, Lawless MB, Chew BB, Crone WA, Fein ME, Palmieri TL. Temperature threshold for burn injury: An oximeter safety study. *J Burn Care Rehabil* 2004;25(5):411-5.
- Griebsch I, Knowles RL, Brown J, Bull C, Wren C, Dezateux CA. Comparing the clinical and economic effects of clinical examination, pulse oximetry, and echocardiography in newborn screening for congenital heart defects: A probabilistic cost-effectiveness model and value of information analysis. *Int J Technol Assess Health Care* 2007;23(2):192-204.
- Grosse SD, Peterson C, Abouk R, Glidewell J, Oster ME. Cost and cost-effectiveness assessments of newborn screening for critical congenital heart disease using pulse oximetry: A review. *Int J Neonatal Screen* 2017;3(4):34.
- Groulx S. Guide pour la promotion et le soutien des pratiques cliniques préventives. Collection *L'intégration de pratiques cliniques préventives*. Québec, Qc : Ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS); 2007. Disponible à : <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2007/07-272-02.pdf>.
- Harden BW, Martin GR, Bradshaw EA. False-negative pulse oximetry screening for critical congenital heart disease: The case for parent education. *Pediatr Cardiol* 2013;34(7):1736-8.

- Harris BU, Stewart S, Verma A, Hoen H, Stein ML, Wright G, Ramamoorthy C. Accuracy of a portable pulse oximeter in monitoring hypoxemic infants with cyanotic heart disease. *Cardiol Young* 2019;29(8):1025-9.
- Havelund KW, Hulgaard M, Malberg D, Fenger-Gron J. Implementation of pulse oximetry screening in a Danish maternity ward. *Dan Med J* 2019;66(11):A5576.
- Helle E et Priest JR. Maternal obesity and diabetes mellitus as risk factors for congenital heart disease in the offspring. *J Am Heart Assoc* 2020;9(8):e011541.
- Hoffman JI. False negative diagnoses of critical congenital heart disease with screening neonatal pulse oximetry. *J Neonatal Perinatal Med* 2020;13(1):5-9.
- Hom LA, Silber TJ, Ennis-Durstine K, Hilliard MA, Martin GR. Legal and ethical considerations in allowing parental exemptions from newborn critical congenital heart disease (CCHD) screening. *Am J Bioeth* 2016;16(1):11-7.
- Hu XJ, Ma XJ, Zhao QM, Yan WL, Ge XL, Jia B, et al. Pulse oximetry and auscultation for congenital heart disease detection. *Pediatrics* 2017;140(4):e20171154.
- Hu XJ, Zhao QM, Ma XJ, Yan WL, Ge XL, Jia B, et al. Pulse oximetry could significantly enhance the early detection of critical congenital heart disease in neonatal intensive care units. *Acta Paediatr* 2016;105(11):e499-e505.
- Hunter LE et Seale AN. Educational series in congenital heart disease: Prenatal diagnosis of congenital heart disease. *Echo Res Pract* 2018;5(3):R81-R100.
- Huynh L, Rodriguez-Lopez S, Benisty K, Dancea A, Garros D, Hessey E, et al. Follow-up after neonatal heart disease repair: Watch out for chronic kidney disease and hypertension! *Pediatr Nephrol* 2020;35(11):2137-45.
- Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS). Dépistage néonatal des erreurs innées du métabolisme : enjeux éthiques, perspective citoyenne et perspective des patients, parents et proches aidants. Québec, Qc : INESSS; 2020. Disponible à : https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Depistage/INESSS_DepistageNeonatal_Ethique.pdf.
- Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS). Glossaire en ETS [site Web]. Québec, Qc : INESSS; 2018. Disponible à : <http://htaglossary.net>.
- Institute for Quality and Efficiency in Health Care (IQWiG). Newborn screening for critical congenital heart defects using pulse oximetry. Executive Summary of Final Report No. S13-01 Version 1.0. Cologne, Allemagne : IQWiG; 2015. Disponible à : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458458/>.
- Ionescu-Ittu R, Marelli AJ, Mackie AS, Pilote L. Prevalence of severe congenital heart disease after folic acid fortification of grain products: Time trend analysis in Quebec, Canada. *BMJ* 2009;338:b1673.

- Ismail AQ, Cawsey M, Ewer AK. Newborn pulse oximetry screening in practice. *Arch Dis Child Educ Pract Ed* 2016;102(3):155-61.
- Kahr PC, Radke RM, Orwat S, Baumgartner H, Diller GP. Analysis of associations between congenital heart defect complexity and health-related quality of life using a meta-analytic strategy. *Int J Cardiol* 2015;199:197-203.
- Kardasevic M, Jovanovic I, Samardzic JP. Implementation of congenital heart diseases screening at the Bihac Cantonal Hospital. *Mater Sociomed* 2017;29(1):45-7.
- Kaskinen AK, Happonen JM, Mattila IP, Pitkänen OM. Long-term outcome after treatment of pulmonary atresia with ventricular septal defect: Nationwide study of 109 patients born in 1970-2007. *Eur J Cardiothorac Surg* 2016;49(5):1411-8.
- Kelly CJ, Makropoulos A, Cordero-Grande L, Hutter J, Price A, Hughes E, et al. Impaired development of the cerebral cortex in infants with congenital heart disease is correlated to reduced cerebral oxygen delivery. *Sci Rep* 2017;7(1):15088.
- Kemper AR et Hudak ML. Revisiting the approach to newborn screening for critical congenital heart disease. *Pediatrics* 2018;141(5):e20180576.
- Kemper AR, Boyle CA, Brosco JP, Grosse SD. Ensuring the life-span benefits of newborn screening. *Pediatrics* 2019;144(6):e20190904.
- Kemper AR, Mahle WT, Martin GR, Cooley WC, Kumar P, Morrow WR, et al. Strategies for implementing screening for critical congenital heart disease. *Pediatrics* 2011;128(5):e1259-67.
- Kim EH, Lee JH, Song IK, Kim HS, Jang YE, Yoo S, Kim JT. Accuracy of pulse oximeters at low oxygen saturations in children with congenital cyanotic heart disease: An observational study. *Paediatr Anaesth* 2019;29(6):597-603.
- Knapp AA, Metterville DR, Kemper AR, Prosser L, Perrin JM. Evidence Review: Critical congenital cyanotic heart disease – Final Draft. Prepared for: Maternal and Child Health Bureau. Rockville, MD : Health Resources and Services Administration (HRSA), U.S. Department of Health and Human Services; 2010. Disponible à : <https://www.hrsa.gov/sites/default/files/hrsa/advisory-committees/heritable-disorders/rusp/previous-nominations/cyanotic-heart-external-evidence-review-report.pdf>.
- Knowles R, Griebisch I, Dezateux C, Brown J, Bull C, Wren C. Newborn screening for congenital heart defects: A systematic review and cost-effectiveness analysis. *Health Technol Assess* 2005;9(44):1-152, iii-iv.
- Knowles RL et Hunter RM. Screening for congenital heart defects. External review against programme appraisal criteria for the UK NSC. Londres, Angleterre : University College London; 2014. Disponible à : <https://legacyscreening.phe.org.uk/documents/pulse-oximetry/CHD%20and%20PO%20First%20Review%20Doc.pdf>.

- Knowles RL, Ridout D, Crowe S, Bull C, Wray J, Tregay J, et al. Ethnic and socioeconomic variation in incidence of congenital heart defects. *Arch Dis Child* 2017;102(6):496-502.
- Knowles RL, Day T, Wade A, Bull C, Wren C, Dezateux C. Patient-reported quality of life outcomes for children with serious congenital heart defects. *Arch Dis Child* 2014;99(5):413-9.
- Kochilas LK, Lohr JL, Bruhn E, Borman-Shoap E, Gams BL, Pylipow M, et al. Implementation of critical congenital heart disease screening in Minnesota. *Pediatrics* 2013;132(3):e587-94.
- Konak M, Ozcan B, Sert A, Uygun SS, Soylu H. Evaluation of the results of pulse oximetry screening for detection congenital heart disease in Konya region, Turkey; Is it cost effective? *Ann Med Res* 2019;26(6):1692-6.
- Kondo M, Ohishi A, Baba T, Fujita T, Iijima S. Can echocardiographic screening in the early days of life detect critical congenital heart disease among apparently healthy newborns? *BMC Pediatr* 2018;18(1):359.
- Kuhn VA, Carpenter JL, Zurakowski D, Reitz JG, Tague L, Donofrio MT, et al. Determinants of neurological outcome in neonates with congenital heart disease following heart surgery. *Pediatr Res* 2021;89(5):1283-90.
- Kumar P, Iyengar H, Kumar P. Public views on pulse oximetry screening for critical congenital heart disease. *World J Pediatr Congenit Heart Surg* 2017;8(2):130-4.
- Ladak LA, Hasan BS, Gullick J, Gallagher R. Health-related quality of life in congenital heart disease surgery in children and young adults: A systematic review and meta-analysis. *Arch Dis Child* 2019;104(4):340-7.
- Lakshminrusimha S, Sambalingam D, Carrion V. Universal pulse oximetry screen for critical congenital heart disease in the NICU. *J Perinatol* 2014;34(5):343-4.
- Lemyre B, Jefferies AL, O'Flaherty P. Facilitating discharge from hospital of the healthy term infant. *Paediatr Child Health* 2018;23(8):515-31.
- Letourneau KM, Horne D, Soni RN, McDonald KR, Karlicki FC, Fransoo RR. Advancing prenatal detection of congenital heart disease: A novel screening protocol improves early diagnosis of complex congenital heart disease. *J Ultrasound Med* 2018;37(5):1073-9.
- Liberman RF, Getz KD, Lin AE, Higgins CA, Sekhavat S, Markenson GR, Anderka M. Delayed diagnosis of critical congenital heart defects: Trends and associated factors. *Pediatrics* 2014;134(2):e373-81.
- Lightfoot M, Hough P, Hudak A, Gordon M, Barker S, Meeder R, et al. Audit of pulse oximetry screening for critical congenital heart disease (CCHD) in newborns. *Paediatr Child Health* 2017;22(6):305-6.

- Liu X, Ding G, Yang W, Feng X, Li Y, Liu H, et al. Maternal body mass index and risk of congenital heart defects in infants: A dose-response meta-analysis. *Biomed Res Int* 2019a;2019:1315796.
- Liu Y, Chen S, Zuhlke L, Black GC, Choy MK, Li N, Keavney BD. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970-2017: Updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *Int J Epidemiol* 2019b;48(2):455-63.
- Londono Trujillo D, Sandoval Reyes NF, Taborda Restrepo A, Chamorro Velasquez CL, Dominguez Torres MT, Romero Ducuara SV, et al. Cost-effectiveness analysis of newborn pulse oximetry screening to detect critical congenital heart disease in Colombia. *Cost Eff Resour Alloc* 2019;17:11.
- Lynch TA et Abel DE. Teratogens and congenital heart disease. *J Diagn Med Sonogr* 2015;31(5):301-5.
- Mackie AS, Fournier A, Swan L, Marelli AJ, Kovacs AH. Transition and transfer from pediatric to adult congenital heart disease care in Canada: Call for strategic implementation. *Can J Cardiol* 2019;35(12):1640-51.
- Mahle WT, Martin GR, Beekman RH 3rd, Morrow WR. Endorsement of Health and Human Services recommendation for pulse oximetry screening for critical congenital heart disease. *Pediatrics* 2012;129(1):190-2.
- Mahle WT, Newburger JW, Matherne GP, Smith FC, Hoke TR, Koppel R, et al. Role of pulse oximetry in examining newborns for congenital heart disease: A scientific statement from the AHA and AAP. *Pediatrics* 2009;124(2):823-36.
- Manja V, Mathew B, Carrion V, Lakshminrusimha S. Critical congenital heart disease screening by pulse oximetry in a neonatal intensive care unit. *J Perinatol* 2015;35(1):67-71.
- Manzoni P, Martin GR, Sanchez Luna M, Mestrovic J, Simeoni U, Zimmermann L, Ewer AK. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects: A European consensus statement. *Lancet Child Adolesc Health* 2017;1(2):88-90.
- Mao B, Qiu J, Zhao N, Shao Y, Dai W, He X, et al. Maternal folic acid supplementation and dietary folate intake and congenital heart defects. *PLoS One* 2017;12(11):e0187996.
- Marelli A. Trajectories of care in congenital heart disease – the long arm of disease in the womb. *J Intern Med* 2020;288(4):390-9.
- Marelli A, Miller SP, Marino BS, Jefferson AL, Newburger JW. Brain in congenital heart disease across the lifespan: The cumulative burden of injury. *Circulation* 2016;133(20):1951-62.
- Marelli AJ, Ionescu-Ittu R, Mackie AS, Guo L, Dendukuri N, Kaouache M. Lifetime prevalence of congenital heart disease in the general population from 2000 to 2010. *Circulation* 2014;130(9):749-56.

- Marelli AJ, Mackie AS, Ionescu-Iltu R, Rahme E, Pilote L. Congenital heart disease in the general population: Changing prevalence and age distribution. *Circulation* 2007;115(2):163-72.
- Marino BS, Lipkin PH, Newburger JW, Peacock G, Gerdes M, Gaynor JW, et al. Neurodevelopmental outcomes in children with congenital heart disease: Evaluation and management. A scientific statement from the American Heart Association. *Circulation* 2012;126(9):1143-72.
- Martin GR, Ewer AK, Gaviglio A, Hom LA, Saarinen A, Sontag M, et al. Updated strategies for pulse oximetry screening for critical congenital heart disease. *Pediatrics* 2020;146(1):e20191650.
- Matthiesen NB, Henriksen TB, Agergaard P, Gaynor JW, Bach CC, Hjortdal VE, Ostergaard JR. Congenital heart defects and indices of placental and fetal growth in a nationwide study of 924 422 liveborn infants. *Circulation* 2016;134(20):1546-56.
- McClain MR, Hokanson JS, Grazel R, Van Naarden Braun K, Garg LF, Morris MR, et al. Critical congenital heart disease newborn screening implementation: Lessons learned. *Matern Child Health J* 2017;21(6):1240-9.
- McIntyre AM, Lindeman C, Bernales M. Barriers and facilitators perceived by the health team for the implementation of pre and post ductal saturimetry as a method of detection of congenital heart diseases in newborns, prior to discharge. *Rev Chil Pediatr* 2018;89(4):441-7.
- Meberg A. Newborn pulse oximetry screening is not just for heart defects. *Acta Paediatr* 2015;104(9):856-7.
- Meberg A, Andreassen A, Brunvand L, Markestad T, Moster D, Nietsch L, et al. Pulse oximetry screening as a complementary strategy to detect critical congenital heart defects. *Acta Paediatr* 2009;98(4):682-6.
- Meberg A, Brugmann-Pieper S, Due R Jr, Eskedal L, Fagerli I, Farstad T, et al. First day of life pulse oximetry screening to detect congenital heart defects. *J Pediatr* 2008;152(6):761-5.
- Mebius MJ, Bilardo CM, Kneyber MC, Modestini M, Ebels T, Berger RM, et al. Onset of brain injury in infants with prenatally diagnosed congenital heart disease. *PLoS One* 2020;15(3):e0230414.
- Mebius MJ, Kooi EM, Bilardo CM, Bos AF. Brain injury and neurodevelopmental outcome in congenital heart disease: A systematic review. *Pediatrics* 2017;140(1):e20164055.
- Medscape. Diseases and Conditions [site Web]. Atlanta, GA : WebMD LLC; 2020. Disponible à : <https://emedicine.medscape.com/>.

- Merck. Le Manuel Merck – Version pour professionnels de la santé [site Web]. Kenilworth, NJ : Merck Sharp & Dohme Corp.; 2020. Disponible à : <https://www.merckmanuals.com/fr-ca/professional>.
- Mohsin M, Humayun KN, Atiq M. Clinical screening for congenital heart disease in newborns at a tertiary care hospital of a developing country. *Cureus* 2019;11(6):e4808.
- Moons P, Sluysmans T, De Wolf D, Massin M, Suys B, Benatar A, Gewillig M. Congenital heart disease in 111 225 births in Belgium: Birth prevalence, treatment and survival in the 21st century. *Acta Paediatr* 2009;98(3):472-7.
- Mosayebi Z, Movahedian AH, Amini E, Asbagh PA, GhorbanSabagh V, Shariat M, et al. Evaluation of pulse oximetry in the early diagnosis of cardiac and noncardiac diseases in healthy newborns. *Iran J Neonatol* 2020;11(1):43-50.
- Mukerji A, Shafey A, Jain A, Cohen E, Shah PS, Sander B, Shah V. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in Ontario, Canada: A cost-effectiveness analysis. *Can J Public Health* 2020;111(5):804-11.
- Murphy D, Pak Y, Cleary JP. Pulse oximetry overestimates oxyhemoglobin in neonates with critical congenital heart disease. *Neonatology* 2016;109(3):213-8.
- Nagata H, Glick L, Loughheed J, Grattan M, Mondal T, Thakur V, et al. Prenatal diagnosis of transposition of the great arteries reduces postnatal mortality: A population-based study. *Can J Cardiol* 2020;36(10):1592-7.
- Narayan IC, Te Pas AB, Blom NA, van den Akker-van Marle ME. Cost-effectiveness analysis of pulse oximetry screening for critical congenital heart defects following homebirth and early discharge. *Eur J Pediatr* 2019;178(1):97-103.
- Narayan IC, Blom NA, Te Pas AB. Pulse oximetry screening adapted to a system with home births: The Dutch experience. *Int J Neonatal Screen* 2018a;4(2):11.
- Narayan IC, Blom NA, van Geloven N, Blankman EI, van den Broek AJ, Buijn M, et al. Accuracy of pulse oximetry screening for critical congenital heart defects after home birth and early postnatal discharge. *J Pediatr* 2018b;197:29-35.e1.
- Narayan IC, Kaptein AA, Hogewoning JA, Blom NA, Te Pas AB. Maternal acceptability of pulse oximetry screening at home after home birth or very early discharge. *Eur J Pediatr* 2017;176(5):669-72.
- Narayan IC, Blom NA, Bourgonje MS, Haak MC, Smit M, Posthumus F, et al. Pulse oximetry screening for critical congenital heart disease after home birth and early discharge. *J Pediatr* 2016a;170:188-92.e1.
- Narayan IC, Blom NA, Ewer AK, Vento M, Manzoni P, Te Pas AB. Aspects of pulse oximetry screening for critical congenital heart defects: When, how and why? *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2016b;101(2):F162-7.

- Narayan IC, Blom NA, Verhart MS, Smit M, Posthumus F, van den Broek AJ, et al. Adapted protocol for pulse oximetry screening for congenital heart defects in a country with homebirths. *Eur J Pediatr* 2015;174(1):129-32.
- Narvey M, Wong KK, Fournier A. Pulse oximetry screening in newborns to enhance detection of critical congenital heart disease. *Paediatr Child Health* 2017;22(8):494-503.
- National Library of Medicine (NLM). MedlinePlus – Medical Encyclopedia [site Web]. Bethesda, MD : U.S. Department of Health and Human Services. National Institutes of Health; 2020. Disponible à : <https://medlineplus.gov/encyclopedia.html>.
- Newborn Screening Ontario (NSO). Newborn Screening Ontario/Dépistage néonatal Ontario [site Web]. Ottawa, ON : NSO; 2020. Disponible à : <https://www.newbornscreening.on.ca/>.
- Newborn Screening Ontario (NSO). Annual Report to the Newborn Screening Ontario Advisory Council – Public Version. Calendar Year 2019. Ottawa, ON : NSO; 2019. Disponible à : https://newbornscreening.on.ca/sites/default/files/2019_nso_annual_report_final_public.pdf.
- Newborn Screening Ontario (NSO). Annual Report to the Newborn Screening Ontario Advisory Council – Public Version. Calendar Year 2018. Ottawa, ON : NSO; 2018. Disponible à : https://www.newbornscreening.on.ca/sites/default/files/2018_nso_annual_report_public_final.pdf.
- Ngeow AJ, Tan MG, Choo JT, Tan TH, Tan WC, Chan DK. Screening for congenital heart disease in a Singapore neonatal unit. *Singapore Med J* 2019; doi:10.11622/smedj.2019167.
- Noël C, Gagnon MH, Cardinal MP, Guertin O, Déry A, Têtu C, et al. Rationale and design of the FREQUENCY study: The fetal cardiac registry of Quebec to improve resource utilization in fetal cardiology. *J Obstet Gynaecol Can* 2019;41(4):459-65.e12.
- Nuntnarumit P, Thanomsingh P, Limrungsikul A, Wanitkun S, Sirisopikun T, Ausayapao P. Pulse oximetry screening for critical congenital heart diseases at two different hospital settings in Thailand. *J Perinatol* 2017;38(2):181-4.
- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). Online Mendelian Inheritance in Man® - An online catalog of human genes and genetic disorders [site Web]. Baltimore, MD : Johns Hopkins University; 2020. Disponible à : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>.
- Orphanet. Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins [site Web]. Paris, France : Orphanet; 2020. Disponible à : <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR>.

- Oster ME et Kochilas L. Screening for critical congenital heart disease. *Clin Perinatol* 2016;43(1):73-80.
- Oster ME et Martin GR. Newborn screening for critical congenital heart disease: Appropriately evaluating this public health program. *Pediatr Cardiol* 2020;41(5):1074.
- Oster ME, Aucott SW, Glidewell J, Hackell J, Kochilas L, Martin GR, et al. Lessons learned from newborn screening for critical congenital heart defects. *Pediatrics* 2016;137(5):e20154573.
- Oster ME, Colarusso T, Glidewell J. Screening for critical congenital heart disease: A matter of sensitivity. *Pediatr Cardiol* 2013;34(1):203-4.
- Øyen N, Olsen SF, Basit S, Leirgul E, Strøm M, Carstensen L, et al. Association between maternal folic acid supplementation and congenital heart defects in offspring in birth cohorts from Denmark and Norway. *J Am Heart Assoc* 2019;8(6):e011615.
- Patel J, Nembhard WN, Politis MD, Rocheleau CM, Langlois PH, Shaw GM, et al. Maternal occupational exposure to polycyclic aromatic hydrocarbons and the risk of isolated congenital heart defects among offspring. *Environ Res* 2020;186:109550.
- Patriciu M, Avasiloiu A, Moscalu M, Stamatin M. Pulse oximetry during the first 24 hours as a screening tool for congenital heart defects. *J Crit Care Med (Targu Mures)* 2017;3(1):12-7.
- Pena-Juarez RA, Chavez-Saenz JA, Garcia-Canales A, Medina-Andrade MA, Martinez-Gonzalez MT, Gutierrez-Cobian L, et al. Comparison of oximeters for the detection of critical congenital heart diseases. *Arch Cardiol Mex* 2019;89(1):159-66.
- Peterson C, Grosse SD, Glidewell J, Garg LF, Van Naarden Braun K, Knapp MM, et al. A public health economic assessment of hospitals' cost to screen newborns for critical congenital heart disease. *Public Health Rep* 2014;129(1):86-93.
- Peterson C, Grosse SD, Oster ME, Olney RS, Cassell CH. Cost-effectiveness of routine screening for critical congenital heart disease in US newborns. *Pediatrics* 2013;132(3):e595-603.
- Pinto NM, Weng C, Sheng X, Simon K, Byrne JB, Miller T, Puchalski MD. Modifiers of stress related to timing of diagnosis in parents of children with complex congenital heart disease. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2016;29(20):3340-6.
- Plana MN, Zamora J, Suresh G, Fernandez-Pineda L, Thangaratinam S, Ewer AK. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects. *Cochrane Database Syst Rev* 2018;3:CD011912.
- Powell R, Pattison HM, Bhoyar A, Furmston AT, Middleton LJ, Daniels JP, Ewer AK. Pulse oximetry screening for congenital heart defects in newborn infants: An

- evaluation of acceptability to mothers. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2013;98(1):F59-63.
- Public Health England (PHE). Newborn and infant physical examination (NIPE) screening programme – Newborn pulse oximetry. Londres, Angleterre : PHE; 2018. Disponible à : <https://legacyscreening.phe.org.uk/documents/pulse-oximetry/Notes%20of%20workshop%20June%202018.pdf>.
- Public Health England (PHE). Newborn pulse oximetry screening pilot – End project report. Londres, Angleterre : PHE; 2016. Disponible à : <https://legacyscreening.phe.org.uk/documents/pulse-oximetry/NPOSP%20End%20Project%20Report.pdf>.
- Reeder MR, Kim J, Nance A, Krikov S, Feldkamp ML, Randall H, Botto LD. Evaluating cost and resource use associated with pulse oximetry screening for critical congenital heart disease: Empiric estimates and sources of variation. Birth Defects Res Part A Clin Mol Teratol 2015;103(11):962-71.
- Riede FT, Paech C, Orlikowsky T. Pulse oximetry screening in Germany—Historical aspects and future perspectives. Int J Neonatal Screen 2018;4(2):15.
- Riede FT, Womer C, Dahnert I, Mockel A, Kostelka M, Schneider P. Effectiveness of neonatal pulse oximetry screening for detection of critical congenital heart disease in daily clinical routine—Results from a prospective multicenter study. Eur J Pediatr 2010;169(8):975-81.
- Roberts T, Pickering K, Barton P, Ewer A. Pulse oximetry as a screening test for critical congenital heart defects and other significant diagnoses in newborn infants – A cost-effectiveness analysis. Londres, Angleterre : Public Health England (PHE); 2019. Disponible à : <https://legacyscreening.phe.org.uk/documents/pulse-oximetry/PO%20Health%20Economics%20Report.pdf>.
- Roberts TE, Barton PM, Auguste PE, Middleton LJ, Furnston AT, Ewer AK. Pulse oximetry as a screening test for congenital heart defects in newborn infants: A cost-effectiveness analysis. Arch Dis Child 2012;97(3):221-6.
- Ross PA, Newth CJ, Khemani RG. Accuracy of pulse oximetry in children. Pediatrics 2014;133(1):22-9.
- Sakai-Bizmark R, Kumamaru H, Webber EJ, Estevez D, Mena LA, Marr EH, Chang RR. Effect of newborn screening for critical CHD on healthcare utilisation. Cardiol Young 2020;30(8):1157-64.
- Sanchez Luna M, Pérez Muñuzuri A, Sanz Lopez E, Leante Castellanos JL, Benavente Fernandez I, Ruiz Campillo CW, et al. Cribado de cardiopatías congénitas críticas en el periodo neonatal. Recomendación de la Sociedad Española de Neonatología [*Pulse oximetry screening of critical congenital heart defects in the neonatal period. The Spanish National Neonatal Society recommendation*]. An Pediatr (Barc) 2018;88(2):112.e1-112.e6.

- SickKids. AboutKidsHealth [site Web]. Toronto, ON : Hospital for Sick Children; 2020.
Disponible à : <https://www.aboutkidshealth.ca/fr>.
- Sola A et Golombek SG. Early detection with pulse oximetry of hypoxemic neonatal conditions. Development of the IX Clinical Consensus Statement of the Ibero-American Society of Neonatology (SIBEN). *Int J Neonatal Screen* 2018;4(1):10.
- Sola A, Rodriguez S, Young A, Lemus Varela L, Villamayor RM, Cardetti M, et al. CCHD screening implementation efforts in Latin American countries by the Ibero American Society of Neonatology (SIBEN). *Int J Neonatal Screen* 2020;6(1):21.
- Spinder N, Prins JR, Bergman JE, Smidt N, Kromhout H, Boezen HM, de Walle HE. Congenital anomalies in the offspring of occupationally exposed mothers: A systematic review and meta-analysis of studies using expert assessment for occupational exposures. *Hum Reprod* 2019;34(5):903-19.
- Studer MA, Smith AE, Lustik MB, Carr MR. Newborn pulse oximetry screening to detect critical congenital heart disease. *J Pediatr* 2014;164(3):505-9.e1-2.
- Taksande A, Meshram R, Lohakare A, Purandare S, Biyani U, Vagha J. An update work of pulse oximetry screening for detecting critical congenital heart disease in the newborn. *Images Paediatr Cardiol* 2017;19(3):12-8.
- Taylor JA et Phillipi CA. Potential—and potential pitfalls—of screening newborns for critical congenital heart disease. *JAMA Pediatr* 2014;168(4):311-2.
- Thangaratinam S, Brown K, Zamora J, Khan KS, Ewer AK. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in asymptomatic newborn babies: A systematic review and meta-analysis. *Lancet* 2012;379(9835):2459-64.
- Tobe RG, Martin GR, Li F, Mori R. Should postnatal oximetry screening be implemented nationwide in China? A cost-effectiveness analysis in three regions with different socioeconomic status. *Int J Cardiol* 2016;204:45-7.
- Tobe RG, Martin GR, Li F, Moriichi A, Wu B, Mori R. Cost-effectiveness analysis of neonatal screening of critical congenital heart defects in China. *Medicine (Baltimore)* 2017;96(46):e8683.
- Trafimow D. Parents do not always have to get their way: Why critical congenital heart disease screening for newborns should be mandatory. *Am J Bioeth* 2016;16(1):35-7.
- Trines J, Fruitman D, Zuo KJ, Smallhorn JF, Hornberger LK, Mackie AS. Effectiveness of prenatal screening for congenital heart disease: Assessment in a jurisdiction with universal access to health care. *Can J Cardiol* 2013;29(7):879-85.
- Turska Kmiec A, Borszewska Kornacka MK, Blaz W, Kawalec W, Zuk M. Early screening for critical congenital heart defects in asymptomatic newborns in Mazovia province: Experience of the POLKARD pulse oximetry programme 2006-2008 in Poland. *Kardiologia Pol* 2012;70(4):370-6.

- UK National Screening Committee (UK NSC). Consultation on the use of pulse oximetry as an additional test in the Newborn and Infant Physical Exam. Londres, Angleterre : UK NSC; 2019. Disponible à : <https://legacyscreening.phe.org.uk/documents/pulse-oximetry/Consultation%20covernote%202019.pdf>.
- Van der Bom T, Zomer AC, Zwinderman AH, Meijboom FJ, Bouma BJ, Mulder BJ. The changing epidemiology of congenital heart disease. *Nat Rev Cardiol* 2011;8(1):50-60.
- Van Naarden Braun K, Grazel R, Koppel R, Lakshminrusimha S, Lohr J, Kumar P, et al. Evaluation of critical congenital heart defects screening using pulse oximetry in the neonatal intensive care unit. *J Perinatol* 2017;37(10):1117-23.
- Van Niekerk AM, Cullis RM, Linley LL, Zuhlke L. Feasibility of pulse oximetry pre-discharge screening implementation for detecting critical congenital heart lesions in newborns in a secondary level maternity hospital in the Western Cape, South Africa: The 'POPSICLe' study. *S Afr Med J* 2016;106(8):817-21.
- Verhovsek MM et Chui DH. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects. *Lancet* 2012;380(9850):1305-6; author reply 1306.
- Villa L, Bjornsen B, Giaccone H, Weidler EM, Bajaj E, Muth A, et al. Infants born with critical CHD in Arizona and capacities of birth centres for screening and management. *Cardiol Young* 2018;28(2):276-83.
- Wandler LA et Martin GR. Critical congenital heart disease screening using pulse oximetry: Achieving a national approach to screening, education and implementation in the United States. *Int J Neonatal Screen* 2017;3(4):28.
- Wennerholm U-B, Daxberg E-L, Fassoulas A, Hafström O, Liljegren A, Samuelsson O, Strandell A. Pulse oximetry (POX) screening for congenital heart defects in newborns. HTA-report 2011:36. Göteborg, Suède : Sahlgrenska University Hospital; 2011. Disponible à : https://alfresco-offentlig.vgregion.se/alfresco/service/vgr/storage/node/content/workspace/SpacesStore/0a518879-597a-4fb8-aa72-92ba2c558488/2011_36%20HTA-rapport%20POX.pdf?a=false&quest=true.
- Wessels MW et Willems PJ. Genetic factors in non-syndromic congenital heart malformations. *Clin Genet* 2010;78(2):103-23.
- Withrow E, Fussman C, Thompson K, Kleyn M. Evaluation of pulse oximetry screening rates among the midwife-attended out-of-hospital birth community in Michigan. *J Midwifery Womens Health* 2019;64(4):421-6.
- Wong KK, Fournier A, Fruitman DS, Graves L, Human DG, Narvey M, Russell JL. Canadian Cardiovascular Society/Canadian Pediatric Cardiology Association position statement on pulse oximetry screening in newborns to enhance detection of critical congenital heart disease. *Can J Cardiol* 2017;33(2):199-208.

- Wotherspoon JM, Eagleson KJ, Gilmore L, Auld B, Hirst A, Johnson S, et al. Neurodevelopmental and health-related quality-of-life outcomes in adolescence after surgery for congenital heart disease in infancy. *Dev Med Child Neurol* 2020;62(2):214-20.
- Wu Y, Jin X, Zhang Y, Zheng J, Yang RL. Genetic and epigenetic mechanisms in the development of congenital heart disease. *World J Pediatr Surg* 2021;4:e000196.
- Yoshida T, Hiraiwa A, Ibuki K, Makimoto M, Inomata S, Tamura K, et al. Neurodevelopmental outcomes at 3 years for infants with congenital heart disease and very-low birthweight. *Pediatr Int* 2020;62(7):797-803.
- Young AA et Sinclair BG. The critical importance of prenatal diagnosis of critical congenital heart disease: Toward 100% detection in all regions. *Can J Cardiol* 2020;36(10):1564-5.
- Yue Y, Li W, Tang J, Zeng Y, Xiong T, Qiu X, et al. Maternal intake of caffeinated products and birth defects: A systematic review and meta-analysis of observational studies. *Crit Rev Food Sci Nutr* 2020; doi: 10.1080/10408398.2020.1806200.
- Zhao QM, Ma XJ, Ge XL, Liu F, Yan WL, Wu L, et al. Pulse oximetry with clinical assessment to screen for congenital heart disease in neonates in China: A prospective study. *Lancet* 2014;384(9945):747-54.

ANNEXE A

Méthodologie

Question décisionnelle

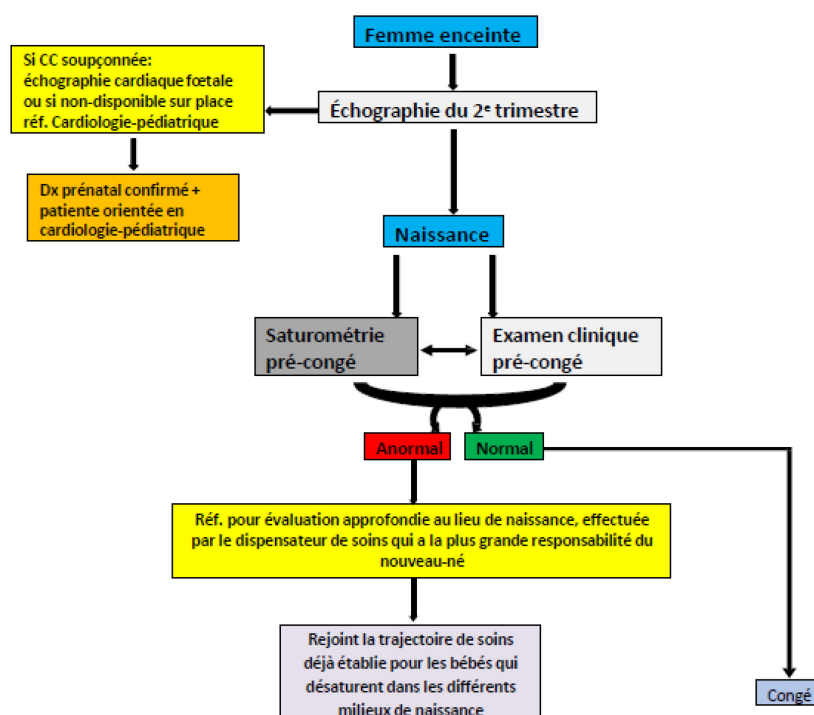
Est-ce que le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) devrait étendre, uniformiser et encadrer la pratique de dépistage des cardiopathies congénitales graves (CCG) par saturométrie à tous les centres hospitaliers accoucheurs et maisons de naissances du Québec?

Questions d'évaluation

Est-ce que le dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie est pertinent? Et, si oui, quelles sont les modalités optimales de mise en œuvre dont on doit tenir compte?

1. Quelle est la problématique de santé entourant les CCG?
2. Est-ce que le dépistage néonatal des CCG par saturométrie est performant?
3. Est-ce que le dépistage néonatal des CCG par saturométrie est efficace?
4. Est-ce que le dépistage néonatal des CCG par saturométrie est sécuritaire (innocuité du dépistage)?
5. Quels sont les enjeux éthiques liés au dépistage des CCG par saturométrie et quelle est l'acceptabilité sociale de ce dépistage?
6. Quels sont les enjeux organisationnels et économiques soulevés par le dépistage néonatal des CCG par saturométrie?

Figure A1 Modèle conceptuel de la prise en charge des cardiopathies congénitales graves (CCG) repérées par saturométrie



Sigles et abréviation : CC : cardiopathie congénitale, Dx : Diagnostic, Réf. : référence.

Stratégie de repérage de l'information scientifique

Documentation du repérage de la littérature

Un conseiller en information scientifique (bibliothécaire) et une professionnelle scientifique ont documenté le processus de repérage de la littérature scientifique. Une veille de mise à jour bibliographique a été réalisée en cours de rédaction par le conseiller en information scientifique. De plus, une recherche manuelle de littérature grise a été réalisée par une professionnelle scientifique. Une mise à jour de la recherche manuelle a été effectuée en cours de projet.

Littérature scientifique

Un repérage de littérature scientifique a été effectué dans les bases de données MEDLINE, Embase et EBM Reviews, (2010 à 2020; français ou anglais) pour trouver les publications concernant la problématique, la performance, l'efficacité, l'innocuité et les enjeux éthiques du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie. Les bibliographies des publications retenues ont été consultées pour repérer d'autres publications pertinentes. La stratégie de repérage de la littérature scientifique est détaillée à l'annexe B.

Littérature grise

Les sites Web d'organisations qui produisent des rapports d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (ETMIS), des guides de pratique clinique, des lignes directrices de même que les sites gouvernementaux, de santé publique et d'organisations qui ont publié des rapports sur le dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves ont été consultés. Des sites Web d'organisations et de réseaux nationaux et internationaux engagés dans le dépistage, le diagnostic ou le suivi des cardiopathies congénitales graves, de même que les sites des associations scientifiques, ont également été consultés, en plus de l'information complémentaire provenant de moteurs de recherche. Une liste des sites consultés est présentée à l'annexe B.

Une dernière mise à jour de la stratégie de repérage a été réalisée le 17 novembre 2020 et une veille scientifique systématique concernant les publications pertinentes a été menée jusqu'à la fin du projet.

Critères et processus de sélection des études

Problématique de santé (question 1)

Pour décrire la problématique de santé, les aspects suivants ont été abordés : l'étiologie, l'épidémiologie, la présentation clinique de la maladie, les traitements et les techniques de détection ainsi que le pronostic. Les publications priorisées sont les revues systématiques, les rapports d'ETMIS et les données publiées propres au Québec. Les guides de pratique, les lignes directrices et les algorithmes servant au dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie seront également recensés, de même que les articles primaires qui abordent des aspects énumérés ci-haut.

Performance, efficacité et innocuité (questions 2 à 4)

Une recherche systématique de la littérature scientifique et grise a été effectuée pour répondre aux questions 2 à 4. Les publications priorisées incluent les rapports d'ETMIS, les revues systématiques, les rapports d'activités et d'évaluation de programmes de dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie et les études de cohortes liées au dépistage de ces cardiopathies. Les critères de sélection des publications sont présentés dans le [tableau A1](#). Les études qui portaient spécifiquement sur la performance de la saturométrie en altitude ont été exclues et les études sur la performance qui portaient sur moins de 1 000 patients ont aussi été exclues considérant que la prévalence mondiale de toutes les cardiopathies congénitales graves confondues varie de 1 à 3 sur 1 000 nouveau-nés (voir annexe D).

Tableau A1 Critères de sélection des études pour évaluer la performance du test, l'efficacité et l'innocuité du dépistage néonatal des CCG par saturométrie

Éléments PICOTS	Critères d'inclusion
Population	Nouveau-nés asymptomatiques
Intervention	Test de dépistage néonatal non invasif par saturométrie (oxymétrie de pouls)
Comparateur	Absence de dépistage par saturométrie (en spécifiant avec ou sans échographie du 2 ^e trimestre et examen clinique lorsque les données sont disponibles)
Résultats (outcomes) (selon la disponibilité des données)	Performance du test : validité (sensibilité, spécificité, rapports de vraisemblance et valeurs prédictives lorsque les données sont disponibles), taux de référence, taux de détection. Efficacité du dépistage : morbidité et mortalité Effets indésirables : santé psychologique et physique, repérage de maladies non ciblées par le dépistage.
Contexte (setting)	Projets de recherche sur le test de saturométrie chez le nouveau-né, programmes ou pilote de dépistage néonatal des CCG.

Enjeux éthiques, organisationnels et économiques (questions 5 et 6)

Pour les enjeux éthiques et organisationnels, les publications prioritaires étaient les rapports d'ETMIS, les revues systématiques et les études primaires traitant de l'acceptabilité du dépistage par saturométrie, de l'équité du dépistage, du processus de consentement et des impacts sur l'organisation des soins et l'utilisation des ressources du dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par saturométrie. Une revue de la littérature économique a été réalisée afin d'examiner la méthodologie et les résultats d'analyses économiques portant sur les coûts du dépistage néonatal par saturométrie. Les analyses les plus représentatives de la situation du Québec ont été présentées sous forme de tableau-synthèse et les devises de différents pays converties en dollars canadiens de 2019. L'année 2019 a été établie comme année de référence puisque, au moment de la rédaction du présent rapport au cours de l'année 2020, le marché des devises était volatil²⁹. Les articles portant sur le coût du dépistage par saturométrie dans les pays en développement ou avec des populations dont les données ne sont clairement pas transposables au Québec ont été exclus. Ainsi, les études économiques de Chine [Tobe *et al.*, 2017; Tobe *et al.*, 2016], de Turquie [Konak *et al.*, 2019] et de Colombie [Londono Trujillo *et al.*, 2019] n'ont pas été retenues, ainsi que les études qui ont publié des données économiques avant 2010. Conséquemment, les études de De-Wahl Granelli [2009], Griebisch [2007] et Knowles [2005] ont été exclues, puisque leurs données et conclusions datent de plus de 10 ans.

²⁹ Banque de Canada. Taux de change annuels [site Web], disponible à : <https://www.banqueducanada.ca/taux/taux-de-change/taux-de-change-moyens-annuels/>.

Processus d'extraction et d'analyse des données

Un diagramme de flux reflétant le processus de sélection de la littérature pour évaluer la performance, l'efficacité et l'innocuité du dépistage par saturométrie est présenté à l'annexe C.

L'extraction des données sur la problématique de santé a été effectuée par une professionnelle scientifique. Ces données ont été décrites de façon narrative. L'extraction des données sur la performance, l'efficacité et l'innocuité du dépistage des cardiopathies congénitales graves a d'abord été faite à partir des rapports d'ETMIS et des revues systématiques. Comme l'échographie prénatale et l'examen clinique sont aussi considérés comme des techniques de dépistage des cardiopathies congénitales graves, l'extraction des données sur la performance a visé, lorsque possible, à isoler la performance de la saturométrie de celle des approches complémentaires de dépistage. Des données provenant d'évaluations de programmes et de projets pilotes ou d'autres plans d'études publiés après la dernière revue systématique ont également été extraites pour compléter l'évaluation. Des tableaux d'extraction préétablis ont été utilisés.

Les paramètres recherchés dans les publications sélectionnées sont présentés au [tableau A1](#). Les données extraites ont été validées par une seconde professionnelle scientifique.

L'extraction des données portant sur les enjeux éthiques et l'aspect organisationnel du dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie a été effectuée par une professionnelle scientifique. L'extraction des données relatives à l'aspect économique a été faite par une professionnelle scientifique en santé, et un professionnel scientifique en économie a validé les données. Ces données ont été décrites de façon narrative.

Appréciation des limites des publications sélectionnées

L'évaluation de la qualité des rapports d'ETMIS et des revues systématiques n'a pas été faite méthodiquement. En effet, elle ne reflète pas le niveau de qualité des études primaires dont les données sont issues. Les limites et les biais possibles des publications sélectionnées ont toutefois été analysés et ils ont servi à interpréter les données extraites des études retenues. La qualité méthodologique, les risques de biais et les limites des études sélectionnées afin d'apprécier l'efficacité de la saturométrie ont été évalués avec l'outil CASP (*Critical Appraisal Skills Programme*), et cette évaluation est rapportée à l'annexe H. Les résultats de ces évaluations ont été pris en compte lors de l'interprétation des données extraites.

Collecte et analyse de données médico-administratives

Dans le but d'explorer la problématique de santé liée aux cardiopathies congénitales graves, des données issues de banques de données clinico-administratives ont été obtenues en application de l'entente tripartite entre le MSSS, la RAMQ et l'INESSS. Les données portaient notamment sur les enfants nés à l'hôpital ou admis au cours des 24 heures suivant leur naissance. Pour les nouveau-nés admis à l'hôpital, l'âge a été

calculé à la date de départ du séjour hospitalier retenue comme la première occurrence du diagnostic de cardiopathie congénitale du fichier Med-Écho selon les codes de diagnostic CIM-10-CA. L'indicateur de nouveau-né du fichier Med-Écho permet une identification sans équivoque de l'enfant né dans un centre hospitalier avec un identifiant unique banalisé différent de celui de la mère. Les diagnostics et les interventions qu'on y trouve sont donc associés au séjour hospitalier du bénéficiaire en question, car le fichier Med-Écho, une fois rendu disponible pour exploitation, établit un processus de validation des identifiants et des numéros de dossier dans le but de les rendre uniques par bénéficiaire et par séjour hospitalier. La première occurrence d'une maladie pour un nouveau-né représente simplement la présence du code de diagnostic d'intérêt au cours du séjour hospitalier associé à la naissance. Les données ont été examinées pour la période entre le 1^{er} avril 2006 et le 31 mars 2020.

Après une analyse préliminaire, il s'est avéré que les codes CIM-10-CA³⁰ employés dans Med-Écho pour consigner les diagnostics ne semblaient pas permettre de différencier certaines cardiopathies congénitales graves des autres cardiopathies congénitales. À cause de cette imprécision, aucun jumelage avec le fichier de facturation n'a été réalisé, ni avec les codes de diagnostic ou d'intervention associés à la mère. Enfin, les données médico-administratives n'ont pas pu être présentées dans cet avis, puisqu'elles n'étaient pas assez précises pour aider à tracer un portrait fiable.

Consultation des parties prenantes pour la collecte de données contextuelles et expérientielles

Une consultation virtuelle avec la directrice générale et un coordonnateur de la Fondation En Cœur, qui vient en aide aux enfants malades du cœur et à leur famille, a été tenue le 23 octobre 2020. Le but était de s'informer des besoins des familles touchées par les cardiopathies congénitales graves et de leurs préoccupations.

Dans le but d'obtenir de l'information complémentaire aux données scientifiques, des données contextuelles et expérientielles ont été recueillies auprès d'experts lors de consultations individuelles et à l'occasion de deux rencontres virtuelles avec les membres du comité consultatif le 22 octobre 2020 et le 17 février 2021. Les experts ont été questionnés sur les enjeux techniques, cliniques, éthiques et organisationnels à examiner et sur les outils cliniques disponibles au Québec pour le dépistage et la prise en charge des enfants atteints d'une cardiopathie congénitale grave.

Une rencontre virtuelle a aussi été tenue le 24 mars 2021 avec les membres du comité de suivi, composé de représentants de différents organismes et associations concernés par le dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie³¹.

³⁰ La CIM-10-CA (*Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes*, 10^e version, Canada) est la version canadienne de la CIM-10, la norme internationale élaborée par l'Organisation mondiale de la santé (OMS), qui permet de rendre compte des données sur la mortalité et la morbidité. L'Institut canadien d'information sur la santé (ICIS) a adapté la classification pour répondre aux besoins en données canadiennes.

³¹ La liste des participants aux travaux du comité de suivi est présentée dans les pages liminaires de cet avis.

Cette rencontre a contribué à déterminer et à préciser les enjeux associés à l'implantation du dépistage par saturométrie.

Des questions ont été formulées sous forme d'un questionnaire Web de 31 questions soumises aux 63 responsables des unités de naissances des centres hospitaliers accoucheurs et de 24 questions aux 17 responsables des sages-femmes des maisons de naissances du Québec. Chaque personne avait une seule maison de naissances sous sa responsabilité, sauf les trois responsables des régions du Nord-du-Québec (Baie d'Hudson, Baie d'Ungava, Baie James) où il existe plusieurs petites maisons de naissances dans les villages isolés. Chaque questionnaire était constitué de trois principaux volets : échographie du deuxième trimestre, examen physique et saturométrie. Le but des questionnaires était de recueillir des données utiles sur la situation actuelle de l'utilisation des techniques de dépistage des cardiopathies congénitales graves et sur la perspective des professionnels de la santé concernant la pertinence de la saturométrie. Les questionnaires révisés par des experts et testés par du personnel de l'INESSS (non validés scientifiquement) étaient disponibles en ligne du 15 septembre au 5 octobre 2020. La compilation des données a été réalisée par une professionnelle scientifique. Les données calculées ont été validées par une seconde professionnelle scientifique.

Des données supplémentaires sur la pratique actuelle en matière de dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie ont été obtenues de l'Association des pédiatres du Québec qui a mené un sondage auprès des centres intégrés universitaires de santé et de services sociaux (CIUSSS) et des centres intégrés de santé et de services sociaux (CISSS) au début de 2021. Ces données ont servi à compléter l'information obtenue par le questionnaire de l'INESSS distribué aux responsables des unités de naissances dans tous les milieux de naissances du Québec. Toutes les données expérientielles et contextuelles obtenues à partir des consultations ont été présentées et discutées au Comité d'excellence clinique sur le dépistage des maladies chroniques.

Validation scientifique et assurance qualité

La validation scientifique et l'assurance qualité de l'avis ont été faites par des lecteurs internes, des lecteurs externes et des membres de comités-conseils auprès de l'INESSS.

Le comité consultatif était composé de professionnels susceptibles d'offrir des services aux familles et aux patients suspectés ou atteints de cardiopathie congénitale grave. Ce comité a contribué à la validation des données scientifiques, à la collecte des données contextuelles et expérientielles pour la première phase d'évaluation de la pertinence clinique de la saturométrie ainsi qu'à définir dans un deuxième temps les orientations optimales pour l'implantation du dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie. Le comité de suivi a également contribué à valider les données contextuelles et expérientielles et à orienter les pistes de réflexion finales sur les enjeux organisationnels.

Le Comité d'excellence clinique (CEC) en dépistage des maladies chroniques est un comité permanent composé de professionnels de la santé et des services sociaux, d'un gestionnaire, d'un éthicien, d'un économiste de la santé, de chercheurs et de citoyens.

Ce comité délibère en tenant compte de différentes dimensions, il assure la justesse des recommandations ainsi que l'acceptabilité des points de vue professionnel et social des produits de l'INESSS.

Processus de délibération et formulation de la recommandation

Le processus qui mène à l'élaboration de la recommandation à partir des preuves scientifiques et des données contextuelles et expérientielles a comporté plusieurs étapes de consultation et de délibération. Les membres du groupe de travail ont rédigé des résumés basés sur les preuves scientifiques recueillies pour chaque dimension de l'évaluation et les ont validés avec les experts du comité consultatif. Chacun des membres a eu l'occasion de commenter l'interprétation des données. Les données contextuelles et expérientielles recueillies ont été triangulées avec les données scientifiques.

Cette démarche visait à préciser et à apprécier la nature et l'ampleur des avantages et des risques liés au dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves par la saturométrie. Ces cardiopathies ont été considérées comme un ensemble et non de façon individuelle. Les dimensions suivantes ont été discutées : l'ampleur du problème de santé, l'histoire naturelle de la maladie, la nature du besoin non comblé, la capacité de dépister en temps opportun, la performance du test de dépistage néonatal par saturométrie, l'efficacité du dépistage néonatal par saturométrie, l'innocuité ainsi que l'acceptabilité sociale, les enjeux éthiques, organisationnels et économiques liés au dépistage des cardiopathies congénitales graves par saturométrie.

Des constats ont fait l'objet de discussions avec les membres du CEC en dépistage des maladies chroniques, qui ont donné leur opinion sur la pertinence du dépistage et sur les recommandations liées à la méthode d'implantation. Les délibérations en vue de formuler la recommandation ont été tenues de façon claire et transparente.

Déclaration et gestion des conflits d'intérêts et de rôles

La déclaration et la gestion des conflits d'intérêts et de rôles dans le présent avis font appel à différentes modalités, en accord avec les codes d'éthique applicables, pour assurer l'intégrité des travaux d'évaluation menés et de la recommandation formulée. Les membres des groupes de travail ont eu à déclarer les intérêts personnels qui pouvaient les placer dans une situation propice au développement de conflits d'intérêts, qu'ils soient commerciaux, financiers, relatifs à la carrière, relationnels ou autres. Ils ont également eu à déclarer les différentes activités professionnelles ou les rôles qui pouvaient les placer dans une situation propice au développement de conflits de rôles.

Les formulaires de déclaration remplis par les collaborateurs au dossier ont fait l'objet d'une évaluation par la Direction des services de santé et de l'évaluation des technologies de l'INESSS. Les critères pris en considération sont notamment la nature du conflit, la personne concernée par le conflit, le statut temporel et les conséquences potentielles.

ANNEXE B

Stratégie de repérage d'information scientifique

Bases de données bibliographiques

MEDLINE (Ovid)	
Date du repérage : avril 2020	
Limites : 2010- ; anglais, français	
Dernière mise à jour : novembre 2020	
1	exp *Heart Defects, Congenital/
2	(cchd* OR chd* OR heart defect* OR heart disease* OR ((cardiac OR cardiovascular OR cardiovascular OR heart) ADJ2 (abnormalit* OR anomal* OR birth defect* OR malformation*))).ti,ab
3	(coarct* OR common arterial trunk OR congenital tricuspid stenosis OR discordant ventriculoarterial connection OR (fallot* ADJ2 tetralogy) OR hypoplastic left heart syndrome OR left heart hypoplasia syndrome OR truncus arteriosus OR (pulmonary ADJ2 atresia*) OR tapvr OR pulmonary venous connection OR (transposition* ADJ3 (great arteries OR great vessels))).mp
4	1 OR 2 OR 3
5	exp Infant, Newborn/
6	(infan* OR neo nat* OR neonat* OR new born OR newborn* OR newly born OR postnatal* OR post-natal*).ti,ab
7	congenital.ti,ab
8	Oximetry/
9	(oximet* OR oxymet*).ti,ab
10	8 OR 9
11	4 AND (5 OR 6 OR 7) AND 10
12	Neonatal Screening/
13	screen*.ti,ab
14	12 OR 13
15	4 AND (5 OR 6)
16	14 AND 15
17	exp *Diagnostic Imaging/
18	(auscultat* OR echocardio* OR echograph* OR examination* OR sonographic OR ultrason* OR ultrasound*).ti,ab
19	(detect* OR diagnos* OR screen*).ti,ab
20	(neo nat* OR neonat* OR postnatal* OR post-natal*).ti,ab
21	4 AND (17 OR 18) AND 19 AND 20
22	11 OR 16 OR 21

Embase (Ovid) Date du repérage : avril 2020 Limites : 2010- ; anglais, français Dernière mise à jour : novembre 2020	
1	exp *Congenital Heart Malformation/di
2	(cchd* OR chd* OR heart defect* OR heart disease* OR ((cardiac OR cardiovascular OR cardiovascular OR heart) ADJ2 (abnormalit* OR anomal* OR birth defect* OR malformation*))).ti,ab
3	(coarct* OR common arterial trunk OR congenital tricuspid stenosis OR discordant ventriculoarterial connection OR (fallot* ADJ2 tetralogy) OR hypoplastic left heart syndrome OR left heart hypoplasia syndrome OR truncus arteriosus OR (pulmonary ADJ2 atresia*) OR tapvr OR pulmonary venous connection OR (transposition* ADJ3 (great arteries OR great vessels))).mp
4	1 OR 2 OR 3
5	(infan* OR neo nat* OR neonat* OR new born OR newborn* OR newly born OR postnatal* OR post-natal*).ti,ab
6	congenital.ti,ab
7	Pulse Oximetry/
8	(oximet* OR oxymet*).ti,ab
9	7 OR 8
10	4 AND (5 OR 6) AND 9
11	Newborn Screening/
12	screen*.ti,ab
13	11 OR 12
14	4 AND 5
15	13 AND 14
16	(auscultat* OR echocardio* OR echograph* OR examination* OR sonographic OR ultrason* OR ultrasound*).ti,ab
17	(detect* OR diagnos* OR screen*).ti,ab
18	(neo nat* OR neonat* OR postnatal* OR post-natal*).ti,ab
19	4 AND 16 AND 17 AND 18
20	10 OR 15 OR 19
21	Conference Abstract.pt
22	20 NOT 21

EBM Reviews (Ovid): Cochrane Database of Systematic Reviews; Health Technology Assessment; NHS Economic Evaluation Database Date du repérage : avril 2020 Limites : 2010- ; anglais, français Dernière mise à jour : novembre 2020	
1	(cchd* OR chd* OR heart defect* OR heart disease* OR ((cardiac OR cardiovascular OR cardiovascular OR heart) ADJ2 (abnormalit* OR anomal* OR birth defect* OR malformation*))).ti,ab
2	(coarct* OR common arterial trunk OR congenital tricuspid stenosis OR discordant ventriculoarterial connection OR (fallot* ADJ2 tetralogy) OR hypoplastic left heart syndrome OR left heart hypoplasia syndrome OR truncus arteriosus OR (pulmonary ADJ2 atresia*) OR tapvr OR pulmonary venous connection OR (transposition* ADJ3 (great arteries OR great vessels))).mp
3	1 OR 2
4	(infan* OR neo nat* OR neonat* OR new born OR newborn* OR newly born OR postnatal* OR post-natal*).ti,ab
5	congenital.ti,ab
6	(oximet* OR oxymet*).ti,ab
7	3 AND (4 OR 5) AND 6
8	screen*.ti,ab
9	3 AND 4 AND 8
10	(auscultat* OR echocardio* OR echograph* OR examination* OR sonographic OR ultrason* OR ultrasound*).ti,ab
11	(detect* OR diagnos* OR screen*).ti,ab
12	(neo nat* OR neonat* OR postnatal* OR post-natal*).ti,ab
13	3 AND 10 AND 11 AND 12
14	7 OR 9 OR 13

Sites Web, registres d'essais cliniques, moteurs de recherche et autres sources d'information

Limites : 2005 – 2020

Sites d'organisations qui sont susceptibles de publier des rapports d'ETMIS, des revues systématiques ou des guides de pratique, des lignes directrices ou des énoncés de position sur le dépistage néonatal des cardiopathies congénitales ou sur la saturométrie

Canada

Société canadienne de pédiatrie (SCP)

<https://www.cps.ca/fr/>

Société canadienne de cardiologie (SCC)

<https://www.ccs.ca/fr/accueil>

Agence canadienne des médicaments et des technologies de la santé/Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health (ACMTS/CADTH)

https://www.cadth.ca/fr/rapports?keywords=&result_type%5B%5D=report&sort=field_date%3Avalue-desc&amount_per_page=10&email=&page=1

Alberta Health Evidence Reviews

<https://www.alberta.ca/health-evidence-reviews.aspx>

BC Guidelines

<https://www2.gov.bc.ca/gov/content/health/practitioner-professional-resources/bc-guidelines>

CTFPHC ou GECSSP (Groupe d'étude canadien sur les soins de santé préventifs)

<https://canadiantaskforce.ca/?lang=fr>

Health Quality Ontario (HQP)

<https://www.hqontario.ca/Evidence-to-Improve-Care>

Infobanque AMC (Association médicale canadienne – Canadian Medical Association)

<https://jouleamc.ca/cpg/homepage>

Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS)

<https://www.inesss.qc.ca/publications/publications.html>

Institute of Health Economics (IHE)

<https://www.ihe.ca/>

États-Unis

American Academy of Pediatrics (AAP)

<https://www.aap.org/en-us/about-the-aap/aap-press-room/Pages/Report-Outlines-Strategy-for-National-Newborn-Screening-For-Congenital-Heart-Disease-.aspx>

Secretary's Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborn and Children (SACHDNC)

<https://www.hrsa.gov/advisorycommittees/mchbadvisory/heritabledisorders/reportsrecommendations/index.html>

U.S. Preventive Services Task Force (USPSTF)

<https://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf/recommendation-topics>

Europe

Centre fédéral d'expertise des soins de santé (KCE), Belgique

<https://kce.fgov.be/fr>

Haute Autorité de Santé (HAS), France

https://www.has-sante.fr/jcms/c_6056/fr/recherche-avancee

Health Council of the Netherlands (HCN), Pays-Bas

<https://www.healthcouncil.nl/>

NHS National Institute for Health and Care Excellence (NICE), Royaume-Uni

<https://www.nice.org.uk/guidance>

Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN), Écosse

<https://www.sign.ac.uk/our-guidelines/>

UK National Screening Committee (NSC), Royaume-Uni

<https://legacyscreening.phe.org.uk/screening-recommendations.php>

Australasie

Agency for Care Effectiveness (ACE), Singapour

<https://www.ace-hta.gov.sg/>

Australian Clinical Practice Guidelines (NHMRC)

<https://www.clinicalguidelines.gov.au/>

New Zealand Guidelines Group (NZGG)

<https://www.health.govt.nz/about-ministry/ministry-health-websites/new-zealand-guidelines-group>

Singapore Clinical Practice Guidelines

<https://www.moh.gov.sg/hpp/all-healthcare-professionals/guidelines>

International

Guidelines International Network (G-I-N)

<https://g-i-n.net/>

International Network for Agencies for Health Technology Assessment (INAHTA)

<https://www.inahta.org/>

Répertoires

Catalogue et index des sites médicaux de langue française

<https://www.cismef.org/cismef/>

Centre for Reviews and Dissemination (CRD)

<https://www.crd.york.ac.uk/CRDWeb/>

Collaboration between CRD and the Pan-Canadian HTA Collaborative Working Group for a Canadian HTA

<https://www.cadth.ca/resources/hta-database-canadian-search-interface>

Évaluation des technologies de santé pour l'aide à la décision (ETSAD)

https://www.cismef.org/page/detail/fr/PUB_1477

Geneva Foundation for Medical Education and Research

https://www.gfmer.ch/Guidelines/Obstetrics_gynecology_guidelinesTemplate.htm

Sites gouvernementaux, de santé publique et d'organisations qui sont susceptibles de publier des rapports sur le dépistage néonatal des cardiopathies congénitales ou sur la saturométrie

Canada

Alberta Health Services (AHS) – *Newborn Screening*

<https://www.albertahealthservices.ca/services/Page16749.aspx>

BC – *Health - Early Childhood Health and Screening Programs*

<https://www2.gov.bc.ca/gov/content/health/managing-your-health/healthy-women-children/early-childhood-health-and-screening-programs?keyword=Newborn&keyword=screening>

British Columbia Medical Services Commission

<http://www2.gov.bc.ca/gov/content/health/practitioner-professional-resources/msp/publications>

Conseil canadien de la santé (CCS)

<https://conseilcanadiendelasante.ca/types/publications/>

Ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS)

<https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/>

Newborn Screening Ontario (NSO)

<https://www.newbornscreening.on.ca/>

Perinatal Services BC

<http://www.perinatalservicesbc.ca/>

Santé Canada – Instruments médicaux

<https://www.canada.ca/fr/sante-canada/services/medicaments-produits-sante/instruments-medicaux.html>

Saskatchewan – Screening and reference services

<https://www.saskhealthauthority.ca/Services-Locations/RRPL/Pages/Screening-and-Reference-Services.aspx>

États-Unis

Association of State and Territorial Health Officials (ASTHO)

<https://www.astho.org/>

Newborn Screening Coding and Terminology Guide (NSCTG)

<https://newbornscreeningcodes.nlm.nih.gov/nb/sc/>

Newborn Screening Translational Research Network

<https://www.nbstrn.org/>

Centers for Disease Control and Prevention (CDC)

<https://www.cdc.gov/>

Europe

Allemagne – *Rapport du programme de dépistage néonatal*

<https://www.screening-dgns.de/reports.php>

Angleterre – Public Health England

<https://www.gov.uk/government/organisations/public-health-england>

Danemark – *State of the Art of Rare Disease - Denmark Report*

<http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2017/10/Denmark-Report-06.10.2017.pdf>

Écosse – Primary Care Services – Screening

<https://www.gov.scot/policies/primary-care-services/screening/>

France – Agence nationale de santé publique

<https://www.santepubliquefrance.fr/>

France – Société française de cardiologie

<https://sfcardio.fr/>

Irlande – Newborn Screening

<https://www.hse.ie/eng/health/child/newbornscreening/>

Suisse – Société suisse de pédiatrie

<https://paediatrica.swiss-paediatrics.org/fr/depistage-des-cardiopathies-critiques-par-pulsoxymetrie/>

Australasie

Australasie - COAG Health Council (CHC)

<http://www.coaghealthcouncil.gov.au/Publications/Reports>

Australie - Ministry of Health – NSW

<https://www.health.nsw.gov.au/publications/Pages/default.aspx>

Nouvelle-Zélande - Ministry of Health New Zealand

<https://www.health.govt.nz/>

Nouvelle-Zélande - National Screening Unit NZ

<https://www.nsu.govt.nz/pregnancy-newborn-screening>

International

Orphanet

<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

Sites d'organisations, d'associations scientifiques, de réseaux nationaux et internationaux engagés dans le dépistage, le diagnostic ou le suivi des cardiopathies congénitales

Canada

Canadian Adult Congenital Heart Network (CACH)

<http://www.cachnet.org/>

Canadian Congenital Heart Alliance (CCHA)

<https://www.cchaforlife.org/>

Fondation québécoise des enfants malades du cœur

<https://en-coeur.org/>

Fondation des maladies du cœur et de l'AVC du Canada

<https://www.coeuretavc.ca/>

Hôpital de Montréal pour enfants - CUSM

<https://www.hopitalpourenfants.com/nouvelles-et-evenements/dernieres-nouvelles/les-cardiopathies-congenitales-de-plus-en-plus>

Hôpital pour enfants de Toronto

<https://www.aboutkidshealth.ca/Fr>

Institut de cardiologie de l'Université d'Ottawa

<https://www.ottawaheart.ca/fr/maladie-du-c%C5%93ur/la-cardiopathie-cong%C3%A9nitale-de-ladulte>

Institut de cardiologie de Montréal

<https://www.icm-mhi.org/fr/soins-et-services/services-et-cliniques/centre-cardiopathies-congenitales-adultes>

Unité de soins aux adultes pour l'excellence en cardiopathie congénitale McGill (MAUDE)

<http://www.cardiomuhc.ca/fr/maude>

États-Unis

American College of Cardiology (ACC)

<https://www.acc.org>

American Heart Association (AHA)

<https://www.heart.org>

Adult Congenital Heart Association (ACHD)

<https://www.achaheart.org/>

Europe

European Society of Cardiology (ESC)

<https://www.escardio.org/>

ESC Working group- Growing-up with Congenital Heart Disease

<https://www.escardio.org/Working-groups/About/ESC-Working-Groups>

International

International Society for Adult Congenital Heart Disease (ISACHD)

<https://www.isachd.org/home>

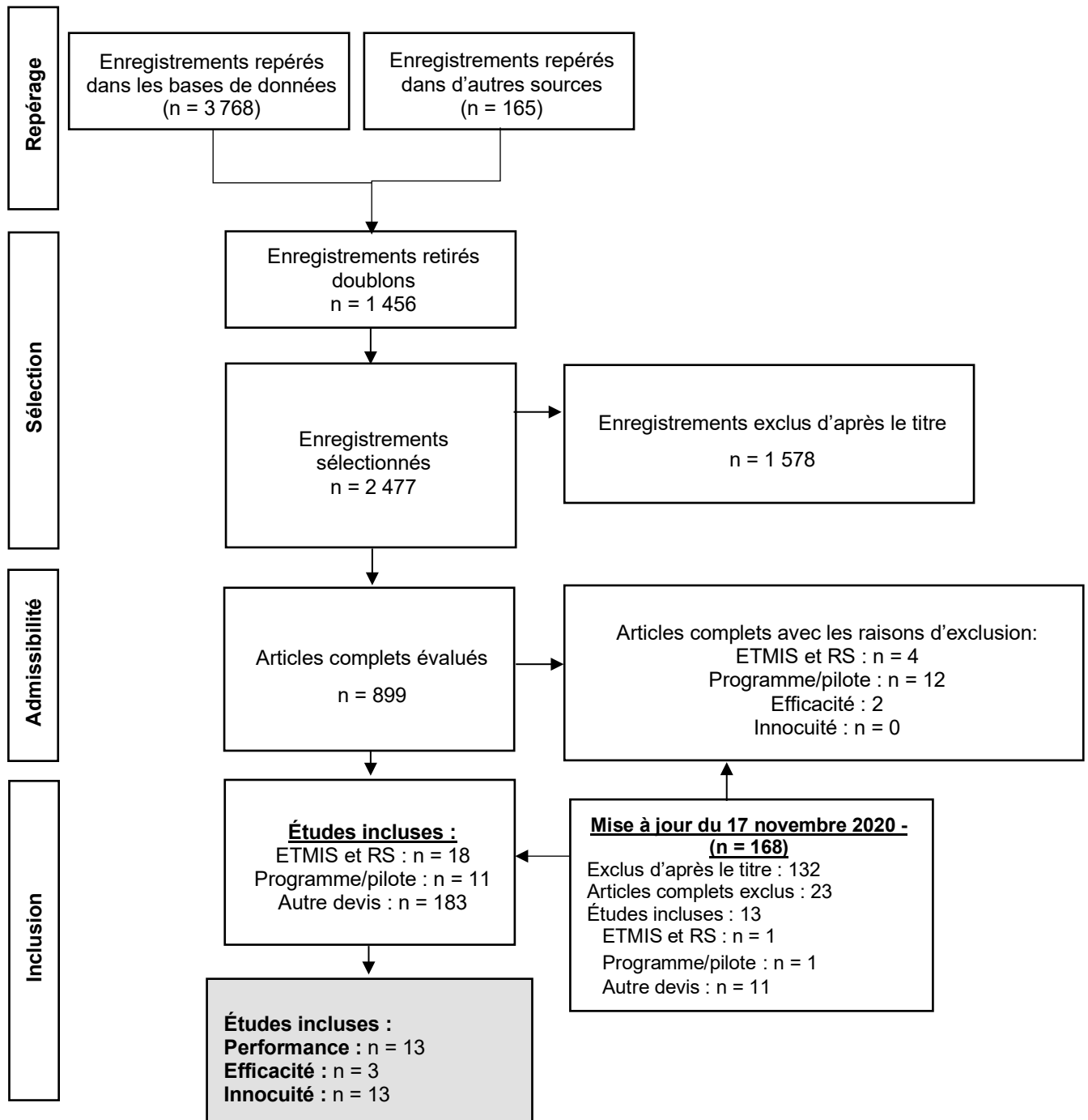
ANNEXE C

Processus de sélection de la littérature pour évaluer la performance, l'efficacité et l'innocuité du dépistage par saturométrie

Figure C1 Diagramme de flux

Années incluses dans le repérage :

1^{er} janvier 2010 au 16 avril 2020, mise à jour 17 novembre 2020



ANNEXE D

Raisons de l'exclusion des publications non retenues pour l'évaluation de la performance, de l'efficacité et de l'innocuité du dépistage par saturométrie

Tableau D1 Publications non retenues

Référence	Raison
Revues systématiques exclues de la performance (2)	
Aranguren Bello <i>et al.</i> , 2019	Évaluation combinée de l'examen physique et de la saturométrie non comparable aux autres méta-analyses et non compatible avec l'objectif visé.
Du <i>et al.</i> , 2017	Les caractéristiques des participants et des anomalies cardiaques incluses dans les études ne sont pas spécifiées.
Évaluation de programmes ou projets pilotes exclus de la performance (12)	
Cloete <i>et al.</i> , 2019a	Performance du dépistage prénatal et non de la saturométrie
Atitlan-Gil <i>et al.</i> , 2020	Article en espagnol
Mosayebi <i>et al.</i> , 2020	Compte moins de 1 000 NN soumis au dépistage par saturométrie n = 473
Mohsin <i>et al.</i> , 2019	NN d'un centre tertiaire, y compris soins intensifs et CC mais pas CCG
Dilli <i>et al.</i> , 2019	Milieu non pertinent, en altitude
Withrow <i>et al.</i> , 2019	NN de maisons de naissances seulement
Azhar <i>et al.</i> , 2018	CC sans précision sur les cibles primaires et classement étonnant des résultats faux négatifs
Lightfoot <i>et al.</i> , 2017	Pilote ontarien 2014-2015, comptant moins de 1 000 NN soumis au dépistage par saturométrie.
Taksande <i>et al.</i> , 2017	NN des soins intensifs inclus
Patriciu <i>et al.</i> , 2017	Critères d'inclusion pas clairs et NN des soins intensifs inclus. Objectifs de l'étude non comparables aux autres
Kardasevic <i>et al.</i> , 2017	NN des soins intensifs inclus et cibles primaires non définies
Van Naarden Braun <i>et al.</i> , 2017	NN des soins intensifs et bébés avec diagnostic prénatal et/ou échocardiographie inclus
Études primaires exclues de l'évaluation d'efficacité (2)	
De-Wahl Granelli <i>et al.</i> , 2009	Évaluation très partielle de mortalité/morbidité
Meberg <i>et al.</i> , 2009	Évaluation très partielle de mortalité/morbidité

Sigle : NN : nouveau-nés

ANNEXE E

Questionnaires

Questionnaires pour les centres hospitaliers accoucheurs

1. Dans votre Centre hospitalier, à votre connaissance, est-ce que toutes les femmes ayant un suivi de grossesse ont une échographie du 2^e trimestre entre 18 et 22 semaines avec évaluation systématique et exhaustive pour la recherche d'anomalies fœtales ?
Oui
Non
Ne sais pas
2. Depuis quelle année est-ce que **toutes** les femmes ayant un suivi de grossesse ont-elles eu une échographie du 2^e trimestre ?
3. Dans quelle proportion, environ, les femmes ont-elles eu une échographie du 2^e trimestre ?

Moins de 50 %	Plus de 90 %
Entre 50 et 75 %	Ne sais pas
Entre 76 et 90 %	
4. Quel est le principal facteur d'absence d'échographie du 2^e trimestre chez certaines femmes ?
Refus de la patiente
Problème de disponibilité de la technologie
Problème de disponibilité du professionnel qui réalise l'échographie
Ne sais pas
Si autre (veuillez spécifier) :
5. L'échographie inclut-elle : L'examen du cœur fœtal (axe, * taille, position) ?
Oui
Non
Ne sais pas
6. L'échographie inclut-elle : La vue des quatre cavités cardiaques ?
Oui
Non
Ne sais pas
7. L'échographie inclut-elle : La vue des relations entre les cavités et les voies d'éjection des deux ventricules ?
Oui
Non
Ne sais pas
8. L'échographie inclut-elle : L'observation du mouvement cardiaque et la consignation de la fréquence ?
Oui
Non
Ne sais pas

9. Devant une suspicion d'anomalies cardiaques à l'échographie du 2^e trimestre, est-ce que la mère est référée d'emblée en échocardiographie cardiaque fœtale ?
 Oui
 Non
 Ne sais pas
10. Quelles sont les mères qui ont d'emblée une échocardiographie fœtale après une suspicion d'anomalies cardiaques à l'échographie du 2^e trimestre ?
 Celles qui ont une histoire familiale de cardiopathie congénitale
 Celles qui souffrent de diabète
 Celles chez qui on a observé une morphologie cardiaque anormale du fœtus à l'échographie
 Celles chez qui on a observé un rythme cardiaque fœtal anormal
 Celles qui utilisent ou ont utilisé pendant la grossesse des médicaments ou des drogues avec un potentiel tératogène
 Ne sais pas
11. Si une anomalie est confirmée par l'échocardiographie fœtale, est-ce que la mère est référée pour un accouchement dans un centre avec présence d'expertise en cardiologie pédiatrique ?
 Oui
 Non
 Ne sais pas
12. Quel professionnel réalise la plupart des échographies ?
 Gynécologue-obstétricien
 Technologue en imagerie médicale
 Radiologiste
 Si autre (veuillez spécifier) :
13. Dans votre Centre hospitalier, l'examen physique postnatal précongé comporte-t-il un volet examen clinique cardiaque **systématique** ?
 Oui
 Non
 Ne sais pas
14. Quel est le principal facteur d'absence d'examen clinique cardiaque chez certains nouveau-nés ?
 Transfert urgent
 Refus de la mère
 Congé rapide
 Problème de disponibilité du professionnel qui réalise l'examen
 Ne sais pas
 Si autre (veuillez spécifier) :
15. Par quel professionnel principalement est réalisé l'examen physique postnatal ?
 Infirmière
 Infirmière clinicienne
 Omnipraticien
 Pédiatre
 Sage-femme
 Si autre (veuillez spécifier) :

16. L'examen clinique inclut-il : Les symptômes de tachypnée ?
 Oui
 Non
 Ne sais pas
17. L'examen clinique inclut-il : La mesure du temps de recoloration cutanée ?
 Oui
 Non
 Ne sais pas
18. L'examen clinique inclut-il : L'inspection de signes dysmorphiques évocateurs de syndromes souvent associés à une cardiopathie congénitale ?
 Oui
 Non
 Ne sais pas
19. L'examen clinique inclut-il : La palpation des pouls fémoraux ?
 Oui
 Non
 Ne sais pas
20. L'examen clinique inclut-il : La palpation du thorax, des pouls périphériques et de l'abdomen ?
 Oui
 Non
 Ne sais pas
21. L'examen clinique inclut-il : L'auscultation cardiaque de la fréquence, du rythme et des bruits évalués de façon systématique ?
 Oui
 Non
 Ne sais pas
22. Est-ce que la saturométrie est utilisée **systématiquement** comme test de dépistage chez les bébés apparemment en santé dans votre Centre hospitalier ?
 Oui, dans le but de détecter des cardiopathies congénitales
 Oui, dans le but de détecter des cardiopathies congénitales et d'autres pathologies
 Non, mais utilisée dans le but de détecter d'autres pathologies (troubles pulmonaires, septicémie, etc.)
 Non
 Ne sais pas
23. Depuis quelle année la saturométrie est-elle utilisée comme méthode de dépistage ?
24. Si non systématiques, quels facteurs déterminent le recours au test de saturométrie ? (Cochez tous les choix pertinents.)
 Présence de symptômes
 Diagnostic prénatal de cardiopathie congénitale
 Facteurs de risque maternel ou familial
 Choix du médecin
 Disponibilité de la technologie
 Si autre (veuillez spécifier) :

25. Par quel professionnel principalement est réalisé le test de saturométrie ?
 Infirmière
 Infirmière auxiliaire
 Médecin
 Inhalothérapeute
 Ne sais pas
 Si autre (veuillez spécifier) :
26. Quel est le protocole utilisé lors du test de saturométrie ?
 Celui de la Société canadienne de pédiatrie (SCP). Veuillez vous référer au schéma joint au courriel.
 Une adaptation maison du protocole de la SCP
 Autre protocole
 Ne sais pas
 Ne s'applique pas (si non systématique)
27. À votre avis, serait-il pertinent et nécessaire de favoriser la mise en place d'un dépistage néonatal systématique et universel des cardiopathies congénitales graves à l'aide de la saturométrie à travers le Québec ?
 Oui
 Non
 Ne sais pas
28. Dans quelle région administrative du Québec se situe votre Centre hospitalier :
 01- Bas-St-Laurent
 02- Saguenay–Lac-Saint-Jean
 03- Capitale-Nationale
 04- Mauricie
 05- Estrie
 06- Montréal
 07- Outaouais
 08- Abitibi-Témiscamingue
 09- Côte-Nord
 10- Nord-du-Québec
 11- Gaspésie-îles-de-la-Madeleine
 12- Chaudière-Appalaches
 13- Laval
 14- Lanaudière
 15- Laurentides
 16- Montérégie
 17- Centre-du-Québec
29. Combien y a-t-il de médecins accoucheurs dans votre Centre hospitalier ?
30. Combien d'accouchements sont réalisés dans votre Centre hospitalier annuellement ?
31. Ce sondage a été complété par :
 Infirmier/Infirmière de l'unité
 Médecin de l'unité
 Gestionnaire responsable de l'unité des naissances
 Si autre (veuillez spécifier) :
32. Accepteriez-vous d'être recontacté par courriel, si nous avons besoin de détails supplémentaires ?
 Oui
 Non
33. Veuillez indiquer votre courriel dans cette section.
34. Si vous avez des commentaires au sujet de ce sondage, veuillez les indiquer dans cette section.

Questionnaire pour les Maisons de naissances

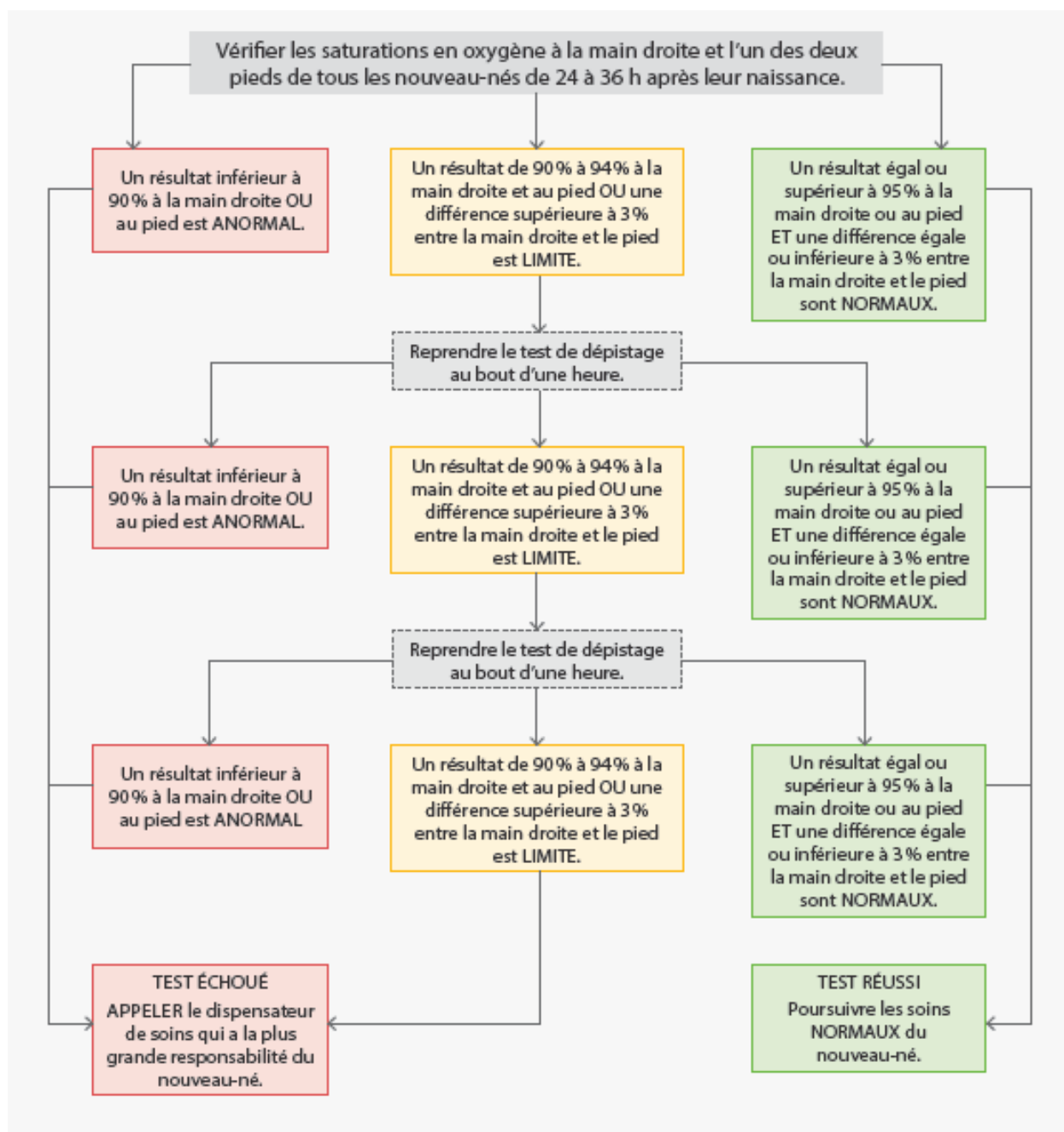
1. Dans votre Maison de naissances, à votre connaissance, est-ce que **toutes** les femmes qui accouchent ont eu une échographie du 2^e trimestre entre 18 et 22 semaines permettant la recherche d'anomalies fœtales ?
 - Oui
 - Non
 - Ne sais pas
2. Depuis quelle année **toutes** les femmes qui accouchent ont-elles eu une échographie du 2^e trimestre entre 18 et 22 semaines ?
3. Dans quelle proportion, environ, les femmes ont-elles eu une échographie du 2^e trimestre ?
 - Moins de 50 %
 - Entre 50 et 75 %
 - Entre 76 et 90 %
 - Plus de 90 %
 - Ne sais pas
4. Quel est le principal facteur d'absence d'échographie du 2^e trimestre chez certaines femmes ?
 - Refus de la patiente
 - Problème de disponibilité de la technologie
 - Problème de disponibilité du professionnel qui réalise l'échographie
 - Ne sais pas
 - Si autre (veuillez spécifier) :
5. Dans votre Maison de naissances, l'examen physique postnatal précongé comporte-t-il un volet examen clinique cardiaque systématique ?
 - Oui
 - Non
 - Ne sais pas
6. Quel est le principal facteur d'absence d'examen clinique cardiaque chez certains nouveau-nés ?
 - Transfert urgent dans un centre hospitalier
 - Refus de la mère
 - Congé rapide
 - Problème de disponibilité du professionnel qui réalise l'examen
 - Ne sais pas
 - Si autre (veuillez spécifier) :
7. Par quel responsable principal est réalisé l'examen physique postnatal ?
 - Sage-femme
 - Si autre (veuillez spécifier) :
8. L'examen clinique inclut-il : Les symptômes de tachypnée ?
 - Oui
 - Non
 - Ne sais pas

9. L'examen clinique inclut-il : La mesure du temps de recoloration cutanée ?
Oui
Non
Ne sais pas
10. L'examen clinique inclut-il : L'inspection de signes dysmorphiques évocateurs de syndromes souvent associés à une cardiopathie congénitale ?
Oui
Non
Ne sais pas
11. L'examen clinique inclut-il : La palpation des pouls fémoraux ?
Oui
Non
Ne sais pas
12. L'examen clinique inclut-il : La palpation du thorax, des pouls périphériques et de l'abdomen ?
Oui
Non
Ne sais pas
13. L'examen clinique inclut-il : L'auscultation cardiaque de la fréquence, du rythme et des bruits évalués de façon systématique ?
Oui
Non
Ne sais pas
14. Est-ce que la saturométrie est utilisée systématiquement comme test de dépistage chez les bébés apparemment en santé dans votre Maison de naissances ?
Oui, dans le but de détecter des cardiopathies congénitales
Oui, dans le but de détecter des cardiopathies congénitales et d'autres pathologies
Non, mais utilisé dans le but de détecter d'autres pathologies (troubles pulmonaires, septicémie, etc.)
Non
Ne sais pas
15. Si non systématique, chez les bébés apparemment en santé quels facteurs déterminent le recours au test de saturométrie pour un dépistage de cardiopathies congénitales ?
Symptômes non spécifiques à clarifier
Choix de la sage-femme
Disponibilité de la technologie
Si autre (veuillez spécifier) :
16. Depuis quelle année la saturométrie est-elle utilisée comme méthode de dépistage ?
17. À quel moment le test est-il réalisé ? (Nombre moyen d'heures après la naissance) :
18. Par quel responsable principal est réalisé le test de saturométrie ?
Sage-femme
Si autre (veuillez spécifier) :

19. Si le test de saturométrie est fait systématiquement, quel est le protocole utilisé ?
Celui de la Société canadienne de pédiatrie (SCP). Veuillez vous référer au schéma joint au courriel.
Une adaptation maison du protocole de la SCP
Autre protocole
Ne sais pas
20. À votre avis, serait-il pertinent et nécessaire de favoriser la mise en place d'un dépistage néonatal systématique et universel des cardiopathies congénitales graves à l'aide de la saturométrie à travers le Québec ?
Oui
Non
Ne sais pas
21. Dans quelle région administrative du Québec se situe votre Maison de naissances :
- | | |
|-----------------------------|-----------------------------------|
| 01- Bas-St-Laurent | 10- Nord-du-Québec |
| 02- Saguenay–Lac-Saint-Jean | 11- Gaspésie-îles-de-la-Madeleine |
| 03- Capitale-Nationale | 12- Chaudière-Appalaches |
| 04- Mauricie | 13- Laval |
| 05- Estrie | 14- Lanaudière |
| 06- Montréal | 15- Laurentides |
| 07- Outaouais | 16- Montérégie |
| 08- Abitibi-Témiscamingue | 17- Centre-du-Québec |
| 09- Côte-Nord | |
22. Combien y a-t-il de sages-femmes qui pratiquent dans votre Maison de naissances ?
23. Combien d'accouchements sont réalisés dans votre Maison de naissances annuellement ?
24. Ce sondage a été complété par :
Responsable du service de sage-femme de la Maison de naissances
Sage-femme à contrat dans la Maison de naissances
Si autre (veuillez spécifier) :
25. Accepteriez-vous d'être recontacté par courriel, si nous avons besoin de détails supplémentaires ?
Oui
Non
26. Veuillez indiquer votre courriel dans cette section.
27. Si vous avez des commentaires au sujet de ce sondage, veuillez les indiquer dans cette section.

ANNEXE F

Protocole de la Société canadienne de pédiatrie



Tiré de : Narvey M, Wong KK, Fournier A. La saturométrie pour mieux dépister la cardiopathie congénitale grave chez les nouveau-nés. *Paediatr Child Health* 2017;22(8):499-503. doi:10.1093/pch/pxx137. Point de pratique de la Société canadienne de pédiatrie³². Reproduction autorisée.

³² Les professionnels impliqués dans l'utilisation du test de saturométrie doivent se référer à ce protocole et considérer toute mise à jour de ce protocole qui deviendrait disponible.

ANNEXE G

Performance du test de saturométrie

Tableau G1 Description des revues systématiques et méta-analyses qui ont évalué la performance de la saturométrie

	Plana <i>et al.</i> , 2018	Thangaratinam <i>et al.</i> , 2012
Période couverte par la revue	Jusqu'à mars 2017	1951 à 2011
Nombre d'études (total de participants)	21 (457 202)	13 (229 421)
Caractéristique des participants et critères d'exclusion	Asympto. à terme ou prématuré tardif (≥ 34 semaines) pouvant avoir eu un dx prénatal	Asympto. pouvant avoir eu un dx prénatal
Cibles primaires	Toutes CCG qui nécessitent une chirurgie au cours des 28 premiers jours de vie pour éviter le décès : SHCG, APSIVI, TGV, IAA, CA, SVA, SVP, TF, APCIV, RVPAT	Toutes CCG qui nécessitent une chirurgie au cours des 28 premiers jours de vie pour éviter le décès : SHCG, APSIVI, TGV, IAA, CA, SVA, SVP, TF, APCIV, RVPAT
Étude de sensibilité	√	√
Évaluation des sources d'hétérogénéité	Analyses de sous-groupes et méta-régression	Analyses intra-étude et interétude
Évaluation des biais de publication	QUADAS-2	QUADAS, Degré d'asymétrie vs échantillon

Sigles et abréviations : APCIV : atrésie pulmonaire avec communication interventriculaire; APSIVI : atrésie pulmonaire avec septum intraventriculaire intact; asympto. : asymptomatique; CA : coarctation de l'aorte; CCG : cardiopathie congénitale grave; dx : diagnostic; IAA : interruption de l'arc aortique; RVPAT : retour veineux pulmonaire anormal total; SHCG : syndrome d'hypoplasie du cœur gauche; SVA : sténose de la valve aortique; SVP : sténose de la valve pulmonaire; TF : tétralogie de Fallot; TGV : transposition des gros vaisseaux.

Tableau G2 Description des études sur la performance et résultats du test de dépistage néonatal par saturométrie

Étude (pays, région)	Type d'étude	Période (nombre de participants soumis au dépistage)	Caractéristique des participants et critères d'exclusion	Conditions de dépistage			Démarche pour établir le dx	Maladies ciblées	Résultats du test de dépistage			
				Âge au dépistage (médian)	Site du test	Critères d'un Dn+			Dn+	VP	FP (détails)	FN
El Idrissi Slitine <i>et al.</i> , 2020 (Maroc, Marrakesh)	Pilote prosp.	2019-2020 (8013)	NN asymp. d'un CH universitaire. Exclu : NN avec dx prénatal et ceux perdus au suivi	≤ 24 h (88 %) 12-24 h (64 %) ≤ 12 h (24 %) > 24 h (12 %)	Pré et postdu ctal	Algorithme de l'AAP	Examen par pédiatre- cardio+ échocardio. à tous les Dn+	CC qui nécessitent une chx ou une intervention par cathéter ≤ 1 an.	15	5	10 (2 normaux, 2 septicémies, 1 HT pulmonaire persistante, 5 cc non critiques)	1
Cloete <i>et al.</i> , 2020b (Nouvelle- Zélande, 3 districts sur 20)	Pilote	2016-2018 (16 644)	NN asymp. ≥ 35 sem. de gestation dans 3 hôpitaux et 4 maternités dirigées par des sages-femmes. Exclus : NN avec dx prénatal et ceux admis aux USIN ≤ 2 h après la naissance	2-24 h (7 h)	Postdu ctal	Pied < 90 % réf. immédiate ou 90- 94 % avec 3 tests échoués à 1- 2 h d'intervalle	Référence pédiatrie	Maladies qui entraînent un décès ou une intervention au cours des 28 premiers jours de vie. (Fait référence à [Plana <i>et al.</i> , 2018])	48	3	45 (13 pneumonies congénitales, 8 tachypnées transitoires, 4 expositions au méconium, 1 pneumothorax , 3 septicémies)	0
Badawi <i>et al.</i> , 2019 (États-Unis, Maryland)	Éval. progr.	2012-2013 (78 542)	NN asymp. de tous les CH d'un État. Exclus : NN avec dx prénatal et ceux qui ont subi un échocardio. avant le test	≥ 24 h ou le plus tard possible avant le congé de l'hôpital*	Pré et postdu ctal*	Algorithme de l'AAP *	n. d.	SHCG, APSIVI, RVPAT, TGV, TF, TAC, AVT, CA, IAA, VDDI, ME, VU (Fait référence à [CDC, 2020])	28	1	27 (6 CC non critiques, 1 pneumonie et 7 délais de circulation transitoire. Pour 13 cas l'information sur le diagnostic était manquante)	9

Étude (pays, région)	Type d'étude	Période (nombre de participants soumis au dépistage)	Caractéristique des participants et critères d'exclusion	Conditions de dépistage			Démarche pour établir le dx	Maladies ciblées	Résultats du test de dépistage			
				Âge au dépistage (médian)	Site du test	Critères d'un Dn+			Dn+	VP	FP (détails)	FN
Havelund <i>et al.</i> , 2019 (Danemark, Région sud)	Éval. prog.	2017-2018 (2855)	NN asymp. d'un CH. Exclus : NN admis directement aux USIN avant le test.	< 24 h ou avant le congé de l'hôpital (2,5 h)	Pré et postdu ctal	Main droite ou pied < 90 % réf. immédiate ou < 95 % dans la main et le pied ou un différentiel > 3 % entre main et pied avec 3 tests échoués à 30 min d'intervalle	Référence pédiatrie	CCG non spécifiées	59	1	58 (14 tachypnées transitoires et 10 autres conditions, les 24 cas avaient besoin d'un traitement aux SI)	0
Danworapong <i>et al.</i> , 2019 (Thaïlande)	Éval. prog. rétros.	2016-2017 (7137)	NN asymp. > 37 sem. de gestation d'un CH (régional public avec cardio). Exclus : NN avec dx prénatal ou admis aux USIN ou aux soins intermédiaires qui ont déjà reçu un dx de CCG.	> 24 h (39,5 h) (intervalle 24–192 h, IQR 26– 48, 99e percentile = 100).	Pré et postdu ctal	Algorithme de l'AAP	Pédiatre + échocardio. à tous les Dn+	Intervention tôt dans la vie : SHCG, TGV, AP, VDDI, RVPAT, CA, VU, ME, SVP, TAC	6	3 ⁺	3 (1 tachypnée transitoire, 1 septicémie, 1 pneumonie combinée à un défaut septal auriculaire secondaire)	4

Étude (pays, région)	Type d'étude	Période (nombre de participants soumis au dépistage)	Caractéristique des participants et critères d'exclusion	Conditions de dépistage			Démarche pour établir le dx	Maladies ciblées	Résultats du test de dépistage			
				Âge au dépistage (médian)	Site du test	Critères d'un Dn+			Dn+	VP	FP (détails)	FN
NSO, 2019 (Ontario, Canada)	Rapport de prog. provincial rétros.	2017-2019 (319 236)	NN asympo. de tous les CH de la province. Exclus : NN qui sont aux USIN pour plus de 7 jours et ceux qui ont eu un dx prénatal	24-48 h avec une fenêtre de moment optimal entre 24- 36 h (n.d.)	Pré et postdu ctal	Algorithme de l'AAP ‡	Référence urgente vers un MD pour examen clinique poussé et si cause non cardiaque écartée, référence vers cardio- ped.+ échocardio.	CC qui nécessitent une chx ou une intervention par cathéter ≤ 1 an. Cibles primaires : TF, RVPAT, TGV, AVT, TAC, SHCG, APSIVI	440	27	412 ^s (214 FP, 99 cibles secondaires : CA, ME ou autres CC, 99 autres découvertes fortuites importantes : infections, circulation transitoire persistante, maladies pulmonaires)	n.d.
Diller <i>et al.</i> , 2018 (États-Unis, Géorgie)	Éval. de prog. rétros.	2013-2016 (77 148)	NN asympo. nés à terme dans un CH tertiaire avec 2 unités de naissance. Exclus : NN avec dx prénatal de CCG et ceux transférés aux USIN avant le test de PO.	≥ 24 h ou le plus tard possible avant le congé de l'hôpital (n.d.)	Pré et post- ductal	Algorithme de l'AAP	Échocardio.	SHCG, AP, TF, RVPAT, TGV, AVT, CA, VDDI, ME, IAA ¶	34	1	33 (10 maladies sérieuses autres que cardiaques)	6

Étude (pays, région)	Type d'étude	Période (nombre de participants soumis au dépistage)	Caractéristique des participants et critères d'exclusion	Conditions de dépistage			Démarche pour établir le dx	Maladies ciblées	Résultats du test de dépistage			
				Âge au dépistage (médian)	Site du test	Critères d'un Dn+			Dn+	VP	FP (détails)	FN
Narayan <i>et al.</i> , 2018b (Pays-Bas, 6 régions)	Pilote prosp. multi.	2015-2016 (23 959)	NN asymp. > 35 sem. de gestation, nés en maison de naissance, CH régionaux et universitaires. Exclus : NN avec dx prénatal de CCG et NN admis en pédiatrie pour surveillance par PO.	≥ 1 h (116 min) et au jour 2-3 (29 h)	Pré et postdu ctal	Main droite ou pied < 90 % réf. immédiate ou 90-94 % pour les 2 sites ou différentiel > 3 % entre main et pied avec avec 2 tests échoués à 1 h d'intervalle (pour le test ≥ 1 h) ou 2 tests échoués à 5 minutes d'intervalle à jour 2-3.	Référence pédiatrie Examen physique et PO répétée, échocardio. si PO toujours anormale ou autres signes	CC qui nécessitent une intervention dans les 28 premiers jours de vie : SHCG, APSIVI, TGV, IAA, CA, SVA, SVP, TF, RVPAT	226	5	221 (134 maladies sérieuses autres que cardiaques (88 respiratoires , 31 infections ou septicémies, 3 CC et 12 autres)	5
Nuntnarumit <i>et al.</i> , 2017 (Thaïlande)	Pilote prosp. conséc.	2010-2011 (10 603) RH : 2953 MHN : 7650	NN asymp. ≥ 35 sem. de gestation nés dans 2 CH : régional et universitaire. Exclus : NN de faible poids.	> 24 h, mais avant le congé (2 jours)	Pré et postdu ctal	Algorithme de l'AAP	Échocardio. à tous les Dn+ ou si examen clinique Dn+	CC qui nécessitent une chx ou une intervention par cathéter ≤ 1 an.	27	26	1 (aorte tortueuse)	3
Hu <i>et al.</i> , 2017 (Chine, Shanghai)	Pilote prosp. conséc. multi.	2012-2014 (167 190)	NN asymp. sans limite d'âge gestationnel de 15 CH, dont 5 tertiaires. Exclus : NN avec dx prénatal de CC	6-72 h (26 h)	Pré et postdu ctal	Main droite ou pied < 90 % réf. immédiate ou 90-94 % dans un des membres ou différentiel > 3 % entre main et	Échocardio. à tous les Dn+ ou si examen clinique (murmures) positif	TF, TAC, VU, AP, TGV, VDDI, SHCG, CA, IAA, SVA, RVPAT, SVP (Fait référence à [Zhao <i>et al.</i> , 2014])	326	34	292 (n.d.)	10

Étude (pays, région)	Type d'étude	Période (nombre de participants soumis au dépistage)	Caractéristique des participants et critères d'exclusion	Conditions de dépistage			Démarche pour établir le dx	Maladies ciblées	Résultats du test de dépistage			
				Âge au dépistage (médian)	Site du test	Critères d'un Dn+			Dn+	VP	FP (détails)	FN
						piéd avec 2 tests échoués à 4 h d'intervalle						
Almawazini <i>et al.</i> , 2017 (Arabie Saoudite)	Éval. de prog. prosp.	2016-2017 (2961)	NN asymp. d'un CH tertiaire. Exclus : NN avec dx prénatal, NN < 34 sem. de gestation et NN transférés d'un autre CH.	24 h ou 12-24 h si congé précoce ^{††} (n.d.)	Pré et postdu ctal	Algorithme de l'AAP	Référence vers cardio- péd. pour examen clinique + échocardio. à tous les Dn+	TF, IAA, SHCG, TGV, AP, RVPAT (Fait référence à [Ewer, 2013])	114	7 ^{††}	107 (45 persistance du foramen ovale, 44 persistance du canal artériel stable, 5 communicatio ns inter- ventriculaires, 13 hypertension pulmonaire)	6 ^{§§}

* Les protocoles appliqués dans chaque centre hospitalier n'ont pas été obtenus, mais les auteurs mentionnent que la majorité utilisaient le protocole de l'AAP.

† Douze cas supplémentaires de CCG ont été détectés cliniquement avant le test de dépistage par saturométrie et donc 12/19 (63 %) des cas de CCG identifiés dans cette population lors de la période de l'étude n'ont pas été inclus dans cette analyse de performance [Danworapong *et al.*, 2019].

‡ Le protocole appliqué par le NSO n'apparaît pas dans le rapport, mais est accessible sur le site Web du NOS, comme les protocoles spécifiques pour les SI, les congés précoces et les naissances hors milieu hospitalier [NSO, 2020].

§ Le rapport du NSO indique un total de 440 DN+, 27 VP et 412 FP, cibles secondaires et autres découvertes fortuites, mais il semble y avoir une erreur, car le total des VP + 412 FP, cibles secondaires et autres découvertes fortuites = 439.

|| Toutes autres anomalies liées à un ventricule unique.

** Information tirée d'une étude précédente du même groupe d'auteurs [Zhao *et al.*, 2014].

†† Les auteurs mentionnent dans la section sur la méthode avoir appliqué un protocole à 24 h pour tous les enfants et à 12-24 h si le bébé recevait un congé précoce, mais dans la section sur les résultats et la section sur la discussion, ils mentionnent un âge de dépistage de 12-24 h et moins de 12 h dans certains cas.

‡‡ Les auteurs mentionnent 20 VP alors qu'ils en décrivent 13 comme des cas d'hypertension pulmonaire, non considérés comme cible primaire.

§§ Les auteurs décrivent les résultats FN comme étant des cas de communication interventriculaire, une CC stable.

Sigles et abréviations : AAP : American Academy of Pediatrics; AP : atrésie pulmonaire; APSVI : atrésie pulmonaire avec septum intraventriculaire intact; asymp. : asymptomatique; AVT : atrésie de la valve tricuspide; CA : coarctation de l'aorte; cardio-péd. : cardiologue pédiatrique; CCG : cardiopathie congénitale grave; CH : centre hospitalier; conséc. : consécutive; dx : diagnostic; Dn+ : dépistage néonatal positif; échocardio. : échocardiographie; Éval. : évaluation; FN : faux négatif; FP : faux positif; IAA : interruption de l'arc aortique; ME : maladie d'Ebstein; multi. : multicentrique; n. d. : non déterminé; NN : nouveau-né; PO : oxymétrie de pouls ou saturométrie; prog. : programme; prosp. : prospective; RVPAT : retour veineux pulmonaire anormal total; rétros. : rétrospective; SI : soins intensifs; SHCG : syndrome d'hypoplasie du cœur gauche; SVA : sténose aortique; SVP : sténose de la valve pulmonaire; TAC : tronc artériel commun; TF : tétralogie de Fallot; TGV : transposition des gros vaisseaux; VDDI : ventricule droit à double issue; VP : vrai positif; VU : ventricule unique.

ANNEXE H

Évaluation de la qualité des études de cohortes repérées

Tableau H1 Qualité des études de cohortes retenues pour l'évaluation de l'efficacité du test de saturométrie selon l'outil CASP* pour les cohortes

	CASP	Campbell <i>et al.</i> , 2020	Banait <i>et al.</i> , 2020	Abouk <i>et al.</i> , 2017
Validité de l' étude	Question bien définie?	Oui	Oui	Oui
	Recrutement acceptable?	Ne sais pas	Ne sais pas	Oui
	Mesure précise de l'exposition?	Ne sais pas	Oui	Ne sais pas
	Mesure précise des résultats, de façon à réduire le biais?	Ne sais pas	Oui	Ne sais pas
	Facteurs de confusion importants pris en considération? †	Non	Non	Non
	Facteurs de confusion potentiels pris en compte dans méthodologie et analyses?	Oui	Oui	Oui
	Suivi exhaustif?	Ne sais pas	Ne sais pas	Non
	Suivi assez long?	Oui (1 an)	Oui (1 an)	Oui (1 an)
Validité des résultats	Résultats de cette étude?	Mortalité à 1 an signif. réduite dans le groupe contemporain (17,1 % entre 2009-2010 à 10,5 % (p = 0,03) en 2015-2016). Réduction qui serait due au sous-groupe de pts avec un dx prénatal où la mortalité passe de 20,2 à 11,6 % (p = 0,02) entre 2009-2010 et 2015-2016, car mortalité durant le séjour hospitalier similaire entre les 2 groupes. Aucun NN ayant reçu un dx après le congé d'hôpital n'est décédé à un an, ni dans la cohorte historique ni dans la cohorte contemporaine.	Taux de dx après congé de 7/100 000 dans la cohorte avec saturométrie et de 13/100 000 dans la cohorte sans saturométrie (non signif. différent). 5 décès par CCG dans la cohorte avec un dépistage par saturométrie (dont 1 néonatal et 4 post-néonataux et 4/5 avant le congé) et 0 décès dans la cohorte sans dépistage durant la 1 ^{re} année de vie.	% déclin moyen relatif ajusté des décès liés aux CCG de 33,4 % avec politique en place pour la saturométrie avec une diminution absolue de 3,9 décès sur 100 000 naissances.
	Précision des résultats?	Manque de puissance. Après ajustement, pas de différence sur mortalité hospitalière à 1 an entre les 2 cohortes (RC = 0,572, IC95% 0,306 -1,067; p = 0,08). Après ajustement, le déclin de mortalité	Peu probable d'obtenir des preuves statistiques avec un échantillon de cette taille. RR de 0,52 (IC95% 0,2-1,42) d'avoir un dx après le congé sans la saturométrie	Diminution de décès relatif de 33 % (IC95% : 10,6 %-50,3 %) Diminution de décès absolu de 3,9 (IC95% : 3,6-4,1)

CASP		Campbell <i>et al.</i> , 2020	Banait <i>et al.</i> , 2020	Abouk <i>et al.</i> , 2017
Utile localement ?		ajustée à un an dans la cohorte contemporaine était significatif (RC = 0,489; IC95% 0,286- 0,837; p = 0,01), mais dû au sous-groupe prénatal (RC = 0,511; IC95% 0,284-0,918; p = 0,03).		
	Résultats crédibles?	Oui [†]	Oui [§]	Oui
	Résultats pouvant s'appliquer ici	Ne sais pas (\$ des soins de santé aux EU?)	Oui	Oui
	Résultats correspondant à ceux d'études antérieures?	Ne sais pas	Oui	Oui
	Est-ce que cette étude pourrait influencer sur la pratique?	Oui	Oui	Oui

* L'outil *Critical Appraisal Skills Programme*® (CASP) pour les études de cohortes a été traduit de l'anglais au français par l'INESSS et il est utilisé en vertu de la licence Attribution (<https://casp-uk.net/>).

† Aucune étude n'a tenu compte de facteurs de confusion importants tels que des différences de statut socio-économique, de race, l'obésité, le diabète prégrossesse et l'exposition à des contaminants chez la mère, qui peuvent tous affecter la prévalence des CCG. En théorie, l'effet devrait cependant être similaire pour les patients des groupes soumis au dépistage et ceux non soumis au dépistage.

‡ Les résultats ne semblent pas biaisés et la méthodologie semble correcte, mais cette étude, au devis unique, manque de puissance statistique.

§ Les auteurs mentionnent que le résultat sur les décès peut être le fruit du hasard et que l'étude manque de puissance statistique. Ils ne suggèrent pas que la saturométrie pourrait aggraver les symptômes des CCG.

Sigles et abréviations : chx : chirurgie; dx : diagnostic; IC : insuffisance cardiaque; NN : nouveau-né; pts : patients; RC : rapport de cotes; signif. : significativement

ANNEXE I

Options d'implantation

Tableau I1 Options d'implantation du dépistage néonatal des CCG et autres maladies hypoxémiques par saturométrie

	PCP	Nouveau programme de dépistage organisé	Intégration à un programme existant de dépistage organisé
Contexte	Les experts consultés étaient presque unanimes à considérer la saturométrie comme un soin de base au même titre que l'auscultation et ils verraient la saturométrie comme un outil à ajouter à l'arsenal de moyens pour évaluer l'état d'un NN à la suite de la naissance, au même titre que l'APGAR, par exemple. Dans une situation idéale, le test de saturométrie devrait être pratiqué juste avant ou juste après l'examen clinique du NN, une autre PCP.	Pourrait être basé sur le Programme québécois de dépistage de la surdité chez les NN (PQDSN).	En Ontario, le dépistage des CCG fait partie du programme ontarien de dépistage néonatal qui inclut le dépistage des maladies métaboliques, des maladies endocriniennes, le dépistage de la surdité, etc. La saturométrie pourrait être ajoutée au PQDSN et/ou au Programme québécois de dépistage néonatal sanguin (PQDNSU) sous un programme de dépistage néonatal intégré.
Population visée	Tous les NN du Québec (-84 000 en 2019) [Wong <i>et al.</i> , 2017]		
Ampleur de l'implantation	Une vingtaine de CH accoucheurs et une dizaine de maisons de naissances ne pratiquent pas déjà la saturométrie à des fins de dépistage des CCG selon le questionnaire de l'INESSS.	63 CH accoucheurs et 17 maisons de naissances (une vingtaine de CH accoucheurs et une dizaine de maisons de naissances ne pratiquent pas déjà la saturométrie à des fins de dépistage des CCG)	
Maladies visées ou ciblées	Toutes maladies pouvant provoquer une hypoxémie	CCG et autres maladies hypoxémiques bien définies avec cibles primaires et secondaires pour pouvoir procéder à l'évaluation du programme	

	PCP	Nouveau programme de dépistage organisé	Intégration à un programme existant de dépistage organisé
Consentement	Selon le Code civil du Québec, il est nécessaire d'obtenir le consentement des parents avant de faire le test : <i>Nul ne peut être soumis sans son consentement à des soins, quelle qu'en soit la nature, qu'il s'agisse d'examens, de prélèvements, de traitements ou de toute autre intervention. Sauf disposition contraire de la loi, le consentement n'est assujéti à aucune forme particulière et peut être révoqué à tout moment, même verbalement.</i> Le consentement donné au début d'un examen de dépistage peut être révoqué, même verbalement, en tout temps. Le consentement pourrait être obtenu par écrit, verbalement ou sous toutes autres formes, mais l'acte doit être documenté idéalement dans le dossier médical. Un refus devrait aussi être documenté.		
Collecte de données	Dossier médical (pour être retraçable sans pour autant avoir pour but d'évaluer la performance de la pratique) + carnet de naissance, comme pour le score Apgar... ?	BD ou registre provincial du dépistage des CCG et maladies hypoxémiques avec résultats pour tous les NN du QC et suivi à long terme des cas positifs. Transfert automatisé des données du saturomètre à la BD ou entrée manuelle à partir du dossier médical.	BD ou registre provincial pour tous les NN du QC qui intègre tous les résultats de dépistage néonatal avec une section spécifique aux CCG et maladies hypoxémiques avec résultats et suivi à long terme des cas positifs. Utilisation du carton de dépistage sanguin comme en Ontario avec une entrée manuelle des données ou idéalement transfert automatisé des données du saturomètre à la BD.
Test de saturométrie			
Protocole	Uniformisés, mais adaptés selon les lieux d'accouchement et le nombre d'accouchements/an?	Uniformisés, mais distincts (?) pour les NN asymptomatiques en 1) milieu hospitalier et en maisons de naissances ou à domicile, 2) avec des critères spécifiques pour les NN aux USIN ³³ ?	
Moment du test	Hôpitaux : 24-48 h [Kemper <i>et al.</i>, 2011], 6-24 h [Martin <i>et al.</i>, 2020], 24-36 h [Wong <i>et al.</i>, 2017], < 24 h [Ewer <i>et al.</i>, 2011], 2 h-24 h [Cloete <i>et al.</i>, 2020b] Maison de naissances (et à domicile) : premier test ≥ 1 h de vie, et un 2^e test à J2 ou J3 [Narayan <i>et al.</i>, 2018b], 2 h [Cawsey <i>et al.</i>, 2016], 2 h-24 h [Cloete <i>et al.</i>, 2020b]. Aux USIN : faire avant le congé, si congé prévu au cours des 7 premiers jours de vie (Ontario)		
Sites du test	Main et pied [Martin <i>et al.</i>, 2020; Wong <i>et al.</i>, 2017; Ewer <i>et al.</i>, 2011; Kemper <i>et al.</i>, 2011] ou 1 seul pied [Cloete <i>et al.</i>, 2020b]		

³³ Le programme de dépistage des CCG de l'Ontario a un protocole spécifique pour les bébés aux USIN. Ce protocole spécifie quels NN seront soumis au dépistage et lesquels ne le seront pas. En général si > 7 jours à l'USIN ou si dx prénatal ou dx au cours des premières 24 h de vie = pas de dépistage.

	PCP	Nouveau programme de dépistage organisé	Intégration à un programme existant de dépistage organisé
Algorithme (valeurs seuils et condition de reprise)	La Société cardiovasculaire canadienne, l'Association canadienne de cardiologie pédiatrique et la Société canadienne de pédiatrie [Wong <i>et al.</i> , 2017] proposent l'algorithme de Kemper [2011] :		
	• Si saturation < 90 % main ou pied = résultat anormal = nécessite évaluation immédiate • Si 90-94 % main et pied ou différence > 3 % main et pied = retest 2x à 1 h d'intervalle • Si ≥ 95 % main ou pied et ≤ 3 % de différence entre main et pied = résultat normal = fin du test		
	En 2020, un groupe d'experts internationaux [Martin <i>et al.</i> , 2020] a proposé de modifier l'algorithme de Kemper [2011] :		
	• Si saturation < 90 % main ou pied = résultat anormal = nécessite évaluation immédiate • Si 90-94 % main ou pied ou différence > 3 % main et pied = retest 1x à 1 h d'intervalle • Si ≥ 95 % main et pied et ≤ 3 % de différence entre main et pied = résultat normal = fin du test		
	<u>Algorithme le plus répandu au Royaume-Uni</u> [Ewer <i>et al.</i> , 2011] :		
	• Si saturation < 90 % de saturation, main ou pied = résultat anormal = nécessite évaluation immédiate. • Si 90-94 % main <u>ou</u> pied ou différence > 2 % main et pied = examen clinique et retest <u>1x</u> à 1-2h d'intervalle. • Si ≥ 95 % main et pied et < 2 % de différence entre main et pied = résultat normal		
	<u>Algorithme de Nouvelle-Zélande</u> [Cloete <i>et al.</i> , 2020b] :		
	• Si saturation < 90 % au pied = résultat anormal = nécessite évaluation immédiate. • Si 90-94 % au pied = retest 2x à 1-2h d'intervalle. • Si ≥ 95 % au pied = résultat normal.		
Confirmation du diagnostic			
Standard d'orientation vers les CCG : échocardiographie	Selon le jugement clinique du dispensateur de soins qui a la plus grande autorité. Les problèmes pulmonaires et infectieux doivent être exclus avant d'orienter le NN vers la cardio-péd. [Wong <i>et al.</i> , 2017]		
Ressources matérielles			
Saturomètres et sondes	Les hôpitaux et maisons de naissances en possèdent déjà, mais matériel non uniforme. Idéalement le MSSS doit assurer le service d'achat, de maintenance et de remplacement des appareils et des sondes réutilisables.	Besoin d'uniformité et de normes. Assure le service d'achat, de maintenance et de remplacement des appareils et des sondes réutilisables. Idéalement, le MSSS doit investir dans des appareils qui permettent le transfert électronique des données [Gomez-Gutierrez <i>et al.</i> , 2020; McClain <i>et al.</i> , 2017].	

	PCP	Nouveau programme de dépistage organisé	Intégration à un programme existant de dépistage organisé
Outils de communication	Doivent être élaborés 1) en vue d'informer les futurs parents à l'égard du test de dépistage par saturométrie, de leur fournir l'information dont ils ont besoin pour prendre une décision éclairée quant à leur participation au dépistage, et 2) d'informer les professionnels de la santé des unités de naissances, qu'ils soient ou non directement engagés dans le dépistage par saturométrie. Élaborés par chaque centre ou chaque CIUSSS ou à l'échelle nationale?	Doivent être élaborés 1) en vue d'informer les futurs parents à l'égard du programme, de leur fournir l'information dont ils ont besoin pour prendre une décision éclairée quant à leur participation au programme, et 2) d'informer les professionnels de la santé, qu'ils soient ou non directement engagés dans le Programme de dépistage par saturométrie.	Doivent être élaborés ou adaptés (p. ex. ajouter de l'info à l'info déjà distribuée pour le PQDSN ou PQDNS) 1) en vue d'informer les futurs parents à l'égard du programme, de leur fournir l'information dont ils ont besoin pour prendre une décision éclairée quant à leur participation au programme, et 2) d'informer les professionnels de la santé, qu'ils soient ou non directement engagés dans le Programme de dépistage néonatal.
Système d'information	Non, pas de besoin particulier.	Oui, doit être développé et si possible lié au registre des cardiopathies congénitales du Québec et au registre cardiaque fœtal du Québec afin d'intégrer l'information sur le suivi des patients. Sous forme de base de données provinciale.	Intégrer les données récoltées pour le dépistage des CCG aux systèmes existants et si possible les lier au registre des cardiopathies congénitales du Québec et au registre cardiaque fœtal du Québec afin d'intégrer l'information sur le suivi des patients. Sous forme de base de données provinciale
Ressources humaines additionnelles			
Pour donner l'information aux parents	Non, mais une information standardisée devrait être donnée aux parents, idéalement lors du suivi de grossesse au 3 ^e trimestre, ou du moins avant de demander le consentement et de réaliser le test.		

	PCP	Nouveau programme de dépistage organisé	Intégration à un programme existant de dépistage organisé
Pour donner le consentement éclairé	Non, mais besoin de former un ou des membres de l'unité de naissances de chacun des CH accoucheurs et les sages-femmes, idéalement la personne qui effectue le test.	Non, mais besoin de former un ou des membres de l'unité de naissance de chacun des CH accoucheurs et les sages-femmes, idéalement la personne qui effectue le test. Cette personne pourrait être la même que celle qui s'occupe du PQDSN ou du PQDNS	
Pour effectuer le test	Non, infirmières en place ou sages-femmes. (Cette tâche supplémentaire s'ajouterait aux fonctions sur une base régulière, pour chaque nouvelle naissance).	Non, infirmières en place ou sages-femmes. Cette personne pourrait être la même que celle qui s'occupe du PQDSN ou PQDNS. (Cette tâche supplémentaire s'ajouterait aux fonctions sur une base régulière, pour chaque nouvelle naissance).	
Pour la consignation des résultats du test	Non, infirmières en place ou sages-femmes inscrivent les résultats au dossier médical, idéalement un dossier électronique pour chaque NN ± Carnet de naissance comme pour l'Apgar. (Cette tâche supplémentaire s'ajouterait aux fonctions sur une base régulière, pour chaque nouvelle naissance).	Non, infirmières en place ou sages-femmes inscrivent les résultats dans la BD ou par transfert électronique à partir du saturomètre pour tous les NN et au dossier médical. (Cette tâche supplémentaire s'ajouterait aux fonctions sur une base régulière, pour chaque nouvelle naissance).	
Pour l'annonce du test positif et les décisions de prise en charge	Non, professionnel qui a la plus haute autorité dans l'établissement. (Cette tâche supplémentaire s'ajouterait aux fonctions sur une base régulière, pour chaque nouvelle naissance),	Non, professionnel qui a la plus haute autorité dans l'établissement. Il doit suivre un cadre uniformisé selon les ententes locales avec les centres de référence en cardiologie pédiatrique. (Cette tâche supplémentaire s'ajouterait aux fonctions sur une base régulière, pour chaque nouvelle naissance).	
Pour les technologies (création, exploitation, gestion et maintenance des SI et BD)	Non	Oui, nécessite une équipe informatique désignée par le MSSS	Oui, mais pourrait partager les ressources avec un autre programme de dépistage (p. ex. PQDSN = CUSM, PQDNS = CHU de QC)

	PCP	Nouveau programme de dépistage organisé	Intégration à un programme existant de dépistage organisé
Pour l'assurance qualité	Non requis, mais idéalement un responsable dans chaque centre accoucheur et chaque maison de naissances doit rappeler l'importance de la pratique et s'assurer de l'adhésion des professionnels à cette pratique pour tous les NN. Les stratégies d'évaluation des PCP doivent avant tout permettre une rétroaction aux professionnels sur leur performance, assurant ainsi un processus d'amélioration continue de la qualité des soins préventifs. Des indicateurs ou des méthodes validées permettant d'apprécier l'efficacité de l'intervention, d'en expliquer le succès et les échecs ainsi que d'en surveiller l'évolution devrait être précisés [Groulx, 2007].	Oui, un responsable du programme au MSSS qui a accès à la BD provinciale doit s'assurer de la qualité des données et de la complétion du processus. L'assurance qualité consiste à apprécier en continu le degré de respect des normes et des exigences du programme pour chacun des centres participants et à s'assurer que les actions nécessaires sont mises en œuvre en cas d'écarts.	Oui, mais pourrait partager les ressources avec autres programmes de dépistage
Pour la gouvernance	Non requis, mais idéalement un responsable dans chaque centre accoucheur et chaque maison de naissances	Oui, au niveau du MSSS nécessite un comité directeur du programme et un responsable du programme en lien avec un responsable de chacun des 4 centres de référence.	Oui, mais au niveau du MSSS pourrait partager les ressources avec autres programmes de dépistage (PQDNS et PQDSN ont les mêmes centres de confirmation dx ou de référence)

	PCP	Nouveau programme de dépistage organisé	Intégration à un programme existant de dépistage organisé
Enjeux ou impact à considérer			
Enjeux de coordination	Oui et non, car implication surtout locale, mais on veut que ce soit une PCP uniforme à l'échelle provinciale	Oui, car à l'échelle provinciale les ressources sont variées	
Enjeux de formation	Oui et non, mais idéalement une formation uniformisée au niveau provincial doit être administrée sur le protocole et l'info à transmettre pour le consentement éclairé et en cas de résultats positifs aux professionnels concernés alors que plus de 70 % le font déjà à leur façon. Ou formation d'une personne clé par centre et communication aux pairs?	Oui, car une formation uniformisée au niveau provincial doit être administrée sur le protocole et l'info à transmettre pour le consentement éclairé et en cas de résultats positifs aux professionnels concernés alors que plus de 70 % le font déjà à leur façon. Visioconférences?	
Impact sociétal	Probablement, mais pourra difficilement être mesuré précisément et seulement à long terme.	Oui, car capacité d'évaluation. Pourra être mesuré précisément à l'aide de la BD qui colligera les données des bébés qui ont eu des résultats positifs au dépistage par saturométrie. Un meilleur contrôle de la transition des patients entre les cliniques de cardiopédiatrie et cardio-adultes pourra être assuré de même qu'une anticipation du continuum de soins de ces patients.	
Impact psychosocial	Probablement. Pourrait améliorer les résultats cliniques de bébés qui ont eu des résultats positifs au dépistage par saturométrie, mais cet impact sera difficilement mesurable vs situation actuelle.	Oui. Pourrait améliorer les résultats cliniques de bébés qui ont eu des résultats positifs au dépistage par saturométrie. L'atteinte neurologique, principale séquelle des CCG repérées tardivement, et la qualité de vie des patients atteints de CCG pourront être évaluées.	
Impact éthique	Problème d'équité tant que la PCP ne serait pas optimisée	Élimine problème d'équité	
Impact légal?	<i>Attention au processus de consentement</i>		
Autre impact?	<i>Accord des associations professionnelles?</i>		

	PCP	Nouveau programme de dépistage organisé	Intégration à un programme existant de dépistage organisé
Aspect économique	Coûts minimes d'achat d'équipements, puisque tous les hôpitaux et maisons de naissances ont déjà des saturomètres pour d'autres usages.	Coût d'achat d'équipements normalisés initial élevé. Le programme doit assurer les coûts de maintenance et de remplacement des appareils et des sondes.	
	Prévoir une légère augmentation en coût de transport ambulancier et par avion. Prévoir une légère augmentation en coût d'échocardiographies en personne et par télémedecine? Prévoir achat d'appareils d'échocardiographie?		
	Peu coûteux à implanter	Coût du développement de la BD et pour assurer la pérennité de la BD. Coûts associés aux salaires pour la gouvernance et l'assurance qualité du programme	Coût de l'intégration de la BD au programme existant. Coûts associés aux salaires pour la gouvernance et l'assurance qualité du programme partagés entre les différents programmes de dépistage néonatal

Sigles et acronymes : AAP : American Academy of Pediatrics; BD : base de données; CCG : cardiopathie congénitale grave; CH : centre hospitalier; CUSM : Centre universitaire de santé McGill; dx : diagnostic; PQDNSU : Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire; PQDNS : Programme québécois de dépistage néonatal de la surdité; SCP : Société canadienne de pédiatrie; SI : système d'information; USIN : unité de soins intensifs néonataux.

Tableau I2 Principaux avantages et inconvénients des différentes options d'implantation du dépistage néonatal des CCG et autres maladies hypoxémiques par saturométrie

Option	PCP	Nouveau programme de dépistage organisé	Intégration à un programme existant de dépistage organisé
Avantages	Coût minime d'implantation Potentiel de rapidité d'organisation et d'optimisation de la pratique Plus de flexibilité dans l'élaboration des outils de communication (?) Acceptabilité par les professionnels de la santé (?)	Collecte de données rigoureuse et standardisée dans tous les points de services, avec la mise en place et l'accès à une base de données et un système d'information, des outils de communication clinique et d'assurance qualité centralisés. Un système de collecte de données intégré permettrait d'analyser l'impact du dépistage et d'avoir aussi une meilleure connaissance des cas, de leur suivi et de leurs résultats cliniques pour mieux planifier la trajectoire de soins sachant que les personnes atteintes de CCG vivent de plus en plus longtemps. Un registre des cardiopathies congénitales existe déjà au Québec et les résultats positifs du dépistage par saturométrie pourraient s'y intégrer pour les CC observées par saturométrie de façon à avoir un portrait à jour de la situation au Québec et à assurer un meilleur suivi lors de la transition des patients entre les cliniques de cardiologie pédiatriques et adultes [Marelli, 2020; Mackie <i>et al.</i> , 2019].	
			Organisation moins complexe, moins longue et moins coûteuse (mise à niveau de la BD vs développement) qu'un nouveau programme.
Inconvénients	Collecte de données moins rigoureuse et standardisée Difficulté de quantifier l'impact du dépistage Difficulté de s'assurer de l'équité pour tous les NN	Coûts d'achat d'équipements normalisé pour les 63 centres hospitaliers accoucheurs et les 17 maisons de naissances. Le programme doit assurer les coûts de maintenance et de remplacement des appareils et des sondes.	
		Coût du développement de la BD et pour assurer la pérennité de la BD ++ Coûts associés aux salaires pour la gouvernance et l'assurance qualité du programme ++ Organisation complexe avec recrutement de personnel, formations, développement d'outils, de système, d'un cadre de référence qui allonge les délais d'une implantation élargie. Plus complexe qu'une PCP ou que l'ajout à un programme existant	Coût de la mise à niveau de la BD et pour assurer la pérennité de la BD + Coûts associés aux salaires pour la gouvernance et l'assurance qualité du programme (peuvent être partagés avec autres programmes) + Organisation plus complexe que PCP

Sigles : BD : base de données; CC : cardiopathie congénitale; CCG : cardiopathie congénitale grave; NN : nouveau-né.



Siège social

2535, boulevard Laurier, 5^e étage
Québec (Québec) G1V 4M3
418 643-1339

Bureau de Montréal

2021, avenue Union, 12^e étage, bureau 1200
Montréal (Québec) H3A 2S9
514 873-2563
inesss.qc.ca

