

Programme québécois de

dépistage néonatal sanguin

Cadre de référence

Avril 2025

Édition

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

Le présent document s'adresse spécifiquement aux intervenants du réseau québécois de la santé et des services sociaux et n'est accessible qu'en version électronique à l'adresse : <http://intranetreseau.rtss.qc.ca> ou www.msss.gouv.qc.ca, section **Publications**.

Le genre masculin est utilisé sans aucune discrimination et dans le seul but d'alléger le texte.

Dépôt légal – 2025

Bibliothèque et Archives nationales du Québec
ISBN 978-2-555-01076-5 (version PDF)

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

© Gouvernement du Québec, 2025

COORDINATION ET RÉDACTION DE LA MISE À JOUR

Paméla Bou Malhab, conseillère, Direction de la planification, du développement et des mandats transversaux en santé publique, ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS)

SOUS LA DIRECTION

Amélie Trépanier, directrice générale par intérim, Direction générale des politiques en santé publique, MSSS

Mélanie Kavanagh, directrice, Direction de la planification, du développement et des mandats transversaux en santé publique, MSSS

PERSONNES CONSULTÉES

Membres du comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin :

- Anne-Marie Laberge, Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine, présidente du comité consultatif
- Paméla Bou Malhab, Direction de la planification, du développement et des mandats transversaux en santé publique, MSSS, coordonnatrice du comité consultatif
- Daniela Buhas, Centre universitaire de santé McGill
- Jade Falardeau, Direction des services spécialisés et soins critiques, MSSS
- Dominique Fortier, Direction santé mère-enfant, MSSS
- Yves Giguère, Centre hospitalier universitaire de Québec – Université Laval
- Mélanie Kavanagh, Direction de la planification, du développement et des mandats transversaux en santé publique, MSSS
- Jacques Massé, Centre hospitalier universitaire de Québec – Université Laval
- Grant Mitchell, Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine
- Fabienne Parente, Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine
- Marie-Pier Veilleux, Direction des laboratoires et de l'imagerie médicale, MSSS
- Paula Waters, Centre intégré de santé et de services sociaux de l'Estrie – Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke

Représentante des centres fiduciaires

- Marie-Thérèse Berthier, Centre hospitalier universitaire de Québec – Université Laval

RÉVISION LINGUISTIQUE

Les Traducteurs Unis

REMERCIEMENTS

Remerciements sincères à toutes les personnes et à tous les partenaires qui ont contribué à l'une ou l'autre des versions de ce document, notamment Guy Roy et Sabrina Fortin, principaux auteurs des versions précédentes.

LISTE DES TABLEAUX ET FIGURES

Figure 1 – Schéma des tests de dépistage sanguin réalisés au centre fiduciaire

Figure 2 – Activités du programme

Figure 4 – Environnement organisationnel du programme

Tableau 1 : Centres de références

Tableau 2 : Objectifs, normes, exigences et indicateurs du programme

Liste des sigles et acronymes

AS	Amyotrophie spinale
ASA	Académie argininosuccinique
CHU	Centre hospitalier universitaire
CIUSSS	Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux
CISSS	Centre intégré de santé et de services sociaux
CUD	Défaut de captation de la carnitine
FK	Fibrose kystique
GA1	Académie glutarique de type 1
HC	Hypothyroïdie congénitale
HCY	Homocystinurie
INESSS	Institut national d'excellence en santé et en services sociaux
INSPQ	Institut national de santé publique du Québec
LCHADD	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (l'acronyme vient du terme anglais long chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase)
MCADD	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (l'acronyme vient du terme anglais medium chain acyl- CoA dehydrogenase)
MMA	Académie méthylmalonique
MSSS	Ministère de la Santé et des Services sociaux
PA	Académie propionique
PAQTMMH	Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires
PQDNS	Programme québécois de dépistage néonatal sanguin
PCU	Phénylcétonurie
PHE	Phénylalanine
SCID	Déficit immunitaire combiné sévère (Severe Combined Immunodeficiency)
TFP	Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale (l'acronyme vient du terme anglais mitochondrial trifunctional protein)
TYR 1	Tyrosinémie de type 1
VLCADD	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (l'acronyme vient du terme anglais very long chain acyl-CoA dehydrogenase)

Table des matières

INTRODUCTION	1
1 PRINCIPES DIRECTEURS	2
1.1 L'INTÉRÊT DE L'ENFANT.....	2
1.2 L'UNIVERSALITÉ.....	2
1.3 L'ÉQUITÉ	2
1.4 L'AUTONOMIE DES PARENTS	2
1.5 L'AMÉLIORATION CONTINUE	2
2 PARAMÈTRES GÉNÉRAUX DU PROGRAMME	2
2.1 LA POPULATION CIBLE.....	3
2.2 LES OBJECTIFS	3
2.3 LES SERVICES COUVERTS.....	3
2.4 LES MALADIES DÉPISTÉES.....	3
2.5 LE CONSENTEMENT DES PARENTS AU DÉPISTAGE	4
2.5.1 Réalisation du test.....	4
2.5.2 Le recueil du consentement au dépistage	4
2.5.3 Les conditions pour faciliter la décision du parent	5
2.6 L'INFORMATION RELATIVE AU PROGRAMME	6
2.6.1 L'information pour les parents	6
2.6.2 L'information pour les professionnels de la santé.....	7
2.6.3 Les exigences en matière d'information	7
3 PARAMÈTRES RELATIFS AUX ÉCHANTILLONS DU DÉPISTAGE	8
3.1 LES PRÉLÈVEMENTS ET L'ENVOI AU CENTRE FIDUCIAIRE	8
3.2 L'ANALYSE DES ÉCHANTILLONS SANGUINS	8
3.3 L'INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS.....	9
3.3.1 Un résultat normal	9
3.3.2 Un résultat anormal	9
3.3.3 La reprise d'un prélèvement	10
3.3.4 La référence pour la confirmation diagnostique.....	11
3.3.5 Conditions potentiellement identifiables et découvertes fortuites.....	11
4 PARAMÈTRES RELATIFS À LA CONFIRMATION DIAGNOSTIQUE ET À LA PRISE EN CHARGE DANS UN CENTRE DE RÉFÉRENCE.....	15
4.1 LES CENTRES DE RÉFÉRENCE	15
4.2 LES EXAMENS DE CONFIRMATION DIAGNOSTIQUE	15
4.3 LA TRANSMISSION AU CENTRE FIDUCIAIRE DES DONNÉES REQUISES	16

4.4	CAS SYMPTOMATIQUES NON IDENTIFIÉS PAR LE PQDNS POUR LES MALADIES CIBLÉES (FAUX NÉGATIFS)	16
5	PARAMÈTRES RELATIFS AUX SYSTÈMES D'INFORMATION	16
5.1	LES MODALITÉS DE CONSERVATION ET D'ACCÈS AUX RENSEIGNEMENTS PERSONNELS	17
5.2	LES MODALITÉS DE CONSERVATION ET D'ACCÈS AUX ÉCHANTILLONS	17
5.3	L'ACCÈS AUX ÉCHANTILLONS ET AUX DONNÉES À DES FINS DE RECHERCHE.....	17
6	RÔLES DES PRINCIPAUX ACTEURS	19
6.1	LE MSSS	19
6.2	SANTÉ QUÉBEC	19
6.3	LES CONSEILLERS	19
6.4	LES DIVERS CENTRES.....	19
6.4.1	Le centre fiduciaire.....	19
6.4.2	Les centres d'accouchement.....	20
6.4.3	Les centres de référence	20
6.4.4	Critères de désignation pour les centres de référence	21
7	ASSURANCE QUALITÉ : OBJECTIFS, NORMES ET EXIGENCES DU PROGRAMME	24
8	ÉVALUATION	49
9	CONCLUSION	49
	ANNEXE I : MALADIES DÉPISTÉES	50
	ANNEXE II : VARIANTES D'ANOMALIES DE L'HÉMOGLOBINE DÉPISTÉES.....	51
	ANNEXE III : MARCHE À SUIVRE POUR DEMANDER L'INFORMATION À PROPOS D'UN STATUT DE PORTEUR D'UNE ANOMALIE DE L'HÉMOGLOBINE MAJEURE.....	52
	ANNEXE IV : FORMULAIRES	53
	ANNEXE V : EXIGENCES RELATIVES AU TEST À LA SUEUR POUR LE DIAGNOSTIC DE LA FIBROSE KYSTIQUE	61

INTRODUCTION

Depuis de nombreuses années au Québec, tous les nouveau-nés ont accès au dépistage néonatal de certaines maladies rares. Le dépistage néonatal sanguin a été mis en place en 1969 à l'initiative du Réseau de médecine génétique du Québec. En 1971, le dépistage urinaire, unique au monde à ce moment-là, a débuté et a permis le dépistage de maladies métaboliques supplémentaires par chromatographie sur couche mince. Depuis 2013, le dépistage néonatal sanguin et urinaire est devenu un Programme qui a fait l'objet de plusieurs améliorations. Il a permis l'ajout de maladies au panel de dépistage ainsi que l'optimisation de certaines technologies de laboratoire. En 2025, le transfert du dépistage de certaines maladies métaboliques au volet sanguin a permis de compléter une phase importante du rehaussement du Programme et de cesser les activités de la plateforme urinaire en place depuis 1971.

Dès les premiers jours de vie de l'enfant, un test est réalisé à partir d'un prélèvement sanguin, soit par les infirmières dans les centres hospitaliers qui offrent des services d'obstétrique, soit par les sages-femmes dans les maisons de naissance ou dans la communauté.

À la frontière des activités cliniques et des activités de prévention en santé publique, un programme de dépistage doit respecter des normes de qualité et être constamment soumis à des mécanismes de rétroaction pour que ses objectifs soient atteints. Par conséquent, un programme de dépistage demande, à l'ensemble des acteurs du milieu en cause, un investissement particulier. La poursuite d'objectifs communs permet d'offrir des services conformes aux plus hautes normes de qualité et, par conséquent, d'améliorer la qualité de vie des personnes bénéficiant du dépistage.

Le présent cadre de référence tient lieu d'orientations et d'engagements ministériels pour le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin (PQDNS), qui découle de l'application de la Loi sur la santé publique. Il présente l'offre de service en matière de dépistage néonatal sanguin et a pour but d'optimiser les bénéfices du dépistage et d'en limiter les inconvénients.

Le cadre de référence présente les maladies à dépister, les objectifs poursuivis, les normes et les exigences à respecter, les mécanismes d'assurance de la qualité, les modalités d'encadrement ainsi que les rôles et les responsabilités des acteurs concernés. Il constitue un guide à l'intention des professionnels et des gestionnaires des établissements concernés faisant partie du réseau de la santé et des services sociaux.

1 PRINCIPES DIRECTEURS

Le Programme repose sur six grands principes : l'universalité, l'équité, l'intérêt de l'enfant, l'autonomie des parents, la qualité et l'amélioration continue.

1.1 L'INTÉRÊT DE L'ENFANT

Le but du dépistage néonatal est de réduire le fardeau qui pèse sur l'enfant et ses parents lorsqu'il est atteint, dès la naissance, de l'une des maladies ciblées par le Programme. L'ensemble des activités de dépistage tiennent donc compte de l'intérêt de l'enfant.

1.2 L'UNIVERSALITÉ

Le Programme est offert à tous les bébés qui naissent au Québec. Il vise à garantir un dépistage pour l'ensemble de la population des nouveau-nés, et ce, sans distinction régionale.

1.3 L'ÉQUITÉ

L'équité exige que tous les nouveau-nés aient accès aux tests de dépistage et aux examens diagnostiques à l'intérieur de délais clairement établis, indépendamment du lieu de résidence, du statut socioéconomique, de la langue et de la culture de l'enfant. Il est donc important de fournir aux futurs parents de l'information adaptée à leurs besoins et à leur réalité.

1.4 L'AUTONOMIE DES PARENTS

L'autonomie des parents, dans le cadre du dépistage néonatal, est un aspect essentiel qui repose sur leur capacité à comprendre les informations fournies et à exercer leur rôle décisionnel de manière éclairée. Il est donc crucial de leur offrir une information claire, complète et adaptée, afin qu'ils puissent consentir ou refuser le dépistage en toute connaissance de cause. Cette démarche respecte non seulement les obligations légales en matière de consentement, mais également le droit des parents à participer activement aux décisions concernant la santé de leur enfant.

1.5 L'AMÉLIORATION CONTINUE

Les mesures de qualité sont essentielles et reposent sur des ressources humaines et matérielles adéquates. Le PQDNS assure une prise en charge coordonnée des nouveau-nés, de l'invitation au dépistage à la confirmation du diagnostic, en passant par l'analyse et l'orientation vers des centres spécialisés si nécessaire. La collecte et la conservation des données dans un système d'information permettent l'évaluation et l'amélioration continues du Programme, au bénéfice de tous les participants.

2 PARAMÈTRES GÉNÉRAUX DU PROGRAMME

L'objectif général du PQDNS est de réduire la mortalité et la morbidité associées à certaines maladies qui peuvent être dépistées dès la période néonatale et pour lesquelles un traitement administré avant l'apparition de symptômes diminue les risques de complications graves.

2.1 LA POPULATION CIBLE

Le dépistage est offert gratuitement à tous les nouveau-nés qui naissent au Québec, peu importe le statut migratoire des parents. Les parents dont l'enfant naît à l'extérieur du Québec doivent entreprendre eux-mêmes les démarches le plus tôt possible auprès d'un médecin ou d'un centre fiduciaire pour bénéficier du Programme. De plus, il est préférable que ces démarches soient entreprises avant la fin de la période néonatale (28 jours de vie).

2.2 LES OBJECTIFS

Les quatre objectifs du PQDNS sont :

1. d'offrir gratuitement le dépistage néonatal sanguin aux parents de tous les bébés qui naissent au Québec, peu importe leur statut migratoire (incluant la reprise de prélèvement si nécessaire);
2. de soutenir la prise de décision éclairée des parents à travers l'offre d'une information de qualité sur le Programme, et ce, selon le principe de l'entretien motivationnel;
3. de maximiser la qualité et la performance des tests de dépistage;
4. d'offrir, dans les meilleurs délais, les services de dépistage, de confirmation diagnostique et de prise en charge des enfants diagnostiqués.

2.3 LES SERVICES COUVERTS

Le PQDNS couvre l'ensemble des activités de dépistage, c'est-à-dire la transmission de l'information aux parents au cours des périodes prénatale et néonatale, l'administration des tests de dépistage et la réalisation des étapes menant à la confirmation du diagnostic dans un centre de référence, le cas échéant. Toutefois, la prise en charge et le suivi à long terme des enfants atteints de l'une des maladies ciblées par le Programme relèvent des activités cliniques offertes par les professionnels de la santé des centres de référence désignés.

2.4 LES MALADIES DÉPISTÉES

La liste des maladies dépistées et les descriptions de ces maladies se trouvent sur le [site Web du MSSS](#). Cette liste et ces informations sont mises à jour au fur et à mesure que des changements sont apportés au PQDNS et selon l'évolution des connaissances.

Une suggestion d'ajout d'une maladie au dépistage peut être soumise au ministère par des citoyens ou des cliniciens. Elle peut également résulter des veilles scientifiques menées par l'INESSS ou le MSSS, lesquelles s'appuient sur des données issues de la littérature, ou encore être recommandée par le comité consultatif sur le PQDNS. Lorsqu'opportun, le MSSS confie à l'INESSS le mandat d'évaluer la pertinence d'inclure de nouvelles maladies au Programme de dépistage en fonction des critères énoncés à l'Annexe II. L'ajout de maladies au dépistage, à la suite de l'évaluation de l'INESSS, relève du ministère. Cette décision repose sur plusieurs critères, notamment les données probantes les plus récentes sur l'évolution de la maladie, les technologies de dépistage et de diagnostic, ainsi que les bénéfices du traitement.

Le rehaussement du Programme par l'ajout d'une maladie à l'offre de dépistage se

fait à la suite d'un processus complexe et rigoureux impliquant plusieurs étapes et parties prenantes.

2.5 LE CONSENTEMENT DES PARENTS AU DÉPISTAGE

Depuis l'intégration du dépistage néonatal dans un programme ministériel, et conformément aux exigences du Code civil du Québec, aux directives des ordres professionnels (médecins, infirmières) et à l'avis du Comité d'éthique de santé publique¹, l'obtention du consentement éclairé des parents est obligatoire avant tout prélèvement chez le nouveau-né. Il est essentiel que les parents soient informés du caractère volontaire du dépistage, qui ne doit pas leur être présenté comme un prélèvement cliniquement requis. L'ajout de nouvelles maladies au Programme peut également entraîner des effets non souhaités dont les parents doivent être conscients avant de prendre leur décision. **C'est pourquoi les professionnels de la santé en suivi de grossesse et dans les centres d'accouchement** ont la responsabilité d'accompagner les parents dans une prise de décision éclairée. Ils doivent leur fournir l'information nécessaire selon le principe de l'entretien motivationnel, s'assurer de leur compréhension, répondre à leurs questions et recueillir leur consentement verbal, le cas échéant, avant d'effectuer le prélèvement.

2.5.1 Réalisation du test

Les infirmières et les sages-femmes peuvent initier des prélèvements ou demander des analyses ayant pour but de dépister certaines maladies chez les nouveau-nés à l'occasion d'une activité découlant de l'application de la Loi sur la santé publique². Dans le cadre du PQDNS, les infirmières sont responsables d'effectuer ce prélèvement dans les temps et les conditions requises par le programme. Pour ce faire, elles doivent respecter les conditions décrites dans le Guide de pratique pour le dépistage néonatal sanguin, destiné aux infirmières en périnatalité et aux sages-femmes³.

2.5.2 Le recueil du consentement au dépistage

Il est nécessaire d'obtenir le consentement d'une personne ou de son représentant légal pour effectuer des prélèvements, sauf en cas d'urgence. Même si le Code civil du Québec⁴ précise que le père et la mère exercent tous les deux l'autorité parentale (art. 600), le consentement des deux parents n'est pas nécessaire, puisque chacun d'eux est titulaire de l'autorité parentale. Le père ou la mère qui accomplit seul un acte d'autorité à l'égard de l'enfant est présumé agir avec l'accord de l'autre (art. 603). Dans le cas où le professionnel est informé que les parents diffèrent d'opinion, une séance de counseling est envisagée. Si le désaccord persiste, il appartient au tribunal de prendre la décision (art. 604).

¹ Avis sur le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin – Volets information, consentement et dévoilement du statut de porteur, INSPQ, septembre 2012, https://www.inspq.qc.ca/sites/default/files/publications/1551_avispgdns_voletsinfoconsentdevoilstatutporteur.pdf

² LOI SUR LA SANTÉ PUBLIQUE, RLRQ, c S-2.2

³ Publications du MSSS, *Guide de pratique pour le dépistage néonatal sanguin et urinaire - Destiné aux infirmières en périnatalité et aux sages-femmes*, Accessible au <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/document-000269/>

⁴ CODE CIVIL DU QUÉBEC (1991) Accessible au <https://www.legisquebec.gouv.qc.ca/fr/document/lc/ccq-1991>

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

Dans le cas du PQDNS, le consentement explicite verbal a été identifié comme étant la manière la plus raisonnable de recueillir la décision du parent⁵. Selon le Comité d'éthique de santé publique, l'avantage du consentement explicite verbal, comme il le formule : « [...] le consentement implicite est qu'un professionnel de la santé doit solliciter les parents quant à la participation de leur enfant au dépistage. Même si, dans ce cas-ci, les parents n'ont pas à signer un formulaire de consentement en bonne et due forme, le caractère explicite du consentement verbal peut se formaliser par la consignation du choix du parent au dossier »⁶.

L'importance de dépister tôt les maladies ciblées pour pouvoir intervenir le plus rapidement possible dans l'intérêt de l'enfant suggère toutefois qu'un consentement implicite peut, dans des circonstances exceptionnelles, s'avérer raisonnable; par exemple, lorsqu'il est impossible de joindre les parents pour obtenir le consentement. Ces cas requièrent, cependant, que les raisons ayant empêché le recueil du consentement verbal explicite auprès des parents soient clairement documentées dans le dossier de l'usager. Les centres d'accouchement doivent prendre les mesures nécessaires pour limiter le plus possible ces occasions, où le consentement des parents doit être présumé. Un centre fiduciaire est autorisé à procéder à l'analyse d'un prélèvement seulement s'il n'y a aucune indication de refus de la part du parent inscrite dans le formulaire du dépistage.

2.5.3 Les conditions pour faciliter la décision du parent

Pour qu'un parent puisse donner un consentement verbal explicite ou exprimer sa volonté de participer au Programme, il importe que l'information pertinente lui soit communiquée. Cette information doit donc permettre au parent :

- de décider si son enfant participe ou non au Programme de dépistage en considérant notamment les avantages, les inconvénients et les limites qui y sont liés;
- de connaître les différents résultats possibles du dépistage et de le préparer aux étapes subséquentes.

Le médecin, l'infirmière ou la sage-femme, doit s'assurer que le parent comprend bien les avantages et les inconvénients associés à la participation de l'enfant au test de dépistage. Il est essentiel que les explications soient données dans un langage simple et compréhensible pour le parent. Au besoin, on devrait recourir aux services d'interprètes. Le parent doit aussi avoir la possibilité de poser des questions et d'obtenir des réponses satisfaisantes avant de donner son accord au prélèvement.

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

- 1) La personne est-elle apte à décider?

⁵ COMITÉ D'ÉTHIQUE DE SANTÉ PUBLIQUE, Avis sur le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin – Volets information, consentement et dévoilement du statut de porteur, [en ligne], septembre 2012, https://www.inspq.qc.ca/sites/default/files/publications/1551_avispgdns_voletsinfoconsentdevoilstatutporteur.pdf (Consulté le 9 mars 2016).

⁶ Ibid., page 17.

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

2.6 L'INFORMATION RELATIVE AU PROGRAMME

Outre l'information dont les parents disposent en lien avec les maladies dépistées, les avantages, inconvénients et limites du dépistage, les professionnels de la santé doivent être en mesure de présenter l'ensemble de l'information en lien avec les activités et services offerts par le PQDNS.

2.6.1 L'information pour les parents

L'information doit être diffusée sous différentes formes, en fonction des besoins et des différents niveaux de littératie et de numératie de la population cible. Elle peut notamment se trouver dans le dépliant remis aux parents en version papier ou être consultée sur le site Web du MSSS. Il est conseillé d'éviter de donner verbalement l'ensemble des informations si celles-ci ne sont pas sollicitées, et d'encourager plutôt les parents à poser les questions qui les préoccupent.

L'information destinée aux parents comprend les éléments suivants :

- les maladies dépistées (description sommaire facile à comprendre);
- les avantages du dépistage néonatal;
- les limites et les effets non souhaités du dépistage;
- la possibilité de poser des questions pour prendre une décision éclairée;
- le caractère volontaire de la participation et la possibilité d'exprimer leur refus quant à la participation de leur enfant;
- la manière dont les échantillons sanguins sont collectés et le besoin, s'il y a lieu, de reprendre les prélèvements;
- le fait que les parents seront contactés seulement si un prélèvement nécessite une reprise ou si un résultat est positif;
- la mention du temps d'attente nécessaire pour être informé des résultats, advenant un dépistage positif;
- la confidentialité des résultats;
- les modalités de conservation des échantillons et des renseignements personnels collectés et les utilisations secondaires possibles;
- la possibilité de demander le statut de porteur de l'enfant pour les

anomalies de l'hémoglobine et la fibrose kystique (FK).

2.6.2 L'information pour les professionnels de la santé

L'information destinée aux professionnels de la santé, notamment le Guide de pratique pour le dépistage sanguin, est accessible sur la page [Web du dépistage](#), dans la section Professionnels de la santé (volet périnatalité). Le MSSS a rassemblé l'information à communiquer aux parents au cours du suivi de grossesse, au moment de la naissance ou à l'occasion du suivi médical. L'objectif est que tous les intervenants (médecins, infirmières, sages-femmes, intervenants d'organismes communautaires) puissent transmettre des renseignements justes et complémentaires à ceux déjà connus des parents concernant le Programme et ses diverses composantes, et qu'ils soient en mesure de les soutenir dans leur démarche vers une décision éclairée.

2.6.3 Les exigences en matière d'information

2.6.3.1 Pendant la grossesse

De l'information brève sur le dépistage néonatal sanguin se trouve dans le guide Mieux vivre avec son enfant : de la grossesse à deux ans, publié par l'INSPQ et transmis aux femmes enceintes au cours des premières rencontres de suivi prénatal.

L'information plus détaillée doit également être transmise par les professionnels de la santé qui assurent le suivi de grossesse, au plus tard au cours du troisième trimestre. Un dépliant à transmettre aux futurs parents est fourni à cette fin aux professionnels en périnatalité des centres d'accouchement. Ce dépliant est aussi disponible à la demande des professionnels qui participent au suivi de grossesse en dehors de ces centres. Le formulaire de suivi de grossesse (AH-267) permet de rappeler ce sujet de discussion aux professionnels concernés.

2.6.3.2 Après la naissance et avant le prélèvement

Avant d'entreprendre le prélèvement, l'infirmière ou la sage-femme s'assure que les parents sont au courant du dépistage, qu'ils en connaissent les avantages, les inconvénients et les limites, et qu'ils ont la possibilité d'exprimer un refus, le cas échéant. Elle doit aussi s'assurer que les parents ont reçu et compris l'information prévue à ce sujet. Enfin, la professionnelle recueille le consentement verbal explicite du parent, le documente sur le formulaire de dépistage et y appose ses initiales.

À ce moment, certains parents peuvent déclarer ne pas avoir été suffisamment informés. Dans ce cas, il est essentiel de leur présenter les grandes lignes du Programme de dépistage en se référant au dépliant d'information qui leur est remis ou à l'outil d'aide à la discussion se trouvant dans le Guide de pratique pour le dépistage sanguin. Il est important de laisser aux parents le temps de lire le dépliant et d'obtenir des réponses aux questions qu'ils jugent pertinentes, afin qu'ils puissent prendre une décision éclairée, sans précipitation.

2.6.3.3 Refus de participer

La participation au PQDNS s'effectue sur une base volontaire : elle n'est pas obligatoire. Il convient de noter qu'il n'est pas possible de sélectionner uniquement certaines maladies pour le dépistage.

Si les parents refusent que leur enfant participe au dépistage, il est recommandé de leur offrir une séance de counseling avec un professionnel de la santé (infirmière, médecin, sage-femme, conseillère en génétique ou travailleur social) selon la nature des motifs exprimés. Cette séance a pour but de soutenir les parents dans la prise de décision libre et éclairée en lien avec le dépistage en s'assurant que les parents comprennent bien les avantages et les inconvénients de participer ou non au Programme. Elle permet aussi aux parents d'exprimer les motifs qui justifient leur décision.

Si, après la séance de counseling, les parents refusent de participer au PQDNS, l'infirmière ou la sage-femme doit l'indiquer sur le formulaire de prélèvement, identifié au nom du nouveau-né concerné, le signer et le faire signer par au moins un des deux parents. Le refus de participer au dépistage doit aussi être documenté au dossier de l'enfant et être consigné dans son carnet de vaccination afin que les professionnels de la santé aient un niveau de suspicion clinique plus élevé dans la situation où des symptômes des maladies habituellement dépistées se manifesteraient. En cas de refus, une photocopie du formulaire de prélèvement portant la signature du ou des parents doit être conservée dans le dossier de l'utilisateur. Tous les formulaires de prélèvement et les papiers buvards correspondants (avec ou sans sang) doivent être acheminés vers le CHU de Québec.

2.6.3.4 Lorsque le dépistage est positif

Lorsque l'analyse du prélèvement sanguin montre un résultat positif, la personne mandatée par le centre fiduciaire communique sans tarder avec les parents dans le but de les diriger vers un médecin spécialiste rattaché à l'un des centres de référence en vue de la confirmation diagnostique.

Les professionnels de la santé doivent s'assurer de fournir l'information juste et complète et de répondre aux questions afin de réduire autant que possible l'anxiété des parents et s'assurer de leur prise en charge immédiate. Ils doivent également informer adéquatement le centre de référence lorsqu'un enfant lui est référé en raison d'un résultat positif au test de dépistage.

3 PARAMÈTRES RELATIFS AUX ÉCHANTILLONS DU DÉPISTAGE

3.1 LES PRÉLÈVEMENTS ET L'ENVOI AU CENTRE FIDUCIAIRE

La marche à suivre pour les prélèvements sanguins sur papier buvard de même que les règles à respecter en cas de situations particulières (p. ex. : congé précoce, alimentation parentérale, etc.) sont décrites dans le Guide de pratique pour le dépistage néonatal sanguin. Les prélèvements doivent être acheminés quotidiennement par le centre d'accouchement, et ce, sans regrouper les échantillons sur plusieurs jours. Le centre d'accouchement est responsable de la livraison des échantillons dans les délais impartis.

3.2 L'ANALYSE DES ÉCHANTILLONS SANGUINS

Le CHU de Québec – Université Laval est désigné comme centre fiduciaire pour l'analyse de l'ensemble des échantillons sanguins. Tous les échantillons reçus au

laboratoire du centre fiduciaire sont analysés sur une base quotidienne, pendant les jours ouvrables, soit du lundi au vendredi, à l'exception des jours fériés.

Dans le but d'assurer la meilleure spécificité et la meilleure sensibilité possible pour les maladies dépistées par le Programme, le centre fiduciaire peut procéder à une série d'analyses sur le même prélèvement, dites de première ou de seconde intention. Des algorithmes permettent de faciliter l'interprétation des résultats. De plus, des procédures opératoires normalisées sont élaborées et mises à jour régulièrement par le laboratoire pour que les analyses soient réalisées selon les plus hautes normes de qualité.

Les techniques d'analyse varient selon la maladie dépistée. Elles sont mentionnées dans le Répertoire de procédures suprarégionales de biologie médicale accessible en ligne sur le site Web du MSSS.

3.3 L'INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS

Plusieurs tests peuvent être réalisés avant que le résultat du dépistage soit validé. Les figures 1 et 2 résument les différentes étapes menant aux résultats finaux des tests de dépistage. Parfois, à l'étape du dépistage, le centre fiduciaire peut demander un deuxième prélèvement. C'est notamment le cas lorsque la qualité ou la quantité de l'échantillon est insuffisante.

3.3.1 Un résultat normal

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

Plusieurs maladies testées comportent des variantes bénignes ou asymptomatiques qui peuvent être découvertes de manière fortuite au moment du dépistage et pour lesquelles aucun suivi médical n'est requis. Le dépistage peut aussi révéler d'autres anomalies qui ne sont pas liées aux maladies dépistées et qui ne sont pas significatives sur le plan clinique. Ces résultats sont considérés comme normaux et ils ne sont pas divulgués.

3.3.2 Un résultat anormal

Les résultats considérés comme anormaux réfèrent aux situations suivantes :

- le résultat est indéterminé, soit qu'il est difficile à interpréter, soit que les valeurs obtenues paraissent aberrantes, c'est-à-dire hors de la plage des valeurs possibles, et l'échantillon doit être analysé une deuxième fois;
- le dépistage est positif pour une maladie ciblée par le Programme selon les valeurs seuil établies par le centre fiduciaire;
- le résultat est anormal pour une maladie qui n'est pas ciblée par le Programme, mais pour laquelle le laboratoire de dépistage estime qu'une évaluation clinique de l'enfant serait indiquée (voir section 5.3.2.3).

Si le résultat initial est indéterminé, une deuxième analyse est faite sur l'échantillon initial et, selon les données de cette deuxième analyse, le résultat peut être normalisé, considéré comme positif ou demeurer indéterminé. S'il est considéré comme positif, une référence pour obtenir une confirmation diagnostique est faite. Si le résultat demeure indéterminé, une demande pour un deuxième prélèvement suivra.

Dans tous les cas où le résultat du dépistage s'avère positif, le centre fiduciaire valide le résultat. Pour ce faire, il refait l'analyse en adoptant une approche plus précise (changement de méthode ou interprétation plus large des résultats). De plus, pour certaines des maladies dépistées, un test de seconde intention (2nd tier test) peut être effectué; il fait appel à une méthode indépendante du test de dépistage initial ou mesure d'autres métabolites. Les tests de validation sont réalisés à partir d'un second poinçon sur le prélèvement initial, ce qui limite les délais et les inconvénients pour les parents et l'enfant. Les tests de validation sont sous la responsabilité du centre fiduciaire et ont pour but de réduire le nombre de faux positifs.

Lorsque les résultats considérés comme positifs ont été validés, le médecin biochimiste ou le biochimiste clinique du centre fiduciaire dirige le nouveau-né vers un centre hospitalier spécialisé, en vue d'obtenir une évaluation diagnostique et une prise en charge éventuelle, si le diagnostic est confirmé. Un professionnel du centre fiduciaire communique également avec les parents pour les informer du résultat (voir la section 4.6.3.3). Les centres de référence qui s'occupent des nouveau-nés ayant obtenu des résultats positifs au test de dépistage sont présentés plus bas.

3.3.3 La reprise d'un prélèvement

Devant un prélèvement jugé non conforme ou dont le résultat est indéterminé, le médecin biochimiste ou le biochimiste clinique peut demander une reprise de prélèvement. Cette demande peut concerner un premier prélèvement ou un prélèvement subséquent si les résultats restent indéterminés.

Un prélèvement peut être jugé non conforme selon les critères déterminés par le laboratoire. Les critères de non-conformité du prélèvement concernent la qualité des renseignements fournis, l'âge du nouveau-né au moment du prélèvement, la qualité et la quantité de l'échantillon fourni, certains états pathologiques ou nutritionnels de l'enfant ainsi que toute autre raison justifiée par le médecin biochimiste ou le biochimiste clinique du centre fiduciaire.

La procédure de reprise de prélèvement consiste à joindre les parents par téléphone pour demander un nouveau prélèvement sanguin. Les parents sont alors dirigés vers le centre où l'enfant est né pour faire effectuer un nouveau prélèvement⁷. À la suite de l'appel téléphonique, une lettre qui rappelle la marche à suivre est envoyée aux parents par la poste par le centre fiduciaire. Le centre fiduciaire fournit aux parents concernés les documents nécessaires pour le deuxième prélèvement. Le centre où l'enfant est dirigé doit s'assurer que le prélèvement est réalisé, puis envoyé sans délai au laboratoire de dépistage. Le biochimiste clinique ou médecin biochimiste peut aussi demander au médecin traitant de l'information sur l'état du patient qui sera utile pour l'interprétation des résultats de dépistage. Un professionnel de la santé du laboratoire demeure disponible pour répondre aux questions des parents. Si la reprise du prélèvement n'est pas transmise au laboratoire, un rappel par téléphone ou par écrit est fait aux parents.

⁷ Il peut aussi s'agir d'un établissement situé près du lieu de résidence de l'enfant si l'échantillon initial a été prélevé dans un établissement éloigné du lieu de résidence.

3.3.4 La référence pour la confirmation diagnostique

Les professionnels du centre fiduciaire s'assurent que tous les nouveau-nés qui requièrent une prise en charge médicale après le test de dépistage sont dirigés sans tarder vers un centre de référence.

Lorsque le résultat du dépistage est positif, l'enfant est orienté vers un centre de référence en vue d'obtenir une évaluation diagnostique. La personne mandatée par le centre fiduciaire établit un premier contact, par téléphone et par écrit, avec les parents concernés pour les informer du résultat. Ils sont alors prévenus qu'un responsable du centre de référence communiquera avec eux sous peu pour fixer un rendez-vous. En parallèle, le centre fiduciaire informe, par téléphone et par écrit, le centre de référence en vue d'obtenir une évaluation diagnostique et une prise en charge de l'enfant.

Dès qu'il est prévenu par le centre fiduciaire, le centre de référence communique sans tarder avec les parents pour leur fixer un rendez-vous dans le but d'entamer l'évaluation diagnostique, selon le protocole de prise en charge initiale et de confirmation du diagnostic établi, le cas échéant⁸.

3.3.5 Conditions potentiellement identifiables et découvertes fortuites

Si le résultat est anormal pour une maladie qui n'est pas ciblée par le Programme, mais pour laquelle le laboratoire de dépistage estime qu'une évaluation clinique de l'enfant serait indiquée, deux scénarios sont possibles : il peut s'agir soit de conditions potentiellement identifiables, soit de découvertes fortuites.

A. Conditions potentiellement identifiables

Certaines conditions non ciblées par le Programme, pour lesquelles il n'existe pas d'algorithme de dépistage visant à déterminer les cas à référer, peuvent néanmoins être détectées par les marqueurs biologiques utilisés pour dépister les maladies ciblées. Il y a deux scénarios possibles pour qu'un nouveau-né avec une condition potentiellement identifiable soit vu par un centre de référence :

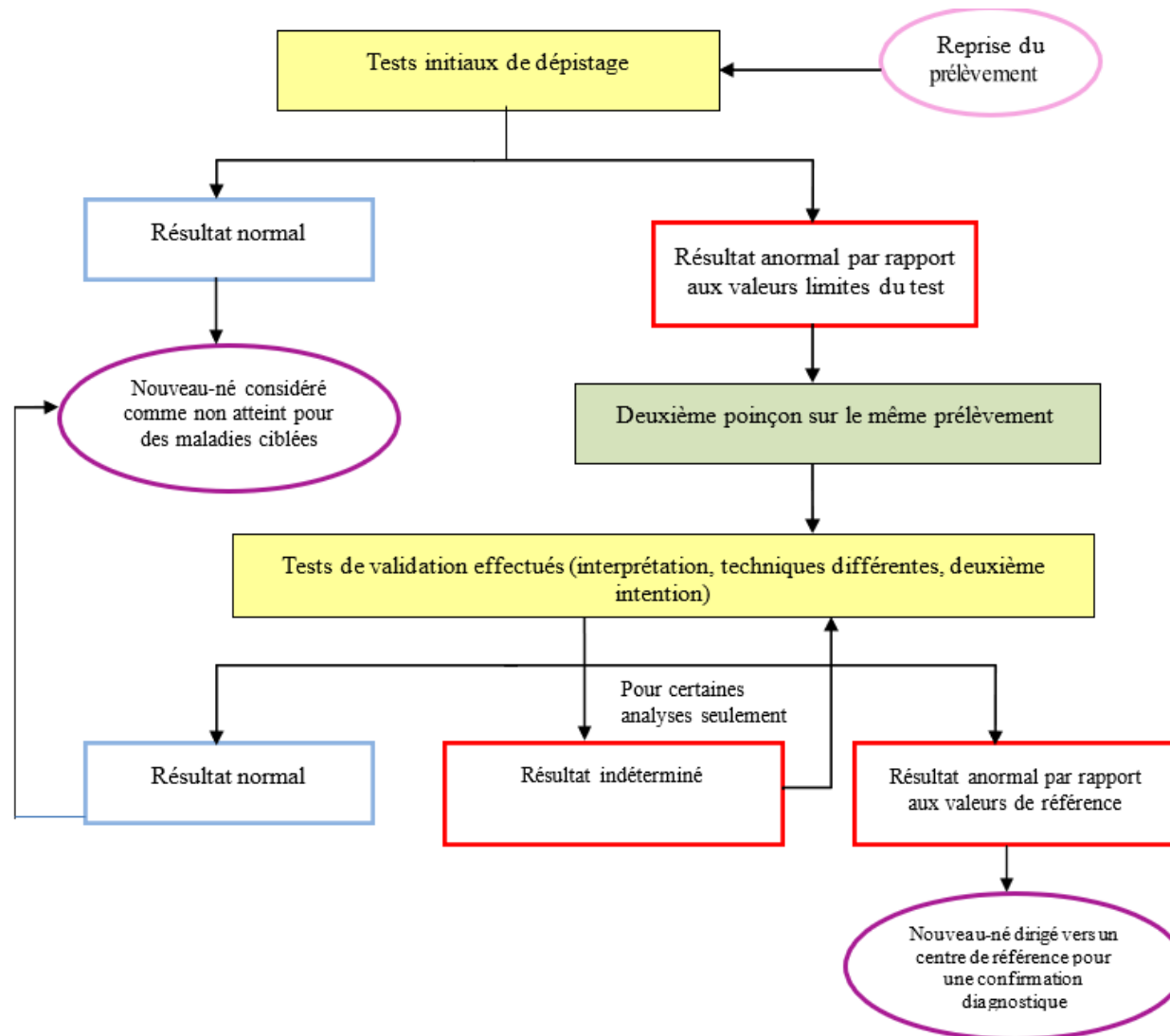
1. Le test de dépistage du nouveau-né remplit les critères de référence pour une maladie ciblée, et l'enfant sera dirigé vers un centre de référence pour cette raison. Cependant, il s'agit en fait d'un résultat « faux positif » pour la maladie ciblée, et il s'avérera plutôt que le nouveau-né a une condition potentiellement identifiable avec laquelle la maladie ciblée partage un ou des marqueurs biologiques.
2. Le test de dépistage du nouveau-né ne remplit pas les critères de référence pour une maladie ciblée. Toutefois, un ou plusieurs marqueurs biologiques utilisés pour ces maladies peuvent être suffisamment anormaux pour que le laboratoire de dépistage suspecte une condition potentiellement identifiable et recommande une évaluation clinique. L'enfant pourrait alors être signalé au centre de référence.

⁸ Cette information est accessible sur la page Web du Programme et est destinée aux professionnels de la santé : <https://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/perinatalite/depistage-neonatal/>

B. Découvertes fortuites

Certaines conditions ne sont pas a priori identifiables par les marqueurs biologiques utilisés pour les maladies ciblées, mais elles peuvent être détectées par hasard lors de procédures de validation des appareils ou au cours de la mise au point de nouveaux tests faisant appel à des marqueurs plus étendus. Dans le cas d'un nouveau-né présentant des marqueurs biologiques non associés à des maladies ciblées, mais suffisamment anormaux, le laboratoire de dépistage pourrait recommander une évaluation clinique. Le nouveau-né serait alors signalé au centre de référence. Dans tous les cas, l'enfant doit être évalué par le centre de référence, mais seuls les cas référés sont soumis à des normes de délais d'évaluation et de prise en charge. En revanche, le formulaire de confirmation diagnostique doit être retourné au laboratoire de dépistage, tant pour les cas référés que pour les cas signalés. Les informations qu'il contient sont utiles pour déterminer si des ajustements doivent être faits aux algorithmes de dépistage.

Figure 1 – Schéma des tests de dépistage sanguin réalisés au centre fiduciaire



3.3.5.1 *Le statut de porteur des anomalies de l'hémoglobine*

Les technologies utilisées pour dépister les anomalies de l'hémoglobine ciblées par le Programme permettent parfois de découvrir le statut de porteur ou d'hétérozygotie du nouveau-né. Les anomalies de l'hémoglobine ciblées par le Programme étant autosomiques récessives (voir l'annexe III), l'enfant porteur ne sera pas malade et il ne risquera pas plus que les autres enfants de le devenir.

Le statut de porteur pour une maladie autosomique récessive ne représente pas de risque pour la santé. Cette information n'est donc pas liée à l'objectif du Programme de dépistage sanguin, c'est-à-dire offrir un traitement avant l'apparition des premiers symptômes afin de limiter le risque de séquelles occasionnées par la maladie. Aussi, cette information n'est pas divulguée d'emblée aux parents, car elle est considérée comme un résultat normal dans le cadre du PQDNS.

Cette information peut cependant être pertinente pour des questions de choix de reproduction pour l'enfant une fois devenu adulte ou pour sa famille. Les seules personnes qui peuvent obtenir cette information sont les parents de l'enfant, l'enfant lui-même, s'il est âgé de 14 ans ou plus, et le médecin traitant de celui-ci. La marche à suivre pour obtenir le résultat obtenu par l'enfant est décrite à l'annexe IV.

3.3.5.2 *Le statut de porteur de la fibrose kystique*

Le protocole de dépistage de la fibrose kystique prévoit un premier test biochimique (Trypsine immunoréactive, TIR). Lorsque ce test est positif (TIR élevé), un test génétique est fait à partir du même prélèvement initial. Lors de l'analyse génétique faite dans le cadre du dépistage, il est possible qu'une seule mutation soit identifiée dans le gène associé à la fibrose kystique. Dans ce cas, si l'enfant a une TIR élevée sur un deuxième prélèvement, le centre fiduciaire le dirigera vers une évaluation diagnostique. Si l'évaluation diagnostique permet de conclure que l'enfant n'est pas atteint (test à la sueur considéré comme normal), il pourrait alors être uniquement porteur d'une mutation de la fibrose kystique, sans être atteint de la maladie. Par ailleurs, le protocole de dépistage n'inclut que les mutations les plus fréquentes du gène de la fibrose kystique. Il est donc possible qu'un nouveau-né soit porteur d'une mutation qui ne peut pas être identifiable par le Programme.

Par conséquent, l'information sur le statut de porteur ne sera divulguée secondairement qu'aux parents des nouveau-nés dont le résultat obtenu au dépistage est positif (un seul allèle du gène porte une mutation et le dosage de la TIR sur le deuxième prélèvement demeure élevé) et dont l'évaluation diagnostique permet de conclure à l'absence de la maladie. Dans ce cas, le médecin spécialiste du domaine de la fibrose kystique, à qui le nouveau-né sera confié, expliquera les conclusions de l'évaluation, à savoir s'il s'agit d'un état de porteur sain.

3.3.5.3 *Les résultats non ciblés par le Programme*

Les tests de dépistage peuvent à l'occasion révéler des anomalies qui ne sont pas liées aux maladies ciblées par le PQDNS. Il peut s'agir de la découverte fortuite de maladies cliniquement significatives, mais non ciblées par le Programme. Dans ce cas, l'enfant est dirigé par le centre fiduciaire vers un centre de référence pour une prise en charge médicale, si nécessaire.

Il est toutefois pertinent de suivre la fréquence de ces maladies parmi les cas dirigés vers les centres de référence pour une confirmation diagnostique dans le but d'ajuster les protocoles de dépistage afin de limiter la fréquence de telles trouvailles.

4 PARAMÈTRES RELATIFS À LA CONFIRMATION DIAGNOSTIQUE ET À LA PRISE EN CHARGE DANS UN CENTRE DE RÉFÉRENCE

La confirmation diagnostique et la prise en charge des enfants dont le diagnostic est confirmé s'effectuent dans les centres de référence, où ils reçoivent les services médicaux optimaux en fonction de leur condition. Les protocoles de confirmation diagnostique et de prise en charge sont disponibles sur le site [Web du MSSS](#) dans la section Professionnels de la santé (volet périnatalité).

4.1 LES CENTRES DE RÉFÉRENCE

Les professionnels des centres de référence ont la responsabilité de prendre en charge, dans un délai sécuritaire selon la maladie (voir normes spécifiques, le cas échéant), les cas que le centre fiduciaire leur confie pour une évaluation diagnostique complète. Ils doivent également assurer le suivi de ces cas selon les meilleures normes de pratique en vigueur. Les professionnels des centres de référence sont aussi appelés à collaborer avec des organismes-conseils pour la production et la mise à jour des guides de pratique ou d'évaluation en ces matières.

Les professionnels des centres de référence peuvent confier certains suivis à des professionnels d'autres établissements du réseau dans le but de faciliter l'accès aux services en région. Dans de tels cas, il est de la responsabilité du professionnel du centre de référence de soutenir, au besoin, les professionnels de l'établissement régional pour qu'ils soient en mesure d'assurer à l'enfant un suivi optimal et de transmettre les renseignements requis par le centre fiduciaire du Programme de dépistage.

4.2 LES EXAMENS DE CONFIRMATION DIAGNOSTIQUE

Comme pour le dépistage, plusieurs techniques peuvent être utilisées pour confirmer le diagnostic des maladies ciblées par le PQDNS. Il appartient aux professionnels des centres de référence de définir ces techniques et de recourir aux démarches cliniques les plus pertinentes pour confirmer le diagnostic.

De manière générale, le centre de référence choisit une ou des techniques différentes de celle utilisée pour le dépistage, ou encore des techniques plus précises pour la confirmation diagnostique. Pour la plupart des maladies, un nouvel échantillon de sang et/ou d'urine sera nécessaire. Les parents et leur enfant doivent alors se rendre au centre de référence pour qu'un nouveau prélèvement soit effectué et pour compléter les investigations. Il peut aussi être requis que le test soit fait à la mère et au père dans le but de distinguer des variantes ou d'écarter des résultats équivoques au moyen d'analyses moléculaires.

Les analyses de confirmation diagnostique sont précisées dans l'Annexe K du Répertoire des procédures suprarégionales de biologie médicale.

4.3 LA TRANSMISSION AU CENTRE FIDUCIAIRE DES DONNÉES REQUISES

Dès que les examens diagnostiques sont terminés, le médecin du centre de référence remplit le formulaire de renseignements associés au diagnostic (voir l'annexe V) et retourne celui-ci au centre fiduciaire. Le médecin du centre de référence demeure responsable du suivi auprès du centre fiduciaire lorsque le suivi de l'enfant a été confié à des professionnels relevant d'autres établissements du réseau. Il est à noter que ce formulaire est essentiel à la rétroaction des résultats et à l'appréciation de la performance du Programme.

Lorsque le parent fournit le nom du médecin traitant de l'enfant (le cas échéant), le résultat du diagnostic lui est également transmis par le centre de référence. Le détenteur de l'autorité parentale doit toutefois approuver, par écrit, cette transmission de renseignements personnels au médecin traitant.

4.4 CAS SYMPTOMATIQUES NON IDENTIFIÉS PAR LE PQDNS POUR LES MALADIES CIBLÉES (FAUX NÉGATIFS)

Il est de la responsabilité des professionnels des centres de référence d'informer le centre fiduciaire lorsque l'une des maladies ciblées par le Programme est diagnostiquée sur la base de symptômes ou de manière fortuite chez un participant dont le résultat du dépistage était négatif. Un formulaire décrivant les renseignements requis est présenté à l'annexe IV (B). L'identification de ces cas, possiblement associés à des tests de dépistage faussement négatifs, est de la plus haute importance pour optimiser la performance du programme et pour maintenir, au plus bas niveau possible, la fréquence de ces résultats non souhaités.

Pour chaque participant dirigé vers le centre de référence, ce dernier doit transmettre au CHU de Québec – Université Laval les résultats de tous les tests utilisés à l'étape de la confirmation diagnostique, notamment les résultats qui sont demandés dans les formulaires de retour de résultats diagnostiques et dans le Formulaire de déclaration de cas symptomatique non identifié par le Programme québécois de dépistage néonatal (Annexe V - B)

5 PARAMÈTRES RELATIFS AUX SYSTÈMES D'INFORMATION

Les principaux paramètres relatifs aux systèmes d'information du Programme sont décrits dans l'entente liant le MSSS et le centre fiduciaire⁹.

En vertu de cette entente, les banques de données du centre fiduciaire sont la propriété du MSSS. La gestion du système d'information est confiée au centre fiduciaire, qui s'assure de la saisie, de la validation, de l'analyse et de la transmission de l'information nécessaire aux activités du PQDNS. Il s'assure aussi de respecter les exigences de la Loi en vigueur sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels.

Les données requises pour le calcul des indicateurs qui permettent d'évaluer la performance du Programme sont décrites dans le tableau I. Ces données sont tirées du système d'information du centre fiduciaire.

⁹ Entente tripartite relative au Programme québécois de dépistage néonatal sanguin entre le ministre de la Santé et des Services sociaux du Québec, l'Agence régionale de la santé et des services sociaux de la Capitale-Nationale et le CHU de Québec.

5.1 LES MODALITÉS DE CONSERVATION ET D'ACCÈS AUX RENSEIGNEMENTS PERSONNELS

Le centre fiduciaire répond aux demandes d'accès à l'information qu'il détient, selon les paramètres de la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels en vigueur. En matière de conservation des données, les documents papier présentant des résultats normaux sont détruits au plus tard cinq ans après le test de dépistage. En revanche, l'information électronique est conservée à vie dans le système d'information, de sorte que l'accès aux résultats d'un participant est possible en cas de besoin.

Les renseignements personnels conservés par le centre fiduciaire qui en a la responsabilité sont utilisés aux fins de la gestion et de l'assurance qualité du Programme. Ils peuvent aussi être utilisés à des fins de confirmation du test ou dans le contexte de toute analyse subséquente pour la santé de l'enfant ou pour connaître son statut de porteur d'une anomalie de l'hémoglobine.

5.2 LES MODALITÉS DE CONSERVATION ET D'ACCÈS AUX ÉCHANTILLONS

Les échantillons sanguins, dont le résultat est normal, sont conservés pendant cinq ans au CHU de Québec – Université Laval. Les échantillons dont le résultat est anormal sont conservés à plus long terme, sous les conditions qui en assurent la stabilité.

Ces échantillons peuvent être utilisés pour confirmer un test de première intention, dans le contexte de toute analyse subséquente nécessaire au bénéfice de l'enfant ainsi que pour les besoins de l'assurance qualité du Programme. Ils peuvent également être rendus accessibles à la demande des parents ou dans le contexte d'une enquête du coroner.

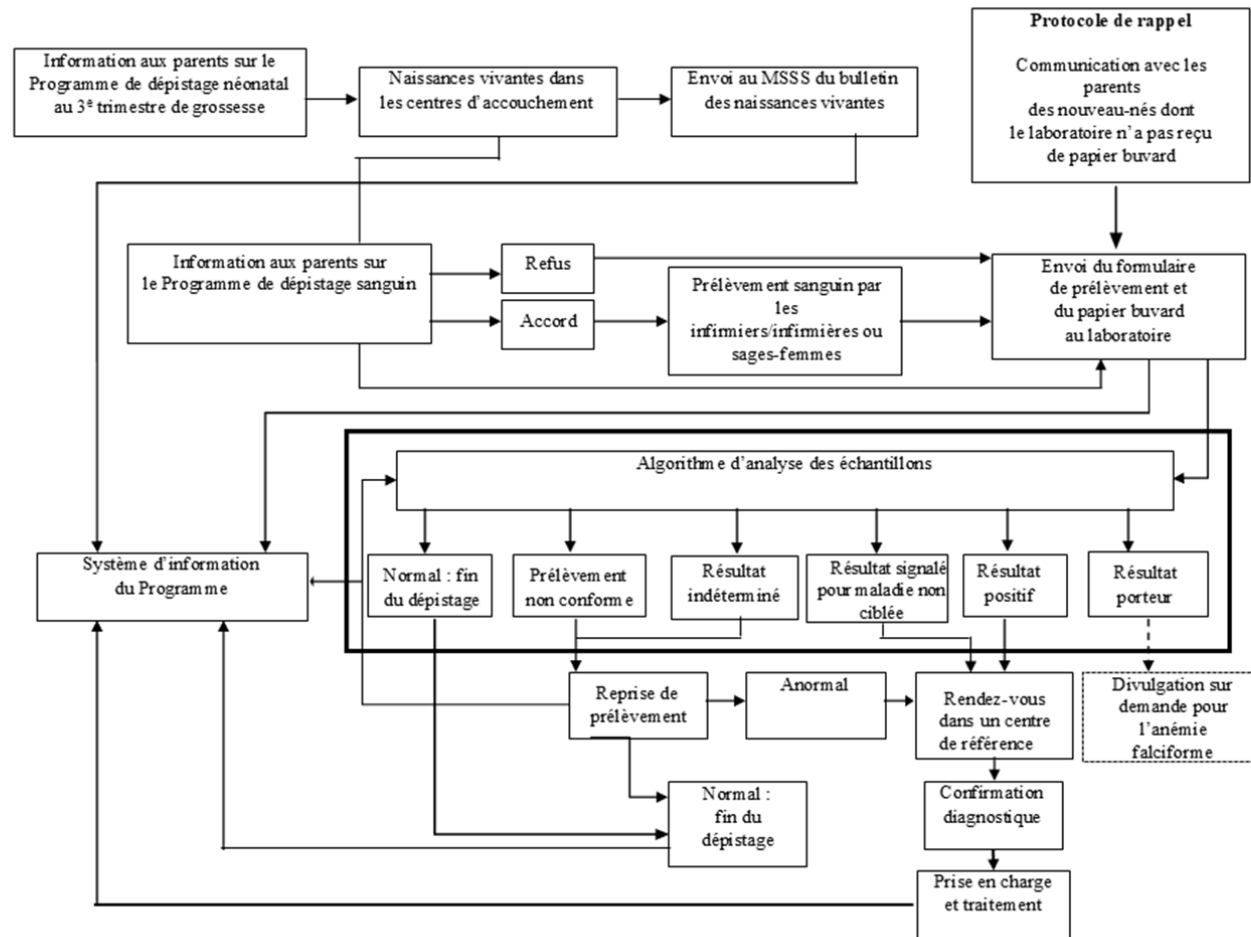
5.3 L'ACCÈS AUX ÉCHANTILLONS ET AUX DONNÉES À DES FINS DE RECHERCHE

L'accès, à des fins de recherche, aux renseignements personnels et aux échantillons, y compris pour le centre fiduciaire de Programme, est régi par les dispositions législatives et les règles éthiques en vigueur au Québec. En règle générale, le requérant doit s'assurer d'obtenir le consentement écrit des parents concernés ainsi que l'autorisation d'un comité d'éthique de la recherche reconnu. Pour que les personnes visées par les projets de recherche ne soient pas sursollicitées, le comité d'éthique du centre fiduciaire est réputé avoir compétence pour les projets s'y rapportant.

Sous certaines conditions, les renseignements personnels peuvent être rendus accessibles sans le consentement exprès des parents. Cela est possible après que le requérant a obtenu les autorisations nécessaires en vertu de la Loi sur les services de santé et de services sociaux ainsi que la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels.

La figure 2 résume les principales activités du Programme.

Figure 2 – Activités du programme



6 RÔLES DES PRINCIPAUX ACTEURS

Le bon fonctionnement du Programme repose sur une structure rigoureuse où chaque acteur exerce un rôle bien défini.

6.1 LE MSSS

Le rôle du MSSS est de définir les orientations ministérielles en matière de dépistage, de confier les mandats, d'allouer les budgets, de définir les règles à suivre et de les normaliser dans le cadre de référence. Le MSSS produit les outils d'information destinés à la population et met en place les moyens pour rendre compte de la performance du Programme. Le cas échéant, le MSSS adopte les mesures nécessaires pour corriger les écarts par rapport aux normes ou au cadre de référence.

6.2 SANTÉ QUÉBEC

Santé Québec est responsable de la gestion des opérations du réseau de la santé et des services sociaux en lien avec le PQDNS, afin d'assurer l'atteinte des cibles du programme.

6.3 LES CONSEILLERS

Différents partenaires jouent un rôle-conseil auprès du MSSS. Mandaté par le MSSS, le **Comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin** réunit divers experts des centres fiduciaires et des centres de référence, afin de le conseiller sur l'évolution et l'optimisation du Programme. Ce comité joue un rôle clé dans l'adoption des meilleures pratiques et l'amélioration de la performance de celui-ci. Il est également impliqué dans son évaluation, la détermination des maladies nécessitant un avis des organismes-conseils, ainsi que l'établissement des conditions optimales pour le dépistage de nouvelles maladies. De plus, le comité consultatif peut être appelé à contribuer à la planification et à l'exécution des travaux au sein du réseau, notamment lors de l'ajout de nouvelles maladies au Programme. Il joue aussi un rôle dans la mise à jour du cadre de référence. Le MSSS s'appuie également sur le comité consultatif pour l'adoption et la révision des formulaires utilisés dans le cadre du dépistage néonatal.

L'Institut national d'excellence en Santé et Services sociaux (INESSS) et l'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ) agissent comme organismes-conseils pour l'évaluation de la pertinence et de la performance du dépistage néonatal, y compris les technologies utilisées et les différentes maladies ciblées. L'INESSS mène une veille scientifique pour suivre l'évolution des technologies de dépistage et identifier les maladies pouvant être ajoutées au Programme.

6.4 LES DIVERS CENTRES

6.4.1 Le centre fiduciaire

À la suite d'une entente conclue entre le MSSS et le CHU de Québec – Université Laval, tous les échantillons sanguins du Québec y sont envoyés quotidiennement pour analyse.

Les responsabilités du centre fiduciaire sont décrites dans l'entente administrative qui lie le centre au MSSS.

Par exemple, il est attendu que le centre fiduciaire fournisse au MSSS un rapport annuel couvrant la période allant du 1^{er} janvier au 31 décembre de l'année précédente. Ce rapport doit permettre de documenter les indicateurs décrits dans le tableau I. Le rapport doit aussi décrire les activités d'assurance qualité exercées pendant la période, les préoccupations ou problématiques particulières devant être portées à l'attention du MSSS ainsi que les correctifs appliqués ou à prévoir pour améliorer la qualité et la performance du Programme.

Étant en lien direct avec les centres d'accouchement et les centres de référence, le centre fiduciaire est en mesure de s'assurer que toutes les étapes du dépistage se déroulent bien. Il contribue aussi à la gestion du Programme par sa connaissance approfondie des paramètres du dépistage. Cette connaissance lui confère la capacité à déceler les situations qui méritent une attention particulière ou une intervention préventive ou correctrice.

6.4.2 Les centres d'accouchement

Chaque centre d'accouchement désigne un répondant pour le Programme. Il appartient à ces centres de mobiliser les ressources nécessaires pour l'accomplissement des activités de dépistage dans chacune des installations concernées, notamment :

- la gestion du matériel d'information;
- la formation continue des professionnels de l'établissement pour qu'ils puissent expliquer aux parents comment participer au Programme selon les paramètres décrits dans le cadre de référence;
- la gestion des formulaires de prélèvement;
- les prélèvements conformes aux exigences prescrites dans le Guide de pratique pour le dépistage sanguin, pour les nouveau-nés dont les parents ont consenti au dépistage;
- l'envoi des échantillons dans les délais requis;
- la transmission confidentielle et complète des renseignements personnels requis pour les activités et l'évaluation du Programme;
- l'inscription de toutes les naissances survenues dans l'installation.

Il relève de la responsabilité du centre d'accouchement d'exécuter toute reprise de prélèvement dans les délais requis, et selon les instructions, en dirigeant le parent vers l'unité ou le service approprié en fonction de la condition de l'enfant (par exemple, le département d'obstétrique ou de pédiatrie, le centre de prélèvement).

Une circulaire administrative du MSSS précise davantage les rôles et les responsabilités des centres d'accouchement à l'égard des différentes activités du Programme. De l'information supplémentaire est aussi disponible sur le site [Web du CHU de Québec](#).

6.4.3 Les centres de référence

Les centres de référence pour la prise en charge des nouveau-nés selon les maladies ou groupes de maladies dépistées par le PQDNS sont présentés dans le tableau suivant :

	Centre universitaire de santé McGill : Hôpital de Montréal pour enfants	Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine	Centre hospitalier universitaire de Québec – Université Laval	CIUSSS de l'Estrie – Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke	CIUSSS de l'Est de Montréal Hôpital Maisonneuve-Rosemont	CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean	Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent (Hôpital de Rimouski)	Centre intégré de santé et de services sociaux de l'Abitibi-Témiscamingue (Hôpital de Rouyn-Noranda)
Maladies métaboliques	x	x	x	x				
Tyrosinémie de type 1	x	x	x	x		x		
Maladies endocriniennes	x	x	x	x				
Anomalies de l'hémoglobine	x	x	x	x	x			
Fibrose kystique	x	x	x	x		x	x	x
Amyotrophie spinale	x	x	x					
Syndrome d'immunodéficience combinée sévère	x	x	x	x				

Tableau 1 : Centres de références

Chaque centre de référence désigne un répondant pour le Programme. Celui-ci fait aussi le lien avec chacun des départements du centre qui doit être mis à contribution. Il appartient au centre de référence de mobiliser les ressources nécessaires pour l'accomplissement des activités du dépistage, décrites à la section 6.1, ainsi qu'à la réalisation des activités suivantes :

- la transmission, au centre fiduciaire concerné, des résultats de confirmation diagnostique des enfants dirigés vers un centre de référence, au moyen du formulaire transmis à cette fin par le centre fiduciaire;
- la transmission de toute l'information requise pour l'évaluation et l'amélioration continue de la performance du PQDNS, notamment l'identification des participants pour lesquels l'une des maladies ciblées sera diagnostiquée malgré un résultat de dépistage négatif (faux négatif).

6.4.4 Critères de désignation pour les centres de référence

Pour être reconnu comme centre de référence pour les cas identifiés pour une maladie dépistée par le PQDNS, le centre doit répondre à toutes les exigences suivantes :

1. Être une clinique spécialisée pour la maladie, destinée à une clientèle pédiatrique.
2. Avoir une personne-ressource désignée, joignable en tout temps entre 8 h et 21 h, 7 jours sur 7, pour recevoir les appels et l'information sur les cas référés.
3. Être en mesure d'évaluer tous les enfants dirigés vers le centre dans les délais fixés par le PQDNS, et ce, en suivant le protocole de confirmation diagnostique et de prise en charge initiale défini par le Programme :
 - a. être en mesure de transmettre le résultat de l'évaluation à la famille dans les délais établis selon la maladie;

- b. être en mesure de donner les explications nécessaires à la famille au sujet du résultat, et le cas échéant, d'annoncer le diagnostic à la famille selon les lignes directrices en vigueur;
 - c. si indiquée, être en mesure de débiter la prise en charge dans les 24-48 h suivant le diagnostic, en appliquant le protocole de prise en charge initiale qui sera établi par le PQDNS.
- 4. Être en mesure d'assurer le suivi et la prise en charge longitudinale des enfants atteints selon les normes de pratique en vigueur.
 - 5. Être en mesure de retourner au centre fiduciaire, dans les délais demandés, le formulaire de confirmation diagnostique dûment complété, y compris pour les nouveaux cas dont le suivi a été confié à un autre établissement.

Pour les maladies pour lesquelles ce critère s'applique, il est essentiel d'avoir accès à un conseil génétique (sur place ou à distance). Ce service doit être offert dans les trois mois suivants le diagnostic pour la famille d'un enfant atteint, et dans un délai raisonnable pour la famille d'un enfant évalué après un dépistage néonatal positif, mais finalement identifié comme porteur non atteint.

La figure 3 présente l'environnement organisationnel du PQDNS.

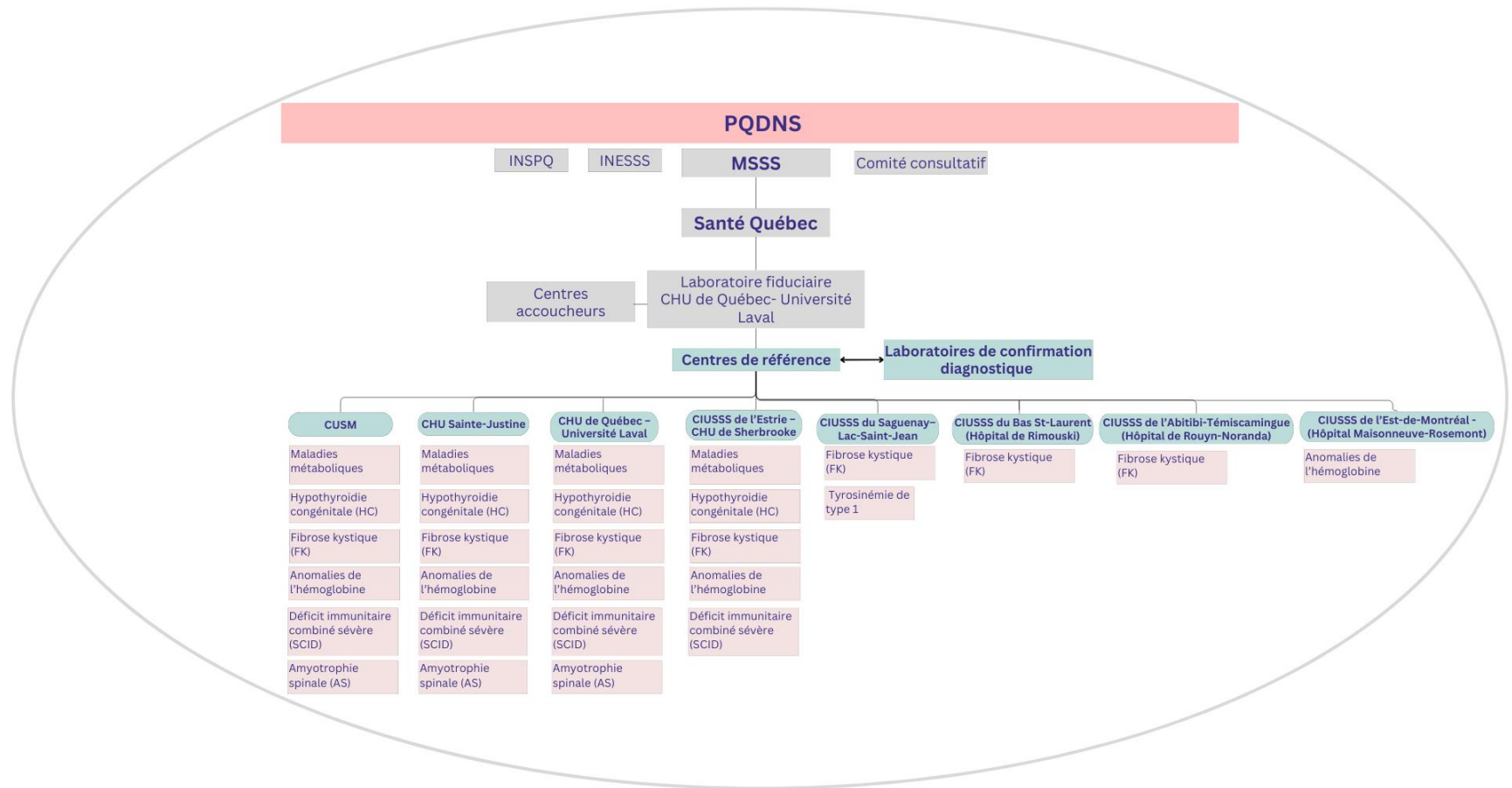


Figure 3 – Environnement organisationnel du programme

7 ASSURANCE QUALITÉ : OBJECTIFS, NORMES ET EXIGENCES DU PROGRAMME

Le tableau suivant décrit les normes et les exigences que les centres d'accouchement, les centres fiduciaires et les centres de référence du PQDNS doivent remplir. Il présente également les mécanismes prévus pour limiter les écarts, le cas échéant. Les normes sont des indicateurs pour lesquels des cibles sont fixées, alors que les exigences sont plutôt des procédures à respecter. Les normes et les exigences servent d'assises au processus d'évaluation et de rétroaction en continu du Programme. Le centre fiduciaire transmet annuellement, à chaque centre participant, les résultats de sa propre performance au regard de ces normes, ainsi que ceux de l'ensemble des centres rattachés. Les exigences sont décrites dans les circulaires que le MSSS adresse aux centres. Le centre fiduciaire peut, au besoin, rappeler ces exigences aux centres participants. La première intervention a donc lieu au sein même de ces centres rattachés, qui sont informés par le centre fiduciaire d'éventuels écarts par rapport aux normes ou aux exigences. Il est attendu d'eux qu'ils prennent les mesures nécessaires pour corriger ces écarts.

Lorsqu'un écart important et persistant par rapport à une norme ou à une exigence est constaté, c'est le MSSS qui intervient. Le responsable du Programme au MSSS interpelle alors la direction du centre en cause qui n'aurait pas apporté les ajustements nécessaires pour corriger les écarts. Si, après cette intervention, le centre n'apporte toujours pas les changements qui s'imposent, le MSSS peut mandater un ou des experts pour procéder à un audit au sein du centre. Ce mandat consiste à déterminer les correctifs nécessaires et à convenir, avec le centre, d'un plan de mise à niveau à l'aide d'un échéancier précis. Le MSSS s'assure alors auprès de la direction du centre que ce plan est mis en œuvre selon l'échéancier prévu et que les écarts sont corrigés. Enfin, le MSSS divulgue à l'intention de la population du Québec un rapport décrivant la performance du Programme ainsi que les mesures adoptées pour corriger les écarts par rapport aux normes et aux exigences ainsi que les solutions possibles à mettre en place.

Le tableau suivant résume les objectifs du PQDNS, les normes à atteindre ainsi que les exigences à remplir. Les renseignements nécessaires au calcul des normes, ainsi que les indicateurs, sont accessibles à partir des systèmes d'information des centres fiduciaires, lesquels sont mandatés pour produire ces indicateurs au moment du rapport annuel.

Tableau 2 – Objectifs, normes, exigences et indicateurs du programme

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
1. Offrir le dépistage aux parents de tous les nouveau-nés du Québec	1.1. La participation au dépistage est offerte en centre d'accouchement à 100 % des parents des nouveau-nés du Québec.	Un formulaire de prélèvement sanguin est acheminé par le centre d'accouchement au centre fiduciaire pour tout nouveau-né du Québec pour lequel le centre est mentionné à titre de lieu de la naissance. Sur le formulaire de prélèvement sanguin, l'infirmière coche la décision du parent quant à la participation au dépistage. Lorsque les parents acceptent le dépistage, l'échantillon sanguin du nouveau-né imprègne le papier buvard qui est inclus dans le formulaire de prélèvement, selon les exigences décrites par le <i>Guide de pratique pour le dépistage néonatal sanguin, destiné aux infirmières en périnatalité et aux sages-femmes</i>. Lorsque le dépistage est refusé, le papier buvard non imprégné du sang du nouveau-né est aussi acheminé vers le centre fiduciaire, toujours selon les exigences décrites dans le <i>Guide de pratique pour le dépistage néonatal sanguin, destiné aux infirmières en périnatalité et aux sages-femmes</i>.	Offre du dépistage (norme : 100 %) Nombre de nouveau-nés pour lesquels le centre fiduciaire (sanguin) a reçu du centre d'accouchement un formulaire de prélèvement sanguin sur lequel est cochée la décision du parent/nombre total de nouveau-nés admissibles au Programme déclaré dans le centre d'accouchement (unités d'analyse : centres d'accouchement, province). Note : En l'absence d'un formulaire de prélèvement sanguin acheminé vers le centre fiduciaire pour un nouveau-né admissible, la participation au Programme de dépistage est réputée non offerte pour cet enfant. Les enfants décédés avant l'offre de test seront exclus de ce calcul et considérés dans les refus documentés.
	1.2. La participation au dépistage est offerte par l'établissement qui reçoit d'un centre d'accouchement un nouveau-né pour lequel le centre d'accouchement l'informe que le dépistage n'a pas encore été offert. Le dépistage est offert par l'établissement à 100 % des nouveau-nés transférés d'un centre d'accouchement avant le dépistage.	Lorsqu'un nouveau-né est transféré d'un centre d'accouchement vers un autre établissement avant que le prélèvement pour le dépistage sanguin ait été effectué, le centre d'accouchement en informe l'établissement qui reçoit le nouveau-né transféré et l'infirmière du centre d'accouchement remplit la section du formulaire de prélèvement sanguin prévue à cette fin. En l'absence d'un formulaire de prélèvement reçu du centre d'accouchement au centre fiduciaire, le centre d'accouchement est réputé ne pas avoir transmis l'information à l'établissement « receveur » indiquant que le dépistage n'a	Offre du dépistage sanguin après transfert (norme : 100 %). Nombre de nouveau-nés transférés à l'établissement par un centre d'accouchement avant que le prélèvement sanguin pour le dépistage ait été effectué et pour lesquels un formulaire de prélèvement sanguin sera reçu de l'établissement qui reçoit le transfert/nombre total de nouveau-nés admissibles qui sont reçus à l'établissement avant que le prélèvement sanguin pour le dépistage ait été effectué par le centre d'accouchement (unité d'analyse : centres qui reçoivent les nouveau-nés

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
		Pas été effectué pour ce nouveau-né. L'établissement qui est informé que le dépistage n'a pas été offert à un nouveau-né transféré d'un centre d'accouchement est responsable de procéder lui-même à l'offre du dépistage sanguin selon les paramètres du <i>Guide de pratique pour le dépistage sanguin</i>.	transférés des centres d'accouchement).
	1.3. Aucun centre d'accouchement ne maintient un taux de participation au dépistage sanguin en écart de 10 points ou plus sous la moyenne provinciale.		Participation au dépistage sanguin (norme : écart par rapport à la moyenne provinciale de moins de 10 points de pourcentage) Nombre de nouveau-nés pour lesquels un échantillon sanguin est reçu au centre fiduciaire/nombre total de nouveau-nés admissibles au programme (unités d'analyse : centres d'accouchement, province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	1.4. Le consentement verbal explicite au dépistage sanguin est recueilli avant le prélèvement auprès de 100 % des parents de nouveau-nés admissibles au programme. 1.5. Une séance de counseling est offerte par le centre d'accouchement à 100 % des parents qui refusent le dépistage sanguin du nouveau-né.	L'information élaborée par le Ministère à l'intention des parents : ○ satisfait aux exigences des outils d'aide à la décision; ○ est offerte sous divers formats (écrit, verbal) et différentes plates-formes (site Web, dépliants, etc.) adaptés aux contextes de la périnatalité, de la clientèle ethnoculturelle et de la clientèle à faible niveau de littératie et de numératie. Les gestionnaires des centres d'accouchement s'assurent que leurs professionnels satisfont aux exigences décrites dans le <i>Guide de pratique pour le dépistage sanguin</i> en matière d'information à transmettre avant le prélèvement sanguin ou en cas de refus du dépistage.	Décision recueillie auprès des parents (norme : 100 %) • proportion des parents interrogés qui se déclarent satisfaits de l'information reçue au sujet du dépistage; • proportion des parents interrogés qui déclarent avoir exprimé verbalement leur consentement au dépistage offert pour leur enfant; • proportion des parents interrogés qui déclarent que la possibilité de refuser le dépistage leur a été offerte; • proportion des parents qui ont refusé le dépistage et qui déclarent qu'une séance de counseling leur a été offerte lors de leur séjour au centre d'accouchement. (Au moyen d'un sondage; unité d'analyse : province, échantillonnage permettant une analyse par territoire de CISSS/CIUSSS.)
2. Optimiser la qualité des échantillons	2.1. ≥ 90 % des premiers échantillons reçus au centre fiduciaire ont été prélevés dans la période cible, soit entre 24 et 48 heures de vie. 2.2. ≥ 99 % des premiers échantillons reçus au centre fiduciaire ont été prélevés entre 24 et 72 heures de vie. 2.3. La proportion des prélèvements avant 24 heures de vie qui ne sont pas suivis par un nouveau prélèvement dans la période entre 24 et 72 heures de vie demeure inférieure à 5/1000.	La période cible pour le prélèvement est de 24 à 48 heures de vie. Advenant un départ du centre d'accouchement avant 24 heures de vie, un rendez-vous doit être planifié par le centre et convenu avec les parents pour qu'un prélèvement puisse être effectué dans la période cible, mais un premier prélèvement doit quand même être effectué avant le départ du centre d'accouchement. Exceptionnellement, advenant qu'un prélèvement dans la période cible soit impossible (pratique de sages-femmes à domicile, parents non disponibles, etc.), il doit être effectué avant 72 heures de vie.	Premiers échantillons sanguins prélevés en période optimale (norme 2.1 : 90 %) Premiers échantillons sanguins prélevés entre 24 et 72 heures de vie (norme 2.2. : 99 %) Nombre de nouveau-nés dont l'âge au premier prélèvement est compris entre 24 et 48 heures de vie (norme 2.1.) ou entre 24 et 72 heures de vie (norme 2.2.)/nombre total de nouveau-nés pour lesquels un premier échantillon est reçu au centre fiduciaire (centres d'accouchement et province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
		Les gestionnaires des centres d'accouchement s'assurent que leurs professionnels satisfont aux exigences décrites dans le <i>Guide de pratique pour le dépistage sanguin</i> en matière de collecte et d'envoi de l'échantillon au centre fiduciaire.	Premiers échantillons prélevés de manière trop précoce (norme 2.3. : moins de 5/1000) Nombre de prélèvements avant 24 heures de vie qui ne sont pas suivis par un nouveau prélèvement dans la période entre 24 et 72 heures de vie/nombre total de premiers prélèvements reçus au centre fiduciaire.
			Âge au prélèvement: Nombre de nouveau-nés dont l'échantillon a été prélevé : • à moins de 24 heures de vie; • de 24 heures à moins de 48 heures de vie; de 48 à moins de 72 heures de vie (période optimale); • de 72 heures à moins de 8 jours de vie; de 8 jours à moins de 20 jours de vie; • à 20 jours de vie ou plus. (Unités d'analyse : centres d'accouchement et province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	2.4 ≥ 99 % des premiers échantillons reçus au centre fiduciaire sont considérés comme analysables, soit de qualité suffisante pour en faire l'analyse (aucun besoin de reprendre le prélèvement).		Premiers échantillons analysables (norme : 99 %) Nombre de premiers échantillons reçus au centre fiduciaire qui sont considérés comme étant de qualité suffisante pour en faire l'analyse (aucun besoin de reprise du prélèvement)/nombre total de premiers échantillons reçus (unités d'analyse : centres d'accouchement, province).
	2.5. ≥ 98 % des premiers échantillons reçus au centre fiduciaire sont accompagnés des renseignements nécessaires pour en faire l'analyse et interpréter le résultat (aucun besoin de communiquer avec le centre d'accouchement ou les parents en raison d'information manquante).		Premiers échantillons avec renseignements suffisants (norme : 98 %) Nombre de premiers échantillons reçus au centre fiduciaire pour lesquels les renseignements nécessaires sont présents (aucun besoin de communiquer avec les parents ou le centre d'accouchement)/nombre total de premiers échantillons reçus au centre fiduciaire (unités d'analyse : centres d'accouchement, province).
	2.6. ≥ 90 % des deuxièmes échantillons demandés par le centre fiduciaire en raison d'un premier échantillon non analysable sont reçus au centre fiduciaire.	Le responsable du centre fiduciaire en cause décrit les conditions à respecter pour le deuxième échantillon, au bénéfice de la personne qui fera le deuxième prélèvement, soit le professionnel de la santé du centre d'accouchement.	Deuxièmes échantillons reçus après premier échantillon non analysable (norme : 90 %) Nombre de deuxièmes prélèvements reçus au centre fiduciaire après un premier échantillon non analysable/nombre total de deuxièmes prélèvements demandés par le centre fiduciaire en raison d'un premier échantillon non analysable (unités d'analyse : centres d'accouchement et province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	2.7. ≥ 95 % des deuxièmes échantillons demandés par le centre fiduciaire en raison d'un résultat indéterminé sur le premier échantillon sont reçus au centre fiduciaire.		Deuxièmes échantillons reçus après premier résultat indéterminé (norme : 95 %) Nombre de deuxièmes prélèvements reçus au centre fiduciaire après un premier résultat indéterminé/nombre total de deuxièmes prélèvements demandés en raison d'un résultat indéterminé sur le premier échantillon (unités d'analyse : centres d'accouchement et province). Résultat indéterminé : le centre fiduciaire ne peut conclure « test de dépistage normal » ou « test de dépistage anormal ».
	2.8. ≥ 98 % des deuxièmes échantillons reçus au centre fiduciaire sont considérés comme étant de qualité suffisante pour être analysés.		Deuxièmes échantillons analysables (norme : 98 %) Nombre de deuxièmes échantillons reçus au centre fiduciaire de qualité suffisante pour en faire l'analyse/nombre total de deuxièmes échantillons reçus au centre fiduciaire (unités d'analyse : centres d'accouchement).
	2.9. ≥ 98 % des deuxièmes échantillons reçus au centre fiduciaire sont accompagnés des renseignements nécessaires pour en faire l'analyse et interpréter le résultat.		Deuxièmes échantillons avec renseignements suffisants (norme : 98 %) Nombre de deuxièmes échantillons reçus au centre fiduciaire pour lesquels les renseignements nécessaires sont présents/nombre total de deuxièmes échantillons reçus au centre fiduciaire (unités d'analyse : centres d'accouchement, province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	2.10.1. Le taux de demande de reprise de prélèvement (deuxième prélèvement) en raison d'un résultat indéterminé sur le premier prélèvement demeure inférieur à 10/1000 premiers échantillons. 2.10.2. Aucune reprise de prélèvement (troisième prélèvement) n'est requise en raison d'un résultat indéterminé sur le deuxième prélèvement.		Demande de reprise de prélèvement sanguin en raison d'un résultat indéterminé sur le premier prélèvement (norme : inférieur à 10/1000) Nombre de nouveau-nés pour lesquels un deuxième prélèvement sanguin est demandé en raison d'un résultat indéterminé sur le premier prélèvement/nombre total de nouveau-nés pour lesquels un premier prélèvement est analysé (unités d'analyse : centre fiduciaire). Demande de reprise de prélèvement sanguin en raison d'un résultat indéterminé sur le deuxième prélèvement (norme : aucun) Nombre de reprises de prélèvement demandé en raison d'un deuxième résultat indéterminé (calculer l'indicateur en incluant et en excluant les nouveau-nés sous hyperalimentation parentérale (HAIV)) (norme : aucun).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
3. Optimiser la performance des tests de dépistage	3.1. La sensibilité du test de dépistage atteint 99 % et la spécificité atteint 99 % pour chacune des maladies ciblées par le Programme (sauf FK). Un suivi sur plusieurs années pourrait être nécessaire pour calculer ces indicateurs lorsque la prévalence de la maladie demeure très faible. 3.2 Pour la FK, la sensibilité du test de dépistage atteint 95 % et la spécificité atteint 99,7 %.	Pour optimiser la sensibilité et la spécificité du dépistage, des algorithmes d'analyse des échantillons de même que des procédures de contrôle interne et externe sont précisés par écrit par le centre fiduciaire et sont mis à jour au besoin. Le centre fiduciaire s'assure régulièrement de leur mise en application. Le centre fiduciaire porte une attention particulière à chaque cas de faux négatif qui lui serait rapporté par les centres de référence. L'objectif est de vérifier si des ajustements au processus de dépistage ou aux algorithmes d'analyse pourraient en limiter l'occurrence, tout en maintenant un taux de référence en confirmation diagnostique à un niveau acceptable. En cas de taux de référence trop élevé vers les centres de référence ou en cas de valeur prédictive positive trop faible au regard de l'une ou de plusieurs des maladies ciblées par le Programme, le centre fiduciaire vérifie si des aménagements au processus de dépistage ou aux algorithmes d'analyse pourraient optimiser la sensibilité et la spécificité du dépistage.	Sensibilité (norme : 99 %; pour FK, norme 95 %) Nombre de participants déclarés positifs au test de dépistage et pour lesquels le diagnostic sera confirmé/nombre de participants déclarés positifs au test de dépistage et pour lesquels le diagnostic sera confirmé + nombre de participants déclarés négatifs au test de dépistage, mais pour lesquels la maladie sera quand même diagnostiquée dans les deux années suivant un dépistage négatif (pour chaque maladie ciblée). (Unité d'analyse : province). Spécificité (norme : 99 %; pour FK, norme 99,7 %) Nombre total de résultats déclarés négatifs au test de dépistage duquel est soustrait le nombre de résultats faux négatifs/nombre total de résultats déclarés négatifs au test de dépistage duquel est soustrait le nombre de résultats faux négatifs + nombre de participants déclarés positifs au test de dépistage et pour lesquels le diagnostic ne sera pas confirmé (pour chaque maladie ciblée). (Unité d'analyse : province).
	3.3 Pour chacune des maladies ciblées par le Programme, sauf FK, la valeur prédictive positive est comparable à ce qui est observé pour des programmes de dépistage ciblant cette même maladie. 3.4 Pour la FK, la valeur prédictive positive atteint au moins 10 %.	Dans son rapport annuel, le centre fiduciaire présente au comité consultatif les résultats de son appréciation et discute des ajustements qu'il recommande ou qu'il a apportés aux processus de dépistage ou aux protocoles d'analyse pour optimiser la sensibilité et la spécificité du dépistage. Le centre fiduciaire inclut dans le rapport annuel les cas symptomatiques non identifiés par le PQDNS pour lequel il a reçu le formulaire complété.	Valeur prédictive positive (norme valeur comparable aux autres programmes) Nombre de participants déclarés positifs au test de dépistage et pour lesquels le diagnostic sera confirmé/nombre de participants déclarés positifs au test de dépistage et pour lesquels le diagnostic sera confirmé + nombre de participants déclarés positifs au test de dépistage et pour lesquels le diagnostic ne sera pas confirmé (pour chaque maladie ciblée)

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	3.5. À la suite du dépistage, le taux de référence en confirmation diagnostique pour chacune des maladies ciblées par le Programme demeure inférieur à 3.5.1 FK: 10/10 000 3.5.2 AS: 2,5/10 000 3.5.3 SCID: 5/10 000 3.5.4 Anomalies de l'hémoglobine : 15/10 000 3.5.5 HC: 10/10 000 3.5.6 Maladies métaboliques: 2,5/10 000 pour chaque condition. 3.6. Le taux de référence pour maladies non ciblées par le programme demeure inférieur à 1/10 000.		Taux de référence en confirmation de diagnostic pour maladie métabolique ciblée (norme : 3,5/10 000 ou moins) Nombre de nouveau-nés référés vers un centre de confirmation diagnostique pour l'une des maladies métaboliques ciblées par le Programme/nombre total de nouveau-nés pour lesquels un résultat de test de dépistage est disponible (unité d'analyse : centre fiduciaire). Taux de référence pour maladie non ciblée (norme : 1/10 000 ou moins) Nombre de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire pour maladie non ciblée découverte fortuitement/nombre total de nouveau-nés pour lesquels un résultat de dépistage est disponible.
4. Référer en confirmation diagnostique dans les meilleurs délais	4.1. ≥ 90 % des échantillons sanguins sont reçus au centre fiduciaire à l'intérieur de 3 jours ouvrables suivant la date du prélèvement. 4.2. ≥ 97 % des échantillons sanguins sont reçus au centre fiduciaire à l'intérieur de 4 jours ouvrables suivant la date du prélèvement. 4.3. 100 % des échantillons sanguins sont reçus au centre fiduciaire à l'intérieur de 7 jours ouvrables suivant la date du prélèvement.	Le délai optimal pour la réception des échantillons sanguins au centre fiduciaire est de 2 jours ouvrables après le prélèvement.	Échantillons reçus dans les délais (norme 4.1.1. : 90 %, norme 4.1.2. : 100 %) Nombre de nouveau-nés pour lesquels l'échantillon est reçu au centre fiduciaire dans les 5 jours ouvrables (norme 4.1.1.) ou 7 jours ouvrables (norme 4.1.2.) suivant la date du prélèvement/nombre total d'échantillons reçus (unités d'analyse : centres d'accouchement et province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	4.4. ≥ 99 % des échantillons analysés par le centre fiduciaire sont classifiés dans un délai de 3 jours ouvrables (sanguins sauf anomalies de l'hémoglobine et FK), de 5 jours ouvrables (anomalies de l'hémoglobine et FK) suivant la réception des échantillons dans l'une des quatre catégories suivantes : • résultat normal (ou négatif); • référence pour confirmation diagnostique en raison d'une maladie ciblée par le Programme; • signalement pour confirmation diagnostique en raison d'une maladie non ciblée par le Programme et découverte fortuitement; • demande de reprise du prélèvement en raison d'un résultat indéterminé.	Les analyses de laboratoire sont faites quotidiennement (jours ouvrables, soit du lundi au vendredi, à l'exception des jours fériés) et au fur et à mesure de la réception des prélèvements au centre fiduciaire. Dans son rapport annuel, le centre fiduciaire présente au comité consultatif les résultats de son appréciation des causes qui expliquent tout écart observé par rapport à la norme afin de déterminer les mesures à mettre en place pour en limiter l'occurrence.	Résultats en temps optimal (norme : 99 %) Nombre de nouveau-nés pour lesquels le nombre de jours écoulés entre la date de la réception de l'échantillon au centre fiduciaire et la disponibilité du résultat de l'analyse selon l'une des quatre catégories de la norme est au maximum de 3 jours ouvrables (sauf anomalies de l'hémoglobine et FK), 5 jours ouvrables (anomalies de l'hémoglobine et FK) / nombre total d'échantillons analysables reçus au centre fiduciaire (unités d'analyse : centres fiduciaires). Résultats du dépistage Nombre de nouveau-nés dont le résultat du dépistage est classifié par le centre fiduciaire : • résultat normal; • référence en confirmation diagnostique en raison d'une maladie ciblée par le Programme; • référence en confirmation diagnostique en raison d'une maladie non ciblée par le Programme; • demande de reprise du prélèvement en raison d'un résultat indéterminé.

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	4.5. ≥ 95 % des reprises de prélèvement demandées sont reçues au centre fiduciaire dans un délai de 15 jours ouvrables suivant la demande d'échantillon. 4.5.1 Pour les anomalies de l'hémoglobine ≥ 90 % des reprises de prélèvement demandées sont reçues au centre fiduciaire dans un délai de 4 mois suivant la naissance.	Lorsqu'un nouvel échantillon est requis, le centre fiduciaire en informe le centre d'accouchement dans les 3 jours ouvrables suivant le résultat de l'échantillon précédent. Sur demande de reprise d'un échantillon par le centre fiduciaire, le centre d'accouchement, le CLSC ou le centre de prélèvement identifié par le centre fiduciaire procède au prélèvement du nouvel échantillon dans les 5 jours ouvrables suivant la demande du centre fiduciaire. Le prélèvement et le formulaire de prélèvement satisfont aux exigences décrites dans le <i>Guide de pratique pour le dépistage sanguin</i> en matière de collecte et d'envoi de l'échantillon au centre fiduciaire. Le centre fiduciaire établit la liste des centres qui refusent d'effectuer le prélèvement demandé dans un délai de 5 jours ouvrables.	Reprises de prélèvement reçues dans les délais prévus (norme : 95 %) Nombre de nouveau-nés pour lesquels le nombre de jours écoulés entre la date de demande du nouvel échantillon au centre fiduciaire et la date de réception de l'échantillon précédent est de 15 jours ouvrables ou moins/nombre total de reprises de prélèvement demandées par le centre fiduciaire (unité d'analyse : centres d'accouchement, et province).
	4.5.2. ≥ 95 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire sanguin pour une maladie ciblée par le Programme (sauf FK et les anomalies de l'hémoglobine) le sont dans les 24 heures ouvrables suivant le résultat du protocole de dépistage complété. 4.5.3. ≥ 95 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire sanguin pour FK ou hémoglobinopathies le sont dans les 72 heures ouvrables suivant le résultat du	Le centre fiduciaire réfère aussi vers un centre de référence les nouveau-nés qui présentent un résultat de dépistage qui, selon la recommandation de la personne responsable du laboratoire du Programme, justifie une référence pour une autre raison qu'une des maladies ciblées par le dépistage. Dans son rapport annuel, le centre fiduciaire présente au comité consultatif les raisons pour lesquelles certains cas ont été référés pour des motifs autres que la maladie ciblée par le	Délai à la référence (norme 4.5 : 95 %; normes 4.6, 4.7 : 100 %) Nombre de nouveau-nés dirigés par le centre fiduciaire pour une des maladies ciblées par le Programme dans les délais prévus dans les normes allant de 4.5 à 4.7/nombre total de nouveau-nés dirigés par le centre fiduciaire pour confirmer le diagnostic de l'une des maladies ciblées par le Programme (unité d'analyse : centre fiduciaire).

	protocole de dépistage complété. 100 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire sanguin pour une maladie ciblée par le Programme (sauf anomalies de l'hémoglobine) le sont dans les 48 heures ouvrables suivant le résultat du protocole de dépistage complété. 4.6.1. 100 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire sanguin pour une maladie ciblée par le Programme (sauf FK et les anomalies de l'hémoglobine) le sont dans les 72 heures ouvrables suivant le résultat 4.6.2. 100 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire sanguin pour FK ou anomalies de l'hémoglobine le sont dans les 5 jours ouvrables suivant le résultat du protocole de dépistage complété.	Programme, afin de déterminer des moyens d'en diminuer l'occurrence.	
--	---	---	--

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	4.7. 100 % des nouveau-nés présentant des anomalies de l'hémoglobine sont dirigés par le centre fiduciaire vers une évaluation dans les 5 jours ouvrables suivant l'obtention du résultat du protocole de dépistage complété.		
5. Confirmer le diagnostic dans les meilleurs délais	5.1 100 % des nouveau-nés dirigés vers le centre fiduciaire pour l'une des maladies ciblées par le Programme (sauf anomalies de l'hémoglobine) ont une première évaluation par le centre de référence dans les 2 prochains jours ouvrables suivant la date de la référence (3 jours ouvrables pour la FK). 5.2. Dans 100 % des cas de nouveau-nés dirigés vers un centre de référence en raison d'une anomalie de l'hémoglobine, le centre de référence : - rejoint les parents dans les 2 jours ouvrables; - procède à une première évaluation dans les 30 jours ouvrables.	Le centre de référence communique, dans un délai de 2 jours ouvrables, avec tous les parents des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire.	Délai à la première évaluation (norme : 100 %) Nombre de nouveau-nés dirigés par le centre fiduciaire pour une des maladies ciblées par le Programme dont la première évaluation est effectuée dans les 2 jours ouvrables ou 3 jours ouvrables pour la FK (norme 5.1.) ou dans les 30 jours ouvrables (norme 5.2.) suivant la référence/nombre total de nouveau-nés dirigés par le centre fiduciaire pour confirmer le diagnostic de l'une des maladies ciblées par le Programme (unité d'analyse : centre de référence).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	5.3. Pour 95 % des nouveau-nés dirigés par le centre fiduciaire en raison d'un test de dépistage positif lié à une maladie ciblée par le Programme (sauf la FK et AS), le diagnostic est confirmé ou réfuté dans un délai de 90 jours civils suivant le premier rendez-vous au centre de référence. 5.4. Pour 95 % des enfants atteints de FK classique et d'AS, le diagnostic a été confirmé dans les 28 jours civils suivant le premier rendez-vous au centre de référence. 5.5. Pour 100 % des cas dirigés par le centre fiduciaire en raison d'un test de dépistage positif pour une maladie ciblée par le Programme, le diagnostic est confirmé ou réfuté dans un délai de 180 jours civils suivant le premier rendez-vous au centre de référence. C. 5.6. Le rapport du résultat du test à la sueur doit être produit dans la même journée que celle du prélèvement et être disponible avant la rencontre de l'équipe traitante avec la famille pour 99 % des nouveau-nés référés en confirmation diagnostique.		Délai à la confirmation diagnostique (norme 5.3 : 95 %; norme 5.4 : 95 %; norme 5.5 : 100 %) Nombre de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire pour une des maladies ciblées par le Programme dont le diagnostic est confirmé ou réfuté dans les 90 jours (norme 5.3), les 28 jours (norme 5.4) ou les 180 jours (norme 5.5) suivant la première évaluation en centre de référence/nombre total de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire pour confirmer le diagnostic de l'une des maladies ciblées par le Programme (unité d'analyse : centre de référence).
	5.7 100 % des nouveau-nés dirigés par le centre fiduciaire reçoivent un diagnostic final classifié par le centre de référence selon l'une des catégories suivantes : Non atteint.	Le centre de référence informe les parents des résultats des examens de confirmation de diagnostic et prend en charge le suivi médical des enfants dont le diagnostic est confirmé. Il en informe aussi le médecin traitant de l'enfant dont le diagnostic est confirmé.	Classification du diagnostic final (norme : 100 %) Nombre de nouveau-nés dirigés par le centre fiduciaire dont le diagnostic final est classifié dans l'une des catégories décrites à la norme 5.7/nombre total de nouveau-nés dirigés par le centre fiduciaire dans le cadre du

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	Non atteint, anomalie transitoire. Non atteint, statut de porteur. Variante bénigne. Maladie significative non ciblée par le Programme. Maladie ciblée par le Programme confirmée. Diagnostic indéterminé. Pour la FK, les catégories sont : Non atteint. Non atteint, statut de porteur. FK. Hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic reste non concluant (Cystic Fibrosis Screen Positive Inconclusive Diagnosis [CFSPID]). Pour l'AS les catégories sont : Non atteint. Non-atteint porteur. Atteint 1 copie SMN2. Atteint 2 copies SMN2. Atteint 3 copies SMN2. Atteint 4 copies SMN2. Atteint 5 copies SMN2 et +. Pour SCID : SCID Lymphopénie T non SCID ○ Syndrome avec désordre des lymphocytes T		Programme (unité d'analyse : centres de référence).

	1. DiGeorges 2. Trisomie 21 3. Autre (préciser) ○ Lymphopénie T idiopathique ○ Lymphopénie T secondaire (préciser secondaire à quoi) - Autre déficit immunitaire ○ Ataxie-télangiectasie ○ Autre (préciser) - État transitoire (prématurité, autre).		
	5.8. Pour 99 % des nouveau-nés dont le diagnostic d'une maladie ciblée par le Programme est confirmé, le traitement de la condition dépistée est débuté dans les délais acceptables suivant la naissance. (Normes à définir selon les lignes directrices en vigueur). 5.8.1 Pour 99 % des nouveau-nés dont le diagnostic d'AS est confirmé et pour lequel il y a indication de traitement, ce dernier est débuté avant l'âge de 6 semaines. 5.8.2 Pour 99 % des nouveau-nés dont le diagnostic de SCID est confirmé, le traitement préventif des infections est débuté 48 heures suivant le diagnostic. 5.8.3 Pour 99 % des nouveau-nés dont le diagnostic de SCID est confirmé, le traitement spécifique/définitif (greffe/thérapie génique/remplacement enzymatique) est débuté avant l'âge de 3 mois et demi. 5.9. Pour 90 % des nouveau-nés dont le diagnostic de FK est porté après un premier prélèvement, le traitement est débuté dans les 35 premiers jours de vie.	Le comité consultatif révisé les cas (non nominatifs) pour lesquels la norme n'est pas respectée aux fins d'optimisation des processus de dépistage et de confirmation du diagnostic.	Âge au début du traitement pour les cas confirmés (norme 5.8 : 99 % sauf pour la FK, normes 5.9 à 5.12 : 90 % ou 99 % pour la FK) Nombre de nouveau-nés dont le diagnostic d'une maladie ciblée par le Programme est confirmé et dont le traitement est entrepris dans un délai acceptable suivant la naissance/nombre de nouveau-nés dont le diagnostic d'une maladie ciblée par le Programme est confirmé (unité d'analyse : centres fiduciaires, centres de référence).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	5.10. Pour 99 % des nouveau-nés dont le diagnostic de FK est porté après un premier prélèvement, le traitement est débuté dans les 58 premiers jours de vie. 5.11. Pour 90 % des nouveau-nés dont le diagnostic de FK est porté après un deuxième prélèvement, le traitement est débuté dans les 58 premiers jours de vie. 5.12. Pour 99 % des nouveau-nés dont le diagnostic de FK est porté après un deuxième prélèvement, le traitement est débuté dans les 90 premiers jours de vie.		
6. Répondre aux demandes relatives aux résultats du dépistage	6.1. 100 % des parents (et, éventuellement, des enfants ayant atteint l'âge de 14 ans) qui participent au programme et qui font partie des populations à risque pour les anomalies de l'hémoglobine connaissent les procédures pour obtenir l'information sur le statut de porteur de leur enfant.	Le centre fiduciaire transmet, dans les 60 jours ouvrables, l'information sur le statut de porteur, au parent du participant, au médecin du participant ou au participant âgé de 14 ans ou plus qui en fait la demande. Le centre fiduciaire conserve l'information sur le statut de porteur des participants pour les anomalies de l'hémoglobine. Le centre fiduciaire transmet l'information sur les résultats du dépistage, dans un délai de 10 jours, au médecin d'un participant au Programme qui en fait la demande.	Connaissance des procédures de demande du statut de porteur (norme : 100 %) Parents de participants qui font partie des groupes à risque pour des anomalies de l'hémoglobine et qui connaissent la procédure pour accéder à l'information sur le statut de porteur de leur enfant/nombre total de nouveau-nés participants qui font partie des groupes à risque pour les syndromes drépanocytaires majeurs (sondage, province, un seul parent par nouveau-né). Nombre de demandes de statut de porteur Nombre de demandes de statut de porteur pour les anomalies de l'hémoglobine acheminées vers le centre fiduciaire selon le demandeur (le parent, l'enfant lui-même, lorsqu'il a atteint 14 ans ou plus ou leur médecin (province)).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	6.2. 100 % des demandes de statut de porteur pour les anomalies de l'hémoglobine obtiennent une réponse dans les 60 jours civils.		Délai pour l'information sur le statut de porteur (norme : 100 %) Nombre de résultats sur le statut de porteur transmis dans un délai de 60 jours civils suivant la demande/nombre de demandes de résultat de statut de porteur.
7. Documenter la performance du programme	7.1. 100 % des centres d'accouchement transmettent au centre fiduciaire, dans les 90 premiers jours de l'année en cours, le nombre de nouveau-nés qui ont été éligibles au Programme dans le centre d'accouchement durant l'année civile précédente.	Les centres d'accouchement transmettent au centre fiduciaire les renseignements suivants, requis pour le Programme : Déclaration du nombre de nouveau-nés vivants à 24 heures de vie et pour lesquels le centre d'accouchement a été inscrit dans le constat de naissance à titre d'« établissement où a eu lieu la naissance »;	Délai à la déclaration du nombre de nouveau-nés (norme : 100 %) Nombre de centres d'accouchement qui déclarent au centre fiduciaire dans les 90 premiers jours de l'année en cours le nombre de nouveau-nés qui ont été éligibles au Programme dans le centre durant l'année civile précédente/nombre total de centres d'accouchement (unité d'analyse : centres d'accouchement).
	7.2. Le centre d'accouchement achemine vers le centre fiduciaire un formulaire de prélèvement rempli pour 100 % des nouveau-nés éligibles et pour lesquels l'établissement est inscrit dans le constat de naissance à titre d'« établissement où a eu lieu la naissance ».	Un formulaire de prélèvement sanguin, rempli de manière exhaustive, doit être envoyé au centre fiduciaire pour chacun des nouveau-nés pour lesquels le dépistage est offert dans le centre d'accouchement, ainsi que pour ceux qui ont été dirigés vers un autre établissement avant que le dépistage ait pu être réalisé. Le Ministère valide rétrospectivement le nombre de naissances déclarées par les centres d'accouchement à l'aide du registre de l'état civil du Québec et détermine avec les centres d'accouchement les correctifs à apporter en cas d'écarts, le cas échéant. Le centre fiduciaire établit les centres d'accouchement qui ne respectent pas la norme 7.1. ou 7.2.	Renseignements requis des centres d'accouchement disponibles (norme : 100 %) Nombre de formulaires de prélèvement sanguin remplis de manière exhaustive et reçus du centre d'accouchement pendant l'année civile/nombre total de nouveau-nés éligibles déclaré par le centre d'accouchement pour la même année civile (unité d'analyse : centres d'accouchement et province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	7.3. Les centres de référence transmettent au centre fiduciaire, avant le 1^{er} juillet de l'année en cours, tous les renseignements requis pour 100 % des nouveau-nés référés durant l'année civile précédente, par le centre fiduciaire en raison d'un test de dépistage positif pour l'une des maladies ciblées par le Programme.	Les centres de référence transmettent au centre fiduciaire, avant le 1^{er} juillet, les renseignements suivants, requis pour le Programme : Pour chacun des nouveau-nés dirigés par le centre fiduciaire durant l'année civile précédente : - la maladie pour laquelle l'enfant est signalé; - la date au moment de la première évaluation en centre de référence; - la date au moment du diagnostic; - la classification du diagnostic final dans l'une des catégories décrites dans la norme 5.7; - le diagnostic final lorsqu'il s'agit d'une maladie ciblée par le Programme, d'une variante bénigne ou d'une découverte fortuite. Pour chacun des nouveau-nés dont le diagnostic pour l'une des maladies ciblées par le Programme est confirmé, il est essentiel de décrire la présence ou l'absence de chacune des conditions suivantes au moment de la première évaluation en centre de référence : - le nouveau-né était asymptomatique et la maladie n'était pas soupçonnée (autre la référence du centre fiduciaire); - le nouveau-né était symptomatique sans présenter de séquelles de la maladie, mais le traitement n'était pas entrepris; - le traitement était déjà entrepris et le nouveau-né ne présentait pas de séquelles irréversibles de la maladie; - la maladie ciblée par le Programme avait déjà entraîné des séquelles irréversibles.	Renseignements requis des centres de référence disponibles (norme : 100 %) Nombre de nouveau-nés dirigés par le centre fiduciaire durant l'année civile précédente en raison d'un test de dépistage positif pour une maladie ciblée par le Programme et pour lesquels l'ensemble des renseignements requis (décrits dans les exigences en lien avec la norme 7.3.) sont transmis par le centre de référence avant le 1^{er} juillet de l'année en cours/nombre total de nouveau-nés dirigés par le centre fiduciaire durant l'année civile précédente (unité d'analyse : centre de référence). Remplissage des formulaires en centre de référence (norme : 100 %) Nombre de nouveau-nés pour lesquels les formulaires de l'annexe V sont remplis et acheminés vers le centre fiduciaire dans les 30 jours suivant la date du diagnostic final/nombre total de nouveau-nés dirigés par le centre fiduciaire (unité d'analyse : centres de référence).

		Pour tout cas de maladie ciblée par le Programme diagnostiqué dans les deux années suivant un dépistage négatif (faux négatifs), le centre de référence transmet, au centre fiduciaire, les renseignements suivants : ○ le diagnostic de la maladie en cause; ○ la date au moment du diagnostic; ○ la description des principaux signes cliniques de la maladie présents au moment du diagnostic; ○ la description des principales complications de la maladie présentes au moment du diagnostic; ○ la classification de la gravité de la maladie selon l'une des catégories suivantes, c'est-à-dire - une gravité plus marquée que celle prévue par rapport à une forme classique de la maladie, - une gravité compatible avec une forme classique de la maladie, - une gravité moins marquée que celle prévue par rapport à une forme classique de la maladie, - une variante bénigne de la maladie; ○ tout résultat d'analyse de laboratoire qui serait demandé par le centre fiduciaire aux fins d'optimisation de son protocole de dépistage. Le centre de référence transmet au centre fiduciaire ces renseignements relatifs aux cas de faux négatifs dans les 30 jours suivant l'établissement du diagnostic final. Le centre fiduciaire établit la liste des centres de référence qui ne respectent pas la norme 7.3 et les exigences au regard de cette norme.	
--	--	--	--

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	7.4. Pour chacune des maladies ciblées par le Programme et pour l'ensemble des maladies ciblées, le centre fiduciaire documente dans le rapport annuel : ○ le taux de référence en confirmation diagnostique; ○ la proportion des nouveau-nés dirigés dont le diagnostic est confirmé; ○ la proportion des nouveau-nés dirigés dont le diagnostic est une variante bénigne; ○ la proportion des nouveau-nés dirigés dont le diagnostic est une maladie significative non ciblée par le Programme; ○ la proportion des nouveau-nés dirigés dont le diagnostic est non atteint (comprend les catégories Non atteint; Non atteint, anomalie transitoire; et Non atteint, statut de porteur); ○ la proportion des nouveau-nés dont le diagnostic est indéterminé; ○ la proportion des nouveau-nés dont le retour du diagnostic n'est pas reçu du centre de référence; ○ la proportion des nouveau-nés dont le diagnostic est Hypertrypsiniémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic reste non concluant (CFSPID, uniquement lorsque référé pour la FK). ○ la proportion des nouveau-nés dont le diagnostic d'AS est : - Atteint 1 copie SMN2. - Atteint 2 copies SMN2. - Atteint 3 copies SMN2. - Atteint 4 copies SMN2. - Atteint 5 copies SMN2 et +.		Taux de référence pour une maladie ciblée Nombre de nouveau-nés dirigés pour la maladie en cause/nombre total de nouveau-nés pour lesquels un résultat de dépistage est disponible. Proportion des nouveau-nés référés dont le diagnostic est : ○ Confirmé ○ Variante bénigne ○ Maladie significative non ciblée ○ Non atteint ○ Indéterminé ○ Retour de diagnostic non reçu Pour chaque diagnostic ci-haut : nombre de nouveau-nés avec ce diagnostic/nombre total de nouveau-nés dirigés vers le centre à cause de cette maladie.

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	Pour chacune des maladies ciblées par le Programme et dont le diagnostic est confirmé, le centre fiduciaire documente dans le rapport annuel : ○ la proportion de nouveau-nés déjà symptomatiques, ne présentant pas de séquelles de la maladie et dont le traitement n'avait pas été entrepris; ○ la proportion de nouveau-nés pour lesquels le traitement était déjà entrepris lors de la première évaluation en centre de référence; ○ la proportion des nouveau-nés pour lesquels la maladie ciblée par le Programme avait déjà entraîné des séquelles irréversibles au moment de la première évaluation en centre de référence.		Pour chacune des maladies ciblées par le Programme et dont le diagnostic est confirmé : Proportion de cas confirmés déjà symptomatiques : Nombre de nouveau-nés qui sont déjà symptomatiques au moment de la première évaluation en centre de référence/nombre total de nouveau-nés pour lesquels la maladie en cause est confirmée (unité d'analyse : centre de référence). Proportion de cas confirmés déjà sous traitement avant la première évaluation Nombre de nouveau-nés qui sont déjà sous traitement au moment de la première évaluation en centre de référence/nombre total de nouveau-nés pour lesquels la maladie en cause est confirmée (unité d'analyse : centre de référence). Proportion de cas confirmés ayant déjà entraîné des séquelles irréversibles avant la première évaluation Nombre de nouveau-nés pour lesquels la maladie ciblée par le Programme a déjà entraîné des séquelles irréversibles avant même la première évaluation en centre de référence/nombre total de nouveau-nés pour lesquels la maladie en cause est confirmée (unité d'analyse : centre de référence).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	7.6. Le centre fiduciaire décrit, dans le rapport annuel, chacun des cas faux négatifs qui lui sont rapportés par un centre de référence.		Pour chaque cas faux négatif rapporté par un centre de référence, il faut décrire : - le diagnostic de la maladie en cause; - la gravité de la maladie au moment du diagnostic selon l'une des catégories suivantes, c'est-à-dire - la gravité plus marquée que celle prévue par rapport à une forme classique de la maladie, - la gravité compatible avec une forme classique de la maladie, - la gravité moins marquée que celle prévue par rapport à une forme classique de la maladie.
	7.7. 100 % des centres d'accouchement peuvent apprécier annuellement dans quelle mesure les normes du Programme les concernant sont respectées. 7.8. 100 % des centres de référence peuvent apprécier annuellement dans quelle mesure les normes du Programme les concernant sont respectées.	Une fois par année, le centre fiduciaire produit un rapport annuel qui porte sur l'année civile précédente et qui décrit la performance de chacun des centres d'accouchement, de chacun des centres de référence et de chacun des centres fiduciaires au regard de l'atteinte des normes et des indicateurs du Programme les concernant. Le rapport annuel décrit aussi la performance globale du Programme au regard de ces normes et de ces indicateurs. Pour les centres d'accouchement, il s'agit des indicateurs liés aux normes suivantes : 1.1., 1.3., 2.1., 2.2., 2.3., 2.4., 2.5., 2.6., 2.7., 2.8., 4.1., 4.3., 7.1., 7.2. Pour les centres de référence, il s'agit des indicateurs liés aux normes suivantes : 5.1., 5.2., 5.3., 5.4., 7.3., 7.5.	Proportion des centres du programme pour lesquels la performance est documentée (norme : 100 %) Nombre de centres d'accouchement pour lesquels les indicateurs les concernant sont disponibles annuellement/nombre total de centres d'accouchement. Nombre de centres de référence pour lesquels les indicateurs les concernant sont disponibles annuellement/nombre total de centres de référence. (Unité d'analyse : province.)

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
		Pour le centre fiduciaire, il s'agit des indicateurs liés aux normes suivantes : 2.9., 2.10., 3.1., 4.2., 4.4., 6.2., 7.4., 7.5., 7.6., 7.7., 7.8. Le centre fiduciaire détermine, dans son rapport annuel, les indicateurs pour lesquels l'information nécessaire n'est pas disponible pour la rédaction du rapport annuel ainsi que les centres en cause. Le Ministère s'assure que les centres d'accouchement et les centres de référence acheminent, dans les délais prévus, l'ensemble des renseignements requis vers les centres fiduciaires dans le but de préparer le rapport annuel. Le Ministère produit un rapport sur la performance globale du Programme de dépistage néonatal sanguin au bénéfice de la population.	

Les exigences relatives au test à la sueur pour le diagnostic de la fibrose kystique sont décrites à l'annexe VI.

8 ÉVALUATION

En plus des activités relatives à l'assurance qualité, le MSSS peut confier des mandats particuliers à des groupes de recherche pour acquérir des connaissances supplémentaires dans le but de compléter l'évaluation du Programme. Il peut s'agir, par exemple, d'évaluer a priori l'instauration de nouvelles composantes ou technologies, de mieux apprécier la performance de certaines activités en cours ou de documenter des extrants du Programme à plus long terme, comme la description, quelques années après le diagnostic, de l'état de santé des enfants soumis au test de dépistage. Il peut aussi s'agir, pour chacune des maladies dépistées, de documenter la durée et l'intensité du suivi médical spécialisé de l'enfant au centre de référence. La liste de ces indicateurs devra être définie par le MSSS.

Ces activités d'évaluation permettent de soutenir le MSSS dans les orientations à privilégier à l'égard du PQDNS.

9 CONCLUSION

Un programme de dépistage, qui lie les soins cliniques à la prévention en santé publique, doit être fondé sur des normes de qualité strictes et faire l'objet d'une évaluation continue pour assurer l'accomplissement de ses objectifs. Cela exige un engagement collectif et soutenu de tous les intervenants impliqués, qui doivent travailler ensemble pour réduire la morbidité et la mortalité des maladies ciblées, tout en minimisant les répercussions sur la population. Afin de répondre aux besoins de santé publique, le PQDNS doit évoluer en fonction des preuves scientifiques et des meilleures pratiques disponibles. Cette approche collaborative et fondée sur l'évidence permet d'offrir des services de qualité et d'améliorer la santé et le bien-être des nouveau-nés diagnostiqués, ainsi que celui de leurs familles.

Annexe I : MALADIES DÉPISTÉES

1. La phénylcétonurie (PCU).
2. L'hypothyroïdie congénitale (HC).
3. La tyrosinémie de type 1 (TYR1).
4. Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCADD).
5. Le déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (LCHADD).
6. Le déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale (TFP).
7. Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (VLCADD).
8. L'acidurie méthylmalonique (MMA).
9. L'acidurie propionique (PA).
10. L'homocystinurie (HCY).
11. Le déficit systémique en carnitine (CUD)
12. Les anomalies de l'hémoglobine.
13. L'acidémie glutarique de type I (GA1).
14. L'acidémie argininosuccinique (ASA).
15. La fibrose kystique (FK).
16. L'amyotrophie spinale (AS).
17. Le syndrome d'immunodéficience combinée sévère (SCID).

Annexe II : VARIANTES D'ANOMALIES DE L'HÉMOGLOBINE DÉPISTÉES

Le dépistage néonatal sanguin vise certaines formes courantes et graves d'anomalies de l'hémoglobine pour lesquelles il a été démontré qu'une intervention précoce avant l'apparition des symptômes s'avère plus efficace que si on avait attendu l'apparition des symptômes pour intervenir^{10,11}. Les formes dépistées par le PQDNS sont les suivantes :

- HbSS
- HbSC
- HbS β ⁰-thal
- HbS β ⁺-thal
- HbSD-Punjab
- HbSO-Arab
- HbSE
- HbH β -thal

Bien qu'il ne s'agisse pas d'un objectif du Programme, le test de dépistage de certaines anomalies de l'hémoglobine ci-haut permet également d'identifier les porteurs des mutations correspondantes. Cette information n'est divulguée que sur demande en remplissant et envoyant le formulaire qui se trouve sur la [page Web du dépistage destinée aux professionnels](#).

Les porteurs d'autres mutations de l'hémoglobine ne seront pas détectés par le dépistage effectué dans le cadre du PQDNS.

Par ailleurs, le Programme offre la possibilité d'obtenir le statut de porteur de l'enfant (voir l'annexe IV pour la marche à suivre).

¹⁰ INSTITUT NATIONAL DE SANTÉ PUBLIQUE DU QUÉBEC (INSPQ), Avis scientifique sur le dépistage néonatal de l'anémie falciforme : état des connaissances et enjeux pour le Québec, [en ligne], novembre 2010, https://inspq.qc.ca/pdf/publications/1171_AnemieFalciforme.pdf.

¹¹ INSTITUT NATIONAL D'EXCELLENCE EN SANTÉ ET SERVICES SOCIAUX (INESSS), Pertinence d'ajouter les variantes HbS/E, HbE/E et HbE/ β -thal aux cibles primaires du test de dépistage néonatal des hémoglobinopathies [en ligne], mai 2023, <https://www.inesss.qc.ca/publications/repertoire-des-publications/publication/pertinence-dajouter-les-variantes-hbs-e-hbe-e-et-hbe-b-thal-aux-cibles-primaires-du-test-de-depistage-neonatal-des-hemoglobinopathies.html>.

Annexe III : MARCHE À SUIVRE POUR DEMANDER L'INFORMATION À PROPOS D'UN STATUT DE PORTEUR D'UNE ANOMALIE DE L'HÉMOGLOBINE MAJEURE

Le dépistage sanguin de certaines anomalies de l'hémoglobine permet de détecter la présence ou l'absence de la maladie de même que le statut de porteur.

À la suite de l'analyse du test de dépistage sanguin, l'information concernant le statut de porteur est conservée de manière confidentielle au centre fiduciaire pour toute la durée du Programme. Cette information peut être obtenue, à tout moment, par certaines personnes.

Seuls les parents de l'enfant, l'enfant lui-même, lorsqu'il est âgé de 14 ans ou plus, et le médecin traitant de celui-ci sont autorisés à obtenir cette information.

La demande peut être faite directement auprès du centre fiduciaire. Il suffit de remplir le formulaire prévu à cette fin, lequel est accessible sur le site Web du MSSS. La demande peut également être faite par le médecin traitant à l'aide du même formulaire.

Les demandes reçues au centre fiduciaire sont traitées dans un délai de 60 jours. Le centre fiduciaire communique le statut de porteur à l'intérieur d'une lettre transmise par la poste au demandeur (le parent, l'enfant ou le médecin). Cette lettre contient de l'information générale sur la signification du résultat.

Le demandeur peut obtenir plus d'information en consultant le site Web du MSSS ou en communiquant avec le centre fiduciaire. Enfin, le parent ou l'enfant sont encouragés à discuter du sujet avec leur médecin traitant.

Annexe IV : FORMULAIRES

A. Formulaire de confirmation diagnostique

Le centre de référence doit remplir TOUTES les pages du formulaire et fournir les documents demandés au plus tard le 1^{er} juillet de l'année qui suit la naissance du nouveau-né référé.

Le formulaire de confirmation du diagnostic doit contenir les éléments suivants :

Identification de l'enfant (rempli par le centre fiduciaire) :

- ☐ Numéro de formulaire.
- ☐ Numéro de laboratoire.
- ☐ Nom de famille de la mère.
- ☐ Nom de famille du père.
- ☐ Date de naissance de l'enfant.
- ☐ Sexe de l'enfant.
- ☐ Lieu de naissance de l'enfant.
- ☐ Date de réception de l'échantillon.
- ☐ Date de référence.
- ☐ Centre pour la référence.
- ☐ Test de dépistage néonatal positif (maladie ciblée).

1. Information sur la première visite médicale au centre de référence :

- ☐ Date et heure.
- ☐ Si patient symptomatique de la maladie dépistée au moment de l'évaluation.
- ☐ Si une investigation pour la maladie dépistée avait déjà été amorcée avant que le résultat du dépistage soit donné sur la base :
 - De symptômes (et spécification).
 - D'une histoire familiale connue (et spécification).
 - D'un diagnostic prénatal (et spécification).

2. Information sur le diagnostic :

- ☐ Diagnostic final émis ou non.
- ☐ Si oui, date du diagnostic final parmi les choix figurant sur la liste fournie selon les maladies (EIM, HC, anomalie de l'hémoglobine, FK, AS ou SCID) (voir liste des maladies ci-bas).
- ☐ Si pas de diagnostic final, il faut :
 - fournir le diagnostic provisoire parmi la liste des maladies ci-bas;
 - fournir la date approximative à laquelle il est prévu d'avoir un diagnostic

final.

- ☐ Si diagnostic indéterminé, il est essentiel de :
 - préciser si les investigations sont en cours ou non-concluantes;
 - donner la date approximative à laquelle il est prévu d'avoir un diagnostic final;
 - cocher le diagnostic le plus probable parmi les choix figurant sur la liste des maladies.
 - ☐ Présence de séquelles irréversibles (et précisions).
3. Une fois le diagnostic confirmé/infirmé :
- ☐ Préciser si le patient est atteint ou non.
 - ☐ Si atteint, est-ce une maladie ciblée par le PQDNS ou non.
 - ☐ Fournir des précisions sur le diagnostic selon la maladie (p. ex. : statut de porteur, gène, mutations, Homozygote, Hétérozygote composé, variante bénigne, type d'anomalie de l'hémoglobinoopathie, etc.).
 - ☐ Si le diagnostic demeure indéterminé, il faut préciser si les investigations sont en cours ou non-concluantes.
4. Traitement :
- Préciser si un traitement a été débuté.
 - Si oui, il faut préciser s'il a été débuté sur la base des symptômes, d'un diagnostic provisoire/présomptif ou d'un diagnostic final.
 - Spécifier le traitement débuté.
5. Section réservée aux commentaires du médecin.
6. Liste des rapports à transmettre au PQDNS avec le formulaire de retour de diagnostic selon la maladie.
7. Nom et numéro de pratique du médecin ainsi que sa signature et la date à laquelle le rapport a été rempli.
8. Liste des diagnostics.

Hypothyroïdie congénitale (HC)

Conditions dépistées par le programme :

- ☐ HC primaire : ectopique
- ☐ HC primaire : athyréose
- ☐ HC primaire : goitre
- ☐ HC primaire : glande en place de volume normal
- ☐ HC primaire : lobe unique
- ☐ HC primaire : autre (préciser) : _____
- ☐ HC primaire sans distinction

Conditions potentiellement identifiables :

- ☐ HC secondaire
- ☐ HC tertiaire
- ☐ HC transitoire : mère Rx aux antithyroïdiens
- ☐ HC transitoire : mère anticorps
- ☐ HC transitoire : sans distinction

Anomalies de l'hémoglobine

Variantes ciblées par le PQDNS

- ☐ HbSS
- ☐ HbSC
- ☐ HbSE
- ☐ HbS/ β 0-thal
- ☐ HbS/ β + -thal
- ☐ HbSD-Punjab
- ☐ HbSO-Arab
- ☐ Hb β thal

Autres variantes potentiellement identifiables :

- ☐ HbEE
- ☐ HbOO
- ☐ HbCC
- ☐ HbDD
- ☐ Autre Hb (préciser) : _____
- ☐ Indéterminé; tests en cours (β thal associée) : _____

Amyotrophie spinale

- ☐ Non-atteint
- ☐ Non-atteint porteur
- ☐ Atteint 1 copie SMN2
- ☐ Atteint 2 copies SMN2
- ☐ Atteint 3 copies SMN2
- ☐ Atteint 4 copies SMN2
- ☐ Atteint 5 copies SMN2 et +
- ☐ Autre : _____

Déficit immunitaire combiné sévère

Conditions dépistées par le Programme :

- ☐ SCID

Conditions potentiellement identifiables :

- ☐ Lymphopénie T non SCID
 - Syndrome avec désordre des lymphocytes T
 - DiGeorges
 - Trisomie 21
 - Autre (préciser)
 - Lymphopénie T idiopathique
 - Lymphopénie T secondaire (préciser secondaire à quoi)
- ☐ Autre déficit immunitaire
 - Ataxie-télangiectasie
 - Autre (préciser) _____
- ☐ État transitoire (prématurité, autre) : _____

Erreurs innées du métabolisme

Maladies dépistées par le Programme

Désordres des acides aminés :

- ☐ Phénylcétonurie (PKU) classique

- ☐ Tyrosinémie de type 1 (Tyr1)

- ☐ Acidémie argininosuccinique (ASA)

- ☐ Acidémie méthylmalonique (MMA) et Acidémie propionique (PA)

- ☐ Homocystinurie (HCY)

Acidémies organiques :

- ☐ Acidémie glutarique de type 1 (GA-1)

Désordres d'oxydation des acides gras :

- ☐ Déficit en MCAD (MCADD)

- ☐ Déficit en VLCAD (VLCADD)

- ☐ Déficit en LCHAD (LCHADD) / TFPD

- ☐ Défaut de captation de la carnitine (CUD)

Conditions potentiellement identifiables

- ☐ Hyperphénylalaninémie
- ☐ Déficit en biotéridine (BH4)

- ☐ Tyrosinémie de type II
- ☐ Tyrosinémie de type III
- ☐ Déficit en MAAI

- ☐ Argininémie
- ☐ Citrullinémie type I
- ☐ Citrullinémie type II (déficit en citrine)
- ☐ Déficit en ornithine transcarbamylase/CPS1

- ☐ Désordres des cobalamines
- ☐ Déficiences en B12
- ☐ Déficience en B12 maternelle,
- ☐ SCHAD, car anomalies sur C3/C16, mais avec C5DC/C16 (possible, mais peu probable)

- ☐ Hyperméthioninémies
- ☐ Hyperhomocystinémie
- ☐ Déficit en MTHFR et déficit en méthionine synthase

- ☐ Acidémie malonique
- ☐ CACT
- ☐ MAD/GA2
- ☐ M/SCHAD

- ☐ Déficit en MAD/GA2
- ☐ Déficit en M/SCHAD

- ☐ Déficit en MAD/GA2
- ☐ Déficit en CACT
- ☐ Déficit en CPT1
- ☐ Déficit en CPT2

- ☐ Déficit en MAD/ GA2
- ☐ Déficit en CPT1
- ☐ Déficit en CPT2
- ☐ Déficit en CACT

- ☐ CUD maternelle

☐ Autre : _____

☐ Condition bénigne (préciser) : _____

B. Formulaire de déclaration d'un cas symptomatique non identifié par le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin (PQDNS)

Ce [formulaire](#) permet aux médecins de communiquer aux centres fiduciaires le diagnostic d'une maladie dépistée par le PQDNS chez un nouveau-né pour qui le dépistage est sorti négatif à la naissance. Il doit contenir les informations suivantes :

Numéro de formulaire

Numéro de laboratoire

1. Identification de l'enfant (rempli par le médecin qui déclare le cas) :

- ☐ Nom de famille et prénom de l'enfant.
- ☐ Nom de famille de la mère.
- ☐ Nom de famille du père.
- ☐ Date de naissance de l'enfant.
- ☐ Sexe de l'enfant à la naissance.
- ☐ Lieu de naissance de l'enfant.

2. Renseignements cliniques :

- ☐ État de l'enfant au moment de la visite médicale.
- ☐ Date de la première visite médicale.
- ☐ Diagnostic (à cocher dans la liste fournie ci-bas).
- ☐ Date du diagnostic final.
- ☐ Résultats de l'investigation ayant permis de confirmer le diagnostic (il faut fournir le rapport au besoin).
- ☐ Est-ce qu'une analyse moléculaire est réalisée? (Il faut préciser la ou les mutations si connue (s)).
- ☐ Description des principaux signes cliniques de la maladie présents au moment du diagnostic.
- ☐ Description des principales complications de la maladie présentes au moment du diagnostic.
- ☐ Classification de la gravité de la maladie selon l'une des catégories, c'est-à-dire
 - une gravité plus marquée que celle attendue par rapport à une forme classique de la maladie;
 - une gravité compatible avec une forme classique de la maladie;
 - une gravité moins marquée que celle attendue par rapport à une forme classique de la

maladie;

- une variante bénigne de la maladie.

3. Identification du médecin déclarant (Nom et prénom; numéro de pratique; signature) et la date de la déclaration.
4. Dans la section réservée au Programme (à remplir par les responsables du programme) :
 - ☐ Est-ce que le Programme a reçu l'échantillon?
 - ☐ Quel a été le résultat?
 - ☐ Conclusions, commentaires et action(s) mise(s) en place ou à mettre en place (si pertinent).
 - ☐ Cocher lorsque l'information a été intégrée au rapport annuel.
 - ☐ Numéro de formulaire.
 - ☐ Numéro de laboratoire.
 - ☐ Cocher lorsque le formulaire d'incident-accident AH-223 a été rempli.
 - ☐ Identification du responsable du Programme (Nom, prénom, signature).
 - ☐ Date.
5. La mention : Veuillez acheminer le formulaire rempli et signé par courriel à l'adresse correspondante.

**PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE NÉONATAL
SANGUIN**

depistage.neonatal@chudequebec.ca

Tél. : 418 654-2103

Téléc. : 418 525-4595

LISTE DES CONDITIONS

Désordres endocriniens	Désordres de l'hémoglobine
Hypothyroïdie congénitale (HC) ☐ HC primaire: ectopique ☐ HC primaire: athyréose ☐ HC primaire: goître ☐ HC primaire : glande en place de volume normal ☐ HC primaire : lobe unique ☐ HC primaire : autre (préciser) : HC primaire sans distinction	Syndromes drépanocytaires majeurs Variantes ciblées par le PQDNS ☐ HbSS ☐ HbSC ☐ HbS/β0-thal ☐ HbS/β+-thal ☐ HbSD-Punjab ☐ HbSO-Arab ☐ HbSE, ☐ HbE/β-thal.

Acidémie organique		Désordres des acides aminés et du cycle de l'urée	
☐ Acidémie glutarique de type 1 (GA-1)	☐ Acidémie méthylmalonique (MMA)	☐ Acidémie propionique (PA)	☐ Phénylcétonurie (PKU) classique ☐ Tyrosinémie de type 1 ☐ Acidémie argininosuccinique (ASA) ☐ Homocystinurie
Désordres d'oxydation des acides gras		Autres maladies	
☐ Déficit en MCAD (MCADD)	☐ Déficit en VLCAD (VLCADD)	☐ Déficit en LCHAD (LCHADD)/TFPD	☐ Amyotrophie spinale (AS) ☐ Fibrose kystique (FK) ☐ Déficit immunitaire combiné sévère (SCID)

ANNEXE V : EXIGENCES RELATIVES AU TEST À LA SUEUR POUR LE DIAGNOSTIC DE LA FIBROSE KYSTIQUE¹²

Disponibilité du test

Le laboratoire de référence doit s'assurer que le test à la sueur sera disponible pendant les jours au cours desquels la clinique de fibrose kystique accueillera les patients dirigés par le Programme de dépistage.

Un rapport doit être produit **la même journée** avant la rencontre de l'équipe traitante avec la famille.

Idéalement, les patients dont le test de dépistage s'est révélé positif en ce qui concerne la fibrose kystique devraient faire l'objet d'une mesure du chlore dans la sueur pour obtenir une confirmation diagnostique dans les quatre premières semaines de vie. Les patients doivent avoir un âge gestationnel corrigé d'au moins 36 semaines et peser plus de 2 kg.

Dans le cas où la quantité de sueur collectée serait insuffisante pour effectuer le dosage du chlore (quantité non suffisante [QNS]), le centre de référence doit donner un nouveau rendez-vous pour faire une autre collecte de sueur dans les trois jours ouvrables.

Critères de qualité généraux

Le laboratoire de référence doit se conformer aux recommandations du [Clinical & Laboratory Standards Institute C34-A3 CLSI – Sweat Testing : Sample Collection and Quantitative Chloride Analysis; Approved Guidelines](#).

Un professionnel de laboratoire qualifié (médecin biochimiste ou biochimiste clinique certifié par son ordre professionnel) est désigné pour superviser la qualité des procédures utilisées pour le test à la sueur.

Dans le but de maintenir un degré de compétence adéquat, le laboratoire de référence doit effectuer, par année, au moins 50 analyses de chlore dans la sueur et limiter la procédure de collecte de sueur aux personnes qui font un minimum de 10 collectes (stimulation)/personne/année.

Les technologistes qui effectuent la collecte de la sueur doivent suivre une formation préalable en pharmacologie en raison de la manipulation de la pilocarpine au moment de la stimulation (certification de l'Ordre professionnel des technologistes médicaux du Québec).

Le laboratoire de référence doit effectuer, au moins, deux contrôles de qualité à l'interne (un positif et un négatif) avec chaque lot d'analyse d'échantillons de patients.

Le laboratoire de référence doit participer à un programme de contrôle de qualité externe trois fois par année au moins.

Un plan de contingence doit être mis en place pour pallier un bris d'équipement et pouvoir, en tout temps, être conforme aux normes adéquates.

Le laboratoire de référence doit mettre en place un programme d'amélioration continue de la qualité. Cela suppose (mais ne s'y limite pas) :

- une évaluation annuelle par observation directe de la compétence du personnel qui effectue la collecte de sueur et le dosage du chlore;

¹² Tiré du document non publié « critères de désignation pour les centres de référence de la fibrose kystique », produit par le Comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin et urinaire, février 2018.

- une analyse du pourcentage de collecte de sueur en quantité insuffisante pour effectuer le dosage du chlore (moins de 15 µl de sueur collectée sur chacun des deux sites). Cette analyse devrait être de moins de 10 p. 100 pour les patients âgés de 3 mois et moins;
- le laboratoire de référence doit être inspecté par un organisme certifié considéré comme externe à l'établissement, dans le contexte du processus d'agrément des laboratoires.

Stimulation et collecte de la sueur

La collecte de la sueur doit être effectuée par iontophorèse au nitrate de pilocarpine.

La sueur doit être collectée sur les bras ou les jambes, uniquement, pour éviter une stimulation cardiaque avec le courant d'iontophorèse.

Le bon fonctionnement et l'aspect sécuritaire de l'équipement utilisé pour l'iontophorèse doivent être évalués régulièrement (par exemple, un équipement alimenté par batterie).

Une solution diluée d'électrolytes doit être utilisée au niveau de l'électrode négative. Par exemple, une solution de pilocarpine, de bicarbonate de sodium, d'acide sulfurique ou Pilogel. Il NE faut PAS utiliser de solution de NaCl ni d'eau distillée.

La durée de la collecte de la sueur ne doit pas dépasser 30 minutes.

La quantité minimale de sueur collectée pour le dosage du chlore est de 15 µl (Macroduct) ou de 75 mg (papier filtre, gaze).

La sueur doit être collectée de façon **bilatérale** (par exemple, sur les deux avant-bras, simultanément). Cependant, le dosage du chlore dans la sueur doit être fait de **façon indépendante pour chaque collecte**. Pour obtenir un volume suffisant de sueur, il ne faut pas combiner les deux collectes.

Dosage de chlore dans la sueur

Un diagnostic de fibrose kystique doit se faire par titration coulométrique, c'est-à-dire par la mesure, avec un chloridomètre, de la concentration en chlorure de la sueur. La mesure de la conductivité de la sueur n'est pas un test acceptable pour un diagnostic de fibrose kystique.

Le chloridomètre doit avoir une limite de détection inférieure à 10 mmol/L et un résultat élevé rapportable maximal de 160 mmol/L, un résultat de plus de 160 mmol/L n'étant pas considéré comme physiologique.

Pour éviter l'évaporation de l'échantillon de sueur, le dosage du chlore doit être effectué le plus rapidement possible après la collecte de la sueur.

Pour rapporter le résultat de concentration en chlore dans la sueur, il faut utiliser les seuils suivants en vigueur en matière de décisions cliniques :

Négatif :	≤ 29 mmol/L
Intermédiaire :	30 – 59 mmol/L
Positif :	≥ 60 mmol/L