



---

# Guide de pratique pour le dépistage néonatal sanguin et urinaire



---

Destiné aux infirmières en périnatalité  
et aux sages-femmes

---



Septembre 2013

---

13-918-08WF

## Auteure

Sabrina Fortin, Direction de la prévention des maladies chroniques et des traumatismes,  
ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec

## Remerciements

L'auteure tient à remercier toutes les personnes qui ont collaboré aux travaux ayant mené à l'élaboration du guide de pratique, tant au MSSS que dans le réseau de la santé et des services sociaux.

## 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 :

**[www.msss.gouv.qc.ca](http://www.msss.gouv.qc.ca)** section **Documentation**, rubrique **Publications**

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

Dépôt légal

Bibliothèque et Archives nationales du Québec, 2013

Bibliothèque et Archives Canada, 2013

ISBN : 978-2-550-68824-2 (version PDF)

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

© Gouvernement du Québec, 2013

## TABLE DES MATIÈRES

<b>Introduction</b> .....	1
<b>Partie 1 – Explications générales</b> .....	4
Déploiement progressif du dépistage de l’anémie falciforme .....	4
Évaluation.....	4
Cadre légal applicable au dépistage .....	5
Des règles à respecter en tout temps et en tout lieu .....	5
Changement de pratique : vers un consentement explicite verbal .....	6
Personnes habilitées à donner le consentement.....	7
Des outils d’information.....	7
<b>Partie 2 – Procédure de dépistage</b> .....	9
A. Avant le prélèvement sanguin .....	10
B. Pendant le prélèvement sanguin .....	11
C. Après le prélèvement sanguin.....	12
D. Explications à donner aux parents pour le prélèvement urinaire .....	13
Outil d’aide à la discussion.....	15
<b>Partie 3 – Notions théoriques de base sur le dépistage des nouveau-nés</b> .....	19
1. Le dépistage.....	19
2. Critères d’inclusion des maladies visées par le dépistage .....	19
3. Facteurs pouvant affecter la capacité du test à dépister la maladie .....	20
4. Performance des tests.....	20
5. Les maladies dépistées par le Programme.....	22
A. Le test sanguin.....	22
B. Le test urinaire.....	23
6. Transmission héréditaire.....	24
7. Gouvernance du programme .....	25
8. Responsabilité professionnelle .....	26
Annexe 1 - Formulaire de prélèvement sanguin modifié .....	29
Annexe 2 – Règles de pratique OPTMQ.....	32
Annexe 3 – Mémoire transmis par le CHU de Québec à tous les établissements accoucheurs le 29 juin 2011.....	40
Annexe 4 – Dépistage urinaire.....	41

## **LISTE DES FIGURES**

Figure 1 : Organisation du Programme québécois de dépistage néonatal .....	1
Figure 2 : Modèle de transmission d'une maladie héréditaire récessive.....	24
Figure 3 : Schéma de la gouvernance du dépistage néonatal sanguin et urinaire.....	26

## **LISTE DES ABRÉVIATIONS**

<b>ASSS :</b>	Agence de la santé et des services sociaux
<b>CHU DE QUÉBEC :</b>	Centre hospitalier universitaire de Québec
<b>CHUS :</b>	Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke
<b>CSSS :</b>	Centre de santé et de services sociaux
<b>INSPQ :</b>	Institut national de santé publique du Québec
<b>LSSS :</b>	Loi sur les services de santé et les services sociaux
<b>MCAD :</b>	Déficit en acyl Co-A déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne
<b>MSSS :</b>	Ministère de la Santé et des Services sociaux



## **PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE NÉONATAL SANGUIN ET URINAIRE GUIDE DE PRATIQUE DESTINÉ AUX INFIRMIÈRES EN PÉRINATALITÉ ET AUX SAGES-FEMMES**

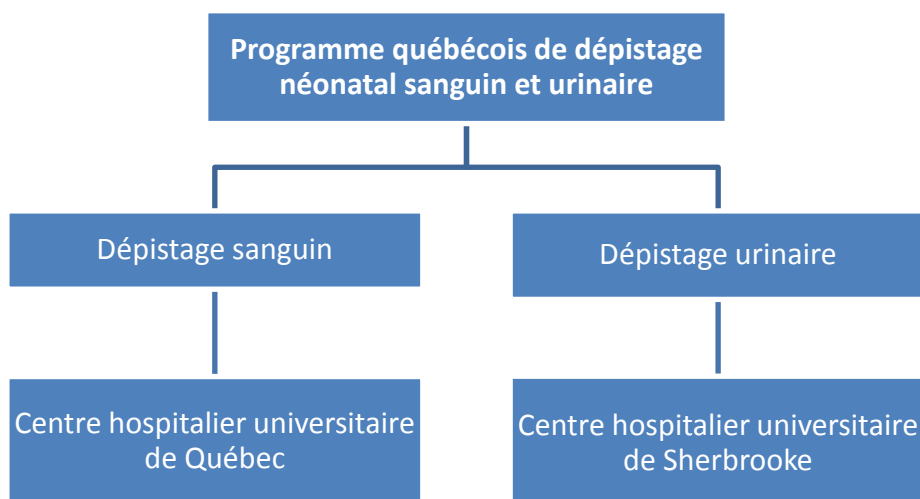
### **INTRODUCTION**

Le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire, ci-après « le Programme », a pour but de diminuer la mortalité et la morbidité associées à certaines maladies congénitales graves.

Au Québec, le dépistage sanguin de l'ensemble des nouveau-nés a débuté en 1969 avec celui de la phénylcétonurie. D'autres maladies ont été ajoutées par la suite : la tyrosinémie de type 1 (1970), l'hypothyroïdie congénitale (1974), le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD), (2011). Le dépistage urinaire, quant à lui, existe depuis 1971 et permet de dépister une vingtaine d'erreurs innées du métabolisme telles que celles reliées au cycle de l'urée, aux aciduries organiques et aux troubles de transport des acides aminés.

Le Programme québécois se distingue des autres programmes dans le monde parce qu'il s'appuie sur deux tests de dépistage réalisés à partir de prélèvements différents. Le prélèvement sanguin est recueilli au moment de la naissance par les infirmières et les sages-femmes, et le prélèvement urinaire est réalisé par les parents à 21 jours de vie. Le Centre hospitalier universitaire de Québec—Hôpital Saint-François d'Assise, est l'établissement fiduciaire du dépistage sanguin. Le Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke—Hôpital Fleurimont, est fiduciaire du dépistage urinaire.

Figure 1 : Organisation du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire



Le Programme fait actuellement l'objet de travaux intensifs afin d'ajouter le dépistage de nouvelles maladies tout en se conformant aux exigences relatives à un programme de santé publique. De nouvelles technologies ont été ajoutées au laboratoire de dépistage sanguin et le dépistage du déficit en MCAD a été intégré à la liste des maladies dépistées en septembre 2011. De même, l'anémie falciforme sera introduite à la liste des maladies dépistées par le test sanguin à compter de novembre 2013.

Le dépistage de certaines des maladies dont les bénéfices d'une détection précoce sont démontrés, présente toutefois des inconvénients associés à des cas de faux positifs ou à des résultats non ciblés comme la découverte de porteurs sains du gène ou de variantes bénignes de la maladie. Avec l'augmentation du nombre de maladies dépistées, le nombre de porteurs sains identifiés et le nombre de variantes bénignes découvertes au dépistage augmenteront également. Dans ce contexte, il devient nécessaire de s'assurer que les parents sont informés du dépistage de leur enfant, qu'ils puissent être préparés aux divers résultats possibles de ce dépistage afin d'y consentir de manière éclairée.

Le dépistage urinaire est réalisé à domicile, au 21<sup>e</sup> jour de vie de l'enfant et à la suite d'une série de manipulations qui, une fois complétées, témoignent du consentement des parents. Ce n'est pas le cas pour le dépistage sanguin, réalisé par l'infirmière ou la sage-femme en période néonatale. C'est pourquoi, ce dernier nécessite une attention toute particulière pour s'assurer que les parents auront eu la chance de s'exprimer. Les changements apportés aux modalités de consentement visent donc à faciliter la prise de décision éclairée des parents au dépistage sanguin de leur enfant.

Le *Guide de pratique pour le dépistage néonatal sanguin et urinaire* est destiné principalement aux infirmières<sup>1</sup> en périnatalité et aux sages-femmes. Il s'agit d'un outil d'application du *Cadre de référence en soutien au projet de dépistage de l'anémie falciforme dans les régions de Montréal et de Laval*<sup>2</sup>. En tenant compte du cadre légal et éthique, il détaille la marche à suivre auprès des parents et des nouveau-nés pour réaliser adéquatement l'intervention de dépistage. Il rassemble également l'ensemble des outils d'information pertinents pour l'exercice de la pratique professionnelle en matière de dépistage néonatal.

Le document comporte trois parties. La première partie fournit des explications générales sur le rehaussement du programme en cours avec l'introduction de l'anémie falciforme, de même que sur le cadre légal et sur le changement de pratique attendu en matière de consentement. La seconde partie fournit des recommandations pratiques pour les professionnelles en périnatalité, dont un algorithme décisionnel, un outil d'aide

---

1. Afin d'alléger le document, le titre « d'infirmières » désigne aussi bien les femmes que les hommes.  
2. Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec, *Cadre de référence en soutien au projet de dépistage de l'anémie falciforme dans les régions de Montréal et de Laval*, 20 juin 2013, disponible sur le site Web du MSSS.

à la discussion avec les parents et un aide-mémoire sur la procédure à suivre pour entreprendre le test de dépistage. Finalement, la troisième partie présente de l'information supplémentaire sur le dépistage, sur les maladies dépistées, sur la transmission héréditaire, ainsi que sur la gouvernance du programme.

Le guide de pratique doit être lu à la lumière des normes et des exigences en vigueur et selon le cadre de référence. Le guide de pratique ne remplace pas le Cadre de référence, il le complète.

L'information contenue dans le présent guide sera mise à jour régulièrement. Les modifications seront transmises à l'ensemble des professionnels concernés par le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) et par les agences de la santé et des services sociaux (ASSS).

## **PARTIE 1 – EXPLICATIONS GÉNÉRALES**

### **DÉPLOIEMENT PROGRESSIF DU DÉPISTAGE DE L'ANÉMIE FALCIFORME**

Le dépistage des nouveau-nés est réalisé en deux temps, soit un prélèvement sanguin à la naissance et un prélèvement d'urine à 21 jours de vie. Bien que les changements visés à court terme portent sur le dépistage sanguin, c'est l'ensemble du Programme québécois de dépistage sanguin et urinaire qui fait actuellement l'objet d'un rehaussement. Ainsi, la liste des maladies dépistées dans le sang et dans l'urine sera revue au cours des prochaines années.

L'introduction du dépistage de l'anémie falciforme au dépistage sanguin sert en quelque sorte d'amorce à plusieurs changements jugés nécessaires pour répondre aux exigences d'un programme de santé publique. Parmi ceux-ci, citons la révision des outils de communication et la révision de certaines modalités organisationnelles. Puisque le dépistage est une activité réalisée couramment dans les unités de naissance et par les parents depuis plus de 40 ans, il a été convenu d'apporter les changements de manière graduelle.

Ainsi, l'intégration de l'anémie falciforme se fera de manière progressive dans les établissements et les maisons de naissance des régions de Montréal et Laval, et ce, à compter du 4 novembre 2013.

Les régions de Montréal et de Laval ont été choisies parce qu'on y retrouve environ 80 % de la population du Québec à risque de naître avec la maladie<sup>3</sup>. En effet, certaines communautés ethnoculturelles originaires de l'Afrique, de la Méditerranée, des Caraïbes, du Moyen-Orient, de certaines régions de l'Inde et de l'Amérique du Sud<sup>4</sup> sont particulièrement touchées.

### **ÉVALUATION**

L'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ) procédera à l'évaluation d'implantation des outils d'information et des nouvelles modalités choisies pour le dépistage de l'anémie falciforme dans les deux régions ciblées avant de les étendre à l'ensemble du Québec.

L'évaluation sera d'une durée d'un an à compter du début des tests. Dans un souci d'amélioration des services, les parents et les professionnels qui ont participé au dépistage au cours de cette période pourraient être appelés à s'exprimer. La participation à l'évaluation est volontaire, mais fortement recommandée, puisqu'elle permettra d'améliorer les services offerts à la population et le soutien offert aux professionnels.

---

3. INSPQ, *Avis scientifique sur le dépistage néonatal de l'anémie falciforme : état des connaissances et enjeux pour le Québec*, 2010, en ligne : [http://www.inspq.qc.ca/pdf/publications/1171\\_AnemieFalciforme.pdf](http://www.inspq.qc.ca/pdf/publications/1171_AnemieFalciforme.pdf)

4. Société des obstétriciens et gynécologues du Canada et Collège canadien des généticiens médicaux, Directive commune : Dépistage des porteurs de thalassémie et d'hémoglobinopathies au Canada, 2008, en ligne : <http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui218CPG0810f.pdf>

## **CADRE LÉGAL APPLICABLE AU DÉPISTAGE**

Historiquement, le dépistage de la phénylcétonurie, de l'hypothyroïdie congénitale et de la tyrosinémie de type 1 était réalisé à la suite d'un prélèvement sanguin des nouveau-nés dans le cadre des examens de laboratoires minimaux exigibles chez les patients hospitalisés pour un accouchement, d'après une norme médicale édictée par le Collège des médecins du Québec<sup>5</sup>.

Le rehaussement du programme permet de formaliser le dépistage néonatal dans le cadre des activités de prévention de certaines maladies prévue à la *Loi sur la santé publique*<sup>6</sup> et décrite au Programme national de santé publique<sup>7</sup>.

Ainsi, en vertu des modifications apportées au Code des professions, il est dès lors possible pour les infirmières d'« initier des mesures diagnostiques à des fins de dépistage dans le cadre d'une activité découlant de l'application de la Loi de la santé publique ». Les infirmières peuvent donc prescrire les tests de dépistage sanguin et urinaire, en plus de réaliser le prélèvement sanguin des nouveau-nés.

(*Loi sur les infirmières*, art. 36, 4<sup>o</sup>)<sup>8</sup>

De même, les sages-femmes peuvent, dans le cadre de l'exercice de leur pratique professionnelle, prescrire les tests de dépistage chez les nouveau-nés et exécuter le prélèvement sanguin, peu importe où elles exercent.

(*Loi sur les sages-femmes*, art. 8, 2<sup>o</sup>)<sup>9</sup>

Le nouveau cadre légal du programme permet de reconnaître le rôle primordial des infirmières et des sages-femmes pour prescrire les tests, pour transmettre l'information pertinente aux parents, pour recueillir leur consentement et réaliser le prélèvement sanguin chez les nouveau-nés. Les normes et exigences à rencontrer pour réaliser ces activités sont décrites au Cadre de référence et dans le présent guide de pratique.

## **DES RÈGLES À RESPECTER EN TOUT TEMPS ET EN TOUT LIEU**

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

---

5. Collège des médecins du Québec, « Examens de laboratoire de routine (systématiques) », *Bulletin*, février 1974, vol. XIV, n<sup>o</sup>. 1 p. 9.

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

7. Ministère de la Santé et des Services sociaux *Programme national de santé publique 2003-2012*, Québec, ministère de la Santé et des Services sociaux, 2003, p. 40.

8. *Loi sur les infirmières et les infirmiers*, L.R.Q. c.I-8, art. 36, 4<sup>o</sup>.

9. *Loi sur les sages-femmes*, L.R.Q. ch. S-0.1, art. 8, 2<sup>o</sup>.

Les activités de dépistage néonatal sont réalisées principalement dans les unités de naissance des établissements du réseau de la santé et des services sociaux, incluant les maisons de naissance. La *Loi sur les services de santé et les services sociaux* (LSSSS) précise le partage des responsabilités entre le MSSS, les ASSS et les centres de santé et de services sociaux (CSSS). Lorsque la pratique professionnelle s'exerce dans un établissement régi par la LSSSS, la professionnelle est tenue de :

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

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

L'infirmière qui exerce hors d'un établissement des activités de dépistage sanguin chez un nouveau-né devra s'informer du mode d'organisation local des services de dépistage néonatal auprès du CSSS de son territoire.

### **CHANGEMENT DE PRATIQUE : VERS UN CONSENTEMENT EXPLICITE VERBAL**

Jusqu'à maintenant, les exigences relatives au consentement éclairé des parents pour le dépistage de leur bébé n'étaient pas clairement formulées. Le rehaussement du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire amène à préciser les modalités de pratique des infirmières en périnatalité.

Dorénavant, un **consentement explicite verbal** sera requis des parents avant de procéder au dépistage de leur enfant. Le consentement explicite verbal veut dire que la participation des parents doit être sollicitée pour le dépistage de leur enfant, mais que les parents n'ont pas besoin de signer un formulaire de consentement. L'expression verbale de leur accord est suffisante.

Ainsi, en plus de prélever l'échantillon sanguin comme auparavant, les infirmières et les sages-femmes devront au préalable informer les parents du dépistage de leur enfant pour faciliter une prise de décision éclairée. La décision des parents sera consignée par la professionnelle dans le nouveau formulaire de prélèvement (bleu foncé).

*Attention aux nouvelles rubriques du formulaire de prélèvement!*

#### **PERSONNES HABILITÉES À DONNER LE CONSENTEMENT**

Même si le Code civil du Québec précise que le père et la mère exercent ensemble l'autorité parentale (art. 600), le consentement des deux parents n'est pas nécessaire, puisque chacun d'eux est titulaire de l'autorité parentale et que le père ou la mère qui accomplit seul un acte d'autorité à l'égard de l'enfant est présumé agir avec l'accord de l'autre (art. 603).

#### **DES OUTILS D'INFORMATION**

Des outils d'information sur le Programme seront offerts en période prénatale afin de faciliter la prise de décision et la préparation des parents au dépistage. Dans la majorité des cas, les parents devraient donc avoir déjà pris leur décision avant même l'accouchement. Il appartient à l'infirmière en périnatalité de s'assurer que les parents ont bien reçu cette information et de recueillir leur consentement verbal avant de procéder au prélèvement sanguin.

Dans certaines circonstances, particulièrement lors des premiers mois suivant le début du dépistage de l'anémie falciforme, des parents pourraient ne pas avoir reçu l'information.

Le dépliant intitulé *Dépistage sanguin et urinaire des nouveau-nés* a été élaboré pour les parents. Distribué lors du suivi de grossesse par les médecins, les sages-femmes ou les infirmières, le dépliant est un outil d'information complet qui peut aussi être utilisé avant le prélèvement.

Pour le dépistage urinaire, le fait de faire le prélèvement d'urine de leur bébé selon les instructions fournies et de le poster constitue un consentement volontaire de la part des parents. De nouveau, il appartient à l'infirmière en périnatalité de s'assurer que les parents ont bien reçu l'information pour offrir ce consentement.

L'information à transmettre sur le dépistage urinaire est présentée à l'Annexe 4.

Il se pourrait que certains parents expriment des questions ou des préoccupations vis-à-vis du dépistage. Le rôle des infirmières est d'y répondre au meilleur de leurs connaissances en utilisant les outils de discussion fournis. Le cas échéant, les intervenantes dirigeront les parents vers un médecin, un ou une collègue qui pourra soutenir les parents ou vers les responsables des dépistages sanguin et urinaire pour compléter l'information.

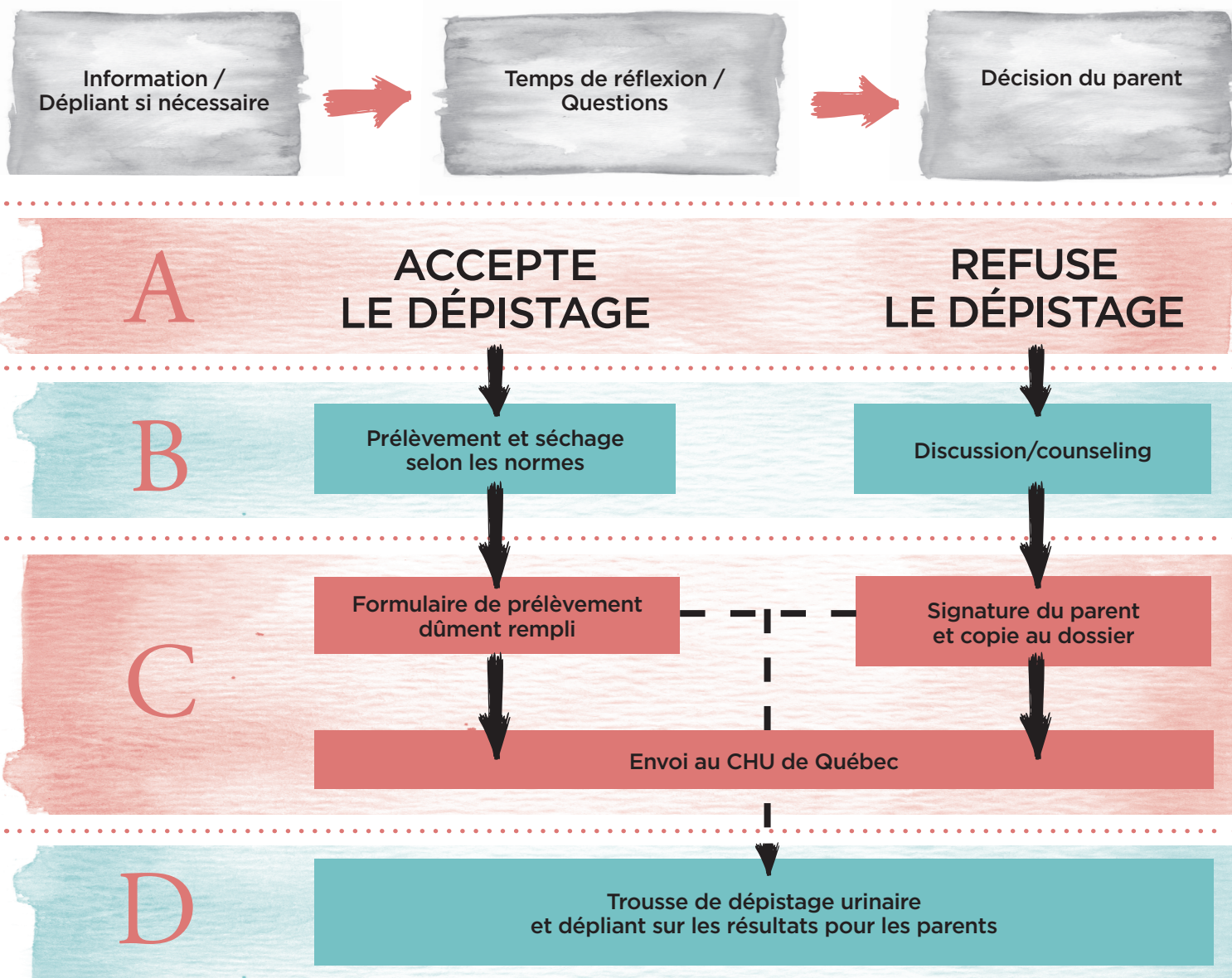
L'outil d'aide à la discussion, disponible à la partie 2, fournit aux professionnelles œuvrant en périnatalité des pistes possibles pour discuter du dépistage néonatal avec les parents et des exemples pour répondre à leurs questions. En d'autres mots, l'outil d'aide à la discussion vise à faciliter la prise de décision éclairée des parents.

# Procédure de dépistage

Voici la marche à suivre pour poser l'intervention:

- A) avant le prélèvement sanguin ;
- B) au moment du prélèvement sanguin ;
- C) après le prélèvement sanguin ;
- D) en vue du dépistage urinaire.

Algorithme des actions à poser en vue du dépistage du nouveau-né





# Procédure détaillée

## Avant le prélèvement sanguin

### 1. S'assurer que les parents ont été informés du dépistage néonatal sanguin.

#### S'ils n'ont pas été informés:

1. leur remettre le dépliant *Dépistage sanguin et urinaire chez les nouveau-nés*
2. échanger avec eux à partir des éléments résumés dans *l'outil d'aide à la discussion*.

### 2. Permettre aux parents de poser des questions, de réfléchir et d'en discuter ensemble.

- La décision d'un des deux parents est suffisante pour réaliser le test. S'ils ne s'entendent pas, les référer au médecin ou à un autre professionnel qui pourrait soutenir ce cas.

### 3. Remplir la première partie du formulaire de prélèvement bleu foncé identifiée pour le prélèvement sanguin:

- Identification de l'enfant et de la mère;
- Adresse et numéro de téléphone  
> Important pour rejoindre les parents si un suivi médical est requis pour l'enfant;
- Date et heure de la naissance;
- Sexe de l'enfant;
- Transfert, s'il y a lieu;
- État de l'enfant à la naissance (si présence d'une pathologie, préciser la condition);
- Conditions particulières: prématurité, transfusion, etc.  
> Important pour l'interprétation des résultats du dépistage.

### 4. Recueillir la décision du parent quant au dépistage de son enfant:

- Cocher la case si les parents ont été informés du dépistage;
- Noter la case correspondant à la décision du parent: accepte ou refuse;
- Apposer votre signature  
> Bien que le formulaire ne demande que les initiales, il est recommandé d'apposer sa signature complète.

### 5. Lorsque le parent **accepte**: Lorsque le parent **refuse**:

- |  |   |
|--|---|
| <ol style="list-style-type: none"><li>a. Aucune signature du parent n'est requise.</li><li>b. Apposer votre signature pour confirmer que les étapes menant à la décision du parent ont été complétées.</li></ol> | <ol style="list-style-type: none"><li>a. Revenir sur les motifs de la décision et sur les conséquences potentielles pour l'enfant. Si nécessaire, référer le parent au médecin ou à un autre professionnel pour un counseling.</li><li>b. Si la décision est maintenue, <b>demandez au parent de signer le formulaire de prélèvement</b> et apposer votre signature.</li><li>c. Fournir au parent le matériel du dépistage urinaire et le dépliant sur les résultats.</li><li>d. Faire une copie du formulaire signé par le parent.</li><li>e. Conserver la copie au dossier de l'utilisateur.</li><li>f. Envoyer l'original au CHU de Québec.<br/>&gt; Même s'il n'y a pas de prélèvement sanguin, il est important de transmettre le formulaire pour suivre tous les nouveau-nés admissibles.</li></ol> |
|--|---|



# Procédure détaillée

## Pendant le prélèvement sanguin

1. **Réaliser le prélèvement entre 24 heures et 48 heures de vie.**
  - Cette période est importante. Le bébé a alors absorbé suffisamment de protéines pour que son métabolisme ait pu fonctionner et on peut déjà détecter les maladies dépistées.
2. **Réaliser le prélèvement directement sur le papier buvard. S'assurer que les gouttes de sang sont conformes aux normes.**
  - Un prélèvement non conforme entraîne une reprise du prélèvement. Il faut donc éviter le plus possible cette situation. Cela cause des inconvénients aux parents et augmente les délais pour obtenir les résultats, ce qui peut nuire à la santé de l'enfant.
3. **Prendre soin de bien remplir les rubriques sur le formulaire de prélèvement:**
  - Poids de l'enfant;
  - Date et heure du prélèvement;
  - Alimentation à la naissance: sein, lait maternisé, mixte (sein + lait maternisé) ou parentérale (soluté intraveineux).
4. **Détacher le papier buvard et s'assurer de faire sécher le prélèvement suffisamment à l'air libre avant de le mettre dans l'enveloppe.**
  - Un séchage insuffisant ou inadéquat peut entraîner une reprise du prélèvement.
5. **Préparer l'enveloppe de retour et le prélèvement afin qu'il soit posté à l'établissement fiduciaire. La période entre le prélèvement et la mise à la poste ne devrait pas excéder 24 heures (un jour ouvrable).**
6. **Conditions particulières**
  - a. **Congé précoce ou transfert dans un autre hôpital**

Si le bébé doit quitter l'hôpital ou la maison de naissance avant d'avoir 24 heures de vie, le formulaire doit être rempli avant le départ afin de signaler la naissance au CHU de Québec. Un deuxième formulaire sera rempli et l'échantillon sera prélevé le plus tôt possible, et ce, après que l'enfant ait atteint 24 heures de vie.
  - b. **Transfusion sanguine**

Si la transfusion est réalisée avant 24 heures de vie, il est recommandé de faire un prélèvement avant l'intervention et un autre prélèvement 48 heures après la transfusion.
  - c. **Après 48 heures de vie**

À moins que le parent ait refusé le dépistage, quelle que soit la situation, un prélèvement devrait être effectué au plus tard à 7 jours de vie.

    - En cas de doute, se référer au Mémoire du 29 juin 2011 transmis à l'ensemble des centres accoucheurs par les responsables du dépistage sanguin.
  - d. **Parents impossibles à rejoindre**

Exceptionnellement, s'il s'avérait impossible de rejoindre les parents à temps, notamment dans ces conditions particulières, des échantillons sanguins pourraient être prélevés sans le consentement explicite des parents. Les raisons devront alors être clairement documentées. De plus, les efforts pour rejoindre les parents devront se poursuivre afin de leur expliquer que le dépistage a été complété et pour leur fournir les informations décrites aux sections C et D de la procédure détaillée.

### NOTE

Cette section doit être lue en parallèle avec les *Règles de pratiques du prélèvement de sang par ponction capillaire aux fins d'analyse de l'OPTMQ.*



## Procédure détaillée

### Après le prélèvement sanguin

1. Remettre aux parents le dépliant *Les tests de dépistage et leurs résultats* rappelant la façon dont ils seront informés du résultat du dépistage et la possibilité de demander le résultat du statut de porteur de l'anémie falciforme de l'enfant.
2. Remettre le matériel nécessaire pour le dépistage urinaire et fournir les explications requises aux parents. Répondre à leurs questions, s'il y a lieu.
3. Si les parents ont refusé le dépistage sanguin, leur fournir quand même le matériel et les explications pour le prélèvement urinaire.
4. Dans tous les cas, mentionner aux parents que le Programme fait actuellement l'objet d'une évaluation et qu'ils pourraient être contactés par l'Institut national de santé publique du Québec dans le cadre d'un sondage. Ils seront libres d'accepter ou de refuser d'y participer.



# Procédure détaillée

## En vue du dépistage urinaire

### 1. Expliquer aux parents le contenu de la trousse pour le prélèvement d'urine qui leur est remis:

- 1) un papier buvard, un formulaire de renseignements, une enveloppe-réponse;
- 2) deux tampons absorbants (avec pellicule plastique) pour prélever l'urine et un feuillet d'instructions.

2. Mentionner l'importance de faire le prélèvement d'urine le matin, si possible, et **de ne pas utiliser** de lingettes humides (type commercial) pour laver les fesses de bébé avant le prélèvement. Aucune poudre, huile, ou crème ne doit se trouver sur les fesses du bébé au moment du prélèvement.

3. Insister pour que le papier buvard soit complètement imbibé (saturé) d'urine. Le faire sécher à l'air libre sur un comptoir propre ou sur une table à langer (au moins 4 heures).

4. Expliquer qu'il faut mettre le papier buvard et le formulaire jaune de renseignements dûment complété dans l'enveloppe-réponse, et qu'il faut apposer un timbre avant de poster l'enveloppe au CHUS.

**Si vous avez des questions concernant l'une ou l'autre des étapes de la procédure à suivre, n'hésitez pas à contacter les responsables.**

#### Dépistage sanguin

**Yves Giguère**

**Marie-Thérèse Berthier**

CHU de Québec - Pavillon Saint-François-d'Assise

10, rue de l'Espinay, local A2-115

Québec (Québec) G1L 3L5

Téléphone: 418 654-2103

Sans frais : 1 855 654-2103

Télécopieur: 418 525-4595

#### Dépistage urinaire

**Christiane Auray-Blais**

CHUS - Hôpital Fleurimont

3001, 12<sup>e</sup> Avenue Nord, Labo 1403

Sherbrooke (Québec) J1H 5N4

Téléphone: 819 564-5253

Sans frais : 1 855 905-5253

Télécopieur: 819 564-5217



# OUTIL D'AIDE À LA DISCUSSION



## AIDE-MÉMOIRE

### NOTE

Les différents thèmes qui suivent sont fournis à titre indicatif pour animer la discussion avec les parents et pour répondre à leurs questions.

L'outil d'aide à la discussion vise à fournir aux professionnelles toute l'information pour leur permettre de parler du dépistage néonatal sanguin et urinaire avec les parents.

L'objectif de la communication est de préparer les parents:

- à la prise de décision quant au dépistage de leur enfant;
- à l'importance de ces tests pour la santé des nouveau-nés;
- aux différents résultats possibles du dépistage pour qu'ils comprennent les inconvénients qui peuvent leur être associés.

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

- 1) La personne est-elle apte à décider?
- 2) La personne a-t-elle reçu l'information relative au dépistage néonatal sanguin?
- 3) La personne a-t-elle compris l'information relative aux avantages, aux limites et aux inconvénients du dépistage de même que les conséquences d'un refus sur la santé de l'enfant (refus éclairé)?
- 4) La personne a-t-elle des questions à poser?
- 5) La personne a-t-elle reçu des réponses satisfaisantes à ses questions sur le dépistage sanguin?
- 6) La personne est-elle maintenant d'accord pour que l'on procède au dépistage sanguin?
- 7) La personne a-t-elle compris son rôle lors du prélèvement urinaire à 21 jours de vie?
- 8) La personne a-t-elle reçu des réponses satisfaisantes à ses questions au sujet du dépistage urinaire?

## 1. Le but du dépistage

Le dépistage chez les nouveau-nés permet d'identifier les bébés qui pourraient être atteints de certaines maladies graves dès leur naissance. L'objectif est de leur fournir un traitement avant l'apparition des symptômes et, ainsi, éviter des séquelles permanentes.

## 2. Les maladies dépistées

Les maladies dépistées chez les nouveau-nés sont des maladies graves. Si elles ne sont pas traitées, elles empêchent le corps de fonctionner normalement et peuvent laisser des séquelles importantes. Elles peuvent même menacer la vie de l'enfant.

Les maladies dépistées peuvent prendre différentes formes. Seules les formes les plus sévères et les plus courantes sont ciblées par le Programme.

**Fréquence:** Les maladies visées sont rares dans la population. Dans l'urine, les maladies du transport des acides aminés se présentent environ 1 fois sur 2000 naissances. La plus courante des maladies dépistées dans le sang est l'hypothyroïdie congénitale qui se manifeste environ 1 fois sur 3000 chez les nouveau-nés. La plupart des autres maladies sont moins fréquentes, environ 1 cas sur 20 000 naissances. Toutefois, comme il y a plusieurs maladies dépistées, on identifie quelques dizaines de cas par année pour l'ensemble des maladies.

## 3. Un dépistage en deux temps

Le dépistage sanguin et le dépistage urinaire sont complémentaires. Ils ne dépistent pas les mêmes maladies. Le premier est effectué à partir d'un prélèvement de sang, à l'hôpital ou à la maison de naissance, à quelques jours de vie; le deuxième est effectué à partir d'un prélèvement d'urine fait par les parents à la maison, et ce, à 3 semaines de vie du nouveau-né.

Tableau résumant les deux tests de dépistage

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

## 4. La participation volontaire

La participation est volontaire même si elle est recommandée par les autorités de santé publique.

Il se peut que les parents hésitent à participer au dépistage sanguin. Si c'est le cas, invitez-les à poser toutes leurs questions. Si nécessaire, proposez aux parents une séance de counseling avec un médecin de garde (ex.: pédiatre) ou un autre professionnel afin d'en discuter plus longuement, de préciser leurs motivations et de clarifier leur choix.

Pour le dépistage urinaire, l'envoi du prélèvement par les parents confirme la participation volontaire des parents.

---

## 5. Avantages

Avec un seul prélèvement, le dépistage permet de détecter plusieurs maladies. Cela permet d'amorcer les traitements avant l'apparition des symptômes et il est possible d'éviter des conséquences graves et permanentes, comme des retards de développement physiques et mentaux.

---

## 6. Inconvénients

**Dépister des maladies, c'est comme chercher de l'or dans une grande rivière :** cela présente de nombreux défis. Les pépites d'or sont rares, tout comme les maladies que l'on cherche à dépister. On doit passer à travers le tamis une grande quantité de petites pierres pour trouver celle que l'on cherche. Même si l'on est très attentif, il se peut qu'on échappe des pépites à travers les mailles. En plus, il y a parfois des pierres brillantes qui ressemblent à de l'or, mais une fois qu'on les a bien observées, ce n'est pas ce que l'on cherche.

### C'est la même chose avec le dépistage.

- Les tests utilisés sont très performants, mais ils ne sont pas garantis à 100 %. Il se peut que l'enfant ait une des maladies ciblées, mais qu'elle ne soit pas détectée. Si c'était le cas, l'enfant serait pris en charge aussitôt que les symptômes seraient associés à la maladie.
- Certaines maladies dépistées présentent plusieurs variantes. Certaines sont très graves, mais d'autres ne le sont pas du tout. Toutes ces variantes sont difficiles à distinguer et plusieurs analyses supplémentaires peuvent être nécessaires pour établir le diagnostic de l'enfant. Ces tests peuvent prendre un certain temps (quelques jours voire quelques mois). Dans l'intervalle, il est même possible que l'enfant soit traité de manière préventive et qu'au final il n'en ait pas eu besoin. Cela peut entraîner des inconvénients, par exemple, cela pourrait forcer un allaitement mixte pour s'assurer que l'enfant ingère suffisamment de protéines ou certains minéraux. Toutefois, les traitements préventifs ne causent pas de tort au développement de l'enfant.

---

## 7. Le refus du test

Il se peut que des parents préfèrent que leur enfant ne subisse pas le dépistage parce qu'ils jugent le test trop invasif. Il est alors possible de réaliser le prélèvement alors que le bébé est dans leur bras ou au sein de sa mère pour les rassurer. Le prélèvement cause de l'inconfort à l'enfant, mais il disparaît rapidement.

Si le parent refuse le prélèvement sanguin, il est important de leur faire signer le formulaire de prélèvement pour confirmer le refus du test. Une procédure spécifique est prévue à cet effet.

Certains parents qui refusent le test sanguin acceptent de prélever l'urine de leur enfant en vue du dépistage urinaire. Il est important de leur fournir le matériel requis et les explications nécessaires pour prélever l'urine adéquatement.

---

---

## 8.

### Les résultats

Une fois que les prélèvements sanguins et urinaires sont réalisés, il faut compter une période de temps pour envoyer les échantillons aux laboratoires respectifs et quelques jours pour réaliser les tests. De manière générale, tous les résultats sont disponibles après 2 ou 3 semaines, selon la complexité de l'interprétation.

Plusieurs résultats sont alors possibles :

- 1) Résultat normal :** Comme les maladies sont rares, la grande majorité des tests sont normaux. Les parents n'ont pas à s'inquiéter s'ils ne reçoivent pas de résultat. Comme pour plusieurs autres tests médicaux, les résultats normaux ne sont pas retournés aux parents. Pas de nouvelle, bonne nouvelle!
- 2) Reprise de prélèvement :** Il est possible que les parents soient contactés si un deuxième prélèvement de sang ou d'urine est nécessaire. Ils ne doivent pas s'inquiéter. Cela peut simplement signifier que le prélèvement est inutilisable. Ils doivent alors suivre les indications qui sont données pour procéder au prélèvement sans tarder.
- 3) Résultat positif au test de dépistage :** Un résultat positif signifie que l'enfant a été identifié à risque pour l'une des maladies ciblées. Les parents et l'enfant seront alors dirigés vers un centre de référence. Une démarche pour confirmer le diagnostic sera entreprise.
  - a. Le diagnostic peut être confirmé: l'enfant sera alors pris en charge. Un traitement sera amorcé sans tarder et des suivis médicaux seront planifiés.
  - b. Le diagnostic peut être difficile à confirmer: d'autres analyses seront alors nécessaires. Les médecins pourraient avoir besoin de voir l'enfant plusieurs fois et cela pourrait durer quelques semaines, voire quelques mois.
  - c. Le diagnostic n'est pas confirmé: l'enfant n'est pas malade et n'a pas plus de chance de le devenir que les autres enfants. Cela signifie que le test de dépistage a faussement identifié l'enfant. On appelle cela un **faux positif**.

---

## 9.

### Les porteurs de l'anémie falciforme

La technique utilisée pour le dépistage de l'anémie falciforme permet du même coup d'identifier les porteurs du gène de la maladie. Ces résultats ne sont pas transmis automatiquement parce qu'ils n'ont pas de conséquences sur l'état de santé de l'enfant. Toutefois, certains parents pourraient vouloir l'obtenir. Ils peuvent le faire après avoir pris connaissance de l'information et rempli le formulaire disponible en ligne sur le site du MSSS : [www.msss.gouv.qc.ca/dépistage-neonatal](http://www.msss.gouv.qc.ca/dépistage-neonatal).

---

## 10.

### La conservation des renseignements personnels et des échantillons

Les renseignements personnels recueillis lors des activités de dépistage de même que les échantillons sanguins et urinaires sont conservés de manière confidentielle à des fins d'évaluation et d'assurance qualité. Seul le personnel œuvrant au dépistage sanguin et urinaire a accès à ces données confidentielles.

---

### **PARTIE 3 – NOTIONS THÉORIQUES DE BASE SUR LE DÉPISTAGE DES NOUVEAU-NÉS**

Cette section a pour but d'expliquer certaines notions générales sur le dépistage afin d'en faciliter l'application dans la pratique.

#### **1. LE DÉPISTAGE**

Le dépistage consiste en l'identification d'individus à risque d'une ou de plusieurs maladies dans une population donnée, dans le cas présent les nouveau-nés.

Le dépistage peut être offert de manière universelle à toute une population ciblée sur la base de certains critères comme l'âge. Le dépistage s'adresse à une population asymptomatique et vise à intervenir avant l'apparition des symptômes qui causent la maladie. Le dépistage n'empêche pas la présence de la maladie. Il s'agit toutefois d'une mesure de prévention de plusieurs symptômes et de complications associés aux maladies ciblées.

Un résultat positif au dépistage signifie que l'individu est identifié à risque. Un test de dépistage positif s'accompagne toujours d'un ou de plusieurs tests de confirmation diagnostique plus précis qui orienteront les options thérapeutiques. La réponse de l'enfant au traitement déterminera ensuite son état de santé à long terme.

#### **2. CRITÈRES D'INCLUSION DES MALADIES VISÉES PAR LE DÉPISTAGE**

Plusieurs critères s'appliquent pour déterminer la pertinence d'inclure une maladie dans un programme de dépistage qui s'adresse à l'ensemble de la population<sup>10</sup>, notamment :

- avoir une histoire naturelle connue;
- être considérée comme un problème de santé important;
- être détectable chez le nouveau-né avant l'apparition des symptômes;
- engendrer des bénéfices observables lorsque le traitement est amorcé en phase préclinique plutôt qu'après l'apparition des symptômes;
- être identifiable par un test performant qui cause peu d'inconvénients à la population générale.

---

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

### 3. FACTEURS POUVANT AFFECTER LA CAPACITÉ DU TEST À DÉPISTER LA MALADIE

Plusieurs facteurs peuvent influencer la capacité de détection du test et nécessiter une interprétation différente des résultats. Les rubriques ajoutées au formulaire de prélèvement bleu foncé visent à préciser certains de ces éléments.

- **La qualité du prélèvement :**
  - présence d'impuretés, contamination (ex. : selles sur le prélèvement d'urine);
  - interférence avec certains produits (ex. : tube hépariné, EDTA pour le prélèvement sanguin, serviettes humides de type commercial utilisées avant le prélèvement urinaire);
    - *Ces composantes faussent les résultats.*
  - quantité suffisante : une sursaturation du papier buvard sanguin le rend inutilisable. De même, un prélèvement insuffisant empêche de procéder au test. Par ailleurs, une saturation du papier buvard d'urine est souhaitée.
- *Attention : une mauvaise qualité de prélèvement entraîne automatiquement une reprise du prélèvement, ce qui cause des inconvénients aux parents et entraîne des délais pour obtenir les résultats et, ainsi, pour dépister les maladies.*
- **L'âge du bébé au moment du prélèvement :** un enfant prématuré ou ne s'étant pas alimenté suffisamment pourra présenter des taux inférieurs de certains métabolites, ce qui fausse les résultats. De même, la présence d'hémoglobine fœtale à la naissance rend difficile la détection de certains types de maladies de l'hémoglobine.
- **L'alimentation de l'enfant :** il est important de préciser le type d'alimentation du bébé. Certains laits maternisés peuvent contenir des éléments à prendre en compte dans l'analyse. De même, l'enfant allaité au sein peut parfois avoir absorbé une moins grande quantité de protéines dans les premiers jours, ce qui influence les résultats. Par ailleurs, une hyperalimentation chez un nouveau-né prématuré peut causer une augmentation des acides aminés urinaires.
- **Les transfusions :** elles peuvent fausser le résultat du test sanguin.
- **Le poids de l'enfant :** il peut influencer l'interprétation de certaines données.

### 4. PERFORMANCE DES TESTS

Les tests utilisés pour le dépistage sanguin et le dépistage urinaire sont très performants. Toutefois, il n'y a pas de test garanti à 100 %.

- Des personnes malades peuvent ne pas être détectées par le dépistage, on les appelle des **faux négatifs**. Ces enfants seront probablement diagnostiqués cliniquement à la suite de symptômes ou, plus rarement, décéderont des suites de la maladie. Plus le test est sensible, moins il y a de faux négatifs.
- Des résultats positifs au dépistage pourraient s'avérer négatifs à la suite de la confirmation diagnostique, ce sont des **faux positifs**. Plus le test est spécifique, moins il y a de faux positifs.
- Il n'y a pas de test qui offre une spécificité et une sensibilité parfaite. Ces deux variables sont inversement proportionnelles : si l'une augmente, l'autre diminue. Le seuil retenu pour un test de dépistage représente donc toujours un compromis (un seuil acceptable) entre la spécificité<sup>11</sup> et la sensibilité<sup>12</sup>.
- Une autre mesure souvent utilisée pour décrire la performance d'un test de dépistage est la valeur prédictive positive. Il s'agit de la proportion de personnes réellement malades parmi toutes celles dont le test de dépistage est positif.

**Tableau 1 : Résultats possibles pour établir la validité d'un test de dépistage**

Dépistage		<i>Résultats de la confirmation diagnostique</i>	
		<b>Malade</b>	<b>Non malade</b>
	<b>Test positif</b>	Vrais positifs (VP)	Faux positifs (FP)
	<b>Test négatif</b>	Faux négatifs (FN)	Vrais négatifs (VN)

Le tableau 1 permet d'expliquer certaines notions propres au test de dépistage :

- VP (vrais positifs) représente le nombre d'individus ayant été identifiés positifs au dépistage et sont en effet malades;
- FP (faux positifs) représente le nombre d'individus ayant été identifiés positifs au dépistage, mais qui ne sont pas malades en réalité;
- FN (faux négatifs) représente le nombre d'individus ayant été identifiés négatifs au dépistage même s'ils sont malades en réalité;
- VN (vrais négatifs) représente le nombre d'individus ayant été identifiés négatifs au dépistage et qui ne sont effectivement pas malades.

Ces données permettent d'établir la performance d'un test de dépistage, d'ajuster le seuil acceptable de détection dans une population donnée et d'apprécier en continu la qualité d'un programme de dépistage.

11. La spécificité se mesure chez les non-malades seulement. Elle correspond à la probabilité d'obtenir un test négatif chez les non-malades, soit : vrais négatifs/(faux positifs + vrais négatifs).

12. La sensibilité, c'est-à-dire la probabilité que le test soit positif si la maladie est présente, se mesure chez les malades seulement. Elle est donnée par : vrais positifs/(vrais positifs + faux négatifs).

## 5. LES MALADIES DÉPISTÉES PAR LE PROGRAMME

Les maladies dépistées chez les nouveau-nés sont des maladies **congénitales**, c'est-à-dire qu'elles sont présentes dès la naissance. Ce sont également des maladies rares ou peu fréquentes dans la population générale.

Les tests sanguins et urinaires sont complémentaires. Les maladies dépistées dans le sang et dans l'urine ne sont pas les mêmes. Toutefois, plusieurs maladies dépistées dans le sang ou dans l'urine sont des maladies métaboliques héréditaires aussi appelées « erreurs innées du métabolisme ».

Les erreurs innées du métabolisme sont des maladies qui se caractérisent par un problème au niveau d'une enzyme, soit une protéine dite active. Celle-ci doit normalement transformer un substrat en produit à l'intérieur d'une cellule. On peut comparer l'enzyme à un individu sur une chaîne de montage dans une usine. Si l'individu n'est pas là ou ne travaille pas normalement, le substrat s'accumule en amont et le produit final n'est pas fabriqué, ce qui peut paralyser toute l'usine. C'est la même chose avec les maladies métaboliques. Certaines enzymes sont absentes ou ne fonctionnent pas normalement. Cela cause une accumulation qui peut devenir toxique pour l'organisme ou encore cela peut empêcher la production d'un produit important pour le bon fonctionnement du corps (créant ce que l'on appelle une déficience ou un déficit). Pour réparer ce dysfonctionnement, on devra utiliser un médicament, une diète spéciale ou des vitamines pour diminuer le substrat en amont ou donner le produit en aval pour que la cellule assure son rôle.

### A. Le test sanguin

#### Maladies du métabolisme des acides aminés :

- **La phénylcétonurie** est une maladie du métabolisme qui empêche la digestion normale des protéines contenues dans les aliments. Sans une diète adaptée amorcée dès les premières semaines de vie, l'enfant peut développer une déficience intellectuelle et des difficultés motrices permanentes, des troubles du comportement, des spasmes, de l'épilepsie, etc.
- **La tyrosinémie de type 1** est une maladie du métabolisme qui empêche la transformation normale des protéines contenues dans les aliments. Sans une diète adaptée, des déchets toxiques s'accumulent dans l'organisme. Ces déchets endommagent gravement le foie, mais aussi les reins et le système nerveux. La survie à court terme des enfants atteints est alors menacée. Grâce à un traitement approprié, l'accumulation de déchets toxiques est nettement diminuée et l'espérance de vie est augmentée.

Maladies du métabolisme des acides gras :

- **Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne**, aussi appelé déficit en MCAD, est une maladie du métabolisme qui empêche la transformation normale des gras en énergie lors d'une période de jeûne prolongée. Sans une diète adaptée amorcée dès les premières semaines de vie, elle peut causer des problèmes importants d'hypoglycémie, des séquelles au cerveau et au foie et une dégradation rapide de l'état général de l'enfant pouvant entraîner la mort.

Maladies endocriniennes :

- **L'hypothyroïdie congénitale** est une maladie endocrinienne qui est causée par une malformation de la glande thyroïde. Elle peut entraîner, entre autres, un retard de croissance ou une déficience intellectuelle. Un traitement approprié amorcé tôt après la naissance permet un développement normal de l'enfant.

Maladies de l'hémoglobine :

- **L'anémie falciforme et d'autres maladies sévères de l'hémoglobine** sont des maladies qui affectent les globules rouges responsables du transport de l'oxygène dans le sang. Les globules rouges sont mal formés et ils peuvent se coincer dans les vaisseaux sanguins, ce qui cause des crises de douleur importantes dans plusieurs parties du corps et qui augmente les risques d'infections sévères, comme la pneumonie, et les risques de complications comme la paralysie. Les traitements ne guérissent pas la maladie, mais lorsqu'ils sont amorcés tôt, ils permettent de soulager les symptômes et de prévenir certaines complications.

**B. Le test urinaire**

Maladies du métabolisme des acides aminés :

- la citrullinémie classique;
- l'acidurie argininosuccinique;
- l'hyperarginémie;
- la citrullinémie de type II;
- le syndrome du triple H;
- la cystinurie;
- le syndrome de Fanconi-Bickel;
- l'acidoacidurie dicarboxylique;
- la déficience en prolidase.

Maladies du métabolisme des acides organiques :

- l'acidurie méthylmalonique;
- l'acidurie propionique;
- la 3-méthylcrotonylglycinurie de type I;
- l'acidurie glutarique de type I;
- l'acidurie pyroglutamique.

Certaines de ces maladies peuvent, entre autres, causer une déficience intellectuelle, une hyperammoniémie ou une acidose métabolique pouvant entraîner la mort. D'autres maladies peuvent causer des lithiases urinaires (pierres aux reins).

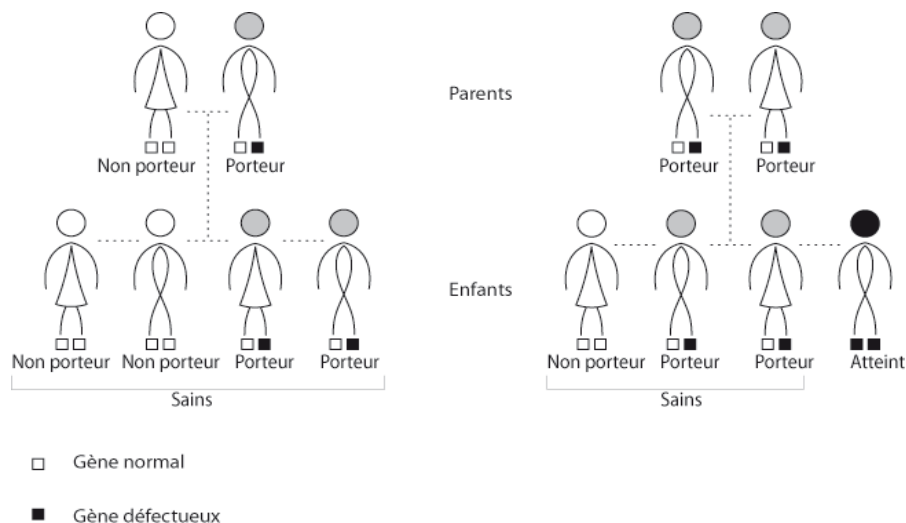
Pour des informations plus précises sur chacune des maladies, consulter le site Web spécialisé dans les maladies rares (projet auquel participe le Québec).

Orphanet : <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR>

**6. TRANSMISSION HÉRÉDITAIRE**

Plusieurs des maladies ciblées sont d'origine **héréditaire**, c'est-à-dire qu'elles sont transmises par les parents à travers la combinaison de leurs gènes. Elles sont dites « récessives », c'est-à-dire qu'il est nécessaire que les parents transmettent chacun la mutation associée à la maladie pour que l'enfant soit malade. S'il reçoit une copie normale et une copie mutée, il sera dit « porteur sain ». Il ne sera pas malade, mais pourra transmettre la mutation à son tour à ses enfants.

Figure 2 : Modèle de transmission d'une maladie héréditaire récessive



**Les porteurs :** Il est nécessaire de discuter des porteurs d'anémie falciforme parce que la technique utilisée pour le dépistage génère automatiquement les résultats de porteurs. L'identification des porteurs ne fait pas partie des objectifs du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire. En effet, les

porteurs de maladies héréditaires récessives, comme c'est le cas pour l'anémie falciforme, sont en bonne santé et il n'y a pas de suivi médical particulier qui est recommandé. La connaissance de cette information ne sera utile à l'enfant qu'au moment de fonder sa propre famille.

Parce que ces résultats ne correspondent pas aux objectifs du programme et pour éviter que les nombreux cas identifiés ne causent une pression trop forte sur le système de santé, il a été décidé de ne fournir les résultats de porteur de l'anémie falciforme qu'aux parents (ou au médecin de l'enfant) qui désireraient obtenir cette information. L'enfant de 14 ans et plus pourra également en faire la demande le temps venu.

- Les parents (ou le médecin de l'enfant) qui désirent obtenir le résultat de leur enfant peuvent le faire en remplissant le formulaire disponible sur le site Internet du MSSS : [www.msss.gouv.qc.ca/depistage-neonatal](http://www.msss.gouv.qc.ca/depistage-neonatal). Un outil d'aide à la décision intitulé *Connaître ou non le statut de porteur de son enfant* a été préparé pour eux afin d'évaluer les avantages et les inconvénients de cette démarche.

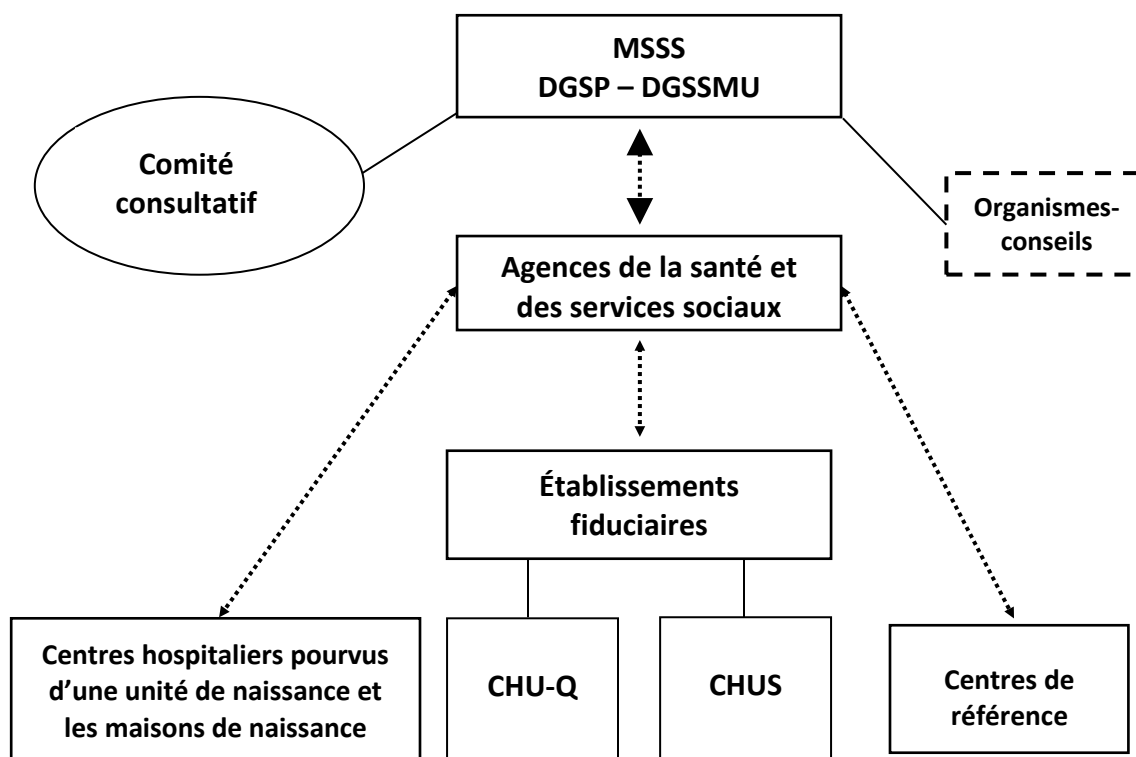
## 7. GOUVERNANCE DU PROGRAMME

Plusieurs instances administratives sont concernées par la gouvernance du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire :

- Le MSSS, particulièrement la Direction générale de la santé publique et la Direction générale des services de santé et de la médecine universitaire, adopte et met à jour le Cadre de référence du Programme. Ce cadre détermine les objectifs et les grandes orientations du programme. Il identifie aussi, notamment, les maladies à dépister, les principales activités à réaliser, les mesures à déployer en assurance qualité ainsi que les rôles et responsabilités des différents partenaires dans la mise en oeuvre du programme;
- le Comité consultatif sur le dépistage sanguin et urinaire conseille le MSSS sur l'évolution du programme;
- les établissements fiduciaires :
  - le CHU de Québec : pour l'analyse des échantillons sanguins, la gestion des stocks de « trousse de dépistage sanguin » transmises aux établissements et le maintien du système d'information du dépistage sanguin de l'ensemble du Québec,
  - le CHUS : pour l'analyse des échantillons urinaires et la gestion des stocks de « trousse de dépistage urinaire » transmises aux établissements. La coordination de l'évaluation, de la recherche et du développement technique entourant le dépistage;
- les établissements pourvus d'unités de naissance et les maisons de naissance pour l'offre des tests à tous les nouveau-nés;

- les quatre centres hospitaliers universitaires identifiés comme centre de référence pour la confirmation diagnostique, la prise en charge et le suivi des enfants dont la maladie est confirmée :
  - le Centre hospitalier universitaire de Sainte-Justine,
  - le Centre universitaire de santé McGill : Hôpital de Montréal pour enfants,
  - le Centre hospitalier universitaire de Québec,
  - le Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke.

Figure 3 : Schéma de la gouvernance du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire



#### 8. RESPONSABILITÉ PROFESSIONNELLE

Plusieurs professionnels jouent un rôle dans l'atteinte des objectifs du programme. Ils sont ici présentés selon la période où ils interviennent dans le continuum de soins périnataux.

##### Période prénatale :

- **Professionnels concernés par le suivi de grossesse** (médecins, sages-femmes, infirmières)
  - Offrir de l'information aux parents sur le dépistage néonatal sanguin et urinaire.

Période néonatale :

- **Infirmières/sages-femmes**
  - Informer les parents pour les préparer au dépistage sanguin et urinaire de leur enfant et aux différents résultats possibles;
  - Conseiller les parents sur la participation au test;
  - Répondre aux questions des parents et les diriger vers un médecin, le cas échéant;
  - Recueillir la décision des parents et remplir le formulaire adéquatement;
  - S'ils acceptent, réaliser le prélèvement, selon les normes établies;
  - Transmettre les prélèvements au laboratoire du CHU de Québec;
  - Remettre le matériel nécessaire pour le prélèvement urinaire.
- **Médecins**
  - Répondre aux questions des parents concernant le dépistage;
  - Conseiller les parents sur la participation au test.
- **Responsables du programme dans les établissements fiduciaires**
  - Réaliser les tests de dépistage;
  - Interpréter les résultats;
  - Contacter les parents et diriger les cas positifs en contactant les médecins du centre de référence pour les aviser;
  - Produire des données statistiques sur la performance des tests.

Période postnatale :

- **Médecins des centres de référence**
  - Réaliser les examens complémentaires, s'il y a lieu;
  - Confirmer le diagnostic;
  - Informer le laboratoire du résultat final;
  - Prendre en charge les patients et assurer le suivi du traitement.

## **ANNEXES**

# ANNEXE 1 - FORMULAIRE DE PRÉLÈVEMENT SANGUIN MODIFIÉ

Santé  
et Services sociaux  
**Québec**

Hôpital

SN **X 55001**

**ENFANT**

NOM DE LA MÈRE \_\_\_\_\_

ADRESSE \_\_\_\_\_

TÉLÉPHONE \_\_\_\_\_

MÉDECIN \_\_\_\_\_

SI BÉBÉ TRANSFÉRÉ D'HÔPITAL

DE \_\_\_\_\_ À \_\_\_\_\_

État de l'enfant: Normal  Pathologique

Prématuré  Âge gestationnel (en semaines) \_\_\_\_\_

Transfusion (s'il y a lieu): Prélèvement réalisé pré  ou post

Parent informé du dépistage:

Décision du parent: accepte  refuse

Si refus, signature du parent \_\_\_\_\_

Initiales du/de la professionnel(le) \_\_\_\_\_

SEXE M  F

POIDS AU PRÉLÈVEMENT \_\_\_\_\_

GRAMMES

DATE DE NAISSANCE \_\_\_\_\_

ANNÉE MOIS JOUR HR

DATE DU PRÉLÈVEMENT \_\_\_\_\_





ANNÉE MOIS JOUR HR

Alimentation: sein  lait maternisé




mixte (sein + lait maternisé)  parentérale

X55001

10 - RPF-10

10534751  
Rev. AD

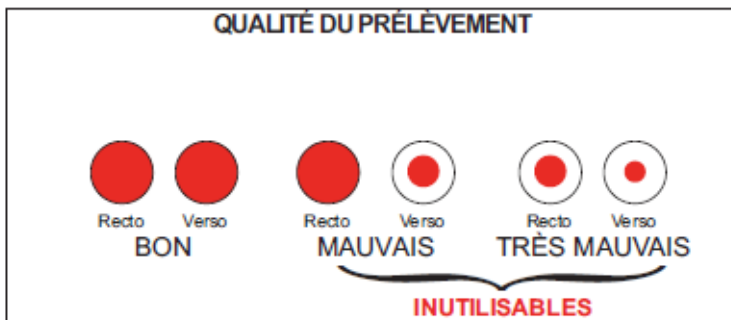




GE Healthcare  
Bio-Sciences Corp.  
14 Walkup Drive  
Westborough, MA  
01581-1019, USA

**Formulaire de prélèvement sanguin (verso)**

- 1) Ne pas toucher la zone de l'échantillon  
2) Ne pas utiliser si endommagé

REMARQUES: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_



Papier buvard attaché au formulaire de prélèvement sanguin :

• **SANG** SN **X 55001**

Whatman 903™  
LOT WXXX XXXXXXX

○ ○ ○ ○ ○



**ORDRE PROFESSIONNEL DES  
TECHNOLOGISTES MÉDICAUX  
DU QUÉBEC**

---

PRÉLÈVEMENT DE SANG  
PAR PONCTION CAPILLAIRE  
AUX FINS D'ANALYSE  
Troisième édition

RÈGLES DE PRATIQUE

### 13.0 Point de ponction

#### 13.1 Ponction sur le talon

Le talon est le point de ponction recommandé chez les nouveau-nés et les jeunes enfants âgés de moins d'un an.

Il est très important, en choisissant le point de ponction, d'éliminer tout risque de toucher l'os du talon (voir la figure 1). La ponction de l'os peut être une cause d'ostéomyélite (infection de l'os) aussi bien que d'ostéochondrite (inflammation de l'os et du cartilage). L'incision sur le talon doit s'effectuer :

- sur la **partie médiale** de la surface plantaire, à l'extérieur d'une ligne imaginaire qui va du milieu du gros orteil au talon (voir la figure 2);ou

---

13. *Sections pertinentes des normes reproduites avec l'aimable autorisation de l'Ordre professionnel des technologistes médicaux du Québec.* Le document complet est disponible en ligne à cette adresse : <http://optmq.org/wp-content/uploads/2012/08/Règles-de-pratique-prélèvement-de-sang-par-ponction-capillaire-aux-fins-danalyse-3e-édition.pdf>

- sur la **partie latérale** de la surface plantaire, à l'extérieur d'une ligne imaginaire tirée entre le 4<sup>e</sup> et le 5<sup>e</sup> orteil jusqu'au talon (voir la figure 2). La profondeur de l'incision sur le talon ne doit pas excéder 2,0 mm (voir le point 14.0).

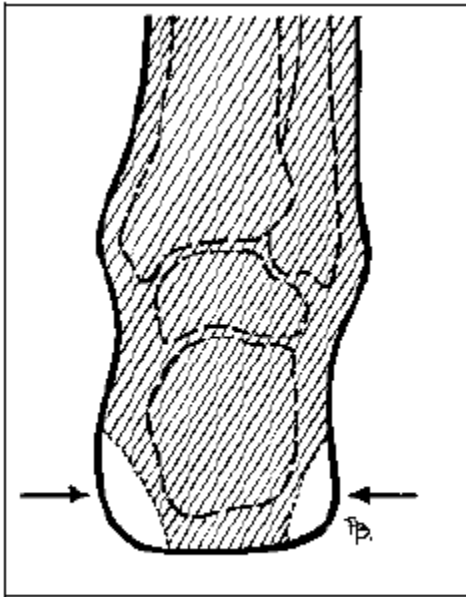


FIGURE 1

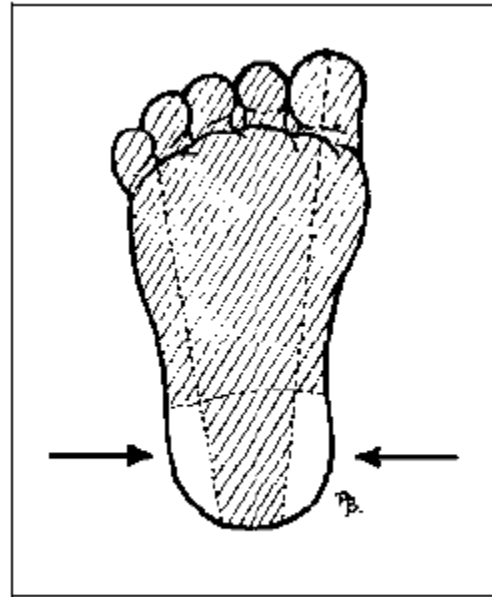


FIGURE 2

- **NE PAS PIQUER** la courbure postérieure du talon<sup>7</sup>.
- **NE PAS PIQUER** la partie centrale du talon à cause du risque de lésions aux nerfs, aux tendons et au cartilage<sup>7</sup>.
- **NE PAS PIQUER** une autre partie du pied que la surface recommandée du talon<sup>7</sup>.
- **NE PAS PIQUER** un point de ponction ayant servi précédemment. Il peut être infecté<sup>7</sup>.

Note : Bien que le point de ponction recommandé chez les enfants âgés de moins d'un an soit le talon, une ponction sur les doigts peut parfois se révéler nécessaire dans certaines situations cliniques ou selon le poids et la taille de l'enfant. Certains centres utilisent un poids de 9 kg comme critère guide pour effectuer la ponction capillaire sur le doigt. Ce critère n'étant pas absolu, il faut se fier à son jugement clinique pour choisir le point de ponction approprié. Il faut également prendre soin de sélectionner la lancette qui convient à la profondeur de ponction recommandée (voir le point 14.0)<sup>20</sup>.

## 14.0 Profondeur de ponction

Les principaux vaisseaux sanguins de la peau sont situés à la jonction dermohypodermique qui, dans le talon du nouveau-né, se trouve entre 0,35 et 1,6 mm de profondeur. Une incision de moins de 2,0 mm de profondeur atteindra donc la zone vascularisée de la peau sans causer de dommage.

Une profondeur optimale de ponction permet d'obtenir un échantillon de sang convenable tout en évitant de causer des blessures à l'enfant et à l'adulte.

Les lancettes permettent d'effectuer des ponctions de profondeur variée afin d'obtenir un débit sanguin suffisant.

Les lancettes doivent être :

- stériles;
- à usage unique;
- normalisées pour permettre des ponctions de profondeur déterminée. Il est fortement recommandé d'utiliser des lancettes de sécurité à rétraction automatique de la lame.

***Les lames de bistouri NE DOIVENT PAS servir au prélèvement de sang capillaire.***

### 14.1 Talon des nouveau-nés et enfants de moins d'un an

***La profondeur de la ponction capillaire NE DOIT PAS excéder 2,0 mm.***

Chez les prématurés, l'os du talon (calcaneum) peut se trouver à 2,0 mm de la peau, sous la surface plantaire du talon et à la moitié de cette distance, sous la courbure postérieure du talon. Une ponction plus profonde que 2,0 mm sur la surface plantaire du talon d'un nouveau-né peut donc causer des lésions à l'os. Des rapports d'études incitent à tenir compte du poids du nouveau-né pour bien choisir la lancette:

Poids du nouveau-né	Lancettes
1 à 2 kg (2,2 à 4,4 lb)	0,75 à 1,0 mm
2 à 3 kg (4,4 à 6,6 lb)	1,0 à 2,0 mm
3 kg ou plus (plus de 6,6 lb)	2,0 mm <sup>7</sup>

## 15.0 Étapes à suivre pour effectuer une ponction capillaire

L'exécution de la ponction capillaire demande à la fois des connaissances et de la dextérité. Le professionnel qui effectue ce type de prélèvement doit suivre les étapes suivantes :

1. Vérifier l'ordonnance médicale et préparer les formulaires;
2. Accueillir le patient et s'identifier;
3. Identifier sans équivoque le patient et obtenir son consentement;
4. S'assurer que les exigences d'analyse ont été respectées;
5. Vérifier les formulaires, les étiquettes et le matériel de collecte;

6. Rassembler le matériel nécessaire à la ponction;
7. Se laver les mains et enfiler les gants;
8. Installer le patient;
9. Choisir le point de ponction;
10. Préparer le point de ponction;
11. Préparer le matériel nécessaire à la ponction;
12. Aseptiser le point de ponction;
13. Effectuer la ponction;
14. Essuyer la première goutte de sang;
15. Effectuer la collecte de l'échantillon;
16. Appliquer une pression sur le point de ponction;
17. Identifier l'échantillon;
18. Indiquer la méthode de prélèvement;
19. Respecter les exigences préanalytiques;
20. Éliminer le matériel contaminé;
21. Vérifier le point de ponction;
22. Enlever les gants et se laver les mains;
23. Lever les restrictions alimentaires;
24. Envoyer les échantillons au laboratoire.

Les points qui suivent reprennent plus en détail les étapes mentionnées précédemment.

### **15.3.5 Obtenir le consentement du patient**

Les technologues médicaux doivent obtenir le consentement du patient pour tout acte médical effectué. Selon les articles 10 et 11 du Code civil du Québec, « Toute personne est inviolable et a droit à son intégrité. Sauf dans les cas prévus par la loi, nul ne peut lui porter atteinte sans son consentement libre et éclairé. Nul ne peut être soumis sans son consentement à des soins, quelle qu'en soit la nature, qu'il s'agisse d'examen, de prélèvements, de traitements ou de toute autre intervention »

### **15.3.6 Refus d'analyse**

Si le patient refuse l'analyse :

- renseigner le patient sur le but et la nécessité de l'analyse;
- consigner le refus conformément aux procédures établies;
- aviser le personnel infirmier ou médical.

### **15.13 Effectuer la ponction**

Les étapes suivantes doivent être respectées lors de la ponction :

- tenir le dispositif de ponction selon les directives du fabricant;
- tenir fermement le talon ou le doigt pour empêcher tout mouvement brusque du patient (voir les figures 5 et 6). Chez l'enfant plus âgé, il est suggéré de tenir fermement la main;
- orienter la lancette de façon à ce que la ponction soit perpendiculaire aux empreintes digitales (voir la figure 4);
- avertir le patient de la ponction imminente;
- effectuer la ponction;

- jeter immédiatement la lancette dans un contenant pour déchets biomédicaux approprié (voir le point 15.20).

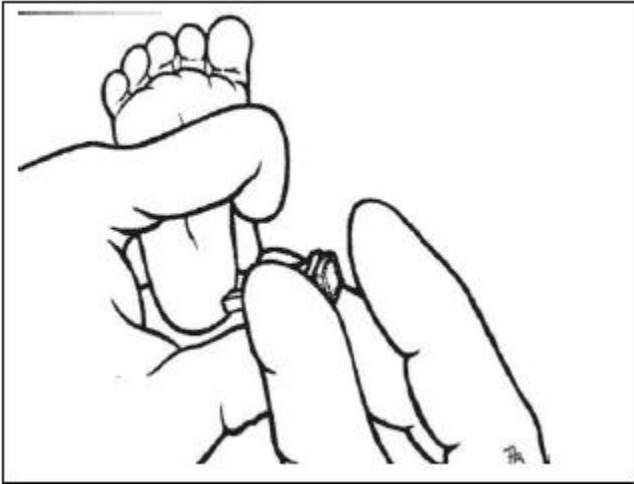


FIGURE 5

#### 15.14 Essuyer la première goutte de sang

Immédiatement après la ponction, la première goutte de sang doit être essuyée avec une compresse de gaze, propre ou stérile<sup>16,19,31,32</sup>, pour éviter la contamination de l'échantillon par le liquide tissulaire (voir les figures 7 et 8)<sup>7,17</sup>.

Dans le cadre des ADBD, cette étape n'est pas toujours nécessaire. Toujours se référer aux directives du fabricant du dispositif utilisé<sup>7</sup>.

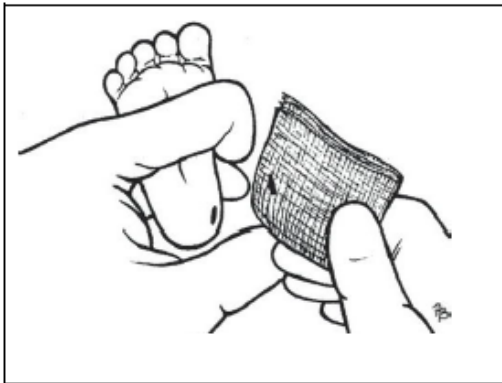


FIGURE 7

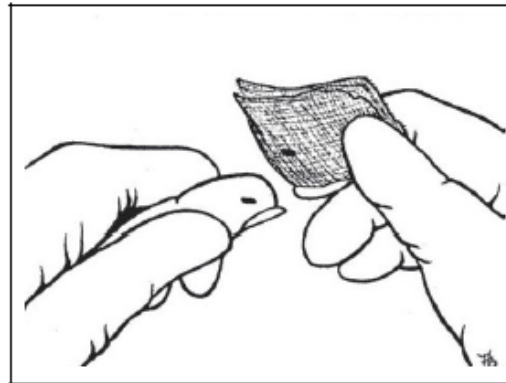


FIGURE 8

### **15.19 Respecter les exigences préanalytiques**

Les exigences préanalytiques sont les mêmes que lors d'une ponction veineuse.

En voici quelques exemples :

- conserver l'échantillon à l'abri de la lumière (p. ex. bilirubine);
- conserver l'échantillon sur glace (p. ex. gaz sanguins);
- respecter le délai entre le prélèvement et la réception au laboratoire (p. ex. préparation du frottis sanguin, glucose);
- respecter les spécifications pour le papier filtre (voir le point 18.0).

### **15.24 Envoyer les échantillons au laboratoire**

Les échantillons doivent être envoyés au laboratoire **dans les plus brefs délais** en respectant les exigences liées aux analyses et édictées par le laboratoire.

## **18.0 Échantillon sur papier filtre**

Certaines analyses comme celles qui sont effectuées dans le cadre du dépistage néonatal de plusieurs maladies (comme hémoglobinopathies, troubles métaboliques ou autres) peuvent être effectuées à partir d'un échantillon déposé sur papier filtre.

### **18.1 Méthodes de collecte**

#### **18.1.1 Généralités**

Les exigences suivantes doivent être respectées afin d'obtenir un échantillon représentatif de l'état du patient :

- pour la collecte chez les nouveau-nés, il est déconseillé de faire une ponction capillaire sur les doigts, le lobe de l'oreille ou un point de ponction récente;
- ne pas utiliser le dispositif d'une ligne intraveineuse (soluté) pour déposer les gouttes sur le papier filtre;
- chez le nouveau-né et l'enfant de moins d'un an, le talon est le point de ponction recommandé;
- utiliser un papier filtre conforme aux exigences de l'analyse demandée. S'assurer de respecter la date de péremption inscrite sur le papier filtre, s'il y a lieu;
- ne pas toucher l'espace à l'intérieur du cercle avant ou après la collecte de l'échantillon;
- protéger le papier filtre de tout contact avec une substance autre que l'échantillon à recueillir;
- appliquer une seule grosse goutte de sang par cercle. Ne pas superposer les gouttes. La superposition de gouttes entraînerait la répartition inégale des analytes et, par conséquent, le rejet de l'échantillon;
- l'application doit se faire en une seule étape et permettre au sang d'imbiber complètement la zone (voir la figure 11);
- appliquer le sang sur un seul côté du papier filtre;
- remplir le nombre de cercles demandé sur le papier filtre;
- si l'échantillon sur papier filtre est destiné à des analyses d'ADN, on doit manipuler le matériel et l'échantillon avec des gants en tout temps afin de prévenir toute contamination par de l'ADN exogène.

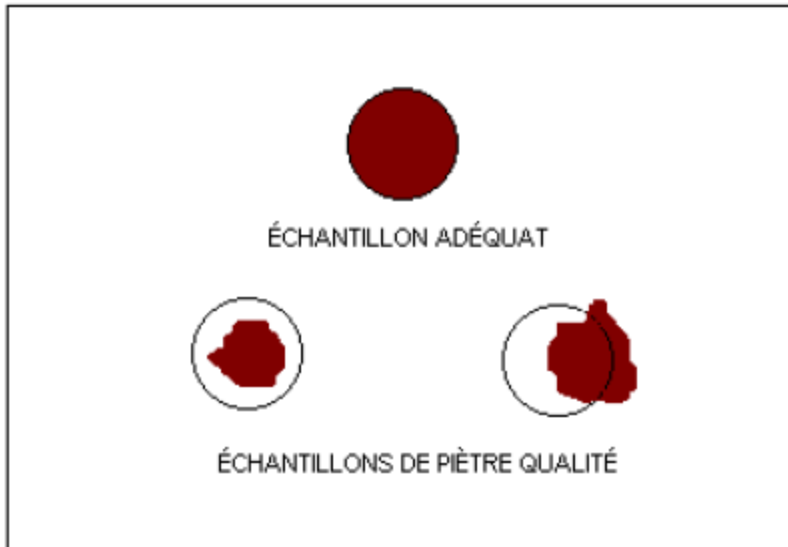


FIGURE 11

### 18.1.2 Collecte directe de la goutte

Les exigences suivantes doivent être respectées lors de la collecte directe de la goutte<sup>41</sup> :

- se référer aux points 15.10 à 15.13 pour effectuer la ponction capillaire;
- essuyer la première goutte après la ponction;
- appliquer directement la goutte sur le papier filtre. Le point de ponction ne doit pas être en contact direct avec le papier filtre;
- remplir le nombre de cercles demandé sur le papier filtre. Si le débit sanguin diminue, répéter la ponction capillaire et poursuivre l'application sur le même papier filtre (mais dans un cercle différent) ou utiliser un autre papier filtre au besoin.

## 18.2 Manipulation et transport

### 18.2.1 Séchage

Les conditions suivantes doivent être respectées pour obtenir un séchage adéquat :

- le sang doit sécher à l'air libre, à une température ambiante se situant entre 18 et 25 °C, durant au moins 3 heures;
- le papier filtre doit être maintenu en position horizontale sur une surface non absorbante permettant à l'air de circuler;
- le papier filtre doit être à l'abri des rayons directs du soleil;
- le papier filtre ne doit pas être chauffé, empilé, scellé hermétiquement ni transporté par pneumatique avant la fin du temps de séchage;
- la zone où se trouve la goutte de sang doit être protégée de toute manipulation ou contamination.

### **18.2.2 Conservation**

Les conditions de conservation qui suivent doivent être respectées :

- l'échantillon sur papier filtre doit être conservé à une température se situant entre 18 et 25 °C;
- il faut éviter tout contact entre le papier filtre et un autre échantillon sur papier filtre provenant d'un patient différent afin d'éviter la contamination croisée;
- s'il faut superposer des papiers filtres :
- empiler les papiers filtres de manière à ce que les échantillons de sang ne se touchent pas;
- une surface protectrice non absorbante (papier glacé ou rabat) peut être placée entre les échantillons sur papiers filtres.

### **18.2.3 Transport**

- L'échantillon doit être envoyé dans le délai recommandé par le laboratoire.
- Le papier filtre doit être protégé de la chaleur, du soleil et de l'humidité qui peuvent compromettre sa stabilité et son intégrité.
- L'utilisation de sacs de plastique ou d'autres contenants hermétiques n'est pas recommandée.

Le sang séché sur papier filtre peut être envoyé par la poste ou par un autre transporteur s'il ne contient pas de matières infectieuses. Pour de plus amples renseignements, veuillez consulter l'ABC de l'expédition du Guide des postes du Canada, à l'adresse suivante : <http://www.postescanada.ca/Tools/pg/manual/pgabcmil-f.asp>.

## ANNEXE 3 – MÉMORANDUM transmis par le CHU de Québec à tous les établissements accoucheurs le 29 juin 2011



CHU de Québec- pavillon St François d'Assise-local A2-115  
10 rue de l'Espinay  
Québec, Qc- G1L 3L5  
Tel : 418-654-2103  
Fax : 418-525-4595

### Programme Provincial Québécois de Dépistage Néonatal Sanguin

MÉMORANDUM du 29 juin 2011

**Sujet :** prélèvements sanguins sur papier buvard pour le dépistage néonatal

Madame, Monsieur

Nous tenons par la présente à préciser notre politique concernant le prélèvement de sang sur papier buvard dans le cadre du dépistage néonatal des maladies héréditaires et congénitales. Nos recommandations sont les suivantes :

1-Le prélèvement s'effectue avant le départ du nouveau-né, idéalement entre **24 et 48 heures** de vie (SANS ÉGARD À SON ALIMENTATION).

2-Quelle que soit la situation, un prélèvement devrait être effectué au plus tard à 7 jours de vie.

3- Si le bébé doit quitter l'hôpital avant d'avoir 24 heures de vie (congé précoce ou transfert dans un autre hôpital), un prélèvement doit être effectué avant le départ (afin de signaler la naissance au laboratoire de dépistage). Il sera prélevé une deuxième fois le plus tôt possible après qu'il ait atteint les 24 heures de vie.

4-Advenant une transfusion sanguine avant que la condition minimale des 24 heures soit remplie, il est recommandé de faire un prélèvement avant l'intervention (même à moins de 24h de vie) et un autre 48 heures post-transfusion. Écrire sur les deux formulaires si le prélèvement est effectué AVANT ou APRES la transfusion.

5-Bien indiquer le nom des parents, leurs coordonnées ainsi que le poids du bébé, les dates et heures de la naissance et du prélèvement

6-C'est l'établissement qui effectue le prélèvement qui a la responsabilité de l'acheminer au laboratoire de dépistage néonatal sanguin. **La période entre le prélèvement et la mise à la poste ne devrait pas excéder 24 heures.**

7-C'est l'établissement qui effectue le prélèvement (premier ou rappel) qui a la responsabilité de bien effectuer celui-ci d'après la directive qui a été donnée (soit le prélèvement sur le talon du bébé selon la méthode préconisée par les lignes directrices, gouttes de sang **DIRECTEMENT** sur le papier buvard). Toute autre procédure (comme le prélèvement dans un tube pour le verser ensuite sur papier buvard) peut occasionner des interférences et invalider le résultat. Si la procédure utilisée n'est pas celle recommandée, c'est **l'établissement préleveur qui aura la responsabilité du résultat erroné.**

Si de plus amples renseignements étaient nécessaires, n'hésitez pas à communiquer avec nous. Nous tenons à vous remercier de votre précieuse collaboration.

*Marie-Thérèse Berthier, PhD, CSPQ, FCACB, Biochimiste Clinique, Responsable du Laboratoire*

*Yves Giguère, MD, PhD, FRCP, Médecin Biochimiste, Directeur du Programme de dépistage sanguin*

## ANNEXE 4 – DÉPISTAGE URINAIRE

### Méthode de prélèvement des échantillons d'urine pour le dépistage urinaire

- 1) Les prélèvements sont faits par les parents à 21 jours de vie de leur bébé à la maison selon une participation volontaire.
- 2) Les prélèvements sont faits sur des papiers buvards (papiers-filtres Whatman 903) qui sont remis aux parents par les infirmières avant le départ de l'hôpital en même temps que le dépliant explicatif.
- 3) Les instructions et la procédure remises aux parents pour le prélèvement d'urine sont explicitées ci-dessous.

### INSTRUCTIONS AUX PARENTS POUR LE PRÉLÈVEMENT D'URINE DE VOTRE BÉBÉ À 3 SEMAINES

Afin de bien faire le prélèvement, vous aurez besoin de :

- a) 1 papier buvard inclus avec le formulaire de 3 semaines (jaune).
- b) 2 tampons (avec pellicule plastique) inclus à l'intérieur de cette enveloppe.

Suivez attentivement les instructions et vous serez en mesure de **bien imbiber (mouiller) le papier buvard des 2 côtés** avec l'urine de votre bébé. Vous avez d'ailleurs 2 tampons pour réussir le prélèvement (1 tampon de surplus en cas de difficulté). Bonne chance, et n'oubliez pas le prélèvement à 3 semaines.

### PROCÉDURE POUR PRÉLEVER L'URINE DE VOTRE BÉBÉ

- a) Faites le prélèvement d'urine le matin, si possible. **Ne pas utiliser** de débarbouillettes humides de type commercial pour laver les fesses du bébé avant le prélèvement. **Ne pas appliquer** de crèmes, huiles ou poudre sur les fesses du bébé au moment du prélèvement.
- b) Mettez la couche du bébé en prenant bien soin d'insérer un tampon absorbant sur le bébé de sorte que, quand le bébé urinera, la section en papier du tampon sera imbibée d'urine. Par le fait même, la pellicule plastique du tampon se retrouve face à la couche, et la partie absorbante face à la peau du bébé.
- c) Veuillez attendre que le tampon soit complètement imbibé d'urine. Il ne faut pas que le tampon soit contaminé par des selles, il sera alors inutilisable. Donc, si des selles venaient à contaminer le tampon, essayez à nouveau avec le tampon de surplus.\*
- d) Retirez le tampon imbibé d'urine de la couche puis **pressez le papier filtre numéroté (buvard blanc) sur le tampon jusqu'à ce que le papier filtre soit complètement mouillé.**
- e) Le papier filtre (à partir duquel se font les analyses) doit être complètement imbibé ou saturé d'urine (des 2 côtés). Ceci est très important afin que nous puissions faire les analyses correctement, sinon, il vous faudra répéter le prélèvement.
- f) Laissez sécher le papier filtre directement sur un comptoir propre ou une table à langer.
- g) Remettez le papier filtre séché et le formulaire jaune dûment complété dans l'enveloppe de retour brune préadressée et postez-la.

\* *S'il vous est impossible d'effectuer le prélèvement avec les tampons disponibles, vous pouvez utiliser comme alternative des boules de ouate (4 ou 5 réunies ensemble), ou 2 papiers essuie-tout pliés en 4, ou un morceau de tissu de coton propre, ou encore prendre l'urine au vol.*

Formulaire de prélèvement urinaire



21 jours

SN

X 55001

DÉPISTAGE DE MALADIES MÉTABOLIQUES HÉRÉDITAIRES – URINE

ENFANT

NOM DE LA MÈRE

ADRESSE

TÉLÉPHONE

MÉDECIN DE L'ENFANT

DATE DE NAISSANCE

SI BÉBÉ TRANSFÉRÉ D'HÔPITAL

DE \_\_\_\_\_ À \_\_\_\_\_

21 JOURS

État de l'enfant: Normal  Pathologique  \_\_\_\_\_

Prématuré  Âge gestationnel (en semaines) \_\_\_\_\_

Transfusion (s'il y a lieu): Prélèvement réalisé pré  ou post

I  N  M

**INSTRUCTIONS: VOIR ENVELOPPE DE RETOUR**

SEXE M  Alimentation: sein  lait maternisé

F  mixte (sein + lait maternisé)  parentérale

POIDS ACTUEL \_\_\_\_\_ GRAMMES

DATE DU PRÉLÈVEMENT \_\_\_\_\_

ANNÉE MOIS JOUR

TÉLÉPHONE DES PARENTS \_\_\_\_\_

MÉDECIN DE L'ENFANT \_\_\_\_\_



**Papier-filtre Whatman 903 pour le prélèvement urinaire**

