



Programme québécois  
de dépistage néonatal sanguin



# Le TALONNEUR

*Le journal du PQDNS  
Automne 2016*

**Que se passe-t-il quand un nouveau-né est  
dépisté positif au dépistage néonatal sanguin?**

**N'hésitez pas à diffuser ce journal**

Écrit par

Mme Annie Ouellet, infirmière clinicienne au PQDNS

Dre Marie-Thérèse Berthier, Biochimiste Clinique, chef du laboratoire  
provincial du PQDNS

En collaboration avec :

M Jean-Guy Girard, spécialiste en sciences biologiques, PQDNS

Dr Yves Giguère, médecin biochimiste, directeur du PQDNS

AUCUNE REPRODUCTION COMPLÈTE OU PARTIELLE DE CE DOCUMENT N'EST  
PERMISE SANS L'AUTORISATION ÉCRITE DU CHU DE QUÉBEC. © CHU de Québec-  
université Laval, 2016

## QUE SE PASSE-T-IL LORSQU'UN BÉBÉ A DES RÉSULTATS ANORMAUX AU DÉPISTAGE?

### Quand référons-nous un nouveau-né ?

Nous référons un nouveau-né lorsque un ou plusieurs résultats de dépistage néonatal sanguin est ou sont anormaux. *Il ne faut pas confondre avec des nouveau-nés dont nous demandons un 2<sup>e</sup> prélèvement lorsque le résultat est limite de la normale* (nous en discuterons dans une autre édition).

La référence est une action qu'effectue le programme de dépistage néonatal sanguin (PQDNS) dans un délai qui se veut le plus court possible (1-2 jours après que le résultat soit validé au laboratoire, donc environ 1 à 3 jours après la réception de l'échantillon).

### Quelles sont les étapes lors de la référence, les rôles de chacun?

Tout d'abord, le résultat est validé deux fois par le laboratoire provincial du PQDNS afin de donner un résultat le plus fiable possible.

Par la suite, l'infirmière du PQDNS appelle les parents du nouveau-né testé positif et ceci, la journée même de la sortie des résultats de validation par le laboratoire du PQDNS. Elle leur explique brièvement la situation, leur explique que le PQDNS va effectuer toutes les démarches de référence, prend les renseignements supplémentaires nécessaires au dossier : tout ceci n'est pas nécessairement une étape facile.



Le formulaire du dépistage et ses informations dûment remplis augmentent la rapidité avec laquelle les parents seront rejoints...et tout le reste du processus!

Le dossier complété, elle appelle et faxe ce dernier au service correspondant du centre de référence le plus proche des parents. Cette étape s'effectue dans la journée ou le lendemain de la sortie des résultats. Le centre de référence contactera les parents afin de fixer un rendez-vous.

Et ensuite, on attend patiemment le « retour de diagnostic » des spécialistes...ou encore appelé « le formulaire de suivi des nouveau-nés référés ».

# Le retour de diagnostic



Histoire de boucler la boucle.

## LE FORMULAIRE DE SUIVI DES NOUVEAU-NÉS RÉFÉRÉS, MAIS À QUOI ÇA SERT?

Comme vous le savez sûrement, le PQDNS réfère plusieurs bébés dépistés positifs (plus de 130 par année) dans les 4 [centres de référence](#) au Québec : le CHU de Québec-Université Laval, le CIUSS-CHUS, le CHU Ste-Justine, le CUSM-hôpital de Montréal pour enfant. Le CISSS Saguenay-Lac-St-Jean peut être appelé comme centre de référence pour la tyrosinémie type 1 pour les patients habitants cette région, étant donné l'effet fondateur de la maladie et l'expertise clinique développée au fil des années. Ces centres prennent en charge l'enfant que le programme de dépistage néonatal sanguin leur réfère, confirment ou infirment le résultat par des tests diagnostic supplémentaires. Si l'enfant est confirmé atteint, un traitement est normalement débuté.(cf. cadre de référence du PQDNS).

Suivant que la maladie pour laquelle le nouveau-né est dépisté positif, il peut être référé dans 3 services différents, soit :

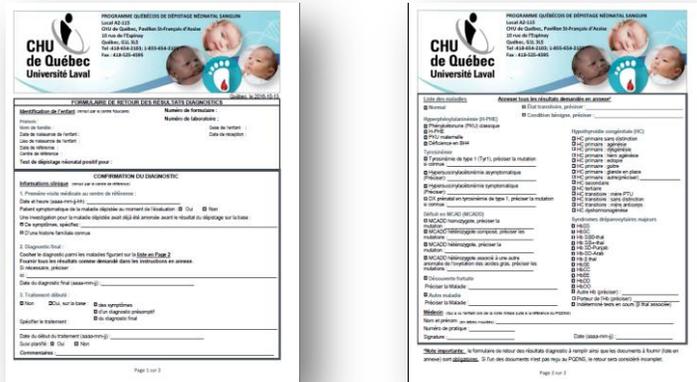
- En endocrinologie pour l'hypothyroïdie congénitale,
- En génétique pour les erreurs innées du métabolisme (phénylcétonurie, tyrosinémie type 1, MCADD) ou
- En hématologie pour les SDM ou syndromes drépanocytaires majeurs (anomalies de l'hémoglobine),

La référence est une action qu'effectue le dépistage néonatal sanguin (PQDNS) dans un délai qui se veut le plus court possible (1-2 jours après que le résultat soit validé au laboratoire, donc environ 1 à 3 jours après la réception de l'échantillon). Pour chaque poupon référé, nous transmettons le dossier du dépistage néonatal sanguin [afin de faciliter le transfert de données essentielles au médecin spécialiste et à son équipe](#). Ainsi, ces derniers sont en mesure de prendre en charge plus aisément et surtout plus rapidement les petits référés.

Ce dossier comprend, entre autres,

- les coordonnées récentes des parents,
- le résultat de laboratoire (parfois, 2 résultats sont nécessaires et donc inclus),
- une copie du formulaire de prélèvement,
- « [le formulaire de suivi des nouveau-nés référés](#) » ainsi qu'une fiche aide-mémoire.

Eh oui, le fameux formulaire de « retour de diagnostic » dans notre jargon à nous Mais, en fait, à quoi sert vraiment ce formulaire de suivi des nouveau-nés?



Il est rempli par le spécialiste du centre de référence qui a vu l'enfant dépisté et qui renvoie le formulaire au PQDNS

Il aide

- à comparer le résultat obtenu au dépistage avec le diagnostic final émis par le spécialiste du centre de référence.
- Il permet donc de valider nos algorithmes décisionnels en place,
- il aide à maximiser la qualité et la performance du programme.

Ce formulaire doit donc être suffisamment fiable et complet afin d'obtenir les résultats escomptés. Il a été conçu pour répondre aux normes émises par le ministère de la Santé et des services sociaux du Québec (cf. Cadre de référence). Et enfin, le retour de diagnostic nous assure, en tant que professionnel de la santé, que le bébé a bel et bien été rencontré et/ou suivi par un médecin spécialiste. Ce dernier point est primordial pour nous.

Le « formulaire de suivi des nouveau-nés référés » a récemment « revampé » son look pour se faire plus actuel! Celui-ci devient donc plus complet pour nous et plus agréable à remplir pour vous, nous l'espérons!

Saviez-vous que ce formulaire de suivi des nouveau-nés référés contribue au rapport annuel effectué par le PQDNS et envoyé au MSSS et à tous les établissements de naissance et de référence de la province. Ceci permet de comparer votre établissement au reste de la province. Renseignez-vous! Vous y trouverez plusieurs statistiques très intéressantes du dépistage néonatal sanguin démontrant votre contribution à la santé des nouveau-nés. Ces statistiques sont

spécifiques à chaque établissement mais on y retrouve également celles de la province. Le nombre d'enfants référés provenant de votre établissement, les fréquences des maladies dépistées etc... sont ainsi répertoriés. Vous pourrez voir les statistiques de l'année 2014-2015 en annexe pour vous faire une idée. Notez que les SDM sont dépistées à la grandeur du Québec depuis avril 2016 et que le visage des statistiques des années futures est appelé à changer...

Notre « aide-mémoire » [annexé au formulaire de suivi](#) est également plus court et plus précis pour chacune des maladies dépistées.

Comme vous pouvez le constater, le formulaire de suivi des nouveau-nés référés est [essentiel](#) à la rétroaction des résultats et à l'appréciation de la performance du programme. [Il s'adresse aux centres de référence seulement mais il permet de générer des statistiques pour tous.](#) Chacun d'entre nous a son rôle à jouer afin d'atteindre une qualité exemplaire de notre service à la population et la collaboration interprofessionnelle en est la clé.

De plus en plus, vous prenez part au « retour de diagnostic ».

Votre aide nous est très précieuse et nous remercions tous les acteurs d'y contribuer.



## Personnes ressources recherchées

Afin d'optimiser l'échange d'informations, nous avons mis en place un système de communication avec les centres de naissances et unités néonatales : une **personne-ressource** qui peut être moniteur/trice, formateur/trice, responsable de secteur ou qui désire transmettre les informations pertinentes à ses collègues de travail. Cette personne a la responsabilité de diffuser les messages et documents du PQDNS à l'ensemble de votre équipe du centre de naissance/unité néonatale. Nous avons demandé que chaque centre identifie cette personne. Certains ne nous ont pas encore répondu. Il est possible d'avoir plusieurs personnes ex : une par quart de travail. Si vous ne l'avez pas déjà nommée, il serait important de nous transmettre son nom dès que fait.

Merci de nous aider dans cette quête

## Contact person needed

To optimize the exchange of information, we have created a communication system with birth centers and neonatal units: one **contact person** who may be instructor, trainer, head of sector or who wants to be identified as the resource who transmits information relevant to its working counterparts. This person is responsible for disseminating messages and documents from PQDNS to your entire team birthing center / neonatal unit. Recently we asked each center to identify that person. Some have not yet responded. It is possible to have more than one person. If you have not already identified that person, it would be important to give us his/her name once did.

Thank you for helping us



[Depistage.neonatal@mail.chuq.qc.ca](mailto:Depistage.neonatal@mail.chuq.qc.ca)

[annie.ouellet@chuq.qc.ca](mailto:annie.ouellet@chuq.qc.ca)

PQDNS : 418-654-2103 ou sans frais : 1-855-654-2103

Télécopieur: 418-525-4595

## Annexe 1



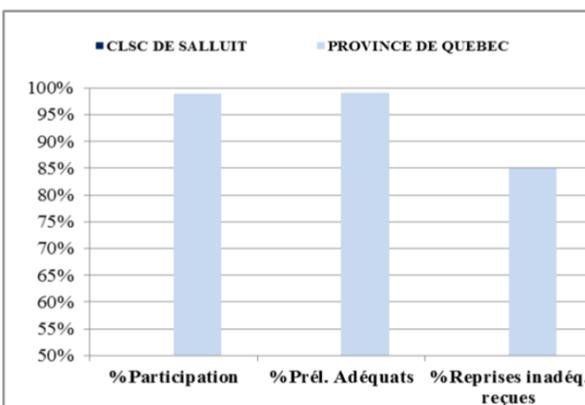
Programme québécois de dépistage néonatal sanguin  
 CHU de Québec-Hôpital St-François d'Assise, local A2-115  
 10, rue de l'Espinay  
 Québec (QC) G1L 3L5  
 Tél.: 418-654-2103, 1-855-654-2103

### Programme de dépistage néonatal sanguin Rapport annuel 2014-2015 (1 avril 2014 - 31 mars 2015)

Statistiques générales		Votre Établissement	Province de Québec	Graphes et remarques
Naissances <sup>1</sup>			86091	
Premiers prélèvements <sup>2</sup>			85250	
Refus documentés			107	
% de participation			98,96%	
Délai de réception <sup>3</sup>			6,33 jrs	
% de prélèvements adéquats			99,06%	
Prélèvements inadéquats			798	
Reprises d'inadéquats reçues			678	
% Reprises d'inadéq. reçues			84,96%	
Statistiques sur les maladies dépistées		Votre Établissement	Province de Québec	
HC <sup>6</sup>	Tests anormaux <sup>4</sup>		369	
	Cas confirmés <sup>5</sup> / Cas référés		29 / 53	
	Cas en attente de diagnostic		19	
PCU <sup>7</sup>	Tests anormaux <sup>4</sup>		78	
	Cas confirmés <sup>5</sup> / Cas référés		2 / 8	
	Cas en attente de diagnostic		4	
TYR-I <sup>8</sup>	Tests anormaux <sup>4</sup>		19	
	Cas confirmés <sup>5</sup> / Cas référés		5 / 8	
	Cas en attente de diagnostic		1	
MCAD <sup>9</sup>	Tests anormaux <sup>4</sup>		19	
	Cas confirmés <sup>5</sup> / Cas référés		6 / 19	
	Cas en attente de diagnostic		1	
SDM <sup>10</sup>	Tests anormaux <sup>4</sup>		435	
	Cas confirmés <sup>5</sup> / Cas référés		38 / 45	
	Cas en attente de diagnostic		0	

	HC	PCU	HyperPhe <sup>11</sup>	TYR-I	MCAD	SDM
Enfants testés	3 434 984	3 745 524	3 745 524	3 700 544	308 288	100 592
Cas confirmés	1 142	156	151	181	22	66
Indéterminés	45		6	1	4	0



**Les principales causes de prélèvement inadéquat sont :**

- ✚ Age au prélèvement < 24 h.
- ✚ Séchage insuffisant de l'échantillon avant la mise en enveloppe ou contamination par un liquide (eau, urine, alcool ...).
- ✚ Séchage au séchoir (à proscrire)
- ✚ Quantité insuffisante de sang.

Il est important de bien réussir le premier prélèvement pour éviter les inconvénients liés à un deuxième prélèvement car notre taux de succès à obtenir ce deuxième prélèvement (% reprises d'inadéq. reçues) est plus limité (cf memos 1 et 2 ainsi que les fiches envoyées aux établissements de naissance).

<sup>1</sup> Naissances : Nombre des naissances déclarées par les établissements, <sup>2</sup> 51 nouveaux nés hors Québec testés, <sup>3</sup> Délai de réception : Délai entre le prélèvement et la réception au laboratoire de dépistage, <sup>4</sup> Tests anormaux : Tests dont les résultats nécessitent soit un deuxième prélèvement, soit une référence médicale, <sup>5</sup> Cas confirmés : Enfants référés pour une évaluation médicale dont le diagnostic est confirmé par le centre de référence, <sup>6</sup> PCU: Phénylcétonurie, <sup>7</sup> HyperPhe: Hyperphénylalaninémie, <sup>8</sup> TYR-I: Tyrosinémie type I, <sup>9</sup> MCAD: Déficience en déshydrogénase des acyl-CoA à chaîne moyenne Maladie endocrinienne, <sup>10</sup> HC: Hypothyroïdie congénitale, <sup>11</sup> SDM: Syndromes drépanocytaires majeurs

## **Nos coordonnées**

Programme Québécois de Dépistage Néonatal Sanguin  
(PQDNS)

Service de Biochimie, local A2-115-A

Département de Biologie Médicale

CHU de Québec Université Laval-Hôpital St François  
d'Assise

10 rue de l'Espinay,

Québec, QC

G1L 3L5

Télécopieur: 418-525-4595

Numéro général PQDNS: 1-855-654-2103

Site web: <http://www.chudequebec.ca/professionnels-de-la-sante/programme-de-depistage-neonatal-sanguin.aspx>