

Le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin (PQDNS)

Un programme de la santé publique

Qu'est-ce que le PQDNS ?

Un test de dépistage réalisé par un prélèvement sanguin capillaire au talon du bébé, effectué idéalement entre 24 et 48 heures de vie.



- Limiter le risque de maladies altérant la vie d'un enfant
- Dépister précocement : une chance de prolonger la vie
- Intervenir tôt pour des maladies difficiles à détecter

Agir RAPIDEMENT :
Transmettre le prélèvement sanguin au laboratoire du PQDNS dans les plus brefs délais, car chaque minute compte.

PRÉVENIR pour mieux soigner

Pourquoi effectuer le dépistage ?

Pour dépister des maladies rares, mais graves, afin de débiter rapidement des traitements en vue de prévenir des séquelles permanentes et irréversibles ou le décès du bébé.

Les maladies détectées par le dépistage néonatal sanguin

Famille	Maladie	Séquelles possibles sans dépistage	Avec dépistage précoce
Endocrinienne	Hypothyroïdie congénitale Problèmes de la glande thyroïde qui ne sécrète pas assez d'hormones ou pas de glande thyroïde	<ul style="list-style-type: none">Retard mentalRetard de développement et de croissance	<ul style="list-style-type: none">Développement normalPas de retard mental relié à la maladieTraitement à vie
Génétique	Erreurs innées du métabolisme Problèmes dans la formation ou la dégradation de certaines substances nécessaires au bon fonctionnement du corps Phénylcétonurie, tyrosinémie-1, MCADD, VLCADD, LCHADD, ASA, HCY CUD, MMA, PA, GA1	Selon la maladie : <ul style="list-style-type: none">Retard mentalProblèmes graves à certains organesRisque de décès	Selon la maladie : <ul style="list-style-type: none">Vie normale ou avec problèmes atténuésTraitement à vie
Hématologie	Anomalies de l'hémoglobine Problème de l'hémoglobine contenue dans les globules rouges, entraînant un trouble de transport de l'oxygène et/ou un changement de forme des globules rouges	Selon la maladie : <ul style="list-style-type: none">Problèmes à différents organesCrises de douleurAccidents vasculaires	<ul style="list-style-type: none">Vie avec des problèmes atténuésSuivi médical précoce et rapideTraitement à vie
Pneumologie	Fibrose kystique ou mucoviscidose Problèmes au niveau du canal chlore permettant d'éliminer les sécrétions (poumon, intestins, etc.)	<ul style="list-style-type: none">Complications pulmonaires et/ou gastro- intestinalesDiagnostic tardif	<ul style="list-style-type: none">Traitement à vieDiminution des complicationsEspérance et qualité de vie augmentée
Maladie neurologique	Amyotrophie spinale ou SMA Problème d'atrophie et de faiblesse des muscles de tout le corps	<ul style="list-style-type: none">Difficulté à la succion/déglutition/ respirationDétresse respiratoireDifficulté à s'asseoir, ramper, marcherParalysieDécès	<ul style="list-style-type: none">Thérapie génétique qui assure la survie du bébéAutres, selon le type de SMA
Maladie immunologique	Déficit immunitaire combiné sévère (SCID) Problèmes d'un système immunitaire pauvre en lymphocytes T et B	<ul style="list-style-type: none">Complications lors d'infection qui peut amener jusqu'au décès du bébéRetard de croissanceDiarrhée chroniqueInfections graves récurrentes comme otites, infections pulmonaires, candidoses, etc.	<ul style="list-style-type: none">Traitements relié au type de SCIDImmunoglobulines antibiotiques, antifongiques, greffe de cellules souches, etc.

Où sont envoyés les prélèvements ?

Les échantillons sont envoyés au laboratoire provincial du PQDNS, situé à l'Hôpital Saint- François d'Assise, sous la gestion du CHU de Québec-Université Laval.



Fonctionnement du dépistage néonatal sanguin

