



# Le talonneur

Le journal du PQDNS  
Printemps 2025

Bonjour!

Nous avons le bonheur de vous mentionner que 4 nouvelles maladies dépistées au Programme Québécois de Dépistage Néonatal Sanguin (PQDNS) seront ajoutées le 28 avril 2025. Elles appartiennent à la famille des erreurs innées du métabolisme. Ces maladies sont : l'acidémie méthylmalonique (AMM/ MMA), l'acidémie propionique (AP/PA), l'homocystinurie (HCY) et le défaut de la captation de la carnitine (CUD).

En 2025, le transfert du dépistage de certaines maladies métaboliques au volet sanguin a permis de compléter une phase importante de rehaussement du Programme et de cesser les activités de la plateforme urinaire.

Bonne lecture !



**4 NOUVELLES  
MALADIES  
DEPISTÉES AU  
PQDNS :  
DÉCOUVRONS-LES**

**Ajout au PQDNS  
de MMA/ PA/ HCY/  
CUD**

**Fermeture du  
dépistage urinaire**

Textes de Annie Durand et Julie Arseneau Deslauriers inf cliniciennes, ainsi que Dre Marie-Thérèse Berthier, biochimiste clinique en chef du laboratoire du PQDNS

Toute reproduction du document ne peut être effectuée sans l'approbation du CHU de Québec-Université Laval  
@chudequebeculaval2025

## 1.0 Rappel du tableau des familles de maladies dépistées :

### Les maladies détectées par le dépistage néonatal sanguin

| Famille               | Maladie                                                                                                                                                                                                                                       | Séquelles possibles sans dépistage                                                                                                                                                                                                                                              | Avec dépistage précoce                                                                                                                                                       |
|-----------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Endocrinienne         | <b>Hypothyroïdie congénitale</b><br>Problèmes de la glande thyroïde qui ne sécrète pas assez d'hormones ou pas de glande thyroïde                                                                                                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>Retard mental</li> <li>Retard de développement et de croissance</li> </ul>                                                                                                                                                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>Développement normal</li> <li>Pas de retard mental relié à la maladie</li> <li>Traitement à vie</li> </ul>                            |
| Génétique             | <b>Erreurs innées du métabolisme</b><br>Problèmes dans la formation ou la dégradation de certaines substances nécessaires au bon fonctionnement du corps<br>Phénylcétonurie, tyrosinémie-1, MCADD, VLCADD, LCHADD, ASA, HCY CUD, MMA, PA, GA1 | <b>Selon la maladie :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Retard mental</li> <li>Problèmes graves à certains organes</li> <li>Risque de décès</li> </ul>                                                                                                                 | <b>Selon la maladie :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Vie normale ou avec problèmes atténués</li> <li>Traitement à vie</li> </ul>                                 |
| Hématologie           | <b>Anomalies de l'hémoglobine</b><br>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                                            | <b>Selon la maladie :</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Problèmes à différents organes</li> <li>Crises de douleur</li> <li>Accidents vasculaires</li> </ul>                                                                                                            | <ul style="list-style-type: none"> <li>Vie avec des problèmes atténués</li> <li>Suivi médical précoce et rapide</li> <li>Traitement à vie</li> </ul>                         |
| Pneumologie           | <b>Fibrose kystique ou mucoviscidose</b><br>Problèmes au niveau du canal chlore permettant d'éliminer les sécrétions (poumon, intestins, etc.)                                                                                                | <ul style="list-style-type: none"> <li>Complications pulmonaires et/ou gastro- intestinales</li> <li>Diagnostic tardif</li> </ul>                                                                                                                                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>Traitement à vie</li> <li>Diminution des complications</li> <li>Espérance et qualité de vie augmentée</li> </ul>                      |
| Maladie neurologique  | <b>Amyotrophie spinale ou SMA</b><br>Problème d'atrophie et de faiblesse des muscles de tout le corps                                                                                                                                         | <ul style="list-style-type: none"> <li>Difficulté à la succion/déglutition/ respiration</li> <li>Détresse respiratoire</li> <li>Difficulté à s'asseoir, ramper, marcher</li> <li>Paralysie</li> <li>Décès</li> </ul>                                                            | <ul style="list-style-type: none"> <li>Thérapie génétique qui assure la survie du bébé</li> <li>Autres, selon le type de SMA</li> </ul>                                      |
| Maladie immunologique | <b>Déficit immunitaire combiné sévère (SCID)</b><br>Problèmes d'un système immunitaire pauvre en lymphocytes T et B                                                                                                                           | <ul style="list-style-type: none"> <li>Complications lors d'infection qui peut amener jusqu'au décès du bébé</li> <li>Retard de croissance</li> <li>Diarrhée chronique</li> <li>Infections graves récurrentes comme otites, infections pulmonaires, candidoses, etc.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Traitements relié au type de SCID</li> <li>Immunoglobulines antibiotiques, antifongiques, greffe de cellules souches, etc.</li> </ul> |

## 2.0 En savoir plus sur ces pathologies :

**2.1** Commençons avec le [MMA](#) (l'acidémie méthylmalonique) et le [PA](#) (l'acidémie propionique) : ce sont des désordres des acides organiques. Ceci est causé par une enzyme absente ou qui ne fonctionne pas adéquatement amenant un problème dans la décomposition des protéines que l'on ingère. Il existe plusieurs degrés de sévérité du MMA. **La forme sévère peut provoquer le décès de l'enfant en quelques jours seulement. Le temps joue contre nous !**

Incidences approximatives au Québec (selon INESSS) :

**MMA** : 1/80 000 naissances

**PA** : 1/104 000 naissances

Des symptômes peuvent survenir dès la première semaine de vie, tels que :

- une perte d'appétit
- vomissement
- léthargie,
- hypotonie
- cardiopathies (pour le PA)

Si une crise métabolique est non-traitée, peuvent apparaître :

- troubles respiratoires
- convulsions
- AVC
- coma et même décès
- œdème cérébral (pour le PA)

Au niveau des traitements permanents :

- diète pauvre en protéine et lipides et riches en glucides (et éviter les périodes de jeûne)
- consultation avec nutritionniste
- supplément L-carnitine
- injection de B12 pour certains cas
- antibiotiques
- Biotine (vit B)
- peut aller jusqu'à une transplantation hépatique et rénale

Le diagnostic final, après un dépistage néonatal sanguin positif ou une crise métabolique, repose sur des analyses sanguines et urinaires effectuées par l'équipe du service de génétique.

**2.2** Ensuite vient le **HCY** (l'homocystinurie) : c'est un désordre des acides aminés empêchant la décomposition de la méthionine.

Incidence approximatives de l'Ontario (aucune donnée pour Québec) :  
1/250 000 naissances

Les symptômes pouvant survenir:

- Augmentation du risque de coagulation spontanée, maladies thromboemboliques, AVC, HTA
- déficit intellectuel et troubles comportementaux
- Problème oculaires : ectopie du cristallin, diminution de la vue vers 3 ans
- anomalies osseuses : ostéoporose, maigreur, colonne vertébrale courbée, membres allongés, longs doigts
- pancréatite

Au niveau des traitements permanents :

- Diète faible en protéines
- consultation avec nutritionniste

Suppléments :

- Pyridoxine (vit B6)
- Acide folique
- Bétaïne
- Cystine
- Cobalamine (vit B12)

Le diagnostic final, après un dépistage néonatal sanguin positif ou une crise métabolique, repose sur des analyses sanguines et urinaires effectuées par l'équipe du service de génétique.

**2.3** La dernière maladie ajoutée est le **CUD** (défaut de la captation de la carnitine) : il fait partie des désordres de l'oxydation des acides gras. L'organisme a alors de la difficulté à utiliser les acides gras pour produire de l'énergie.

L'incidence :  
Inconnue, très rare

Les bébés sont d'apparence normale à la naissance, mais des signes et symptômes peuvent éventuellement survenir :

- somnolence, léthargie,
- troubles de comportement, irritabilité
- perte et ou peu d'appétit
- nausée
- vomissement
- diarrhée
- fièvre
- hypoglycémie

Si une crise métabolique est non traitée rapidement, l'enfant peut développer :

- problèmes respiratoires
- œdème cérébral
- convulsion
- coma
- décès

Certains peuvent aussi avoir :

- hypertrophie du cœur pouvant amener à une insuffisance cardiaque
- hypertrophie du foie
- faiblesse musculaire
- anémie

Lorsque plusieurs crises métaboliques surviennent chez un enfant, des séquelles peuvent demeurer permanentes comme des problèmes d'apprentissage et un retard mental.

Les traitements incluent :

- manger souvent et éviter les périodes de jeûne
- consultation avec une nutritionniste
- suppléments de L-carnitine

Le diagnostic final, après un dépistage néonatal sanguin positif ou une crise métabolique, repose sur des analyses sanguines et urinaires effectuées par l'équipe du service de génétique.

### 3.0 Quels sont les changements dans la pratique pour le prélèvement du PQDNS ?

#### 3.1 Aucun changement dans le prélèvement et les protocoles déjà établis.

- Il n'y aura pas d'ajout de ronds sur nos buvards. Pour le moment ils resteront à 5 ronds qui doivent absolument être remplis au complet et adéquatement.
- Le temps que nous ayons les nouveaux buvards (2026), **vous devrez détacher la partie urinaire et la jeter**. En effet, la majorité des maladies testées le seront dorénavant au niveau sanguin dès la naissance (24-48h de vie). La partie 2 du PQDNSU (le dépistage urinaire de 21j de vie) n'est donc plus à faire **à partir du 28 avril 2025**. Ceci est **une décision du MSSS** car la plupart des maladies seront maintenant dépistées dans le sang.

Programme québécois de dépistage néonatal sanguin

Santé et Services sociaux Québec Hôpital SN J 98522

ENFANT  
NOM DE LA MÈRE  
ADRESSE  
TÉLÉPHONE  
MÉDECIN

Parent informé du dépistage: ☐ accepte ☐ refuse ☐  
Si refus, signature du parent: \_\_\_\_\_  
Signature du/de la professionnel(le): \_\_\_\_\_

SI BÉBÉ TRANSFÉRÉ D'HÔPITAL  
DE \_\_\_\_\_ À \_\_\_\_\_

RÉSERVÉE AU PQDNS

SEXE M ☐ F ☐  
POIDS AU PRÉLÈVEMENT \_\_\_\_\_ GRAMMES  
DATE DE NAISSANCE ANNÉE MOIS JOUR HR.  
DATE DU PRÉLÈVEMENT ANNÉE MOIS JOUR HR.

État de l'enfant: Normal ☐ Pathologique ☐  
Prématuré ☐ Âge gestationnel (en semaines) \_\_\_\_\_  
Ictus méconial ☐ Pré-transfusion ☐ Post-transfusion (culot, lg, etc.) ☐

Alimentation: sein ☐ lait maternisé ☐  
sein + lait maternisé ☐ hyperalimentation intraveineuse (HAI) ☐

SN J 98522 19 - RPF-10

IVD REF 10534751 Rev. AH 2026-04-30 Eastern Assurance Forms 330 Old Suburban Springs Rd. Greenville, SC 29607, USA

Santé et Services sociaux Québec 21 jours SN J 98522

DÉPISTAGE DE MALADIES MÉTABOLIQUES HÉRÉDITAIRES - URINE

ENFANT  
NOM DE LA MÈRE  
ADRESSE  
TÉLÉPHONE  
MÉDECIN  
DATE DE NAISSANCE

Si BÉBÉ TRANSFÉRÉ D'HÔPITAL

RÉSERVÉE AU PQDNS

État de l'enfant: Normal ☐ Pathologique ☐  
Prématuré ☐ Âge gestationnel (en semaines) \_\_\_\_\_  
Ictus méconial ☐ Pré-transfusion ☐ Post-transfusion (culot, lg, etc.) ☐

INSTRUCTIONS: VOIR ENVELOPPE DE RETOUR

Alimentation: sein ☐ lait maternisé ☐  
sein + lait maternisé ☐ hyperalimentation intraveineuse (HAI) ☐

POIDS AU PRÉLÈVEMENT \_\_\_\_\_ GRAMMES  
DATE DU PRÉLÈVEMENT ANNÉE MOIS JOUR HR.

TÉLÉPHONE DES PARENTS  
MÉDECIN DE L'ENFANT

10 - RPF-30

**3.2** Dans le courant de l'année 2026, de nouveaux formulaires de prélèvement verront le jour. Nous vous en informerons en temps et lieu. La partie du dépistage urinaire ne sera plus incluse dans la trousse de dépistage.

**3.3 Le temps joue contre nous** : vu la gravité et la vitesse à laquelle certains signes et symptômes peuvent se déclarer, il est **crucial que nous ayons les prélèvements le plus tôt possible** (envoi le lendemain du prélèvement pour réception rapide, le surlendemain idéalement). Nous recommandons fortement un service EXPRESS (ex. : PUROLATOR H+ ).

**3.4** Entre temps, nous ajouterons ce feuillet dans les boîtes d'envoi des trousse afin de remémorer aux équipes d'enlever le buvard urinaire.



## TRÈS IMPORTANT

**Le MSSS a annoncé la fermeture du dépistage urinaire à partir du 28 avril 2025.** Ainsi, vous devez **détacher et jeter la partie urinaire LORS des prélèvements sanguins à 24h de vie à partir du 28 avril inclus.** Vous ne trouverez donc plus certains items se rapportant au dépistage urinaire. Vous devez disposer des items du dépistage urinaire: **NE PLUS TRANSMETTRE AUX PARENTS.**  
**MERCI de votre collaboration**

Lors du prélèvement sanguin

Je garde et prélève le sang sur la partie sang (bleu et blanc), pas de changement.  
 => TRANSMETTRE AU PQDNS, CHU DE QUEBEC

Je détache et jette la partie urinaire (jaune)  
 => NE PLUS TRANSMETTRE AUX PARENTS

➤ Il n'y aura pas d'ajout de ronds sur nos buvards. Pour le moment ils resteront à 5 ronds qui doivent absolument être remplis au complet et adéquatement.

Le PQDNS, 2025-03-26

### 3.5 Références pour consultations des professionnels :

Page web des protocoles établis avec le MSSS :

<https://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/perinatalite/depistage-neonatal/maladies-depistees/>

Cadre de référence du MSSS avril 2025 :

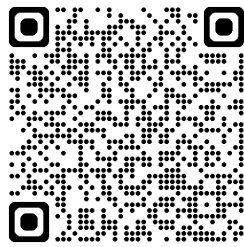
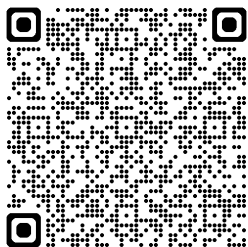
A venir...

Guide Pratique du PQDNS par le MSSS:

<https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/document-000269/>

Protocoles du PQDNS :

<https://www.chudequebec.ca/chudequebec.ca/files/29/29317aff-ec08-4c90-84db-d261cea520f9.pdf>



### 3.6 Lien pour télécharger le pamphlet du PQDNS :

<https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/document-000282/>

### RÉFÉRENCES :

<https://www.newbornscreening.info/mma-methylmalonic-acidemia/>

<https://www.newbornscreening.info/pa-propionic-acidemia/#3>

[https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Genetique/FicheSynthese\\_MMA.pdf](https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Genetique/FicheSynthese_MMA.pdf)

[https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Genetique/FicheSynthese\\_HCY.pdf](https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Genetique/FicheSynthese_HCY.pdf)

<https://www.newbornscreening.info/carnitine-transporter-deficiency/>