



Le TALONNEUR

*Le journal du
Programme Québécois de Dépistage Néonatal Sanguin*

Édition spéciale

EXPANSION AU PQDNS : DÉPISTAGE NÉONATAL SANGUIN DES SYNDROMES DRÉPANOCYTAIRES MAJEURS À TOUS LES NOUVEAU-NÉS DU QUÉBEC

N'hésitez pas à diffuser ce journal

L'EXPANSION DU DÉPISTAGE NÉONATAL SANGUIN DES SYNDROMES DRÉPANOCYTAIRES MAJEURS (SDM) À TOUTE LA PROVINCE

*** : début progressif à partir du 07 mars 2016*

Comme vous le savez, le **CHU de Québec-Université Laval est le fiduciaire** du Programme Québécois de Dépistage Néonatal Sanguin (PQDNS), programme de santé publique du Ministère de la Santé et des Services Sociaux (MSSS). Le laboratoire provincial du PQDNS effectue toutes les analyses de dépistage néonatal sanguin des nouveau-nés de la province (prélèvement : sang séché sur papier buvard). Nous sommes situés à l'**Hôpital St-François-d'Assise du CHU de Québec-Université Laval, à Québec.**

- Nous dépistons les maladies suivantes dans le **sang qui est prélevé directement à partir du talon des nouveau-nés** (ne pas confondre avec le dépistage urinaire):

- La phénylcétonurie (PCU),
- La tyrosinémie type 1 (TYR1),
- La déficience en déshydrogénase des acyls-CoA à chaîne moyenne (MCADD),
- L'hypothyroïdie congénitale (HC)
- **Les syndromes drépanocytaires majeurs (SDM). Les SDM sont dépistées dans 14 centres ciblés dans la région de Montréal depuis novembre 2013 selon les directives du MSSS. Progressivement, à partir du 07 Mars 2016, ce dépistage sera étendu à toute la province.**

- **Ces pathologies sont graves** et peuvent **affecter la vie de l'enfant atteint**. Cependant, si ce dernier a été dépisté précocement grâce au **dépistage néonatal sanguin**, une prise en charge rapide peut améliorer la qualité de vie du patient et peut même lui sauver la vie dans certains cas.
- Il est donc important de **dépister rapidement ces maladies**, avant que les premiers signes et symptômes n'apparaissent (cf notre fiche-résumé fiche 1 ci-jointe et imprimable sur le site internet du PQDNS). C'est pour cela qu'il est crucial de **nous envoyer les prélèvements le plus rapidement possible et de ne pas effectuer d'envoi groupé**. Le centre préleveur a la responsabilité du prélèvement, ce qui signifie entre autres de *bien effectuer et identifier le prélèvement et de l'envoyer dans les temps requis*.

QUESTIONS QUE VOUS POURRIEZ VOUS POSER :



1-Qu'est-ce que les syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) ?

- **Les SDM représentent différents types d'anomalies de l'hémoglobine.** Les syndromes drépanocytaires majeurs sont majoritairement de type SS (anémie falciforme). Cependant, d'autres défauts de l'hémoglobine peuvent s'associer à l'hémoglobine anormale S pour donner des hémoglobines appelées SC, et S-β/thalassémies, SOArab, SDPunjab, SE, etc., cliniquement symptomatiques....
- **Les signes et les symptômes** diffèrent selon l'anomalie de l'hémoglobine. Certaines d'entre elles peuvent provoquer diverses complications ex : infections pulmonaires, séquestration splénique, des crises de douleurs, des accidents vasculaires cérébraux etc....
- Lorsque l'enfant est atteint, **un traitement** préventif contre les infections, un suivi médical précoce, un soulagement des symptômes de la maladie sont autant d'exemples de bénéfiques que peut apporter un dépistage précoce.
- Vous pouvez également trouver de l'information à propos des SDM sur le site du MSSS. <http://www.msss.gouv.qc.ca/sujets/santepub/depistage-neonatal/> et sur notre site <http://www.chudequebec.ca/professionnels-de-la-sante/programme-de-depistage-neonatal-sanguin.aspx>



2-Est-ce que cela change de quelque façon ma pratique?

2-1-Dépliant du MSSS donné aux parents : CHANGEMENT PROGRESSIF

- Un **nouveau dépliant** du MSSS d'information à donner aux parents remplacera progressivement « le dépliant avec un pommier ». Vous le découvrirez lors de **notre prochain envoi des formulaires** à votre centre. Il est important de le donner à chaque parent avant le prélèvement, *comme vous le faisiez pour le précédent dépliant*

(ex : de visuel du nouveau dépliant du MSSS : rouge et bleu :



2-2-Les formulaires de prélèvement : **CHANGEMENT PROGRESSIF** :

- Le PQDNS gère toujours les envois des formulaires (formulaire avec le papier buvard attaché, ne pas confondre avec le dépliant). **Utilisez les formulaires que vous avez en votre possession comme vous le faites présentement.**

- Un **nouveau formulaire** fera progressivement son apparition
 - Il remplacera l'ancien

 - cf fiche 2 jointe et imprimable sur notre site internet « instructions pour les prélèvements » <http://www.chudequebec.ca/professionnels-de-la-sante/programme-de-depistage-neonatal-sanguin.aspx>

 - Il demeure de votre responsabilité de le remplir correctement (cf cadre de référence du MSSS <http://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/document-000293/>).

 - **NE VOUS INQUIÉTEZ PAS SI VOUS N'AVEZ PAS REÇU CE FORMULAIRE DÈS LE DÉBUT AVRIL 2016.** Il fera son apparition progressivement dans les différents centres de naissances. En effet, nous vous les enverrons graduellement à partir de début avril 2016, selon les inventaires des formulaires que vous avez en votre possession.

2-3-L'information du dépistage néonatal sanguin données aux parents et leur consentement: **CHANGEMENT** :

- **L'intégration des syndromes drépanocytaires majeurs dans les informations que vous transmettez aux parents.** Le consentement doit être **explicite** et éclairé.

- **le consentement des parents est explicite.**
Voyez la fiche 2 sur le nouveau formulaire ci-jointe et imprimable sur notre site du PQDNS. Vous devez obligatoirement remplir et apposer vos initiales dans la partie consentement. Le parent signe seulement s'il y a refus.

-
- Entre le 07 mars 2016 et le moment où vous commencerez à recevoir les nouveaux dépliants du MSSS remplaçant le pommier, **plusieurs outils peuvent vous aider à intégrer les SDM dans vos explications :**

- cf notre **aide-mémoire** imprimable sur notre site internet <http://www.chudequebec.ca/professionnels-de-la-sante/programme-de-depistage-neonatal-sanguin.aspx> « *aide-mémoire pour les professionnels* », aussi associé à ce journal (fiche 1)
- Nous vous joignons aussi une **autre fiche ci-jointe à ce journal (fiche 3, aussi imprimable sur notre site web** <http://www.chudequebec.ca/professionnels-de-la-sante/programme-de-depistage-neonatal-sanguin.aspx>
- Le centre préleveur est responsable de donner les informations aux parents (cf cadre de référence du MSSS, site du MSSS <http://www.msss.gouv.qc.ca/sujets/santepub/depistage-neonatal/>)

2-4-Le prélèvement : INCHANGÉ

- La technique et les conditions (facteurs) influençant le prélèvement **sont INCHANGÉES**
- Visitez la vidéo en ligne sur le prélèvement sur notre site web <http://www.chudequebec.ca/professionnels-de-la-sante/programme-de-depistage-neonatal-sanguin.aspx>
- Voir les fiches plastifiées pour les cas particuliers déjà envoyées mais aussi imprimables sur notre site web (ex : HAIV, transfert etc...)

2-5-le mode d'envoi des formulaires au PQDNS: INCHANGÉ.

Rappel :

- **Envoi sans délai dès que le prélèvement est sec**
- **Ne pas regrouper des prélèvements sur papiers buvard de plusieurs jours :** des délais d'envoi peuvent occasionner de graves problèmes, souvent irréversibles à la santé de l'enfant atteint.

Donc si nous récapitulons : **en rouge : changement/en vert : pas de changement**

- ✓ **Avril 2016 : ajout du dépistage néonatal sanguin des SDM à toute la province**
- ✓ **Dépliants du MSSS à donner aux parents : changement du contenu du dépliant (ajout des SDM et du MCADD)**
- ✓ **Informations données aux parents : changement car consentement explicite et ajout de l'explication des SDM**
- ✓ **Formulaire où est attaché le papier buvard pour faire le prélèvement : changement de certains items dans le formulaire**
- ✓ **Prélèvement : techniques, protocoles et procédures inchangées**
- ✓ **Envoi des formulaires au PQDNS : conditions d'envoi : inchangées**
- ✓ **Déploiement progressif des nouveaux dépliants et formulaires**

➤ Pour toute question, veuillez communiquer avec nous par téléphone au 1-855-654-2103 ou par notre courriel au Depistage.neonatal@mail.chudequebec.ca. Notre site web : <http://www.chudequebec.ca/professionnels-de-la-sante/programme-de-depistage-neonatal-sanguin.aspx>

N'hésitez pas! (cf nos coordonnées complètes en page 7)

- Nous vous invitons à
- ✓ **consulter les sites du PQDNS et du MSSS**
 - ✓ **consulter nos fiches 1-2-3** associées à ce journal et imprimables. D'autres fiches utiles sur notre site web peuvent vous apporter une aide précieuse <http://www.chudequebec.ca/professionnels-de-la-sante/programme-de-depistage-neonatal-sanguin.aspx>
 - ✓ consulter régulièrement notre site et venir au CHU de Québec pour assister à nos journées gratuites de formation « portes ouvertes ».

Il est important de diffuser largement l'information à tous vos collègues.

*Merci de faire une différence pour la santé des
nouveau-nés du Québec!*

L'équipe du PQDNS

❖ ci-jointes à ce journal:

Fiche 1 : aide-mémoire pour les professionnels-explications aux parents

Fiche 2 : le formulaire expliqué

Fiche 3 : fiche explicative du PQDNS pour informer les parents-post-partum



Programme québécois
de dépistage néonatal sanguin



NOS COORDONNÉES :

➤ **Adresse :**

Programme Québécois de Dépistage Néonatal Sanguin (PQDNS), pièce
A2-115
Service de Biochimie,
Département de Biologie Médicale
CHU de Québec-Université Laval, Hôpital St François d'Assise
10 rue de l'Espinay,
Québec, Qc G1L 3L5
Depistage.neonatal@mail.chudequebec.ca

➤ **Téléphone:**

1-855-654-2103 ou 418-654-2103

➤ **Télécopieur:**

418-525-4595

➤ **site internet:**

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



un premier pas vers la santé