



CHU
de Québec

Programme québécois
de dépistage néonatal sanguin



Le TALONNEUR

*Le journal du PQDNS
Automne 2017*

En bref :

- *Qu'est-ce qu'un échantillon non conforme*
- **Foire aux questions (FAQ)**

N'hésitez pas à diffuser ce journal

Texte et mise en page :

Mme Annie Ouellet, infirmière clinicienne au PQDNS

Dre Marie-Thérèse Berthier, Biochimiste clinique et chef du laboratoire au PQDNS

Qu'est-ce qu'un échantillon

NON CONFORME?

Un échantillon est jugé NON CONFORME pour différentes raisons :

Il est « **hors délai** » :

- Réception du spécimen après plus de trois semaines suite au prélèvement.

Il est « **souillé** »:

- Présence d'une substance autre que le sang (ex. : urine, diachylon, solution intraveineuse, etc.)
- Temps de séchage inadéquat (le sang s'étend et se dilue)
Voir photo à l'annexe 1
- Formulaires se touchant entre eux dans une même enveloppe (contamination entre les 2 spécimens)
- Formulaire laissé sur une surface contaminée
- Séchage du spécimen de manière inusité, comme un séchoir à cheveux, ce qui empêche l'élution¹

Il est « **insuffisant** » :

- Papier buvard non imbibé des deux côtés (recto verso) par capillarité
Voir photo à l'annexe 1
- Un ou plusieurs cercles non imbibés de sang
- Absence totale de sang sur le papier buvard

Il est « **0 jour** » c'est-à-dire : le prélèvement est fait avant 24 heures de vie:

- Départ précoce : aviser les parents qu'il y aura automatiquement une reprise demandée.
- Considéré comme moins de 24 heures : les prélèvements **sans heure inscrite** sur le formulaire

Le prélèvement doit être fait entre 24 et 48 heures de vie chez le nouveau-né.

Pour chaque échantillon jugé non conforme par le laboratoire du dépistage néonatal sanguin, un nouveau formulaire doit être envoyé aux parents afin que le nouveau-né soit prélevé de nouveau sur le talon.

¹ **ÉLUTION** : voir *Le Talonneur* printemps 2017

Il est donc très important de s'assurer que l'échantillon soit conforme avant d'effectuer l'envoi:

- ✚ en respectant les délais d'acheminement,
- ✚ en séchant adéquatement le papier buvard,
- ✚ en s'assurant de remplir les cinq ronds recto verso,
- ✚ en inscrivant l'heure et la date de prélèvement sur le formulaire,
- ✚ en respectant la fenêtre de prélèvement, entre 24 et 48 heures de vie.

À noter que le formulaire doit être rempli de manière lisible et que le consentement verbal d'un des parents doit être donné au professionnel de la santé qui exécute le prélèvement.

Tout ceci évitera des reprises inutiles. Pour vous aider à mieux comprendre, allez à [l'ANNEXE 1](#) et vous verrez qu'une photo vaut milles mots...

C'est l'affaire de tous!

Pour nous démêler

Et rire un peu

Saviez-vous que le dépistage néonatal sanguin porte différents noms selon les régions et même entre les divers établissements du Québec?

Faisons ensemble un petit tour d'horizon...

Le plus souvent, on l'appelle le « PHÉNYL », mais en connaissez-vous la raison?

Le phényl est le diminutif de phénylcétonurie qui a été la première maladie dépistée au Québec, en 1969. D'ailleurs, les hôpitaux anglophones utilisent le terme « PKU » qui est l'acronyme de phenylketonuria.

Certains utilisent « MMH » pour signifier le dépistage des maladies métaboliques héréditaires, mais le test de dépistage néonatal sanguin comporte d'autres familles de maladies comme endocriniennes et hématologiques.

L'expression « SICKLING » est utilisée, mais dans ce cas, il fait plutôt référence à une méthode laboratoire qui peut déterminer rapidement **l'hémoglobine S seulement** (anémie falciforme).

Tandis que d'autres régions l'appellent le test de « CHROMATO » qui fait référence à une méthode d'analyse laboratoire qui n'est pas spécifique au dépistage. Cette dernière est utilisée dans plusieurs laboratoires d'analyse.

Et enfin, le test de « GUTHRIE ». Ce nom a été donné en l'honneur d'un grand pionnier du dépistage néonatal américain: Robert Guthrie. À l'époque le test dépistait uniquement la phénylcétonurie.

En bref, la meilleure appellation reste le test de **dépistage néonatal sanguin**. Ce terme englobe la phénylcétonurie (phényl, PKU), la tyrosinémie type 1, le MCAD (les trois sont MMH), mais également l'hypothyroïdie congénitale et les syndromes drépanocytaires majeurs (par électrophorèse de l'hémoglobine et non par sickling) et toutes les maladies qui seront ajoutées au fil des années!

Peu importe le terme utilisé, l'important est de dépister les nouveau-nés et de bien informer les parents, mais encore faut-il ne pas les « mêler » davantage en utilisant des termes désuets ou inappropriés, ne croyez-vous pas ?

Rappel important : Transfert



Petit rappel concernant les transferts et la reprise du test de dépistage néonatal sanguin : S.V.P. il est important de vérifier si le prélèvement a bel et bien été effectué avant le transfert (centre de naissance à un autre). De plus, il faut **TOUJOURS** refaire le prélèvement entre 24-48 heures de vie dans le centre qui accueille le bébé transféré. Vous devez inscrire le numéro du premier formulaire sur celui de la reprise. Pour comprendre pourquoi, référez-vous au journal *Le Talonneur*, printemps 2017, section FAQ, question no 2. Le journal est disponible sur notre site internet sous l'onglet « Publications ». Vous pouvez communiquer avec nous pour toute question concernant le dépistage néonatal sanguin.

Merci de votre collaboration.



FOIRE

AUX

QUESTIONS

???

Question 1 : *Les parents peuvent-ils refuser le dépistage néonatal?*

- Le dépistage néonatal est considéré comme une norme de soins pour tous les bébés et fortement recommandé. Le dépistage néonatal n'est donc **pas obligatoire** au Québec ainsi qu'à différents endroits dans le monde. Par contre, le concept d'**universalité** doit être appliqué et les infirmières ont la responsabilité d'informer adéquatement les parents afin que ceux-ci puissent prendre une décision éclairée. Selon le champ d'exercices et les activités réservées des infirmières et infirmiers, 3^e édition (OIIQ) : « l'infirmière informe les parents sur le programme, répond à leurs questions et obtient leur consentement ». Toute décision de refuser le dépistage néonatal sanguin devrait d'abord être discutée avec un professionnel de la santé et consignée dans le dossier médical du bébé. Le consentement verbal d'un seul parent est suffisant. Lorsqu'un parent refuse le dépistage malgré tout, il doit signer directement sur le formulaire de dépistage néonatal sanguin à l'endroit indiqué à cet effet. Par la suite, les parents recevront une lettre explicative sur les maladies dépistées et les avantages à le faire. Un exemple de cette lettre est fourni à l'**ANNEXE 2**. *N.B. L'infirmière donnant les explications, doit apposer ses initiales sur tous les prélèvements, qu'ils soient consentis ou refusés.*

Le programme repose sur cinq grands principes, dont l'**universalité**, car il est offert à tous les nouveau-nés du Québec admissibles à la RAMQ. Chaque année, dans la province, plus de 200 bébés sont référés pour l'une des maladies ciblées par le PQDNS. La plupart des parents n'ont aucune idée que leur bébé puisse être atteint d'une de ces maladies, d'où l'importance de transmettre les bonnes informations. Nous considérons que les tests de dépistage néonatal sanguins sont importants puisqu'un traitement est disponible afin d'éviter ou d'atténuer les conséquences chez l'enfant si l'une des maladies testées par le programme était identifiée. Pour en apprendre plus sur l'importance du dépistage néonatal : <http://www.chudequebec.ca/patient/maladies,-soins-et-services/m-informer-sur-les-soins-et-services/programme-quebecois-de-depistage-neonatal-sanguin.aspx>

Question 2 : *Les bébés, d'adoption internationale, peuvent-ils subir un dépistage néonatal sanguin?*

- Oui. Le médecin de famille ou le pédiatre du bébé peut demander le test de dépistage néonatal, effectuer le prélèvement et nous le faire parvenir. Par contre, veuillez garder en tête que certaines maladies ne sont visibles que pendant quelques semaines et leurs marqueurs ne réapparaîtront ensuite que lors d'une crise métabolique. Pour d'autres, les dommages deviennent irréversibles.
- Ces parents seront dirigés vers les centres de prélèvements ou les CLSC. N'hésitez pas à communiquer avec nous pour plus de détails.

☰☎📧 Posez-nous vos questions et nous nous engageons à y répondre par téléphone ou par courriel. Les plus fréquemment posées seront dans nos publications futures et n'oubliez pas que toute question peut être pertinente.



Le mot de la fin...

Dans notre prochain numéro, nous vous parlerons des nouveautés au PQDNS!

Nous aborderons donc le sujet de la **fibrose kystique** ainsi que l'addition de **cinq maladies des erreurs innées du métabolisme** qui s'ajouteront à la liste des maladies déjà dépistées.

Si vous avez des interrogations ou des commentaires, n'hésitez surtout pas à nous en faire part!

Merci de nous lire et à la prochaine!

Nos coordonnées

Programme québécois de Dépistage néonatal sanguin (PQDNS)

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

10 rue de l'Espinay,

Québec, QC

G1L 3L5

Télécopieur : 418-525-4595

Téléphone : 1-855-654-2103

Courriel : Depistage.neonatal@mail.chuq.qc.ca

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

AUCUNE REPRODUCTION COMPLÈTE OU PARTIELLE DE CE DOCUMENT N'EST PERMISE SANS L'AUTORISATION ÉCRITE DU CHU DE QUÉBEC. © CHU de Québec-université Laval, 2017

ANNEXE 1

PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE VIE

Pré-natal Âge gestationnel (en semaines) 40 2/3
Pré-transfusion Post-transfusion

Parent informé du dépistage: accepte refuse

Chréus, signature du parent _____
Signature du(s) la professionnel(le) _____

SEXE M F

POIDS AU PRÉLÈVEMENT 2828 GRAMMES

DATE DE NAISSANCE 2017 | 08 | 10 | 03¹⁰
ANNÉE MOIS JOUR HR.

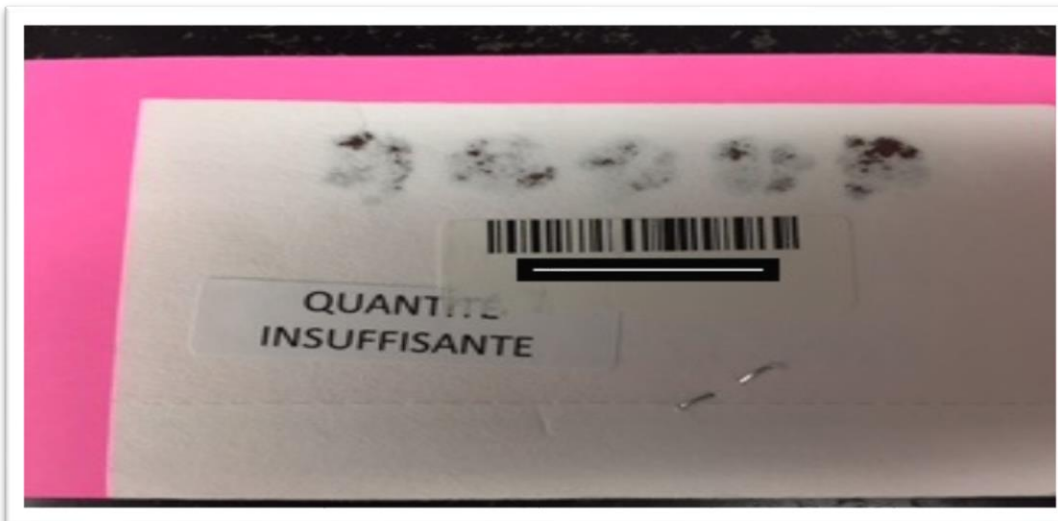
DATE DU PRÉLÈVEMENT 2017 | 08 | 10 | 23¹⁰
ANNÉE MOIS JOUR HR.

Alimentation: sein lait commercial
mixte (sein + lait commercial) parentérale

2



3



4

² Prélèvement fait avant 24 heures de vie donc « **0 jour** »

³ Échantillon **souillé** possiblement par un temps de séchage inadéquat

⁴ Échantillon **insuffisant** car non imbibé des deux côtés par capillarité

ANNEXE 2

M et Mme Bo-Tibonome
1234 RUE du Nouveau-né
Montréal, QUÉBEC H0H 0H0

Sujet: Suite aux résultats des tests de dépistage sanguin

Date de Naissance:

Chers parents,

Suite à la naissance de votre enfant, des tests de dépistage néonatal sanguin vous ont été proposés. Pour les réaliser, il est nécessaire de prélever quelques gouttes de sang du bébé sur un papier buvard. Nous avons été informés que vous aviez refusé que ce prélèvement soit effectué. Nous voulons nous assurer que vous disposiez de toute l'information pertinente.

Le programme québécois de dépistage néonatal sanguin (PQDNS) est mandaté par le Ministère de la santé et des services sociaux afin de détecter la présence des maladies suivantes: l'hypothyroïdie congénitale, la phénylcétonurie, la tyrosinémie type I, la déficience en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne et les maladies de l'hémoglobine.

Ces maladies peuvent entraîner des séquelles irréversibles (ex.: retard mental, maladie grave du foie,...) si elles ne sont pas diagnostiquées et traitées rapidement après la naissance. Les enfants atteints de ces maladies ont habituellement peu ou pas de symptômes à la naissance et souvent, il n'y a pas de cas connus dans la famille.

Nous considérons que les tests de dépistage sont important puisqu'un traitement est disponible afin d'éviter ou d'atténuer les conséquences chez l'enfant si une des maladies testées par le programme était identifiée. Veuillez noter que les tests de dépistage urinaire que l'on vous propose à 21 jours visent à détecter d'autres maladies et ne peuvent donc pas remplacer les tests de dépistage néonatal sanguin.

Si, à la lumière de ces informations, vous désirez que votre bébé profite du test de dépistage néonatal sanguin, veuillez nous contacter au (418) 654-2103.

Sincèrement,

