



Veillez télécharger le formulaire avant de le remplir afin de sauvegarder les données.

FORMULAIRE DE DÉCLARATION D'UN CAS SYMPTOMATIQUE NON-IDENTIFIÉ PAR LE PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE NÉONATAL SANGUIN ET URINAIRE (PQDNSU)

Identification de l'enfant (rempli par le médecin qui déclare le cas)

Nom de famille de l'enfant :		Prénom de l'enfant :
Nom de famille de la mère :		Nom de famille du père :
Date de naissance de l'enfant : A A A A / M M / J J	Sexe de l'enfant : <input type="checkbox"/> Féminin <input type="checkbox"/> Masculin	Lieu de naissance de l'enfant :

Renseignements cliniques

État de l'enfant au moment de la visite médicale :

Date de la première visite médicale : A A A A / M M / J J

- Cocher le diagnostic parmi **la liste fournie en annexe**
- Date du diagnostic final : A A A A / M M / J J
- Résultats de l'investigation ayant permis de confirmer le diagnostic (fournir le rapport au besoin):

Analyse moléculaire réalisée : Oui Non Précisez la ou les mutations si connue (s) : _____

- Description des principaux signes cliniques de la maladie présents au moment du diagnostic :

- Description des principales complications de la maladie présentes au moment du diagnostic :

- Classification de la gravité de la maladie selon l'une des catégories suivantes :

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> gravité plus marquée que celle attendue par rapport à une forme classique de la maladie | <input type="checkbox"/> gravité moins marquée que celle attendue par rapport à une forme classique de la maladie |
| <input type="checkbox"/> gravité compatible avec une forme classique de la maladie | <input type="checkbox"/> variante bénigne de la maladie |

Commentaires :

Médecin

Nom et prénom (en lettres moulées) :	Numéro de pratique :
Signature du médecin déclarant :	Date : A A A A / M M / J J

Numéro de formulaire: _____

Numéro de laboratoire: _____

Section réservée au Programme (PQDNS ou PQDNU)

(cette section est à remplir par les responsables du PQDNS ou du PQDNU)

Est-ce que le programme a reçu l'échantillon? Oui Non

- Quel a été le résultat? _____
- Conclusions, commentaires et action (s) mise (s) en place ou à mettre en place (si pertinent)

Inclus rapport annuel Numéro de formulaire: _____

Formulaire d'incident-accident AH-223 rempli Numéro de laboratoire: _____

Signature du responsable du Programme

Nom et prénom (en lettres moulées): _____

Date: A A A A / M M / J J Signature : _____

Veuillez acheminer le formulaire rempli et signé par courriel à l'adresse correspondante.

**PROGRAMME QUÉBÉCOIS
DE DÉPISTAGE NÉONATAL SANGUIN**

depistage.neonatal@chudequebec.ca

Tél.: 418 654-2103

Télec.: 418 525-4595

**PROGRAMME QUÉBÉCOIS
DE DÉPISTAGE NÉONATAL URINAIRE**

depistageneonatalurinaire.ciussse-chus@ssss.gouv.qc.ca

Tél.: 819 346-1110, poste 15253

Télec.: 819 564-5217



PQDNS

LISTE DES CONDITIONS

Si vous cochez une des cases en rapport avec les conditions situées dans l'encadré ci-dessous, svp transmettez le formulaire au PQDNS, et dans le cas contraire au PQDNU.

Désordres endocriniens		Désordres de l'hémoglobine	
Hypothyroïdie congénitale (HC) <input type="checkbox"/> HC primaire: ectopique <input type="checkbox"/> HC primaire: athyréose <input type="checkbox"/> HC primaire: goître <input type="checkbox"/> HC primaire: glande en place de volume normal <input type="checkbox"/> HC primaire: lobe unique <input type="checkbox"/> HC primaire: autre (préciser): <input type="checkbox"/> HC primaire sans distinction		Syndromes drépanocytaires majeurs Variantes ciblées par le PQDNS <input type="checkbox"/> HbSS <input type="checkbox"/> HbSC <input type="checkbox"/> HbS/β0-thal <input type="checkbox"/> HbS/β+-thal <input type="checkbox"/> HbSD-Punjab <input type="checkbox"/> HbSO-Arab	
Fibrose kystique	Désordres des acides aminés et du cycle de l'urée		
<input type="checkbox"/> Fibrose kystique	Hyperphénylalaninémie <input type="checkbox"/> Phénylcétonurie (PKU) classique <input type="checkbox"/> Acidémie argininosuccinique (ASA)		Tyrosinémie de type 1 (Tyr1) <input type="checkbox"/> Tyr1:
Désordres d'oxydation des acides gras		Acidémie organique	
<input type="checkbox"/> Déficit en MCAD (MCADD) <input type="checkbox"/> Déficit en VLCAD (VLCADD) <input type="checkbox"/> Déficit en LCHAD (LCHADD) / TFPD		<input type="checkbox"/> Acidémie glutarique de type 1 (GA-1)	

PQDNU

LISTE DES CONDITIONS

Si vous cochez une des cases en rapport avec les conditions situées dans l'encadré ci-dessous, svp transmettez le formulaire au PQDNU, et dans le cas contraire au PQDNS.

Désordres des acides aminés	Acidémies organiques
Citrullinémie (CIT) <input type="checkbox"/> type I <input type="checkbox"/> type II <input type="checkbox"/> Argininémie (ARG) <input type="checkbox"/> Syndrome du triple H (HHH)	<input type="checkbox"/> Acidémie propionique (PROP) <input type="checkbox"/> Déficit isolé en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase (3-MCC)
	Acidémie méthylmalonique (AMM) <input type="checkbox"/> AMM par déficit en récepteur de la transcobalamine <input type="checkbox"/> Acidémie combinée malonique et méthylmalonique <input type="checkbox"/> AMM avec homocystinurie type cblC <input type="checkbox"/> AMM avec homocystinurie autre type connu (cbl D, F, G, J) <input type="checkbox"/> AMM (si connue: <input type="checkbox"/> type mut; <input type="checkbox"/> type mut 0) <input type="checkbox"/> AMM par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase <input type="checkbox"/> AMM type cblA, cblB, cblDv2 <input type="checkbox"/> AMM autre cause génétique <input type="checkbox"/> AMM secondaire à une déficience maternelle en vitamine B12