



**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](mailto: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](mailto: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	
<b>Hypothyroïdie congénitale (HC)</b> <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		<b>Hémoglobinopathies</b> <b>Variantes ciblées par le PQDNS</b> <input type="checkbox"/> HbSS                                  HbSE <input type="checkbox"/> HbSC                                    HbEE <input type="checkbox"/> HbS/β0-thal                            HbEβ-thal <input type="checkbox"/> HbS/β+-thal <input type="checkbox"/> HbSD-Punjab <input type="checkbox"/> HbSO-Arab	
Acidémie organique	Désordres des acides aminés et du cycle de l'urée		
<input type="checkbox"/> Acidémie glutarique de type 1 (GA-1)	<b>Hyperphénylalaninémie</b> <input type="checkbox"/> Phénylcétonurie (PKU) classique <input type="checkbox"/> Acidémie argininosuccinique (ASA)		<b>Tyrosinémie de type 1 (Tyr1)</b> <input type="checkbox"/> Tyr1 :
Désordres d'oxydation des acides gras		Autres maladies	
<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"/> Amytrophie spinale <input type="checkbox"/> Fibrose kystique <input type="checkbox"/> Déficit immunitaire combiné sévère (SCID)	

## 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)
	<b>Acidémie méthylmalonique (AMM)</b> <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