

Maladies ciblées et conditions potentiellement identifiables (À titre indicatif)

Important : Veuillez noter que la liste des conditions potentiellement identifiables est présentée à titre de référence. Il est possible que d'autres conditions ne figurant pas sur la liste soient potentiellement identifiables lors du dépistage des maladies ciblées. Il est également important de noter que le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire n'a pas comme objectif d'identifier les nouveau-nés atteints de ces conditions.

Maladie ciblée	Marqueurs de dépistage ¹	Conditions potentiellement identifiables ²
Phénylcétonurie	PHE ----- TYR PHE/TYR; TYR/PHE	- Hyperphénylalaninémie - Déficit en biopptérine
Tyrosinémie type I	SA ----- TYR PHE PHE/TYR; TYR/PHE	- MAAI - Tyrosinémie type II - Tyrosinémie type III
MCADD	C8 C8/C2 C8/C10 ----- C6 C10 C10:1	- MAD/GA2 (si autres AC anormaux) - MKAT - M/SCHAD - Déficit primaire en carnitine
VLCADD	C14:1/C2 C14:1 C14:1/C16 C14:2 ----- C16 C2	- MAD/GA2 (si autres AC anormaux) - SCAD - CACT - CPT1 - CPT2 - Déficit primaire en carnitine
LCHADD/TFP	C16-OH/C16 C18-OH C18:1-OH C16-OH	- MAD/GA2 (si autres AC anormaux) - CPT1 - CPT2 - CACT - Déficit primaire en carnitine

GA1	C5-DC C5-DC/C3-DC C5-DC/C5-OH C5-DC/C16 ----- C4-OH C5-DC/C4-DC C5-DC/C8 C5-DC/C16	- MAD/GA2 - M/SCHAD - CACT - Acidémie malonique
ASA	ASA ASA/ARG CIT CIT/PHE ----- CIT/ARG ARG	- Argininémie - Citrullinémie type I - Citrullinémie type II (transporteur) - Déficit en ornithine transcarbamylase
Plateforme urinaire		
Hyperargininémie	ARG ORN LYS Cystine	Cystinurie complète ³ Cystinurie incomplète ⁴

1. Pour chacune des maladies ciblées par le Programme, les marqueurs indiqués dans chaque cellule au-dessus de la ligne pointillée sont inclus dans l'algorithme de dépistage, alors que les marqueurs situés en dessous du pointillé représentent d'autres marqueurs qui ne sont pas inclus dans l'algorithme de dépistage, mais qui sont utiles dans l'interprétation de profils anormaux pour la maladie ciblée.
2. Ces conditions peuvent être associées à des marqueurs qui ne sont pas indiqués dans la colonne « marqueurs de dépistage ».
3. Les nouveau-nés pour qui le dépistage urinaire pour hyperargininémie est positif mais qui correspond plutôt à un profil de cystinurie complète sont actuellement référés aux centres désignés, car ils remplissent les critères de référence pour maladies ciblées.
4. Les nouveau-nés pour qui le dépistage urinaire pour hyperargininémie nécessite un prélèvement de contrôle et pour qui, lors de l'analyse subséquente, la cystine est particulièrement élevée (>300 mmol/mol créatinine) et ont un profil suggestif d'une cystinurie incomplète peuvent être signalés aux centres de référence si le laboratoire de dépistage juge qu'il serait indiqué que l'enfant soit évalué cliniquement.