OUTIL D'AIDE À LA DISCUSSION

L'outil d'aide à la discussion vise à fournir aux professionnelles toute l'information pour leur permettre de parler du dépistage néonatal sanguin et urinaire avec les parents.

L'objectif de la communication est de préparer les parents :

- à la prise de décision quant au dépistage de leur enfant ;
- à l'importance de ces tests pour la santé des nouveau-nés ;
- aux différents résultats possibles du dépistage pour qu'ils comprennent les inconvénients qui peuvent leur être associés.

NOTE

Les différents thèmes qui suivent sont fournis à titre indicatif pour animer la discussion avec les parents et pour répondre à leurs questions.

Pour s'assurer que le consentement a été donné de façon libre et éclairée, il faut rechercher systématiquement une réponse à chacune des huit questions suivantes :

1) La personne est-elle apte à décider ?

2) La personne a-t-elle reçu l'information relative au dépistage néonatal sanguin ?

3) La personne a-t-elle compris l'information relative aux avantages, aux limites et aux inconvénients du dépistage de même que les conséquences d'un refus sur la santé de l'enfant (refus éclairé) ?

4) La personne a-t-elle des questions à poser ?

5) La personne a-t-elle reçu des réponses satisfaisantes à ses questions sur le dépistage sanguin ?

6) La personne est-elle maintenant d'accord pour que l'on procède au dépistage sanguin ?

7) La personne a-t-elle compris son rôle lors du prélèvement urinaire à 21 jours de vie ?

8) La personne a-t-elle reçu des réponses satisfaisantes à ses questions au sujet du dépistage urinaire ?

Votre gouvernement

Québec

1. Le but du dépistage

Le dépistage chez les nouveau-nés permet d'identifier les bébés qui pourraient être atteints de certaines maladies graves dès leur naissance. L'objectif est de leur fournir un traitement avant l'apparition des symptômes et, ainsi, éviter des séquelles permanentes.

2. Les maladies dépistées

Les maladies dépistées chez les nouveau-nés sont des maladies graves. Si elles ne sont pas traitées, elles empêchent le corps de fonctionner normalement et peuvent laisser des séquelles importantes. Elles peuvent même menacer la vie de l'enfant.

Les maladies dépistées peuvent prendre différentes formes. Seules les formes les plus sévères et les plus courantes sont ciblées par le Programme.

Fréquence : Les maladies visées sont rares dans la population. Dans l'urine, les maladies du transport des acides aminés se présentent environ 1 fois sur 2 000 naissances. Les plus courantes des maladies dépistées dans le sang sont la fibrose kystique (1 fois sur 1 700 nouveau-nés), les syndromes drépanocitaires majeurs (1 fois sur 1 800 nouveau-nés) et l'hypothyroïdie congénitale (1 fois sur 3 000 nouveau-nés). La plupart des autres maladies sont moins fréquentes, environ 1 cas sur 20 000 naissances. Toutefois, comme il y a plusieurs maladies dépistées, on identifie environ 200 cas par année pour l'ensemble des maladies.

3. Un dépistage en deux temps

Le dépistage sanguin et le dépistage urinaire sont complémentaires. Ils ne dépistent pas les mêmes maladies. Le premier est effectué à partir d'un prélèvement de sang, à l'hôpital ou à la maison de naissance, à quelques jours de vie; le deuxième est effectué à partir d'un prélèvement d'urine fait par les parents à la maison, et ce, à 3 semaines de vie du nouveau-né.

Tableau résumant les deux tests de dépistage

TYPE DE PRÉLÈVEMENT	QUAND ?	COMMENT ?	OÙ ?	PAR QUI ?
PRÉLÈVEMENT DE SANG	À la naissance (24-48 h)	Prélèvement de quelques gouttes de sang sur le talon du bébé	À l'hôpital ou à la maison de naissance	Par une infirmière ou une sage-femme
PRÉLÈVEMENT D'URINE	À 21 jours de vie	Prélèvement d'une petite quantité d'urine dans la couche du bébé	À la maison	Par le parent À partir du matériel et des explications fournis.

4. La participation volontaire

La participation est volontaire même si elle est recommandée par les autorités de santé publique.

Il se peut que les parents hésitent à participer au dépistage sanguin. Si c'est le cas, invitez-les à poser toutes leurs questions. Si nécessaire, proposez aux parents une séance de counseling avec un médecin de garde (ex. : pédiatre) ou un autre professionnel afin d'en discuter plus longuement, de préciser leurs motivations et de clarifier leur choix.

Pour le dépistage urinaire, l'envoi du prélèvement par les parents confirme la participation volontaire des parents.

5. Avantages

Avec un seul prélèvement, le dépistage permet de détecter plusieurs maladies. Cela permet d'amorcer les traitements avant l'appatition des symptômes et il est possible d'éviter des conséquences graves et permanentes, comme des retards de développement physiques et mentaux.

6. Inconvénients

Dépister des maladies, c'est comme chercher de l'or dans une grande rivière : cela présente de nombreux défis. Les pépites d'or sont rares, tout comme les maladies que l'on cherche à dépister. On doit passer à travers le tamis une grande quantité de petites pierres pour trouver celle que l'on cherche. Même si l'on est très attentif, il se peut qu'on échappe des pépites à travers les mailles. En plus, il y a parfois des pierres brillantes qui ressemblent à de l'or, mais une fois qu'on les a bien observées, ce n'est pas ce que l'on cherche.

C'est la même chose avec le dépistage.

- Les tests utilisés sont très performants, mais ils ne sont pas garantis à 100 %. Il se peut que l'enfant ait une des maladies ciblées, mais qu'elle ne soit pas détectée. Si c'était le cas, l'enfant serait pris en charge aussitôt que les symptômes seraient associés à la maladie.
- Certaines maladies dépistées présentent plusieurs variantes. Certaines sont très graves, mais d'autres ne le sont pas du tout. Toutes ces variantes sont difficiles à distinguer et plusieurs analyses supplémentaires peuvent être nécessaires pour établir le diagnostic de l'enfant. Ces tests peuvent prendre un certain temps (quelques jours voire quelques mois). Dans l'intervalle, il est même possible que l'enfant soit traité de manière préventive et qu'au final il n'en ait pas eu besoin. Cela peut entraîner des inconvénients, par exemple, cela pourrait forcer un allaitement mixte pour s'assurer que l'enfant ingère suffisamment de protéines ou certains minéraux. Toutefois, les traitements préventifs ne causent pas de tort au développement de l'enfant.

7. Le refus du test

Il se peut que des parents préfèrent que leur enfant ne subisse pas le dépistage parce qu'ils jugent le test trop invasif. Il est alors possible de réaliser le prélèvement alors que le bébé est dans leur bras ou au sein de sa mère pour les rassurer. Le prélèvement cause de l'inconfort à l'enfant, mais il disparaît rapidement.

Si le parent refuse le prélèvement sanguin, il est important de leur faire signer le formulaire de prélèvement pour confirmer le refus du test. Une procédure spécifique est prévue à cet effet.

Certains parents qui refusent le test sanguin acceptent de prélever l'urine de leur enfant en vue du dépistage urinaire. Il est important de leur fournir le matériel requis et les explications nécessaires pour prélever l'urine adéquatement.

8. Les résultats

Une fois que les prélèvements sanguins et urinaires sont réalisés, il faut compter une période de quelques jours pour envoyer les échantillons aux laboratoires respectifs et quelques jours pour réaliser les tests. De manière générale, tous les résultats sont disponibles durant les semaines qui suivent le prélèvement, selon la complexité de l'interprétation.

Plusieurs résultats sont alors possibles :

1) **Résultat normal :** Comme les maladies sont rares, la grande majorité des tests sont normaux. Les parents n'ont pas à s'inquiéter s'ils ne reçoivent pas de résultat. Comme pour plusieurs autres tests médicaux, les résultats normaux ne sont pas retournés aux parents. Pas de nouvelles, bonnes nouvelles !

2) **Reprise de prélèvement :** Il est possible que les parents soient contactés si un deuxième prélèvement de sang ou d'urine est nécessaire. Ils ne doivent pas s'inquiéter. Cela peut simplement signifier que le prélèvement est inutilisable. Ils doivent alors suivre les indications qui sont données pour procéder au prélèvement sans tarder.

3) **Résultat positif au test de dépistage :** Un résultat positif signifie que l'enfant a été identifié à risque pour l'une des maladies ciblées. Les parents et l'enfant seront alors dirigés vers un centre de référence. Une démarche pour confirmer le diagnostic sera entreprise.
   a. Le diagnostic peut être confirmé : l'enfant sera alors pris en charge. Un traitement sera amorcé sans tarder et des suivis médicaux seront planifiés.
   b. Le diagnostic peut être difficile à confirmer : d'autres analyses seront alors nécessaires. Les médecins pourraient avoir besoin de voir l'enfant plusieurs fois et cela pourrait durer quelques semaines, voire quelques mois.
   c. Le diagnostic n'est pas confirmé : l'enfant n'est pas malade et n'a pas plus de chance de le devenir que les autres enfants. Cela signifie que le test de dépistage a faussement identifié l'enfant. On appelle cela un **faux positif**.

9. Les porteurs de l'anémie falciforme

La technique utilisée pour le dépistage de l'anémie falciforme permet du même coup d'identifier les porteurs du gène de la maladie. Ces résultats ne sont pas transmis automatiquement parce qu'ils n'ont pas de conséquences sur l'état de santé de l'enfant. Toutefois, certains parents pourraient vouloir l'obtenir. Ils peuvent le faire après avoir pris connaissance de l'information et rempli le formulaire disponible en ligne sur le site du MSSS : **www.msss.gouv.qc.ca/depistage-neonatal**.

10. Les porteurs de la fibrose kystique

L'information sur le statut de porteur (divulgation des mutations) sera donnée uniquement aux parents des nouveau-nés dont le dépistage de la fibrose kystique est positif et dont l'évaluation diagnostique conclut à l'absence de la maladie. Dans ce cas, le médecin spécialiste de la fibrose kystique auquel le nouveau-né sera référé expliquera la conclusion de l'évaluation aux parents, soit un état de porteur sain.

11. La conservation des renseignements personnels et des échantillons

Les renseignements personnels recueillis lors des activités de dépistage de même que les échantillons sanguins et urinaires sont conservés de manière confidentielle à des fins d'évaluation et d'assurance qualité. Certains renseignements personnels peuvent être communiqués à des professionnels de la santé pour que ceux-ci offrent les soins nécessaires aux enfants ou à des fins d'évaluation de la performance du dépistage. Les échantillons dont le résultat est normal sont conservés pendant cinq ans par le laboratoire responsable. Ceux dont le résultat est anormal sont conservés à plus long terme. Seul le personnel oeuvrant au dépistage sanguin et urinaire a accès à ces données confidentielles.

Aide-mémoire pour parler du dépistage avec les parents

Dépistage sanguin :

À votre arrivée à la maison de naissance ou à l'hôpital, vous avez reçu un dépliant sur le dépistage sanguin néonatal qui explique pourquoi nous prenons une goutte de sang au talon de votre enfant.

Grâce à cette goutte de sang, un laboratoire pourra déterminer si votre enfant est atteint d'une maladie rare. Ce sont des maladies qui peuvent occasionner des séquelles importantes si elles ne sont pas traitées.

1) Avez-vous eu le temps de lire le dépliant ?

2) Avez-vous compris l'information ? (avantages, limites, inconvénients, conséquences d'un refus sur la santé de l'enfant [refus éclairé]) ?

3) Avez-vous des questions ?

4) Acceptez-vous ou refusez-vous que votre enfant soit dépisté ?

Dépistage urinaire :

Nous vous avons remis une trousse pour faire le prélèvement d'urine de votre nouveau-né.

1) Avez-vous compris que vous devez faire le prélèvement urinaire de votre enfant à 21 jours de vie, à la maison ?

2) Avez-vous des questions ?

Résultat des tests de dépistage :

Dans les deux cas, si le résultat des tests est normal, nous ne communiquerons pas avec vous. Si, par contre, le résultat est anormal, le laboratoire de dépistage communiquera avec vous durant les semaines qui suivent le prélèvement.

Vous pourriez aussi être contactés pour faire à nouveau le dépistage parce que le prélèvement n'était pas utilisable ou parce que les résultats sont à vérifier. Ne vous inquiétez pas et suivez les indications qui vous seront données pour refaire le prélèvement sans tarder.

Santé
et Services sociaux
Québec