Programme québécois de

dépistage néonatal sanguin et urinaire

Cadre de référence

Octobre 2023

23-918-21W

Votre gouvernement

Québec

Auteurs

Guy Roy, ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS)

Les versions précédentes du présent document ont été rédigées par Sabrina Fortin, du MSSS

Avec la collaboration de

Patrick Daigneault, Centre Mère-Enfant Soleil du CHU de Québec- Université Laval

Larry Lands, Centre universitaire de santé McGill

Comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin et urinaire

Anne-Marie Laberge, Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine

Grant Mitchell, Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine

Yves Giguère, CHU de Québec–Université Laval

Fabienne Parente, Centre universitaire de santé McGill

Jacques Massé, Centre hospitalier universitaire de Québec–Université Laval

Paula Waters, Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke

Centres fiduciaires

Marie-Thérèse Berthier, Centre hospitalier universitaire de Québec–Université Laval

Christiane Auray-Blais, Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke

MSSS

Pamela Bou Malhab

Anne-Marie Langlois

Sabrina Fortin (jusqu'en mars 2018)

Cynthia Beaudoin

Denis Ouellet

Marie-Pier Veilleux

Aline Crochemore (révision, mise en page et édition)

Remerciements

Remerciements à toutes les personnes et à tous les partenaires qui ont contribué à l'une ou l'autre des versions du document.

ÉDITION

La Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux

Le présent document s'adresse spécifiquement aux intervenants du réseau québécois de la santé et des services sociaux et n'est accessible qu'en version électronique à l'adresse : **www.msss.gouv.qc.ca**, section **Publications**

Le genre féminin utilisé dans ce document désigne aussi bien les hommes que les femmes.

Dépôt légal
Bibliothèque et Archives nationales du Québec, 2023
Bibliothèque et Archives Canada, 2023

ISBN : 978-2-550-95892-5 (version PDF)

Tous droits réservés pour tous pays. La reproduction, par quelque procédé que ce soit, la traduction ou la diffusion de ce document, même partielles, sont interdites sans l'autorisation préalable des Publications du Québec. Cependant, la reproduction de ce document ou son utilisation à des fins personnelles, d'étude privée ou de recherche scientifique, mais non commerciales, sont permises à condition d'en mentionner la source.

© Gouvernement du Québec, 2023

Table des matières

1. CONTEXTE 1
2. INTRODUCTION 3
3. PRINCIPES DIRECTEURS 4
   3.1. L'universalité 4
   3.2. L'intérêt de l'enfant 4
   3.3. La qualité 4
   3.4. L'équité 4
   3.5. La solidarité 4
4. PARAMÈTRES GÉNÉRAUX DU PROGRAMME 5
   4.1. La population cible 5
   4.2. Les objectifs 5
   4.3. Les services couverts 5
   4.4. Les maladies dépistées 5
   4.5. Le consentement des parents au dépistage 6
   4.6. L'information relative au programme 8
5. PARAMÈTRES RELATIFS AUX ÉCHANTILLONS SANGUINS ET URINAIRES 11
   5.1. Les prélèvements et l'envoi aux centres fiduciaires 11
   5.2. L'analyse des échantillons sanguins et urinaires 11
   5.3. L'interprétation des résultats 11
6. PARAMÈTRES RELATIFS À LA CONFIRMATION DIAGNOSTIQUE ET À LA PRISE EN CHARGE DANS UN CENTRE DE RÉFÉRENCE 18
   6.1. Les centres de référence 18
   6.2. Les examens de confirmation diagnostique 18
   6.3. La transmission aux centres fiduciaires des données requises 18
   6.4. Les maladies ciblées par le Programme, mais non révélées au moment du dépistage (faux négatifs) 19
7. PARAMÈTRES RELATIFS AUX SYSTÈMES D'INFORMATION 20
   7.1. Les modalités de conservation et d'accès aux renseignements personnels 20

7.2. Les modalités de conservation et d'accès aux échantillons sanguins et urinaires....20
7.3. L'accès aux échantillons et aux données à des fins de recherche....21
8. RÔLES DES PRINCIPAUX ACTEURS....23
8.1. Le MSSS....23
8.2. Les conseillers....23
8.3. Les divers centres....23
9. ASSURANCEQUALITÉ : LES OBJECTIFS, LES NORMES ET LES EXIGENCES DU PROGRAMME....26
10. ÉVALUATION....53
11. CONCLUSION....54
ANNEXE I – MALADIES DÉPISTÉES....55
ANNEXE II – SYNTHÈSE DES PARAMÈTRES À CONSIDÉRER DANS L'ANALYSE DE LA PERTINENCE DU DÉPISTAGE DE MALADIES CHRONIQUES....56
ANNEXE III – VARIANTES D'HÉMOGLOBINOPATHIE DÉPISTÉES....57
ANNEXE IV – MARCHE À SUIVRE POUR DEMANDER L'INFORMATION À PROPOS D'UN STATUT DE PORTEUR D'UNE HÉMOGLOBINOPATHIE....58
ANNEXE V – FORMULAIRES....59
ANNEXE VI – EXIGENCES RELATIVES AU TEST À LA SUEUR POUR LE DIAGNOSTIC DE LA FIBROSE KYSTIQUE....67

LISTE DES FIGURES

Figure 1 – Schéma des tests de dépistage sanguin réalisés au centre fiduciaire 14

Figure 2 – Schéma des tests de dépistage urinaire réalisés au centre fiduciaire 15

Figure 3 – Activités du programme.....22

Figure 4 – Environnement organisationnel du programme 25

LISTE DES TABLEAUX

TABLEAU 1 – OBJECTIFS, NORMES, EXIGENCES ET INDICATEURS DU PROGRAMME.....27

LISTE DES ABRÉVIATIONS, DES SIGLES ET DES ACRONYMES

AS	Amyotrophie spinale
CCM	Chromatographie sur couche mince
CHU	Centre hospitalier universitaire
CIUSSS	Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux
DGSP	Direction générale de la santé publique du ministère de la Santé et des Services sociaux
DGSHMU	Direction générale des services hospitaliers, de la médecine spécialisée et universitaire du ministère de la Santé et des Services sociaux
FK	Fibrose kystique
HPLC	Chromatographie liquide à haute performance
HC	Hypothyroïdie congénitale
INESSS	Institut national d'excellence en santé et en services sociaux
INSPQ	Institut national de santé publique du Québec
LCHADD	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (l'acronyme vient du terme anglais *long chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase*)
MCADD	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (l'acronyme vient du terme anglais *medium chain acyl- CoA dehydrogenase*)
MSSS	Ministère de la Santé et des Services sociaux
PAQTMMH	Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires
PQDNS	Programme québécois de dépistage néonatal sanguin
PQDNU	Programme québécois de dépistage néonatal urinaire
PCU	Phénylcétonurie
PHE	Phénylalanine
SCID	Déficit immunitaire combiné sévère (*Severe Combined Immunodeficiency*)
TFP	Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale (l'acronyme vient du terme anglais *mitochondrial trifunctional protein)*
TYR 1	Tyrosinémie de type 1
VLCADD	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (l'acronyme vient du terme anglais *very long chain acyl-CoA dehydrogenase*)

1. CONTEXTE

Depuis de nombreuses années au Québec, tous les nouveau-nés ont accès au dépistage néonatal de certaines maladies. Le dépistage néonatal sanguin a été mis en place en 1969 et le dépistage néonatal urinaire, en 1971, à l'initiative du Réseau de médecine génétique du Québec. Le Programme québécois de dépistage néonatal se distingue des autres programmes offerts dans le monde, car le dépistage s'effectue en deux temps :

- dès les premiers jours de vie de l'enfant, un test est réalisé à partir d'un prélèvement sanguin, soit par les infirmières dans les centres hospitaliers qui offrent des services d'obstétrique, soit par les sages-femmes dans les maisons de naissance;
- à 21 jours de vie de l'enfant, un deuxième test est réalisé à partir d'un prélèvement d'urine, mais, cette fois-ci, par les parents à la maison.

Les volets sanguin et urinaire du dépistage sont réalisés, respectivement, par deux établissements différents. Ainsi, tous les échantillons sanguins du Québec sont analysés au Centre hospitalier universitaire de Québec – Université Laval (CHU de Québec – Université Laval) et tous les échantillons d'urine, au Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux de l'Estrie – Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CIUSSS de l'Estrie – CHUS). Ces établissements fournissent le matériel nécessaire aux centres d'accouchement et aux maisons de naissance, et gèrent les activités du dépistage qui les concernent.

Le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) a conclu une entente avec ces deux établissements pour les désigner officiellement « centres fiduciaires » dans le cadre de ce programme et pour décrire les responsabilités et les engagements de l'ensemble des signataires. Dans le cas du CHU de Québec – Université Laval, l'entente se réfère au volet sanguin du programme alors que, dans le cas du CIUSSS de l'Estrie – CHUS, au volet urinaire. Toutefois, pour les besoins du présent cadre de référence, ces deux volets sont considérés comme une seule entité nommée Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire (PQDNSU) (ci-après nommé « le Programme »). Le MSSS a privilégié ce regroupement pour appliquer les mêmes paramètres aux deux volets du dépistage, tout en tenant compte des particularités propres au dépistage sanguin et au dépistage urinaire, notamment au regard des technologies utilisées et des maladies dépistées.

Dans le présent cadre de référence, les quatre centres hospitaliers universitaires suivants sont désignés par l'appellation « centres de référence » :

- CHU de Québec – Université Laval;
- CIUSSS de l'Estrie – CHUS;
- Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine (CHU Sainte-Justine);
- Centre universitaire de santé McGill (CUSM).

Pour les besoins de la confirmation diagnostique à la suite d'un dépistage positif, les centres fiduciaires dirigent les enfants vers ces centres de référence. Ceux-ci assument aussi la prise en charge des enfants dont le diagnostic a été confirmé. Pour la tyrosinémie, le Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay–Lac-Saint-Jean (Hôpital de Chicoutimi) est aussi considéré comme un centre de référence pour les cas de tyrosinémie dans cette région. Pour l'amyotrophie spinale (AS), seuls les CHU de Québec – Université Laval, le Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine (CHU Sainte-Justine) et le Centre universitaire de santé McGill (CUSM) sont désignés comme centres de référence.

Les nouveau-nés dont le test de dépistage est positif pour la fibrose kystique sont dirigés pour une confirmation diagnostique vers les quatre centres de référence décrits ci-dessus ainsi que vers les trois nouveaux centres de référence, lesquels avaient déjà des cliniques de fibrose kystique agréées par « Fibrose Kystique Canada », et qui sont désignés « spécifiquement pour la fibrose kystique » :

- le Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean (Hôpital de Chicoutimi);
- le Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent (Hôpital de Rimouski);
- le Centre intégré de santé et de services sociaux de l'Abitibi-Témiscamingue (Hôpital de Rouyn-Noranda).

Dans ce cadre de référence, tous les établissements ayant une unité d'obstétrique et toutes les maisons de naissances sont désignés par le terme « centres d'accouchement ». Par conséquent, tous les établissements qui offrent des services liés au programme sont des centres fiduciaires, des centres de référence ou des centres d'accouchement.

Parmi les enfants ayant fait l'objet du dépistage dans le cadre du présent programme, certains bénéficieront du Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires[1].

[1] MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX (MSSS), *Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires*, [En ligne], 21 janvier 2014, [http://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/document-000201/?&txt=Programme%20alimentaire%20qu%C3%A9b%C3%A9cois%20pour%20le%20traitement%20de%20maladies%20m%C3%A9taboliques%20h%C3%A9r%C3%A9ditaires&msss_val pub&date=] (Consulté le 8 mars 2016).

2. INTRODUCTION

Le présent cadre de référence tient lieu d'orientations et d'engagements ministériels pour le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire, qui découle de l'application de la Loi sur la santé publique. Il présente l'offre de service en matière de dépistage néonatal sanguin et urinaire. Il a pour but d'optimiser les bénéfices du dépistage et d'en limiter les inconvénients. Ce cadre de référence décrit les maladies à dépister, les objectifs poursuivis, les normes et les exigences à respecter, les mécanismes d'assurance de la qualité, les modalités d'encadrement ainsi que les rôles et les responsabilités des acteurs concernés. Il constitue un guide à l'intention des professionnels et des gestionnaires des établissements concernés faisant partie du réseau de la santé et des services sociaux.

Le succès du programme repose sur la concertation de plusieurs acteurs du domaine de la santé. Les professionnels qui fournissent de l'information aux parents sur le dépistage et qui effectuent les prélèvements sanguins dans les centres d'accouchement offrent les services de première ligne. Entre autres choses, les professionnels des centres fiduciaires s'assurent que l'analyse des échantillons prélevés est faite selon les normes de qualité considérées comme les meilleures et que les enfants, dont le résultat du test de dépistage se révèle positif, sont dirigés vers un centre de référence selon les normes édictées dans le cadre de référence. Quant aux professionnels des centres de référence, ils s'occupent de l'évaluation diagnostique chez les enfants testés positifs ainsi que de la prise en charge et du suivi à long terme des enfants dont le diagnostic a été confirmé. Enfin, le MSSS veille à ce que les services offerts à la population respectent les normes et les exigences décrites dans ce cadre de référence, qui sera mis à jour au besoin.

Au cours des dernières années, les changements technologiques et les demandes d'offres de dépistage pour de nouvelles maladies se sont multipliés. Des organismes- conseils ont évalué la pertinence et la performance du dépistage néonatal, y compris les technologies utilisées et les différentes maladies ciblées[2] [3] [4] [5] [6] [7]. Le MSSS a entamé des travaux importants dans le but d'améliorer les technologies de dépistage, de mettre à jour l'information produite sur le Programme, de tenir compte des recommandations du Comité d'éthique de santé publique[8] et de revoir la liste des maladies dépistées.

---

2 INSTITUT NATIONAL DE SANTÉ PUBLIQUE DU QUÉBEC (INSPQ), *Rapport d'évaluation du Programme québécois de dépistage sanguin des maladies génétiques chez le nouveau-né*, [En ligne], décembre 2005, [Québec], L'Institut, [https://www.inspq.qc.ca/pdf/publications/484-RapportDepistageSanguin.pdf] (Consulté le 8 mars 2016).

3 AGENCE D'ÉVALUATION DES TECHNOLOGIES ET DES MODES D'INTERVENTION EN SANTÉ (AETMIS), *La spectrométrie de masse en tandem et le dépistage néonatal sanguin au Québec : rapport sommaire*, [En ligne], rapport sommaire préparé par Héla Makni, Carole St-Hilaire, Laura Robb, Kathy Larouche et Ingeborg Blancquaert, ETMIS 2007, vol. 3, n° 3, p. 1-79. [http://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/AETMIS/Rapports/DepistageGenetique/ETMIS2007_Vol.3_No3.pdf] (Consulté le 8 mars 2016).

4 AGENCE D'ÉVALUATION DES TECHNOLOGIES ET DES MODES D'INTERVENTION EN SANTÉ (AETMIS), *La pertinence du dépistage néonatal urinaire des erreurs années du métabolisme réalisé au Québec*, [En ligne], 2009, [https://www.inesss.qc.ca/publications/publications/publication/la-pertinence-du-depistage-neonatal-urinaire-des-erreurs- innees-du-metabolisme-realise-au-que.html] (Consulté le 8 mars 2016).

5 INSTITUT NATIONAL D'EXCELLENCE EN SANTÉ ET EN SERVICES SOCIAUX (INESSS), *Pertinence d'élargir le programme de dépistage néonatal sanguin au Québec,* [En ligne], rapport rédigé par Brigitte Côté et Cathy Gosselin, ETMIS 2013, vol. 9, n° 7, p. 1-51. [https://inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Genetique/INESSS_Depistage_neonatal_sanguin.pdf] (Consulté le 8 mars 2016).

6 INSTITUT NATIONAL DE SANTÉ PUBLIQUE DU QUÉBEC (INSPQ), *Avis scientifique sur le dépistage néonatal de l'anémie falciforme : état des connaissances et enjeux pour le Québec*, [En ligne], novembre 2010, [https://inspq.qc.ca/pdf/publications/1171_AnemieFalciforme.pdf] (Consulté le 8 mars 2016).

7 INSTITUT NATIONAL DE SANTÉ PUBLIQUE DU QUÉBEC (INSPQ), *Errance diagnostique et fibrose kystique : portrait de la situation au Québec*, [En ligne], juin 2017, [https://www.inspq.qc.ca/sites/default/files/publications/2264_errance_diagnostique_fibrose_kystique.pdf] (Consulté le 8 juin 2017).

8 COMITÉ D'ÉTHIQUE DE SANTÉ PUBLIQUE, *Avis sur le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin – Volets information, consentement et dévoilement du statut de porteur*, [En ligne], septembre 2012, [https://www.inspq.qc.ca/pdf/Publications/1551_AvisPQDNS_VoletsInfoConsentDevoilStatutPorteur.pdf] (Consulté le 8 mars 2016).

3. PRINCIPES DIRECTEURS

Le Programme repose sur cinq grands principes : l'universalité, l'intérêt de l'enfant, la qualité, l'équité et la solidarité.

3.1. L'universalité

Le Programme est offert à tous les bébés qui naissent au Québec et qui sont admissibles au régime d'assurance maladie du Québec.

3.2. L'intérêt de l'enfant

Le but du dépistage néonatal est de réduire le fardeau qui pèse sur l'enfant et ses parents lorsqu'il est atteint, dès la naissance, de l'une des maladies ciblées par le Programme. L'ensemble des activités de dépistage tiennent donc compte de l'intérêt de l'enfant. La capacité des parents à comprendre l'information et à exercer leur rôle est aussi reconnue. C'est pourquoi il faut offrir aux parents les tests de dépistage néonatal dans un contexte de prise de décision éclairée et faciliter leur participation à toutes les étapes du programme.

3.3. La qualité

Les mesures ayant pour but de garantir la qualité des services sont au cœur du cadre de référence. Le Programme doit s'appuyer sur des ressources humaines compétentes et sur des ressources matérielles suffisantes pour que les normes et les exigences du cadre de référence soient respectées. En cas d'écarts, des mesures correctives sont prévues.

3.4. L'équité

L'équité exige que tous les nouveau-nés admissibles au programme aient accès aux tests de dépistage et aux examens diagnostiques à l'intérieur de délais clairement établis, indépendamment du lieu de résidence, du statut socioéconomique, de la langue et de la culture de l'enfant. Il est donc important de fournir aux futurs parents de l'information adaptée à leurs besoins et à leur réalité.

3.5. La solidarité

La mise en place d'un programme de dépistage populationnel exige, notamment, que des données soient collectées et stockées dans un système d'information et qu'elles puissent être utilisées pour l'évaluation et l'amélioration des diverses composantes du programme, et ce, au bénéfice de l'ensemble des personnes qui y participent, au-delà du bénéfice individuel de chacun des participants.

4. PARAMÈTRES GÉNÉRAUX DU PROGRAMME

L'objectif général du programme est de réduire la mortalité et la morbidité associées à certaines maladies qui peuvent être dépistées dès la période néonatale et pour lesquelles un traitement administré avant l'apparition de symptômes diminue les risques de complications graves.

4.1. La population cible

Le Programme est offert à tous les nouveau-nés du Québec qui sont admissibles au régime d'assurance maladie du Québec et qui ne présentent pas de contre-indication à un prélèvement sanguin ou urinaire. Les parents dont l'enfant naît à l'extérieur du Québec doivent entreprendre eux-mêmes les démarches le plus tôt possible auprès d'un médecin ou d'un centre fiduciaire pour bénéficier du programme. De plus, il est préférable que ces démarches soient entreprises avant la fin de la période néonatale (28 jours de vie).

4.2. Les objectifs

Les quatre objectifs du programme sont :

1. d'offrir le dépistage néonatal sanguin et urinaire aux parents de tous les bébés qui naissent au Québec;
2. de soutenir la prise de décision éclairée des parents en offrant de l'information de qualité sur le Programme;
3. de maximiser la qualité et la performance des tests de dépistage;
4. d'offrir, dans les meilleurs délais, les services de dépistage, de confirmation diagnostique et de prise en charge des enfants diagnostiqués.

4.3. Les services couverts

Le Programme couvre les activités de dépistage, c'est-à-dire la transmission de l'information aux parents au cours des périodes prénatale et néonatale, l'administration des tests de dépistage et la réalisation des étapes menant à la confirmation du diagnostic dans un centre de référence, le cas échéant. Toutefois, la prise en charge et le suivi à long terme des enfants atteints de l'une des maladies ciblées par le Programme relèvent des activités cliniques offertes par les professionnels qui exercent leurs activités dans les établissements du réseau de la santé et des services sociaux.

4.4. Les maladies dépistées

La liste des maladies dépistées se trouve dans le site Web du MSSS. Cette liste sera mise à jour au fur et à mesure que des changements à cette fin seront apportés au programme, y compris d'éventuels transferts de maladies de la plateforme du dépistage urinaire vers la plateforme du dépistage sanguin. Le site Web du MSSS présente aussi de l'information complémentaire sur les maladies dépistées.

Des organismes-conseils, tels l'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ) et l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS), sont mis à contribution pour apprécier la pertinence d'inclure de nouvelles maladies dans le programme de dépistage. Le Comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin et urinaire est aussi mis à contribution pour évaluer la performance du programme, pour déterminer les maladies

pour lesquelles un avis des organismes-conseils serait utile, pour établir les conditions à remplir pour optimiser le dépistage de ces nouvelles maladies, pour planifier l'exécution des travaux à effectuer au sein du réseau et y contribuer, ainsi que pour participer à l'exécution des travaux du MSSS relativement à la mise à jour du cadre de référence du programme.

4.5. Le consentement des parents au dépistage

Historiquement, au Québec, le dépistage néonatal sanguin de certaines maladies (soit l'hypothyroïdie congénitale, la phénylcétonurie et la tyrosinémie) était considéré comme un examen de laboratoire exigible chez les patients hospitalisés, et aucune prescription des tests n'était alors requise. Quant au dépistage urinaire, il a été offert systématiquement à tous les nouveau-nés dès 1971. La participation volontaire des parents à prélever l'urine de leur nouveau-né et à envoyer l'échantillon par la poste au laboratoire tenait lieu de consentement au dépistage urinaire.

Depuis que le dépistage néonatal sanguin et urinaire est offert à l'intérieur d'un programme ministériel, selon les exigences du Code civil du Québec et des ordres professionnels (médecins, infirmières) en matière de respect de l'autonomie des personnes et selon l'avis du Comité d'éthique de santé publique, il est devenu nécessaire d'obtenir le consentement des parents au dépistage avant que l'échantillon soit prélevé chez le nouveau-né. L'intégration au programme de nouvelles maladies à dépister peut aussi accroître le risque d'effets non souhaités, dont les parents doivent tenir compte dans leur décision. C'est pourquoi, dans ce contexte, les responsabilités professionnelles doivent être clarifiées.

4.5.1. La prescription du test de dépistage

En matière de dépistage, les médecins peuvent prescrire, sans condition, des examens diagnostiques. Quant aux infirmières, elles peuvent « initier des mesures diagnostiques à des fins de dépistage[9] » à l'occasion d'une activité découlant de l'application de la Loi sur la santé publique. Une infirmière peut donc, sans ordonnance individuelle ou collective, procéder à des prélèvements ou demander des analyses ayant pour but de dépister certaines maladies chez les nouveau-nés. Elle doit toutefois le faire en conformité avec le « Guide de pratique pour le dépistage néonatal sanguin et urinaire, destiné aux infirmières en périnatalité et aux sages-femmes »[10]. Ce guide décrit les conditions à remplir pour « initier des mesures diagnostiques à des fins de dépistage » à l'intérieur d'une activité découlant de l'application de la Loi sur la santé publique.

4.5.2. Le recueil du consentement au dépistage

Sans le consentement de la personne ou de son représentant légal, aucun professionnel ne peut effectuer des prélèvements chez une personne, à moins qu'il ne s'agisse d'une situation d'urgence.

Même si le Code civil du Québec précise que le père et la mère exercent tous les deux l'autorité parentale (art. 600), le consentement des deux parents n'est pas nécessaire, puisque chacun d'eux est titulaire de l'autorité parentale. Le père ou la mère qui accomplit seul un acte d'autorité à l'égard de l'enfant est présumé agir avec l'accord de l'autre (art. 603). Dans le cas où le professionnel est informé que les parents diffèrent d'opinion, une séance de counseling est envisagée. Si le désaccord persiste, il appartient au tribunal de prendre la décision (art. 604).

---

9 Loi sur les infirmières et les infirmiers, RLRQ, chapitre I-8, article 36, numéro 4.

10 Accessible au [http://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/perinatalite/depistage-neonatal/], dans la section pour les professionnels de la santé (volet périnatalité).

Le consentement donné au début d'un examen de dépistage peut être révoqué, même verbalement, en tout temps.

Pour le dépistage sanguin, le consentement explicite verbal semble la manière la plus raisonnable de recueillir la décision du parent[11]. Selon le Comité d'éthique de santé publique, l'avantage du consentement explicite verbal « sur le consentement implicite est qu'un professionnel de la santé doit solliciter les parents quant à la participation de leur enfant au dépistage. Même si, dans ce cas-ci, les parents n'ont pas à signer un formulaire de consentement en bonne et due forme, le caractère explicite du consentement verbal peut se formaliser par la consignation du choix du parent au dossier[12] ».

L'importance de dépister tôt les maladies ciblées pour pouvoir intervenir le plus rapidement possible dans l'intérêt de l'enfant suggère toutefois qu'un consentement implicite peut, dans des circonstances exceptionnelles, s'avérer raisonnable; par exemple, lorsqu'il est impossible de joindre les parents pour obtenir le consentement. Ces cas requièrent, cependant, que les raisons ayant empêché le recueil du consentement explicite verbal auprès des parents soient clairement documentées dans le dossier de l'usager. Les centres d'accouchement doivent prendre les mesures nécessaires pour limiter le plus possible ces occasions, où le consentement des parents doit être présumé. Un centre fiduciaire est autorisé à procéder à l'analyse d'un prélèvement seulement s'il n'y a aucune indication de refus de la part du parent inscrite dans le formulaire du dépistage.

Pour le dépistage urinaire, la réalisation de toutes les étapes menant au dépistage, soit le remplissage du formulaire de prélèvement, la collecte de l'urine et l'envoi de l'échantillon par la poste, constitue une participation active considérée comme l'expression de la volonté de participer au programme de dépistage et d'obtenir le résultat des tests. L'information doit être adéquatement transmise par les professionnels lorsque le matériel nécessaire au prélèvement urinaire est donné avant que les parents ne quittent le centre d'accouchement.

4.5.3. Les conditions pour faciliter la décision du parent

Pour qu'un parent puisse exprimer un consentement explicite verbal ou la volonté de participer au programme, il importe que l'information pertinente lui soit communiquée. Cette information doit donc permettre au parent :

- de décider si son enfant participe ou non au programme de dépistage en considérant les avantages et les inconvénients de ce programme;
- d'être en mesure de procéder au prélèvement urinaire et de l'acheminer vers le laboratoire du centre fiduciaire;
- de connaître les différents résultats possibles du dépistage et de le préparer aux étapes subséquentes.

---

11 COMITÉ D'ÉTHIQUE DE SANTÉ PUBLIQUE, *Avis sur le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin – Volets information, consentement et dévoilement du statut de porteur*, [En ligne], septembre 2012, [http://www.inspq.qc.ca/pdf/publications/1551_AvisPQDNS_VoletsInfoConsentDevoilStatutPorteur.pdf] (Consulté le 9 mars 2016).

12 *Ibid.*, page 17.

Les avantages et les inconvénients du dépistage doivent être abordés avec le parent. Le médecin, l'infirmière ou la sage-femme doit s'assurer que celui-ci comprend bien les avantages et les inconvénients associés à la participation de l'enfant au test de dépistage. Il est essentiel que les explications soient données dans un langage simple et compréhensible pour le parent. Au besoin, on devrait recourir aux services d'interprètes. Le parent doit aussi avoir la possibilité de poser des questions et d'obtenir des réponses satisfaisantes avant de donner son accord au prélèvement.

Pour s'assurer que le consentement a été donné de façon libre et éclairée, il faut rechercher systématiquement une réponse à chacune des 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 d'accord pour que l'on procède au dépistage sanguin?
7) la personne a-t-elle reçu l'information et compris la façon de procéder au prélèvement urinaire de son enfant à 21 jours de vie?

4.6. L'information relative au programme

Les parents doivent être informés des maladies qui sont dépistées, des avantages et des inconvénients du dépistage ainsi que des activités et des services offerts par le Programme. Les professionnels de la santé doivent donc être en mesure de présenter cette information aux parents.

4.6.1. L'information pour les parents

L'information destinée aux parents doit comprendre les éléments suivants :

- les maladies dépistées (description sommaire facile à comprendre);
- les avantages du dépistage néonatal de maladies congénitales;
- les limites et les effets non souhaités du dépistage;
- la possibilité de poser des questions pour prendre une décision éclairée;
- le caractère volontaire de la participation et la possibilité d'exprimer leur refus quant à la participation de leur enfant;
- la manière dont les échantillons sanguins et urinaires sont collectés et le besoin, s'il y a lieu, de reprendre les prélèvements;
- le fait que les parents seront contactés seulement si un prélèvement nécessite une reprise ou si un résultat est positif;
- la mention du temps d'attente nécessaire pour être informé des résultats, advenant un dépistage positif;
- la confidentialité des résultats;
- les modalités de conservation des échantillons et des renseignements personnels collectés et les utilisations secondaires possibles;
- la possibilité de demander le statut de porteur de l'enfant pour les hémoglobinopathies et la fibrose kystique (FK).

L'information doit être diffusée sous différentes formes, en fonction des besoins et des différents niveaux de littératie et de numératie de la population cible. Elle peut être consultée sur le site Web du MSSS.

4.6.2. L'information pour les professionnels de la santé

L'information destinée aux professionnels de la santé, notamment le « Guide de pratique pour le dépistage sanguin et urinaire », est accessible au [http://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/perinatalite/depistage-neonatal/], dans la section *Professionnels de la santé* (volet périnatalité). Le MSSS a rassemblé l'information à communiquer aux parents au cours du suivi de grossesse, au moment de la naissance ou à l'occasion du suivi médical, pour que tous les intervenants (médecins, infirmières, sages-femmes, intervenants d'organismes communautaires) transmettent des renseignements justes et complets sur le Programme et ses diverses composantes, et qu'ils soient en mesure de soutenir le parent dans sa démarche vers une décision éclairée.

4.6.3. Les exigences en matière d'information

4.6.3.1. Pendant la grossesse

L'information sur le dépistage néonatal sanguin et urinaire se trouve dans le guide « Mieux vivre avec son enfant : de la grossesse à deux ans », publié par l'INSPQ et transmis aux femmes enceintes au cours des premières rencontres de suivi prénatal.

L'information doit également être transmise par les professionnels de la santé qui participent au suivi de grossesse, au plus tard au troisième trimestre de grossesse. Un dépliant à transmettre aux futurs parents est fourni à cette fin aux professionnels en périnatalité des centres d'accouchement. Ce dépliant est aussi disponible à la demande des professionnels qui participent au suivi de grossesse en dehors de ces centres. Le formulaire de suivi de grossesse (AH-267) permet de rappeler ce sujet de discussion aux professionnels concernés.

4.6.3.2. Après la naissance et avant le prélèvement

Avant d'entreprendre le prélèvement, l'infirmière ou la sage-femme s'assure que les parents sont au courant du dépistage, qu'ils en connaissent les avantages et les inconvénients, et qu'ils ont la possibilité d'exprimer un refus, le cas échéant. Elle doit aussi s'assurer que les parents ont reçu et compris l'information prévue à ce sujet. Enfin, la professionnelle recueille le consentement explicite verbal du parent, documente le consentement sur le formulaire de dépistage et consigne ses initiales.

À ce moment, certains parents peuvent déclarer ne pas avoir été suffisamment informés. Dans ce cas, il est essentiel de leur présenter les grandes lignes du programme de dépistage, d'après le « Guide de pratique pour le dépistage sanguin et urinaire », et de leur fournir le dépliant d'information. Il est important de laisser aux parents le temps de lire le dépliant et d'obtenir les réponses aux questions qu'ils jugent pertinentes dans leur réflexion pour qu'ils puissent prendre une décision non précipitée.

Si les parents refusent que leur enfant subisse les tests de dépistage, il faut immédiatement leur offrir une séance de counseling avec un professionnel de la santé (infirmière, médecin, sage-femme, conseillère en génétique ou travailleur social) selon la nature des motifs exprimés. Cette séance a pour but de s'assurer que les parents comprennent bien les conséquences potentielles, pour la santé de l'enfant, d'un refus de participer au programme. Elle permet aussi aux parents d'exprimer les motifs qui justifient leur décision et au professionnel, de documenter ces motifs.

Si, après la séance de counseling, les parents refusent toujours de participer au programme de dépistage sanguin, l'infirmière ou la sage-femme doit l'indiquer sur le formulaire de prélèvement, identifié au nom du nouveau-né concerné, le signer et le faire signer par au moins un des deux parents. Si les parents reviennent sur leur décision après la séance de counseling et s'ils acceptent que leur enfant participe au programme, il n'est pas nécessaire de leur faire signer le formulaire. En cas de refus, une photocopie du formulaire de prélèvement portant la signature du ou des parents doit être conservée dans le dossier de l'usager. Tous les formulaires de prélèvement et les papiers buvards correspondants (avec ou sans sang) doivent être acheminés vers le CHU de Québec. Le refus de participer au programme de dépistage est également consigné dans le carnet de vaccination de l'enfant, permettant ainsi au médecin traitant d'être informé au cas où des symptômes se manifesteraient.

Indépendamment de la décision du parent de participer ou non au dépistage sanguin, le professionnel de la santé doit donner toute l'information nécessaire à la réalisation du test de dépistage urinaire et répondre aux questions des parents. Les conditions à remplir pour obtenir un prélèvement conforme doivent aussi être expliquées pour éviter la contamination ou le prélèvement d'une quantité insuffisante d'urine.

4.6.3.3. Lorsque le dépistage est positif

Lorsque l'analyse du prélèvement sanguin ou urinaire démontre un résultat positif, la personne mandatée par le centre fiduciaire communique sans tarder avec les parents dans le but de les diriger vers un médecin spécialiste rattaché à l'un des centres de référence en vue de la confirmation diagnostique.

Les professionnels doivent prendre toutes les précautions nécessaires pour diminuer l'anxiété des parents et s'assurer de leur prise en charge immédiate. Ils doivent également informer adéquatement le centre de référence lorsqu'un enfant lui est référé en raison d'un résultat positif au test de dépistage.

5. PARAMÈTRES RELATIFS AUX ÉCHANTILLONS SANGUINS ET URINAIRES

5.1. Les prélèvements et l'envoi aux centres fiduciaires

La marche à suivre pour les prélèvements sanguin et urinaire sur papier buvard de même que les règles à respecter en cas de situations particulières, tel un congé précoce, sont décrites dans le « Guide de pratique pour le dépistage néonatal sanguin et urinaire ».

5.2. L'analyse des échantillons sanguins et urinaires

Le CHU de Québec – Université Laval est désigné comme centre fiduciaire pour l'analyse de l'ensemble des échantillons sanguins, et le CIUSSS de l'Estrie – CHUS, comme centre fiduciaire pour l'analyse de l'ensemble des échantillons urinaires. Tous les échantillons reçus aux laboratoires des centres fiduciaires sont analysés sur une base quotidienne, pendant les jours ouvrables, soit du lundi au vendredi, à l'exception des jours fériés.

Dans le but d'assurer la meilleure spécificité et la meilleure sensibilité possible pour les maladies dépistées par le Programme, le centre fiduciaire peut procéder à une série d'analyses sur le même prélèvement, dites de première ou de seconde intention. Des algorithmes permettent de faciliter l'interprétation des résultats. De plus, des procédures opératoires normalisées sont élaborées et mises à jour régulièrement par les laboratoires pour que les analyses soient réalisées selon les plus hautes normes de qualité.

Les techniques d'analyse varient selon la maladie dépistée. Elles sont mentionnées dans le « Répertoire de procédures suprarégionales de biologie médicale ».

5.3. L'interprétation des résultats

Plusieurs tests peuvent être réalisés avant que le résultat du dépistage soit validé. Les figures 1 et 2 résument les différentes étapes menant aux résultats finaux des tests de dépistage. Parfois, à l'étape du dépistage, un deuxième prélèvement peut être demandé par le centre fiduciaire; par exemple, en raison de la qualité ou de la quantité de l'échantillon fourni.

5.3.1. Un résultat normal

En raison de la faible fréquence des maladies dépistées, la plupart des résultats sont normaux. Les parents ne sont pas informés d'un résultat normal. Celui-ci est toutefois consigné dans les systèmes d'information de chacun des centres fiduciaires.

Plusieurs maladies testées comportent des variantes bénignes ou asymptomatiques qui peuvent être découvertes de manière fortuite au moment du dépistage. Il peut également s'agir d'autres anomalies qui ne sont pas reliées aux maladies dépistées et qui ne sont pas significatives sur le plan clinique. Ces résultats sont considérés comme normaux et ils ne sont pas divulgués.

5.3.2. Un résultat anormal

Les résultats considérés comme anormaux réfèrent aux situations suivantes :

1) le résultat est indéterminé, soit qu'il est difficile à interpréter, soit que les valeurs obtenues paraissent aberrantes, c'est-à-dire hors de la plage des valeurs possibles, et l'échantillon doit être analysé une deuxième fois;
2) le dépistage s'avère positif selon les valeurs seuil établies par le centre fiduciaire pour les maladies ciblées;
3) le résultat est anormal, mais en ce qui concerne une maladie significative sur le plan clinique qui n'est pas ciblée par le Programme.

Si le résultat initial est indéterminé, une deuxième analyse est faite sur l'échantillon initial et, selon les données de cette deuxième analyse, le résultat peut être normalisé, considéré comme positif ou demeurer indéterminé. S'il est considéré comme positif, une référence pour obtenir une confirmation diagnostique est faite. Si le résultat demeure indéterminé, une demande pour un deuxième prélèvement suivra.

Dans tous les cas où le résultat du dépistage s'avère positif, le centre fiduciaire valide le résultat. Pour ce faire, il refait l'analyse en adoptant une approche plus précise (changement de méthode ou interprétation plus large des résultats). De plus, pour certaines des maladies dépistées, un test de seconde intention, appelé « 2nd tier test », peut être effectué; il fait appel à une méthode indépendante du test de dépistage initial ou mesure d'autres métabolites. Les tests de validation sont réalisés à partir d'un second poinçon sur le prélèvement initial, ce qui limite les délais et les inconvénients pour les parents et l'enfant. Les tests de validation sont sous la responsabilité du centre fiduciaire et ont pour but de réduire le nombre de faux positifs.

Lorsque les résultats considérés comme positifs ont été validés, le médecin biochimiste ou le biochimiste clinique du centre fiduciaire dirige le nouveau-né vers un centre hospitalier spécialisé, en vue d'obtenir une évaluation diagnostique et une prise en charge éventuelle, si le diagnostic est confirmé. Un professionnel du centre fiduciaire communique également avec les parents pour les informer du résultat (voir la section 4.6.3.3). Les centres de référence qui s'occupent des nouveau-nés ayant obtenu des résultats positifs au test de dépistage sont présentés à la section 6.1.

5.3.2.1. La reprise du prélèvement

Devant un prélèvement jugé non conforme ou dont le résultat est indéterminé, le médecin biochimiste ou le biochimiste clinique peut demander une reprise du prélèvement.

Un prélèvement peut être jugé non conforme selon les critères déterminés par le laboratoire. Les critères de non-conformité du prélèvement concernent la qualité des renseignements fournis, l'âge du nouveau-né au moment du prélèvement, la qualité et la quantité de l'échantillon fourni, certains états pathologiques ou nutritionnels de l'enfant ainsi que toute autre raison justifiée par le médecin biochimiste ou le biochimiste clinique du centre fiduciaire.

La procédure de reprise de prélèvement consiste à joindre les parents par téléphone pour demander un nouveau prélèvement sanguin ou urinaire, selon le cas. S'il s'agit d'un dépistage sanguin, les parents sont dirigés vers le centre où l'enfant est né pour faire effectuer un nouveau prélèvement sanguin[13]. À la suite de l'appel téléphonique, une lettre qui rappelle la marche à suivre est envoyée aux parents par la poste. Le centre fiduciaire fournit aux parents concernés les documents nécessaires pour le deuxième prélèvement. Le centre où l'enfant est dirigé doit s'assurer que le prélèvement est réalisé, puis envoyé sans délai au laboratoire de dépistage. Le biochimiste clinique ou le médecin biochimiste peut aussi demander au médecin traitant de l'information sur l'état du patient pour faciliter l'interprétation des résultats de dépistage.

Dans le cas d'un dépistage urinaire, le centre fiduciaire envoie aux parents une lettre explicative et un nécessaire comprenant le formulaire jaune de renseignements, la procédure pour répéter le prélèvement urinaire, deux tampons absorbants, un papier filtre et une enveloppe-retour. Dans un entretien téléphonique, la raison de la reprise de prélèvement est expliquée aux parents ainsi que la marche à suivre. Le médecin biologiste responsable du laboratoire demeure disponible pour répondre aux questions des parents sur le plan technique ou médical. Si la reprise du prélèvement n'est pas transmise au laboratoire, un rappel téléphonique est fait aux parents.

5.3.2.2. La référence pour la confirmation diagnostique

Les professionnels du centre fiduciaire s'assurent que tous les nouveau-nés qui requièrent une prise en charge médicale après le test de dépistage sont dirigés sans tarder vers un centre de référence.

Lorsque le résultat du dépistage est positif, l'enfant est orienté vers un centre de référence en vue d'obtenir une évaluation diagnostique. La personne mandatée par le centre fiduciaire établit un premier contact, par téléphone et par écrit, avec les parents concernés pour les informer du résultat. Ils sont alors prévenus qu'un responsable de centre de référence communiquera avec eux sous peu pour fixer un rendez-vous. En parallèle, le centre fiduciaire informe, par téléphone et par écrit, le centre de référence en vue d'obtenir une évaluation diagnostique et une prise en charge de l'enfant, si nécessaire.

Dès qu'il est prévenu par le centre fiduciaire, le centre de référence communique sans tarder avec les parents pour leur fixer un rendez-vous dans le but d'entamer l'évaluation diagnostique, selon les paramètres inscrits dans le cadre de référence.

[13] Il peut aussi s'agir d'un établissement situé près du lieu de résidence de l'enfant si l'échantillon initial a été prélevé dans un établissement éloigné du lieu de résidence.

FIGURE 1 – SCHÉMA DES TESTS DE DÉPISTAGE SANGUIN RÉALISÉS AU CENTRE FIDUCIAIRE

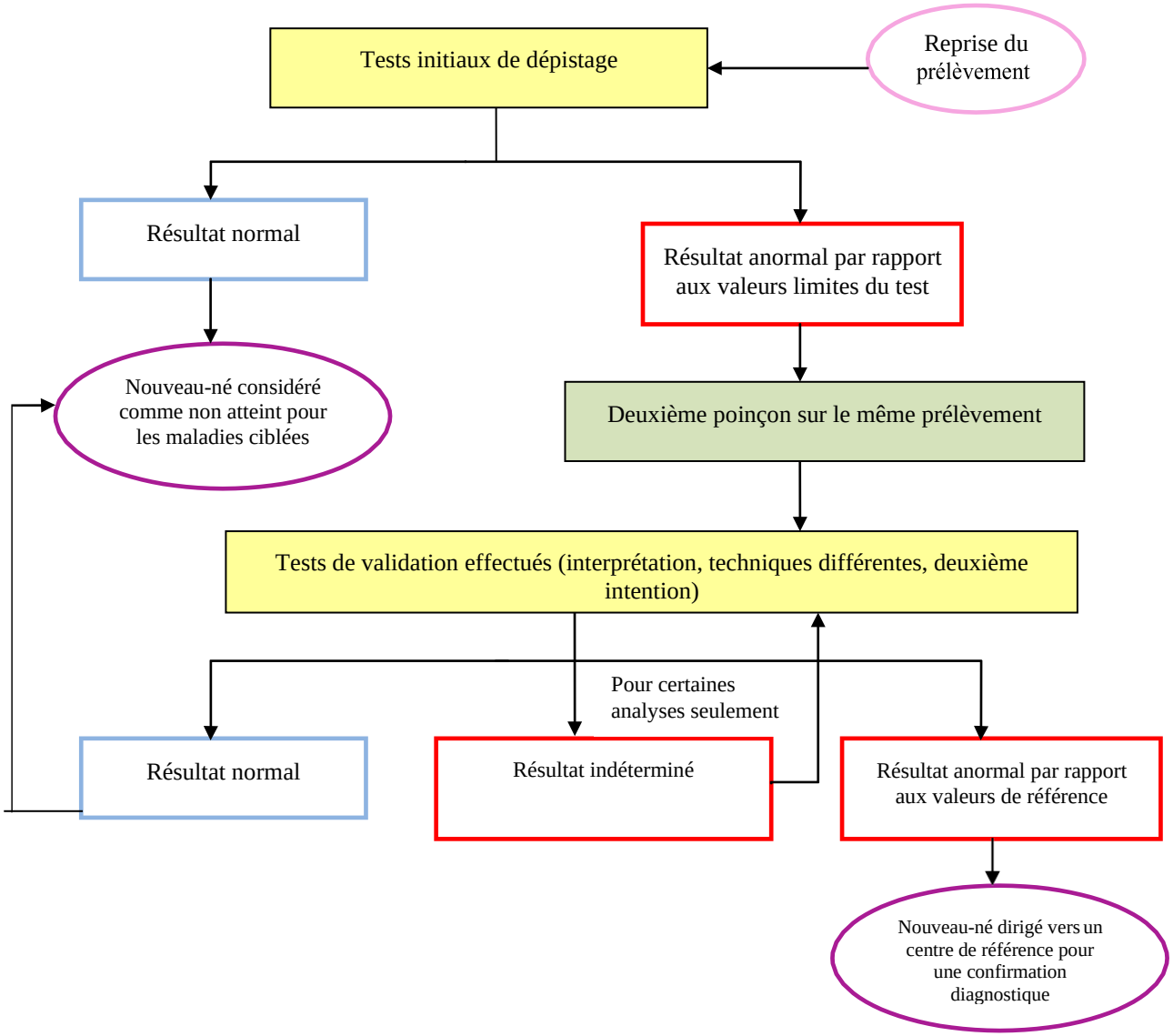
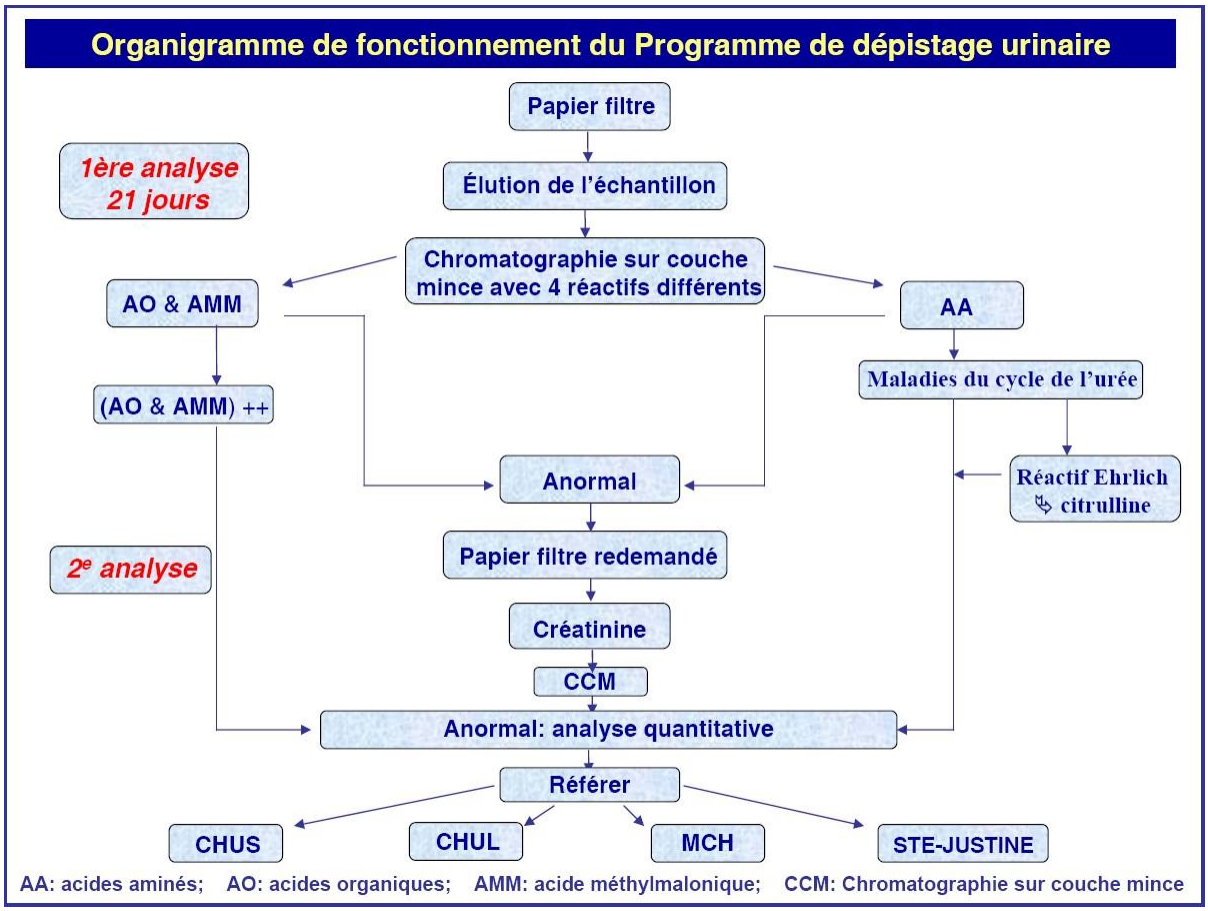


FIGURE 2 – SCHÉMA DES TESTS DE DÉPISTAGE URINAIRE RÉALISÉS AU CENTRE FIDUCIAIRE



5.3.2.3. Le statut de porteur des hémoglobinopathies

Les technologies utilisées pour dépister les hémoglobinopathies ciblées par le Programme permettent parfois de découvrir le statut de porteur ou d'hétérozygotie du nouveau-né. Les maladies de l'hémoglobine ciblées par le Programme étant autosomiques récessives (voir l'annexe III), l'enfant porteur ne sera pas malade et il ne risquera pas plus que les autres enfants de le devenir.

Le statut de porteur pour une maladie autosomique récessive ne représentant pas de risque, cette information n'est donc pas liée à l'objectif du programme de dépistage sanguin, c'est-à-dire offrir un traitement avant l'apparition des premiers symptômes pour limiter le risque de séquelles occasionnées par la maladie. Aussi cette information n'est- elle pas divulguée d'emblée aux parents, celle-ci étant considérée comme un résultat normal dans le cadre du programme.

Cette information peut cependant être pertinente pour des questions de choix de reproduction, pour l'enfant devenu adulte ou pour sa famille. Les seules personnes qui peuvent obtenir cette information sont les parents de l'enfant, l'enfant lui-même, s'il est âgé de 14 ans ou plus, et le médecin traitant de celui-ci. La marche à suivre pour obtenir le résultat obtenu par l'enfant est décrite à l'annexe IV.

5.3.2.4 Le statut de porteur de la fibrose kystique

Le protocole de dépistage de la fibrose kystique prévoit un premier test biochimique (Trypsine immunoréactive, TIR). Lorsque ce test est positif (TIR élevée), un test génétique est fait à partir du même prélèvement initial. Si le test génétique identifie deux mutations (une mutation sur chacune des allèles du gène), l'enfant sera dirigé vers l'endroit approprié pour confirmer le diagnostic de fibrose kystique. Cependant, il est possible qu'une seule mutation soit identifiée. Dans ce cas, si l'enfant a une TIR élevée sur un deuxième prélèvement, il sera dirigé vers l'endroit approprié pour obtenir une évaluation diagnostique. Si l'évaluation diagnostique permet de conclure que l'enfant n'est pas atteint (test à la sueur considéré comme normal), il pourrait alors être uniquement porteur d'une mutation de la fibrose kystique, sans être atteint de la maladie. Par ailleurs, le protocole de dépistage n'inclut que les mutations les plus fréquentes du gène de la fibrose kystique. Il est donc possible qu'un nouveau-né soit porteur d'une mutation qui ne peut pas être identifiable par le programme de dépistage.

Par conséquent, l'information sur le statut de porteur sera divulguée uniquement aux parents des nouveau-nés dont le résultat obtenu au dépistage est positif (un seul allèle du gène porte une mutation et le dosage de la TIR sur le deuxième prélèvement demeure élevé) et dont l'évaluation diagnostique permet de conclure à l'absence de la maladie. Dans ce cas, le médecin spécialiste du domaine de la fibrose kystique auquel le nouveau-né sera confié expliquera la conclusion de l'évaluation, soit un état de porteur sain.

5.3.3. Les résultats non ciblés par le Programme

Les tests de dépistage peuvent à l'occasion révéler des anomalies qui ne sont pas liées aux maladies ciblées par le Programme. Il peut s'agir de la découverte fortuite de maladies cliniquement significatives, mais non ciblées par le Programme. Dans ce cas, l'enfant est dirigé vers un centre de référence pour une prise en charge médicale, si nécessaire.

Il peut aussi s'agir de variantes bénignes ou asymptomatiques des maladies ciblées et pour lesquelles aucun suivi médical n'est requis. Dans ces cas, les résultats sont considérés comme normaux; en conséquence, ils ne sont pas divulgués aux parents.

Il est toutefois pertinent de suivre la fréquence de ces maladies parmi les cas dirigés vers les centres de référence pour une confirmation diagnostique dans le but d'ajuster les protocoles de dépistage afin de limiter la fréquence de telles références.

6. PARAMÈTRES RELATIFS À LA CONFIRMATION DIAGNOSTIQUE ET À LA PRISE EN CHARGE DANS UN CENTRE DE RÉFÉRENCE

La confirmation diagnostique et la prise en charge des enfants dont le diagnostic est confirmé s'effectuent dans les centres de référence, où ils recevront les services médicaux optimaux en fonction de leur condition. Les algorithmes de confirmation diagnostique et de prise en charge sont disponibles sur le site Web du MSSS au [http://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/perinatalite/depistage-neonatal/], dans la section *Professionnels de la santé* (volet périnatalité).

6.1. Les centres de référence

Les professionnels des centres de référence ont la responsabilité de prendre en charge immédiatement les cas que les centres fiduciaires leur confient pour une évaluation diagnostique complète et d'assurer le suivi de ces cas selon les meilleures normes de pratique en vigueur. Les professionnels des centres de référence sont aussi appelés à collaborer avec des organismes-conseils pour la production et la mise à jour de guides de pratique ou d'évaluation en ces matières.

Les professionnels des centres de référence peuvent confier certains suivis à des professionnels d'autres établissements du réseau dans le but de faciliter l'accès aux services en région. Dans de tels cas, il est de la responsabilité du professionnel du centre de référence de soutenir, au besoin, les professionnels de l'établissement régional pour qu'ils soient en mesure d'assurer à l'enfant un suivi optimal et de transmettre les renseignements requis par le centre fiduciaire du programme de dépistage.

6.2. Les examens de confirmation diagnostique

Comme pour le dépistage, plusieurs techniques peuvent être utilisées pour confirmer le diagnostic des maladies ciblées par le programme. Il appartient aux professionnels des centres de référence de définir ces techniques et de recourir aux démarches cliniques les plus pertinentes pour confirmer le diagnostic.

De manière générale, le centre de référence choisit une ou des techniques différentes de celle utilisée pour le dépistage, ou encore des techniques plus précises pour la confirmation diagnostique. Pour la plupart des maladies, un nouvel échantillon de sang ou d'urine sera nécessaire. Les parents et leur enfant doivent alors se rendre au centre de référence pour qu'un nouveau prélèvement soit effectué et pour compléter les investigations. Il peut aussi être requis que le test soit fait à la mère et au père dans le but de distinguer des variantes ou d'écarter des résultats équivoques au moyen d'analyses moléculaires.

Les analyses de confirmation diagnostique sont précisées dans le « Répertoire des procédures suprarégionales de biologie médicale ».

6.3. La transmission aux centres fiduciaires des données requises

Dès que les examens diagnostiques sont terminés, le médecin du centre de référence remplit le formulaire de renseignements associés au diagnostic (voir l'annexe V) et retourne celui-ci au centre fiduciaire respectif. Le médecin du centre de référence demeure responsable du suivi auprès des centres fiduciaires lorsque le suivi de l'enfant a été confié à des professionnels relevant d'autres établissements du réseau. Ce formulaire est essentiel à la rétroaction des résultats et à l'appréciation de la performance du programme. Lorsque le parent fournit le nom du médecin traitant de l'enfant (le cas échéant), le résultat du

diagnostic lui est également transmis par le centre de référence. Le détenteur de l'autorité parentale doit toutefois approuver, par écrit, cette transmission de renseignements personnels au médecin traitant.

6.4. Les maladies ciblées par le Programme, mais non révélées au moment du dépistage (faux négatifs)

Il est de la responsabilité des professionnels des centres de référence d'informer les centres fiduciaires lorsque l'une des maladies ciblées par le Programme est diagnostiquée sur la base de symptômes ou de manière fortuite chez un participant dont le résultat du dépistage était négatif. Un formulaire décrivant les renseignements requis est présenté à l'annexe V. L'identification de ces cas possiblement associés à des tests de dépistage faussement négatifs est de la plus haute importance pour optimiser la performance du programme et pour maintenir, au plus bas niveau possible, la fréquence de ces résultats non souhaités.

Pour chaque participant dirigé vers le centre de référence, ce dernier doit transmettre au CHU de Québec − Université Laval les résultats de tous les tests utilisés à l'étape de la confirmation diagnostique, notamment les résultats qui sont demandés dans les formulaires de retour de résultats diagnostiques et dans les formulaires de déclaration de cas manqués.

7. PARAMÈTRES RELATIFS AUX SYSTÈMES D'INFORMATION

Les principaux paramètres relatifs aux systèmes d'information du programme sont décrits dans les ententes liant le MSSS et les deux centres fiduciaires[14] [15].

En vertu de ces ententes, les banques de données de chacun des centres fiduciaires sont la propriété du MSSS. La gestion des systèmes d'information est confiée à chacun des centres fiduciaires, qui s'assurent de la saisie, de la validation, de l'analyse et de la transmission de l'information nécessaire aux activités du programme. Ils s'assurent aussi de respecter les exigences de la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels.

Les données requises pour le calcul des indicateurs qui permettent d'évaluer la performance du programme sont décrites dans le tableau I. Ces données sont tirées des systèmes d'information des centres fiduciaires. Certains renseignements nominatifs peuvent être partagés entre les deux centres fiduciaires.

7.1. Les modalités de conservation et d'accès aux renseignements personnels

Chacun des centres fiduciaires répond aux demandes d'accès à l'information qu'il détient, selon les paramètres de la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels. En matière de conservation des données, les documents papier présentant des résultats normaux sont détruits au plus tard cinq ans après le test de dépistage. L'information électronique est conservée à vie dans le système d'information, de sorte que l'accès aux résultats d'un participant est possible en cas de besoin.

Les renseignements personnels conservés par le centre fiduciaire qui en a la responsabilité sont utilisés aux fins de la gestion et de l'assurance qualité du programme. Ils peuvent aussi être utilisés à des fins de confirmation du test ou dans le contexte de toute analyse subséquente pour la santé de l'enfant ou pour connaître son statut de porteur dans le cas du dépistage sanguin.

7.2. Les modalités de conservation et d'accès aux échantillons sanguins et urinaires

Les échantillons sanguins et urinaires dont le résultat est normal sont conservés pendant cinq ans au CHU de Québec – Université Laval ou au CIUSSS de l'Estrie – CHUS.

Les échantillons sanguins et urinaires dont le résultat est anormal sont conservés à plus long terme, sous les conditions qui en assurent la stabilité.

Ces échantillons peuvent être utilisés pour confirmer un test de première intention, dans le contexte de toute analyse subséquente nécessaire au bénéfice de l'enfant ainsi que pour les besoins de l'assurance qualité du programme. Ils peuvent également être rendus accessibles à la demande des parents ou dans le contexte d'une enquête du coroner.

[14] Entente relative au Programme québécois de dépistage néonatal urinaire entre le ministre de la Santé et des Services sociaux du Québec et le Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux de l'Estrie − Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke.

[15] Entente tripartite relative au Programme québécois de dépistage néonatal sanguin entre le ministre de la Santé et des Services sociaux du Québec, l'Agence régionale de la santé et des services sociaux de la Capitale-Nationale et le CHU de Québec.

7.3. L'accès aux échantillons et aux données à des fins de recherche

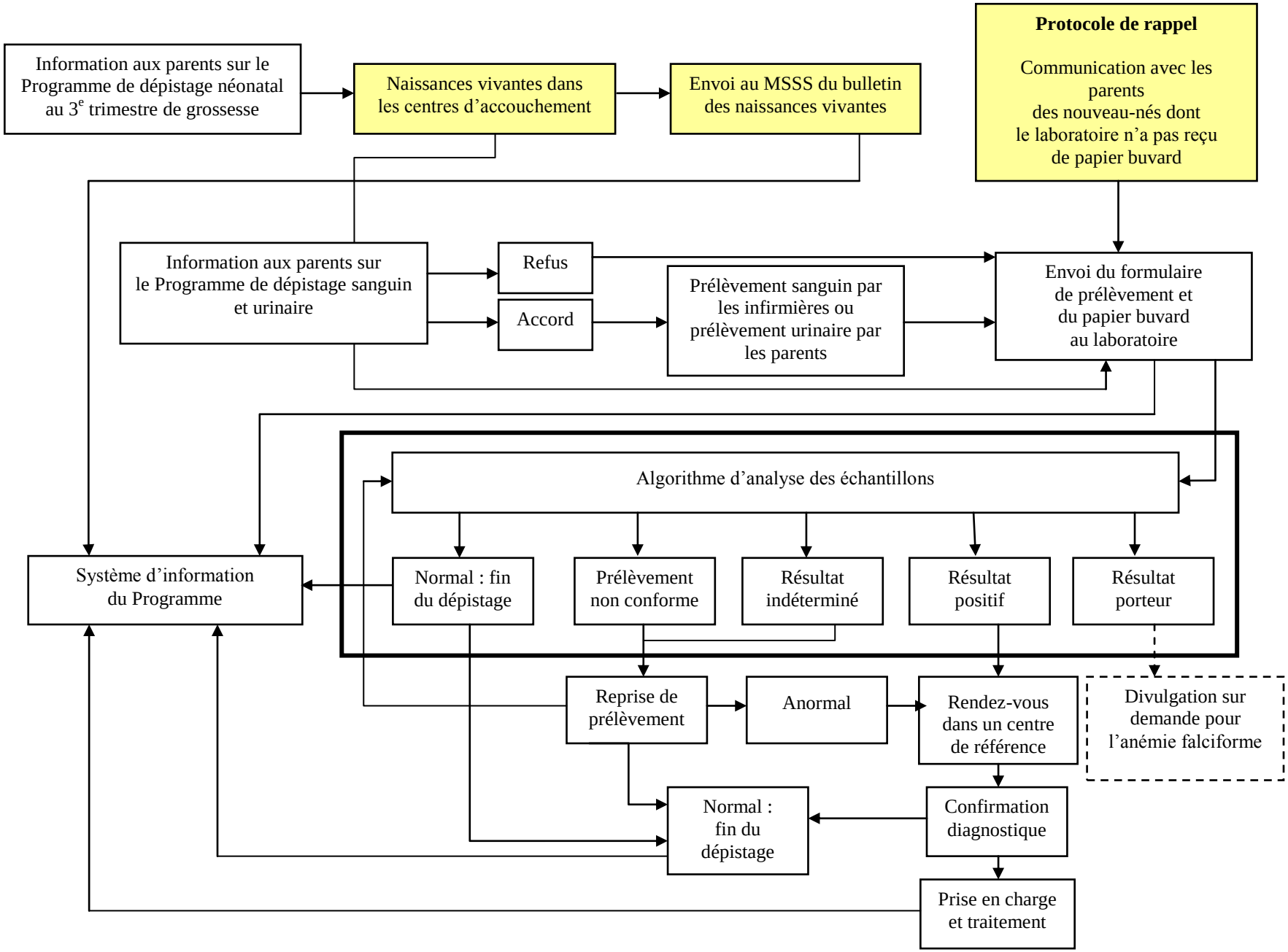
L'accès, à des fins de recherche, aux renseignements personnels et aux échantillons, y compris pour les centres fiduciaires de programme, est régi par les dispositions législatives et les règles éthiques en vigueur au Québec. En règle générale, le requérant doit s'assurer d'obtenir le consentement écrit des parents concernés ainsi que l'autorisation d'un comité d'éthique de la recherche reconnu. Pour que les personnes visées par les projets de recherche ne soient pas sursollicitées, les comités d'éthique respectifs des centres fiduciaires sont réputés avoir compétence pour les projets s'y rapportant.

Sous certaines conditions, les renseignements personnels peuvent être rendus accessibles sans le consentement exprès des parents, après que le requérant a obtenu les autorisations nécessaires en vertu de la Loi sur les services de santé et de services sociaux et de la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels.

La figure 3[16] résume les principales activités du programme.

[16] Il importe de noter que les éléments présentés sur fond coloré ne sont pas en usage actuellement, mais ils seront développés ultérieurement.

FIGURE 3 – ACTIVITÉS DU PROGRAMME



8. RÔLES DES PRINCIPAUX ACTEURS

Le bon fonctionnement du programme repose sur une structure rigoureuse où chaque acteur exerce un rôle bien défini.

8.1. Le MSSS

Le rôle du MSSS est de définir les orientations ministérielles en matière de dépistage, de confier les mandats, d'allouer les budgets, de définir les règles à suivre et de les normaliser dans le cadre de référence. Le MSSS produit les outils d'information destinés à la population et met en place les moyens pour rendre compte de la performance du programme, notamment en publiant un rapport général tous les trois ans. Le cas échéant, le MSSS adopte les mesures nécessaires pour corriger les écarts par rapport aux normes ou au cadre de référence. Il peut demander aux CIUSSS, aux CISSS, aux centres fiduciaires et aux centres de référence un rapport *ad hoc* sur les activités du programme. Il peut mandater un ou des experts pour procéder à un audit dans un centre qui ne parvient pas à remplir les normes et les exigences décrites dans le cadre de référence. Il peut confier des mandats particuliers à un organisme-conseil.

Le MSSS adopte les formulaires à utiliser dans le cadre du programme, notamment celui que doit remplir le centre fiduciaire pour diriger un enfant vers un centre de référence, ou celui que le centre de référence doit retourner au centre fiduciaire et qui contient l'information relative à la confirmation diagnostique.

8.2. Les conseillers

Différents partenaires jouent un rôle de conseiller auprès du MSSS. Il peut s'agir d'organismes comme l'INSPQ ou l'INESSS. Ils font des études et des analyses, notamment sur la pertinence d'inclure de nouvelles maladies à dépister et sur la performance du programme.

Le MSSS a déjà mandaté un comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin et urinaire qui met à contribution divers experts des centres fiduciaires et des centres de référence. Ce comité a pour mandat de conseiller le MSSS, notamment sur les mesures à prendre pour favoriser l'adoption des meilleures pratiques et pour optimiser la performance du programme. Par ailleurs, le MSSS reçoit les avis nécessaires des centres de référence et des centres fiduciaires pour l'adoption et la révision des formulaires à utiliser dans le cadre du programme.

8.3. Les divers centres

8.3.1. Les centres fiduciaires

La contribution des centres fiduciaires est décrite dans les ententes administratives qui lient ces centres au MSSS.

Par exemple, il est attendu que chacun d'eux fournit au MSSS un rapport annuel couvrant la période allant du 1er janvier au 31 décembre de l'année en cours. Ce rapport doit permettre de documenter les indicateurs décrits dans le tableau I. Le rapport doit aussi décrire les activités d'assurance qualité exercées pendant la période, les préoccupations ou problématiques particulières devant être portées à l'attention du MSSS ainsi que les correctifs appliqués ou à prévoir pour améliorer la qualité et la performance du programme.

Étant en lien direct avec les centres d'accouchement et les centres de référence, les centres fiduciaires sont en mesure de s'assurer que toutes les étapes du dépistage se déroulent bien. Ils contribuent aussi à la gestion du programme par leur connaissance approfondie des paramètres du dépistage. Cette connaissance leur confère la capacité à déceler les situations qui méritent une attention particulière ou une intervention préventive ou correctrice.

8.3.2. Les centres d'accouchement

Chaque centre d'accouchement désigne un répondant pour le Programme. Il appartient à ces centres de mobiliser les ressources nécessaires pour l'accomplissement des activités de dépistage dans chacune des installations concernées, notamment :

- la gestion du matériel d'information;
- la formation continue des professionnels de l'établissement pour qu'ils puissent expliquer aux parents comment participer au programme selon les paramètres décrits dans le cadre de référence;
- la gestion des formulaires de prélèvement sanguin et du matériel pour effectuer les prélèvements urinaires;
- les prélèvements conformes aux exigences prescrites dans le *Guide de pratique pour le dépistage sanguin et urinaire*;
- l'envoi des échantillons dans les délais requis;
- la transmission confidentielle et complète des renseignements personnels requis pour les activités et l'évaluation du programme;
- l'inscription de toutes les naissances survenues dans l'installation.

Il relève de la responsabilité du centre d'accouchement d'exécuter toute reprise de prélèvement dans les délais requis, et selon les instructions, en dirigeant le parent vers l'unité ou le service approprié en fonction de la condition de l'enfant (par exemple, le département d'obstétrique ou de pédiatrie, le centre de prélèvement).

Une circulaire administrative du MSSS précise davantage les rôles et les responsabilités des centres d'accouchement à l'égard des différentes activités du programme.

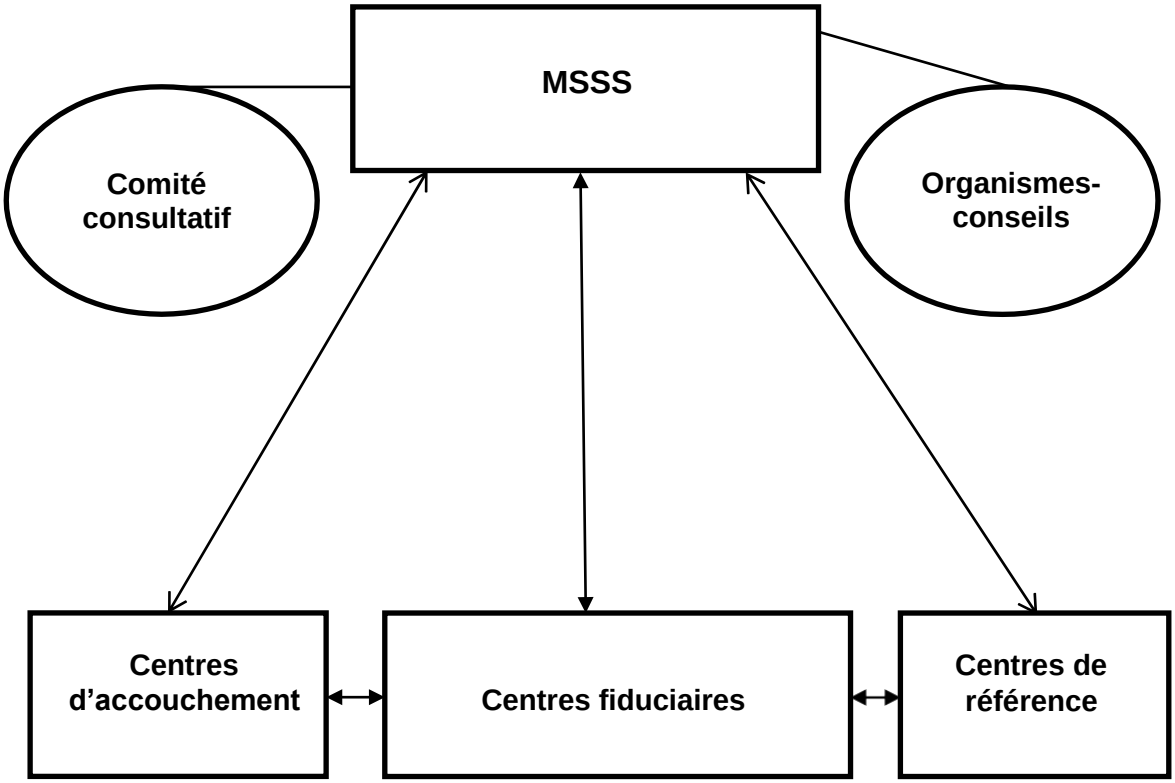
8.3.3. Les centres de référence

Chaque centre de référence désigne un répondant pour le Programme. Celui-ci fait aussi le lien avec chacun des départements du centre qui doit être mis à contribution. Il appartient au centre de référence de mobiliser les ressources nécessaires pour l'accomplissement des activités du dépistage, décrites dans la section 6.1, et pour celui des activités suivantes :

- la transmission, au centre fiduciaire concerné, des résultats de confirmation diagnostique des enfants dirigés vers un centre de référence, au moyen du formulaire transmis à cette fin par le centre fiduciaire;
- la transmission de toute l'information requise pour l'évaluation et pour l'amélioration continue de la performance du programme, notamment l'identification des participants au programme pour lesquels l'une des maladies ciblées sera diagnostiquée malgré un résultat négatif au dépistage (faux négatif).

La figure 4 présente l'environnement organisationnel du programme.

FIGURE 4 – ENVIRONNEMENT ORGANISATIONNEL DU PROGRAMME



9. ASSURANCE QUALITÉ : LES OBJECTIFS, LES NORMES ET LES EXIGENCES DU PROGRAMME

La section 9 décrit les normes et les exigences que les centres d'accouchement, les centres fiduciaires et les centres de référence du programme doivent remplir. Elle présente aussi les mécanismes prévus pour limiter les écarts, le cas échéant. Les normes sont des indicateurs pour lesquels des cibles sont fixées, alors que les exigences sont plutôt des procédures à respecter. Les normes et les exigences servent d'assises au processus d'évaluation et de rétroaction en continu du programme : le centre fiduciaire transmet annuellement, à chaque centre qui participe au programme, la propre performance de celui-ci au regard de ces normes ainsi que celle de l'ensemble des centres rattachés au programme. Les exigences sont décrites dans les circulaires que le MSSS adresse aux centres. Le centre fiduciaire peut, au besoin, rappeler ces exigences aux centres qui participent au programme. La première intervention a donc lieu au sein même des centres rattachés au programme, qui sont informés par les centres fiduciaires d'éventuels écarts par rapport aux normes ou aux exigences. Il est attendu de ces centres qu'ils agissent pour corriger ces écarts.

Lorsqu'un écart important et persistant par rapport à une norme ou à une exigence est constaté, c'est le MSSS qui intervient. Le responsable du programme au MSSS interpelle alors la direction du centre en cause qui n'aurait pas apporté les ajustements nécessaires pour corriger les écarts. Si, après cette intervention, le centre n'apporte toujours pas les changements qui s'imposent, le MSSS peut mandater un ou des experts pour procéder à un audit au sein du centre. Ce mandat consiste à déterminer les correctifs nécessaires et à convenir, avec le centre, d'un plan de mise à niveau à l'aide d'un échéancier précis. Le MSSS s'assure alors auprès de la direction du centre que ce plan est mis en œuvre selon l'échéancier prévu et que les écarts sont corrigés. Enfin, tous les trois ans, le MSSS produit à l'intention de la population du Québec un rapport décrivant la performance du programme ainsi que les mesures adoptées pour corriger les écarts par rapport aux normes et aux exigences du programme.

Le tableau suivant résume les objectifs du programme, les normes à atteindre ainsi que les exigences à remplir. Les renseignements nécessaires au calcul des normes, ainsi que les indicateurs du programme, sont accessibles à partir des systèmes d'information des centres fiduciaires, lesquels sont mandatés pour produire ces indicateurs au moment du rapport annuel.

TABLEAU 1 – OBJECTIFS, NORMES, EXIGENCES ET INDICATEURS DU PROGRAMME

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
1. Offrir le dépistage aux parents de tous les nouveau-nés admissibles au programme	1.1. La participation au dépistage est offerte en centre d'accouchement à 100 % des parents des nouveau-nés du Québec.	Un formulaire de prélèvement sanguin est acheminé par le centre d'accouchement au centre fiduciaire pour **tout** nouveau-né du Québec pour lequel le centre est mentionné à titre de lieu de la naissance. Sur le formulaire de prélèvement sanguin, l'infirmière inscrit la décision du parent quant à la participation au dépistage. Lorsque les parents acceptent le dépistage, l'échantillon sanguin du nouveau-né imprègne le papier buvard qui est inclus dans le formulaire de prélèvement, selon les exigences décrites par le *Guide de pratique pour le dépistage néonatal sanguin et urinaire, destiné aux infirmières en périnatalité et aux sages-femmes*. Lorsque le dépistage est refusé, le papier buvard non imprégné du sang du nouveau-né est aussi acheminé vers le centre fiduciaire, toujours selon les exigences décrites dans le *Guide de pratique pour le dépistage néonatal sanguin et urinaire, destiné aux infirmières en périnatalité et aux sages-femmes*.	**Offre du dépistage (norme : 100 %)** Nombre de nouveau-nés admissibles pour lesquels le centre fiduciaire (sanguin) a reçu du centre d'accouchement un formulaire de prélèvement sanguin sur lequel est cochée la décision du parent/nombre total de nouveau-nés admissibles au programme déclarés dans le centre d'accouchement (unités d'analyse : centres d'accouchement, province). Note : En l'absence d'un formulaire de prélèvement sanguin acheminé vers le centre fiduciaire pour un nouveau-né admissible, la participation au programme de dépistage est réputée non offerte pour cet enfant. Les enfants décédés avant l'offre de test seront exclus de ce calcul et considérés dans les refus documentés.
	1.2. La participation au dépistage est offerte par l'établissement qui reçoit d'un centre d'accouchement un nouveau-né pour lequel le centre d'accouchement l'informe que le dépistage n'a pas encore été offert. Le dépistage est offert par l'établissement pour 100 % des nouveau-nés transférés d'un centre d'accouchement avant dépistage.	Lorsqu'un nouveau-né est transféré d'un centre d'accouchement vers un autre établissement avant que le prélèvement pour le dépistage sanguin ait été effectué, le centre d'accouchement en informe l'établissement qui reçoit le nouveau-né transféré et l'infirmière du centre d'accouchement remplit la section du formulaire de prélèvement sanguin prévue à cette fin. En l'absence d'un formulaire de prélèvement reçu du centre d'accouchement au centre fiduciaire, le centre d'accouchement est réputé ne pas avoir transmis l'information à l'établissement « receveur » indiquant que le dépistage n'a pas été effectué pour ce nouveau-né.	**Offre du dépistage sanguin après transfert (norme : 100 %)** Nombre de nouveau-nés admissibles transférés à l'établissement par un centre d'accouchement avant que le prélèvement sanguin pour le dépistage ait été effectué et pour lesquels un formulaire de prélèvement sanguin sera reçu de l'établissement qui reçoit le transfert/nombre total de nouveau-nés admissibles qui sont reçus à l'établissement avant que le prélèvement sanguin pour dépistage ait été effectué par le centre d'accouchement (unité d'analyse : centres qui reçoivent les nouveau-nés transférés des centres d'accouchement).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
		L'établissement qui est informé que le dépistage n'a pas été offert à un nouveau-né transféré d'un centre d'accouchement est responsable de procéder lui-même à l'offre du dépistage sanguin et urinaire selon les paramètres du *Guide de pratique pour le dépistage sanguin et urinaire*.	
	1.3. Aucun centre d'accouchement ne maintient un taux de participation au dépistage sanguin et au dépistage urinaire en écart de 10 points ou plus sous la moyenne provinciale.		**Participation au dépistage sanguin (norme** : **écart par rapport à la moyenne provinciale de moins de 10 points de pourcentage**) Nombre de nouveau-nés admissibles pour lesquels un échantillon sanguin est reçu au centre fiduciaire/nombre total de nouveau-nés admissibles au programme (unités d'analyse : centres d'accouchement, province). **Participation au dépistage urinaire (norme** : **écart par rapport à la moyenne provinciale de moins de 10 points de pourcentage**) Nombre de nouveau-nés admissibles pour lesquels un échantillon urinaire est reçu au centre fiduciaire/nombre total de nouveau-nés admissibles au programme (unités d'analyse : centres d'accouchement, province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	1.4. Le consentement explicite verbal au dépistage sanguin est recueilli avant le prélèvement (sanguin) auprès de 100 % des parents de nouveau-nés admissibles au programme. 1.5. Une séance de counseling est offerte par le centre d'accouchement à 100 % des parents qui refusent le dépistage sanguin du nouveau-né.	L'information élaborée par le Ministère à l'intention des parents : ○ satisfait aux exigences des outils d'aide à la décision; ○ est offerte sous divers formats (écrit, verbal) et différentes plates-formes (site Web, dépliants, etc.) adaptés aux contextes de la périnatalité, de la clientèle ethnoculturelle et de la clientèle à faible niveau de littératie et de numératie. Les gestionnaires des centres d'accouchement s'assurent que leurs professionnels satisfont aux exigences décrites dans le *Guide de pratique pour le dépistage sanguin et urinaire* en matière d'information à transmettre avant le prélèvement sanguin ou en cas de refus du dépistage.	**Décision recueillie auprès des parents (norme : 100 %)** • proportion des parents interrogés qui se déclarent satisfaits de l'information reçue au sujet du dépistage (sanguin et urinaire); • proportion des parents interrogés qui déclarent avoir exprimé verbalement leur consentement au dépistage offert pour leur enfant (sanguin); • proportion des parents interrogés qui déclarent que la possibilité de refuser le dépistage leur a été offerte (sanguin); • proportion des parents qui ont refusé le dépistage et qui déclarent qu'une séance de counseling leur a été offerte lors de leur séjour au centre d'accouchement (sanguin). (Au moyen d'un sondage; unité d'analyse : province, échantillonnage permettant une analyse par territoire de CISSS/CIUSSS).
2. Optimiser la qualité des échantillons sanguins et urinaires	2.1. ≥ 90 % des premiers échantillons sanguins reçus au centre fiduciaire ont été prélevés dans la période cible, soit entre 24 et 48 heures de vie. 2.2. ≥ 99 % des premiers échantillons sanguins reçus au centre fiduciaire ont été prélevés entre 24 et 72 heures de vie. 2.3. La proportion des prélèvements sanguins avant 24 heures de vie qui ne sont pas suivis par un nouveau prélèvement dans la période entre 24 et 72 heures de vie demeure inférieure à 5/1000.	La période cible pour le prélèvement est de 24 à 48 heures de vie. Advenant un départ du centre d'accouchement avant 24 heures de vie, un rendez-vous doit être planifié par le centre et convenu avec les parents pour qu'un prélèvement puisse être effectué dans la période cible, mais un premier prélèvement doit quand même être effectué avant le départ du centre d'accouchement. Exceptionnellement, advenant qu'un prélèvement dans la période cible soit impossible (pratique de sages-femmes à domicile, parents non disponibles, etc.), il doit être effectué avant 72 heures de vie.	**Premiers échantillons sanguins prélevés en période optimale (norme 2.1.1. : 90 %)** **Premiers échantillons sanguins prélevés entre 24 et 72 heures de vie (norme 2.1.2. : 99 %)** Nombre de nouveau-nés dont l'âge au premier prélèvement sanguin est compris entre 24 et 48 heures de vie (norme 2.1.) ou entre 24 et 72 heures de vie (norme 2.2.) /nombre total de nouveau-nés pour lesquels un premier échantillon sanguin est reçu au centre fiduciaire (centres d'accouchement et province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
		Les gestionnaires des centres d'accouchement s'assurent que leurs professionnels satisfont aux exigences décrites dans le *Guide de pratique pour le dépistage sanguin et urinaire* en matière de collecte et d'envoi de l'échantillon au centre fiduciaire (sanguin). Les professionnels qui procèdent à l'offre du dépistage expliquent aux parents la marche à suivre pour le dépistage urinaire et remettent aux parents le matériel à cette fin, même si le parent refuse le dépistage sanguin.	**Premiers échantillons sanguins prélevés de manière trop précoce (norme 2.1.3. : moins de 5/1000)** Nombre de prélèvements sanguins avant 24 heures de vie qui ne sont pas suivis par un nouveau prélèvement dans la période entre 24 et 72 heures de vie/nombre total de premiers prélèvements reçus au centre fiduciaire (sanguin). **Âge au prélèvement sanguin :** Nombre de nouveau-nés dont l'échantillon sanguin a été prélevé :
			à moins de 24 heures de vie; de 24 heures à moins de 48 heures de vie; de 48 à moins de 72 heures de vie (période optimale); de 72 heures à moins de 8 jours de vie; de 8 jours à moins de 20 jours de vie; à 20 jours de vie ou plus. (Unités d'analyse : centres d'accouchement et province).
	2.4 95 % des premiers échantillons urinaires reçus au centre fiduciaire ont été prélevés par le parent entre le 20e et le 28e jour de vie du nouveau-né.		**Premiers échantillons urinaires prélevés en période optimale (norme : 95 %)** Nombre d'enfants pour lesquels le prélèvement urinaire a été effectué entre le 20e et le 28e jour de vie de l'enfant/nombre total de prélèvements reçus au centre fiduciaire (urinaire, unités d'analyse : centres d'accouchement, province). **Âge au prélèvement urinaire :** Nombre de nouveau-nés dont l'échantillon urinaire a été prélevé : à moins de 20 jours de vie; de 20 à moins de 28 jours de vie (période optimale); de 28 jours à moins de 60 jours de vie; de 60 jours à moins de 120 jours de vie; à 120 jours de vie ou plus. (Unités d'analyse : centres d'accouchement et province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	2.5 ≥ 99 % des premiers échantillons (sanguins et urinaires) reçus au centre fiduciaire sont considérés comme analysables, soit de qualité suffisante pour en faire l'analyse (aucun besoin de reprendre le prélèvement).		**Premiers échantillons analysables (norme : 99 %)** Nombre de premiers échantillons (sanguins et urinaires) reçus au centre fiduciaire qui sont considérés comme étant de qualité suffisante pour en faire l'analyse (aucun besoin de reprise du prélèvement) /nombre total de premiers échantillons reçus (unités d'analyse : centres d'accouchement, province; ventilation selon dépistage sanguin ou urinaire).
	2.6. 98 % des premiers échantillons (sanguins et urinaires) reçus au centre fiduciaire sont accompagnés des renseignements nécessaires pour en faire l'analyse et interpréter le résultat (aucun besoin de communiquer avec le centre d'accouchement ou les parents en raison d'information manquante).		**Premiers échantillons avec renseignements suffisants (norme : 98 %)** Nombre de premiers échantillons reçus au centre fiduciaire (sanguins et urinaires) pour lesquels les renseignements nécessaires sont présents (aucun besoin de communiquer avec les parents ou le centre d'accouchement) /nombre total de premiers échantillons reçus au centre fiduciaire (unités d'analyse : centres d'accouchement, province; ventilation selon dépistage sanguin ou urinaire).
	2.7 90 % des deuxièmes échantillons (sanguins et urinaires) demandés par le centre fiduciaire en raison d'un premier échantillon non analysable sont reçus au centre fiduciaire.	Le responsable du centre fiduciaire en cause décrit les conditions à respecter pour le deuxième échantillon (sanguin ou urinaire), au bénéfice de la personne qui fera le deuxième prélèvement, soit le professionnel de la santé du centre d'accouchement (dépistage sanguin) ou les parents (dépistage urinaire).	**Deuxièmes échantillons reçus après premier échantillon non analysable (norme : 90 %)** Nombre de deuxièmes prélèvements (sanguins et urinaires) reçus au centre fiduciaire après un premier échantillon non analysable/nombre total de deuxièmes prélèvements demandés par le centre fiduciaire en raison d'un premier échantillon non analysable (unités d'analyse : centres d'accouchement et province; ventilation selon dépistage sanguin ou urinaire).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	2.8 95 % des deuxièmes échantillons (sanguins et urinaires) demandés par le centre fiduciaire en raison d'un résultat indéterminé sur le premier échantillon sont reçus au centre fiduciaire.		**Deuxièmes échantillons reçus après premier résultat indéterminé (norme : 95 %)** Nombre de deuxièmes prélèvements (sanguins et urinaires) reçus au centre fiduciaire après un premier résultat indéterminé/nombre total de deuxièmes prélèvements demandés en raison d'un résultat indéterminé sur le premier échantillon (unités d'analyse : centres d'accouchement et province; ventilation selon dépistage sanguin ou urinaire). Résultat indéterminé : le centre fiduciaire ne peut conclure « test de dépistage normal » ou « test de dépistage anormal ».
	2.9 98 % des deuxièmes échantillons (sanguins et urinaires) reçus au centre fiduciaire sont considérés comme étant de qualité suffisante pour être analysés.		**Deuxièmes échantillons analysables (norme : 98 %)** Nombre de deuxièmes échantillons (sanguins et urinaires) reçus au centre fiduciaire de qualité suffisante pour en faire l'analyse/nombre total de deuxièmes échantillons reçus au centre fiduciaire (unités d'analyse : centres d'accouchement, province; ventilation selon dépistage sanguin ou urinaire).
	2.10 98 % des deuxièmes échantillons (sanguins et urinaires) reçus au centre fiduciaire sont accompagnés des renseignements nécessaires pour en faire l'analyse et interpréter le résultat.		**Deuxièmes échantillons avec renseignements suffisants (norme : 98 %)** Nombre de deuxièmes échantillons (sanguins et urinaires) reçus au centre fiduciaire pour lesquels les renseignements nécessaires sont présents/nombre total de deuxièmes échantillons reçus au centre fiduciaire (unités d'analyse : centres fiduciaires, centres d'accouchement, province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	Pour le dépistage sanguin : 211.1. Le taux de demande de reprise de prélèvement (deuxième prélèvement) en raison d'un résultat indéterminé sur le premier prélèvement demeure inférieur à 10/1000 premiers échantillons (sanguins). 211.2. Aucune reprise de prélèvement (troisième prélèvement) n'est requise en raison d'un résultat indéterminé sur le deuxième prélèvement (sanguin).		**Demande de reprise de prélèvement sanguin en raison d'un résultat indéterminé sur le premier prélèvement (norme : inférieur à 10/1000)** Nombre de nouveau-nés pour lesquels un deuxième prélèvement sanguin est demandé en raison d'un résultat indéterminé sur le premier prélèvement/nombre total de nouveau-nés pour lesquels un premier prélèvement est analysé (unités d'analyse : centre fiduciaire). Nombre de reprises de prélèvement demandé en raison d'un deuxième résultat indéterminé (calculer l'indicateur en incluant et en excluant les nouveau-nés sous hyperalimentation parentérale (HAIV)) (norme : aucun).
	Pour le dépistage urinaire : 2.12.1. Le taux de demande d'un deuxième échantillon urinaire en raison d'un résultat anormal au premier échantillon demeure inférieur à 15/1000 premiers échantillons (urinaires). 2.12.2. Le taux de demande d'un troisième échantillon urinaire en raison d'un résultat anormal au deuxième échantillon demeure inférieur à 1,5/1000 premiers échantillons (urinaires). 2.12.3. Le taux de demande d'un quatrième échantillon urinaire en raison d'un résultat anormal au troisième échantillon demeure inférieur à 1,5/10 000 premiers échantillons (urinaires).		**Demande de reprise de prélèvement urinaire (normes : inférieure à 15/1000 après un premier échantillon, inférieur à 1,5/1000 après un deuxième échantillon et inférieur à 1,5/10 000 après un troisième échantillon)** Nombre de nouveau-nés pour lesquels un deuxième (troisième, quatrième) échantillon est demandé en raison d'un résultat anormal/nombre total de nouveau-nés pour lesquels un premier échantillon est analysé (unités d'analyse : centres fiduciaires).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
3. Optimiser la performance des tests de dépistage	3.1. La sensibilité du test de dépistage atteint 99 % et la spécificité atteint 99 % pour chacune des maladies ciblées par le Programme (sauf FK). Un suivi sur plusieurs années pourrait être nécessaire pour calculer ces indicateurs lorsque la prévalence de la maladie demeure très faible. 3.2 Pour la FK, la sensibilité du test de dépistage atteint 95 % et la spécificité atteint 99,7 %.	Pour optimiser la sensibilité et la spécificité du dépistage, des algorithmes d'analyse des échantillons sanguins et urinaires de même que des procédures de contrôle interne et externe sont précisés par écrit par le centre fiduciaire et mis à jour au besoin. Le centre fiduciaire s'assure régulièrement de leur mise en application. Le centre fiduciaire porte une attention particulière à chacun des cas de faux négatifs qui lui seraient rapportés par les centres de référence dans le but de vérifier si des aménagements au processus de dépistage ou aux algorithmes d'analyse pourraient en limiter l'occurrence, tout en conservant à un niveau acceptable le taux de référence en confirmation diagnostique. En cas de taux de référence trop élevé vers les centres de référence ou en cas de valeur prédictive positive trop faible au regard de l'une ou de plusieurs des maladies ciblées par le Programme, le centre fiduciaire (sanguin et urinaire) vérifie si des aménagements au processus de dépistage ou aux algorithmes d'analyse pourraient optimiser la sensibilité et la spécificité du dépistage. Dans son rapport annuel, le centre fiduciaire présente au comité consultatif les résultats de son appréciation et discute des aménagements qu'il recommande ou qu'il a apportés aux processus de dépistage ou aux protocoles d'analyse pour optimiser la sensibilité et la spécificité du dépistage. Le centre fiduciaire inclut dans le rapport annuel les cas symptomatiques non identifiés par le PQDNSU pour lequel il a reçu le formulaire complété.	**Sensibilité (norme : 99 %; pour FK, norme 95 %)** Nombre de participants déclarés positifs au test de dépistage et pour lesquels le diagnostic sera confirmé/nombre de participants déclarés positifs au test de dépistage et pour lesquels le diagnostic sera confirmé + nombre de participants déclarés négatifs au test de dépistage, mais pour lesquels la maladie sera quand même diagnostiquée dans les deux années suivant un dépistage négatif (pour chaque maladie ciblée). (Unité d'analyse : province). **Spécificité (norme : 99 %; pour FK, norme 99,7 %)** Nombre total de résultats déclarés négatifs au test de dépistage duquel est soustrait le nombre de résultats faux négatifs/nombre total de résultats déclarés négatifs au test de dépistage duquel est soustrait le nombre de résultats faux négatifs + nombre de participants déclarés positifs au test de dépistage et pour lesquels le diagnostic ne sera pas confirmé (pour chaque maladie ciblée). (Unité d'analyse : province).
	3.3 Pour toutes les maladies ciblées par le programme sauf la FK, la valeur prédictive positive est comparable à ce qui est observé ailleurs dans le monde pour des programmes de dépistage ciblant cette même maladie. 3.4 Pour la FK, la valeur prédictive positive atteint au moins 10 %.		**Valeur prédictive positive (norme valeur comparable aux autres programmes)** Nombre de participants déclarés positifs au test de dépistage et pour lesquels le diagnostic sera confirmé/nombre de participants déclarés positifs au test de dépistage et pour lesquels le diagnostic sera confirmé + nombre de participants déclarés positifs au test de dépistage et pour lesquels le diagnostic ne sera pas confirmé (pour chaque maladie ciblée [unité d'analyse : centres fiduciaires]).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	3.5. À la suite du dépistage sanguin de même que du dépistage urinaire, le taux de référence en confirmation diagnostique pour chacune des maladies ciblées par le Programme demeure inférieur à 3.5.1 FK: 10 / 10 000 3.5.2 SMA: 2,5 / 10 000 3.5.3 SCID: 5 /10 000 3.5.4 hémoglobinopathies: 15 / 10 000 3.5.5 HC: 10 / 10 000 3.5.6 Maladies métaboliques: 2,5 / 10 000 pour chaque condition		**Taux de référence en confirmation de diagnostic pour maladie métabolique ciblée (norme : 3,5/10 000 ou moins)** Nombre de nouveau-nés référés vers un centre de confirmation diagnostique pour l'une des maladies métaboliques ciblées par le Programme/nombre total de nouveau-nés pour lesquels un résultat de test de dépistage est disponible (sanguin et urinaire, unité d'analyse : centre fiduciaire).
	3.6. Le taux de référence pour maladies non ciblées par le programme demeure inférieur à 1/10 000 (sanguin et urinaire).		**Taux de référence pour maladie non ciblée (norme : 1/10 000 ou moins)** Nombre de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire pour maladie non ciblée découverte fortuitement/nombre total de nouveau-nés pour lesquels un résultat de dépistage est disponible.
4. Référer en confirmation diagnostique dans les meilleurs délais	4.1. 90 % des échantillons sanguins sont reçus au centre fiduciaire à l'intérieur de 5 jours ouvrables suivant la date du prélèvement. 4.2. 100 % des échantillons sanguins sont reçus au centre fiduciaire à l'intérieur de 7 jours ouvrables suivant la date du prélèvement.	Le délai optimal pour la réception des échantillons sanguins au centre fiduciaire est de 2 jours ouvrable après le prélèvement.	**Échantillons sanguins reçus dans les délais (norme 4.1.1. : 90 %, norme 4.1.2. : 100 %)** Nombre de nouveau-nés pour lesquels l'échantillon sanguin est reçu au centre fiduciaire dans les 5 jours ouvrables (norme 4.1.1.) ou 7 jours ouvrables (norme 4.1.2.) suivant la date du prélèvement/nombre total d'échantillons reçus (unités d'analyse : centres d'accouchement et province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	4.3. 99 % des échantillons analysés par le centre fiduciaire sont classifiés dans un délai de 3 jour ouvrables (sanguins sauf hémoglobinopathies et FK), de 5 jours ouvrables (hémoglobinopathies et FK) ou de 7 jours ouvrables (urinaires) suivant la réception des échantillons dans l'une des quatre catégories suivantes : • résultat normal (ou négatif); • référence pour confirmation diagnostique en raison d'une maladie ciblée par le Programme; • signalement pour confirmation diagnostique en raison d'une maladie non ciblée par le Programme et découverte fortuitement; • demande de reprise du prélèvement en raison d'un résultat indéterminé.	Les analyses de laboratoire sont faites quotidiennement (jours ouvrables, soit du lundi au vendredi, à l'exception des jours fériés) et au fur et à mesure de la réception des prélèvements au centre fiduciaire. Dans son rapport annuel, le centre fiduciaire présente au comité consultatif les résultats de son appréciation des raisons qui expliquent tout écart par rapport à la norme afin de déterminer les mesures pour en limiter l'occurrence.	**Résultats en temps optimal (norme : 99 %)** Nombre de nouveau-nés pour lesquels le nombre de jours écoulés entre la date de la réception de l'échantillon au centre fiduciaire et la disponibilité du résultat de l'analyse selon l'une des quatre catégories de la norme est au maximum de 3 jours ouvrables (sanguins sauf hémoglobinopathies et FK), 5 jours ouvrables (hémoglobinopathies, FK) ou 7 jours ouvrables(urinaires)/nombre total d'échantillons analysables reçus au centre fiduciaire (unités d'analyse : centres fiduciaires). **Résultats du dépistage** Nombre de nouveau-nés dont le résultat du dépistage est classifié par le centre fiduciaire : • résultat normal; • référence en confirmation diagnostique en raison d'une maladie ciblée par le Programme; • référence en confirmation diagnostique en raison d'une maladie non ciblée par le Programme; • demande de reprise du prélèvement en raison d'un résultat indéterminé. (Unités d'analyse : centres fiduciaires)

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	4.4. ≥ 95 % des reprises de prélèvement demandées sont reçues au centre fiduciaire dans un délai de 15 jours ouvrables (sanguins, sauf hémoglobinopathies) ou de 25 jours ouvrables (urinaires) suivant la demande d'échantillon. 4.4.1 Pour hémoglobinopathies ≥90 % des reprises de prélèvement demandées sont reçues au centre fiduciaire dans un délai de 4 mois suivant la naissance.	Lorsqu'un nouvel échantillon (sanguin ou urinaire) est requis, le centre fiduciaire en informe le centre d'accouchement et les parents dans les 3 jours ouvrables suivant le résultat de l'échantillon précédent. Sur demande de reprise d'un échantillon par le centre fiduciaire (sanguin), le centre d'accouchement, le CLSC ou le centre de prélèvement identifié par le centre fiduciaire procède au prélèvement du nouvel échantillon dans les 5 jours ouvrables suivant la demande du centre fiduciaire (sanguin). Le prélèvement et le formulaire de prélèvement sanguin satisfont aux exigences décrites dans le *Guide de pratique pour le dépistage sanguin et urinaire* en matière de collecte et d'envoi de l'échantillon au centre fiduciaire (sanguin). Le centre fiduciaire (sanguin) établit la liste des centres qui refusent de procéder, dans les 5 jours ouvrables, au prélèvement demandé.	**Reprises de prélèvement reçues dans les délais prévus (norme : 95 %)** Nombre de nouveau-nés pour lesquels le nombre de jours écoulés entre la date de demande du nouvel échantillon au centre fiduciaire et la date de réception de l'échantillon précédent est de 15 jours ouvrables (sanguin) ou de 25 jours ouvrables (urinaire) ou moins/nombre total de reprises de prélèvement demandées par le centre fiduciaire (unité d'analyse : centres fiduciaires, centres d'accouchement pour échantillon sanguin, et province).
	4.5.1 95 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire sanguin pour EIM, HC, SMA ou SCID, le sont dans les 24 heures ouvrables suivant le résultat du protocole de dépistage complété. 4.5.2 95 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire sanguin pour FK ou hémoglobinopathies, le sont dans les 72 heures ouvrables suivant le résultat du protocole de dépistage complété.	Le centre fiduciaire réfère aussi vers un centre de référence les nouveau-nés qui présentent un résultat de dépistage qui, selon la recommandation de la personne responsable du laboratoire du programme, justifie une référence pour une autre raison qu'une des maladies ciblées par le Programme. Dans son rapport annuel, le centre fiduciaire présente au comité consultatif les raisons de ces références pour des motifs autres que la maladie ciblée par le Programme, afin de déterminer des moyens pour en diminuer l'occurrence.	**Délai à la référence (norme 4.5 : 95 %; normes 4.6, 4.7, 4.8 et 4.9 : 100 %)** Nombre de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire pour une des maladies ciblées par le Programme dans les délais prévus dans les normes allant de 4.5 à 4.9./nombre total de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire pour confirmer le diagnostic de l'une des maladies ciblées par le Programme (unité d'analyse : centre fiduciaire).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	4.6.1 100 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire sanguin pour EIM, HC, SMA ou SCID le sont dans les 72 heures ouvrables suivant le résultat 4.6.2 100 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire sanguin pour FK ou hémoglobinopathies le sont dans les 5 jours ouvrables suivant le résultat du protocole de dépistage complété. 4.7. 100 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire sanguin pour des hémoglobinopathies le sont dans les 5 jours ouvrables suivant le résultat du protocole de dépistage complété. 4.8. 100 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire urinaire pour une maladie ciblée par le Programme (sauf les maladies du transport des acides aminés) le sont à l'intérieur de 2 jours ouvrables suivant le résultat du protocole de dépistage complété. 4.9. 100 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire urinaire pour maladie du transport des acides aminés le sont à l'intérieur de 5 jours ouvrables suivant le résultat du protocole de dépistage complété.		

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
5. Confirmer le diagnostic dans les meilleurs délais (sanguins et urinaires)	5.1 100 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire sanguin pour l'une des maladies ciblées par le Programme (sauf hémoglobinopathies) ont une première évaluation par le centre de référence dans les 2 prochains jours ouvrables suivant la date de la référence (3 jours ouvrables pour la FK). 5.2. Dans 100 % des cas de nouveau-nés référés pour hémoglobinopathies (sanguin) et pour les maladies dépistées sur échantillon urinaire autres que l'anomalie du cycle de l'urée ou l'acidurie organique, le centre de référence : 5.2.1 rejoint les parents dans les 2 jours ouvrables 5.2.2 procède à une première évaluation dans les 30 jours ouvrables.	Le centre de référence communique, dans les 2 jours ouvrables, avec tous les parents des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire.	**Délai à la première évaluation (norme : 100 %)** Nombre de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire pour une des maladies ciblées par le Programme dont la première évaluation est effectuée dans les 2 jours ouvrables ou 3 jours ouvrables pour la FK (norme 5.1.) ou dans les 30 jours ouvrables (norme 5.2.) suivant la référence/nombre total de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire pour confirmer le diagnostic de l'une des maladies ciblées par le Programme (unité d'analyse : centre de référence).
	5.3. Pour 95 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire en raison d'un test de dépistage positif pour une maladie ciblée par le Programme (sauf la FK et AS), le diagnostic est confirmé ou réfuté dans les 90 jours civils suivant le premier rendez-vous au centre de référence. 5.4. Pour 95 % des enfants atteints de FK classique et d'AS, le diagnostic a été confirmé dans les 28 jours civils suivant le premier rendez-vous au centre de référence.		**Délai à la confirmation diagnostique (norme 5.3 : 95 %; norme 5.4 : 100 %; norme 5.5 : 95 %)** Nombre de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire pour une des maladies ciblées par le Programme dont le diagnostic d'une maladie ciblée par le Programme est confirmé ou réfuté dans les 90 jours (norme 5.3), les 180 jours (norme 5.4) ou les 28 jours (norme 5.5) suivant la première évaluation en centre de référence/nombre total de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire pour confirmer le diagnostic de l'une des maladies ciblées par le Programme (unité d'analyse : centre de référence).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	5.5. Pour 100 % des cas référés par le centre fiduciaire en raison d'un test de dépistage positif pour une maladie ciblée par le Programme, le diagnostic d'une maladie ciblée par le Programme est confirmé ou réfuté dans les 180 jours civils suivant le premier rendez-vous au centre de référence. 5.6. Le rapport du résultat du test à la sueur doit être produit la même journée que celle du prélèvement et être disponible avant la rencontre de l'équipe traitante avec la famille pour 99 % des nouveau-nés référés en confirmation diagnostique.		
	5.7 100 % des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire reçoivent un diagnostic final classifié par le centre de référence selon l'une des catégories suivantes : Non atteint; Non atteint, anomalie transitoire; Non atteint, statut de porteur; Variante bénigne; Maladie significative non ciblée par le Programme; Maladie ciblée par le Programme confirmée; Diagnostic indéterminé.	Le centre de référence informe les parents des résultats des examens de confirmation de diagnostic et il prend en charge le suivi médical des enfants dont le diagnostic est confirmé. Il en informe aussi le médecin traitant de l'enfant dont le diagnostic est confirmé.	**Classification du diagnostic final (norme : 100 %)** Nombre de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire dont le diagnostic final est classifié dans l'une des catégories décrites à la norme 5.7/nombre total de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire dans le cadre du Programme (unité d'analyse : centres de référence).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	Pour la FK, les catégories sont : Non atteint; Non atteint, statut de porteur; FK; Hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic reste non concluant (Cystic Fibrosis Screen Positive Inconclusive Diagnosis [CFSPID]). Pour l'AS les catégories sont : Non-atteint Non-atteint porteur Atteint 1 copie SMN2 Atteint 2 copies SMN2 Atteint 3 copies SMN2 Atteint 4 copies SMN2 Atteint 5 copies SMN2 et + Pour SCID : SCID Lymphopénie T non SCID ○ Syndrome avec désordre des lymphocytes T 1. DiGeorges 2. Trisomie 21 3. Autre (préciser) ○ Lymphopénie T idiopathique ○ Lymphopénie T secondaire (préciser secondaire à quoi) Autre déficit immunitaire ○ Ataxie-télangiectasie ○ Autre (préciser) État transitoire (prématurité, autre).		

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	5.8 Pour 99 % des nouveau-nés dont le diagnostic d'une maladie ciblée par le Programme est confirmé, le traitement de la condition dépistée est débuté dans les délais acceptables suivant la naissance. (Normes à définir selon les lignes directrices en vigueur). 5.8.1 Pour 99 % des nouveau-nés dont le diagnostic d'AS est confirmé et pour lequel il y a indication de traitement, ce dernier est débuté avant l'âge de 6 semaines 5.8.2 Pour 99 % des nouveau-nés dont le diagnostic de SCID est confirmé, le traitement préventif des infections est débuté 48 heures suivant le diagnostic. 5.8.3 Pour 99 % des nouveau-nés dont le diagnostic de SCID est confirmé, le traitement spécifique/définitif (greffe/thérapie génique/remplacement enzymatique) est débuté avant l'âge de 3 mois et demi. 5.9 Pour 90 % des nouveau-nés dont le diagnostic de FK est porté après un premier prélèvement, le traitement est débuté dans les 35 premiers jours de vie. 5.10. Pour 99 % des nouveau-nés dont le diagnostic de FK est porté après un premier prélèvement, le traitement est débuté dans les 58 premiers jours de vie. 5.11. Pour 90 % des nouveau-nés dont le diagnostic de FK est porté après un deuxième prélèvement, le traitement est débuté dans les 58 premiers jours de vie. 5.12 Pour 99 % des nouveau-nés dont le diagnostic de FK est porté après un deuxième prélèvement, le traitement est débuté dans les 90 premiers jours de vie	Le comité consultatif révise les cas (non nominatifs) pour lesquels la norme n'est pas respectée aux fins d'optimisation des processus de dépistage et de confirmation du diagnostic.	**Âge au début du traitement pour les cas confirmés (norme : 99 % sauf pour la FK, norme de 90 % ou de 99 %)** Nombre de nouveau-nés dont le diagnostic d'une maladie ciblée par le Programme est confirmé) et dont le traitement est entrepris dans un délai acceptable suivant la naissance/nombre de nouveau-nés dont le diagnostic d'une maladie ciblée par le Programme est confirmé (unité d'analyse : centres fiduciaires, centres de référence).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
6. Répondre aux demandes relatives aux résultats du dépistage	6.1. 100 % des parents (et, éventuellement, des enfants ayant atteint l'âge de 14 ans) qui participent au programme et qui font partie des populations à risque pour les syndromes drépanocytaires majeurs connaissent les procédures pour obtenir l'information sur le statut de porteur de leur enfant.	Le centre fiduciaire (sanguin) transmet, dans les 60 jours ouvrables, l'information sur le statut de porteur, au parent du participant, au médecin du participant ou au participant âgé de 14 ans ou plus qui en fait la demande. Le centre fiduciaire (sanguin) conserve l'information sur le statut de porteur des participants pour les hémoglobinopathies. Le centre fiduciaire (sanguin) transmet l'information sur les résultats du dépistage, dans les 10 jours, au médecin d'un participant au programme qui en fait la demande.	**Connaissance des procédures de demande du statut de porteur (norme : 100 %)** Parents de participants qui font partie des groupes à risque pour des hémoglobinopathies et qui connaissent la procédure pour accéder à l'information sur le statut de porteur de leur enfant/nombre total de nouveau-nés participants qui font partie des groupes à risque pour les syndromes drépanocytaires majeurs (sondage, province, un seul parent par nouveau-né). **Nombre de demandes de statut de porteur** Nombre de demandes de statut de porteur pour les hémoglobinopathies acheminées vers le centre fiduciaire selon le demandeur (le parent, l'enfant lui- même, lorsqu'il a atteint 14 ans ou plus ou leur médecin (province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	6.2. 100 % des demandes de statut de porteur pour les hémoglobinopathies obtiennent une réponse dans les 60 jours civils.		**Délai pour l'information sur le statut de porteur (norme : 100 %)** Nombre de résultats sur le statut de porteur transmis dans un délai de 60 jours civils suivant la demande/nombre de demandes de résultat de statut de porteur.
7. Documenter la performance du programme	7.1. 100 % des centres d'accouchement transmettent au centre fiduciaire (sanguin), dans les 90 premiers jours de l'année en cours, le nombre de nouveau-nés qui ont été admissibles au programme dans le centre d'accouchement durant l'année civile précédente.	Les centres d'accouchement transmettent au centre fiduciaire (sanguin) les renseignements suivants, requis pour le Programme : Déclaration du nombre de nouveau-nés admissibles à la RAMQ et pour lesquels le centre d'accouchement a été inscrit dans le constat de naissance à titre d'« établissement où a eu lieu la naissance »;	**Délai à la déclaration du nombre de nouveau-nés (norme : 100 %)** Nombre de centres d'accouchement qui déclarent au centre fiduciaire (sanguin) dans les 90 premiers jours de l'année en cours le nombre de nouveau-nés qui ont été admissibles au programme dans le centre durant l'année civile précédente/nombre total de centres d'accouchement (unité d'analyse : centres d'accouchement).
	7.2. Le centre d'accouchement achemine vers le centre fiduciaire (sanguin) un formulaire de prélèvement rempli pour 100 % des nouveau-nés admissibles à la RAMQ et pour lesquels l'établissement est inscrit dans le constat de naissance à titre d'« établissement où a eu lieu la naissance ».	Un formulaire de prélèvement sanguin rempli de manière exhaustive et envoyé au centre fiduciaire (sanguin) pour chacun des nouveau-nés pour lesquels le dépistage est offert dans le centre d'accouchement de même que pour chacun des nouveau-nés référés à un autre établissement avant que le dépistage ait pu être offert. Le Ministère valide rétrospectivement le nombre de naissances déclarées par les centres d'accouchement à l'aide du registre de l'état civil du Québec et détermine avec les centres d'accouchement les correctifs à apporter en cas d'écarts, le cas échéant. Le centre fiduciaire établit les centres d'accouchement qui ne respectent pas la norme 7.1. ou 7.2.	**Renseignements requis des centres d'accouchement disponibles (norme : 100 %)** Nombre de formulaires de prélèvement sanguin remplis de manière exhaustive et reçus du centre d'accouchement pendant l'année civile/nombre total de nouveau-nés admissibles déclaré par le centre d'accouchement pour la même année civile (unité d'analyse : centres d'accouchement et province).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	7.3. Les centres de référence transmettent aux centres fiduciaires (sanguin et urinaire), avant le 1er juillet de l'année en cours, tous les renseignements requis pour 100 % des nouveau-nés référés durant l'année civile précédente, par le centre fiduciaire en raison d'un test de dépistage positif pour l'une des maladies ciblées par le Programme.	Les centres de référence transmettent aux centres fiduciaires, avant le 1er juillet, les renseignements suivants, requis pour le Programme : Pour chacun des nouveau-nés référés par le centre fiduciaire durant l'année civile précédente : la maladie pour laquelle l'enfant est référé; la date au moment de la première évaluation en centre de référence; la date au moment du diagnostic; la classification du diagnostic final dans l'une des catégories décrites dans la norme 5.7; le diagnostic final lorsqu'il s'agit d'une maladie ciblée par le Programme, d'une variante bénigne ou d'une découverte fortuite. Pour chacun des nouveau-nés dont le diagnostic pour l'une des maladies ciblées par le Programme est confirmé, décrire la présence ou l'absence de chacune des conditions suivantes au moment de la première évaluation en centre de référence : le nouveau-né était asymptomatique et la maladie n'était pas soupçonnée (outre la référence du centre fiduciaire); le nouveau-né était symptomatique sans présenter de séquelles de la maladie, mais le traitement n'était pas entrepris; le traitement était déjà entrepris, le nouveau-né ne présentait pas de séquelles irréversibles de la maladie; la maladie ciblée par le Programme avait déjà entraîné des séquelles irréversibles.	**Renseignements requis des centres de référence disponibles (norme : 100 %)** Nombre de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire durant l'année civile précédente en raison d'un test de dépistage positif pour une maladie ciblée par le Programme et pour lesquels l'ensemble des renseignements requis (décrits dans les exigences en lien avec la norme 7.3.) sont transmis par le centre de référence avant le 1er juillet de l'année en cours/nombre total de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire durant l'année civile précédente (unité d'analyse : centre de référence). **Remplissage des formulaires en centre de référence** Nombre de nouveau-nés pour lesquels les formulaires de l'annexe V sont remplis et acheminés vers le centre fiduciaire dans les 30 jours suivant la date du diagnostic final/nombre total de nouveau-nés référés par le centre fiduciaire (unité d'analyse : centres de référence).

		Pour tout cas de l'une des maladies ciblées par le Programme qui serait diagnostiqué dans les deux années suivant un dépistage négatif (faux négatifs), le centre de référence transmet, au centre fiduciaire, les renseignements suivants : o le diagnostic de la maladie en cause; o la date au moment du diagnostic; o la description des principaux signes cliniques de la maladie présents au moment du diagnostic; o la description des principales complications de la maladie présentes au moment du diagnostic; o la classification de la gravité de la maladie selon l'une des catégories suivantes : gravité plus marquée que celle prévue par rapport à une forme classique de la maladie, gravité compatible avec une forme classique de la maladie, gravité moins marquée que celle prévue par rapport à une forme classique de la maladie, variante bénigne de la maladie; o tout résultat d'analyse de laboratoire qui serait demandé par le centre fiduciaire aux fins d'optimisation de son protocole de dépistage. Le centre de référence transmet au centre fiduciaire ces renseignements relatifs aux cas de faux négatifs dans les 30 jours suivant l'établissement du diagnostic final. Le centre fiduciaire établit la liste des centres de référence qui ne respectent pas la norme 7.3. et les exigences au regard de cette norme.	

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
		Pour tout cas de l'une des maladies ciblées par le Programme qui serait diagnostiqué dans les deux années suivant un dépistage négatif (faux négatifs), le centre de référence transmet, au centre fiduciaire, les renseignements suivants : o le diagnostic de la maladie en cause; o la date au moment du diagnostic; o la description des principaux signes cliniques de la maladie présents au moment du diagnostic; o la description des principales complications de la maladie présentes au moment du diagnostic; o la classification de la gravité de la maladie selon l'une des catégories suivantes : gravité plus marquée que celle prévue par rapport à une forme classique de la maladie, gravité compatible avec une forme classique de la maladie, gravité moins marquée que celle prévue par rapport à une forme classique de la maladie, variante bénigne de la maladie; o tout résultat d'analyse de laboratoire qui serait demandé par le centre fiduciaire aux fins d'optimisation de son protocole de dépistage. Le centre de référence transmet au centre fiduciaire ces renseignements relatifs aux cas de faux négatifs dans les 30 jours suivant l'établissement du diagnostic final. Le centre fiduciaire établit la liste des centres de référence qui ne respectent pas la norme 7.3. et les exigences au regard de cette norme.	

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	7.4. Pour chacune des maladies ciblées par le Programme et pour l'ensemble des maladies ciblées, chacun des centres fiduciaires documente dans le rapport annuel : ○ le taux de référence en confirmation diagnostique; ○ la proportion des nouveau-nés référés dont le diagnostic est confirmé; ○ la proportion des nouveau-nés référés dont le diagnostic est une variante bénigne; ○ la proportion des nouveau-nés référés dont le diagnostic est une maladie significative non ciblée par le Programme; ○ la proportion des nouveau-nés référés dont le diagnostic est non atteint (comprend les catégories Non atteint; Non atteint, anomalie transitoire; et Non atteint, statut de porteur); ○ la proportion des nouveau-nés dont le diagnostic est indéterminé; ○ la proportion des nouveau-nés dont le retour du diagnostic n'est pas reçu du centre de référence; ○ la proportion des nouveau-nés dont le diagnostic est Hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic		**Taux de référence pour une maladie ciblée** Nombre de nouveau-nés référés pour la maladie en cause/nombre total de nouveau-nés pour lesquels un résultat de dépistage est disponible. **Proportion des nouveau-nés référés dont le diagnostic est :** ○ **Confirmé** ○ **Variante bénigne** ○ **Maladie significative non ciblée** ○ **Non atteint** ○ **Indéterminé** ○ **Retour de diagnostic non reçu** Pour chaque diagnostic ci-haut : nombre de nouveau-nés avec ce diagnostic/nombre total de nouveau-nés référés vers le centre à cause de cette maladie.

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	o la proportion des nouveau-nés dont le diagnostic est Hypertrypsinémie au dépistage néonatal pour lequel le diagnostic		
	reste non concluant (CFSPID, uniquement lorsque référé pour la FK). o la proportion des nouveau-nés dont le diagnostic d'AS est : Atteint 1 copie SMN2 Atteint 2 copies SMN2 Atteint 3 copies SMN2 Atteint 4 copies SMN2 Atteint 5 copies SMN2 et +		

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	Pour chacune des maladies ciblées par le Programme et dont le diagnostic est confirmé, chacun des centres fiduciaires documente dans le rapport annuel : o la proportion de nouveau-nés déjà symptomatiques mais sans présenter de séquelles de la maladie et dont le traitement n'était pas entrepris; o la proportion de nouveau-nés pour lesquels le traitement était déjà entrepris lors de la première évaluation en centre de référence; o la proportion des nouveau-nés pour lesquels la maladie ciblée par le Programme avait déjà entraîné des séquelles irréversibles au moment de la première évaluation en centre de référence.		**Pour chacune des maladies ciblées par le Programme et dont le diagnostic est confirmé** : **Proportion des cas confirmés déjà symptomatiques :** Nombre de nouveau-nés qui sont déjà symptomatiques au moment de la première évaluation en centre de référence/nombre total de nouveau-nés pour lesquels la maladie en cause est confirmée (unité d'analyse : centre fiduciaire, centre de référence). **Proportion de cas confirmés déjà sous traitement avant la première évaluation** Nombre de nouveau-nés qui sont déjà sous traitement au moment de la première évaluation en centre de référence/nombre total de nouveau-nés pour lesquels la maladie en cause est confirmée (unité d'analyse : centre fiduciaire, centre de référence). **Proportion de cas confirmés ayant déjà entraîné des séquelles irréversibles avant la première évaluation** Nombre de nouveau-nés pour lesquels la maladie ciblée par le Programme a déjà entraîné des séquelles irréversibles avant même la première évaluation en centre de référence/nombre total de nouveau-nés pour lesquels la maladie en cause est confirmée (unité d'analyse : centre fiduciaire, centre de référence).

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
	7.6. Chacun des centres fiduciaires décrit, dans le rapport annuel, chacun des cas faux négatifs qui lui sont rapportés par un centre de référence.		Pour chaque cas faux négatif rapporté par un centre de référence, il faut décrire : le diagnostic de la maladie en cause; la gravité de la maladie au moment du diagnostic selon l'une des catégories suivantes : gravité plus marquée que celle prévue par rapport à une forme classique de la maladie, gravité compatible avec une forme classique de la maladie, gravité moins marquée que celle prévue par rapport à une forme classique de la maladie.
	7.7. 100 % des centres d'accouchement peuvent apprécier annuellement dans quelle mesure les normes du programme les concernant sont respectées. 7.8. 100 % des centres de référence peuvent apprécier annuellement dans quelle mesure les normes du programme les concernant sont respectées.	Au 1er octobre, les centres fiduciaires produisent un rapport annuel qui porte sur l'année civile précédente et qui décrit la performance de chacun des centres d'accouchement, de chacun des centres de référence et de chacun des centres fiduciaires au regard de l'atteinte des normes et des indicateurs du programme les concernant. Le rapport annuel décrit aussi la performance globale du programme au regard de ces normes et de ces indicateurs. Pour les centres d'accouchement, il s'agit des indicateurs liés aux normes suivantes : 1.1., 1.3., 2.1., 2.2., 2.3., 2.4., 2.5., 2.6., 2.7., 2.8., 4.1., 4.3. (Sanguin), 7.1., 7.2. Pour les centres de référence, il s'agit des indicateurs liés aux normes suivantes : 5.1., 5.2., 5.3., 5.4., 7.3., 7.5.	**Proportion des centres du programme pour lesquels la performance est documentée (norme : 100 %)** Nombre de centres d'accouchement pour lesquels les indicateurs les concernant sont disponibles annuellement/nombre total de centres d'accouchement. Nombre de centres de référence pour lesquels les indicateurs les concernant sont disponibles annuellement/nombre total de centres de référence. (Unité d'analyse : centres fiduciaires, province.)

Objectifs	Normes	Exigences	Indicateurs
		Pour les centres fiduciaires, il s'agit des indicateurs liés aux normes suivantes : 2.9., 2.10., 3.1., 4.2., 4.3. (Urinaire), 4.4., 6.2. (Sanguin), 7.4., 7.5., 7.6., 7.7., 7.8. Le centre fiduciaire détermine, dans son rapport annuel, les indicateurs pour lesquels l'information nécessaire n'est pas disponible pour la rédaction du rapport annuel ainsi que les centres en cause. Le Ministère s'assure que les centres d'accouchement et les centres de référence acheminent, dans les délais prévus, l'ensemble des renseignements requis vers les centres fiduciaires dans le but de préparer le rapport annuel. Le Ministère produit, aux trois ans, un rapport sur la performance globale du programme de dépistage néonatal sanguin et urinaire au bénéfice de la population.	

Les exigences relatives au test à la sueur pour le diagnostic de la fibrose kystique sont décrites à l'annexe VI.

10. ÉVALUATION

En plus des activités relatives à l'assurance qualité du programme, le MSSS peut confier des mandats particuliers à des groupes de recherche pour acquérir des connaissances supplémentaires dans le but de compléter l'évaluation du programme. Il peut s'agir, par exemple, d'évaluer *a priori* l'instauration de nouvelles composantes ou technologies, de mieux apprécier la performance de certaines activités en cours ou de documenter des extrants du programme à plus long terme, comme la description, quelques années après le diagnostic, de l'état de santé des enfants soumis au test de dépistage. Il peut aussi s'agir, pour chacune des maladies dépistées, de documenter la durée et l'intensité du suivi médical spécialisé de l'enfant au centre de référence. La liste de ces indicateurs devra être définie par le MSSS.

Ces activités d'évaluation permettent de soutenir le MSSS dans les orientations à privilégier à l'égard du programme.

11. CONCLUSION

À la frontière des activités cliniques et des activités de prévention en santé publique, un programme de dépistage doit respecter des normes de qualité et être constamment soumis à des mécanismes de rétroaction pour que les objectifs du programme soient atteints. Par conséquent, un programme de dépistage demande, à l'ensemble des acteurs du milieu en cause, un investissement particulier. En effet, ils doivent collaborer pour diminuer la morbidité et la mortalité associées à certaines maladies, tout en causant le moins d'inconvénients possible à l'ensemble de la population. Pour ce faire, le Programme doit évoluer en fonction des données probantes et des meilleures pratiques en matière de dépistage. La poursuite d'objectifs communs permet d'offrir des services qui correspondent aux plus hautes normes de qualité et, par conséquent, d'améliorer la qualité de vie des nouveau-nés atteints de maladies graves et celle de leur famille.

ANNEXE I – MALADIES DÉPISTÉES

Volet sanguin

- La phénylcétonurie.
- L'hypothyroïdie congénitale.
- La tyrosinémie de type 1.
- Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD)
- Le déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (LCHAD).
- Le déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale (TFP).
- Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (VLCAD).
- Les hémoglobinopathies.
- L'acidémie glutarique de type I.
- L'acidémie argininosuccinique.
- La fibrose kystique.
- L'amyotrophie spinale.
- Le déficit immunitaire combiné sévère

Volet urinaire

Maladies du métabolisme des acides aminés

- La citrullinémie classique.
- L'hypérarginémie.
- La citrullinémie de type II.
- Le syndrome triple H.

Maladies du métabolisme des acides organiques

- L'acidurie méthylmalonique.
- L'acidurie propionique.
- Le 3-méthylcrotonyl glycinurie de type I.

ANNEXE II – SYNTHÈSE DES PARAMÈTRES À CONSIDÉRER DANS L'ANALYSE DE LA PERTINENCE DU DÉPISTAGE DE MALADIES CHRONIQUES

1. Apprécier la qualité des évidences scientifiques pour le dépistage néonatal et juger dans quelle mesure les principaux biais (biais de devancement, biais de durée, biais de sélection, etc.) ont été contrôlés dans l'évaluation de l'efficacité du dépistage.

2. Documenter l'ensemble des résultats favorables ou défavorables au dépistage néonatal, notamment :
   - le résultat négatif au test de dépistage en l'absence de la maladie (vrai négatif) ou en présence de la maladie (faux négatif), et les conséquences possibles des faux négatifs;
   - le résultat positif au test de dépistage non confirmé par les examens diagnostiques (faux positif) ou confirmé par ces examens (vrai positif), et les conséquences possibles des faux positifs;
   - la diminution de la morbidité ou de la mortalité attribuable à des interventions thérapeutiques en phase présymptomatique chez les vrais positifs;
   - les démarches diagnostiques laborieuses, le dépistage de maladies non ciblées ou de maladies ciblées, mais qui n'auraient pas été détectées si l'on ne les avait pas dépistées (surdiagnostic);
   - les complications attribuables aux examens de confirmation diagnostique.

3. Considérer les résultats favorables ou défavorables du dépistage selon les trois perspectives complémentaires suivantes, au moins :
   - la perspective de l'ensemble de la population, qui ne souffre pas de la maladie ciblée, mais qui sera invitée à participer au dépistage. Cette population représente la majorité du public cible du dépistage;
   - la perspective des personnes atteintes de la maladie ciblée qui verront leur pronostic s'améliorer à la suite de traitements précoces. Cette population représente les principaux bénéficiaires du programme de dépistage;
   - la perspective sociétale, qui porte sur les gains et les pertes à l'échelle de la société. Par exemple, la prise en charge précoce des cas grâce au dépistage et la diminution conséquente de la complexité des services à offrir peuvent représenter des gains pour la société. Au contraire, le choix d'investir dans le dépistage plutôt que dans d'autres moyens préventifs ou thérapeutiques au regard de la maladie ciblée peut représenter des pertes pour la société.

4. Effectuer une synthèse scientifique décrivant les résultats de l'analyse de la pertinence du dépistage et évaluant où se situe l'équilibre entre les avantages et les inconvénients du dépistage de ces maladies.

   En l'absence de publications scientifiques de qualité suffisante, de l'information complémentaire peut être colligée auprès des responsables de programmes de dépistage offerts sous d'autres juridictions et ciblant la maladie en cause.

ANNEXE III – VARIANTES D'HÉMOGLOBINOPATHIE DÉPISTÉES

Le dépistage néonatal sanguin vise certaines formes courantes et graves de maladies de l'hémoglobine pour lesquelles il a été démontré qu'une intervention précoce avant l'apparition des symptômes s'avère plus efficace que si on avait attendu l'apparition des symptômes pour intervenir[17]. Les formes dépistées par le Programme sont les suivantes :

- HbSS;
- HbSC;
- HbS$\beta^{0\text{-thal}}$;
- HbS$\beta^{+\text{-thal}}$;
- HbSD-Punjab;
- HbSO-Arab;
- HbSE,
- HbEE;
- HbE b-thal.

Bien qu'il ne s'agisse pas d'un objectif du programme, le test de dépistage des hémoglobinopathies permet également d'identifier les porteurs des mutations suivantes :

- HbAS;
- HbAC;
- HbAE;
- HbAD.

Les porteurs d'autres mutations du gène de l'hémoglobine ne seront pas détectés par le dépistage effectué dans le cadre du programme.

Le Programme offre la possibilité d'obtenir le statut de porteur de l'enfant (voir l'annexe IV pour la marche à suivre).

[17] INSTITUT NATIONAL DE SANTÉ PUBLIQUE DU QUÉBEC, précité dans la note 6.

ANNEXE IV – MARCHE À SUIVRE POUR DEMANDER L'INFORMATION À PROPOS D'UN STATUT DE PORTEUR D'UNE HÉMOGLOBINOPATHIE

Le dépistage sanguin des hémoglobinopathies permet de détecter la présence ou l'absence de la maladie de même que le statut de porteur.

À la suite de l'analyse du test de dépistage sanguin, l'information concernant le statut de porteur est conservée de manière confidentielle au centre fiduciaire pour toute la durée du programme. Cette information peut être obtenue, à tout moment, par certaines personnes.

Seuls les parents de l'enfant, l'enfant lui-même, lorsqu'il est âgé de 14 ans ou plus, et le médecin traitant de celui-ci sont autorisés à obtenir cette information.

La demande peut être faite directement auprès du centre fiduciaire. Il suffit de remplir le formulaire prévu à cette fin, lequel est accessible sur le site Web du MSSS. La demande peut également être faite par le médecin traitant, à l'aide du même formulaire.

Les demandes reçues au centre fiduciaire sont traitées dans un délai de 60 jours. Le centre fiduciaire communique le statut de porteur à l'intérieur d'une lettre transmise par la poste au demandeur (le parent, l'enfant ou le médecin). Cette lettre contient de l'information générale sur la signification du résultat.

Le demandeur peut obtenir plus d'information en consultant le site Web du MSSS ou en communiquant avec le centre fiduciaire. Enfin, le parent ou l'enfant sont encouragés à discuter du sujet avec leur médecin traitant.

ANNEXE V – FORMULAIRES

A. Formulaire de confirmation diagnostique

Le centre de référence doit remplir TOUTES les pages du formulaire et fournir les documents demandés au plus tard le 1er juillet de l'année qui suit la naissance du nouveau-né référé.

Le formulaire de confirmation du diagnostic doit contenir les éléments suivants :

En-tête du programme (sanguin ou urinaire), et identification de l'enfant (rempli par le centre fiduciaire)

- ☐ Numéro de formulaire
- ☐ Numéro de laboratoire
- ☐ Nom de famille de la mère
- ☐ Nom de famille du père
- ☐ Date de naissance de l'enfant
- ☐ Sexe de l'enfant
- ☐ Lieu de naissance de l'enfant
- ☐ Date de réception de l'échantillon
- ☐ Date de référence
- ☐ Centre pour la référence
- ☐ Test de dépistage néonatal positif (maladie ciblée)

1. Information sur la première visite médicale au centre de référence :
   - ☐ Date et heure
   - ☐ Si patient symptomatique de la maladie dépistée au moment de l'évaluation
   - ☐ Si une investigation pour la maladie dépistée avait déjà été amorcée avant que le résultat du dépistage soit donné sur la base:
     - De symptômes (et spécification)
     - D'une histoire familiale connue (et spécification)
     - D'un diagnostic prénatal (et spécification)

2. Information sur le diagnostic :
   - ☐ Diagnostic final émis ou non
   - ☐ Si oui, date du diagnostic final parmi les choix figurant sur la liste fournie selon les maladies (EIM, HC, hémoglobinopathies, FK, AS ou SCID) (voir liste des maladies ci-bas)
   - ☐ Si pas de diagnostic final
     - Fournir le diagnostic provisoire parmi la liste des maladies ci-bas
     - Date approximative à laquelle il est prévu d'avoir un diagnostic final
   - ☐ Si diagnostic indéterminé,
     - Préciser si les investigations sont en cours ou non-concluantes
     - Date approximative à laquelle il est prévu d'avoir un diagnostic final
     - Cochez le diagnostic le plus probable parmi les choix figurant sur la liste des maladies
   - ☐ Présence de séquelles irréversibles (et précisions)

3. Une fois le diagnostic confirmé/infirmé :
   - ☐ Préciser si le patient est atteint ou non

- Si atteint, est-ce une maladie ciblée par le programme ou non
- Fournir des précisions sur le diagnostic selon la maladie (ex. statut de porteur, gène, mutations, Homozygote, Hétérozygote composé, variante bénigne, type d'anomalie pour hémoglobinopathies etc.)
- Si le diagnostic demeure indéterminé, préciser si les investigations sont en cours ou non-concluantes

4. Traitement :
   - Préciser si un traitement a été débuté
   - Si oui, préciser s'il a été débuté sur la base des symptômes, d'un diagnostic provisoire/présomptif ou d'un diagnostic final
   - Spécifier le traitement débuté

5. Section réservée aux commentaires du médecin

6. Liste des rapports à transmettre au PQDNSU avec le formulaire de retour diagnostic selon la maladie

7. Nom et numéro de pratique du médecin ainsi que sa signature et la date à laquelle le rapport a été rempli

8. Liste des diagnostics

Hypothyroïdie congénitale (HC)

Conditions dépistées par le programme :

❑ HC primaire : ectopique
❑ HC primaire : athyréose
❑ HC primaire : goitre
❑ HC primaire : glande en place de volume normal
❑ HC primaire : lobe unique
❑ HC primaire : autre (préciser) : _____
❑ HC primaire sans distinction

Conditions potentiellement identifiables :

❑ HC secondaire
❑ HC tertiaire
❑ HC transitoire : mère Rx aux antithyroïdiens
❑ HC transitoire : mère anticorps
❑ HC transitoire : sans distinction

Hémoglobinopathies

Variantes ciblées par le PQDNS
❑ HbSS
❑ HbSC
❑ HbS/β0-thal
❑ HbS/β+-thal
❑ HbSD-Punjab
❑ HbSO-Arab
❑ Hbβ thal
❑ HbSE
❑ HbEE

Autres variantes potentiellement identifiables :
❑ HbOO
❑ HbCC
❑ HbDD
❑ Autre Hb (préciser) :_____
❑ Indéterminé; tests en cours (β thal associée) :
_____

Amyotrophie spinale

- ❑ Non-atteint
- ❑ Non-atteint porteur
- ❑ Atteint 1 copie SMN2
- ❑ Atteint 2 copies SMN2
- ❑ Atteint 3 copies SMN2
- ❑ Atteint 4 copies SMN2
- ❑ Atteint 5 copies SMN2 et +
- ❑ Autre : _____

Déficit immunitaire combiné sévère

Conditions dépistées par le programme :

- ❑ SCID

Conditions potentiellement identifiables :

- ❑ Lymphopénie T non SCID
  - ○ Syndrome avec désordre des lymphocytes T
    - ▪ DiGeorges
    - ▪ Trisomie 21
    - ▪ Autre (préciser)
  - ○ Lymphopénie T idiopathique
  - ○ Lymphopénie T secondaire (préciser secondaire à quoi)
- ❑ Autre déficit immunitaire
  - ○ Ataxie-télangiectasie
  - ○ Autre (préciser) _____
- ❑ État transitoire (prématurité, autre) : _____

ERREURS INNÉES DU MÉTABOLISME

Maladies dépistées par le programme	Conditions potentiellement identifiables
Désordres des acides aminés :	
Volet sanguin	
❑ Phénylcétonurie (PKU) classique	❑ Hyperphénylalaninémie ❑ Déficit en bioptérine (BH4) ❑ PKU maternelle
❑ Tyrosinémie de type 1 (Tyr1)	❑ Tyrosinémie de type II ❑ Tyrosinémie de type III ❑ MAAI ❑ Hypersuccinylacétonémie asymptomatique
❑ Acidémie argininosuccinique (ASA)	❑ Argininémie ❑ Citrullinémie type I ❑ Citrullinémie type II (transporteur) ❑ Déficit en ornithine transcarbamylase
Volet urinaire	
❑ Citrullinémie (CIT) □type I; □type II ❑ Argininémie (ARG) ❑ Le syndrome triple H	
Acidémies organiques :	
Volet sanguin	
❑ Acidémie glutarique de type 1 (GA-1)	❑ Acidémie malonique ❑ CACT ❑ MAD/GA2 ❑ M/SCHAD
Volet urinaire	

❑ Acidémie propionique (PROP)
❑ Déficit isolé en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase (3-MCC)
❑ Acidurie propionique
❑ Acidémie méthylmalonique. Précisez :
  ❑ AMM par déficit en récepteur de la transcobalamine
  ❑ Acidémie combinée malonique et méthylmalonique
  ❑ AMM avec homocystinurie type cblC
  ❑ AMM avec homocystinurie autre type connu (cbl D, F, G, J)
  ❑ AMM (si connue : □ type mut – ; □type mut 0)
  ❑ AMM par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase
  ❑ AMM type cblA, cblB, cblDv2
  ❑ AMM secondaire à une déficience maternelle en vitamine B12
  ❑ AMM (autre cause). Précisez la cause : _____	

Désordres d'oxydation des acides gras : *Volet sanguin*	
❑ Déficit en MCAD (MCADD)	❑ MAD/GA2 ❑ MKAT ❑ M/SCHAD ❑ Déficit primaire en carnitine
❑ Déficit en VLCAD (VLCADD)	❑ MAD/GA2 ❑ SCAD ❑ CACT ❑ CPT1 ❑ CPT2 ❑ Déficit primaire en carnitine
❑ Déficit en LCHAD (LCHADD) / TFP(Mettre l'accronyme en français)	❑ MAD/GA2 ❑ CPT1 ❑ CPT2 ❑ CACT ❑ Déficit primaire en carnitine

B. Formulaire de déclaration d'un cas symptomatique non-identifié par le programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire (PQDNSU)

Ce formulaire permet aux médecins de communiquer aux centres fiduciaires le diagnostic d'une maladie dépistée par le Programme chez un nouveau-né pour qui le dépistage est sorti négatif à la naissance. Il doit contenir les informations suivantes :

Numéro de formulaire
Numéro de laboratoire

1. Identification de l'enfant (rempli par le médecin qui déclare le cas) :
   - ❑ Nom de famille et prénom de l'enfant
   - ❑ Nom de famille de la mère
   - ❑ Nom de famille du père
   - ❑ Date de naissance de l'enfant
   - ❑ Sexe de l'enfant à la naissance
   - ❑ Lieu de naissance de l'enfant

2. Renseignements cliniques :
   - ❑ État de l'enfant au moment de la visite médicale
   - ❑ Date de la première visite médicale
   - ❑ Diagnostic (coché dans la liste fournie ci-bas)
   - ❑ Date du diagnostic final
   - ❑ Résultats de l'investigation ayant permis de confirmer le diagnostic (fournir le rapport au besoin)
   - ❑ Est-ce qu'une analyse moléculaire réalisée (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
     - gravité plus marquée que celle attendue par rapport à une forme classique de la maladie
     - gravité compatible avec une forme classique de la maladie
     - gravité moins marquée que celle attendue par rapport à une forme classique de la maladie
     - variante bénigne de la maladie

3. Identification du médecin déclarant (Nom et prénom; numéro de pratique; signature)
   Date de la déclaration

4. Dans la section réservée au Programme (à remplir par les responsables du programme) :
   - ❑ Est-ce que le programme a reçu l'échantillon?
   - ❑ Quel a été le résultat ?
   - ❑ Conclusions, commentaires et action (s) mise (s) en place ou à mettre en place (si pertinent)
   - ❑ Cocher lorsque l'information a été intégrée au rapport annuel
   - ❑ Numéro de formulaire
   - ❑ Numéro de laboratoire
   - ❑ Cocher lorsque le formulaire d'incident-accident AH-223 a été rempli

- ❑ Identification du responsable du Programme (Nom, prénom, signature)
- ❑ Date

5. La mention : Veuillez acheminer le formulaire rempli et signé par courriel à l'adresse correspondante.

PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE NÉONATAL SANGUIN	**PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE NÉONATAL URINAIRE**
depistage.neonatal@chudequebec.ca Tél.: 418 654-2103 Téléc.: 418 525-4595	depistageneonatalurinaire.ciussse-chus@ssss.gouv.qc.ca Tél.: 819 346-1110, poste 15253 Téléc.: 819 564-5217

LISTE DES CONDITIONS
Volet Sanguin

Désordres endocriniens	**Désordres de l'hémoglobine**
Hypothyroïdie congénitale (HC) ❑ HC primaire : ectopique ❑ HC primaire : athyréose ❑ HC primaire : goître ❑ HC primaire : glande en place de volume normal ❑ HC primaire : lobe unique ❑ HC primaire : autre (préciser) ❑ HC primaire sans distinction	**Syndromes drépanocytaires majeurs** **Variantes ciblées par le PQDNS** ❑ HbSS ❑ HbSC ❑ HbS/ß0-thal ❑ HbS/ß+-thal ❑ HbSD-Punjab ❑ HbSO-Arab ❑ HbSE ❑ HbEE ❑ HbE/ß-thal

Acidémie organique	**Désordres des acides aminés et du cycle de l'urée**	
❑ Acidémie glutariquede type 1 (GA-1)	**Hyperphénylalaninémie** ❑ Phénylcétonurie (PKU) classique ❑ Acidémie argininosuccinique (ASA)	**Tyrosinémie de type 1 (Tyr1)** ❑ Tyr1 :

Désordres d'oxydation des acides gras	**Autres maladies**
❑ Déficit en MCAD (MCADD) ❑ Déficit en VLCAD (VLCADD) ❑ Déficit en LCHAD (LCHADD) / TFPD	❑ Amyotrophie spinale ❑ Fibrose kystique ❑ Déficit immunitaire combiné sévère (SCID)

Volet urinaire

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

ANNEXE VI – EXIGENCES RELATIVES AU TEST À LA SUEUR POUR LE DIAGNOSTIC DE LA FIBROSE KYSTIQUE

Disponibilité du test

Le laboratoire de référence doit s'assurer que le test à la sueur[18] sera disponible les jours au cours desquels la clinique de fibrose kystique accueillera des patients référés par le programme de dépistage.

Un rapport doit être produit **la même journée**, avant la rencontre de l'équipe traitante avec la famille.

Idéalement, les patients dont le test de dépistage s'est révélé positif en ce qui concerne la fibrose kystique devraient faire l'objet d'une mesure du chlore dans la sueur pour obtenir une confirmation diagnostique dans les quatre premières semaines de vie. Les patients doivent avoir un âge gestationnel corrigé d'au moins 36 semaines et peser plus de 2 kg.

Dans le cas où la quantité de sueur collectée serait insuffisante pour effectuer le dosage du chlore (quantité non suffisante [QNS]), le centre de référence doit donner un nouveau rendez-vous pour faire une autre collecte de sueur dans les trois jours ouvrables.

Critères de qualité généraux

Le laboratoire de référence doit se conformer aux recommandations du Clinical & Laboratory Standards Institute C34-A3 CLSI – *Sweat Testing : Sample Collection and Quantitative Chloride Analysis; Approved Guidelines.*

Un professionnel de laboratoire qualifié (médecin biochimiste ou biochimiste clinique certifié par son ordre professionnel) est désigné pour superviser la qualité des procédures utilisées pour le test à la sueur.

Dans le but de maintenir un degré de compétence adéquat, le laboratoire de référence doit effectuer, par année, au moins 50 analyses de chlore dans la sueur et limiter la procédure de collecte de sueur aux personnes qui font un minimum de 10 collectes (stimulation)/personne/année.

Les technologistes qui effectuent la collecte de la sueur doivent suivre une formation préalable en pharmacologie en raison de la manipulation de la pilocarpine au moment de la stimulation (certification de l'Ordre professionnel des technologistes médicaux du Québec).

Le laboratoire de référence doit effectuer, au moins, deux contrôles de qualité à l'interne (un positif et un négatif) avec chaque lot d'analyse d'échantillons de patients.

Le laboratoire de référence doit participer à un programme de contrôle de qualité externe trois fois par année au moins.

Un plan de contingence doit être mis en place pour pallier un bris d'équipement et pouvoir, en tout temps, être conforme aux normes adéquates.

Le laboratoire de référence doit mettre en place un programme d'amélioration continue de la qualité. Cela suppose (mais ne s'y limite pas) :

- une évaluation annuelle par observation directe de la compétence du personnel qui effectue la collecte de sueur et le dosage du chlore;

[18] Tiré du document non publié « critères de désignation pour les centres de référence de la fibrose kystique », produit par le Comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin et urinaire, février 2018.

- une analyse du pourcentage de collecte de sueur en quantité insuffisante pour effectuer le dosage du chlore (moins de 15 µl de sueur collectée sur chacun des deux sites).Cette analyse devrait être de moins de 10 p. 100 pour les patients âgés de 3 mois et moins;
- le laboratoire de référence doit être inspecté par un organisme certifié considéré comme externe à l'établissement, dans le contexte du processus d'agrément des laboratoires.

Stimulation et collecte de la sueur

La collecte de la sueur doit être effectuée par iontophorèse au nitrate de pilocarpine.

La sueur doit être collectée sur les bras ou les jambes, uniquement, pour éviter une stimulation cardiaque avec le courant d'iontophorèse.

Le bon fonctionnement et l'aspect sécuritaire de l'équipement utilisé pour l'iontophorèse doivent être évalués régulièrement (par exemple, un équipement alimenté par batterie).

Une solution diluée d'électrolytes doit être utilisée au niveau de l'électrode négative. Par exemple, une solution de pilocarpine, de bicarbonate de sodium, d'acide sulfurique ou Pilogel. Il NE faut PAS utiliser de solution de NaCl ni d'eau distillée.

La durée de la collecte de la sueur ne doit pas dépasser 30 minutes.

La quantité minimale de sueur collectée pour le dosage du chlore est de 15 µl (Macroduct) ou de 75 mg (papier filtre, gaze).

La sueur doit être collectée de façon **bilatérale** (par exemple, sur les deux avant-bras, simultanément). Cependant, le dosage du chlore dans la sueur doit être fait de **façon indépendante pour chaque collecte**. Pour obtenir un volume suffisant de sueur, il ne faut pas combiner les deux collectes.

Dosage de chlore dans la sueur

Un diagnostic de fibrose kystique doit se faire par titration coulométrique, c'est-à-dire par la mesure, avec un chloridomètre, de la concentration en chlorure de la sueur. La mesure de la conductivité de la sueur n'est pas un test acceptable pour un diagnostic de fibrose kystique.

Le chloridomètre doit avoir une limite de détection inférieure à 10 mmol/L et un résultat élevé rapportable maximal de 160 mmol/L, un résultat de plus de 160 mmol/L n'étant pas considéré comme physiologique.

Pour éviter l'évaporation de l'échantillon de sueur, le dosage du chlore doit être effectué le plus rapidement possible après la collecte de la sueur.

Pour rapporter le résultat de concentration en chlore dans la sueur, il faut utiliser les seuils suivants en vigueur en matière de décisions cliniques :

Négatif :	≤ 29 mmol/L
Intermédiaire :	30 – 59 mmol/L
Positif :	≥ 60 mmol/L