

# Guide de pratique pour le dépistage néonatal sanguin

Destiné aux infirmières en périnatalité  
et aux sages-femmes

Avril 2025

24-918-36W

## **Auteure**

Sabrina Fortin, ministère de la Santé et des Services sociaux

## **Mise à jour de la présente version :**

Anne-Marie Langlois, ministère de la Santé et des Services sociaux

## **Collaborations**

Guy Roy, ministère de la Santé et des Services sociaux

Marie-Pier Veilleux, ministère de la Santé et des Services sociaux

## **Comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin**

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 hospitalier universitaire Sainte-Justine

Jacques Massé, Centre hospitalier universitaire de Québec-Université Laval

Paula Waters, Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke

Daniela Buhas, Centre universitaire de santé McGill

## **Centre fiduciaire**

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

## **Remerciements**

L'auteure tient à remercier toutes les personnes qui ont participé aux travaux qui ont mené à la production de ce guide de pratique, tant au sein du ministère de la Santé et des Services sociaux que dans le réseau de la santé et des services sociaux.

## **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](http://www.msss.gouv.qc.ca)** section **Publications**

Le genre masculin est utilisé sans aucune discrimination et dans le seul but d'alléger le texte

Dépôt légal - 2025

Bibliothèque et Archives nationales du Québec

ISBN : 978-2-555-00987-5 (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, 2025

## LISTE DES ABRÉVIATIONS

|                      |  |
|----------------------|--|
| <b>AS</b>            | Amyotrophie spinale  |
| <b>CHU DE QUÉBEC</b> | Centre hospitalier universitaire de Québec   |
| <b>CHUS</b>          | Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke   |
| <b>CIUSSS</b>        | Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux   |
| <b>CUD</b>           | Défaut de captation de la carnitine cellulaire   |
| <b>CSSS</b>          | Centre de santé et de services sociaux   |
| <b>HCY</b>           | Homocystinurie classique   |
| <b>INSPQ</b>         | Institut national de santé publique du Québec  |
| <b>LSSSS</b>         | Loi sur les services de santé et les services sociaux  |
| <b>MCADD</b>         | Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (l'acronyme vient du terme anglais <i>medium chain acyl-CoA dehydrogenase</i> )              |
| <b>MSSS</b>          | Ministère de la Santé et des Services sociaux  |
| <b>FK</b>            | Fibrose kystique   |
| <b>HC</b>            | Hypothyroïdie congénitale  |
| <b>INESSS</b>        | Institut national d'excellence en santé et en services sociaux   |
| <b>INSPQ</b>         | Institut national de santé publique du Québec  |
| <b>LCHADD</b>        | Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (l'acronyme vient du terme anglais <i>long chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase</i> ) |
| <b>MMA</b>           | Acidémie méthylmalonique   |
| <b>PA</b>            | Acidémie propionique   |
| <b>SCID</b>          | Déficit immunitaire combiné sévère ( <i>Severe Combined Immunodeficiency</i> )   |
| <b>TFPD</b>          | Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale (l'acronyme vient du terme anglais <i>mitochondrial trifunctional protein deficit</i> )                      |
| <b>VLCADD</b>        | Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (l'acronyme vient du terme anglais <i>very long chain acyl-CoA dehydrogenase</i> )       |

## TABLE DES MATIÈRES

|  |    |
|--|----|
| 1. Introduction .....  | 1  |
| 2. Rehaussement progressif du programme.....   | 1  |
| 2.1 L'évaluation.....  | 2  |
| 3. Cadre juridique applicable au dépistage.....  | 3  |
| 3.1 Les obligations des infirmières et des sages-femmes .....  | 4  |
| 4. Règles à respecter en tout temps et en tout lieu.....   | 5  |
| 5. Exigences relatives à un consentement explicite verbal .....                                      | 6  |
| 5.1 Les devoirs des professionnels en matière de consentement .....                                  | 6  |
| 5.2 La durée de la validité du consentement .....  | 7  |
| 5.3 Les personnes habilitées à donner le consentement.....   | 7  |
| 5.4 En cas de refus de participer.....   | 7  |
| 5.5 Des outils d'information .....   | 7  |
| 6. Notions théoriques de base sur le dépistage des maladies chez les nouveau-nés .                   | 18 |
| 6.1 Le dépistage .....   | 18 |
| 6.2 Les facteurs pouvant affecter la capacité du test à dépister la maladie .....                    | 18 |
| 6.3 La performance des tests.....  | 19 |
| 6.4 Les maladies dépistées par le Programme .....  | 20 |
| 6.6 La transmission héréditaire .....  | 22 |
| 6.7 La gouvernance du Programme .....  | 24 |
| 6.8 La responsabilité professionnelle .....  | 25 |
| ANNEXE 1 – Formulaire de prélèvement sanguin.....  | 26 |
| ANNEXE 2 – Règles de pratique de l'Ordre professionnel des technologistes médicaux<br>du Québec..... | 62 |

## **LISTE DES FIGURES ET TABLEAUX**

|   |    |
|---|----|
| <b>Figure 1</b> : Modèle de transmission d'une maladie héréditaire récessive.....           | 23 |
| <b>Tableau 1</b> : Résultats possibles pour établir la validité d'un test de dépistage..... | 19 |
| <b>Tableau 2</b> : Centre de référence et maladies dépistées .....                          | 24 |

## 1. Introduction

Le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin ci-après appelé « le Programme », a pour but de détecter, le plus tôt possible, certaines maladies rares graves présentes dès la naissance et qui ne sont pas encore apparentes. Le dépistage est réalisé sur un échantillon sanguin prélevé au talon du nouveau-né entre 24 et 28 heures de vie. Le dépistage précoce permet de prévenir des conséquences sérieuses et permanentes chez les enfants atteints. Ainsi, un traitement entrepris tôt augmente les chances du nouveau-né de se développer normalement.

Toutefois, le dépistage peut comporter des inconvénients associés à des cas de faux positifs ou à des résultats non ciblés, comme la découverte de porteurs sains du gène ou de variantes bénignes de la maladie. De plus, avec l'augmentation du nombre de maladies dépistées, le nombre de porteurs sains identifiés et le nombre de variantes bénignes découvertes au moment du dépistage augmenteront également. Dans ce contexte, il devient nécessaire de s'assurer que les parents sont informés du dépistage proposé pour leur enfant, de façon à les préparer aux divers résultats possibles et d'obtenir, de leur part, un consentement éclairé.

Le *Guide de pratique pour le dépistage néonatal sanguin* est destiné, principalement, aux infirmières<sup>1</sup> en périnatalité et aux sages-femmes. Il s'agit d'un outil d'application du *Cadre de référence du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin*<sup>2</sup>. Ce guide tient compte du cadre juridique et éthique en matière de dépistage, et il détaille la marche à suivre auprès des parents et des nouveau-nés pour réaliser adéquatement l'intervention de dépistage. Également, il rassemble les outils d'information pertinents destinés aux professionnels qui doivent effectuer le dépistage néonatal.

Le guide précité comporte trois parties. La première partie fournit des explications générales sur le rehaussement du programme en cours avec l'introduction de nouvelles maladies et explique le cadre juridique et le changement de pratique en matière d'obtention du consentement des parents. La deuxième partie fournit des recommandations pratiques pour les professionnelles en périnatalité, dont un algorithme de décision, un outil d'aide à la discussion avec les parents et un aide-mémoire sur la marche à suivre pour entreprendre le test de dépistage. Finalement, la troisième partie présente de l'information supplémentaire sur le dépistage, sur les maladies dépistées, sur la transmission héréditaire ainsi que sur la gouvernance du programme.

Le guide de pratique doit être lu à la lumière des normes et des exigences en vigueur et selon le cadre de référence du programme. Il ne remplace pas le cadre de référence; il le complète.

L'information contenue dans le présent guide sera mise à jour régulièrement. Les modifications seront transmises à l'ensemble des professionnelles concernées.

## 2. Rehaussement progressif du programme

Au Québec, le dépistage sanguin de l'ensemble des nouveau-nés a commencé en 1969 avec celui de la phénylcétonurie. D'autres maladies ont été ajoutées par la suite : la tyrosinémie de type 1 en 1970, l'hypothyroïdie congénitale en 1974 et le déficit en acyl- CoA déshydrogénase

---

<sup>1</sup> Pour alléger le document, le titre « d'infirmières » désigne aussi bien les femmes que les hommes.

<sup>2</sup> MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX DU QUÉBEC, *Cadre de référence du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire*, avril 2025, accessible sur le site Web du MSSS :

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

des acides gras à chaîne moyenne (MCADD) en 2011. En 2013, ce dépistage néonatal devient un Programme : un comité consultatif est créé pour conseiller le ministère sur son évolution, un cadre de référence est élaboré et l'évaluation de la performance du programme est réalisée annuellement. Cette même année, le dépistage des maladies de l'hémoglobine, comme l'anémie falciforme, débute dans la région de Montréal et de Laval sous forme de projet pilote, puis dans l'ensemble du Québec en avril 2016. Le dépistage du déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA à longues chaînes (LCHADD), du déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale (TFPD) et du déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à très longues chaînes (VLCADD), ainsi que le dépistage de la fibrose kystique ont été ajoutés dès août 2018. Le dépistage du déficit immunitaire combiné sévère (SCID) et de l'amyotrophie spinale (AS) ont débuté en octobre 2023. Enfin, en 2025, l'ajout du défaut de captation de la carnitine cellulaire (CUD) et de l'homocystinurie classique ainsi que le transfert de l'acidémie méthylmalonique (MMA) et l'acidémie propionique au dépistage sanguin a permis de compléter une phase importante du rehaussement du Programme et de cesser les activités de la plateforme urinaire en place depuis 1971.

## 2.1 L'évaluation

Réalisée par l'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ)<sup>3</sup> en 2014, l'évaluation de la mise en œuvre des modalités du dépistage dans les régions de Montréal et de Laval a permis de dégager certaines constatations.

En majorité, les parents déclarent avoir compris pourquoi un prélèvement a été fait sur le talon de leur enfant (88 %); et la majorité (81 %) d'entre eux affirme avoir eu le choix d'accepter ou de refuser ce prélèvement.

Les trois quarts (75,1 %) des parents estiment disposer de suffisamment d'information (75,1 %) et de temps (76,4 %) pour décider de participer au dépistage. En revanche, 33 % des parents déclarent ne pas avoir reçu le feuillet d'information du programme, alors que les parents qui l'ont reçu considèrent qu'il s'agit de la source d'information la plus utile. Par ailleurs, seulement 30 % des parents ont reçu le dépliant avant la naissance, alors que le besoin d'information en période prénatale a été mentionné à plusieurs reprises par les parents comme suggestion d'amélioration du dépistage. Seulement 57 % des parents ont affirmé avoir discuté du dépistage avec un professionnel de la santé, à un moment ou l'autre.

À la suite de son évaluation, l'INSPQ fait une série de recommandations en vue de mieux soutenir la prise de décision éclairée des parents à l'égard du dépistage. Il suggère :

- que l'information à propos du dépistage sanguin soit aussi transmise aux parents durant la grossesse;
- que l'infirmière ou la sage-femme qui recueille le consentement pour la prise de l'échantillon sanguin discute des quatre éléments suivants (consultez l'outil d'aide à la discussion) :
  1. À votre arrivée à la maison de naissance ou à l'hôpital, nous vous avons remis un dépliant sur le dépistage sanguin néonatal qui explique pourquoi nous prenons une goutte de sang au talon de votre enfant. Avez-vous eu le temps de le lire? Avez-vous des questions?

---

<sup>3</sup> INSTITUT NATIONAL DE SANTÉ PUBLIQUE DU QUÉBEC, *Rapport d'évaluation des nouvelles modalités du dépistage sanguin et urinaire auprès des professionnels de la santé et d'évaluation de l'information fournie aux mères*, rapport préliminaire préparé par Jean Rousseau, Ingeborg Blancquaert et Héra Makni, version 2015 non publiée.

2. Grâce à la prise de cette goutte de sang, le laboratoire déterminera si votre enfant est atteint d'une maladie rare. Ce sont des maladies qui peuvent occasionner des séquelles importantes si elles ne sont pas traitées.
  3. Si le résultat du test est normal, nous ne communiquerons pas avec vous. Si, par contre, le résultat est anormal, le laboratoire de dépistage communiquera avec vous d'ici deux à trois semaines.
  4. Acceptez-vous ou refusez-vous de participer au dépistage?
- qu'à la suite de l'arrivée de la mère à la maison de naissance ou au centre hospitalier, et avant la naissance, on mentionne à la mère les différentes étapes entourant son séjour et celui de l'enfant et qu'en lui remettant le dépliant, on lui dise :
    1. Parmi les étapes de vérification de l'état de santé du bébé, il y aura la prise d'un échantillon sanguin au talon de votre enfant avec votre consentement. Vous trouverez l'information pertinente dans ce dépliant.
    2. Si vous souhaitez en discuter, nous prendrons volontiers le temps nécessaire avec vous.

Finalement, l'INSPQ suggère qu'une attention particulière soit portée aux femmes moins scolarisées, car elles perçoivent ne pas avoir eu assez de temps pour décider de la pertinence du dépistage et elles rapportent subir plus de stress à la prise de cette décision. Il faudrait également prendre plus de temps avec les primipares, car elles estiment ne pas avoir eu assez de temps pour prendre leur décision.

Il est donc essentiel de prévoir suffisamment de temps pour permettre à la personne qui procède au prélèvement de vérifier la compréhension des parents, pour leur permettre de poser leurs questions en lien avec le dépistage proposé pour leur enfant et pour recueillir, de manière explicite, leur consentement au dépistage avant de procéder au prélèvement.

### 3. Cadre juridique applicable au dépistage

Historiquement, le dépistage de la phénylcétonurie, de l'hypothyroïdie congénitale et de la tyrosinémie de type 1 était réalisé à la suite d'un prélèvement sanguin des nouveau-nés à l'intérieur des examens de laboratoires minimaux exigibles chez les patients hospitalisés pour un accouchement, d'après une norme médicale édictée par le Collège des médecins du Québec<sup>4</sup>.

Le rehaussement du dépistage vers un Programme national a permis de formaliser le dépistage néonatal dans le cadre des activités de prévention de certaines maladies prévues dans la Loi sur la santé publique<sup>5</sup> et décrites dans le Programme national de santé publique<sup>6</sup>.

Ainsi, en vertu des modifications apportées au Code des professions, il est possible pour les infirmières d'« initier des mesures diagnostiques à des fins de dépistage dans le cadre d'une activité découlant de l'application de la Loi sur la santé publique ». Les infirmières peuvent donc

4 COLLÈGE DES MÉDECINS DU QUÉBEC, « Examens de laboratoire de routine (systématiques) », dans *Bulletin*, février 1974, vol. XIV, n° 1, p. 9.

5 Loi sur la santé publique, RLRQ, c S-2.2.

6 MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX, *Programme national de santé publique 2015-2025 : pour améliorer la santé de la population du Québec*, Québec, ministère de la Santé et des Services sociaux, 2015, p. 41.

prendre la décision d'initier le test de dépistage sanguin, en plus de réaliser le prélèvement sanguin chez les nouveau-nés.

(Loi sur les infirmières et les infirmiers, art. 36, 4<sup>o</sup>)<sup>7</sup>.

De même, les sages-femmes peuvent, dans le contexte de l'exercice de leur pratique professionnelle, prescrire les tests de dépistage chez les nouveau-nés et exécuter le prélèvement sanguin.

(Loi sur les sages-femmes, art. 8, 2<sup>o</sup>)<sup>8</sup>

Le cadre juridique du programme permet de reconnaître le rôle primordial des infirmières et des sages-femmes pour initier les tests, transmettre l'information pertinente aux parents, recueillir leur consentement et réaliser le prélèvement sanguin chez les nouveau-nés. Les normes et les exigences à satisfaire pour l'accomplissement de ces activités sont décrites dans le Cadre de référence et dans le présent guide de pratique.

### 3.1 Les obligations des infirmières et des sages-femmes

Comme tout citoyen et toute citoyenne, les professionnels sont soumis aux dispositions du Code civil du Québec en matière de responsabilité civile. À titre d'intervenants d'un établissement du réseau de la santé et des services sociaux, ils sont soumis à la Loi sur les services de santé et les services sociaux et à ses règlements d'application, tout comme l'établissement dans lequel ils travaillent. À titre de professionnels, ils ont aussi des obligations particulières.

En tant que professionnelles, et membres d'un ordre professionnel régi par le Code des professions et par une loi particulière (la Loi sur les infirmières et les infirmiers et la Loi sur les sages-femmes), les infirmières et les sages-femmes ont des devoirs et des obligations envers les personnes auxquelles elles offrent des services. Les quelques obligations indiquées ci-après sont tirées du code de déontologie qui régit la profession en cause.

- Agir avec intégrité :

« Dans le cadre de ses actes professionnels, la sage-femme doit tenir compte des limites de ses connaissances, de ses aptitudes et des moyens dont elle dispose. » (art. 7)

« La sage-femme doit s'acquitter de ses obligations professionnelles avec compétence, intégrité et loyauté. » (art. 13)

« Si l'intérêt de la femme ou de l'enfant l'exige, la sage-femme doit consulter une autre sage-femme, un membre d'un autre ordre professionnel ou une autre personne compétente ou les référer à l'une de ces personnes. » (art. 15)

« La sage-femme doit, dans l'exercice de sa relation professionnelle, faire preuve d'une disponibilité et d'une diligence raisonnables. » (art. 18)

- Faire preuve de disponibilité et de diligence :

« Dans l'exercice de sa profession, l'infirmière ou l'infirmier doit faire preuve de disponibilité et de diligence raisonnables. » (art. 25)

- Assurer le suivi de l'intervention :

« L'infirmière ou l'infirmier ne doit pas faire preuve de négligence dans les soins et traitements prodigués au client [...]. Notamment, l'infirmière ou l'infirmier doit [...] : intervenir promptement

<sup>7</sup> Loi sur les infirmières et les infirmiers, RLRQ c I-8, art. 36, 4<sup>o</sup>.

<sup>8</sup> Loi sur les sages-femmes, RLRQ c S-0.1, art. 8, 2<sup>o</sup>.

auprès du client lorsque son état de santé l'exige; assurer la surveillance clinique et le suivi requis par son état de santé. » (art. 44, 2 et 3)

« La sage-femme qui ne peut plus assumer le suivi sage-femme requis chez une femme ou un enfant doit, avant de cesser de le faire, s'assurer que ceux-ci puissent continuer à obtenir les services professionnels requis et y contribuer dans la mesure nécessaire. » (art. 20)

- Développer et tenir à jour ses compétences :

« L'infirmière ou l'infirmier doit agir avec compétence dans l'accomplissement de ses obligations professionnelles. À cette fin, l'infirmière ou l'infirmier doit notamment tenir compte des limites de ses habiletés et connaissances. » (art. 17)

« L'infirmière ou l'infirmier doit exercer sa profession selon les normes de pratique et les principes généralement reconnus. À cette fin, il doit assurer la mise à jour et le développement de ses compétences professionnelles. » (art. 18)

« L'infirmière ou l'infirmier doit, si l'état du client l'exige, consulter une autre infirmière ou un autre infirmier, un autre professionnel du domaine de la santé ou toute autre personne compétente, ou le diriger vers l'une de ces personnes. » (art. 19)

« La sage-femme doit exercer sa profession selon les normes actuelles les plus élevées possible de la profession de sage-femme et à cette fin, elle doit notamment développer, parfaire et tenir à jour ses connaissances, habiletés et démontrer une attitude généralement admise dans l'exercice de la profession de sage-femme. » (art. 5)

Les professionnels qui offrent des services de dépistage chez les nouveau-nés ont la responsabilité individuelle de s'assurer qu'ils possèdent des connaissances complètes et à jour en ce qui concerne le dépistage des maladies dont il est ici question, les analyses de biologie médicale requises et la communication des résultats. Dans les établissements du réseau de la santé et des services sociaux, cette responsabilité est partagée entre les établissements et les professionnels qui y travaillent.

#### **4. Règles à respecter en tout temps et en tout lieu**

En matière de dépistage néonatal sanguin, comme dans les autres secteurs d'activité, les pratiques des professionnels de la santé doivent respecter diverses règles, et ce, quel que soit le lieu de pratique.

Les activités de dépistage néonatal sont réalisées principalement dans les unités de naissance des établissements du réseau de la santé et des services sociaux, y compris les maisons de naissance. Elles peuvent aussi être offertes à la suite d'une naissance à domicile. La Loi sur les services de santé et les services sociaux (LSSSS) précise quel est le partage des responsabilités entre le MSSS et les établissements. Lorsque la pratique professionnelle s'exerce dans un établissement régi par la LSSSS, la professionnelle est tenue de :

- respecter les règles de soins infirmiers ou de soins que doivent appliquer les sages-femmes, d'utilisation des ressources et d'utilisation des médicaments, ainsi que les protocoles et les ordonnances collectives en vigueur dans son établissement à l'égard des analyses de biologie médicale à des fins de dépistage néonatal;
- respecter les ententes pour la prestation de services de biologie médicale conclues entre son établissement et les laboratoires d'analyses de biologie médicale;
- respecter les ententes prévues entre son établissement et les ressources du milieu;

- tenir compte des ententes entre établissements pour les situations qui exigent un suivi hors établissement comme en cas de congé précoce de l'enfant ou à l'occasion d'une naissance à domicile.

Il peut survenir des situations exceptionnelles où les tests sont faits en dehors d'un centre d'accouchement comme au moment d'un congé précoce ou d'une naissance à domicile. Le cas échéant, des mesures doivent être prises pour assurer la continuité des soins donnés à l'enfant, y compris les activités de dépistage néonatal.

L'infirmière qui exerce des activités de dépistage sanguin chez un nouveau-né en dehors d'un établissement devra s'informer du mode d'organisation, à l'échelle locale, des services de dépistage néonatal sur le territoire d'exercice de sa profession.

## 5. Exigences relatives à un consentement explicite verbal

Depuis 2013, les exigences relatives au consentement éclairé des parents pour le dépistage auquel leur bébé sera soumis ont été clairement formulées. Un **consentement explicite verbal** est exigé des parents avant de soumettre leur enfant au dépistage. Le consentement explicite verbal signifie que la participation des parents doit être sollicitée pour que leur enfant participe au dépistage, mais que les parents n'ont pas besoin de signer un formulaire de consentement. L'expression verbale de leur accord est suffisante et la professionnelle n'a qu'à signer le formulaire pour signifier que le parent a donné son accord verbal sur le formulaire de prélèvement.

Ainsi, en plus de prélever l'échantillon sanguin comme auparavant, les infirmières et les sages-femmes devront, au préalable, informer les parents du dépistage auquel leur enfant participera, pour faciliter une prise de décision éclairée. La décision des parents sera consignée par la professionnelle dans le formulaire de prélèvement (bleu foncé – voir l'annexe I).

### 5.1 Les devoirs des professionnels en matière de consentement

Que ce soit pour transmettre de l'information au cours du suivi de grossesse, au moment de la naissance et pendant le suivi, le dépistage néonatal peut faire intervenir de nombreux professionnels. L'objectif de l'information sur le dépistage transmise par les professionnels est de bien préparer le parent en ce qui concerne le dépistage auquel leur enfant participera à la naissance et aux différents cas de figure qui peuvent se présenter pour le suivi de l'enfant si le résultat se révèle positif.

Les codes de déontologie précisent les devoirs des professionnels relativement au consentement.

Code de déontologie des infirmières et infirmiers :

« L'infirmière ou l'infirmier doit fournir à son client toutes les explications nécessaires à la compréhension des soins, des traitements ou autres services professionnels qu'il lui prodigue. » (art. 40)

« Lorsque l'obligation d'obtenir un consentement libre et éclairé incombe à l'infirmière ou à l'infirmier, ce dernier doit :

1<sup>o</sup> fournir au client toutes les informations requises;

2<sup>o</sup> s'assurer que le consentement du client demeure libre et éclairé pendant la période où il prodigue les soins, traitements ou autres services professionnels;

3<sup>o</sup> respecter le droit du client de retirer en tout temps son consentement. » (art. 41).

Code de déontologie des sages-femmes :

« La sage-femme doit, lors du suivi, fournir à la femme et, après l'accouchement, aux parents de l'enfant les explications nécessaires à la compréhension de ses services professionnels. » (art. 19)

## 5.2 La durée de la validité du consentement

Le Code civil du Québec et la Loi sur les services de santé et les services sociaux ne contiennent pas de dispositions établissant une durée déterminée pendant laquelle un consentement demeure valide.

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

## 5.3 Les personnes habilitées à donner le consentement

Même si le Code civil du Québec précise que le père et la mère exercent ensemble l'autorité parentale (art. 600), le consentement des deux parents n'est pas nécessaire, puisque chacun d'eux est titulaire de l'autorité parentale et que 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).

## 5.4 En cas de refus de participer

La participation au PQDNS s'effectue sur une base volontaire : elle n'est pas obligatoire. Il convient de noter qu'il n'est pas possible de sélectionner uniquement certaines maladies pour le dépistage.

Si les parents refusent que leur enfant participe au dépistage, il est recommandé de 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 soutenir les parents dans la prise de décision libre et éclairée en lien avec le dépistage en s'assurant que les parents comprennent bien les avantages et les inconvénients de participer ou non au Programme. Elle permet aussi aux parents d'exprimer les motifs qui justifient leur décision.

Si, après la séance de counseling, les parents refusent de participer au PQDNS, 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. Le refus de participer au dépistage doit aussi être documenté au dossier de l'enfant et être consigné dans son carnet de vaccination afin que les professionnels de la santé aient un niveau de suspicion clinique plus élevé dans la situation où des symptômes des maladies habituellement dépistées se manifesteraient. 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'utilisateur. Tous les formulaires de prélèvement et les papiers buvards correspondants (avec ou sans sang) doivent être acheminés vers le CHU de Québec.

## 5.5 Des outils d'information

Des outils d'information sur le Programme sont accessibles sur la page Web du PQDNS en [version électronique](#), dans la section pour les professionnels de la santé (volet périnatalité). L'établissement fiduciaire du dépistage sanguin fournit également des [fiches techniques](#) pour guider les professionnels<sup>9</sup>. L'annexe 2 présente les règles de pratique de l'Ordre professionnel

<sup>9</sup> Ces fiches sont accessibles à l'adresse : [www.chudequebec.ca], dans la section Professionnels de la santé, Programme de dépistage néonatal sanguin.

des technologistes médicaux du Québec (OPTMQ) pour le prélèvement sanguin. **Il est prévu que le dépliant soit offert en période prénatale en vue de faciliter la prise de décision des parents au sujet du dépistage et leur préparation.** Dans la majorité des cas, les parents devraient avoir déjà pris leur décision avant même l'accouchement. Il appartient à l'infirmière en périnatalité et à la sage-femme de s'assurer que les parents ont bien reçu cette information et de recueillir leur consentement verbal avant d'entreprendre le prélèvement sanguin.

Le dépliant intitulé *Dépistage sanguin des nouveau-nés* a été préparé à l'intention des parents. Il est distribué **pendant le suivi de grossesse** par les médecins, les sages-femmes ou les infirmières, et son but est d'être un outil d'information complet qui peut également être utilisé avant le prélèvement.

Dans certaines circonstances, particulièrement au cours des premiers mois suivant le début du dépistage sanguin des nouvelles maladies, il se pourrait que des parents n'aient pas reçu l'information.

La section suivante décrit la marche à suivre pour offrir le dépistage sanguin, pour recueillir le consentement et pour effectuer le prélèvement.

Il se pourrait que certains parents aient des questions ou expriment leurs préoccupations vis-à-vis du dépistage. Le rôle des professionnelles est alors de répondre aux questions des parents et de réagir à leurs interventions au meilleur de leurs connaissances avec l'aide des outils de discussion fournis. Le cas échéant, les professionnelles dirigeront les parents vers un médecin ou vers les responsables du laboratoire de dépistage pour compléter l'information.

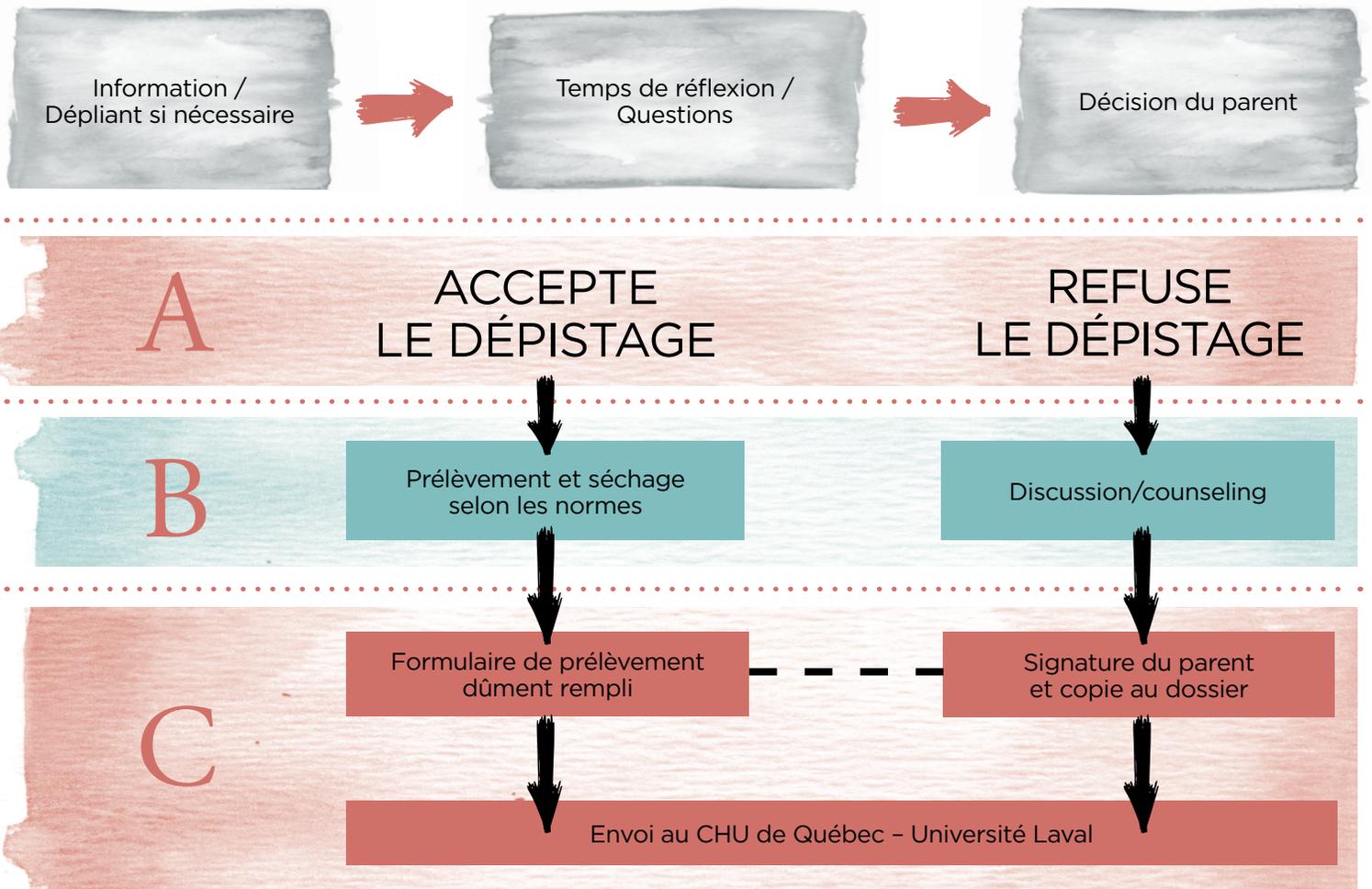
L'outil d'aide à la discussion présenté également dans la section suivante, fournit aux professionnelles qui travaillent en périnatalité des pistes possibles pour discuter du dépistage néonatal avec les parents et des exemples pour répondre aux questions. En d'autres mots, l'outil d'aide à la discussion a pour but d'éclairer la prise de décision des parents et de la faciliter.

# Procédure de dépistage

## Voici la marche à suivre pour poser l'intervention:

- A) avant le prélèvement sanguin;
- B) au moment du prélèvement sanguin;
- C) après le prélèvement sanguin.

### Algorithme des actions à poser en vue du dépistage du nouveau-né





# Procédure détaillée

## Avant le prélèvement sanguin

### 1. S'assurer que les parents ont été informés du dépistage néonatal sanguin.

#### S'ils n'ont pas été informés:

1. leur remettre le dépliant *Dépistage sanguin chez les nouveau-nés*.
2. échanger avec eux à partir des éléments résumés dans l'*outil d'aide à la discussion*.

### 2. Permettre aux parents de poser des questions, de réfléchir et d'en discuter ensemble.

- La décision d'un des deux parents est suffisante pour réaliser le test. S'ils ne s'entendent pas, les référer au médecin ou à un autre professionnel qui pourrait soutenir ce cas.

### 3. Remplir la première partie du formulaire de prélèvement bleu foncé identifiée pour le prélèvement sanguin:

- Identification de l'enfant et de la mère;
- Adresse et numéro de téléphone  
> Important pour rejoindre les parents si un suivi médical est requis pour l'enfant;
- Date et heure de la naissance;
- Sexe de l'enfant;
- Transfert, s'il y a lieu;
- État de l'enfant à la naissance (si présence d'une pathologie, préciser la condition);
- Conditions particulières: prématurité, transfusion, etc.  
> Important pour l'interprétation des résultats du dépistage.

### 4. Recueillir la décision du parent quant au dépistage de son enfant:

- Cocher la case si les parents ont été informés du dépistage;
- Noter la case correspondant à la décision du parent: accepte ou refuse;
- Apposer votre signature  
> Bien que le formulaire ne demande que les initiales, il est recommandé d'apposer sa signature complète.

### 5. Lorsque le parent accepte: Lorsque le parent refuse:

- |  |   |
|--|---|
| <ol style="list-style-type: none"><li>a. Aucune signature du parent n'est requise.</li><li>b. Apposer votre signature pour confirmer que les étapes menant à la décision du parent ont été complétées.</li></ol> | <ol style="list-style-type: none"><li>a. Revenir sur les motifs de la décision et sur les conséquences potentielles pour l'enfant. Si nécessaire, référer le parent au médecin ou à un autre professionnel pour un counseling.</li><li>b. Si la décision est maintenue, <b>demandez au parent de signer le formulaire de prélèvement</b> et apposer votre signature.</li><li>c. Faire une copie du formulaire signé par le parent et la conserver au dossier de l'utilisateur.</li><li>d. Envoyer l'original au CHU de Québec - Université Laval.<br/>&gt; Même s'il n'y a pas de prélèvement sanguin, il est important de transmettre le formulaire pour suivre tous les nouveau-nés admissibles.</li><li>e. Noter le refus du dépistage sanguin à la page 3 du carnet de vaccination de l'enfant.</li></ol> |
|--|---|

# Procédure détaillée

## Pendant le prélèvement sanguin



### NOTE

Cette section doit être lue en parallèle avec les *Règles de pratiques du prélèvement de sang par ponction capillaire aux fins d'analyse de l'OPTMQ.*

- 1. Réaliser le prélèvement entre 24 heures et 48 heures de vie.**
  - > Cette période est importante. Le bébé a alors absorbé suffisamment de protéines pour que son métabolisme ait pu fonctionner et on peut déjà détecter les maladies dépistées.
- 2. Réaliser le prélèvement directement sur le papier buvard. S'assurer que les gouttes de sang sont conformes aux normes.**
  - > Un prélèvement non conforme entraîne une reprise du prélèvement. Il faut donc éviter le plus possible cette situation. Cela cause des inconvénients aux parents et augmente les délais pour obtenir les résultats, ce qui peut nuire à la santé de l'enfant.
- 3. Prendre soin de bien remplir les rubriques sur le formulaire de prélèvement:**
  - Poids de l'enfant;
  - Date et heure du prélèvement;
  - Alimentation à la naissance: sein, lait commercial, mixte (sein + lait maternisé) ou parentérale (soluté intraveineux).
- 4. Détacher le papier buvard et s'assurer de faire sécher le prélèvement suffisamment à l'air libre avant de le mettre dans l'enveloppe.**
  - > Un séchage insuffisant ou inadéquat peut entraîner une reprise du prélèvement.
- 5. Préparer l'enveloppe de retour et le prélèvement afin qu'il soit posté à l'établissement fiduciaire. La période entre le prélèvement et la mise à la poste ne devrait pas excéder 24 heures (un jour ouvrable).**
- 6. Conditions particulières**
  - > Se référer aux fiches techniques du CHU de Québec - Université Laval disponibles au [www.chudequebec.ca](http://www.chudequebec.ca), section Professionnels de la santé, Programme de dépistage néonatal sanguin.

## Après le prélèvement sanguin

- 1.** Rappeler aux parents la façon dont ils seront informés du résultat du dépistage et la possibilité de demander le résultat du statut de porteur du gène de l'anémie falciforme de l'enfant.



Si vous avez des questions, n'hésitez pas à contacter les responsables.

**Dépistage sanguin**

CHU de Québec - Université Laval

10, rue de l'Espinay, local A2-115

Québec (Québec) G1L 3L5

Téléphone (pour les professionnels):

418 654-2103

Sans frais: 1 855 654-2103

Télécopieur (pour les professionnels):

418 525-4595

---

# OUTIL D'AIDE À LA DISCUSSION



## NOTE

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

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

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

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

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

- 1) La personne est-elle apte à décider ?
- 2) La personne a-t-elle reçu l'information relative au dépistage ?
- 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 ?
- 6) La personne est-elle maintenant d'accord pour que l'on procède au prélèvement ?

## 1. **Le but du dépistage**

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

---

## 2. **Les maladies dépistées**

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

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

**Fréquence:** Les maladies visées sont rares dans la population. Les plus courantes des maladies dépistées dans le sang sont la fibrose kystique (1 fois sur 1 700 nouveau-nés), les anomalies de l'hémoglobine (1 fois sur 1 800 nouveau-nés) et l'hypothyroïdie congénitale (1 fois sur 3 000 nouveau-nés). La plupart des autres maladies sont moins fréquentes, environ 1 cas sur 20 000 naissances. Toutefois, comme il y a plusieurs maladies dépistées, on identifie environ 200 cas par année pour l'ensemble des maladies.

---

## 3. **Le dépistage**

Le dépistage sanguin est effectué par une infirmière ou une sage-femme à partir d'un prélèvement de sang, à l'hôpital ou à la maison de naissance, idéalement entre 24 et 48 heures de vie.

---

## 4. **La participation volontaire**

La participation au dépistage est volontaire.

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

---

## 5. **Avantages**

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

---

---

## 6. Inconvénients

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

### C'est la même chose avec le dépistage.

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

---

## 7. Le refus du test

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

Si le parent refuse le prélèvement, il est important de leur faire signer le formulaire de prélèvement pour confirmer le refus du test.

---

---

## 8.

### Les résultats

Une fois que le prélèvement est réalisé, il faut compter une période de quelques jours pour envoyer les échantillons au laboratoire et quelques jours pour réaliser les tests. De manière générale, tous les résultats sont disponibles durant les semaines qui suivent le prélèvement, selon la complexité de l'interprétation.

Plusieurs résultats sont alors possibles :

- 1) Résultat normal :** Comme les maladies sont rares, la grande majorité des tests sont normaux. Les parents n'ont pas à s'inquiéter s'ils ne reçoivent pas de résultat. Comme pour plusieurs autres tests médicaux, les résultats normaux ne sont pas retournés aux parents.
- 2) Reprise de prélèvement :** Il est possible que les parents soient contactés si un deuxième prélèvement de sang est nécessaire. Ils ne doivent pas s'inquiéter. Cela peut simplement signifier que le prélèvement est inutilisable. Ils doivent alors suivre les indications qui sont données pour procéder au prélèvement sans tarder.
- 3) Résultat positif au test de dépistage :** Un résultat positif signifie que l'enfant a été identifié à risque pour l'une des maladies ciblées. Les parents et l'enfant seront alors dirigés vers un centre de référence. Une démarche pour confirmer le diagnostic sera entreprise.
  - a. Le diagnostic peut être confirmé : l'enfant sera alors pris en charge. Un traitement sera amorcé sans tarder et des suivis médicaux seront planifiés.
  - b. Le diagnostic peut être difficile à confirmer : d'autres analyses seront alors nécessaires. Les médecins pourraient avoir besoin de voir l'enfant plusieurs fois et cela pourrait durer quelques semaines, voire quelques mois.
  - c. Le diagnostic n'est pas confirmé : l'enfant n'est pas malade et n'a pas plus de chance de le devenir que les autres enfants. Cela signifie que le test de dépistage a faussement identifié l'enfant. On appelle cela un **faux positif**.

---

## 9.

### Les porteurs de l'anémie falciforme

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

[www.msss.gouv.qc.ca/depistage-neonatal](http://www.msss.gouv.qc.ca/depistage-neonatal).

---

## 10.

### Les porteurs de la fibrose kystique

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

---

## 11.

### La conservation des renseignements personnels et des échantillons

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

# Aide-mémoire pour parler du dépistage avec les parents

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

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

- 1) Avez-vous eu le temps de lire le dépliant?
- 2) Avez-vous compris l'information? (avantages, limites, inconvénients, conséquences d'un refus sur la santé de l'enfant [refus éclairé])?
- 3) Avez-vous des questions?
- 4) Acceptez-vous ou refusez-vous que votre enfant soit dépisté?

## **Résultat du test de dépistage:**

Si le résultat du test est normal, nous ne communiquerons pas avec vous. Si, par contre, le résultat est anormal, le laboratoire de dépistage communiquera avec vous durant les semaines qui suivent le prélèvement.

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

## 6. Notions théoriques de base sur le dépistage des maladies chez les nouveau-nés

La présente section a pour objet d'expliquer certaines notions générales sur le dépistage pour en faciliter l'application dans la pratique.

### 6.1 Le dépistage

Le dépistage consiste à identifier les individus qui risquent d'être atteints d'une ou de plusieurs maladies au sein d'une population donnée, ici les nouveau-nés.

Le dépistage peut être offert de manière universelle à toute une population ciblée sur la base de certains critères comme l'âge. Le dépistage s'adresse à une population asymptomatique et a pour but de permettre d'intervenir avant l'apparition des symptômes qui causent la maladie. Le dépistage n'empêche pas la présence de la maladie. Il s'agit toutefois d'une mesure de prévention de plusieurs symptômes et de complications associés aux maladies ciblées.

Un résultat positif à la suite du dépistage signifie que l'individu est peut-être atteint de la maladie. Par conséquent, un test de dépistage positif est toujours suivi d'un ou de plusieurs tests ou examens plus précis qui permettront de confirmer si la personne est réellement atteinte de la maladie en cause et, le cas échéant, d'entreprendre précocement les traitements nécessaires.

### 6.2 Les facteurs pouvant affecter la capacité du test à dépister la maladie

Plusieurs facteurs peuvent influencer sur la capacité de détection du test et entraîner la nécessité d'interpréter les résultats de façons différentes.

- **La qualité du prélèvement.**
  - La présence d'impuretés, la contamination (par exemple, selles sur le prélèvement d'urine);
  - L'interférence avec certains produits (par exemple, tube hépariné, EDTA);
    - *Sont des composantes qui faussent les résultats.*
- Une quantité suffisante : une sursaturation du papier buvard sanguin le rend inutilisable alors qu'un prélèvement insuffisant empêche de faire le test.
  - *Attention : une mauvaise qualité de prélèvement entraîne automatiquement une reprise du prélèvement, ce qui cause des inconvénients aux parents et entraîne des délais dans la réalisation des analyses de dépistage.*
- **L'âge du bébé au moment du prélèvement.** Il est important de préciser l'âge gestationnel en semaines et d'indiquer si la grossesse était à terme, ou la naissance, prématurée. Un enfant prématuré ou un enfant qui ne s'est pas alimenté suffisamment pourra présenter des taux inférieurs de certains métabolites, ce qui fausse les résultats. De même, la présence d'hémoglobine fœtale à la naissance rend plus difficile la détection de certains types de maladies de l'hémoglobine. Il est recommandé de faire le prélèvement entre 24 et 48 heures de vie.
- **L'alimentation de l'enfant.** Il est important de préciser le type d'alimentation du bébé. Certains laits commerciaux peuvent contenir des éléments dont il faut tenir compte dans l'analyse. De même, l'enfant allaité au sein peut, parfois, avoir absorbé une moins grande quantité de protéines dans les premiers jours, ce qui influe sur les résultats. Par ailleurs, une hyperalimentation chez un nouveau-né prématuré peut causer une augmentation des acides aminés sanguins.

- **Les transfusions.** Elles peuvent fausser le résultat des tests sanguins.
- **Le poids de l'enfant.** Il peut influencer sur l'interprétation de certaines données.

### 6.3 La performance des tests

Les tests utilisés pour le dépistage sont très performants. Toutefois, aucun test n'est garanti à 100 %.

- Des personnes malades peuvent être indétectables par le dépistage; on appelle ces résultats « **faux négatifs** ». Ces enfants malades recevront probablement un diagnostic clinique à la suite de symptômes ou, plus rarement, décéderont des suites de la maladie. Plus le test est sensible, moins il y a de faux négatifs.
- Des résultats positifs au moment du dépistage pourraient se révéler négatifs à la suite de la confirmation diagnostique; ces résultats s'appellent « **faux positifs** ». Plus le test est précis (spécifique), moins il y a de faux positifs.
- Il n'y a pas de test qui offre une spécificité et une sensibilité parfaites. Pour un même test, ces deux variables sont inversement proportionnelles : si l'une augmente, l'autre diminue. Par conséquent, le seuil retenu pour un test de dépistage représente toujours un compromis (un seuil acceptable) entre la spécificité<sup>10</sup> et la sensibilité<sup>11</sup>.
- Une autre mesure souvent utilisée pour décrire la performance d'un test de dépistage est la valeur prédictive positive. Il s'agit de la proportion de personnes réellement malades parmi toutes celles dont le test de dépistage est positif.

**Tableau 1 : Résultats possibles pour établir la validité d'un test de dépistage**

|                  |                     |  |                     |
|------------------|---------------------|--|---------------------|
| <b>Dépistage</b> |                     | <i>Résultats de la confirmation diagnostique</i> |                     |
|                  |                     | <b>Malade</b>                                    | <b>Non malade</b>   |
|                  | <b>Test positif</b> | Vrais positifs (VP)                              | Faux positifs (FP)  |
|                  | <b>Test négatif</b> | Faux négatifs (FN)                               | Vrais négatifs (VN) |

Le tableau 1 permet d'expliquer certaines notions propres au test de dépistage :

- VP (vrais positifs) représente le nombre de participants dont le test de dépistage est positif et qui sont en effet malades;
- FP (faux positifs) représente le nombre de participants dont le test de dépistage est positif, mais qui, en réalité, ne sont pas malades;
- FN (faux négatifs) représente le nombre de participants dont le test de dépistage est négatif même si, en réalité, ils sont malades;

<sup>10</sup> La spécificité se mesure chez les non-malades seulement. Elle correspond à la probabilité d'obtenir un test négatif chez les non-malades, soit : vrais négatifs/(faux positifs + vrais négatifs).

<sup>11</sup> La sensibilité, c'est-à-dire la probabilité que le test soit positif si la maladie est présente, se mesure chez les malades seulement. Elle est donnée par : vrais positifs/(vrais positifs + faux négatifs).

- VN (vrais négatifs) représente le nombre de participants dont le test de dépistage est négatif et qui, effectivement, ne sont pas malades.

Ces données permettent d'établir la performance d'un test de dépistage, d'ajuster le seuil acceptable de détection dans une population donnée et d'apprécier en continu la qualité d'un programme de dépistage.

#### 6.4 Les maladies dépistées par le Programme

Les maladies dépistées chez les nouveau-nés sont des maladies **congénitales**, c'est-à-dire qu'elles sont présentes dès la naissance même si elles ne sont pas encore apparentes. Ce sont également des maladies rares ou peu fréquentes dans la population générale.

Plusieurs maladies dépistées dans le sang sont des maladies métaboliques héréditaires, aussi appelées « erreurs innées du métabolisme ». Les erreurs innées du métabolisme sont des maladies qui se caractérisent par un problème dans la chaîne de transformation des nutriments, un peu comme sur une chaîne de montage dans une usine. Si un employé est absent ou s'il ne travaille pas normalement, le substrat s'accumule en amont et le produit final n'est pas fabriqué, ce qui peut paralyser toute l'usine. C'est la même chose avec les maladies métaboliques. Certains procédés de transformation des nutriments ne fonctionnent pas normalement. Cela cause une accumulation qui peut devenir toxique pour l'organisme ou, encore, cela peut empêcher la production d'un produit important pour le bon fonctionnement du corps. Pour réparer ce dysfonctionnement, on devra utiliser un médicament, une diète spéciale ou des vitamines pour diminuer le substrat en amont ou donner le produit en aval pour que la cellule assure son rôle.

##### Maladies du métabolisme des acides aminés

- **La phénylcétonurie** est la première maladie du métabolisme qui a été dépistée dans le contexte du dépistage néonatal sanguin. Sans une diète adaptée amorcée dès les premières semaines de vie, l'enfant peut développer une déficience intellectuelle et des difficultés motrices permanentes, des troubles du comportement et/ou de l'épilepsie.
- **La tyrosinémie de type 1** est une maladie du métabolisme qui empêche la transformation normale des protéines contenues dans les aliments et entraîne une accumulation des composés toxiques dans l'organisme. Ces composés toxiques endommagent gravement le foie, mais aussi les reins et le système nerveux. La survie à court terme des enfants atteints est alors menacée. Avant l'arrivée du médicament (nitisinone), ces enfants avaient besoin d'une greffe du foie. Le médicament réduit significativement l'accumulation de composés toxiques, ce qui permet d'éviter la greffe et d'offrir aux enfants la possibilité de vivre jusqu'à l'âge adulte.
- **L'acidémie glutarique de type 1 (GA-1)** est une maladie qui présente peu de signes apparents dans le premier mois de vie, mais les enfants atteints peuvent rapidement développer une crise aiguë (hypotonie, atteinte motrice, convulsions). Sans traitement, environ 90 % des patients ont une crise aiguë avant l'âge de 24 mois). Les crises aiguës produisent des séquelles irréversibles dans certaines régions du cerveau. La GA-1 peut être traitée avec un régime spécial. Une surveillance et un traitement approprié visent à éviter les épisodes de crises aiguës.
- **L'acidémie argininosuccinique (ASA)** est un trouble du métabolisme de l'urée. Dans la forme néonatale, les enfants atteints n'ont pas de symptômes dans les 24 à 48 premières heures de vie, puis de l'œdème cérébral et d'autres symptômes non spécifiques, tels qu'une somnolence et léthargie progressive, de la difficulté à boire et éventuellement un coma une se développent rapidement. À long terme, les enfants atteints peuvent avoir un

déficit intellectuel. Une surveillance et un traitement incluant une diète appropriée visent à contrôler la maladie et éviter les épisodes aigus.

- **L'acidémie méthylmalonique (MMA) et l'acidémie propionique (PA)** sont des troubles du métabolisme qui affectent la capacité de l'organisme à décomposer certaines protéines et graisses, ce qui entraîne une accumulation de substances toxiques, comme l'acide méthylmalonique ou l'acide propionique, dans le sang et les tissus. Chez les nouveau-nés, les premiers symptômes peuvent être non-spécifiques : vomissements, léthargie, hypotonie et retard de croissance. À long terme, elles peuvent entraîner un déficit intellectuel, une atteinte rénale ou cardiaque. Le traitement repose sur un régime strict faible en protéines à vie, complété par de la carnitine et des antibiotiques pour éliminer certaines bactéries intestinales. Pour les cas graves, une greffe de foie, seule ou accompagnée d'une greffe de rein, peut être envisagée.
- **L'homocystinurie (HCY)** est une maladie métabolique causée par un déficit enzymatique qui empêche le métabolisme normal de l'homocystéine. Ce déficit entraîne une accumulation excessive d'homocystéine et de ses dérivés dans le sang et les urines, pouvant causer des anomalies squelettiques, des problèmes oculaires, des complications cardiovasculaires ainsi que des atteintes neurologiques. Des suppléments, une diète alimentaire spécifique ainsi qu'un suivi médical approprié permettent de limiter les complications graves et d'améliorer la qualité de vie des patients.

#### Maladies du métabolisme des acides gras

- **Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaînes moyennes (MCADD), le déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA à longues chaînes (LCHADD), le déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à très longues chaînes ( VLCADD) et le déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale (TFP)** sont des maladies du métabolisme qui empêchent la transformation normale des acides gras en énergie au cours d'une période de jeûne prolongé. Sans une diète adaptée amorcée dès les premières semaines de vie, ces maladies peuvent causer des problèmes importants d'hypoglycémie, et une dégradation rapide de l'état général de l'enfant pouvant entraîner la mort. Elles peuvent également causer des douleurs musculaires, des myocardiopathies, ainsi que des séquelles au cerveau et au foie.
- **Le défaut de captation de la carnitine (CUD)**, aussi appelé déficit primaire en carnitine, est une maladie métabolique qui perturbe le transport de la carnitine dans les cellules. Ce trouble entraîne une carence en carnitine dans les tissus pouvant affecter le métabolisme des acides gras et causer chez le nouveau-né une faiblesse musculaire, de l'hypotonie, une cardiomyopathie, de l'hypoglycémie lors de périodes de jeûne et un retard de croissance. Un diagnostic précoce et un traitement adapté avec supplémentation en carnitine et suivis médicaux, améliorent grandement la qualité de vie des personnes atteintes.

#### Maladies endocriniennes

- **L'hypothyroïdie congénitale** est une maladie endocrinienne qui est causée par une malformation de la glande thyroïde. Elle peut entraîner, notamment, un retard de croissance et une déficience intellectuelle. Un traitement approprié amorcé tôt après la naissance permet un développement normal de l'enfant.

#### Anomalies de l'hémoglobine

- **L'anémie falciforme et d'autres anomalies de l'hémoglobine** sont des maladies qui affectent les globules rouges responsables du transport de l'oxygène dans le sang. Les

globules rouges sont mal formés et ils peuvent se coincer dans les vaisseaux sanguins, ce qui cause des crises de douleur importantes dans plusieurs parties du corps. Les enfants atteints risquent également d'être aux prises avec des infections graves, comme la pneumonie, et d'être l'objet de complications comme la paralysie. Les traitements ne guérissent pas la maladie mais, lorsqu'ils sont amorcés tôt, ils permettent de soulager les symptômes et de prévenir certaines complications. Dans le cadre du PQDNS il est possible de faire une demande pour connaître le statut de porteur de l'anémie falciforme d'un enfant.

### **Fibrose kystique**

- **La fibrose kystique** est une maladie génétique qui entraîne des sécrétions épaisses au niveau des poumons, ce qui les empêche de fonctionner adéquatement. Les enfants qui en sont atteints peuvent éprouver de graves problèmes respiratoires et être l'objet d'infections répétées qui pourraient s'aggraver durant toute leur vie. Ils peuvent également éprouver une mauvaise absorption des aliments, ce qui peut entraîner des retards de croissance et des carences en vitamines. Bien qu'aucun traitement n'existe, certaines interventions (vitamines, antibiotiques, etc.) peuvent aider à réduire les complications et à améliorer l'espérance de vie.

### **Amyotrophie spinale**

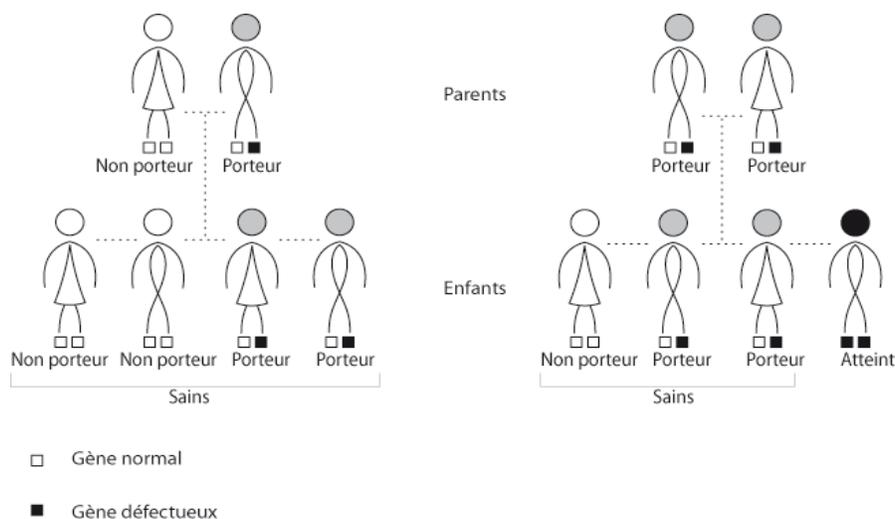
- **L'amyotrophie spinale** est une maladie neurodégénérative génétique qui se caractérise par une faiblesse et une atrophie musculaire dues à la perte progressive et irréversible des neurones moteurs situés dans la moelle épinière et le tronc cérébral. Cette perte musculaire limite la capacité de tenir sa tête droite, de s'asseoir, de marcher et éventuellement de manger et de respirer, ce qui peut menacer la vie de l'enfant. Des traitements spécifiques sont disponibles pour limiter la progression de la maladie.

### **Déficit immunitaire combiné sévère (SCID)**

- **Le SCID** est une maladie caractérisée par un déficit grave du système immunitaire responsable de défendre le corps contre les infections. Ceci entraîne chez le nourrisson une forte prédisposition aux infections graves pouvant entraîner le décès. Le dépistage précoce de la maladie permet de réduire l'errance diagnostique en prenant rapidement en charge les nouveau-nés atteints de la maladie et d'instaurer un traitement curatif précocement comme une greffe de moelle osseuse.

## **6.6 La transmission héréditaire**

La plupart des maladies ciblées sont d'origine **héréditaire**, c'est-à-dire qu'elles sont transmises par les parents à travers la combinaison de leurs gènes. Elles sont dites « récessives », c'est-à-dire qu'il est nécessaire que les parents transmettent chacun la mutation associée à la maladie pour que l'enfant soit malade. S'il reçoit une copie normale et une copie mutée, il sera dit « porteur sain ». Il ne sera pas malade, mais pourra transmettre la mutation à son tour à ses enfants.

**Figure 1 : Modèle de transmission d'une maladie héréditaire récessive**

**Les porteurs de maladies de l'hémoglobine (exemple l'anémie falciforme).** Il est nécessaire de discuter des porteurs d'anémie falciforme parce que la technique utilisée pour le dépistage permet d'identifier les porteurs. L'identification des porteurs **ne fait pas** partie des objectifs du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin. En effet, les porteurs de maladies héréditaires récessives, comme c'est le cas pour l'anémie falciforme, sont en bonne santé et il n'y a pas de suivi médical particulier qui est recommandé. La connaissance de cette information ne sera utile à l'enfant qu'au moment de fonder sa propre famille.

Parce que ces résultats ne correspondent pas aux objectifs du programme et pour éviter que les nombreux cas identifiés causent une pression trop forte sur le système de santé, il a été décidé de fournir les résultats de porteur de l'anémie falciforme seulement à la demande des parents ou du médecin de l'enfant qui désireraient obtenir cette information.

- Les parents ou le médecin de l'enfant, qui désirent obtenir le résultat de l'enfant, doivent remplir le formulaire accessible sur le site Web du MSSS : <http://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/perinatalite/depistage-neonatal/>. Un outil d'aide à la décision intitulé *Connaître ou non le statut de porteur de son enfant* a été préparé pour mieux évaluer les avantages et les inconvénients de cette démarche.

**Les porteurs de la fibrose kystique.** Le protocole de dépistage de la fibrose kystique prévoit un premier test biochimique (Trypsine immunoréactive, TIR). Lorsque ce test se révèle positif (TIR élevée), un test génétique est fait à partir du même prélèvement initial. Ainsi, seule une minorité de nouveau-nés seront testés pour une série de mutations du gène de la FK. Si le test génétique est, lui aussi, positif, l'enfant sera référé vers un centre qui pourra confirmer le diagnostic de FK. À cette étape, il est possible que l'enfant soit uniquement porteur d'un allèle du gène de la FK sans être atteint de la maladie.

L'information sur le statut de porteur (divulcation des mutations) sera donnée uniquement aux parents des nouveau-nés dont le dépistage de la FK aura été reconnu comme positif et dont l'évaluation diagnostique conclut à l'absence de la maladie. Dans ce cas, le médecin spécialiste du domaine de la fibrose kystique vers lequel le nouveau-né sera dirigé expliquera aux parents la conclusion de l'évaluation, soit un état de porteur sain.

## 6.7 La gouvernance du Programme

Plusieurs instances sont concernées par la gouvernance du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin. Il est possible de consulter plus en détail le rôle des différents collaborateurs dans le cadre de référence du PQDNS. En résumé :

- Le **MSSS** adopte et met à jour le Cadre de référence du programme. Ce cadre en détermine les objectifs et les grandes orientations. Il détermine aussi les maladies à dépister, les principales activités à réaliser, les mesures d'assurance qualité à mettre en place ainsi que les rôles et responsabilités des différents partenaires dans la mise en œuvre du programme.
- Le **Comité consultatif** sur le dépistage sanguin conseille le MSSS sur l'évolution du programme.
- L'**établissement fiduciaire : le CHU de Québec – Université Laval** est le laboratoire désigné pour l'analyse des échantillons sanguins, la gestion des stocks de trousse de dépistage sanguin transmises aux établissements et le maintien du système d'information du dépistage sanguin de l'ensemble du Québec;
- **Santé Québec** est responsable de la gestion des opérations du réseau en lien avec le PQDNS, afin d'assurer l'atteinte des cibles du programme.
- Les **établissements pourvus d'unités de naissance et les maisons de naissance** offrent le test à tous les nouveau-nés.
- Les centres hospitaliers suivants sont désignés comme **centres de référence** pour la confirmation diagnostique, la prise en charge et le suivi des enfants dont la maladie est confirmée :

|   | Centre universitaire de santé McGill : Hôpital de Montréal pour enfants | Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine | Centre hospitalier universitaire de Québec – Université Laval | CIUSSS de l'Estrie – Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke | CIUSSS de l'Est de Montréal Hôpital Maisonneuve-Rosemont | CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean | Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent (Hôpital de Rimouski) | Centre intégré de santé et de services sociaux de l'Abitibi-Témiscamingue (Hôpital de Rouyn-Noranda) |
|---|---|---|---|---|--|-----------------------------------|---|--|
| Maladies métaboliques                       | X   | X   | X   | X   |  |                                   |   |  |
| Tyrosinémie de type 1                       | X   | X   | X   | X   |  | X                                 |   |  |
| Maladies endocriniennes                     | X   | X   | X   | X   |  |                                   |   |  |
| Anomalies de l'hémoglobine                  | X   | X   | X   | X   | X  |                                   |   |  |
| Fibrose kystique                            | X   | X   | X   | X   |  | X                                 | X   | X  |
| Amyotrophie spinale                         | X   | X   | X   |   |  |                                   |   |  |
| Syndrome d'immunodéficience combinée sévère | X   | X   | X   | X   |  |                                   |   |  |

**Tableau 2 : Centres de référence et maladies dépistées**

## 6.8 La responsabilité professionnelle

Plusieurs professionnels jouent un rôle dans l'atteinte des objectifs du programme. Ils sont ici présentés selon la période où ils interviennent dans le continuum de soins périnataux.

### Période prénatale

- **Professionnels concernés par le suivi de grossesse** (médecins, sages-femmes, infirmières)
  - Offrir de l'information aux parents sur le dépistage néonatal sanguin

### Période néonatale

- **Infirmières et sages-femmes**
  - Informer les parents pour les préparer au dépistage sanguin qui sera offert à leur enfant, de même qu'aux différents résultats possibles;
  - Conseiller les parents sur la participation au test;
  - Répondre aux questions des parents et les diriger vers un médecin, le cas échéant;
  - Recueillir la décision des parents et remplir le formulaire adéquatement;
  - Si les parents acceptent, effectuer le prélèvement selon les normes établies;
  - Transmettre les prélèvements au laboratoire du CHU de Québec – Université Laval;
- **Médecins**
  - Répondre aux questions des parents au sujet du dépistage;
  - Conseiller les parents sur la participation au test.
- **Responsables du programme au laboratoire fiduciaire**
  - Analyser les échantillons sanguins reçus pour le dépistage;
  - Communiquer avec les parents et diriger les cas positifs vers le centre de référence pour aviser les médecins;
  - Produire des données statistiques sur la performance des tests.

### Période postnatale

- **Médecins des centres de référence**
  - Effectuer les examens complémentaires, s'il y a lieu;
  - Confirmer le diagnostic;
  - Informer le laboratoire du résultat final;
  - Prendre en charge les patients et assurer le suivi du traitement.

## ANNEXE 1 – Formulaire de prélèvement sanguin


SN B XXXXX

Hôpital

ENFANT

NOM DE LA MÈRE

ADRESSE

TÉLÉPHONE

MÉDECIN

SI BÉBÉ TRANSFÉRÉ D'HÔPITAL

DE \_\_\_\_\_

À \_\_\_\_\_

État de l'enfant: Normal  Pathologique  \_\_\_\_\_

Prématuré  Âge gestationnel (en semaines) \_\_\_\_\_

Transfusion (s'il y a lieu):  Pré-transfusion  Post-transfusion

Parent informé du dépistage:  accepte  refuse

Si refus, signature du parent \_\_\_\_\_

Signature du/de la professionnel(le) \_\_\_\_\_

SEXE M  F

POIDS AU PRÉLÈVEMENT \_\_\_\_\_

GRAMMES

DATE DE NAISSANCE

|       |      |      |     |
|-------|------|------|-----|
| ANNÉE | MOIS | JOUR | HR. |
|       |      |      |     |

DATE DU PRÉLÈVEMENT

|       |      |      |     |
|-------|------|------|-----|
| ANNÉE | MOIS | JOUR | HR. |
|       |      |      |     |

Alimentation: sein  lait commercial

mixte (sein + lait commercial)  parentérale

10 - RPF-10

SN B XXXXX

IVD


REF

105XXXXX Rev.AA
 YYYY-MM

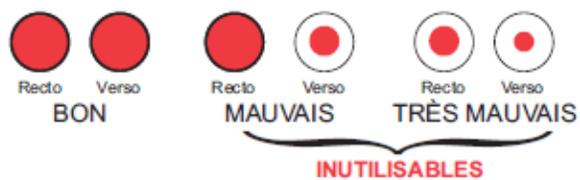

Eastern Business Forms  
530 Old Sulphur Springs Rd.  
Greenville, SC 29607, USA

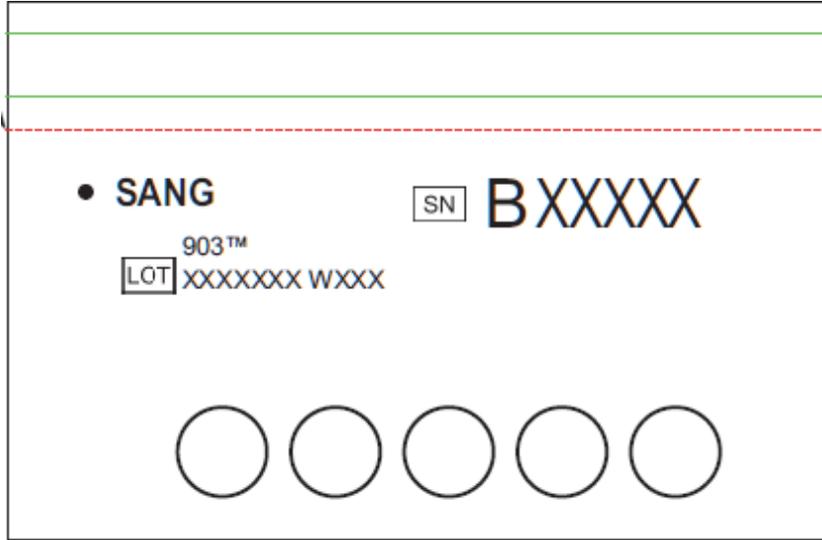
- 1) Ne pas toucher la zone de l'échantillon  
2) Ne pas utiliser si endommagé

REMARQUES: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

#### QUALITÉ DU PRÉLÈVEMENT





## ANNEXE 2 – Règles de pratique de l'Ordre professionnel des technologistes médicaux du Québec

### Sections ciblées pour le dépistage sanguin des nouveau-nés et reproduites avec l'aimable autorisation de l'Ordre<sup>12</sup>.

Le document complet est disponible en ligne. En cas de divergence entre les contenus, l'information figurant dans le document en ligne prévaut.



---

## GUIDE DE PRÉLÈVEMENT DE SANG PAR PONCTION CAPILLAIRE AUX FINS D'ANALYSE

---

### 13.0 Point de ponction

#### 13.1 Ponction sur le talon

Le talon est le point de ponction recommandé chez les nouveau-nés et les jeunes enfants âgés de moins d'un an. Il est très important, en choisissant le point de ponction, d'éliminer tout risque de toucher l'os du talon (voir la figure 1). La ponction de l'os peut être une cause d'ostéomyélite (infection de l'os) aussi bien que d'ostéochondrite (inflammation de l'os et du cartilage).

L'incision sur le talon doit s'effectuer :

---

<sup>12</sup> Sections pertinentes des normes reproduites avec l'aimable autorisation de l'Ordre professionnel des technologistes médicaux du Québec. Le document complet est disponible en ligne à cette adresse : <https://www.optmq.org/DATA/TEXTEDOC/31-Guide-de-prelevement-de-sang-par-ponction-capillaire-aux-fins-d-analyse.pdf>

- sur la partie médiale de la surface plantaire, à l'extérieur d'une ligne imaginaire qui va du milieu du gros orteil au talon (voir la figure 2);

ou

- sur la partie latérale de la surface plantaire, à l'extérieur d'une ligne imaginaire tirée entre le 4e et le 5e orteil jusqu'au talon (voir la figure 2). La profondeur de l'incision sur le talon ne doit pas excéder 2,0 mm<sup>7</sup> (voir le point 14.0).

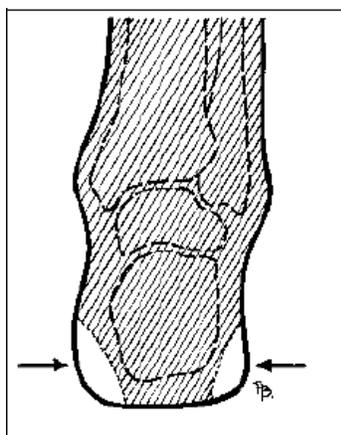


FIGURE 1

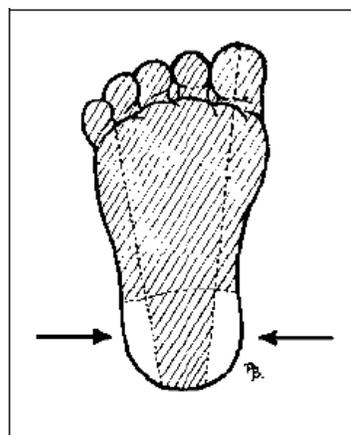


FIGURE 2

- NE PAS PIQUER la courbure postérieure du talon<sup>7</sup>.
- NE PAS PIQUER la partie centrale du talon à cause du risque de lésions aux nerfs, aux tendons et au cartilage<sup>7</sup>.
- NE PAS PIQUER une autre partie du pied que la surface recommandée du talon<sup>7</sup>.
- NE PAS PIQUER un point de ponction ayant servi précédemment. Il peut être infecté<sup>7</sup>.

Note : Bien que le point de ponction recommandé chez les enfants âgés de moins d'un an soit le talon, une ponction sur les doigts peut parfois se révéler nécessaire dans certaines situations cliniques ou selon le poids et la taille de l'enfant. Certains centres utilisent un poids de 9 kg comme critère guide pour effectuer la ponction capillaire sur le doigt. Ce critère n'étant pas absolu, il faut se fier à son jugement clinique pour choisir le point de ponction approprié. Il faut également prendre soin de sélectionner la lancette qui convient à la profondeur de ponction recommandée (voir le point 14.0).

## 14.0 Profondeur de ponction

Les principaux vaisseaux sanguins de la peau sont situés à la jonction dermohypodermique qui, dans le talon du nouveau-né, se trouve entre 0,35 et 1,6 mm de profondeur. Une incision de moins de 2,0 mm de profondeur atteindra donc la zone vascularisée de la peau sans causer de dommage.

Une profondeur optimale de ponction permet d'obtenir un échantillon de sang convenable tout en évitant de causer des blessures à l'enfant et à l'adulte.

Les lancettes permettent d'effectuer des ponctions de profondeur variée afin d'obtenir un débit sanguin suffisant.

Les lancettes doivent être :

- stériles;
- à usage unique;
- normalisées pour permettre des ponctions de profondeur déterminée.

Il est fortement recommandé d'utiliser des lancettes de sécurité à rétraction automatique de la lame.

Les lames de bistouri NE DOIVENT PAS servir au prélèvement de sang capillaire.

#### **14.1 Talon des nouveau-nés et enfants de moins d'un an**

**La profondeur de la ponction capillaire NE DOIT PAS excéder 2,0 mm.**

Chez les prématurés, l'os du talon (calcanéum) peut se trouver à 2,0 mm de la peau, sous la surface plantaire du talon et à la moitié de cette distance, sous la courbure postérieure du talon. Une ponction plus profonde que 2,0 mm sur la surface plantaire du talon d'un nouveau-né peut donc causer des lésions à l'os.

Des rapports d'études incitent à tenir compte du poids du nouveau-né pour bien choisir la lancette.

| <b>Poids du nouveau-né</b>    | <b>Lancettes</b>    |
|-------------------------------|---------------------|
| 1 à 2 kg (2,2 à 4,4 lb)       | 0,75 à 1,0 mm       |
| 2 à 3 kg (4,4 à 6,6 lb)       | 1,0 à 2,0 mm        |
| 3 kg ou plus (plus de 6,6 lb) | 2,0 mm <sup>7</sup> |

#### **15.0 Étapes à suivre pour effectuer une ponction capillaire**

L'exécution de la ponction capillaire demande à la fois des connaissances et de la dextérité. Le professionnel qui effectue ce type de prélèvement doit suivre les étapes suivantes :

1. Vérifier l'ordonnance et préparer les formulaires;
2. Accueillir ou approcher le patient et s'identifier;
3. Vérifier sans équivoque l'identité du patient et obtenir son consentement;
4. S'assurer que les exigences d'analyse ont été respectées;
5. Vérifier les formulaires, les étiquettes et le matériel de collecte;

6. Rassembler le matériel nécessaire à la ponction;
7. Se laver les mains et enfiler les gants;
8. Installer le patient;
9. Choisir le point de ponction;
10. Préparer le point de ponction;
11. Préparer le matériel nécessaire à la ponction;
12. Aseptiser le point de ponction;
13. Effectuer la ponction;
14. Essuyer la première goutte de sang;
15. Effectuer la collecte de l'échantillon;
16. Appliquer une pression sur le point de ponction;
17. Identifier l'échantillon;
18. Indiquer la méthode de prélèvement;
19. Respecter les exigences préanalytiques;
20. Éliminer le matériel contaminé;
21. Vérifier le point de ponction;
22. Enlever les gants et se laver les mains;
23. Lever les restrictions alimentaires;
24. Envoyer les échantillons au laboratoire.

Les points qui suivent reprennent plus en détail les étapes mentionnées précédemment.

### **15.3.5 Obtenir le consentement éclairé du patient**

Les technologistes médicaux doivent obtenir le consentement éclairé du patient pour tout acte médical effectué.

Selon les articles 10 et 11 du Code civil du Québec, « Toute personne est inviolable et a droit à son intégrité. Sauf dans les cas prévus par la loi, nul ne peut lui porter atteinte sans son consentement libre et éclairé. Nul ne peut être soumis sans son consentement à des soins, quelle qu'en soit la nature, qu'il s'agisse d'examens, de prélèvements, de traitements ou de toute autre intervention ».

Dans ce contexte, une ponction capillaire ne peut être effectuée sans le consentement préalable du patient, sauf dans les cas prévus par le Code civil du Québec (en cas d'urgence, lorsque la vie de la personne est en danger ou son intégrité menacée et que son consentement ne peut être obtenu en temps utile).

Un mineur de 14 ans ou plus peut consentir seul à une ponction capillaire. Si le mineur est âgé de moins de 14 ans ou qu'il est inapte à consentir, le consentement à une ponction capillaire est donné par le titulaire de l'autorité parentale, le mandataire, le tuteur ou le curateur.

### **15.3.6 Refus d'analyse**

Si le patient refuse l'analyse :

- renseigner le patient sur le but et la nécessité de l'analyse;

- consigner le refus conformément aux procédures établies;
- aviser le personnel infirmier ou médical.

### 15.13 Effectuer la ponction

Les étapes suivantes doivent être respectées lors de la ponction :

- tenir le dispositif de ponction selon les directives du fabricant;
- tenir fermement le talon ou le doigt pour empêcher tout mouvement brusque du patient (voir les figures 5 et 6). Chez l'enfant plus âgé, il est suggéré de tenir fermement la main;
- orienter la lancette de façon à ce que la ponction soit perpendiculaire aux empreintes digitales (voir la figure 4);
- avertir le patient de la ponction imminente;
- effectuer la ponction;
- jeter immédiatement la lancette dans un contenant pour déchets biomédicaux approprié.

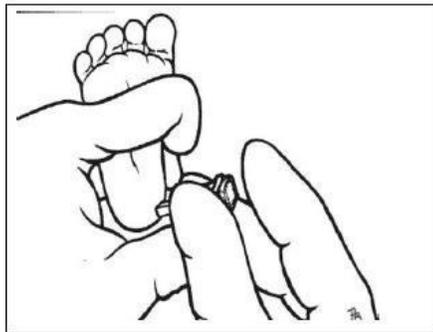


FIGURE 5

### 15.14 Essuyer la première goutte de sang

Immédiatement après la ponction, la première goutte de sang doit être essuyée avec une compresse de gaze, propre ou stérile, pour éviter la contamination de l'échantillon par le liquide tissulaire (voir les figures 7 et 8).

Dans le cadre des EBMD, cette étape n'est pas toujours nécessaire. Toujours se référer aux directives du fabricant du dispositif utilisé.

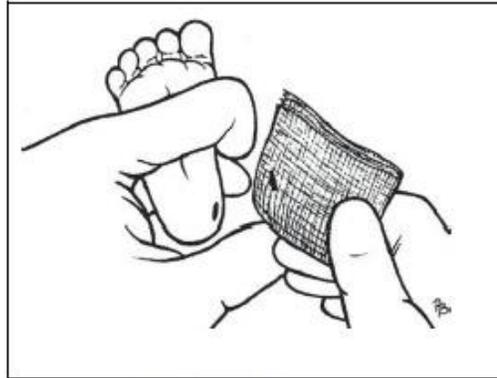


FIGURE 7

### 15.19 Respecter les exigences préanalytiques

Les exigences préanalytiques sont les mêmes que lors d'une ponction veineuse.

En voici quelques exemples :

- conserver l'échantillon à l'abri de la lumière (p. ex., bilirubine);
- conserver l'échantillon sur glace;
- respecter le délai entre le prélèvement et la réception au laboratoire (p. ex., préparation du frottis sanguin, glucose);
- respecter les spécifications pour le papier filtre.

### 15.24 Envoyer les échantillons au laboratoire

Les échantillons doivent être envoyés au laboratoire **dans les plus brefs délais** en respectant les exigences liées aux analyses et édictées par le laboratoire.

Pour plus d'informations concernant le transport des échantillons, consulter le document de l'OPTMQ intitulé *Transport et conservation des échantillons dans le domaine de la biologie médicale*.

## 18.0 Échantillon sur papier filtre

Certaines analyses comme celles qui sont effectuées dans le cadre du dépistage prénatal de plusieurs maladies (comme anomalies de l'hémoglobine, troubles métaboliques ou autres) peuvent être effectuées à partir d'un échantillon déposé sur papier filtre.

## 18.1 Méthodes de collecte

### 18.1.1 Généralités

Les exigences suivantes doivent être respectées afin d'obtenir un échantillon représentatif de l'état du patient :

- pour la collecte chez les nouveau-nés, il est déconseillé de faire une ponction capillaire sur les doigts, le lobe de l'oreille ou un point de ponction récente;
- ne pas utiliser le dispositif d'une ligne intraveineuse (soluté) pour déposer les gouttes sur le papier filtre;
- chez le nouveau-né et l'enfant de moins d'un an, le talon est le point de ponction recommandé;
- utiliser un papier filtre conforme aux exigences de l'analyse demandée. S'assurer de respecter la date de péremption inscrite sur le papier filtre, s'il y a lieu;
- ne pas toucher l'espace à l'intérieur du cercle avant ou après la collecte de l'échantillon;
- protéger le papier filtre de tout contact avec une substance autre que l'échantillon à recueillir;
- appliquer une seule grosse goutte de sang par cercle. Ne pas superposer les gouttes. La superposition de gouttes entraînerait la répartition inégale des analytes et, par conséquent, le rejet de l'échantillon;
- l'application doit se faire en une seule étape et permettre au sang d'imbiber complètement la zone (voir la figure 11);
- appliquer le sang sur un seul côté du papier filtre;
- remplir le nombre de cercles demandé sur le papier filtre;
- si l'échantillon sur papier filtre est destiné à des analyses d'ADN, on doit manipuler le matériel et l'échantillon avec des gants en tout temps afin de prévenir toute contamination par de l'ADN exogène.

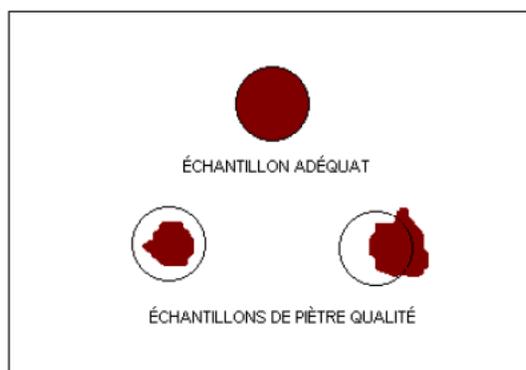


FIGURE 11

### 18.1.2 Collecte directe de la goutte

Les exigences suivantes doivent être respectées lors de la collecte directe de la goutte :

- se référer aux points 15.10 à 15.13 pour effectuer la ponction capillaire;
- essuyer la première goutte après la ponction;

- appliquer directement la goutte sur le papier filtre. Le point de ponction ne doit pas être en contact direct avec le papier filtre;
- remplir le nombre de cercles demandé sur le papier filtre. Si le débit sanguin diminue, répéter la ponction capillaire et poursuivre l'application sur le même papier filtre (mais dans un cercle différent) ou utiliser un autre papier filtre au besoin.

## **18.2 Manipulation et transport**

### **18.2.1 Séchage**

Les conditions suivantes doivent être respectées pour obtenir un séchage adéquat :

- le sang doit sécher à l'air libre, à une température ambiante se situant entre 18 et 25 °C, durant au moins 3 heures;
- le papier filtre doit être maintenu en position horizontale sur une surface non absorbante permettant à l'air de circuler;
- le papier filtre doit être à l'abri des rayons directs du soleil;
- le papier filtre ne doit pas être chauffé, empilé, scellé hermétiquement, ni transporté par pneumatique avant la fin du temps de séchage;
- la zone où se trouve la goutte de sang doit être protégée de toute manipulation ou contamination.

### **18.2.2 Conservation**

Les conditions de conservation qui suivent doivent être respectées<sup>41</sup> :

- l'échantillon sur papier filtre doit être conservé à une température se situant entre 18 et 25 °C;
- il faut éviter tout contact entre le papier filtre et un autre échantillon sur papier filtre provenant d'un patient différent afin d'éviter la contamination croisée;
- s'il faut superposer des papiers filtres :
  - empiler les papiers filtres de manière à ce que les échantillons de sang ne se touchent pas;
  - une surface protectrice non absorbante (papier glacé ou rabat) peut être placée entre les échantillons sur papiers filtres.

### **18.2.3 Transport**

- L'échantillon doit être envoyé dans le délai recommandé par le laboratoire.
- Le papier filtre doit être protégé de la chaleur, du soleil et de l'humidité qui peuvent compromettre sa stabilité et son intégrité.
- L'utilisation de sacs de plastique ou d'autres contenants hermétiques n'est pas recommandée.

Le sang séché sur papier filtre peut être envoyé par la poste ou par un autre transporteur s'il ne contient pas de matières infectieuses. Pour de plus amples renseignements, veuillez consulter l'ABC de l'expédition du Guide des postes du Canada<sup>42</sup>, à l'adresse suivante :

<http://www.postescanada.ca/Tools/pg/manual/pgabcmil-f.asp>.