

Veuillez télécharger le formulaire avant de le remplir afin de sauvegarder les données.

**FORMULAIRE DE DÉCLARATION D'UN CAS SYMPTOMATIQUE NON-IDENTIFIÉ
PAR LE PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE NÉONATAL SANGUIN (PQDNS)**

Identification de l'enfant (rempli par le médecin qui déclare le cas)

Nom de famille de l'enfant:		Prénom de l'enfant:
Nom de famille de la mère:		Nom de famille du père:
Date de naissance de l'enfant: A A A A / M M / J J	Sexe de l'enfant: <input type="checkbox"/> Féminin <input type="checkbox"/> Masculin	Lieu de naissance de l'enfant:

Renseignements cliniques

État de l'enfant au moment de la visite médicale: _____

Date de la première visite médicale: A A A A / M M / J J

- Cocher le diagnostic parmi **la liste fournie en annexe**
- Date du diagnostic final: A A A A / M M / J J
- Résultats de l'investigation ayant permis de confirmer le diagnostic (fournir le rapport au besoin):

Analyse moléculaire réalisée: Oui Non Précisez la ou les mutations si connue (s): _____

- Description des principaux signes cliniques de la maladie présents au moment du diagnostic:

- Description des principales complications de la maladie présentes au moment du diagnostic:

- Classification de la gravité de la maladie selon l'une des catégories suivantes:
 gravité plus marquée que celle attendue par rapport à une forme classique de la maladie gravité moins marquée que celle attendue par rapport à une forme classique de la maladie
 gravité compatible avec une forme classique de la maladie variante bénigne de la maladie

Commentaires:

Médecin

Nom et prénom (en lettres moulées):	Numéro de pratique:
Signature du médecin déclarant:	Date: A A A A / M M / J J



Section réservée au Programme

(cette section est à remplir par les responsables du PQDNS)

Est-ce que le programme a reçu l'échantillon? Oui Non

- Quel a été le résultat?
- Conclusions, commentaires et action (s) mise (s) en place ou à mettre en place (si pertinent)

Inclus rapport annuel Numéro de formulaire: _____

Formulaire d'incident-accident AH-223 remplis Numéro de laboratoire: _____

Signature du responsable du Programme

Nom et prénom (en lettres moulées): _____

Date: A A A A / M M / J J Signature: _____

Veuillez acheminer le formulaire rempli et signé par courriel à l'adresse suivante.

**PROGRAMME QUÉBÉCOIS
DE DÉPISTAGE NÉONATAL SANGUIN**

depistage.neonatal@chudequebec.ca

Tél. : 418 654-2103

Télec. : 418 525-4595



PQDNS

LISTE DES CONDITIONS

Si vous cochez une des cases en rapport avec les conditions situées dans l'encadré ci-dessous, svp transmettez le formulaire au PQDNS.

Désordres endocriniens		Désordres de l'hémoglobine	
Hypothyroïdie congénitale (HC) <input type="checkbox"/> HC primaire: ectopique <input type="checkbox"/> HC primaire: athyréose <input type="checkbox"/> HC primaire: goître <input type="checkbox"/> HC primaire: glande en place de volume normal <input type="checkbox"/> HC primaire: lobe unique <input type="checkbox"/> HC primaire: autre (préciser): <input type="checkbox"/> HC primaire sans distinction		Syndromes drépanocytaires majeurs Variantes ciblées par le PQDNS <input type="checkbox"/> HbSS <input type="checkbox"/> HbSE <input type="checkbox"/> HbSC <input type="checkbox"/> HbE β -thal <input type="checkbox"/> HbS/ β 0-thal <input type="checkbox"/> HbS/ β + -thal <input type="checkbox"/> HbSD-Punjab <input type="checkbox"/> HbSO-Arab	
Acidémie organique	Désordres des acides aminés et du cycle de l'urée		
<input type="checkbox"/> Acidémie glutarique de type 1 (GA-1) <input type="checkbox"/> Acidémie méthylmalonique (MMA) <input type="checkbox"/> Acidémie propionique (PA)	<input type="checkbox"/> Phénylcétonurie (PKU) classique <input type="checkbox"/> Acidémie argininosuccinique (ASA)	<input type="checkbox"/> Tyrosinémie de type 1 (TYR1) <input type="checkbox"/> Homocystinurie (HCY)	
Désordres d'oxydation des acides gras		Autres maladies	
<input type="checkbox"/> Déficit en MCAD (MCADD) <input type="checkbox"/> Déficit en VLCAD (VLCADD) <input type="checkbox"/> Déficit en LCHAD (LCHADD) / TFPD <input type="checkbox"/> Défaut de captation de la carnitine (CUD)		<input type="checkbox"/> Amyotrophie spinale (AS) <input type="checkbox"/> Fibrose kystique (FK) <input type="checkbox"/> Déficit immunitaire combiné sévère (SCID)	