

Maladies ciblées et conditions potentiellement identifiables (À titre indicatif)

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

Maladie ciblée	Marqueurs de dépistage ^{1,3}	Conditions potentiellement identifiables ^{2,3}
Phénylcétonurie	PHE ----- TYR PHE/TYR; TYR/PHE	- Hyperphénylalaninémie - Déficit en biotéridine
Tyrosinémie type I	SA ----- TYR PHE PHE/TYR; TYR/PHE	- Déficit en MAAI - Tyrosinémie type II - Tyrosinémie type III
MCADD	C8 C8/C2 C8/C10 ----- C6 C10 C10:1	- Déficit en MAD/ GA2 (si autres AC anormaux) - Déficit en M/SCHAD
VLCADD	C14:1/C2 C14:1 C14:1/C16 C14:2 ----- C16 C2	- Déficit en MAD/ GA2 (si autres AC anormaux) - Déficit en CACT - Déficit en CPT1 - Déficit en CPT2
LCHADD/TFPD	C16-OH/C16 C18-OH C18:1-OH C16-OH	- Déficit en MAD/ GA2 (si autres AC anormaux) - Déficit en CPT1 - Déficit en CPT2 - Déficit en CACT
GA1	C5-DC C5-DC/C3-DC	- Déficit en MAD/GA2 - Déficit en M/SCHAD

	C5-DC/C5-OH C5-DC/C16 ----- C4-OH C5-DC/C4-DC C5-DC/C8 C5-DC/C16	- Déficit en CACT - Acidémie malonique
ASA	ASA ASA/ARG CIT CIT/PHE ----- CIT/ARG ARG	- Argininémie - Citrullinémie type I - Citrullinémie type II (déficit en citrine) - Déficit en ornithine transcarbamylase/CPS1
CUD	C3, C3/Met, met, C0, C3+C16, C18 :1, total carnitine/cit	- CUD maternelle
HCY	Methionine, Met/phe, homocystéine	- Hyperméthioninémies - Hyperhomocystéinémie - Déficit en MTHFR ou en méthionine synthase
PA	C3, C3/C2, C3/C16, C3/Met, acide méthylcitrique, acide méthylmalonique, acide 3OH- propionique.	- Désordres des cobalamines - Déficience en B12 - Déficience en B12 maternelle - M/SCHAD
MMA	C3, C3/C2, C3/C16, C3/Met, acide méthylcitrique, acide méthylmalonique, acide 3OH- propionique.	- Désordres des cobalamines - Déficiences en B12 - Déficience en B12 maternelle - M/SCHAD
Amyotrophie spinale	SMN1, SMN2	-
Syndrome d'immunodéficience combinée grave (SCID)	TREC	Tout déficit en lymphocytes T
FK	IRT, 71 mutations	CFSPID
HC	TSH, T4 totale	-
Anomalies de l'hémoglobine	Chromatographie de l'Hb, Electrophorèse de l'Hb	Alpha-thalassémies mineures et intermédiaires, beta thalassémie, toutes autres variants de l'Hb anormales associées ou non à la thalassémie visibles sur le

		spectre : certains résultats n'ont pas ou peu d'impact pour la santé et ne sont pas signalés par le PQDNS, en accord avec l'avis des hématologues experts
--	--	---

1. Pour chacune des maladies ciblées par le Programme, les marqueurs indiqués dans chaque cellule au-dessus de la ligne pointillée sont inclus dans l'algorithme de dépistage, alors que les marqueurs situés en dessous du pointillé représentent d'autres marqueurs qui ne sont pas inclus dans l'algorithme de dépistage, mais qui sont utiles dans l'interprétation de profils anormaux pour la maladie ciblée.
2. Ces conditions peuvent être associées à des marqueurs qui ne sont pas indiqués dans la colonne « marqueurs de dépistage ».

3. Abbreviations (français/anglais) :

ASA : acidémie argininosuccinique (argininosuccinic acidemia)

CACT : carnitine acylcarnitine translocase

CFSPID : dépistage positif pour la fibrose kystique, diagnostic non concluant (cystic fibrosis screen positive, inconclusive diagnosis)

CPTI : déficit en carnitine palmitoyltransférase I (carnitine palmitoyltransferase I)

CPTII : déficit en carnitine palmitoyltransférase II (carnitine palmitoyltransferase II)

CUD : déficit systémique en carnitine (carnitine uptake deficiency)

GA1 : acidémie glutarique de type 1 (glutaric acidemia type 1)

HC : congenital hypothyroidism (hypothyroïdie congénitale)

HCY : homocystinuria (homocystinurie)

LCHAD : déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA à longue chaîne (long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency)

MAAI : maléylacetoacetate isomérase (maleylacetoacetate isomerase)

MADD : déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases (multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency) / synonyme : GA2, acidémie glutarique de type 2 (glutaric acidemia type 2)

MCADD : déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à chaîne moyenne (medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)

MMA : acidémie méthylmalonique (methylmalonic acidemia)

M/SCHAD : déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA à chaîne moyenne et courte (medium/short chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency)

MTHFR : déficit en méthyltétrahydrofolate réductase (methyltetrahydrofolate reductase deficiency)

PA : propionic acidemia (acidémie propionique)

TFPD : déficit en protéine mitochondriale trifonctionnelle (mitochondrial trifunctional protein deficiency)

VLCADD : déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à chaîne longue (very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)