

## Maladies ciblées par le programme, conditions potentiellement identifiables et découvertes fortuites

Le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin dépiste tous les nouveau-nés pour des maladies spécifiques qui ont été désignées « maladies ciblées » en fonction de plusieurs critères, dont leur impact sur la santé des nouveau-nés du Québec (incidence, sévérité, etc.), l'impact d'une intervention précoce sur la santé des nouveau-nés atteints et la faisabilité du dépistage de la maladie.

Dans le cadre du dépistage des maladies ciblées, il peut arriver que les tests effectués identifient chez des nouveau-nés des marqueurs biologiques d'autres maladies ou conditions. Il peut alors s'agir soit de conditions potentiellement identifiables, soit de découvertes fortuites.

Pour clarifier, voici les définitions actuellement utilisées par le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin :

**Maladies ciblées** : maladies pour lesquelles le Programme a établi un algorithme de dépistage, à partir des résultats des tests effectués avec un ou plusieurs marqueurs biologiques, et a défini des critères clairs à appliquer pour déterminer les cas à référer pour évaluation diagnostique, les cas pour lesquels un deuxième échantillon est nécessaire et les cas pour lesquels le dépistage est considéré comme négatif.

**Conditions potentiellement identifiables** : conditions qui ne sont pas ciblées par le Programme et pour lesquelles il n'y a pas d'algorithme de dépistage déterminant les cas à référer, mais qui peuvent être identifiables par les marqueurs biologiques utilisés pour dépister les maladies ciblées. Il y a deux scénarios possibles pour qu'un nouveau-né avec une condition potentiellement identifiable soit vu par un centre de référence :

1. Le test de dépistage du nouveau-né remplit les critères de référence pour une maladie ciblée, et l'enfant sera référé pour cette raison. Par contre, il s'agit en fait d'un résultat « faux positif » pour la maladie ciblée, et il s'avérera plutôt que le nouveau-né a une condition potentiellement identifiable avec laquelle la maladie ciblée partage un ou des marqueurs biologiques.
2. Le test de dépistage du nouveau-né ne remplit pas les critères de référence pour une maladie ciblée, mais un ou plusieurs des marqueurs biologiques utilisés pour les maladies ciblées sont suffisamment anormaux pour que le laboratoire de dépistage suspecte une condition potentiellement identifiable et juge qu'il serait indiqué que l'enfant soit évalué cliniquement. L'enfant pourrait alors être signalé au centre de référence.

**Découvertes fortuites** : conditions qui ne sont pas *a priori* identifiables par les marqueurs biologiques utilisés pour les maladies ciblées, mais qui pourraient être identifiées par hasard lors de procédures de validation des appareils ou lors de la mise au point de nouveaux tests où des marqueurs plus étendus sont utilisés. Dans le cas d'un nouveau-né chez qui des marqueurs biologiques non associés à des maladies ciblées seraient suffisamment anormaux, le laboratoire de dépistage pourrait juger qu'il est indiqué que l'enfant soit évalué cliniquement. Le nouveau-né serait alors signalé au centre de référence.

Dans tous les cas, l'enfant doit être évalué par le centre de référence, mais seuls les cas référés sont soumis à des normes de délais d'évaluation et de prise en charge. Par contre, le formulaire de confirmation diagnostique doit être retourné au laboratoire de dépistage tant pour les cas référés que pour les cas signalés. Les informations qu'il contient sont utiles pour déterminer si des ajustements doivent être faits aux algorithmes de dépistage.