

Dépistage

sanguin et urinaire

chez les nouveau-nés

Pour obtenir de l'information sur les tests

Dépistage sanguin

CHU de Québec - Université Laval
1 855 654-2103 (sans frais)

Dépistage urinaire

CIUSSS Estrie-Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke
1 855 905-5253 (sans frais)

Pour en savoir davantage

Parlez-en à votre professionnel de la santé ou consultez

[Québec.ca/dépistage](http://Quebec.ca/dépistage)

Le dépistage chez les nouveau-nés permet de détecter, le plus tôt possible, certaines maladies rares qui ne sont pas encore apparentes à la naissance. Ces maladies doivent être traitées rapidement pour prévenir des conséquences graves et permanentes. Un traitement commencé tôt permettra d'améliorer la santé et la qualité de vie de la majorité des enfants atteints.

Le dépistage sanguin et le dépistage urinaire sont offerts à tous les bébés nés au Québec.

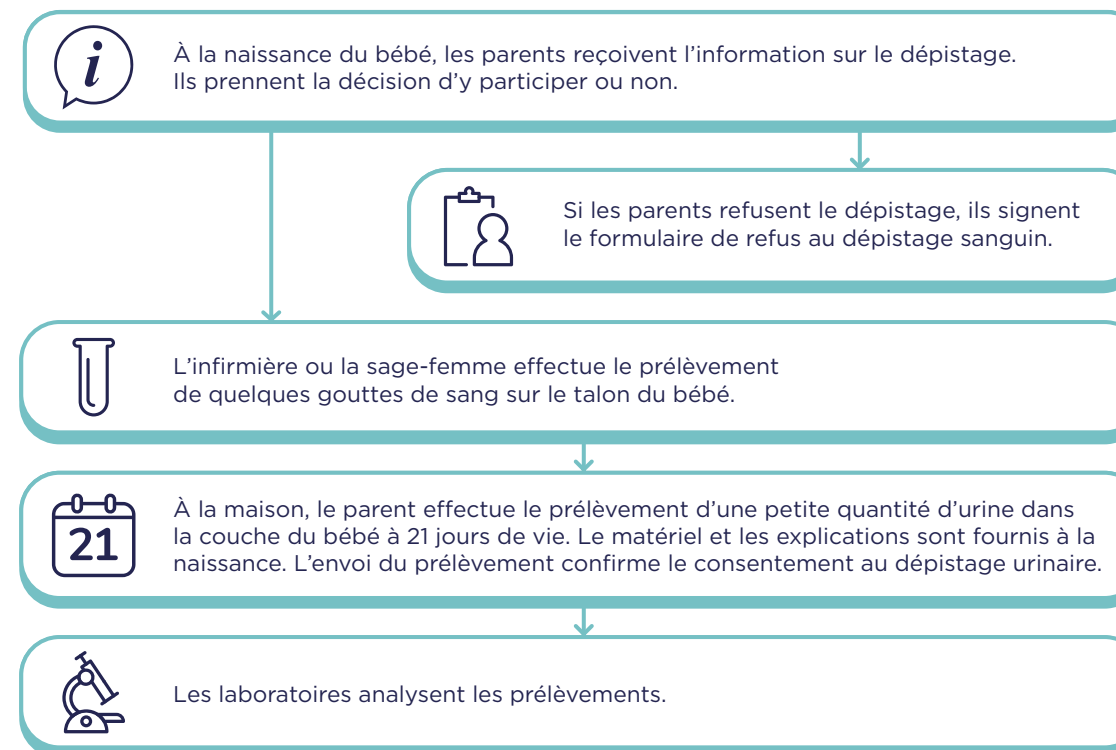
La participation est recommandée mais se fait sur une base volontaire.

Si vous hésitez à participer au dépistage sanguin, discutez-en avec votre professionnel de la santé.

Tests de dépistage

Deux tests simples et sécuritaires sont nécessaires pour un dépistage complet. Le prélèvement de sang et le prélèvement d'urine permettent de dépister des maladies différentes. **Ces deux tests sont complémentaires.**

Le dépistage se déroule comme suit :



Maladies dépistées

Les maladies dépistées sont des maladies rares. Si elles ne sont pas traitées, elles empêchent le corps de fonctionner normalement et peuvent laisser des dommages importants aux organes, incluant le cerveau. Certaines peuvent même menacer la vie de l'enfant.

Maladies métaboliques :

elles empêchent l'utilisation normale par le corps des graisses, des sucres ou des protéines provenant de l'alimentation et provoquent l'accumulation de déchets toxiques. Ces maladies peuvent entraîner, entre autres, des problèmes au cerveau, au foie ou au cœur, et menacer la vie de l'enfant.

Hypothyroïdie congénitale :

elle empêche les hormones de fonctionner normalement et cause des retards de croissance ou des déficiences intellectuelles.

Maladies de l'hémoglobine :

elles déforment les globules rouges du sang et les empêchent de circuler normalement. Cela peut causer des crises de douleur et un plus grand risque d'infections.

Fibrose kystique :

elle entraîne la production de sécrétions épaisses et collantes qui empêchent les poumons et le pancréas de fonctionner normalement. Cela peut causer des infections répétées et une mauvaise absorption des aliments qui retarde la croissance de l'enfant.

Amyotrophie spinale :

elle affecte les cellules qui commandent les muscles, limitant la capacité de tenir sa tête droite, de s'asseoir, de marcher, de manger et, éventuellement, de respirer. Cette maladie peut menacer la vie de l'enfant.

Déficit immunitaire combiné sévère (SCID) :

elle affecte le système immunitaire, qui est responsable de défendre le corps contre les infections. Le corps ne peut alors pas combattre efficacement les microbes, et cela peut menacer la vie de l'enfant.

Résultats du dépistage

Pas de nouvelles, bonnes nouvelles!

Les maladies dépistées sont rares. La plupart du temps, les résultats du dépistage sont normaux. Dans ce cas, vous ne serez pas contactés.

Vous pourriez 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.

Si les résultats du dépistage indiquent la présence possible de l'une des maladies dépistées, vous serez contactés durant les semaines qui suivent le prélèvement. Vous serez rapidement dirigés vers un médecin spécialiste pour avoir recours à des tests plus approfondis. Si le résultat de ces tests confirme que votre bébé a la maladie, il recevra les soins dont il a besoin.

Parfois, une maladie non ciblée par le dépistage est découverte chez l'enfant. Il sera alors orienté vers la bonne ressource pour un suivi médical.

Suivi et traitements

Le dépistage précoce de ces maladies chez les nouveau-nés permet de commencer des traitements rapidement après leur naissance. Dans la majorité des cas, bien que ces traitements ne permettent pas de guérir la maladie, ils aident à améliorer la santé et la qualité de vie de la majorité des enfants atteints.

Par exemple, les traitements peuvent être :

- une alimentation particulière ;
- la prise de médicaments ou de vitamines ;
- un traitement précis pour la maladie identifiée ;
- un suivi médical spécialisé.

Limites et inconvénients du dépistage

Malgré sa grande efficacité, le dépistage a ses limites. Même si ces situations sont rares, il se peut :

- qu'un traitement soit commencé, de manière préventive, en attendant les résultats d'autres tests. Si les tests montrent que votre enfant n'a pas la maladie, le traitement sera alors arrêté ;
- que le diagnostic soit difficile à confirmer et que les médecins aient besoin de voir votre enfant plusieurs fois pour faire d'autres tests avant de confirmer s'il a la maladie ou non ;
- que votre enfant subisse quand même certains effets de la maladie malgré le dépistage et le traitement offert ;
- que votre enfant ait une des maladies ciblées par le dépistage, mais que le dépistage ne l'ait pas détectée.

De plus, il se peut que la démarche vous cause de l'inquiétude à propos de la santé de votre enfant. À toutes les étapes du dépistage, l'équipe soignante sera présente pour répondre à vos questions et vous offrir le soutien nécessaire.

Porteurs de gènes défectueux associés à certaines maladies

Pour les maladies de l'hémoglobine (par exemple : l'anémie falciforme), il est possible de demander l'information sur le statut de porteur de votre enfant. **Un porteur n'est pas malade et ne risque pas de développer la maladie.**

Pour obtenir cette information, remplissez le formulaire disponible sur Quebec.ca/anemie-falciforme. Vous pouvez également faire la demande auprès de votre médecin.

Conservation des échantillons et protection de la vie privée

Les renseignements personnels recueillis au cours des activités de dépistage de même que les échantillons sanguins et urinaires sont conservés de manière confidentielle. 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.