


# Dépistage

sanguin et urinaire

chez les  
nouveau-nés

Québec 

TYPE DE PRÉLÈVEMENT	QUAND ?	COMMENT ?	OÙ ?	PAR QUI ?
<b>Prélèvement de sang</b>	À la naissance (24-48 h)	Prélèvement de quelques gouttes de sang sur le talon du bébé	À l'hôpital ou à la maison de naissance	Par une infirmière ou une sage-femme
<b>Prélèvement d'urine</b>	À 21 jours de vie	Prélèvement d'une petite quantité d'urine dans la couche du bébé	À la maison	Par le parent Du matériel et des explications vous seront fournis

## ANNEXE I – MALADIES DÉPISTÉES

### Volet sanguin

- Phénylcétonurie
- Hypothyroïdie congénitale
- Tyrosinémie de type 1
- Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD)
- Syndromes drépanocytaires majeurs

### Volet urinaire

#### Maladies du métabolisme des acides aminés :

- Citrullinémie classique
- Acidurie argininosuccinique
- Hypérrarginémie
- Citrullinémie de type II
- Syndrome triple H
- Cystinurie
- Syndrome de Fanconi
- Aminoacidurie dicarboxylique
- Déficit en prolidase
- Maladie de Hartnup

#### Maladies du métabolisme des acides organiques :

- Acidurie méthylmalonique
- Acidurie propionique
- 3-méthylcrotonyl glycinurie de type I
- Acidurie glutarique de type I
- Acidurie pyroglutamique

<http://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2015/15-918-09W.pdf>

# **Pertinence d'élargir le programme de dépistage néonatal sanguin au Québec**

**Septembre 2013**

[https://inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Genetique/INESSS\\_Depistage\\_neonatal\\_sanguin.pdf](https://inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Genetique/INESSS_Depistage_neonatal_sanguin.pdf)

Après la consultation d'experts et avec l'accord du MSSS, il a été convenu que les maladies évaluées seraient les suivantes : l'homocystinurie (HCY), la leucinose (MSUD), la citrullinémie classique (CIT-1), la citrullinémie de type 2 (CIT-2), l'acidurie argininosuccinique (ASA), l'hyperargininémie (ARG), le syndrome triple H (HHH), l'acidémie isovalérique (IVA), l'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique (HMG), le déficit en bêta-cétothiolase (BKT), le déficit en holocarboxylase synthétase (MCD), l'acidémie méthylmalonique (MMA), l'acidémie propionique (PA), la 3-méthylcrotonyl glycinurie (3-MCC), l'acidémie glutarique type 1 (GA-1), le défaut de captation de la carnitine cellulaire (CUD), le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (VLCADD), le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (LCHADD), le déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale (MTP), la galactosémie (GALT) et le déficit en biotinidase (BIOT). La MS-MS est la méthode de dépistage privilégiée des 19 premières maladies et le test enzymatique fluorimétrique, celle des 2 dernières. Précisons que 9 de ces 21 maladies font déjà partie du PQDNU (CIT-1, CIT-2, ASA, ARG, HHH, MMA, PA, 3-MCC et GA-1).

1. L'élargissement du PQDNS en vue de l'étendre au dépistage par MS-MS des maladies ciblées doit être fait de façon progressive en vue d'une implantation en trois vagues successives, à savoir :
  - première vague : HHH, HCY, ASA, GA-1, ARG, LCHADD-MTP et VLCADD;
  - deuxième vague : IVA, CIT-1, CIT-2, CUD, PA et MMA;
  - troisième vague : MCD, HMG, BKT, 3-MCC et MSUD.
2. Le dépistage du BIOT et de la GALT doit être instauré parallèlement à l'élargissement du dépistage par MS-MS.

**Tableau 1 Décès et hospitalisations liés aux erreurs innées du métabolisme (EIM) au Québec**

<b>EIM CIBLÉES</b>	<b>NOMBRE DE DÉCÈS* (2000-2009)</b>	<b>NOMBRE D'HOSPITALISATIONS<sup>†</sup> PAR ANNÉE (2007-2011)</b>
<b>Tous les troubles du métabolisme du cycle de l'urée : HHH, ASA, ARG, CIT-1, CIT-2</b>	16	5 à 20
<b>Tous les troubles de l'oxydation des acides gras : LCHADD, MTP, VLCADD, CUD</b>	6	0 à 6
<b>Groupe aciduries (dans le CIM-10) : IVA, PA, MMA, HMG, 3-MCC, BKT</b>	2	14 à 20
<b>HCY</b>	0	0 à 1
<b>GA-1</b>	1	1 à 5
<b>MSUD</b>	1	1 à 4
<b>GALT</b>	1	1

Accueil > Vivre > Santé > Enfants > Québec ajoutera la fibrose kystique au dépistage néonatal

Publié le 08 juin 2017 à 14h38 | Mis à jour le 08 juin 2017 à 14h38

## Québec ajoutera la fibrose kystique au dépistage néonatal



Juin 2017

<http://www.lapresse.ca/vivre/sante/enfants/201706/08/01-5105605-quebec-ajoutera-la-fibrose-kystique-au-depistage-neonatal.php>



**NEWBORN SCREENING ONTARIO**  
**DÉPISTAGE NÉONATAL ONTARIO**

<https://www.newbornscreening.on.ca/fr/r%C3%A9sultats-du-d%C3%A9pistage/r%C3%A9sultat-de-d%C3%A9pistage-positif/information-sur-les-maladies>

[Acidémie glutarique type I](#)

[Acidémie isovalérique](#)

[Acidémie propionique \(PA\)](#)

[Anémie falciforme \(Hémoglobine SC\)](#)

[Anémie falciforme \(Hémoglobine SS\)](#)

[Anémie falciforme \(SS- Beta\)](#)

[Cardiopathie congénitale critique \(CCC\)](#)

[Citrullinémie](#)

[Défaut de la captation de la carnitine cellulaire \(CUD\)](#)

[Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue \(LCHADD\)](#)

[Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase \(C5OH élevé\)](#)

[Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne](#)

[Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à très longue chaîne](#)

[Déficit en argininosuccinate lyase \(ASA\)](#)

[Déficit en bêta-cétothiolase \(C5OH élevé\)](#)

[Déficit en biotinidase](#)

[Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale \(TFP\)](#)

[Déficit multiple en carboxylases \(C5OH élevé\)](#)

[Déficits en cobalamine A et B](#)

[Fibrose kystique](#)

[Galactosémie](#)

[HMG CoA-Lyase Deficiency \(Elevated C5OH\)](#)

[Homocystinurie](#)

[Hyperplasie congénitale des surrénales](#)

[Hypothyroïdie congénitale](#)

[Maladie du sirop d'érable](#)

[Methylmalonic Acidemia \(MMA\)](#)

[Phénylcétonurie \(PKU\)](#)

[Syndrome d'immunodéficience combinée grave \(SCID\)](#)

[Tyrosinémie de type 1](#)



# ÉTATS-UNIS



## What Your State Offers

Every state has its own Newborn Screening program. Learn about it.

- Select State -



## Find a Condition

Get information about the 77 screenable conditions.

Type a Condition



<http://www.babysfirsttest.org/>