



Le dépistage néonatal et la PCU

Document d'information

À propos du dépistage néonatalⁱ

- Le dépistage néonatal est une procédure simple réalisée par une prise de sang sur papier buvard dans les 24 à 48 heures suivant la naissance
- On pique le talon du nouveau-né pour prélever quelques gouttes de sang
- Les échantillons de sang sont envoyés à un laboratoire spécialisé pour déterminer si un nouveau-né risque de développer certaines maladies rares mais traitables pouvant mettre la vie ou le cerveau de l'enfant en danger
- Si le test de dépistage est positif, d'autres tests de diagnostic seront effectués
- Quand un diagnostic est posé, le suivi et le traitement commencent immédiatement
- Dans certaines provinces, les échantillons de sang sont conservés après l'analyse à des fins de contrôle de la qualité, de recherche et de nouvelles analysesⁱⁱ

Le dépistage néonatal au Canada

- Le dépistage des nouveau-nés est reconnu internationalement comme un programme de santé public préventif essentiel et efficace pour déceler tôt chez les nouveau-nés des troubles pouvant nuire à leur santé tout au long de leur vieⁱⁱⁱ
- Au Canada, le dépistage néonatal de masse a d'abord été instauré à l'Île-du-Prince-Édouard en 1963, en Colombie-Britannique en 1964 et au Québec en 1969^{iv}
- En Ontario, Stephen Lewis, qui était à l'époque député provincial et chef du NPD, militait en faveur d'un programme de dépistage néonatal et a déposé un projet de loi privé pour la mise en œuvre d'un programme de dépistage néonatal dans cette province
- Le programme de dépistage néonatal universel a commencé en 1965 en Ontario et, en 2009, 144 947 bébés avaient été testés^v
- En Colombie-Britannique, environ 40 000 nouveau-nés sont testés chaque année^{vi}
- Aujourd'hui, chaque gouvernement provincial et territorial au Canada administre son propre programme de dépistage néonatal qui couvre en général de 11 à 38 maladies – incluant la phénylcétonurie(PCU)^{vii}

Le dépistage néonatal et la phénylcétonurie

- La PCU fut la première maladie à être ciblée par les programmes de dépistage néonatal universel
- Les patients phénylcétonuriques qui ne sont pas dépistés et qui ne reçoivent pas de traitement souffrent de déficience profonde et peuvent manifester d'importants troubles de comportement^{viii}
- La PCU et l'hypothyroïdie congénitale (HC) sont les deux seules maladies universellement dépistées dans chaque province et territoire du Canada^{vii}
- La PCU est dépistée universellement dans les pays industrialisés tels que les États-Unis, l'Australie, la Nouvelle-Zélande, Israël, le Japon et les pays de l'Europe occidentale^{ix}

Lignes directrices pour le dépistage néonatal et le traitement^x

- Le dépistage néonatal de troubles métaboliques et autres maladies traitables est maintenant une norme reconnue des soins de santé néonataux dans presque tous les pays ayant des services médicaux bien développés
- L'ISNS (International Society for Neonatal Screening) est un organisme à but non lucratif qui fait la promotion du dépistage néonatal approprié dans le monde entier en partageant leur savoir-faire et en harmonisant les méthodes et les protocoles
- Selon l'ISNS, le dépistage néonatal est recommandé, à condition qu'il y ait un système fonctionnel pour encadrer les tests de diagnostic ainsi que l'éducation, les conseils, le traitement et le suivi offerts aux patients diagnostiqués
- Peu de temps après l'instauration des programmes de dépistage au Canada, l'Organisation mondiale de la Santé a déclaré qu'un critère important du dépistage néonatal est la possibilité de fournir un traitement pour toute maladie diagnostiquée^{xi}
- Le mandat de la plupart des programmes de dépistage néonatal prévoit que le traitement requis soit financé, s'il peut efficacement améliorer l'état du patient tout au long de sa vie
- PCU Canada estime que les gouvernements ont non seulement la responsabilité de dépister les cas de PCU en début de vie, mais ils doivent aussi respecter un critère important des programmes de dépistage, soit celui de traiter la maladie de façon adéquate afin d'améliorer la santé de chaque personne atteinte tout au long de sa vie

References

-
- ⁱ Newborn Bloodspot FAQ's. Save Babies Through Screening Foundation. Diffusé sous : <http://www.savebabies.org/questions.html> Lu le 9 mars 2012.
- ⁱⁱ My Baby's Blood Sample. Newborn Screening. Diffusé sous http://www.newbornscreening.on.ca/bins/content_page.asp?cid=6-16-348&lang=1 Lu le 28 mars 2012.
- ⁱⁱⁱ Overview: Newborn Screening. National Newborn Screening & Genetics Resource Centre. Diffusé sous <http://genes-r-us.uthscsa.edu/resources/newborn/overview.htm> Lu le 20 mars 2012.
- ^{iv} Therrell BL, Adams J. Status of Newborn Screening in North America, *Journal of Inherited Metabolic Diseases*. 2007;30:447-465.
- ^v 2009 Statistics. Newborn Screening Ontario. Diffusé sous : http://www.newbornscreening.on.ca/bins/content_page.asp?cid=8-334-337&lang=1 Lu le 28 mars 2012.
- ^{vi} BC Newborn Screening Program. BC Women's Hospital & Health Centre. Diffusé sous : <http://www.bcwomens.ca/Services/PregnancyBirthNewborns/NewbornCare/NewbornScreeningProgram/default.htm> Lu le 3 avril 2012.
- ^{vii} Newborn Screening in Canada Status Report. Canadian PKU and Allied Disorders Inc. Diffusé sous : http://raredisorders.ca/documents/CanadaNBSstatusupdatedApril182012_000.pdf Lu le 20 avril 2012.
- ^{viii} Trefz F, Maillot F, Motzfeldt K, Schwarz M. Adult phenylketonuria outcome and management, *Mol. Genet. Metab.* 2011. doi:10.1016/j.ymgme.2011.08.025.
- ^{ix} Hanley, William B. Newborn screening in Canada – Are we out of step? *Paediatr Child Health*. April 2005; 10:4:203-7. Diffusé sous : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2722527/> Lu le 20 mars 2012.
- ^x ISNS General Guidelines for Neonatal Screening. International Society for Neonatal Screening. Diffusé sous : <http://www.isns-neoscreening.org/htm/generalguidelines.htm> Lu le 9 mars 2012.
- ^{xi} Wilson JMG, Jungner G. Principles and Practice of Screening for Disease. Geneva, Switzerland: World Health Organization; 1968:27. Diffusé sous : whqlibdoc.who.int/php/WHO_PHP_34.pdf Lu le 20 mars 2012.