

PAR COURRIER ÉLECTRONIQUE

Québec, le 17 mars 2016

AUX MÉDECINS DE FAMILLE
AUX OMNIPRATICIENS EN PÉRINATALITÉ
AUX OBSTÉTRICIENS-GYNÉCOLOGUES
AUX PÉDIATRES
AUX MÉDECINS GÉNÉTICIENS
AUX HÉMATOLOGUES
AUX SAGES-FEMMES
AUX INFIRMIÈRES ET INFIRMIERS

Objet : Ajout du dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs au Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire pour l'ensemble du Québec

Madame,
Monsieur,

À compter du 4 avril 2016, le ministère de la Santé et des Services sociaux étendra le dépistage néonatal de l'anémie falciforme et d'autres syndromes drépanocytaires majeurs à tout le Québec. Les établissements pourvus d'une unité de naissance et les maisons de naissance des régions de Montréal et de Laval procèdent déjà à ce dépistage depuis novembre 2013.

L'introduction de l'anémie falciforme s'inscrit dans le cadre des travaux de rehaussement du programme actuellement en cours et qui ont débuté avec l'ajout du dépistage du déficit en acyl-CoA déshydrogénase à chaîne moyenne (MCAD) en 2011.

L'introduction du dépistage de nouvelles maladies présente des enjeux liés au dévoilement de résultats non ciblés, comme des variantes bénignes et des résultats de porteurs sains. Cela appelle donc une meilleure information des parents préalablement au dépistage de leur nouveau-né.

... 2

Un Cadre de référence du Programme de dépistage néonatal sanguin et urinaire (PQDNSU) a été élaboré pour baliser les nouvelles conditions de l'offre de test. De nouveaux outils de communication sont également rendus disponibles sur le site Web du Ministère dans la section « Information pour les professionnels », sélectionnez Dépistage néonatal et urinaire.

Les nouvelles modalités du programme sont les suivantes :

- Dorénavant, la prescription du test de dépistage est réalisée, sous certaines conditions, dans le cadre de la Loi sur la santé publique. Les infirmières peuvent donc prescrire les tests de dépistage sanguin et urinaire, en plus de réaliser le prélèvement sanguin des nouveau-nés.
- Les professionnels responsables du suivi de grossesse sont invités à transmettre le nouveau dépliant sur le dépistage sanguin et urinaire au plus tard au 3^e trimestre de grossesse. Ce dépliant informe les parents et les aide à prendre une décision éclairée sur le dépistage de leur enfant à sa naissance. Le dépliant sera transmis aux installations au cours des prochaines semaines. Il est également disponible en version électronique sur le site Web du Ministère.
- Le formulaire intitulé « Dossier obstétrical 2 — Observation médicale » (AH-267) a été révisé pour inclure une rubrique à cocher au bas du formulaire qui rappelle aux professionnels de transmettre le dépliant sur le dépistage sanguin et urinaire. Ce formulaire est disponible sur le site Web du Ministère dans la section Documentation/formulaires du réseau.
- Le formulaire de prélèvement (accompagné du papier buvard) a également été révisé afin d'ajouter des éléments sur la prématurité et la transfusion, éléments pertinents pour l'interprétation des résultats de laboratoire. De plus, le formulaire permet dorénavant d'inscrire le consentement explicite verbal des parents. Le consentement explicite verbal exige que seul le refus doit être motivé par une signature. Si le parent accepte, le professionnel l'indique et peut procéder au prélèvement sanguin.
- Un « Guide de pratique » destiné aux infirmières et aux sages-femmes, de même qu'un « Outil d'aide à la discussion » et des fiches techniques sont également rendus disponibles pour faciliter le changement de pratique.

Concernant le dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs plus spécifiquement, les orientations suivantes ont été retenues :

- Seules les formes sévères et plus fréquentes d'hémoglobinopathies sont ciblées par le programme : HbSS, HbSC, HbS β^{thal} , HbSO $^{\text{arab}}$, HbSD $^{\text{punjab}}$. Les enfants dépistés positifs pour ces variantes seront d'emblée référés par le programme à l'un des quatre centres hospitaliers universitaires pédiatriques afin de confirmer le diagnostic et d'assurer la prise en charge médicale de l'enfant.

- Les résultats des porteurs de ces hémoglobinopathies ne seront pas générés automatiquement. Les parents et les médecins pourront toutefois en faire la demande auprès des responsables du programme sanguin en remplissant le formulaire en ligne. Il est recommandé de discuter des avantages et des inconvénients du fait de connaître maintenant le statut de porteur de son enfant. Ultimement, l'enfant pourra faire la demande pour lui-même lorsqu'il aura atteint 14 ans. Une rubrique particulière est disponible sur le site.
- Seuls les résultats de porteurs associés aux variantes ciblées par le Programme (HbAS, HbAC, HbA β^{thal} , HbO $^{\text{arab}}$, HbD $^{\text{punjab}}$) seront disponibles. Tous les résultats seront accompagnés d'une lettre explicative pour interpréter le résultat. Lorsque la demande de statut de porteur sera faite par le médecin, la lettre lui sera transmise et il lui appartiendra d'informer son patient du résultat.

Tous les professionnels qui font du suivi de grossesse sont donc appelés à transmettre l'information sur le PQDNSU dès la période prénatale.

Si vous êtes un professionnel concerné par l'une des situations décrites dans cette lettre, consulter le site Web du Ministère pour en savoir plus, dans la section « Information pour les professionnels », sélectionnez Dépistage néonatal et urinaire.

Nous vous remercions de votre collaboration et nous vous prions d'agréer, Madame, Monsieur, l'expression de nos sentiments les meilleurs.

Le directeur national de santé publique
et sous-ministre adjoint,

Le sous-ministre adjoint,

Horacio Arruda, M.D., FRCPC

Michel A. Bureau, M.D., FRCPC

HA/MB/AML/ac

N/Réf. : 16-SP-00116