

Dépistage

sanguin

chez les nouveau-nés

Pour en savoir davantage sur le dépistage

Parlez-en à votre professionnel ou professionnelle de la santé ou consultez

[Québec.ca/dépistage](https://quebec.ca/dépistage)

Pour obtenir de l'information sur le test

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

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 néonatal sanguin est offert 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, discutez-en avec votre professionnel ou professionnelle de la santé.

Depuis le 28 avril 2025, le dépistage de maladies rares est effectué exclusivement lors du prélèvement sanguin réalisé sur le talon du bébé à la naissance. Le dépistage urinaire sur papier buvard installé dans la couche n'est plus réalisé pour les bébés nés après cette date.

Test de dépistage

Le prélèvement de sang est un test simple et sécuritaire qui permet de dépister plusieurs maladies. Il se déroule comme suit :



Lors du suivi de grossesse, les professionnels et professionnelles de la santé informent les parents sur le dépistage afin de les accompagner vers une prise de décision éclairée quant à leur participation ou non.



À la naissance du bébé, les infirmières ou les sages-femmes vérifient que les parents ont reçu toute l'information sur le dépistage.



Si les parents refusent le dépistage, ils signent le formulaire de prélèvement après avoir coché la case confirmant leur refus.



Si les parents acceptent le prélèvement, l'infirmière ou la sage-femme prélève quelques gouttes de sang sur le talon du bébé, idéalement à 24-48 heures de vie.



Le laboratoire analyse le prélèvement. Un appel aux parents est fait en cas de résultat positif pour une maladie dépistée ou si le prélèvement a besoin d'être refait.

Quelles maladies sont 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 certaines hormones de fonctionner normalement et cause un retard 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 :

Cette maladie 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

Aucune maladie détectée

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

Prélèvement à reprendre

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 le plus rapidement possible.

Résultat positif

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 une ou 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.

Résultat inattendu

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. Pour certaines maladies, le traitement pourrait permettre la guérison du bébé, alors que pour d'autres, il vise 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 **Québec.ca/anémie-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 sont conservés de manière confidentielle. Certains renseignements personnels peuvent être communiqués à des professionnels ou professionnelles 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 plus longtemps.