

PQDNSU : 55 ans au service des nouveau-nés et de leurs familles

25 octobre 2024
Hôtel Bonne Entente
Québec

Conférenciers

Dr Claude Laberge

Christiane Auray-Blais, LL.M., Ph.D.

Dr Yves Giguère

M. Wilhelm Dubuisson

Dr Bernard Lemieux (Contribution à la présentation et à distance)



Affiliations et conflits d'intérêts

Christiane Auray-Blais, LL.M., Ph.D.

- Biochimiste-responsable, PQDNU, CIUSSS de l'Estrie-CHUS
- Professeure-chercheuse, Service de génétique, département de pédiatrie, Faculté de médecine et des sciences de la santé Université de Sherbrooke

Conflits d'intérêts: Waters Corp. pour des frais de déplacement pour des conférences données

Dr Bernard Lemieux

- Neuropédiatre
- Professeur émérite de pédiatrie, neurologie et génétique



Aucun conflit d'intérêt

M. Wilhelm Dubuisson

- Directeur, Direction de la prévention clinique de la santé dentaire et des dépistages
- Direction générale de Santé publique, ministère de la Santé et des Services sociaux

Aucun conflit d'intérêt

Affiliations et conflits d'intérêts

Dr Claude Laberge

- Médecin généticien
- Professeur émérite de l'Université Laval

Aucun conflit d'intérêt

Dr Yves Giguère:

- Médecin spécialiste en biochimie médicale et chef du Département de médecine de laboratoire du CHU de Québec-Université
- Directeur du PQDNS, CHU de Québec-Université
- Professeur titulaire au Département de biologie moléculaire, biochimie médicale et pathologie de la Faculté de médecine de l'Université Laval



Conflits d'intérêts

- Membre du Comité consultatif du PQDNSU, MSSS
- Membre du Groupe de travail pancanadien sur le dépistage néonatal
- Membre du Newborn Screening Advisory Panel de l'Agence des médicaments et des technologies de la santé du Canada (CADTH)

Objectifs

À la fin de la présentation, les participants seront en mesure de:

1. Nommer les principales composantes du PQDNSU
2. Reconnaître les étapes majeures de l'évolution du programme
3. Reconnaître le travail des personnes ayant contribué au programme

Plan

1. Présentation du PQDNSU
2. Structure et gouvernance
3. Aperçu historique
4. 1 programme, 2 volets: urinaire et sanguin
5. Assurance qualité
6. Les partenaires du PQDNSU
7. Reconnaissance des pionniers

1. Présentation du PQDNSU

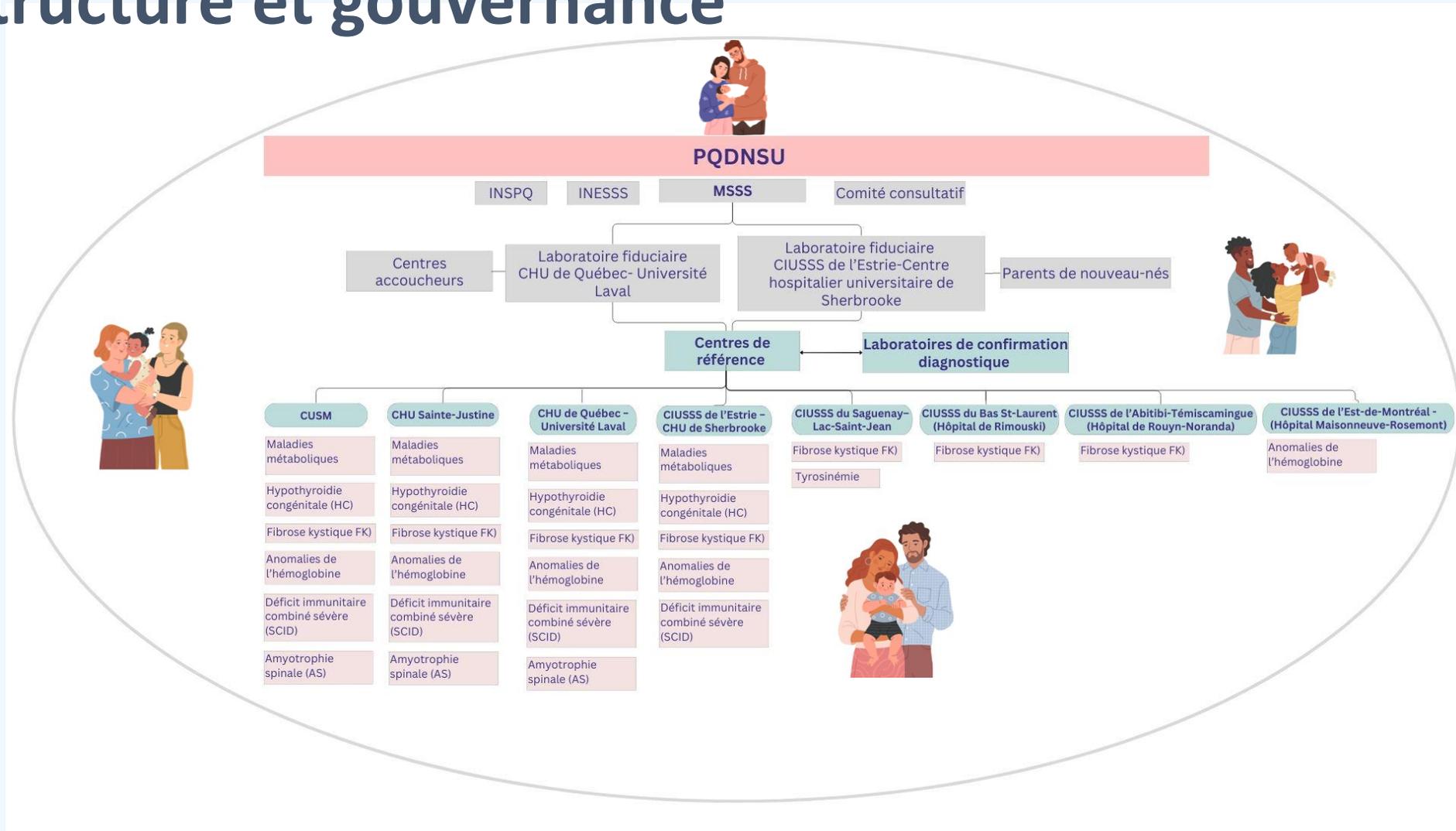
- Un programme de santé publique (PNSP)
- Principes directeurs (nouveaux)
- Cadre de référence existant
- Offert gratuitement à tous les bébés qui naissent au Québec
- Unique : volet sanguin(CHUQ) et volet urinaire (CHUS)

1. Présentation du PQDNSU

Objectifs du programme

1. Offrir le dépistage néonatal sanguin et urinaire aux parents de tous les bébés qui naissent au Québec;
2. Soutenir la prise de décision éclairée des parents en offrant de l'information de qualité sur le Programme;
3. Maximiser la qualité et la performance des tests de dépistage;
4. Offrir, dans les meilleurs délais, les services de dépistage, de confirmation diagnostique et de prise en charge des enfants diagnostiqués.

2. Structure et gouvernance

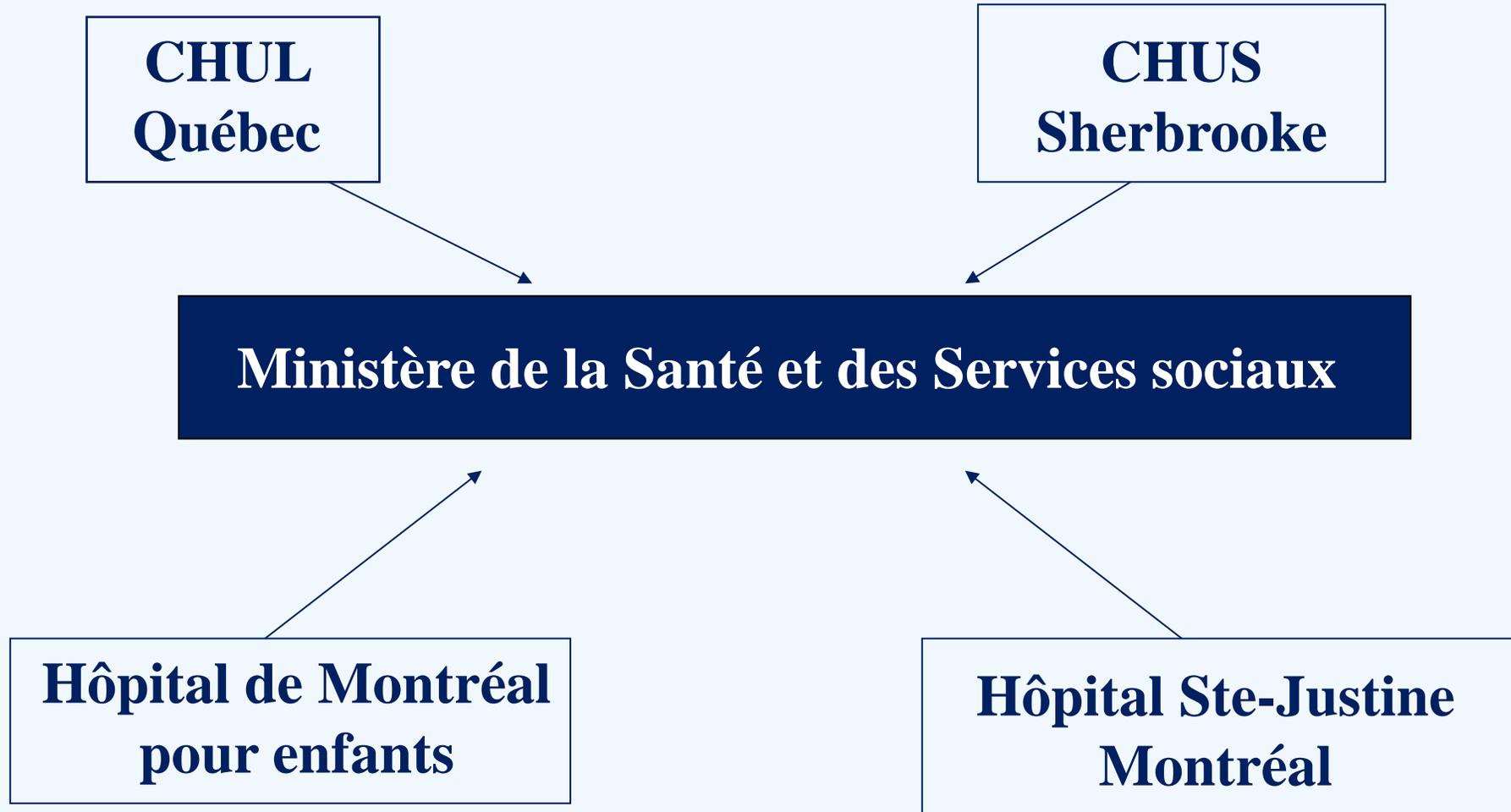


Programme québécois
de dépistage néonatal
sanguin et urinaire



3. Aperçu historique

Réseau de médecine génétique du Québec (Création en 1969)



Réseau de médecine génétique du Québec

	CHUS	CHUL	HME	STE-JUSTINE
Dépistage populationnel	Urine	Sang		
Dépistage à haut-risque			<i>Tay-Sachs</i> <i>Thalassémie</i>	
Diagnostic prénatal	X	X	X	X
Services génétiques	X	X	X	X

Centres de référence



CHUS (Sherbrooke)



CHUL (Québec)



Hôpital Ste-Justine (Montréal)



Hôpital de Montréal pour enfants

Historique: Au cours des années 1970

Début des premiers services de génétique au Québec



Concentrés dans les CHU: à Montréal, Québec et Sherbrooke



Services de nature ultraspécialisée: chaque centre possède des champs de compétence particuliers



~ 16 000 patients ont recours à ces services annuellement



Programme québécois de dépistage néonatal à deux volets: le dépistage sanguin et le dépistage urinaire



Détection de maladies génétiques graves, évitables lorsque le traitement est entrepris rapidement: taux de participation élevé

Historique: en 2000

MSSS a désigné la génétique comme secteur prioritaire



Objectif: préparer le système de santé à utiliser les découvertes émanant de la recherche en génétique et à les rendre accessibles à la population



Élaboration d'une stratégie en trois volets

Historique: en 2000

1) Le volet organisation des services:

- consolider les services existants: anticipation de nouveaux services, maladies multifactorielles
- préparer la transition vers ces nouveaux services

2) Le volet organisation de l'environnement social, normatif et réglementaire:

- encadrer les changements anticipés par les développements en génétique: valeurs sociales, normes éthiques et juridiques

3) Le volet planification des développements futurs:

- apporter des pistes de solution aux questions suscitées par les nouveaux développements en génétique
- mettre en œuvre: a) les mécanismes de transfert des connaissances scientifiques vers les services
b) les processus décisionnels

Historique: influence de Charles R. Scriver - Dépistage urinaire

↳ Charles Scriver mentionne: *"So much happens by chance"*



↳ Fervent partisan et défenseur de l'utilisation d'échantillons d'urine, en plus du sang, pour le dépistage des erreurs innées du métabolisme



↳ Intérêt pour un article sur le métabolisme des acides aminés utilisant la chromatographie (Charles Dent et John Walshe de l'UCL) ⇒ Mary Efron



↳ Publication: *"New Renal Tubular Amino-Acid Transport System and a New Hereditary Disorder of Amino-Acid Metabolism"* (Nature, 1961)



Dépistage du neuroblastome pour les nouveau-nés du Québec par chromatographie sur couche mince urinaire: projet de recherche (5 ans) NIH



Importance de la recherche et développement

4. PQDNSU: 1 programme, 2 volets

Volet urinaire

Santé et Services sociaux Québec SN L 44204 21 jours

COGNOM
NOM DE LA MÈRE
ADRESSE
TÉLÉPHONE
MÉDECIN DE L'ENFANT
DATE DE NAISSANCE

SI BÉBÉ TRANSFÉRÉ D'HÔPITAL DE _____ À _____ RÉSERVÉE AU PQDNS

État de l'enfant: Normal Pathologique
Prématuré Âge gestationnel (en semaines) _____
Transfusion (s'il y a lieu): Pré-transfusion Post-transfusion (colot, lg, etc.) _____

INSTRUCTIONS: VOIR ENVELOPPE DE RETOUR

SEXES: M F Alimentation: sein lait maternisé
mixte (sein + lait maternisé) parentérale

POIDS ACTUEL _____ GRAMMES

DATE DU PRÉLÈVEMENT _____ ANNÉE MOIS JOUR

TÉLÉPHONE DES PARENTS _____

MÉDECIN DE L'ENFANT _____

10 - RPF-30

Santé et Services sociaux Québec SN L 44204 21 jours

COGNOM
NOM DE LA MÈRE
ADRESSE
TÉLÉPHONE
MÉDECIN DE L'ENFANT
DATE DE NAISSANCE

SI BÉBÉ TRANSFÉRÉ D'HÔPITAL DE _____ À _____ RÉSERVÉE AU PQDNS

État de l'enfant: Normal Pathologique
Prématuré Âge gestationnel (en semaines) _____
Transfusion (s'il y a lieu): Pré-transfusion Post-transfusion (colot, lg, etc.) _____

INSTRUCTIONS: VOIR ENVELOPPE DE RETOUR

SEXES: M F Alimentation: sein lait maternisé
mixte (sein + lait maternisé) parentérale

POIDS ACTUEL _____ GRAMMES

DATE DU PRÉLÈVEMENT _____ ANNÉE MOIS JOUR

TÉLÉPHONE DES PARENTS _____

MÉDECIN DE L'ENFANT _____

10 - RPF-30

Programme québécois de dépistage néonatal urinaire

- Début ⇒ 1971
- Dépistage ⇒ Volontaire
- Collecte d'urine ⇒ Parents
- Consentement ⇒ Libre et éclairé
- But ⇒ Médecine génétique préventive
- Âge au dépistage ⇒ 5 jours de vie (en 1973)
21 jours de vie (depuis 1981)
- Analyses/an ⇒ ~ 66 000 à 70 000 (pour les 5 dernières années)
- Analyses de 1973-2024 ⇒ ~3 750 000 analyses

Biomarqueurs pour le Programme québécois de dépistage néonatal urinaire

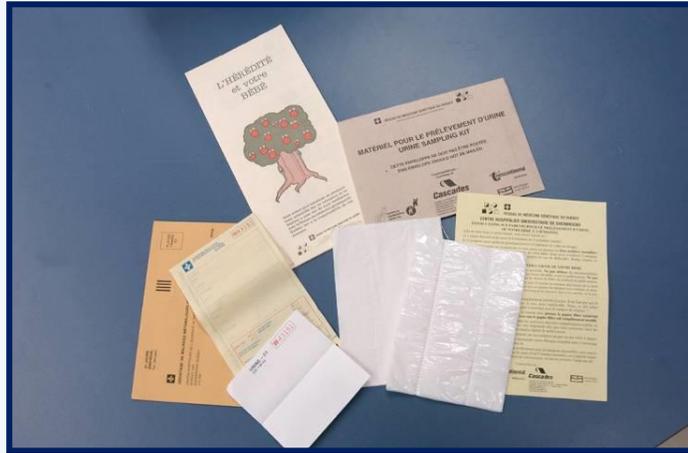
Maladies métaboliques héréditaires



Acides aminés & acides organiques

Nécessaires remis aux mamans

2 Nécessaires (1 commandité)



Rappel aux parents
Feuillet avec carte RAMQ
du nouveau-né



Biobanque et confidentialité



Collaboration volontaire des parents

1973 à 2024

**Collaboration des parents varie de
84% à 93%**

- Médecine sociale au Québec et prévention
- Outils pour favoriser la collaboration des parents
- Excellent travail des infirmières dans les hôpitaux et maisons des naissances
- Feuilleton de rappel remis avec carte d'assurance maladie (RAMQ)

Maladies ciblées au Programme urinaire en 2024

Volet urinaire

Maladies du métabolisme des acides aminés

La citrullinémie classique

L'hyperargininémie

La citrullinémie de type II

Le syndrome triple H

Maladies du métabolisme des acides organiques

L'acidurie méthylmalonique

L'acidurie propionique

Le 3-méthylcrotonyl glycinurie de type I

Maladies de transport des acides aminés

La cystinurie complète

La cystinurie incomplète (cys+>300 μ moles/m mole créat.)

Programme québécois de dépistage néonatal urinaire 1973-2023

Nombre de nouveau-nés participants

- Acides aminés ⇒ 3 637 182
- Acides organiques
 - Acide méthylmalonique ⇒ 3 569 282
 - Autres aciduries organiques ⇒ 1 642 214
(Depuis 2000)

Programme québécois de dépistage néonatal urinaire

Cas référés et confirmés de 1973-2023

En rouge: maladies ciblées en 2024

<i>Maladies</i>	<i>Cas confirmés</i>
Méthylmalonicacidurie	103
Méthylmalonicacidurie déf. vit.B ₁₂ mat.	18
Argininosuccinicacidurie	19
Citrullinémie classique	7
Citrullinémie type II	4
Hyperglycinémie cétotique	4
Hyperargininémie	5
Méthylcrotonylglycinurie	12
Acidurie glutarique type I	1
Syndrome du HHH	1
Oxoprolinurie	5
Total	179 cas
Incidence totale	1: 20 300

Programme québécois de dépistage néonatal urinaire

Cas référés et confirmés de 1973-2023

Troubles de transport

Cas confirmés

Cystinurie complète (homozygote)

234

Cystinurie incomplète (hétérozygote)

1 120

Total

1 354 cas

Incidence totale

1: 2 700

Programme québécois de dépistage néonatal urinaire

Cas répertoriés et classés de 1973-2023

Troubles métaboliques

<i>Troubles métaboliques</i>	<i>Cas confirmés</i>
Histidinémie	227
Histidinurie	20
Histidinurie protocole	55
Sarcosinémie	187
Sarcosinurie	21
Sarcosinurie protocole	73
Cystathioninurie	29
Cystathioninurie protocole	11
Déficiencia en prolidase	2
Total	625 cas
Incidence totale	1: 5800



**Rehaussement technologique du
Programme québécois de
dépistage néonatal urinaire vers
la spectrométrie de masse**

2018-2024

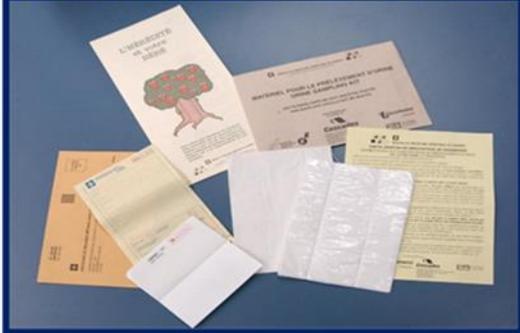
But de cette recherche évaluative

Évaluer la faisabilité, la pertinence et l'utilité clinique de faire un transfert technologique du Programme québécois de dépistage néonatal urinaire actuel vers la spectrométrie de masse en tandem

INITIATIVE DE RECHERCHE PERSONNELLE

Transition du Programme urinaire actuel vers la spectrométrie de masse

Nécessaires remis aux parents



Papier filtre sous lumière UV



Coupe - Disque 5 cm d'urine



Élution d'urine du papier filtre



Plaques de chromatographie



Échantillons d'urine sur plaque



Migration - Bains de solvant



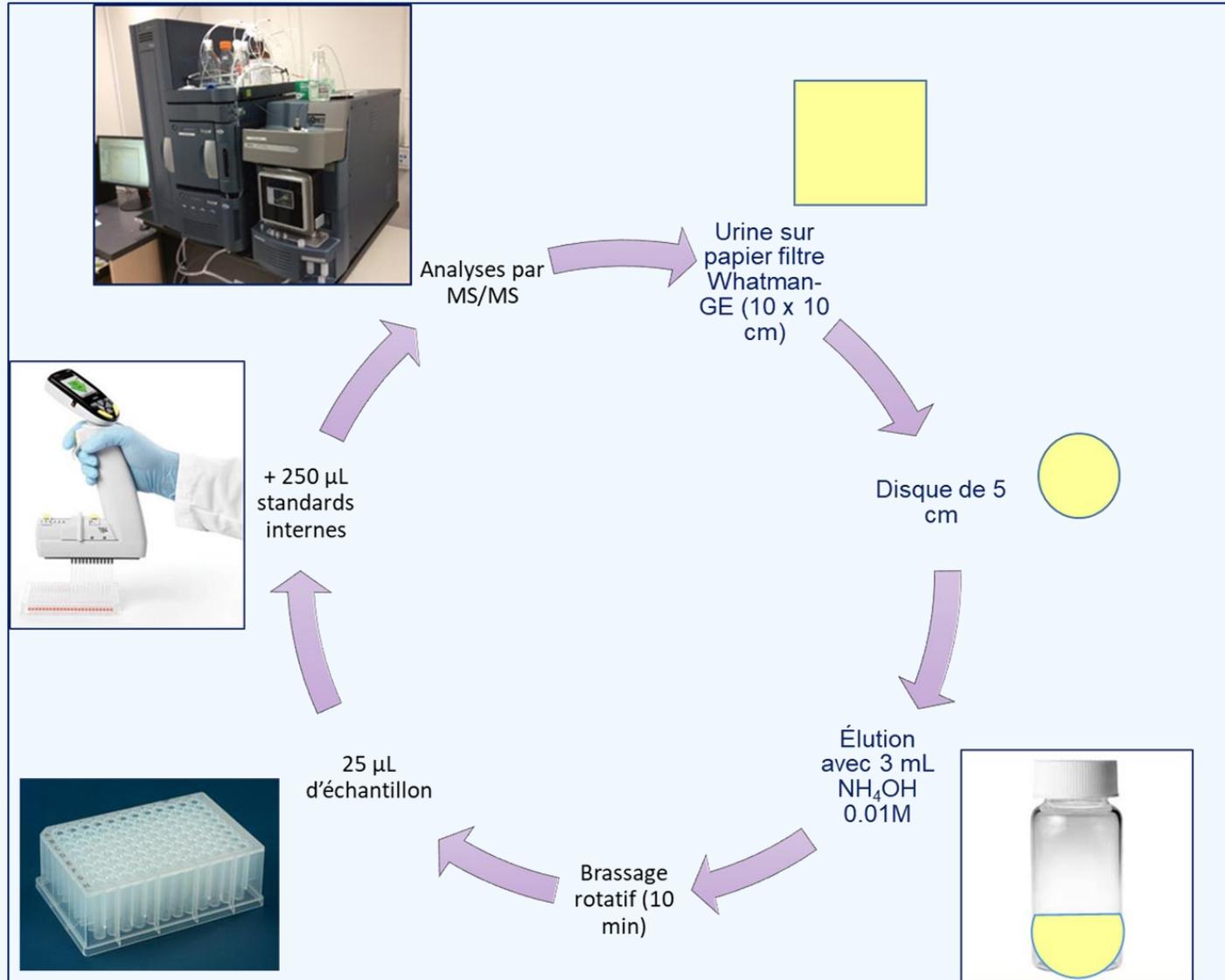
Vaporisation - 4 réactifs



Interprétation des résultats



Transition du Programme urinaire actuel vers la spectrométrie de masse



Biomarqueurs ciblés – Standards internes

	Créatinine	Créatinine-d₃ (pour la normalisation)
Troubles de la synthèse et transport de la créatine	Guadinoacétate	Guadinoacétate-d ₂
	Créatine	Créatine-d ₃
	Uracile	Uracile- ¹⁵ N ₂
	Acide orotique	Acide orotique- ¹⁵ N ₂
	Ornithine	Ornithine-d ₇
	Lysine	Lysine-d ₃
	Arginine	Arginine- ¹³ C ₆
	Cystine	Cystine-d ₆
	Citrulline	Citrulline-d ₇
	Acide argininosuccinique	Arginine- ¹³ C ₆
Amino aciduries	Homocystine	Homocystine-d ₈
	Acide méthylmalonique	Acide méthylmalonique-d ₃
	Acide 3-hydroxypropionique	Acide 3-hydroxypropionique- ¹³ C ₃
	3-Méthylcrotonylglycine	3-Méthylcrotonylglycine-d ₂
	Propionylglycine	Propionylglycine-d ₂
	Acide 3-hydroxyglutarique	Acide 3-hydroxyglutarique acid-d ₅
	Acide 3-hydroxyisovalérique	Acide 3-hydroxyisovalérique-d ₈
	Acide glutarique	Acide glutarique-d ₄
	N-Isovalérylglycine	N-Isovalérylglycine-d ₉
	Acide 2-méthylcitrique	Acide 2-méthylcitrique-d ₃
Aciduries Organiques	Acide malonique	Acide malonique- ¹³ C ₂
	22 biomarqueurs + 22 standards internes	

Maladies ciblées

- Syndrome du Triple H (Effet fondateur au Québec)
- Acidurie argininosuccinique
- Hyperargininémie
- Citrullinémie
- Citrullinémie type II
- Acidurie méthylmalonique
- Acidurie propionique
- Acidurie glutarique type 1
- 3-Méthylcrotonylglycinurie
- Homocystinurie
- Cystinurie (complète)
- Troubles de synthèse et transport de la créatine

Conclusions

- ↳ Faisabilité d'analyser 22 biomarqueurs + standards internes pour une quantification absolue → 16 maladies ciblées par une analyse multiplex pour un dépistage populationnel
- ↳ Syndrome du Triple H (Effet fondateur au Québec) sera ciblé
- ↳ Test de 2^e intention utile pour la confirmation des cas trouvés au dépistage urinaire ⇨ Réduction du nombre de rappels



Programme urinaire est un complément au dépistage sanguin



Processus évolutif dynamique en recherche/développement

Remerciements – Volet urinaire

~ 7 500 000 parents de nouveau-nés du Québec

MSSS – CIUSSS de l'Estrie-CHUS

Infirmières des maternités et des maisons de naissances du Québec

Programme québécois de dépistage néonatal urinaire

Tout le personnel au fil des ans et le personnel actuel:

- Julie Bouchard - Nancy Ramsay
- Carmen Boucher - Claude Alie
- Jean Béliveau

Service de génétique CIUSSS de l'Estrie-CHUS

- Bruno Maranda, MD, M.Sc., généticien
 - Caroline Barr, infirmière, M.Sc.
-

Fondation J.A. DeSève
Fondation R. Howard Webster
Fondation du CHUS Inc.
Université de Sherbrooke
Département de pédiatrie
Service de génétique

Waters Corp.

Pionniers

- Dr Bernard Lemieux
- Dr Dennis Shapcott

Équipe du laboratoire de génétique biomédicale

Professionnels de recherche

- Pamela Lavoie
- Tristan Martineau
- Marie-Claude Déry
- Michel Boutin

4. PQDNSU: 1 programme, 2 volets

Volet sanguin

Programme québécois de dépistage néonatal sanguin

Sage et Services sociaux Québec Hôpital SN L 00001

ENFANT
NOM DE LA MÈRE
ADRESSE
TÉLÉPHONE
MÉDECIN

Parent informé du dépistage: accepte refuse
Si refus, signature du parent
Signature dûte la professionnel(le)

SI BÉBÉ TRANSFÉRÉ D'HÔPITAL
DE _____ À _____

SEXE M F

POIDS AU PRÉLÈVEMENT _____ GRAMMES

DATE DE NAISSANCE ANNÉE MOIS JOUR HR

DATE DU PRÉLÈVEMENT ANNÉE MOIS JOUR HR

État de l'enfant: Normal Pathologique
Prématuré Âge gestationnel (en semaines)

Mode méconial Pré-transfusion Post-transfusion (culot, lg, etc.)

Alimentation: sein lait maternisé
sein + lait maternisé hyperalimentation intraveineuse (HAIV)

SN L 00001 10-RPF-10

10-RPF-11

Sage et Services sociaux Québec Hôpital SN

ENFANT
NOM DE LA MÈRE
ADRESSE
TÉLÉPHONE
MÉDECIN

Parent informé du dépistage: accepte refuse
Si refus, signature du parent
Signature dûte la professionnel(le)

SI BÉBÉ TRANSFÉRÉ D'HÔPITAL
DE _____ À _____

RÉSERVÉE AU PQDNS

LIEU DE PRÉLÈVEMENT _____ / SEXE M F

POIDS AU PRÉLÈVEMENT _____ GRAMMES

DATE DE NAISSANCE ANNÉE MOIS JOUR HR

DATE DU PRÉLÈVEMENT ANNÉE MOIS JOUR HR

État de l'enfant: Normal Pathologique
Prématuré Âge gestationnel (en semaines)

Mode méconial Pré-transfusion Post-transfusion (culot, lg, etc.)

Alimentation: sein lait maternisé
sein + lait maternisé hyperalimentation intraveineuse (HAIV)

SN

Eastern Business Forms LLC
300 Old Superior Springs Rd.
Greenfield, VT 05607, USA

REF 10530010 Rev. AD 2020-02-28



- Admissibilité: TOUS les nouveau-nés du Québec (sauf si refus parents)
- Consentement explicite depuis 2021
- Prélèvement: **24-48h de vie**
- Directement sur le talon du BB



Centre de Services sociaux Québec Hôpital SN L 00001

ENFANT

NOM DE LA MÈRE _____
ADRESSE _____
TÉLÉPHONE _____
MÉDECIN _____

Parent informé du dépistage: accorde refuse
Si refus, signature du parent _____
Signature du(e) la professionnel(le) _____

SI BÉBÉ TRANSFÉRÉ D'HÔPITAL _____
DE _____
A _____

RESERVÉE AU PODNS

SEXE: M F

POIDS AU PRÉLÈVEMENT _____ GRAMMES

DATE DE NAISSANCE: ANNÉE MOIS JOUR HEURE _____

DATE DU PRÉLÈVEMENT: ANNÉE MOIS JOUR HEURE _____

État de l'enfant: Normal Pathologique
Prématuré Âge gestationnel (en semaines) _____
Plus micoréal Prématuration Postmaturation (solite, lg, etc.)

Alimentation: sein lait maternel
sein + lait maternel hyperalimentation intraveineuse (HAI)

SN L 00001 10-099-10

Envoi à l'Hôpital St-François d'Assise du
CHU de Québec-UL



Volet sanguin – L'origine

1969

- Phénylcétonurie

1970

- Tyrosinémie de type 1

1974

- Hypothyroïdie congénitale

Volet sanguin – L'expansion

2011

- Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne

2013

- Variants de l'hémoglobine (ex: l'anémie falciforme)
- Ile de Montréal et Cité-de-la-Santé de Laval

2016

- Variants de l'hémoglobine déployé à tout le Québec (universel)

2018

- Fibrose kystique
- Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue
- Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue et du déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale
- Acidémie glutarique de type 1
- Acidémie argininosuccinique

2023

- Déficit immunitaire combiné sévère pour le Nunavik en projet pilote (Janvier 2023)
- Déficit immunitaire combiné sévère déployé à tout le Québec (oct-déc 2024)
- Amyotrophie Spinale déployée à tout le Québec (oct-déc 2024)

2025

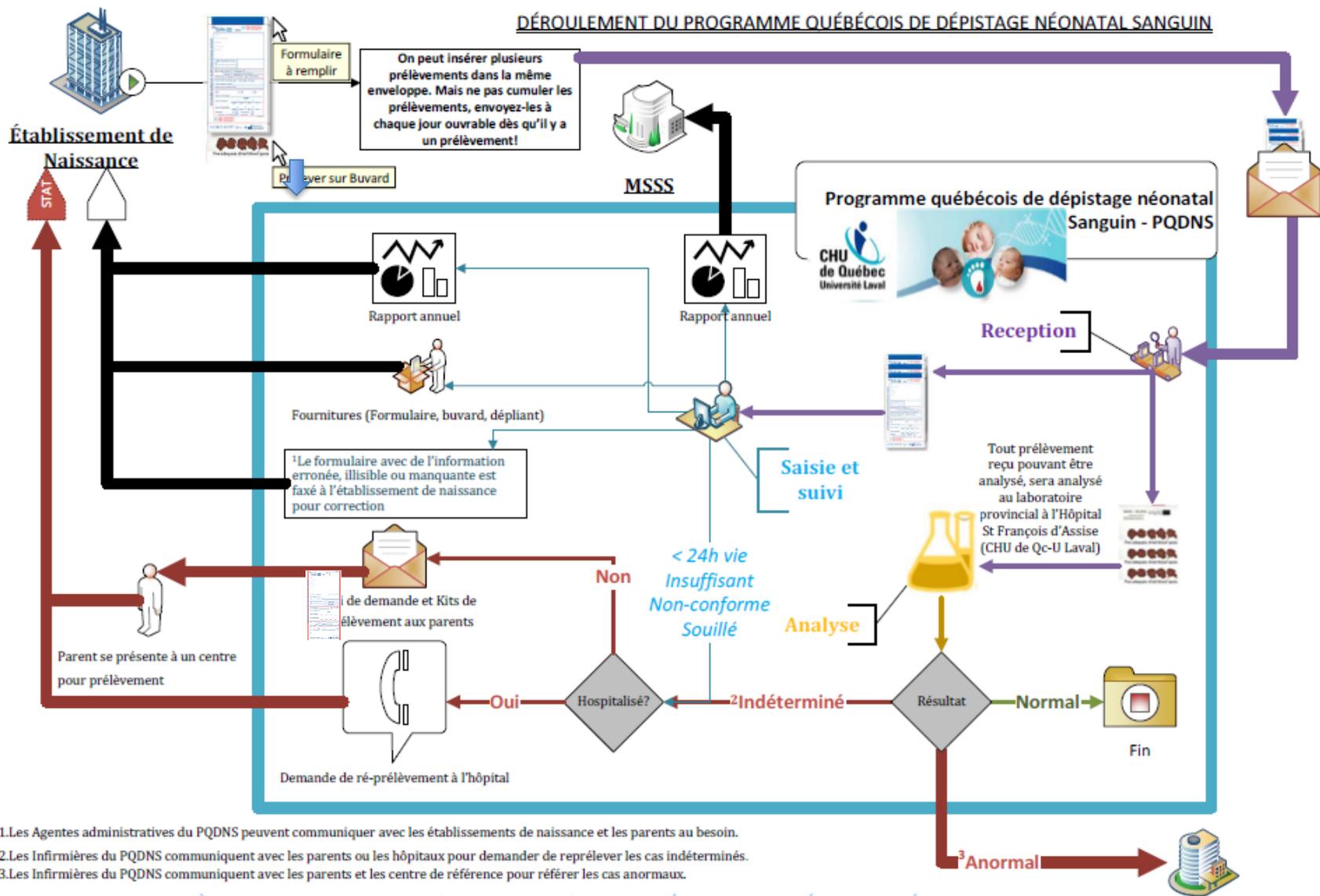
- Acidémie méthylmalonique
- Acidémie propionique
- Homocystinurie
- Défaut de captation de la carnitine



Principales étapes & Environnement organisationnel



DÉROULEMENT DU PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE NÉONATAL SANGUIN



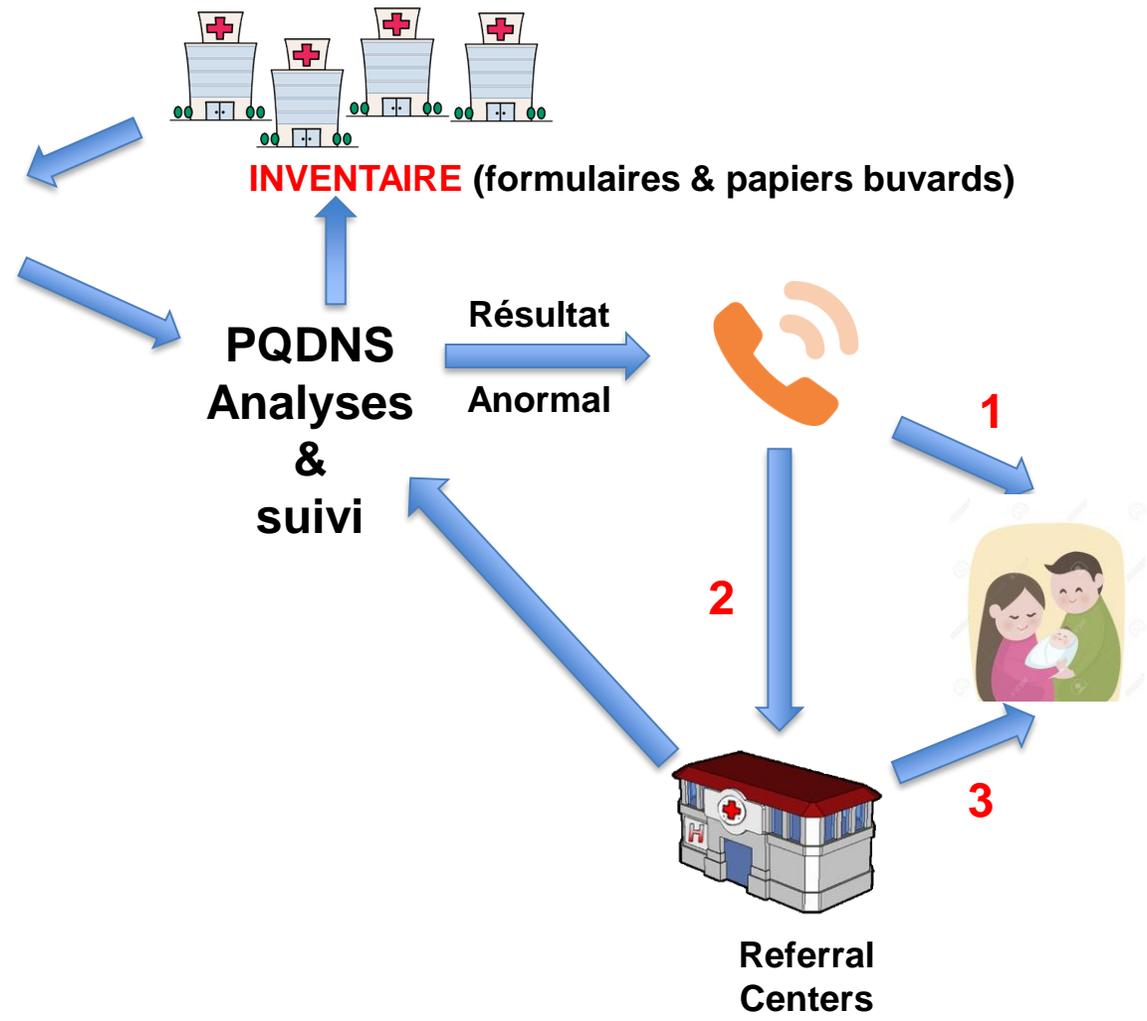
1. Les Agentes administratives du PQDNS peuvent communiquer avec les établissements de naissance et les parents au besoin.
2. Les Infirmières du PQDNS communiquent avec les parents ou les hôpitaux pour demander de reprélever les cas indéterminés.
3. Les Infirmières du PQDNS communiquent avec les parents et les centres de référence pour référer les cas anormaux.

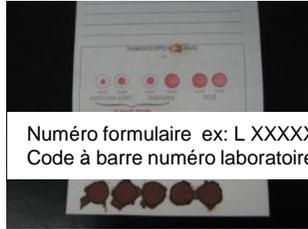
AUCUNE REPRODUCTION COMPLÈTE OU PARTIELLE DE CE DOCUMENT N'EST PERMISE SANS L'AUTORISATION ÉCRITE DU CHU DE QUÉBEC-UNIVERSITÉ LAVAL.©

CHU de Québec-Université Laval, 2019
MC(conception du document)-MTB/YG-PQDNS2019

Enfant référé à l'hôpital centre de référence

Voir notre site: mots clés: PQDNS et CHUDEQUEBEC

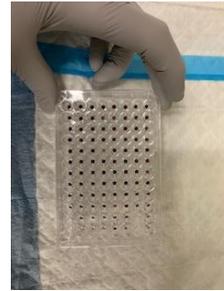




Numéro formulaire ex: L XXXXXX
Code à barre numéro laboratoire



Poinçonneurs



plaques de 96 puits



IEM

UPLC-MSMS



immunoanalyseurs

HC + FK (IRT)



HPLC

EC

Hb



robots

Extraction, purification
ADN. mélange



FKP

SCID

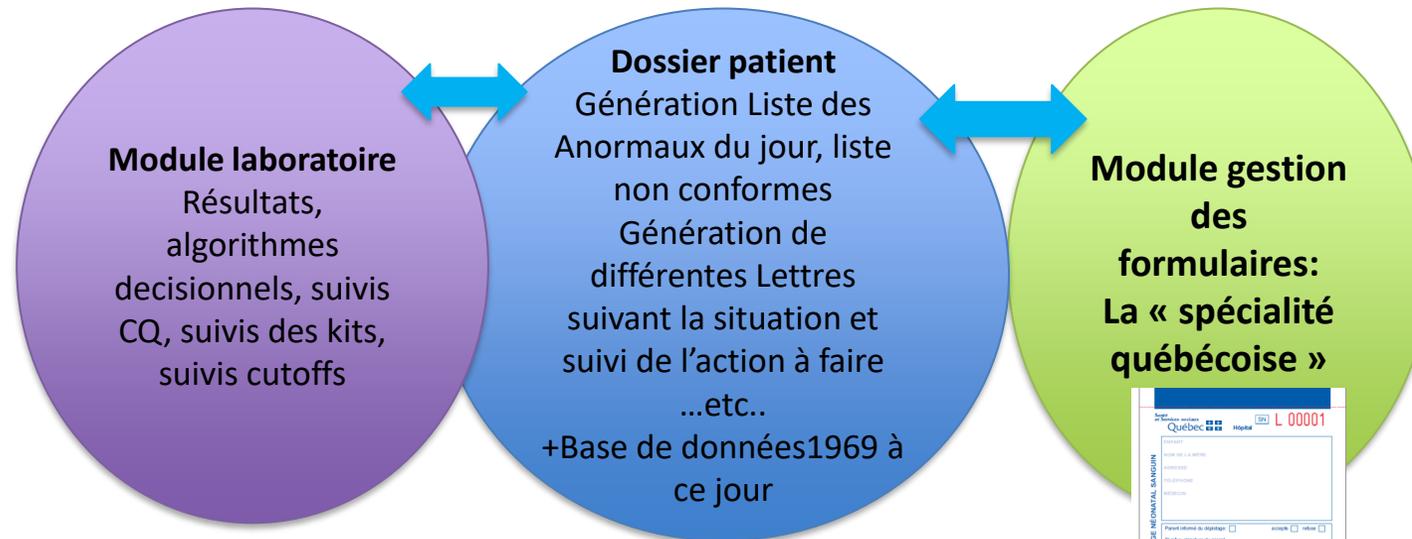
SMA



- ACCRÉDITATION - Normes ISO 15189
- PROGRAMME DE CONTRÔLE DE QUALITÉ (CQ) du Center for Disease Control and Prevention (CDC): <https://www.cdc.gov/nsqap/Public/default.aspx>



Système informatique de Laboratoire (SIL) (INDEPENDANT de celui des hôpitaux)





Centres de Référence

Pour chaque condition/famille de conditions:

- Processus de désignation par le MSSS

Centres de référence:

- Endocrinopathie (HC): CHUS-CIUSSS-E, CHU Ste-Justine, CHUL-CHU de Qc, HME- CUSM
- Hémoglobinopathies: CHUS-CIUSSS-E, CHU Ste-Justine, CHUL-CHU de Qc, HME- CUSM, CIUSSS-EM - HMR
- Pneumologie (FK): CHUS-CIUSSS-E, CHU Ste-Justine, CHUL-CHU de Qc, HME- CUSM, CISSS-BSL (Rimouski) CISSS-AT (Rouyn-Noranda), CIUSSS-SLSJ
- Erreurs innées métabolisme: CHUS-CIUSSS-E, CHU Ste-Justine, CHUL-CHU de Qc, HME- CUSM, CIUSSS-SLSJ (tyr1)
- Immunologie (SCID): CHUS-CIUSSS-E, CHU Ste-Justine, CHUL-CHU de Qc, HME- CUSM
- Neurologie (SMA): CHU Ste-Justine, CHUL-CHU de Qc, HME-CUSM



Quelques statistiques

Le dépistage néonatal sanguin au Québec en quelques chiffres

- Entre 70000 et 100 000 enfants testés chaque année (> 97-98% des naissances)
- Âge au prélèvement : 1-2 jours
- 1er prélèvement conforme : 97%
 - ➔ Environ 2400 reprises/an
- Âge du prélèvement à la réception : 5-6 jours
- Temps réponse : < 3 jours



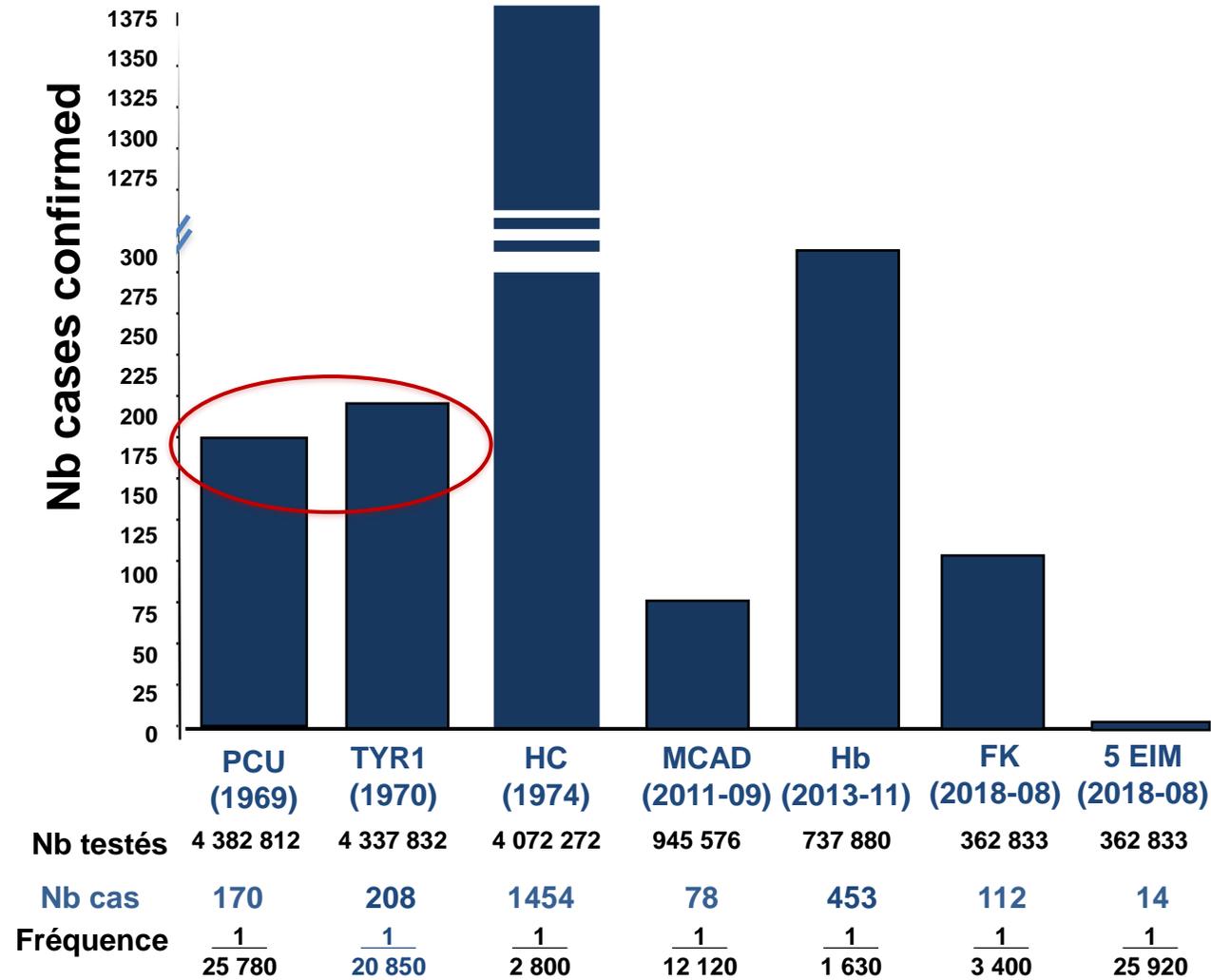
Dépistage néonatal sanguin

STATISTIQUES GÉNÉRALES: 2020 - 2022

	2020	2021	2022
Population admissible	81 850	84 900	80 700
Population ayant participé	80 021	82 954	78 809
Taux de participation	97,77%	97,71%	97.76%
Refus documentés	164	184	179
Reprises – Résultat indéterminé	1809 (2,26%)	1741 (2,15%)	1146 (1,45%)



PQDNS (1970-2022)





PRINCIPLES AND PRACTICE OF SCREENING FOR DISEASE

J. M. G. WILSON

*Principal Medical Officer, Ministry of Health,
London, England*

G. JUNGNER

*Chief, Clinical Chemistry Department, Sahlgren's Hospital,
Gothenburg, Sweden*



WORLD HEALTH ORGANIZATION

GENEVA

1968

- Maladie grave
- Hx naturelle connue
- Période asymptomatique
- Intervention précoce
- Test de dépistage acceptable

- Bénéfices-inconvénients
- Balance coûts-bénéfices
- Suivi de performance du programme
- ...

FAMILLES de MALADIE au PQDNS	MALADIES/ANOMALIES DEPISTÉES
<p>Erreurs innées du métabolisme</p> <div data-bbox="723 382 1128 578" style="border: 1px solid purple; padding: 5px; margin: 10px auto; width: fit-content;"> <p>Ajout à cette famille pour <u>2025</u> de: acidémie méthylmalonique, acidémie propionique, défaut de capitation de la carnitine, homocystinurie</p> </div>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Phénylcétonurie (PCU) ✓ Tyrosinémie type 1 (TYR1) ✓ Déficit en acide argininosuccinique lyase (ASA), ✓ Déficit en déshydrogénase des acyls coA des acides gras à chaînes moyennes (MCADD) ✓ Déficit en déshydrogénase des acyls coA des acides gras à très longue chaîne (VLCADD), ✓ Déficit en déshydrogénase des 3OH acylsCoAL des acides gras à chaîne longue (LCHAD) / déficit en protéine trifonctionnelle (TFP), ✓ Acidémie glutarique type 1 (GA1)
<p>Maladie endocrinienne</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Hypothyroïdie congénitale (HC)
<p>Maladie pneumologique</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Fibrose Kystique
<p>Maladie hématologique</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Anomalies de l'hémoglobine, certaines Thalassémies
<p>Maladie neuromusculaire</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Amyotrophie spinale (SMA)
<p>Maladie immunologique</p> <div data-bbox="1080 1253 1192 1316" style="border: 1px solid purple; padding: 2px; display: inline-block; margin-left: 200px;">2023</div>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Déficit immunitaire combiné sévère (SCID)

Remerciements – Volet sanguin (PQDNS)

“ Les parents d’environ 4 500 000 de nouveau-nés du Québec”
MSSS (DGSP, DBBM/DGAUMIP,...)

Programme québécois de dépistage néonatal sanguin (PQDNS)

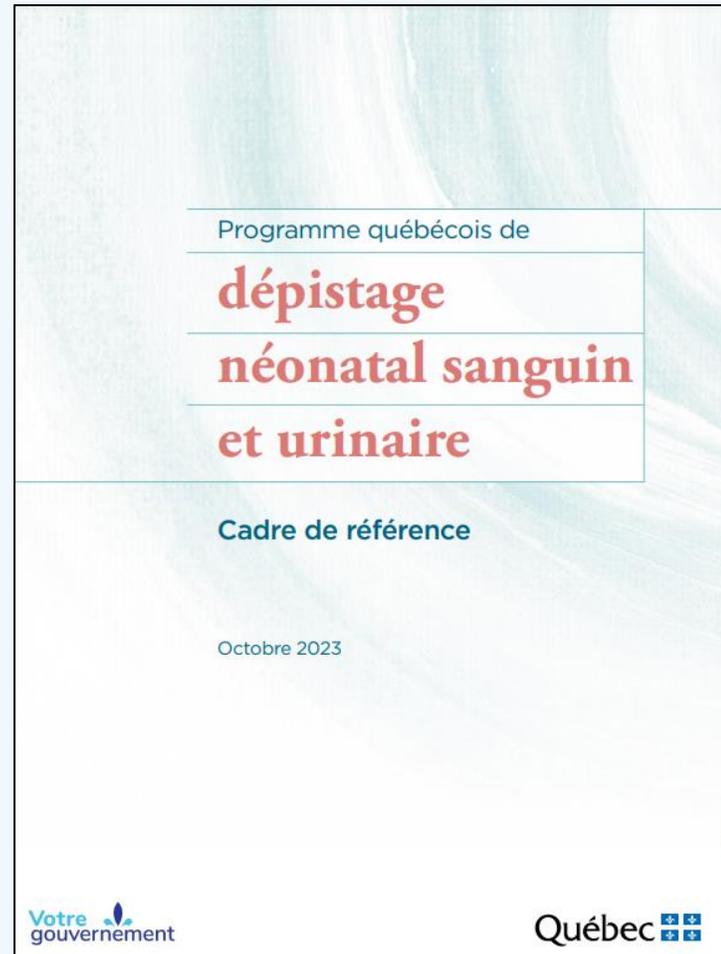
Tout le personnel au fil des ans et le personnel actuel:

- De nombreux/ses technologistes de laboratoire
- Coordonnatrices (C. Laperrière, N. Claveau)
- Spécialistes (J.G. Girard, M. Laroche)
- Infirmières (J. Arseneau, A. Durant,...)
- Biochimistes cliniques (M.T. Berthier)
- Les agent.es administratifs/ves
- Les gestionnaires (D. Tremblay,...)
- Direction Générale et directions partenaires
- Centres d’accouchements
- Centres de référence: Infirmières, cons. génétique, MD spécialistes...
- Fondation du CHU de Québec, Dystrophie musculaire Canada
- Partenaires privés de l’industrie
- Etc !

Pionniers

- Dr Claude Laberge
- Dr Jean Dussault
- André Grenier
- Jean Morissette
- Dr Jean Larochelle
- Dre Rachel Laframboise
- Jean-Paul Dubé
- Etc...

5. Assurance qualité



5. Assurance qualité

Cadre de référence (Oct. 2023)

- Principes
- Buts visés par le programme de dépistage néonatal
- Cadre légal et éthique
- Conditions dépistées par le programme
- Paramètres du programme
- Gouvernance
- Assurance qualité & Évaluation
 - Objectifs, normes, exigences, indicateurs

5. Assurance qualité

Cadre de référence (Oct. 2023)

Indicateurs de performance

➤ **Établissements de naissances**

- Participation
- Qualité

➤ **Programme - Fiduciaire**

- Performance des tests
- Délais de classification et référence

➤ **Centres de référence**

- Délais: 1ère visite, diagnostic, traitement

6. Partenaires du PQDNSU

- Comité consultatif
- CHU de Québec-Université Laval
- CIUSSS de l'Estrie - CHUS
- Laboratoires de confirmation diagnostique
- INESSS
- INSPQ
- Centres d'accouchements (infirmières, sages-femmes)
- Centres de référence (infirmières, médecins spécialistes)
- Les parents des nouveau-nés du Québec
- Etc.

Programme québécois
de dépistage néonatal
sanguin et urinaire



Mot de Dr Claude Laberge
Mot de Dr Boileau

Les pionniers- du dépistage néonatal (PQDNSU)



Dr Claude Laberge



Dr Jean Larochelle
(1934-2021)



Dr Jean Dussault
(1941-2003)



Mme Carol Clow
(1930-2020)



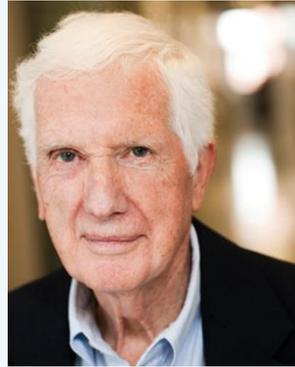
Christiane Auray-Blais,
LL.M., Ph.D.

M. Jean Morisset
M. André Grenier
Dr Denis Shapcott (1971-1992)

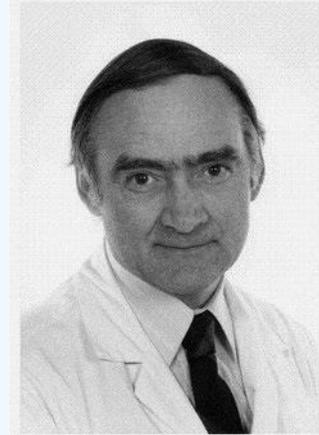
Les pionniers- du dépistage néonatal (PQDNSU)



Dr Bernard Lemieux



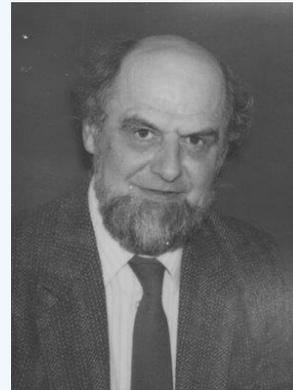
Dr Charles Scriver
(1930-2023)



Dr Louis Dallaire
(1935-2010)



Dr David Rosenblatt



Dr Jacques Letarte



Dr Serge Melançon

Merci!
Questions?
Commentaires?