

médicaux, une description des tests réalisés et leurs résultats, et lui confirmeront la présence ou l'absence de la maladie chez le bébé. Ces observations permettent au programme de faire en sorte que les bébés obtenant un résultat positif reçoivent des soins appropriés au moment opportun. Elles servent également à veiller à ce que le programme fournisse un service de qualité au bébé et à tous ceux qui naissent en Ontario. Les fournisseurs de soins du programme examinent ces renseignements et pourraient communiquer avec vous, votre fournisseur de soins de santé ou le centre de traitement régional s'ils ont des questions à propos des soins de votre bébé. Vous pouvez choisir de ne pas fournir ces renseignements. Si telle est votre décision, discutez-en avec votre fournisseur de soins de santé ou un membre de l'équipe soignante de votre centre de traitement ou communiquez avec les responsables du programme.

De plus, le programme envoie un rapport par la poste au fournisseur de soins de santé ou à l'hôpital qui a soumis l'échantillon de sang et ce rapport sera conservé dans le dossier médical de votre bébé. Il est important de se rappeler que moins d'un pour cent des bébés qui subissent le test de dépistage néonatal auront un résultat positif.

### Que recherche-t-on lors du dépistage ?

Le test effectué pour le programme recherche au moins 28 maladies susceptibles de causer des problèmes de santé chez les bébés et les enfants.

#### Les maladies recherchées

**Les maladies du métabolisme** : celles-ci sont caractérisées par l'incapacité de l'organisme à assimiler (métaboliser) certaines substances dans les aliments, comme les graisses, les protéines ou les sucres; elles peuvent s'accumuler dans l'organisme et causer de graves problèmes de santé.

#### Les maladies du système endocrinien :

le système endocrinien, qui fabrique les hormones, peut parfois produire certaines hormones en trop grande ou trop faible quantité, ce qui entraîne des maladies ou des déficiences développementales.

**Les maladies du sang** : l'oxygène est transporté dans l'organisme par l'hémoglobine présente dans les globules rouges. Lorsque l'hémoglobine ne se forme pas ou que sa fonction n'est pas adéquate, les globules rouges se dégradent, ce qui entraîne des problèmes de santé, dont une anémie sévère et des infections graves.

**La fibrose kystique** : maladie causant l'accumulation de mucus dans les poumons, le système digestif et d'autres organes.

### Le Programme de dépistage néonatal de l'Ontario

Le Programme de dépistage néonatal de l'Ontario (PDNO) est géré par le Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario (CHEO) sous l'orientation du ministère de la Santé et des Soins de longue durée de l'Ontario. Le programme s'est engagé à fournir le meilleur dépistage possible pour les nouveau-nés de toute la province. Pour ce faire, nous devons prélever et analyser un petit échantillon de sang des bébés, et recueillir quelques renseignements sur eux et sur leur famille. Le programme se fait un devoir de traiter vos renseignements personnels de façon sûre et confidentielle. Nous suivons les règles prévues par la loi en ce qui concerne la collecte de renseignements sur la santé, l'usage de ces renseignements pour vos soins, l'analyse et la recherche, ainsi que la divulgation limitée de ces renseignements.

#### Pour en savoir plus

Pour en savoir plus sur le Programme de dépistage néonatal de l'Ontario, consultez votre médecin, votre sage-femme ou votre maïeuticien, consultez le site Web du programme [www.newbornscreening.on.ca](http://www.newbornscreening.on.ca) (en anglais seulement) ou appelez le **1 866 532-3161** (ATS 1 800 387-5559).



## Le dépistage néonatal : un départ en santé pour une vie en meilleure santé

Août 2009

## Partir du bon pied

En tant que nouveau ou futur parent, vous avez à cœur la santé de votre bébé. Pour l'aider à partir du bon pied et à rester en bonne santé, votre nouveau-né – comme tous les nouveau-nés en Ontario – subira des tests pour le dépistage d'au moins 28 maladies différentes. Bien que la plupart des bébés présentant ces maladies paraissent en bonne santé à la naissance, ils courent le risque d'éprouver de graves problèmes de santé, notamment des déficiences développementales, des maladies récurrentes et même d'en mourir, si leur maladie n'est pas détectée et traitée. Une détection précoce est ce qui pourrait sauver la vie de votre bébé et c'est aussi la clé d'un traitement efficace.

## Une détection précoce pour un traitement précoce

Individuellement, ces maladies sont rares; prises globalement, elles touchent approximativement 150 nouveau-nés sur 140 000 chaque année dans la province. Même sans antécédents familiaux de ces maladies, votre bébé est à risque. En testant les nouveau-nés dès les premiers jours de leur vie, les maladies qu'ils présentent peuvent être traitées tôt et l'on réduit ainsi le risque de problèmes de santé graves plus tard au cours de leur vie.

Vous trouverez, dans ce dépliant, de l'information sur le Programme de dépistage néonatal de l'Ontario et des réponses aux questions que pourrait susciter en vous le test de dépistage administré aux nouveau-nés.



## Un petit test, mais de gros avantages

Pour effectuer le test de dépistage, un petit échantillon de sang est prélevé en piquant le talon de votre bébé. Le sang est appliqué sur un carton spécial puis envoyé au programme pour analyse. On devrait vous remettre une lettre d'information sur laquelle figure un numéro de référence dans le coin supérieur droit. Ce numéro peut servir à retracer l'échantillon de sang du bébé. Pour le prélèvement, il faut laisser s'écouler un jour (24 heures) après la naissance, mais jamais plus de sept jours. Le moment idéal pour prélever l'échantillon de sang, c'est entre le deuxième et le troisième jour de la vie (de 48 à 72 heures après la naissance). Si votre bébé subit le test avant d'avoir un jour, c'est-à-dire moins de 24 heures après sa naissance, son fournisseur de soins de santé devrait répéter le test dans les cinq jours qui suivent, au moment de son premier examen médical.

## Résultats du test : risque élevé ou faible risque

Un test de dépistage ne permet que de montrer si votre bébé présente un risque élevé ou faible d'avoir une maladie. Il est important de comprendre que le test permet non pas de poser un diagnostic, mais d'identifier les bébés qui ont besoin d'être orientés vers le service approprié pour des tests plus poussés. Une fois que le laboratoire aura reçu et analysé l'échantillon de sang de votre bébé, le scénario sera l'un des suivants :

1. Le résultat du test est négatif pour toutes les maladies recherchées. Un rapport sera envoyé par la poste au fournisseur de soins de santé ou à l'hôpital d'origine de l'échantillon. Ce rapport sera conservé dans le dossier médical de votre bébé. Plus de 99 pour cent des bébés qui subissent le test de dépistage néonatal auront un résultat négatif. Cela signifie que votre bébé présente un risque très faible d'avoir l'une de ces maladies rares. Il peut arriver, dans de très rares cas, que le résultat du test de dépistage d'un bébé présentant l'une des maladies recherchées soit faussé.
2. Le laboratoire devra peut-être obtenir un second échantillon de sang. Il est possible, en effet, que le premier échantillon n'ait pas été prélevé correctement, qu'il ne contienne pas suffisamment de sang pour compléter toutes les étapes du test ou qu'il comporte



une autre anomalie. Le programme demandera alors au fournisseur de soins de santé ou à l'hôpital d'origine de lui en soumettre un nouveau. Votre fournisseur de soins de santé vous appellera pour vous dire que le test du bébé doit être refait et prendra les dispositions nécessaires pour le prélèvement d'un nouvel échantillon dans les plus brefs délais.

3. Le résultat du test de votre bébé est positif pour l'une des maladies recherchées. Un résultat positif **ne signifie pas nécessairement** que votre bébé a une maladie; par contre, il présente un risque plus élevé à cet égard. Un médecin, une conseillère génétique ou une infirmière du programme communiquera avec votre fournisseur de soins de santé ou avec vous et des médecins du programme orienteront votre bébé vers ceux d'un centre de traitement régional pour des tests diagnostiques de suivi afin de déterminer s'il est atteint d'une maladie. Dans certains cas, les fournisseurs de soins de santé du programme coordonnent les tests directement avec les fournisseurs de soins de santé locaux et les familles. Si le diagnostic d'une maladie est confirmé, votre bébé sera pris en charge et votre famille bénéficiera d'un counselling et de conseils.

Les médecins du centre de traitement fourniront à ceux du programme les informations concernant le suivi de votre bébé, notamment des renseignements