



# Dépistage par carte de cellules du sang néonatal

## Newborn Blood Spot Card Screening

### Pourquoi mon bébé doit-il subir un test de dépistage?

Une goutte du sang de votre enfant peut servir à obtenir des renseignements importants sur sa santé. Même si un nouveau-né peut avoir l'air en santé, il arrive qu'il soit atteint d'un trouble grave et rare que vous et votre médecin ou votre sage-femme n'avez peut-être pas détecté. Le dépistage chez les nouveau-nés permet de trouver ces troubles rares. En les détectant et en les traitant dès que possible, on prévient, ou du moins on réduit, la possibilité que le bébé souffre de graves problèmes. S'ils ne sont pas traités, beaucoup de ces troubles risquent de causer un grave retard de développement, d'autres problèmes de santé et même le syndrome de mort subite du nourrisson.

En Colombie-Britannique, on compte chaque année quelque 60 nouveau-nés (soit 1 sur 750) souffrant de l'un de ces troubles.

### Quels troubles cherchera-t-on chez mon bébé?

Votre bébé sera soumis au dépistage de 27 troubles traitables. Cela comprend les troubles suivants :

**Troubles métaboliques :** Ils surviennent lorsque l'organisme n'est pas en mesure de décomposer (métaboliser) certaines substances contenues dans les aliments, comme les graisses, les protéines ou les sucres. Ces substances peuvent s'accumuler dans l'organisme et causer de graves problèmes de santé. Ces problèmes peuvent généralement être évités grâce à un traitement précoce.

**Troubles endocriniens (hormonaux) :** Les troubles endocriniens constituent le groupe de troubles le plus fréquemment identifié par un groupe de dépistage des cellules du sang chez le nouveau-né. Ces troubles peuvent se manifester lorsque la thyroïde ou les glandes surrénales ne produisent pas suffisamment d'hormones. Le remplacement de ces hormones peut prévenir :

- Des problèmes de croissance
- Une déficience intellectuelle ou un retard de développement

- Un choc
- Une mort inattendue

**Troubles sanguins :** Les maladies du sang surviennent lorsque la partie du globule rouge qui transporte l'oxygène (hémoglobine) dans tout le corps est modifiée. L'hémoglobine est importante car elle capte l'oxygène dans les poumons et le transporte vers les autres parties du corps. De graves problèmes de santé peuvent être évités en utilisant certains médicaments ou des traitements spéciaux.

**Fibrose kystique :** La fibrose kystique (FK) est une maladie héréditaire qui provoque une accumulation de mucus épais dans les poumons et elle peut affecter le système digestif. Si votre bébé a la FK, il pourrait souffrir fréquemment d'infections thoraciques et avoir des problèmes de digestion des aliments, ce qui peut ralentir la prise de poids. Un traitement peut aider à la croissance et réduire le risque d'infections pulmonaires.

**Atrophie musculaire spinale (AMS) :** L'AMS affecte les nerfs qui contrôlent le mouvement des muscles. Les bébés et les enfants atteints d'AMS peuvent avoir des difficultés à avaler, à ramper, à s'asseoir ou à marcher. Un traitement peut ralentir ou même arrêter certains de ces problèmes.

**Déficit immunitaire combiné sévère (DICS) :** Le DICS affecte le système immunitaire du bébé et il rend difficile la lutte contre les infections ou les germes. Un traitement précoce peut grandement améliorer la santé globale.

Pour en savoir plus sur ces troubles et sur les avantages de la détection et du traitement précoces, consultez Perinatal Services BC à [www.perinatalservicesbc.ca/our-services/screening-programs/prenatal-genetic-screening](http://www.perinatalservicesbc.ca/our-services/screening-programs/prenatal-genetic-screening)

### Comment mon bébé est-il dépisté?

Le talon de votre bébé est piqué et quelques gouttes de sang sont prélevées et déposées sur une carte spéciale. Votre bébé peut pleurer, mais la prise de sang ne lui fait aucun mal. Vous pouvez aider à reconforter votre bébé en le calmant avec votre voix et en le reconfortant du toucher. Dans certains cas, vous pourriez le tenir et l'allaiter pendant la prise de sang.

L'échantillon de sang prélevé est envoyé au laboratoire de l'Hôpital pour enfants de la C.-B. Le même échantillon de sang est utilisé pour dépister tous les troubles décrits dans le tableau de dépistage.

### **Combien de temps après sa naissance mon bébé se fera-t-il dépister?**

Le moment idéal pour prélever l'échantillon de sang du nouveau-né est de 24 à 48 heures après la naissance. Il sera effectué avant que votre bébé ne quitte l'hôpital ou par votre sage-femme à la maison si vous avez accouché à domicile.

### **Que se passe-t-il si mon bébé et moi revenons chez nous moins de 24 heures après l'accouchement?**

Une prise de sang sera toujours effectuée à l'hôpital avant le départ, à moins que des dispositions n'aient été prises avec votre sage-femme pour une collecte dans la communauté entre 24 et 48 heures de vie. Le dépistage détecte plus de 80 % des troubles, et ce, même si le bébé a moins de 24 heures. Il est important de procéder à un dépistage précoce si votre enfant souffre de l'un de ces troubles. On vous expliquera la marche à suivre pour faire prélever un autre échantillon dans les deux semaines suivant le premier. L'objectif du deuxième prélèvement est de confirmer les résultats, car il arrive que le premier test de dépistage (précoce) ne détecte pas certains troubles.

### **Puis-je attendre et faire dépister mon bébé plus tard?**

Plus tôt ces troubles traitables sont découverts, meilleur sera le sort des bébés qui en seront atteints. Il est fortement conseillé qu'un échantillon de sang soit prélevé de votre bébé avant qu'il n'obtienne son congé. Si vous refusez de faire prélever un échantillon de sang de votre bébé avant de quitter l'hôpital, vous devrez signer un formulaire. Ce formulaire indique que vous comprenez la raison d'être du test et les répercussions possibles de son report ou de son annulation sur la santé de votre bébé s'il est atteint de l'un de ces troubles.

### **Comment puis-je connaître les résultats du test?**

Les résultats du dépistage de votre bébé sont fournis à son docteur, où à la sage-femme.

### **Que signifie un dépistage négatif?**

Un résultat négatif au test de dépistage signifie que le risque que votre bébé soit atteint de l'un de ces troubles est

très faible. Très rarement, le dépistage peut ne pas détecter un bébé avec l'un de ces troubles.

### **Et si le test est positif? Qu'arrive-t-il ensuite?**

Un dépistage positif signifie qu'il y a peut-être un problème. Cela ne signifie pas forcément que votre bébé soit atteint de l'une de ces maladies, mais c'est une possibilité. D'autres tests sont nécessaires pour en avoir le cœur net. Le type de test de suivi dépendra des troubles examinés et il pourrait comprendre d'autres analyses sanguines.

Si votre bébé est atteint de l'un de ces troubles, on vous recommandera un spécialiste ayant de l'expérience dans leur traitement.

### **Qu'advient-il à l'échantillon de sang (carte de cellules du sang néonatal) de mon bébé après le test?**

La carte de votre bébé avec les restes de sang sera conservée pendant 10 ans dans un endroit sûr. À l'occasion, il arrive que les échantillons servent à d'autres fins après le test de dépistage. Cela comprend les troubles suivants :

- Refaire un test si le premier résultat n'était pas clair
- Essayer de trouver la raison d'un problème de santé qui s'est développé plus tard dans la vie d'un enfant ou essayer de trouver la cause d'une maladie ou du décès inexpliqué d'un enfant
- Vérifier la qualité des tests effectués par le laboratoire pour s'assurer que les résultats sont exacts
- Améliorer les tests de dépistage des troubles de la santé ou en créer de nouveaux

Les échantillons peuvent également être utilisés pour une recherche sur la santé si celle-ci a été approuvée par un comité d'éthique de la recherche clinique. Dans de tels cas, on supprime toutes les données permettant d'identifier le bébé.

Si vous préférez que l'échantillon de sang de votre bébé ne soit pas utilisé à ces fins après son stockage, vous pouvez remplir le formulaire intitulé « Directive pour la destruction des échantillons sanguins restants de dépistage des nouveau-nés » et le faire parvenir au programme Newborn Screening de la province. Consultez [www.perinatalservicesbc.ca/Documents/Screening/Newborn-Families/NBS\\_Parent\\_info\\_sheet\\_french.pdf](http://www.perinatalservicesbc.ca/Documents/Screening/Newborn-Families/NBS_Parent_info_sheet_french.pdf) pour plus de détails.