



### 4.3.9 Tests de dépistage néonatal couramment effectués, Canada, 2013

	Fibrose kystique	Hyperthyroïdie congénitale	Drépano-cytose	Audition	Galactosémie	Déficience en acyl-coenzyme déhydrogénase de chaîne moyenne	Phénylcétonurie (PCU)
T.-N.-L.		A		B		A	A
Î.-P.-É.		A		A		A	A
N.-É.	C	A	C	A	C	A	A
N.-B.		A		A		A	A
Qc		A	C	B/C		A	A
Ont.	A	A	A	A	A	A	A
Man.	A	A	B	B	A	A	A
Sask.	A	Exigé par la loi		B	A	A	Exigé par la loi
Alb.	A	A		B		A	A
C.-B.	A	A	A	A	A	A	A
YK	A	A	A	B	A	A	A
NT	A	A		B		A	A
NU-Kitimeot	A	A				A	A
NU-Kivilliq		A		B	A	A	A
NU-Baffin		A		B		A	A

A = Toujours offert sans être exigé.

C = Exigé ou généralement offert, mais non encore mis en œuvre.

B = Offert à certains groupes de population ou sur demande.

Graphique créé par l'ICSI avec les données du rapport: *Newborn Screening in Canada Status Report, mise à jour du 21 juin 2013*, Organisation canadienne pour les maladies rares; <http://raredisorders.ca/documents/CanadaJune21.pdf>.

Au Canada, chaque province et territoire a mis sur pied un programme de dépistage néonatal. Les maladies que les tests cherchent à détecter varient toutefois considérablement d'une région à l'autre du pays étant donné qu'il n'existe pas de normes d'échelle nationale quant aux troubles à dépister. Toutes les provinces font le dépistage de la phénylcétonurie, de l'hyperthyroïdie congénitale et de la déficience en acyl-coenzyme déhydrogénase de chaîne moyenne. La Saskatchewan est la seule province à exiger par la loi le dépistage de l'hyperthyroïdie congénitale et de la phénylcétonurie. Par ailleurs, plusieurs provinces et territoires dépistent aussi des maladies comme la fibrose kystique et autres troubles métaboliques et endocriniens.

Quelques nouveaux tests ont vu le jour ces dernières années. Certaines provinces ont augmenté le nombre de maladies devant faire l'objet d'un dépistage alors que d'autres, non. L'[Organisation canadienne pour les maladies rares](http://www.raredisorders.ca) a établi la liste de toutes les maladies visées par les programmes de dépistage néonatal des divers territoires canadiens.

Le consentement au dépistage néonatal est habituellement implicite, mais les parents ont le droit de le refuser. La plupart des provinces ont établi des lignes directrices prévoyant la signature de documents officiels lorsque les parents refusent que leur nouveau-né fasse l'objet de dépistage.

#### Signification

Au Canada, les programmes de dépistage néonatal visent les maladies qui réagissent bien aux traitements hâtifs, et dont on peut ainsi grandement diminuer la gravité et ainsi considérablement améliorer le bien-être de l'enfant. Toutefois, la gestion de ces maladies et les traitements qu'elles exigent sont un engagement à vie qui peut être à la fois éprouvant et coûteux. Nombreuses sont les provinces qui utilisent la technologie de la spectrométrie de masse en tandem pour le dépistage chez les nouveau-nés, laquelle permet de détecter près d'une quarantaine de maladies métaboliques héréditaires, comme le prescrit les lignes directrices de l'American College of Medical Genetics<sup>1</sup>. Des politiques visant le dépistage chez les nouveau-nés plus uniformes devront être établies au pays, les pratiques variant trop d'une région canadienne à l'autre.

<sup>1</sup> Green RC, Berg JS, Grody WW, Kalia SS, Korf BR, Martin CL, et al. ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing. Bethesda, MD : American College of Medical Genetics and Genomics; 2013. [http://www.acmg.net/docs/ACMG\\_Releases\\_Highly-Anticipated\\_Recommendations\\_on\\_Incidental\\_Findings\\_in\\_Clinical\\_Exome\\_and\\_Genome\\_Sequencing.pdf](http://www.acmg.net/docs/ACMG_Releases_Highly-Anticipated_Recommendations_on_Incidental_Findings_in_Clinical_Exome_and_Genome_Sequencing.pdf)

