

Conséquence d'un faible poids à la naissance sur les valeurs seuils des tests du Programme Québécoise de Dépistage Néonatal Sanguin

Andrée-Anne Houde^{1,2,3}, Jean-Guy Girard¹, Yves Giguère^{1,4} et Marie-Thérèse Berthier¹

¹Programme québécois de dépistage néonatal sanguin, Département de Biologie Médicale, CHU de Québec Université Laval - Hôpital St-François d'Assise; ²Service de biochimie médicale, Département de Biologie médicale, CIUSSS du Saguenay Lac St-Jean, Hôpital de Chicoutimi; ³Département de biochimie et de médecine moléculaire, Université de Montréal; ⁴Département de biologie moléculaire, de biochimie médicale et de pathologie, Faculté de médecine, Université Laval.

Programme québécois
de dépistage néonatal sanguin



INTRODUCTION

Programme Québécois de Dépistage Néonatal Sanguin (PQDNS)

Dépistage de maladies rares à partir de gouttes de sang prélevées au niveau du talon (24 à 48h de vie) et déposées sur papier buvard.

1. Tyrosinémie de type 1 (TYR-1): 1/20 000
2. Phénylcétonurie (PCU): 1/24 000
3. Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase Deficiency (MCADD): 1/14 000
4. Hypothyroïdie congénitale (HTC): 1/3000
5. Syndromes drépanocytaires majeurs (SDM): 1/1500

- DÉFI=Nouveau-nés de faibles poids à la naissance ($\leq 2500g$)**
- ✓ 8% des naissances au Québec
 - ✓ Métabolisme diffère des nouveau-nés de poids normal
 - ✓ Hyperalimentation intra-veineuse (HAIV) ($\approx 15\%$)
 - ✓ Risque de faux-positifs et de faux-négatifs

Objectif : Déterminer l'effet du faible poids à la naissance et de l'H.A.I.V. sur les valeurs seuils pour le dépistage de la PCU, la TYR-1, l'HTC et du MCADD. Établir les valeurs seuils optimales pour la population québécoise de nouveau-nés de faible poids.

MÉTHODES

MS/MS: Acides Aminés et Acylcarnitines

- TYR-1 (Tyrosine (TYR) et Succinylacétone (SA))
- PCU (Phénylalanine (PHE) et PHE/TYR)
- MCADD (C6, C8, C10, C10:1, C8/C2 et C8/C10)

Dosage immuno-fluorimétrique: TSH et T4

- HTC

Analyses statistiques des résultats normaux des enfants
dépistés au PQDNS en 2014 et 2015 (SPSS).

- Résultats exclus:
 - Qualité de prélèvement inadéquate
 - Prélèvement <24h ou >120h
 - Poids à la naissance non-disponible

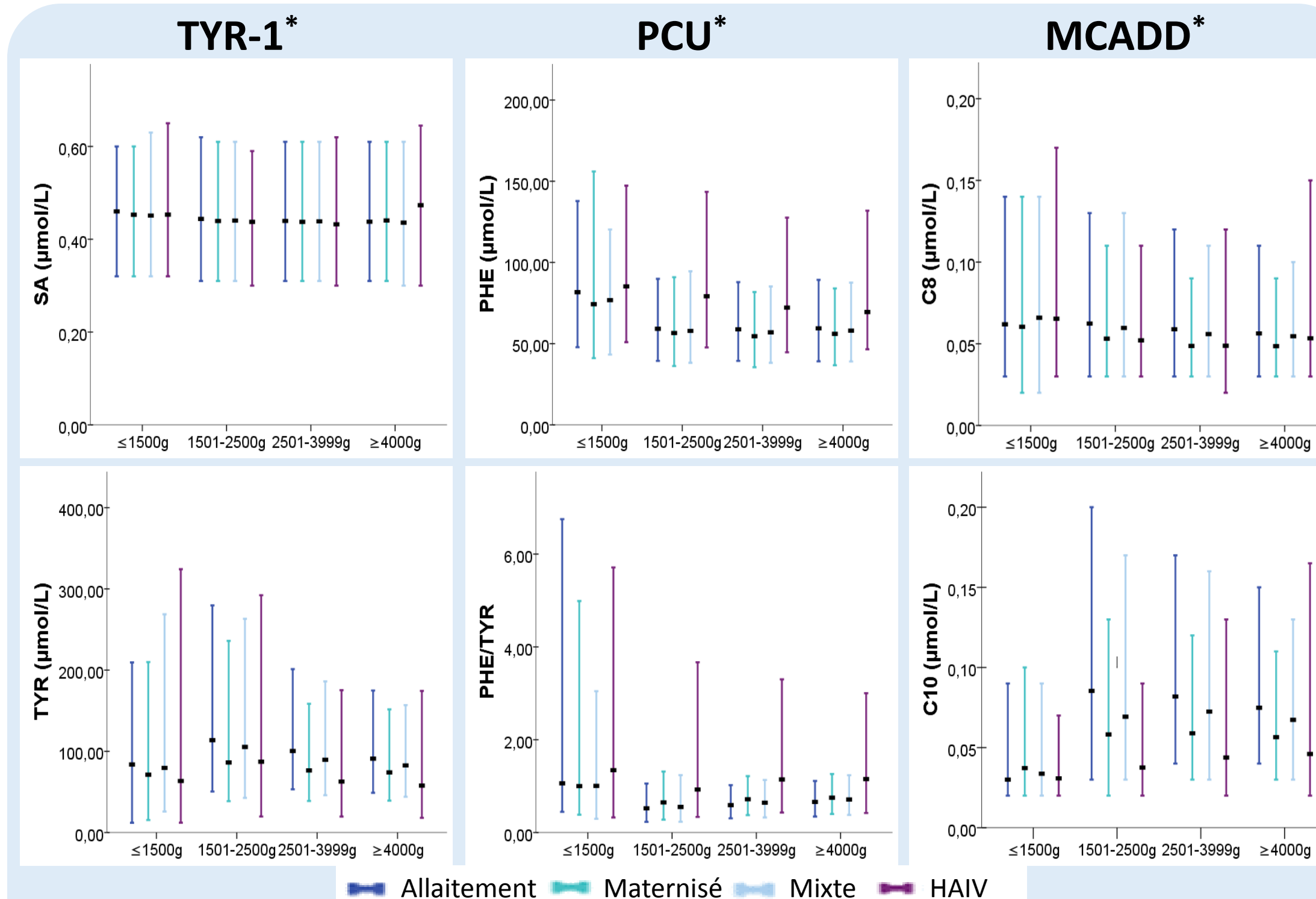


Merci à
l'équipe du
PQDNS!

RÉSULTATS

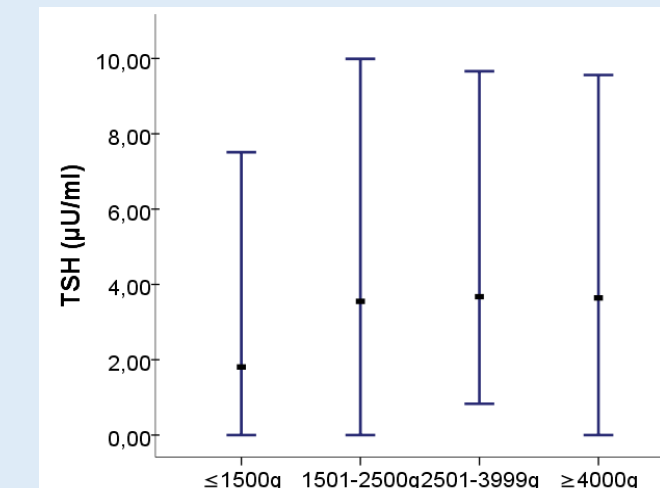
Distribution des résultats du PQDNS en 2014 et 2015 (n= 161 950)

Poids à la naissance (g)	n (%)	Alimentation	n (%)
≤ 1500	1057 (0,65)	Allaitement	102 072 (63,03)
1501 à 2500	10 262 (6,34)	Maternisé	23 124 (14,28)
2501 à 3999	141 056 (87,10)	Mixte	24 618 (15,20)
≥ 4000	9575 (5,91)	H.A.I.V.	1644 (1,02)
		Données manquantes	10 492 (6,48)

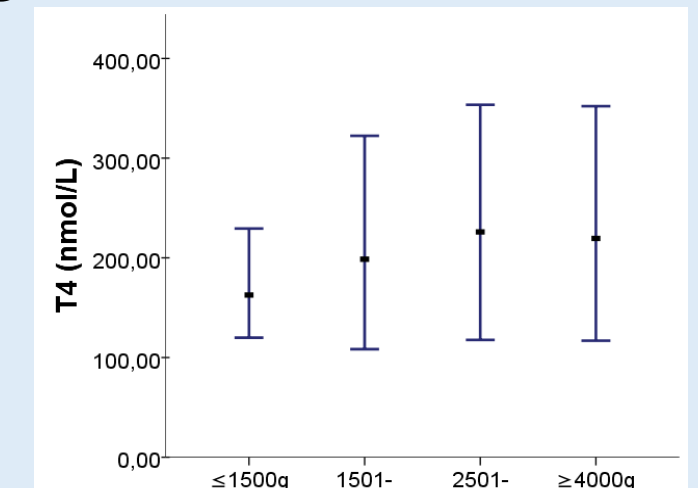


SA: $\leq 2500g = >2500g$ HAIV = autres alim. ↓ TYR: $\leq 1500g$ et HAIV	↑ PHE et ↑ PHE/TYR: $\leq 1500g$ HAIV	C8, C8/C2 et C6: $\leq 2500g = >2500g$ HAIV = autres alim. ↓ C10 et ↑ C8/C10 et ↑ C10:1 $\leq 1500g$ et HAIV
*Les rectangles noirs représentent les médianes des groupes et les bornes inférieures et supérieures les 2,5 ^e et les 97,5 ^e percentiles.		

HTC*



↓ TSH: $\leq 1500g$



↓ T4: $\leq 1500g$

Les valeurs seuils (médiane + 4SD) pour les nouveau-nés $\leq 1500g$ sont égales à celles présentement utilisées au PQDNS.

*Les rectangles noirs représentent les médianes des groupes et les bornes inférieures et supérieures les 2,5^e et les 97,5^e percentiles.

Valeurs seuils actuelles et proposées pour le dépistage de la PCU chez les nouveau-nés $\leq 1500g$

	PHE	PHE/TYR	PHE	PHE/TYR
Valeur seuil (médiane + 4SD)	≥ 130	$\geq 2,0$	≥ 165	$\geq 4,0$
Actions	5 Reprises (2 ^e prélèvement = négatif)			0

DISCUSSION ET CONCLUSIONS

- Les principaux marqueurs pour le dépistage de la TYR-1 (SA) et MCADD (C8 et C8/2) et de l'HTC (TSH, T4) sont robustes pour l'ensemble de la population des nouveau-nés québécois.
- Les valeurs de PHE et de PHE/TYR sont augmentées chez les nouveau-nés de très petits poids ($\leq 1500g$) et sous HAIV.
- Un rappel (2^e prélèvement) sera systématiquement demandé pour les nouveau-nés sous HAIV pour le dépistage des erreurs innées du métabolisme (TYR-1, PCU et MCADD).
- Les valeurs seuils proposées de PHE et PHE/TYR pour les nouveau-nés avec un poids $\leq 1500g$ seront mise en place au PQDNS afin d'évaluer leur sensibilité et spécificité.