

## Recommandations concernant le dépistage des hémoglobinopathies

Danièle Lemieux, M.D.  
Mise à jour 15 mai 2025

La littérature actuelle confirme l'importance du dépistage des hémoglobinopathies chez le nouveau-né, particulièrement celle de l'anémie falciforme, qui figure parmi les désordres héréditaires récessifs les plus prévalents et les plus sérieux au monde. En effet, environ 5 % de la population mondiale porte un gène drépanocytaire ou thalassémique et ce pourcentage atteint 25 % dans certaines régions, particulièrement sur le continent africain (OMS, 2011)<sup>1</sup>.

### Dépistage universel

**Le U.S. Preventive Service Task Force (USPSTF) a confirmé depuis 2007 la recommandation « A » de dépister l'anémie falciforme chez tous les nouveau-nés<sup>2</sup>.** En effet, l'importance du problème de l'anémie falciforme (hémoglobine SS) est telle aux États-Unis qu'elle affecte 1/375 Afro-Américain et une plus petite proportion d'enfants issus des autres groupes ethniques (1 % de la population latino-américaine est porteur du trait falciforme). La prévalence de l'anémie falciforme au Canada est de 1/2500 enfant et le profil évolutif de l'immigration a entraîné 3,5 fois plus de cas d'anémie falciforme dans certaines provinces canadiennes<sup>3</sup>.

Du côté québécois, le ministère de la Santé et des Services sociaux a emboîté le pas dans **le dépistage universel en 2016 en étendant le dépistage néonatal des anomalies de l'hémoglobine à tous les enfants du Québec**. Ce dépistage sanguin est combiné à celui des autres maladies ciblées par le *programme québécois de dépistage néonatal sanguin*: les maladies du métabolisme des acides aminés (ex: phénylcétonurie, tyrosinémie), les maladies du métabolisme des acides gras, l'hypothyroïdie congénitale, la fibrose kystique, l'amyotrophie spinale, le déficit immunitaire combiné sévère (SCID), auxquels s'ajoutent, depuis le 28 avril 2025, les maladies auparavant dépistées par le dépistage urinaire<sup>4,5</sup>. Après un recul de près d'une décennie, une première étude canadienne sur le sujet, publiée en 2023 par les hématologues du CHU Ste-Justine, a conclu que l'inclusion du dépistage des hémoglobinopathies dans le programme universel de dépistage néonatal sanguin québécois a entraîné des progrès majeurs pour la santé des enfants dont une baisse de moitié des hospitalisations et une diminution des consultations à l'urgence pour des crises occlusives<sup>8</sup>.

Ce dépistage implique un consentement explicite verbal des parents et de nouveaux outils d'information ont été conçus à cet effet, dont un dépliant sur le dépistage sanguin qui doit leur être transmis au plus tard au troisième trimestre de la grossesse. Si les parents refusent de soumettre leur enfant au dépistage, ce refus sera consigné au carnet de santé de l'enfant pour en informer le médecin traitant.

**Seules les formes sévères et les plus fréquentes d'hémoglobinopathies sont ciblées par le programme : HbSS, HbSC, HbSE, HbSβ-thalassémie, HbEβthalassémie, HbSOarab, HbSDpunjab.** Les enfants dépistés positifs pour ces variantes seront d'emblée référés par le programme à l'un des quatre centres hospitaliers universitaires pédiatriques afin de confirmer le diagnostic et d'assurer la prise en charge médicale de l'enfant en clinique d'hématologie spécialisée.

En particulier, la détection prioritaire de l'anémie falciforme tient au fait qu'il existe un risque important de septicémie et méningite avant l'âge de 8 mois, c'est-à-dire avant tout autre signe ou symptôme de la maladie qui surviennent par la suite.

Les mesures thérapeutiques et préventives sont les suivantes :

- ✓ Traitement préventif continu à la pénicilline ou l'amoxil par voie orale
- ✓ Supplément d'acide folique en raison de l'hémolyse chronique<sup>6</sup>
- ✓ Protection accrue contre le pneumocoque, le méningocoque et l'*haemophilus influenzae* de type b<sup>7</sup> :
  - » 4 doses de vaccin conjugué contre le pneumocoque Prevnar20<sup>®</sup> à 2, 4, 6 et 12 mois (à noter que le vaccin polysaccharidique Pneumovax<sup>®</sup> à partir de 2 ans n'est plus nécessaire si l'enfant a été vacciné avec le Prevnar20<sup>®</sup>)
  - » 3 doses des vaccins Menveo<sup>®</sup> et Bexsero<sup>®</sup> dès l'âge de 2 mois (2, 4 et 12 mois)
  - » 1 dose supplémentaire de DCaT-HB-VPI-Hib à l'âge de 6 mois pour un total de 4 doses (2 mois, 4 mois, 6 mois et 12 mois)
- ✓ Prescription d'hydroxyurée à partir de 9 mois pour réduire les risques de crises occlusives, de transfusions, d'hospitalisation et de mortalité<sup>3</sup>.
- ✓ Surveillance de la croissance staturo-pondérale
- ✓ Conseils génétiques concernant l'évaluation des autres membres de la famille et du risque pour les grossesses futures
- ✓ Enseignement concernant la maladie, les signes précoces de complications et le pronostic, en particulier l'importance du traitement précoce de la fièvre
- ✓ Soutien à la famille, association de parents.

Dans le cadre du programme de dépistage, les résultats des porteurs sains hétérozygotes de ces hémoglobinopathies ne sont toutefois pas générés automatiquement, étant donné que ce statut de porteur n'entraîne pas de complications significatives pour la santé, comme recommandé par le Collège canadien des généticiens médicaux<sup>9</sup>. Les parents, les médecins et ultimement les enfants de plus de 14 ans peuvent toutefois en faire la demande auprès des responsables du programme de dépistage sanguin en remplissant le formulaire spécifique disponible grâce à ce lien<sup>10</sup> :

<https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2024/24-918-18W.pdf>

Le MSSSQ fournit un guide pour aider le clinicien à interpréter les résultats du dépistage des porteurs d'une anomalie de l'hémoglobine. Ce guide peut être consulté grâce au lien suivant<sup>11</sup> : <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/document-000179/>

Il est pertinent de discuter des avantages, mais aussi du problème d'éthique engendré par le fait de connaître précocement le statut de porteur de son enfant, alors qu'il n'y a aucune intervention à faire au cours de ses années pédiatriques. Du côté des avantages, le résultat peut être indicateur du statut de la mère si elle considère une grossesse future. Ce résultat permettrait aussi d'informer l'enfant le temps venu, au début de sa vie adulte, dans le cadre d'une procréation future.

En revanche, d'un strict point de vue éthique, certains experts suggèrent qu'il faut protéger le droit de l'enfant à ne pas connaître les résultats d'un test et son droit d'en être informé quand il est assez âgé pour comprendre et agir<sup>9</sup>. C'est pourquoi la Société canadienne de pédiatrie déconseille d'établir l'état de porteur pour éclairer les décisions

relatives à la procréation qui seront prises plus tard dans la vie et favorise une divulgation à des adolescents aptes, bien informés, qui pourront réagir après avoir reçu un counseling approprié.

Toutefois, dans le contexte actuel où les adolescents n'ont pas toujours accès à un suivi médical avec un clinicien au long cours, il est possible que l'information documentée dans la période néonatale sur leur statut de porteur se perde et ne soit pas réactivée avant leur vie de jeunes adultes.

Si les parents choisissent de ne pas demander les résultats de leur enfant et qu'une prochaine grossesse est envisagée, la mère peut se voir offrir de subir une électrophorèse de l'hémoglobine sans demander nécessairement le statut de l'enfant, si elle n'a pas déjà été dépistée lors de la grossesse antérieure.

Rappelons que la SOGC confirme depuis 2008 l'importance du dépistage prénatal des porteuses d'hémoglobinopathies chez toutes les femmes à risque accru, idéalement avant la conception ou encore dès que possible au cours de la grossesse (Recommandation A)<sup>12</sup>. Ce dépistage en amont compléterait celui des nouveau-nés pour un meilleur impact préventif de la maladie.

### Dépistage sélectif pour les enfants nouvellement arrivés, nés ailleurs qu'au Québec

Dans son volet de suivi des enfants néocanadiens, la SCP recommande un dépistage des hémoglobinopathies pour les enfants nouvellement arrivés des régions suivantes du globe<sup>6,13</sup> :

- ✓ Afrique
- ✓ Caraïbes (Haïti, Cuba, Jamaïque, République dominicaine, Puerto Rico, Barbade...)
- ✓ Amérique latine (Mexique, Brésil...)
- ✓ Méditerranée (Italie, Grèce)
- ✓ Moyen-Orient (Iraq, Iran, Arabie Saoudite, Turquie...)
- ✓ Asie, dont certaines régions de l'Inde

Au Québec, un groupe de travail interhospitalier en santé migrante pédiatrique ajoute qu'il est pertinent de faire ce dépistage à tout âge chez tous les nouveaux arrivants, avec la découverte d'une anomalie à la FSC<sup>13</sup>.

Le dépistage doit se faire par **l'électrophorèse de l'hémoglobine**. Le test de falciformation (« *sickling test* ») est inutile chez l'enfant de moins de 8 mois, étant donné la présence d'un haut taux d'hémoglobine fœtale qui augmente beaucoup le risque de faux négatifs.

## Références additionnelles

1. Organisation mondiale de la santé, Drépanocytose et autres hémoglobinopathies, février 2011, en ligne : <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs308/fr>
2. U.S. Preventive Task Force, Screening for Sickle cell Disease in Newborns, 2007.
3. Société canadienne de pédiatrie, *La prévention et la prise en charge des complications aiguës de l'anémie falciforme*, 1<sup>er</sup> février 2022. <https://cps.ca/fr/documents/position/complications-aigues-de-lanemie-falciforme>
4. MSSQ, Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire, Cadre de référence, octobre 2023. <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2023/23-918-21W.pdf>
5. Protocole québécois de dépistage néonatal sanguin: « Maladies dépistées et protocoles de prise en charge », mise à jour 28 avril 2025. <https://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/perinatalite/depistage-neonatal/maladies-depistees/>
6. A.Hunter et A. Banerji, « Les soins aux enfants néocanadiens : la drépanocytose », avril 2018.
7. MSSSQ, Protocole d'immunisation du Québec, « Vaccinologie pratique : Asplénie anatomique ou fonctionnelle », mise à jour 20 avril 2023 et « Pneu-C : vaccin conjugué contre le pneumocoque », mise à jour octobre 2024.
8. Centre de recherche du CHU Ste Justine, « Anémie falciforme : des progrès majeurs grâce à 10 ans de dépistage néonatal universel au Québec », 4 janvier 2024. <https://recherche.chusj.org/fr/Calendrier-et-salle-de-presse/Nouvelles/2024/Anemie-falciforme-nbsp;-des-progres-majeurs-grace>
9. Moore A., Richer J. Société canadienne de pédiatrie, « Les tests et le dépistage génétique chez les enfants », *Paediatr Child Health* 2022 27 (4) : 248-253. <https://cps.ca/fr/documents/position/le-depistage-genetiques>
10. MSSSQ, Programme québécois de dépistage néonatal, *Formulaire de demande de statut de porteur d'une anomalie de l'hémoglobine* : <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2024/24-918-18W.pdf>
11. MSSSQ, Programme québécois de dépistage néonatal sanguin, Guide d'interprétation des résultats de porteurs d'une anomalie de l'hémoglobine, mise à jour 14 août 2024. <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/document-000179/>
12. En collaboration SOGC et CCGM, Dépistage des porteurs de thalassémie et d'hémoglobinopathies au Canada, JOGC, octobre 2008, en ligne : [https://www.jogc.com/article/S1701-2163\(16\)32976-0/fulltext](https://www.jogc.com/article/S1701-2163(16)32976-0/fulltext).
13. Groupe de travail inter hospitalier en santé migrant pédiatrique. T-N Luong, M. Perreault-Samson, J. Hébert, M. Corvalan, S. Saleh, F. Kakkar, H. Hume, L. Auger, P.Li, G. Morantz, « *Le bilan de dépistage chez l'enfant asymptomatique nouvellement arrivé au Canada. Guide pratique* », Montréal 2024.