

## Recommandations concernant le dépistage des hémoglobinopathies

La littérature actuelle confirme l'importance du dépistage des hémoglobinopathies chez le nouveau-né, particulièrement celui 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). Il y a cependant des avis différents sur les enfants à cibler par le dépistage, les uns suggérant un dépistage universel et d'autres, un dépistage sélectif des enfants à risque accru, le tout variant en fonction de la démographie de leurs habitants.

Universel ou sélectif, le dépistage postnatal chez le nouveau-né vise donc surtout l'anémie falciforme plutôt que la thalassémie. En effet, les enfants présentant une thalassémie majeure seront rapidement diagnostiqués à cause d'une anémie hémolytique et de l'ictère qu'ils présenteront précocement. De leur côté, les porteurs de thalassémie mineure ne présenteront aucun problème de santé majeur devant être précocement décelé.

### Dépistage universel

**Le U.S. Preventive Service Task Force (USPSTF) a confirmé en 2007 la recommandation « A » de dépister l'anémie falciforme chez tous les nouveau-nés.** En effet, l'importance du problème de l'anémie falciforme (Hémoglobine SS) est telle aux États-Unis qu'elle affecte 1/375 Afro-américains et une plus petite proportion d'enfants issus des autres groupes ethniques (1 % de la population latino-américaine est porteur du trait falciforme).

Du côté québécois, le ministère de la Santé et des Services sociaux a emboîté le pas dans ce sens depuis le 4 avril 2016 en étendant le **dépistage néonatal de l'anémie falciforme et d'autres syndromes drépanocytaires majeurs à tout le Québec**. Les nouveaux-nés des régions de Montréal et de Laval faisaient déjà l'objet de ce dépistage depuis novembre 2013. Ce dépistage sanguin est combiné à celui des autres maladies ciblées par le programme : la phénylcétonurie, la tyrosinémie, le déficit en acyl-CoA deshydrogénase et l'hypothyroïdie congénitale. Il 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 et urinaire 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, HbS $\beta$ thal, 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.

Les résultats des **porteurs sains** de ces hémoglobinopathies ne seront pas générés automatiquement. 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 :

<http://www.msss.gouv.qc.ca/sujets/santepub/depistage-neonatal/resultat-test-anemie-falciforme>.

Il est recommandé de discuter des avantages et des inconvénients du fait de connaître précocement le statut de porteur de son enfant. Du côté des avantages, le résultat peut être indicateur du statut de la mère si elle considère une grossesse future. Ce résultat permettrait d'informer l'enfant le temps venu au début de sa vie adulte, de même que les autres membres de la famille au besoin. Du côté des désavantages, ces résultats n'indiquent pas nécessairement le statut de porteur des parents et pourrait révéler le fait que le parent n'est pas le père biologique dans certains cas. Si les parents hésitent 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.

Rappelons que la SOGC confirmait en 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)**. Ce dépistage en amont compléterait celui des nouveaux-nés pour un meilleur impact préventif de la maladie.

## Dépistage sélectif

Le dépistage sélectif reste pertinent pour les nourrissons nés ailleurs qu'au Québec qui sont **issus de groupes ethniques originant des régions suivantes qui sont à haut risque d'anémie falciforme (drépanocytose)** :

- ✓ Caraïbes (Haïti, Cuba, Jamaïque, République Dominicaine, Puerto Rico, Barbade...)
- ✓ Amérique Latine (Mexique, Brésil...)
- ✓ Afrique
- ✓ Moyen-Orient (Iraq, Iran, Arabie Saoudite, Turquie...)
- ✓ Asie méridionale (Inde, Pakistan, Afghanistan...).

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.

Cette 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 symptômes de la maladie.

Les nourrissons souffrant d'anémie falciforme ou hémoglobinopathies majeures devraient être suivis étroitement dans une clinique spécialisée. Les mesures thérapeutiques et préventives sont les suivantes :

- ✓ Traitement préventif continu à la pénicilline par voie orale
- ✓ Protection accrue contre le pneumocoque et le méningocoque :
  - 4 doses de vaccin conjugué contre le pneumocoque Prevnar13® à 2, 4, 6 et 12 mois
  - 1 dose de vaccin polysaccharidique Pneumovax à l'âge de 2 ans
  - 3 doses des vaccins Menveo® et Bexsero® dès l'âge de 2 mois (2, 4 et 12 mois)
- ✓ 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.

## Références additionnelles

1. U.S. Preventive Task Force, Screening for Sickle cell Disease in Newborns, 2007
2. En collaboration SOGC et CCGM, Dépistage des porteurs de thalassémie et d'hémoglobinopathies au Canada, JOGC, octobre 2008, en ligne : <http://sogc.org/wp-content/uploads/2013/02/qui218CPGO810f.pdf>
3. Organisation mondiale de la santé, Drépanocytose et autres hémoglobinopathies, février 2011, en ligne : <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs308/fr>
4. MSSQ, Programme québécois de dépistage néonatal sanguin, Guide d'interprétation des résultats de porteurs de gènes d'hémoglobinopathies, 2014
5. MSSQ, Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire, Cadre de référence, mars 2016