

Titre	La spectrométrie de masse en tandem et le dépistage néonatal sanguin Québec : rapport sommaire
Agence	AETMIS, Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé, 2021, avenue Union, bureau 10.083, Montréal, Québec, Canada, H3A 2S9; Tel : 1+514-873-2563, Fax : 1+514-873-1369, aetmis@aetmis.gouv.qc.ca, http://www.aetmis.gouv.qc.ca
Référence	07-03, version française imprimée 978-2-550-48905-4, résumé anglais (PDF) 978-2-550-49399-0, http://www.aetmis.gouv.qc.ca/site/fr_publications_2007

Objectif

Le présent rapport à la suite des débats soulevés dans la communauté scientifique et des pressions en faveur de l'adoption de la spectrométrie de masse en tandem (MS/MS) pour le dépistage néonatal sanguin des erreurs innées du métabolisme. En effet, la MS/MS permet le dépistage simultané de plus d'une trentaine d'erreurs innées du métabolisme en une étape analytique unique, avec un débit d'analyse élevé. La demande du ministère de la Santé et des Services sociaux invitait l'AETMIS à évaluer la pertinence de recourir à la MS/MS dans le cadre du programme québécois de dépistage néonatal sanguin. Après un examen des revues systématiques et un survol des données québécoises disponibles, il a été convenu que l'AETMIS : 1) examinerait la pertinence de remplacer par la MS/MS les méthodes actuellement en vigueur pour le dépistage de la phénylcétonurie (PCU) et de la tyrosinémie héréditaire de type 1 (TH1) et d'introduire le dépistage néonatal du déficit en Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase (MCADD); 2) analyserait les principaux enjeux éthiques, sociaux, économiques et organisationnels. L'élargissement du dépistage néonatal à d'autres maladies pourrait éventuellement faire l'objet d'un travail ultérieur.

Conclusions et résultats

Notre revue confirme l'importance d'une analyse au cas par cas pour chacune des maladies considérées, puisque les options envisageables dépendent des caractéristiques spécifiques de chacune, de l'état d'avancement des connaissances sur la maladie et de l'applicabilité des développements technologiques aux maladies d'intérêt. Même si les données comportent des lacunes, elles appuient l'utilité clinique du dépistage néonatal pour les trois maladies considérées. Quant à la pertinence d'implanter un dépistage par MS/MS au Québec, la situation diffère d'une maladie à l'autre. C'est pourquoi trois scénarios distincts sont proposés aux décideurs :

1) la réalisation d'une étude pilote; 2) le report de l'introduction de la MS/MS après la réalisation des études de validation nécessaires pour le dépistage de la TH1; 3) l'introduction de la MS/MS pour le dépistage de la PCU et du MCADD; ce dernier scénario prévoit, pour la TH1, soit le maintien des méthodes actuelles en attendant les résultats des études de validation, soit un remplacement technologique graduel. Quel que soit le choix retenu, l'implantation de la MS/MS ne devra pas se faire de manière précipitée, d'autres questions d'ordre éthique, économique et organisationnel devant être résolues avant d'y procéder.

Méthodes

Revue de la littérature scientifique (revues systématiques), des données disponibles au Québec; sites Internet, littérature grise; analyses des coûts, des rapports coûts-efficacité et coûts-utilité; analyse de certains facteurs d'ordre éthique, social, légal, économique et organisationnel.

Auteurs

Héla Makni, Carole St-Hilaire, Laura Robb, Kathy Larouche, Ingeborg Blancquaert, AETMIS, Canada