



Le 31 juillet 2014

Docteur Gaëtan Barrette
Ministre
Ministère de la Santé et des Services sociaux
Édifice Catherine-de-Longpré
1075, chemin Sainte-Foy, 15^e étage
Québec (Québec) G1S 2M1

OBJET : Dépistage néonatal de la fibrose kystique

Monsieur le Ministre,

Au nom des familles touchées par la fibrose kystique, nous désirons attirer votre attention sur une question fort importante pour toutes les personnes atteintes de cette maladie génétique mortelle. Le Québec et l'Île-du-Prince-Édouard sont les deux seules provinces au Canada qui ne procèdent pas au dépistage néonatal de la fibrose kystique.

Comme vous le savez, la fibrose kystique est la maladie génétique mortelle la plus répandue chez les enfants et les jeunes adultes québécois. Il n'existe aucun traitement curatif et un trop grand nombre de personnes meurent à un âge précoce. Selon les données du Registre canadien sur la fibrose kystique, la moitié des personnes qui sont décédées de la fibrose kystique en 2013 étaient âgées de moins de 35 ans.

Nous voulons par la présente vous sensibiliser à certaines réalités vécues par les personnes atteintes de cette terrible maladie, notamment :

- La fibrose kystique est une maladie rare et héréditaire qui touche les poumons et l'appareil digestif.
- La fibrose kystique entraîne la production d'un mucus épais et collant qui s'accumule dans les poumons et obstrue les conduits du pancréas.
- En 2013, 40 personnes sont décédées de la fibrose kystique au Canada.
- Au Canada, un nouveau-né sur 3 600 est atteint de fibrose kystique.
- Au Québec, une personne sur vingt est porteuse d'un gène défectueux responsable de la fibrose kystique; au Saguenay-Lac-Saint-Jean, cette proportion est d'une sur quinze.
- Environ un Québécois sur 7 000 est atteint de fibrose kystique alors que dans le reste du pays, la proportion est d'un Canadien sur 9 500.

Entre 2010 et 2013, 134 personnes ont reçu un diagnostic de fibrose kystique au Québec. Actuellement, à peine 73 % des personnes fibro-kystiques ont reçu le diagnostic avant l'âge de quatre ans. C'est dire que les parents de ces enfants

ont vécu des mois, parfois même des années d'angoisse en tentant de comprendre la nature des problèmes de santé de leur enfant.

Le diagnostic précoce de la fibrose kystique par le dépistage néonatal permet d'intervenir immédiatement en offrant des traitements qui peuvent comprendre des thérapies spécialisées, la prise d'enzymes pancréatiques pour favoriser la digestion, et un régime alimentaire riche en calories et en matières grasses. Ces divers traitements permettent d'augmenter la taille, le poids et la fonction cognitive des personnes atteintes, aident à maintenir en santé la fonction respiratoire, réduisent les séjours à l'hôpital et augmentent l'espérance de vie. Finalement, le dépistage néonatal peut permettre à l'enfant de vivre plus longtemps et en meilleure santé.

Notre organisme apporte un soutien aux cliniques spécialisées québécoises dans lesquelles sont traités quelque 1 200 patients fibro-kystiques. Nous joignons à la présente des lettres des D^{rs} Clara Popa, Larry Lands, Jacques-Édouard Marcotte, Patrick Daigneault, Marcel Milot et André Cantin, tous médecins spécialisés dans les soins aux patients fibro-kystiques au Québec. Plusieurs d'entre eux ont fait remarquer que si le Québec a déjà été à l'avant-garde du dépistage néonatal, il est maintenant à la remorque du reste du Canada, de l'Australie, des États-Unis et de la plupart des pays d'Europe de l'Ouest. Lorsque vous lirez ces lettres, vous prendrez certainement connaissance des arguments convaincants présentés par ces médecins en faveur du dépistage néonatal de la fibrose kystique.

Nous vous remercions sincèrement de votre attention et vous demandons instamment d'inclure dans les meilleurs délais la fibrose kystique dans le programme québécois de dépistage néonatal.

Veillez agréer, Monsieur le Ministre, nos salutations distinguées.



Ken Chan

Vice-président, Défense des droits, recherche et soins de santé

- c. c. D^r Clara Popa (CSSS de Rouyn-Noranda)
D^r Larry Lands (Hôpital de Montréal pour enfants)
D^r Jacques-Édouard Marcotte (CHU Sainte-Justine)
D^r Patrick Daigneault (Centre mère-enfant Soleil du CHUQ)
D^r Marcel Milot (CSSS de Chicoutimi)
D^r André Cantin (CHUS - Hôpital Fleurimont)
Mark Bordeleau, président-directeur général, Fibrose kystique Québec
Denis Mouton, défenseur provincial des intérêts des personnes FK (Québec),
Fibrose kystique Canada



July 31, 2014

Dr Gaétan Barrette
Ministre
Ministère de la Santé et des Services sociaux
Edifice Catherine-de-Longpré
1075, chemin Sainte-Foy, 15^e étage
Québec, Québec G1S 2M1

Dear Minister:

Newborn Screening for Cystic Fibrosis

On behalf of families affected by cystic fibrosis, we are bringing to your attention a very important issue facing the health of people living with this fatal genetic disease. Quebec and Prince Edward Island are the only two provinces in Canada that do not screen newborn babies for cystic fibrosis.

As you know, cystic fibrosis is the most common fatal genetic disease affecting children and young adults born in Quebec. There is no cure, and too many lives are cut short by this devastating disease. According to the Canadian Cystic Fibrosis Registry, half of those who died from cystic fibrosis in 2013 were under 35 years old.

We would like to share with you a number of facts and figures about cystic fibrosis:

- Cystic fibrosis is a rare, inherited disease that affects the lungs and digestive system
- Cystic fibrosis causes the body to produce unusually thick, sticky mucus that clogs the lungs and obstructs the pancreas
- In 2013, forty people died from cystic fibrosis
- One in every 3,600 children born in Canada has cystic fibrosis
- In Quebec, one in twenty people carries a defective version of the gene responsible for cystic fibrosis; in Saguenay-Lac-Saint-Jean the number is one in fifteen people
- Approximately one in 7,000 people in Quebec have cystic fibrosis, compared to approximately one in 9,500 people for the rest of Canada

Between 2010 and 2013, 134 new patients were diagnosed with cystic fibrosis in Quebec. Only 73 per cent of those individuals were diagnosed by four years of age. By that time, parents and families had endured months or years of anguish trying to understand their child's health condition.

Early diagnosis for cystic fibrosis through newborn screening allows for immediate intervention and treatment that can include specialized therapies, pancreatic enzymes to aid digestion, and a high-calorie, high-fat diet. These interventions have been shown to result in improved height, weight, and cognitive function of sufferers, help maintain healthy respiratory function, and may reduce hospitalizations and increase life expectancy. Ultimately, newborn screening can lead to longer, healthier lives.

Our organization supports specialized clinics in Quebec that treat about 1,200 cystic fibrosis patients. We have included letters from Dre Clara Popa, Dr Larry Lands, Dr Jacques-Édouard Marcotte, Dr Patrick Daigneault, Dr Marcel Milot and Dr André Cantin, all physicians who specialize in cystic fibrosis care in Quebec. Many of these physicians have noted that Quebec had once been at the forefront of newborn screening but has now lagged behind the rest of Canada, Australia, the United States and much of western Europe. When you read their letters, you will note the compelling case these physicians have made in support of newborn screening for cystic fibrosis.

Thank you for your attention to this important matter and we urge you to include cystic fibrosis in Quebec's newborn screening program soon. My colleague Mark Bordeleau, Executive Director for Quebec, will be in touch with your office directly regarding a meeting.

Yours truly,



Ken Chan
Vice President, Advocacy, Research & Healthcare

Cc. Dre Clara Popa (CSSS de Rouyn-Noranda)
Dr Larry Lands (Hôpital de Montréal pour Enfants)
Dr Jacques-Édouard Marcotte (CHU Sainte-Justine)
Dr Patrick Daigneault (Centre Mère-Enfant Soleil du CHU de Québec)
Dr Marcel Milot (CSSS de Chicoutimi)
Dr André Cantin (CHUS - Hôpital Fleurimont)
Mark Bordeleau, Executive Director (Quebec), Cystic Fibrosis Canada
Denis Mouton, Provincial Advocate (Quebec), Cystic Fibrosis Canada

Rouyn-Noranda, le 5 mai 2014

Lettre au Dr Gaétan Barrette
Ministre de la Santé et des Services sociaux

Objet : Le dépistage néonatal de la fibrose kystique au Québec

Monsieur le Ministre,

Je m'appelle Clara Popa et je suis la codirectrice de la Clinique de Fibrose Kystique de Rouyn-Noranda, la clinique régionale qui assure le suivi de la totalité des patients atteints de cette maladie en Abitibi-Témiscamingue.

Je commence ma lettre en vous félicitant pour votre élection et pour votre nomination comme ministre de la Santé et des Services sociaux.

Par la présente lettre, je voudrais porter à votre attention le dépistage néonatal de la fibrose kystique au Québec.

Comme vous le savez, la fibrose kystique est la maladie génétique mortelle la plus répandue chez les jeunes Canadiens, dont on estime le nombre à environ 3 500. Au Québec, on en compterait environ 1 300.

Jusqu'à présent, il n'existe aucun moyen de guérir ou de maîtriser la fibrose kystique, mais d'énormes progrès sont accomplis dans le domaine de la recherche et des traitements.

Il est prouvé qu'un diagnostic et un traitement précoces de la FK réduisent le nombre d'hospitalisations et augmentent la longévité des personnes atteintes de la maladie. Il est également prouvé qu'ils permettent d'améliorer la taille, le poids et la fonction pulmonaire et donnent un meilleur départ dans la vie.

Sans le dépistage néonatal de la FK, la plupart des personnes atteintes de la maladie n'en reçoivent le diagnostic que lorsque des symptômes se manifestent. À ce moment-là, il peut être difficile de réparer les dommages précoces causés dans les poumons et l'appareil digestif.

Présentement, la Colombie-Britannique, l'Alberta, la Saskatchewan, le Manitoba et l'Ontario ont déjà un tel programme. Au cours des derniers mois, les gouvernements de la Nouvelle-Écosse, de Terre-Neuve-et-Labrador et du Nouveau-Branswick ont mis

en œuvre ou se sont engagés à mettre en œuvre un programme de dépistage néonatal de la fibrose kystique. L'Île-du-Prince-Édouard devrait se joindre aux autres provinces de l'Atlantique bientôt. En plus, des programmes de dépistage néonatal sont présents dans presque tous les pays occidentaux.

Mes collègues, les directeurs des autres cliniques québécoises, sont du même avis que moi concernant l'utilité du dépistage. Plusieurs démarches ont été faites auprès des facteurs de décision, mais jusqu'en ce moment nous restons une de rares places en Amérique du Nord et en Europe où le dépistage néonatal de la fibrose kystique n'est pas disponible.

J'espère que cette lettre et les autres messages envoyés par les autres cliniques de fibrose kystique québécoises recevront votre appui.

Bien à vous,

Dre Clara Popa, Pédiatre, Directrice de la clinique de fibrose kystique,

CSSS de Rouyn-Noranda



L'Hôpital de Montréal pour enfants
The Montreal Children's Hospital

Centre universitaire de santé McGill
McGill University Health Centre

Médecine Respiratoire
Respiratory Medicine

Directeur / Director
Larry C. Lands, MD, Ph.D.

Médecins / Physicians

David Zielinski, MD
Directeur, programme
de formation
Training Program Director

Anne-Marie Canakis, MD
Aurore Côté, MD
Adam J. Shapiro, MD
Melvin B. Wise, MD

Associés / Associates
Jocelyn Lavigne, MD
Heman Porras, MD

Chef de service / Manager

Pina Diana, RRT

Infirmières / Nurses
Claire Crépeau
Sophie Vallée-Smejda
Silvy Pilon

Adresse / Address

2300 Tupper, D-380
Montreal, QC
Canada H3H 1P3

Télécopieur / Fax:
(514) 412-4364

Téléphone:
(514) 412-4444

Le 9 mai, 2014

Dr. Gaëtan Barrette
Ministre de Santé de Québec

Re: Dépistage néonatal FKP

Cher Docteur Barrette,

Premièrement, félicitations sur votre récente nomination comme ministre. On vit dans les temps excitants pour les patients atteints de la FKP. Il y a maintenant des traitements qui attaquent le problème fondamental. Donc on parle d'une vraie maîtrise de la maladie. Mais, pour profiter, on doit être en bonne santé, qui nécessite des traitements préventifs et donc un diagnostic précoce. Nos patients Québécois n'ont pas l'avantage de dépistage néonatal. Donc ils se présentent cliniquement, malade, avec un atteint pulmonaire important et une mauvaise croissance. Comme ça, on joue toujours en rattrapage, et pour être honnête, on ne rattrape pas. Nos patients paieront pour ça avec une vie raccourcie, ou une greffe pulmonaire précoce. Nous sommes la dernière juridiction nord amérique sans le dépistage malgré le fait qu'on a le plus grand nombre des patients de toutes les provinces, et c'est injuste pour notre population. Les discussions et réunions sont faites. C'est le temps à passer à des actes, et établir un programme fait chez nous et fait pour nous-mêmes (*J.Cyst.Fibrosis*, 2014 May;13(3):267-74.).

Sincèrement,

Larry C. Lands, MD, PhD
Professeur en Pédiatrie, Université McGill
Directeur, Service de Pneumologie Pédiatrique et Fibrose Kystique
Pédiatrique, l'Hôpital Montréal pour Enfants-CUSM
Membre de la Clinique de Greffe Pulmonaire, Hôpital Notre Dame de
Montréal-CHUM

Le 4 juin 2014

Docteur Gaétan Barrette
Ministre de la Santé et des Services Sociaux
Gouvernement du Québec

Monsieur le Ministre,

Par la présente, je désire attirer votre attention quant à l'absence d'un programme de dépistage néonatal pour la fibrose kystique au Québec.

Effectivement, le Québec est la seule province canadienne pour laquelle ce programme n'existe pas. Il est instauré actuellement à travers les États-Unis ainsi que dans de nombreux pays européens depuis de nombreuses années.

Les études ont démontré qu'un diagnostic néonatal permet d'améliorer l'état nutritionnel et les fonctions pulmonaires chez les jeunes FK avec un impact significatif après plus de 20 ans. Dans les années 70, le Québec était une province innovatrice dans le dépistage néonatal des maladies, avec l'introduction du dépistage de l'hypothyroïdie congénitale. Malheureusement, il semble que de précurseurs, nous soyons passés au dernier rang et je pense qu'il est tout à fait inadmissible d'être la seule province canadienne où notre clientèle ne puisse bénéficier du dépistage néonatal en fibrose kystique.

Depuis 2012, nous avons eu 22 nouveaux diagnostics FK à notre clinique dont 16 étaient âgés de plus de 4 mois et le plus âgé de 14 ans. Dans la majeure partie de ces cas, un dépistage néonatal nous aurait permis de donner à nos patients de meilleurs soins de santé et d'améliorer leur espérance de vie.

En tant que directeur de la plus grande clinique pédiatrique de la province de Québec, je tiens donc à solliciter votre appui afin qu'un programme de dépistage néonatal de la fibrose kystique soit instauré.

...

Je profite aussi de cette lettre pour vous féliciter de votre élection et de votre nomination en tant que ministre de la Santé et des Services Sociaux de la province du Québec.

En vous remerciant de l'attention que vous porterez à ma demande, veuillez agréer, Monsieur le Ministre, l'expression de ma très haute considération.

Jacques-Édouard Marcotte, m.d. FRCP(c)
Chef du service de pneumologie
Directeur de la clinique de fibrose kystique
CHU Sainte-Justine
Université de Montréal

1/10

Québec, le 15 juin 2014

Le dépistage néonatal de la fibrose kystique : les premiers seront les derniers.

Cher Docteur Berrette,

Je voudrais porter à votre attention le dossier du dépistage néonatal de la fibrose kystique. Je vous écris à titre de directeur de la clinique de fibrose kystique du CHU de Québec qui assure le suivi de 125 patients atteints de cette maladie.

Au cours des dernières décennies, des progrès remarquables se sont produits au niveau de l'espérance et de la qualité de vie des patients atteints de fibrose kystique. Durant cette période, l'âge médian de survie est passé de moins de dix ans à près de 50 ans et les patients d'âge adulte représentent maintenant près de 60% de toutes les personnes atteintes de fibrose kystique.

Malheureusement, le diagnostic de fibrose kystique est encore trop souvent posé tardivement. Ceci peut entraîner des retards nutritionnels significatifs au diagnostic qui sont difficiles à récupérer par la suite, une maladie pulmonaire significative et permanente qui aurait pu être évitée et un bris de confiance avec le système de santé lorsque les parents doivent consulter à de multiples reprises avant d'obtenir un diagnostic.

Au fil du temps, il a été démontré que des interventions précoces pouvaient permettre une meilleure qualité de vie, une diminution de la morbidité et une espérance de vie prolongée chez ces patients. C'est pourquoi des programmes de dépistage de la fibrose kystique dès la naissance (dépistage néonatal) sont présents dans presque tous les pays occidentaux et se sont mis en place dans la majorité des provinces canadiennes au cours des dernières années.

Bon an mal an, entre 120 et 140 nouveaux cas de fibrose kystique sont diagnostiqués chaque année au Canada. L'âge médian au diagnostic est d'environ 7 mois. Parmi ces nouveaux patients, certains présenteront des formes plus légères de la maladie et seront diagnostiqués à l'âge adulte – souvent des hommes chez qui la maladie se manifeste par une infertilité. Chez les nouveau-nés, de 15 à 20% des diagnostics sont faits chez des enfants présentant une obstruction intestinale néonatale – l'iléus méconial. Si l'on exclut ceux-ci, le nombre d'enfants atteints de fibrose kystique qui peuvent être dépistés dès la naissance est d'un peu moins de 100 cas par année au Canada – dont une trentaine au Québec.

Au Québec, le dépistage néonatal universel inclut plusieurs maladies graves comme l'hypothyroïdie congénitale, la phénylcétonurie, la tyrosinémie et quelques autres conditions plus rares encore. Ces maladies nécessitent toutes un dépistage et un traitement rapide pour éviter des complications ou des décès. Il y a de plus une ferme volonté d'ajouter à ceci le dépistage de la surdité (test d'audition) et de l'anémie falciforme. Mis à part l'examen de l'audition, ces tests sont tous effectués sur deux prélèvements : quelques gouttes de sang séché placées sur un papier buvard prélevé en pouponnière et un échantillon d'urine envoyé à 21 jours de vie par les parents.

Depuis plusieurs décennies, de nombreux pays ont choisi d'ajouter le dépistage néonatal de la fibrose kystique aux maladies recherchées dès la naissance chez tous leurs concitoyens. Les premières études s'étant penchées sur cette question datent du milieu des années 1970 mais se butaient souvent aux difficultés d'obtenir un test fiable et peu coûteux pouvant être facilement

généralisable à tout les nouveau-nés.

Les premières régions ayant décidé d'aller de l'avant au cours des années 1970 ont été l'Australie et la Nouvelle-Zélande, certaines régions d'Italie, les Pays-Bas et l'état américain du Colorado. À cette même époque, un généticien québécois, le Dr Richard Gagné, avait démontré un grand intérêt pour ces nouvelles techniques mais n'avait pu convaincre le gouvernement québécois d'emboîter le pas à ces précurseurs. Les premières études publiées visant à démontrer les avantages d'un tel dépistage étaient cependant de mauvaise qualité pour les standards actuels – mais certaines d'entre elles démontraient déjà que les patients dépistés dès la naissance présentaient un meilleur état nutritionnel et des meilleures fonctions pulmonaires que les patients diagnostiqués plus tard.

Par la suite, à partir de 1985, l'état du Wisconsin a entamé une étude impliquant plus de 650 000 nouveau-nés comparant dès le départ les enfants diagnostiqués par un dépistage néonatal à ceux diagnostiqués plus tard selon leur état clinique. Il s'agit à ce jour de la plus grande étude du genre à avoir été réalisée. Au cours des décennies qui ont suivies, le Dr Philip Farrell a contribué à des dizaines de publications démontrant l'avantage pour les patients atteints de fibrose kystique d'obtenir un diagnostic le plus tôt possible. Parmi ces avantages, notons une réduction du besoin en antibiotiques intraveineux, une réduction des hospitalisations, une diminution des complications de la petite enfance, une meilleure croissance, de meilleurs taux de vitamines ayant une influence sur les capacités intellectuelles (vitamine E) et une meilleure survie estimée, quoique les données à ce sujet soit encore partielles. À partir de ce moment, aucune étude n'a pu poursuivre de tels travaux puisqu'il devenait difficile de le justifier éthiquement tant les résultats étaient convaincants.

En France, tous les nouveaux-nés sont dépistés pour la mucoviscidose (ou fibrose kystique) depuis maintenant plus de 10 ans même si plusieurs programmes régionaux avaient été mis de l'avant auparavant. Ailleurs dans le monde, la majorité des pays occidentaux ont mis en place ou sont à la veille de mettre en place des programmes de dépistage des nouveaux-nés pour la fibrose kystique. Depuis 2009, tous les États américains ont des programmes en place, le dernier en liste ayant été le Texas. La Grande-Bretagne fait de même depuis quelques années et l'Irlande vient de s'y ajouter récemment ; la plupart des régions d'Italie, l'Australie et la Nouvelle-Zélande, ainsi que de nombreux plus petits pays européens ont aussi leurs propres programmes ; même plusieurs régions du Brésil ont des programmes de dépistage.

En 2005, la Fondation canadienne de la fibrose kystique (maintenant Fibrose Kystique Canada) a émis un avis sur le dépistage néonatal pour encourager les provinces à pousser leur réflexion quant à la possibilité d'ajouter la fibrose kystique aux maladies dépistées chez tous les nouveau-nés. Dans cet avis, les membres de la Fondation affirmaient que : les patients diagnostiqués tardivement (1 à 12 mois) affichent un retard de croissance ; que les données laissent entrevoir des preuves de maladie pulmonaire chez les patients ayant obtenu un diagnostic à cet âge ; que le diagnostic précoce peut permettre de déceler et de traiter la maladie avant que la croissance ne soit affectée ou que la maladie pulmonaire ne s'installe et donc que tout bien pesé : les avantages potentiels l'emportent sur les torts individuels d'un programme de dépistage bien géré. La Fondation canadienne de la fibrose kystique encourageait ainsi les provinces canadiennes à aller de l'avant et amorcer des programmes de dépistage néonatal de la fibrose kystique.

Suite à ce rapport et aux efforts du Dr Mark Montgomery, le premier projet de dépistage néonatal de la fibrose kystique au Canada a eu lieu dans la région de Calgary en 2005-2006 pour évaluer la faisabilité d'un tel programme, en estimer les coûts et pour mettre en place les réseaux de communication nécessaires à un tel projet. Comme le projet fut un succès, l'Alberta accepta de mettre en place un programme universel de dépistage dès l'année 2006-2007. Dans les années suivantes, l'Ontario a emboîté le pas à partir d'avril 2008, puis la Colombie-Britannique, la Saskatchewan et le Manitoba et très bientôt les provinces Maritimes ainsi que Terre-Neuve ont

aussi mis en place de tels programmes. Ceux-ci sont maintenant redés et constamment mis à jour pour assurer le meilleur cheminement possible aux patients nouvellement diagnostiqués.

Pour ce qui est du Québec, les directeurs de nombreuses cliniques de fibrose kystique, de même que des membres de la Fondation canadienne de la fibrose kystique et d'autres conseillers spécialisés se sont réunis une première fois en avril 2006 pour explorer la possibilité de mettre un tel programme en place ici. Suite à cette réunion, des rencontres ont eu lieu et des lettres ont été échangées avec les responsables du Ministère de la Santé et des Services Sociaux (MSSS) pour tenter de les convaincre de l'importance de soutenir la mise en place d'un tel programme. Malheureusement, ces efforts n'ont pas porté fruit car nous n'avons pu même convaincre les fonctionnaires du MSSS de nous laisser rencontrer le Ministre de la Santé de l'époque pour en discuter.

Puis, en juin 2010, des premières discussions se sont déroulées jusqu'à l'annonce de la mise en place d'un comité de l'Institut National de Santé Publique du Québec (INSPQ) chargé d'émettre des recommandations au Ministère de la Santé et des Services Sociaux (MSSS) sur le dépistage néonatal de la fibrose kystique. Ce comité fut mis en œuvre et le Forum délibératif sur la fibrose kystique s'est finalement déroulé à Montréal en novembre 2011, sous la gouverne de l'INSPQ. Ces rencontres sur deux journées réunissant des directeurs de cliniques, des généticiens, des parents et des patients, et de nombreux autres spécialistes ont porté sur tous les aspects du diagnostic de la fibrose kystique. Suite à ces rencontres, un rapport détaillé fut élaboré et fut remis au directeur national de la Santé publique au cours de l'automne 2012. Le rapport final de l'INSPQ fut déposé en mars 2013. Ce rapport ratifie très large et comprend de larges conclusions sur tout le processus du dépistage de la fibrose kystique – mais l'essentiel est que tous les participants étaient d'avis que le dépistage néonatal de la fibrose kystique est une nécessité pour le Québec tant qu'il est réalisé dans des conditions optimales.

Au cours des dernières décennies, de nombreuses régions ont pris la décision de dépister tous les nouveaux-nés pour la fibrose kystique. De tels programmes comportent plusieurs avantages, notamment : l'instauration d'un suivi et d'une prise en charge précoces ainsi que d'un conseil génétique pouvant entre autre prévenir la naissance de frères et sœurs atteints si les parents ne le désirent pas ; la prévention de la malnutrition et du retard de croissance qui peuvent être irréversibles et qui sont fréquents chez les enfants diagnostiqués tardivement ; la prévention des déficits en vitamines, en acides gras essentiels et en protéines ; la prévention d'hospitalisations graves pour des problèmes respiratoires non diagnostiqués, pour des problèmes digestifs ou pour de la déshydratation ; et finalement pour éviter l'odyssée diagnostique, c'est à dire les nombreuses visites urgentes, consultations, hospitalisations parfois nécessaires avant que le bon diagnostic ne soit posé. Finalement, il faut prévoir que les traitements présentement à l'étude seront de plus en plus axés vers une approche très précoce de la maladie de manière à prévenir les complications avant qu'elles ne surviennent – d'où l'importance d'un diagnostic porté le plus tôt possible.

Dans une perspective plus générale, il faut retenir qu'un protocole de dépistage néonatal de la fibrose kystique permet de s'assurer que tous les patients atteints partent sur un pied d'égalité. Malgré des campagnes de sensibilisation et des formations offertes au personnel médical, le diagnostic est trop souvent retardé ce qui fait qu'un retard de croissance et des dommages pulmonaires irréversibles peuvent survenir en l'absence d'un suivi adéquat dans une clinique spécialisée. Malgré tout, le dépistage néonatal n'est pas une panacée puisque plusieurs facteurs entrent en ligne de compte pour déterminer la sévérité de la maladie à long terme chez un patient donné. Tout programme peut se heurter à des difficultés et aucune mesure ne peut remplacer l'éducation du patient et de sa famille, une bonne collaboration avec l'équipe traitante (et ce, dans les deux directions !) et de saines habitudes de vie.

C'est pourquoi nous vous demandons par la présente d'accepter de nous rencontrer pour discuter

de la pertinence d'ajouter un programme de dépistage néonatal québécois de la fibrose kystique.

Bien à vous,

Dr Patrick Daigneault, Pneumologue pédiatre.



Le 7 juillet 2014

Docteur Gaëtan Barrette
Ministre de la Santé et des Services sociaux du Québec

Monsieur le ministre,

Je tiens d'abord à vous féliciter pour votre élection et pour votre nomination comme ministre de la Santé et des Services sociaux du Québec.

J'aimerais vous sensibiliser à l'importance du dépistage néonatal de la fibrose kystique. Il y a déjà plusieurs années qu'une demande a été faite pour offrir ce test aux nouveau-nés du Québec. Actuellement, le dépistage néonatal de la fibrose kystique a été implanté partout ailleurs au Canada, aux États-Unis de même que dans plusieurs pays de l'Europe de l'Ouest. Un diagnostic précoce permet de débiter un traitement intensif des infections pulmonaires associées à cette maladie et à prendre en charge les difficultés nutritionnelles dès les premières semaines de vie. De plus, les nouveaux traitements pharmacologiques spécifiques à des mutations connues du gène pourront être éventuellement débutés avant l'apparition de dommages irréversibles associés à la maladie.

Il est clair qu'une prise en charge de la fibrose kystique dès la période néonatale est maintenant la norme pour des soins optimaux. Un retard à offrir un programme de dépistage néonatal pourrait éventuellement mener à une détérioration de l'âge médian de survie des Québécois atteints de fibrose kystique par rapport aux populations dont les gouvernements ont déjà choisi d'offrir ce test à leurs nouveau-nés.

Je vous remercie de l'attention que vous porterez à ce dossier de toute première importance pour tous les soignants et tous les malades atteints de fibrose kystique.

Veuillez recevoir, monsieur le ministre, l'expression de mes sentiments les meilleurs.

Marcel Milot, MD, pédiatre
Directeur pédiatrique de la clinique de fibrose kystique
CSSS de Chicoutimi



Centre hospitalier
universitaire
de Sherbrooke

Hôpital Fleurymont, 5001, 12^e Avenue Nord, Sherbrooke (Québec) J1H 5N2
Hôtel-Dieu, 100, Avenue Sud, Sherbrooke (Québec) J1C 2S9
Téléphone : (819) 346-1118

Sherbrooke, le 17 juillet 2014

Docteur Gaïtan Barette
Ministère de la Santé et des Services sociaux
Édifice Catherine-de-Longpré
1075, chemin Sainte-Foy, 15^e étage
Québec (Québec) G1S 2M1
Télécopieur : 418 266-7197
ministres@sss.gouv.qc.ca

Circonscription :
7005, boulevard Taschereau, Bureau 254
Brossard (Québec) J4Z 1A7
Télécopieur : 450 678-1758

Objet : Dépistage néonatal de la fibrose kystique

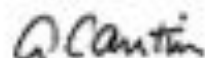
Monsieur le Ministre,

Je désire exprimer mon appui à l'implantation d'un programme de dépistage néonatal de la fibrose kystique. Je travaille comme clinicien et chercheur en fibrose kystique depuis 27 ans. Le dépistage néonatal de la fibrose kystique est la norme de la pratique médicale en fibrose kystique partout en Occident sauf au Québec. Cette norme est appliquée dans l'ensemble de l'Amérique du Nord incluant dans 9 des 10 provinces canadiennes. Le Québec est la seule province sans projet visant à l'implantation d'un programme de dépistage néonatal de la fibrose kystique. Il s'agit d'une lacune majeure qui a des conséquences néfastes pour les enfants et leurs familles au Québec.

Le Québec a déjà joué un rôle de chef de file dans le dépistage des maladies génétiques fatales. Aujourd'hui, l'absence d'un programme de dépistage néonatal de la fibrose kystique laisse les experts internationaux en fibrose kystique perplexes et soulève des questions sur la qualité des soins offerts au Québec.

Nous ne sommes plus à l'heure des analyses des impacts d'un tel programme. Ces analyses ont été faites, et les experts de la fibrose kystique sont unanimes – l'absence d'un programme de dépistage néonatal de la fibrose kystique met en péril la santé des enfants. Au Québec, c'est maintenant l'heure d'agir.

Je vous remercie de prendre connaissance de mon avis et je vous prie d'agréer, monsieur le Ministre, l'expression de mes sentiments les meilleurs.



André Cantin, M.D.
Pneumologue
Professeur titulaire
FMSS-Université de Sherbrooke

AC/mp