

ANNEXE 2. DÉSORDRES DÉPISTÉS SELON LA PROVINCE

NDT: Les abréviations et les acronymes anglais ont été conservés en accord avec l'usage habituel en génétique.

Province	DÉSORDRES																									
	Acides aminés						Endocrinien		Oxydation des acides gras				Hémoglobino-pathies	Acides organiques							Autres					
	ASA	CIT-1	HCY	MSUD	PKU	TYR1	CH	CAH	CUD	LCHAD	MCAD	TFP	VLCAD	Hb SS	GA1	HMG	IVA	Cib A,B	MUT	BKT	PROP	MCD	3MCC	BIOT	GALT	CF
Alberta et T.-N.-O.	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓		✓	✓	✓	✓	✓	✓				✓		✓
C.-B. et Yukon					✓	✓				✓															✓	
Manitoba					✓	✓	✓																	✓	✓	
T.-N. et Labrador			✓		✓	✓	✓			✓																
N.-É., N.-B., I.P.É.				✓	✓	✓		✓	✓	✓	✓	✓		✓		✓										
Ontario	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	†
Québec et Nunavut	U	U			✓	✓	✓								U	U	U	U	U				U			
Sask.	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓		✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	†	†	†

✓: Dépistage généralisé; U: dépisté dans l'urine; †: Dépistage planifié pour la fin de 2007

ASA: Acidémie argininosuccinate; **CIT-1:** Citrullinémie de type 1; **HCY:** Homocystinurie (par déficit en bêta-cystathionine synthétase [CbS]); **MSUD:** Leucine aiguë ou maladie du sirop d'érable; **PKU:** Phénylcétonurie; **TYR1:** Tyrosinémie héréditaire de type 1
CH: Hypothyroïdie congénitale; **CAH:** Hyperplasie congénitale surrénalienne (déficit en 21-hydroxylase)
CUD: Défaut de captation de la carnitine; **LCHAD:** Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à longue chaîne; **MCAD:** Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne; **TFP:** Déficit en protéine trifonctionnelle; **VLCAD:** Déficit en Acyl-CoA (L-3-OH acyl) déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue
HbSS: Anémie falciforme
GA1: Acidémie glutarique de type 1; **HMG:** Acidémie 3-hydroxy 3-méthylglutarique (3-OH 3-CH₃ glutarique); **IVA:** Acidémie isovalérique; **Cib AB:** Acidémie méthylmalonique (désordres de la vitamine B₁₂); **MUT:** Acidémie méthylmalonique (déficit en mutase); **β-KT:** Déficit en bêta-cétothiolase (acétoacétyl-CoA thiolase mitochondriale; bêta-cétothiolase à courte chaîne; T2); **PROP:** Acidémie propionique; **MCD:** Déficit multiple en carboxylase (holocarboxylase synthétase)
BIOT: déficit en biotinidase; **GALT:** galactosémie classique (galactosémie déficiente en transférase); **CF:** fibrose kystique

Source: Communication personnelle avec les laboratoires provinciaux de dépistage néonatal et les centres régionaux de génétique ou de traitement, mars 2007.

