

**Programme de dépistage des anomalies congénitales en Fédération Wallonie-Bruxelles
Rapport sur les données 2014**

Les données présentées dans ce document sont récoltées dans le cadre du programme organisé en Fédération Wallonie-Bruxelles et réalisé sur tout le territoire de langue française, y compris toutes les maternités bruxelloises (à l'exception de l'UZ-VUB). Pour plus de détails sur le programme ou les acteurs voir le site www.depistageneonatal.be.

Ci-dessous vous trouverez les résultats des tests réalisés en maternité et détaillés par maladie.

Les maladies dépistées sont : la phénylcétonurie, la leucinose, l'homocystinurie, la tyrosinémie, l'hypothyroïdie, la galactosémie, l'acidémie méthylmalonique (MMA) et/ou l'acidémie propionique (PA), l'acidurie glutarique de type I (GA1), l'acidémie isovalérique (IVA), le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCDA), le déficit en multiple acyl-CoA déshydrogénase (MAD), et le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (VLCAD).

En 2014, il y a eu 37.280 naissances en Wallonie et 24.879 à Bruxelles (nombres de certificats de naissance officiels). Si on retire les naissances couvertes par le programme flamand à Bruxelles, cela donne un total de 59.581 naissances couvertes par le programme de la Fédération Wallonie-Bruxelles.

Dépistage de la Phénylcétonurie

Nouveau-nés dépistés	59.551
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	18
* cas classiques de phénylcétonurie	2
* cas d'hyperphénylalaninémie	4
* cas transitoires/faux positifs	11
* nombre de contrôle non reçus	1
décédé	
cause inconnue	1

Incidence : la phénylcétonurie touche 1 nouveau-né sur 10.000 à 16.000.

Dépistage de la leucinose

Nouveau-nés dépistés	59.551
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	16
* cas classiques de leucinose	
* cas transitoires/faux positifs	15
* nombre de contrôle non reçus	1
décédé	1
cause inconnue	

Incidence : la leucinose touche environ 1 nouveau-né sur 185.000.

Dépistage de l'homocystinurie

Nouveau-nés dépistés	59.551
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	20
* cas classiques d'homocystinurie	
* cas transitoires/faux positifs	18
* nombre de contrôle non reçus	2
décédé	1
cause inconnue	1

Incidence : selon les données des pays où le dépistage néonatal existe et où plus de 200 000 nouveau-nés ont été dépistés, le taux de détection du déficit en Cystathionine-B-Synthase (CBS) est de 1/344.000. Dans certaines régions, l'incidence basée sur le nombre de cas cliniques est d'environ 1/65 000. Plus récemment, un dépistage fondé sur la recherche des mutations de CBS a rapporté des incidences allant jusqu'à 1/20.000.

Dépistage de la tyrosinémie

Nouveau-nés dépistés	59.551
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	69
* cas de tyrosinémie de type I	
* cas de tyrosinémie de type II	
* cas de tyrosinémie de type III	
* cas transitoires/faux positifs	62
* nombre de contrôle non reçus	7
décédé	
cause inconnue	7

L'incidence de la tyrosinémie de type I en Belgique est faible et, en réalité, mal connue (1/75.000 à 1/120.000).

Dépistage de l'hypothyroïdie congénitale

Nouveau-nés dépistés	59.551
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	71
* cas classiques d'hypothyroïdie	18
* cas transitoires/faux positifs	51
* nombre de contrôle non reçus	2
décédé	1
cause inconnue	1

Incidence : l'hypothyroïdie congénitale touche 1 nouveau-né sur 3000 à 4000.

Dépistage de la galactosémie

Nouveau-nés dépistés	59.551
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	83
* cas classiques de galactosémie	2
* cas de déficience partielle de l'activité GALT	7
* cas de déficience en galactokinase	
* cas de déficience en UDP-galactose-4-épimérase (GALE)	
* cas transitoires/faux positifs	73
* nombre de contrôle non reçus	1
décédé	
cause inconnue	1

L'incidence de la galactosémie classique (déficit en GALT) est estimée entre 1/40.000 et 1/60.000 dans les pays occidentaux et de 1/150 000 à 1/1 million pour la déficience en galactokinase. Celle de la déficience en GALE est inconnue, la maladie étant exceptionnelle.

Dépistage de la MCAD, MAD, VLCAD, LCHAD, GA I, PA, MMA, IVA

	total
Nouveau-nés dépistés	59.551
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	138
* cas classiques (toutes maladies confondues)	11 (1)
* cas transitoires/faux positifs	118
* nombre de contrôle non reçus	10
décédé	3
cause inconnue	7

(1) Dont un cas n'ayant pas nécessité de contrôle

Incidence à la naissance :

- du déficit en MCAD varie de 1 sur 10.000 à 1/27.000 parmi les populations caucasiennes ;
- du déficit en MAD est estimée à 1/250.000 nouveau-nés ;
- du déficit en VLCAD est estimée à 1/60.000 nouveau-nés ;
- de l'acidémie méthylmalonique est de 1/75.000 nouveau-nés ;
- de l'acidémie propionique est de 1/125.000 nouveau-nés ;
- de l'acidémie glutarique I est estimée à 1 sur 50.000 nouveau-nés
- de l'acidémie isovalérique est estimée en Europe à 1/100.000 nouveau-nés.

Ci-après, à titre indicatif, le détail par maternité (anonymisée) pour **quelques indicateurs** retenus dans le cadre du programme : on notera qu'il y a un certain pourcentage **de test réalisés après les 120h** imposées dans le programme. De même, le **délaï de réception** par le laboratoire qui doit avoir lieu **endéans les 4 jours** n'est pas scrupuleusement respecté pour un nombre important de tests.

Maternité	nombre de naissances moyen	prélèvement précoces prv <3j	prélèvements tardifs > 5j	% réception > 4 jours	mauvais prv	Préma <36 S	Doublons
		%	%	%	<i>nbre</i>	<i>nbre</i>	%
1	< 500	0	13.2	26.1	0	0	2,53
2	1000-1500	2.0	1.4	11.0	0	32	0
3	500-1000	0	3.1	20.9	0	15	0
4	2500-3000	1.1	1.7	42.4	1	259	0,19
5	1000-1500	1.2	5.1	0.8	0	39	0
6	< 500	0.6	4.2	4.4	0	5	0
7	< 500	1.4	6.0	0.5	0	4	0,27
8	500-1000	0.7	1.7	0.0	0	14	0
9	1000-1500	0.2	8.8	8.4	0	34	0
10	> 3000	1.9	2.6	1.8	0	278	0,12
11	< 500	0.8	2.0	22.5	0	4	0
12	1000-1500	2.7	3.3	0.3	0	43	0,07
13	< 500	2.7	3.8	1.6	0	7	0
14	500-1000	3.2	3.6	20.4	0	11	0
15	< 500	0.4	3.4	6.1	0	14	0
16	1500-2000	1.3	2.1	10.7	0	153	0,15
17	500-1000	25,6	0,1	6,4	1	23	0
18	< 500	0,2	3,8	9,7	4	11	0,2
19	1000-1500	0,3	4,1	15,3	21	42	0,008
20	> 3000	4,5	0,4	4,4	44	66	0,01

Maternité	nombre de naissances moyen	prélèvement précoces prv <3j	prélèvements tardifs > 5j	% réception > 4 jours	mauvais prv	Préma <36 S	Doublons
		%	%	%	<i>nbre</i>	<i>nbre</i>	%
21	> 3000	1	1,2	6,9	32	146	0,5
22	2000-2500	0,6	1,2	10	16	158	0,3
23	1000-1500	0,3	1,5	61	20	29	0,4
24	> 3000	2,7	1,4	8,5	42	191	0,6
25	< 500	2,4	7,3	0,4	0	107	2,9
26	1000-1500	0,4	1,1	20,4	5	98	0
27	500-1000	0,8	1,3	31,5	0	20	0,2
28	1000-1500	1,9	0,8	0,8	1	188	1,2
29	500-1000	0,7	4,1	24,2	6	20	0
30	2000-2500	5,8	0,6	20,5	18	43	0,4
31	< 500	0	20,4	33,9	7	2	3,8
32	500-1000	0,2	3,95	13,68	0	38	0
33	2500-3000	0,31	3,15	12,76	0	179	0,04
34	< 500	0,48	2,38	10	0	9	0
35	500-1000	0,49	9,06	32,62	0	23	0
36	500-1000	1,06	3,81	6,56	0	41	0,11
37	500-1000	0,22	2,18	12,87	0	45	0
38	< 500	0,63	7,28	12,03	0	17	0,32
39	< 500	0,67	6,95	4,04	1	15	0,67
40	500-1000	0,28	2,85	16,95	0	26	0
41	< 500	0	14,71	19,12	0	0	0
42	< 500	0,75	1,75	13,22	0	13	0

Maternité	nombre de naissances moyen	prélèvement précoces prv <3j	prélèvements tardifs > 5j	% réception > 4 jours	mauvais prv	Préma <36 S	Doublons
		%	%	%	<i>nbre</i>	<i>nbre</i>	%
43	1000-1500	0,62	2,74	2,4	2	49	0,62
44	1000-1500	0,8	2,76	20,09	2	27	0
45	1500-2000	0,3	3,96	21,42	2	62	0,37
50	2000-2500	0,79	2,55	14,79	3	56	0,31
51	1000-1500	0,44	3,3	20,15	0	37	0,22
52	1000-1500	0,08	0,7	11,44	1	58	0
53	1000-1500	0,78	3,3	3,04	1	30	0,17
54	2000-2500	0,71	14,77	1,66	7	326	7,17