

Programme de dépistage des anomalies congénitales en Fédération Wallonie-Bruxelles

Rapport sur les données 2022 et évolution du programme.

Publication 2024

Les données présentées dans ce document sont récoltées dans le cadre du programme de dépistage néonatal organisé en Fédération Wallonie-Bruxelles et réalisé en Wallonie et dans 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.

Le présent rapport présente quelques données relatives aux maladies dépistées durant l'année 2022.

Le Programme de dépistage en 2022.

En 2022, il y a eu 33.905 naissances en Wallonie et 21.365 à Bruxelles (nombre de certificats de naissance officiels¹), y compris les naissances extra-hospitalières. Si on retire les naissances couvertes par le programme flamand à Bruxelles, cela donne un total de 52.931 naissances couvertes par le programme de la Fédération Wallonie-Bruxelles.

Le nombre de nouveau-nés dépistés en 2022 était de **53.500**².

Les maladies dépistées en 2022 : la phénylcétonurie, la leucïnose, l'homocystinurie, la tyrosinémie, l'hypothyroïdie, l'hyperplasie des surrénales, 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 (MCAD), le déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases (MAD), le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (VLCAD), le déficit de Captation de la Carnitine (CDU), le déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaînes longues (LCHAD), la mucoviscidose, le déficit en biotinidase et l'amyotrophie spinale.

Ci-dessous vous trouverez les résultats des tests réalisés en 2022 et détaillés par maladie.

Plusieurs de ces maladies représentent en fait des groupes d'anomalies. Dans le présent rapport, les anomalies dépistées sont regroupées en une seule ligne par groupe de maladies.

1 Sources : certificats de naissance traités par le Centre d'épidémiologie périnatale avec l'autorisation de l'Agence pour une vie de qualité (AVIQ) et de l'Observatoire de la santé et du Social à Bruxelles.

2 Le nombre de nouveau-nés testés n'est pas strictement identique au nombre de naissances : quelques enfants peuvent échapper au dépistage, des doublons peuvent ne pas être identifiés en raison de l'absence d'identification unique à la naissance, en outre, des enfants peuvent naître dans un hôpital flamand et être transférés vers Bruxelles ou la Wallonie au moment du test ou inversement.

I. Les résultats

Tableau 1. Données par maladie en 2022. N = 53.500 enfants.

Maladies dépistées	Nombre de contrôles demandés	Nombre de cas positifs	Faux-positifs/ cas transitoires / cas partiels non pris en charge	Nombre contrôles non-reçus		
				Décédés	Refus	Perdus de vue
Phénylcétonurie	32	7	21	0	0	0
Hyperphénylalaninémie		4				
Leucinose	20	2	15	1	0	2
Homocystinurie	96	0	79	0	1	16
Tyrosinémies	144	0	139	0	0	5
Hypothyroïdie congénitale	170	26	139	0	0	5
Hyperplasie des surrénales	196	3	175	6	0	12
Galactosémies	126	6	116	2	0	5
Troubles de la bêta-oxydation des acides gras et aciduries organiques (1)	166	5	152	2	0	5
Déficit en biotinidase	27	1	24	0	1	1
Amyotrophie spinale	3	5	1	0	0	0

(1) En 2022, on dépiste 5 anomalies de l'oxydation des acides gras (MCAD, MAD, VLCAD, LCHAD, CUD) et 4 aciduries organiques (MMA, PA, GAI, IVA)

A noter : au cours de l'année 2022, certaines anomalies hors programmes ont été identifiées (30 cas) et ont fait l'objet d'un référencement clinique. Elles ne sont pas incluses dans le tableau. Elles sont prises en compte dans les évaluations pour faire évoluer le programme. Il s'agit d'anomalies dépistées secondairement sur base du profil des acylcarnitines qui permettent d'identifier l'homocystinurie, les aciduries et les déficits de l'oxydation des acides gras.

Pour toutes les maladies présentées dans ce tableau, à part l'amyotrophie spinale, le dépistage se base sur une analyse sanguine qui détecte soit un excès, soit un manque d'un métabolite précis pour chaque anomalie. C'est ce taux différent d'une norme qui attire l'attention et identifie une situation qui nécessite que l'enfant fasse l'objet d'un référencement pour une prise en charge. Cette prise en charge commence toujours par la réalisation d'un test diagnostic.

Pour l'amyotrophie spinale, l'analyse consiste en une « qPCR », c'est-à-dire une analyse génétique à la recherche d'anomalies sur un seul gène le *SMN1*.

Tableau 2. Résultats du dépistage de la Mucoviscidose. N= 53.500

Nombre de test génétique demandés sur base d'un résultat positif lors du dosage de trypsine	627
Retours reçus après test de la sueur	35
Cas confirmés	8
Situations non concluantes (CFSPID)	7
Porteurs sains : 1 mutation (parmi les 12) et test sueur négatif	14
Faux positifs : pas mutation, IRT élevé, test sueur négatif	4

Le dépistage de la mucoviscidose couvre, en 2022, 12 anomalies génétiques (les plus fréquentes).

Le dépistage se fait en 2 temps. D'abord un dosage de trypsine. Pour les résultats supérieurs au percentile 99, un test génétique est réalisé au départ du même prélèvement sanguin. Ce sont les enfants avec un dépistage génétique positif ou avec un dosage de trypsine supérieur au P 99,9 (même si le test génétique est négatif) qui sont référés pour un test de la sueur.

En 2022, 8 cas de mucoviscidose ont été identifiés grâce au dépistage néonatal. Pour tous ces enfants, une prise en charge dans un centre de référence a été initiée.

Les situations non concluantes (CFSPID) concernent les enfants (avec une anomalie génétique) dont le test de la sueur n'a pas permis de poser un diagnostic. Ces enfants sont suivis dans les centres de référence pour la mucoviscidose.

Tableau 3. Résultats des contrôles/rappels. Toutes maladies confondues, ces contrôles/rappels sont au nombre de 1026.

	Nombre	Pourcentage par rapport au total de 1026
Décès et refus de contrôle	13	1,3
Cas positifs au dépistage	67	6,6
Perdus de vue	58	5,7
Faux-positifs/ transitoires/ porteurs	888	86,5

Toute maladie confondue, le nombre total de rappels pour un contrôle ou une prise en charge s'élève à 1026 ce qui représente 1.9% des enfants testés (N = 53.500). Les résultats de ces contrôles sont détaillés dans le tableau ci-dessus.

La dernière catégorie, « faux-positifs, ... », représente 1,7 % de l'ensemble des enfants testés (53.500).

II. Indicateurs relatifs au programme

Lieux de prélèvement

Les cartes de Guthrie comportent depuis 2019 la mention du lieu de prélèvement. Cette donnée est un indicateur précieux pour orienter le programme.

Depuis 2020, une collaboration a été instaurée entre les centres de dépistage de Bruxelles autorisant le dépôt des cartes de prélèvement dans toutes les maternités des deux réseaux, ceci afin de devoir moins souvent recourir aux services de la poste. Cette option a été mise en place lors du premier confinement « COVID 19 » pour limiter l'impact de la crise sur le programme.

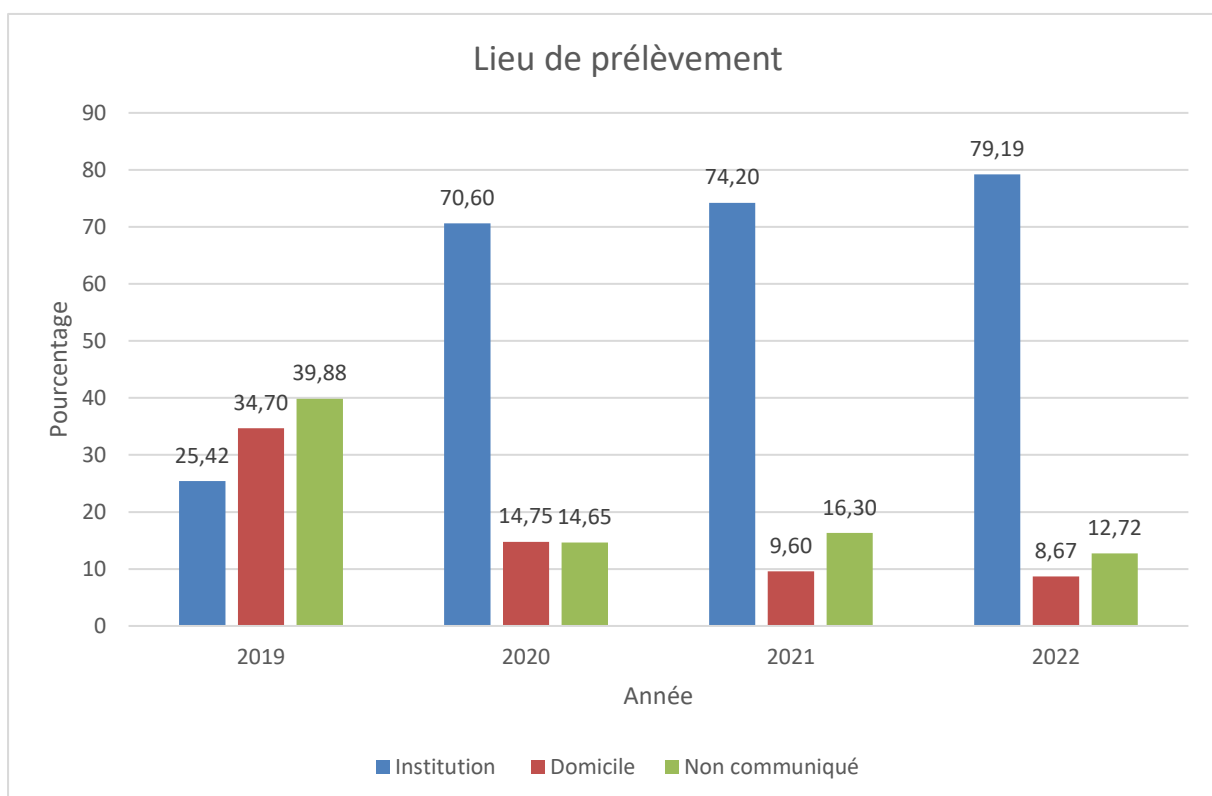


Fig 1. Répartition des prélèvements par lieu entre 2019 et 2022.

En 2022, les données sont complétées dans presque 88% des cas.

La réalisation des tests à domicile tend à poursuivre sa diminution. Cette diminution a démarré en 2020, notamment en raison de la crise sanitaire du COVID avec, simultanément, la possibilité de réaliser le test dès 48h de vie. Ces 2 conditions ont amené à plus de réalisation des prélèvements à la maternité. Les tests réalisés en maternité représentent ainsi 79,5 % des situations en 2022. C'est un élément favorable à la qualité du programme, sachant que la réalisation du prélèvement à la maternité contribue à une transmission plus rapide des prélèvements vers les laboratoires.

Intervalle de prélèvement

Entre 2014 et 2019, l'intervalle pour la réalisation du prélèvement était compris entre 72h et 120h de vie du nouveau-né. En 2020 et 2021, l'intervalle était de 48h à 120h (l'intervalle a été réduit à 96h dans le courant de l'année 2021, mais pour les statistiques, l'indicateur a été maintenu inchangé).

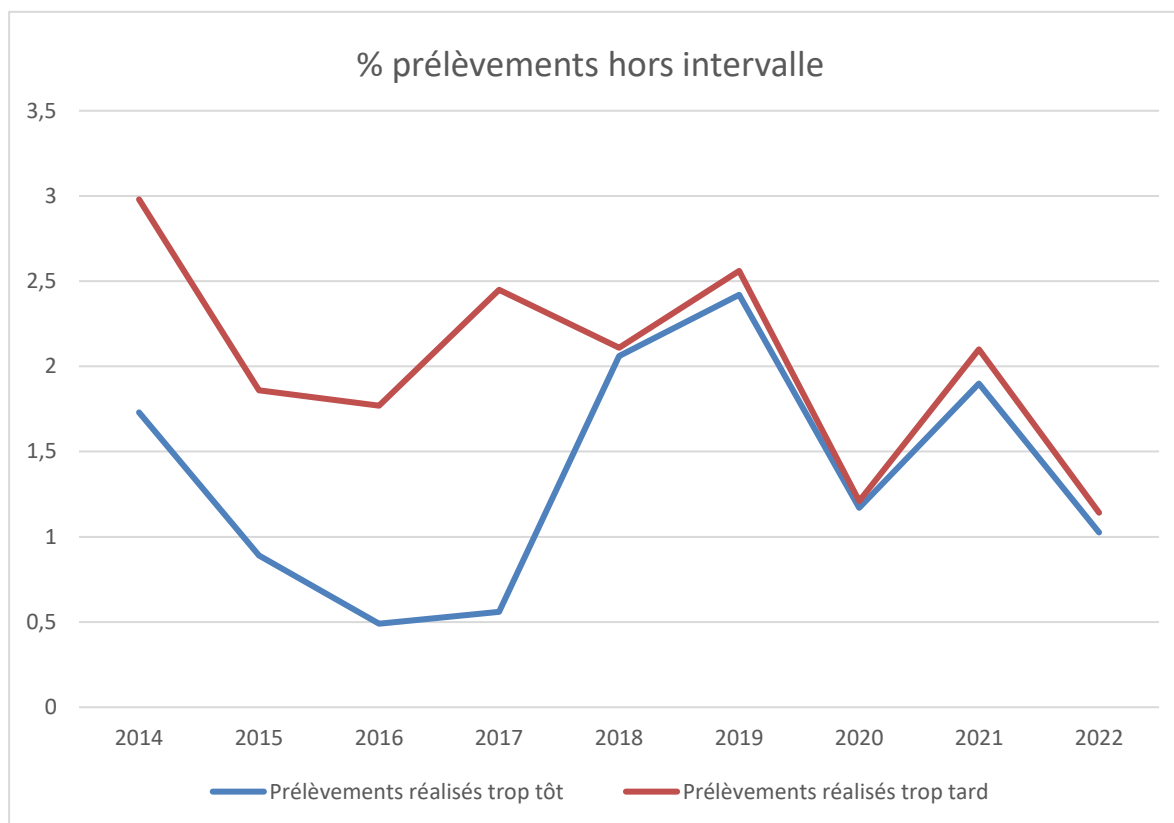


Fig 2. Pourcentage de prélèvements réalisés hors intervalle entre 2014 et 2022.

En 2022, le pourcentage de tests réalisés avant 48h de vie était de 1% ; les tests réalisés après 120h de vie représentaient, eux, 1,1% du total.

Au cours des années, les prélèvements réalisés en dehors de l'intervalle recommandé ont toujours été relativement peu fréquents. L'instauration des sorties précoces a pu provoquer une légère augmentation des tests réalisés « trop tôt » (par inquiétude de perdre le contact avec les familles, le prélèvement était réalisé à la sortie de la maternité, avant les 72h de vie de l'enfant) ; mais cela s'est largement résolu par la modification de l'intervalle possible pour réaliser le prélèvement qui démarre à présent à 48h de vie de l'enfant (depuis fin 2019).

Les prélèvements hors délais restent peu fréquents, toutefois, il faut rappeler qu'un prélèvement fait avant 48h de vie ne sera pas exploitable car comportera de nombreux **faux-positifs** pour ce qui concerne les maladies endocriniennes et potentiellement des faux-négatifs pour les maladies à accumulation (anomalies métaboliques).

Le prélèvement réalisé trop tard comporte le risque de retarder l'identification d'une anomalie et donc sa prise en charge (c'est le cas par exemple pour les maladies endocriniennes dont les conséquences apparaissent rapidement).

Evolution des délais de réception des échantillons par les centres de dépistage.

Les échantillons de sang prélevés auprès des enfants doivent être acheminés vers un centre de dépistage (laboratoire) qui réalise les analyses prévues dans le protocole du programme. Cette carte doit arriver au laboratoire au plus vite (endéans les 4 jours qui suivent le prélèvement). Ce délai court, permet une prise en charge rapide lorsque les résultats d'analyse laissent penser qu'une anomalie est présente.

Ci-dessous l'évolution des délais de transmission des échantillons vers le laboratoire. Une diminution importante des délais de transports vers les laboratoires était visible en 2020 (où 10,35 % des prélèvements arrivaient après 4 jours).

L'indicateur remonte depuis, passant à 13,5% en 2021 et 15.75 % en 2022. Cette proportion cache une grande disparité entre maternités, d'autant que le délai de transmission doit être examiné en fonction du moment du prélèvement, le plus important étant l'âge de l'enfant au moment de l'obtention du résultat des analyses. Cet indicateur est amené à évoluer dans le futur pour mieux faire ressortir les performances du programme en lien avec le dépistage précoce.

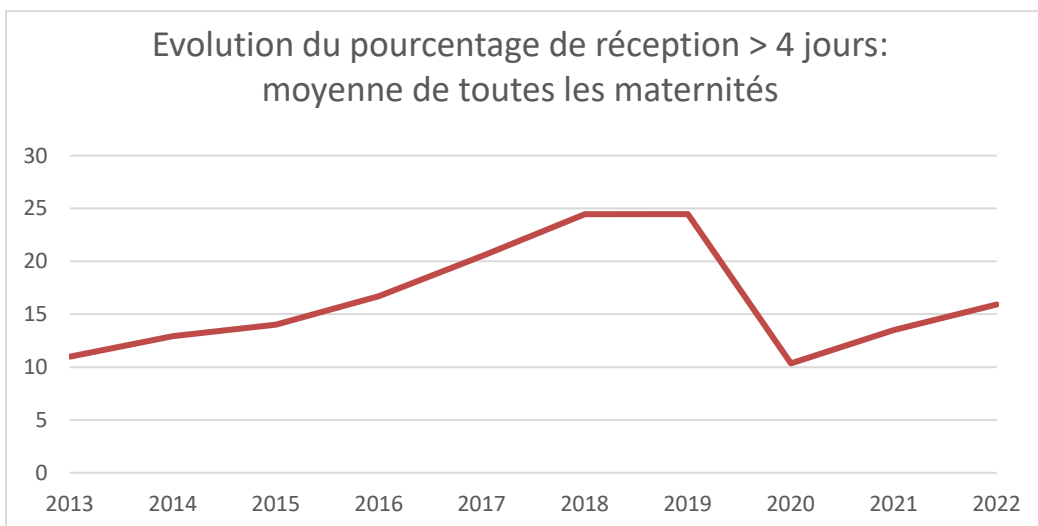


Fig 3. Pourcentage de réception des cartes par les laboratoires au-delà de 4 jours après le prélèvement. Toutes les maternités de la FWB.

Tableau 4. Pourcentage par maternité³ pour quelques indicateurs du programme.

N° dans programme	Catégories nombre naissances	% Prv précoces (<2j)	% Prv tardifs (> 5j)	% réception > 4j	Lieu de prélèvement		
					% institution	% domicile	% lieu non communiqué
1	< 500	1,02	2,40	61,74			13,27
2	1000-1500	0,54	1,16	53,37	82,14	1,34	16,52
3	500-1000	0,9	1,90	3,7	80,59	15,00	5,44
4	2500-3000	0,46	1,68	15,8	97,40	0,34	2,25
5	1000-1500	0,26	0,17	11,4	92,25	5,40	2,35
7	< 500	0,26	0,78	4,39	93,28	3,10	3,62
8	500-1000	0,14	0,14	1,23	87,43	1,23	11,34
9	500-1000	0,38	2,38	1,25	97,12	1,00	1,88
10	> 3000	0,35	0,94	4,03	95,26	1,68	3,06
11	< 500	0	0,74	14,34	86,76	3,31	9,93
12	1000-1500	0,08	2,05	6,31	91,95	1,22	6,84
14	500-1000	0,5	0,83	20,73	68,33	13,76	17,91
15	< 500	0	0,48	5,01	96,90	1,91	1,19
16	1500-2000	0,34	1,77	16	64,00	23,54	12,46
17	500-100	0,24	0,05	60,68	84,73	6,89	8,38
18	< 500	0,25	0,14	55,37	93,79	3,11	3,11
19	1000-1500	1,47	0,36	9,22	73,80	9,31	16,90
20	2500-3000	0,91	0,45	8,25	66,47	20,93	12,60
21	> 3000	1,22	0,64	3,68	94,72	1,90	3,39
22	1500-2000	0,58	0,34	23,35	47,54	35,26	17,20
23	1000-1500	0,84	0,14	33,26	87,54	2,34	10,12
24	2500-3000	0,41	0,34	12,85	93,65	4,64	1,72
25	< 500	0,00	4,50	0	27,27	0,00	72,73
26	1500-2000	0,41	0,13	35,22	89,01	3,61	7,38
27	500-1000	0,56	0,00	36,25	78,13	3,28	18,59
28	1000-1500	3,04	0,88	8,46	77,16	6,24	16,60
30	1500-2000	0,33	0,31	19,97	66,43	26,17	7,40
32	500-1000	0,8	1,40	3,9	94,10	0,46	8,55
33	2000-2500	1,9	1,40	19,1	98,11	0,75	5,09
34	< 500	1,8	1,80	5,9	91,12	2,96	5,92
35	500-1000	2,1	1,00	12,4	80,50	2,92	16,85
36	500-1000	2,3	2,20	34,4	67,85	0,56	31,92
37	1000-1500	1,5	3,40	24	90,11	0,59	10,19
38	< 500	0,6	4,70	15	91,59	2,80	5,92
39	< 500	2,5	1,30	3,8	92,99	0,64	7,96
40	500-1000	1,2	1,60	67,1	77,17	16,76	6,07
41	< 500	0	7,40	37	7,41	88,89	11,11
43	1000-1500	1,7	0,80	5,6	76,73	13,62	10,66

³ Les maternités sont présentées par numéro plutôt que de manière nominative pour conserver leur anonymat et ne pas générer de comparaisons inutiles. Les numéros associés aux maternités restent identiques d'une année à l'autre pour permettre un suivi dans le temps. En raison des fermetures de maternités, certains numéros disparaissent donc de la liste. Les prélèvements réalisés pour des accouchements à domicile sont regroupés en une seule ligne.

N° dans programme	Catégories nombre naissances	% Prv précoces (<2j)	% Prv tardifs (> 5j)	% réception > 4j	Lieu de prélèvement		
					% institution	% domicile	% lieu non communiqué
44	1000-1500	1,4	0,30	14	58,09	21,29	21,85
45	1500-2000	1,1	2,00	13,4	73,62	13,94	13,63
46	1500-2000	2,7	0,70	1,5	79,55	5,81	17,43
47	1000-1500	1,9	4,70	21	60,72	12,14	27,41
48	1000-1500	1,5	1,80	17,3	86,84	8,28	7,86
49	500-1000	1,7	2,20	9,3	84,23	12,34	3,63
50	1500-2000	2,5	2,30	1,5	0,19	0,37	99,75