

Programme de dépistage des anomalies congénitales en Fédération Wallonie-Bruxelles
Rapport sur les données 2016

Les données présentées dans ce document sont récoltées dans le cadre du programme de dépistage néonatal 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 2016, il y a eu 35.745 naissances en Wallonie et 24.147 à Bruxelles (nombres de certificats de naissance officiels¹). Si on retire les naissances couvertes par le programme flamand à Bruxelles, cela donne un total de 57.395² naissances couvertes par le programme de la Fédération Wallonie-Bruxelles.

Dépistage de la Phénylcétonurie

Nouveau-nés dépistés	57.386
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	34
* cas classiques de phénylcétonurie	6
* cas d'hyperphénylalaninémie	5
* cas transitoires/faux positifs	18
* nombre de contrôles non reçus	5
décédé	1
cause inconnue	4

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

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

² Le nombre de nouveau-nés testés n'est pas strictement identique au nombre de naissances : quelques enfants peuvent échapper au dépistage, en outre des doublons peuvent ne pas être identifiés en raison de l'absence d'identification unique à la naissance (utilisation sur des échantillons de contrôle du nom du père puis de la mère ou changement de prénom ou erreur dans l'orthographe d'un nom...).

Dépistage de la leucinose

Nouveau-nés dépistés	57.386
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	10
* cas classiques de leucinose	0
* cas transitoires/faux positifs	10
* nombre de contrôles non reçus	0
décédé	
cause inconnue	

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

Dépistage de l'homocystinurie

Nouveau-nés dépistés	57.386
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	11
* cas classiques d'homocystinurie	0
* cas transitoires/faux positifs	11
* nombre de contrôles non reçus	0
décédé	
cause inconnue	

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	57.386
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	97
* cas de tyrosinémie de type I	0
* cas de tyrosinémie de type II ou III	1
* cas transitoires/faux positifs	92
* nombre de contrôles non reçus	8
décédé	
cause inconnue	8

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	57.386
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	277
* cas classiques d'hypothyroïdie	24
* cas transitoires/faux positifs	240
* nombre de contrôles non reçus	13
décédé	0
cause inconnue	13

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

Dépistage de la galactosémie

Nouveau-nés dépistés	57.386
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	149
* cas classiques de galactosémie	6
* cas de déficience partielle de l'activité GALT	10
* cas de déficience en galactokinase	0
* cas de déficience en UDP-galactose-4-épimérase (GALE)	0
* cas transitoires/faux positifs	121
* nombre de contrôles non reçus	12
décédé	0
cause inconnue	12

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	57.386
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	132
* cas classiques (toutes maladies confondues)	8
* cas transitoires/faux positifs	37
* nombre de contrôles non reçus	6
décédé	1
cause inconnue	5

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. Ces indicateurs sont intéressants à examiner pour évaluer la mise en œuvre du programme sur le terrain. Ils représentent des éléments à suivre dans le cadre de la réduction du séjour en maternité (sorties planifiées).

NB : les numéros associés aux maternités restent identiques d'une année à l'autre pour permettre les comparaisons. 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°	Nombre de naissances moyen	% Prélèvements précoces (< 3j)	% Prélèvements tardifs (> 5j)	% réception > 4j
1	< 500	1,3	28,6	23,9
2	1000-1500	0,6	1,9	23,6
3	500-1000	0,4	1,0	78,7
4	2500-3000	0,5	1,0	22,7
5	1000-1500	0,2	0,5	12,0
7	< 500	0,0	4,3	12,7
8	500-1000	0,2	2,5	4,2
9	1000-1500	0,0	6,1	11,1
10	> 3000	0,9	1,8	11,4
11	< 500	0,4	0,7	32,0
12	1000-1500	0,6	1,3	4,5
13	< 500	1,7	2,0	5,9
14	500-1000	0,5	2,1	40,0
15	< 500	0,2	1,6	33,3
16	1500-2000	0,7	1,8	28,3
17	500-1000	0,34	0,79	18
18	< 500	0,91	2,05	36,45
19	1000-1500	0,65	2,41	11,14
20	> 3000	0,46	1,55	14,67
21	> 3000	0,34	1,16	8,36
22	2000-2500	0,18	0,82	9,52
23	1000-1500	0,42	0,14	36,77
24	> 3000	0,5	1,52	14,67
25	< 500	2,09	7,8	1
26	1000-1500	0,6	0,54	10,58

N°	nbre naissances moyen	% Prv précoces (prv < 3j)	% Prv tardifs (> 5j)	% réception > 4j
27	500-1000	1,86	0	20,11
28	1000-1500	1,76	1,59	1,68
29	500-1000	0,22	4,29	8,6
30	2000-2500	0,62	0	18,5
32	500-1000	0,5	0,36	16
33	2500-3000	0,4	2,7	12
34	< 500	0,9	2,7	10
35	500-1000	0,35	12,5	38
36	500-1000	0,1	2,4	15
37	500-1000	0,23	1,84	16
38	< 500	0,35	3,1	28
39	< 500	0,49	2,4	42
40	500-1000	0,31	3,3	14
41	< 500	0	6,2	20
42	< 500	0,25	1	14
43	1000-1500	0,27	0,8	7
44	1000-1500	0,27	1,3	39
45	1500-2000	0,42	1,5	19
46	2000-2500	0,32	0,99	13
47	1000-1500	0,07	0,58	15
48	1000-1500	0,32	1,04	22
49	1000-1500	0,55	2,2	8
50	1500-2000	0,5	3	13