

**Programme de dépistage des anomalies congénitales en Fédération Wallonie-Bruxelles
Rapport sur les données 2017**

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 2017, il y a eu naissances en 35.266 Wallonie et 23.972 à Bruxelles (nombre de certificats de naissance officiels¹). Si on retire les naissances couvertes par le programme flamand à Bruxelles, cela donne un total de 56.725² naissances couvertes par le programme de la Fédération Wallonie-Bruxelles.

Dépistage de la Phénylcétonurie

Nouveau-nés dépistés	56.989
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	68
* cas classiques de phénylcétonurie	4
* cas d'hyperphénylalaninémie	5
* cas transitoires/faux positifs	57
* nombre de contrôles non reçus	2
décédé	2
cause inconnue	

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	56.989
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	24
* cas classiques de leucinose	0
* cas transitoires/faux positifs	23
* nombre de contrôles non reçus	1
décédé	0
cause inconnue	1

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

Dépistage de l'homocystinurie

Nouveau-nés dépistés	56.989
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	34
* cas classiques d'homocystinurie	0
* cas transitoires/faux positifs	33
* nombre de contrôles non reçus	1
décédé	0
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	56.989
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	114
* cas de tyrosinémie de type I	0
* cas de tyrosinémie de type II ou III	0
* cas transitoires/faux positifs	106
* nombre de contrôles non reçus	15
décédé	
cause inconnue	15

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	56.989
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	178
* cas classiques d'hypothyroïdie	23
* cas transitoires/faux positifs	155
* nombre de contrôles non reçus	0
décédé	
cause inconnue	

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

Dépistage de la galactosémie

Nouveau-nés dépistés	56.989
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	145
* cas classiques de galactosémie	3
* cas de déficience partielle de l'activité GALT	27
* cas de déficience en galactokinase	0
* cas de déficience en UDP-galactose-4-épimérase (GALE)	0
* cas transitoires/faux positifs	114
* nombre de contrôles 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	56.989
Nombre de cas ayant nécessité un contrôle	132
* cas classiques (toutes maladies confondues)	5
* cas transitoires/faux positifs	123
* nombre de contrôles non reçus	4
Décédé	
cause inconnue	4

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.

Depuis plusieurs années, les chiffres relatifs à la transmission des échantillons vers le laboratoire montrent une augmentation du délai et un dépassement de plus en plus important du délai de 4 jours. Cette augmentation est fortement liée à la nécessité de réaliser beaucoup plus souvent les prélèvements à domicile en raison des sorties de la maternité avant les 72h de vie de l'enfant. L'acheminement vers le laboratoire est, dès lors, plus souvent tributaire de conditions externes telles que les services postaux. La situation est néanmoins fortement hétérogène, les institutions ayant mis en place des solutions variables pour l'organisation des 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	0,0	42,5	24,2
2	1000-1500	0,3	0,8	26,9
3	500-1000	0,8	1,0	79,7
4	2500-3000	0,3	1,5	34,9
5	1000-1500	0,3	0,1	11,5
7	< 500	0,6	1,5	20,6
8	500-1000	0,2	2,8	14,2
9	1000-1500	0,2	2,1	8,1
10	> 3000	0,4	3,1	51,2
11	< 500	0,4	0,7	42,9
12	1000-1500	2,7	2,0	11,8
13	< 500	0,3	1,1	7,8
14	500-1000	0,2	0,9	48,8
15	< 500	0,2	0,7	14,0
16	1500-2000	0,3	1,3	23,2
17	500-1000	1,4	1,2	37,6
18	< 500	0,7	0,4	48,5
19	1000-1500	0,6	1,2	16,3
20	> 3000	1	0,6	13,6
21	> 3000	0,5	1,2	15,1
22	2000-2500	0,3	1,2	16,4
23	1000-1500	0,2	0,6	30,7
24	> 3000	0,4	0,9	13,6
25	< 500	0	5,2	0
26	1000-1500	0,3	0,5	9,4
27	500-1000	1,6	0,2	18,4

N°	Nombre de naissances moyen	% Prélèvements précoces (< 3j)	% Prélèvements tardifs (> 5j)	% réception > 4j
28	1000-1500	0,3	0,5	2,3
29	500-1000	0,2	6,3	25,9
30	2000-2500	0,5	1,1	26,2
32	500-1000	4,90	5,60	12,70
33	2500-3000	8,20	6,00	6,90
34	< 500	6,60	8,20	12,00
35	500-1000	0,00	6,80	11,00
36	500-1000	0,20	3,30	11,40
37	500-1000	0,20	2,50	23,70
38	< 500	0,30	1,90	15,80
39	< 500	0,20	3,60	26,60
40	500-1000	4,00	4,30	16,20
41	< 500	5,20	1,30	13,00
43	1000-1500	0,50	1,60	5,00
44	1000-1500	3,30	2,70	28,90
45	1500-2000	0,50	2,10	15,50
46	2000-2500	0,50	1,50	13,20
47	1000-1500	0,60	1,50	27,50
48	1000-1500	0,10	1,80	26,30
49	1000-1500	0,70	2,00	8,80
50	1500-2000	12,60	9,70	13,80