

## Programme de dépistage des anomalies congénitales en Fédération Wallonie-Bruxelles Rapport sur les données 2018 et 2019 et évolution du programme. Publication 2021

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](http://www.depistageneonatal.be).

Le rapport publié cette année présente quelques données relatives aux maladies dépistées durant les années 2018 et 2019. Il s'attarde également sur des données d'incidence en faisant le point sur le nombre de cas dépistés depuis les débuts du programme.

Enfin, ce rapport met un accent particulier sur un indicateur du programme qui a été largement impacté par les séjours raccourcis du programme : la réception tardive des prélèvements par le laboratoire (soir plus de 4 jours après le prélèvement).

### Quelques données 2018 et 2019.

En 2018, il y a eu 34.641 naissances en Wallonie et 23.545 à Bruxelles (nombre de certificats de naissance officiels<sup>1</sup>). Si on retire les naissances couvertes par le programme flamand à Bruxelles, cela donne un total de 55.736<sup>2</sup> naissances couvertes par le programme de la Fédération Wallonie-Bruxelles.

Pour 2019, ces chiffres sont de 35025 pour la Wallonie, 23.034 pour Bruxelles. Pour la FWB, cela fait un total de 55.576 naissances couvertes par le programme.

Le nombre de nouveau-nés dépistés en 2018 était de **55.990**. En 2019, il se montait à **55.910**.

Les maladies dépistées en 2018 et 2019 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).

Ci-dessous vous trouverez les résultats des tests réalisés en maternité 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.

Tableau 1 : données par maladies en 2018

Maladies dépistées	nombre contrôles demandés	nombre cas positifs	Faux-positifs/ cas transitoires	nombre contrôles non-reçus	
				dont décédés	dont cause inconnue
Phénylcétonurie	39	4	28	3	4
Hyperphénylalaninémie		1			
Leucinose	32	0	28	3	1
Homocystinurie	24	0	19	3	2
Tyrosinémie	147	2	137	0	8
Hypothyroïdie congénitale	186	18	145	2	21
Galactosémie cas classiques	175	2	121	1	8
Galactosémie déficiences partielles		10			
Troubles de la bêta-oxydation des acides gras	172	8	152	4	8

Nombre d'enfants dépistés en 2018 : 55.990.

Tableau 2 : données par maladies en 2019

Maladies dépistées	nombre contrôles demandés	nombre cas positifs	Faux-positifs/ cas transitoires	nombre contrôles non-reçus		
				décédés	refus	cause inconnue
Phénylcétonurie	54	9	38	5		2
Leucinose	14	1	13	0		0
Homocystinurie	35	0	29	3		3
Tyrosinémie	96	0	89	1		4
Hypothyroïdie congénitale	124	29	90	1		4
Galactosémie cas classiques	144	8	123		1	9
Galactosémie déficiences partielles		3				
Troubles de la bêta-oxydation des acides gras	177	17	151	4	1	4
Amyotrophie spinale	0	6	0			

Nombre d'enfants dépistés en 2019 : 55.910.

Tableau 3 : données d'incidence calculées au départ des données des centres.

	estimation incidence sur base des données des centres	estimation incidence par an en FWB
	1 cas /...	pour 60.000 naissances
Phénylcétonurie et d'hyperphénylalaninémie	9.694	6
Leucinose	595.206	0,10
Homocystinurie	346.976	0,17
Tyrosinémie type I et II	83.781	0,72
Hypothyroïdie congénitale	3.020	20
Galactosémie classique et déficiency partielle	23.461	3
Troubles de la bêta-oxydation des acides gras	6.801	9

Les données d'incidence sont calculées de la manière suivante :

$$\frac{\text{Nombre de cas positif pendant une période X dans les 3 centres}}{\text{Nombre d'enfants dépistés durant la même période dans les 3 centres}}$$

Pour les troubles de la bêta-oxydation des acides gras, le dépistage a commencé en 2014, dès lors, étant donné que la maladie est très rare, le nombre de cas est encore insuffisant pour estimer valablement l'incidence.

## 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.

Depuis plusieurs années, les chiffres relatifs à la transmission des échantillons vers le laboratoire montraient 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<sup>3</sup> 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.

Voici deux schémas qui illustrent cette évolution.

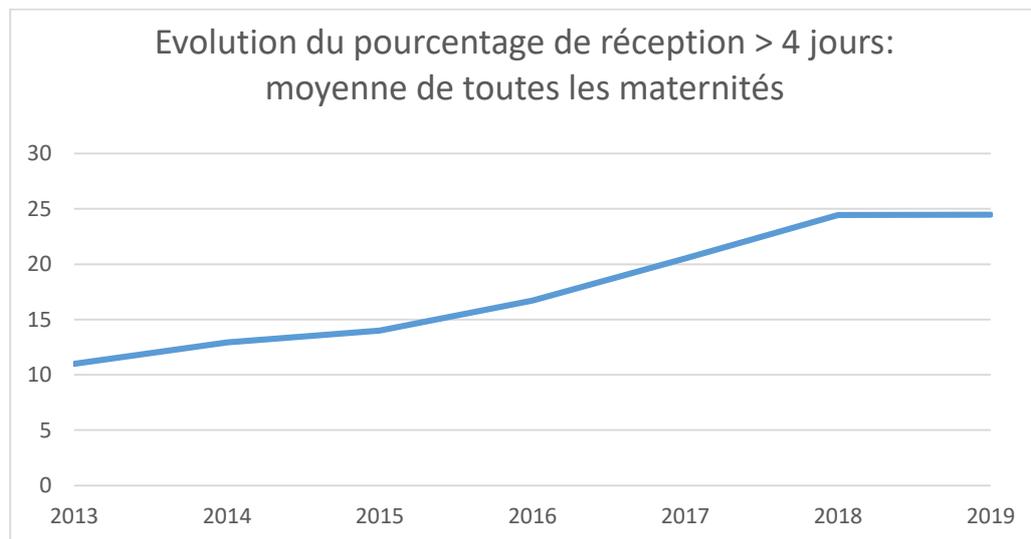


Fig 1. Pourcentage de réception des cartes par les laboratoires au-delà de 4 jours après le prélèvement. Toutes les maternités de la FWB.

En 2013, le % de cartes qui arrivaient plus tard que 4 jours après le prélèvement était de 11% (toutes maternités confondues). En 6 ans, cette moyenne atteint les **24.47%, soit plus du double**. Toutefois, l'année 2019 voit la courbe s'aplatir. Le prélèvement à 48h de vie au sein de la maternité, ainsi qu'une sensibilisation importante des maternités et sages-femmes a permis ce premier fléchissement. Les chiffres de 2020 devraient confirmer cette évolution.

<sup>3</sup> En 2018, le prélèvement de sang devait se faire entre les 72h et 120h de vie de l'enfant. Depuis décembre 2019, ce délai a été avancé à 48h de vie de l'enfant, afin de permettre la réalisation du prélèvement avant la sortie de la maternité.

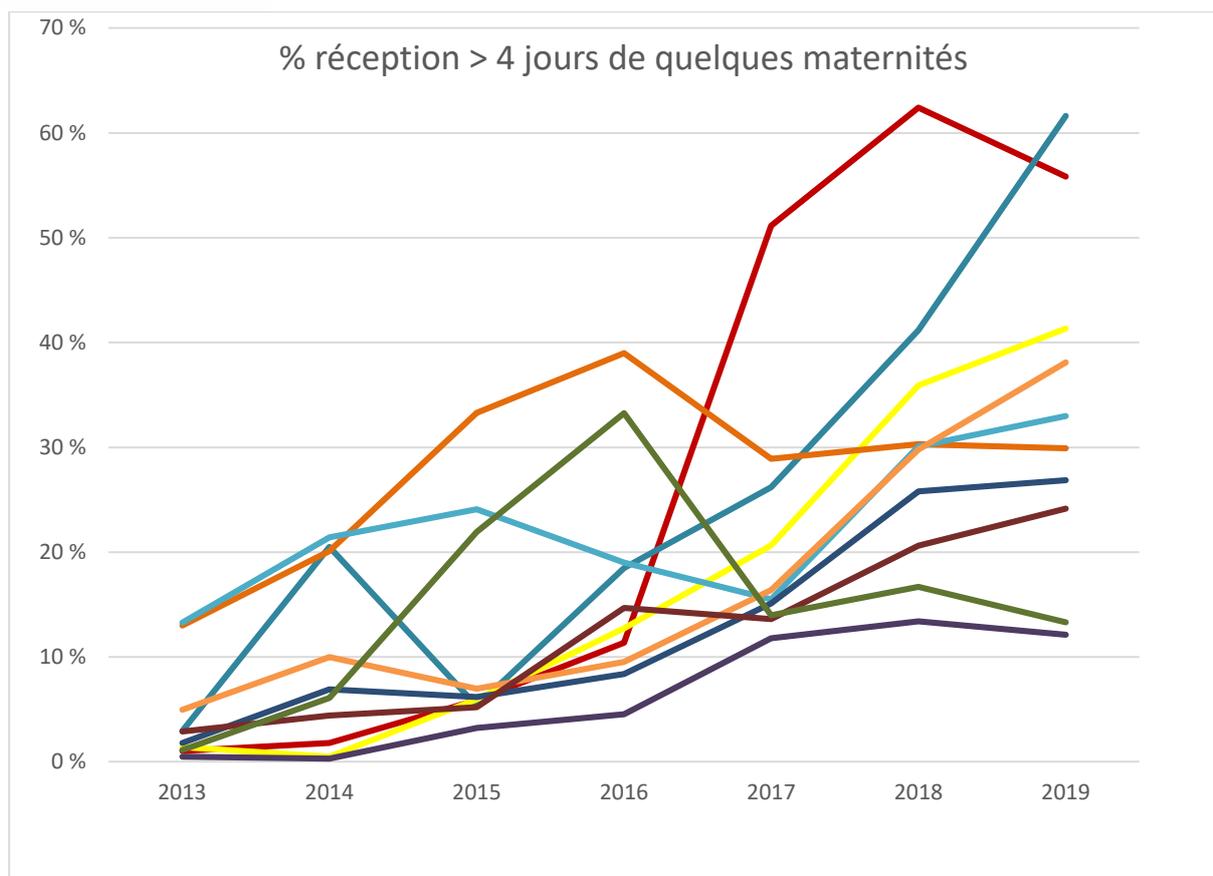


Fig 2. Pourcentage de cartes arrivant au laboratoire au-delà de 4 jours après le prélèvement. Exemples de 8 maternités en FWB.

Les 8 maternités ci-dessus se répartissent entre 3 catégories :

Les couleurs rouges sont des maternités qui accueillent plus de 3000 naissances par an.

Les couleurs bleues sont des maternités qui accueillent entre 2000 et 2500 naissances par an.

Les couleurs vertes sont des maternités qui accueillent plus de 1000-1500 naissances par an.

La couleur jaune concerne une maternité qui accueillent moins de 500 naissances par an.

La plupart des maternités choisies dans ces exemples avaient, en 2013, des pourcentages de transmission tardive (>4 jours) qui concernaient <5% des prélèvements. Ces pourcentages ont progressé suivant des courbes ascendantes qui ne cessent de progresser depuis, l'ascension étant marquée depuis les années 2015-2016, ce qui coïncide avec la mise en place plus active des sorties planifiées.

Dans le tableau suivant, l'ensemble des maternités est repris avec l'évolution des pourcentages de réception tardive depuis 2013.

Tableau 5. Par maternité<sup>4</sup> : pourcentage de cartes de Guthrie qui arrivent au-delà de 4 jours après le prélèvement.

N°	naissances	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
1	< 500	39,39	33,9	41,27	23,9	24,21	45,19	56,35
2	1000-1500	8,46	11	20,96	23,6	26,9	22,6	17,06
3	500-1000	28,27	20,9	65,78	78,7	79,7	62,9	59,2
4	2500-3000	32,07	42,4	39,13	22,7	34,9	40	23,36
5	1000-1500	0,44	0,8	9,73	12,0	11,5	12	9,84
7	< 500	1,40	0,5	5,97	12,7	20,6	35,9	23,15
8	500-1000	0,64	0	2,44	4,2	14,2	15,6	13,39
9	1000-1500	6,97	8,4	11,88	11,1	8,1	14	12,57
10	> 3000	1,04	1,8	5,89	11,4	51,2	62,4	55,82
11	< 500	22,69	22,5	41,09	32,0	42,9	31,4	16,84
12	1000-1500	0,50	0,3	3,22	4,5	11,8	13,4	12,11
13	< 500	1,23	1,6	3,92	5,9	7,8	6,2	3,16
14	500-1000	20,10	20,4	39,43	40,0	48,8	36,3	14,09
15	< 500	1,13	6,1	21,94	33,3	14,0	16,7	13,32
16	1500-2000	20,47	10,7	17,13	28,3	23,2	21,9	22,92
17	500-1000	1,40	0,5	5,97	12,7	20,6	35,9	41,34
18	< 500	26,28	9,7	3,73	36,45	48,5	47,04	38,22
19	1000-1500	33,45	15,3	8,88	11,14	16,3	21,12	24,4
20	> 3000	2,89	4,4	5,2	14,67	13,6	20,62	24,16
21	> 3000	1,79	6,9	6,17	8,36	15,1	25,79	26,87
22	2000-2500	4,95	10	6,96	9,52	16,4	29,78	38,1
23	1000-1500	29,79	61	7,76	36,77	30,7	21,85	14,71
24	> 3000	14,42	8,5	19,95	14,67	13,6	16,07	22,79
25	< 500	0,00	0,4	1,11	1	0	0,52	1,55
26	1000-1500	7,06	20,4	11,82	10,58	9,4	12,45	18,33
27	500-1000	26,22	31,5	4,19	20,11	18,4	24,53	27,59
28	1000-1500	0,07	0,8	18,56	1,68	2,3	4,63	8,85
29	500-1000	7,20	24,2	25,39	8,6	25,9	19,64	24,26
30	2000-2500	2,95	20,5	5,32	18,5	26,2	41,18	61,63
32	500-1000	14,91	13,68	16,2	16	12,70	11,80	7,6
N°	naissances	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019

<sup>4</sup> 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.

33	2500-3000	14,57	12,76	10,1	12	6,90	9,20	9,8
34	< 500	18,28	10	9,2	10	12,00	4,80	9,6
35	500-1000	11,74	32,62	39	38	11,00	9,20	15,7
36	500-1000	12,67	6,56	7,4	15	11,40	17,50	15,4
37	500-1000	13,96	12,87	13,4	16	23,70	13,80	2,7
38	< 500	12,70	12,03	25,5	28	15,80	17,90	7,1
39	< 500	13,79	4,04	49,8	42	26,60	26,40	47,8
40	500-1000	14,20	16,95	11,5	14	16,20	22,10	22,5
41	< 500	12,31	19,12	17,4	20	13,00	29,40	36
43	1000-1500	13,46	2,4	2,8	7	5,00	4,50	8,6
44	1000-1500	13,02	20,09	33,3	39	28,90	30,30	29,9
45	1500-2000	13,29	21,42	24,1	19	15,50	30,10	33
46	2000-2500	13,62	14,79	13,7	13	13,20	25,50	22
47	1000-1500	13,71	20,15	16,7	15	27,50	29,40	30,3
48	1000-1500	14,14	11,44	9,1	22	26,30	19,00	10,6
49	1000-1500	13,38	3,04	5,4	8	8,80	13,80	21,5
50	1500-2000	6,98	1,66	2	13	13,80	10,20	12,2

Ces chiffres ont amené le comité de pilotage du programme à prendre la décision de réduire le délai pour la réalisation du prélèvement qui peut se faire dès 48h de vie de l'enfant depuis décembre 2019. Cela permet de réaliser le prélèvement à la maternité avant la sortie de l'enfant. Cette décision s'appuie sur des consensus scientifiques permettant de valider les analyses réalisées par les laboratoires pour dépister les maladies du programme. Plusieurs pays<sup>5</sup> réalisent déjà le prélèvement dès 48h de vie de l'enfant pour dépister des anomalies congénitales dont plusieurs sont communes à celles du programme de la FWB.

<sup>5</sup> Dont : Espagne, Italie, Portugal, Allemagne, Norvège, Suède, Danemark, Islande, Pologne, Hongrie, Bulgarie, Australie.