

## Programme de dépistage des anomalies congénitales en Fédération Wallonie-Bruxelles

Dépistage de la mucoviscidose – données 2020-2021

Publication 2022

Le dépistage de la mucoviscidose a été introduit dans le programme de dépistage néonatal d'anomalies congénitales de la Fédération Wallonie-Bruxelles en janvier 2020.

Ce document présente les principaux résultats issus des 2 premières années du dépistage.

### Déroulement du dépistage

Le sang est prélevé au bébé et déposé sur la carte de Guthrie, comme pour toutes les maladies.

La carte est envoyée dans un des laboratoires agréés de dépistage.

Le laboratoire réalise le premier test : un dosage de la trypsine immunoréactive.

Chaque laboratoire utilise un kit d'analyse propre. Sur base des résultats de tous les dosages de trypsine, le laboratoire établit « les statistiques » des résultats et peut ainsi identifier les taux très élevés de trypsine. Le seuil a été établi au percentile 99 (P 99). Ce percentile est donc régulièrement recalculé sur base des résultats d'analyse. Depuis la réalisation du test possible à 48h de vie, des percentiles ont été établis pour les tests réalisés à J2 et pour les tests réalisés à J3, permettant ainsi d'affiner l'identification des « positifs » à ce premier test.

Lorsque le résultat du dosage atteint ou dépasse le seuil du P 99, il est considéré comme anormal. Un test génétique est demandé. Ce test génétique est pratiqué sur un échantillon de la même carte de Guthrie. A ce stade, aucun nouveau prélèvement n'est effectué auprès du nouveau-né.

Le test génétique vise à identifier s'il y a une mutation sur un gène en particulier, le gène *CFTR*<sup>1</sup> dont les mutations peuvent révéler une mucoviscidose. A ce jour, on a identifié de très nombreuses mutations, mais dans le cadre du dépistage, on en identifie 12 qui sont reconnues comme étant associées à la maladie et qui sont parmi les plus fréquentes.

En outre, lorsque le premier dosage de trypsine révèle un taux très élevé,  $\geq P 99,9$ , un contact sera pris avec la famille afin d'effectuer un prélèvement de contrôle au 21<sup>ème</sup> jour de vie.

Les résultats de ces démarches aboutissent soit à conclure à un dépistage négatif, soit à référer vers un centre de référence de la mucoviscidose afin de réaliser un test de la sueur, ce test ayant une visée diagnostic.

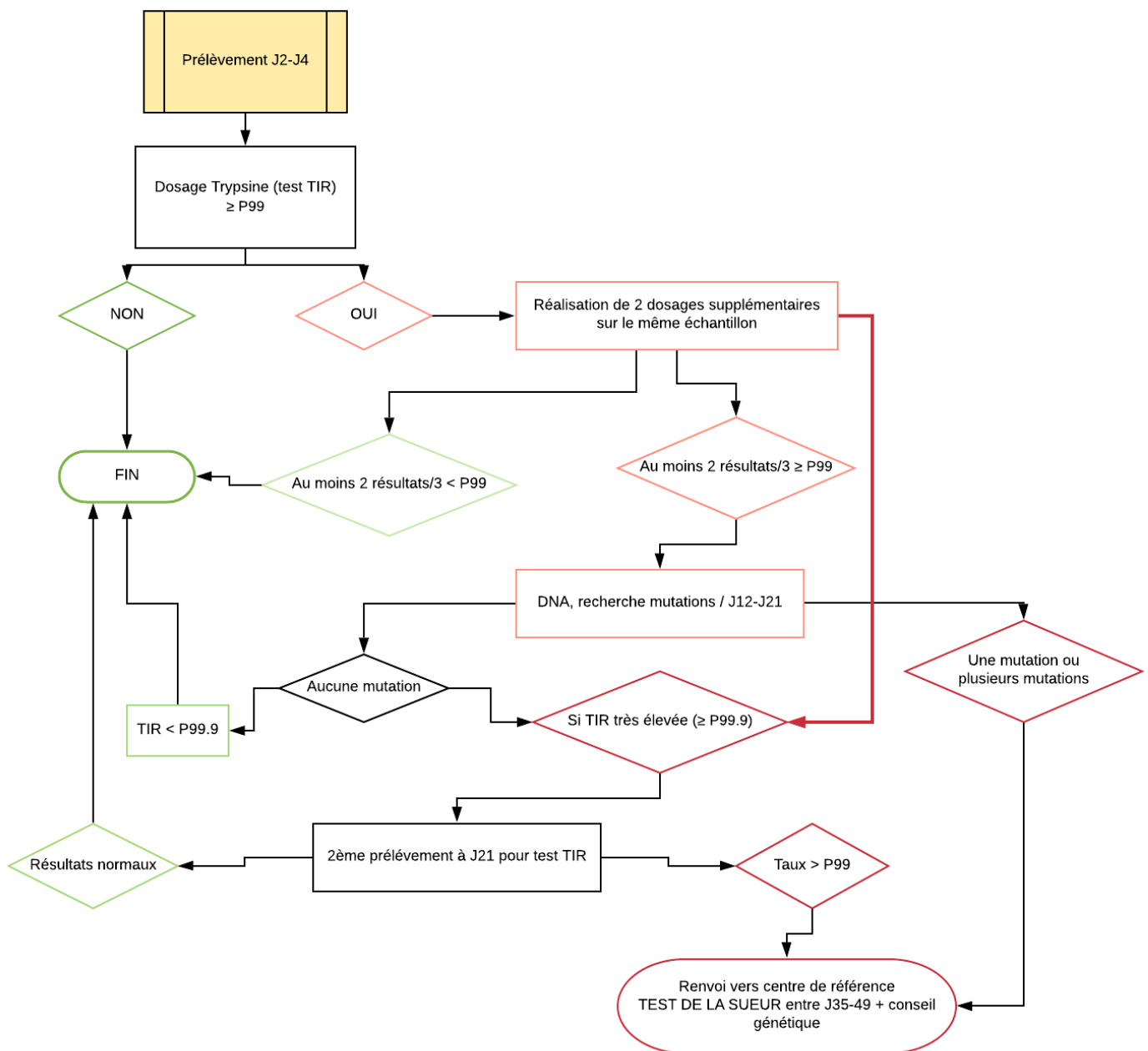
---

<sup>1</sup> Gène CFTR : cystic fibrosis transmembrane conductance regulator.

Les enfants qui sont référés pour réaliser un test de la sueur sont :

- Les enfants dont le test génétique identifie une ou plusieurs mutations génétiques parmi les 12 mutations recherchées ;
- Les enfants dont l'IRT réalisé à J21 est encore supérieur au P 99 (même si aucune des 12 mutations n'a été détectée lors de l'analyse génétique).

### Schéma du dépistage de la mucoviscidose



## Données 2020 et 2021

**Tableau 1. Résultats du dépistage de la Mucoviscidose**

	2020		2021	
	nbre	Proportions	nbre	Proportions
Nombre d'enfants dépistés <sup>2</sup>	53.985		55.450	
Nombre de test génétique demandés	652	1,2% Du total des enfants	562	1,0% Du total des enfants
Nombre de contrôle à J21 demandés	82	0,2% Du total des enfants	91	0,2% Du total des enfants
Nombre contrôle J21 non reçus	4		7	
Analyses génétiques positives	39	6,0% Des analyses génétiques	52	9,3% Des analyses génétiques
Nombre d'enfants référés vers un centre pour un test de la sueur	42	0,1% Du total des enfants	54	0,1% Du total des enfants
Perdus de vue	1		1	

**Tableau 2. Conclusions des tests de la sueur.**

	2020		2021	
	nbre	Proportions	nbre	Proportions
Retours reçus après test de la sueur :	41		53	
Cas confirmés : IRT J21 élevé ; test sueur positif ; et pas de mutation parmi les 12	2	24,4%	1	20,8%
Cas confirmés : test sueur positif et mutation génétique identifiée	8		10	
Situations non concluantes (CFSPID)	5	12,2%	5	9,4%
Porteurs sains : 1 mutation (parmi les 12) et test sueur négatif	22	53,7%	24	45,3%
Faux positifs : pas de mutation génétique, IRT élevé, test sueur négatif	4	9,8%	13	24,5%
		100%		100%

En 2020, 10 cas de mucoviscidose ont été identifiés grâce au dépistage néonatal, le chiffre est de 11 en 2021. 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 mutation 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.

Les porteurs sains sont des enfants qui ne seront pas malades. Ils ne seront donc pas suivis dans un centre de référence. Mais lors des résultats du test de la sueur, les parents se verront expliquer la situation afin de bien comprendre que ce portage n'aura aucune conséquence sur la santé de l'enfant. C'est au moment d'avoir lui-même un enfant qu'il pourra y avoir une attention particulière à ce sujet.

Visitez le site [www.depistageneonatal.be](http://www.depistageneonatal.be).

<sup>2</sup> Le programme de la FWB couvre toutes les naissances ayant lieu en Wallonie et en Région de Bruxelles-Capitale, à l'exception des naissances ayant lieu à l'UZ VUB, couvertes par le programme flamand.