

**Programme de dépistage des anomalies congénitales en Fédération
Wallonie-Bruxelles**
Rapport sur les données 2020 et évolution du programme.
Publication 2022

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 rapport publié cette année présente quelques données relatives aux maladies dépistées durant l'année 2020.

L'année 2020 a été marquée par 3 événements concomitants :

- L'introduction du dépistage de la mucoviscidose dans le programme.
- La recommandation de réaliser le prélèvement avant la sortie de la maternité en permettant que celui-ci puisse se faire dès 48h de vie ;
- La crise COVID qui a fortement perturbé les soins de santé et impacté les séjours en maternité ;

Les conséquences de ces deux derniers événements ont été analysés dans le cadre du déroulement du programme en 2020 notamment la réalisation des tests à domicile et le délai de transport des prélèvements vers les laboratoires.

Le Programme de dépistage en 2020.

En 2020, il y a eu 33.602 naissances en Wallonie et 22.346 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 53.479 naissances couvertes par le programme de la Fédération Wallonie-Bruxelles.

Le nombre de nouveau-nés dépistés en 2020 était de **53.985²**.

Les maladies dépistées en 2020 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 (MCAD), le déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases (MAD), le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (VLCAD) et la mucoviscidose.

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.

Ci-dessous vous trouverez les résultats des tests réalisés en 2020 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.

Tableau 1. Données par maladie en 2020. N = 53.985 enfants.

Maladies dépistées	nombre contrôles demandés	nombre cas positifs	Faux-positifs/ cas transitoires/ cas partiels non pris en charge	nombre contrôles non-reçus	
				Cause : décédés	Cause : inconnue
Phénylcétonurie	76	6	52	4	3
Hyperphénylalaninémie		5			
Leucinose	27	0	25	2	0
Homocystinurie	61	1	57	2	1
Tyrosinémie	95	1	89	4	1
Hypothyroïdie congénitale	165	30	132	0	3
Galactosémies	144	6	136	0	2
Troubles de la bêta-oxydation des acides gras et aciduries organiques (1)	263	15	235	4	9

(1) En 2020, on dépiste 3 anomalies de l'oxydation des acides gras (déficience en MCAD, déficience en MAD, Déficit en VLCAD) et 4 aciduries organiques (MMA, PA, GAI, IVA)

Tableau 2. Résultats du dépistage de la Mucoviscidose. N= 53.985.

Nombre de test génétique demandés	652
Analyses génétiques négatives	614
Nombre d'enfants référés vers un centre pour un test de la sueur	42
Perdus de vue	1
Retours reçus après test de la sueur :	41
Cas confirmés	10
Situations non concluantes (CFSPID)	5
Porteurs sains : 1 mutations (parmi les 12) et test sueur négatifs	22
Faux positifs : pas mutation, IRT élevé, test sueur négatif	4

Le dépistage de la mucoviscidose couvre, en 2020, 12 anomalies génétiques (les plus fréquentes).

En 2020, 10 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.

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.

Tableau 3. Pourcentage de répartition de lieux de prélèvement pour l'ensemble des maternités.

	Prélèvement à domicile	Lieu de prélèvement non renseigné
2019	34,7 %	39,88 %
2020	14,75 %	14,65 %

La complétude de cette donnée n'est pas tout à fait optimale, car il demeure encore une part de carte qui ne mentionne pas le lieu de prélèvement. Toutefois, l'amélioration est appréciable.

En 2020, on sait que **70% des prélèvements sont faits à la maternité**, 15% à domicile et pour les autres, l'information n'est pas renseignée. En 2019, la proportion de prélèvements faits à la maternité de manière certaine **était de maximum 25%**.

L'augmentation de la réalisation du prélèvement à la maternité a plus que probablement contribué à réduire le délai de transmission vers les laboratoires.

Intervalle de prélèvement

En 2020, le prélèvement devait avoir lieu entre 48h et 120h de vie de l'enfant. La toute grande majorité des prélèvements ont eu lieu dans cet intervalle.

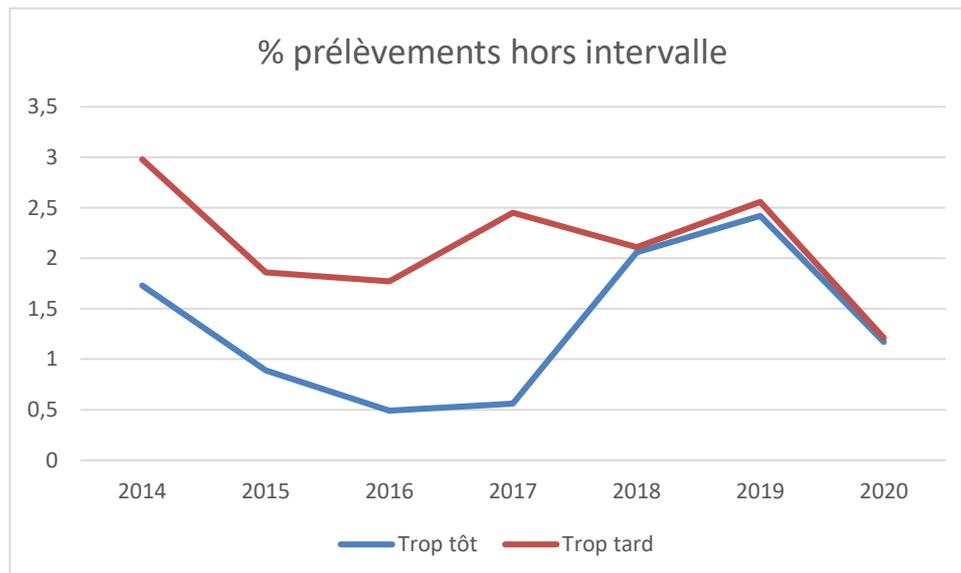


Fig 1. Pourcentage de prélèvements réalisés hors intervalle entre 2014 et 2020.

Entre 2014 et 2019, l'intervalle était entre 72h et 120h. En 2020, l'intervalle était de 48h à 120h.

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 résolu par la modification de l'intervalle possible pour réaliser le prélèvement qui démarre à présent à 48h de vie de l'enfant.

En 2020, il y avait 1,17 % des prélèvements réalisés trop tôt (avant 48h de vie) et 1,21 % réalisés trop tard (après les 120h de vie de l'enfant).

Cela reste marginal, 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 augmentation du délai s'est installée à partir de 2014 en raison des sorties de la maternité avant les 72h³ de vie de l'enfant, nécessitant de réaliser le prélèvement à domicile. L'acheminement vers le laboratoire était alors, plus souvent tributaire de conditions externes telles que les services postaux.

Fin 2019, le délai de réalisation du prélèvement a été avancé à 48h de vie de l'enfant, afin de permettre la réalisation du prélèvement avant la sortie de la maternité.

Cette nouvelle disposition a été mise en œuvre de manière relativement intense en 2020 en raison de la crise sanitaire : afin d'éviter de faire revenir des parents ou parce que la visite de la sage-femme à domicile pouvait être plus difficile à mettre en place.

Le prélèvement réalisé en maternité est plus aisément et plus rapidement transmis aux laboratoires (des navettes organisent le transport des échantillons vers les laboratoires plusieurs fois par semaine).

³ Jusque fin 2019, le prélèvement de sang devait se faire entre les 72h et 120h de vie de l'enfant.

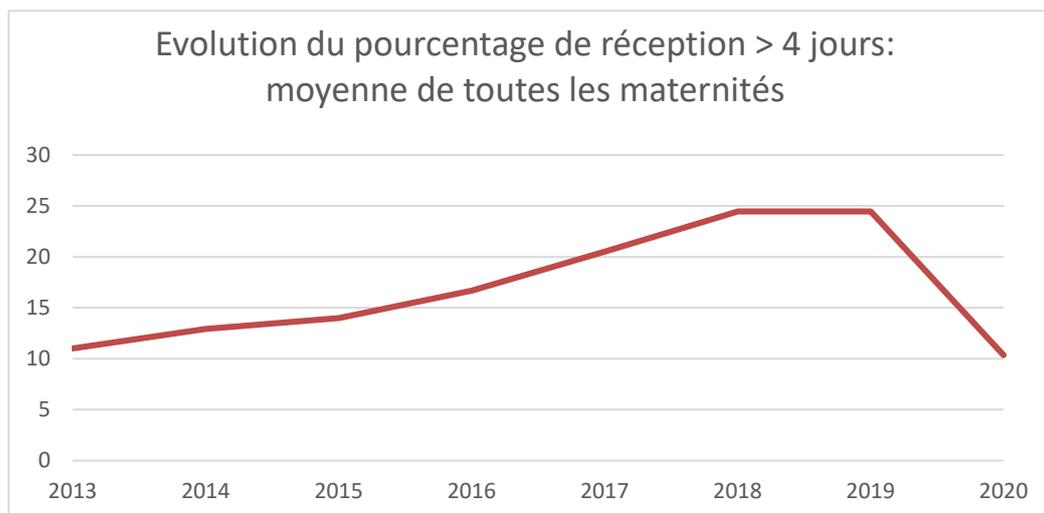


Fig 2. Pourcentage de réception des cartes par les laboratoires au-delà de 4 jours après le prélèvement. Toutes les maternités de la FWB.

Ainsi pour l'ensemble des maternités de la FWB, en 2013, 11% des échantillons arrivaient après le délai recommandé de 4 jours ; en 2019, cette moyenne atteignait les 24,47%, et en 2020, elle est redescendue à **10,35%**.

Même s'il y a encore une grande variabilité suivant les institutions (voir tableau 4), cette amélioration est notable et contribue à la bonne performance du programme.

Tableau 4. Pourcentage par maternité⁴ des cartes de Guthrie qui arrivent au-delà de 4 jours après le prélèvement.

N°	naissances	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
1	< 500	39,39	33,9	41,27	23,9	24,21	45,19	56,35	62,92
2	1000-1500	8,46	11	20,96	23,6	26,9	22,6	17,06	12,3
3	500-1000	28,27	20,9	65,78	78,7	79,7	62,9	59,2	13,56
4	2500-3000	32,07	42,4	39,13	22,7	34,9	40	23,36	24,20
5	1000-1500	0,44	0,8	9,73	12,0	11,5	12	9,84	14,30
7	< 500	1,40	0,5	5,97	12,7	20,6	35,9	23,15	7,90
8	500-1000	0,64	0	2,44	4,2	14,2	15,6	13,39	1,80
9	1000-1500	6,97	8,4	11,88	11,1	8,1	14	12,57	3,50
10	> 3000	1,04	1,8	5,89	11,4	51,2	62,4	55,82	8,74
11	< 500	22,69	22,5	41,09	32,0	42,9	31,4	16,84	9,90
12	1000-1500	0,50	0,3	3,22	4,5	11,8	13,4	12,11	7,80
13	< 500	1,23	1,6	3,92	5,9	7,8	6,2	3,16	8,10
14	500-1000	20,10	20,4	39,43	40,0	48,8	36,3	14,09	12,60
15	< 500	1,13	6,1	21,94	33,3	14,0	16,7	13,32	12,70
16	1500-2000	20,47	10,7	17,13	28,3	23,2	21,9	22,92	14,50
17	500-1000	1,40	0,5	5,97	12,7	20,6	35,9	41,34	16,35
18	< 500	26,28	9,7	3,73	36,45	48,5	47,04	38,22	11,62
19	1000-1500	33,45	15,3	8,88	11,14	16,3	21,12	24,4	17,57
20	> 3000	2,89	4,4	5,2	14,67	13,6	20,62	24,16	18,66
21	> 3000	1,79	6,9	6,17	8,36	15,1	25,79	26,87	2,65
22	2000-2500	4,95	10	6,96	9,52	16,4	29,78	38,1	28,03
23	1000-1500	29,79	61	7,76	36,77	30,7	21,85	14,71	8,05
24	> 3000	14,42	8,5	19,95	14,67	13,6	16,07	22,79	5,18
25	< 500	0,00	0,4	1,11	1	0	0,52	1,55	6,52
26	1000-1500	7,06	20,4	11,82	10,58	9,4	12,45	18,33	7,12
27	500-1000	26,22	31,5	4,19	20,11	18,4	24,53	27,59	15,38
28	1000-1500	0,07	0,8	18,56	1,68	2,3	4,63	8,85	12,20
30	2000-2500	2,95	20,5	5,32	18,5	26,2	41,18	61,63	25,26
32	500-1000	14,91	13,68	16,2	16	12,70	11,80	7,6	1,89
33	2500-3000	14,57	12,76	10,1	12	6,90	9,20	9,8	2,51

⁴ 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°	naissances	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
34	< 500	18,28	10	9,2	10	12,00	4,80	9,6	1,42
35	500-1000	11,74	32,62	39	38	11,00	9,20	15,7	3,61
36	500-1000	12,67	6,56	7,4	15	11,40	17,50	15,4	4,85
37	500-1000	13,96	12,87	13,4	16	23,70	13,80	2,7	5,02
38	< 500	12,70	12,03	25,5	28	15,80	17,90	7,1	3,61
39	< 500	13,79	4,04	49,8	42	26,60	26,40	47,8	14,06
40	500-1000	14,20	16,95	11,5	14	16,20	22,10	22,5	7,79
41	< 500	12,31	19,12	17,4	20	13,00	29,40	36	2,30
43	1000-1500	13,46	2,4	2,8	7	5,00	4,50	8,6	1,20
44	1000-1500	13,02	20,09	33,3	39	28,90	30,30	29,9	14,38
45	1500-2000	13,29	21,42	24,1	19	15,50	30,10	33	1,41
46	2000-2500	13,62	14,79	13,7	13	13,20	25,50	22	1,41
47	1000-1500	13,71	20,15	16,7	15	27,50	29,40	30,3	21,88
48	1000-1500	14,14	11,44	9,1	22	26,30	19,00	10,6	1,37
49	1000-1500	13,38	3,04	5,4	8	8,80	13,80	21,5	4,85
50	1500-2000	6,98	1,66	2	13	13,80	10,20	12,2	2,27