

Programme de dépistage des anomalies congénitales en Fédération Wallonie-Bruxelles Rapport sur les données 2021 et évolution du programme. Publication 2023

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 présent rapport présente quelques données relatives aux maladies dépistées durant l'année 2021.

Au cours de l'année 2021, 5 nouvelles maladies ont été incluses dans le programme :

- L'hyperplasie des surrénales
- Le déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaînes longues (LCHAD)
- Le déficit de Captation de la Carnitine (CUD)
- Le déficit en biotinidase
- L'amyotrophie spinale

Le Programme de dépistage en 2021.

En 2021, il y a eu 34.796 naissances en Wallonie et 22.366 à Bruxelles (nombre de certificats de naissance officiels¹), y compris les naissances extra-hospitalières. Si on retire les naissances couvertes par le programme flamand à Bruxelles, cela donne un total de 54.878 naissances couvertes par le programme de la Fédération Wallonie-Bruxelles.

Le nombre de nouveau-nés dépistés en 2021 était de **55.706**².

Les maladies dépistées en 2021 : la phénylcétonurie, la leucinose, l'homocystinurie, la tyrosinémie, l'hypothyroïdie, l'hyperplasie des surrénales, 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), le déficit de Captation de la Carnitine (CDU), le déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaînes longues (LCHAD), la mucoviscidose, le déficit en biotinidase et l'amyotrophie spinale.

Ci-dessous vous trouverez les résultats des tests réalisés en 2021 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 maladie en 2021. N = 55.706 enfants.

Maladies dépistées	Nombre de contrôles demandés	Nombre de cas positifs	Faux-positifs/ cas transitoires / cas partiels non pris en charge	Nombre contrôles non-reçus		
				Décédés	Refus	Perdus de vue
Phénylcétonurie	45	5	27	6		
Hyperphénylalaninémie		7				
Leucineose	19	1	17			1
Homocystinurie	27	1	24			2
Tyrosinémies	65	2	59	3		1
Hypothyroïdie congénitale	134	38	87	1		8
Hyperplasie des surrénales	127	2	120	3		2
Galactosémies	118	3	104		1	10
Troubles de la bêta-oxydation des acides gras et aciduries organiques (1)	201	11	180	3	1	6
Déficit en biotinidase	50	6	38			6
Amyotrophie spinale	3	5	1			

(1) En 2021, on dépiste 5 anomalies de l'oxydation des acides gras (MCAD, MAD, VLCAD, LCHAD, CUD) et 4 aciduries organiques (MMA, PA, GAI, IVA)

A noter : au cours de l'année 2021, certaines anomalies hors programmes ont été identifiées (13 cas) et ont fait l'objet d'un référencement clinique. Elles ne sont pas incluses dans le tableau, mais elles feront l'objet d'une analyse pour envisager l'intégration dans le programme. Il s'agit d'anomalies dépistées secondairement suite aux dosages en méthionine et en propylcarnitine qui sont réalisées pour le dépistage de l'homocystinurie.

Tableau 2. Résultats du dépistage de la Mucoviscidose. N= 55.706.

Nombre de test génétique demandés	562
Analyses génétiques positives	52
Nombre d'enfants référés vers un centre pour un test de la sueur	54
Perdus de vue	1
Retours reçus après test de la sueur :	53
Cas confirmés	11
Situations non concluantes (CFSPID)	4
Porteurs sains : 1 mutations (parmi les 12) et test sueur négatifs	25
Faux positifs : pas mutation, IRT élevé, test sueur négatif	13

Le dépistage de la mucoviscidose couvre, en 2021, 12 anomalies génétiques (les plus fréquentes).

En 2021, 11 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. Dans le rapport déjà réalisé sur le dépistage de la mucoviscidose et qui couvre les années 2020 et 2021, le nombre de situations non concluantes en 2021 était de 5. Il est passé à 4, car un diagnostic a été posé pour un des enfants qui est passé dans la catégorie des porteurs sains.

Toute maladie confondue, le nombre total de rappels pour un contrôle ou une prise en charge s'élève à 853, ce qui représente 1.5% des enfants testés (N = 55.706). Les résultats de ces contrôles sont détaillés dans le tableau ci-dessous.

Tableau 3. Résultats des contrôles/rappels toute maladie confondue. N= 853.

	Nombre	Pourcentage
Décès et refus de contrôle	18	2,1 %
Cas positifs au dépistage	92	10,8 %
Perdus de vue	33	3,9 %
Résultats positifs hors programme référés	13	1,5 %
Faux-positifs/ transitoires/ porteurs	693	81,2 %

La dernière catégorie, « faux-positifs, ... », représente 1,2 % de l'ensemble des enfants testés.

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.

En 2021, tout comme en 2020, une collaboration a été instaurée entre les centres de dépistage de Bruxelles autorisant le dépôt des cartes de prélèvement dans toutes les maternités des deux réseaux, ceci afin de devoir moins souvent recourir aux services de la poste. Cette option a été mise en place lors du premier confinement pour limiter l'impact de la crise sur le programme.

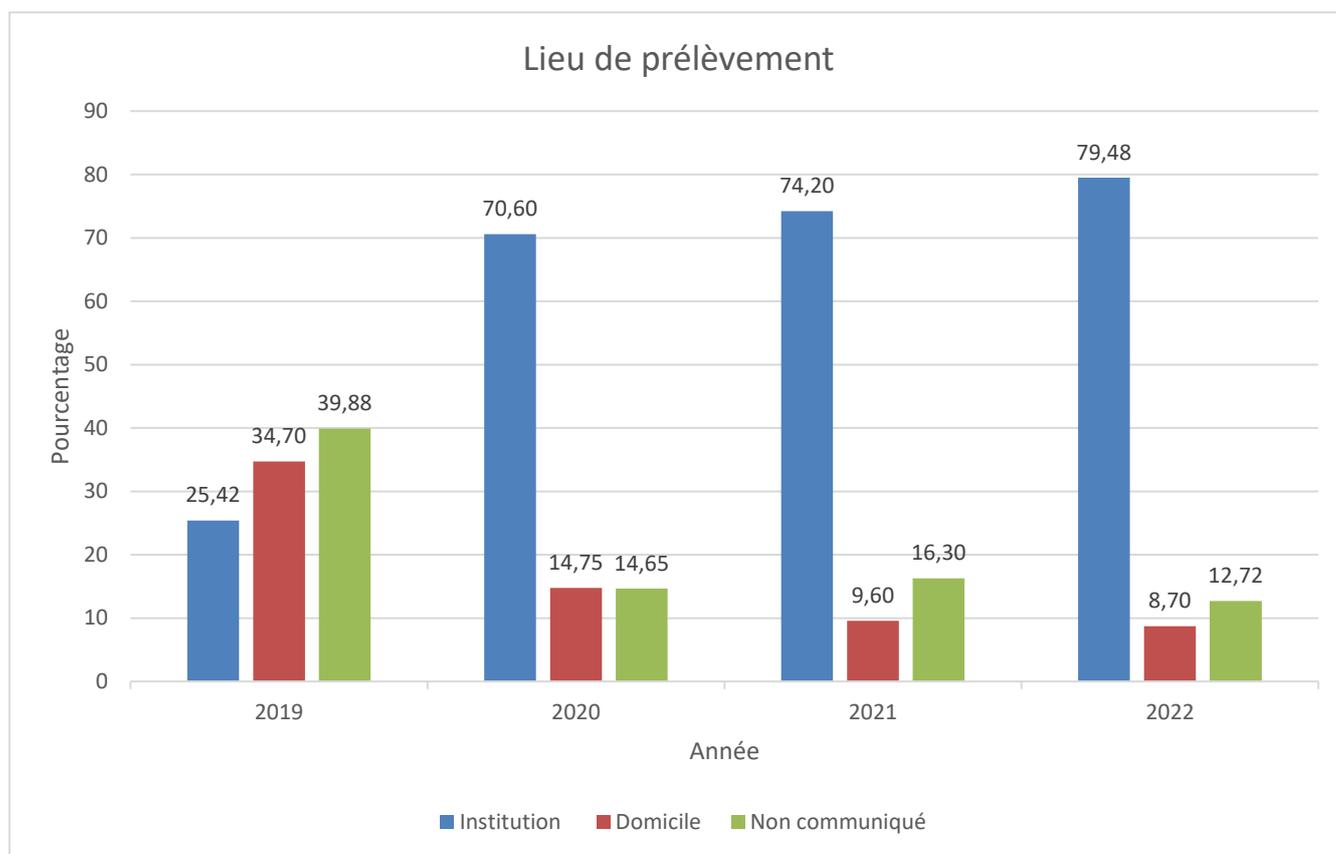


Fig 1. Répartition des prélèvements par lieu entre 2019 et 2021.

Les prélèvements sont de plus en plus réalisés au sein de la maternité.

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

Intervalle de prélèvement

Entre 2014 et 2019, l'intervalle pour la réalisation du prélèvement était compris entre 72h et 120h de vie du nouveau-né. En 2020 et 2021, l'intervalle était de 48h à 120h (l'intervalle a été réduit à 96h dans le courant de l'année 2021, mais pour les statistiques, l'indicateur a été maintenu inchangé).

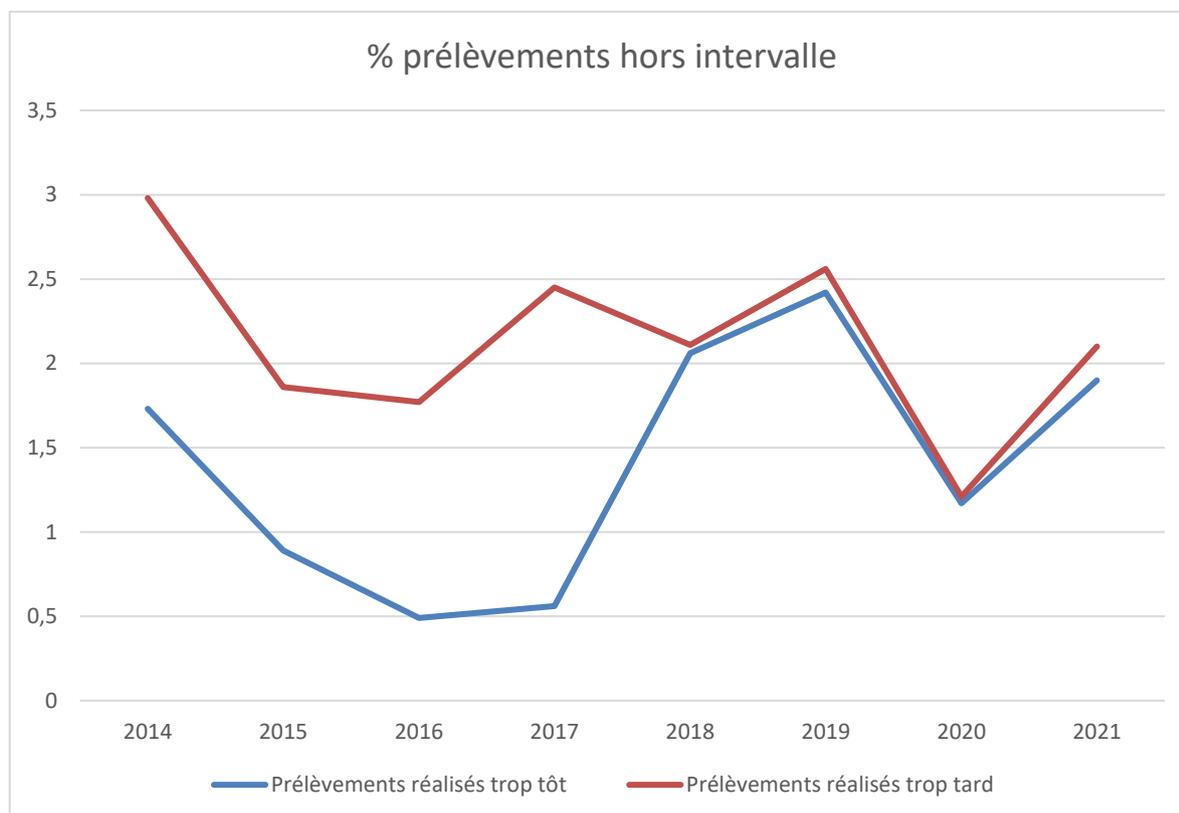


Fig 2. Pourcentage de prélèvements réalisés hors intervalle entre 2014 et 2020.

En 2021, le pourcentage de test réalisés avant 48h de vie était de 1,9 ; les tests réalisés après 120h de vie représentaient, eux, 2,1 % du total.

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

Les prélèvements hors délais restent peu fréquents, 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.

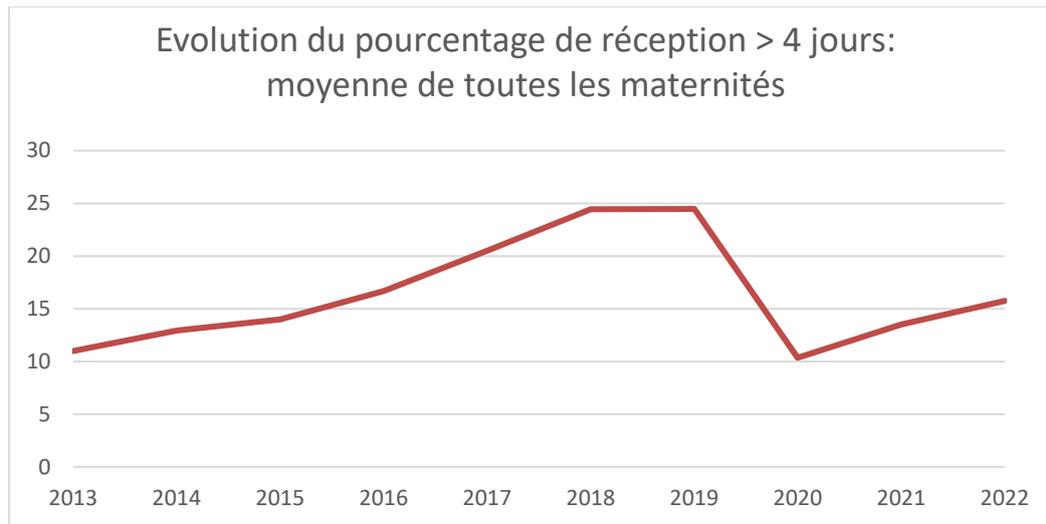


Fig 3. Pourcentage de réception des cartes par les laboratoires au-delà de 4 jours après le prélèvement. Toutes les maternités de la FWB.

Les délais de transports vers les laboratoires ont drastiquement diminué en 2020 en raison de 2 phénomènes concomitants :

- La modification de l'intervalle de réalisation des tests qui peuvent être réalisés dès 48h de vie depuis 2020 ;
- La crise sanitaire du Covid-19, qui a forcé les maternités à adopter ce nouvel intervalle et ainsi éviter l'organisation complexe de la réalisation des tests à domicile.

Depuis, les délais repartent à la hausse et ceci avec une grande disparité entre maternité.

On sait que les transports par la poste allongent les délais de réception, et ce mode de transport est aussi utilisé pour des prélèvements réalisés au sein de la maternité.

~~Si on remarque deux facteurs liés à la réception tardive des prélèvements au laboratoire :~~

~~le taux de prélèvement à domicile et la taille de la maternité, ils ne cependant pas linéaire. En effet, certaines maternités avec un faible de taux de prélèvement à domicile (< 4%) ont tout de même un pourcentage de prélèvements qui arrive tard situé entre 13 et 35 %. Par ailleurs, plusieurs maternités avec des faibles taux de naissance (< 500) fait parvenir la majorité de leurs prélèvements à temps au laboratoire.~~

~~En effet, une corrélation peut être faite entre le transport des échantillons par la poste et un délai de transport plus long. A l'inverse, lorsque les prélèvements sont transmis par navette (le transport des échantillons au départ des maternités vers les laboratoires plusieurs fois par semaine), ceux-ci arrivent plus rapidement.~~

~~Les plus petites maternités organisent moins le transport des prélèvements par navette, préférant la~~

| ~~poste. Les prélèvements fait à domicile sont ainsi en grande partie transmis par la poste.~~

Tableau 4. Pourcentage par maternité³ pour quelques indicateurs du programme.

N° dans programme	Nombre de naissance	% Prv précoces (<2j)	% Prv tardifs (> 5j)	% réception > 4j	Lieu de prélèvement		
					% institution	% domicile	% NC
1	< 500	3,82	8,43	67,40	0	78,3	16,11
2	1000-1500	0,17	0,34	20,6	78,93	1,81	19,26
3	500-1000	2,68	2,23	3,87	74,40	16,82	8,78
4	2500-3000	0,08	2,13	25,6	98,47	0,16	1,37
5	1000-1500	0	0,53	22,3	93,49	5,70	0,80
7	< 500	0,27	1,33	4,0	78,72	0,80	20,48
8	500-1000	0	0,3	1,9	80,51	2,55	16,94
9	1000-1500	0	2,16	2,7	96,98	1,40	1,62
10	> 3000	0,09	1,23	3,7	94,55	2,48	2,97
11	< 500	0,33	0,66	21,4	80,26	2,96	16,78
12	1000-1500	0,16	1,3	6,1	89,35	2,52	8,13
13	< 500	0	0,65	7,8	89,32	3,24	7,44
14	500-1000	0	2,58	18,2	63,86	13,94	22,20
15	< 500	0	1,98	14,3	91,36	6,67	1,98
16	1500-2000	0,11	2,34	14,3	59,96	23,84	16,20
17	500-1000	3,12	0,43	61,22	72,80	14,39	13,39
18	< 500	2,70	1,08	5,60	89,54	4,08	6,52
19	1000-1500	2,60	0,61	9,10	64,71	11,7	23,11
20	> 3000	2,13	0,91	9,92	61,95	20,27	14,72
21	> 3000	2,06	0,37	10,16	90,99	2,05	6,09
22	2000-2500	3,42	0,74	25,17	44,68	34,03	20,67
23	1000-1500	2,02	0,54	20,70	84,69	2,75	12,97
24	> 3000	1,42	0,60	14,38	90,23	5,78	3,49
25	< 500	5,97	5,97	0,00	33,82	2	28,00
26	1000-1500	1,69	0,26	13,22	87,60	4,12	7,81
27	500-1000	3,69	0,84	45,81	72,07	4,06	24,53
28	1000-1500	4,66	0,65	10,14	67,96	8,13	23,75
30	2000-2500	2,23	0,56	22,15	62,01	24,56	11,05

³ 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° dans programme	Nombre de naissance	% Prv précoces (<2j)	% Prv tardifs (> 5j)	% réception > 4j	% institution	% domicile	% NC
32	500-1000	1,37	3,23	2,73	90,93	0,75	8,32
33	2500-3000	1,95	2,80	9,46	81,56	0,76	17,68
34	< 500	1,44	3,85	5,77	75,96	6,73	17,31
35	500-1000	3,22	2,60	10,41	75,34	2,60	22,05
36	500-1000	2,74	4,60	29,21	60,83	1,20	37,96
37	500-1000	1,06	2,98	18,40	88,94	0,11	10,96
38	< 500	2,80	2,57	12,62	74,53	3,27	22,20
39	< 500	2,94	3,21	20,86	82,09	4,01	13,90
40	500-1000	1,89	6,22	20,97	64,55	13,67	21,79
41	< 500	0,00	15,38	15,38	0,00	92,31	7,69
43	1000-1500	2,73	1,99	2,36	71,51	13,95	14,54
44	1000-1500	3,04	5,19	16,37	38,91	20,48	40,61
45	1500-2000	1,78	3,80	7,65	76,70	15,36	7,94
46	2000-2500	2,10	5,18	2,16	67,80	10,52	21,68
47	1000-1500	4,00	6,79	19,93	56,40	14,19	29,42
48	1000-1500	2,15	1,79	11,20	69,80	10,75	19,44
49	1000-1500	2,43	4,55	8,00	77,94	16,40	5,67
50	1500-2000	1,72	3,86	0,06	0,36	0,30	99,35
	<i>hors réseau⁴</i>	13,71	3,86	0,06	55,76	18,44	25,80

1,9% 2,1% 13,5% 74,2% 9,6% 16,3%

⁴ Les prélèvements hors réseau sont ceux arrivés dans un autre laboratoire et qui n'ont dès lors pas pu être réintégré dans les chiffres propres à la maternité de naissance.