

**Programme de dépistage des anomalies congénitales en Fédération  
Wallonie-Bruxelles**  
**Rapport sur les données 2023 et évolution du programme.**  
Publication 2025

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

Le présent rapport présente quelques données relatives aux maladies dépistées durant l'année 2023 et les principaux indicateurs du programme.

L'année 2023 a vu l'intégration des syndromes drépanocytaires parmi les anomalies dépistées. Nous évoquerons les résultats de cette première année de dépistage systématique.

Depuis plusieurs années, le programme vise à améliorer son efficacité en visant l'obtention des premiers résultats endéans les 10 premiers jours de vie. Cela requiert de la part des laboratoires une attention constante aux techniques déployées pour les analyses et leur suivi, et, de la part des prestataires, de la rigueur dans le respect des délais. En effet, l'âge au moment de la réception des échantillons est crucial. Ce facteur est influencé par le délai de réalisation et de transmission des échantillons aux laboratoires. Ces deux éléments sont moins bons lorsque les prélèvements sont réalisés à domicile (prélèvements fait un peu plus tard et plus long délai de réception par le labo lors des transports par la poste) ou que la maternité, en raison de son faible taux de naissance, n'a pas organisé de transport spécifique pour ses échantillons et les envoie par la poste.

## Le Programme de dépistage en 2023.

En 2023, il y a eu 32.407 naissances en Wallonie et 20.303 à Bruxelles (nombre de certificats de naissance officiels<sup>1</sup>), y compris les naissances extra-hospitalières. Si on retire les naissances couvertes par le programme flamand à Bruxelles, cela donne un total de 50.398 naissances couvertes par le programme de la Fédération Wallonie-Bruxelles.

Le nombre de nouveau-nés dépistés en 2023 était de **51.292**<sup>2</sup>.

Les maladies dépistées en 2023 :

- Phénylcétonurie
- Leucinose
- Homocystinurie
- Tyrosinémies
- Maladies endocriniennes : l'hypothyroïdie et l'hyperplasie des surrénales (2021)
- Galactosémies
- Des Anomalies de l'oxydation des acides gras : 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) (2021), le déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaînes longues (LCHAD) (2021)
- Des Aciduries organiques : l'acidémie méthylmalonique (MMA) et/ou l'acidémie propionique (PA), l'acidurie glutarique de type I (GA1), l'acidémie isovalérique (IVA)
- Mucoviscidose (2020)
- Déficit en biotinidase (2021)
- Amyotrophie spinale (2021)
- Syndromes drépanocytaires (2023)

Ci-dessous vous trouverez les résultats des tests réalisés en 2023 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.

## I. Les résultats

**Tableau 1. Données par maladie en 2023. N = 51.292 enfants.**

Maladies dépistées	Nombre de contrôles demandés	Nombre de cas positifs	Faux-positifs/ cas transitoires / cas partiels non pris en charge	Contrôles non reçus/perdus de vue <sup>3</sup>
Phénylcétonurie	64	0	55	3
Hyperphénylalaninémie		6		
Leucinose	4	0	4	0
Homocystinurie	61	0	60	1
Tyrosinémies	129	1	124	4
Hypothyroïdie congénitale	107	12	90	5
Hyperplasie des surrénales	155	1	146	8
Galactosémies	96	0	94	2
Troubles de la bêta-oxydation des acides gras et aciduries organiques (1)	113	6	96	11
Déficit en biotinidase	64	4	58	2
Amyotrophie spinale	0	4	0	0
Syndromes drépanocytaires	33	31	4	1

(1) En 2023, on dépiste 5 anomalies de l'oxydation des acides gras (MCAD, MAD, VLCAD, LCHAD, CUD) et 4 aciduries organiques (MMA, PA, GAI, IVA).

Quelques anomalies hors programmes ont été identifiées au cours de l'année 2023. Il s'agit de résultats apparus au cours des analyses prévues dans le programme qui laissent penser à une situation grave, mais non recherchée, qui peut être prise en charge pour une évolution favorable. Ces situations font l'objet de référencement vers des centres spécialisés. Elles ne sont pas reprises dans les chiffres ci-dessus. Elles permettent aussi de faire évoluer le dépistage pour inclure des anomalies décelables graves qui peuvent faire l'objet d'une prise en charge.

Pour la majorité des maladies présentées dans ce tableau, le dépistage se base sur une analyse sanguine qui détecte soit un excès, soit un manque d'un métabolite précis pour chaque anomalie. C'est ce taux différent d'une norme qui attire l'attention et identifie une situation qui nécessite que l'enfant fasse l'objet d'un contrôle et/ou d'un référencement pour une prise en charge. Cette prise en charge commence toujours par la réalisation d'un test diagnostique.

<sup>3</sup> Regroupe les décès, les perdus de vue et les refus.

Pour deux maladies, l'analyse sanguine est un peu différente :

- L'amyotrophie spinale<sup>4</sup> : l'analyse consiste en une « qPCR », c'est-à-dire une analyse génétique à la recherche d'anomalies sur un seul gène le *SMN1*.
- Les syndromes drépanocytaires<sup>5</sup> : l'analyse vise à rechercher des variants de l'hémoglobine qui sont cliniquement significatifs (Hb SS, Hb SC, Hb SD-Punjab, l'Hb Sβ-thalassémie, et l'Hb SO-Arab).

Par ailleurs, il faut noter que le dépistage de la mucoviscidose se fait en 2 temps. D'abord un dosage de trypsine. Ensuite, pour les résultats supérieurs au percentile 99, un test génétique est réalisé au départ du même prélèvement sanguin. Ce sont les enfants avec un dépistage génétique positif ou avec un dosage de trypsine supérieur au P 99,9 (même si le test génétique est négatif) qui sont référés pour un test de la sueur. Le dépistage de la mucoviscidose couvre 12 anomalies génétiques (les plus fréquentes)<sup>6</sup>.

**Tableau 2. Résultats du dépistage de la Mucoviscidose. N= 51.292**

Nombre de test génétique demandés sur base d'un résultat positif lors du dosage de trypsine	591
Retours reçus après test de la sueur	41
Cas confirmés	8
Situations non concluantes (CFSPID)	3
Porteurs sains : 1 mutation (parmi les 12) et test sueur négatif	25
Faux positifs : pas mutation, IRT élevé, test sueur négatif	5

En 2023, 8 cas de mucoviscidose ont été identifiés grâce au dépistage néonatal. Tous les cas avaient une anomalie génétique identifiée et un test de la sueur positif. Pour tous ces enfants, une prise en charge dans un centre de référence a été initiée. Il y a eu 7 perdus de vue.

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.

<sup>4</sup> [https://www.depistageneonatal.be/wp-content/uploads/2024/06/guide-de-depistage-des-anomalies-congenitales\\_acc-maladie-8.pdf](https://www.depistageneonatal.be/wp-content/uploads/2024/06/guide-de-depistage-des-anomalies-congenitales_acc-maladie-8.pdf)

<sup>5</sup> [https://www.depistageneonatal.be/wp-content/uploads/2024/06/guide-de-depistage-des-anomalies-congenitales\\_acc-maladie-9.pdf](https://www.depistageneonatal.be/wp-content/uploads/2024/06/guide-de-depistage-des-anomalies-congenitales_acc-maladie-9.pdf)

<sup>6</sup> [https://www.depistageneonatal.be/wp-content/uploads/2024/06/guide-de-depistage-des-anomalies-congenitales\\_acc-maladie-6.pdf](https://www.depistageneonatal.be/wp-content/uploads/2024/06/guide-de-depistage-des-anomalies-congenitales_acc-maladie-6.pdf)

**Tableau 3. Résultats des contrôles/rappels. Toutes maladies confondues, ces contrôles/rappels sont au nombre de 881.**

	<b>Nombre</b>	<b>Pourcentage par rapport au total de 881</b>
Perdus de vue, décès et refus de contrôle	44	4,99
Cas positifs au dépistage	73	8,3
Faux-positifs/ transitoires/ porteurs	764	86,7

Toute maladie confondue, le nombre total de rappels pour un contrôle ou une prise en charge s'élève à 881 ce qui représente 1,7% des enfants testés (N = 51.292). Les résultats de ces contrôles sont détaillés dans le tableau ci-dessus.

La dernière catégorie, « faux-positifs, ... », représente 1,5 % de l'ensemble des enfants testés (51.292).

Le taux de résultats positifs pour toutes les maladies est de 0,14% de l'ensemble des enfants testés.

## II. Indicateurs relatifs au programme

### 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.

Depuis 2020, une collaboration a été instaurée entre les 2 centres de dépistage situés à 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 « COVID 19 » pour limiter l'impact de la crise sur le programme.

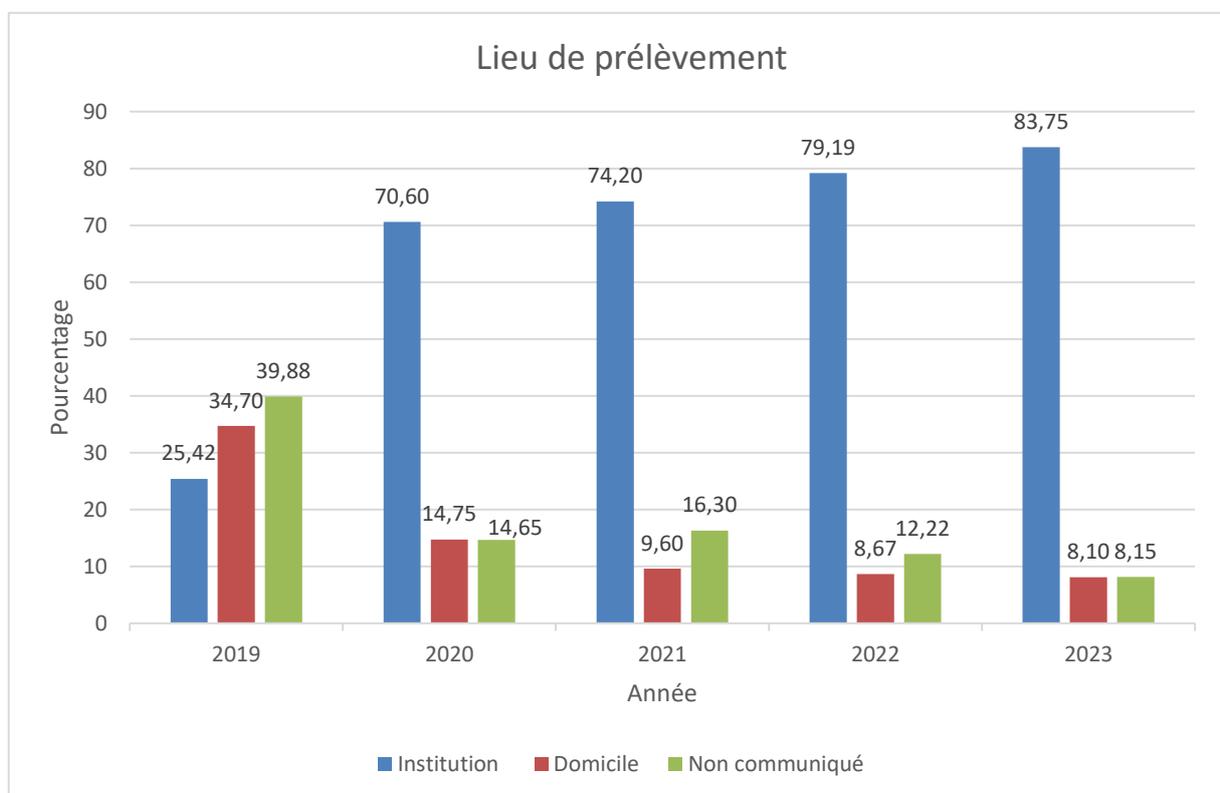


Fig 1. Répartition des prélèvements par lieu entre 2019 et 2023.

**En 2023, les données sont complétées dans plus de 91% des cas.**

## Intervalle de prélèvement

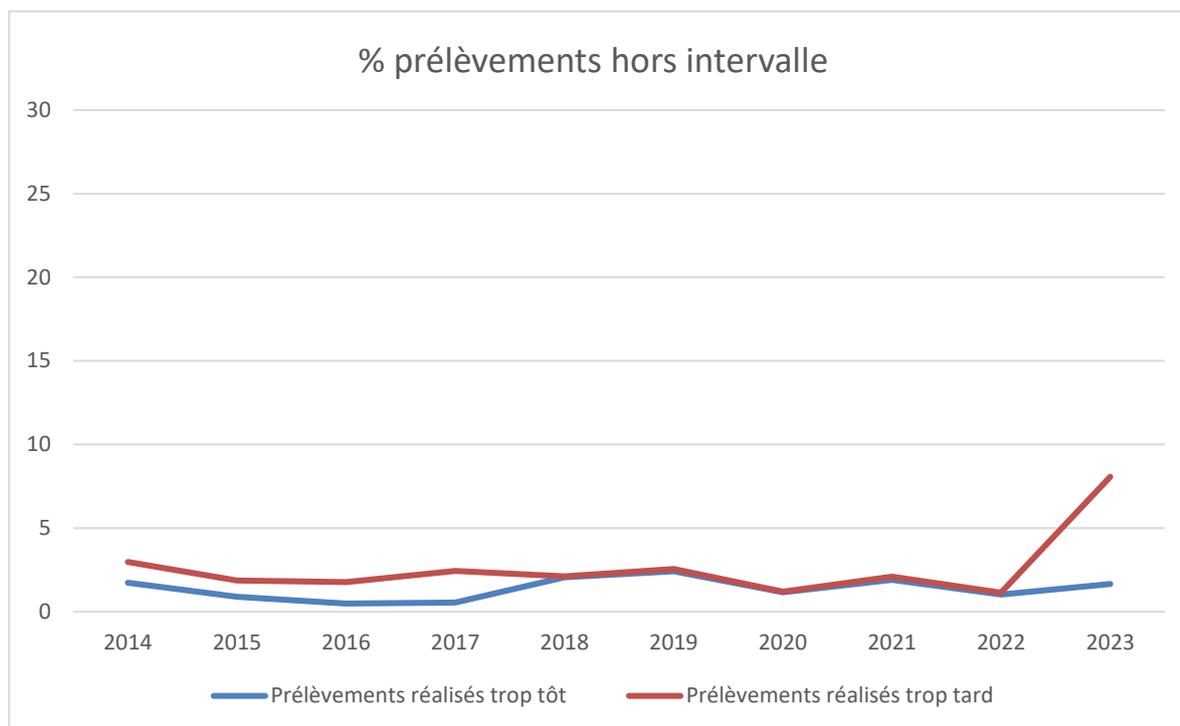


Fig 2. Pourcentage de prélèvements réalisés hors intervalle entre 2014 et 2023.

Au cours des années, les prélèvements réalisés en dehors de l'intervalle recommandé ont toujours été relativement peu fréquents.

L'intervalle pour la réalisation du prélèvement est passé de 72h-120h de vie à 48h-96h de vie au cours des années 2019-2020.

En 2023, le pourcentage de tests réalisés avant 48h reste stable autour de 1%.

Pour ce qui est de la réalisation du prélèvement « trop tard », c'est seulement à partir de 2023 que l'indicateur a été adapté. Jusqu'en 2022, l'indicateur mesurait les tests réalisés après 120h de vie, le taux était alors en-dessous de 2,5%. Toutefois, **pour 2023**, l'indicateur mesuré prend en compte les **prélèvements réalisés après 96h de vie, le taux atteint alors 8%**.

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, quant à lui, 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.

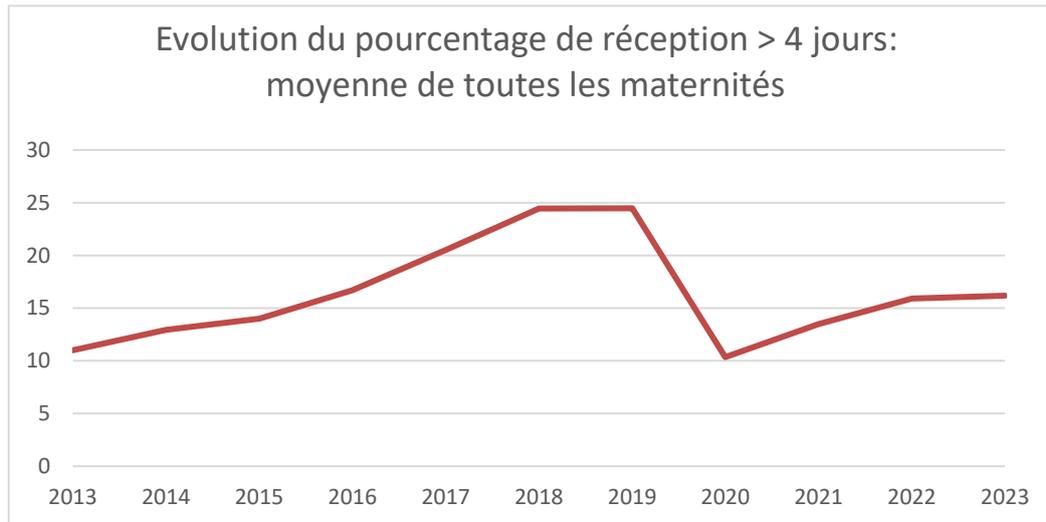


Fig 3. Pourcentage de réception des cartes par les laboratoires au-delà de 4 jours après le prélèvement. Toutes les maternités de la FWB.

Une diminution importante des délais de transports vers les laboratoires était visible en 2020 (où 10,35 % des prélèvements arrivaient après 4 jours).

L'indicateur remonte depuis, passant à 13,5% en 2021 et 16.18 % en 2023. Cette proportion cache une grande disparité entre maternités, d'autant que le délai de transmission doit être examiné en fonction du moment du prélèvement, le plus important étant l'âge de l'enfant au moment de l'obtention du résultat des analyses. Cet indicateur est amené à évoluer dans le futur pour mieux faire ressortir les performances du programme en lien avec le dépistage précoce.

**Tableau 4. Pourcentage par maternité<sup>7</sup> pour quelques indicateurs du programme.**

ID	catégories nombre naissances	Bébés dépistés*	% Prv précoces <48h	% Prv tardifs >96h	% Prv reçus >4j	% Prélèv. Domicile	% prélèv. dans institution	% lieu prélèv. non renseigné
1	< 500	179	0,00	35,76%	48,60%	80,45%	0,00%	19,55%
2	1000-1500	1076	0,37%	3,53%	44,05%	2,51%	81,97%	15,52%
3	500-1000	624	3,85%	5,45%	2,24%	8,81 %	86,22 %	4,97 %
4	2500-3000	2758	0,44%	11,49%	19,51%	0,15%	95,36%	4,50%
5	1000-1500	1169	0,00%	11,12%	6,24%	4,96%	92,22%	2,82%
7	< 500	379	0,00%	6,33%	2,37%	1,85%	92,88%	5,28%
8	500-1000	673	0,30%	2,38%	1,78%	1,49%	82,62%	15,90%
9	500-1000	740	0,27%	9,86%	1,62%	2,03%	95,81%	2,16%
10	> 3000	3686	0,30%	3,15%	2,44%	0,60%	94,93%	4,48%
11	< 500	277	0,00%	15,16%	8,30%	2,89%	88,09%	9,03%
12	1000-1500	1206	0,33%	8,37%	4,89%	0,91%	90,80%	8,29%
14	500-1000	550	0,00%	21,09%	18,00%	11,82%	66,73%	21,45%
15	< 500	378	0,53%	11,90%	5,56%	3,44%	95,24%	1,32%
16	1500-2000	1822	0,11%	12,68%	18,33%	20,97%	68,99%	10,04%
17	500-100	749	2,98%	1,49%	66,17%	6,41%	87,98 %	5,61%
18	< 500	300	1,71%	3,07%	43,69%	0,67%	94,33 %	5,00%
19	1000-1500	1195	2,79%	2,79%	6,51%	9,96%	75,48 %	14,56%
20	2500-3000	2503	2,30%	3,10%	9,60%	20,70%	68,20 %	11,11%
21	> 3000	3148	2,17%	3,03%	2,84%	1,68%	96,09 %	2,22%
22	1500-2000	1953	2,50%	6,82%	22,90%	32,92%	50,44 %	16,64%
23	1000-1500	1253	1,61%	1,53%	51,33%	1,36%	88,83 %	9,82%
24	2500-3000	2688	1,90%	6,07%	11,02%	6,66%	91,00 %	2,34%
26	2000-2500	2042	2,01%	1,37%	52,72%	2,25%	89,28 %	8,47%
27	500-1000	566	2,32%	0,36%	54,11%	1,41%	83,57 %	15,02%
28	1000-1500	1279	9,58%	2,20%	5,89%	2,74%	82,33 %	14,93%
30	1500-2000	1658	2,14%	5,44%	20,83%	26,12%	68,46 %	5,43%
32	500-1000	760	1,84%	18,29%	3,82%	0,13 %	90,92 %	8,95 %
33	2000-2500	2176	1,42%	9,79%	17,83%	0,69 %	96,23 %	3,08 %
34	< 500	48	0,00%	16,67%	8,33%	2,08 %	87,50 %	10,42 %
35	500-1000	665	0,90%	10,68%	11,73%	3,16 %	88,12 %	8,72 %

<sup>7</sup> 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.

ID	catégories nombre naissances	Bébés dépistés*	% Prv précoces <48h	% Prv tardifs >96h	% Prv reçus >4j	% Prélèv. Domicile	% prélèv. dans institution	% lieu prélèv. non renseigné
36	500-1000	863	1,85%	14,14%	36,50%	0,23 %	79,72 %	20,05 %
37	500-1000	868	0,81%	13,36%	23,85%	0,35 %	92,74 %	6,91 %
38	< 500	324	0,62%	21,91%	6,79%	3,70 %	91,98 %	4,32 %
39	< 500	199	3,02%	8,54%	3,52%	0,00 %	24,12 %	75,88 %
40	500-1000	627	0,80%	24,56%	66,51%	12,44 %	85,17 %	2,39 %
41	< 500	28	0,00%	21,43%	32,14%	0,00 %	82,14 %	17,86 %
43	1000-1500	1208	1,24%	6,37%	3,39%	12,58 %	81,46 %	5,96 %
44	500-1000	973	2,86%	7,91%	17,78%	18,71%	76,26 %	5,04%
45	1000-1500	1427	2,03%	16,05%	6,87%	12,61 %	75,96 %	11,42 %
46	1500-2000	1625	1,91%	15,08%	0,74%	4,80 %	80,68 %	14,52 %
47	1000-1500	1019	1,28%	14,03%	8,83%	11,19 %	81,16 %	7,65 %
48	1000-1500	1078	0,46%	9,18%	16,79%	6,86 %	84,51 %	8,63 %
49	500-1000	833	0,84%	11,04%	5,76%	7,92 %	90,52 %	1,56 %
50	1500-2000	1592	2,58%	9,86%	1,76%	1,01 %	98,05 %	0,94 %