

Programme de dépistage des anomalies congénitales en Fédération Wallonie-Bruxelles
Rapport sur les données 2024 et évolution du programme.

Publication 2026

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 2024 et les principaux indicateurs du programme.

L'année 2024 a vu l'intégration de trois nouvelles maladies métaboliques dans le dépistage : le déficit en Carnitine palmitoyltransferase type I (CPT1), l'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique (HMG-CoA-lyase), le Déficit en acétoacetyl-coA thiolase. Ces trois maladies sont regroupées dans les troubles de la bêta-oxydation des acides gras et aciduries organiques.

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.

Pour permettre un meilleur suivi de l'âge à la réception, l'indicateur va évoluer dans le futur pour identifier pour chaque enfant l'âge qu'il avait lorsque son prélèvement est arrivé au laboratoire pour analyse. Cet indicateur sera effectif pour les données 2025.

Le Programme de dépistage en 2024.

En 2024, il y a eu 31.140 naissances en Wallonie et 20.511 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 (2.253 naissances), cela donne un total de 49.398 naissances couvertes par le programme de la Fédération Wallonie-Bruxelles.

Le nombre de nouveau-nés dépistés en 2024 était de **50.023**².

Les 23 maladies dépistées en 2024³ :

- Aminoacidopathies : Phénylcétonurie, Leucinose, Homocystinurie, Tyrosinémies
- 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), le déficit en Carnitine palmitoyltransferase type I (CPT1) (2024)
- Des Aciduries organiques : l'acidémie méthylmalonique (MMA) et/ou l'acidémie propionique (PA), l'acidurie glutarique de type I (GA1), l'acidémie isovalérique (IVA), l'acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique (HMG-CoA-lyase) (2024), le Déficit en acétoacetyl-coA thiolase (B Cétothiolase) (2024)
- Autres anomalies métaboliques : Galactosémies, Déficit en biotinidase (2021)
- Anomales endocriniennes : l'hypothyroïdie et l'hyperplasie des surrénales (2021) Mucoviscidose (2020)
- Amyotrophie spinale (2021)
- Syndromes drépanocytaires (2023)

Les sections suivantes présentent les résultats des tests réalisés en 2024 et détaillés par anomalie.

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 d'anomalies/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.

³ Les années entre parenthèses sont les années d'introduction dans le programme.

I. Les résultats

a) Les anomalies dépistées

Tableau 1. Données par anomalie en 2024. N = 50.023 enfants.

Anomalies dépistées	Nombre de cas positifs
Phénylcétonurie	5
Hyperphénylalaninémie	6
Leucinose	0
Homocystinurie	0
Tyrosinémies	0
Hypothyroïdie congénitale	15
Hyperplasie des surrénales	3
Galactosémies	3
Troubles de la bêta-oxydation des acides gras et aciduries organiques (1)	12
Déficit en biotinidase	4
Amyotrophie spinale	4
Drépanocytose	36

La mucoviscidose est présentée dans le tableau suivant.

(1) Cette catégorie regroupe 6 anomalies de l'oxydation des acides gras (MCAD, MAD, VLCAD, LCHAD, CUD, CPT1) et 6 aciduries organiques (MMA, PA, GAI, IVA, β Céthioliase, HMG CoA-lyase).

Ce tableau identifie les cas positifs ayant fait l'objet d'un suivi, dans certains cas, ces situations sont des « cas partiels » qui ne seront pas traitées à long terme.

A noter : au cours de l'année 2024, certaines anomalies hors programmes ont été identifiées (31 cas) et ont fait l'objet d'un référencement clinique. Elles ne sont pas incluses dans le tableau. Elles sont prises en compte dans les évaluations pour faire évoluer le programme.

Pour toutes les anomalies présentées dans le tableau ci-dessus, à part l'amyotrophie spinale et la drépanocytose, 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 référencement pour une prise en charge. Cette prise en charge commence toujours par la réalisation d'un test diagnostic.

Pour l'amyotrophie spinale, l'analyse consiste en une « qPCR », c'est-à-dire une analyse génétique à la recherche d'anomalies sur un seul gène, le *SMN1*. Le dépistage de la drépanocytose se fonde sur l'identification de variants significatifs de l'hémoglobine par spectrométrie de masse⁴.

Tableau 2. Résultats du dépistage de la Mucoviscidose. N= 50.023

Retours reçus après test de la sueur	36
Cas confirmés	5
Situations non concluantes (CFSPID)	2
Porteurs sains : 1 mutation (parmi les 12) et test sueur négatif	25
Faux positifs : pas mutation, IRT élevé, test sueur négatif	4

Le dépistage se fait en 2 temps. D'abord un dosage de trypsine. Pour les résultats supérieurs au percentile 99, un test génétique est réalisé au départ du même prélèvement sanguin (les parents ne sont donc pas alertés). 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 a donné lieu à la réalisation de 615 tests génétiques à la recherche d'une ou plusieurs anomalies parmi les 12 anomalies génétiques retenues dans le programme (les plus fréquentes).

En 2024, 5 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.

⁴ Plus d'informations sur les protocoles de dépistage : <https://www.depistageneonatal.be/professionnels/anomalies-congenitales/outils-et-documents-utiles/>

b) Evolution des cas positifs, des rappels et des faux-positifs depuis 2020.

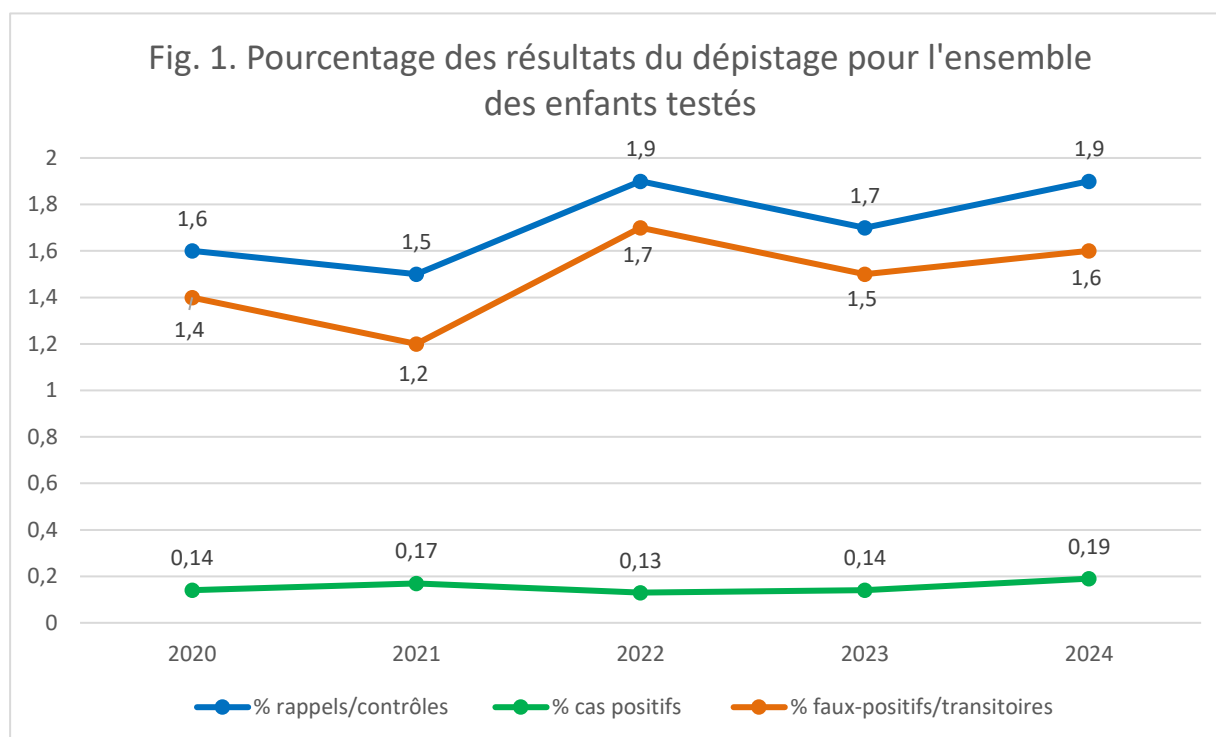
Sur la période 2020 à 2025, le nombre d'anomalies dépistées par le programme a augmenté ; les naissances, elles, ont diminué.

Tableau 3. Evolution du programme depuis 2020.

	2020	2021	2022	2023	2024
Nombre d'anomalies dépistées	14	19	19	20	23
Nombre d'enfants testés	53.985	55.706	53.500	51.292	50.023

L'augmentation du nombre d'anomalies dépistées est susceptible de produire une augmentation tant du nombre de rappels/contrôles (en ce inclut les situations qui vont se confirmer positives) que du nombre de faux-positifs ou cas transitoires.

Ci-dessous les résultats des tests de dépistages (toutes maladies confondues), d'une part, en examinant la proportion des résultats par rapport à l'ensemble des enfants dépistés et, d'autre part, en examinant les résultats uniquement par rapport au nombre de rappels/contrôles.



Les rappels/contrôles comprennent les cas positifs et les faux-positifs/transitoires. Les perdus de vue, les refus et les décès ne sont pas représentés dans cette figure.

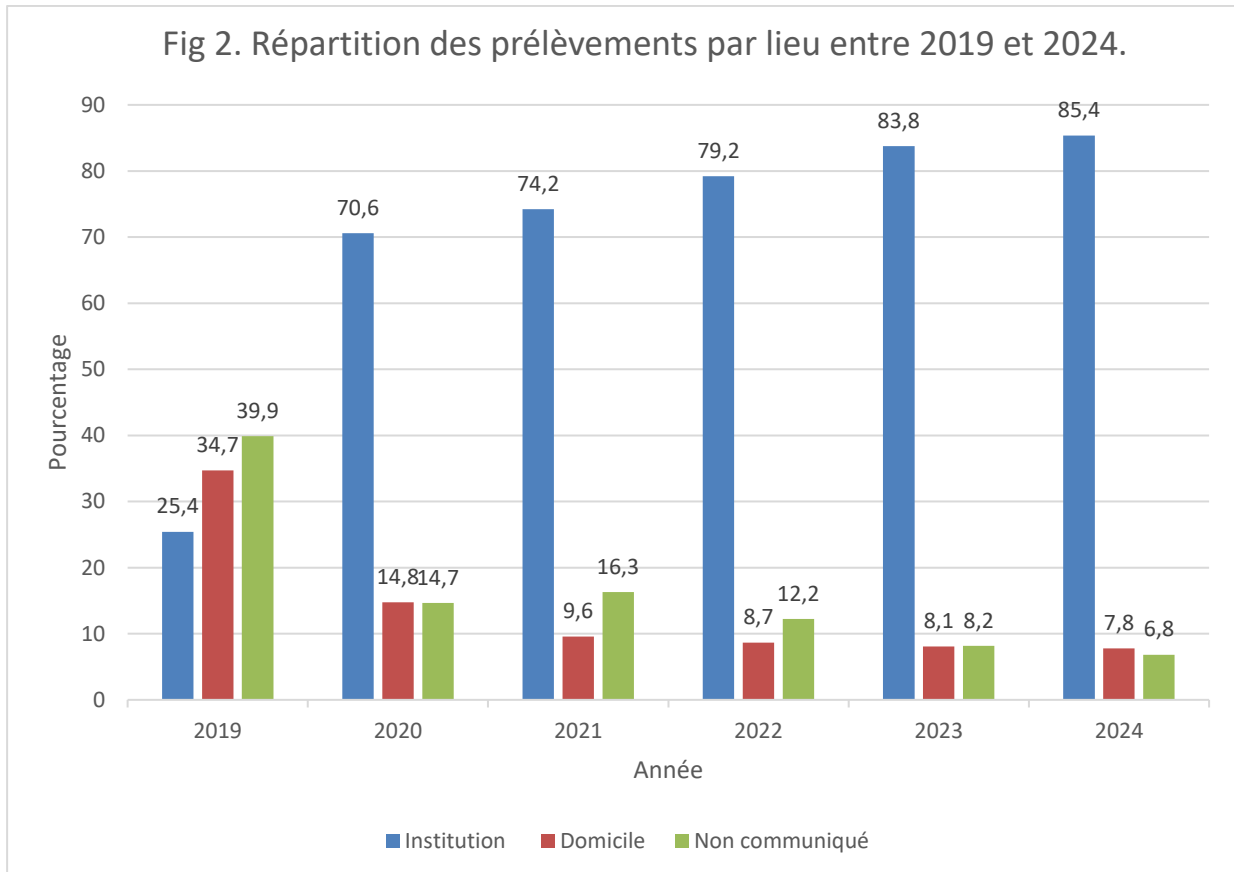
En raison de difficultés d'identification, des cas partiels peuvent avoir été inclus dans les cas positifs. A l'avenir ces cas seront identifiés spécifiquement.

Les anomalies qui font l'objet du dépistage reste des anomalies rares, dès lors, la proportion de cas positifs découverts n'augmente pas de manière importante avec le temps.

II. Indicateurs relatifs au programme

a) 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.

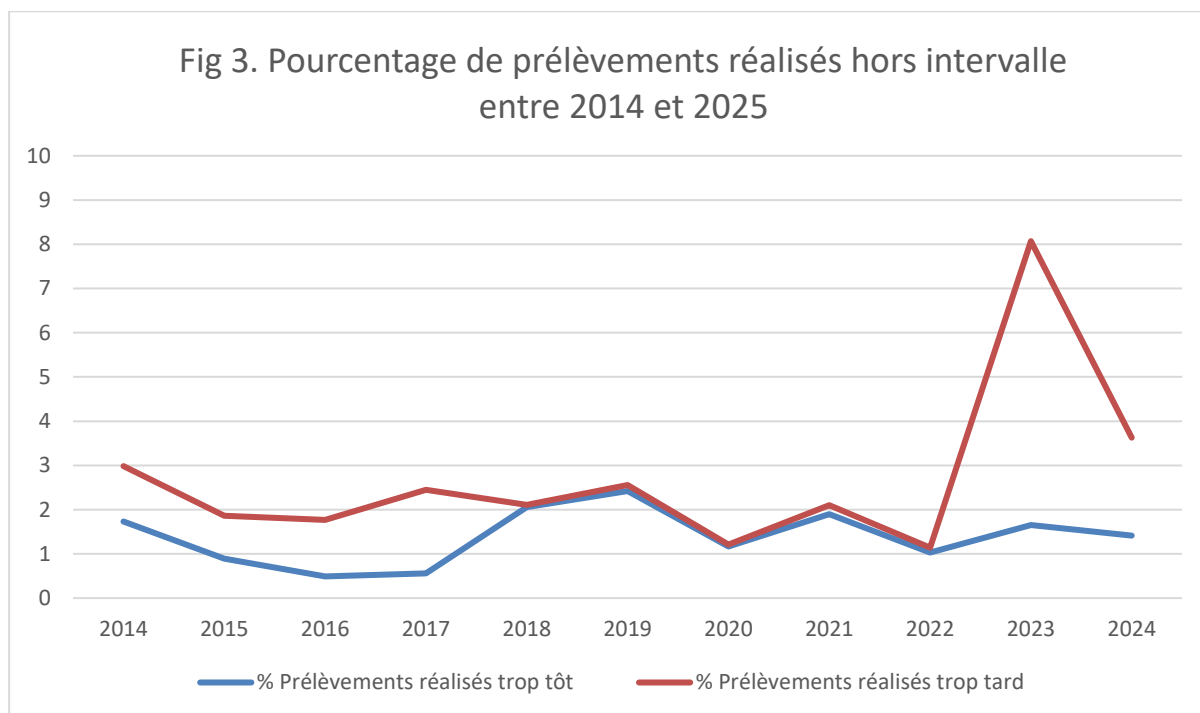


En 2024, les données sont complétées dans 93% des cas.

Le nombre de prélèvement réalisés à la maternité tend à augmenter. C'est un point positif pour le programme car les prélèvements réalisés à la maternité sont plus rapidement envoyés au laboratoire et risquent moins d'être perdus dans le transport.

b) 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 jusqu'en 2022, ce qui explique le bond en 2023).



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 2024, le pourcentage de tests réalisés avant 48h de vie était de 1,41% ; les tests réalisés après 96h de vie représentaient, eux, 3,63% du total, ce qui est une nette amélioration par rapport à 2023 où le taux se situait à 8,1%.

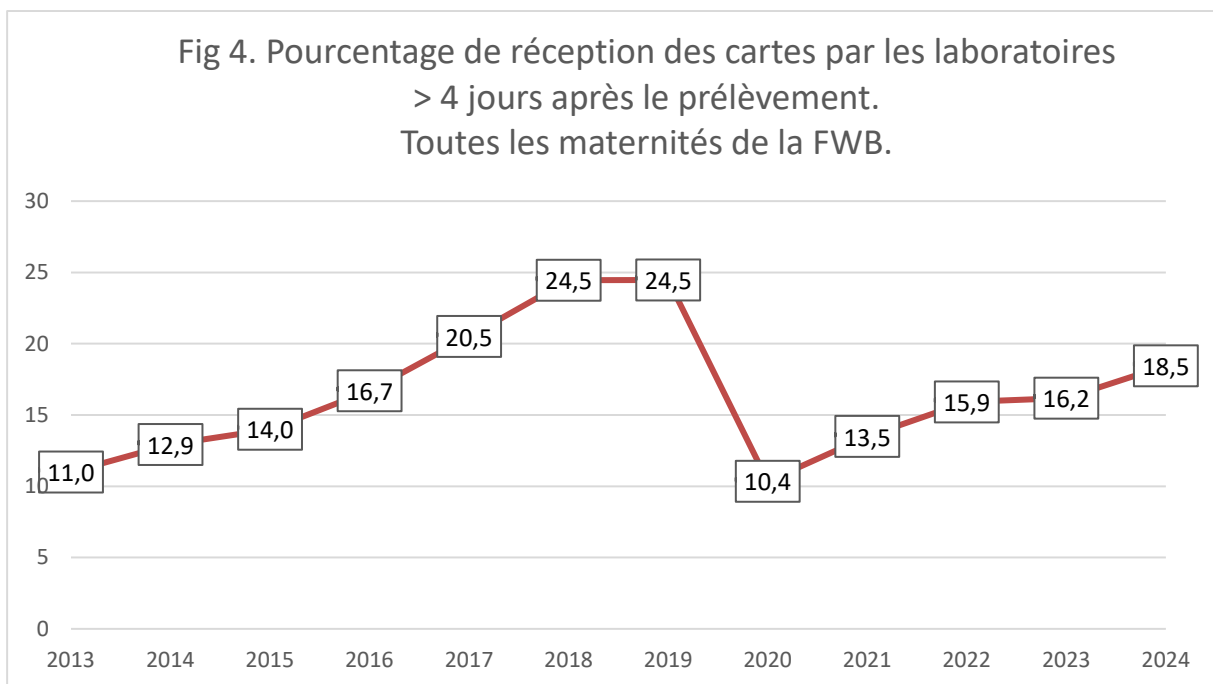
Les prélèvements hors délais restent peu fréquents. Néanmoins, un prélèvement réalisé trop n'est pas fiable et doit donc être répété, et un prélèvement réalisé trop tard comporte le risque de retarder l'identification d'une anomalie et donc sa prise en charge (c'est le cas par exemple pour les maladies endocriniennes dont les conséquences apparaissent rapidement).

c) 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.

L'indicateur est remonté à 18,5% de prélèvement hors délai en 2024. 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.



Pour les données 2024, chaque maternité reçoit également des graphiques qui permettent de comparer ses propres délais par rapport aux résultats globaux (pour les prélèvements tardifs et pour les envois > 4 jours).

d) Indicateurs par maternité

Tableau 4. Pourcentage par maternité⁵ pour quelques indicateurs du programme.

N°	Catégories nombre naissances	% Prv précoces (<2j)	% Prv tardifs (> 4j)	% réception > 4j	% prélev. en institution	% prélev. à domicile	% lieu prélev. non renseigné
1	< 500	0,61	23,78	58,54	0,00	89,02	10,98
2	500-1000	0,67	0,45	64,99	88,29	1,45	10,26
3	500-1000	1,42	2,83	4,78	90,27	5,31	4,42
4	2000-2500	0,92	2,08	32,93	97,17	0,37	2,46
5	1000-1500	0,18	0,53	17,85	86,10	11,70	2,20
7	< 500	0,58	0,29	5,56	93,57	0,88	5,56
8	500-1000	0,35	0,52	4,37	87,24	0,70	12,06
9	500-1000	0,14	1,22	4,60	97,29	0,54	2,17
10	> 3000	0,28	0,56	4,32	96,49	1,07	2,44
11	< 500	0,00	2,15	12,54	92,83	2,15	5,02
12	1000-1500	0,29	1,72	5,26	95,41	0,48	4,11
14	500-1000	0,00	0,52	21,70	71,70	9,38	18,92
15	< 500	0,57	0,29	16,09	96,84	1,72	1,44
16	1500-2000	0,37	2,23	29,95	70,48	20,24	9,28
17	500-100	1,83	1,97	50,63	94,09	2,95	2,95
18	< 500	1,00	5,65	43,19	91,03	1,66	7,31
19	1000-1500	3,01	1,92	5,02	79,38	7,85	12,77
20	2500-3000	2,87	3,17	9,67	66,72	23,50	9,78
21	> 3000	2,17	2,76	6,04	96,34	1,30	2,36

⁵ 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°	Catégories nombre naissances	% Prv précoces (<2j)	% Prv tardifs (> 4j)	% réception > 4j	% prélev. en institution	% prélev. à domicile	% lieu prélev. non renseigné
22	1500-2000	1,84	6,25	19,81	52,18	29,95	17,87
23	1000-1500	1,49	2,17	41,23	92,42	1,02	6,57
24	2500-3000	1,89	7,22	12,59	89,72	7,22	3,06
25	< 500	2,00	18,00	12,00	82,00	2,00	16,00
26	2000-2500	2,00	2,86	21,93	89,99	1,86	8,15
27	500-1000	2,16	1,98	62,88	83,06	1,62	15,32
28	1000-1500	7,09	2,07	3,43	86,14	2,15	11,71
30	1500-2000	2,41	6,79	17,78	66,91	27,76	5,33
32	500-1000	1,49	5,16	6,66	91,98	0,41	7,61
33	1500-2000	1,93	4,89	38,16	95,16	0,47	4,37
35	500-1000	0,99	3,95	27,93	89,99	2,26	7,76
36	500-1000	0,89	5,11	19,03	84,29	0,64	15,07
37	500-1000	1,01	3,14	26,35	91,26	0,11	8,63
38	< 500	1,50	1,80	15,62	95,50	1,50	3,00
40	500-1000	0,80	3,19	86,90	84,98	11,66	3,35
41	< 500	0,00	100,00	34,48	17,24	75,86	6,90
43	1000-1500	0,41	3,46	4,94	78,58	14,42	7,00
44	500-1000	2,12	6,76	14,43	66,20	19,98	13,82
45	1500-2000	0,60	3,18	13,59	83,95	12,60	3,45
46	1500-2000	0,45	4,04	1,24	80,12	2,98	16,90
47	500-1000	0,65	6,24	11,30	86,22	10,76	3,01
48	1500-2000	0,30	1,99	40,81	87,49	6,06	6,45
49	500-1000	0,85	5,69	11,74	89,59	7,63	2,78
50	1500-2000	0,42	9,60	1,01	99,40	0,12	0,48