



Rapport d'activité

Programme National du dépistage néonatal

Année 2019

Document de Synthèse



Après une année 2018 de transition dans l'organisation du dépistage néonatal, l'année 2019 est finalement la première année intégralement inscrite dans la nouvelle organisation du programme national de dépistage néonatal.

L'année 2019 a été marquée par la structuration des organisations régionales (Centres Régionaux de Dépistage Néonatal : CRDN) et nationales (Commissions Biologie et Epidémiologie, Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal : CNCDN) ainsi que par la validation des modalités de fonctionnement et de communication. En pratique, 2019 a été l'année de l'instauration d'outils de communication comme le site internet du dépistage néonatal ou comme la lettre d'information sur le dépistage néonatal, mais aussi de rendez-vous des acteurs du dépistage néonatal avec la tenue de la première réunion des CRDN.

Par ailleurs, 2019 a vu la reprise et la mise en place d'outils épidémiologiques de suivi permettant de répondre aux enjeux du programme national du dépistage néonatal tout en s'adaptant aux états des lieux réalisés à partir de l'existant.

Enfin, le travail de préparation de l'extension du dépistage au déficit en MCAD s'est déroulé tout au long de cette année afin de permettre une mise en application du dépistage en 2020 dans les meilleures conditions. Ainsi les marchés publics des équipements et des réactifs ont été passés, les travaux nécessaires à l'installation des équipements ont été réalisés dans les laboratoires des CRDN, les formations des professionnels ont été initiées et l'adaptation du système d'information a été actée.

Bilan du Programme National de Dépistage Néonatal pour l'année 2019

Après un bilan 2018 construit à partir des statistiques médicales remontées par les CRDN, le bilan 2019 se voit étayé par l'ajout des données issues de l'analyse des fiches d'identification de cas suspect complétées et remontées par les médecins référents des CRDN.

En 2019, 763 702 naissances ont été recensées (715 755 en métropole et 47 947 en Outre-Mer). Le nombre de naissances en France métropolitaine est en baisse depuis 2009 avec une diminution de près de 10% du nombre de naissances sur la décennie. Le nombre de refus du dépistage néonatal reste marginal avec 343 refus répertoriés.

En 2019, le dépistage néonatal a permis de dépister 1133 enfants malades, soit une incidence d'un enfant malade pour 674 enfants dépistés.

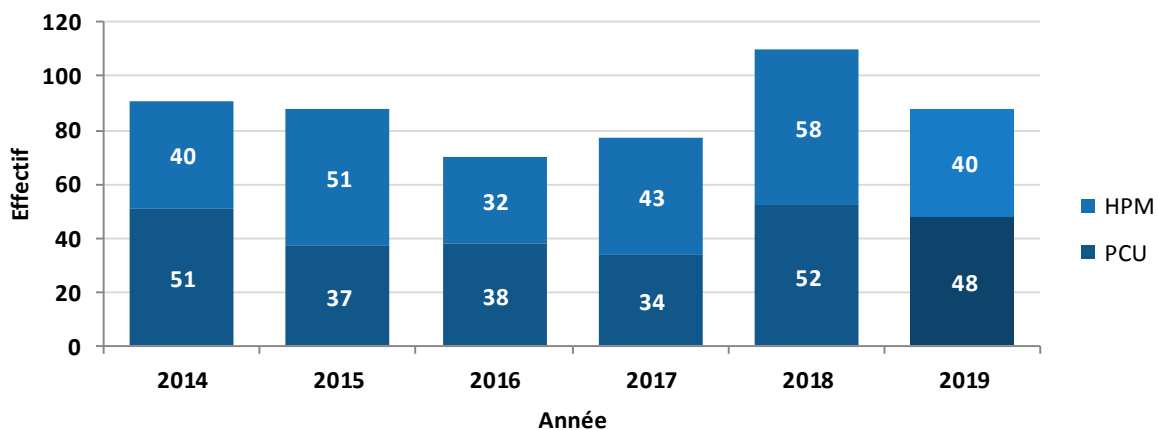
En 2019, le programme national de dépistage néonatal a permis de dépister :

- 88 hyperphénylalaninémies,
- 37 hyperplasies congénitales des surrénales,
- 586 syndromes drépanocytaires majeurs
- 305 hypothyroïdies congénitales,
- 117 mucoviscidoses,



Hyperphénylalaninémies : phénylcétonuries (PCU) et hyperphénylalaninémies persistantes modérées (HPM)

88 hyperphénylalaninémies ont été dépistées et confirmées en 2019 (48 PCU et 40 HPM) soit une incidence de 1/8 678 (1/15 910 pour la PCU et 1/19 093 pour l'HPM) (Figure 1).



3

Figure 1 : Evolution de l'incidence des hyperphénylalaninémies entre 2014 et 2019

La médiane du délai de prise en charge diagnostique est de 11 jours après la naissance pour les enfants atteints de PCU (Figure 2) et de 17 jours pour les enfants atteints d'HPM.

Naissance



Prélèvement



3 Jours

Résultats



7 Jours

Diagnostic



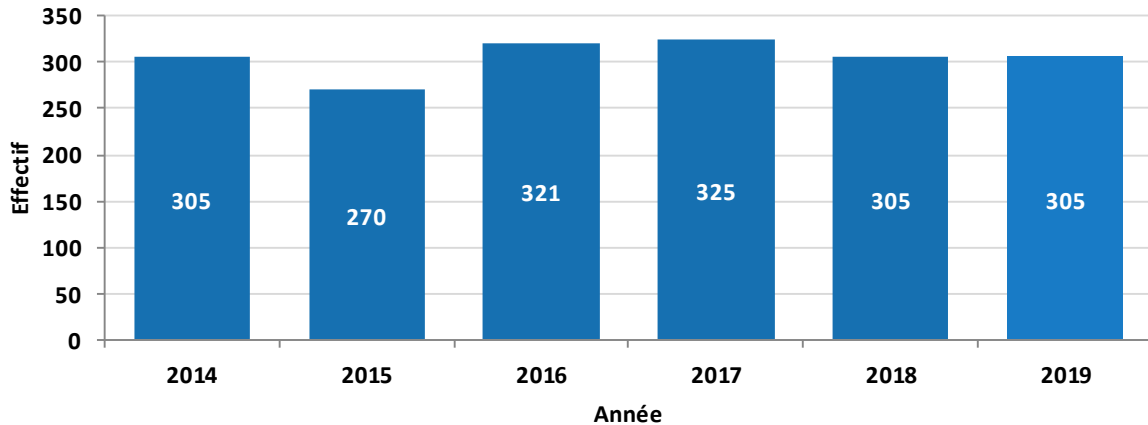
11 Jours

Figure 2 : Délais des prélèvements, de résultats et de diagnostics des enfants atteints de Phénylcétonurie



Hypothyroïdie congénitale

305 hypothyroïdies congénitales ont été dépistées et confirmées en 2019 soit une incidence de 1/2 504 (Figure 3). En détail, ont été dépistées en 2019 : 72 ectopies (23,6%), 37 athyréose (12,1%), 185 cas avec glande en place (60,7%) et 11 hypothyroïdies congénitales dont le profil n'était pas précisé (3,6%).



4

Figure 3 : Evolution de l'incidence des hypothyroïdies congénitales entre 2014 et 2019

La médiane du délai de prise en charge diagnostique est de 10 jours après la naissance pour les enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale (Figure 4).

Naissance



Prélèvement



3 Jours

Résultats



7 Jours

Diagnostic



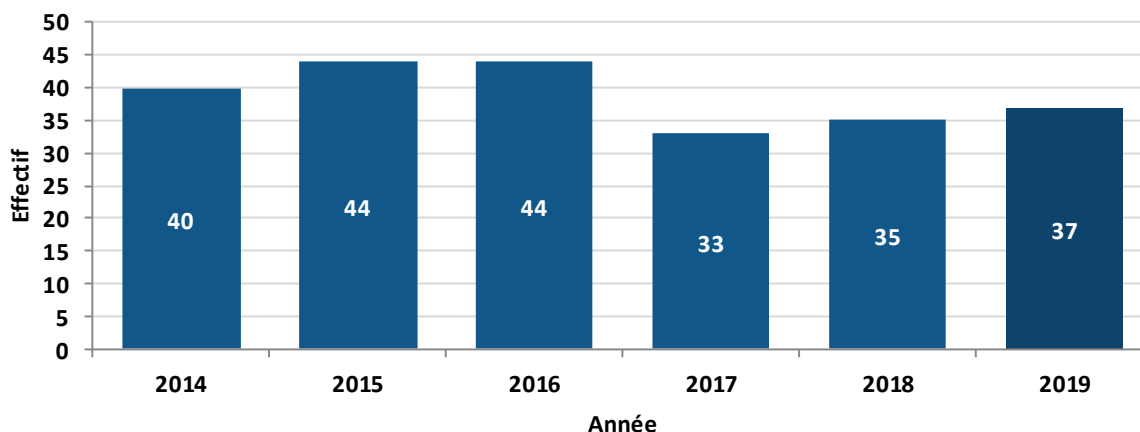
10 Jours

Figure 4 : Délais des prélèvements, de résultats et de diagnostics des enfants atteints d'Hypothyroïdie Congénitale



Hyperplasie congénitale des surrénales

37 hyperplasies congénitales des surrénales ont été dépistées et confirmées en 2019 soit une incidence de 1/20 641 (Figure 5). 30 sont des formes avec perte de sel, 4 des formes virilisantes pures et 3 n'ont pas encore été conclues.



5

Figure 5 : Evolution de l'incidence des hyperplasies congénitales des surrénales entre 2014 et 2019

La médiane du délai de prise en charge diagnostique est de 6 jours après la naissance pour les enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales (Figure 6). Lors du résultat du dépistage néonatal, le diagnostic était déjà connu chez 28,1% des enfants et soupçonné chez 18,8% des enfants.

Naissance



Prélèvement



3 Jours

Résultats



6 Jours

Diagnostic



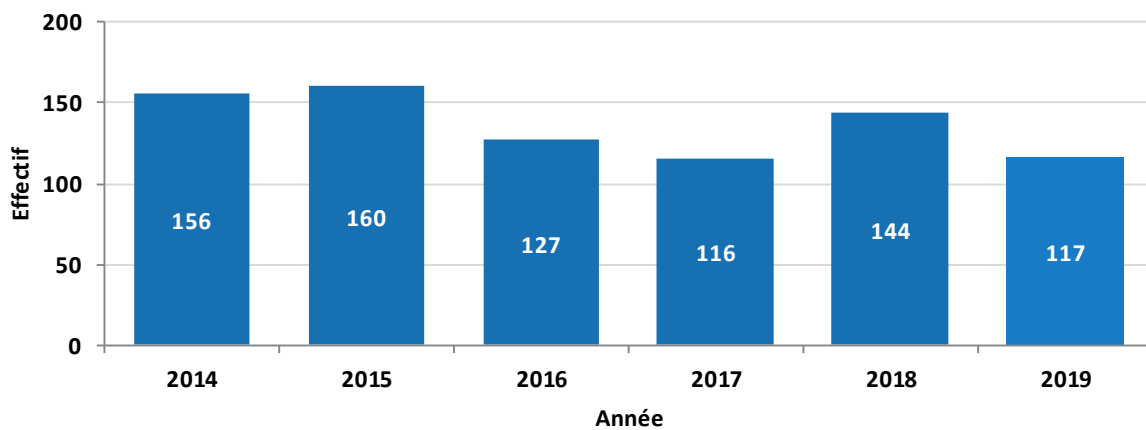
6 Jours

Figure 6 : Délais des prélèvements, de résultats et de diagnostics des enfants atteints d'Hyperplasie Congénitales des Surrénales



Mucoviscidose

117 mucoviscidoses (114 formes classiques et 3 formes frontières) ont été dépistées et confirmées en 2019 soit une incidence de 1/6 377 (Figure 7). Sur les 746 114 enfants dépistés pour la mucoviscidose, 4 632 (0,6%) présentaient une augmentation de taux de trypsine et ont bénéficié d'une recherche des mutations du gène CFTR. 388 enfants présentaient au moins une mutation du gène CFTR : 302 une mutation et 86 deux mutations.



6

Figure 7 : Evolution de l'incidence de la mucoviscidose entre 2014 et 2019

La médiane du délai de prise en charge diagnostique en Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM) est de 32 jours après la naissance pour les enfants atteints de mucoviscidose (Figure 8). Ce délai comprend le délai de la réalisation du prélèvement sur buvard, mais aussi les deux étapes du dépistage de la mucoviscidose : le dosage de la trypsine immuno-réactive et l'analyse des mutations du gène CFTR.

Naissance



Prélèvement



3 Jours

Résultats



22 Jours

Diagnostic



32 Jours

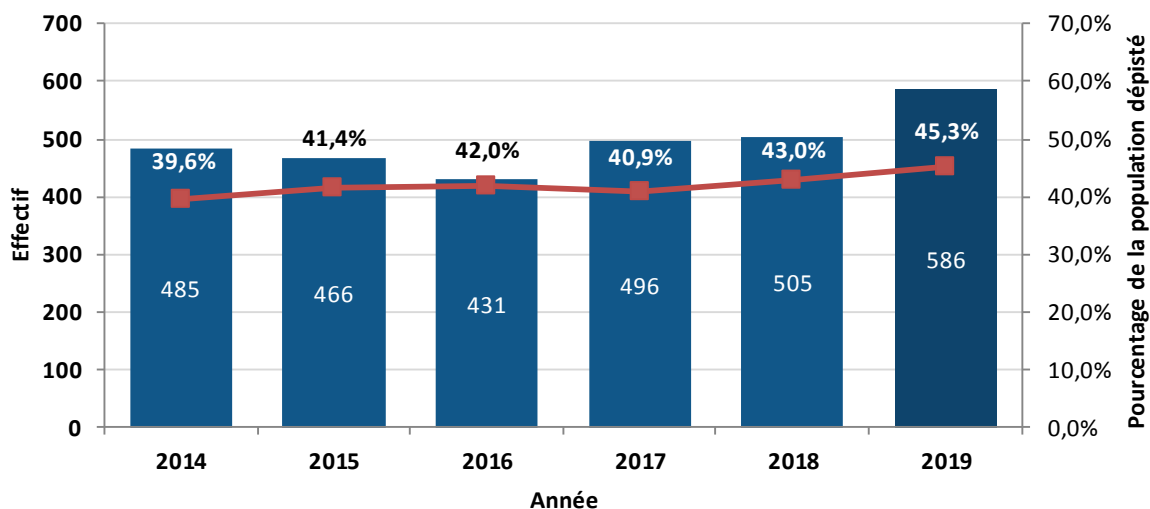
Figure 8 : Délais des prélèvements, de résultats et de diagnostics des enfants atteints de mucoviscidose

Les principales mutations retrouvées chez les enfants atteints de mucoviscidose sont f508del (retrouvée chez 75,2% des enfants malades, n=88), N1303K (retrouvée chez 6,0% des enfants malades, n=7) et G542X (retrouvée chez 5,1% des enfants malades, n=6).



Drépanocytose

Le dépistage de la drépanocytose est ciblé et limité aux enfants dont les parents sont issus de régions à risque. En France, 586 syndromes drépanocytaires majeurs ont été dépistés et confirmés en 2019 (Figure 9) soit une incidence de 1/1 303 en population générale et 1/579 en population dépistée.



7

Figure 9 : Evolution de l'incidence de la drépanocytose entre 2014 et 2019

Parmi ces syndromes drépanocytaires majeurs, on retrouve 406 enfants confirmés ou suspectés SS, 128 hétérozygotes composites SC, 30 hétérozygotes composites SBthal et 22 autres syndromes drépanocytaires majeurs.

Naissance



Prélèvement



3 Jours

Résultats



12 Jours

Diagnostic



46 Jours

Figure 10 : Délais des prélèvement, de résultats et de diagnostics des enfants atteints de drépanocytose