



Rapport d'activité

Programme National du dépistage néonatal

Année 2020

Document de Synthèse



Après des années 2018 et 2019 de transition et de consolidation de l'organisation du dépistage néonatal, l'année 2020 a été témoin de l'extension du programme national du dépistage néonatal avec la mise en œuvre du dépistage d'une nouvelle maladie « le déficit en MCAD », dix-huit ans après celle de la mucoviscidose.

La survenue, au début de l'année 2020, de la crise sanitaire liée à la pandémie de la Covid-19, aura impacté la réalisation du dépistage néonatal, interrogé ses fonctionnements et mis en évidence des points de fragilité, tel que l'acheminement des buvards. Néanmoins, et bien que les fonctionnements aient été éprouvés, l'engagement des acteurs, des Commission Biologie et Epidémiologie et des institutions ont permis de maintenir une exhaustivité du dépistage néonatal tout au long de cette période.

Par ailleurs, l'année 2020 a vu de nombreux projets s'initier, tout d'abord avec la perspective d'une extension du programme de dépistage néonatal à d'autres erreurs innées du métabolisme, mais aussi avec la perspective d'innovations dans les processus : buvard, acheminement ou encore système d'information.

Bilan du Programme National de Dépistage Néonatal pour l'année 2020

Le Rapport d'activité 2020 a été construit à partir des données régionales remontées par les Centres Régionaux de Dépistage néonatal.

En 2020, 741 821 naissances ont été recensées (702 786 en métropole et 39 035 en Outre-Mer). A partir de 2020, les nouveau-nés des territoires d'Outre-Mer ne sont plus comptabilisés dans les données présentées. Le nombre de naissances en France métropolitaine est en baisse constante depuis 2010 avec une diminution qui s'est poursuivie en 2020. Le nombre de refus du dépistage néonatal reste marginal avec 309 refus répertoriés en 2020.

En 2020, le dépistage néonatal a permis de dépister 1106 enfants malades, soit une incidence d'un enfant malade pour 671 enfants dépistés.

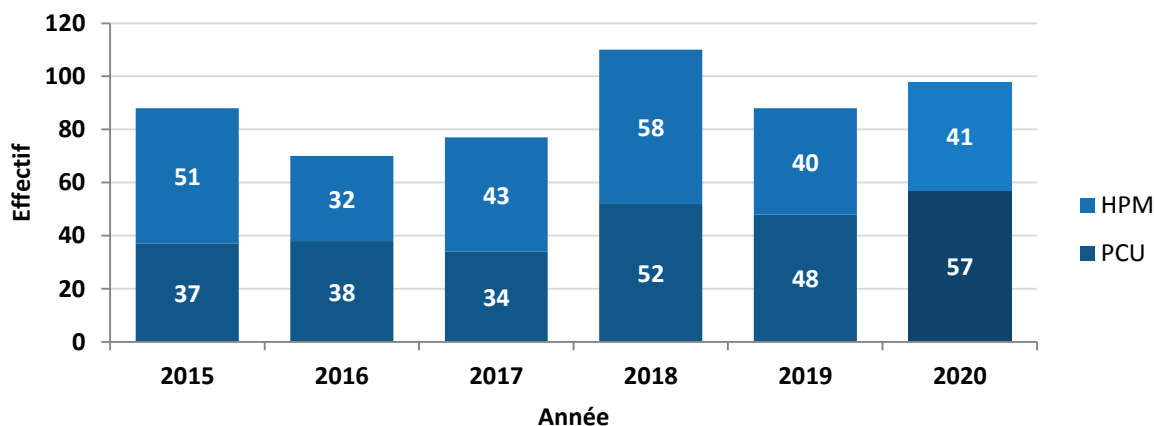
En 2020, le programme national de dépistage néonatal a permis de dépister :

- 98 hyperphénylalaninémies,
- 37 hyperplasies congénitales des surrénales,
- 557 syndromes drépanocytaires majeurs
- 292 hypothyroïdies congénitales,
- 122 mucoviscidoses,



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

98 hyperphénylalaninémies ont été dépistées et confirmées en 2020 (57 PCU et 41 HPM) soit une incidence de 1/7 570 (1/13 014 pour la PCU et 1/18 093 pour l'HPM) (Figure 1).



3

Figure 1 : Evolution de l'incidence des hyperphénylalaninémies entre 2015 et 2020

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 19 jours pour les enfants atteints d'HPM.

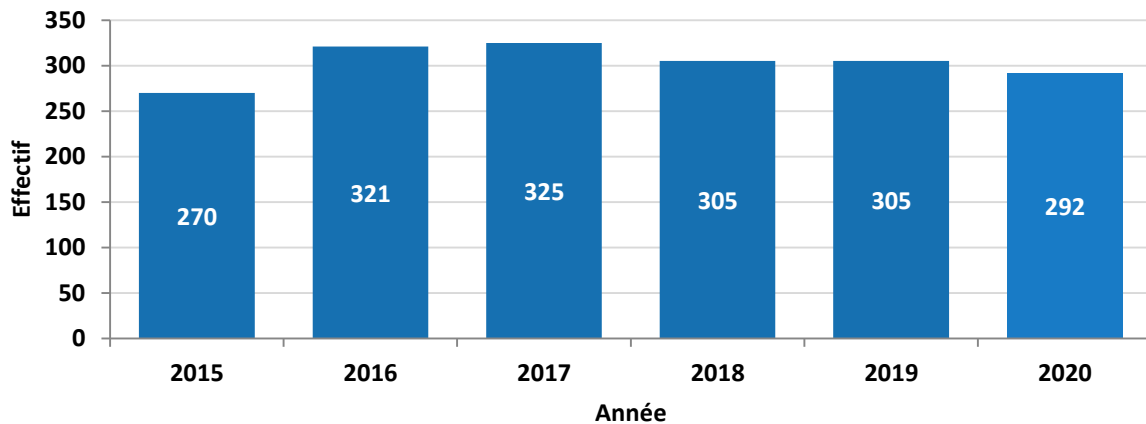


Figure 2 : Délais de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de Phénylcétonurie en 2020



Hypothyroïdie congénitale

292 hypothyroïdies congénitales ont été dépistées et confirmées en 2020 soit une incidence de 1/2 540 (Figure 3). En détail, ont été dépistées en 2020 : 78 ectopies (26,7%), 42 athyréose (14,4%), 159 cas avec glande en place (54,5%) et 13 hypothyroïdies congénitales dont le profil n'était pas précisé (4,5%).



4

Figure 3 : Evolution de l'incidence des hypothyroïdies congénitales entre 2015 et 2020

Comme en 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).

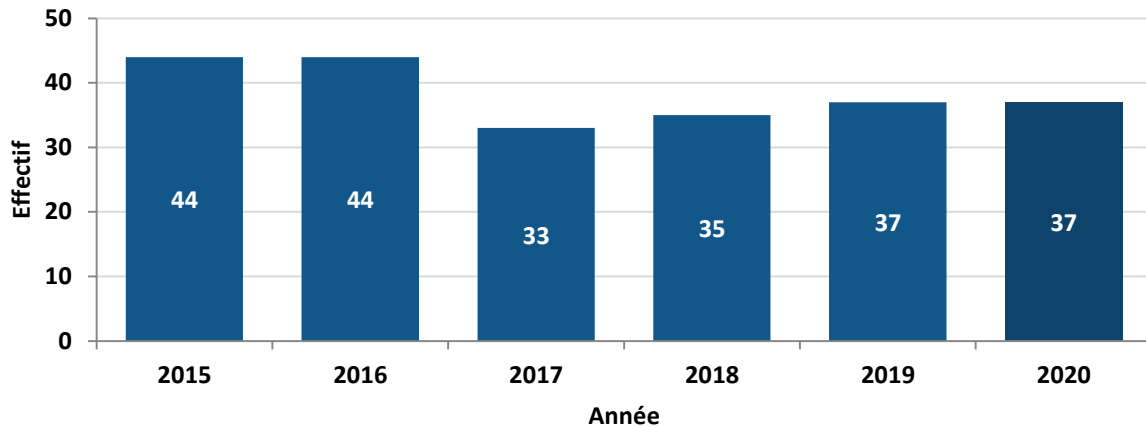


Figure 4 : Délais de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints d'Hypothyroïdie Congénitale en 2020



Hyperplasie congénitale des surrénales

37 hyperplasies congénitales des surrénales ont été dépistées et confirmées en 2020 soit une incidence de 1/20 049 (Figure 5). 29 sont des formes avec perte de sel, 6 des formes virilisantes pures et 2 n'ont pas encore été précisées.



5

Figure 5 : Evolution de l'incidence des hyperplasies congénitales des surrénales entre 2015 et 2020

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 25,8% des enfants et soupçonné chez 41,9% des enfants.

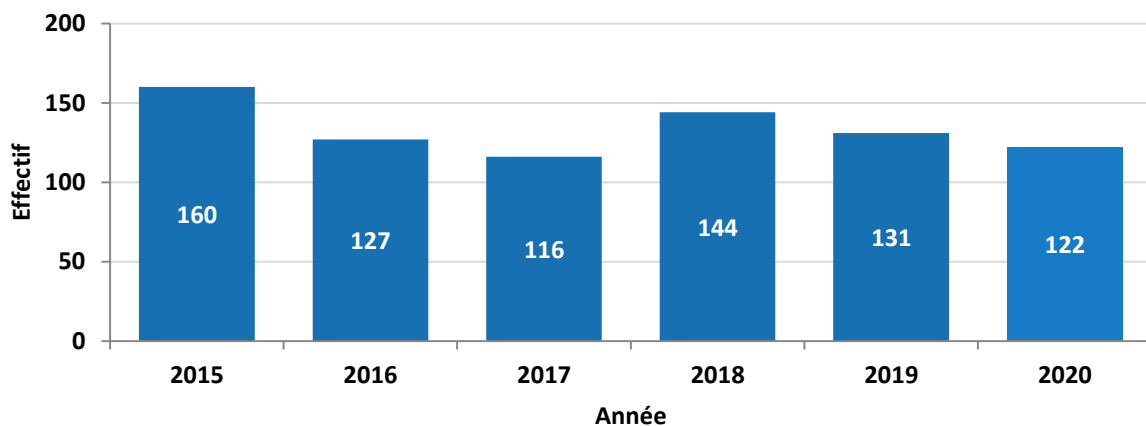


Figure 6 : Délais de prélèvement de résultats et de diagnostic des enfants atteints d'Hyperplasie Congénitales des Surrénales en 2020



Mucoviscidose

122 mucoviscidoses (118 formes classiques et 4 formes frontières) ont été dépistées et confirmées en 2020 soit une incidence de 1/6 008 (Figure 7). Sur les 732 924 enfants dépistés pour la mucoviscidose, 4 456 (0,6%) présentaient une augmentation de taux de trypsine et ont bénéficié d'une recherche des mutations du gène CFTR. 365 enfants présentaient au moins une mutation du gène CFTR : 276 une mutation et 89 deux mutations.



6

Figure 7 : Evolution de l'incidence de la mucoviscidose entre 2015 et 2020

La médiane du délai de prise en charge diagnostique en Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM) est de 30 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.



Figure 8 : Délais de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de mucoviscidose en 2020

Les principales mutations retrouvées chez les enfants atteints de mucoviscidose sont $\Delta f508$ (retrouvée chez 84,5% des enfants malades, n=93) et N1303K (retrouvée chez 4,1% des enfants malades, n=5).



Drépanocytose

Le dépistage de la drépanocytose est ciblé et limité aux enfants dont les parents sont issus de régions à risque. En France, 557 syndromes drépanocytaires majeurs ont été dépistés et confirmés en 2020 (Figure 9) soit une incidence de 1/1 323 en population générale et 1/610 en population dépistée.

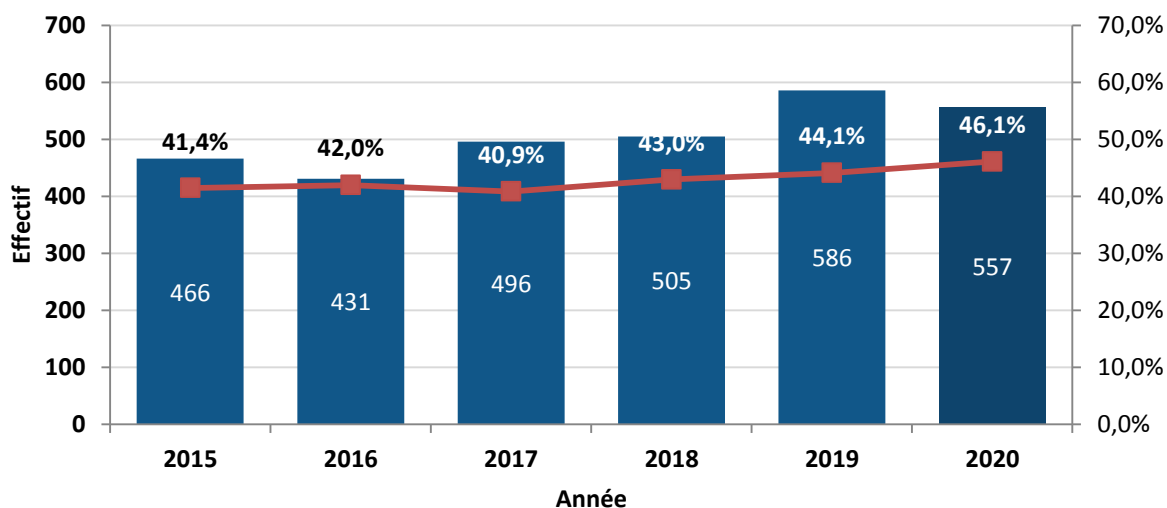


Figure 9 : Evolution de l'incidence de la drépanocytose entre 2015 et 2020

Parmi ces syndromes drépanocytaires majeurs, on retrouve 377 enfants confirmés ou suspectés SS, 123 hétérozygotes composites SC, 35 hétérozygotes composites SBthal et 23 autres syndromes drépanocytaires majeurs.

Naissance



Prélèvement



3 Jours

Résultats



18 Jours

Diagnostic



49 Jours

Figure 10 : Délais de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de drépanocytose en 2020