



Rapport d'activité

Programme National du dépistage néonatal

Année 2021

Document de Synthèse



L'année 2020 a été marquée par 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. L'année 2021 a ainsi été la première année complète de réalisation du dépistage du déficit en MCAD, de son suivi ainsi que de ses premières évaluations. La mise en place de ce nouveau dépistage par le biais d'une nouvelle technique a démontré les capacités d'adaptation des équipes réalisant le dépistage néonatal pour faire face aux problématiques soulevées par cette nouvelle organisation.

Par ailleurs, après une année 2020 impactée par la crise sanitaire liée à la pandémie de la Covid-19, les acteurs du dépistage néonatal se sont attachés en 2021 à consolider et à faire évoluer les outils existants comme le témoignent les nouveaux formats de buvards et d'enveloppes.

2021 a aussi été une année marquée par la volonté de faire parler du dépistage néonatal. Ainsi, et dans la perspective du cinquantenaire du programme de dépistage néonatal en 2022, de nouveaux outils de communication grand public ont été initiés ou mis à disposition : nouveau site internet, réseaux sociaux.

Enfin, et afin de permettre la future extension du programme national de dépistage néonatal aux 7 erreurs innées du métabolisme recommandées par la Haute Autorité de Santé, 2021 a vu se mettre en place les coopérations précoces et solides entre acteurs du dépistage et de la prise en charge permettant, dans un futur proche, de doubler le nombre de pathologies dépistées.

Bilan du Programme National de Dépistage Néonatal pour l'année 2021

Le Rapport d'activité 2021 a été construit à partir des données régionales remontées par les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal.

En 2021, 747 110 naissances ont été recensées (706 465 en métropole et 40 645 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 refus du dépistage néonatal reste marginal avec 378 refus répertoriés en 2021, en augmentation néanmoins par rapport aux années précédentes.

En 2021, le dépistage néonatal a permis de dépister 1165 enfants malades, soit une incidence d'un enfant malade pour 641 enfants dépistés.

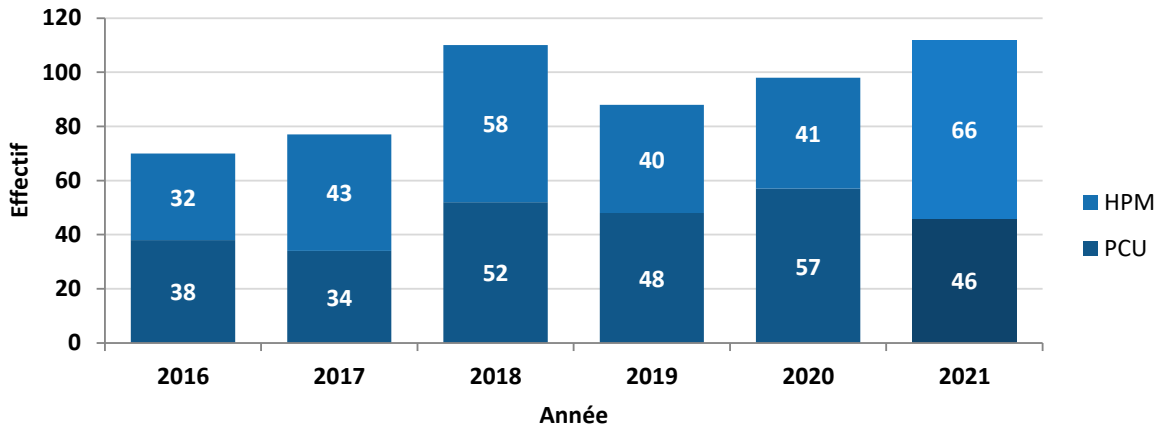
En 2021, le programme national de dépistage néonatal a permis de dépister :

- 112 hyperphénylalaninémies,
- 35 hyperplasies congénitales des surrénales,
- 588 syndromes drépanocytaires majeurs
- 284 hypothyroïdies congénitales,
- 118 mucoviscidoses,
- 28 déficit en MCAD



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

112 hyperphénylalaninémies ont été dépistées et confirmées en 2021 (46 PCU et 66 HPM) soit une incidence de 1/6 671 (1/16 242 pour la PCU et 1/11 320 pour l'HPM) (Figure 1).



3

Figure 1 : Evolution de l'incidence des hyperphénylalaninémies entre 2016 et 2021

La médiane du délai de prise en charge diagnostique est de 10 jours après la naissance pour les enfants atteints de PCU (Figure 2) et de 17 jours pour les enfants atteints d'HPM.

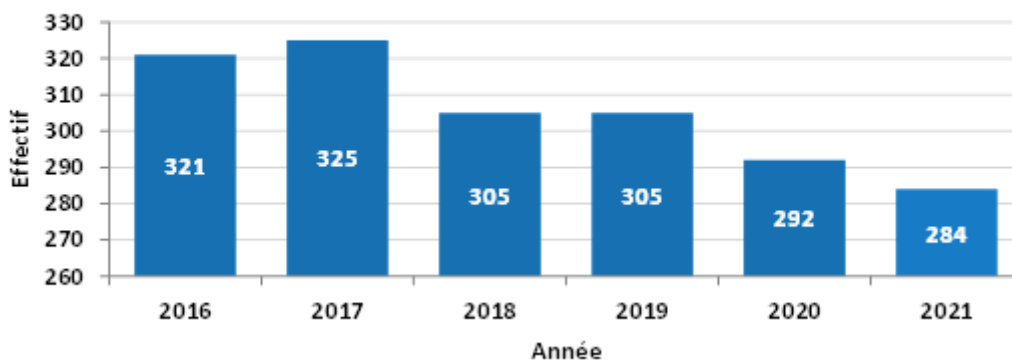


Figure 2 : Délais de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de Phénylcétonurie en 2021



Hypothyroïdie congénitale

284 hypothyroïdies congénitales ont été dépistées et confirmées en 2021 soit une incidence de 1/2 631 (Figure 3). En détail, ont été dépistées en 2021 : 73 ectopies (26%), 51 athyréoses (18%), 149 cas avec glande en place (52.4%) et 11 hypothyroïdies congénitales dont le profil n'était pas précisé (4%).



4

Figure 3 : Evolution de l'incidence des hypothyroïdies congénitales entre 2016 et 2021

La médiane du délai de prise en charge diagnostique est de 9 jours après la naissance pour les enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale (Figure 4).

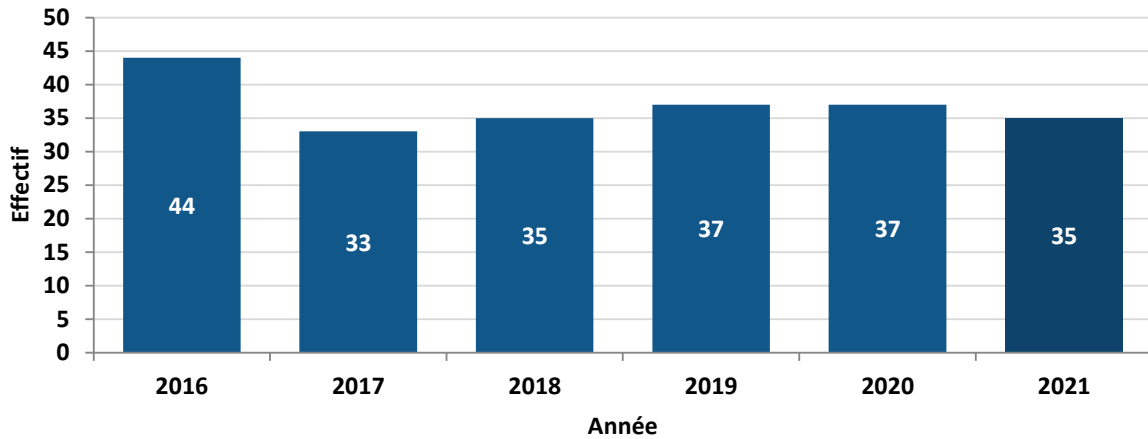


Figure 4 : Délais de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints d'Hypothyroïdie Congénitale en 2021



Hyperplasie congénitale des surrénales

35 hyperplasies congénitales des surrénales ont été dépistées et confirmées en 2021 soit une incidence de 1/21 346 (Figure 5). 31 sont des formes avec perte de sel, 4 des formes virilisantes pures.



5

Figure 5 : Evolution de l'incidence des hyperplasies congénitales des surrénales entre 2016 et 2021

La médiane du délai de prise en charge diagnostique est de 7 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 31,2% des enfants et soupçonné chez 25,0% des enfants.

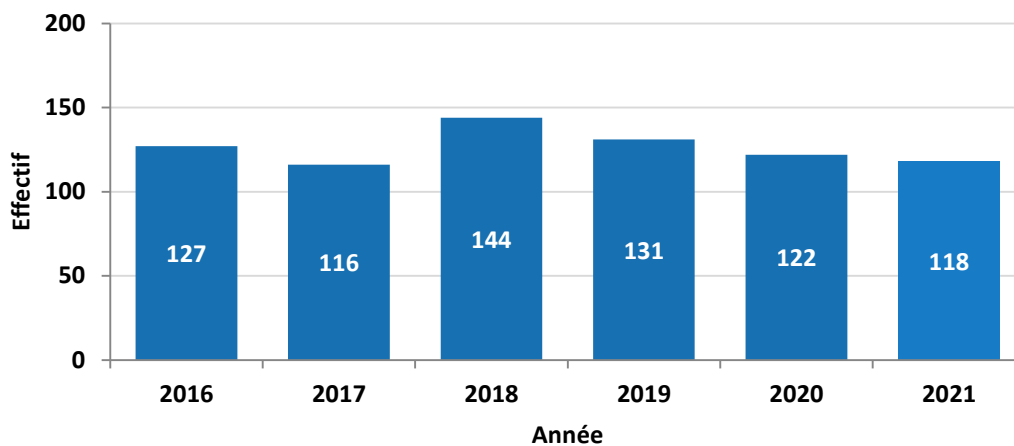


Figure 6 : Délais de prélèvement de résultats et de diagnostic des enfants atteints d'Hyperplasie Congénitales des Surrénales en 2021



Mucoviscidose

118 mucoviscidoses (112 formes classiques et 6 formes frontières) ont été dépistées et confirmées en 2021 soit une incidence de 1/6 331 (Figure 7). Sur les 747 110 enfants dépistés pour la mucoviscidose, 4 965 (0,6%) présentaient une augmentation de taux de trypsine et ont bénéficié d'une recherche des mutations du gène CFTR. 394 enfants présentaient au moins une mutation du gène CFTR : 312 une mutation et 82 deux mutations.



6

Figure 7 : Evolution de l'incidence de la mucoviscidose entre 2016 et 2021

La médiane du délai de prise en charge diagnostique en Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM) est de 28 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.



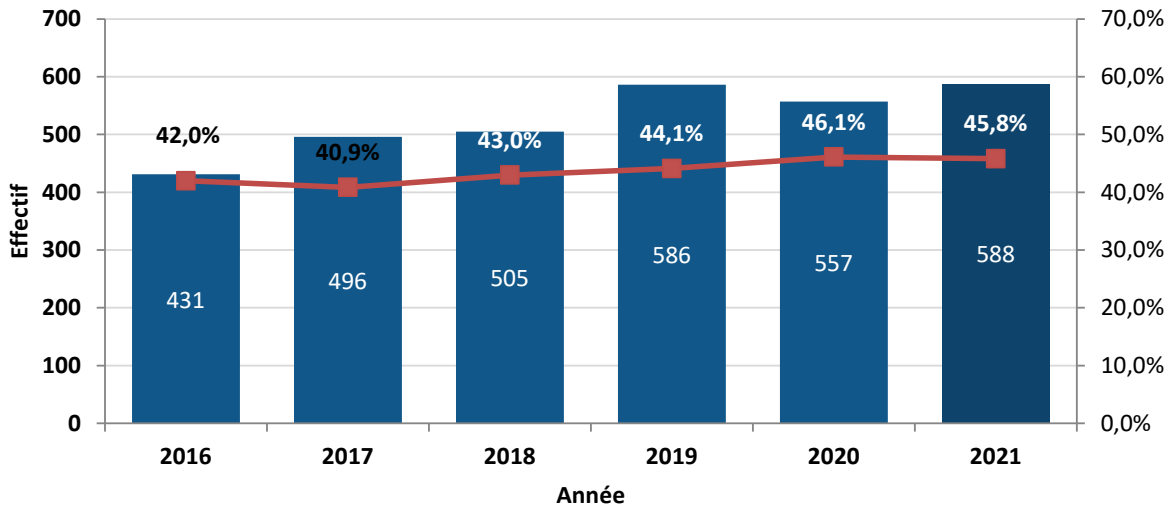
Figure 8 : Délais de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de mucoviscidose en 2021

Les principales mutations retrouvées chez les enfants atteints de mucoviscidose sont $\Delta f508$ (retrouvée chez 79,6% des enfants malades, n=74) et N1303K (retrouvée chez 2,2% des enfants malades, n=2).



Drépanocytose

Le dépistage de la drépanocytose est ciblé et limité aux enfants dont les parents sont issus de régions à risque. En France, 588 syndromes drépanocytaires majeurs ont été dépistés et confirmés en 2021 (Figure 9) soit une incidence de 1/1 271 en population générale et 1/582 en population dépistée.



7

Figure 9 : Evolution de l'incidence de la drépanocytose entre 2016 et 2021

Parmi ces syndromes drépanocytaires majeurs, on retrouve 393 enfants confirmés ou suspectés SS, 135 hétérozygotes composites SC, 36 hétérozygotes composites SBthal et 22 autres syndromes drépanocytaires majeurs.

Naissance



Prélèvement



3 Jours

Résultats



16 Jours

Diagnostic



47 Jours

Figure 10 : Délais de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de drépanocytose en 2021



Déficit en MCAD

Le dépistage du déficit en MCAD a débuté au 1^{er} janvier 2020. Sur la période allant du 1^{er} décembre 2020 au 31 décembre 2021, 28 cas de déficit en MCAD ont été dépistés et confirmés, soit une incidence de 1 / 26 464.

Par ailleurs, sur cette même période, le dépistage du déficit en MCAD a connu deux changements de seuil, au 16 décembre 2020 et au 06 avril 2021. Ainsi le seuil d'action est passé respectivement de 0,20 μ mol/L à 0,30 μ mol/L puis 0,50 μ mol/L.

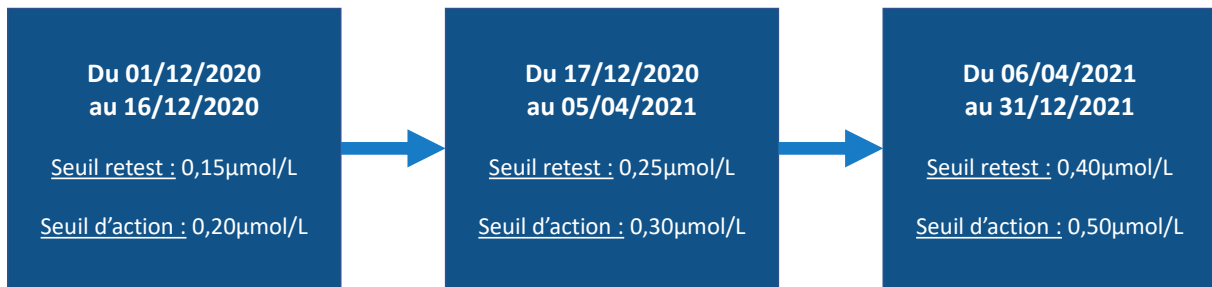


Figure 11 : Évolution des seuils de l'octanolycarnitine (C8) dans le cadre du dépistage du déficit en MCAD

La médiane du délai entre la confirmation diagnostique et la naissance de l'enfant est de 9 jours. Parmi les 28 enfants malades, et après l'étape diagnostic, il a été permis de préciser le génotype des enfants atteints. 13 enfants étaient homozygotes aux mutations fréquentes et 10 hétérozygotes avec au moins une mutation fréquente.



Figure 11 : Délais de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de déficit en MCAD entre le 1^{er} décembre 2020 et le 31 décembre 2021