



**Rapport d'activité**

**Programme National**

**du dépistage néonatal**

**Année 2022**

**Document de Synthèse**

---



L'année 2022 a été marquée par la préparation de la mise en place de l'extension du programme national de dépistage néonatal aux 7 erreurs innées du métabolisme (EIM) : la leucinose, l'homocystinurie, la tyrosinémie de type 1, l'acidurie glutarique de type 1, l'acidurie isovalérique, le déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA de chaîne longue, et le déficit en captation de carnitine. Le dépistage néonatal des 7 EIM est réalisable sur les mêmes équipements que le dépistage de la phénylcétonurie et le déficit en MCAD.

Face aux enjeux de l'extension du programme national de dépistage néonatal, il a été acté en 2022 une évolution du système d'information en passant d'une architecture reposant sur des bases régionales et des applications de bureau à une architecture reposant sur une base nationale et des applications web. Le déploiement effectif de la base nationale était attendu au 1<sup>er</sup> janvier 2023. L'année 2022 a donc été consacrée en partie à l'évolution du système d'information, aux développements, aux retours et à l'optimisation de la solution proposée par la société Epiconcept®.

En 2022, le Programme National de Dépistage Néonatal a célébré ses 50 ans. Ce cinquantenaire a été l'occasion de revenir sur la réussite de ce programme de santé publique, mais aussi une occasion pour échanger sur les enjeux à venir. Des manifestations régionales ont ainsi été organisées au cours du mois de novembre 2022, avec en point d'orgue la journée nationale du cinquantenaire du dépistage néonatal le vendredi 18 novembre 2022 au ministère de la santé.

Enfin, dans l'optique d'une plus grande visibilité du programme national de dépistage néonatal et en vue de la bonne tenue du cinquantenaire du programme, il a été acté de communiquer sur les réseaux sociaux. Ainsi en 2022, 4 réseaux sociaux ont été ciblés : Facebook, Twitter, LinkedIn et Instagram. Les réseaux sociaux ont ainsi été déployés au 28 février 2022 à l'occasion de la journée internationale des maladies rares.



## Bilan du Programme National de Dépistage Néonatal pour l'année 2022

Le Rapport d'activité 2022 a été construit à partir des données régionales remontées par les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal.

En 2022, 729 300 naissances ont été recensées (689 531 en métropole et 39 769 en Outre-Mer). Depuis 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 439 refus répertoriés en 2022, en augmentation néanmoins par rapport aux années précédentes (16.14% d'augmentation par rapport à 2021)

3

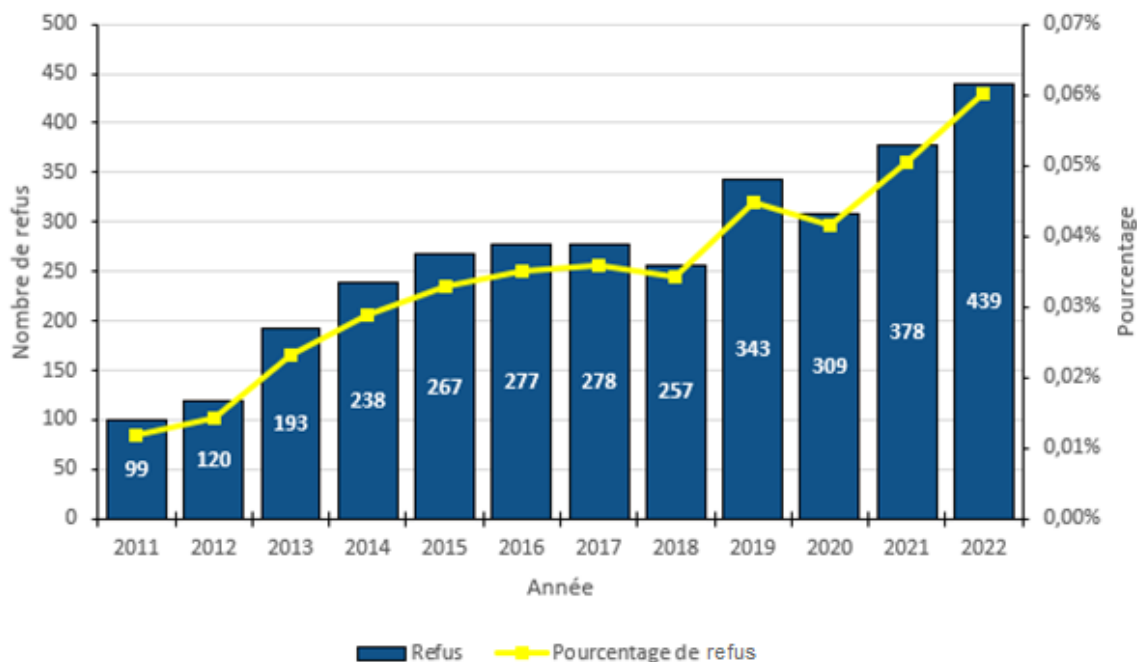


Figure 1 : Evolution de nombre de refus et de son pourcentage par rapport aux naissances depuis 2011

En 2022, le dépistage néonatal a permis de dépister 1 290 enfants malades, soit une incidence d'un enfant malade pour 564 enfants dépistés.

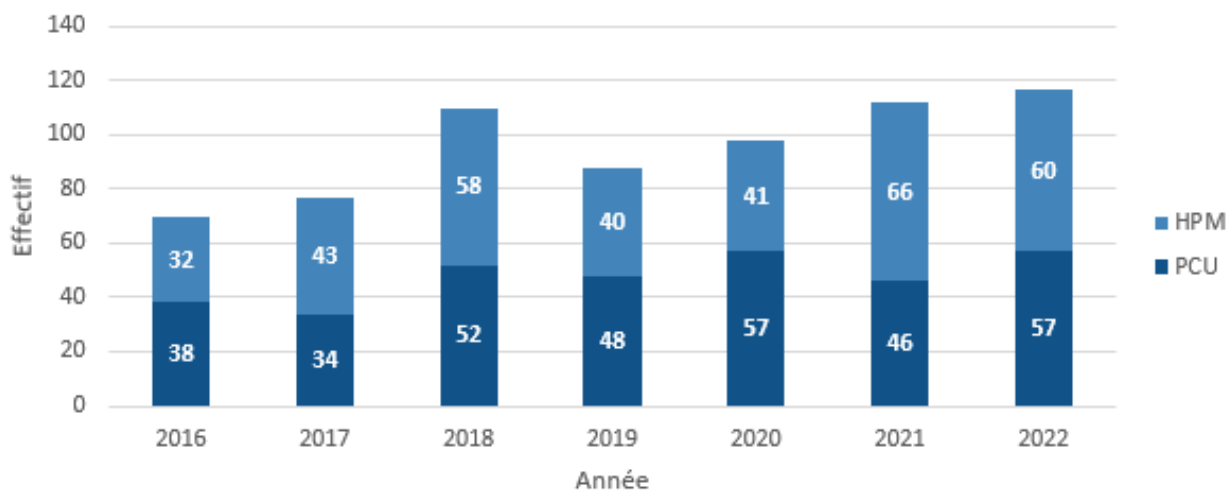
**En 2022, le programme national de dépistage néonatal a permis de dépister :**

- 117 hyperphénylalaninémies,
- 40 hyperplasies congénitales des surrénales,
- 684 syndromes drépanocytaires majeurs,
- 281 hypothyroïdies congénitales,
- 135 mucoviscidoses,
- 33 déficit en MCAD



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

117 hyperphénylalaninémies ont été dépistées et confirmées en 2022 (57 PCU et 60 HPM) soit une incidence de 1/6 233 (1/12 795 pour la PCU et 1/12 155 pour l'HPM) (Figure 2).



4

Figure 2 : Evolution de l'incidence des hyperphénylalaninémies entre 2016 et 2022

La médiane du délai de prise en charge diagnostique est de 9 jours après la naissance pour les enfants atteints de PCU (Figure 3) et de 14 jours pour les enfants atteints d'HPM.

Naissance



Prélèvement



3 Jours

Résultats



7 Jours

Diagnostic



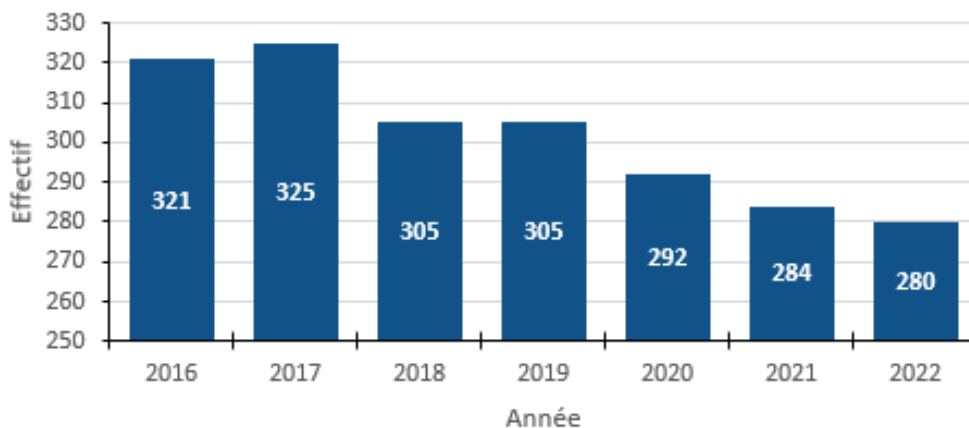
9 Jours

Figure 3 : Délais médians de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de Phénylcétonurie en 2022



## Hypothyroïdie congénitale

281 hypothyroïdies congénitales ont été dépistées et confirmées en 2022 soit une incidence de 1/2 575 (Figure 4). En détail, ont été dépistées en 2022 : 84 ectopies (30.0%), 51 athyrèses (18.2%), 139 cas avec glande en place (49.3%) et 7 hypothyroïdies congénitales dont le profil n'était pas précisé (2.5%).



5

Figure 4 : Evolution de l'incidence des hypothyroïdies congénitales entre 2016 et 2022

La médiane du délai de prise en charge diagnostique est de 9 jours après la naissance pour les enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale (Figure 5).

Naissance



Prélèvement



**3 Jours**

Résultats



**7 Jours**

Diagnostic



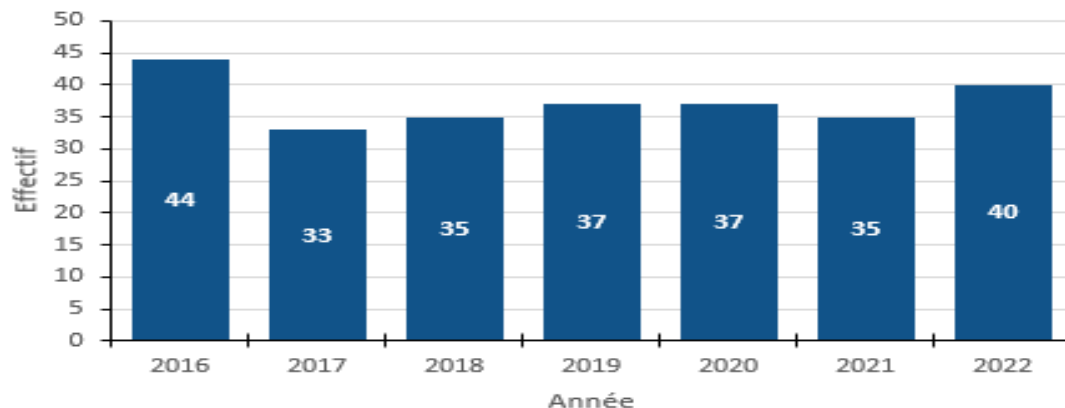
**9 Jours**

Figure 5 : Délais médians de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints d'Hypothyroïdie Congénitale en 2022



## Hyperplasie congénitale des surrénales

40 hyperplasies congénitales des surrénales ont été dépistées et confirmées en 2022 soit une incidence de 1/18 219 (Figure 6). 33 sont des formes avec perte de sel, 7 des formes virilisantes pures.



6

Figure 6 : Evolution de l'incidence des hyperplasies congénitales des surrénales entre 2016 et 2022

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 7). Lors du résultat du dépistage néonatal, le diagnostic était déjà connu chez 23.5% des enfants, soupçonné chez 32.4% des enfants et non soupçonné ans 44% des cas. 66% des enfants présentaient des signes cliniques.

Naissance



Prélèvement



**3 Jours**

Résultats



**6 Jours**

Diagnostic



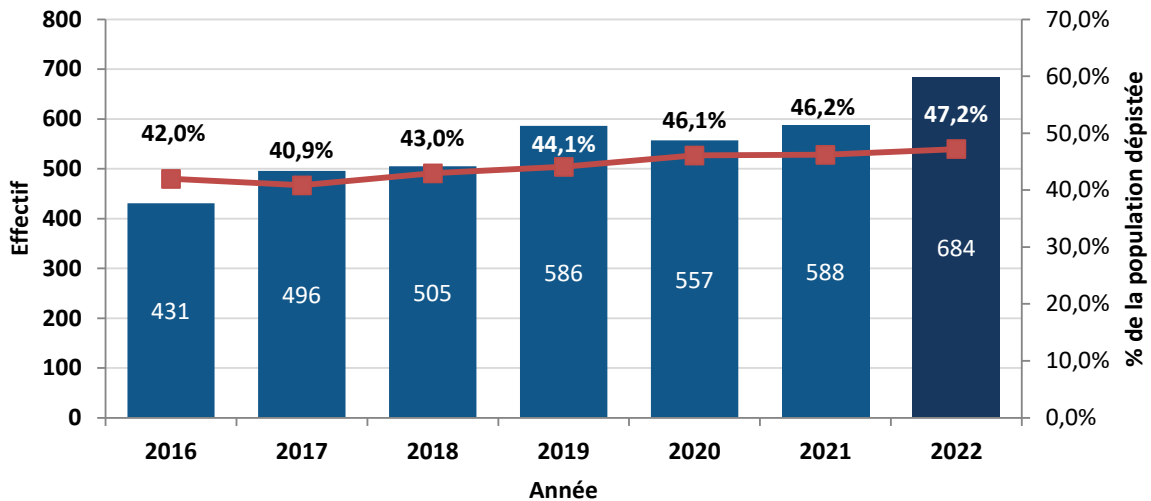
**6 Jours**

Figure 7 : Délais médians de prélèvement de résultats et de diagnostic des enfants atteints d'Hyperplasie Congénitale des Surrénales en 2022



## Drépanocytose

Le dépistage de la drépanocytose est ciblé et limité aux enfants dont les parents sont issus de régions à risque. En France, 684 syndromes drépanocytaires majeurs ont été dépistés et confirmés en 2022 (Figure 10) soit une incidence de 1/1 065 en population générale et 1/503 en population dépistée.



7

Figure 10 : Evolution de l'incidence de la drépanocytose entre 2016 et 2022

Parmi ces syndromes drépanocytaires majeurs, on retrouve 420 enfants confirmés ou suspectés SS, 169 hétérozygotes composites SC, 40 hétérozygotes composites S $\beta$ thal et 55 autres syndromes drépanocytaires majeurs. La médiane du délai de prise en charge diagnostique est de 54 jours après la naissance pour les enfants atteints de drépanocytose (Figure 11).

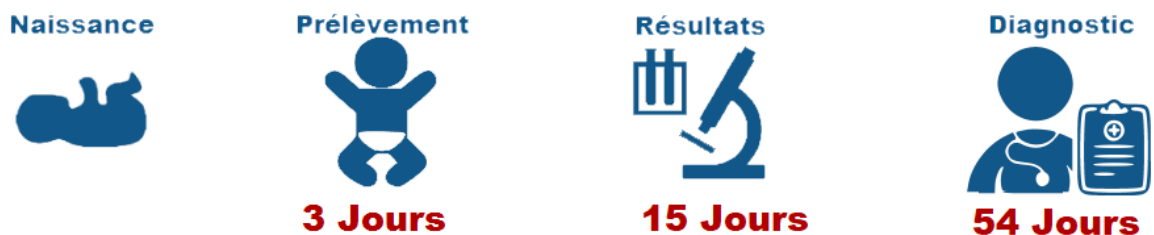
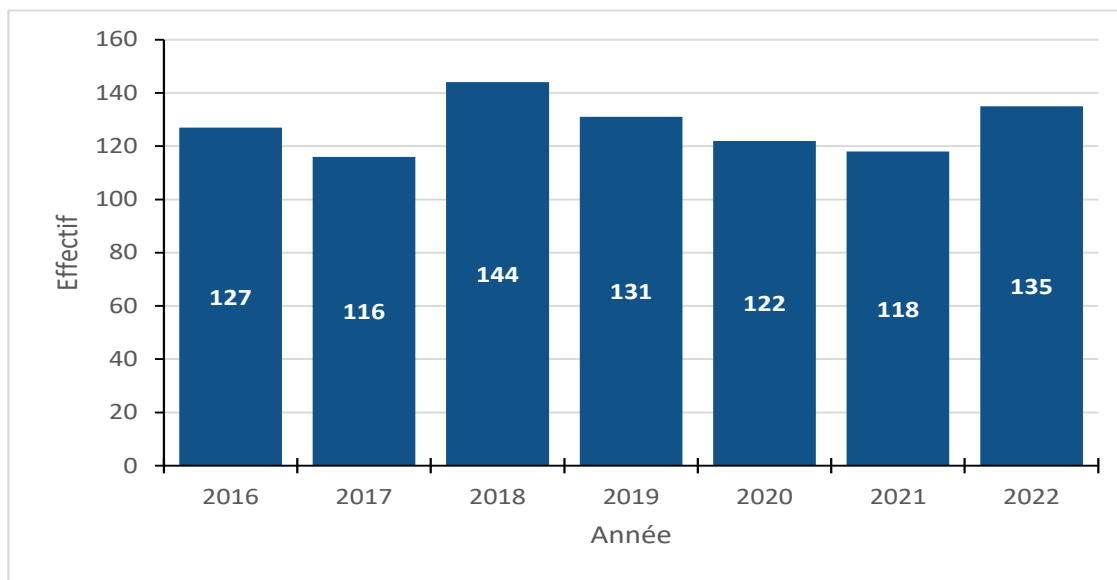


Figure 11 : Délais médians de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de drépanocytose en 2022



## Mucoviscidose

135 mucoviscidoses (118 formes classiques et 17 formes frontières) ont été dépistées et confirmées en 2022 soit une incidence de 1/5 402 (Figure 8). A noter que 4 autres enfants ont été signalés comme malades (4 formes classiques), avec un résultat de dépistage néonatal normal. Sur les 729 300 enfants dépistés pour la mucoviscidose, 6 168 (0,84%) présentaient une augmentation de taux de trypsine et ont bénéficié d'une recherche des mutations du gène CFTR.



8

Figure 8 : Evolution de l'incidence de la mucoviscidose entre 2016 et 2022

La médiane du délai de prise en charge diagnostique en Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM) est de 21 jours après la naissance pour les enfants atteints de mucoviscidose (Figure 9). 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**



**7 Jours**

**Diagnostic**



**21 Jours**

Figure 9 : Délais médians de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de mucoviscidose en 2022

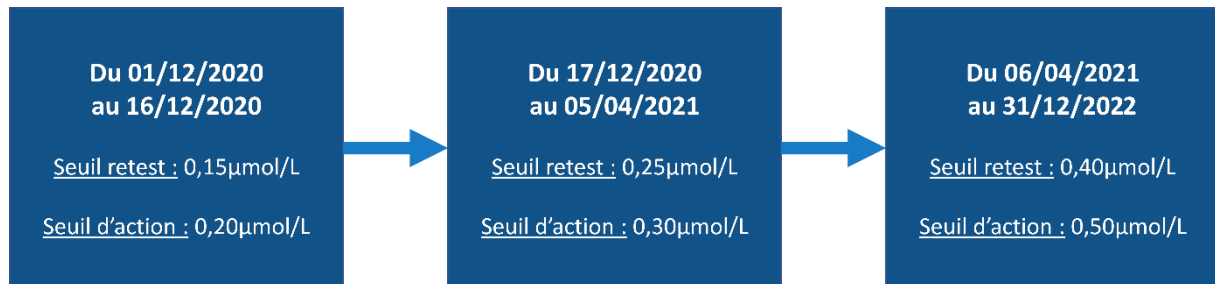
Les principales mutations retrouvées chez les enfants atteints de mucoviscidose sont l'homozygotie  $\Delta F508 / \Delta F508$  (retrouvée chez 40.3% des enfants malades, n=56) et l'hétérozygotie  $\Delta F508 / G542X$  (retrouvée chez 3.6% des enfants malades, n=5).





## Déficit en MCAD

Le dépistage du déficit en MCAD a débuté au 1<sup>er</sup> janvier 2020 et 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 $\mu$ mol/L à 0,30 $\mu$ mol/L puis 0,50 $\mu$ mol/L (Figure 12).



9

Figure 12 : Évolution des seuils de l'octanolycarnitine (C8) dans le cadre du dépistage du déficit en MCAD

Sur la période allant du 1<sup>er</sup> janvier 2022 au 31 décembre 2022, 33 cas de déficit en MCAD ont été dépistés et confirmés, soit une incidence de 1 / 22 100.

La médiane du délai entre la confirmation diagnostique et la naissance de l'enfant est de 9 jours (Figure 13). 1 enfant avec un déficit en MCAD est décédé à 3 jours de vie avant l'obtention des résultats du dépistage néonatal, sans que l'étiologie du décès ne soit encore connue. Dès lors que l'information était disponible (n=31), tous les enfants vivants ont eu accès au traitement (n=30). Parmi eux, 23.3% (n=7) ont bénéficié de l'ensemble des mesures, 46.6% (n=14) ont bénéficié des mesures diététiques et de la rédaction d'un protocole d'urgence sans prescription de L-Carnitine, 10% (n=3) se sont juste vu prescrire de la L-carnitine seule, 6.6% (n=2) ont eu une limitation du jeûne associée à la L-Carnitine et autant ont eu une interdiction des TCM couplée à un protocole d'urgence et enfin 3.3% (n=1) ont seulement eu un protocole d'urgence rédigé.

Naissance



Prélèvement



3 Jours

Résultats



7 Jours

Diagnostic



9 Jours

Figure 13 : Délais médians de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de déficit en MCAD en 2022