



**Rapport d'activité**

**Programme National**  
**du dépistage néonatal**

**Année 2023**

**Document de Synthèse**

---



L'année 2023 a été marquée par l'extension du programme aux 7 erreurs innées du métabolisme dont le dépistage a débuté au 1<sup>er</sup> janvier : 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 réalisé sur les mêmes équipements que le dépistage de la phénylcétonurie et du déficit en MCAD. Une évolution progressive des seuils de dépistage a été effectuée tout au long de l'année afin d'améliorer les performances de ces tests de dépistage.

Face aux enjeux de l'extension du programme national de dépistage néonatal, l'évolution du système d'information a été poursuivie via la modification de l'architecture de celui-ci 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 a été effectif au 1<sup>er</sup> janvier 2023. L'année 2023 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® ainsi qu'au début du travail d'évolution nécessaire à la généralisation de la drépanocytose prévue en 2024.

L'année 2023 a également été marquée par un changement de prestataire d'acheminement avec la mise en place d'une solution sur mesure La Poste-Chronopost à l'été 2023 après la suppression du système de post-réponse J+1 jusque-là proposé par La Poste. De fait, un suivi rapproché et régulier de cette nouvelle solution a été effectué dans les différentes régions.

En 2023, des travaux ont également débuté pour l'organisation et l'élaboration d'algorithmes de dépistage pour les futures extensions du programme. Ainsi, la préparation de la généralisation de la drépanocytose prévue en 2024 a été amorcée notamment par la constitution d'un groupe de travail relatif à cette extension. En préparation de l'extension du Programme National de Dépistage Néonatal aux Déficit Immunitaires Combinés Sévères (recommandé en 2022) et à l'Amyotrophie Spinale, des premiers travaux ont débuté.

Enfin, dans l'optique d'une plus grande visibilité du programme national de dépistage néonatal, la communication sur les réseaux sociaux a été renforcée en ciblant : Facebook, Twitter, LinkedIn et Instagram.

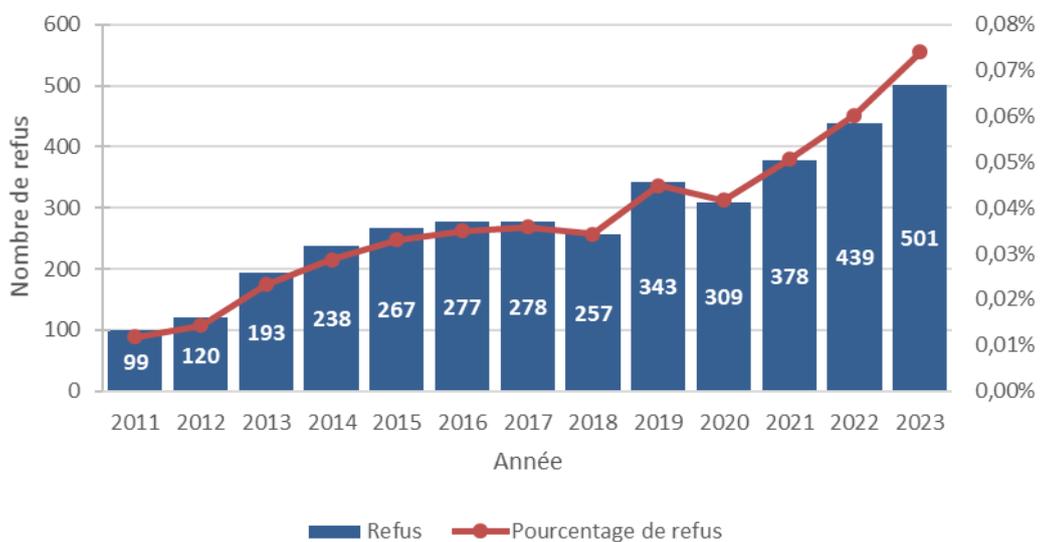


## **Bilan du Programme National de Dépistage Néonatal pour l'année 2023**

Le Rapport d'activité 2023 a été construit à partir des données nationales extraites du système d'information et validées par les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal.

En 2023, 676 517 naissances ont été recensées (637 608 en métropole et 38 909 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 mais progresse ces dernières années avec 501 refus répertoriés en 2023.

3



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

En 2023, le dépistage néonatal a permis de dépister 1 276 enfants malades, soit une incidence d'un enfant malade pour 530 enfants dépistés.

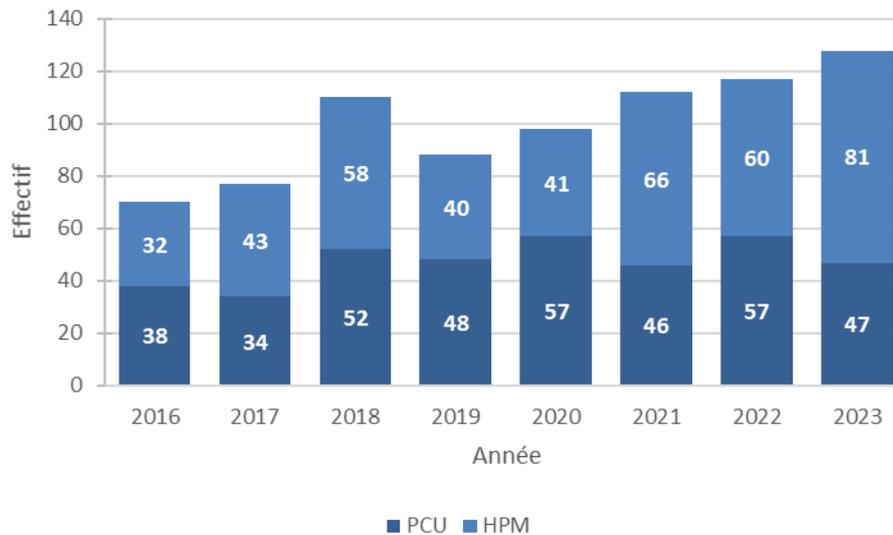
**En 2023, le dépistage néonatal a permis de dépister :**

- 128 Hyperphénylalaninémies,
- 264 Hypothyroïdies congénitales,
- 29 MCAD,
- 39 Hyperplasies congénitales des surrénales,
- 676 Syndromes drépanocytaires majeurs,
- 115 Mucoviscidoses,
- 25 Erreurs innées du métabolisme (5 CUD, 6 GA1, 2 HCY, 2 IVA, 3 LCHAD, 3 MSUD, 4 TYR1)



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

128 hyperphénylalaninémies ont été dépistées et confirmées en 2023 (47 PCU et 81 HPM) soit une incidence de 1/5 283 (1/14 388 pour la PCU et 1/8 349 pour l'HPM) (Figure 2).



4

Figure 2 : Evolution du nombre de cas d'hyperphénylalaninémies entre 2016 et 2023

La médiane du délai de prise en charge diagnostique est de 14 jours après la naissance pour les enfants atteints de PCU (Figure 3) et de 15 jours pour les enfants atteints d'HPM.

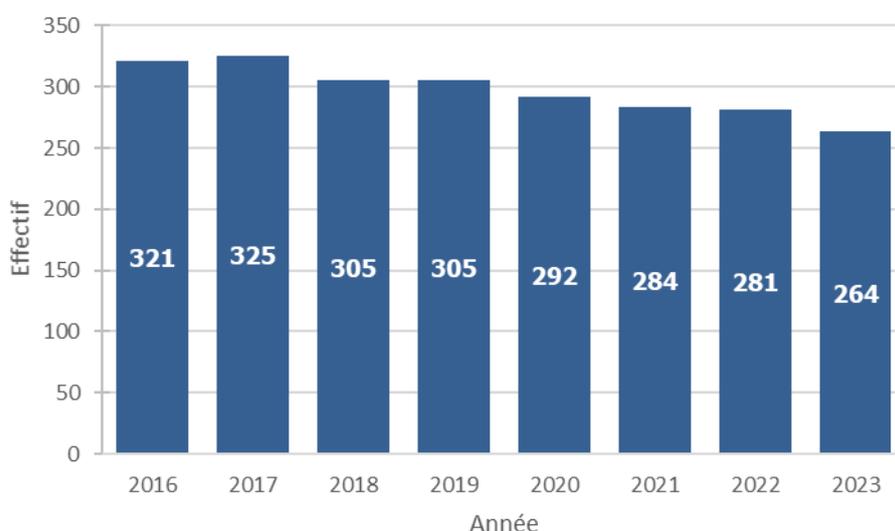


Figure 3 : Délais médians de prélèvements, de résultats et de diagnostics des enfants atteints de Phénylcétonurie en 2023



## Hypothyroïdie congénitale

264 hypothyroïdies congénitales ont été dépistées et confirmées en 2023 soit une incidence de 1/2 561, stable depuis 2019 (incidence 2022 : 1/2 595) (Figure 4). En détail, ont été dépistées en 2023 : 68 ectopies (25.8%), 48 athyréoses (18.2%), 138 cas avec glande en place (52.3%) et 10 hypothyroïdies congénitales dont le profil n'était pas précisé (3.8%).



5

Figure 4 : Evolution du nombre de cas d'hypothyroïdies congénitales entre 2016 et 2023

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).

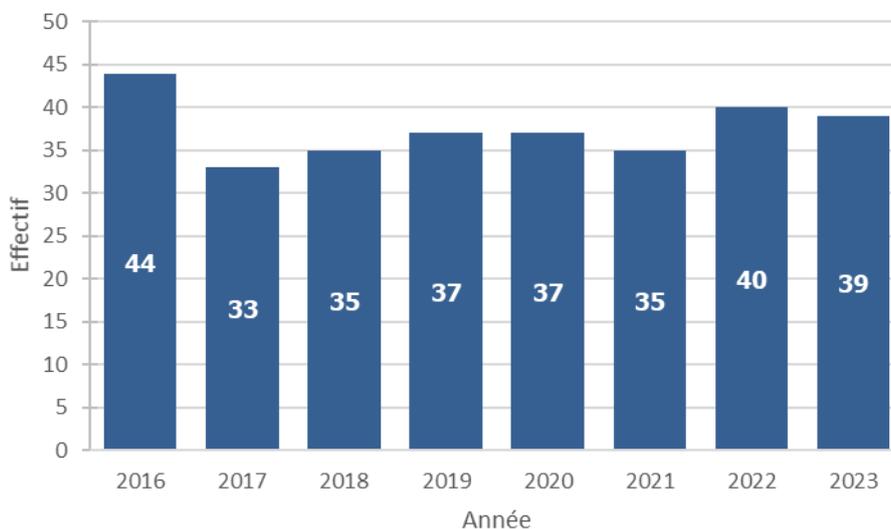


Figure 5 : Délais médians de prélèvements, de résultats et de diagnostics des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2023



## Hyperplasie congénitale des surrénales

39 hyperplasies congénitales des surrénales ont été dépistées et confirmées en 2023 soit une incidence de 1/17 129 (Figure 6). 35 sont des formes avec perte de sel, 4 des formes virilisantes pures.



6

Figure 6 : Evolution du nombre de cas d'hyperplasies congénitales des surrénales entre 2016 et 2023

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 22.2% des enfants, soupçonné chez 47.2% des enfants et non soupçonné dans 30.6% des cas. 74% des enfants présentaient des signes cliniques.

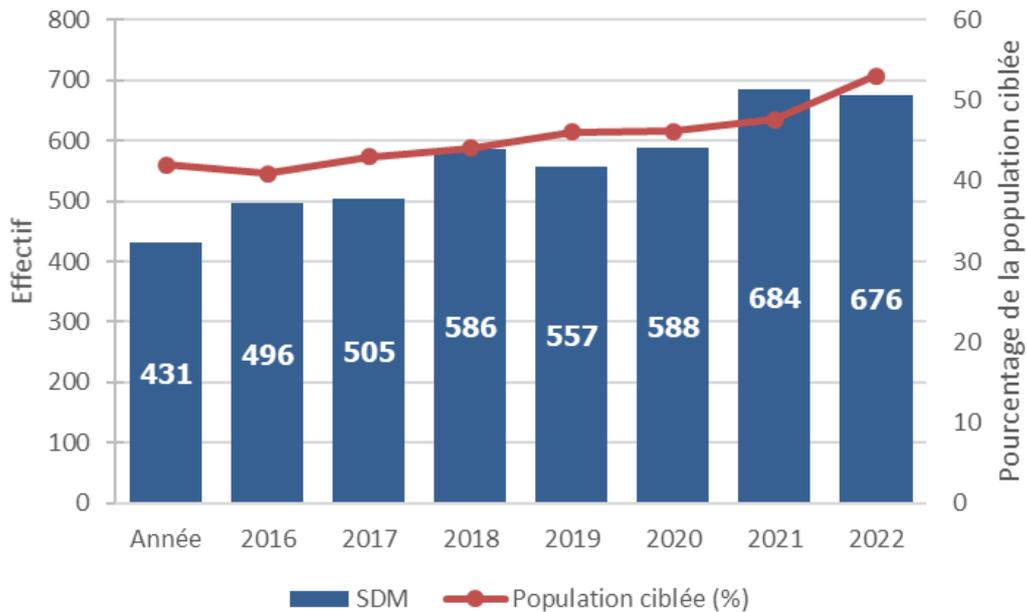


Figure 7 : Délais médians de prélèvements, de résultats et de diagnostics des enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2023



## Drépanocytose

Le dépistage de la drépanocytose est ciblé et limité aux enfants dont les parents sont issus de régions à risque. En France, 676 syndromes drépanocytaires majeurs ont été dépistés et confirmés en 2023 (Figure 8) soit une incidence de 1/1 000 en population générale et 1/531 en population dépistée.



7

Figure 8 : Evolution du nombre de cas de la drépanocytose entre 2016 et 2023

Parmi ces syndromes drépanocytaires majeurs, on retrouve 420 enfants confirmés ou suspectés SS, 180 hétérozygotes composites SC, 40 hétérozygotes composites S $\beta$ thal et 36 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 9).



Figure 9 : Délais médians de prélèvements, de résultats et de diagnostics des enfants atteints de drépanocytose en 2023



## Mucoviscidose

115 mucoviscidoses (97 formes classiques et 18 formes frontières) ont été dépistées et confirmées en 2023 soit une incidence de 1/5 879 (Figure 10). A noter que 3 autres enfants ont été signalés comme malades (3 formes classiques), avec un résultat de dépistage néonatal normal. Pour l'un d'entre eux, le diagnostic avait été fait avant la naissance et la maman avait bénéficié d'un traitement pendant la grossesse. Sur les 676 233 enfants dépistés pour la mucoviscidose, 4 707 (0,69%) présentaient une augmentation de taux de trypsine et ont bénéficié d'une recherche des mutations du gène CFTR.

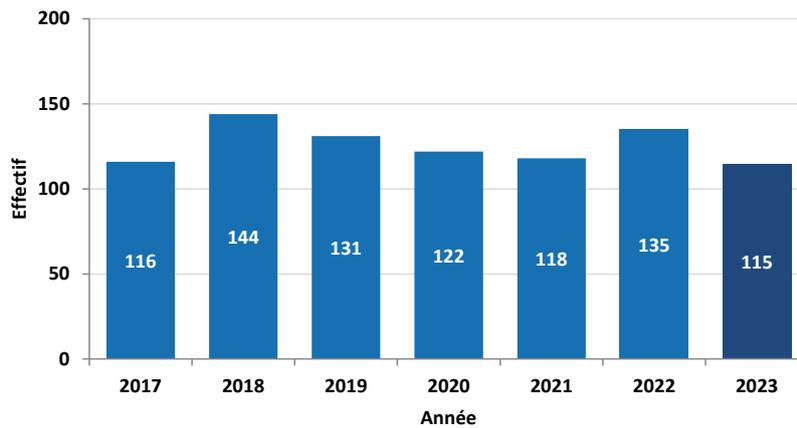


Figure 10 : Evolution de l'incidence de la mucoviscidose entre 2017 et 2023

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 11). 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.



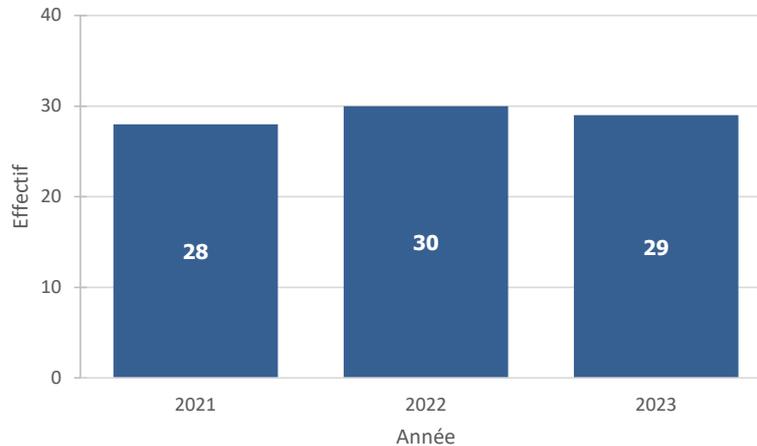
Figure 11 : Délais médians de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de mucoviscidose en 2022

Les principales mutations retrouvées chez les enfants atteints de mucoviscidose sont l'homozygotie  $\Delta F508 / \Delta F508$  (retrouvée chez 49,6% des enfants malades, n=57).



## Déficit en MCAD

Le dépistage du déficit en MCAD a débuté au 1<sup>er</sup> décembre 2020.



9

Figure 11 : Evolution du nombre de cas de MCAD depuis 2021

En 2023, 29 cas de déficit en MCAD ont été dépistés et confirmés, soit une incidence de 1 / 23 241.

La médiane du délai entre la confirmation diagnostique et la naissance de l'enfant est de 9 jours (Figure 12). Un enfant n'a pas bénéficié de traitement sans précisions dans les données remontées. Pour le reste, dès lors que l'information était disponible (n=21), tous les enfants ont eu accès au traitement (n=21). Parmi eux, 28.6% (n=6) ont bénéficié de l'ensemble des mesures, 33.3% (n=7) ont bénéficié des mesures diététiques et de la rédaction d'un protocole d'urgence sans prescription de L-Carnitine, 4.8% (n=1) ont eu une limitation du jeûne associée à la L-Carnitine et enfin chez 28.6% des enfants (n=6), les informations concernant les modalités du traitement ne sont pas disponibles.



Figure 12 : Délais médians de prélèvements, de résultats et de diagnostics des enfants atteints de déficit en MCAD en 2023



## Erreurs innées du métabolisme

Le dépistage des 7 erreurs innées du métabolisme a débuté au 1<sup>er</sup> janvier 2023. Il comportait l'acidurie glutarique de type 1, l'homocystéinurie, l'acidurie isovalérique, le LCHAD, la leucinose, la tyrosinémie de type 1 et le déficit primaire en carnitine.

Au total, 25 enfants malades ont été dépistés en 2023.

10

Pathologie	Effectif
Déficit primaire en carnitine	5
Acidurie glutarique de type 1	6
Homocystinurie	2
Acidurie isovalérique	2
Déficit en LCHAD	3
Leucinose	3
Tyrosinémie de type 1	4

Tableau 1 : Nombre de pathologies dépistées en 2023

3 autres enfants ont été diagnostiqués avec une Erreur Innée du Métabolisme au cours de l'année 2023, avec un dépistage normal :

- 1 présentant une tyrosinémie de type I : diagnostic au premier mois de vie sur antécédents familiaux,
- 1 présentant une acidurie glutarique de type I : acidurie glutarique de type faible excréteur diagnostiqué à 9 mois de vie,
- 1 présentant un déficit primaire en carnitine : diagnostic au premier mois de vie sur antécédents familiaux.

Ces dépistages ont nécessité des adaptations de seuils successives au cours de l'année : 1 pour l'homocystinurie, la leucinose, l'acidurie glutarique de type 1 et la tyrosinémie de type 1 ; 2 pour le LCHAD et le déficit primaire en carnitine.

Les seuils de dépistage de l'acidurie isovalérique n'ont pas nécessité d'adaptation.