

Rapport d'activité

Programme National

du dépistage néonatal

Année 2024

Document de Synthèse



L'année 2024 a été marquée par la généralisation, en novembre, du dépistage de la drépanocytose. Cette généralisation s'est accompagnée d'une réorganisation des laboratoires impliqués dans ce dépistage. Initialement réalisé dans les laboratoires de Lille, Paris, Bordeaux, Marseille, Reims, Pointe-à-Pitre et Fort-de-France, le dépistage a été étendu à l'ensemble des laboratoires métropolitains participant au dépistage néonatal. Au cours des deux premiers mois suivant cette généralisation, aucune augmentation notable du nombre de cas de Syndromes Drépanocytaires Majeurs n'a été observée, suggérant une continuité dans la détection des cas tout en élargissant la couverture territoriale du dépistage.

Par ailleurs, face aux enjeux liés aux extensions successives du Programme National de Dépistage Néonatal, le système informatique a poursuivi son évolution afin de faciliter l'intégration de nouveaux dépistages. En 2024, la transition vers un système Web pour l'ensemble des applications du système d'information du dépistage néonatal a été achevée. Ce travail, initié en 2022 avec une première mise en application en 2023, rapproche le programme de la création d'une base nationale unique des données de dépistage néonatal.

L'année 2024 a également été marquée par l'expérimentation de la solution sur mesure La Poste–Chronopost pour l'acheminement des buvards du dépistage néonatal en Hexagone. Le suivi de cette solution, portant sur les difficultés rencontrées ainsi que sur son impact sur les délais, les reprélèvements et les cas perdus de vue, a conduit les acteurs du dépistage néonatal à décider de son arrêt en 2025. Il a ainsi été convenu de revenir à l'acheminement assuré par La Poste, malgré un allongement des délais par rapport aux solutions utilisées avant 2023.

En 2024, avec la publication des recommandations de la HAS concernant le dépistage de l'amyotrophie spinale et du déficit en VLCAD, l'année a été marquée par la préparation de l'extension du Programme National de Dépistage Néonatal à trois nouvelles pathologies, incluant également les DICS. Dans ce cadre, la Commission Biologie a été chargée de travaux importants portant sur les techniques et les algorithmes de dépistage. Parallèlement, la Commission Épidémiologie a contribué à l'élaboration du plan stratégique de suivi épidémiologique : prévisionnel du suivi des nouveaux dépistage de 2025. Par ailleurs, des réunions régulières ont eu lieu avec les filières afin de s'assurer de la continuité entre dépistage, diagnostic et prise en charge.

Enfin, dans le but d'accroître la visibilité du programme, la communication sur les réseaux sociaux a été renforcée, avec un focus particulier sur LinkedIn et Instagram, où une progression notable de la visibilité a été observée.



Bilan du Programme National de Dépistage Néonatal pour l'année 2024

Le Rapport d'activité 2024 a été construit à partir des données nationales extraites du système d'information et validées par les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal.

En 2024, 659 884 naissances vivantes ont été recensées (625 505 en Hexagone et 34 379 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 628 refus répertoriés en 2024.

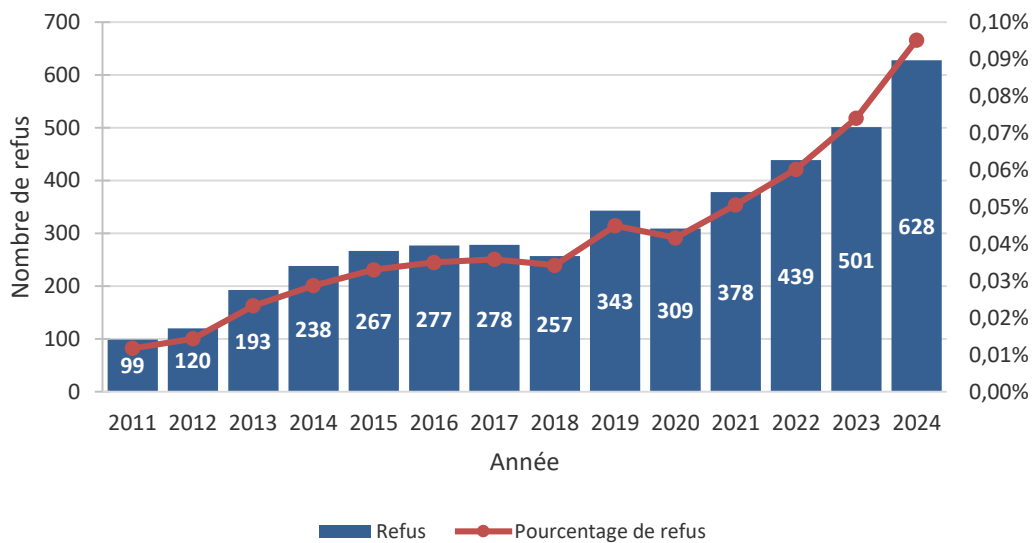


Figure 1 : Evolution de nombre de refus et de son pourcentage par rapport aux naissances vivantes annuelles depuis 2011

En 2024, le dépistage néonatal a permis de dépister 1 194 enfants malades, soit une incidence d'un enfant malade pour 553 enfants dépistés.

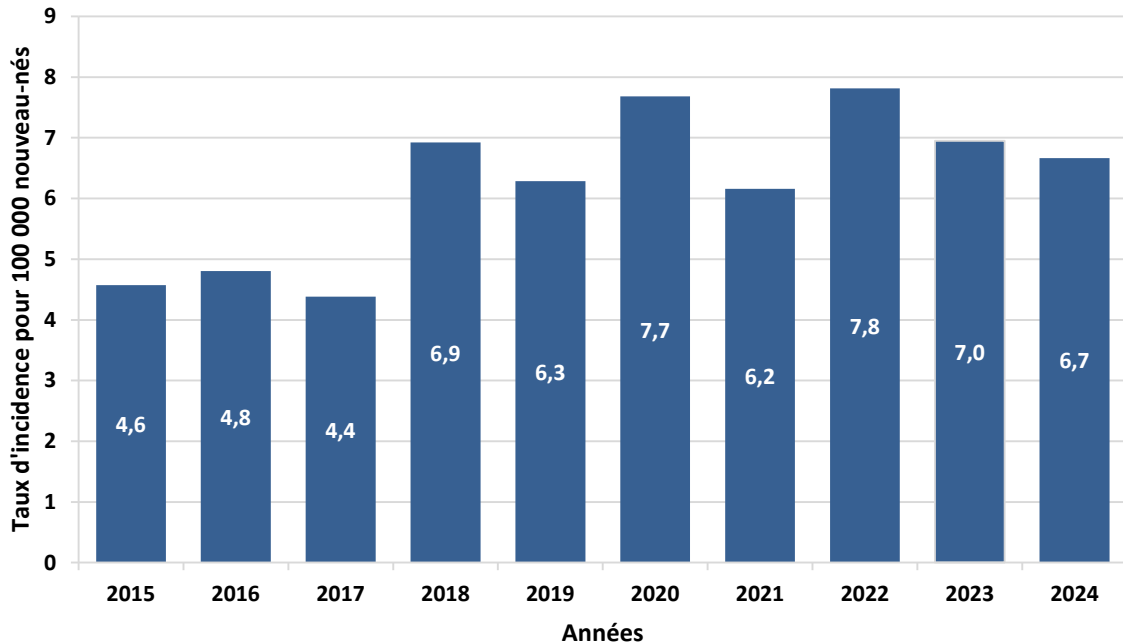
En 2024, le dépistage néonatal a permis de dépister :

- 109 Hyperphénylalaninémies,
- 242 Hypothyroïdies congénitales,
- 29 MCAD,
- 19 Hyperplasies congénitales des surrénales,
- 642 Syndromes drépanocytaires majeurs,
- 113 Mucoviscidoses,
- 39 Erreurs innées du métabolisme (8 CUD, 11 GA1, 4 HCY, 6 IVA, 2 LCHAD, 0 MSUD, 8 TYR1)



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

109 hyperphénylalaninémies ont été dépistées et confirmées en 2024 (44 PCU et 65 HPM) soit une incidence de 1/6 054 (1/10 152 pour la PCU et 1/9 623 pour l'HPM), (figure 2).



4

Figure 2 : Évolution de l'incidence du nombre de cas de PCU pour 100 000 nouveau-nés entre 2015 et 2024

La médiane du délai de prise en charge diagnostique est de 8 jours après la naissance pour les enfants atteints de PCU (Figure 3) et de 13 jours pour les enfants atteints d'HPM.

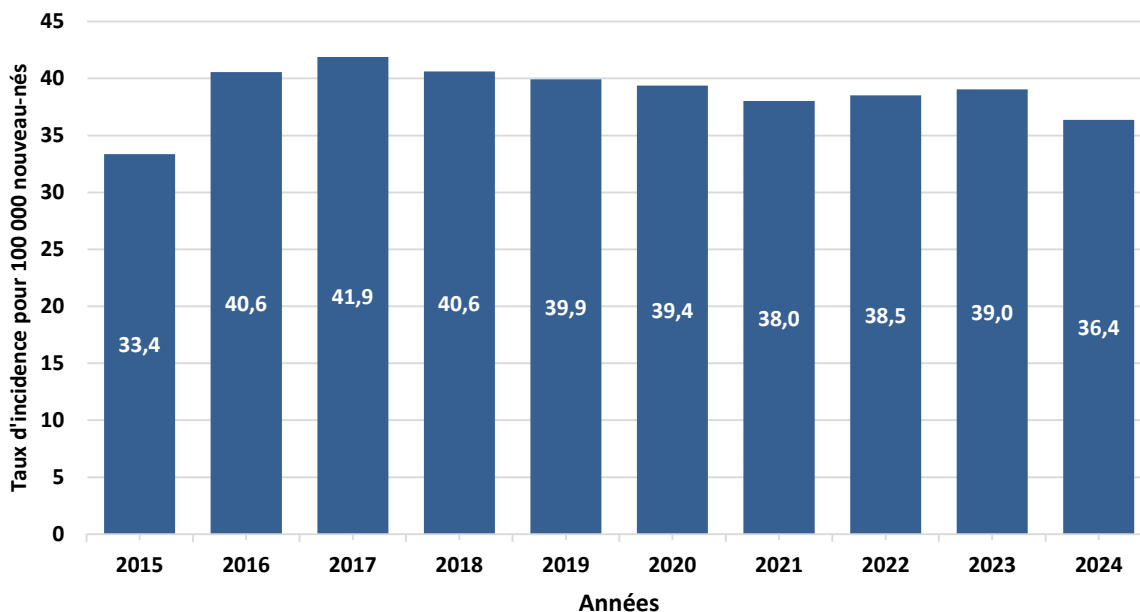


Figure 3 : Délais médians de prélèvements, de résultats et de diagnostics des enfants atteints de Phénylcétonurie en 2024



Hypothyroïdie congénitale

242 hypothyroïdies congénitales ont été dépistées et confirmées en 2024 soit une incidence de 1/2 727, stable depuis 2019 (incidence 2023 : 1/2 561) (Figure 4). En détail, ont été dépistées en 2024 : 66 ectopies (27.3%), 40 athyréoses (16.5%), 124 cas avec glande en place (51.2%) et 12 hypothyroïdies congénitales dont le profil n'était pas précisé (5.0%).



5

Figure 4 : Évolution de l'incidence du nombre de cas de l'hypothyroïdie congénitale pour 100 000 nouveau-nés entre 2015 et 2024

La médiane du délai de prise en charge diagnostique est de 10 jours après la naissance pour les enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale (Figure 5).

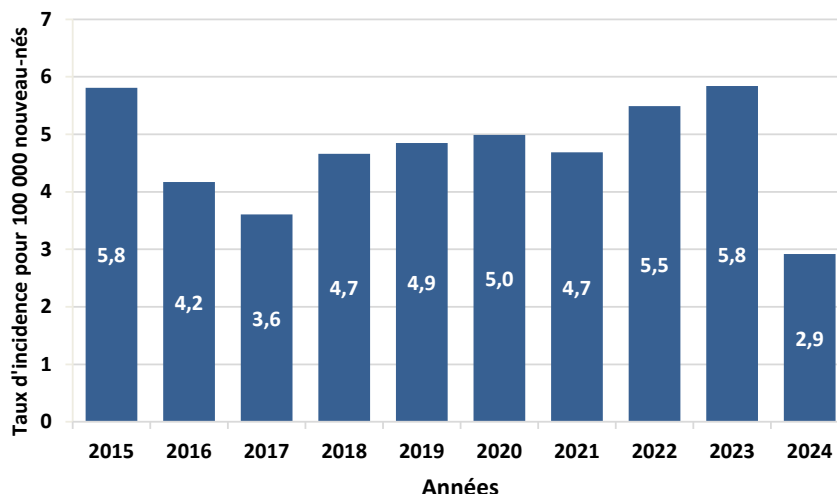


Figure 5 : Délais médians de prélèvements, de résultats et de diagnostics des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2024



Hyperplasie congénitale des surrénales

19 hyperplasies congénitales des surrénales ont été dépistées et confirmées en 2024 soit une incidence de 1/34 244 (figure 6). 19 sont des formes avec perte de sel. L'année 2024 est marquée par une forte baisse du nombre d'hyperplasie congénitale des surrénales. Les données de 2025 nous aideront à savoir si cette baisse est temporaire ou si elle marque une tendance durable.



6

Figure 6 : Évolution de l'incidence du nombre de cas de l'hyperplasie congénitale des surrénales pour 100 000 nouveau-nés entre 2015 et 2024

La médiane du délai de diagnostic est de 7 jours après la naissance pour les enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales, la prise en charge clinique débute de manière concomitante (Figure 7). Lors du résultat du dépistage néonatal, le diagnostic était déjà connu chez 23.5% des enfants, soupçonné chez 58.8% des enfants et non soupçonné dans 17.6% des cas. 81.3% des enfants présentaient des signes cliniques. En attendant de consolider les données de l'HCS, on note un faible nombre de diagnostics en 2024.

Le délai de diagnostic est plus court que celui de résultat car la plupart des nouveau-nés présentaient des symptômes, permettant de poser un diagnostic clinique plus précoce que le diagnostic biologique.

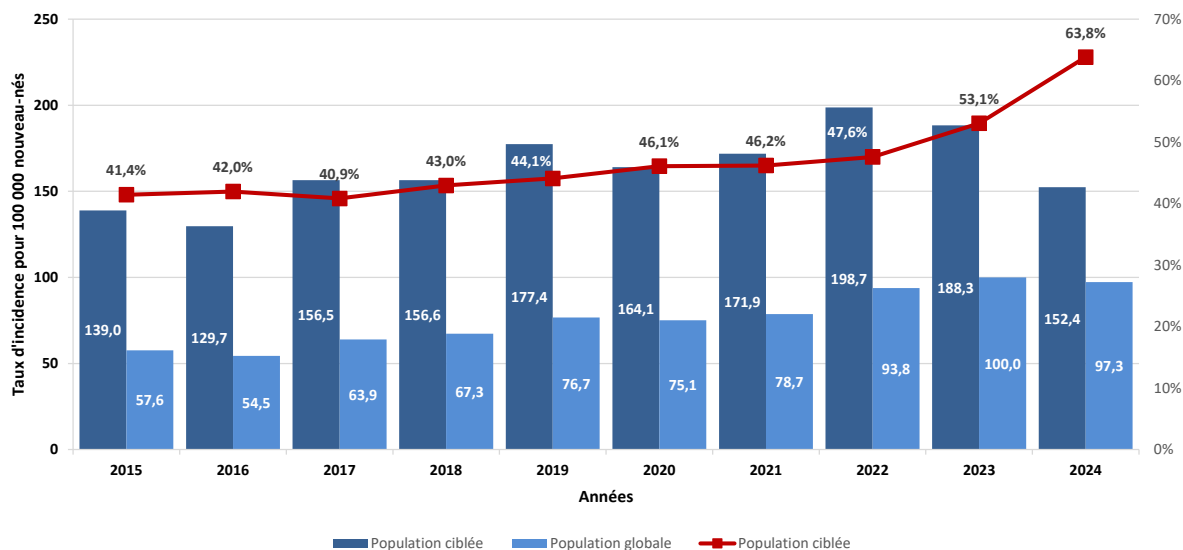


Figure 7 : Délais médians de prélèvements, de résultats et de diagnostics des enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2024



Drépanocytose

Le dépistage de la drépanocytose était ciblé et limité aux enfants dont les parents étaient issus de régions à risque jusqu'au 1^{er} novembre 2024, date à laquelle son dépistage a été généralisé à l'ensemble des nouveau-nés. En France, 643 syndromes drépanocytaires majeurs ont été dépistés et confirmés en 2024 (Figure 8) soit une incidence de 1/1 026 en population générale et 1/655 en population dépistée.



7

Figure 8 : Evolution du nombre de cas de drépanocytose et du pourcentage de la population dépistée entre 2017 et 2024

Parmi ces syndromes drépanocytaires majeurs, on retrouve 443 enfants confirmés ou suspectés SS, 143 hétérozygotes composites SC, 29 hétérozygotes composites S β thal et 27 autres syndromes drépanocytaires majeurs.



Figure 9 : Délais médians de prélèvements, de résultats et de diagnostics des enfants atteints de drépanocytose en 2024



Mucoviscidose

113 mucoviscidoses (107 formes classiques et 6 formes frontières) ont été dépistées et confirmées en 2024 soit une incidence de 1/5 840 (Figure 10). Sur les 659 884 enfants dépistés pour la mucoviscidose, 5 089 (0,83%) présentaient une augmentation de taux de trypsine et ont bénéficié d'une recherche des mutations du gène CFTR.

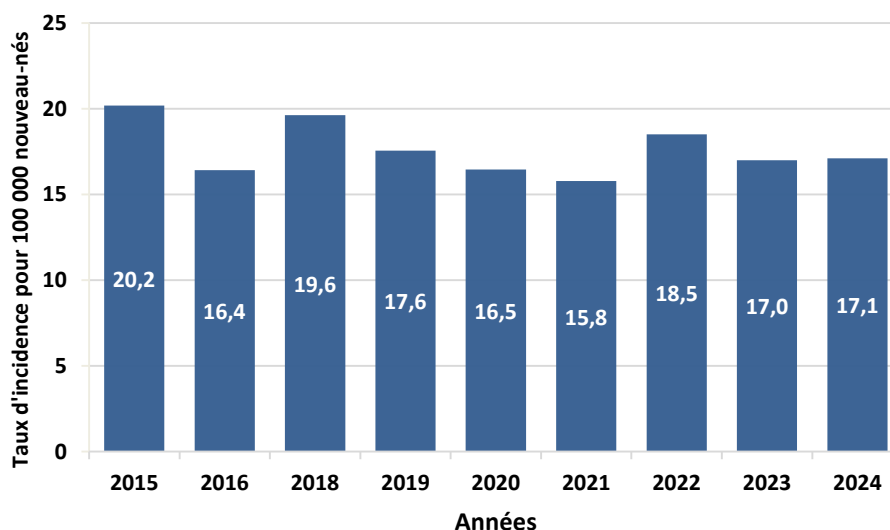


Figure 10 : Evolution de l'incidence du nombre de cas de mucoviscidose pour 100 000 nouveau-nés entre 2015 et 2024

La médiane du délai de prise en charge diagnostique en Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM) est de 27 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.



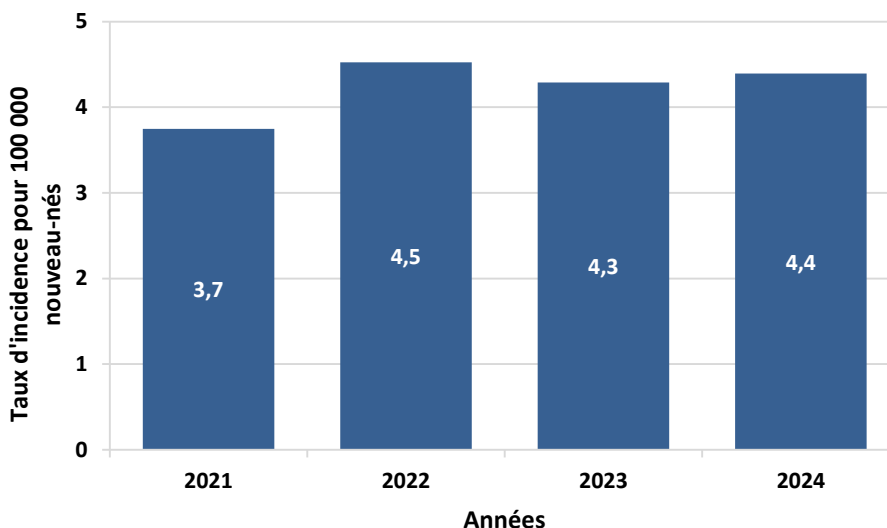
Figure 11 : Délais médians de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de mucoviscidose en 2024

Les principales mutations retrouvées chez les enfants atteints de mucoviscidose sont l'homozygotie $\Delta F508 / \Delta F508$ (retrouvée chez 34,5% des enfants malades, n=39).



Déficit en MCAD

Le dépistage du déficit en MCAD a débuté au 1^{er} décembre 2020.



9

Figure 11 : Evolution de l'incidence du nombre de cas de MCAD pour 100 000 nouveau-nés depuis 2021

En 2024, 29 cas de déficit en MCAD ont été dépistés et confirmés, soit une incidence de 1 /22 754.

La médiane du délai entre la confirmation diagnostique et la naissance de l'enfant est de 9 jours (Figure 12). Pour le reste, dès lors que l'information était disponible (n=22), 95,5% ont eu accès au traitement (n=21). Parmi eux, 54,5% (n=12) ont bénéficié de l'ensemble des mesures, 13,6% (n3) ont bénéficié des mesures diététiques et de la rédaction d'un protocole d'urgence sans prescription de L-Carnitine et enfin chez 31,8% des enfants (n=7), 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 2024



Erreurs innées du métabolisme

Le dépistage des 7 erreurs innées du métabolisme a débuté au 1^{er} janvier 2023. Il comportait l'acidurie glutarique de type 1, l'homocystéinurie, l'acidurie isovalérique, le LCHAD*, la leucinoïse, la tyrosinémie de type 1 et le déficit primaire en carnitine.

Au total, 39 enfants malades ont été dépistés en 2024.

Pathologie	Effectif
Déficit primaire en carnitine	8
Acidurie glutarique de type 1	11
Homocystinurie	4
Acidurie isovalérique	6
Déficit en LCHAD	2
Leucinoïse	0
Tyrosinémie de type 1	8

10

Tableau 1 : Nombre de cas avec une erreur innée du métabolisme dépistés en 2024

Suite aux adaptations de seuil effectuées en 2024, le nombre de suspects pour chacune des maladies dépistées a pu être limité tout en évitant l'apparition des faux négatifs.

Les délais médians de réception, résultat et diagnostic des EIM ne sont pas présentés du fait du trop faible nombre de cas.

*LCHAD : déficit en hydroxyacyl-COA-déshydrogénase des acides gras à chaîne longue