

# Le dépistage d'anomalies congénitales en Fédération Wallonie- Bruxelles.

Tatiana Pereira  
Direction Santé ONE

26 mai 2023

## Le dépistage d'anomalies congénitales:

- **Le dépistage d'anomalies congénitales: quelles maladies, pourquoi et comment on les dépiste.**

Cela inclura:

1. Organisation du programme
2. Inclusion des maladies.
3. En pratique.

# 1. Le dépistage d'anomalies congénitales: PROGRAMME ET ORGANISATION

# Le dépistage en Fédération Wallonie-Bruxelles

- 1965 : Phénylcétonurie (Bruxelles)
- 1968 : échelle nationale
- 1974 : maladies caractérisées par des niveaux élevés de tyrosine, leucine, histidine, méthionine et galactose.
- 1980 : hypothyroïdie congénitale
- 1993 : communautarisation
- 2009 : Comité de pilotage au sein de la FWB ; ajout des « aciduries organiques »
- 2020 : ajout mucoviscidose
- 2021: ajout de 5 maladies, SMA, hyperplasie surrénale, déficit en biotinidase, LCHAD, CUD
- 2023: Syndromes drépanocytaires

## Programme organisé et systématique

- **GRATUIT**
- **Proposé A TOUS**
- **NON-OBLIGATOIRE**



## Programme organisé et systématique

- Organisé par un arrêté du Gouvernement de la FWB
- Géré au sein de l'ONE par la Direction Santé
- Piloté avec le soutien d'un comité de pilotage
- Dispose de 3 centres de dépistage agréés
- Couvre **toutes les maternités de Bruxelles et Wallonie sauf l'UZ Jette.**

## 2. Le dépistage d'anomalies congénitales: quelles maladies?

## Critères de sélection des maladies

1. La maladie recherchée doit être un problème de santé important
2. Possibilité de la dépister de manière fiable **avant symptômes**, avec un coût faible
3. Existence d'un traitement efficace avant symptômes qui va changer le pronostic de la maladie

# Liste des maladies détectées

- A. Dépistage d'anomalies endocriniennes.
  - 1. L'hypothyroïdie congénitale
  - 2. **L'hyperplasie congénitale des surrénales**
- B. Dépistage d'aminocidopathies :
  - 1. La phénylcétonurie
  - 2. Les tyrosinémies
  - 3. La leucinose
  - 4. L'homocystinurie classique
- C. Dépistage des galactosémies
- D. Dépistage d'anomalies liées à l'oxydation des acides gras :
  - 1. MCADD           Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne
  - 2. MADD           Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases (Acidurie glutarique de type II)
  - 3. VLCADD       Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue
  - 4. **LCHADD       Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue**
  - 5. **CUD           Déficit de captation de la carnitine**
- E. Dépistage d'aciduries organiques :
  - 1. MMA           L'acidurie méthylmalonique
  - 2. PA            L'acidurie propionique
  - 3. GAI           L'acidurie glutarique de type I
  - 4. IVA           L'acidurie isovalérique
- F. **Dépistage de la mucoviscidose**
- G. Dépistage du déficit en biotinidase
- H. **Dépistage de l'amyotrophie spinale (SMA)**
- I. **Syndromes drépanocytaires (depuis le 1<sup>er</sup> janvier 2023)**

## Prévalence des maladies détectées sur base des données du programme

Maladies	incidence moyenne	Pour 120.000 naissances = 1 an
Phénylcétonurie	1/ 13.000	9
Leucinose	1/ 185.000	1
Hypothyroïdie congénitale	1/ 3.500	34
Hyperplasie des surrénales	1/5000 à 1/15.000	8 à 24
Déficit en biotinidase	1/61.000	2
Galactosémie classique	1/ 50.000	2
Mucoviscidose	1/ 3.000	40
SMA	1/ 10.000	12
Syndromes drépanocytaires	1/ 2.500	

## Tests réalisés

Maladies	Accumulation testée
Phénylcétonurie (+ 3 autres aminoacidopathies)	Acides aminées
Aciduries organiques (métabolisme des acides aminés)	Dérivés d'acides aminés (Acylcarnitines)
Troubles de la bêta-oxydation des acides gras	Dérivés d'acides gras (Acylcarnitines)
Déficit en biotinidase	<i>Activité de la biotinidase</i>
Galactosémie	Galactose
Hypothyroïdie	TSH
Hyperplasie des surrénales	17-OHP (hydroxyprogestérone)
Mucoviscidose	Trypsine
Amyotrophie spinale (SMA)	<i>Test moléculaire</i>
Syndromes drépanocytaires	Hémoglobine anormale (Hb S+ autre Hb)

## Inclusion des syndromes drépanocytaires

Rédaction d'un protocole, collaboration

- Centre des maladies rares d'Erasmus (dépistage depuis 2004)
- Centres de référence Hbpathies
- Laboratoires FWB

=> Détermination des anomalies à dépister, des méthodes analytiques et du flux d'information

## 3. En pratique

## Comment?

- Par voie sanguine:
- Prélèvement déposé sur papier buvard « Carte de Guthrie »
- Entre **J2** et **J4** (48h vie min; max 96h)
- Transmis au labo max 4 jours après prélèvement



Ne pas toucher la surface de dépôt d'échantillon ni utiliser si abîmée.



Centre de Dépistage Néonatal  
ULB Laboratoire de Pédiatrie  
Avenue J.J. Crocq 15  
1020 Bruxelles  
Tél. 02 477 25 81 - Fax 02 477 25 63

ULB

ACCOUCHÉMENT

Maternité  Acc. à domicile

Nom Mat.:

Identifiant :

Nom Médecin (+cachet) :

Dépistage Néonatal  Contrôle Dépistage  Diagnostic/Suivi

Nom du père:

Nom de la mère:

Prénom de l'enfant:

Sexe:  M -  F Grossesse Gémellaire:  Oui

Date de naissance: / /

Heure de naissance:  h  min

Poids de naissance:  kg  g Age Gest.:  s  j

Alimentation:  Sein  Artificielle  Mixte  Parentérale

Transfusion sanguine:  Non  Oui le ...../...../.....

Médication/Pathologie:

Lieu de Prélèvement:  Maternité  Domicile  Néonat.  Autre

Nom Préleveur (+cachet) :

Date de prélèvement: / /

Heure de prélèvement:  h  min

Poids au prélèvement:  kg  g



BXXXXXX SN

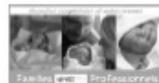
SN BXXXXXX



LOT XXXXXXXX WXXXX  
YYYY-MM-DD IVD CE 9037M  
BC REP CMC C/Horacio Lengua N18 CP 29006 Malaga, Spain +34951214054



### 1 INFORMATION DES PARENTS



Remettre aux parents le dépliant d'information sur le programme de dépistage néonatal en Fédération Wallonie-Bruxelles

Le dépistage est gratuit et non obligatoire. Les informations et résultats personnels sont gérés selon le RGPD de l'UE.

[www.depistageneonatal.be](http://www.depistageneonatal.be)

### 2 DONNEES DEMOGRAPHIQUES ET CLINIQUES



Compléter TOUTES les données sur la carte de prélèvement quel que soit le lieu de prélèvement.

### 3 REALISATION DU PRELEVEMENT

Prélèvement à réaliser de préférence à 72h de vie et impérativement entre 48h et 96h de vie.



1. Mettre du sang sur chacun des 6 spots.
2. Déposer directement le sang prélevé sur le buvard en une fois sur un seul côté. La peau du nourrisson ne doit pas être en contact avec le papier buvard.
3. Laisser le sang remplir complètement le cerce jusqu'à apparaître au dos du buvard de manière uniforme



### 4 ACHÈMÈNEMENT DU PRÉLEVÈMENT



Laisser sécher le prélèvement au moins 4h à température ambiante, PAS au soleil et PAS dans un sachet en plastique.

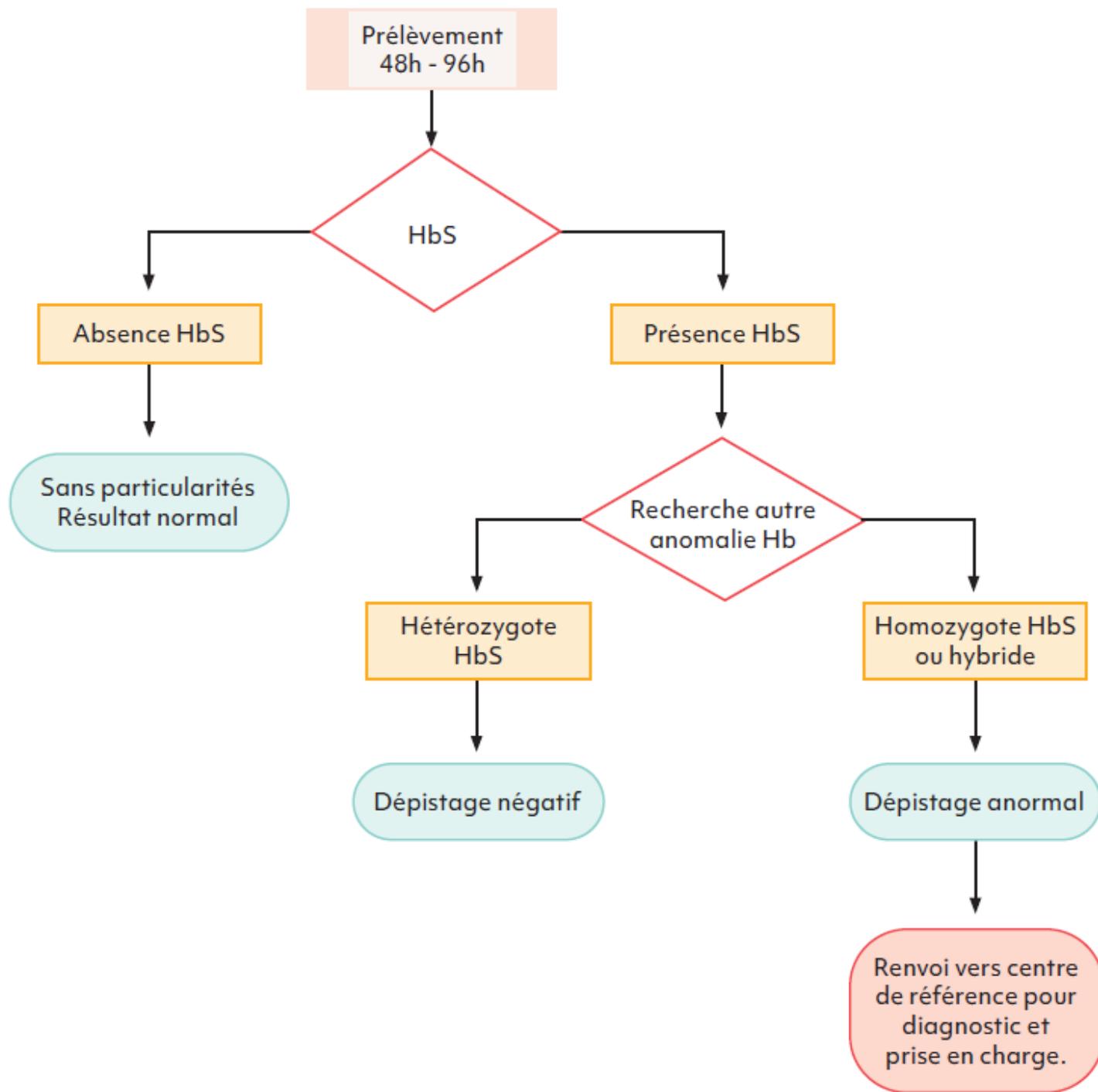
Renvoyer la carte le jour même au centre de dépistage soit via la maternité et son laboratoire, soit sous enveloppe affranchie au tarif prior.

#### En cas de refus des parents d'effectuer le dépistage

Veuillez indiquer l'identité de l'enfant au recto de la carte, cocher la case ci-après, demander si possible la signature du parent ou tuteur légal et renvoyer la carte normalement. Le formulaire de refus est disponible en ligne.

Dépistage néonatal refusé

Nom : ..... Signature : .....



# Prise en charge

## En cas de résultat positif:

- Médecin référent prévenu (ou la sage-femme si accouchement à domicile).
- Parents contactés pour assurer la prise en charge par un centre de référence (Hbpathies)
- Les patients porteurs ne sont pas identifiés

# Encore des questions?



Merci pour votre attention

[Tatiana.PEREIRA@one.be](mailto:Tatiana.PEREIRA@one.be)

[www.depistageneonatal.be](http://www.depistageneonatal.be)

**Guide complet et fiches par maladie  
disponibles en ligne.**

