



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL
Centre national de coordination



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL

Le dépistage néonatal : principaux résultats



50 ans de dépistage néonatal

Le programme de dépistage néonatal

En quelques chiffres...

1972

Année de démarrage du programme de dépistage

6

Nombre de gouttes de sang prélevées pour réaliser le dépistage

+35 M

C'est le nombre d'enfants dépistés en France depuis 1972

6

Nombre de maladies dépistées par le programme de dépistage

23 500

Nombre d'enfants pris en charge grâce au dépistage



Rapport d'Activité 2020

Rapport d'activité

Programme National
du dépistage néonatal

Année 2020

- Les données résultent de l'envoi par les CRDN :
 - Des **statistiques médicales** : envoyées trimestriellement
 - Des **fiches diagnostiques** (fiches d'identification d'un cas suspect) pointées annuellement au regard des statistiques médicales
 - Des **indicateurs** remontés par les CRDN



Données Générales sur le dépistage

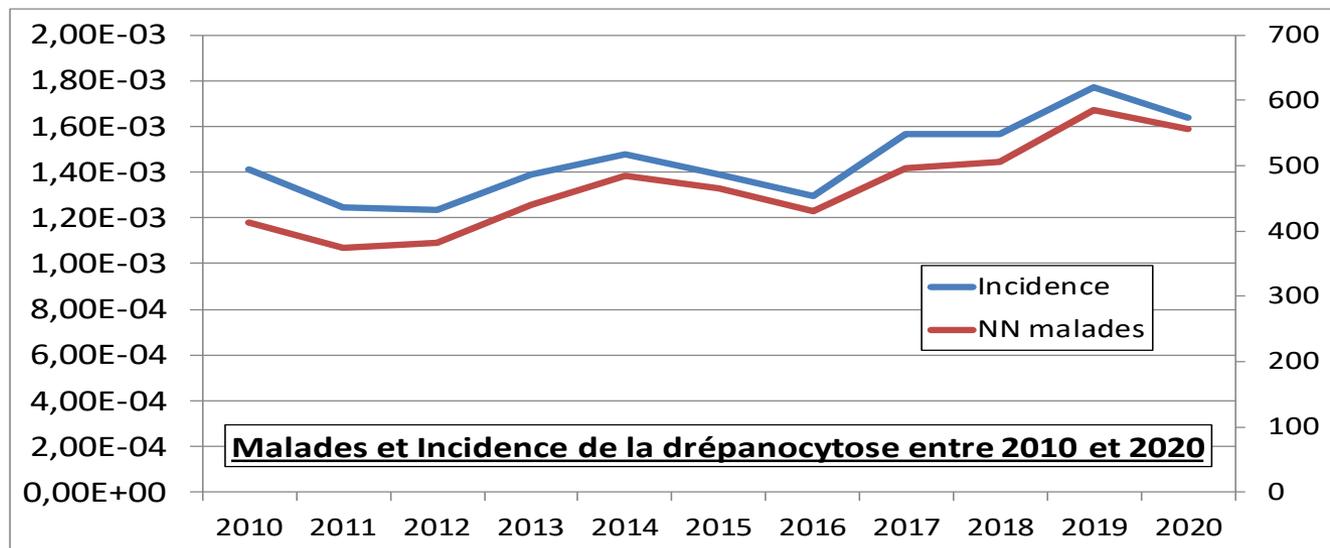
	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
Métropole NN dépistés	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786
Refus	74	98	120	192	234	263	265	271	247	328	295
Outre Mer NN dépistés	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035
Refus	0	1	0	1	4	4	12	7	10	15	14
France NN dépistés	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821
Refus	74	99	120	193	238	267	277	278	257	343	309

Tableau DG-1 : Evolution du nombre de nouveau-nés dépistés et du nombre de refus depuis 2010

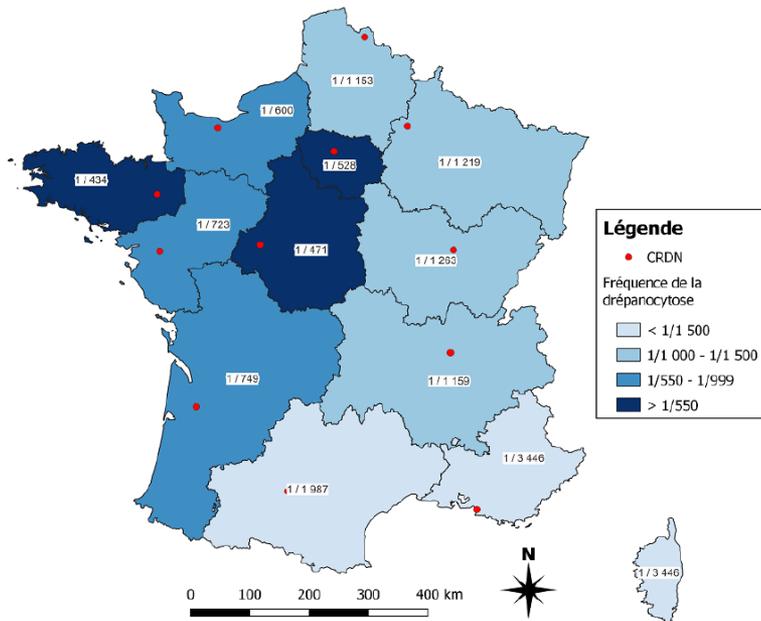


Données par pathologie

Drépanocytose		
Total	2019	2020
NN testés	330 263	339 497
% de pop ciblée	44,1%	46,1%
NN malades	586	557
Incidence globale	1 / 1 276	1 / 1 323
Incidence Ciblée	1/564	1/610



Données détaillées



Carte Drépano-1 : Incidence de la drépanocytose par région sur l'ensemble des nouveau-nés dépistés pour la drépanocytose depuis la mise en place de ce dépistage

Région	Nombre de NN testés SDM	Malades SDM	Syndrome Drépanocytaire				Hétérozygotes HbS		AC
			SS (1,2)	SC (2)	Sβthal	Autres SDM	AS	Fréquence AS sur les NN ciblés	
Auvergne Rhone-Alpes	585 237	505	384	81	35	5	11 066	1 / 53	2 489
Bourgogne Franche-Comté	116 218	92	77	10	3	2	2 213	1 / 53	498
Bretagne	46 039	106	76	13	15	2	2 204	1 / 21	300
Centre Val de Loire	103 585	220	179	31	9	3	4 498	1 / 23	810
Grand Est	336 313	276	196	50	26	4	6 491	1 / 52	1 738
Hauts de France	367 811	319	240	60	18	1	6 684	1 / 55	1 687
Ile de France	2 592 112	4 906	3 426	1 103	347	30	91 165	1 / 28	22 994
Normandie	129 540	216	165	42	9	0	4 059	1 / 32	767
Nouvelle Aquitaine	149 865	200	135	44	15	6	4 774	1 / 31	1 044
Occitanie	407 402	205	153	42	7	3	5 980	1 / 68	2 359
PACA-Corse	623 765	181	100	35	45	1	6 172	1 / 101	1 958
Pays de la Loire	156 156	216	156	43	15	3	4 811	1 / 32	791
Métropole	5 614 043	7 442	5 287	1 554	544	60	150 117	1 / 37	37 435
Guadeloupe	225 101	748	566	149	29	6	8 001	1 / 28	2 346
Guyane	167 925	790	478	290	13	8	13 349	1 / 13	3 856
Martinique	161 549	470	326	112	25	7	5 248	1 / 31	2 236
Mayotte	173 292	265	251	0	10	4	7 254	1 / 24	10
Ile de la Réunion	370 723	100	87	3	7	2	7 899	1 / 47	123
Outre-Mer	1 098 590	2 373	1 708	554	84	27	41 751	1 / 26	8 571
Total	6 712 633	9 815	6 995	2 108	628	87	191 868	1 / 35	46 006

Tableau Drépano-1 : Dépistage ciblé de la drépanocytose en France depuis la mise en place de ce dépistage (1989)



Données par pathologie

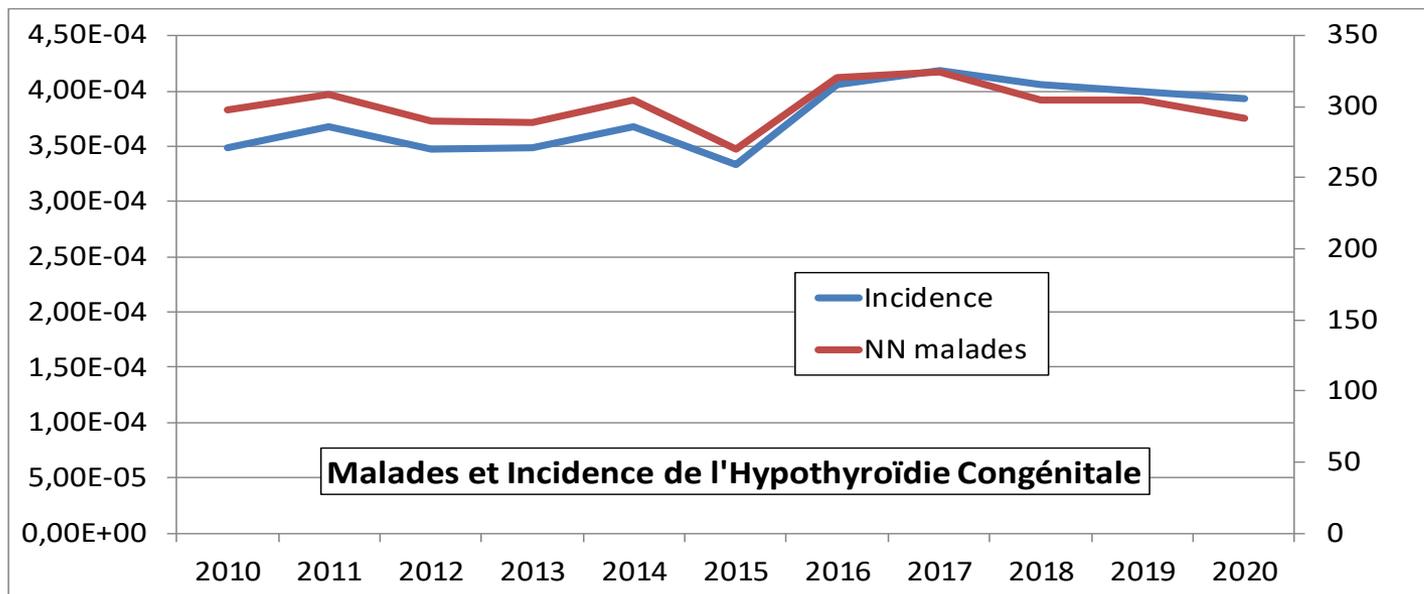
Hypothyroïdie Congénitale

France	2019	2020
--------	------	------

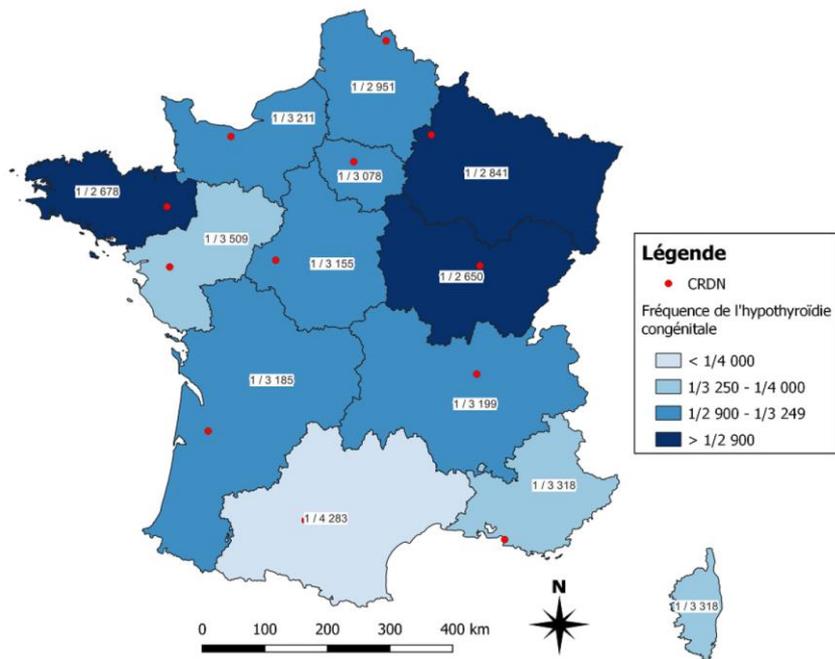
NN testés	763 706	741 821
-----------	---------	---------

NN malades	305	292
------------	------------	------------

Incidence	1/2 504	1/2 540
-----------	---------	---------



Données détaillées



Carte HC-1 : Incidence de l'hypothyroïdie congénitale par région depuis la mise en place de ce dépistage (1978)

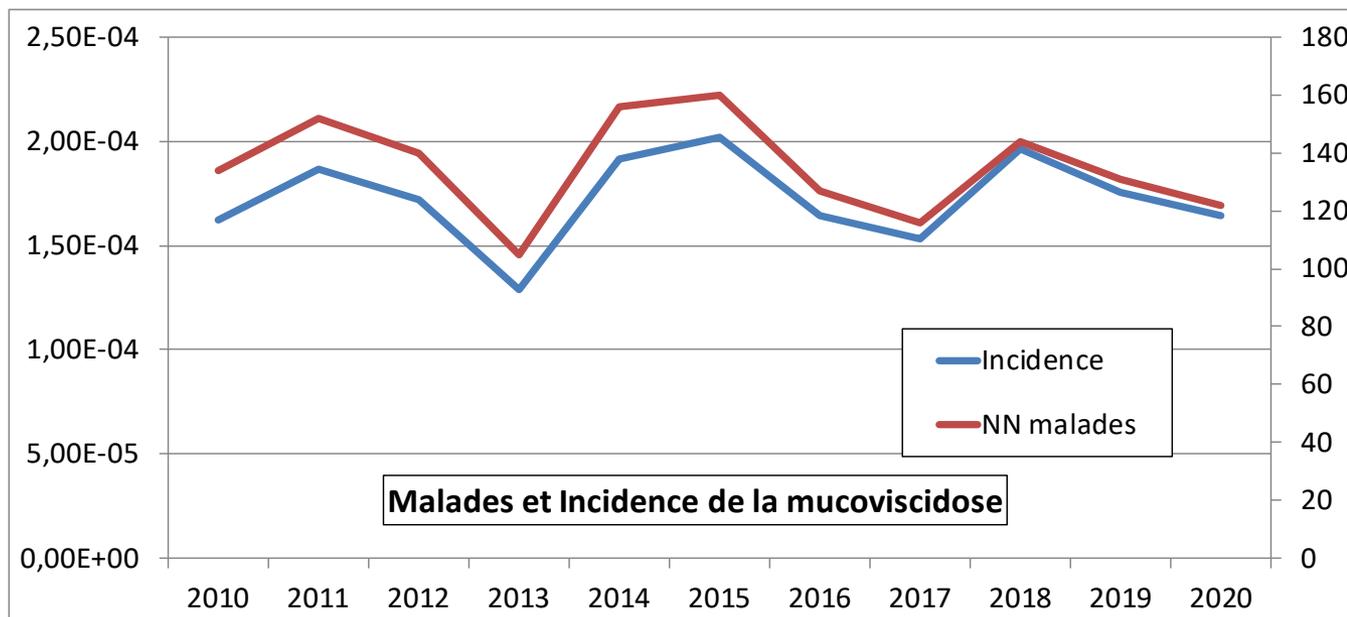
Région	Nombre de NN testés	Malades	Hypothyroïdie - Etiologie				Fréquence
			Ectopie	Athyroïse	Glandes en Place	Non typées	
Auvergne Rhone-Alpes	3 573 173	1 117	460	255	320	82	1 / 3 199
Bourgogne Franche-Comté	1 324 879	500	203	77	175	45	1 / 2 650
Bretagne	1 486 565	555	244	104	188	19	1 / 2 678
Centre Val de Loire	1 126 465	357	197	66	91	3	1 / 3 155
Grand Est	2 832 825	997	370	232	340	55	1 / 2 841
Hauts de France	3 497 448	1 185	506	223	415	41	1 / 2 951
Ile de France	7 101 666	2 307	916	414	905	72	1 / 3 078
Normandie	1 717 907	535	223	165	135	12	1 / 3 211
Nouvelle Aquitaine	1 777 385	558	178	84	225	71	1 / 3 185
Occitanie	2 638 623	616	222	145	218	31	1 / 4 283
PACA-Corse	2 481 545	748	339	169	203	37	1 / 3 318
Pays de la Loire	2 350 888	670	308	148	195	19	1 / 3 509
Métropole	31 909 369	10 145	4 166	2 082	3 410	487	1 / 3 145
Guadeloupe	250 766	19	2	2	10	5	1 / 13 198
Guyane	195 649	37	4	2	11	22	1 / 5 288
Martinique	207 636	20	3	5	9	3	1 / 10 382
Mayotte	173 300	9	0	0	2	7	1 / 19 256
Ile de la Réunion	553 092	106	15	11	17	63	1 / 5 218
Outre-Mer	1 380 443	191	24	20	49	100	1 / 7 227
Total	33 289 812	10 336	4 190	2 102	3 459	587	1 / 3 221

Tableau HC-1 : Résultats du dépistage de l'Hypothyroïdie congénitale depuis sa mise en place (1978)

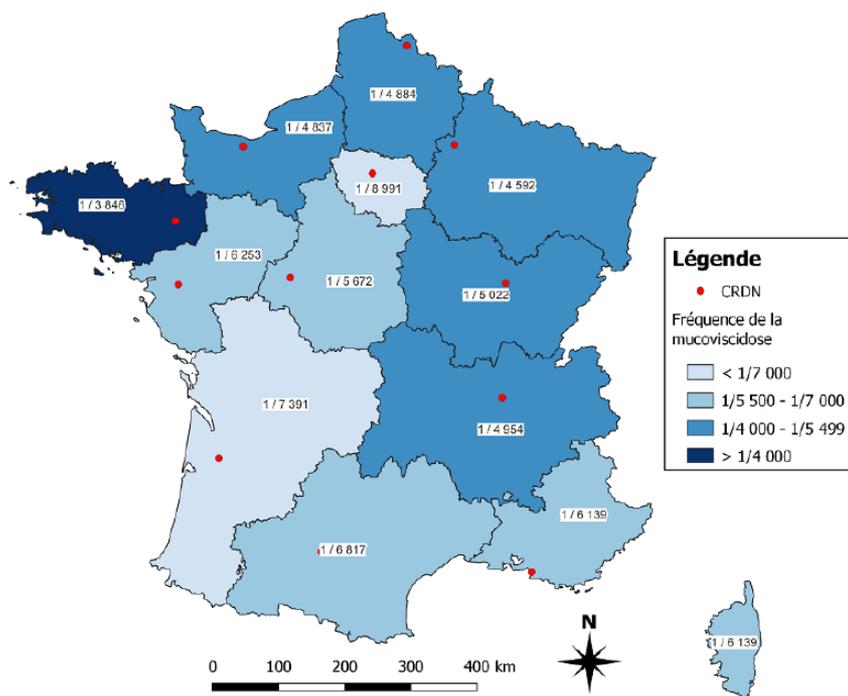


Données par pathologie

Mucoviscidose		
France	2019	2020
NN testés	746 114	740 928
NN géotypes	4 632	4 456
NN malades	131	122
Incidence	1 / 5 695	1 / 6 014



Données détaillées



Carte Muco-1 : Incidence de la mucoviscidose (forme classique) par région depuis la mise en place du dépistage néonatal

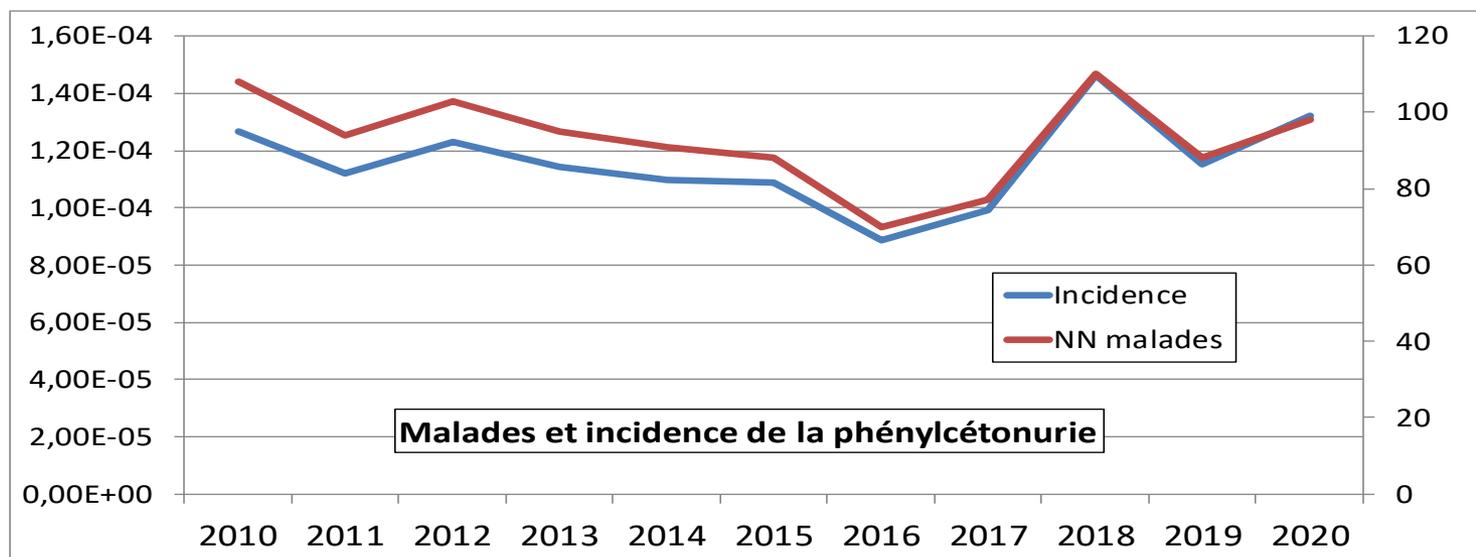
Région	Nombre de nouveaux testés	Nombre de malades				
		Forme Classique	Fréquence	Forme frontière (1)	Total	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	1 699 132	343	1 / 4 954	46	389	1 / 4 368
Bourgogne Franche-Comté	552 386	110	1 / 5 022	12	122	1 / 4 528
Bretagne	680 799	177	1 / 3 846	31	208	1 / 3 123
Centre Val de Loire	516 139	91	1 / 5 672	14	105	1 / 4 916
Grand Est	1 147 902	250	1 / 4 592	48	298	1 / 3 852
Hauts de France	1 435 997	294	1 / 4 884	46	340	1 / 4 224
Ile de France	3 254 803	362	1 / 8 991	67	429	1 / 7 587
Normandie	720 736	149	1 / 4 837	19	168	1 / 4 290
Nouvelle Aquitaine	879 549	119	1 / 7 391	11	130	1 / 6 766
Occitanie	1 104 350	162	1 / 6 817	14	176	1 / 6 275
PACA-Corse	1 178 756	192	1 / 6 139	21	213	1 / 5 534
Pays de la Loire	981 727	157	1 / 6 253	26	183	1 / 5 365
Métropole	14 152 276	2 406	1 / 5 882	355	2 761	1 / 5 107
Guadeloupe	74 184	4	1 / 18 546	1	5	1 / 14 837
Guyane	62 801	1	1 / 62 801	0	1	1 / 62 801
Martinique	30 501	3	1 / 10 167	1	4	1 / 7 625
Ile de la Réunion	263 504	69	1 / 3 819	4	73	1 / 3 610
Mayotte	6 824	0	-	0	0	-
Outre-Mer	430 990	77	1 / 5 597	6	83	1 / 5 193
Total	14 583 266	2 483	1 / 5 873	361	2 844	1 / 5 110

Tableau Muco-2 : Résultats du dépistage de la mucoviscidose en France depuis sa mise en place

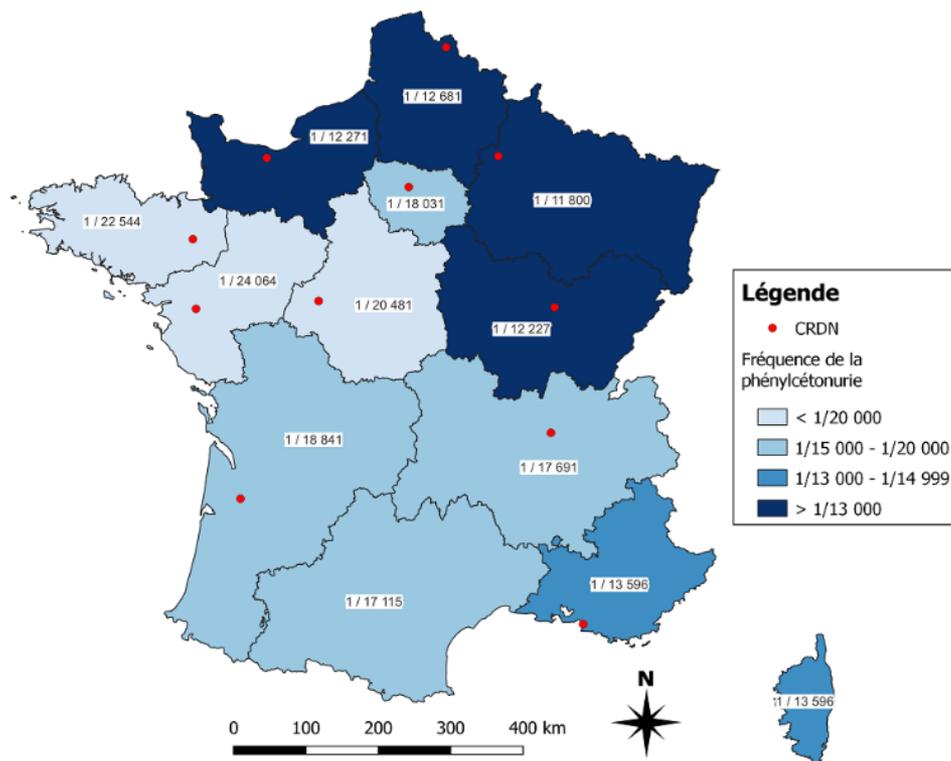


Données par pathologie

Phénylcétonurie		
France	2019	2020
NN testés	763 706	741 821
NN malades PCU	48	57
NN avec HPM	40	41
Incidence PCU + HPM	1/8 678	1/ 7 570



Données détaillées



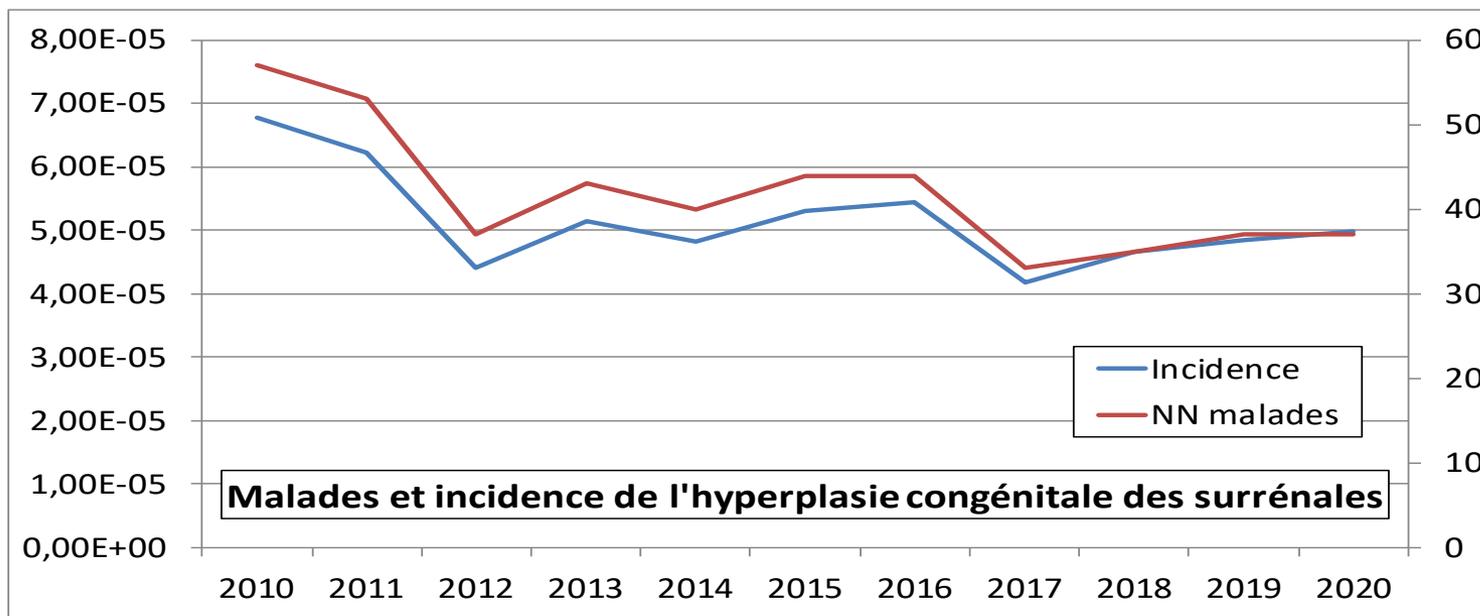
Carte PCU-1 : Incidence de la phénylcétonurie par région depuis sa mise en place (1972)

	Nombre de NN testés	Nombre de malades PCU	Nombre de malades HPM	Fréquence PCU	Fréquence PCU + HPM
Auvergne Rhone-Alpes	3 838 869	217	217	1 / 17 691	1 / 8 845
Bourgogne Franche-Comté	1 516 209	124	68	1 / 12 227	1 / 7 897
Bretagne	1 510 434	67	24	1 / 22 544	1 / 16 598
Centre Val de Loire	1 126 465	55	17	1 / 20 481	1 / 15 645
Grand Est	3 268 723	277	159	1 / 11 800	1 / 7 497
Hauts de France	3 867 582	305	154	1 / 12 681	1 / 8 426
Ile de France	7 699 116	427	441	1 / 18 031	1 / 8 870
Normandie	1 717 907	140	44	1 / 12 271	1 / 9 336
Nouvelle Aquitaine	2 051 421	111	72	1 / 18 841	1 / 11 210
Occitanie	2 977 943	174	136	1 / 17 115	1 / 9 606
PACA-Corse	2 732 779	201	120	1 / 13 596	1 / 8 513
Pays de la Loire	2 671 114	111	77	1 / 24 064	1 / 14 208
Métropole	34 978 562	2 209	1 529	1 / 15 835	1 / 9 358
Guadeloupe	254 371	4	2	1 / 63 593	1 / 42 395
Guyane	195 649	0	1	-	1 / 195 649
Martinique	212 178	8	3	1 / 26 522	1 / 19 289
Mayotte	173 300	0	0	-	-
Ile de la Réunion	553 092	5	5	1 / 110 618	1 / 55 309
Outre-Mer	1 388 590	17	11	1 / 81 682	1 / 49 593
Total	36 367 152	2 226	1 540	1 / 16 337	1 / 9 657

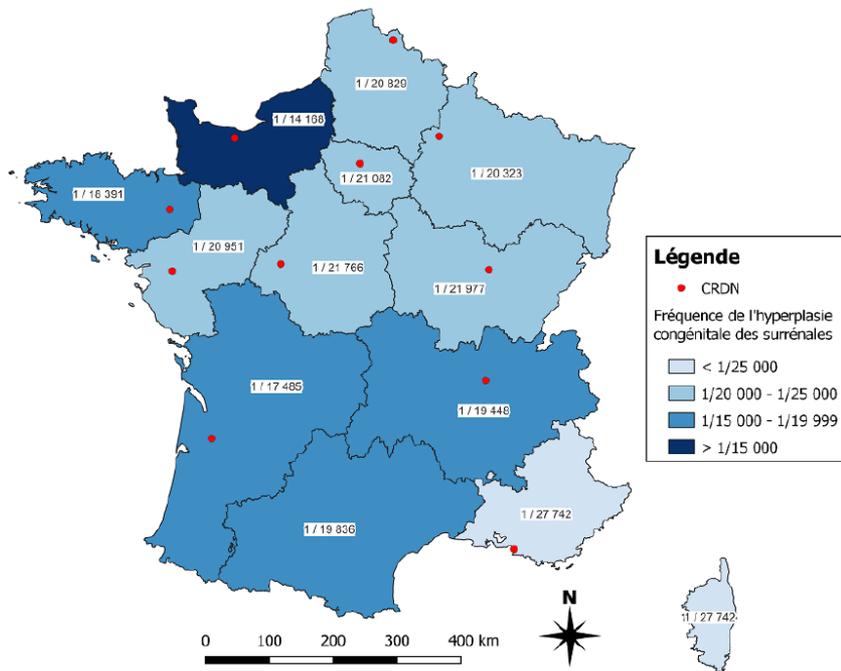


Données par pathologie

Hyperplasie Congénitale des surrénales		
France	2019	2020
NN testés	762 849	741 821
NN malades	37*	37
Incidence	1/20 618	1/20 049



Données détaillées



Carte HCS-1 : Incidence par région de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales depuis la mise en place de ce dépistage (1995)

Région	Nombre de NN testés	Malades	Hyperplasie congénitale des surrénales		Autres formes		Fréquence
			Forme classique avec perte de sel	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine ou autre	
Auvergne Rhone-Alpes	2 489 344	128	110	18	3	7	1 / 19 448
Bourgogne Franche-Comté	923 041	42	35	7	4	0	1 / 21 977
Bretagne	919 555	50	42	8	5	3	1 / 18 391
Centre Val de Loire	674 752	31	24	7	3	5	1 / 21 766
Grand Est	1 605 509	79	63	16	8	6	1 / 20 323
Hauts de France	2 312 025	111	99	12	12	5	1 / 20 829
Ile de France	4 659 211	221	197	24	36	12	1 / 21 082
Normandie	1 105 105	78	65	13	9	6	1 / 14 168
Nouvelle Aquitaine	1 119 057	64	54	10	12	6	1 / 17 485
Occitanie	1 567 012	79	65	14	5	2	1 / 19 836
PACA-Corse	1 581 290	57	51	6	2	0	1 / 27 742
Pays de la Loire	1 466 587	70	58	12	5	3	1 / 20 951
Métropole	20 422 488	1 010	863	147	104	55	1 / 20 220
Guadeloupe	162 662	8	8	0	2	0	1 / 20 333
Guyane	195 649	7	7	0	1	0	1 / 27 950
Martinique	122 656	9	8	1	2	0	1 / 13 628
Mayotte	173 300	5	5	0	0	0	1 / 34 660
Ile de la Réunion	506 486	75	67	8	4	0	1 / 6 753
Outre-Mer	1 160 753	104	95	9	9	0	1 / 11 161
Total	21 583 241	1 114	958	156	113	55	1 / 19 375

Tableau HCS-1 : Résultats du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales depuis la mise en place de ce dépistage (1995)



En synthèse

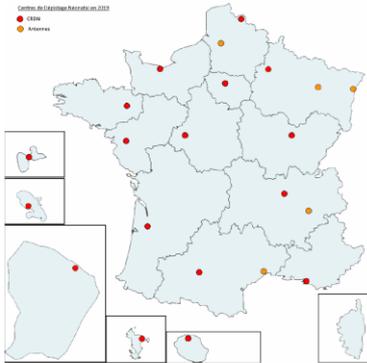


Figure 3 - Organisation du dépistage néonatal 2020

Soit 1 enfant sur
671

En 2020, le programme national de dépistage néonatal a permis de dépister :

- 98 hyperphénylalaninémies,
- 37 hyperplasies congénitales des surrénales,
- 557 syndromes drépanocytaires majeurs
- 292 hypothyroïdies congénitales,
- 122 mucoviscidoses,

Indicateurs

Délai de prélèvement

Prélèvement



3 Jours

Délai de prélèvement	Effectif	Pourcentage
Délais analysés	412 984	55,7%
- <i>Prélèvement précoce (<48h)</i>	1 733	0,4%
- <i>Prélèvement tardif (>5 jours)</i>	2 065	0,5%

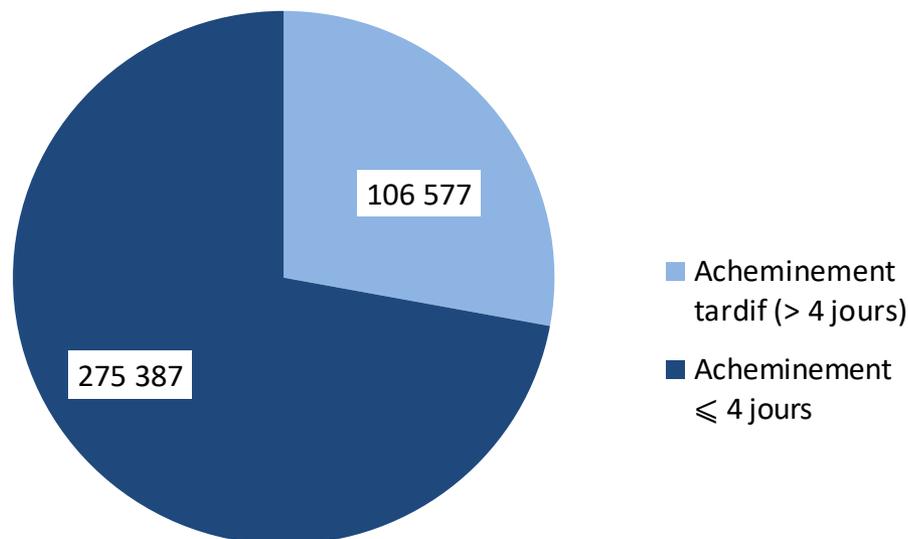
Effectifs et pourcentages des prélèvements précoces et tardifs du dépistage néonatal en France en 2020



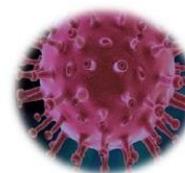
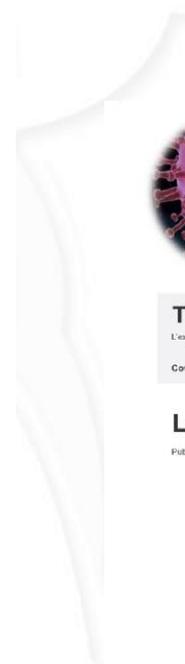
Indicateurs

Délai d'acheminement

27,9% acheminement tardif



Acheminement tardif des prélèvements du dépistage néonatal en France en 2020



THE CONVERSATION
L'expertise universitaire. L'exigence journalistique.

Covid-19 Culture Économie Éducation Environnement International **Politique + Société** Santé Science Podcasts Présidentielle 2022

Le Covid-19 met en péril le dépistage néonatal

Publié: 5 avril 2020, 16:50 CEST

La Covid-19 met en péril le dépistage néonatal

Le fonctionnement de La Poste en temps de crise sanitaire est particulièrement important pour certains missions de service public comme le programme national de dépistage néonatal.



Indicateurs

Age médian lors de la communication du résultat



Pathologies	Age médian
Phénylcétonurie	8 jours
Déficit en MCAD	/
Hypothyroïdie congénitale	8 jours
Hyperplasie des surrénales	8 jours
Mucoviscidose • Trypsine • BM	21 jours
Drépanocytose	19 jours

Age médian <=>

- prélèvement à 3 jours
- acheminement du buvard (4 jours)
- délai de réalisation
(1^{er} dosage + vérification / BM / HPLC)



Indicateurs

Synthèse des délais (exemple PCU)

Naissance



Prélèvement



3 Jours

Résultats



7 Jours

Diagnostic



11 Jours

Figure 2 : Délais de prélèvement, de résultats et de diagnostic des enfants atteints de Phénylcétonurie en 2020

Données par région

CRDN - Bretagne

Coordonnateur :
Dr A. BELLANGER

Adresse : Annexe Pédiatrique - Hôpital Sud - CHU Rennes
BP 90347 - 35203 Rennes - Cedex 2
Téléphone : 02.99.26.71.05.
E.mail : crdn.bretagne.guthrie@chu-rennes.fr

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	1 478 649	67	22	0	0
2020	31 785	0	2	0	0
Total Fin 2020	1 510 434	67	24	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2019	1 454 780	241	102	182	19	544	5
2020	31 785	3	2	6	0	11	0
Total Fin 2020	1 486 565	244	104	188	19	555	5



Données détaillées

Exemple de l'hypothyroïdie

France	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821
NN malades	298	309	290	289	305	270	321	325	305	305	292
Ectopie	101	107	93	102	110	91	89	99	83	72	78
Athyroïse	51	48	48	42	59	45	52	48	45	37	42
Glande en place	138	143	137	144	135	127	171	170	156	185	159
Non typées	8	11	12	1	1	7	9	8	21	11	13
Incidence	1/2 864	1/2 720	1/2 883	1/2 870	1/2 717	1/2 997	1/2 465	1/2 388	1/2 462	1/2 504	1/2 540

Tableau HC-5 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en France depuis 2010



Données détaillées

Exemple de l'hypothyroïdie

Type d'Hypothyroïdie	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Ectopie	76	54	122	202	138,8
Athyréose	41	138	198	285	212,6
Glande en Place	147	21	28	81	70,6
Total	264	26	71	181,43	112,6

Tableau HC-14 : TSH de dépistage en mUI/L des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2020



Pour aller plus loin

- Rapport d'Activité :

<https://depistage-neonatal.fr/espacepro/depistage/rapport-dactivite-dnn/>



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL
Centre national de coordination

À Propos

Le Dépistage De Mon Enfant

Les Maladies Dépistées

Actualités

Contact



PRO

Vous allez avoir un bébé ou votre bébé vient de naître ?

Le dépistage dès la naissance, c'est important

Le dépistage néonatal existe en France depuis 1972. Il concerne tous les nouveaux nés et est gratuit (l'Assurance Maladie le finance pour tous les enfants). Le dépistage néonatal **permet de repérer des maladies** avant même l'apparition des premiers signes chez l'enfant. Il permet la mise en place d'un traitement et d'un accompagnement adapté.

TROUVER MON CENTRE DE DÉPISTAGE >



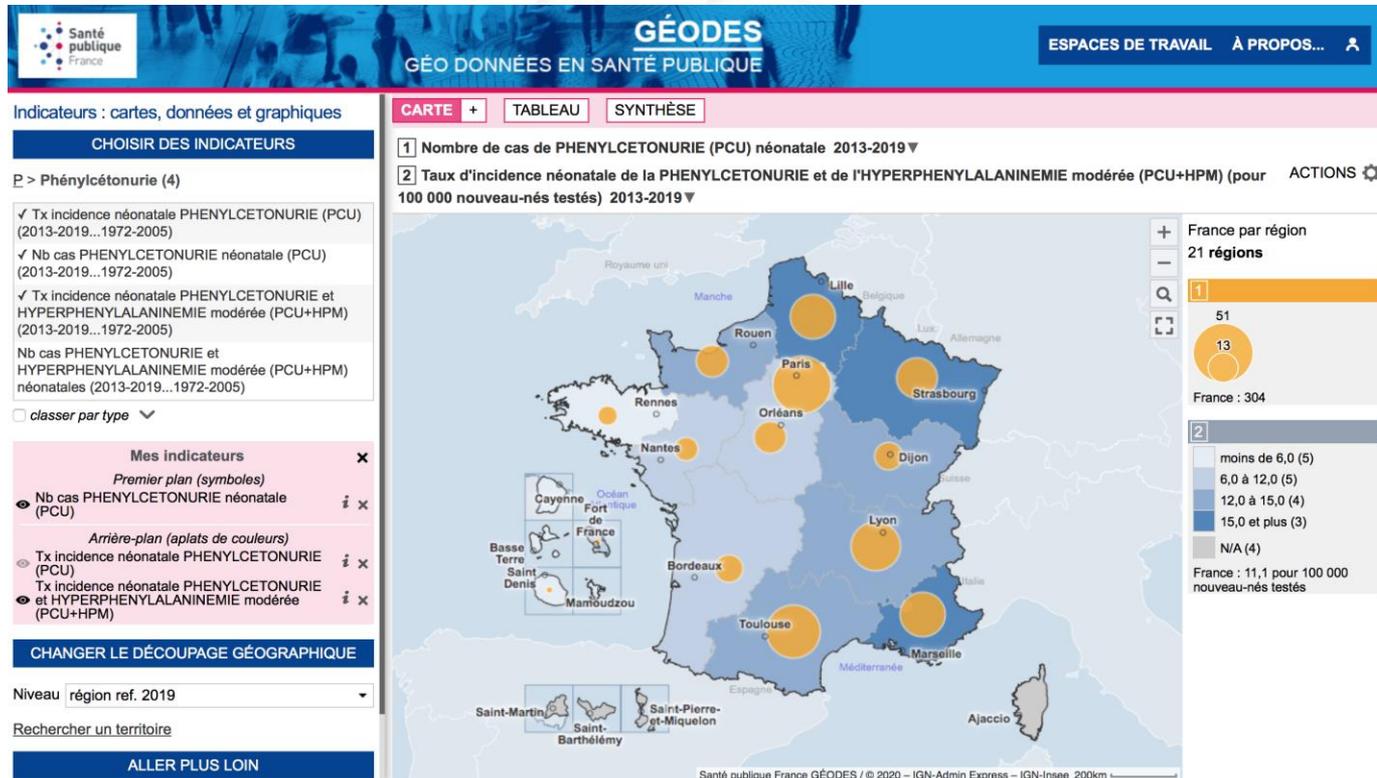
HAS
HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ



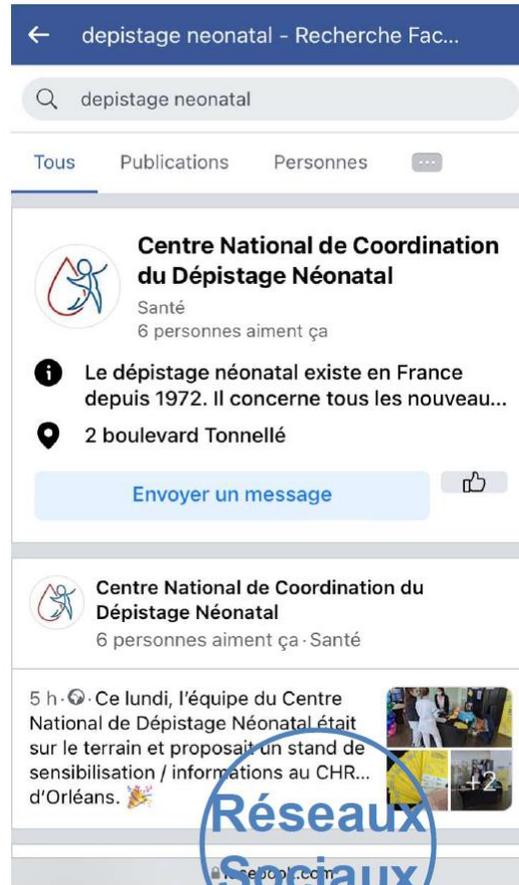
Pour aller plus loin

- Geodes :

<https://geodes.santepubliquefrance.fr/#view=map2&c=indicator>



Pour aller plus loin ;)



Merci de votre attention

