



Pôle Femme - Enfant - Pr Patrick PLADYS

Pôle Biologie - Pr Marie-Dominique GALIBERT

**Centre Régional de Dépistage Néonatal de Bretagne**

## **Rapport d'Activité 2024**

# Programme de dépistage néonatal sanguin

Pédiatre coordinatrice : Dr Amandine BELLANGER

Biologiste coordinatrice : Dr Caroline MOREAU

Directeur délégué au Pôle Biologie : Mme Léopoldine ROBITAILLE

Directeur délégué au Pôle Femme -Enfant : Mme Floriane Bougeard

Cadre administrative du pôle Biologie : Mme Valentine DRUILLET



## Table des matières

1.	Contexte .....	5
2.	Pré-requis pour l'établissement du rapport d'activité.....	5
3.	Description de la population .....	6
3.1.	Nombre de naissances sur le territoire Breton .....	6
3.2.	Nombre de nouveau-nés décédés .....	6
3.3.	Nombre de refus .....	7
3.4.	Nombre d'enfants transférés hors région avant dépistage néonatal.....	9
3.5.	Nombre d'enfants perdus de vue.....	9
3.6.	Bilan : nombre d'enfants à tester.....	9
4.	Suivi des indicateurs : étape pré-analytique .....	9
4.1.	Information des parents par les maternités.....	9
4.2.	Délais de prélèvement et d'acheminement.....	10
4.3.	Qualité du prélèvement .....	15
5.	Suivi des indicateurs : étape analytique et post analytique.....	15
6.	Résultats du dépistage néonatal .....	19
6.1.	Phénylcétonurie (PCU) .....	19
6.2.	Bilan maladies métaboliques .....	19
6.3.	Hypothyroïdie Congénitale (HC).....	20
6.4.	Hyperplasie congénitale des surrénales (HCS).....	20
6.5.	Mucoviscidose (CF).....	21
6.6.	Drépanocytose .....	22
7.	Suivi des indicateurs : confirmation diagnostique .....	22
7.1.	Programme de dépistage de la phénylcétonurie (PCU) .....	22
7.2.	Programme de dépistage néonatal des EIM .....	22
7.3.	Programme de dépistage néonatal de l'Hypothyroïdie Congénitale.....	23
7.4.	Programme de dépistage néonatal de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales .....	24
7.5.	Programme de dépistage néonatal de la Mucoviscidose .....	24
7.6.	Programme de dépistage néonatal de la Drépanocytose (Hbs), des Syndromes Drépanocytaires Majeurs (SDM) et de la thalassémie.....	25
7.7.	Bilan des faux-négatifs .....	26
8.	Suivi des indicateurs : dépistage néonatal dans son ensemble .....	26
8.1.	Exhaustivité : nouveau-nés dépistés .....	26
8.2.	Exhaustivité : participation au dépistage néonatal.....	27

9.	Résultats du dépistage néonatal dans les DOM-TOM partenaires de Bretagne .....	28
9.1.	Délais pré-analytiques .....	28
9.2.	Délais analytiques et post-analytiques : délais de rendu de résultats .....	29
10.	Conclusion et perspectives .....	30

## Liste des abréviations

AG1	Acidurie Glutarique de type 1
ARS	Agence Régionale de Santé
CF	Mucoviscidose
CH	Centre Hospitalier
CHU	Centre Hospitalier Universitaire
CNCDN	Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
CRDN	Centre Régional de Dépistage Néonatal
CRCM	Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose
CUD	Déficit primaire en carnitine
EIM	Erreurs Innées du Métabolisme
Hb	Hémoglobine
HC	Hypothyroïdie Congénitale
HCS	Hyperplasie Congénitale des Surrénales
Hcy	Homocystinurie
IMG	Interruption Médicale de Grossesse
IVA	Acidurie isovalérique
J3	Troisième jour de vie
LCHADD	Déficit en Long Chain Acyl-CoA-deshydrogenase (déshydrogénase des acides gras à chaîne longue)
MFIU	Mort Fœtale In Utero
MSUD	Leucinose
MCADD	Déficit en Medium chain acyl-CoA deshydrogenase (déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne)
PCU	Phénylcétonurie
SA	Semaines d'Aménorrhée
SDM	Syndromes Drépanocytaires Majeurs
TIR	Trypsine-Immuno-Réactive
Tyr1	Tyrosinémie de type 1
UF	Unité Fonctionnelle

## Contexte

L'année 2024 a été à la fois une année de stabilisation concernant l'activité de dépistage néonatal des erreurs innées du métabolisme (suite à l'extension de 2023) et d'évolution avec l'installation du GSP en remplacement de l'Autodelfia pour les dosages d'immunoanalyse, et la mise en place en novembre 2024 du dépistage systématique de la drépanocytose en population générale.

L'année a également été très marquée par des problèmes récurrents concernant l'acheminement des buvards par Chronopost avec des retards de livraison, des enveloppes perdues et la nécessité de reprélever de nombreux nouveau-nés.

Enfin, l'extension du dépistage de la drépanocytose en date du 1<sup>er</sup> Novembre 2024 a nécessité une réorganisation de l'activité et de l'équipe avec le déploiement local de cette nouvelle activité pour les analyses de première intention.

## 2. Pré-requis pour l'établissement du rapport d'activité

L'ensemble des résultats est basé sur les naissances de l'année 2024 en Région Bretagne.

Le rapport d'activité présenté ici contient notamment les indicateurs demandés dans l'Arrêté du 22 février 2018. Les statistiques ont été réalisées suite à une extraction des données dans le logiciel NeoNat<sup>®</sup> en date du 20 février 2025 et dans le logiciel Voolabo<sup>®</sup> en date du 10 mars 2025.

Ces deux logiciels sont développés de la société Epiconcept et leur utilisation est imposée au niveau national. Par décision de la société Epiconcept, le logiciel NeoNat<sup>®</sup> est voué à l'obsolescence, et ne nous permet plus de faire les statistiques attendues. De plus, en lien avec le déploiement du GSP en remplacement de l'Autodelfia, l'ensemble de l'activité pré et post analytique a basculé sur Voolabo<sup>®</sup> en date du 13 juin 2024 (enfants nés à compter du 10 juin environ). Une partie des statistiques présentées ici concernera donc les résultats obtenus sur Voolabo<sup>®</sup> en lien avec la bascule vers le GSP à compter du 13 juin 2024. Certains indicateurs ne seront donc pas présentés sur une année entière mais sur les résultats obtenus entre le 13 juin 2024 et le 31 décembre 2024.

### 3. Description de la population

#### 3.1. Nombre de naissances sur le territoire Breton

En 2024, 28 881 naissances vivantes ont été recensées en Bretagne, (contre 29 559 en 2023) selon la répartition départementale suivante :

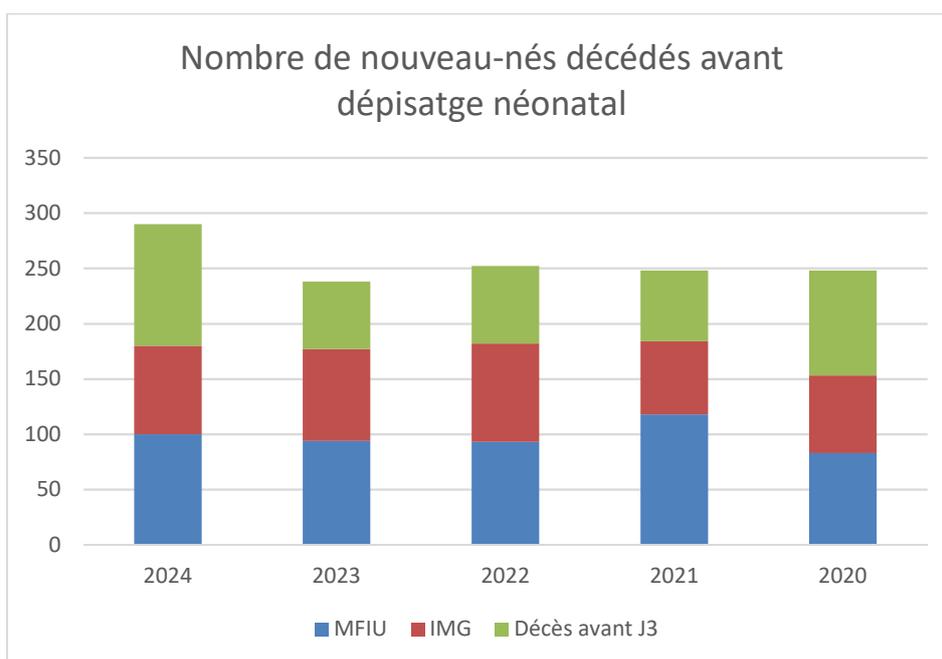
- Côtes d'Armor : 3 555 naissances
- Finistère : 6 992 naissances
- Ille et Vilaine : 12 082 naissances
- Morbihan : 6 252 naissances

#### 3.2. Nombre de nouveau-nés décédés

En 2024, 290 nouveau-nés sont décédés avant le dépistage biologique néonatal selon la répartition départementale suivante :

- Mort fœtale *in utero* (MFIU) : 100 (contre 94 en 2023, 93 en 2022)
- Interruption médicale de grossesse (IMG) : 80 (contre 83 en 2023, 89 en 2022)
- Autres causes de décès avant dépistage biologique de J3 : 110 (contre 61 en 2023, 70 en 2022).

Les résultats sont présentés dans la Figure 1.



**Figure 1.** Nombre de nouveau-nés décédés avant dépistage néonatal depuis 2020

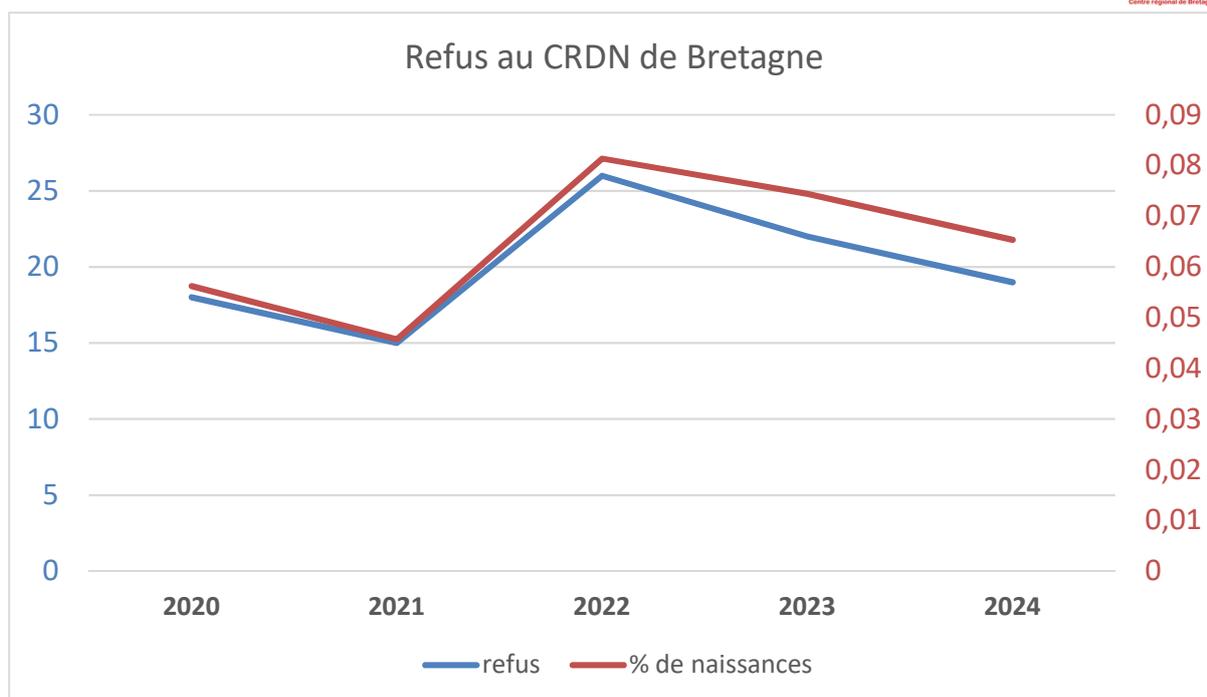
### 3.3. Nombre de refus

En 2024, il est à noter 18 refus parentaux du dépistage néonatal sanguin lorsque celui-ci a été proposé au 3<sup>ème</sup> jour de vie (22 en 2023, 26 en 2022) (Figure 2).

- Côtes d'Armor : 0 refus
- Finistère : 6 refus
- Ille et Vilaine : 8 refus
- Morbihan : 4 refus

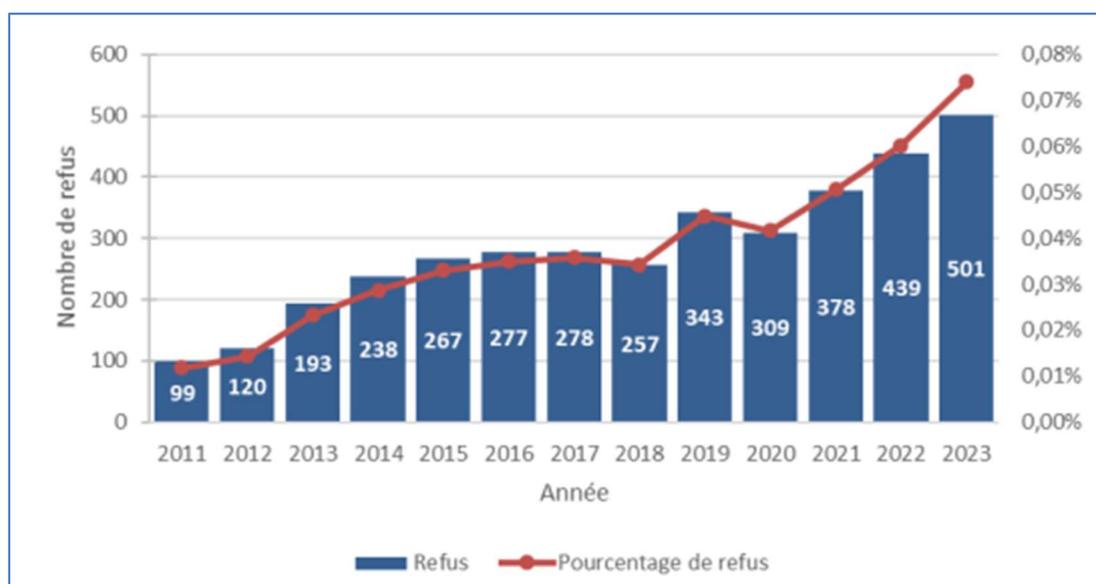
Parmi ces 18 refus, il y a

- 16 refus initiaux : pour un enfant l'explication du refus tient au fait que l'enfant était en soins palliatifs
- 2 refus secondaires : ce sont des refus exprimés suite à la nécessité d'un 3<sup>ème</sup> prélèvement, pour les deux enfants concernés. En effet, deux prélèvements avaient été réalisés pour chaque enfant et avaient été rendus insuffisants. Les parents se sont donc opposés à un troisième prélèvement, alors même qu'ils avaient initialement donné leur accord à la réalisation du dépistage néonatal.



**Figure 2.** Evolution du nombre de refus et du pourcentage de refus par rapport au nombre de naissances au CRDN de Bretagne entre 2020 et 2024

En effectif, le nombre de refus est stable, mais en pourcentage, une légère diminution est à observer en Bretagne en 2024. A noter que la région Bretagne se trouve, avec moins de 0,06% de refus, en dessous de la moyenne nationale (Figure 3).



**Figure 3.** Evolution du nombre de refus et de son pourcentage au niveau national (d'après rapport d'activité 2023, CNCND)

### **3.4. Nombre d'enfants transférés hors région avant dépistage néonatal**

Sont considérés comme des enfants transférés hors région, les enfants nés en Bretagne mais transférés suite à la naissance dans un établissement de santé hors région Bretagne, pour lesquels le prélèvement de dépistage biologique a été réalisé dans un CRDN hors région Bretagne. Cela concerne 10 nouveau-nés en 2024 en Bretagne et pour lesquels le CRDN de Bretagne s'est assuré qu'ils ont bien été dépistés.

### **3.5. Nombre d'enfants perdus de vue**

Cette année, aucun enfant n'a été perdu de vue.

Cet indicateur est le témoin du rôle majeur des secrétaires et puéricultrice du CRDN dans le suivi des dossiers-patients : les enfants sont dépistés ou bien il est demandé une attestation de refus aux parents.

### **3.6. Bilan : nombre d'enfants à tester**

En 2024, il y a eu, en Bretagne, 28 881 naissances vivantes, 18 refus parentaux, 10 transferts hors région avant dépistage en Bretagne, 290 nouveau-nés décédés avant dépistage.

Au total, 28 563 nouveau-nés Bretons ont bénéficié du dépistage néonatal biologique à 3 jours de vie.

## **4. Suivi des indicateurs : étape pré-analytique**

Le suivi des indicateurs est réalisé sur 28 563 dossiers.

### **4.1. Information des parents par les maternités**

Le CRDN de Bretagne distribue en début de chaque année civile des plaquettes d'information sur le programme national de dépistage néonatal aux maternités de Bretagne, au regard du nombre prévisionnel de prélèvements réalisés dans le service, basé sur les informations de l'année précédente. Des plaquettes d'information sont également distribuées dans les services de néonatalogie et réanimation.

Pour les sorties précoces de maternité et les prélèvements à domicile, les parents quittent la maternité avec le buvard et la documentation dans le carnet de santé de l'enfant. Les sages-

femmes libérales sont donc fournies en documentation par les maternités de naissance des enfants, et si besoin, le CRDN leur fournit également le matériel nécessaire. Ainsi, pour les naissances à domicile, chaque sage-femme libérale peut contacter le CRDN de Bretagne afin de s’approvisionner en buvards et documentation.

Depuis 2020, à chaque prélèvement réalisé par une sage-femme libérale non connue du CRDN de Bretagne, celle-ci est contactée afin de déterminer avec elle ses besoins en fournitures pour le dépistage biologique sur buvard et le dépistage de l’audition.

## 4.2. Délais de prélèvement et d’acheminement

- **Délais de prélèvement**

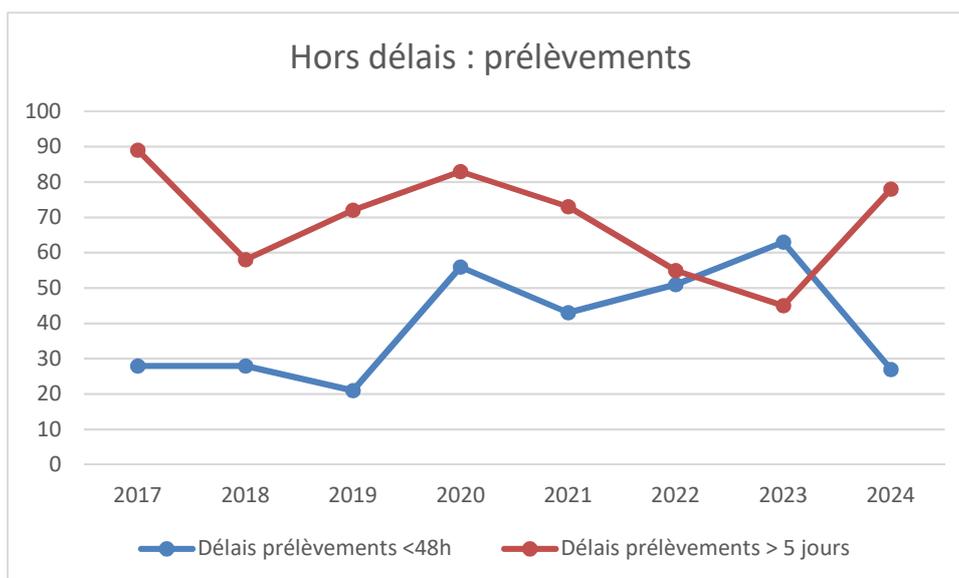
Les délais de prélèvements demandés dans le cadre du dépistage néonatal se situent entre 48 et 72 heures de vie. Les délais moyens et médians par maternité dans la région sont présentés dans le Tableau 1.

En Bretagne en 2024, le délai moyen de prélèvement est de 72,6 heures soit 3,03 jours (contre 2,89 jours en 2023, 2,99 jours en 2022,) et le délai médian est de 3 jours. Les prélèvements de moins de 48 heures ayant été considérés comme non conformes puisqu’ils ne correspondent pas aux recommandations, et par conséquent exclus des indicateurs. Cette année, 27 (contre 63 en 2023) prélèvements ont eu lieu à moins de 48 heures de vie ; ces enfants ont été reprélevés. Par opposition, 78 enfants (contre 45 en 2023) ont été prélevés à plus de 5 jours de vie (Figure 4). D’après la Figure 3, il semblerait que depuis 2020 (impact de la pandémie de Covid-19) le nombre de prélèvements à moins de 48 heures, certainement en lien avec les sorties précoces de maternité, a significativement augmenté, mais avec une tendance à la baisse cette année qui reste à confirmer. Cependant, l’Arrêté du 31 juillet 2024 modifiant l’arrêté du 22 février 2018 relatif à l’organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale a notamment pour objectif de diminuer le délai de prélèvement et de le rapprocher au plus près de 48 heures de vie. Pour cela, dans l’ensemble de l’arrêté, concernant le moment du prélèvement, les mots : « au mieux 72 heures après la naissance et en aucun cas avant 48 heures » sont remplacés par les mots : « 48 heures après la naissance. A défaut, le prélèvement sanguin est effectué entre 48 heures et 72 heures après la naissance et, en cas d’impossibilité, au-delà de 72 heures après la naissance ». Une information a été faite auprès des sages-femmes libérales, des maternités et des services de soins afin que chaque préleveur puisse appliquer ces recommandations.

			Nombre de délais calculés	Délais de Prélèvements			Délais d'Acheminement		
				Délai Moyen (heures)	Délai Minimum (heures)	Délai Maximum (heures)	Délai moyen (jours)	Délai Minimum (jours)	Délai Maximum (jours)
<b>Côtes d'Armor</b>	Centre Hospitalier "Yves Le Foll"	Service Maternité CH ST BRIEUC	1807	67,96	47,37	926,27	2,97	0	34
	Centre Hospitalier Lannion	Service Maternité	510	68,15	48,12	868,58	3,92	1	153
	CH René Pleven	Service Maternité	67	71,98	49,38	91,17	3,28	1	13
	HOPITAL PRIVE COTES D'ARMOR	Service Maternité	860	58,80	43,20	748,67	2,77	1	10
	CH " Yves Le Foll "	Service de Néonatalogie	295	65,79	46,90	1673,10	2,51	1	7
	Accouchements à domicile	COTES D'ARMOR	16	74,04	48,10	117,13	4,25	1	19
<b>Finistère</b>	C.H.R.U "Morvan"	Service Maternité	1959	66,95	47,83	126,50	2,95	1	10
	CH de Cornouaille	Service Maternité	1895	61,20	41,07	862,82	3,81	1	23
	CH Pays de Morlaix	Service Maternité	519	60,23	44,10	1177,47	3,22	1	10
	CH Ferdinand Grall	Service Maternité	365	54,26	44,77	87,18	3,12	0	10
	CH CARHAIX	Service Maternité	204	67,64	47,90	106,70	3,31	1	16
	Polyclinique de KERAUDREN	Service Maternité	1575	69,62	40,73	140,88	3,73	1	11
	CHU MORVAN	Service de Réanimation	128	67,19	43,03	295,42	3,09	1	7
	CH de Cornouaille	Service de Néonatalogie	168	72,56	47,13	816,95	4,07	2	7
	CHU MORVAN	Service de Néonatalogie	105	97,66	48,50	1863,33	2,86	1	6
	CH MORLAIX	Service de Pédiatrie	27	69,67	50,13	177,70	3,04	1	7
	Naissances à domicile	FINISTERE	47	81,12	47,73	474,82	3,28	1	8
<b>Ille et Vilaine</b>	HOPITAL SUD	Service Maternité	3322	69,39	44,43	119,03	1,51	0	5
	CH FOUGERES	Service Maternité	614	69,08	48,25	285,18	2,31	1	8
	CH SAINT MALO	Service Maternité	1354	68,57	47,47	569,97	3,06	1	10
	CH VITRE	Service Maternité	622	54,28	47,82	95,12	3,02	1	15
	CH REDON	Service Maternité	385	67,88	26,13	153,23	2,88	1	10
	CHP SAINT GREGOIRE	Service Maternité	1608	70,69	41,22	798,38	2,54	0	38
	Clinique LA SAGESSE	Service Maternité	3461	66,38	44,33	112,13	3,22	1	9
	Clinique LA SAGESSE	Réanimation Néonatale	181	68,53	49,55	105,00	1,89	1	5

	Clinique LA SAGESSE	Néonatalogie - Soins Intensifs	221	64,71	38,07	375,62	1,76	1	4
	Clinique LA SAGESSE	Néonatalogie - Soins Courants	180	64,46	22,93	97,40	2,00	1	5
	CH SAINT MALO	Pédiatrie	40	68,23	48,12	90,20	3,73	1	9
	CH Fougères	Service de Pédiatrie	40	66,46	48,85	86,20	2,58	1	6
	Accouchements à domicile	ILLE ET VILAINE	54	76,96	44,43	259,85	3,46	1	9
Morbihan	Hôpital du Scorff	Service Maternité	2139	66,49	25,55	137,92	3,75	1	16
	CH Bretagne Atlantique	Service Maternité	1751	67,68	36,38	391,45	2,43	1	17
	CH PLOERMEL	Service Maternité	487	64,84	44,38	606,03	2,20	1	7
	C.H.C.B.	Service Maternité	619	72,16	48,10	110,53	2,84	1	8
	Hôpital Privé OCEANE	Service Maternité	855	70,74	47,77	1237,13	2,93	1	11
	CH Bretagne Sud	Service de Néonatalogie	79	65,55	46,32	107,75	3,57	1	8
	CH Bretagne Atlantique	Service de Néonatalogie	160	70,09	48,03	295,42	2,67	1	7
	Centre Hospitalier Centre Bretagne	Service de Pédiatrie	66	67,71	48,13	107,07	3,32	1	7
	CH "Bretagne Atlantique"(C.H.B.A.)	Service de Pédiatrie	4	235,70	51,72	377,93	3,00	2	4
	Accouchements à domicile	MORBIHAN	92	73,02	36,72	333,48	3,28	1	9

**Tableau 1.** Délais moyens de prélèvement et d'acheminement par lieu de prélèvement en 2024



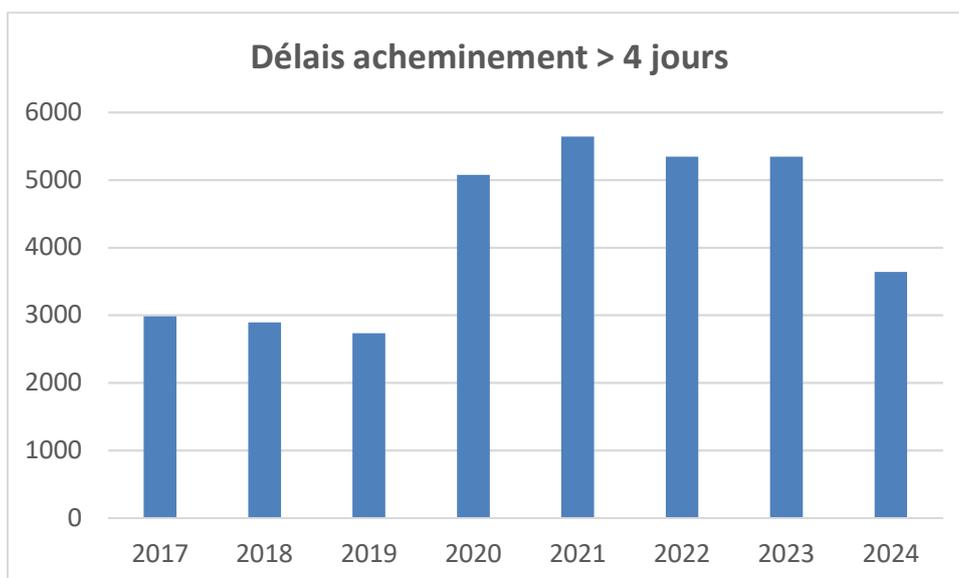
**Figure 4.** Indicateurs des hors délais prélèvements entre 2017 et 2024

Le délai maximal de prélèvement est de 77 jours et correspond à un enfant né aux Pays Bas qui n'aurait pas dû bénéficier du programme puisque non né sur le territoire français. Les parents étaient français, originaire de Brest, en déplacement à l'étranger. L'enfant a été rapatrié rapidement à Brest mais le prélèvement n'avait pas été réalisé. En dehors de ce cas très extrême, 78 enfants ont des délais de prélèvements supérieurs à 5 jours.

- **Délais d'acheminement**

Selon l'Arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale, le délai d'acheminement optimal est de deux jours ouvrables et un délai de quatre jours est acceptable.

En 2024 dans la région Bretagne, les acheminements sont gérés par Chronopost, en dehors de ceux provenant de la maternité de l'hôpital Sud de Rennes. Le délai contractuel d'acheminement était en J+1, avant 9h. Le délai moyen d'acheminement est de 3,00 jours (3,16 en 2023, 3,14 jours en 2022), le délai médian est de 3 jours. Le délai minimal d'acheminement est de 0 jour (buvards acheminés dans la journée venant de l'hôpital Sud de Rennes principalement). Le délai maximal est de 153 jours et correspond à un problème d'acheminement par Chronopost (en témoignent la date de prélèvement et la date d'oblitération). Trois mille six cent quarante et un buvards, soit près de 13% des prélèvements, ont un délai d'acheminement supérieur à 4 jours en 2024 contre 5 342 en 2023 (18%) (Figure 5).

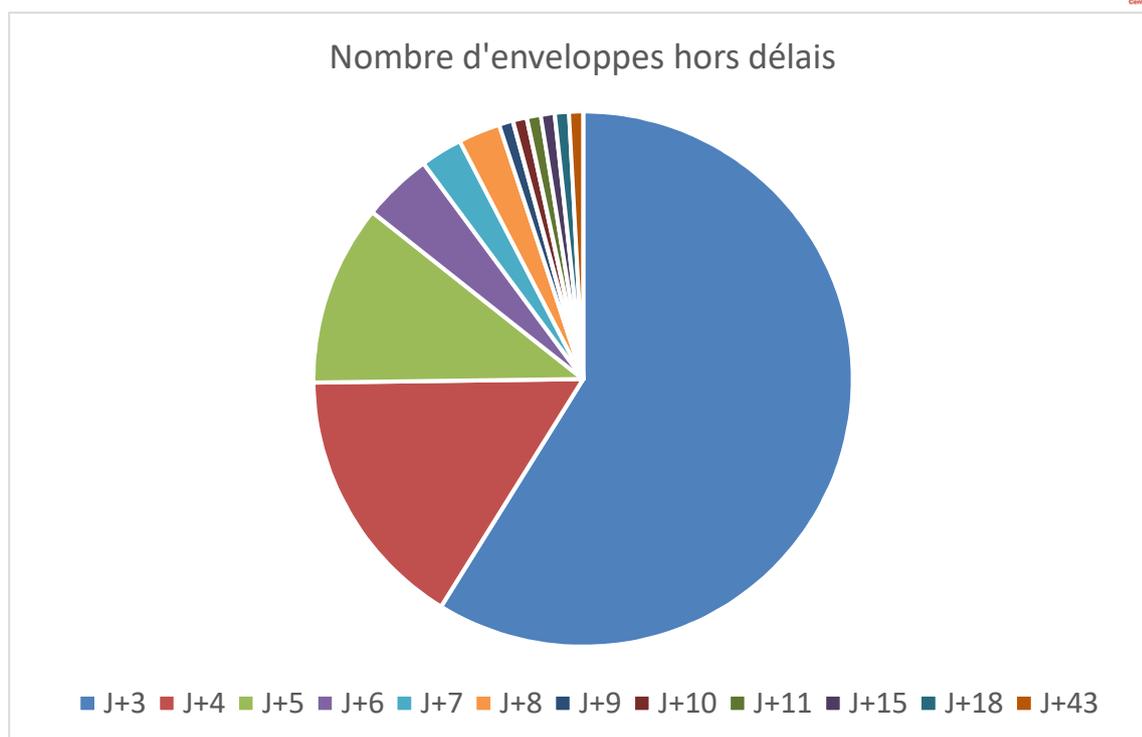


**Figure 5.** Evolution du nombre de dossiers avec des délais d'acheminement supérieurs à 4 jours entre 2017 et 2024

Les résultats sont présentés par maternité dans le Tableau 1.

**Remarque :**

Le délai moyen d'acheminement correspond aux recommandations, mais ne correspond pas aux clauses du contrat avec Chronopost qui était une livraison en J+1. Le secrétariat du CRDN de Bretagne a donc comptabilisé au cours de l'année 2024 les enveloppes reçues avec un délai de plus de 3 jours, soit un total de 120 enveloppes. Ces résultats sont présentés en Figure 6. Chaque enveloppe contenant entre 1 à 10 buvards, les conséquences sont importantes et ont notamment nécessité de reprélever 95 bébés. Les sites essentiellement concernés par ces retards d'acheminement sont le CHU de Brest, Polyclinique de Keraudren, Centre Hospitalier (CH) Lannion, CH Quimper, Centre Hospitalier Bretagne Atlantique de Vannes, CH Fougères, CH Lorient, CH Vitré, CH Redon et la Clinique La Sagesse Rennes.



**Figure 6.** Représentation du nombre d'enveloppes Chronopost reçues avec un délai supérieur à 3 jours

### 4.3. Qualité du prélèvement

Cela concerne les prélèvements insuffisants, non technicables, défectueux.

Au total, sur les buvards de J3, 183 prélèvements n'ont pas permis de réaliser les dosages nécessaires au dépistage néonatal et ont nécessité de convoquer le nouveau-né pour le prélever à nouveau. Pour deux de ces enfants, les parents ont finalement refusé le dépistage ; pour tous les autres, un nouveau prélèvement a été reçu au CRDN de Bretagne.

## 5. Suivi des indicateurs : étape analytique et post analytique

Avec les outils informatiques à disposition, il est possible de présenter, comme indicateurs des étapes analytiques et post-analytique, le délai de rendu de résultat depuis la réception de l'échantillons au secrétariat du CRDN et le délai de rendu de résultat depuis la naissance de l'enfant. Pour les erreurs innées du métabolisme (PCU, HCY, MSUD, TYR-1, IVA, AG1, LCHAD, MCAD, CUD), les analytes sont dosés sur la même technique, les résultats sont validés en même temps. Il est donc choisi au hasard une maladie sentinelle pour représenter l'ensemble

des maladies, les résultats étant les mêmes. Le choix est de présenter l'ensemble des résultats sous l'acronyme EIM pour erreurs innées du métabolisme.

Pour les EIM, les résultats concernent les délais de rendu de résultats des bébés nés entre le 1<sup>er</sup> janvier 2024 et le 31 décembre 2024.

Pour l'hypothyroïdie congénitale, la mucoviscidose, l'hyperplasie congénitale des surrénales, les résultats concernent les enfants nés entre le 10 juin 2024 et le 31 décembre 2024. En effet, en date du 13 juin 2024, l'activité alors portée par les Autodelfia (dosage TSH, TIR et 17OH-progesterone), a basculé sur le GSP et par la même occasion la gestion informatique des dossiers a été transférée sur Voolabo®. L'utilisation de deux systèmes informatiques sur une même année ne rend pas possible l'interprétation des résultats sur une année civile complète.

Pour la drépanocytose, les prélèvements, dans le cadre du dépistage ciblé, ont été gérés par le laboratoire de Lille pour la première et la seconde intention entre le 1<sup>er</sup> janvier 2024 et le 31 octobre 2024. A cette date, le dépistage de la drépanocytose a été généralisé à l'ensemble de la population. L'activité a donc été intégrée au CRDN de Bretagne à compter de cette date pour la technique de première intention, la seconde intention étant toujours sous-traitée à Lille. Pour autant, les logiciels disponibles ne nous permettent pas d'extraire les délais et de réaliser les analyses statistiques attendues. Les résultats ne peuvent donc pas être présentés dans ce rapport d'activité.

Les résultats sont présentés dans le Tableau 2.

	Délai de rendu de résultats (jours) depuis la réception						Délai de rendu de résultats (jours) depuis la naissance					
	Moyenne	Médiane	Min	Max	90 <sup>ème</sup> percentile	95 <sup>ème</sup> percentile	Moyenne	Médiane	Min	Max	90 <sup>ème</sup> percentile	95 <sup>ème</sup> percentile
EIM	1,48	1	0	62	3	3	7,22	7	4	157	9	10
Hypothyroïdie congénitale	1,25	1	0	4	3	3	6,92	8	4	11	9	10
Mucoviscidose (hors résultats de génétique)	1,40	1	0	272	2	3	7,04	7	3	276	9	9
Hyperplasie congénitale des surrénales	0,88	1	0	1	1	1	6,97	6	3	8	9	9
Hyperplasie congénitale des surrénales sans contrôle prématurés à 37SA corrigé	0,88	1	1	1	1	1	6,55	9	8	12	9	9
Hyperplasie congénitale des surrénales seulement Contrôle prématurés à 37 SA corrigé	0,81	1	0	4	1	1	57,86	57	10	106	78	81

**Tableau 2. Délais de réalisation du dépistage biologique en Bretagne en 2024**

\*pour la Drépanocytose, le délai de validation ne peut être extrait des logiciels disponibles. Les résultats ne peuvent donc pas être présentés dans ce rapport.

D'après les résultats présentés dans le Tableau 2, les délais moyen et médian de rendu de résultats sont toujours de moins de 10 jours de vie de l'enfant. Les extrêmes correspondent à des soucis informatiques de la validation biologique, les résultats ayant été rendus mais non validés suite à des pannes informatiques.

Concernant l'hyperplasie congénitale des surrénales, il a été choisi cette année de présenter les résultats de trois façons différentes :

- « Hyperplasie congénitale des surrénales » : cette ligne présente l'ensemble des résultats
- « Hyperplasie congénitale des surrénales sans contrôle prématurés à 37 SA d'âge corrigé » : les résultats excluent les résultats des enfants nés à moins de 32 semaines d'aménorrhée et pour lesquels un prélèvement de contrôle à l'âge corrigé de 37 semaines d'aménorrhée a été réalisé
- « Hyperplasie congénitale des surrénales seulement contrôle prématurés à 37 SA d'âge corrigé » : les résultats présentés ne concernent que les prélèvements de contrôle effectués chez les enfants nés à moins de 32 semaines d'aménorrhée et pour lesquels un prélèvement de contrôle à l'âge corrigé de 37 semaines d'aménorrhée a été réalisé

Cette présentation permet de mettre en évidence la priorisation faite pour le dépistage de cette maladie et l'efficacité des moyens mis en place au CRDN de Bretagne permettant en moyenne un rendu de résultat à moins de 7 jours de vie de l'enfant.

Ces délais moyens sont toujours inférieurs à 8 jours de vie de l'enfant. Cela correspond aux exigences du CRDN de Bretagne permettant une prise en charge optimale des enfants, quelle que soit la pathologie dépistée. Les délais maximaux de validation biologique correspondent à des résultats techniques et validés mais avec des problèmes informatiques. Les délais maximaux par rapport à la naissance incluent aussi les délais d'acheminement.

Avec les outils informatiques disponibles à ce jour et l'extension du dépistage de la drépanocytose en population générale depuis le 1<sup>er</sup> novembre 2024, il n'est pas possible d'extraire cet indicateur pour cette maladie.

## 6. Résultats du dépistage néonatal

Les résultats présentés concernent les 28 563 nouveau-nés ayant bénéficié d'un dépistage à J3.

### 6.1. Phénylcétonurie (PCU)

Au cours de l'année 2024, sur les 28 563 enfants testés, 8 (contre 28 en 2023, 19 en 2022) résultats ont été rendus suspects et ont nécessité un contrôle. Ces résultats sont en lien avec un réajustement des seuils de convocation des enfants décidés nationalement en date du 17 juin 2024, date à laquelle le seuil de convocation des enfants pour suspicion d'hyperphénylalaninémie est passé de 120  $\mu\text{mol/L}$  à 150  $\mu\text{mol/L}$ . Les faux-positifs pour cette maladie ont donc diminué de manière significative. Ainsi, ces huit enfants ont été convoqués pour une suspicion d'hyperphénylalaninémie. A ce jour, aucun faux-négatif n'a été déclaré.

#### **Bilan :**

- 8 suspects / 28 563 tests soit 0,03 %
- 3 patients décédés avant conclusion mais dans un contexte de prématurité (<29 SA)
- 2 patients confirmés avec Phénylcétonurie typique sur 28 563 tests soit 0,07 ‰
- 3 patients confirmés avec Hyperphénylalaninémie modérée permanente sur 28 563 tests soit 0,10 ‰
- Prévalence environ 1/4 800 (attendue 1/4 000)
- Sensibilité du test : 100 %
- Spécificité du test : 99,9 %
- Valeur Prédictive Négative : 100 %
- Valeur Prédictive Positive : 75 %

### 6.2. Bilan maladies métaboliques

Au cours de l'année 2024, aucun enfant n'a été dépisté pour le déficit en MCAD, la tyrosinémie de type 1 (Tyr1), l'acidurie glutarique de type 1 (AG1), l'acidurie isovalérique (IVA), le déficit primaire en carnitine (CUD), la leucinoase (MSUD) (Tableau 3).

Deux enfants ont été dépistés « malade » pour une homocystinurie (HCY). L'un d'entre eux avait une sœur aînée qui s'est avérée, elle aussi, atteinte de la maladie.

Un enfant est encore, à ce jour, suspect de déficit primaire en carnitine. Les résultats de l'analyse de biologie moléculaire sont en cours.

	Testés	Suspects	Malades	Faux positifs	Prévalence trouvée	Prévalence attendue
<b>MCAD</b>	28 572	0	0	0	x	1 - 9/100 000
<b>Tyr1</b>	28 572	0	0	0	x	1/125 000
<b>AG1</b>	28 572	1	0	0	x	1/110 000
<b>HCY</b>	28 572	3	2	1	1/15 000	1/100 000
<b>IVA</b>	28 572	4	0	4	x	1/100 000
<b>LCHAD</b>	28 572	2	0	2	x	1-9/100 000
<b>CUD</b>	28 572	5	(1)	4	x	1/200 000
<b>MSUD</b>	28 572	2	0	2	x	1/185 000

**Tableau 3.** Résultats obtenus en Bretagne pour les 7 EIM intégrées au dépistage néonatal en 2024

### 6.3. Hypothyroïdie Congénitale (HC)

Au cours de l'année 2024, sur les 28 563 enfants testés, 16 résultats ont été rendus suspects pour l'hypothyroïdie congénitale. Quinze cas ont été confirmés.

#### **Bilan :**

- 16 suspects / 28 563 tests soit 0,06 %
- 28 556 résultats négatifs / 28 563 tests soit 99,94 %
- 15 patients confirmés / 28 563 tests soit 0,52 ‰
- Prévalence : 1/1 925 environ (attendue 1/2 000 à 1/4 000)
- Sensibilité du test : 100 %
- Spécificité du test : 100 %
- Valeur Prédictive Négative : 100 %
- Valeur Prédictive Positive : 93,75 %

### 6.4. Hyperplasie congénitale des surrénales (HCS)

Au cours de l'année 2024, 28 563 enfants auraient dû être testés pour l'HCS. Aucun faux-négatif n'a été rapporté au CRDN de Bretagne. Six nouveau-nés de moins de 32 SA n'ont pas été testés à un terme corrigé d'environ 37 SA : parmi eux, 3 nouveau-nés ont été transférés hors région (sur Avranches, Angers et Nantes) et les buvards n'ont jamais été reçus malgré plusieurs relances ; 1 nouveau-né a été transféré aux Pays Bas avant son terme corrigé de 37 SA ; 1 nouveau-né a été transféré et le buvard a été réalisé mais jamais reçu ; 1 nouveau-né a

été pris en charge en néonatalogie à Brest et le buvard, malgré plusieurs relances, n'a jamais été reçu.

Vingt bébés (contre 13 en 2023) sont décédés avant 37 SA d'âge corrigé et donc avant un contrôle de la 17hydroxyprogestérone.

Le dépistage au terme corrigé de 37 SA des enfants prématurés de moins de 32 SA est une organisation propre à notre région, qui permet à l'ensemble des nouveau-nés de Bretagne de bénéficier de l'ensemble des dépistages du programme national de dépistage néonatal. Cependant, cela demande de suivre l'ensemble des dossiers pour s'assurer de la réalisation des tests. Le fait qu'il n'y ait que 6 enfants perdus de vue pour ce dépistage met en évidence l'implication et le rôle des secrétaires et de la puéricultrice dans le suivi de ces patients.

### **Bilan :**

- 41 suspects / 28 543 tests soit 0,24 %
- 28 502 résultats négatifs / 28 543 tests soit 99,8 %
- 2 patients confirmés / 28 543 tests soit 0,07 ‰
- Prévalence : 1/14 438 environ (attendue 1/5 000 à 1/15 000)
- Sensibilité du test : 100 %
- Spécificité du test : 99,8 %
- Valeur Prédictive Négative : 100 %
- Valeur Prédictive Positive : 4,88 %

## **6.5. Mucoviscidose (CF)**

Au cours de l'année 2024, sur les 28 563 enfants testés, 195 (contre 222 en 2023) résultats ont été rendus suspects. Sept cas de mucoviscidose ont été confirmés. A ce jour, aucun faux-négatif n'a été déclaré pour les enfants nés en 2024.

### **Bilan :**

- 195 suspects / 28 563 tests soit 0,68 %
- 28 351 résultats négatifs (normaux) / 28 563 tests soit 99,3 %
- 7 patients confirmés / 28 563 tests soit 0,25 ‰
- Prévalence : 1/ 4 100 environ (attendue 1/4 500)
- Sensibilité du test : 100 %
- Spécificité du test : 99,34 %
- Valeur Prédictive Négative : 100 %
- Valeur Prédictive Positive : 3,59 %

## 6.6. Drépanocytose

En 2024, sur 28 563 prélèvements, 4 828 ont été envoyés au laboratoire du centre hospitalier inter-régional de Lille pour réaliser ce dépistage entre le 1<sup>er</sup> janvier 2024 et le 31 octobre 2024, soit 20 % de la population globale des nouveau-nés dépistés (+2,3% par rapport à 2023). Entre le 1<sup>er</sup> novembre 2024 et le 31 décembre 2024, ce sont 5 029 nouveau-nés qui ont bénéficié du dépistage systématique de la drépanocytose, avec 111 confirmations en seconde intention au centre de référence de Lille.

En date du 24 mars 2025, 17 enfants ont eu un diagnostic de syndrome drépanocytaire majeur (SDM) et 2 ont une suspicion de bêta thalassémie.

## 7. Suivi des indicateurs : confirmation diagnostique

### 7.1. Programme de dépistage de la phénylcétonurie (PCU)

Au cours de l'année 2024, deux enfants ont été diagnostiqués avec une phénylcétonurie classique. Trois patients ont été diagnostiqués avec une hyperphénylalaninémie modérée permanente et font l'objet d'un suivi médical. Les résultats sont présentés dans le Tableau 4.

Id enfant	Date de naissance	Département de naissance	Taux Phe (μmol/l)	Âge au diagnostic (jours)	Diagnostic
1824001789	17/01/2024	56	1355	8	PCU classique
1824010845	07/05/2024	35	244,8	9	Hyperphénylalaninémie modérée permanente
1824012115	24/05/2024	22	120,5	7	Hyperphénylalaninémie modérée permanente
1824020771	05/09/2024	56	150	7	Hyperphénylalaninémie modérée permanente
1824028427	11/12/2024	35	1518	7	PCU classique

**Tableau 4.** Bilan des cas dépistés pour la Phénylcétonurie au CRDN de Bretagne en 2024

### 7.2. Programme de dépistage néonatal des EIM

Au cours de l'année 2024, deux patients ont été dépistés suspects pour une homocystinurie et effectivement malades (Tableau 5). Un patient a été dépisté avec une suspicion de déficit primaire en carnitine ; les résultats des analyses de biologie moléculaire sont en cours pour confirmer ou non le diagnostic.

ID enfant	Date de naissance	Département de naissance	Méthionine (μmol/l)	Homocystéine (μmol/l)	Diagnostic
1824003785	12/02/2025	35	78,5	21,3	Homocystinurie classique
1824021006	09/09/2024	35	44,4	63	Homocystinurie classique

**Tableau 5.** Bilan des cas dépistés pour l'Homocystinurie classique

### 7.3. Programme de dépistage néonatal de l'Hypothyroïdie Congénitale

Les 15 cas confirmés d'hypothyroïdie congénitale sont présentés dans le Tableau 6.

ID enfant	Date de naissance	Département de naissance	Date de prélèvement	TSH (μUI/mL)	Âge à la prise en charge (jours)	Diagnostic
1824004894	23/02/2024	22	04/03/2024	26,55	16	Glande en place
1824007375	25/03/2024	22	28/03/2024	236,4	8	Glande en place
1824008200	07/04/2024	29	09/04/2024	143,3	8	Glande en place
1824010129	02/05/2024	35	05/05/2024	248,7	5	Ectopie
1824019194	19/08/2024	35	21/08/2024	113,6	8	Ectopie
1824020321	30/08/2024	29	02/09/2024	275	7	Glande en place
1824021348	13/09/2024	29	16/09/2024	17,3	7	Glande en place
1824021719	19/09/2024	29	22/09/2024	154	6	Glande en place
1824021908	18/09/2024	56	20/09/2024	21,5	9	Glande en place
1824023738	09/10/2024	29	12/10/2024	151,6	12	Ectopie
1824026042	07/11/2024	29	09/11/2027	116	12	Ectopie
1824027716	01/12/2024	29	04/12/2024	17,6	9	Glande en place
1824028043	05/12/2024	29	07/12/2024	75,7	7	Ectopie
1824028102	07/12/2024	35	10/12/2024	102,5	9	Glande en place
1824029526	27/12/2024	22	29/12/2024	40,5	9	Athyroïse

**Tableau 6.** Bilan des cas dépistés d'Hypothyroïdie Congénitale

## 7.4. Programme de dépistage néonatal de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales

Cinq nouveau-nés ont été suspects d'hyperplasie congénitale de surrénales et deux ont été confirmés (Tableau 7).

A noter que concernant les bébés nés à moins de 32 SA et contrôlés à 37 SA d'âge corrigé, aucun diagnostic clinique ou au dépistage néonatal d'hyperplasie congénitale des surrénales n'a été fait.

ID enfant	Date de naissance	Département de naissance	17OHP (nmol/l)	Âge à la prise en charge (jours)	Diagnostic
1824000709	02/01/2024	29	40,2	9	En attente de diagnostic
1824025313	17/10/2024	Wallis et Futuna	475,7	17	Forme classique avec perte de sel

**Tableau 7.** Bilan des cas dépistés d'Hyperplasie Congénitale des Surrénales

## 7.5. Programme de dépistage néonatal de la Mucoviscidose

Au cours de l'année 2024, 7 cas de mucoviscidose ont été confirmés. Le bilan est présenté en Tableau 8.

Le délai de prise en charge des enfants prend en compte le résultat de la biologie moléculaire.

ID enfant	Date de naissance	Département de naissance	TIR (ng/ml)	Mutations	Âge à la prise en charge (jours)	Diagnostic
1824002255	35	23/01/2024	143,5	F508Del / F508Del	17	Mucoviscidose
1824013683	22	15/06/2024	75,8	F508Del/ ?	20	En attente de la fin de l'étude génétique
1824013650	29	10/06/2024	127,4	F508Del/Gly542*	21	Mucoviscidose
1824018023	56	06/08/2024	235	F508Del / c.3873+1c>A	21	Mucoviscidose
1824016517	56	18/07/2024	139,5	F508Del/Gly542*	12	Mucoviscidose
1824015226	35	01/07/2024	203,1	F508Del / A1081P	18	Mucoviscidose
1824015108	35	30/06/2024	368,2	aucune	Enfant décédé- pas de conclusion	
1824024254	35	21/10/2024	113	F508Del / F508Del	24	Mucoviscidose
1824024234	35	18/10/2024	141	F508Del / F508Del	13	Mucoviscidose

**Tableau 8.** Bilan des cas dépistés de Mucoviscidose en 2024 au CRDN de Bretagne

### 7.6. Programme de dépistage néonatal de la Drépanocytose (Hbs)

En 2024, sur les échantillons analysés, 18 nouveau-nés ont été dépistés pour une anomalie de l'hémoglobine.

- Syndrome drépanocytaire majeur :
  - 14 patients homozygotes S/S
  - 1  $\beta$ -thalassémie confirmée et 1 suspectée
  - 3 patients hétérozygotes S/C

Les résultats sont présentés dans le Tableau 9.

ID enfant	Date de naissance	Département de naissance	Génotype	diagnostic
1824000416	01/01/2024	29	FSC	Syndrome drépanocytaire majeur
1824001066	10/01/2024	35	FS	Syndrome drépanocytaire majeur
1824004116	16/02/2024	35	FS	Syndrome drépanocytaire majeur
1824004950	26/02/2024	56	FS	Syndrome drépanocytaire majeur
1824006964	22/03/2024	29	FS	Syndrome drépanocytaire majeur
1824007247	26/03/2024	35	FS	Syndrome drépanocytaire majeur
1824007586	28/03/2024	56	FS	Syndrome drépanocytaire majeur
1824014301	23/06/2024	35	FS	Syndrome drépanocytaire majeur
1824014491	25/06/2024	35	FF	β-Thalassémie majeure
1824015091	03/07/2024	35	FS	Syndrome drépanocytaire majeur
1824015350	03/07/2024	56	FSC	Syndrome drépanocytaire majeur
1824017311	27/07/2024	56	FS	Syndrome drépanocytaire majeur
1824020768	09/09/2024	35	FS	Syndrome drépanocytaire majeur
1824020894	10/09/2024	35	FSC	Syndrome drépanocytaire majeur
1824021948	23/09/2024	35	FS	Syndrome drépanocytaire majeur
1824022815	03/10/2024	35	FS	Syndrome drépanocytaire majeur
1824025346	05/11/2024	56	FC	β-Thalassémie
1824026195	14/11/2024	35	FS	Syndrome drépanocytaire majeur
1824027410	27/11/2024	35	FS	Syndrome drépanocytaire majeur

**Tableau 9.** Bilan des cas dépistés de drépanocytose en 2024 au CRDN de Bretagne

### Bilan des faux-négatifs

Au cours de l'année 2024, aucun faux-négatif n'a été déclaré.

## 8. Suivi des indicateurs : dépistage néonatal dans son ensemble

### 8.1. Exhaustivité : nouveau-nés dépistés

Le taux de nouveau-nés dépistés est égal au nombre de nouveau-nés dépistés rapporté au nombre de nouveau-nés pour lesquels les titulaires de l'autorité parentale ont autorisé le dépistage par maladie dépistée.

Il n'y a eu aucun enfant perdu de vue et 18 refus parentaux.

Pour l'hyperplasie congénitale des surrénales, 6 enfants n'ont pas été re-prélevés à 37 SA d'âge corrigé et 20 sont décédés avant le contrôle à 37 SA d'âge corrigé.

Les résultats de l'exhaustivité sont présentés en Tableau 10.

	Nombre de nouveau-nés dépistés	Nombre de nouveau-nés pour lesquels les titulaires de l'autorité parentale ont autorisé le dépistage	Taux de nouveau-nés dépistés (%)
<b>Phénylcétonurie, MCAD, MSUD, TYR1, HCY, IVA, AG1, LCHAD, CUD</b>	28 563	28 563	<b>100</b>
<b>Hypothyroïdie Congénitale</b>	28 563	28 563	<b>100</b>
<b>Hyperplasie Congénitale des Surrénales</b>	28 543	28 563	<b>99,91</b>
<b>Mucoviscidose</b>	28 563	28 563	<b>100</b>
<b>Drépanocytose</b>	9 857	9 857	<b>100</b>

**Tableau 10.** Exhaustivité - nouveau-nés dépistés par maladie au CRDN de Bretagne en 2024

Rappel : le dépistage de la drépanocytose n'était pas systématique avant le 1<sup>er</sup> Novembre 2024. Il était réalisé sur critères de ciblage. L'exhaustivité sur ce paramètre n'est donc pas garantie.

## 8.2. Exhaustivité : participation au dépistage néonatal

Le taux de participation au dépistage néonatal est égal au nombre de nouveau-nés ayant eu un dépistage néonatal auquel s'ajoute le nombre de nouveau-nés n'ayant pas eu de dépistage néonatal du fait d'un refus parental, rapporté au nombre d'enfant nés vivants dans le territoire du CRDN de Bretagne. Les résultats pour la Bretagne sont présentés dans le Tableau 11. Le nombre d'enfants nés vivants en Bretagne en 2024 est de 28 881.

	Nombre de nouveau-nés ayant eu un dépistage néonatal	Nombre de nouveau-nés n'ayant pas eu de dépistage néonatal par refus parental	Nombre d'enfant nés vivants	Taux de participation (%)
Phénylcétonurie, MCAD, MSUD, TYR1, HCY, IVA, AG1, LCHAD, CUD	28 563	19	28 881	98,99
Hypothyroïdie Congénitale	28 563	19	28 881	98,99
Hyperplasie Congénitale des Surrénales	28 543	19	28 881	98,91
Mucoviscidose	28 563	19	28 881	98,99
Drépanocytose*	9 857	1	28 881	34*

**Tableau 11.** Taux de participation au dépistage néonatal au CRDN de Bretagne en 2024

\* A interpréter en lien avec l'extension en population générale le 1<sup>er</sup> novembre 2024  
Ces résultats sont à considérer en regard de la mortalité néonatale

## 9. Résultats du dépistage néonatal dans les DOM-TOM, partenaires de la Bretagne

Depuis plusieurs années, le CHU de Rennes est partenaire de Saint-Pierre et Miquelon et de Wallis et Futuna. Dans ce contexte, ces deux territoires ont intégré le réseau de périnatalité de la région Bretagne et par la même occasion, le CRDN de Bretagne. Ainsi depuis le 1<sup>er</sup> janvier 2024, le CRDN de Bretagne reçoit les buvards des bébés nés sur ces deux territoires.

Cela représente, en 2024, 27 nouveau-nés pour Saint-Pierre et Miquelon et 144 pour Wallis et Futuna.

### 9.1. Délais pré-analytiques

Les délais pré-analytiques (prélèvement et acheminement) pour Saint Pierre et Miquelon sont présentés dans le Tableau 12.

	Moyenne	Médiane	Minimum	Maximum
<b>Délai de prélèvement (jours)</b>	4	3	2	17
<b>Délai de d'acheminement (jours)</b>	15,76	15	11	24

**Tableau 12.** Délais pré-analytiques pour Saint-Pierre et Miquelon en 2024

Les délais pré-analytiques (prélèvement et acheminement) pour Wallis et Futuna sont présentés dans le Tableau 13.

	Moyenne	Médiane	Minimum	Maximum
<b>Délai de prélèvement (jours)</b>	6,48	3	2	76
<b>Délai de d'acheminement (jours)</b>	37,04	28	17	72

**Tableau 13.** Délais pré-analytiques pour Wallis et Futuna en 2024

Concernant les délais de prélèvement, ces résultats permettent de mettre en évidence la nécessité de rappeler au maternité l'importance de prélever les nouveau-nés dès 48 heures de vie de l'enfant. Concernant les délais d'acheminement, ces délais ne sont pas compatibles avec les délais attendus et nécessaires pour une prise en charge optimale des enfants sans mettre en jeu leur pronostic vital. Le CRDN de Bretagne, en lien avec les ARS et présidents de CME de ces territoires, travaille à diminuer ces délais. Cependant, aucun financement n'est prévu au niveau national pour ces territoires. Un travail est en cours sur le sujet.

## 9.2. Délais analytiques et post-analytiques : délais de rendu de résultats

Les délais analytiques et post-analytiques pour Saint Pierre et Miquelon sont présentés dans le Tableau 14.

	Délai de rendu de résultats (jours) depuis la réception				Délai de rendu de résultats (jours) depuis la naissance			
	Moyenne	Médiane	Min	Max	Moyenne	Médiane	Min	Max
EIM	2,23	1	1	11	22	21	15	30
Hypothyroïdie congénitale	1,15	1	0	4	21,46	20	15	30
Mucoviscidose	0,84	1	0	1	21,15	20	15	30
Hyperplasie congénitale des surrénales	0,92	1	0	2	21,23	20	15	30

**Tableau 14.** Délais analytiques et post-analytiques pour Saint Pierre et Miquelon en 2024

Les délais analytiques et post-analytiques pour Wallis et Futuna sont présentés dans le Tableau 15.

	Délai de rendu de résultats (j) depuis la réception				Délai de rendu de résultats (j) depuis la naissance			
	moyenne	médiane	min	max	moyenne	médiane	min	max
EIM	1,95	2	1	3	29,86	30	17	40
Hypothyroïdie congénitale	1,4	1	1	3	42,81	37	17	131
Mucoviscidose	1,38	1	1	3	42,79	37	17	131
Hyperplasie congénitale des surrénales	0,89	1	0	2	42,49	37	14	132

**Tableau 15.** Délais analytiques et post-analytiques pour Wallis et Futuna en 2024

Pour ces deux territoires, les résultats concernant le rendu de résultat depuis la réception au secrétariat du CRDN de Bretagne sont comparables à ceux obtenus sur le territoire Breton. En effet, à réception, ces prélèvements sont pris en charge comme les prélèvements bretons. En revanche, les délais de rendu de résultats depuis la naissance de l'enfant sont dépendants de l'acheminement et dépassent donc largement les délais recommandés.

Seul un enfant a été dépisté avec une hyperplasie congénitale des surrénales à Wallis et Futuna. Compte tenu des délais d'acheminement, cet enfant était déjà pris en charge à réception du prélèvement au CRDN de Bretagne.

## 10. Conclusion

Les statistiques présentées dans ce rapport d'activité pour l'année 2024 sont pour certaines parcellaires du fait de l'utilisation de deux logiciels ne permettant pas l'extraction des résultats sur une année complète. Pour autant, les résultats de cette année 2024 sur le dépistage néonatal en Bretagne permettent de conclure quant à un excellent taux de participation et une très bonne exhaustivité du dépistage néonatal sur le territoire breton. Le taux de refus parental reste faible, du fait d'une implication forte du secrétariat du CRDN de Bretagne dans le suivi des dossiers. Aucun enfant n'a été perdu de vue cette année. Les délais d'acheminement et de rendu de résultats sont en moyenne ceux attendus, permettant une prise en charge des enfants dans leurs 10 premiers jours de vie.

Cette année 2024 a été une année compliquée concernant l'acheminement des buvards avec Chronopost. En moyenne, les buvards sont arrivés dans des délais acceptables mais non satisfaisants au regard du contrat stipulant une livraison en J+1 avant 9h du matin. La difficulté

rencontrée était surtout en lien avec le très grand nombre d'enveloppes qui ont été perdues ou bien sont arrivées dans des délais très longs au CRDN de Bretagne. Par conséquent, une centaine de bébés a dû être reprélevée, avec pour conséquence un stress important pour les parents, une désorganisation des services et maternités devant convoquer les enfants et un allongement du délai de rendu de résultats, c'est-à-dire une réelle perte de chance pour les enfants. Cette solution *via* Chronopost a pris fin le 1<sup>er</sup> mars 2025 au profit de navettes inter-laboratoire ou du retour des enveloppes T passant par La Poste. Une vigilance particulière est portée sur les délais d'acheminement dans ces nouvelles conditions.

D'un point de vue technique, l'année 2024 a été marquée par la mise en place de l'extension du dépistage néonatal de la drépanocytose en population générale, à compter du 1<sup>er</sup> novembre 2025. Avec le soutien de l'ARS de Bretagne, le laboratoire a pu acquérir un Capillarys 3 DBS dédié au CRDN fin septembre 2024, développer cette nouvelle analyse en octobre 2024 pour un démarrage effectif de l'activité dans de bonnes conditions le 1<sup>er</sup> novembre 2024. Pour la mise en place et le déroulement de cette activité, nous avons donc recruté et formé une technicienne de laboratoire et une secrétaire qui ont complété et intégré l'équipe du CRDN de Bretagne. Une vigilance reste portée sur le système informatique déployé nationalement qui reste non satisfaisant à ce jour.

Enfin, le CRDN maintient une dynamique de rayonnement, aussi bien localement que nationalement. Le CRDN de Bretagne organise tous les ans une rencontre régionale avec les professionnels : cette année, celle-ci a eu lieu le 28 juin 2024 à l'hôpital Sud de Rennes, en présentiel et distanciel, avec le soutien de l'Institut de la Mère et de l'Enfant ainsi que des laboratoires partenaires. Elle a réuni près de 50 personnes. L'ensemble de l'équipe participe aux différentes réunions organisées par le CNCNDN, la filière maladies rares G2M, la Société Française de dépistage Néonatal et la Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme. Certains membres de l'équipe sont également impliqués dans des commissions ou conseils de ces différentes sociétés savantes, ou participent à des groupes de travail de la HAS sur l'extension du dépistage néonatal. Enfin, une thèse de pédiatrie sur le dépistage néonatal de l'hypothyroïdie congénitale a été préparée en 2024 et soutenue en 2025, un mémoire de DES sur la suite de ce sujet est en cours. Les résultats de ces travaux seront publiés prochainement.

## 11. Perspectives 2025

L'année 2025 sera certainement encore une année d'évolution majeure au CRDN de Bretagne avec pour projets :

- Extension du dépistage néonatal au déficit en déshydrogénase des acides gras à très longue chaîne (VLCAD) au début de l'été 2025 en spectrométrie de masse
- Extension du dépistage néonatal à l'amyotrophie spinale, premier dépistage avec des analyses de génétique en première intention à la fin de l'été 2025, en qPCR

- Extension du dépistage néonatal au déficit immunitaire combiné sévère en la fin de l'été 2025, en même temps que l'amyotrophie spinale, en qPCR
- Evolution concernant les buvards : acheminement, nombre de tâches, consentement
- Implication de l'équipe dans :
  - Groupe de travail HAS sur la biotinidase et la galactosémie
  - Projet Pilote Perigenomed, dépistage néonatal par génome
  - Groupe de travail des techniciens au sein de la Commission national de Biologie du dépistage néonatal

*Le Dr Amandine Bellanger et le Dr Caroline Moreau souhaitent remercier l'ensemble de l'équipe du CRDN de Bretagne pour leur implication au quotidien dans l'activité de dépistage néonatal, et dans la réalisation de ce rapport.*