

BILAN D'ACTIVITÉ

2010



SOMMAIRE

	<i>Page</i>
Organigramme de l'AFDPHE	3
Rapport moral du Président	13
Rapport Commission Technique	19
Rapport Commission Ethique	21
Rapport Commission Informatique	23
Rapport Internet	25
Bilan d'Activité 2010	
1. Activité nationale : données globales	27
2. Données par programme de dépistage	29
3. Test de dépistage et prématurité	36
4. Conclusion	37
Annexes	
Sommaire des annexes	40
Bilan d'Activité 2010	41
Bilan d'Activité 1967 – 2010	63



ORGANIGRAMME DE L'AFDPHE (au 1^{er} juillet 2011)

I • Le Bureau

MEMBRES ÉLUS

Président :	Michel ROUSSEY (Rennes)
Vice-Présidents :	Jacques SARLES (Marseille) Frédéric HUET (Dijon)
Secrétaire Général :	Jean-Louis DHONDT (Lille)
Secrétaire Général Adjoint :	Jean-Louis GINIES (Angers)
Trésorier :	Jean-Louis PERIGNON (Paris)
Représentants des régions :	Olivier CLARIS (Lyon) François FEILLET (Nancy)

MEMBRES DE DROIT

Représentant le Département Santé Publique de la CNAMTS :	Florence ORSINI (Paris)
Conseil de l'Ordre des Sages- Femmes :	Anne-Marie CURAT (Foix)

MEMBRES COOPTÉS

Président de la Commission Technique :	David CHEILLAN (Lyon)
Président de la Commission d'Éthique :	Gérard LEVY (Caen)
Suivi du dépistage surdit� :	Ren� DAUMAN (Bordeaux)

AUTRES MEMBRES

M�decin Conseil dr�panocytose :	Josiane BARDAKDJIAN-MICHAU (Paris Cr�teil)
M�decin Conseil mucoviscidose :	Anne MUNCK (Paris Robert Debr�)
Directeur Administratif :	Marie-Simone LEVEAUX (Paris)
Web Master :	David CHEILLAN (Lyon)
CFCE Commissaire aux Comptes :	Fr�d�ric BERGHE (Maisons-Laffitte)

II • Le Conseil d'Administration

DÉLÉGUÉS RÉGIONAUX

Nord-Pas-de-Calais

Picardie

Champagne-Ardenne

Lorraine

Alsace

Franche Comté

Bourgogne

Rhône Alpes

Provence-Alpes-Côte d'Azur

Languedoc-Roussillon

Midi-Pyrénées

Aquitaine

Poitou-Charentes

Pays de Loire

Bretagne

Normandie

Ile de France

Centre

Limousin

Auvergne

La Réunion

Guyane

D. TURCK

P. VAAST

B. BOUDAILLIEZ

R GARNOTEL

B LEHEUP

G. JUIF

J. SCHIRRER

F. HUET

O. CLARIS

P. GAUCHERAND

C. GAY

J. SARLES

B. CHABROL

G. CAMBONIE

JP. OLIVES

D LACOMBE

R HANKARD

JL. GINIES

P BARRIERE

M. ROUSSEY

G. LEVY

G. TRAVERT

P. CZERNICHOW

M. DE MONTALEMBERT

JL. PERIGNON

J. LEGER

F. GALACTEROS

L. JONARD

JC. BESNARD

A. CONSTANTY

V. SAPIN

J. GHAZOUANI

P. BONNET

DÉLÉGUÉS NATIONAUX

J. BARDAKDJIAN

R. DAUMAN

F. FEILLET

G. TCHERNIA

I. NISAND

D. CHEILLAN

JL. DHONDT

C. FEREC

F. LABARTHE

III • Commissions Spécialisées

TECHNIQUE

D. CHEILLAN (Président),
J. BARDAKDJIAN-MICHAU,
J.L. DHONDT,
JL. PERIGNON,
M. ROUSSEY,
G. TRAVERT,

MP. AUDREZET,
M. DESGEORGES,
M. NOEL,
J. PERINI,
C. SOMMA,
O. RIGAL

ÉTHIQUE

G. LEVY (Président),
P. BOITTE,
G. VIOT

D. BERTAUX,
M. LEVINE,

IV • Médecins Référents Nationaux

Phénylcétonurie
Hypothyroïdie
Hyperplasie des Surrénales
Drépanocytose
Mucoviscidose

F. FEILLET
JL. GINIES
F. HUET
J. BARDAKDJIAN
A. MUNCK

V • Administration

Secrétariat/Comptabilité
Directeur Administratif
Médecin Délégué
Technicienne d'Etudes

P. GAL
MS. LEVEAUX
A. MUNCK
E. HOUSSIN

VI • Commissaire aux Comptes

C.F.C.E.

JP. LEBRIS
F. BERGHE / F TETREL

VII • Comité Informatique

EPICONCEPT

F. SAHRIDJ

RÉFÉRENTS « Club des utilisateurs »

MF. FRIGERE (Dijon)
V. GAUTHEREAU (Paris)
E. PAUX (Lille)
P. ROSSELIN (Rennes)

AUTRES UTILISATEURS

L. LEHR (Strasbourg)
V. RAVIX (Marseille)

AFDPHE

E. HOUSSIN
MS. LEVEAUX

ASSOCIATIONS RÉGIONALES

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE
NORD-PAS-DE-CALAIS	FARRIAUX J.P.	ARDPHE 68 Rue Sylvère Verhulst 59000 LILLE Tél : 03.20.52.92.82 Fax : 03.20.52.98.42 Email : a.r.d.p.h.e-Lille@wanadoo.fr
PICARDIE	BOUDAILLIEZ B.	CHU Nord Pôle de Pédiatrie Place Victor Pauchet Entrée 13 80054 AMIENS Cx Tél : 03.22.66.86.82 Fax : 03.22.66.82.94 Email : boudailliez.bernard@chu-amiens.fr
CHAMPAGNE-ARDENNE	GARNOTEL R.	ARCAMMHE Institut Alix de Champagne 47 Rue Cognacq Jay 51092 REIMS Tél : 03.26.78.75.14 Fax : 03.26.78.30.08 Email : rgarnotel@chu-reims.fr
LORRAINE	LEHEUP B.	Hôpital d'Enfants - Service de Pédiatrie III et Génétique Clinique Rue du Morvan 54511 VANDŒUVRE Cx Tél : 03.83.15.46.15 Fax : 03.83.15.46.47 Email : afdphe@chu-nancy.fr
ALSACE	JUIF J.G.	ARDPHEAM Laboratoire de Biochimie Générale et Spécialisée Plateau Technique de Biologie Nouvel Hôpital Civil 1 Place de l'Hôpital 67091 STRASBOURG Tél : 03.69.55.06.94 Fax : 03.69.55.17.44 Email : lydia.lehr@chru-strasbourg.fr
FRANCHE COMTE	SCHIRRER J.	CHU Pavillon de la Mère et de l'Enfant Consultation de Pédiatrie 25030 BESANCON Cx Tél : 03.81.21.81.46 Fax : 03.81.81.88.87 Email : jacques.schirrer@wanadoo.fr
BOURGOGNE	HUET F.	Hôpital d'Enfants du Bocage Service de Pédiatrie 1 Bd du Maréchal de Lattre de Tassigny 21034 DIJON Cx Tél : 03.80.29.34.15 Fax : 03.80.29.38.03 Email : frederic-huet@chu-dijon.fr
RHONE-ALPES	GAUCHERAND P. CO-PRÉSIDENT	Groupement Hospitalier Est - Hôpital Femme Mère Enfant Service de Gynécologie Obstétricien 69677 BRON Cx Tél : 04.27.85.50.79 Fax : 04.27.86.92.61 Email : Pascal.gaucherand@chu-lyon.fr
	CLARIS O. CO-PRÉSIDENT	Groupement Hospitalier Est - Hôpital Femme Mère Enfant Service de Néonatalogie 69677 BRON Cx Tél : 04.27.85.52.86 Fax : 04.72.11.76.44 Email : urphe.lyon@infonie.fr

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE
RHONE-ALPES	DEBILLON T.A.	URPHE Dépistage Néonatal Institut de Biologie et de Pathologie 38049 GRENOBLE Cx 09 Tél : 04.76.76.58.95 Fax : 04.76.76.58.30 Email tdebillon@chu-grenoble.fr
P.A.C.A.	SARLES J.	Hôpital d'Enfants de la Timone Service de Pédiatrie 15 ^{ème} Etage 13385 MARSEILLE Cx 5 Tél : 04.91.38.67.43 Fax : 04.91.38.67.36 Email : jsarles@mail.ap-hm.fr
LANGUEDOC ROUSSILLON	CAMBONIE G.	Hôpital Arnaud de Villeneuve Service de Néonatalogie et Réanimation 371, avenue du Doyen Gaston Giraud 34295 MONTPELLIER Cx 5 Tél : 04.67.33.66.09 Email : g-cambonie@chu-montpellier.fr
MIDI-PYRENEES	OLIVES J.P.	Hôpital des Enfants Service de Pédiatrie 330 Avenue de Grande Bretagne BP 3119 31026 TOULOUSE Cx 3 Tél : 05.34.55.85.62 Fax : 05.34.55.85.67 Email : olives.jp@chu-toulouse.fr
AQUITAINE	LACOMBE D.	Hôpital des Enfants Pellegrin Service de Pédiatrie Place Amélie Raba Léon 33076 BORDEAUX CX Tél : 05.56.79.55.39 Fax : 05.56.79.61.56 Email : didier.lacombe@chu-bordeaux.fr
POITOU- CHARENTES	HANKARD R.	Hôpital Jean Bernard Département de Pédiatrie 2 rue de la Milétrie BP 577 86021 POITIERS Cx Tél : 05.49.44.48.98 Fax : 05.49.44.40.16 Email : r.hancard@chu-poitiers.fr
PAYS DE LOIRE	GINIES JL.	CHU Centre Robert Debré Service de Pédiatrie 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Cx 09 Tél : 02.41.35.38.84 Fax : 02.41.35.36.73 Email : Genetique-Medicale@chu-angers.fr
PAYS DE LOIRE	BARRIERE P.	ANDEMEGEN Hôpital Mère et Enfant Service de Biologie de la Reproduction 38 bd Jean Monnet 44093 NANTES Cx 1 Tél : 02.40.08.32.41 Fax : 02.40.08.32.28 Email : paul.barriere@chu-nantes.fr

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE
BRETAGNE	ROUSSEY M.	ARDPHE de Bretagne Annexe Pédiatrique Hôpital Sud 16 Bd de Bulgarie BP 90347 35203 RENNES Cx 2 Tél : 02.23.30.27.64 Fax : 02.33.30.27.66 Email : ardphe.bretagne@wanadoo.fr michel.roussey@chu-rennes.fr
NORMANDIE	TRAVERT G.	CHU de Caen Service d'Endocrinologie Métabolisme Avenue de la Côte de Nacre 14033 CAEN Cx Tél : 02.31.06.48.98 Fax : 02.31.06.51.60 Email : travert-g@chu-caen.fr
FEDERATION PARISIENNE	CZERNICHOW P.	Hôpital des Enfants Malades Pavillon Blumenthal 149 Rue de Sèvres 75742 PARIS Cx 15 Tél : 01.44.49.44.92 Fax : 01.44.49.44.99 Email : Paul.czernichow@nck.aphp.fr
CENTRE	BESNARD JC.	CHU Bretonneau Service de Génétique 2 Bd Tonnellé 37044 TOURS Tél : 02.47.47.86.24 Fax : 02.47.47.86.53 Email : sec.genedep@chu-tours.fr
LIMOUSIN	CONSTANTY A.	Hôpital de la Mère et de l'Enfant Service de Pédiatrie 8, avenue Dominique Larey 87042 LIMOGES Cx Tél : 05.55.05.14.50 Fax : 05.55.05.67.97 Email : anne.constanty@chu-limoges.fr
AUVERGNE	SAPIN V.	CHU Gabriel Montpied Laboratoire de Biochimie Rue de Montalembert BP 392 63011 CLERMONT FERRAND Cx Tél : 04.73.75.18.01 Fax : 04.73.75.18.55 Email : vsapin@chu-clermontferrand.fr
ILE DE LA REUNION	GHAZOUANI J.	ARDPHME BP 904 97478 SAINT DENIS Cx Tél : 02.62.20.13.39 Fax : 02.62.41.06.33 Email : naitreajd@wanadoo.fr
GUYANE	BONNET P.	SERVICE DEPARTEMENTAL DE PMI 10 Avenue de Thies Place des Palmistes 97300 CAYENNE Tél : 05.94.28.93.20 Fax : 05.94.31.87.05 Email : philippe.bonnet@ch-cayenne.fr
GUADELOUPE	LACKMY-PORT-LIS M.L.	CHU Pointe à Pitre Service de Pédiatrie B BP 465 97159 POINTE A PITRE Tél : 05.90.89.14.80 Fax : 05.90.89.12.52 Email : Lackmy-port-lis@chu-guadeloupe.fr

LABORATOIRES de DÉPISTAGE PCU/HYPO/HCS/CF

Lille	PCU/HC/HCS/CF	JM. PERINI	(M. Lhermite)
Amiens	PCU HC/HCS/CF	JC. MAZIERES I. EL ESPER	(JC. Mazières) (ME. Meyer)
Reims	PCU/HC/HCS/CF	R. GARNOTEL	Ph. Gillery)
Nancy	PCU/HC/HCS/CF	E. LORENTZ	(JL. Gueant)
Strasbourg	PCU/HC/HCS/CF	JM. LESSINGER	(JM. Lessinger)
Besançon	PCU HC/HCS/CF	B. CYPRIANI F. GAULARD	(S. Davani) (H. Boulahdour)
Dijon	PCU/HC/HCS/CF	MF FRIGERE	(Ph. Gambert)
Lyon	PCU/HC/HCS/CF	D. CHEILLAN	(C. Saban)
Grenoble	PCU/ HC/HCS/CF	Ch. CORNE	(P. Faure)
Marseille	PCU/HC/HCS/CF	C.SOMMA-DELPERO	(O. Mundler)
Montpellier	PCU/HC/HCS/CF	F. MONTELS	(Lamy)
Toulouse	PC/ HC/HCS/CF	J. FAUVEL	(H. Chap)
Bordeaux	PCU HC HCS CF	I. VERNHET L. BORDENAVE JB. CORCUF A. GEORGES	(H. De Verneuil) (D. Ducassou) (D. Ducassou) (D. Ducassou)
Angers	PCU/HC/HCS/CF	JL. GINIES	(C. Homedan)
Nantes	PCU/HC/HCS/CF	S MIRALLIE	(S. Mirallie)
Rennes	PCU/HC/HCS/CF	M. CATHELIN	(M. Catheline)
Caen	PCU/HC/HCS/CF	G. TRAVERT	(G.Travert)
Paris N-EM	PCU/HC/HCS/CF	JL. PERIGNON	(JL. Perignon)
Paris R. Debré	PCU/HC/HCS/CF	M. MARCHAND	(D.Porquet)
Tours	PCU/HC/HCS/CF	D. GUILLOTEAU	(JC. Besnard)
Limoges	PCU HC/HCS/CF	ML. DARDE T CHIANEA	(ML Darde) (T. Chianéa)
Clermont-Fd	PCU/HC/HCS/CF	M. COLOMBIER	(V. Sapin)

LABORATOIRES de BIOLOGIE MOLÉCULAIRE MUCOVISCIDOSE (CF)

Lille	G. LALAU	(M. Lhermite)
Reims	C. CLAVEL	(P. Birembaut)
Lyon	F. CABET	(Y. Morel)
Montpellier	M. CLAUSTRES	(M. Desgeorges)
Toulouse	E. BIETH	(P. Calvas)
Brest	MP. AUDREZET	(C. Ferec)
Caen	D. LAROCHE	(G. Travert)
Paris N-EM	A. MUNNICH	(A. Munnich)
Paris Trousseau	L. JONARD	(R. Couderc)

Ces laboratoires assurent les tests moléculaires pour les régions suivantes :

Lille	Nord- Pas de Calais, Picardie, Réunion
Reims	Champagne-Ardenne, Lorraine, Alsace, Franche-Comté
Lyon	Bourgogne, Rhône-Alpes
Montpellier	Provence Côte d'Azur, Corse, Languedoc-Roussillon
Toulouse	Midi-Pyrénées, Aquitaine, Limousin, Auvergne
Brest	Poitou-Charentes, Pays de Loire, Bretagne
Caen	Basse-Normandie, Haute-Normandie, Centre
Paris Necker-EM	Ile de France
Paris Robert Debré	Ile de France / Guadeloupe

LABORATOIRES de DÉPISTAGE DRÉPANOCYTOSE (HbS)

Lille	JM PERINI	(M. Lhermite)
Marseille	C. BADENS	(C. Badens)
Paris Robert Debré	N. COUQUE	(J. Elion)
Créteil	J. BARDAKDJIAN	(M. Goossens)
Pointe à Pitre	C. SAINT-MARTIN	(C. Saint-Martin)
Fort de France	B. FERREY	(E. Pierrisnard)

Les laboratoires métropolitains assurent les tests pour les régions suivantes, (le dépistage aux Antilles étant fait par les laboratoires locaux) :

Lille	Nord- Pas de Calais, Picardie, Champagne Ardenne, Lorraine, Alsace, Franche-Comté, Bourgogne, Rhône-Alpes, Poitou-Charentes, Pays de Loire, Bretagne, Basse-Normandie, Haute-Normandie, Centre, Limousin, Auvergne, Réunion, Guyane, Mayotte
Marseille	Provence Côte d'Azur / Corse, Languedoc-Roussillon, Midi-Pyrénées, Aquitaine,
Paris R. Debré	Ile de France
Créteil	Ile de France



RAPPORT MORAL DU PRESIDENT

L'année 2010-2011 a vu avancer plusieurs dossiers que l'AFDPHE avait initiés les années précédentes et qui témoignent du dynamisme de notre association.

1 • Diffusion du travail de l'AFDPHE

Les membres du bureau ont poursuivi le travail de diffusion des travaux de l'AFDPHE en faisant paraître des articles dans différentes revues et en participant à plusieurs réunions et congrès nationaux et internationaux mais surtout le bureau a engagé une attachée de presse afin qu'elle nous aide à faire connaître le travail effectué par l'association que ce soit dans la grande presse ou la presse médicale. Cela nous a paru important au moment où de nouveaux dépistages sont envisagés ; s'ils se mettent effectivement en place il est essentiel qu'il y ait une reconnaissance de notre travail, des maternités jusqu'à l'association nationale (AF) en passant par les associations régionales (AR).

Afin de sortir de notre rôle d'opérateur, nous avons décidé de créer une société savante, la Société Française de Dépistage Néonatal (SFDN), afin que leurs membres puissent être sollicités par les tutelles en tant que société savante. Par exemple, lorsque la commission ministérielle de la naissance et de la petite enfance s'est renouvelée, les sociétés savantes ont été interrogées pour désigner les personnes qui devaient en faire partie, sauf l'AFDPHE qui n'était pas considérée comme société savante. Il est certain que les professionnels concernés par le dépistage néonatal (DNN) vont se retrouver dans les 2 associations, mais on peut ainsi espérer que les experts en dépistage néonatal soient effectivement sollicités.

La SFDN a été créée officiellement le 1^{er} janvier 2011 et nous avons organisé sa 1^{re} réunion scientifique en mars 2011 en la couplant avec la journée scientifique de l'AFDPHE.

La reconnaissance du travail de l'AF passe aussi dans la participation de certains de ses membres à des instances officielles. Ainsi Jacques Sarles, en tant que vice-président de l'AF, a été désigné par le Ministère de la Santé dans une commission européenne sur le DNN. De même le président de l'AFDPHE a été nommé au Haut Conseil de Santé Publique (HCSP) pour les 4 prochaines années en travaillant dans la commission des maladies chroniques (et donc des maladies rares) mais en participant aussi à un groupe transversal qui va être créé sur les dépistages en général.

Plusieurs membres du bureau de l'AFDPHE participent à des commissions de la HAS.

Liste non-exhaustive des travaux de l'AF :

- Diffusion auprès des pédiatres avec la rédaction de plusieurs articles sur le DNN (M. Roussey, A. Munck, F. Feillet) dans un numéro de Réalités pédiatriques en 2010 et communication aux 15^e rencontres de Pédiatrie pratique à Paris le 28 janvier 2011
- Diffusion auprès des médecins généralistes avec un article paru dans la Revue du Praticien en 2010, un autre plus spécifique sur le dépistage de la mucoviscidose dans le Concours médical en 2010 d'une part et dans la revue Preuves et Pratiques en 2011 d'autre part.
- Parution de l'article de Juliane Léger sur le devenir lointain des hypothyroïdies congénitales dépistées à la naissance dans lequel l'AFDPHE est associée.

- Un chapitre est consacré au DNN de la surdité (M. Roussey, R. Dauman) dans le tome 2 du livre Progrès en pédiatrie sociale ou l'enfant dans son environnement de Doin ed paru en décembre 2010
- 1 article de JL Dhondt sur les méthodes de prélèvement pour le DNN dans les Archives de Pédiatrie en octobre 2010
- 1 autre du même auteur sur les aspects sociaux et éthiques de l'extension du DNN dans J Inherit Metab Dis, paru en octobre 2010
- 1 article sur les limites des analyses génétiques dans les programmes de DNN (participation de M.Roussey, A.Munck, F.Huet) dans J Epidemiol Community Health paru en novembre 2010
- Journée scientifique de la Commission technique de l'AFDPHE le 17 mars 2011.
- Participation de Anne Munck à l'European Cystic Fibrosis Society Neonatal Screening Working Group au nom de l'AFDPHE ; dans ce groupe d'autres membres de l'AF y participent (Georges Travert, Claude Férec) ;
- Congrès de la Société internationale d'otologie de langue française sur les surdités de l'enfant à Lille le 15 janvier 2010.
- A l'occasion d'une mission au Viet-Nam du président de l'AF, communication sur le DNN en France au 8th annual meeting vietnamo-australien à Hanoi les 15-17 octobre 2010
- 2 communications sur le DNN de la mucoviscidose à la 24th annual North American Cystic Fibrosis Conference à Baltimore les 21-23 octobre 2010 et 2 autres à la 34th European Cystic Fibrosis Conference à Hambourg les 8-11 juin 2011
- 1 communication sur le DNN de la surdité au 3rd Shanghai International Otology & Audiology Conference and 11th Hearing International Annual Meeting, Shanghai oct 21-24, 2010
- Communication de David Cheillan sur le DNN par la MS/MS au congrès des sociétés de pédiatrie à Marseille le 13 mai 2011
- 2 Communications de M. Roussey sur le DNN de la drépanocytose à Paris, d'une part le 8 juin 2011 à un colloque international nord-sud sur la prise en charge de la drépanocytose, d'autre part le 18 juin 2011 au Sénat avec l'association SOS Globi.

2 • Le DNN de la surdité congénitale (*Référent R.Dauman*)

Une décision positive pour le DNN de la surdité devrait être prise très prochainement et l'AFDPHE a pris toute sa part pour permettre cette décision.

2.1. D'ABORD LE PROTOCOLE EXPÉRIMENTAL CNAMTS-AFDPHE S'EST POURSUIVI EN 2010 AVEC L'ÉTUDE DE 4 PROTOCOLES DIFFÉRENTS QUI ONT ÉTÉ RAPPELÉS DÉJÀ DANS LE RAPPORT DE L'AN DERNIER :

- maintien des PEAA avec les appareils initiaux de type Algo,
- maintien des PEAA mais avec un appareil sans consommable de type Maico,
- passage à des OEA complétées de PEAA si anomalie, avec des appareils de type Accuscreen
- ou utilisation des PEAA avec les appareils actuels Algo mais en ne testant qu'une oreille (proposition parisienne).

Les nouveau-nés à risque continuent d'utiliser bien sûr les PEAA.

L'évaluation a été faite par la société Cemka-Eval, comme pour la 1^{ère} partie de l'étude dont le rapport avait été rendu en décembre 2007. Le 2^e rapport a été soumis au président de l'AF et à René Dauman lors du 1^{er} semestre 2011 au terme du nombre requis de nouveau-nés afin de faire une analyse fiable. Il sera présenté officiellement aux équipes des 6 régions participatives lors d'une réunion organisée par la Cnamts le 30 juin prochain.

2.2. Afin d'essayer de faire accélérer une décision quant à une généralisation de ce dépistage, l'AFDPHE a organisé le 22 mars 2010 une réunion au ministère de la Santé, où les équipes AR-ORL du protocole national ont pu échanger avec celles qui pratiquent déjà ce dépistage dans leur région ou département depuis plusieurs années hors protocole national, afin que les expériences des uns et des autres soient rapportées, en présence de nos institutions (DGS, Cnamts) et d'un auditeur externe mandaté par la DGS qui travaille sur une évaluation socio-économique de la prise en charge de la surdit  en France.

2.3. Une commission parlementaire a  t  saisie de la question du DNN de la surdit  et l'AFDPHE a  t  auditionn e, de m me que les tutelles, l'Acad mie de M decine, le CCNE, l'Inserm, les Soci t s savantes concern es, les Associations de familles. On a particuli rement insist  sur l'h t rog n it  de ce d pistage dans notre pays avec une situation d'in galit  dans son acc s. Une proposition de loi permettant la r alisation de ce d pistage a  t  vot e par l'Assembl e Nationale en 1 re lecture le 30 novembre 2010. Des amendements  taient demand s par le groupe des verts et socialistes au S nat en avril 2011. Le DNN a  t  int gr    la modification de la loi HPST et vot    l'Assembl e Nationale en mai 2011. Le S nat doit rendre un avis d finitif le 30 juin prochain et la loi devrait  tre d finitivement adopt e.

Un cahier des charges devra  tre  tabli dans les 6 mois suivant la promulgation de la loi et les ARS auront 2 ans pour la mettre en application dans leur territoire respectif.

Nous avons d j  commenc    r fl chir   ce cahier des charges   la demande de la Cnamts, afin d' tre pr t lorsque la commission devant l' tablir sera constitu e par le minist re. Lors de l' laboration de ce cahier des charges, sera abord e bien  videmment la gestion des r sultats et la structure   qui elle sera confi e : les AR, les Centres d'orientation et de conseil pour la surdit , les r seaux p rinalit , une autre structure   cr er ...

En attendant, la Cnamts nous demande de continuer ce d pistage dans les maternit s ayant particip  au protocole exp rimental, l'extension se faisant ult rieurement en fonction des ARS.

3 • Le DNN du d ficit en MCAD avec la spectrom trie de masse en tandem MS/MS (*R f rents Fran ois Feillet et David Cheillan*)

Le groupe de travail de la HAS a travaill  dans un 1er temps sur l' valuation du DNN du d ficit en MCAD par la spectrom trie de masse en tandem   partir de juin 2009. Un rapport provisoire a  t  pr sent  aux 4 demandeurs de la saisine, DGS, AFDPHE, Soci t  Fran aise de Biologie Clinique (SFBC) et Soci t  Fran aise des Erreurs Inn es du M tabolisme (SFEIM). Plusieurs membres du bureau de l'AFDPHE (F.Feillet, D.Cheillan) ont particip    ce groupe de travail dont les recommandations devraient  tre disponibles avant le 14 juillet prochain. Globalement l' valuation socio- conomique devrait  tre en faveur de l'introduction de ce d pistage mais en limitant le nombre de laboratoires habilit s   le faire.

La m me commission va continuer   travailler pour faire des recommandations quant   une extension   d'autres erreurs inn es du m tabolisme

4 • Le DNN de la mucoviscidose (*R f rent A.Munck*)

L' tude de la Pancreatitis Associated Protein (PAP) dans le DNN de la mucoviscidose, comme alternative   l'algorithme actuel couplant TIR et DNA, s'est d roul e durant l'ann e 2010 et s'est termin e le 1er f vrier 2011. L'analyse est en cours et est r alis e par un auditeur externe. L'AFDPHE  tait bien s r tr s impliqu e avec la participation de plusieurs AR et un pilotage pr sid  par le pr sident de l'AF. M me si plusieurs membres du bureau de l'AF sont directement impliqu s (J. Sarles, A. Munck, en plus du pr sident), l'analyse finale sera bien celle de l'auditeur externe.

Par ailleurs avec Anne Munck et en collaboration avec la F d ration fran aise des CRCM, l'AFDPHE

finalise un travail sur les faux-négatifs du DNN déjà présenté au Congrès Nord-américain de la mucoviscidose en 2010 et au congrès européen de la mucoviscidose en 2011, participe à une étude sur l'état nutritionnel des enfants dépistés, et à une autre étude qui va débiter sur le devenir à moyen terme des formes dites modérées révélées par le DNN.

Enfin l'AFDPHE est maintenant partenaire à part entière du registre français de la mucoviscidose, piloté par l'association Vaincre la mucoviscidose et reconnu officiellement par l'InVS. Nous participons au comité de pilotage de ce registre.

5 • Le DNN de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales (HCS) *(Réfèrent F.Huet)*

L'étude de JC Carel sur l'efficacité du DNN de l'HCS, notamment chez les prématurés qui constituent la majorité des faux résultats positifs, est terminée et a été présentée lors de diverses réunions et notamment lors de la journée scientifique de l'AFDPHE et de la SFDN. Elle sera publiée prochainement dans une revue anglo-saxonne. Elle nous a amené à organiser le 5 mai 2011 une réunion de travail avec les centres de référence des troubles de la croissance et des ambiguïtés sexuelles. Bien évidemment le DNN de l'HCS n'est pas remis en cause mais un nouvel algorithme sera proposé pour les prématurés après que la commission technique de l'AF aura travaillé la question.

6 • Le DNN de l'Hypothyroïdie Congénitale (HC) *(Réfèrent JL Giniès)*

Nous avons déjà dit que nous avons collaboré avec le centre de référence des troubles de la croissance de l'hôpital Robert Debré de Paris sur le devenir lointain des nouveau-nés dépistés lorsqu'ils atteignent l'âge adulte. Juliane Léger a présenté les résultats également à la journée scientifique de l'AFDPHE et de la SFDN. Le travail vient d'être publié dans le J Clin Endocrinol Metabol de ce mois-ci.

Par ailleurs nous sommes sollicités par l'InVS pour faire une étude sur une éventuelle augmentation de l'incidence de l'HC en France, à la suite de publications parues aux Etats-Unis et au Canada. Compte tenu de notre importante base de données depuis la mise en route de ce DNN depuis 1979, nous avons répondu favorablement à cette demande et ce travail va se mettre en route.

7 • Le DNN de l'hyperphénylalaninémie (ou PCU pour phénylcétonurie) *(Réfèrent F.Feillet)*

Il n'y a pas eu d'événement particulier concernant ce dépistage en 2010 sinon qu'il se fera peut-être avec la MS/MS si le dépistage du déficit en MCAD est accordé.

8 • Le DNN de la drépanocytose *(Réfèrent J. Bardakdjian-Michau)*

Dans le rapport de la commission technique vous verrez que plusieurs matériels ont fait l'objet d'évaluation en 2010. Surtout la question de la généralisation du DNN de la drépanocytose est très clairement mise en exergue dans le 2^e plan maladies rares et la DGS a saisi la HAS pour étudier cette possibilité en abordant les questions éthiques et en faisant une évaluation socio-économique. Le nom de G. Lévy, le président de notre commission éthique qui avait déjà travaillé cette question en 2010, a été proposé à la DGS qui nous sollicitait pour donner des noms d'expert à la HAS qui constitue actuellement son groupe de travail. Les noms de J. Bardakdjian-Michau et du président de l'AF ont aussi été proposés. Nous venons d'ailleurs d'intervenir à 2 reprises ce mois-ci dans des colloques organisés par le centre de référence de Necker d'une part et l'association SOS Globi au Sénat d'autre part.

9 • L'avenir du DNN en France et de son organisation. Le coût réel du DNN.

Avec la mise en évidence de difficultés financières de plusieurs AR, notamment en raison du retrait d'aides publiques régionales émanant entre autres du Conseil régional et des Conseils généraux, une étude a été entreprise en 2010-2011 sur le coût réel du DNN. Cette étude a été confiée à un cabinet spécialisé externe à l'AF ; les enquêteurs se sont rendus dans toutes les AR et nous en profitons encore pour remercier les AR de leur accueil. Plusieurs réunions du comité de pilotage ont eu et vont encore avoir lieu pour un rendu du rapport en octobre-novembre prochains.

10 • Travaux des commissions de l'AFDPHE

Les commissions informatique (MS Leveaux) et technique (D. Cheillan) font l'objet d'un rapport annexe. Je remercie leurs membres respectifs pour leur travail effectué, indispensable pour améliorer encore les résultats obtenus.

La commission éthique (G.Lévy) se réunit à la demande du bureau lorsque des questions lui sont soumises. Elle s'est réunie 2 fois en 2010 sur la question de la généralisation du DNN de la drépanocytose, du DNN de la mucoviscidose en Guyane et de la durée de conservation des papiers buvards, qui d'ailleurs relève plus de la commission technique que de l'éthique. La synthèse apparaissait déjà dans le rapport d'activité de l'AFDPHE de l'an dernier.

En conclusion je voudrais dire que le bureau de l'AFDPHE a continué à beaucoup travaillé. Certes notre mission s'arrête une fois que le DNN est fait, résultat rendu et enfant « malade » pris en charge par les centres de référence et de compétence. Néanmoins, nous sommes bien sûr intéressé par le devenir de ces enfants repérés et, même s'il ne s'agit pas de notre mission stricto-sensu, il me paraît normal que nous soyons concerné par le devenir de telle ou telle maladie et je me félicite que l'AFDPHE soit sollicitée et reconnue.

En plus de tout ce qui a été énoncé, le bureau a aussi géré les problèmes quotidiens de remplacement de matériel, de papiers buvards, de réponses à diverses questions posées par des professionnels ou administratifs. Par exemple nous avons auditionné l'équipe de l'AR de Nantes qui voudrait mettre en place un programme expérimental de DNN du Déficit immunitaire Combiné Sévère. Nous avons aussi renégocié le contrat d'assurance professionnelle pour l'AF et les AR avec une diminution importante de la cotisation (- 40%) en raison de l'absence de sinistre déclaré depuis le début du DNN.

Je terminerai ce rapport moral en remerciant le personnel du siège social (la directrice MS Leveaux, la secrétaire Paulette Gal, la technicienne d'études cliniques, Elise Houssin), les membres du bureau (cette année, Jacques Ringel, notre trésorier, a souhaité nous quitter et a été remplacé par JL Pérignon de Paris-Necker), Florence Orsini qui représente la Cnamts, le commissaire aux comptes, les membres des différentes commissions et bien sûr tous les membres des AR et des maternités, c'est-à-dire les personnels de terrain sur qui repose la bonne réalisation du DNN.

Fait à Paris le 22 juin 2011

Professeur Michel ROUSSEY



RAPPORT de la COMMISSION TECHNIQUE AFDPHE

2010 – 2011

com.technique@afdphe.org

Au cours de l'année qui vient de s'écouler (Juin 2010 – Juin 2011), la commission technique s'est réunie trois fois, le 9 Septembre 2010, le 16 Décembre 2010 et le 14 Avril 2011. Au cours de ces réunions, les points suivants ont été abordés et pour chaque item, les perspectives de travail sont envisagées.

1 • Suivi des distributions des paramètres (Phe, TSH, 17OHP, TIR)

Le recueil des données pour l'année 2010 a été excellent grâce à la forte participation des laboratoires et au travail de coordination réalisé par Elise Houssin. Il est à noter que nous demandons maintenant le N° de lot afin d'en tenir compte pour les interprétations sur d'éventuelles variations des distributions. Un rapport annuel a été envoyé à l'ensemble des laboratoires comme nous l'avions proposé. Le paramètre qui a le plus retenu notre attention est la 17OHP en raison de l'instauration d'un seuil différentiel selon l'âge gestationnel pour le kit Perkin Elmer (depuis Avril 2009). Après plus d'un an de mise en place, il semble que l'instauration de ce double seuil n'ait pas modifié le pourcentage de nouveau-nés suspects qui reste globalement entre 0,3 et 0,4%. Pour avancer sur ce dossier, une réunion a eu lieu le 5 Mai 2011 avec les Centres de Référence cliniques prenant en charge ces enfants pour envisager des suites à donner aux conclusions de l'étude de Jean-Claude Carel. Des propositions seront faites au cours du second semestre 2011. Une démarche similaire devrait être entreprise pour l'évolution des autres dépistages.

2 • Mise en place d'un nouveau format de buvard

En début d'année 2010, un groupe de travail a été constitué pour réfléchir à l'évolution du format du buvard (coordonnateur JM Perini). Un nouveau format incluant notamment la notion de prélèvement de contrôle et le mode de prélèvement a été proposé. Ce groupe poursuit sa réflexion pour éventuellement proposer un format rigide.

3 • Évaluation de nouveaux systèmes : Automates pour le dépistage de la drépanocytose et GSP Perkin Elmer

Après des essais réalisés par les laboratoires d'Henri Mondor (Créteil – J Bardakdjian) et du CHU de Lille (JM Perini), la commission technique a validé l'utilisation de l'HPLC Variant NBS (Biorad) et le Capillarys neonot Hb Fast (Sebia) en plus de l'IEF pour le dépistage de la drépanocytose. Concernant le GSP Perkin Elmer, après l'appel à candidature des sites évaluateurs ayant retenu les sites de Grenoble et de Paris – Necker, un groupe de suivi a été constitué pour coordonner l'évaluation de cette nouvelle plateforme. La commission technique a validé l'utilisation du GSP ainsi que le kit 17OHP GSP sans modification des valeurs seuils. En revanche, l'évaluation est toujours en cours pour les autres paramètres (TSH et TIR) car de légères différences de distribution semblent exister. Les résultats définitifs seront

présentés au congrès européen de l'ISNS ayant lieu fin Août à Genève. A l'avenir, cette procédure d'appel à candidature pour l'évaluation de nouveaux réactifs ou matériels sera poursuivie.

4 • Création d'un groupe « Qualité – EN 15189 »

La réforme de la biologie médicale impose à tout laboratoire une accréditation selon la norme EN 15189. Cette norme étant exigeante, il a été proposé en Mars dernier de créer un groupe « Qualité – EN 15189 » au sein de la commission technique. Un appel à candidature a été réalisé et ce groupe devrait se constituer à la rentrée de Septembre 2011. Sa coordination sera assurée par Odile Rigal (Hôpital Robert Debré).

5 • Mise à jour des recommandations de la commission technique

En coordination avec le groupe Qualité, une révision des recommandations de la commission technique va être entreprise (du pré-analytique au post-analytique) dans le courant de l'année 2011-2012. Des indicateurs de suivi de ces recommandations seront également proposés.

6 • Journée scientifique et club utilisateur « Perkin-Elmer » Mars 2011

La journée scientifique a eu lieu le Jeudi 17 mars 2011 en partenariat avec la nouvelle Société Française de Dépistage Néonatal et a été un vrai succès. La commission technique a participé activement à son programme scientifique et à son organisation. La veille de cette journée s'est tenue le « club-utilisateur » Perkin Elmer. Cette demi-journée a été très appréciée et une réflexion est menée pour organiser l'année prochaine une réunion pratique et scientifique dédiée aux laboratoires mais moins dépendante des industriels.

7 • Référentiel des actes hors nomenclature et dépistage néonatal

Le référentiel des actes hors nomenclature, dit « référentiel de Montpellier » (http://www.chu-montpellier.fr/publication/inter_pub/R300/rubrique.jsp) est un guide visant à harmoniser la cotation des actes hors-nomenclature de la biologie (BHN). Depuis Janvier 2011, les actes de dépistage néonatal ont été ajoutés :

- Code I085 - 17OH Progestérone dépistage néonatal sur le carton de Guthrie : BHN 50 (item 0)
- Code I086 - Dépistage néonatal de la TSH sur carton de Guthrie : BHN 50 (item 0)
- Code J090 - TIR Dépistage néonatal sur le carton de Guthrie : BHN 50 (item 0)
- Code K169 - Dépistage néonatal de la Phénylalanine sur le carton de Guthrie : BHN 50 (item 0)
- Code E143 - Recherche des anomalies de l'hémoglobine sur carton Guthrie dans le cadre du dépistage néonatal (comprend l'analyse sur le buvard et les contrôles nécessaires) : BHN 60 (item 0)

Ces codes sont associés à un « item » 0 ce qui signifie qu'ils n'entraîneront pas de facturation et ne seront pas pris en compte dans la déclaration des BHN pour les MERRI / MIGAC ; leur intérêt est donc de faire valoir une activité pour les laboratoires de dépistage. Vous pouvez donc dès à présent faire remonter cette activité avec ces codes.

Toute l'équipe de la commission technique est à votre écoute et à votre disposition pour vous aider dans votre activité de dépistage néonatal.

Merci encore pour votre confiance et votre active collaboration,

DAVID CHEILLAN





RAPPORT de la COMMISSION ETHIQUE

Professeur G. LEVY

Le bureau de l'AFDPHE a saisi la commission éthique début 2010. Le compte rendu de cette commission figurait déjà dans le rapport d'activité de l'an dernier.

Première question

Faut-il continuer à réserver le dépistage de la drépanocytose à une population ciblée ou convient-il de le généraliser ?

Nous sommes en possession de deux articles éclairants : celui paru dans la revue anglaise « *Health Technology Assessment* » Vol. 13 N° 57 ; un certain nombre de points mérite d'être souligné Au Royaume uni ; le dépistage non ciblé a tendance à se généraliser ; en effet le mélange des populations, sur plusieurs générations, devient tel que le ciblage s'avère de plus en plus difficile à effectuer. Dans quelques régions du Royaume Uni le dépistage de l'hétérozygotie est fait, en début de grossesse chez la mère et éventuellement le père ; le dépistage des nouveau-nés hétérozygotes est pris en compte dans l'intérêt de leur futur statut de parent et parce qu'il existe chez 6% des hétérozygotes un risque d'accident sévère en cas d'anesthésie générale ou de séjour en haute altitude En France le Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE) s'est prononcé contre le dépistage des hétérozygotes dans le cas de la mucoviscidose, disant, il apparaît, que cela n'avait pas d'intérêt pour les enfants concernés ; en ce qui concerne la drépanocytose le risque, chez les hétérozygotes, d'accidents certes exceptionnels mais pouvant être graves ne justifierait-il pas une attitude différente : **la question mériterait d'être soumise au CCNE.**

Le 2^e article est publié dans « *Journal of Clinical Pathology* » 2010/63 p.548-551. Isabelle Thuret, Jacques Sarles et coll : Neonatal screening for sickle cell disease in France, evaluation of selective process

Cette étude a pour but d'évaluer le nombre de faux négatifs dans le cadre du dépistage néonatal de la drépanocytose.

→ **Elle comporte un volet prospectif** : dans la région des Bouches du Rhône, l'ensemble des nouveau-nés (151017) a fait l'objet d'un dépistage de la drépanocytose, ceci représentant 3% des naissances en France ; dans la population ciblée 18 enfants atteints ont été diagnostiqués, alors que dans la population non ciblée 10 cas ont été trouvés ce qui démontre l'efficacité du ciblage (p. inférieur à 0,001)

→ **Et un volet rétrospectif** : l'ensemble des enfants nés en France, pendant la même période, ont fait l'objet d'un suivi pour savoir combien d'entre eux, non inclus dans le cadre du dépistage, avaient présenté par la suite des signes de drépanocytose. Ces renseignements ont été obtenus en s'adressant aux pédiatres qui suivent les enfants atteints d'hémoglobinopathies ; le taux de réponse a été de 100% . 18 faux négatifs ont été repérés, l'âge médian du diagnostic étant de un an et aucun enfant n'est décédé. Si on additionne le nombre de faux négatifs de l'étude prospective à ceux de l'étude rétrospective, le total est de 28, soit un taux de 2,1%. Comme repère comparatif, le taux de faux négatifs dans le dépistage néonatal de la mucoviscidose est de 3,4% en France

Par ailleurs lorsqu'on reprend l'analyse des faux négatifs, presque toujours il s'avère que l'interroga-

toire concernant la recherche des ascendants issus de pays où la drépanocytose est fréquente n'a pas été suffisamment soigneuse. Il convient donc d'insister, au cours de formations régulièrement répétées, sur les critères du ciblage plutôt que d'abandonner celui-ci.

En conclusion revenons aux grands principes éthiques :

→ **Respect de l'autonomie** : elle est respecté si les parents sont correctement informés ; encore faut-il que cette information soit complète, qu'on s'assure qu'elle a été bien comprise et qu'on ne la considère jamais comme une simple formalité

→ **Bienfaisance / non malfaisance** : le dépistage est bienfaisant ; son ciblage n'est pas malfaisant s'il est correctement effectué

→ **Justice** : le taux de faux négatifs est faible et pourrait l'être encore davantage si le ciblage faisait l'objet d'une procédure plus rigoureuse. Dans le souci d'une juste répartition des moyens il paraît donc éthique de ne pas changer de tactique.

La réponse de la commission d'éthique à la première question est donc qu'il convient de poursuivre un dépistage ciblé. Elle recommande que tous les 3 à 5 ans une étude rétrospective soit à nouveau effectuée dans deux régions pour s'assurer de la pérennité du constat effectué à ce jour.

Deuxième question

Le dépistage en GUYANE doit-il être poursuivi ?

Cette question a été posée du fait que ce département présente comme frontières deux fleuves : le Maroni avec le Surinam et l'Oyapok avec le Brésil ; ceci permet des mouvements de populations qui viennent accoucher dans les maternités guyanaises et repartent aussitôt après, rendant difficile le suivi des nouveau-nés dépistés.

Après prise de contact avec les chefs de service des maternités de Cayenne, Kourou et Saint Laurent du Maroni, on aboutit à la conclusion que les problèmes de difficulté de suivi n'existe qu'à Saint Laurent du Maroni et concerne 20% des naissances. La situation est en voie de nette amélioration grâce au recrutement d'une infirmière coordinatrice dont le rôle est de retrouver les enfants dépistés et d'établir une collaboration avec les autorités sanitaires du Surinam dont une des actions prioritaires est le suivi des enfants drépanocytaires.

Par contre, les médecins guyanais souhaiteraient que soit mises en place les conditions d'un dépistage de la mucoviscidose, non effectué jusqu'ici.

Sur le plan éthique on peut donc constater qu'il existe une réelle discrimination en ce qui concerne le dépistage de la mucoviscidose et qu'il conviendrait de tenter de la corriger.

En ce qui concerne les autres dépistages, ils méritent d'être poursuivis : en effet la question de la difficulté du suivi ne se pose qu'à Saint Laurent du Maroni, et intéresse pour l'instant 20% de la population recrutée dans cet hôpital ; par ailleurs de sérieux efforts d'organisation sont mis en place pour améliorer la situation.

Troisième question

Elle concerne la durée de conservation des papiers buvards où sont recueillis les prélèvements sanguins en vue de dépistage

L'avis de la commission est qu'il s'agit d'une question plus technique qu'éthique.

La commission technique s'est d'ailleurs déjà prononcée pour un délai de conservation d'un an, vu le faible coût de cette conservation et la découverte de quelques cas de faux négatifs dans un délai de 14 à 16 mois, sans possibilité de « retour aux sources » pour tenter de connaître la cause de l'erreur, un délai de conservation de 18 mois serait peut-être plus raisonnable



COMITÉ INFORMATIQUE

Synthèse des réunions 2010/2011

Le comité informatique de l'AFDPHE, constitué en 2007, afin de suivre et de faire évoluer le logiciel Néonat s'est réuni trois fois entre janvier 2010 et mai 2011 (des grèves étant venues perturber la planification trimestrielle des réunions).

Les membres de ce comité sont :

- Les référents Néonat, c'est à dire les utilisateurs susceptibles d'apporter une première réponse aux questions des régions relatives à Néonat. Il s'agit :
 - Mme MF. Frigère (Dijon)
 - Mme V. Gauthreau (Paris)
 - Mme E. Paux (Lille)
 - Mme P. Rosselin (Rennes)
- Des utilisateurs impliqués dans l'amélioration de ce logiciel
 - Mme L. Lehr (Strasbourg)
 - MV. Ravix (Marseille)
- L'AFDPHE :
 - E. Houssin
 - MS. Leveaux
- Des Informaticiens :
 - MF. Sahridj (Epicconcept)
 - MJ. Galvez (prestataire externe)

Au cours des réunions de l'année 2010/2011, ce Comité a permis :

- de suivre la mise en œuvre des améliorations demandées par les utilisateurs : suivi de 2 taux pour la 17OHP, modification des distributions PCU, gestion de la différence, en heures, entre la date et l'heure de naissance et la date et l'heure de prélèvement...
- de faire corriger des anomalies du logiciel dans les différentes versions installées successivement (actuellement version 3.5.1),
- de planifier des développements plus importants :
 - Restitution des rapports d'activité directement à partir de Néonat : l'outil mis en place début 2009 et utilisés par les régions (sauf pour la Drépanocytose) présente encore des anomalies pour pouvoir être totalement opérationnel.
 - Amélioration de la gestion informatique de la surdit  : transfert automatique des donn es d'identification de Néonat vers le logiciel surdit  par douchage des codes-barres coll s sur les cartons surdit  (identiques   celui du Guthrie). Nb : ce d veloppement est utilis  par les r gions qui g rent le plus de tests.
 - Souscription d'un contrat national de sauvegardes externes qui pourra  tre progressivement propos    toutes les r gions.

Les comptes-rendus du Comit  Informatique sont diffus s aupr s des associations r gionales par l'interm diaire d'une liste de diffusion mail.



RAPPORT INTERNET

AFDPHE

juin 2010 – juin 2011

D. CHEILLAN

Le portail internet de l'AFDPHE est composé d'un site grand public <http://www.afdphe.org> et d'un site extranet réservé aux membres de l'AFDPHE et aux professionnels : <http://www.afdphe.org/ecedi/index.php>

Le site internet propose des informations générales sur l'organisation du dépistage néonatal et ses résultats. Il comprend également des informations concernant chacune des maladies dépistées. Dans sa partie extranet, le site de l'AFDPHE propose pour tous les membres de l'association et les professionnels inscrits, un annuaire en ligne, un centre documentaire (bilans de l'AFDPHE, présentations des congrès, documents administratifs, ...), une rubrique liens utiles et événements. Les présentations de la dernière journée scientifique ayant eu lieu en Mars 2011 viennent d'ailleurs d'être mises en ligne. Comme les années précédentes, la labellisation de notre site « Health on Net – HON », recommandée par la HAS, a été reconduite.

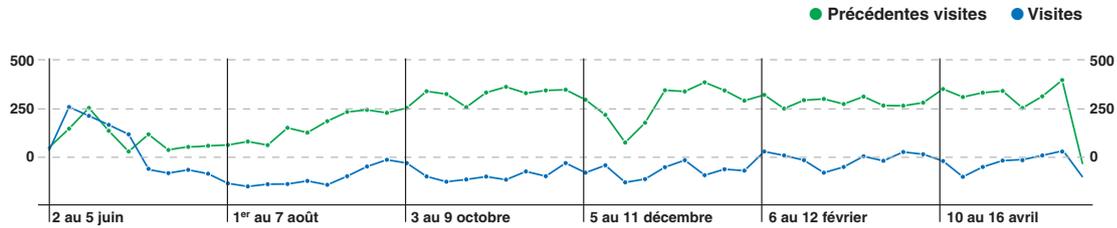
Le bilan de la fréquentation du site pour l'année 2010 – 2011 est plutôt décevante avec une baisse notable du nombre total de visites par rapport à l'exercice précédent : 7 148 visites (- 57 %), soit environ 20 visites/jour. 78 % de ces visites sont nouvelles, le nombre de pages lues/visites est de 4,7 (+ 8,5 %) et le temps moyen par visites est de 3,16 minutes. Les mots-clés permettant un accès à notre site à partir des moteurs de recherche sont, outre bien sûr « AFDPHE », « dépistage drépanocytose », « dépistage hétérozygote », « drépanocytose hétérozygote ». Dans les autres domaines, notre site n'est pas bien référencé, en partie en raison d'un manque d'activité et de mises à jour sur la partie grand public mais aussi par un changement dans l'adresse de notre site qui n'a pas été correctement répercutée sur tous les sites nous référençant. Concernant la localisation des visiteurs, ils proviennent de 76 pays toujours principalement francophones (France, Belgique, Suisse, Algérie, Maroc, Tunisie) mais aussi des Etats-Unis et du Royaume-Uni.

Devant ce constat, il a été décidé de réaliser une refonte totale de notre site en fonction d'un cahier des charges rédigé en collaboration avec notre attachée de presse. Cette refonte aura pour objectif de moderniser l'image de l'AFDPHE et de valoriser les missions et le travail de l'association. A partir de ce cahier des charges, quatre devis ont été obtenus et sont en cours d'évaluation avec l'aide des services informatiques de la CNAMTS. La sélection de la société devrait avoir lieu d'ici la rentrée de Septembre et le nouveau site pourrait être mis en ligne en début d'année 2012. Avec la refonte de notre portail internet, une réflexion devra être menée pour réfléchir à une meilleure animation de cet outil.

http://www.afdphe.asso.fr/ecedi/

Tableau de bord

2 juin 2010 - 2 juin 2011
Comparaison avec : 1 juin 2009 - 1 juin 2010



Fréquentation du site



7 148 visites

Précédente : 15 995 (-57,94 %)



49,29 % Taux de rebond

Précédente : 48,48 (1,67 %)



33 400 pages vues

Précédente : 73 198 (-54,37 %)



00:03:16 Temps moyen passé sur le site

Précédente : 00:03:32 (-7,34 %)



4,67 pages par visite



78,22 % nouvelles visites

7 148 visite(s) provenant de 76 pays/territoires

Fréquentation du site

Visites	Pages par visite	Temps moyen passé sur le site	Nouvelles visites	Taux de rebond
7 148	4,67	00:03:16	78,34 %	49,29 %
Total du site 100,00 %	Moyenne du site 4,67 % (0,00 %)	Moyenne du site 00:03:16 (0,00 %)	Moyenne du site 78,22 % (0,16 %)	Moyenne du site 49,28 % (0,00 %)

Pays/Territoire	Visite	Pages par visite	Temps moyen passé sur le site	Nouvelles visites	Taux de rebond
France	5 941	4,96	00:03:15	76,94 %	47,95 %
Belgique	166	2,65	00:02:11	90,96 %	57,83 %
Algérie	130	3,18	00:03:30	91,54 %	56,15 %
Canada	125	3,19	00:02:28	88,00 %	53,60 %
Réunion	91	2,69	00:02:38	70,33%	62,64 %
Suisse	87	2,10	00:01:14	85,06 %	67,82 %
Maroc	70	3,09	00:02:29	85,71 %	58,57 %
Tunisie	51	2,76	00:02:05	84,31 %	56,86 %
USA	47	4,30	00:12:13	87,23 %	59,57 %
Angleterre	35	6,29	00:02:52	71,43 %	40,00 %

BILAN D'ACTIVITÉ 2010

1 • Activité nationale : données globales

Le dépistage néonatal couvre tout le territoire national, la métropole, les collectivités d'outre-mer : COM (Wallis et Futuna, Saint Pierre et Miquelon), les Départements et Région d'outre-mer : DROM (Réunion, Martinique, Guadeloupe, Mayotte et Guyane) et les Pays d'outre-mer : POM (Polynésie Française et Nouvelle-Calédonie). Le dépistage concerne 5 maladies : Phénylcétonurie (PCU), Hypothyroïdie congénitale (HC), Hyperplasie congénitale des surrénales (HCS), Drépanocytose (SDM) et Mucoviscidose (CF).

Le dépistage en 2010 est systématique chez tous les nouveau-nés (NN) pour la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales. Pour la mucoviscidose, il est systématique en métropole, à l'île de la Réunion depuis 2002 et en Guadeloupe depuis le 1er janvier 2008. Il n'est pas réalisé actuellement en Martinique et Guyane et dans les COM-POM.

Le dépistage de la drépanocytose est ciblé chez les enfants à risque nés en métropole et systématique dans les DROM et à Mayotte.

1.1. MALADES REPÉRÉS

Les résultats globaux sont présentés dans la *table 1*.

Table 1 : malades testés et repérés en 2010

DÉPISTAGE SYSTÉMATIQUE (N = 853 345 NOUVEAU-NÉS)

Hyperphénylalaninémie	56	(1 / 15 238)
Phénylcétonurie (Classique / Atypique)	42	14
Hyperphénylalaninémie forme maligne*	3	
Hyperphénylalaninémie modérée permanente (forme bénigne)*	52	
Hypothyroïdie Congénitale	298	(1 / 2 864)
Ectopie	101	
Athyroïdie	51	
Glande en place et/ou trouble de l'hormonogénèse	138	
Non typées	8	
Hyperplasie Congénitale des Surrénales	52	(1 / 16 410)
Forme classique avec perte de sel	41	
Forme virilisante pure	11	
Forme non classique ou incertaine *	7	
Dépistage de la Drépanocytose (n= 292 041 nouveau-nés)	409	
DROM-COM (n= 38 575) Syndrome drépanocytaire majeur	68	(1/567)
Métropole (n= 253 466) Syndrome drépanocytaire majeur	341	(1/743)** (1/2 364)***
Dépistage de la Mucoviscidose (n= 826 474 nouveau-nés)	134	(1 / 6 168)
Malades repérés	134	

* exclue des calculs de fréquence **population ciblée ***population générale

Le nombre de naissances a été supérieur aux nombres prévisionnels qui étaient de :

- 815 000 pour la mucoviscidose (826 474 NN testés)
- 247 000 pour la drépanocytose en métropole (253 466 NN testés)
- 845 000 pour PCU + HC + HCS (853 345 NN testés)

Excepté pour la drépanocytose outre-mer où l'estimation était légèrement supérieure :

- 41 000 pour la drépanocytose en DROM-COM (38 575 NN testés)

Les résultats globaux par région sont dans le *tableau I* de l'annexe p. 42.

Au total, sur 853 345 nouveau-nés, 949 malades ont été repérés (Phénylcétonurie classique ou atypique (56) + Hypothyroïdie Congénitale (298) + Hyperplasie Congénitale des Surrénales (52) + Syndrome Drépanocytaire Majeur (409) + Mucoviscidose (134)) soit 1 / 900 nouveau-nés, avec les différences de fréquence habituelles selon les affections de 1/2 086 pour la drépanocytose à 1 / 16 410 pour l'hyperplasie congénitale des surrénales.

Sur les 5 dernières années, on remarque toutefois que les incidences de la PCU et de l'HCS varient peu. Celles de l'HC et de la drépanocytose augmentent et celle de la mucoviscidose baisse. Les différences ne sont statistiquement significatives que pour la mucoviscidose à 0,027 (*tableaux III.3 p.46, IV.3 p. 49, V.3 p. 52, VI.3 p. 55 et VII.5 p. 60*).

1.2. COÛT DES MALADES REPÉRÉS

Le budget alloué par la Cnamts est de : 1,87 € pour la PCU, 2,66 € pour l'HC, 1,52 € pour l'HCS, 1,75 € pour la TIR, 135,79 € pour la BM, et 2,94 € pour la drépanocytose.

Le coût moyen du multi-dépistage est de 9,93 € par nouveau-né (8,471 millions d'euros/853 345 nouveau-nés) pour la Cnamts. Ces calculs sont faits en comptabilisant les remboursements Cnamts hors frais de fonctionnement de l'AFDPHE qui servent également au dépistage néonatal de la surdité et qu'on ne peut dissocier. Le coût serait alors de 10,23 € par nouveau-né. Le coût réel supporté par la Cnamts est donc intermédiaire à ces 2 chiffres. De toute façon, il ne correspond pas au coût réel du dépistage puisque les associations régionales (AR) sont aidées par leur CHU et certaines reçoivent encore des aides régionales pour leur fonctionnement.

1.3. NOUVEAU-NÉS TESTÉS ET QUALITÉ DU DÉPISTAGE (*tableau II p. 43*)

805 958 nouveau-nés sont testés en métropole et **47 387** dans les COM-DROM-POM. Il y a une quasi exhaustivité du dépistage puisqu'il n'est recensé que 74 refus de l'ensemble du dépistage.

Le nombre reste marginal. Il n'est pas certain que le nombre augmente car nous ne disposons pas de l'exhaustivité des réponses des AR en 2006-2007 (*table 2*).

Table 2 : Évolution du nombre de refus du dépistage sur les 5 dernières années

	2006	2007	2008	2009	2010
Nombre de refus	31	32	70	61	74
Métropole	31	32	69	61	74
Outre-Mer	0	0	1	0	0

L'âge médian au dépistage est de 3 jours, ce qui correspond parfaitement aux recommandations nationales.

Par ailleurs, en 2010, 6 535 NN ont eu un 2^e carton de prélèvement, soit 1/130, 1 697 NN (dont 409 drépanocytose) ont été convoqués dans les centres de compétence ou de référence soit 1/500 (si on ajoutait les 8 900 hétérozygotes de la drépanocytose, cela ferait 10 557 NN soit 1/80).

2 • Données par programme de dépistage

Les âges au diagnostic et les valeurs des paramètres biologiques sont exprimés en médiane avec les 25^{ème} et 75^{ème} percentiles.

2.1. HYPERPHÉNYLALANINÉMIE

Définitions des différentes formes des maladies :

- Les formes malignes : hyperphénylalaninémie par défaut de synthèse du cofacteur (tétrahydrobioptérine) qui est responsable également d'un défaut de synthèse des neurotransmetteurs monoaminergiques.
- Hyperphénylalanine modérée permanente : hyperphénylalaninémie ne justifiant pas de la mise en route d'un régime, les taux de phénylalanine restant spontanément (sans traitement) inférieurs à 10 mg/100ml.
- PCU typique et atypique : la distinction entre ces deux formes est faite soit sur la tolérance diététique en phénylalanine soit sur les résultats de l'épreuve de ré-évaluation : la mise à un régime normal permet de distinguer les observations dont la phénylalanine reste inférieure à 20 mg/ml (PCU atypique) de celles qui sont supérieures à 20 mg/ml (PCU typique).

2.1.1. Activité globale (tableau III.1 p. 44)

Ce dépistage est caractérisé par un faible nombre de dosages « suspects » (nouveau-nés avec un taux de Phé à J3 supérieur au seuil d'action : 180 µmol/l) : 0,08 % (n = 647). Selon les régions, ce pourcentage peut varier de 0,01 en Midi-Pyrénées à 0,25 % en Picardie. La valeur prédictive positive (VPP) est élevée : globalement pour l'ensemble des hyperphénylalaninémies (formes modérées ou PCU vraies), elle est à 17,2 %, elle n'est que de 8,66 % pour les seules PCU vraies. Le taux de récupération des prélèvements de contrôle est élevé (87,5 %) compte tenu que la grande majorité des contrôles non reçus correspond à des nouveau-nés décédés avant le contrôle. Ces contrôles concernent des taux modérément élevés et ont évité un grand nombre de consultations (sur les 584 reçus, 84 % sont normalisés sur le prélèvement de contrôle).

Le prix d'une analyse est de 1.87 € ; le coût global est donc de 1,6 millions, soit un coût pour 1 malade (PCU Classique et Atypique) repéré de 28 496 €.

L'incidence en 2010 de la phénylcétonurie est de 1/15 238 toutes régions confondues (vs incidence depuis le début du dépistage, 1972 à 2010 : 1/16 120) dont 1/15 207 en métropole, l'incidence étant très faible outre-mer.

2.1.2. Description des malades et des hyperphénylalaninémies (tableau III.2 p. 45)

Ce programme a permis de prendre en charge 56 nouveau-nés atteints de phénylcétonurie (42 typiques et 14 atypiques), de repérer 52 nouveau-nés avec une hyperphénylalaninémie modérée et 3 formes malignes.

La médiane de la valeur de Phé à 3 jours de vie est de 11,9 mg phé/100 ml, avec respectivement : 7,8 mg pour les PCU atypiques et 12,5 mg pour les PCU classiques. Parmi les enfants malades, on retrouve 3 prématurés avec une PCU classique.

La médiane de l'âge au diagnostic est de 9 [8 - 12] jours avec un démarrage du régime à 10 [9 - 13] jours pour les phénylcétonuries classiques. Chez les phénylcétonuries atypiques, on observe un décalage un peu plus grand entre le diagnostic et la mise en route du traitement ; respectivement 11,5 [10 - 12] jours et 14 [12 - 17] jours.

A priori, les AR n'ont pas signalés de faux-négatifs diagnostiqués en 2010.

Les chiffres sont comparables à ceux des années précédentes (tableau III.3 p.46).

2.2. HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE

2.2.1 Activité globale (tableau IV.1 p. 47)

Ce dépistage est caractérisé par un nombre plus élevé de résultats « suspects » (nouveau-nés avec un taux de TSH à J3 supérieur au seuil d'action, en théorie de 20 µU/ml en Delfia et de 25 µU/ml en CisBio) : 0,21 % (n = 1 777) avec une variation de 1 à 10 suivant les régions (de 0,06 à 0,53 %). On note une légère différence du pourcentage de « suspects » suivant les 2 techniques utilisées : 0,10 % pour la technique Delfia et 0,37 % pour la technique RIA. La valeur prédictive positive (VPP) est élevée : 16,8% des nouveau-nés avec un taux de TSH à J3 supérieur au seuil d'action présentent une hypothyroïdie. Le taux de récupération des 2èmes prélèvements demandés est élevé (94,5 %, avec les mêmes remarques que pour le dépistage précédent) et a permis d'éviter un grand nombre de consultations (89% sont normalisés sur ce prélèvement de contrôle).

401 nouveau-nés ont été adressés en consultation spécialisée.

Le prix d'une analyse est de 2,66 €, le coût global est donc de 2,27 millions, soit un coût par malade repéré de 7 617 €.

L'incidence de l'hypothyroïdie congénitale est de 1 / 2 864 en 2010 et 1 / 2 750 si l'on ne considère que la métropole (vs incidence depuis le début du programme, de 1978 à 2010 : 1 / 3 500). Elle reste plus faible dans les COM-DROM-POM.

2.2.2. Description des malades (tableau IV.2 p. 48)

Ce programme a permis de prendre en charge 298 nouveau-nés atteints d'hypothyroïdie congénitale (101 ectopies, 51 athyréoses, 138 glandes en place et 8 hypothyroïdies non typées).

L'âge médian à la prise en charge des hypothyroïdiens est de 10 [8-14] jours, toutes étiologies confondues.

Les caractéristiques des malades en fonction de leur étiologie sont décrites dans le tableau 3 ci-dessous. Les calculs sont faits à partir des fiches de diagnostic et des données interprétables pour les hypothyroïdies typées soit 276 malades.

Lors de la rédaction de ce rapport, 22 fiches sont donc encore manquantes.

Table 3

	ATHYRÉOSE	ECTOPIE	GLANDE EN PLACE
Nombre de cas	51	101	138
TSH J3 µU/ml médiane [25-75%]	275 [204 – 351]	164 [95 – 229]	45 [26 – 129]
TSH µU/ml au Diagnostic	446 [300 – 578]	298 [100 – 443]	97 [30 – 238]
Sex-ratio M/F %	36 / 64	30 / 70	40 / 60
Prématurité < 37 SA	3 (6,8 %) n= 44*	4 (4,3 %) n=90*	20 (15 %) n=134*
< 2500 gr	1 (2,5 %) n=40	4 (4,3 %) n=91*	9 (8,7 %) n=107*
Signes cliniques = « oui »	64 %	47 %	34 %
Âge au traitement [25-75%]	10 [8 – 12] jours	9 [8 – 13] jours	12 [8 – 17] jours

* données renseignées

On observe comme les années précédentes une proportion plus élevée de malades de sexe féminin quelle que soit l'étiologie. Les glandes en place chez les prématurés sont plus nombreuses que dans la population générale.

La forme la plus symptomatique est l'athyréose avec une TSH très élevée à 3 jours de vie et des signes cliniques observés lors de la consultation dans 2 cas sur 3.

Parmi les glandes en place, sur 136 fiches renseignées : 21 avec goitre (1 avec un trouble de l'hormonogénèse certain et 4 avec un trouble de l'hormonogénèse probable), 18 avec hypoplasie et 95 avec morphologie normale (20 avec un trouble de l'hormonogénèse certain et 33 avec un trouble de l'hormonogénèse probable).

Sur les 267 dossiers renseignés, la scintigraphie est majoritairement utilisée (77 % des cas) pour l'élaboration du diagnostic : 206 nouveau-nés typés ont une scintigraphie (116 par I 123 et 57 par Tc 99, 33 non renseignés), 55 nouveau-nés n'ont eu qu'une échographie, les autres ne sont pas renseignés.

Cette année, on observe 3 faux négatifs (glandes en place), dépistés rapidement dans le cadre de fonctionnement spécifique de certaines associations régionales (dosage de la T4 ou abaissement du seuil d'action à 15 µU/ml).

Ces résultats sont conformes aux résultats des années antérieures (cf *tableau IV.3 p. 49*).

2.3. HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

2.3.1. Activité globale (*tableaux V.1 p. 50*)

Ce dépistage est caractérisé par un nombre plus important de dosages « suspects » que pour les deux dépistages précédents : 0,56 % (n = 4 819) avec une variation importante suivant les régions de 0,12% en Lorraine à 1,18% en Bretagne. On constate une grande différence du pourcentage de « suspects » en fonction des 2 techniques utilisées, 3,9 % chez les prémas et 0,07 % chez les NN à terme pour la technique Delfia et 0,71 % pour la technique RIA. La valeur prédictive positive (VPP) est faible : seulement 1,1 % des nouveau-nés avec un taux de 17OHP à J3 supérieur au seuil d'action présente une hyperplasie congénitale des surrénales. Ceci s'explique essentiellement par le grand nombre de faux positifs engendrés par la prématurité. D'après les réponses données par les régions, 88 % des nouveau-nés avec un taux de 17OHP positif sont des prématurés.

Le taux d'obtention des 2^e prélèvements demandés est correct (92,9 %). Il faut y ajouter les contrôles effectués sur tube lorsque le prématuré est encore hospitalisé au moment du prélèvement. Ce contrôle se normalise dans plus de 90% des cas (enfants prématurés ou hospitalisés). Malgré le nombre très élevé de positifs au 1er test, ce dépistage n'engendre qu'assez peu de consultations spécialisées (233).

Le prix d'une analyse est de 1,52 € ; le coût global est donc de 1,3 million d'€, soit un coût pour 1 malade repéré de 25 433 €.

L'incidence de l'hyperplasie congénitale des surrénales est de 1 / 16 400 en 2010, 1 / 16 800 si l'on ne considère que la métropole, compte tenu de la classique forte incidence dans l'île de la Réunion.

2.3.2. Description des malades (*tableau V.2 p. 51*)

Ce programme a permis de prendre en charge 52 nouveau-nés atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales : 41 formes classiques avec perte de sel et 11 formes virilisantes pures. D'autres formes ont été dépistées : 2 formes non classiques et 5 formes incertaines¹.

Pour la description des malades, ne sont pris en compte que les 52 formes classiques. L'âge médian

¹ les formes classiques avec perte de sel témoignent de l'association d'un déficit mixte en gluco et minéralocorticoïdes ; les formes virilisantes pures sont l'expression d'une sécrétion inappropriée ou exagérée en androgènes surrénaliens, sans déficit en minéralocorticoïdes. Les formes non classiques sont liées à des déficits incomplets en 21 OHase aboutissant à un tableau clinique et biologique incomplet ou tardif. Les formes incertaines sont dues à des taux élevés de 17OHP sur plusieurs prélèvements mais avec des tableaux cliniques et biologiques normaux ou subnormaux.

de la prise en charge des nouveau-nés est plus précoce que pour les autres programmes, 6,5 [2,75 – 9] j, mais cela inclut les nouveau-nés repérés sur signes cliniques (ambiguïté sexuelle) et donc avant les résultats du dépistage. Sur les 52 cas, 30 sont exclusivement repérés par le dépistage et leur âge médian est alors de 8 [7 - 10] jours, avec des extrêmes difficilement compréhensibles à 36 jours en Métropole et 48 en Outre-Mer.

La valeur médiane de la 17OHP sur le 1^{er} prélèvement est de 292 nmol/L [90 - 490].

Pour évaluer l'intérêt du dépistage, nous avons étudié les conditions de diagnostic sur les fiches diagnostiques renseignées (hors formes non classiques ou incertaines). On observe 26 filles et 25 garçons (1 non renseigné). Parmi les 52 malades, 28 cas n'étaient pas soupçonnés au jour des résultats de l'analyse de 17OHP ; 20 d'entre eux étaient à domicile ; 11 étaient soupçonnés, dont 7 pour des ambiguïtés sexuelles et 3 en anténatal. Parmi les 26 filles, 7 diagnostics étaient non soupçonnés, 7 soupçonnés et 10 connus (2 non renseignés). Parmi les 25 garçons, 21 diagnostics n'étaient pas soupçonnés soit 84%, seulement 3 étaient soupçonnés, et 1 connu anténatal. Les garçons dont le diagnostic n'était pas soupçonné étaient pour 17 d'entre eux au domicile au jour de l'obtention du résultat de la 17OHP.

Lors de la 1^{ère} consultation, des signes cliniques sont observés pour 83 % des nouveau-nés : une absence de prise de poids (67 %), une ambiguïté sexuelle pour les filles (88 %).

Dans cette cohorte, 4 enfants sont nés prématurément (de 26 à 36 semaines de gestation). 3 ont une forme classique avec perte de sel et 1 a une forme classique virilisante pure. **Ce constat justifie la nécessité d'obtenir le contrôle systématique de tout enfant présentant une 17OHP élevée à la naissance, même en situation de prématurité.**

Dans ce dépistage, nous sommes confrontés à des formes non classiques de révélation tardive qui ne justifient pas toujours de traitement, et également à d'autres formes qui n'impliquent pas un déficit en 21 hydroxylase. En effet, la 17OHP n'est pas un paramètre biologique assez sensible pour ces formes qui ne sont pas comptabilisées car leur recensement serait trop aléatoire. L'objectif du programme national n'inclut pas le dépistage de ces formes non classiques qui ne répondent pas aux critères de Wilson.

Les résultats des 5 dernières années sont dans le tableau V.3 p. 52

Ce dépistage permet une prise en charge très précoce d'un nombre relativement faible d'enfants avec un grand nombre de faux positifs mais la majorité des dossiers sont conclus sur les prélèvements papier et non après une consultation. Pour les filles, le diagnostic était souvent connu ou soupçonné mais le dépistage confirme le soupçon ; de plus, il peut permettre d'éviter une erreur d'enregistrement de sexe (1 cas en 2010). Pour les garçons, ce dépistage est capital puisque seulement 15% sont soupçonnés cliniquement. Le cas particulier des prématurés est très spécifique de ce dépistage.

2.4. DÉPISTAGE CIBLÉ DE LA DRÉPANOCYTOSE

2.4.1. Activité globale (tableaux VI.1 p. 53)

292 041 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (253 466 nés en métropole et 38 575 nés dans les DOM).

On regroupe sous le terme de syndrome drépanocytaire majeur (SDM) les homozygotes SS et les hétérozygotes composites S β thalassémique, SC, SD Punjab, SO Arab et la présence de AS_{Antilles} (forme dominante). Au total **409** syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) ont été repérés :

- **341** SDM en Métropole (247 SS ou S β ^othal, 32 S β ⁺ ou S β ^othal, 32 SC). L'incidence moyenne de la dré-

panocytose en métropole est de 1/743 nouveau-nés testés et de 1 / 2 364 sur l'ensemble des nouveau-nés. En métropole, 31,5 % des nouveau-nés sont ciblés, ce pourcentage varie de 5,5 % en Bretagne à 60 % en Ile-de-France selon les régions qui ont une population d'origine ethnique très différente. Le pourcentage de la population ciblée en métropole augment d'année en année (*tableau VI.3 p. 55*).

- **68** SDM dans les DOM (46 SS ou S β ^othal, 2 S β ⁺ ou S β ^othal, 20 SC) soit une incidence est de 1/567. La drépanocytose est la première des maladies en terme d'incidence.

Le programme drépanocytose est caractérisé par un regroupement des malades essentiellement sur une région en Métropole (l'Ile de France avec 70 % des malades et une incidence de 1 / 784 en population générale) et d'autres anomalies génétiques sont repérées en plus des SDM mais nécessitant une consultation médicale car le phénotype peut suggérer une autre pathologie liée à l'hémoglobine et donc une prise en charge. Dans la majorité des cas, les phénotypes consistent en une absence d'hémoglobine normale (HbA), ou une hémoglobine A basse et ces formes ne nécessitent pas de prise en charge. En revanche d'autres nécessitent une prise en charge comme la β thalassémie majeure, certaines C β thalassémie ou E β thalassémie. La β thalassémie majeure est une hémoglobinopathie grave non SDM, et le dépistage a conduit à dépister 3 nouveau-nés atteints en 2010.

Un groupe de 12 212 NN où l'anomalie est à l'état hétérozygote simple associée à une hémoglobine normale, aucune prise en charge thérapeutique n'est donc à envisager mais une information doit être donnée aux parents. La plus courante et la plus déterminante dans le cadre du dépistage de la drépanocytose est l'HbS présente chez 8 900 nouveau-nés. La 2^e anomalie la plus fréquente est l'HbC 2 092 nouveau-nés porteurs sains, on retrouve d'autres anomalies chez 1 220 nouveau-nés (HbE, HbD ...)

En conclusion ce dépistage engendre 409 consultations et, pour un peu plus de 12 000 nouveau-nés, une information est à donner aux familles lors d'une consultation.

Le prix d'une analyse d'HbS est de 2,94 €, le coût global est donc de 0,86 million, soit un coût moyen par malade repéré de 2 084 €.

2.4.2. Description des malades (*tableau VI.2 p. 54*)

Ce programme a permis de dépister 409 enfants atteints de syndrome drépanocytaire majeur.

L'âge médian au résultat est de 21 jours [17 - 27]. L'âge médian à la confirmation est de 58 [43 - 77] et de 63 jours [50 - 82] à la prise en charge thérapeutique. Pour ce programme, la réception des fiches est de 76%. Il reste que ce dépistage concerne une population qui est parfois difficile à retrouver ou à convoquer.

Sur les 312 fiches reçues, l'analyse de l'HbS des parents a été réalisée pour 245 mères et pour 180 pères. Parmi les parents, 5 pères et 8 mères étaient drépanocytaires.

Nous avons des commentaires sur les cas familiaux : 3 enfants avaient un frère et/ou une sœur connus comme étant drépanocytaires ; comme ces items ne sont pas demandés systématiquement sur la fiche de diagnostic, on ne peut en faire une estimation réelle.

Le problème majeur de ce dépistage est le nombre très important d'enfants porteurs sains d'anomalies de l'hémoglobine type S dont les familles doivent être informées lors d'une consultation, ce qui concrètement est difficile au vu du nombre. On note cette année encore, une augmentation du ciblage en métropole 31,5 % mais le taux de porteurs sains AS reste identique, c'est un indicateur de ciblage correct. La question du ciblage reste un élément important à discuter pour 3 raisons : l'interrogation sur l'origine ethnique qui pose des problèmes de discrimination, le mélange sur plusieurs générations des groupes ethniques rendus non reconnaissables et la fréquence très élevée dans certaines régions (1 / 784 en Ile de France). L'incidence augmente régulièrement sur les 5 dernières années (*tableau VI.3 p. 55*)

2.5. LA MUCOVISCIDOSE

2.5.1. Activité globale (tableaux VII.1 à VII.3 p. 56 à 58)

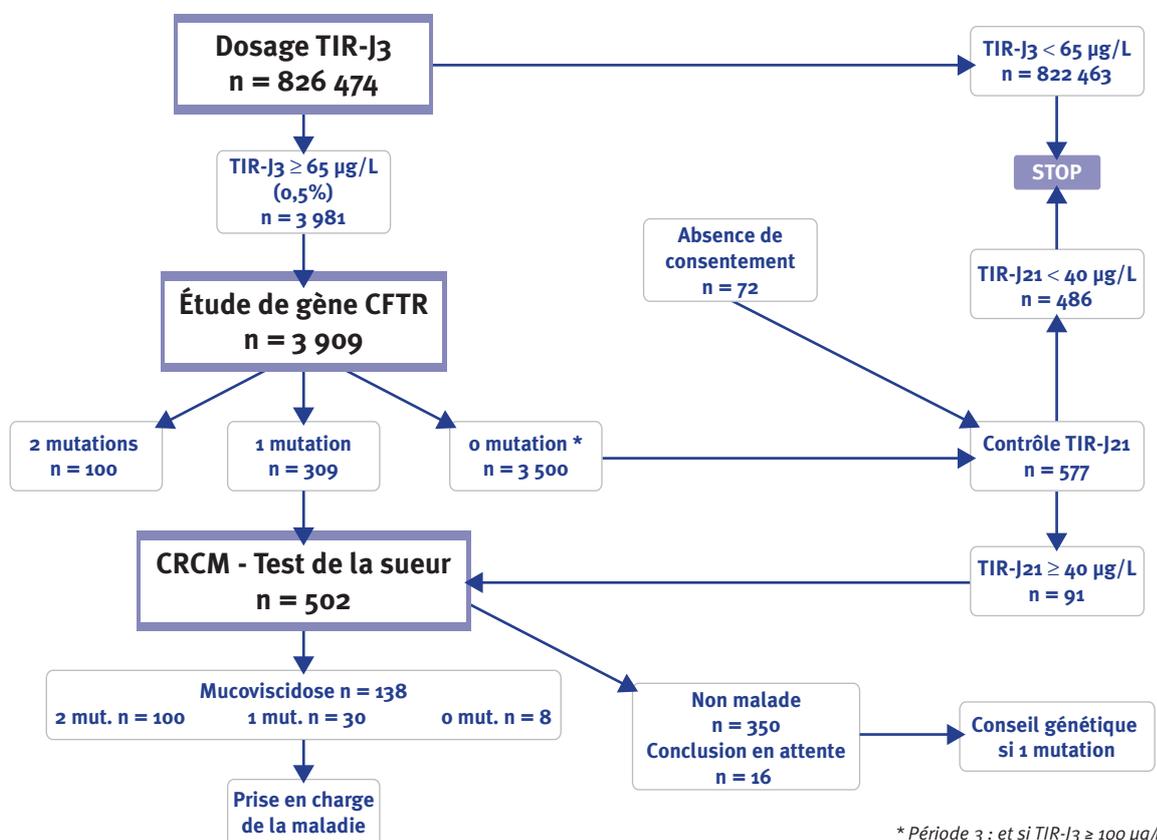
826 474 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont **806 006** en métropole et **20 468** à l'île de la Réunion, en Guadeloupe ainsi que 30 ressortissants français de Guyane.

En 2010, le taux de TIR à J3 supérieur au seuil d'action est de 0,48 % (n = 3 982), correspondant au pourcentage théorique déterminé lors de la mise en place du programme (0,5 %). La valeur prédictive positive (VPP) avec le seul marqueur TIR est basse (3,4 %) mais elle s'améliore considérablement après la recherche des mutations du gène CFTR par le Kit (VPP= 33,6 % : 134 malades sur 409 nouveau-nés avec une TIR augmentée ayant au moins une mutation).

Ce dépistage a généré 3 909 études de l'ADN par biologie moléculaire, et seuls 72 nouveau-nés (1,8 %) n'ont pas eu de biologie moléculaire par absence ou refus de consentement. On reste donc toujours dans le pourcentage recommandé soit 0,47 % de BM. Au niveau national, nous n'avons pas les informations permettant de séparer le refus de consentement d'une absence de consentement. L'absence de consentement est souvent liée à des transferts précoces en service de néonatalogie. Il faut souligner qu'en cas de TIR J3 élevée, tous ces enfants suivront la procédure de contrôle de TIR à J21.

Pour 3 500 nouveau-nés (3 900 – 409), la biologie moléculaire n'a identifié aucune mutation du kit CF30. 2 920 d'entre eux avaient une TIR J3 inférieure à 100 µg/L et les investigations se sont arrêtées. Il y avait donc 580 (3 500-2 920) NN à reconvoquer avec une TIR J3 ≥ 100 µg/L et 72 enfants avec absence

Figure 1 : Algorithme du dépistage néonatal de la mucoviscidose



ou refus de consentement soit 652. 574 ont réellement eu ce contrôle. Parmi les non-réceptions, 49 NN étaient décédés avant le contrôle (17 parmi les non consentement et 32 parmi les autres). Seuls 601 (650-49) devaient avoir le contrôle. Le taux de récupération est donc de 574/601 soit de 95 %.

Au total ont été dirigés vers un CRCM pour un test de la sueur 500 enfants soit les 100 nouveau-nés avec 2 mutations du kit CF30, les 319 enfants porteurs d'une mutation du kit CF30 et les 91 enfants ayant eu un contrôle de TIR J21 - en l'absence de mutation identifiée /consentement - au-dessus du seuil.

A la suite de la consultation au CRCM comportant un test de la sueur et une visite avec un pédiatre spécialiste, celui-ci complète la fiche d'identification avec 3 conclusions possibles concernant le statut de l'enfant : non malade, malade, conclusion en attente. Au cours de l'année 2010, 134 enfants ont été déclarés atteints de mucoviscidose.

Ils se répartissent en 100 dépistés porteurs de 2 mutations du kit CF30, 30 porteurs d'une mutation du kit CF30 et 4 sans mutation identifiée sur ce kit (*tableau VII.4 p. 59*).

Le risque que le NN soit malade lorsqu'il est convoqué au CRCM en raison d'une mutation est donc de 1 risque sur 10. Ce risque est différent selon le taux de TIR supérieur ou inférieur à 100 µg/L : 10 NN malades sur 247 NN convoqués soit 1/22 pour une TIR \geq 100 µg/L et 20 NN malades sur 63 NN convoqués pour une TIR \geq 100µg/L.

L'incidence de la mucoviscidose en 2010 révélée par le dépistage néonatal est de 1 / 6 168, en sachant qu'il y a encore au 15 mai 2011, 16 enfants pour lesquels nous attendons la conclusion de leur statut malade/pas malade (parmi ceux-ci, 8 ont une mutation, dont 4 nés au cours du quatrième trimestre ; les investigations sont en cours en raison d'une prématurité ou de difficultés de conclusion).

Par ailleurs 59 nouveau-nés sont décédés après le J3 (1 porteur d'une mutation du kit 30, 41 sans mutation identifiée, 17 sans biologie moléculaire), ils n'ont pas pu avoir la suite du programme pour déterminer leur statut ; 26 nouveau-nés sont déclarés « perdus de vue » après le J3 et n'ont pas pu bénéficier de la suite du programme de dépistage (6 porteurs d'une mutation du Kit 30, 16 sans mutation identifiée, 4 sans biologie moléculaire). On a déjà dit que l'incidence en 2010 est plus basse que les années précédentes (*tableau VII.5 p. 60*) tout en sachant qu'il y a encore des diagnostics en attente.

Le remboursement par la CNAMTS du prix de l'analyse pour la TIR est de 1,75 € (coût global 1,45 million) et pour la biologie moléculaire de 135,79 € (coût global de 0,5 million). Le budget total pour l'année 2010 a été de 1,98 million, soit un coût par malade repéré de 14 776 €.

2.5.2. Description des malades (*tableaux VII.3 et VII.4 p. 58 et 59*)

Au 15 mai 2011, ce programme a permis la prise en charge de 134 nouveau-nés de 2010 atteints de mucoviscidose : 110 formes classiques et 24 formes frontières (2 mutations du kit CF30 avec un test de la sueur intermédiaire ou normal, ou 2 mutations identifiées lors du screening exhaustif du gène CFTR avec un test de la sueur intermédiaire, ou présence d'au moins une mutation dite modérée parmi les 2 retrouvées avec un test de la sueur positif) soit 19 % des malades. Toujours parmi les 134 malades, il y a 15 enfants présentaient un iléus méconial, dont 4 diagnostiqués en anténatal ; il y a eu 2 autres DPN dont 1 forme frontière. Parmi les formes frontières, 15 (79 %) ont une mutation R117H.

Il reste pour l'instant difficile de donner un avis définitif sur l'utilité de repérer les formes frontières ; ce sujet fait toujours actuellement débat dans la littérature car certains nouveau-nés repérés par le dépistage ont pu évoluer vers des formes classiques ultérieurement.

Lorsque plus de données prospectives de suivi longitudinal seront collectées, on pourrait être amené à modifier le choix des mutations dans le kit CF 30 (notamment la suppression de la R117H).

Les paramètres recueillis sur les fiches d'identification renseignées par les CRCM (99 % de fiches complétées) permettent de préciser :

- la valeur médiane² de la TIR à J3 : 120 µg/L [91 - 150]

² Toutes les médianes sont exprimées avec les 25^{ème} et 75^{ème} percentiles.

- l'âge médian à la prise en charge : 38 jours [30 - 50]
- la valeur médiane du poids de naissance : 3 155 g [2 730 - 3 415], avec un taux de prématurité de 17 %.

Lors de la première consultation au CRCM, 31 nouveau-nés étaient hospitalisés dont les 15 cas d'iléus méconiaux. Les motifs d'hospitalisation pour les 16 autres patients étaient 5 symptomatologies respiratoires, 5 symptomatologies digestives, 7 hypotrophies et 5 cas avec des symptômes non liés à la maladie.

Le jour de la première consultation, 79 (57 %) nouveau-nés présentaient des symptômes cliniques : digestifs (35 %), respiratoires (13 %), hypotrophie (30 %).

A cette cohorte de nouveau-nés diagnostiqués « malades » grâce au dépistage néonatal, il faut ajouter les cas de mucoviscidose repérés en dehors du dépistage. Une enquête annuelle à chaque début d'année est lancée par l'AFDPHE auprès des associations régionales et des CRCM pour recueillir tous les cas de mucoviscidose identifiés hors dépistage néonatal. On comprendra aisément que les délais de diagnostic des formes cliniquement symptomatiques ne permettent pas d'avoir des données précises au 15 mai 2011 pour l'année 2010, car de nouveaux cas nés en 2010 se révéleront au cours de l'année 2011 et seront recensés début 2012. Ont été identifiés 4 cas d'iléus méconiaux avec une TIR J3 inférieure au seuil (comme classiquement décrit), pour lesquels il n'y a aucun retard de prise en charge, celui-ci se faisant dès la période néonatale ; ils ne font pas réellement partie de la cohorte des faux négatifs.

Les fiches d'identification des patients conclus « mucoviscidose » sont renseignées de façon quasi exhaustive (98 %).

Au cours de l'année 2010, 0,48 % des nouveau-nés avaient une TIR à J3 supérieure au seuil correspondant au pourcentage théorique déterminé lors de la mise en place du programme. La recherche des mutations CFTR a été réalisée pour 98,3 % des suspects, ce pourcentage restant stable au cours des années (déjà 98,3 % en 2009). Ont été dirigés vers un CRCM 500 nouveau-nés pour la réalisation d'un test de la sueur, soit un enfant sur 1646 nouveau-nés (0,06 %).

Parmi ceux-ci, 134 bébés (27 %) ont été conclus par le médecin du CRCM comme malades. Ils ont été vus pour la première fois au CRCM à un âge médian de 38 jours, en excluant les iléus méconiaux (en 2009 : âge médian de 33 jours).

Enfin, parmi les 134 nouveau-nés atteints de mucoviscidose, 10,9 % sont des iléus méconiaux, 19 % des formes frontières (15/26 ont une mutation R177H).

L'incidence globale de la maladie repérée uniquement suite au dépistage néonatal en incluant les 134 nouveau-nés dépistés et les 4 cas d'iléus méconiaux à TIR J3 au seuil est de 1/5 990 naissances, certaines du 4^e trimestre sont encore en attente à ce jour.

L'incidence des 5 dernières années est dans le tableau VII.5 p.60.

3 • Tests de dépistage et Prématurité

Le taux de prématurité parmi les tests positifs est cité dans les paragraphes correspondant à la description de chaque maladie. Il est appelé dans les *tableaux VIII.1 et VIII.2 p. 61 et 62.*

4 • Conclusion

Le tableau ci-dessous, résume les caractéristiques du programme de dépistage néonatal pour l'année 2010.

	PCU	HC	HCS	SDM	CF
Nombre nouveau-nés testés	853 345	853 345	853 345	292 041	826 474
% suspects	0,08	0,21	0,56	0,14	0,48
Nombre de malades	56	298	52	409	134
Nombre de convoqués	148	401	233	409	500
Fréquence 2010	1 / 15 238	1 / 2 864	1 / 16 410	1 / 2 086 1 / 714	1 / 6 168
Age au diagnostic	9 [8 - 12] jours	10 [8 - 14] jours	6,5 [3 - 9] jours	63 [50 - 82] jours	38 [30 - 50] jours
% fiches diagnostiques	96 %	93 %	96 %	76 %	99 %
Coût total	1,6 million	2,27 millions	1,3 million	0,86 million	1,98 million
Coût par nouveau-né testé	1,87 €	2,66 €	1,52 €	2,94 €	1,75 € / TIR 135,79 € / BM
Coût par malade	28 500 €	7 600 €	25 400 €	2 000 €	14 800 €

Il y a globalement un très bon retour des fiches de diagnostic pour l'ensemble des programmes mis à part la drépanocytose. Au cours de cette année, il a été signalé 74 refus complet du dépistage. Le dépistage est donc très bien accepté par la population.



ANNEXES

I. Bilan d'activité 2010

II. Bilan d'activité 1967-2010



SOMMAIRE

I. BILAN D'ACTIVITE 2010

Tableaux des données.....	p.41
---------------------------	------

II. BILAN D'ACTIVITE 1967-2010

A. Bilan global par maladie.....	p. 64
B. Bilan global par région.....	p. 70



I. BILAN D'ACTIVITÉ 2010

Tableaux des données

I. Malades repérés par région	p. 42
II. Age au Prélèvement et Nombre de refus de l'ensemble du dépistage	p. 43
III. Dépistage de la Phénylcétonurie	p. 44
IV. Dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale	p. 47
V. Dépistage de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales	p. 50
VI. Dépistage de la Drépanocytose	p. 53
VII. Dépistage de la Mucoviscidose	p. 56
VIII. Fréquence de la prématurité dans les tests positifs	p. 61

TABLEAU I → MALADES REPÉRÉS PAR RÉGIONS

	Nb Nnés testés	PCU	HC	HCS	SDM	Muco
Nord-Pas de Calais	57 823	5	12	4	7	16
Picardie	23 375	0	18	1	3	2
Champagne-Ardenne	16 381	2	8	2	4	3
Lorraine	22 651	1	15	1	2	1
Alsace	26 834	0	7	1	4	9
Franche-Comté	14 399	2	3	1	1	1
Bourgogne	17 755	1	5	2	3	4
Rhône-Alpes	83 571	8	36	3	23	12
PACA + Corse	64 991	6	21	1	6	8
Languedoc-Roussillon	30 184	1	8	4	1	7
Midi-Pyrénées	32 279	2	8	1	3	3
Aquitaine	35 659	2	13	2	4	4
Pays de Loire + Poitou						
Angers	30 225	1	6	2	5	3
Nantes	33 918	1	14	1	8	4
Bretagne	37 869	4	18	1	4	16
Normandie	40 274	7	12	3	12	5
Ile de France	186 660	7	71	13	238	22
Centre	29 597	1	8	1	9	5
Limousin	7 715	0	3	2	2	2
Auvergne	13 798	2	7	2	2	4
Sous Total	805 958	53	293	48	341	131
Réunion	14 281	0	1	2	6	1
Guyane	6 176	0	2	1	23	
Mayotte	7 028	0	0	0	10	
Guadeloupe	6 157	1	0	0	20	2
Martinique	4 846	1	0	0	9	
St Pierre et Miquelon	48	0	0	0		0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 851	1	2	1	0	
Sous Total	47 387	3	5	4	68	3
TOTAL	853 345	56	298	52	409	134

TABLEAU II → PCU – HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE – HYPERPLASIE DES SURRÉNALES
AGE AU PRÉLÈVEMENT ET NOMBRE DE REFUS DE L'ENSEMBLE DU DÉPISTAGE

	Nombre de Nnés testés PCU, HC, HCS (*)	Age au prélèvement Médiane	REFUS
Nord-Pas de Calais	57 823	3,4	9
Picardie	23 375	3,0	0
Champagne-Ardenne	16 381	3,0	0
Lorraine	22 651	2,9	0
Alsace	26 834	3,0	0
Franche-Comté	14 399	3,0	3
Bourgogne	17 755	3,0	0
Rhône-Alpes	83 571	3,0	4
PACA + Corse	64 991	3,0	6
Languedoc-Roussillon	30 184	3,0	2
Midi-Pyrénées	32 279	3,0	0
Aquitaine	35 659	3,0	4
Pays de Loire + Poitou			
Angers	30 225	3,0	0
Nantes	33 918	3,0	1
Bretagne	37 869	3,0	11
Normandie	40 274	3,3	0
Ile de France	186 660	3,0	19
Centre	29 597	3,0	11
Limousin	7 715	3,0	0
Auvergne	13 798	3,3	4
Sous Total	805 958		74
Réunion	14 281	3,0	0
Guyane	6 176	3,1	0
Mayotte	7 028	3,8	0
Guadeloupe	6 157	3,0	0
Martinique	4 846	3,0	0
St Pierre et Miquelon	48	3,0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 851	3,0	0
Sous Total	47 387		0
TOTAL	853 345		74

(*) : PCU : Phénylcétonurie - HC : Hypothyroïdie Congénitale - HCS : Hyperplasie Congénitale des Surrénales

TABLEAU III.1 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE

	Nb Nnés testés	Nnés ayant un Test Positif (1)		Contrôles sur buvard (2)			Nnés Convoqués (3)	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Nord-Pas de Calais	57 823	84	0,15	79	70	0	5	5
Picardie	23 375	58	0,25	52	50	3	3	0
Champagne-Ardenne	16 381	11	0,07	6	6	1	6	2
Lorraine	22 651	40	0,18	38	35	0	5	1
Alsace	26 834	21	0,08	18	18	3	2	0
Franche-Comté	14 399	8	0,06	8	8	2	2	2
Bourgogne	17 755	8	0,05	8	8	3	3	1
Rhône-Alpes	83 571	68	0,08	68	62	17	17	8
PACA + Corse (4)	64 991	16	0,02	14	14	10	10	6
Languedoc-Roussillon	30 184	33	0,11	29	24	1	3	1
Midi-Pyrénées	32 279	3	0,01	2	2	1	3	2
Aquitaine	35 659	10	0,03	8	8	2	2	2
Pays de Loire + Poitou								
Angers	30 225	13	0,04	13	11	2	2	1
Nantes	33 918	6	0,02	6	5	2	2	1
Bretagne	37 869	22	0,06	22	22	8	8	4
Normandie	40 274	34	0,08	34	34	10	10	7
Ile de France	186 660	150	0,08	103	96	13	55	7
Centre	29 597	19	0,06	19	18	3	3	1
Limousin	7 715	9	0,12	9	9	2	2	0
Auvergne	13 798	3	0,02	2	2	2	2	2
Sous Total	805 958	616	0,08	538	502	85	145	53
Réunion	14 281	8	0,06	8	8	0	0	0
Guyane	6 176	1	0,02	1	1	0	0	0
Mayotte	7 028	5	0,07	5	4	0	0	0
Guadeloupe	6 157	1	0,02	0	0	0	1	1
Martinique	4 846	11	0,23	9	6	0	2	1
St Pierre et Miquelon	48	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 851	5	0,06	5	5	1	1	1
Sous Total	47 387	31	0,07	28	24	1	4	3
TOTAL	853 345	647	0,08	566	526	86	149	56

(1) Nouveau-nés ayant un taux de phénylalanine supérieur au seuil d'action (β Phé ≥ 3 mg/dl ou 180 nmol/L)

(2) Les contrôles demandés correspondent aux contrôles sur un nouveau prélèvement papier, les «confirmés positifs» sont ces deuxièmes prélèvements qui restent au dessus du seuil d'action

(3) Nombre d'enfants ayant été convoqués après un 1^{er} test très positif + les enfants confirmés positifs au 2^e contrôle

TABLEAU III.2 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE

	Nb Nnés testés	Malades*	Phénylcétonurie		Fréquence*	Autres	
			PCU Classique	PCU Atypique		Hyperphé modérée permanente	Forme Maligne
Nord-Pas de Calais	57 823	5	2	3	1/11 565	0	0
Picardie	23 375	0	0	0	1/ns	2	0
Champagne-Ardenne	16 381	2	1	1	1/8 191	1	0
Lorraine	22 651	1	1	0	1/22 651	4	0
Alsace	26 834	0	0	0	1/ns	1	0
Franche-Comté	14 399	2	2	0	1/7 200	0	0
Bourgogne	17 755	1	1	0	1/17 755	2	0
Rhône-Alpes	83 571	8	7	1	1/10 446	9	0
PACA + Corse	64 991	6	4	2	1/10 832	4	0
Languedoc-Rous-sillon	30 184	1	0	1	1/30 184	1	0
Midi-Pyrénées	32 279	2	2	0	1/16 140	1	0
Aquitaine	35 659	2	2	0	1/17 830	0	0
Pays de Loire + Poitou							
Angers	30 225	1	0	1	1/30 225	1	0
Nantes	33 918	1	1	0	1/33 918	1	0
Bretagne	37 869	4	2	2	1/9 467	4	0
Normandie	40 274	7	7	0	1/5 753	3	0
Ile de France	186 660	7	4	3	1/26 666	14	3
Centre	29 597	1	1	0	1/29 597	2	0
Limousin	7 715	0	0	0	1/ns	2	0
Auvergne	13 798	2	2	0	1/6 899	0	0
Sous Total	805 958	53	39	14	1/15 207	52	3
Réunion	14 281	0	0	0		0	0
Guyane	6 176	0	0	0		0	0
Mayotte	7 028	0	0	0		0	0
Guadeloupe	6 157	1	1	0		0	0
Martinique	4 846	1	1	0		0	0
St Pierre et Miquelon	48	0	0	0		0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 851	1	1	0		0	0
Sous Total	47 387	3	3	0	1/15 796	0	0
TOTAL	853 345	56	42	14	1/15 238	52	3

* Malades : PCU classiques et atypiques
ns : non significatif

TABLEAU III.3 → PCU : ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE SUR LES 5 DERNIÈRES ANNÉES

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958
NN contrôlés	180	233	259	570	502
NN convoqués	102	95	128	153	145
NN malades	54	45	60	58	53
PCU classique	46	42	50	45	39
PCU atypique	8	3	10	13	14
Incidence	1/14 719	1/17 497	1/13 334	1/13 682	1/15 207

OUTRE-MER	2006	2007	2008	2009	2010
NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387
NN contrôlés	4	4	5	21	24
NN convoqués	1	4	1	0	4
NN malades	0	1	0	0	3
PCU classique		1			3
PCU atypique		0			0
Incidence	-	1/49 022	-	-	1/15 238

TOTAL FRANCE	2006	2007	2008	2009	2010
NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345
NN contrôlés	184	237	264	591	526
NN convoqués	103	99	129	153	149
NN malades	54	46	60	58	56
PCU classique	46	43	50	45	42
PCU atypique	8	3	10	13	14
Incidence	1/15 616	1/18 182	1/14 152	1/14 516	1/15 238

TABLEAU IV.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE

	Nb Nés testés	Nés ayant un Test Positif (1)		Contrôles sur buvard (2)			Nés Convoqués (3)	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Nord-Pas de Calais	57 823	32	0,06	17	15	0	15	12
Picardie	23 375	28	0,12	11	11	0	18	18
Champagne-Ardenne	16 381	12	0,07	1	1	0	11	8
Lorraine	22 651	119	0,53	107	90	9	15	15
Alsace	26 834	28	0,10	21	21	2	8	7
Franche-Comté	14 399	63	0,44	0	0	0	63	3
Bourgogne	17 755	9	0,05	9	9	5	5	5
Rhône-Alpes	83 571	167	0,20	167	165	42	42	36
PACA + Corse (4)	64 991	87	0,13	61	56	2	22	21
Languedoc-Roussillon	30 184	209	0,69	196	187	5	13	8
Midi-Pyrénées	32 279	30	0,09	22	6	1	6	8
Aquitaine	35 659	103	0,29	84	75	5	16	13
Pays de Loire + Poitou								
Angers	30 225	18	0,06	14	12	3	7	6
Nantes	33 918	25	0,07	25	25	14	14	14
Bretagne	37 869	111	0,29	79	75	5	18	18
Normandie	40 274	112	0,28	112	112	12	12	12
Ile de France	186 660	484	0,26	427	420	30	84	71
Centre	29 597	62	0,21	56	49	4	9	8
Limousin	7 715	21	0,27	21	21	8	8	3
Auvergne	13 798	17	0,12	16	15	9	9	7
Sous Total	805 958	1 737	0,22	1 446	1 365	156	395	293
Réunion	14 281	4	0,03	4	3	0	1	1
Guyane	6 176	2	0,03	0	0	0	2	2
Mayotte	7 028	1	0,01	0	0	0	1	0
Guadeloupe	6 157	10	0,16	10	10	0	0	0
Martinique	4 846	11	0,23	11	11	0	0	0
St Pierre et Miquelon	48	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 851	12	0,14	10	10	0	2	2
Sous Total	47 387	40	0,08	35	34	0	6	5
TOTAL	853 345	1 777	0,21	1 481	1 399	156	401	298

(1) Nouveau nés ayant un taux de TSH supérieur au seuil d' action ($3 \text{ TSH} \geq 20$ en Delfia ou 25 en RIA)

(2) Les contrôles demandés correspondent aux contrôles sur un nouveau prélèvement papier, les «rconfirmés positifs» sont ces deuxièmes prélèvements qui ne se normalisent pas

(3) Nombre d'enfants ayant été convoqués après un 1^{er} test très positif + les enfants confirmés positifs au 2^e contrôle

TABLEAU IV.2 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE

	Nb Nnés testés	Malades	Hypothyroïdie - Etiologie				Fréquence
			Ectopie	Athyroïse	Glandes en Place	Non typées	
Nord-Pas de Calais	57 823	12	8	0	4	0	1/4 819
Picardie	23 375	18	2	2	14	0	1/1 299
Champagne-Ardenne	16 381	8	3	0	5	0	1/2 048
Lorraine	22 651	15	3	2	9	1	1/1 510
Alsace	26 834	7	1	1	2	3	1/3 833
Franche-Comté	14 399	3	0	1	2	0	1/4 800
Bourgogne	17 755	5	3	1	1	0	1/3 551
Rhône-Alpes	83 571	36	8	8	18	2	1/2 321
PACA + Corse	64 991	21	11	6	4	0	1/3 095
Languedoc-Roussillon	30 184	8	2	1	5	0	1/3 773
Midi-Pyrénées	32 279	8	1	5	2	0	1/4 035
Aquitaine	35 659	13	9	2	2	0	1/2 743
Pays de Loire + Poitou							
Angers	30 225	6	2	0	4	0	1/5 038
Nantes	33 918	14	6	2	6	0	1/2 423
Bretagne	37 869	18	9	2	7	0	1/2 104
Normandie	40 274	12	6	4	2	0	1/3 356
Ile de France	186 660	71	23	7	39	2	1/2 629
Centre	29 597	8	3	4	1	0	1/3 700
Limousin	7 715	3	0	0	3	0	1/2 572
Auvergne	13 798	7	0	2	5	0	1/1 971
Sous Total	805 958	293	100	50	135	8	1/2 751
Réunion	14 281	1	1	0	0	0	
Guyane	6 176	2	0	0	2	0	
Mayotte	7 028	0	0	0	0	0	
Guadeloupe	6 157	0	0	0	0	0	
Martinique	4 846	0	0	0	0	0	
St Pierre et Miquelon	48	0	0	0	0	0	
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 851	2	0	1	1	0	
Sous Total	47 387	5	1	1	3	0	1/9 477
TOTAL	853 345	298	101	51	138	8	1/2 864

TABLEAU IV.3 → HC : ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE SUR LES 5 DERNIÈRES ANNÉES

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958
NN contrôlés	1 108	1 142	849	1 123	1 365
NN convoqués	381	358	322	340	395
NN malades	235	261	242	247	293
Ectopie	97	88	115	97	100
Athyréose	64	56	49	52	50
Glande en place	72	108	72	94	135
Non typées	2	9	6	4	8
Incidence	1/3 382	1/3 017	1/3 306	1/3 213	1/2 751
OUTRE-MER					
NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387
NN contrôlés	18	44	36	36	34
NN convoqués	9	8	11	9	6
NN malades	8	6	8	9	5
Ectopie	2	2	2	4	1
Athyréose	1	3	1	1	1
Glande en place	3	0	3	4	3
Non typées	2	1	2	0	0
Incidence	1/6 054	1/8 170	1/6 138	1/5 373	1/9 477
TOTAL FRANCE					
NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345
NN contrôlés	1 126	1 186	885	1 159	1 399
NN convoqués	390	366	333	349	401
NN malades	243	267	250	256	298
Ectopie	95	90	117	101	101
Athyréose	65	59	50	53	51
Glande en place	75	108	75	98	138
Non typées	4	10	8	4	8
Incidence	1/3 470	1/3 132	1/3 397	1/3 289	1/2 864

TABLEAU V.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

	Nb Nnés testés	Nnés ayant un Test Positif (1)		Contrôles sur buvard (2)			Nnés Convoqués	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Nord-Pas de Calais	57 823	309	0,53	292	282	5	5	4
Picardie	23 375	99	0,42	93	92	1	1	1
Champagne-Ardenne	16 381	105	0,64	101	86	6	10	2
Lorraine	22 651	27	0,12	21	17	0	6	1
Alsace	26 834	108	0,40	92	92	3	6	1
Franche-Comté	14 399	75	0,52	75	72	17	15	1
Bourgogne	17 755	70	0,39	65	65	6	2	2
Rhône-Alpes	83 571	352	0,42	352	337	35	5	3
PACA + Corse (3)	64 991	636	0,98	405	401	20	1	1
Languedoc-Roussillon	30 184	243	0,81	227	204	12	29	4
Midi-Pyrénées	32 279	106	0,33	104	76	10	2	1
Aquitaine	35 659	366	1,03	340	313	20	2	2
Pays de Loire + Poitou								
Angers	30 225	119	0,39	119	96	3	3	2
Nantes	33 918	82	0,24	82	79	4	4	1
Bretagne	37 869	446	1,18	419	388	29	1	1
Normandie	40 274	344	0,85	344	332	107	9	3
Ile de France	186 660	892	0,48	795	753	20	115	13
Centre	29 597	177	0,60	176	148	2	1	1
Limousin	7 715	48	0,62	48	48	6	6	2
Auvergne	13 798	19	0,14	18	18	3	3	2
Sous Total	805 958	4 623	0,57	4 168	3 899	309	226	48
Réunion	14 281	43	0,30	43	37	1	2	2
Guyane	6 176	56	0,91	55	37	0	1	1
Mayotte	7 028	16	0,23	16	8	0	0	0
Guadeloupe	6 157	25	0,41	23	19	0	1	0
Martinique	4 846	19	0,39	17	15	0	1	0
St Pierre et Miquelon	48	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 851	37	0,42	24	21	3	2	1
Sous Total	47 387	196	0,41	178	137	4	7	4
TOTAL	853 345	4 819	0,56	4 346	4 036	313	233	52

(1) Nouveau-nés ayant un taux de 17OHP supérieur au seuil d'action (13 17OHP ≥ 60 nmol/L)

(2) Les contrôles demandés correspondent aux contrôles sur un nouveau prélèvement papier, les «confirmés positifs» sont ces deuxièmes prélèvements qui ne se normalisent pas

(3) Technique Delfia

(4) Technique Cis Bio

TABLEAU V.2 → DÉPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

	Nb Nnés 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	
Nord-Pas de Calais	57 823	4	4	0	0	1	1/14 456
Picardie	23 375	1	1	0	0	0	1/23 375
Champagne-Ardenne	16 381	2	0	2	0	2	1/8 191
Lorraine	22 651	1	1	0	0	0	1/22 651
Alsace	26 834	1	1	0	0	0	1/26 834
Franche-Comté	14 399	1	1	0	0	0	1/14 399
Bourgogne	17 755	2	1	1	0	0	1/8 878
Rhône-Alpes	83 571	3	2	1	0	2	1/27 857
PACA + Corse (3)	64 991	1	1	0	0	0	1/64 991
Languedoc-Roussillon	30 184	4	4	0	0	0	1/7 546
Midi-Pyrénées	32 279	1	1	0	0	0	1/32 279
Aquitaine	35 659	2	0	2	0	0	1/17 830
Pays de Loire + Poitou							
Angers	30 225	2	2	0	1	0	1/15 113
Nantes	33 918	1	1	0	0	0	1/33 918
Bretagne	37 869	1	1	0	0	0	1/37 869
Normandie	40 274	3	2	1	0	0	1/13 425
Ile de France	186 660	13	12	1	1	0	1/14 358
Centre	29 597	1	1	0	0	0	1/29 597
Limousin	7 715	2	2	0	0	0	1/3 858
Auvergne	13 798	2	1	1	0	0	1/6 899
Sous Total	805 958	48	39	9	2	5	1/16 791
Réunion	14 281	2	1	1	0	0	1/7 141
Guyane	6 176	1	1	0	0	0	1/6 176
Mayotte	7 028	0	0	0	0	0	
Guadeloupe	6 157	0	0	0	0	0	
Martinique	4 846	0	0	0	0	0	
St Pierre et Miquelon	48	0	0	0	0	0	
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna (3)	8 851	1	0	1	0	0	1/8 851
Sous Total	47 387	4	2	2	0	0	1/11 847
TOTAL	853 345	52	41	11	2	5	1/16 410

TABLEAU V.3 → HCS : ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE SUR LES 5 DERNIÈRES ANNÉES

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958
NN contrôlés	2 975	3 119	3 022	3 526	3 899
NN convoqués	201	168	182	203	226
NN malades	38	38	41	53	48
FC PS	33	34	33	41	39
FC VP	5	4	8	12	9
Incidence	1/20 916	1/20 720	1/19 513	1/14 973	1/16 791
OUTRE-MER					
NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387
NN contrôlés	76	98	101	123	137
NN convoqués	9	11	10	6	7
NN malades	3	6	6	4	4
FC PS	3	4	6	4	2
FC VP	0	2	0	0	2
Incidence	1/16 144	1/8 170	1/8 184	1/12 090	1/11 847
dont Réunion	1/7 281	1/4 944	1/4 995	1/4 761	1/7 141
TOTAL FRANCE					
NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345
NN contrôlés	3 048	3 217	3 123	3 649	4 036
NN convoqués	210	179	192	209	233
NN malades	41	44	47	57	52
FC PS	36	38	39	45	41
FC VP	5	6	8	12	11
Incidence	1/20 567	1/19 008	1/18 067	1/14 771	1/16 410

TABLEAU VI.1 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE

	Nb Nnés testés toutes maladies	Nb Nnés testés Drépanocytose	% de la population Ciblée	Malades (2)		Fréquence	
				SDM	sur tous Nnés testés	sur Nnés testés Drépano	
Nord-Pas de Calais	57 823	9 047	15,65%	7	1/8 260	1/1 292	
Picardie	23 375	5 254	22,48%	3	1/7 792	1/1 751	
Champagne-Ardenne	16 381	2 437	14,88%	4	1/4 095	1/609	
Lorraine	22 651	4 152	18,33%	2	1/11 326	1/2 076	
Alsace	26 834	8 371	31,20%	4	1/6 709	1/2 093	
Franche-Comté	14 399	2 842	19,74%	1	1/14 399	1/2 842	
Bourgogne	17 755	3 395	19,12%	3	1/5 918	1/1 132	
Rhône-Alpes	83 571	26 313	31,49%	23	1/3 634	1/1 144	
PACA + Corse	64 991	28 073	43,20%	6	1/10 832	1/4 679	
Languedoc-Roussillon	30 184	12 564	41,62%	1	1/30 184	1/12 564	
Midi-Pyrénées	32 279	9 873	30,59%	3	1/10 760	1/3 291	
Aquitaine	35 659	5 160	14,47%	4	1/8 915	1/1 290	
Pays de Loire + Poitou							
Angers	30 225	2 945	9,74%	5	1/6 045	1/589	
Nantes	33 918	4 310	12,71%	8	1/4 240	1/539	
Bretagne	37 869	2 089	5,52%	4	1/9 467	1/522	
Normandie	40 274	5 538	13,75%	12	1/3 356	1/462	
Ile de France	186 660	111 938	59,97%	238	1/784	1/470	
Centre	29 597	5 243	17,71%	9	1/3 289	1/583	
Limousin	7 715	1 675	21,71%	2	1/3 858	1/838	
Auvergne	13 798	2 247	16,28%	2	1/6 899	1/1 124	
Sous Total	805 958	253 466	31,45%	341	1/2 364	1/743	
Réunion	14 281	14 281	100,00%	6	1/2 380	1/2 380	
Guyane	6 176	6 176	100,00%	23	1/269	1/269	
Mayotte	7 028	7 027	99,99%	10	1/703	1/703	
Guadeloupe (1)	6 157	6 211	100,88%	20	1/308	1/311	
Martinique (1)	4 846	4 849	100,06%	9	1/538	1/539	
St Pierre et Miquelon	48	0	0,00%	0	1/ns	1/ns	
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 851	31	0,35%	0	1/ns	1/ns	
Sous Total	47 387	38 575	81,40%	68	1/697	1/ 567	
TOTAL	853 345	292 041	34,22%	409	1/2 086	1/ 714	

(1) Le dépistage de la drépanocytose n'est pas fait conjointement avec les autres dépistages en Martinique et en Guadeloupe, la drépanocytose est réalisée en place et les autres dépistages sont réalisés par la région Ile de France.

(2) Les malades comptabilisés ne tiennent compte que des syndromes dépanocytaires majeurs (SDM) : SS ; Sβthal ; SC ; SDPunjab ; SOarab ; ASAntilles

TABLEAU VI.2 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE

	Nb Nnés testés Drépanocytose	Malades Syndrome Drépanocytaire					β ⁰ thalassémie majeure	Hétérozygotes HbS			
		SDM	SS (1)	SC	Sβthal	Autres SDM		AS	Fréquence AS sur les Nnés ciblés	AC	Autre anomalie
Nord-Pas de Calais	9 047	7	5	2	0	0	0	181	1/50	61	16
Picardie	5 254	3	3	0	0	0	0	147	1/36	37	16
Champagne-Ardenne	2 437	4	1	1	2	0	1	60	1/41	23	33
Lorraine	4 152	2	2	0	0	0	0	69	1/60	21	14
Alsace	8 371	4	3	1	0	0	0	175	1/48	35	35
Franche-Comté	2 842	1	1	0	0	0	0	35	1/81	11	17
Bourgogne	3 395	3	3	0	0	0	0	63	1/54	11	15
Rhône-Alpes	26 313	23	20	3	0	0	0	484	1/54	155	130
PACA + Corse	28 073	6	3	1	2	0	0	278	1/101	109	152
Languedoc-Roussillon	12 564	1	1	0	0	0	0	139	1/90	71	35
Midi-Pyrénées	9 873	3	3	0	0	0	1	171	1/58	70	39
Aquitaine	5 160	4	3	1	0	0	0	151	1/34	33	57
Pays de Loire + Poitou											
Angers	2 945	5	3	2	0	0	0	142	1/21	23	12
Nantes	4 310	8	6	1	1	0	0	112	1/38	27	16
Bretagne	2 089	4	2	0	2	0	0	90	1/23	18	14
Normandie	5 538	12	9	3	0	0	0	181	1/31	28	16
Ile de France	111 938	238	170	43	25	0	1	4 072	1/27	1 040	525
Centre	5 243	9	6	3	0	0	0	257	1/20	41	19
Limousin	1 675	2	2	0	0	0	0	61	1/27	10	8
Auvergne	2 247	2	1	1	0	0	0	47	1/48	5	5
Sous Total	253 466	341	247	62	32	0	3	6 915	1/37	1 829	1 174
Réunion	14 281	6	5	0	1	0	0	341	1/42	4	22
Guyane	6 176	23	15	8	0	0	0	486	1/13	159	11
Mayotte	7 027	10	10	0	0	0	0	371	1/19	0	2
Guadeloupe	6 211	20	11	8	1	0	0	461	1/13	147	9
Martinique	4 849	9	5	4	0	0	0	326	1/15	119	32
St Pierre et Miquelon	0	0	0	0	0	0	0	0			
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuma	31	0	0	0	0	0	0	0	1/ns		
Sous Total	38 575	68	46	20	2	0	0	1 985	1/19	429	76
TOTAL	292 041	409	293	82	34	0	3	8 900	1/33	2 258	1 250

(1) Ce groupe est la forme majoritaire de SDM, nous avons comptabilisé les SS confirmés ainsi que les profils FS non encore confirmés

TABLEAU VI.3 → DRÉPANOCYTOSE : ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE SUR LES 5 DERNIÈRES ANNÉES

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010
NN testés	214 181	223 964	235 905	242 673	253 466
% de pop ciblée	27%	28,45%	29,50%	30,60%	31,45%
NN SDM	285	326	297	314	344
Incidence globale	1/2 749	1/2 415	1/2 694	1/2 527	1/2 343
Incidence ciblée	1/752	1/687	1/794	1/773	1/737
Hz HbS	5 873	5 996	6 297	6 189	6 915
Fréquence AS/NN ciblés	1/36	1/37	1/37	1/39	1/37
OUTRE-MER					
NN testés	39 486	39 094	40 274	39 268	38 536
NN SDM	90	56	64	89	68
Incidence globale	1/439	1/698	1/629	1/441	1/567
Hz HbS	2 207	2 003	2 057	2 050	1 985
Fréquence AS/NN ciblés	1/18	1/20	1/20	1/19	1/19
TOTAL FRANCE					
NN testés	252 828	263 114	276 134	281 982	292 041
% de pop ciblée	30%	31,50%	32,50%	33,50%	34,20%
NN SDM	375	405	361	403	409
Incidence globale	1/2 249	1/2 065	1/2 352	1/2 089	1/2 086
Incidence ciblée	1/674	1/650	1/765	1/700	1/714
Hz HbS	8 060	7 999	8 354	8 239	8 900
Fréquence AS/NN ciblés	1/31	1/33	1/33	1/34	1/33

TABLEAU VII.1 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE

Date de Début du programme		Nb Nnés testés	Nnés ayant une TIR J ₃ ≥ seuil (1)		Génotypage CF30			Total avec au moins 1 mutation
			Nombre	% Positifs	Nb de Génotype réalisé	2 muta- tions	1 mutation	
01/01/02	Nord-Pas de Calais	57 823	214	0,37%	196	13	15	28
01/06/02	Picardie	23 375	93	0,40%	92	2	10	12
01/09/02	Champagne-Ardenne	16 381	62	0,38%	59	2	6	8
01/06/02	Lorraine	22 651	171	0,75%	170	1	20	21
01/10/02	Alsace	26 834	164	0,61%	164	6	11	17
15/04/02	Franche-Comté	14 399	65	0,45%	64	1	5	6
01/05/02	Bourgogne	17 755	76	0,43%	76	2	3	5
01/10/02	Rhône-Alpes	83 571	557	0,67%	549	8	37	45
01/04/02	PACA + Corse	64 991	290	0,45%	290	5	19	24
01/06/02	Languedoc-Roussillon	30 184	139	0,46%	139	5	17	22
01/10/02	Midi-Pyrénées	32 279	124	0,38%	124	3	9	12
01/01/03	Aquitaine	35 659	157	0,44%	156	3	13	16
Pays de Loire + Poitou								
01/05/02	Angers	30 225	64	0,21%	64	1	6	7
01/01/02	Nantes	33 918	69	0,20%	69	3	8	11
01/01/02	Bretagne	37 869	142	0,37%	140	12	18	30
01/01/02	Normandie	40 274	204	0,51%	203	4	26	30
01/09/02	Ile de France	186 708	1 056	0,57%	1 023	17	68	85
01/06/02	Centre	29 597	105	0,35%	105	5	5	10
01/05/02	Limousin	7 715	39	0,51%	39	1	3	4
01/09/02	Auvergne	13 798	49	0,36%	48	4	2	6
Sous Total		806 006	3 840	0,48%	3 770	98	301	399
01/06/02	Réunion	14 281	97	0,68%	97	1	6	7
01/01/08	Guadeloupe	6 157	45	0,73%	45	1	2	3
	Guyane	30	0	0,00%	0	0	0	0
Sous Total		20 468	142	0,69%	142	2	8	10
TOTAL		826 474	3 982	0,48%	3 912	100	309	409

(1) Nouveau-nés ayant un taux deTrypsine supérieur au seuil d' action (J₃ TIR ≥ 65 µg/l)

TABLEAU VII.2 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE

	Nb Nnés testés	Contrôles TIR J21 (1)		
		Demandés	Reçus	Confirmés Positifs
Nord-Pas de Calais	57 823	54	54	6
Picardie	23 375	15	14	1
Champagne-Ardenne	16 381	15	12	2
Lorraine	22 651	28	24	3
Alsace	26 834	25	24	1
Franche-Comté	14 399	9	8	2
Bourgogne	17 755	12	11	3
Rhône-Alpes	83 571	74	60	14
PACA + Corse	64 991	40	35	4
Languedoc-Roussillon	30 184	22	21	1
Midi-Pyrénées	32 279	6	6	2
Aquitaine	35 659	26	22	1
Pays de Loire + Poitou				
Angers	30 225	10	8	1
Nantes	33 918	12	10	3
Bretagne	37 869	25	23	4
Normandie	40 274	31	29	6
Ile de France	186 708	186	161	26
Centre	29 597	24	19	4
Limousin	7 715	8	7	2
Auvergne	13 798	12	10	3
Sous Total	806 006	634	558	89
Réunion	14 281	13	12	1
Guadeloupe	6 157	4	4	1
Guyane	30	0	0	0
Sous Total	20 468	17	16	2
TOTAL	826 474	651	574	91

(1) Les contrôles demandés correspondent aux contrôles sur un nouveau prélèvement papier, les «confirmés positifs» sont ces deuxièmes prélèvements dont la TIR est supérieure à 40 µg/L

TABLEAU VII.3 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE

	Nnés Convoqués au CRCM			Total	Malades
	2 mutations	1 mutation	J21 positifs		
Nord-Pas de Calais	13	15	6	34	16
Picardie	2	10	1	13	2
Champagne-Ardenne	2	6	2	10	3
Lorraine	1	20	3	24	1
Alsace	6	11	1	18	9
Franche-Comté	1	5	2	8	1
Bourgogne	2	3	3	8	4
Rhône-Alpes	8	37	14	59	12
PACA + Corse	5	19	4	28	8
Languedoc-Roussillon	5	17	1	23	7
Midi-Pyrénées	3	9	2	14	3
Aquitaine	3	13	1	17	4
Pays de Loire + Poitou					
Angers	1	6	1	8	3
Nantes	3	8	3	14	4
Bretagne	12	18	4	34	16
Normandie	4	26	6	36	5
Ile de France	17	68	26	111	22
Centre	5	5	4	14	5
Limousin	1	3	2	6	2
Auvergne	4	2	3	9	4
Sous Total	98	301	89	488	131
Réunion	1	6	1	8	1
Guadeloupe	1	2	1	4	2
Guyane	0	0	0	0	0
Sous Total	2	8	2	12	3
TOTAL	100	309	91	500	134

(1) Les contrôles demandés correspondent aux contrôles sur un nouveau prélèvement papier, les «confirmés positifs» sont ces deuxièmes prélèvements dont la TIR est supérieure à 40 µg/L

TABLEAU VII.4 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE

	Nb Nnés testés	Malades	Mucoviscidose (1)			Fréquence	Formes frontières	Iléus / DPN
			Avec 2 mutations (kit 30)	Avec 1 mutation (kit 30)	Avec 0 mutation (kit 30)			
Nord-Pas de Calais	57 823	16	13	3	0	1/3 614	5	2
Picardie	23 375	2	2	0	0	1/11 688	0	1
Champagne-Ardenne	16 381	3	2	1	0	1/5 460	0	0
Lorraine	22 651	1	1	0	0	1/22 651	0	0
Alsace	26 834	9	6	3	0	1/2 982	2	0
Franche-Comté	14 399	1	1	0	0	1/14 399	0	1
Bourgogne	17 755	4	2	2	0	1/4 439	0	0
Rhône-Alpes	83 571	12	8	4	0	1/6 964	2	2
PACA + Corse	64 991	8	5	3	0	1/8 124	1	3
Languedoc-Roussillon	30 184	7	5	1	1	1/4 312	0	0
Midi-Pyrénées	32 279	3	3	0	0	1/10 760	1	0
Aquitaine	35 659	4	3	1	0	1/8 915	0	1
Pays de Loire + Poitou								
Angers	30 225	3	1	2	0	1/10 075	2	1
Nantes	33 918	4	3	1	0	1/8 480	0	0
Bretagne	37 869	16	12	4	0	1/2 367	2	2
Normandie	40 274	5	4	1	0	1/8 055	0	1
Ile de France	186 708	22	17	3	2	1/8 487	7	1
Centre	29 597	5	5	0	0	1/5 919	0	1
Limousin	7 715	2	1	0	1	1/3 858	0	0
Auvergne	13 798	4	4	0	0	1/3 450	1	0
Sous Total	806 006	131	98	29	4	1/6 153	23	16
Réunion	14 281	1	1	0	0		0	1
Guadeloupe	6 157	2	1	1	0		1	0
Guyane	30	0	0	0	0			
Sous Total	20 468	3	2	1	0	1/6 823	1	1
TOTAL	826 474	134	100	30	4	1/6 168	24	17

TABLEAU VII.5 → MUCOVICIDOSE : ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE SUR LES 5 DERNIÈRES ANNÉES

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010
NN testés	794 887	787 419	800 021	793 633	806 006
NN génotypes	4 320	3 767	4 031	3 910	3 770
2 mutations	132	119	119	138	98
1 mutation	369	285	390	326	301
NN avec TIR J21	750	718	603	545	558
NN convoqués	603	516	596	541	488
NN malades	174	153	166	180	131
dont F. frontières	28	23	12	23	23
IM/DPN	28	22	24	22	16
Incidence	1/4 568	1/5 147	1/4 819	1/4 409	1/6 153
OUTRE-MER					
NN testés	14 561	14 831	21 109	20 846	20 468
NN génotypes	143	120	197	179	142
2 mutations	6	5	3	4	2
1 mutation	14	12	17	14	8
NN avec TIR J21	15	12	34	12	16
NN convoqués	23	21	26	20	12
NN malades	8	7	3	5	3
dont F. frontières	0	0	2	1	1
IM/DPN	3	1	0	0	1
Incidence	1/1 820	1/2 118	1/7 036	1/4 169	1/6 823
TOTAL FRANCE					
NN testés	809 448	802 250	821 130	814 479	826 474
NN génotypes	4 463	3 887	4 228	4 089	3 912
2 mutations	138	124	122	149	100
1 mutation	383	297	407	340	309
NN avec TIR J21	765	730	637	557	574
NN convoqués	626	537	622	561	500
NN malades	182	160	169	185	134
dont F. frontières	28	23	14	24	24
IM/DPN	31	23	24	22	17
Incidence	1/4 448	1/5 014	1/4 859	1/4 409	1/6 168

TABLEAU VIII.1 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS

	Phénylalanine			17OHP		
	Nb	Préma	%	Nb	Préma	%
Nord-Pas de Calais	84	75	89,3	309	287	92,9
Picardie	58	19	32,8	99	84	84,8
Champagne-Ardenne	11	6	54,5	105	94	89,5
Lorraine	40	13	32,5	27	20	74,1
Alsace	21	11	52,4	108	99	91,7
Franche-Comté	8	0	0,0	75	71	94,7
Bourgogne	8	4	50,0	70	61	87,1
Rhône-Alpes	68	31	45,6	352	315	89,5
PACA + Corse	16	4	25,0	636	552	86,8
Languedoc-Roussillon	33	18	54,5	243	226	93,0
Midi-Pyrénées	3	1	33,3	106	81	76,4
Aquitaine	10	4	40,0	366	324	88,5
Pays de Loire + Poitou						
Angers	13	9	69,2	119	100	84,0
Nantes	6	0	0,0	82	79	96,3
Bretagne	22	12	54,5	446	392	87,9
Normandie	34	15	44,1	344	278	80,8
Ile de France	150	87	58,0	892	797	89,3
Centre	19	7	36,8	177	151	85,3
Limousin	9	5	55,6	48	39	81,3
Auvergne	3	0	0,0	19	11	57,9
Sous Total	616	321	52,1	4 623	4 061	87,8
Réunion	8	4	50,0	43	38	88,4
Guyane	1	0	0,0	56	54	96,4
Mayotte	5	3	60,0	16	14	87,5
Guadeloupe	1	0	0,0	25	24	96,0
Martinique	11	1	9,1	19	19	100,0
St Pierre et Miquelon	0	0	-	0	0	-
TOM						
(Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuma)	5	4	80,0	37	29	78,4
Sous Total	31	12	38,7	196	178	90,8
TOTAL	647	333	51,5	4 819	4 239	88,0

TABEAU VIII.2 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS

	TSH			TIR		
	Nb	Préma	%	Nb	Préma	%
Nord-Pas de Calais	32	6	18,8	214	39	18,2
Picardie	28	1	3,6	93	10	10,8
Champagne-Ardenne	12	1	8,3	62	9	14,5
Lorraine	119	20	16,8	171	20	11,7
Alsace	28	2	7,1	164	21	12,8
Franche-Comté	63	0	0,0	65	0	0,0
Bourgogne	9	0	0,0	76	8	10,5
Rhône-Alpes	167	13	7,8	557	75	13,5
PACA + Corse	87	10	11,5	290	28	9,7
Languedoc-Roussillon	209	16	7,7	139	11	7,9
Midi-Pyrénées	30	4	13,3	124	12	9,7
Aquitaine	103	4	3,9	157	24	15,3
Pays de Loire + Poitou						
Angers	18	3	16,7	64	10	15,6
Nantes	25	1	4,0	69	8	11,6
Bretagne	111	4	3,6	142	20	14,1
Normandie	112	11	9,8	204	18	8,8
Ile de France	484	39	8,1	1 056	125	11,8
Centre	62	0	0,0	105	9	8,6
Limousin	21	0	0,0	39	6	15,4
Auvergne	17	3	17,6	49	6	12,2
Sous Total	1 737	138	7,9	3 840	459	12,0
Réunion	4	0	0,0	97	12	12,4
Guyane	2	1	50,0	-	-	-
Mayotte	1	0	0,0	-	-	-
Guadeloupe	10	2	20,0	45	9	20,0
Martinique	11	3	27,3	-	-	-
St Pierre et Miquelon	0	0	ns	0	0	-
TOM						
(Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuma)	12	1	8,3	-	-	-
Sous Total	40	7	17,5	142	21	14,8
TOTAL	1 777	145	8,2	3 982	480	12,1



II. BILAN D'ACTIVITÉ 1967-2010

A. Bilan global par maladie

IX. Phénylcétonurie.....	p. 64
X. Hypothyroïdie Congénitale.....	p. 65
XI. Hyperplasie Congénitale des Surrénales.....	p. 66
XII. Drépanocytose.....	p. 67
XIII. Mucoviscidose.....	p. 68

B. Bilan global par région

Nord - Pas de Calais.....	p. 70
Picardie.....	p. 71
Champagne-Ardenne.....	p. 72
Lorraine.....	p. 73
Alsace.....	p. 74
Franche-Comté.....	p. 75
Bourgogne.....	p. 76
Rhône-Alpes.....	p. 77
Provence Alpes – Côte d'Azur.....	p. 78
Languedoc-Roussillon.....	p. 79
Midi-Pyrénées.....	p. 80
Aquitaine.....	p. 81
Pays de la Loire – Angers.....	p. 82
Pays de la Loire – Nantes.....	p. 83
Bretagne.....	p. 84
Normandie.....	p. 85
Ile de France.....	p. 86
Centre.....	p. 87
Limousin.....	p. 88
Auvergne.....	p. 89
Ile de la Réunion.....	p. 90
Guyane.....	p. 91
Mayotte.....	p. 92
Guadeloupe.....	p. 93
Martinique.....	p. 94
Polynésie Française, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna.....	p. 95

TABLEAU IX → PHÉNYLCÉTONURIE

	Nb de Nnés testés	Nb malades PCU	Nb malades F. Maligne	Fréquence
Nord-Pas de Calais	2 417 828	210	0	1/11 513
Picardie	722 577	48	0	1/15 054
Champagne-Ardenne	535 183	60	8	1/8 920
Lorraine	892 125	63	3	1/14 161
Alsace	1 246 362	110	3	1/11 331
Franche-Comté	642 784	60	1	1/10 713
Bourgogne	588 321	45	0	1/13 074
Rhône-Alpes	2 474 506	135	4	1/18 330
PACA + Corse	2 098 740	160	2	1/13 117
Languedoc-Roussillon	945 185	57	0	1/16 582
Midi-Pyrénées	1 433 029	64	0	1/22 391
Aquitaine	1 294 413	74	1	1/17 492
Pays de Loire + Poitou				
Angers	1 155 283	49	3	1/23 577
Nantes	1 083 988	45	0	1/24 089
Bretagne	1 168 923	57	0	1/20 507
Normandie	1 357 732	108	1	1/12 572
Ile de France	5 902 516	343	10	1/17 209
Centre	859 279	40	0	1/21 482
Limousin	218 158	14	0	1/15 583
Auvergne	437 558	24	2	1/18 232
Sous Total	27 474 490	1 766	38	1/15 557
Réunion	414 455	3	2	1/138 152
Guyane	123 642	0	0	1/ns
Mayotte	91 775	0	0	1/ns
Guadeloupe	199 666	3	0	1/66 555
Martinique	172 384	7	0	1/24 626
St Pierre et Miquelon	241	0	0	1/ns
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	232 450	2	0	1/116 225
Sous Total	1 234 613	15	2	1/82 308
TOTAL	28 709 103	1 781	40	1/16 120

- Bilan établi depuis le début de l'activité, à des dates différentes selon les régions.

- Dans la période 67-78, le laboratoire d'Evian a réalisé le dépistage pour de nombreuses maternités. La comptabilité n'était pas régionalisée ; au total, 33 millions de NN ont été testés et 237 cas repérés. Cette activité n'est pas forcément comptabilisée totalement ou partiellement dans les bilans des AR.

TABLEAU X → HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE

	Nb de Nnés testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyroïse	Glande en Place	Non Typée		
Nord-Pas de Calais	2 022 776	331	114	133	19	597	1/3 388
Picardie	747 495	62	69	89	13	233	1/3 208
Champagne-Ardenne	595 012	108	57	64	6	235	1/2 532
Lorraine	782 902	79	73	132	1	285	1/2 747
Alsace	859 932	110	68	29	44	251	1/3 426
Franche-Comté	451 454	50	38	49	17	154	1/2 932
Bourgogne	588 321	104	26	48	28	206	1/2 856
Rhône-Alpes	2 208 810	294	160	111	64	629	1/3 512
PACA + Corse	1 847 506	270	121	120	27	538	1/3 434
Languedoc-Roussillon	815 327	44	32	78	13	167	1/4 882
Midi-Pyrénées	1 223 567	123	71	48	12	254	1/4 817
Aquitaine	1 019 024	119	63	117	23	322	1/3 165
Pays de Loire + Poitou							
Angers	966 740	132	68	69	12	281	1/3 440
Nantes	952 305	98	53	31	4	186	1/5 120
Bretagne	1 145 054	193	79	122	16	410	1/2 793
Normandie	1 357 732	171	139	92	10	412	1/3 295
Ile de France	5 305 066	730	308	487	62	1 587	1/3 343
Centre	859 279	163	50	68	2	283	1/3 036
Limousin	219 511	5	2	13	37	57	1/3 851
Auvergne	437 558	62	35	25	1	123	1/3 557
Sous Total	24 405 371	3 248	1 626	1 925	411	7 210	1/3 385
Réunion	414 455	13	4	9	60	86	1/4 819
Guyane	123 642	3	2	5	16	26	1/4 755
Mayotte	91 775	0	0	0	5	5	1/18 355
Guadeloupe	196 061	2	2	2	5	11	1/17 824
Martinique	167 842	2	4	6	3	15	1/11 189
St Pierre et Miquelon	241	0	0	0	0	0	1/ns
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	232 450	0	2	3	35	40	1/5 811
Sous Total	1 226 466	20	14	25	124	183	1/6 702
TOTAL	25 631 837	3 268	1 640	1 950	535	7 393	1/3 467

Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions

TABLEAU XI → HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

	Nb de Nnés testés	Malades		Total Malades	Autres formes		Fréquence
		Forme Classique	Forme Virilisante pure		Forme non Classique	Forme Incertaine	
Nord-Pas de Calais	1 230 349	59	7	66	4	2	1/18 642
Picardie	354 499	18	0	18	0	0	1/19 694
Champagne-Ardenne	261 930	15	4	19	1	2	1/13 786
Lorraine	368 788	16	1	17	2	0	1/21 693
Alsace	379 812	10	5	15	2	1	1/25 321
Franche-Comté	213 097	7	0	7	3	0	1/30 442
Bourgogne	424 840	17	6	23	1	0	1/18 471
Rhône-Alpes	1 348 038	62	10	72	2	2	1/18 723
PACA + Corse	947 251	25	2	27	0	0	1/35 083
Languedoc-Roussillon	400 570	21	1	22	1	0	1/18 208
Midi-Pyrénées	566 713	28	5	33	2	0	1/17 173
Aquitaine	469 125	22	7	29	2	3	1/16 177
Pays de Loire + Poitou							
Angers	458 130	23	5	28	1	0	1/16 362
Nantes	576 594	16	2	18	1	2	1/32 033
Bretagne	578 044	26	5	31	3	0	1/18 647
Normandie	744 930	42	11	53	8	3	1/14 055
Ile de France	2 862 611	122	14	136	26	5	1/21 049
Centre	407 566	19	4	23	1	1	1/17 720
Limousin	111 082	11	0	11	7	1	1/10 098
Auvergne	215 358	9	1	10	0	3	1/21 536
Sous Total	12 919 327	568	90	658	67	25	1/19 634
Réunion	367 849	56	7	63	4	0	1/5 839
Guyane	123 642	6	0	6	1	0	1/20 607
Mayotte	91 775	2	0	2	0	0	1/45 888
Guadeloupe	107 957	6	0	6	2	0	1/17 993
Martinique	82 862	7	1	8	2	0	1/10 358
St Pierre et Miquelon	241	0	0	0	0	0	1/ns
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	138 317	9	2	11	0	0	1/12 574
Sous Total	912 643	86	10	96	9	0	1/9 507
TOTAL	13 831 970	654	100	754	76	25	1/18 345

Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions

TABLEAU XII → DRÉPANOCYTOSE

	Nb de Nnés testés	SS	SC	Sβthal	Autre	Total *	Fréquence
Nord-Pas de Calais	166 132	63	15	7	0	85	1/1 954
Picardie	41 317	33	14	2	0	49	1/843
Champagne-Ardenne	39 478	21	6	3	0	30	1/1 316
Lorraine	51 590	26	4	4	0	34	1/1 517
Alsace	75 284	42	7	4	0	53	1/1 420
Franche-Comté	24 807	4	0	2	0	6	1/4 135
Bourgogne	28 590	17	3	0	0	20	1/1 430
Rhône-Alpes	227 991	145	28	18	1	192	1/1 187
PACA + Corse	315 640	44	16	32	0	92	1/3 431
Languedoc-Roussillon	98 257	18	2	1	0	21	1/4 679
Midi-Pyrénées	73 150	30	6	2	0	38	1/1 925
Aquitaine	38 208	33	11	2	0	46	1/831
Pays de Loire + Poitou							
Angers	41 759	36	11	3	0	50	1/835
Nantes	49 635	26	6	6	0	38	1/1 306
Bretagne	15 447	12	2	12	0	26	1/594
Normandie	70 207	79	19	4	0	102	1/688
Ile de France	1 325 210	1 819	532	201	8	2 560	1/518
Centre	40 190	39	13	3	0	55	1/731
Limousin	12 408	11	2	1	0	14	1/886
Auvergne	24 664	6	3	0	0	9	1/2 740
Sous Total	2 759 964	2 504	700	307	9	3 520	1/784
Réunion	232 086	45	1	5	0	51	1/4 551
Guyane	95 918	259	150	13	0	422	1/227
Mayotte	91 767	145	0	0	0	145	1/633
Guadeloupe	170 010	477	82	13	0	572	1/297
Martinique	121 761	252	80	18	5	355	1/343
St Pierre et Miquelon	0	0	0	0	0	0	1/ns
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	235	0	0	0	0	0	1/ns
Sous Total	711 777	1 178	313	49	5	1 545	1/461
TOTAL	3 471 741	3 682	1 013	356	14	5 065	1/685

(*) Les malades comptabilisés ne tiennent compte que des syndromes dépanocytaires majeurs (SDM) : SS ; S_{thal} ; SC ; SDPunjad ; SOArab ; ASAntilles
Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions

TABLEAU XIII.1 → MUCOVOSCIDOSE

	Nb de Nés testés	BM			Total BM positives
		Nbre de BM réalisées	BM positives 2 mutations	BM positives 1 mutation	
Nord-Pas de Calais	510 891	2 419	114	223	337
Picardie	197 929	1 242	36	130	166
Champagne-Ardenne	136 045	795	21	88	109
Lorraine	198 249	1 229	41	134	175
Alsace	218 629	1 591	48	141	189
Franche-Comté	110 822	756	19	83	102
Bourgogne	156 460	637	31	58	89
Rhône-Alpes	659 317	4 403	115	350	465
PACA + Corse	544 717	3 203	56	264	320
Languedoc-Roussillon	245 965	1 773	37	148	185
Midi-Pyrénées	258 656	973	33	96	129
Aquitaine	275 137	1 472	42	112	154
Pays de Loire + Poitou					
Angers	259 246	839	41	71	112
Nantes	290 638	832	44	84	128
Bretagne	338 693	1 646	86	238	324
Normandie	360 561	1 974	78	208	286
Ile de France	1 458 444	9 504	169	574	743
Centre	248 953	1 047	38	81	119
Limousin	65 562	411	11	32	43
Auvergne	113 010	611	17	45	62
Sous Total	6 647 924	37 357	1 077	3 160	4 237
Réunion	124 867	1 238	27	116	143
Guadeloupe	19 479	176	3	8	11
Guyane	30	0	0	0	0
Sous Total	144 376	1 414	30	124	154
TOTAL	6 792 300	38 771	1 107	3 284	4 391

Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions

TABLEAU XIII.2 → MUCOVOSCIDOSE

	Nbre de malades			Nbre de malades		Total	Fréquence
	2 mutations	1 mutation	0 mutation	Forme Classique	Forme frontière		
Nord-Pas de Calais	114	17	0	110	21	131	1/3 900
Picardie	36	9	0	40	5	45	1/4 398
Champagne-Ardenne	21	5	0	24	2	26	1/5 233
Lorraine	41	13	2	47	9	56	1/3 540
Alsace	48	18	3	53	16	69	1/3 169
Franche-Comté	19	8	2	28	1	29	1/3 821
Bourgogne	31	7	0	32	6	38	1/4 117
Rhône-Alpes	115	48	8	149	22	171	1/3 856
PACA + Corse	56	39	3	85	13	98	1/5 558
Languedoc-Roussillon	37	11	4	45	7	52	1/4 730
Midi-Pyrénées	33	6	1	37	3	40	1/6 466
Aquitaine	42	6	1	44	5	49	1/5 615
Pays de Loire + Poitou							
Angers	41	8	0	42	7	49	1/5 291
Nantes	44	17	0	50	11	61	1/4 765
Bretagne	86	27	1	96	18	114	1/2 971
Normandie	78	19	0	86	11	97	1/3 717
Ile de France	169	48	6	182	41	223	1/6 540
Centre	38	12	0	44	6	50	1/4 979
Limousin	11	4	2	15	2	17	1/3 857
Auvergne	17	3	1	15	6	21	1/5 381
Sous Total	1 077	325	34	1 224	212	1 436	1/4 629
Réunion	27	13	0	36	4	40	1/3 122
Guadeloupe	3	1	0	3	1	4	1/4 870
Guyane	0	0	0	0	0	0	1/ns
Sous Total	30	14	0	39	5	44	1/3 281
TOTAL	1 107	339	34	1 263	217	1 480	1/4 589

Forme frontière : Enfants diagnostiqués sur mutations avec un test de la sueur ≤ 60 mmol/L

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1973 à 2009	2 360 005	182	23	205	99	0	1
2010	57 823	2	3	5	0	0	0
Total Fin 2010	2 417 828	184	26	210	99	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2009	1 964 953	323	114	129	19	585	16
2010	57 823	8	0	4	0	12	0
Total Fin 2010	2 022 776	331	114	133	19	597	16

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2009	1 172 526	55	7	4	1	67	3
2010	57 823	4	0	0	1	5	0
Total Fin 2010	1 230 349	59	7	4	2	72	3

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
1990 à 2009	157 085	58	13	7	0	78	1 420	451	5
2010	9 047	5	2	0	0	7	181	61	0
Total Fin 2010	166 132	63	15	7	0	85	1 601	512	5

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2009	453 068	2 223	101	208	309	99	16	115	3
2010	57 823	196	13	15	28	11	5	16	3
Total Fin 2010	510 891	2 419	114	223	337	110	21	131	6

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **PICARDIE**

Adresse : CHU Nord Département de Pédiatrie 80054 AMIENS
 Téléphone : 03.22.66.86.82 - Fax : 03.22.66.82.94
 E.mail : depistagepediatriesecretariat@chu-amiens.fr

PRÉSIDENT
Pr B. BOUDAILLIEZ

Territoire Géographique :
 Picardie

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2009	699 202	45	3	48	0	0	1
2010	23 375	0	0	0	2	0	0
Total Fin 2010	722 577	45	3	48	2	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2009	724 120	60	67	75	13	215	4
2010	23 375	2	2	14	0	18	0
Total Fin 2010	747 495	62	69	89	13	233	4

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2009	331 124	17	0	0	0	17	3
2010	23 375	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2010	354 499	18	0	0	0	18	3

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1998 à 2009	36 063	30	14	2	0	46	879	251	2
2010	5 254	3	0	0	0	3	147	37	0
Total Fin 2010	41 317	33	14	2	0	49	1 026	288	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2009	174 554	1 150	34	120	154	38	5	43	6
2010	23 375	92	2	10	12	2	0	2	0
Total Fin 2010	197 929	1 242	36	130	166	40	5	45	6

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2009	518 802	57	1	58	31	8	0
2010	16 381	1	1	2	1	0	0
Total Fin 2010	535 183	58	2	60	32	8	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2009	578 631	105	57	59	6	227	0
2010	16 381	3	0	5	0	8	0
Total Fin 2010	595 012	108	57	64	6	235	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2009	245 549	15	2	1	0	18	1
2010	16 381	0	2	0	2	4	0
Total Fin 2010	261 930	15	4	1	2	22	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2009	37 041	20	5	1	0	26	569	149	0
2010	2 437	1	1	2	0	4	60	23	0
Total Fin 2010	39 478	21	6	3	0	30	629	172	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2009	119 664	736	19	82	101	21	2	23	2
2010	16 381	59	2	6	8	3	0	3	0
Total Fin 2010	136 045	795	21	88	109	24	2	26	2

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LORRAINE**

Adresse : Hôpital d'Enfants CHU
Rue du Morvan 54511 VANDOEUVRE les NANCY
Téléphone : 03.83.15.46.15 - Fax : 03.83.15.46.47
E.mail : b.leheup@chu-nancy.fr

PRÉSIDENT
Pr B. LEHEUP
Territoire Géographique :
Lorraine

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1973 à 2009	869 474	58	4	62	5	3	2
2010	22 651	1	0	1	4	0	0
Total Fin 2010	892 125	59	4	63	9	3	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2009	760 251	76	71	123	0	270	5
2010	22 651	3	2	9	1	15	0
Total Fin 2010	782 902	79	73	132	1	285	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2009	346 137	15	1	2	0	18	0
2010	22 651	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2010	368 788	16	1	2	0	19	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2009	47 438	24	4	4	0	32	638	254	2
2010	4 152	2	0	0	0	2	69	21	0
Total Fin 2010	51 590	26	4	4	0	34	707	275	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2009	175 598	1 059	40	114	154	46	9	55	1
2010	22 651	170	1	20	21	1	0	1	0
Total Fin 2010	198 249	1 229	41	134	175	47	9	56	1

(* Les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1967 à 2009	1 219 528	106	4	110	74	3	3
2010	26 834	0	0	0	1	0	0
Total Fin 2010	1 246 362	106	4	110	75	3	3

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2009	833 098	109	67	27	41	244	1
2010	26 834	1	1	2	3	7	0
Total Fin 2010	859 932	110	68	29	44	251	1

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2009	352 978	9	5	2	1	17	1
2010	26 834	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2010	379 812	10	5	2	1	18	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1999 à 2009	66 913	39	6	4	0	49	1 121	311	0
2010	8 371	3	1	0	0	4	175	35	0
Total Fin 2010	75 284	42	7	4	0	53	1 296	346	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2009	191 795	1 427	42	130	172	46	14	60	0
2010	26 834	164	6	11	17	7	2	9	0
Total Fin 2010	218 629	1 591	48	141	189	53	16	69	0

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **FRANCHE COMTÉ**

Adresse : CHU Saint Jacques Pavillon Mère et Enfant
 Consultations de Pédiatrie 25030 BESANÇON Cx
 Téléphone : 03.81.21.84.28 - Fax : 03.81.81.88.87
 E.mail : ardemme-fc@chu-besancon.fr

PRÉSIDENT
Pr J. SCHIRRER

Territoire Géographique :
 Franche Comté

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1969 à 2009	628 385	58	0	58	7	1	0
2010	14 399	2	0	2	0	0	0
Total Fin 2010	642 784	60	0	60	7	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2009	437 055	50	37	47	17	151	3
2010	14 399	0	1	2	0	3	0
Total Fin 2010	451 454	50	38	49	17	154	3

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2009	198 698	6	0	3	0	9	1
2010	14 399	1	0	0	0	1	1
Total Fin 2010	213 097	7	0	3	0	10	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2009	21 965	3	0	2	0	5	306	86	0
2010	2 842	1	0	0	0	1	35	11	0
Total Fin 2010	24 807	4	0	2	0	6	341	97	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2009	96 423	692	18	78	96	27	1	28	4
2010	14 399	64	1	5	6	1	0	1	0
Total Fin 2010	110 822	756	19	83	102	28	1	29	4

(* Les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → BOURGOGNE

Adresse : Plateau Technique de Biologie
2 rue Angélique Ducoudray BP 37013 21070 DIJON Cx
Téléphone : 03.80.29.33.47 - Fax : 03.80.29.38.03
E.mail : frederic.huet@chu-dijon.fr

PRÉSIDENT
Pr F. HUET
Territoire Géographique :
Bourgogne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2009	570 566	43	1	44	36	0	1
2010	17 755	1	0	1	2	0	0
Total Fin 2010	588 321	44	1	45	38	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2009	570 566	101	25	47	28	201	2
2010	17 755	3	1	1	0	5	0
Total Fin 2010	588 321	104	26	48	28	206	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1987 à 2009	407 085	16	5	1	0	22	0
2010	17 755	1	1	0	0	2	0
Total Fin 2010	424 840	17	6	1	0	24	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2009	25 195	14	3	0	0	17	431	99	0
2010	3 395	3	0	0	0	3	63	11	0
Total Fin 2010	28 590	17	3	0	0	20	494	110	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2009	138 705	561	29	55	84	28	6	34	2
2010	17 755	76	2	3	5	4	0	4	0
Total Fin 2010	156 460	637	31	58	89	32	6	38	2

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **RHÔNE ALPES**

Adresse : URPHE Hôtel Dieu 1 place de l'hôpital 69288 LYON Cx 02
 + section URPHE de Grenoble
 Téléphone : 04.72.41.34.27 - Fax : 04.78.37.17.80
 E.mail : urphe_lyon@urphe.fr

PRÉSIDENTS
Pr P. GAUCHERAND
Pr T. DEBILLON

Territoire Géographique :
 Rhône Alpes

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1969 à 2009	2 390 935	123	4	127	143	4	1
2010	83 571	7	1	8	9	0	0
Total Fin 2010	2 474 506	130	5	135	152	4	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1976 à 2009	2 125 239	286	152	93	62	593	13
2010	83 571	8	8	18	2	36	2
Total Fin 2010	2 208 810	294	160	111	64	629	15

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1980 à 2009	1 264 467	60	9	2	0	71	3
2010	83 571	2	1	0	2	5	0
Total Fin 2010	1 348 038	62	10	2	2	76	3

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2009	201 678	125	25	18	1	169	3 336	935	1
2010	26 313	20	3	0	0	23	484	155	0
Total Fin 2010	227 991	145	28	18	1	192	3 820	1 090	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2009	575 746	3 854	107	313	420	139	20	159	13
2010	83 571	549	8	37	45	10	2	12	1
Total Fin 2010	659 317	4 403	115	350	465	149	22	171	14

(* Les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → PACA

Adresse : AREDEMAG Hôpital d'Enfants de la Timone 15^e étage
 Bd Jean Moulin 13005 MARSEILLE
 Téléphone : 04.91.85.47.37 - Fax : 04.91.34.36.84
 E.mail : aredemag@libertysurf.fr

PRÉSIDENT
Pr J. SARLES
 Territoire Géographique :
 PACA

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1967 à 2009	2 033 749	151	3	154	61	2	1
2010	64 991	4	2	6	4	0	0
Total Fin 2010	2 098 740	155	5	160	65	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2009	1 782 515	259	115	116	27	517	7
2010	64 991	11	6	4	0	21	0
Total Fin 2010	1 847 506	270	121	120	27	538	7

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2009	882 260	24	2	0	0	26	1
2010	64 991	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2010	947 251	25	2	0	0	27	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2009	287 567	41	15	30	0	86	2 442	790	4
2010	28 073	3	1	2	0	6	278	109	0
Total Fin 2010	315 640	44	16	32	0	92	2 720	899	4

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2009	479 726	2 913	51	245	296	78	12	90	6
2010	64 991	290	5	19	24	7	1	8	1
Total Fin 2010	544 717	3 203	56	264	320	85	13	98	7

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LANGUEDOC ROUSSILLON**

Adresse : Laboratoire de Biologie Spécialisée Val d'Aurelle
rue croix Verte Parc Euromédecine 34298 MONTPELLIER Cx 5
Téléphone : 04.67.61.30.10 - Fax : 04.67.63.28.73
E.mail : g-cambonie@chu-montpellier.fr / grepam@valdorel.fnclcc.fr

PRÉSIDENT
Pr G. CAMBONIE

Territoire Géographique :
Languedoc Roussillon

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1972 à 2009	915 001	55	1	56	35	0	0
2010	30 184	0	1	1	1	0	0
Total Fin 2010	945 185	55	2	57	36	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2009	785 143	42	31	73	13	159	3
2010	30 184	2	1	5	0	8	0
Total Fin 2010	815 327	44	32	78	13	167	3

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2009	370 386	17	1	1	0	19	0
2010	30 184	4	0	0	0	4	0
Total Fin 2010	400 570	21	1	1	0	23	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1997 à 2009	85 693	17	2	1	0	20	949	514	0
2010	12 564	1	0	0	0	1	139	71	0
Total Fin 2010	98 257	18	2	1	0	21	1 088	585	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2009	215 781	1 634	32	131	163	38	7	45	4
2010	30 184	139	5	17	22	7	0	7	0
Total Fin 2010	245 965	1 773	37	148	185	45	7	52	4

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **MIDI-PYRÉNÉES**

Adresse : Centre de Dépistage laboratoire de Biochimie Purpan
330 av de Grande Bretagne TSA 40031 31059 TOULOUSE Cx 9
Téléphone : 05.67.69.03.78 - Fax : 05.67.69.03.77
E.mail : olives.jp@chu-toulouse.fr

PRÉSIDENT
Pr JP. OLIVES

Territoire Géographique :
Midi-Pyrénées

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1968 à 2009	1 400 750	58	4	62	76	0	0
2010	32 279	2	0	2	1	0	0
Total Fin 2010	1 433 029	60	4	64	77	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1974 à 2009	1 191 288	122	66	46	12	246	9
2010	32 279	1	5	2	0	8	0
Total Fin 2010	1 223 567	123	71	48	12	254	9

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1992 à 2009	534 434	27	5	2	0	34	2
2010	32 279	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2010	566 713	28	5	2	0	35	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2009	63 277	27	6	2	0	35	1 181	380	0
2010	9 873	3	0	0	0	3	171	70	0
Total Fin 2010	73 150	30	6	2	0	38	1 352	450	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2009	226 377	849	30	87	117	35	2	37	3
2010	32 279	124	3	9	12	2	1	3	0
Total Fin 2010	258 656	973	33	96	129	37	3	40	3

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **AQUITAINE**

Adresse : Hôpital Groupe Pellegrin Maternité
place Amélie Raba Léon 33076 BORDEAUX Cx
Téléphone : 05.56.79.87.00 - Fax : 05.56.79.87.87
E.mail : ara@chu-bordeaux.fr

PRÉSIDENT
Pr D. LACOMBE

Territoire Géographique :
Aquitaine

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1970 à 2009	1 258 754	72	0	72	34	1	2
2010	35 659	2	0	2	0	0	0
Total Fin 2010	1 294 413	74	0	74	34	1	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2009	983 365	110	61	115	23	309	9
2010	35 659	9	2	2	0	13	0
Total Fin 2010	1 019 024	119	63	117	23	322	9

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2009	433 466	22	5	2	3	32	1
2010	35 659	0	2	0	0	2	0
Total Fin 2010	469 125	22	7	2	3	34	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2009	33 048	30	10	2	0	42	958	238	1
2010	5 160	3	1	0	0	4	151	33	0
Total Fin 2010	38 208	33	11	2	0	46	1 109	271	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2009	239 478	1 316	39	99	138	40	5	45	6
2010	35 659	156	3	13	16	4	0	4	1
Total Fin 2010	275 137	1 472	42	112	154	44	5	49	7

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **PAYS DE LOIRE ANGERS**

Adresse : ARPMH CHU Service de Génétique
4 rue Larrey 49933 ANGERS Cx 9
Téléphone : 02.41.35.56.99 - Fax : 02.41.35.36.73
E.mail : jlginies@chu-angers.fr

PRÉSIDENT
Pr JL. GINIES

Territoire Géographique :
Pays de Loire (49, 53, 72)
Poitou-Charentes (16, 86)

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1971 à 2009	1 125 058	47	1	48	35	3	0
2010	30 225	0	1	1	1	0	0
Total Fin 2010	1 155 283	47	2	49	36	3	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2009	936 515	130	68	65	12	275	2
2010	30 225	2	0	4	0	6	0
Total Fin 2010	966 740	132	68	69	12	281	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2009	427 905	21	5	0	0	26	1
2010	30 225	2	0	1	0	3	0
Total Fin 2010	458 130	23	5	1	0	29	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2009	38 814	33	9	3	0	45	919	159	1
2010	2 945	3	2	0	0	5	142	23	0
Total Fin 2010	41 759	36	11	3	0	50	1 061	182	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2009	229 021	775	40	65	105	41	5	46	1
2010	30 225	64	1	6	7	1	2	3	0
Total Fin 2010	259 246	839	41	71	112	42	7	49	1

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → PAYS DE LOIRE NANTES

Adresse : ANDEMEGEN HME 1^{er} étage
 38 boulevard Jean Monnet 44093 NANTES Cx
 Téléphone : 02.40.08.32.41 - Fax : 02.40.08.32.28
 E.mail : paul.barriere@chu-nantes.fr

PRÉSIDENT
Pr P. BARRIERE

Territoire Géographique :
 Pays de Loire (44, 85)
 Poitou Charentes (17, 79)

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1975 à 2009	1 050 070	44	0	44	27	0	1
2010	33 918	1	0	1	1	0	0
Total Fin 2010	1 083 988	45	0	45	28	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2009	918 387	92	51	25	4	172	5
2010	33 918	6	2	6	0	14	0
Total Fin 2010	952 305	98	53	31	4	186	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2009	542 676	15	2	1	2	20	4
2010	33 918	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2010	576 594	16	2	1	2	21	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2009	45 325	20	5	5	0	30	860	199	1
2010	4 310	6	1	1	0	8	112	27	0
Total Fin 2010	49 635	26	6	6	0	38	972	226	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2009	256 720	763	41	76	117	46	11	57	1
2010	33 918	69	3	8	11	4	0	4	0
Total Fin 2010	290 638	832	44	84	128	50	11	61	1

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **BRETAGNE**

Adresse : Hôpital Anne de Bretagne Annexe Pédiatrique
16 Boulevard de Bulgarie BP 90347 35203 RENNES Cx 2
Téléphone : 02.23.30.27.64 - Fax : 02.23.30.27.66
E.mail : ardphe.bretagne@wanadoo.fr

PRÉSIDENT
Pr M. ROUSSEY

Territoire Géographique :
Bretagne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2009	1 131 054	52	1	53	8	0	0
2010	37 869	2	2	4	4	0	0
Total Fin 2010	1 168 923	54	3	57	12	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2009	1 107 185	184	77	115	16	392	5
2010	37 869	9	2	7	0	18	0
Total Fin 2010	1 145 054	193	79	122	16	410	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2009	540 175	25	5	3	0	33	0
2010	37 869	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2010	578 044	26	5	3	0	34	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2009	13 358	10	2	10	0	22	542	100	0
2010	2 089	2	0	2	0	4	90	18	0
Total Fin 2010	15 447	12	2	12	0	26	632	118	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2009	300 824	1 506	74	220	294	82	16	98	1
2010	37 869	140	12	18	30	14	2	16	0
Total Fin 2010	338 693	1 646	86	238	324	96	18	114	1

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **NORMANDIE**

Adresse : ANDPHE Service d'Endocrinologie Métabolisme
 CHU de Caen Avenue Côte de Nacre 14033 CAEN Cx
 Téléphone : 02.31.06.48.98 - Fax : 02.31.06.51.60
 E.mail : travert-g@chu-caen.fr

PRÉSIDENT
Dr G. TRAVERT

Territoire Géographique :
 Normandie

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2009	1 317 458	100	1	101	20	1	1
2010	40 274	7	0	7	3	0	0
Total Fin 2010	1 357 732	107	1	108	23	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2009	1 317 458	165	135	90	10	400	4
2010	40 274	6	4	2	0	12	0
Total Fin 2010	1 357 732	171	139	92	10	412	4

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1992 à 2009	704 656	40	10	8	3	61	6
2010	40 274	2	1	0	0	3	0
Total Fin 2010	744 930	42	11	8	3	64	6

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2009	64 669	70	16	4	0	90	1 479	352	3
2010	5 538	9	3	0	0	12	181	28	0
Total Fin 2010	70 207	79	19	4	0	102	1 660	380	3

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2009	320 287	1 771	74	182	256	81	11	92	6
2010	40 274	203	4	26	30	5	0	5	0
Total Fin 2010	360 561	1 974	78	208	286	86	11	97	6

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1966 à 2009	5 715 856	326	10	336	323	7	
2010	186 660	4	3	7	14	3	
Total Fin 2010	5 902 516	330	13	343	337	10	

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2009	5 118 406	707	301	448	60	1 516	12
2010	186 660	23	7	39	2	71	0
Total Fin 2010	5 305 066	730	308	487	62	1 587	12

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1994 à 2009	2 675 951	110	13	25	5	153	10
2010	186 660	12	1	1	0	14	0
Total Fin 2010	2 862 611	122	14	26	5	167	10

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2009	1 213 272	1 649	489	176	8	2 322	41 979	10 496	18
2010	111 938	170	43	25	0	238	4 072	1 040	0
Total Fin 2010	1 325 210	1 819	532	201	8	2 560	46 051	11 536	18

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2009	1 271 543	8 481	152	506	658	167	34	201	10
2010	186 660	1 023	17	68	85	15	7	22	4
Total Fin 2010	1 458 203	9 504	169	574	743	182	41	223	14

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **CENTRE**

Adresse : GENEDEP CHU Bretonneau Service de Génétique
2 boulevard Tonnellé 37044 TOURS Cx 9
Téléphone : 02.47.47.86.24 - Fax : 02.47.47.86.53
E.mail : sec.genedep@chu-tours.fr

PRÉSIDENT
Pr JC. BESNARD

Territoire Géographique :
Centre

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2009	829 682	38	1	39	11	0	1
2010	29 597	1	0	1	2	0	0
Total Fin 2010	859 279	39	1	40	13	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2009	829 682	160	46	67	2	275	0
2010	29 597	3	4	1	0	8	0
Total Fin 2010	859 279	163	50	68	2	283	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2009	377 969	18	4	1	1	24	0
2010	29 597	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2010	407 566	19	4	1	1	25	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
1999 à 2009	34 947	33	10	3	0	46	1389	303	0
2010	5 243	6	3	0	0	9	257	41	0
Total Fin 2010	40 190	39	13	3	0	55	1 646	344	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2009	219 356	942	33	76	109	39	6	45	5
2010	29 597	105	5	5	10	5	0	5	0
Total Fin 2010	248 953	1 047	38	81	119	44	6	50	5

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → LIMOUSIN

Adresse : Hôpital de la Mère et de l'Enfant Service Pédiatrie
 8 avenue Dominique Larey 87042 LIMOGES Cx
 Téléphone : 05.55.05.61.92 - Fax : 05.55.05.61.95
 E.mail : anne.constanty@chu-limoges.fr

PRÉSIDENT
Dr A. CONSTANTY
 Territoire Géographique :
 Limousin

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2009	210 443	14	0	14	3	0	0
2010	7 715	0	0	0	2	0	0
Total Fin 2010	218 158	14	0	14	5	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2009	211 796	5	2	10	37	54	0
2010	7 715	0	0	3	0	3	0
Total Fin 2010	219 511	5	2	13	37	57	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2009	103 367	9	0	7	1	17	0
2010	7 715	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2010	111 082	11	0	7	1	19	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2009	10 733	9	2	1	0	12	367	58	0
2010	1 675	2	0	0	0	2	61	10	0
Total Fin 2010	12 408	11	2	1	0	14	428	68	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2009	57 847	372	10	29	39	13	2	15	1
2010	7 715	39	1	3	4	2	0	2	0
Total Fin 2010	65 562	411	11	32	43	15	2	17	1

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **AUVERGNE**

Adresse : Hôpital Estaing Service Pédiatrie Générale
1 Place Lucie Aubrac 63003 Clermont Ferrand Cx 1
Téléphone : 04.73.75.00.09 - Fax : 04.73.75.00.10
E.mail : vsapin@chu-clermontferrand.fr

PRÉSIDENT
Pr V. SAPIN

Territoire Géographique :
Auvergne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2009	423 760	22	0	22	0	2	1
2010	13 798	2	0	2	0	0	0
Total Fin 2010	437 558	24	0	24	0	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2009	423 760	62	33	20	1	116	1
2010	13 798	0	2	5	0	7	0
Total Fin 2010	437 558	62	35	25	1	123	1

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2009	201 560	8	0	0	3	11	0
2010	13 798	1	1	0	0	2	0
Total Fin 2010	215 358	9	1	0	3	13	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2009	22 417	5	2	0	0	7	216	77	0
2010	2 247	1	1	0	0	2	47	5	0
Total Fin 2010	24 664	6	3	0	0	9	263	82	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2009	99 212	563	13	43	56	12	5	17	3
2010	13 798	48	4	2	6	3	1	4	0
Total Fin 2010	113 010	611	17	45	62	15	6	21	3

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

Hyperphénylalaninémie							
Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2009	400 174	3	0	3	5	2	0
2010	14 281	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2010	414 455	3	0	3	5	2	0

Hypothyroïdie							
Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2009	400 174	12	4	9	60	85	2
2010	14 281	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2010	414 455	13	4	9	60	86	2

Hyperplasie des Surrénales							
Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2009	353 568	55	6	4	0	65	2
2010	14 281	1	1	0	0	2	0
Total Fin 2010	367 849	56	7	4	0	67	2

Drépanocytose									
Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1990 à 2009	217 805	40	1	4	0	45	4 253	80	1
2010	14 281	5	0	1	0	6	341	4	0
Total Fin 2010	232 086	45	1	5	0	51	4 594	84	1

Mucoviscidose									
Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière	Total Malades	
2002 à 2009	110 586	1 141	26	110	136	35	4	39	5
2010	14 281	97	1	6	7	1	0	1	0
Total Fin 2010	124 867	1 238	27	116	143	36	4	40	5

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **GUYANE**

Adresse : ARDPHME Service départemental de PMI
36 rue du 14 juillet 97300 CAYENNE
Téléphone : 05.94.39.03.62 - Fax : 05.94.39.01.08 / 05.94.31.87.05
E.mail : philippe.bonnet@ch-cayenne.fr

PRÉSIDENT
Dr P. BONNET

Territoire Géographique :
Guyane

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2009	117 466	0	0	0	0	0	0
2010	6 176	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2010	123 642	0	0	0	0	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2009	117 466	3	2	3	16	24	2
2010	6 176	0	0	2	0	2	0
Total Fin 2010	123 642	3	2	5	16	26	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1980 à 2009	117 466	5	0	1	0	6	0
2010	6 176	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2010	123 642	6	0	1	0	7	0

Drépanocytose (*)

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
1992 à 2009	89 742	244	142	13	0	399	6 771	2 105	11
2010	6 176	15	8	0	0	23	486	159	0
Total Fin 2010	95 918	259	150	13	0	422	7 257	2 264	11

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2009	0	0	0	0	0	0	0	0	0
2010	30	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2010	30	0	0	0	0	0	0	0	0

(*) Actualisé Nov. 09 (source article de Mr N. Elenga), démarrage 1992, antérieurement pris en charge par l'IP de Guyane

(**) Ressortissants français de Kourou

ASSOCIATION RÉGIONALE → **MAYOTTE**

Adresse : Centre Hospitalier de Mayotte Service Pédiatrie et Néonatalogie
 BP 04 97600 MAMOUDZOU
 Téléphone : 02.69.61.80.00 - Fax : 02.69.61.06.46
 E.mail : hebertpediatre@yahoo.fr

PRÉSIDENT
Dr HEBERT

Territoire Géographique :
 Mayotte

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1991 à 2009	84 747	0	0	0	0	0	0
2010	7 028	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2010	91 775	0	0	0	0	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1991 à 2009	84 747	0	0	0	5	5	0
2010	7 028	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2010	91 775	0	0	0	5	5	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1991 à 2009	84 747	2	0	0	0	2	1
2010	7 028	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2010	91 775	2	0	0	0	2	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1992 à 2009	84 740	135	0	0	0	135	3 273	7	0
2010	7 027	10	0	0	0	10	371	0	0
Total Fin 2010	91 767	145	0	0	0	145	3 644	7	0

ASSOCIATION RÉGIONALE → **GUADELOUPE**

Adresse : CHU de Pointe à Pitre Service de Pédiatrie B
 BP 465 97159 POINTE à PITRE
 Téléphone : 05.90.89.14.81 - Fax : 05.90.83.12.52
 E.mail : lackmy-port-lis@chu-guadeloupe.fr

PRÉSIDENT
Dr ML. LACKMY-
PORT-LIS

Territoire Géographique :
 Guadeloupe

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2009	193 509	2	0	2	2	0	
2010	6 157	1	0	1	0	0	
Total Fin 2010	199 666	3	0	3	2	0	

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2009	189 904	2	2	2	5	11	
2010	6 157	0	0	0	0	0	
Total Fin 2010	196 061	2	2	2	5	11	

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2009	101 800	6	0	2	0	8	
2010	6 157	0	0	0	0	0	
Total Fin 2010	107 957	6	0	2	0	8	

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1985 à 2009	163 799	466	74	12	0	552	3 471	1 176	
2010	6 211	11	8	1	0	20	461	147	
Total Fin 2010	170 010	477	82	13	0	572	3 932	1 323	

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2009	13 322	131	2	6	8	2	0	2	0
2010	6 157	45	1	2	3	1	1	2	0
Total Fin 2010	19 479	176	3	8	11	3	1	4	0

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **MARTINIQUE**

Adresse : Laboratoire de Biologie Polyvalente CH du Lamentin
 BP429 97292 LE LAMENTIN Cx2
 Téléphone : 05.96.57.11.14 - Fax : 05.96.51.07.62
 E.mail : beatrice.ferrey@ch-lamentin.fr / emma.pierrisnard@ch-lamentin.fr

PRÉSIDENT
Dr B. FERREY /
Dr E. PIERRISNARD

Territoire Géographique :
 Martinique

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2009	167 538	6	0	6	1	0	
2010	4 846	1	0	1	0	0	
Total Fin 2010	172 384	7	0	7	1	0	

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2009	162 996	2	4	6	3	15	
2010	4 846	0	0	0	0	0	
Total Fin 2010	167 842	2	4	6	3	15	

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2009	78 016	7	1	2	0	10	
2010	4 846	0	0	0	0	0	
Total Fin 2010	82 862	7	1	2	0	10	

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1985 à 2009	116 912	247	76	18	5	346	2 164	1 020	1
2010	4 849	5	4	0	0	9	326	119	1
Total Fin 2010	121 761	252	80	18	5	355	2 490	1 139	2

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **PACA-TOM**

Adresse : AREDEMAG Hôpital d'Enfants de la Timone 15^e étage
 Bd Jean Moulin 13005 MARSEILLE
 Téléphone : 04.91.38.67.55 - Fax : 04.91.34.36.84
 E.mail : aredemag@libertysurf.fr

PRÉSIDENT
Pr J. SARLES

Territoire Géographique :
PACA-TOM

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1967 à 2009	223 599	1	0	1	0	0	0
2010	8 851	1	0	1	0	0	0
Total Fin 2010	232 450	2	0	2	0	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2009	223 599	0	1	2	35	38	
2010	8 851	0	1	1	0	2	
Total Fin 2010	232 450	0	2	3	35	40	

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2009	129 466	9	1	0	0	10	
2010	8 851	0	1	0	0	1	
Total Fin 2010	138 317	9	2	0	0	11	

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2009	204	0	0	0	0	0	0	0	
2010	31	0	0	0	0	0			
Total Fin 2010	235	0	0	0	0	0			

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

