

BILAN D'ACTIVITÉ

2014



SOMMAIRE

	<i>Page</i>
Organigramme de l'AFDPHE	3
Rapport moral du Président	13
Liste des travaux de l'AFDPHE 2014-2015	17
Rapport de la Commission Technique	19
Rapport de la Commission Informatique	25
Bilan d'Activité 2014	29
1. Activité nationale	31
2. Tableaux des Données Nationales	51
- Malades repérés par région	52
- Age au prélèvement et nombre de refus du dépistage	53
- Données par programme de dépistage	
• Phénylcétonurie	54
• Hypothyroïdie congénitale	58
• Hyperplasie congénitale des surrénales	62
• Drépanocytose	66
• Mucoviscidose	70
- Fréquence de la Prématurité dans les tests positifs	77
3. Tableaux des Données par région	79



ORGANIGRAMME DE L'AFDPHE

I • Le Bureau

MEMBRES ÉLUS

Président :

Vice-Présidents :

Secrétaire Général :

Secrétaire Général Adjoint :

Trésorier :

Représentants des régions :

Michel ROUSSEY (Rennes)

Jacques SARLES (Marseille)

Frédéric HUET (Dijon)

Bruno LEHEUP (Nancy)

François FEILLET (Nancy)

Jean-Louis PERIGNON (Paris)

Régis COUTANT (Angers)

Hugues PATURAL (Saint Etienne)

MEMBRES DE DROIT

Représentant le Département Information et
Prévention de la CNAMTS :

Conseil de l'Ordre des Sages- Femmes :

Florence ORSINI (Paris)

Anne-Marie CURAT (Foix)

Alain PIQUET (Avranches)

II • Autres membres

Président de la Commission Ethique :

Président de la Commission Technique :

Biologiste Conseil Drépanocytose :

Médecin Conseil Mucoviscidose :

Gynécologue Obstétricien :

Médecin Conseil ORL :

Médecin Conseil Drépanocytose :

Directeur Administratif :

CFCE Commissaire aux Comptes :

Chargée de Communication :

Gérard LEVY (Aix en Provence)

David CHEILLAN (Lyon)

Josiane BARDAKDJIAN-MICHAU (Paris Créteil)

Anne MUNCK (Paris Robert Debré)

Jacques HOROVITZ (Bordeaux)

Stéphane ROMAN (Marseille)

Corinne PONDARRE (Créteil)

Marie-Simone LEVEAUX (Paris)

Frédéric BERGHE (Paris)

Marie-Hélène COSTE (MHC)

II • Le Conseil d'Administration

DÉLÉGUÉS RÉGIONAUX

Alsace
Aquitaine
Auvergne
Bourgogne
Bretagne
Centre
Champagne-Ardenne
Franche Comté
Guyane
Ile de France

Languedoc-Roussillon
Limousin
Lorraine
Midi-Pyrénées
Nord-Pas-de-Calais

Normandie

PACA + Corse

Pays de Loire

Picardie
Poitou-Charentes
La Réunion
Rhône Alpes

JG. JUIF
D. LACOMBE
V. SAPIN
F. HUET
M. ROUSSEY
JC. BESNARD
R. GARNOTEL
J. SCHIRRER
P. BONNET
P. CZERNICHOW
M. DE MONTALEMBERT
F. GALACTEROS
L. JONARD
J. LEGER
JL. PERIGNON
G. CAMBONIE
A. CONSTANTY
B. LEHEUP
JP. OLIVES
D. TURCK
P. VAAST
A. ARION
D. GUENET
R. REYNAUD
J. SARLES
P. BARRIERE
R. COUTANT
K. BRAUN
F. COMPAIN
B. BOUMAHNI
O. CLARIS
C. CORNE
H. PATURAL

DÉLÉGUÉS NATIONAUX

J. BARDAKDJIAN-MICHAU
F. FEILLET
J. HOROVITZ
G. LEVY
C. SOMMA-DELPERO

D. CHEILLAN
C. FEREC
F. LABARTHE
S. ROMAN

III • Commissions Spécialisées

TECHNIQUE

D. CHEILLAN (Président)
J. BARDAKDJIAN-MICHAU
D. DELMAS
D. GUENET
M. NOEL
JL. PERIGNON
M. ROUSSEY
G. TRAVERT

MP. AUDREZET
C. CORNE
M. DESGEORGES
MS. LEVEAUX
S. MESLI
JM. PERINI
C. SOMMA-DELPERO

ÉTHIQUE

G. LEVY (Président)
M. BENKERROU
G. VIOT

D. BERTHIAU
M. SPRANZI

IV • Médecins et Biologistes Référents Nationaux

Phénylcétonurie
Hypothyroïdie congénitale
Hyperplasie congénitale des Surrénales
Drépanocytose
Mucoviscidose

F. FEILLET
R. COUTANT
F. HUET
J. BARDAKDJIAN-MICHAU
A. MUNCK

V • Personnels AFPDHE

Secrétariat/Comptabilité
Directeur Administratif
Médecin Délégué
Chargée de traitements

P. GAL
MS. LEVEAUX
A. MUNCK
D. DELMAS

VI • Commissaire aux Comptes

C.F.C.E.

JP. LEBRIS
F. BERGHE / F. TETREL

VII • Comité Informatique

EPICONCEPT

F. SAHRIDJ
A. HOAREAU

RÉFÉRENTS « Club des utilisateurs »

MF. FRIGERE (Dijon)
V. GAUTHEREAU (Paris)
C. KOSCIELNIAK (Lille)
P. ROSSELIN (Rennes)

AUTRES UTILISATEURS

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

AFDPHE

D. DELMAS
MS. LEVEAUX

ASSOCIATIONS RÉGIONALES

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Métropole		
ALSACE	JUIF JG.	A.R.D.P.H.E.A.M. Laboratoire de Biochimie et de Biologie Moléculaire Plateau Technique de Biologie Nouvel Hôpital Civil, 1 Place de l'Hôpital - 67091 STRASBOURG Tél : 03.69.55.06.95 Fax : 03.69.55.17.44 Email : lydia.lehr@chru-strasbourg.fr
AQUITAINE	LACOMBE D.	A.R.A.q. CHR – Pellegrin Maternité Rez-de-chaussée Place Amélie Raba Léon - 33076 BORDEAUX Cx Tél : 05.56.79.87.00 Fax : 05.56.79.87.87 Email : didier.lacombe@chu-bordeaux.fr araq@chu-bordeaux.fr
AUVERGNE	SAPIN V. (JUN 2014) PUIS CARLA MALPUECH H.	A.R.D.E.M.M.E. Auvergne CHU ESTAING Pédiatrie Générale Multidisciplinaire 1, Place Lucie et Raymond Aubrac, 63003 CLERMONT FERRAND Cx 1 Tél : 04.73.75.00.18 Fax : 04.73.75.11.96 Email : vsapin@chu-clermontferrand.fr hcarla@chu-clermontferrand.fr
BOURGOGNE	HUET F.	ABDEMME Plateau technique de Biologie 2, rue Angélique Ducoudray, BP 37013 - 21070 DIJON Cx Tél : 03.80.29.33.47 Fax : 03.80.29.36.60 Email : frederic.huet@chu-dijon.fr abdemme@chu-dijon.fr
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 ou 11.88 Fax : 02.33.30.27.66 Email : ardphe.bretagne@wanadoo.fr michel.roussey@chu-rennes.fr
CENTRE	BESNARD JC.	Gene.D.E.P. CHU Bretonneau – Médecine nucléaire In Vitro 2 Bd Tonnellé - 37044 TOURS Tél : 02.47.47.86.24 Fax : 02.34.38.95.89 Email : besnard@med.univ-tours.fr sec.genedep@med.univ-tours.fr
CHAMPAGNE- ARDENNE	SOUCHON PF.	A.R.C.A.M.M.H.E. Institut Alix de Champagne, 47 Rue Cognacq Jay - 51092 REIMS Tél : 03.26.78.78.16 Fax : 03.26.78.30.08 Email : pfsouchon@chu-reims.fr secretariatarcammhe@chu-reims.fr
FRANCHE COMTE	SCHIRRER J.	A.R.D.E.M.M.E. Franche-Comté CHRU Hôpital Jean Minjot Bâtiment vert – Niveau 03, boulevard Fleming 25030 BESANCON Cx Tél : 03.81.21.84.28 ou 90.47 Fax : 03.81.21.81.05 Email : jacquesschirrer@sfr.fr ardemme-fc@chu-besancon.fr

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Métropole		
FEDERATION PARISIENNE	CZERNICHOW P. PUIS POLAK M.	F.P.D.P.H.E. Hôpital Necker Enfants Malades Pavillon Blumenthal 149 Rue de Sèvres - 75742 PARIS Cx 15 Tél : 01.42.73.74.73/74 Fax : 01.42.73.74.76 Email : paul.czernichow@nck.aphp.fr michel.polak@nck.aphp.fr secretariat@fpdphe.fr
LANGUEDOC ROUSSILLON	CAMBONIE G.	G.R.E.P.A.M. Laboratoire Biologie spécialisée & Oncogénétique ICM Val d'Aurelle Rue de la Croix verte Parc Euromédecine 34298 MONTPELLIER Cx 5 Tél : 04.67.61.30.10 ou 31.94 Fax : 04.67.63.28.73 Email : g-cambonie@chu-montpellier.fr grepam@icm.unicancer.fr
LIMOUSIN	CONSTANTY A.	A.R.D.E.M.M.E. Limousin CHU Dupuytren Service de Biochimie et Génétique Moléculaire Secrétariat Hémato-Onco-Pédiatrique 2, avenue Martin Luther King - 87042 LIMOGES Cx Tél : 05.55.05.63.41 Fax : 05.55.05.64.02 Email : anne.constanty@chu-limoges.fr secr-pediatrie-hemato@chu-limoges.fr
LORRAINE	LEHEUP B.	A.L.D.P.H.E. 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 : b.leheup@chu-nancy.fr
MIDI-PYRENEES	OLIVES JP.	A.R.D.M.P. Centre de dépistage TSA 40031 Laboratoire de Biochimie Institut Fédératif de Biologie 330 Avenue de Grande Bretagne - 31059 TOULOUSE Cx 9 Tél : 05.67.69.03.78 Fax : 05.67.69.03.77 Email : olives.jp@chu-toulouse.fr depistageneonat.sec@chu-toulouse.fr
NORD- PAS-DE-CALAIS	TURCK D.	A.R.D.P.H.E. Nord-Pas de Calais 68 Rue Sylvère Verhulst - 59040 LILLE Cx Tél : 03.20.52.92.82 Fax : 03.20.52.98.42 Email : a.r.d.p.h.e-Lille@wanadoo.fr
NORMANDIE	ARION A.	A.N.D.P.H.E. CHU de Caen Service d'Hormonologie Métabolisme Avenue de la Côte de Nacre - 14033 CAEN Cx 9 Tél : 02.31.06.40.77 Fax : 02.31.06.51.60 Email: arion-a@chu-caen.fr labo-depistageneonat@chu-caen.fr

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Métropole		
P.A.C.A.	SARLES J.	A.R.E.D.E.M.A.G. Hôpital d'Enfants de la Timone Service de Pédiatrie 15 ^e Etage - 13385 MARSEILLE Cx 5 Tél : 04.91.38.67.55 Fax : 04.91.34.36.84 Email : jacques.sarles@ap-hm.fr aredemag@libertysurf.fr
PAYS DE LOIRE	COUTANT R.	A.R.P.M.H. - CHU D'Angers - Service de Génétique Institut de Biologie en santé 4 Rue Larrey - 49933 ANGERS Cx 9 Tél : 02.41.35.56.99 Fax : 02.41.35.36.73 Email : ReCoutant@chu-angers.fr laboratoire-depistage-neonatal@chu-angers.fr
PAYS DE LOIRE	BARRIERE P.	A.N.D.E.M.E.G.E.N. Hôpital Mère et Enfant 38 bd Jean Monnet - 44093 NANTES Cx 1 Tél : 02.40.08.76.59 Fax : 02.53.48.24.01 Email : paul.barriere@chu-nantes.fr
PICARDIE	BRAUN K.	A.R.P.D.P.H.E. - CHU Nord – Secrétariat du Dépistage Pôle de Pédiatrie - Entrée 13 Place Victor Pauchet 80054 AMIENS Cx Tél : 03.22.66.86.82 Fax : 03.22.66.82.94 Email : Braun.Karine@chu-amiens.fr
POITOU- CHARENTES	DESCOMBES E.	Dépistage Néonatal – Médecin référent Hôpital Jean Bernard Département de Pédiatrie 2 rue de la Milétrie, BP 577 - 86021 POITIERS Cx Tél : 05.49.44.43.90 Fax : 05.49.44.38.20 Email : emmanuelle.descombes-barroso@chu-poitiers.fr
RHONE-ALPES	GAUCHERAND P.	U.R.P.H.E. Groupement Hospitalier Est – Bat Pinel RDC 52, boulevard Pinel - 69003 LYON Tél : 04.27.85.65.28/29/31 Fax : 04.78.37.17.80 Email : pascal.gaucherand@chu-lyon.fr
RHONE-ALPES (Section Grenoble)	DEBILLON T. Co-PRÉSIDENT	U.R.P.H.E. CHU de Grenoble Institut de Biologie et Pathologie DBTP BP 217 - 38043 GRENOBLE Cx 09 Tél : 04.76.76.58.95 Fax : 04.76.76.59.12 Email : tdebillon@chu-grenoble.fr secretariatURPHE@chu-grenoble.fr

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Outre-Mer		
GUADELOUPE	SAINT-MARTIN C.	A.G.D.P.M Centre de la drépanocytose Hôpital RICOU BP 465 - 97159 POINTE A PITRE Email : christian.saint-martin@orange.fr ketty.lee@chu-guadeloupe.fr
GUYANE (Pas d'AR)	BONNET P. (OCT. 2014) PUIS NJUIEYON F. (RÉFÉRENT)	Dépistage Néonatal - Service Départemental de PMI 10 Avenue de Thies, Place des Palmistes - 97300 CAYENNE Tél : 05.94.39.03.62 Fax : 05.94.31.87.05 Email : philippe.bonnet@ch-cayenne.fr falucar.njuieyon@ch-cayenne.fr
MARTINIQUE (Pas d'AR)	FERREY B. PIERRISNARD E. (RÉFÉRENTS)	Dépistage Néonatal CH Du Lamentin - Laboratoire de Biologie Polyvalente - BP 429 - 97292 LE LAMENTIN Tél : 05.96.48.81.26 Fax : 05.96.48.82.66 Email : beatrice.ferrey@ch-lamentin.fr emma.pierrisnard@ch-lamentin.fr
ILE DE LA REUNION	BOUMAHNI B.	Naître Aujourd'hui - BP 904 - 97478 SAINT DENIS Cx Tél : 02.62.20.13.39 Fax : 02.62.41.06.33 Email : brahim.boumahni@chu-reunion.fr naitreajd@wanadoo.fr

LABORATOIRES de DÉPISTAGE

PCU/HYPO/HCS/CF

		Responsable	Directeur
Amiens	PCU	JC. MAZIERES	(JC. Mazières)
	HC/HCS/CF	A. GALMICHE I. EL ESPER	(A. Galmiche) (ME. Meyer)
Angers	PCU/HC/HCS/CF	C. HOMEDAN/MC. DENIS	(G. Simard)
Besançon	PCU	B. CYPRIANI	(S. Davani)
	HC/HCS/CF	F. GAULARD	(H. Boulahdour)
Bordeaux	PCU	I. VERNHET/S. MESLI	(H. De Verneuil)
	HC/CF	A. GEORGES/JB. CORCUFF	(L. Bordenave)
	HCS	JB. CORCUF	(L. Bordenave)
Caen	PCU/ HC/HCS/CF	D. GUENET/MH. READ	(V. Aze)
Clermont-Fd	PCU/HC/HCS/CF	M. COLOMBIER	(V. Sapin)
Dijon	PCU/HC/HCS/CF	MF FRIGERE	(L. Duvillard)
Grenoble	PCU/ HC/HCS/CF	C. CORNE	(P. Faure/J. Faure)
Lille	PCU/HC/HCS/CF	JM. PERINI	(F. Broly)
Limoges	PCU	D. AJZENBERG	(ML. Darde)
	HC/HCS/CF	H. CHABLE	(T. Chianéa)
Lyon	PCU/HC/HCS/CF	D. CHEILLAN	(C. Saban)
Nancy	PCU/HC/HCS/CF	M. JANOT	(JL. Guéant)
Marseille	PCU/HC/HCS/CF	C. SOMMA-DELPERO	(O. Mundler)
Montpellier	PCU/HC/HCS/CF	F. MONTELS	(PJ. Lamy)
Nantes	PCU/HC/HCS/CF	S MIRALLIE	(S. Mirallie)
		T. FREOUR	
Paris N-EM	PCU/HC/HCS/CF	JL. PERIGNON	(JL. Perignon)
Paris R. Debré	PCU/HC/HCS/CF	B. ALLAF	(D. Porquet)
Reims	PCU/HC/HCS/CF	R. GARNOTEL	(P. Gillery)
Rennes	PCU/HC/HCS/CF	M. CATHELIN	(M. Catheline)
		C. BENDAVID	(C. Bendavid)
Strasbourg	PCU/HC/HCS/CF	L. LEHR	(JM. Lessinger)
Toulouse	PC/ HC/HCS/CF	J. FAUVEL	(H. Chap)
			(A. Perret)
Tours	PCU/HC/HCS/CF	C. COLLET	(JC. Besnard)

LABORATOIRES de BIOLOGIE MOLÉCULAIRE MUCOVISCIDOSE (CF)

	Responsable	Directeur
Brest	MP. AUDREZET	(C. Ferec)
Caen	H. MITTRE	(ML. Kottler)
Lille	G. LALAU	(F. Broly)
Lyon	F. CABET	(Y. Morel)
Montpellier	M. DESGEORGES C. RAYNAL	(M. Claustres)
Paris Necker-EM	A. MUNNICH	(A. Munnich)
Paris Trousseau	L. JONARD M. LOUHA	(R. Couderc)
Reims	C. CLAVEL	(P. Birembaut)
Toulouse	E. BIETH	(P. Calvas)

Ces laboratoires assurent les tests moléculaires pour les régions suivantes :

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

LABORATOIRES de DÉPISTAGE DRÉPANOCYTOSE (HbS)

	Responsable	Directeur/chef de service
Créteil (fermé le 30 juin 2014)	J. BARDAKDJIAN-MICHAU	(M. Goossens)
Fort de France	E. PIERRISNARD	(B. Ferrey)
Lille	JM PERINI	(F. Broly)
Marseille	C. BADENS	(C. Badens)
Paris Robert Debré	B. ALLAF	(D. Porquet)
Pointe à Pitre	K. LEE	(K. Lee)

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

Créteil	Ile de France (fermé le 30 juin 2014, activité transférée à Robert Debré)
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



RAPPORT MORAL DU PRESIDENT

Comme tous les ans nous rapportons les événements marquants depuis la précédente AG sans reprendre l'historique que vous retrouvez dans nos précédents rapports. De plus je me suis efforcé de vous adresser des lettres d'information intermédiaires, notamment en décembre 2014 et en mars 2015, estimant que cela ne pouvait pas attendre notre réunion annuelle. Je pense et j'espère que ces lettres adressées aux présidents des associations régionales (AR) sont transmises ensuite au personnel afin qu'il soit correctement informé. Le bureau et les différentes commissions se sont réunis très régulièrement avec une excellente participation de tous. Je les en remercie très chaleureusement, de même que les salariés de l'AF sans qui nous ne pourrions pas travailler correctement.

Les points importants de l'année sont donc les suivants :

1. L'AVENIR DE L'ORGANISATION DU DÉPISTAGE NÉONATAL (DNN)

Le dossier avance bien et même maintenant de façon accélérée depuis que nous avons obtenu le rendez-vous avec le Pr Benoit Vallée, Directeur Général de la Santé (DGS), le 12 mars dernier. Il était bien informé de la situation par ses services et l'entretien semble avoir été particulièrement efficace.

L'introduction du DNN du déficit en Mcad est actée par la DGS mais cela passe par la réorganisation du DNN. Vous en avez été informés aussitôt lors de notre lettre d'information du 19 mars. Nous savons que cela suscite des inquiétudes pour beaucoup d'AR, très impliquées depuis l'origine dans le DNN et qui ont permis d'avoir l'excellence des résultats obtenus depuis plus de 40 ans.

Mais, d'une part, l'introduction de la MS/MS impose de réduire le nombre de laboratoires de DNN, selon les recommandations de la HAS de 2011. D'autre part, la gestion du plus important programme de santé publique de notre pays par des associations loi 1901 (AR) fédérées en association nationale (AF) est devenue anachronique à plus d'un titre :

a. ❖ Déficit chronique financier de la majorité des AR avec le budget alloué par la Cnamts et qui ne peuvent s'en sortir qu'avec l'aide des CHU dans lesquels elles sont implantées, alors que ceux-ci ne sont pas mandatés officiellement pour cette action.

b. ❖ Bénévolat des cliniciens et biologistes impliqués dans le DNN.

c. ❖ Impossibilité de répondre à l'accréditation des laboratoires si ceux-ci restent autonomes et ne font pas partie du processus d'accréditation du CHU.

d. ❖ Perte de la réactivité décisionnelle d'une association pour introduire un nouveau dépistage, modifier un algorithme de dépistage sans en informer les tutelles, certes la Cnamts, mais aussi la DGS, qui pour rendre son avis, doit saisir la HAS, ce qui alourdit considérablement le processus décisionnel ; on a l'exemple du dépistage du déficit en Mcad, du DNN de l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) chez les grands prématurés, de l'algorithme du DNN de la mucoviscidose etc...

e. ❖ Non reconnaissance de l'AFDPHE en tant que société savante, même si nous sommes maintenant bien identifiés et sollicités. C'était la raison première pour laquelle nous avons créé la Société Française de Dépistage Néonatal (SFDN), ce qui est objectivement un artifice car les membres sont les mêmes. Par exemple j'ai été sollicité par la Cnamts en tant que président de la SFDN et non en tant que AFDPHE pour la gestion du DNN lors des sorties précoces de maternité dans le système Prado.

Le message est bien passé à la DGS et un groupe de travail, dont je vous ai déjà indiqué la composition,

a été constitué par la DGS pour la rédaction d'un cahier des charges national sur la future organisation du DNN. Nous sommes accompagnés par la Cnamts dans cette démarche après un entretien en octobre 2014 avec le Pr BARRET, médecin conseil national auprès du directeur de la Cnamts. Nous nous sommes déjà réunis 2 fois depuis le mois de mars et la 3ème réunion est prévue début juillet pour une rédaction finale avant la fin de l'année et un changement espéré par la DGS mi-2016 mais plus vraisemblablement en 2017.

Il m'est difficile d'en dire plus car les documents sont provisoires et non divulguables pour le moment, mais je peux vous garantir que l'AFDPHE est bien représentée avec plusieurs membres du bureau et nous faisons passer nos messages essentiels pour maintenir l'excellence des résultats.

2. RECOMMANDATIONS POUR L'ÂGE DE LA RÉALISATION DU TEST DE GUTHRIE

Travail fait à la demande de la Cnamts dans le cadre du dispositif des sorties précoces de maternité. Je rappelle les recommandations de l'AF données en décembre 2014 et mars 2015 :

- ❖ Maintien du slogan « J3 l'âge du dépistage » soit un test entre 72 et 96 h de vie.
- ❖ Tolérance mais pas de généralisation entre 48 et 72h de vie.
- ❖ Refus des tests pratiqués avant 48 h de vie.

Malgré cela on reçoit toujours des appels de maternités qui nous demandent si elles doivent faire le prélèvement à H48 et non plus H72 ! Je demande aux présidents des AR de bien relayer le message après de leurs maternités et services de néonatalogie de leur région.

De même les recommandations de la Cnamts ne sont pas bien appliquées, parce que des sages-femmes libérales se plaignent de ne pas avoir le buvard et l'enveloppe alors que le bébé est né à la maternité. La place de plus en plus importante des sages-femmes libérales dans la réalisation du test de Guthrie oblige les AR à s'assurer de leur formation si on ne veut pas perdre l'efficacité du DNN.

Nos recommandations du 16/12/2014, reprises le 14 janvier 2015, ont été données à la Cnamts chargée de les divulguer à l'ensemble des maternités, au Conseil de l'Ordre des sages-femmes et aux associations professionnelles des sages-femmes. Par prudence je conseille aux présidents des AR de bien s'assurer que les messages sont passés et bien compris par toutes les maternités et sages-femmes libérales de leur région.

Plus difficile va être de concerner les quelques médecins généralistes qui font les tests de Guthrie, selon le choix des familles, notamment en cas d'accouchement à domicile. Cela reste pour l'instant relativement marginal mais c'est à surveiller.

Dans le même ordre d'idées, l'AFDPHE n'a pas été oubliée pour participer au Groupe de travail du ministère de la Santé (DGOS) sur les Maisons de naissance dont l'expérimentation va débuter cette année.

3. 17 OHP ET PRÉMATURITÉ

C'est la suite du feuilleton, toujours non conclu. On attend encore les recommandations de la HAS puis la décision du ministère pour savoir si l'arrêté du 22 janvier 2010 fixant la liste des maladies donnant lieu à un DNN peut être modifié pour les grands prématurés.

De ce fait, on a établi des seuils différentiels de la 17OHP selon le terme de grossesse, mais apparemment l'algorithme n'était pas suffisamment bien compris pour les prématurés de 36 semaines puisque des AR convoquaient systématiquement le nouveau-né lorsqu'il était au-dessus du seuil comme un nouveau-né à terme. Notre référent national, Frédéric HUET a dû refaire une note pour préciser que nous publions des algorithmes dans lesquels nous laissons le référent régional de telle ou telle maladie prendre la décision de convoquer un enfant suspect ou de refaire un contrôle buvard, les habitudes étant différentes d'une région à l'autre, selon la perception de chaque référent.

4. CONVENTION AF-AR

La convention qui lie l'AF à ses AR a été réécrite en tenant compte de la convention quadriennale AF-Cnamts 2014-2017 plus contraignante. Avec la Cnamts, nous insistons pour que toutes les AR la signent et la respectent.

5. LE DNN DE LA MUCOVISCIDOSE

Deux faits marquants cette année :

- a. ❖ D'une part le retrait de la mutation R117H, responsable de la majorité des CFSPID (nouvelle dénomination des formes frontières) révélées lors du DNN avec la trousse de dépistage des mutations CFTR. Ce retrait est opérationnel depuis le 1^{er} janvier 2015.
- b. ❖ D'autre part la parution en juin 2015 des recommandations de la HAS sur l'introduction d'un nouveau marqueur biochimique, la PAP, dans l'algorithme du DNN de la mucoviscidose. Cela suscite des inquiétudes tant au niveau de certaines AR que des CRCM et de l'association des familles. Une réunion sera programmée après l'été pour expliquer la faisabilité du nouvel algorithme, TIR-PAP seules ou TIR-PAP-ADN.

6. LE DNN DE LA DRÉPANOCYTOSE

Nous avons été interrogé par Arnold MUNNICH, généticien à la Fondation Imagine des Enfants Malades, sur le problème de la mauvaise prise en charge des hétérozygotes de la drépanocytose, repérés par le DNN et qui sont particulièrement nombreux en région parisienne. Il a ou va effectuer des démarches auprès de la Cnamts et de l'ARS d'Ile-de-France, mais il s'agit là d'un problème qui concerne les centres de référence ou les médecins référents prenant en charge les familles et pas *stricto sensu* le DNN. Par ailleurs nous avons lancé une étude auprès de ces médecins et des AR sur les faux négatifs du DNN par défaut de ciblage en Métropole.

Sur le plan informatique (cf. le rapport de la commission informatique), le transfert sécurisé de données entre les laboratoires et les AR *via* le Voozoo est dorénavant opérationnel dans pratiquement toutes les AR.

7. LA COMMISSION TECHNIQUE

Les travaux de la commission technique ont été importants et sont détaillés dans le rapport spécifique de son président, David CHEILLAN. Je ne reprendrai ici que les travaux des 2 groupes de travail qui se sont réunis à plusieurs reprises avec de ce fait beaucoup de temps passé et de déplacements :

- ❖ Le groupe accréditation des laboratoires de DNN, dirigé par Christelle CORNE de Grenoble. Vous avez déjà reçu les guides pré-analytique et analytique ; le guide post-analytique est terminé et doit être prochainement validé.
- ❖ Le groupe buvards, dirigé par Jean-Marc PERINI, qui s'est efforcé de trouver le buvard répondant au standard international et le plus adéquat pour tous, y compris pour les AR prenant en charge un grand nombre de nouveau-nés.

8. LE DNN DES DÉFICITS IMMUNITAIRES COMBINÉS SÉVÈRES (DICS)

L'AFDPHE n'est pas directement impliquée dans le protocole de recherche Depistrec, piloté par l'AR de Nantes, mais plusieurs AR sont concernées et l'AR de Nantes nous informe régulièrement de l'avancée de la recherche.

9. LE DNN DE LA SURDITÉ

Cette question fera l'objet d'une discussion spécifique lors de l'AG.

Vous savez qu'environ la moitié des AR ont été retenues comme opérateur régional par l'ARS de leur

région. Pour les aider, l'AF avait financé, sur ses fonds propres (hors subvention de la CNAMTS) un outil informatique spécifique sur le Web, Voozано Surdit , d velopp  par notre prestataire informatique historique, Epiconcept.

Le cahier des charges national a  t  diffus  officiellement aux ARS le 22 novembre 2014. Il confirme que le recueil des donn es nationales est effectu  par l'InVS et l'AFDPHE est exclue du processus. De ce fait elle ne peut continuer   coordonner et   financer les  volutions informatiques d'autant qu'elles sont parfois particuli res pour chaque AR. C'est donc aux AR   les financer avec la subvention FIR qu'elles ont re ue ou auraient d  recevoir de leur ARS. Nous avons donc  t  contraints de r silier la convention qui nous liait   ces AR et pour que cela se fasse en douceur, cela prendra effet le 1^{er} janvier 2016.

Le DNN de la surdit  n'appara tra donc plus dans les futurs rapports moraux du pr sident.

10. R SULTATS

En ce qui concerne les r sultats 2014 pour les 5 maladies d pist es, il n'y a pas de diff rence sensible dans les incidences par rapport aux ann es ant rieures avec pour la mucoviscidose un chiffre plus conforme   ce qu'on voit depuis plusieurs ann es, la faible incidence de l'an dernier  tant donc conjoncturelle et ne s'accompagnant pas pour le moment d'une augmentation de faux-n gatifs.

A c t  de ces dossiers majeurs, il faut ajouter le travail sp cifique des diff rentes commissions de l'AFDPHE, commission technique, commission informatique, commission  thique, dont vous trouverez les synth ses dans le rapport d'activit . Les travaux de l'AFDPHE ont par ailleurs  t  pr sent s dans diff rentes r unions et publi s dans diverses revues (cf. Annexe). Je mets en exergue le travail effectu  avec l'InVS sur l' volution de l'incidence de l'hypothyro die cong nitale qui s'est termin  cette ann e. Nous avons pu faire passer aussi plusieurs articles dans la presse  crite gr ce   notre attach e de communication. Un reportage t l vis  a aussi  t  r alis  sur le d pistage du d ficit en Mcad et on attend toujours sa diffusion sur France 5 dans le magazine de la Sant .

Nous terminerons ce rapport par les remerciements d'usage mais qui sont sinc res car toute l'activit  que nous venons de vous rappeler ne pourrait pas se faire sans l'implication majeure de nombreuses personnes ou organismes :

- la Cnamts, et notamment Florence ORSINI, qui nous suit de fa on ind fectible, consciente de la qualit  du travail accompli ;
- le personnel du si ge social : la directrice Marie-Simone LEVEAUX, la charg e d' tude, Dominique DELMAS, la secr taire Paulette GAL, sans oublier Anne MUNCK pour le suivi du DNN de la mucoviscidose ;
- le cabinet comptable et nos commissaires aux comptes, Fr d ric BERGHE et Fr d ric TETREL, qui veillent   la bonne gestion financi re de l'association avec MS LEVEAUX ;
- notre attach e de communication, Marie-H l ne COSTE ;
- tous les membres du bureau et notamment son secr taire Bruno LEHEUP et Fran ois FEILLET, le secr taire-adjoint, et le tr sorier, Jean-Louis PERIGNON. Nous a rejoint en 2014 Corinne PONDARRE de Cr teil comme r f rente nationale clinique de la dr panocytose.
- Bien s r tous les membres des diff rentes commissions et leurs pr sidents, les membres des AR et de toutes les maternit s sur qui repose la bonne r alisation du DNN.

Enfin je vous rappelle la date du prochain congr s de la SFDN le 10 d cembre prochain. Merci d'y participer nombreux.

Paris, le 25 juin 2015
Professeur Michel ROUSSEY



LISTE des TRAVAUX DE L'AFDPHE, PRÉSENTÉS ou PUBLIÉS en 2014-2015

(Liste non exhaustive)

PRÉSENTATIONS 2014

- **Munck A.** CFTR2 defining the most common CF-causing mutations helps to predict the individual clinical phenotype: PRO. ECFS Diagnostic Working group Berlin 13-15/02/2014.
- **Roussey M,** Roussey-Bihouée T. Impact clinique du dépistage néonatal. 1^{res} Journées francophones de la Mucoviscidose, Montpellier 27-29 mars 2014
- **Munck A.** The Working Group guidelines on the management of an inconclusive diagnosis following newborn screening for CF. ECFS Newborn Screening Working group Gothenburg 11/06/2014.
- **Munck A.** CF diagnostic guidelines: How to classify intermediate phenotypes? ECFC Gothenburg 12-14/06/2014; Symposium 10.
- **Roussey M.** Le dépistage néonatal de la surdit . Congr s des Soci t s de P diatrie Lyon 22-24 mai 2014
- **Munck A, Audrezet MP,** Thauvin-Robinet C, **Cheillan D, Delmas D,** Girodon E, **Roussey M.** CFTR mutation panel for NBS: rationale for p.Arg117His removal. NACF 2014 Atlanta
- **Munck A.** Comment classer les formes interm diaires de mucoviscidose ? Atelier sur le Diagnostic mol culaire de la Mucoviscidose. Lille 26-27 septembre 2014.
- **Munck A, Delmas D.** Le d pistage n onatal de la mucoviscidose en Ile de France. R union annuelle Ile de France. Octobre 2014
- **Roussey M.** Les principes et l'organisation du d pistage n onatal en France. R union d pistage n onatal des DICS. Paris. Octobre 2014

PR SENTATIONS 2015

- **Munck A, Audrezet MP,** Thauvin-Robinet C, **Cheillan D, Delmas D,** Girodon E, **Roussey M.** Newborn screening for CF: rationale for R117H removal from the CFTR mutation panel in France. ECFS Diagnostic Working group Varsovie 12-14/02/2015
- **Munck A.** Overview of CF screening programme in France. UK bi-annual meeting in London. 12/03/2015
- **Roussey M, Cheillan D, Coutant R, Bardakdjian J.** Les particularit s du « test de Guthrie » en n onatalogie. Congr s des Soci t s de P diatrie Tours 27-29 mai 2015. *Arch Pediatr* 2015 ; 22(HS2) : 79-80
- Barry Y, Goulet V, **Coutant R, Cheillan D, Delmas D, Roussey M, L ger J.** Augmentation de l'hypothyro die cong nitale en France : y a-t-il des facteurs associ s ? Congr s des Soci t s de P diatrie Tours 27-29 mai 2015.
- **Munck A.** Strategies to improve the performances of NBS for CF. ECFC Brussels 13-14/06/2015; Symposium 23.

- **Munck A, Audrezet MP, Thauvin-Robinet C, Cheillan D, Delmas D, Girodon E, Roussey M.** Newborn screening for CF: rationale for the R117H removal from the CFTR mutation panel in France. ECFC Brussels 13-14/06/2015; Workshop 11.

ARTICLES

- **Huet F, Godefroy A, Cheillan D, Somma C, Roussey M.** Faut-il maintenir un dépistage de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales pour les prématurés ? *Arch Pediatr* 2014 Feb;21(2):233-6
- **Audrezet MP, Munck A, Scotet V, Claustres M, Roussey M, Delmas D, Férec C, Desgeorges M.** Comprehensive CFTR gene analysis of the French cystic fibrosis screened newborn cohort: implications for diagnosis, genetic counseling, and mutation-specific therapy. *Genet Med.* 2015 Feb;17(2):108-16. doi: 10.1038/gim.2014.113. Epub 2014 Aug 14. Erratum in: *Genet Med.* 2015 Jan;17(1):93
- **Sarles J, Huet F, Cheillan D, Roussey M.** Dépistage néonatal en France: quel avenir? *Arch Pediatr* 2014 ; 21 : 813-5.
- **Feillet F, Chabrol B, Roussey M.** Le dépistage néonatal face au défi des progrès de la biologie? *Arch Pediatr* 2014 ; 21 : 816-20.
- **Roussey M.** Les dépistages néonataux : particularités du dépistage auditif. *Connaissances surdités* 2014 ; 47 : 5-9
- **Munck A, Mayell SJ, Winters V, Shawcross A, Derichs N, Parad R, Barben J, Southern KW.** Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis (CFSPID): A new designation and management recommendations for infants with an inconclusive diagnosis following newborn screening. *J Cyst Fibros* 2015 Jan 24. pii: S1569-1993(15)00003-X. doi: 10.1016/j.jcf.2015.01.001.
- **Smyth AR, Bell SC, Bojcin S, Bryon M, Duff A, Flume P, Kashirskaya N, Munck A, Ratjen F, Schwarzenberg SJ, Sermet-Gaudelus I, Southern KW, Taccetti G, Ullrich G, Wolfe S.** European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice guidelines. European Cystic Fibrosis Society. *J Cyst Fibros* 2014 May;13 Suppl 1:S23-42. doi: 10.1016/j.jcf.2014.03.010. Review
- **Sermet-Gaudelus I, Couderc L, Vrielynck S, Brouard J, Weiss L, Wizla N, Llerena C, Lebourgeois M, Bailly C, Dirou A, Renouil M, Dalphin ML, Rault G, Munck A, Roussey M.** Groupe de travail dépistage de la Fédération des centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose; Groupe de travail dépistage de la Fédération des centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose. Recommandations nationales pour la prise en charge du nourrisson dépisté atteint de mucoviscidose. Consensus de la Fédération des centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose. *Arch Pediatr* 2014 ; 21 : 654-662. doi: 10.1016/j.arcped.2014.03.014. Epub 2014 May 10. French.
- **Sarles J, Giorgi R, Berthézène P, Munck A, Cheillan D, Dagorn JC, Roussey M.** Neonatal screening for cystic fibrosis: comparing the performances of IRT/DNA and IRT/PAP. *J Cyst Fibros.* 2014 Jul;13(4):384-90. doi: 10.1016/j.jcf.2014.01.004. Epub 2014 Feb 7.
- **Roussey M.** Les dépistages pédiatriques. *Revue ADSP* 2014 ; 86 : 23-6.
- **Barry Y, Goulet V, Coutant R, Cheillan D, Delmas D, Roussey M, Léger J.** Hypothyroïdie congénitale en France : analyse des données recueillies lors du dépistage néonatal de 2002 à 2012. *Bull Epidemiol Hebd.* 2015;(15-16):239-47. http://www.mvs.sante.fr/beh/2015/15-16/2015_15-16_2.html
- **Roussey M, Delmas D.** Plus de 40 ans de dépistage néonatal en France : des données épidémiologiques majeures pour plusieurs maladies rares. *Bull Epidemiol Hebd.* 2015;(15-16):230-8. http://www.mvs.sante.fr/beh/2015/15-16/2015.15-16_1.html



RAPPORT de la COMMISSION TECHNIQUE AFDPHE

2014 – 2015

com.technique@afdphe.org

Entre Juin 2014 et Juin 2015, la commission technique (CT) s'est réunie à trois reprises : le 11 Septembre 2014, le 18 décembre 2014 et le 9 Avril 2014.

La composition de la commission technique est la suivante :

- **David Cheillan** (Lyon) : Président et responsable du suivi de la TSH
- **Jean-Marc Perini** (Lille) : Responsable du suivi de la phénylalanine, du groupe « buvard » et expert ANSM
- **Claude Somma** (Marseille) : Responsable du suivi de la 17OHP
- **David Guenet** (Caen) : Responsable du suivi de la TIR
- **Marie-Pierre Audrezet** (Brest) : Responsable du suivi de la biologie moléculaire du gène CFTR
- **Josiane Bardakdjian** (Paris) : responsable du suivi du programme de dépistage de la drépanocytose
- **Georges Travert** (Caen) : Responsable « veille » ISNS
- **Christelle Corne** (Grenoble) : Responsable du groupe « Qualité »
- **Michèle Noel** (Paris) : Membre de l'ANSM en charge du programme d'EEQ pour le dépistage néonatal
- **Jean-Louis Perignon** : Membre actif
- **Samir Mesli** (Bordeaux) : Représentant régional
- **Dominique Delmas** : Référent épidémiologie
- **MS Leveaux** : Interface fournisseurs / commission informatique
- **Michel Roussey** : Président AFDPHE

Au cours de la période 2014 – 2015 , la commission technique a mené les actions suivantes :

1 • Modification de la composition de la commission

Cette année a été marquée par le départ à la retraite de Georges Travert que l'on remercie très sincèrement pour son implication dans le monde du dépistage néonatal.

2 • Suivi des distributions des paramètres biologiques : phénylalanine, TSH, 17OHP et TIR

Le recueil des données au cours de l'année a été excellent grâce à une très bonne participation des laboratoires. Cette année a encore été marquée par la baisse du nombre d'utilisateurs Iba – Cis Bio (4 à 5 sites selon les paramètres) et une augmentation du nombre d'utilisateurs GSP.

• **Phénylalanine** : 0.09% de positifs en 2014 pour la technique fluorimétrique, chiffre assez constant depuis quelques années malgré des écarts inter-régionaux pouvant être assez importants.

- **TSH** : Le % de positifs reste élevé pour Iba (0.48%) et un « recalibrage » de leurs standards a été réalisé en collaboration avec Claude Somma et sera effectif prochainement (Cf point 3). Pour PE, le % de positifs pour Autodelfia est stable à 0.09%. Pour les utilisateurs GSP, le % de valeurs > 20 mU/L est de 0.06% justifiant ainsi le seuil un peu plus faible pour la TSH.
- **17OHP** : L'écart intertechnique a tendance à augmenter : 0.97% de positifs pour Iba, contre 0.35% pour PE Autodelfia, tous seuils confondus, et 0.33% pour PE GSP. Avant de demander à Iba une recalibration, nous avons choisi d'attendre un bilan sur les nouveaux seuils de 17OHP chez les prématurés (cf point 5).
- **TIR** : Un écart intertechnique commence à apparaître : Iba reste stable autour de 0.50% alors que PE baisse : 0.32% AD et 0.39% GSP. Cette baisse du % de positifs pour PE commence à être inquiétante car elle pourrait engendrer un risque accru de faux-négatifs pour les utilisateurs de cette technique. Néanmoins, une étude sur l'ensemble des faux-négatifs a été réalisée et elle ne montre pas de sur-représentation de faux-négatifs PE pour l'heure.

3 • Recalibration du kit TSH Iba-CisBio

A la suite de nombreuses sollicitations de l'AFDPHE et de l'ANSM, la société Iba-Cis Bio a finalement accepté de raccorder leur gamme de calibration de TSH au standard international (3^oISNS). Ce travail a été réalisé en collaboration avec Claude Somma. A l'issue de ce travail, les nouvelles valeurs de distributions de TSH semblent être plus cohérentes : le 99.5^opercentile sera à 21mU/L et le 99.9^opercentile à 25.2mU/L correspondant respectivement au seuil de retest et d'action actuellement en vigueur. Cette nouvelle gamme devrait être insérée dans les kits prochainement.

4 • Évaluation des nouveaux réactifs et systèmes analytiques

- Le kit PCU – GSP a été validé pour son utilisation pour le dépistage néonatal de la phénylcétonurie avec les mêmes seuils que la technique fluorimétrique ou Quantase.
- Une évaluation du kit PAP fluorimétrique, adapté pour son utilisation avec le victor est en cours sur Grenoble et sur Caen
- Le nouvel autodelfia sera évalué à la rentrée de Septembre 2015 sur Nancy
- L'évaluation du système de conservation des buvards Imagène va bientôt débiter avec les équipes de Bordeaux et de Reims

5 • Mise en place des seuils différentiels de 17OHP chez les prématurés

Depuis début Janvier 2015, des seuils différentiels pour les prématurés ont été instaurés selon les SA. L'objectif est de faire baisser le nombre de prématurés « suspects » devant donc faire l'objet d'un contrôle (cf rappel des seuils à la fin de ce rapport).

Un premier bilan provisoire montre que :

- le nombre de retests augmente, comme attendu : jusqu'à + 33% pour Caen. Ceci est dû au fait que les seuils fixés au 99^opercentile sont plus adaptés à chaque classe d'âge et que l'ancien seuil unique pour les prématurés pour PE et le seuil unique pour tous chez Iba était probablement un peu haut pour les prématurés les plus âgés (36SA surtout).
- le nombre de prématurés suspects diminue fortement, là aussi comme attendu : de -40% à -70%. Le nombre d'enfants nés à terme (\geq 37SA) et devant être convoqués est stable, là aussi comme attendu.

Néanmoins certaines difficultés sont apparues :

- Un amalgame a été fait entre les prématurés de 36 SA et les enfants à terme : Bien que les seuils d'action soient les mêmes pour ces deux populations, les enfants nés à 36SA restent des PREMATURES et doivent donc être pris en charge en tant que tels et comme c'était le cas auparavant, c'est-à-dire dans la plupart des AR par un contrôle sur buvard.
- Le logiciel Neonat a contribué à cette difficulté car au plan technique les seuils étant les mêmes pour ces deux populations, une seule catégorie a été créée « $\geq 36SA$ » avec une seule action engendrée quand un enfant est au-delà du seuil = « ENFANT A CONVOQUER ». Il aurait fallu créer deux catégories distinctes bien que les seuils soient les mêmes.
- Enfin, ce phénomène a été amplifié par le fait que Neonat interprète les seuils en fonction de l'âge corrigé et non pas avec le terme de naissance.

Un nouvel organigramme ainsi qu'un courrier explicatif de la part de Frédéric Huet ont été envoyés à tous en Juin 2015 pour lever quelques ambiguïtés et le logiciel néonate devrait être prochainement corrigé pour les questions de calcul d'âge gestationnel.

6 • Recommandations sur les heures de prélèvement du guthrie

Suite à une étude menée en Rhône-Alpes, il a été acté que le guthrie devait être prélevé à J3, soit 72h de vie révolue mais que l'on pouvait accepter un prélèvement réalisé à partir de 48h de vie. En revanche, tout prélèvement fait avant 48h de vie devra être rejeté. Seul un risque très faible d'augmentation du nombre de faux-positifs pour les enfants prélevés entre 48h et 60h est apparu.

7 • Programme EEQ (ANSM)

Le programme d'EEQ organisé par l'ANSM s'est enrichi d'un contrôle de la drépanocytose. Le contrôle national de qualité de l'ASNM couvre maintenant toutes les techniques « biochimiques ».

8 • Groupe de travail « Qualité »

Le groupe de travail « Qualité » a poursuivi son important travail et a pu diffuser le guide d'accréditation AFDPHE pour la partie « analytique » ; le dernier volet pour la partie « post-analytique » est en cours de validation et devrait être disponible très prochainement. Le groupe va poursuivre son travail et aborder la question des contrats de service pouvant être passés entre les AR et les laboratoires ; la question spécifique de la drépanocytose avant d'aborder la biologie moléculaire CFTR.

9 • Groupe « Buvard »

Le groupe buvard a beaucoup travaillé pour obtenir le nouveau format 2016 consensuel. Ce nouveau modèle est plus allongé et la place des éléments démographiques a été revue. La zone de prélèvement ne contient plus que 5 cercles mais de diamètre plus important. Les expériences internationales montrent que ce nombre devrait être suffisant. Ce format sera revu au cours de l'année pour la version 2017 et vos retours seront donc importants pour y apporter des améliorations.

10 • Mise en place du kit CF3ov2 CFTR

Le kit CF3ov2 CFTR sans la mutation p.Arg117His a été validé par l'AFDPHE et est disponible depuis Janvier 2015. Il a également été acté qu'il n'y aurait plus de validation systématique de chaque nouveau lot avec toutes les mutations car Elucigene peut fournir leur propre dossier de validation qui est suffisant. Seules quelques mutations seront testées avant de rendre le lot disponible.

Rappel des techniques et des seuils recommandés par la commission technique

Version 2015

TECHNIQUES RECOMMANDÉES

- **Dosage de la phénylalanine**

- Technique Fluorimétrique
- Technique Quantase
- Technique GSP – Perkin Elmer

- **Dosages de la TSH, 17OHP et TIR**

- Technique Immunofluorimétrique Perkin Elmer et Réalisation sur appareils Perkin Elmer (Victor, Auto-delfia ou GSP)
- Technique RIA Iba-CisBio et réalisation sur système dédié

- **Dépistage de la drépanocytose**

- Technique initiale : Iso-électrofocalisation Perkin Elmer ou HPLC Biorad ou Electrophorèse capillaire Sebia
- Technique de confirmation : une méthode différente de celle utilisée en première intention

- **Recherche de mutation du gène CFTR**

- Kit CF3ov2 Elucigène
- Confirmation par une méthode différente

VALEURS SEUILS RECOMMANDÉES

Dosage de la Phénylalanine

PHÉNYLALANINE	SEUIL DE RETEST	SEUIL D'ACTION
Fluorimétrie	150 µmol/L	180 µmol/L
Quantase	150 µmol/L	180 µmol/L
Perkin Elmer GSP	150 µmol/L	180 µmol/L

Dosage de la TSH

TSH	SEUIL DE RETEST	SEUIL D'ACTION
Iba – Cis Bio	20 mU/L	25 mU/L
Perkin Elmer Victor /Autodelfia	15 mU/L	20 mU/L
Perkin Elmer GSP	12 mU/L	17 mU/L

*Dosage de la 17OHProgestérone
Technique Perkin Elmer (Victor /Autodelfia /GSP)*

17OHP	< 32SA	32SA – 33SA+6j	34SA – 35SA+6j	36SA – 36+6j	≥ 37SA
SEUIL DE RETEST	60 nmol/L	60 nmol/L	35 nmol/L	17 nmol/L	17 nmol/L
SEUIL D'ACTION	90 nmol/L	90 nmol/L	50 nmol/L	25 nmol/L	25 nmol/L

*Dosage de la 17OHProgestérone
Technique Iba-CisBio*

17OHP	< 32SA	32SA – 33SA+6j	34SA – 35SA+6j	36SA – 36+6j	≥ 37SA
SEUIL DE RETEST	125 nmol/L	125 nmol/L	85 nmol/L	40 nmol/L	40 nmol/L
SEUIL D'ACTION	180 nmol/L	180 nmol/L	120 nmol/L	60 nmol/L	60 nmol/L

Dosage de la Trypsine Immuno Réactive

TIR	SEUIL DE RETEST	SEUIL D'ACTION	SEUIL J21
Iba – Cis Bio	55 µg/L	65 µg/L	(réalisé si TIR J3 ≥ 100 µg/L) 40 µg/L
Perkin Elmer Victor /Autodelfia	55 µg/L	65 µg/L	(réalisé si TIR J3 ≥ 100 µg/L) 40 µg/L
Perkin Elmer GSP	50 µg/L	60 µg/L	(réalisé si TIR J3 ≥ 90 µg/L) 37 µg/L

Toute l'équipe de la commission technique est à votre service, aussi n'hésitez pas à nous contacter.

Bien amicalement,
David Cheillan





COMMISSION INFORMATIQUE

Synthèse des réunions 2014/2015

Le comité informatique de l'AFDPHE, constitué en 2007, afin de suivre et de faire évoluer le logiciel Néonat s'est réuni 4 fois de juin 2014 à mai 2015 et a organisé une journée d'information pour les AR le 1^{er} juin 2015.

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 :
 - Mme MF. Frigère (Dijon)
 - Mme V. Gauthereau (Paris)
 - Mme C. Koscielniak (Lille)
 - Mme P. Rosselin (Rennes)
- Des utilisateurs impliqués dans l'amélioration de ce logiciel :
 - Mme L. Lehr (Strasbourg)
 - Mme S. Romain (Strasbourg)
- L'AFDPHE :
 - Mme D. Delmas
 - Mme MS. Leveaux
 - Mr V. Ravix (Marseille)
- Des Informaticiens :
 - Mr F. Sahridj (Epiconcept)
 - Mr A. Hoareau (Epiconcept)
 - Mr J. Galvez (prestataire externe)

Organisation de la gestion informatique de l'AFDPHE

Concernant la réorganisation de la gestion informatique de l'AFDPHE, Mr Valéry Ravix est embauché en CDD à temps partiel par l'AFDPHE en tant que « Chef de Projet Informatique » de l'AFDPHE. A ce titre il assure l'interface entre Epiconcept et les besoins des AR et assistera l'AFDPHE dans l'évolution de l'outil Néonat aussi bien d'un point de vue technique que stratégique.

Mme Dominique Delmas en tant que représentante de l'AFDPHE, maître d'ouvrage du projet informatique, veille à sa mise en œuvre.

Le comité Informatique change de nom pour devenir Club Utilisateurs. Ce changement a pour objet d'entériner le fait que ces réunions sont faites pour discuter des bugs et évolutions des outils, entériner des décisions d'évolution mais non pas pour valider des devis présentés ce jour sans discussion préalable. Chaque décision devra être validée de manière collégiale.

Avancée des différents projets

Evolutions du Logiciel Neonat :

Version 3.8.004 : Intégration de 3 seuils différents pour le dosage de la 17OH-P selon le terme.

Version 3.8.005 (Décembre 2014): Correction de bugs sur les statistiques, intégration des libellés conventionnels des mutations du gène CFTR, extension pour l'étude DEPISTREC.

Version 3.8.006 (Juin 2015) : (Modifications majeures) Saisie des données de convocation et impression des Fiches de diagnostic AFDPHE actualisées, clarification des libellés des seuils 17OH-P, affichage du terme de naissance et du terme de prélèvement sur l'écran de validation biologique, adaptation pour la gestion des doublons dans Voozoo, adaptation au transfert de données vers le centralisateur.

Version 3.8.007 (Décembre 2015) : Adaptation au Guthrie 2016, gestion des seuils de 17OH-P en fonction du terme de naissance pour les prélèvements initiaux et rester au terme corrigé au jour du prélèvement pour tous les autres prélèvements (Décision de la commission technique).

Développement et installation du Logiciel Web Voozoo HbS

Ce logiciel permet aux laboratoires centralisés de dépistage de la Drépanocytose de recevoir des fichiers de demande d'analyse, de valider biologiquement et de communiquer les résultats aux associations régionales par l'intermédiaire d'une interface sécurisée labellisée « hébergeur de données de santé ».

Une première version du Logiciel a été installée et développée à Lille et à Créteil. L'installation à Robert Debré, qui a repris l'activité de Créteil à partir du 1^{er} juillet 2014, et à Marseille a occasionné un surcoût pris en charge par l'AFDPHE suite à une mauvaise compréhension des parties prenantes. Le laboratoire de Marseille est en cours d'installation au 1^{er} juin 2015.

Une version 2 du logiciel HbS est en cours de développement pour le 2^{ème} semestre 2015 afin de renforcer les contrôles de cohérence, améliorer les échanges de fichiers et la transmission d'information entre le laboratoire et les Associations Régionales, développer une interface d'accès au log d'utilisation de l'outil.

Développement du centralisateur de données

Le module centralisateur va regrouper des données concernant les enfants suspects en provenance des AR (qu'ils soient normalisés ou convoqués), ainsi que les données des fiches de déclaration AFDPHE.

Prévu en 2013 puis repoussé en 2014, le centralisateur de données fonctionnant sur la plateforme voozoo n'a pas été développé pour des raisons de disponibilité des équipes et de priorité donnée au logiciel de gestion des données de l'audition.

Une première réunion préparatoire a eu lieu en septembre 2014 dans les locaux d'Epiconcept.

L'AFDPHE a rédigé en Novembre 2014 un cahier des charges et une description détaillée des données attendues.

Une seconde réunion a eu lieu le 18 Novembre 2014 à l'AFDPHE pour définir les fonctionnalités souhaitées et décider de l'orientation à donner au développement de ce logiciel.

Développement du logiciel web Voozoo Audition

Financé par l'AFDPHE à l'attention des AR désignées comme opérateur du dépistage auditif par leur ARS, le développement du logiciel web Voozoo Audition a débuté fin 2013 bien avant la parution du cahier des charges national le 3 novembre 2014 ; L'AFDPHE a également signé avec les AR concernées une convention lui permettant d'agir comme mandataire et de centraliser les demandes de développements auprès du développeur Epiconcept.

L'hétérogénéité des protocoles de dépistage dans les régions rend le développement d'un logiciel commun difficile et nécessite la présence de décideurs pour arbitrer les demandes, rôle que ne peut pas jouer l'AFDPHE.

En effet, l'arrêté du 3 novembre 2014 confiant le recueil des données nationales à l'InVS, l'AFDPHE n'a plus aucune légitimité pour s'impliquer dans le dépistage auditif.

Le désengagement de l'AFDPHE du dépistage auditif a été voté en bureau le 12 mars 2015.

Révision de la stratégie informatique pour 2015 à 2017 :

La CNAMTS avait validé l'idée d'un transfert progressif sur la plateforme Web Voozаноо, entre 2013 et 2017, de toutes les maladies gérées dans Néonat.

En 2014 et 2015, seuls 2 logiciels ont été développés sur la plateforme Voozаноо, dont un hors programme financé par la CNAMTS : Voozаноо HbS qui fonctionne par transferts de fichiers via Epifile entre un Logiciel de Laboratoire (Voozаноо HbS) et un Logiciel de Secrétariat (Néonat), et Voozаноо Audition qui fonctionne sur la base d'une synchronisation des données de Néonat vers une base située sur le Web dans laquelle d'autres acteurs peuvent intervenir (saisir, traiter, restituer).

Ceci a été riche d'enseignements sur les difficultés d'une gestion centralisée (synchronisations difficiles, trop d'interlocuteurs avec des besoins différents...)

Le Club Utilisateurs a constaté que la technologie web voozаноо dans son fonctionnement actuel n'a pas la réactivité nécessaire à la gestion des autres dépistages sanguins directement sur le web.

En conséquence, aucun nouveau développement majeur ni nouveau module Voozаноо ne sera financé, en dehors des modules HbS et centralisateurs actuellement en cours, sans réflexion complémentaire.

Le Club Utilisateurs Informatique prend le temps d'ici 2017 de réfléchir à l'évolution souhaitable des outils informatiques AFDPHE.

Le Club Utilisateurs Informatique va travailler à la rédaction d'un cahier des charges concernant l'exploitation des données et les besoins des AR en la matière.

BILAN D'ACTIVITÉ 2014

- **Activité nationale** **p. 31**
- **Tableaux des données nationales** **p. 51**



Activité nationale en 2014

SOMMAIRE

Glossaire	32
Introduction :	33

1 • Activité nationale : données globales **p. 33**

1.1. Malades repérés	p. 34
1.2. Coût des malades repérés	p. 35
1.3. Nouveau-nés testés et qualité du dépistage (Tableau II p. 53)	p. 35
1.4. Evolution des incidences	p. 36

2. Données par programme de dépistage **p. 36**

2.1. Hyperphénylalaninémie	p. 36
2.1.1. Activité globale (Tableaux III.1 p. 54 ; III.2 p. 55)	p. 36
2.1.2. Description des malades et des hyperphénylalaninémies (Tableau III.2 p. 55)	p. 37
2.1.3. Evolution de l'incidence (Tableaux III.3 p. 56 et III.4 p. 57)	p. 37
2.2. Hypothyroïdie congénitale	p. 37
2.2.1. Activité globale (Tableaux IV.1 p. 58 ; IV.2 p. 59)	p. 37
2.2.2. Description des malades (Tableau IV.2 p. 59)	p. 38
2.2.3. Evolution de l'incidence (Tableaux IV.3 p. 60 et IV.4 p. 61)	p. 39
2.3. Hyperplasie congénitale des surrénales	p. 39
2.3.1. Activité globale (Tableaux V.1 p. 62 ; V.2 p. 63)	p. 39
2.3.2. Description des malades (Tableau V.2 p. 63)	p. 40
2.3.3. Evolution de l'incidence (Tableaux V.3 p. 64 et V.4 p. 65)	p. 42
2.4. Dépistage ciblé de la drépanocytose	p. 42
2.4.1. Activité globale (Tableaux VI.1 p. 66 ; VI.2 p. 67)	p. 42
2.4.2. Description des malades (Tableau VI.2 p. 67)	p. 43
2.4.3. Evolution de l'incidence (Tableaux VI.3 p. 68 et VI.4 p. 69)	p. 43
2.5. La mucoviscidose	p. 44
2.5.1. Activité globale (Tableaux VII.1 p. 70 à VII.4 p. 73)	p. 44
2.5.2. Description des malades (Tableaux VII.3 p. 72 ; VII.4 p. 73)	p. 46
2.5.3. Evolution de l'incidence (Tableaux VII.5 p. 74, VII.6.1 p. 75 et VII.6.2 p. 76)	p. 48

3. Tests de dépistage et Prématurité **p. 48** (Tableaux VIII.1 p. 77 et VIII.2 p. 78)

4. Le signalement des Faux-Négatifs du dépistage néonatal p. 48

5. Conclusion **p. 49**

Glossaire

Abréviation	Signification
17 OHP	17 Hydroxyprogestérone (marqueur sanguin dosé dans le dépistage de l'HCS)
AR	Association régionale
BM	Biologie moléculaire
CF	Mucoviscidose ou Cystic Fibrosis
CFTR	Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator. Des mutations du gène CFTR sont responsables de la mucoviscidose
CNAMTS	Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés
COM	Collectivité d'Outre-mer
CRCM	Centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose
DROM	Département et Région d'Outre-mer
GEP	Glande en place
HC	Hypothyroïdie congénitale
HCS	Hyperplasie congénitale des surrénales
HMP	Hyperphénylalaninémie modérée permanente
I123 et Tc99	Isotopes utilisés dans les scintigraphies de la glande thyroïde
Kit CF30	Kit de laboratoire qui identifie les 30 mutations les plus fréquentes en France
NN	Nouveau-né(s)
PCU	Phénylcétonurie
POM	Pays d'Outre-Mer
SA	Semaines d'aménorrhée
SDM	Syndrome drépanocytaire majeur
TIR	Trypsine immuno-réactive (marqueur sanguin dosé dans le dépistage la mucoviscidose)
TS	Test de la sueur
TSH	Thyroïd stimulating hormone (marqueur sanguin dosé dans le dépistage de l'HC)
VPP	Valeur prédictive positive

Les données du dépistage néonatal présentées dans ce rapport sont des données brutes issues de l'activité des Associations Régionales (AR) qui s'assurent que tous les nouveau-nés suspects (marqueur biologique \geq à un seuil défini) sont adressés à une consultation spécialisée. Les médecins référents remplissent une fiche standardisée pour chaque enfant malade avec mention du diagnostic posé. Pour un certain nombre de cas suspects, les diagnostics sont encore incertains ou inconnus au moment de la rédaction du bilan d'activité. Par conséquent les fréquences observées des maladies dépistées sur la population des nouveau-nés sont le reflet de l'activité de dépistage à un moment précis. L'épidémiologie des maladies congénitales faisant l'objet d'un dépistage néonatal nécessite des études complémentaires pour prendre en compte les diagnostics à distance et l'harmonisation des diagnostics (notamment dans le cas de formes transitoires d'hypothyroïdie).

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).

La phénylcétonurie (PCU), l'hypothyroïdie congénitale (HC) et l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) sont dépistées chez tous les nouveau-nés (NN) de manière systématique. La mucoviscidose (CF pour cystic fibrosis), est dépistée systématiquement en métropole, à l'île de la Réunion depuis 2002, en Guadeloupe depuis le 1er janvier 2008, en Guyane depuis le 1er juillet 2012 et en Martinique depuis le 1er février 2013. Elle n'est actuellement dépistée que de façon aléatoire dans les COM-POM et n'est pas encore dépistée à Mayotte. Ceci explique la différence entre le nombre de nouveau-nés dépistés systématiques et le nombre de nouveau-nés dépistés pour la mucoviscidose.

Le dépistage de la drépanocytose (SDM pour syndromes drépanocytaires majeurs) est ciblé chez les enfants à risque nés en métropole et systématique dans les DROM.

1.1. MALADES REPÉRÉS (tableau I p. 52)

Les résultats globaux sont présentés dans la table 1 ci-après.

Table 1 : Population testée et malades repérés en 2014

DÉPISTAGE SYSTÉMATIQUE (N = 828 618 NOUVEAU-NÉS TESTÉS)				
	N	Fréquence	[IC95 %]	
Phénylcétonurie classique ou atypique	51	(1/16 247)	[1/22 393;1/12 749]	
Phénylcétonurie ou Hyperphénylalaninémie bénigne	91	(1/9 106)	[1/11 460;1/7 554]	
Phénylcétonurie (Classique / Atypique)	37/14			
Hyperphénylalaninémie forme maligne	3			
Hyperphénylalaninémie modérée permanente (forme bénigne)	40			
Hypothyroïdie Congénitale	305	(1/2 717)	[1/3 060;1/2 443]	
Ectopie	110			
Athyroïse	59			
Glande en place et/ou trouble de l'hormonogénèse	135			
Non typées	1			
Hyperplasie Congénitale des Surrénales	44	(1/18 832)	[1/26 730;1/14 537]	
Forme classique avec perte de sel	35			
Forme classique virilisante pure	9			
Forme non classique ou incertaine *	5			
Dépistage de la Drépanocytose (n= 328 475 nouveau-nés testés)				
DROM-COM (n= 37 582) Syndrome drépanocytaire majeur	88	(1/427)	[1/540;1/353]	
Métropole (n= 290 893) Syndrome drépanocytaire majeur	397	(1/733)**	[1/813;1/667]	
Total France (en population générale n= 828 618)	485	(1/1708)***	[1/1 875;1/1 569]	
Dépistage de la Mucoviscidose (n= 812 988 nouveau-nés testés)				
Malades repérés	156	(1/5 211)	[1/6 181;1/4 505]	

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

Le nombre de nouveau-nés testés a été légèrement inférieur aux nombres prévisionnels excepté pour la Drépanocytose en métropole.

Table 2 : Nombre de naissances prévues (budget prévisionnel) et nombre de naissances réelles en 2014

MALADIE DÉPISTÉE	NB PRÉVISIONNEL DE NAISSANCES	NOMBRE RÉEL DE NOUVEAU-NÉS TESTÉS EN 2014
PCU/HC/HCS	845 000	828 618
Mucoviscidose*	823 000	812 988
Drépanocytose en métropole	275 000	290 893
Drépanocytose DROM-COM	38 000	37 582

* Mucoviscidose partiellement dépistée Outre-Mer, voir page 33.

Les résultats globaux par région sont présentés dans le tableau I p. 52.

Sur les 828 618 nouveau-nés testés en France, 1 041 malades ont été repérés (Phénylcétonurie classique ou atypique (51) + Hypothyroïdie Congénitale (305) + Hyperplasie Congénitale des Surrénales (44) + Syndrome Drépanocytaire Majeur (485) + Mucoviscidose (156) soit 1 / 796 [IC95% : 1/847;1/750] nouveau-nés, avec les différences de fréquence habituelles selon les affections : la drépanocytose est la maladie dépistée la plus fréquente et l'hyperplasie congénitale des surrénales, la plus rare.

1.2. COÛT DES MALADES REPÉRÉS

Le budget alloué par la Cnamts pour chaque test de dépistage a été réévalué de 1% par rapport à 2013 et est de : 1.92 € pour la PCU, 2.72 € pour l'HC, 1.58 € pour l'HCS, 1.80 € pour la TIR (Trypsine immuno-réactive, marqueur sanguin pour le dépistage de la mucoviscidose), 137.15 € pour la BM (Biologie moléculaire pour le dépistage de la mucoviscidose), et 3.00 € pour la drépanocytose.

Le coût moyen du multi-dépistage est de 9.9 € par nouveau-né (8.223 302 millions d'euros pour 828 618 nouveau-nés testés) pour la Cnamts. Ces calculs sont faits en comptabilisant les remboursements Cnamts hors frais de fonctionnement de l'AFDPHE. En rajoutant les charges communes (181 601 €), le coût serait alors de 10.14 € par nouveau-né. Comme nous le faisons remarquer chaque année, le coût à la charge de la Cnamts ne correspond pas au coût réel du dépistage puisque les associations régionales (AR) sont souvent aidées par leur CHU, en ce qui concerne les coûts d'hébergement de l'activité dépistage en loyers et temps de technicien, de biologiste, de pédiatre et de secrétariat. Un audit externe réalisé en 2011 et transmis à la CNAMTS et à la DGS a montré l'existence de ces coûts cachés à hauteur de 2 millions d'euros, somme qui a certainement dû augmenter puisque cette évaluation a été faite sur les données de 2009.

1.3. NOUVEAU-NÉS TESTÉS ET QUALITÉ DU DÉPISTAGE (tableau II p. 53)

781 880 nouveau-nés sont testés en métropole et 46 738 dans les COM-DROM-POM. Le dépistage est quasiment exhaustif puisqu'il n'est recensé que 238 refus de l'ensemble du dépistage par les parents. Le nombre reste marginal mais de plus en plus de refus sont rapportés à l'AFDPHE. Nous ne disposons pas de l'exhaustivité des réponses des AR en 2006-2007 mais les refus sont de mieux en mieux documentés pour des raisons de responsabilité légale (table 3). On voit bien que ce paramètre est à surveiller attentivement car il augmente tous les ans et a doublé entre 2012 et 2014.

Table 3 : Évolution du nombre de refus du dépistage depuis 2006

	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014
Nombre de refus	31	32	70	61	74	99	120	193	238
Métropole	31	32	69	61	74	98	120	192	234
Outre-Mer	0	0	1	0	0	1	0	1	4

L'âge médian au dépistage de 3.18 jours est conforme aux recommandations nationales.

Par ailleurs, en 2014, un 2^e prélèvement sur carton de contrôle a été fait chez 4 879 nouveau-nés (267 PCU, 850 HC, 3271 HCS et 491 CF), soit 1/170. Ont été convoqués dans les centres de compétence ou de référence 1 761 nouveau-nés (131 PCU, 506 HC, 230 HCS, 409 CF et 485 SDM) soit 1/471. Parmi eux, 1 041 ont été déclarés malades auprès de l'AFDPHE au jour de la rédaction du présent rapport.

Aux 1 761 enfants convoqués, il faudrait rajouter les 9 695 hétérozygotes AS de la drépanocytose qui ont ou devraient bénéficier d'une consultation spécifique : soit 11 456 NN, c'est-à-dire 1/ 72 nouveau-nés testés.

1.4. ÉVOLUTION DES INCIDENCES

Depuis 2006, les incidences de la PCU, de l'HCS, de la drépanocytose et de la mucoviscidose varient peu alors que l'incidence de l'HC en données brutes semble augmenter et a fait l'objet d'une étude en collaboration avec l'Institut de veille sanitaire (InVs) [Barry et al. Hypothyroïdie congénitale en France : analyse des données recueillies lors du dépistage néonatal de 2002 à 2012. *Bull Epidémiol Hebd.* 2015;(15-16):239-47.]

Les incidences sont décrites par maladie dans les Tableaux III.3 p. 56, IV.3 p. 60, V.3 p. 64, VI.3 p. 68 et VII.5 p. 74

Les incidences globales depuis le début des différents programmes de dépistage sont décrites dans les Tableaux III.4 p. 57, IV.4 p. 61, V.4 p. 65, VI.4 p. 69, VII.6.1 p. 75 et VII.6.2 p. 76.

2 • Données par programme de dépistage

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

2.1. HYPERPHÉNYLALANINÉMIE

Définitions des différentes formes des maladies :

- Les déficits du métabolisme de la tétrahydrobioptérine : hyperphénylalaninémie par défaut de synthèse ou de recyclage du cofacteur (tétrahydrobioptérine) de la phénylalanine hydroxylase. Ces anomalies sont également responsables d'un défaut de synthèse des neurotransmetteurs (voies de la dopamine et de la sérotonine).
- Hyperphénylalaninémie 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/dL.
- 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). Cette classification peut aussi être basée sur la tolérance en phénylalanine des patients : les patients avec une PCU classique ont une tolérance inférieure à 250mg de phénylalanine par jour alors que les patients avec une PCU atypique ont une tolérance comprise entre 250 et 400 mg par jour.
- Enfin, l'arrivée en 2009 d'un traitement médicamenteux de la PCU (Saproptérine dihydrochloride ou Kuvan®) a pu faire proposer une classification basée sur la réponse ou non des patients à ce traitement avec ainsi des patients BH₄ répondeurs et des patients BH₄ non répondeurs.

2.1.1. Activité globale (tableaux III.1 p. 54 ; III.2 p. 55)

Ce dépistage est caractérisé par un faible nombre de dosages « suspects » (nouveau-nés avec un taux de Phénylalanine à J3 supérieur au seuil d'action : 180 µmol/L ou 3 mg/100mL) : 0.05 % (n = 394). Selon les régions, ce pourcentage peut varier de 1 à 10 (de 0.01 % en Pays de la Loire à 0.17 % en Picardie). La valeur prédictive positive (VPP : nombre de vrais positifs sur le nombre de tests positifs) est élevée : globalement pour l'ensemble des hyperphénylalaninémies (40 formes modérées et 51 PCU vraies), elle est à 23 % (91/394), elle est à 13 % (51/394) pour les seules PCU vraies. Le taux de récupération des prélèvements de contrôle est plutôt élevé à 88 % (267/303) compte tenu du fait 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 : 210 (= 267-57) des 267 résultats reçus (78.7 %) sont normalisés sur le prélèvement de contrôle, 57 restant suspects.

Le taux de récupération de fiches malades est de 92 % (47/51) avec cependant quelques données non renseignées.

Le prix d'une analyse est de 1.92 € ; le coût global est donc d'environ 1.59 million, soit un coût par malade repéré de 31 195 € (pour les 51 PCU Classique et Atypique) ou de 17 483 € (en ajoutant les 40 Hyperphénylalaninémies Modérées Permanentes ou HMP).

L'incidence en 2014 de la phénylcétonurie toutes régions confondues est de 1/16 247 avec un intervalle de confiance à 95 % compris entre [1/22 393;1/12 749]. L'incidence en Métropole est de 1/15 331 [IC95% :1/21 130;1/12 030], et reste nulle Outre-mer en 2014. En ajoutant les HMP, l'incidence totale passe à 1/9 106 [IC95% :1/11 460;1/7 554], l'incidence en Métropole est alors de 1/8 592 [IC95% :1/10 814;1/7 128].

2.1.2. Description des malades et des hyperphénylalaninémies (tableau III.2 p. 55)

Ce programme a permis de prendre en charge 51 nouveau-nés atteints de phénylcétonurie (PCU), (37 classiques et 14 atypiques) et de repérer 40 nouveau-nés avec une hyperphénylalaninémie modérée permanente (HMP). 3 cas de déficit en cofacteur ont été diagnostiqués en 2014.

La médiane de la valeur de Phénylalanine à 72 heures de vie est de 11.5 [8.4 – 14] mg/100 mL, avec respectivement : 6.8 [5.4 -8.2] mg/100mL pour les PCU atypiques et 12 [10.9 -17.3] mg/100 mL pour les PCU classiques. Sur un effectif renseigné de 47 sur 51, on retrouve 4 nouveau-nés prématurés (terme < 37 SA) parmi les enfants avec une PCU. On en compte 1 seul parmi les enfants avec une HMP sur un effectif renseigné de 35 sur 40. La médiane de l'âge au diagnostic est de 10 [9 - 12] jours pour la totalité des PCU classiques et atypiques (n = 47).

La médiane de l'âge au diagnostic (n = 34) est de 10 [9 - 11] jours avec un démarrage du régime (n = 32) à 11 [10 – 13] jours pour les phénylcétonuries classiques. Chez les phénylcétonuries atypiques, on observe que l'âge au diagnostic (n = 13) et la mise en route du traitement (n = 11) sont légèrement plus tardifs, respectivement 10 [9 – 13] jours et 14 [10 – 15] jours, avec une plus grande variabilité de l'âge au traitement mais sur un effectif très réduit;

Les Associations Régionales n'ont pas signalé de faux-négatifs diagnostiqués en 2014.

2.1.3. Evolution de l'incidence (tableaux III.3 p. 56 et III.4 p. 57)

Les variations observées de l'incidence brute des PCU classiques et atypiques dépistées en France depuis 2006 ne sont pas significatives (Test de tendance de Chi² au risque de 5%, p=0.75).

L'incidence globale de ces PCU depuis le début du programme de dépistage, de 1972 à 2014 est de 1 / 16 282 [IC95% :1/17 035;1/15 593] avec 1968 malades sur environ 32 millions de NN testés. Si l'on considère également les 1284 Hyperphénylalaninémies Modérées Permanentes, l'incidence globale est de 1 / 9 853 [IC95% :1/10 204;1/9 526] avec 3252 malades au total.

2.2. HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE

2.2.1 Activité globale (tableaux IV.1 p. 58 ; IV.2 p. 59)

Ce dépistage est caractérisé par un nombre plus élevé de résultats « suspects », c'est-à-dire de nouveau-nés avec un taux sanguin de TSH (Thyroid Stimulating Hormone) à J3 supérieur au seuil d'action, en théorie de 20 mU/L en Delfia, 25 mU/L en CisBio et 17 mU/L en GSP. Ce taux est de 0.16 % (n = 1 327) avec une variation suivant les régions de 0.03 % (Guyane et Mayotte) à 0.67 % (Franche-Comté). La variation interrégionale est essentiellement due aux différentes techniques utilisées en laboratoire.

La valeur prédictive positive (VPP) est élevée : 23 % (305/1 327) des nouveau-nés avec un taux de TSH à J3 supérieur au seuil d'action présentent une hypothyroïdie. Le taux de récupération des 2^{es} prélèvements demandés est élevé à 89.5 % (850/950), compte tenu que la grande majorité des contrôles non reçus correspond à des nouveau-nés décédés avant le contrôle, et a permis d'éviter un grand nombre

de consultations. 727 (=850-123) résultats sur 950 (76.5 %) sont normalisés sur ce prélèvement de contrôle, 123 restant suspects. 506 nouveau-nés ont été adressés en consultation spécialisée. 305 ont été déclarés malades.

Le prix d'une analyse est de 2.72 €, le coût global est donc d'environ 2.25 millions, soit un coût par malade repéré de 7 390 €.

La fréquence observée de l'hypothyroïdie congénitale en 2014 est de 1 / 2 717 [IC95 % :1/3 060;1/2 443]. Elle reste bien plus faible dans les COM-DROM-POM. L'incidence en Métropole est de 1 / 2 624 [IC95 % : 1/2 960;1/2 356] tandis que l'incidence Outre-Mer est de 1 / 6 677 [IC95 % :1/25 755;1/3 836].

2.2.2. Description des malades (tableau IV.2 p. 59)

Ce programme a permis de prendre en charge 305 nouveau-nés atteints d'hypothyroïdie congénitale (110 ectopies, 59 athyréoses, 135 glandes en place (GEP) et 1 hypothyroïdie non typée). L'âge médian à la prise en charge des enfants hypothyroïdiens est de 10 [8 - 12] jours (N=292), toutes étiologies confondues.

Les caractéristiques des malades en fonction de leur étiologie sont décrites dans la table 4 ci-après. Les calculs sont faits à partir des fiches de diagnostic et des données interprétables pour les 304 hypothyroïdies typées. Lors de la rédaction de ce rapport, 292 fiches de diagnostic sont parvenues à l'AFDPHE sur ces 304 cas. Le taux de réception des fiches est de 96 %.

Table 4 : Caractéristiques des différents types d'hypothyroïdie

	ATHYRÉOSE	ECTOPIE	GLANDE EN PLACE
Nombre de cas	59	110	135
TSH J3 µU/ml médiane [25-75%]	240 [183.5 – 359.5]	196 [133 – 232]	38 [25 – 122]
TSH µU/ml au Diagnostic médiane [25-75%]	578 [423 – 800] N=57*	363 [148 – 543] N=106*	100 [54 – 240] N=130*
Sex-ratio M/F	24 / 34 N=58*	33 / 75 N=108*	66/ 67 N=133*
Prématurité < 37 SA	5 (9 %) N= 55*	4 (3.9 %) N=103*	16 (12.5 %) N=128*
Poids < 2 500 gr	7 (12.3 %) N=57*	5 (4.9 %) N=103*	15 (11.8 %) N=127*
Signes cliniques = « oui »	37 (86 %) N=43*	49 (60.5 %) N=81*	34(37.4 %) N=91*
Âge au traitement médiane [25-75%]	10 [8 – 11] jours N=57*	10 [8 – 11] jours N=104*	11 [9 – 17] jours N=127*

* données renseignées

On observe comme les années précédentes une proportion plus élevée de malades de sexe féminin pour les dysgénésies (athyréoses et ectopies). En 2014 les formes d'hypothyroïdies appelées glandes en place touchent le même nombre de garçons que de filles. Les glandes en place sont également plus fréquentes chez les prématurés 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 presque 9 cas sur 10.

Parmi les glandes en place, sur 126 fiches renseignées : 25 ont un goitre (3 avec un trouble de l'hormonogénèse certain et 7 avec un trouble de l'hormonogénèse probable), 14 ont une hypoplasie et 87 ont une morphologie normale (dont 10 avec un trouble de l'hormonogénèse certain et 24 avec un trouble de l'hormonogénèse probable).

Sur 278 dossiers renseignés, la scintigraphie est utilisée dans 234 cas (84.2 %) pour l'élaboration du diagnostic : 141 nouveau-nés typés ont une scintigraphie par I 123, 51 par Tc 99 et 42 fiches ne précisent pas le marqueur utilisé. 45 nouveau-nés n'ont eu qu'une échographie.

En 2014, 4 malades faux négatifs avec un taux de TSH à J3 inférieur au seuil ont été déclarés par les Associations Régionales. Il s'agit de 4 cas d'Hypothyroïdie Glande en Place parmi lesquels on note un enfant né à 35 SA et porteur d'un goitre diagnostiqué en anté-natal, 1 enfant porteur de Trisomie 21 avec cardiopathie et un enfant dont la mère était sous Levothyrox pendant la grossesse. Tous ont été traités sans retard dans les 18 jours de vie.

2.2.3. Evolution de l'incidence (tableaux IV.3 p. 60 et IV.4 p. 61)

Ces dernières années, l'incidence en données brutes des hypothyroïdies congénitales dépistées semble s'élever de façon statistiquement significative, en raison notamment du nombre plus élevé de formes « Glandes en Place ou Troubles de l'Hormonogenèse » repérées, avec malgré tout une certaine stabilisation depuis 5 ans. Une étude détaillée prenant en compte les variations de seuils et de technique de laboratoire et en collaboration avec l'InVS a été publiée en 2015 dans le Bulletin Epidémiologique Hebdomadaire [Barry Y, Goulet V, Coutant R, Cheillan D, Delmas D, Roussey M, et al. Hypothyroïdie congénitale en France : analyse des données recueillies lors du dépistage néonatal de 2002 à 2012. *Bull Epidémiol Hebd.* 2015;(15-16):239-47.]

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1978 à 2014 est de 1 / 3 374 [IC95% : 1/3 447; 1/3 304] avec 8586 malades sur environ 29 millions de NN testés.

2.3. HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

2.3.1. Activité globale (Tableaux V.1 p. 62 ; V.2 p. 63)

Ce dépistage est caractérisé par un plus grand nombre de nouveau-nés « suspects » que pour les deux dépistages précédents : 0.54 % (n = 4 446) avec une variation de 0.11 % en Lorraine à 1.28 % en Franche Comté. La valeur prédictive positive (VPP) est faible : seulement 1 % (44/4 446) des nouveau-nés avec un taux de 17OHP (17Hydroxyprogestérone) à J3 supérieur au seuil d'action présente une hyperplasie congénitale des surrénales de forme classique. Ceci s'explique essentiellement par le grand nombre de faux positifs engendrés par la prématurité. D'après les informations données par les régions, 89.5 % (3 981/4 446) des nouveau-nés avec un taux de 17OHP supérieur au seuil sont des prématurés. Par contre, 5 malades seulement sur les 44 diagnostiqués sont nés prématurés (terme < 37 SA).

Dans la population de NN prématurés, la valeur prédictive positive (VPP) est extrêmement faible à 0.13 % (5/3 981). En revanche, la VPP dans la population de NN à terme est de 7.3 % (34/465) sur l'effectif renseigné pour le terme (N=38) ou de 8.4 % sur l'effectif non prématuré (39/465).

Le taux d'obtention des 2^{es} prélèvements demandés est correct à 89.3 % (3 271/3 664), et ne tient pas compte des contrôles effectués sur tube lorsque le prématuré est encore hospitalisé au moment du prélèvement. Ce contrôle se normalise dans 87 % [(3 271-422)/3 271] des cas (enfants prématurés ou hospitalisés). Malgré le nombre très élevé de 1^{ers} tests au-dessus du seuil, ce dépistage n'engendre qu'assez peu de consultations spécialisées (230). Le taux de réception des fiches de diagnostic est de 38 sur 44 malades soit 86 % mais elles comprennent certaines données manquantes.

L'incidence de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2014 est de 1 / 18 832, [IC95% : 1/26 730; 1/14 537]. Conformément à ce qui est habituellement observé, elle est moins élevée en Métropole avec 1 / 19 547 [IC95 % : 1/28 325; 1/14 923] qu'en Outre-Mer 1/11 685 [IC95 % : 1/583 003; 1/5 901].

En 2014, l'île de la Réunion n'a pas le taux d'incidence le plus élevé Outre-Mer mais le faible nombre de cas diagnostiqués rend toute comparaison difficile. Si la Réunion reste un isolat génétique particulier avec l'incidence la plus forte depuis le début du dépistage, il semble que cette particularité tende à s'estomper (tableau V.4 p. 65).

Table 5 : Évolution de l'incidence des HCS à l' Ile de la Réunion depuis 2006

OUTRE-MER	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014
NN malades	3	6	6	4	4	5	4	0	4
Incidence	1/16 144	1/8 170	1/8 184	1/12 090	1/11 847	1/9 283	1/11 674	-	1/11 685
Dont Réunion	1/7 281	1/4 944	1/4 995	1/4 761	1/7 141	1/14 185	1/7 159	-	1/14 158

Le prix d'une analyse est de 1.58 € ; le coût global est donc d'environ 1.3 million d'€, soit un coût pour 1 malade repéré de 29 755 €.

2.3.2. Description des malades (tableau V.2 p. 63)

Ce programme a permis de prendre en charge **44** nouveau-nés atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales : 35 formes classiques avec perte de sel (FCPS) et 9 formes classiques virilisantes pures (FCVP). 5 formes non classiques ont également été dépistées en 2014. On note des cas encore en attente de conclusion mais aucun cas de forme incertaine⁽¹⁾.

Pour la description des malades, ne sont prises en compte que les 44 formes classiques.

La valeur médiane de la 17OHP sur le 1^{er} prélèvement est de 240 nmol/L [104 - 515].

L'âge médian de la prise en charge des nouveau-nés (n=36) est plus précoce que pour les autres programmes, 6 [0 - 9] jours, mais ces résultats incluent les nouveau-nés repérés sur signes cliniques (ambiguïté sexuelle) et donc avant les résultats du dépistage.

Pour évaluer l'intérêt du dépistage, nous avons étudié les conditions de diagnostic sur les fiches renseignées (hors formes non classiques ou incertaines).

Sur les 44 malades, on observe :

- 20 filles
- 20 garçons
- 4 non renseignés

Chez les 20 filles :

- 1 diagnostic non soupçonné, hospitalisée au moment des résultats, avec des signes cliniques
- 8 diagnostics soupçonnés sur signes cliniques dont un également soupçonné en période anténatale
- 10 diagnostics connus (5 avec anomalie des OGE et 5 par diagnostic anténatal)
- 1 dossier non renseigné

Chez les 20 garçons :

- 11 diagnostics non soupçonnés, dont 7 au domicile au moment des résultats. Parmi les 4 enfants hospitalisés on note un nouveau-né prématuré de 34SA. Les autres motifs d'hospitalisation sont l'ictère et la stagnation pondérale à terme.
- 2 diagnostics soupçonnés avec perte de sel ou antécédents familiaux
- 6 diagnostics connus en anténatal
- 1 dossier non renseigné

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 sub-normaux.

Au total sur les 44 malades :

- 12 diagnostics non soupçonnés, dont 7 au domicile au moment des résultats
 - 5 asymptomatiques
 - 7 avec des signes cliniques (y compris absence de prise de poids)
- 10 diagnostics soupçonnés dont 7 avec une anomalie des OGE
- 16 diagnostics connus
- 6 dossiers non renseignés

Pour les 7 enfants au domicile au moment du résultat, l'âge médian à la prise en charge est de 9 [7 – 10] jours.

Au moment du diagnostic, des signes cliniques sont observés chez 30 (76.9 %) nouveau-nés (n=39) : 12 ont une absence de prise de poids (30.8 %) et 19 des 20 filles ont une anomalie des OGE (95 %). Dans cette cohorte, 5 enfants sont nés prématurément (de 27 à 36 SA) : 3 avec une forme classique avec perte de sel et 2 avec une forme classique virilisante pure. La petite fille née à 27 SA présentait une hyponatrémie avec une anomalie des OGE Stade Prader IV et a été prise en charge sans délai.

Un groupe d'experts⁽²⁾ réuni par l'AFDPHE le 14 mars 2013 a émis un avis favorable concernant l'abstention du dosage de la 17OHP pour les nouveau-nés très prématurés nés avant le terme de 32 SA. La mise en œuvre de cette mesure a ensuite été évaluée au cours de l'été 2013 par une étude pilote dans 4 Associations Régionales de taille différente (PACA, Bretagne, Lorraine et Bourgogne). Cette étude a montré que le travail de tri supplémentaire des cartons de prélèvement prenait entre 5 et 15 minutes par jour. La Commission Technique et le Bureau de l'AFDPHE ont donc validé le 10 octobre 2013 un nouvel algorithme de dépistage des hyperplasies congénitales des surrénales : abstention du dosage de la 17OHP chez les prématurés de moins de 32 SA et introduction de nouveaux seuils pour les prématurés de 32 à 33SA, de 34 à 35SA et à partir de 36SA.

Ces seuils différenciés ont été mis en place au 1er janvier 2015 mais la 17OHP continue d'être dosée chez les prématurés < 32SA. En effet, l'arrêté du 22 janvier 2010 fixant les modalités du dépistage néonatal pour tous les nouveau-nés s'oppose à l'abstention du dosage chez certains enfants même si tous les arguments scientifiques sont réunis. Le ministère de la santé a été sollicité par l'AFDPHE fin 2014 pour que cet arrêté soit modifié. La DGS a saisi la HAS sur cette question et attend le retour des recommandations avant de prendre sa décision.

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 (Wilson J, Jungner G. The principles and practice of screening for disease. Geneva WHO 1968).

Ce dépistage permet une prise en charge très précoce d'un nombre relativement faible d'enfants avec un grand nombre de faux positifs. 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

2. Jean-Claude Carel (Pédiatre, Robert Debré, Paris, Centre de Référence Maladies Endocriniennes Rares), David Cheillan (Biologiste, Lyon, Président de la Commission Technique AFDPE), Mme Collin (représentante de l'association Surrénales), Régis Coutant (Pédiatre, AFDPE et SFEDP), Frédéric Huet (Pédiatre, Dijon, AFDPE), Pierre-Henri Jarreau (Pédiatre, Port Royal, Paris, Société Française de Néonatalogie), Bruno Leheup (Pédiatre, Nancy, AFDPE), Gérard Lévy (Obstétricien, Président de la Commission Ethique AFDPE), Yves Morel (Biologiste moléculaire, Lyon, Centre de Référence Anomalies du développement génital), Michel Roussey (Pédiatre, Rennes, Président AFDPE), Claude Somma (Biologiste, Marseille, Commission Technique AFDPE)

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 la littérature rapporte que seulement 20 % des cas sont soupçonnés cliniquement. Le cas particulier des prématurés est très spécifique de ce dépistage.

En 2014, 3 faux-négatifs avec un taux de 17OHP à J3 inférieur au seuil ont été signalés par les Associations Régionales :

- Deux formes classiques virilisantes pures : Un garçon né à terme en 2007 diagnostiqué à 6 ans 1/2 avec un syndrome hyper androgénique et une petite fille née à terme en 2013 diagnostiquée à 17 mois avec une hypertrophie clitoridienne.
- Une forme classique avec perte de sel: un garçon né à terme en 2014 diagnostiqué en anténatal et dont la sœur aînée atteinte d'HCS est décédée en 2013 avant le résultat du dépistage. Ce dernier cas ne répond pas exactement à la définition de faux-négatif car le diagnostic étant connu en anténatal, l'enfant a été traité dès le 1^{er} jour de vie avant même la réalisation du prélèvement.

2.3.3. Evolution de l'incidence (tableaux V.3 p. 64 et V.4 p. 65)

Sur les dernières années, l'incidence en données brutes des HCS dépistées est globalement stable (Test de tendance de Chiz au risque de 5%, $p=0.16$).

L'incidence habituellement plus élevée dans les DROM-COM se retrouve en 2014.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1995 à 2014 est de 1 / 18 679 [IC95% : 1/19 970; 1/17 545] avec 919 malades sur environ 17 millions de NN testés.

2.4. DÉPISTAGE CIBLÉ DE LA DRÉPANOCYTOSE

2.4.1. Activité globale (tableaux VI.1 p. 66 ; VI.2 p. 67)

328 475 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (290 893 nés en métropole et 37 582 Outre-Mer).

On regroupe sous le terme de syndrome drépanocytaire majeur (SDM) les homozygotes SS et les hétérozygotes composites S ou E β thalassémiques, SC, SE, SD Punjab, SO Arab, S-Lepore et la présence de AS_{Antilles} (forme dominante). Au total **485** syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) ont été repérés en 2014. Parmi ces cas on compte également les profils d'hémoglobine FS et FSC pour qui le diagnostic n'est pas encore affirmé en raison de délais plus long que pour les autres maladies dépistées. Ceci peut néanmoins majorer légèrement les chiffres.

- **397** SDM en Métropole (297 SS ou non différenciées « SS ou S β thal », 33 S β + ou S β thal, 63 SC et 4 autres SDM). L'incidence moyenne des SDM en métropole est de 1 / 733 [IC95 % : 1/813; 1/667] nouveau-nés testés pour drépanocytose de façon ciblée et de 1 / 1 969 [IC95 % : 1/2 184; 1/1 793] sur l'ensemble des nouveau-nés. En métropole, 37.2 % des nouveau-nés sont ciblés, ce pourcentage varie de 8.11 % en Bretagne à 69.1 % en Ile de France, en fonction des différentes origines géographiques représentées dans la population.

- **88** SDM outre-mer (52 SS ou non différenciées « SS ou S β thal », 9 S β + ou S β thal et 24 SC et 3 autres SDM) soit une incidence de 1 / 427 [IC95% : 1/540; 1/353]. L'incidence la plus forte est constatée en Guadeloupe avec 1/212 [IC95% : 1/344; 1/153] naissances et la plus faible à la Réunion avec 1 / 2 832 [IC95% : 1/22 906; 1/1 509].

La drépanocytose ou syndrome drépanocytaire majeur (SDM) est la maladie dépistée la plus fréquente dans la population française.

Les enfants atteints d'un SDM se trouvent essentiellement en Ile de France qui représente 61.7 % (245/397) des malades de métropole et 50.5 % (245/485) des malades de toute la France avec une incidence régionale de 1 / 755 [IC95% : 1/863; 1/671] en population générale.

Le dépistage repère également des anomalies génétiques de l'hémoglobine autre que les SDM. Dans la majorité des cas, ces anomalies consistent en une absence d'hémoglobine normale appelée hémoglobine A (HbA), ou une hémoglobine A basse, et nécessitent une prise en charge. Il s'agit de la β^0 thalassémie majeure et de certaines $C\beta^0$ thalassémies. La β^0 thalassémie majeure est une hémoglobinopathie grave non SDM, 11 cas ont été déclarés en 2014.

N'étant pas définis comme syndromes drépanocytaires majeurs, les cas de β^0 thalassémies majeures ne sont ni systématiquement déclarés ni documentés à l'AFDPHE mais au Centre de référence des Thalassémies coordonné par le Dr Isabelle Thuret, CHU La Timone, Marseille.

Chez 12 150 (9695+2455) nouveau-nés, l'hémoglobine anormale est à l'état hétérozygote simple associée à une hémoglobine normale et si aucune prise en charge thérapeutique n'est à envisager, une information doit être donnée aux parents. La plus courante et la plus déterminante des hémoglobines anormales repérées dans le cadre du dépistage de la drépanocytose est l'hémoglobine S (HbS) présente chez 9 695 nouveau-nés. La 2^e anomalie la plus fréquente est l'hémoglobine C (HbC) présente chez 2 455 nouveau-nés. D'autres anomalies sont retrouvées chez 689 nouveau-nés (HbE, HbD ...). Ces enfants ne sont pas malades, ils sont porteurs d'une anomalie à l'état hétérozygote qu'ils sont susceptibles de transmettre à leur descendance.

En conclusion ce dépistage engendre 485 consultations de prise en charge de la maladie et, pour environ 12 000 nouveau-nés porteurs hétérozygotes, une consultation d'information aux familles.

Le prix d'une analyse de l'hémoglobine est de 3.00 €, le coût global est donc de 0.98 million, soit un coût moyen par malade repéré de 2 032 €.

2.4.2. Description des malades (tableau VI.2 p. 67)

Ce programme a permis de dépister 485 enfants atteints de syndrome drépanocytaire majeur.

L'âge médian au résultat est de 17 jours [10 - 28] (n=313). L'âge médian à la confirmation du diagnostic est de 60 jours [42 - 83] (n=324) et de 72 jours [56 - 90] (n=328) à la prise en charge thérapeutique. Pour ce programme, la réception des fiches est de 73 % (355/485). On remarque que l'année 2014 est similaire aux années précédentes concernant l'envoi des fiches de renseignement (environ 74% en 2011 et 2012 et 71% en 2013), la confirmation du diagnostic demandant plus de temps que pour les autres dépistages en raison de l'étude de l'hémoglobine nécessaire chez les parents.

Sur les 355 fiches reçues, le résultat de l'analyse de l'Hémoglobine des parents a été transmis pour 258 mères et pour 199 pères. Parmi les parents testés dont nous avons connaissance des résultats, 10 pères et 12 mères étaient drépanocytaires.

Les fiches de diagnostic rapportent quelques détails sur les cas familiaux : 18 enfants avaient un frère et/ou une sœur connus comme étant drépanocytaires ; comme ces renseignements ne sont pas demandés systématiquement sur la fiche de diagnostic, on ne peut en faire une estimation réelle.

En 2014, les Associations Régionales ont déclaré 2 faux-négatifs non repérés par le dépistage néonatal. Un enfant SC n'a pas été dépisté suite à une erreur de ciblage sur l'origine géographique des parents. L'autre cas (SS) est né dans une maternité qui pratique le dépistage au cordon en dehors de la filière AFDPE et n'a pas fait l'objet d'une prise en charge adaptée.

2.4.3. Evolution de l'incidence (tableaux VI.3 p. 68 et VI.4 p. 69)

Le pourcentage de la population ciblée en métropole est passé de 27 % en 2006 à 37 % en 2014. Cependant le taux d'hétérozygotes, c'est-à-dire de porteurs sains, reste identique à 1/37 NN ciblés, ce qui est un indicateur de la bonne qualité du ciblage.

Les variations d'incidence en données brutes des SDM depuis 2006 sont détaillées dans le tableau VI.3 p. 68.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1995 à 2014 est de 1 / 701 [IC95% : 1/718;1/684] c'est-à-dire 6 747 malades sur environ 4.7 millions de NN testés.

Le problème majeur qui découle 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. Par ailleurs, le ciblage est depuis longtemps remis en question pour 3 raisons : l'interrogation sur l'origine géographique pose des problèmes de discrimination dans un pays qui interdit par ailleurs les statistiques basées sur l'origine ethnique, le mélange de groupes ethniques rendus non identifiables après plusieurs générations et la fréquence très élevée dans certaines régions. La Haute Autorité de Santé (HAS) a été saisie par la Direction Générale de la Santé en 2012 de la question de la généralisation de ce dépistage à la totalité de population. Dans son rapport d'orientation de Décembre 2013 rendu public en Mars 2014, la HAS conclut qu'il n'y a pas d'éléments permettant de justifier la pertinence d'une stratégie de dépistage néonatal systématique de la drépanocytose en France métropolitaine. En collaboration avec les Associations Régionales et les pédiatres référents, l'AFDPHE a initié en 2015 une recherche des malades SDM diagnostiqués sur signes cliniques et non dépistés dans le cadre du DNN par défaut de ciblage depuis l'année 2000. Les filières de prise en charge de ces malades étant multiples, cette enquête s'annonce longue.

2.5. LA MUCOVISCIDOSE

2.5.1. Activité globale (tableaux VII.1 p. 70 à VII.4 p. 73)

812 988 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont **781 880** en métropole et **31 108** à l'île de la Réunion, en Guadeloupe, en Guyane, à St Pierre et Miquelon, ainsi qu'en Martinique depuis le 1er février 2013.

En 2014, le taux de TIR à J3 supérieur au seuil d'action est de 0.39 % (n = 3 141/812 988), inférieur au pourcentage théorique déterminé lors de la mise en place du programme (0.50%) mais avec des variations inter-régionales notables (tableau VII.1 p. 70).

Ce dépistage a généré 3 079 études de l'ADN par biologie moléculaire (BM) avec le kit Elucigene® CF30, soit 98 % (3079/3141) des nouveau-nés suspects, ce pourcentage restant stable au cours des années (98 % en 2010, 98.1 en 2011, 97.8 en 2012 et 97.7 en 2013). Concernant les 62 nouveau-nés qui n'ont pas eu de biologie moléculaire (soit 1.97 % des suspects), nous n'avons pas, au niveau national, les informations permettant de séparer le refus (43 signalés par les AR) d'une absence de consentement suite à un transfert précoce 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.

Suite à l'analyse de biologie moléculaire, 341 nouveau-nés ont au moins une mutation du kit CF30⁽³⁾, et aucune mutation du kit CF30 n'a été identifiée chez 2 738 nouveau-nés. Parmi ces derniers, 2 222 avaient une TIR J3 inférieure à 100 µg/L (ou 90 µg/L si GSP) et les investigations se sont arrêtées. Un nouveau prélèvement de TIR vers J21 concernait 516 NN avec une TIR J3 ≥ 100 µg/L (ou 90 µg/L si GSP) ainsi que 62 enfants avec absence ou refus de consentement soit un total de 578. Le contrôle de TIR a réellement eu lieu pour 491 enfants sur 531 enfants vivants (92.5%), 47 NN étant décédés avant la date de contrôle⁽⁴⁾.

3. Liste des mutations du gène CFTR identifiées par le Kit Elucigene® CF30 : 1078delT, 1717-1G>A, 1811+1,6kbA>G, 2183AA>G, 2789+5G>A, 3120+1G>A, 3272-26A>G, 3659delC, 3849+10kbC>T, 394delTT, 621+1G>T, 711+1G>T, A455E, E60X, F508del, G542X, G551D, G85E, I507del, N1303K, R1162X, R117H, R334W, R347P, R553X, S1251N, W1282X, W846X, Y1092X, Y122X.

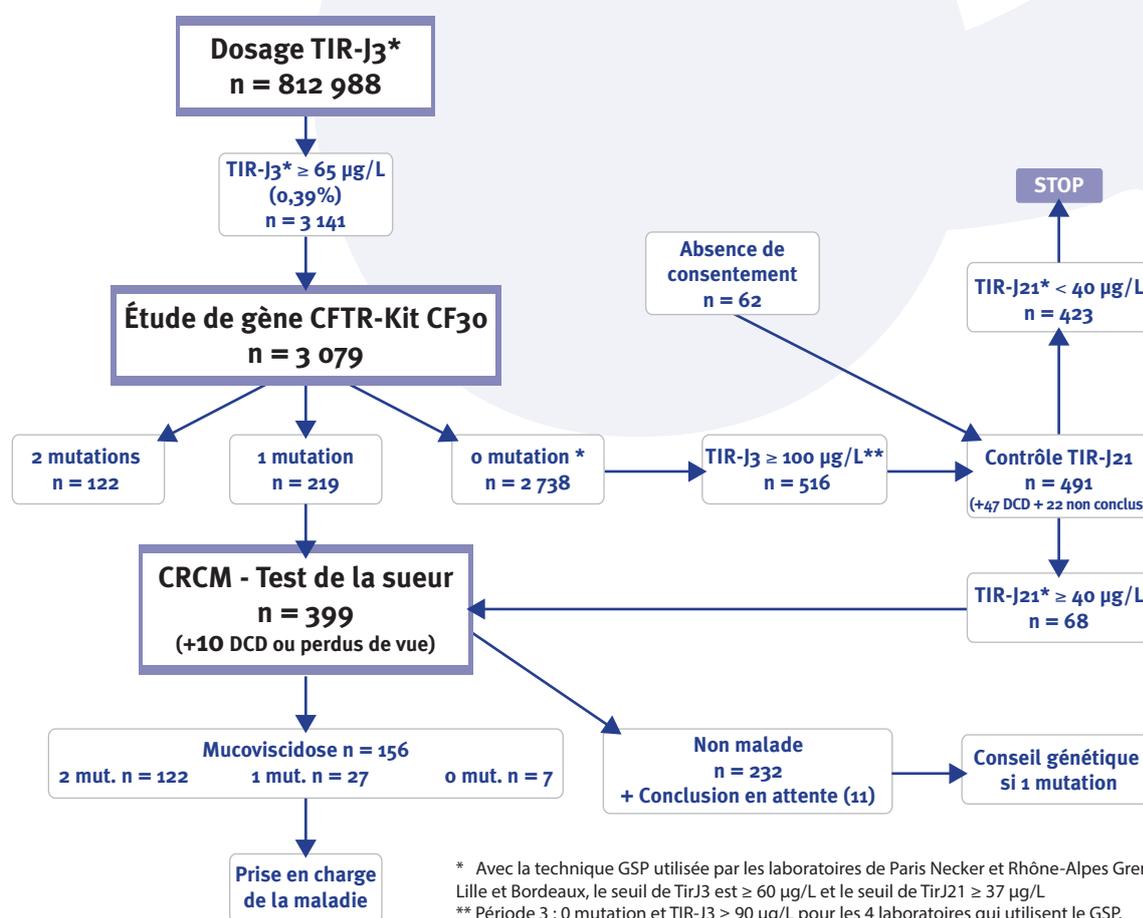
4. 47 NN décédés avant contrôle Tir J21 : 10 parmi les non consentements et 37 parmi les autres

Au total 79 nouveau-nés n'ont pu bénéficier du programme de dépistage jusqu'à la détermination de leur statut, soit : 52 décédés⁽⁵⁾ et 27 déclarés « perdus de vue »⁽⁶⁾.

409 enfants ont été dirigés vers un CRCM pour un test de la sueur (TS) à visée diagnostique. Cela regroupe les 122 nouveau-nés avec 2 mutations du kit CF30, les 219 enfants porteurs d'une mutation du kit CF30 et les 68 enfants ayant eu un contrôle de TIR J21 au-dessus du seuil. Le TS a effectivement eu lieu pour 399 d'entre eux puisqu'il y a 5 enfants décédés et 5 perdus de vue.

A la suite de la convocation au CRCM comportant le test de la sueur (TS) et une consultation avec un pédiatre spécialiste, la fiche d'identification est complétée et retournée à l'Association Régionale avec 3 conclusions possibles concernant le statut de l'enfant : non malade, malade, conclusion en attente. Au cours de l'année 2014, 156 enfants ont été déclarés atteints de mucoviscidose, qu'il s'agisse de forme classique ou frontière (ou atypique ou maintenant appelée CFSPID pour Cystic Fibrosis Screen Positive Inconclusive Diagnosis)⁽⁷⁾.

Figure 1 : Algorithme du dépistage néonatal de la mucoviscidose



5. 52 NN décédés avant conclusion : 2 porteurs d'une mutation du kit CF30, 39 sans mutation identifiée, 11 sans biologie moléculaire

6. 27 NN déclarés « Perdus de vue » : 3 porteurs d'une mutation du Kit CF30, 20 sans mutation identifiée, 4 sans biologie moléculaire

7. Mucoviscidose « forme classique » : définie chez un nouveau-né hypertrypsiniémique ayant un test de la sueur élevé ($\geq 60 \text{ mmol/L}$ de chlorures) et/ou l'identification de 2 mutations CFTR sévères.

Mucoviscidose « forme frontière/atypique » : définie chez un nouveau-né hypertrypsiniémique ayant soit un test de la sueur $\leq 60 \text{ mmol/L}$ de chlorures avec 2 mutations du gène CFTR dont au moins une ne figure pas dans le panel des mutations sévères, soit un test de la sueur entre 30 et 60 mmol/L de chlorure et 1 ou 0 mutation du gène CFTR. Castellani C, J Cyst Fibrosis 2008 ; Borowitz D, J Pediatr 2009.

Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis (CFSPID): A new designation and management recommendations for infants with an inconclusive diagnosis following newborn screening. Munck A et al. J Cyst Fibros 2015 Jan 24.

Les nouveau-nés atteints d'une forme classique ou « frontière/atypique/CFSPID » de mucoviscidose se répartissent comme suit :

- 122 dépistés porteurs de 2 mutations du kit CF30
- 27 porteurs d'une mutation du kit CF30. En 2014, le risque qu'un nouveau-né soit malade lorsqu'il est convoqué au CRCM en raison d'une mutation est donc de 1/8 (27 malades sur 219 convoqués avec une mutation : 12.3%). Ce risque est différent selon le taux de TIR : Il est de 1/2 avec un taux de TIR-J3 $\geq 100\mu\text{g/L}$ (ou $90\mu\text{g/L}$ si GSP) et 1/17 avec un taux de TIR-J3 $< 100\mu\text{g/L}$ (ou $90\mu\text{g/L}$ si GSP) (16 malades sur 37 convoqués avec Tir J3 élevé vs 11/182)
- 7 sans mutation identifiée sur ce kit (tableau VII.4 p. 73). Le risque qu'un nouveau-né soit malade lorsqu'il est convoqué au CRCM en l'absence de mutation identifiée ou de BM réalisée est de (7/68) 10.3 % ou de 1/10.

La valeur prédictive positive (VPP) avec le seul marqueur TIR est à 0.049 (156 malades sur 3141 supérieurs au seuil). Combiné à la recherche des mutations du gène CFTR avec le Kit CF30 et le contrôle de TIR à J21, la VPP du dépistage s'élève à 0.38 (soit 156 malades sur 409 tests de la sueur).

L'incidence de la mucoviscidose en 2014 révélée par le dépistage néonatal est de 1 / 5 211 avec un intervalle de confiance à 95 % [IC95% :1/6 181 ; 1/4 505], en sachant qu'il y a encore au mois de mai 2015, 30 enfants pour lesquels le statut malade/non malade n'est pas encore conclu soit en raison d'une prématurité soit à cause de difficultés de conclusion (parmi ceux-ci, 7 ont une mutation dont 4 avec un TS intermédiaire et le screening du gène CFTR en attente).

Le prix du test de la TIR remboursé par la CNAMTS est de 1.80 € (coût global 1.463 million) et pour la biologie moléculaire de 137.15 € (coût global 0.422 million). Le budget total pour l'année 2014 a été de 1.885 million, soit un coût par malade repéré de 12 088 €.

2.5.2. Description des malades (tableaux VII.3 p. 72 ; VII.4 p. 73)

Au 15 mai 2015, ce programme a permis le diagnostic de mucoviscidose de forme classique ou CFSPID et la prise en charge de 156 nouveau-nés de 2014: 139 formes classiques et 17 formes frontières/atypiques soit 10.9 % des malades.

Parmi les 156 malades, 17 enfants ont présenté un iléus méconial (10.9 %), dont 5 diagnostiqués en anténatal ; on compte également 3 autres DPN. Parmi les CFSPID, 10 sur 17 (58.8 %) ont une hétérozygotie avec une mutation R117H, aucun n'étant porteur du variant polyintronique 5T.

Il est encore difficile de donner un avis définitif sur l'utilité de repérer les CFSPID ; ce sujet fait toujours actuellement débat dans la littérature car si la plupart des nouveau-nés resteront peu ou pas symptomatiques, certains repérés par le dépistage ont pu évoluer vers des formes classiques ultérieurement. Le repérage des CFSPID est un effet négatif de l'algorithme TIR-génétique ; aucun des enfants dépistés dans le cadre du DNN depuis 2002 et présentant une homozygotie R117H ou une hétérozygotie composite R117H n'est porteur du variant polyintronique 5T, ce qui est une spécificité de la France par rapport à d'autres pays, notamment anglo-saxons. De plus, l'article de Christel Thauvin-Robinet (J. Med Genet 2009⁽⁸⁾) qui montre une pénétrance phénotypique très faible de la mutation R117H (0.03%), l'avis des CRCM interrogés avec 61% en faveur du retrait de la R117H du kit, l'avis de la commission technique de

8. The very low penetrance of cystic fibrosis for the R117H mutation: a reappraisal for genetic counselling and newborn screening. Thauvin-Robinet C et al. J Med Genet. 2009 Nov;46(11):752-8

l'AFDPHE et la faisabilité du retrait du kit par la société Elucigene®, ont conduit le bureau de l'AFDPHE à acter la suppression de la mutation R117H du kit Elucigene® CF 30 en février 2014. Le nouveau Kit de dépistage est utilisé depuis le 1^{er} janvier 2015. Cette décision de la France a été présentée au congrès européen de la mucoviscidose le 11 juin 2015 à Bruxelles (Newborn screening for Cystic Fibrosis: Rationale for P.Arg117His (R117H) removal from the CFTR mutation panel in France, Munck et al, *J Cyst Fibros.* 2015 Jun vol. 14 suppl. 1, pS25.)

Pour les 156 malades, 149 fiches d'identification ont été transmises à l'AFDPHE, soit 95.5 %.

Les paramètres recueillis par les CRCM permettent de préciser :

- la valeur médiane* de la TIR à J3 : 119 µg/L [87 - 150]
- l'âge médian à la prise en charge sans iléus/DPN (N=136 dont 126 données disponibles): 34.5 jours [29 - 43]
- la valeur médiane du poids de naissance (N=145): 3000 g [2645 - 3360],
- le taux de prématurité (N=156) : 23/156 = 14.7 %.

* Toutes les médianes sont exprimées avec les 25^e et 75^e percentiles.

Avant la convocation au CRCM, 32 nouveau-nés étaient déjà hospitalisés dont 17 cas d'iléus méconiaux. Les motifs d'hospitalisation principaux et non exclusifs pour les 15 autres patients étaient respiratoires (n=1), digestifs (n=2) et hypotrophie (n=8).

Le jour de la première consultation, sur 141 fiches de diagnostic renseignées, 86 (61 %) nouveau-nés présentaient des signes cliniques isolés ou associés : des signes digestifs sont présents chez 56 patients (39.7 %), des signes respiratoires sont présents chez 16 patients (11.3 %) et une hypotrophie est observée chez 50 patients (35.5 %).

A cette cohorte de nouveau-nés malades repérés par le dépistage néonatal, il faut ajouter les cas de mucoviscidose diagnostiqués en dehors du dépistage. Une enquête est lancée par l'AFDPHE à chaque début d'année auprès des associations régionales et des CRCM pour recueillir tous les cas de mucoviscidose identifiés hors dépistage néonatal. D'après l'enquête effectuée début 2015, 3 malades faux-négatifs du dépistage sont nés et ont été repérés en 2014. Il faut y ajouter 2 cas d'iléus méconial et 1 diagnostic anténatal avec une TIR J3 inférieure au seuil et pour lesquels il n'y a aucun retard de prise en charge, celle-ci se faisant dès la période néonatale, et 5 autres cas faux-négatifs nés les années antérieures. Ces enfants (hors iléus/DPN) ont été diagnostiqués à un âge médian de 7.6 mois [6.1 mois ; 4 ans] et les symptômes révélateurs principaux isolés ou associés étaient respiratoires, digestifs, ou une hypotrophie. La cohorte des faux-négatifs (formes classiques et CFSPID) atteint un nombre total de 110 cas (hors iléus/DPN) pour 2042 malades dépistés (formes classiques et CFSPID). Les résultats sur les faux négatifs restent partiels car le recul par rapport au diagnostic des faux négatifs sur symptômes nés en 2014 est encore trop court.

Au cours de l'année 2014, 0.39 % des nouveau-nés avaient une TIR à J3 supérieure au seuil, ce qui est inférieur au pourcentage théorique déterminé lors de la mise en place du programme (0.5%). La recherche des mutations du gène CFTR avec le kit CF30 a été réalisée pour 98 % des suspects. 399 nouveau-nés ont été vus au CRCM pour la réalisation d'un test de la sueur, soit un enfant sur 2 038 nouveau-nés testés (0.05 %).

Parmi ceux-ci, 156 bébés ont été diagnostiqués comme malades par le médecin du CRCM (forme classique et CFSPID) soit une VPP de 0.38. Ils ont été vus pour la première fois au CRCM à un âge médian (en excluant les DPN et/ou iléus méconiaux) de 34.5 jours. L'augmentation du délai de prise en charge observée en 2013 par rapport aux années précédentes (42 jours) a été partiellement corrigée grâce

à la vigilance des CRCM et des laboratoires de biologie et biologie moléculaire que l'AFDPHE avait alertés de cette tendance. On note tout de même 25% de nouveau-nés vus pour la première fois à plus de 35 jours de vie.

Enfin, parmi les 156 nouveau-nés atteints de mucoviscidose on note 10.9 % d'iléus méconiaux et 10.9 % de CFSPID (dont 10 ont au moins une mutation R177H).

Le retrait de la mutation R117H du kit de dépistage Elucigene® CF 30 a été acté par le bureau de l'AFDPHE en février 2014. Un nouveau kit de dépistage sans R117H est utilisé par les AR depuis le 1^{er} janvier 2015. En cas de TS intermédiaire ou positif, la mutation R117H est présente dans le kit de deuxième ligne pour l'étude du gène CFTR.

2.5.3 Evolution de l'incidence (tableaux VII.5 p. 74, VII.6.1 p. 75 et VII.6.2 p. 76)

L'évolution de l'incidence de la mucoviscidose de 2006 à 2014 est détaillée tableau VII.5 p 74. Une analyse des données depuis le début du dépistage en 2002 est prévue pour les années à venir afin d'évaluer si les variations observées sont significatives.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 2002 à 2014 est de 1 / 4 932 [IC95 % : 1/5 156; 1/4 727] pour 2037 malades sur plus de 10 millions de NN testés.

3 • Tests de dépistage et Prématurité (tableaux VIII.1 p. 77 et VIII.2 p. 78)

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

4 • Le signalement des Faux-Négatifs du dépistage néonatal

Les malades Faux-Négatifs du dépistage néonatal sont des malades diagnostiqués en dehors du dépistage organisé. Les raisons sont diverses. Soit l'enfant n'a pas été prélevé, soit les résultats des tests de dépistage sont inférieurs aux seuils de détection, soit il s'agit d'une erreur de laboratoire (ou de ciblage pour la drépanocytose) ou soit l'enfant a été conclu non malade par un médecin après normalisation du bilan biologique et va exprimer les signes de sa maladie plus tardivement.

Il est rappelé aux Associations Régionales de rechercher et de transmettre les informations sur les cas de faux-négatifs dont elles ont connaissance. La recherche des faux-négatifs est un critère important de l'évaluation de tout programme de dépistage même si la mise en œuvre est parfois difficile. L'AFDPHE demande aux pédiatres de signaler systématiquement à leur association régionale, les enfants diagnostiqués sur signes cliniques en dehors du dépistage néonatal. Excepté pour la mucoviscidose dont la prise en charge est clairement organisée en Centres de Référence (CRCM), la PCU et la drépanocytose qui a également un système de pédiatres référents, il est difficile d'identifier tous les pédiatres et les services prenant en charge l'HCS et l'HC. Il est important de noter que les chiffres dont nous disposons actuellement sont partiels et basés sur des données déclaratives.

5 • Conclusion

La table 7 résume les caractéristiques du programme de dépistage néonatal pour l'année 2014.

Table 7 : Description du programme de dépistage néonatal par maladie dépistée

	PCU	HC	HCS*	SDM	CF
Nombre nouveau-nés testés	828 618	828 618	828 618	328 475	812 988
% suspects	0.05	0.16	0.54	0.15	0.39
Nombre de malades	51	305	44	485	156
Nombre de convoqués	131	506	230	485	409
Fréquence globale [IC95%]	1 / 16 247 [1/22 393 - 1/12 749]	1/2 717 [1/3 060 - 1/2 443]	1/18 832 [1/26 730 - 1/14 537]	1/1 708 [1/1 875 - 1/1 569]	1/5 211 [1/6 181 - 1/4 505]
Age au diagnostic en jours [25^e et 75^e percentiles]	10 [9 - 12]	10 [8 - 12]	6 [0 - 9]	60 [42 - 83]	34.5 [29 - 43]
Fiches d'identification renseignées	47 (92%)	292 (96%)	38 (86%)	355 (73%)	149 (95.5%)
Coût total (millions €)	1.59	2.25	1.3	0.98	1.89
Coût par nouveau-né testé (€)	1.92	2.72	1.58	3.00	1.80 (TIR) 137.15 (BM)
Coût par malade (€)	31 195	7 390	29 755	2 032	12 088

* Formes classiques

On constate un bon retour des fiches de diagnostic pour l'ensemble des programmes excepté pour la drépanocytose. Au cours de cette année, il a été signalé 238 refus de dépistage néonatal. Le dépistage néonatal est donc très bien accepté par la population.



Tableaux des Données Nationales SOMMAIRE

I.	Malades repérés par région en 2014.....	p. 52
II.	Age au Prélèvement et Nombre de refus de l'ensemble du dépistage en 2014.....	p. 53
III.	Dépistage de la Phénylcétonurie – Activité 2014	p. 54
	Bilan global depuis l'origine	p. 57
IV.	Dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale – Activité 2014	p. 58
	Bilan global depuis l'origine	p. 61
V.	Dépistage de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales – Activité 2014	p. 62
	Bilan global depuis l'origine	p. 65
VI.	Dépistage de la Drépanocytose – Activité 2014	p. 66
	Bilan global depuis l'origine	p. 69
VII.	Dépistage de la Mucoviscidose – Activité 2014	p. 70
	Bilan global depuis l'origine	p. 75
VIII.	Fréquence de la prématurité dans les tests positifs en 2014.....	p. 77

TABLEAU I → MALADES REPÉRÉS PAR RÉGIONS EN 2014

	Nombre de NN testés	PCU	HC	HCS ⁽¹⁾	SDM	Muco
Alsace	26 091	1	6	2	9	6
dont Est Mosellan-Lorraine	3 587	0	1	0	0	0
Aquitaine	34 857	2	9	2	6	7
Auvergne	13 128	2	0	3	3	4
Bourgogne	16 752	0	4	0	10	3
Bretagne	35 542	2	17	2	8	6
Centre	28 220	1	12	2	18	4
Champagne-Ardenne	15 261	3	7	0	5	4
Franche-Comté	13 281	4	9	0	0	2
Ile de France	185 073	9	79	11	245	28
Languedoc-Roussillon	29 802	2	12	1	1	8
Limousin	7 327	0	6	0	1	2
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 674	2	9	3	3	2
Midi-Pyrénées	32 251	4	14	1	9	6
Nord-Pas de Calais	55 878	1	26	1	5	11
Normandie	37 238	4	14	6	12	10
PACA + Corse	64 711	4	23	3	9	15
dont Corse	2 932	0	0	0	0	1
Pays de Loire						
Angers	28 315	0	15	2	5	4
Nantes	31 829	0	7	1	3	6
dont Poitou Charentes	16 812	0	8	1	2	2
Picardie	21 489	1	14	0	9	5
Rhône-Alpes	83 161	9	15	5	36	19
Sous Total	781 880	51	298	45	397	152
Guadeloupe	5 865	0	0	1	26	1
Guyane	6 654	0	0	0	29	0
Martinique	4 374	0	0	0	19	0
Mayotte	6 867	0	0	1	9	-
Réunion	14 158	0	4	1	5	3
St Pierre et Miquelon	57	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 763	0	3	1	0	-
Sous Total	46 738	0	7	4	88	4
TOTAL	828 618	51	305	49	485	156

* PCU : Phénylcétonurie HC : Hypothyroïdie Congénitale HCS : Hyperplasie Congénitale des Surrénales

(1) HCS : formes classiques/non classiques et incertaines

TABLEAU II → AGE AU PRÉLÈVEMENT ET NOMBRE DE REFUS DE L'ENSEMBLE DU DÉPISTAGE EN 2014

	Nombre de NN testés PCU, HC, HCS ⁽¹⁾	Age au prélèvement Médiane	REFUS Dépistage	REFUS (BM) Biologie Moléculaire
Alsace	26 091	3,00	0	0
dont Est Mosellan-Lorraine	3 587	3,00	0	0
Aquitaine	34 857	3,00	12	0
Auvergne	13 128	3,00	7	0
Bourgogne	16 752	3,00	10	0
Bretagne	35 542	3,00	12	0
Centre	28 220	3,00	10	1
Champagne-Ardenne	15 261	3,00	1	1
Franche-Comté	13 281	3,00	0	0
Ile de France	185 073	3,00	77	3
Languedoc-Roussillon	29 802	3,00	13	1
Limousin⁽²⁾	7 327	3,32	3	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 674	3,00	2	0
Midi-Pyrénées	32 251	3,00	8	2
Nord-Pas de Calais	55 878	3,53	6	28
Normandie	37 238	3,20	2	0
PACA + Corse	64 711	3,00	19	1
dont Corse	2 932	3,00	1	0
Pays de Loire				
Angers	28 315	3,60	5	0
Nantes	31 829	3,00	9	0
dont Poitou Charentes	16 812	3,60	2	0
Picardie	21 489	3,00	0	0
Rhône-Alpes	83 161	3,00	38	2
Sous Total	781 880	3,08	234	39
Guadeloupe	5 865	3,00	1	0
Guyane	6 654	4,18	0	4
Martinique	4 374	3,00	1	0
Mayotte	6 867	5,00	0	--
Réunion	14 158	3,00	2	0
St Pierre et Miquelon	57	3,00	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 763	3,00	0	--
Sous Total	46 738	3,45	4	4
TOTAL	828 618	3,18	238	43

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

(2) Moyenne

TABLEAU III.1 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE EN 2014

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif ⁽¹⁾		Contrôles sur buvard ⁽²⁾			NN Convoqués ⁽³⁾	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Alsace	26 091	33	0,13	26	26	3	3	1
dont Est Mosellan-Lorraine	3 587	2	0,06	2	2	0	0	0
Aquitaine	34 857	12	0,03	8	8	1	5	2
Auvergne	13 128	5	0,04	5	5	3	3	2
Bourgogne	16 752	3	0,02	1	1	1	1	0
Bretagne	35 542	10	0,03	8	8	0	2	2
Centre	28 220	10	0,04	9	8	1	2	1
Champagne-Ardenne	15 261	9	0,06	2	2	0	5	3
Franche-Comté	13 281	6	0,05	6	6	5	5	4
Ile de France	185 073	87	0,05	50	47	9	46	9
Languedoc-Roussillon	29 802	5	0,02	2	1	0	4	2
Limousin	7 327	5	0,07	5	2	1	3	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 674	6	0,03	3	3	1	2	2
Midi-Pyrénées	32 251	6	0,02	4	4	3	5	4
Nord-Pas de Calais	55 878	40	0,07	38	31	5	4	1
Normandie	37 238	34	0,09	34	32	4	4	4
PACA + Corse (4)	64 711	32	0,05	28	18	12	12	4
dont Corse	2 932	3	0,10	2	2	1	1	0
Pays de Loire								
Angers	28 315	4	0,01	3	1	0	3	0
Nantes	31 829	4	0,01	4	2	0	0	0
dont Poitou Charentes	16 812	4	0,02	3	1	0	3	0
Picardie	21 489	36	0,17	32	32	3	4	1
Rhône-Alpes	83 161	27	0,03	16	16	5	16	9
Sous Total	781 880	374	0,05	284	253	57	129	51
Guadeloupe	5 865	2	0,03	1	1	0	2	0
Guyane	6 654	7	0,11	7	3	0	0	0
Martinique	4 374	1	0,02	1	1	0	0	0
Mayotte	6 867	2	0,03	2	1	0	0	0
Réunion	14 158	5	0,04	5	5	0	0	0
St Pierre et Miquelon	57	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 763	3	0,03	3	3	0	0	0
Sous Total	46 738	20	0,04	19	14	0	2	0
TOTAL	828 618	394	0,05	303	267	57	131	51

(1) Nouveau-nés ayant un taux de phénylalanine supérieur au seuil d'action (≥ 3 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 EN 2014

	Nombre de NN testés	Phénylcétonurie			Autres		
		Malades ⁽¹⁾	PCU Classique	PCU Atypique	Fréquence ⁽¹⁾	Hyperphé modérée permanente	Forme Maligne
Alsace	26 091	1	1	0	1/26 091	3	0
dont Est Mosellan-Lorraine	3 587	0	0	0	1/-	0	0
Aquitaine	34 857	2	2	0	1/17 429	3	0
Auvergne	13 128	2	1	1	1/6 564	1	0
Bourgogne	16 752	0	0	0	1/-	1	0
Bretagne	35 542	2	2	0	1/17 771	0	0
Centre	28 220	1	1	0	1/28 220	1	0
Champagne-Ardenne	15 261	3	3	0	1/5 087	2	0
Franche-Comté	13 281	4	3	1	1/3 320	1	0
Ile de France	185 073	9	8	1	1/20 564	7	2
Languedoc-Roussillon	29 802	2	1	1	1/14 901	1	0
Limousin	7 327	0	0	0	1/-	1	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 674	2	0	2	1/10 837	1	0
Midi-Pyrénées	32 251	4	1	3	1/8 063	1	0
Nord-Pas de Calais	55 878	1	0	1	1/55 878	2	1
Normandie	37 238	4	3	1	1/9 310	0	0
PACA + Corse	64 711	4	3	1	1/16 178	8	0
dont Corse	2 932	0	0	0	1/-	1	0
Pays de Loire + Poitou							
Angers	28 315	0	0	0	1/-	0	0
Nantes	31 829	0	0	0	1/-	0	0
dont Poitou Charentes	16 812	0	0	0	1/-	0	0
Picardie	21 489	1	1	0	1/21 489	4	0
Rhône-Alpes	83 161	9	7	2	1/9 240	3	0
Sous Total	781 880	51	37	14	1/15 331	40	3
Guadeloupe	5 865	0	0	0	1/-	0	0
Guyane	6 654	0	0	0	1/-	0	0
Martinique	4 374	0	0	0	1/-	0	0
Mayotte	6 867	0	0	0	1/-	0	0
Réunion	14 158	0	0	0	1/-	0	0
St Pierre et Miquelon	57	0	0	0	1/-	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 763	0	0	0	1/-	0	0
Sous Total	46 738	0	0	0	1/-	0	0
TOTAL	828 618	51	37	14	1/16 247	40	3

(1) Malades : PCU classiques et atypiques

TABLEAU III.3 → ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE DEPUIS 2006* – PHÉNYLCÉTONURIE

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880
NN contrôlés	180	233	259	570	502	353	427	310	253
NN convoqués	102	95	128	153	145	137	137	138	129
NN malades	54	45	60	58	53	43	46	45	51
PCU classique	46	42	50	45	39	34	37	32	37
PCU atypique	8	3	10	13	14	9	9	13	14
Incidence	1/14 719	1/17 497	1/13 334	1/13 682	1/15 207	1/18 465	1/17 161	1/17 421	1/15 331

OUTRE-MER

NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738
NN contrôlés	4	4	5	21	24	12	20	19	14
NN convoqués	1	4	1	0	4	2	4	6	2
NN malades	0	1	0	0	3	1	1	0	0
PCU classique		1			3	1	1	-	-
PCU atypique		0			0	0	0	-	-
Incidence	-	1/49 022	-	-	1/15 796	1/46 416	1/46 695	-	-

TOTAL FRANCE

NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618
NN contrôlés	184	237	264	591	526	365	447	329	267
NN convoqués	103	99	129	153	149	139	141	144	131
NN malades	54	46	60	58	56	44	47	45	51
PCU classique	46	43	50	45	42	35	38	32	37
PCU atypique	8	3	10	13	14	9	9	13	14
Incidence	1/15 616	1/18 182	1/14 152	1/14 516	1/15 238	1/19 100	1/17 789	1/18 435	1/16 247

* Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

TABLEAU III.4 → PHÉNYLCÉTONURIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2014 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de NN testés	Nombre de Malades PCU	Nombre de malades HMP	Nombre de malades F. Maligne	Fréquence PCU	Fréquence PCU + HMP
Alsace	1 350 324	116	85	3	1/11 641	1/6 718
Aquitaine	1 434 326	81	43	1	1/17 708	1/11 567
Auvergne	490 488	29	2	2	1/16 913	1/15 822
Bourgogne	656 695	49	44	0	1/13 402	1/7 061
Bretagne	1 314 479	64	20	0	1/20 539	1/15 649
Centre	973 646	46	15	0	1/21 166	1/15 961
Champagne-Ardenne	597 640	68	37	8	1/8 789	1/5 692
Franche-Comté	697 137	66	13	1	1/10 563	1/8 825
Ile de France	6 636 434	383	379	16	1/17 328	1/8 709
Languedoc-Roussillon	1 065 247	65	45	0	1/16 388	1/9 684
Limousin	248 124	17	8	0	1/14 596	1/9 925
Lorraine	979 892	72	14	4	1/13 610	1/11 394
Midi-Pyrénées	1 563 150	74	79	0	1/21 124	1/10 217
Nord-Pas de Calais	2 644 012	220	113	1	1/12 018	1/7 940
Normandie	1 512 068	121	33	1	1/12 496	1/9 819
PACA + Corse	2 357 467	172	94	2	1/13 706	1/8 863
Pays de Loire + Poitou						
Angers	1 271 161	52	41	3	1/24 445	1/13 668
Nantes	1 214 342	48	32	0	1/25 299	1/15 179
Picardie	811 152	53	6	0	1/15 305	1/13 748
Rhône-Alpes	2 805 327	155	171	5	1/18 099	1/8 605
Sous Total	30 623 111	1 951	1 274	47	1/15 696	1/9 496
Guadeloupe	223 553	4	2	0	1/55 888	1/37 259
Guyane	149 578	0	0	0	1/-	1/-
Martinique	189 770	7	3	0	1/27 110	1/18 977
Mayotte	118 022	0	0	0	1/-	1/-
Réunion	471 179	4	5	2	1/117 795	1/52 353
St Pierre et Miquelon	401	0	0	0	1/-	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna						
Sous Total	1 420 011	17	10	2	1/83 530	1/52 593
TOTAL	32 043 122	1 968	1 284	49	1/16 282	1/9 853

*Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

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 IV.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE EN 2014

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif ⁽¹⁾		Contrôles sur buvard ⁽²⁾			NN Convoqués ⁽³⁾	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Alsace	26 091	17	0,07	11	10	1	8	6
dont Est Mosellan-Lorraine	3 587	2	0,00	1	1	0	1	1
Aquitaine	34 857	27	0,08	17	16	0	9	9
Auvergne	13 128	14	0,11	14	13	1	1	0
Bourgogne	16 752	19	0,11	16	16	10	4	4
Bretagne	35 542	28	0,08	14	14	5	17	17
Centre	28 220	83	0,29	82	78	10	12	12
Champagne-Ardenne	15 261	13	0,09	1	1	0	13	7
Franche-Comté	13 281	89	0,67	0	0	0	89	9
Ile de France	185 073	252	0,14	182	177	24	91	79
Languedoc-Roussillon	29 802	38	0,13	25	25	1	14	12
Limousin	7 327	30	0,41	30	29	7	7	6
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 674	79	0,36	77	66	10	6	9
Midi-Pyrénées	32 251	23	0,07	16	0	0	21	14
Nord-Pas de Calais	55 878	51	0,09	54	16	7	49	26
Normandie	37 238	53	0,14	53	51	12	12	14
PACA + Corse (4)	64 711	252	0,39	224	218	6	25	23
dont Corse	2 932	15	0,00	15	15	0	0	0
Pays de Loire + Poitou								
Angers	28 315	23	0,08	5	5	4	23	15
Nantes	31 829	20	0,06	20	20	7	9	7
dont Poitou Charentes	16 812	14	0,08	7	7	1	11	8
Picardie	21 489	48	0,22	5	2	2	20	14
Rhône-Alpes	83 161	94	0,11	33	33	6	65	15
Sous Total	781 880	1 253	0,16	879	790	113	495	298
Guadeloupe	5 865	11	0,19	9	8	1	0	0
Guyane	6 654	2	0,03	2	1	0	0	0
Martinique	4 374	4	0,09	4	4	0	0	0
Mayotte	6 867	2	0,03	1	1	0	1	0
Réunion	14 158	13	0,09	13	6	3	4	4
St Pierre et Miquelon	57	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 763	42	0,48	42	40	6	6	3
Sous Total	46 738	74	0,16	71	60	10	11	7
TOTAL	828 618	1 327	0,16	950	850	123	506	305

(1) Nouveau nés ayant un taux de TSH supérieur au seuil d' action (13 TSH ≥ 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 EN 2014

	Nombre de NN testés	Malades	Hypothyroïdie - Etiologie				Fréquence
			Ectopie	Athyréose	Glandes en Place	Non typées	
Alsace	26 091	6	3	2	1	0	1/4 349
dont Est Mosellan-Lorraine	3 587	1	0	1	0	0	1/3 587
Aquitaine	34 857	9	5	0	4	0	1/3 873
Auvergne	13 128	0	0	0	0	0	1/-
Bourgogne	16 752	4	0	3	1	0	1/4 188
Bretagne	35 542	17	5	5	7	0	1/2 091
Centre	28 220	12	7	2	3	0	1/2 352
Champagne-Ardenne	15 261	7	6	0	1	0	1/2 180
Franche-Comté	13 281	9	3	0	6	0	1/1 476
Ile de France	185 073	79	28	14	37	0	1/2 343
Languedoc-Roussillon	29 802	12	6	0	6	0	1/2 484
Limousin	7 327	6	1	2	3	0	1/1 221
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 674	9	3	2	4	0	1/2 408
Midi-Pyrénées	32 251	14	4	4	6	0	1/2 304
Nord-Pas de Calais	55 878	26	10	3	13	0	1/2 149
Normandie	37 238	14	5	4	5	0	1/2 660
PACA + Corse	64 711	23	6	6	11	0	1/2 814
dont Corse	2 932	0	0	0	0	0	1/-
Pays de Loire + Poitou							
Angers	28 315	15	6	2	7	0	1/1 888
Nantes	31 829	7	1	4	2	0	1/4 547
dont Poitou Charentes	16 812	8	1	1	6	0	1/2 102
Picardie	21 489	14	4	3	6	1	1/1 535
Rhône-Alpes	83 161	15	6	1	8	0	1/5 544
Sous Total	781 880	298	109	57	131	1	1/2 624
Guadeloupe	5 865	0	0	0	0	0	1/-
Guyane	6 654	0	0	0	0	0	1/-
Martinique	4 374	0	0	0	0	0	1/-
Mayotte	6 867	0	0	0	0	0	1/-
Réunion	14 158	4	1	2	1	0	1/3 540
St Pierre et Miquelon	57	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 763	3	0	0	3	0	1/2 921
Sous Total	46 738	7	1	2	4	0	1/6 677
TOTAL	828 618	305	110	59	135	1	1/2 717

TABLEAU IV.3 → ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE DEPUIS 2006* – HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880
NN contrôlés	1 108	1 142	849	1 123	1 365	1 184	1 368	1 164	790
NN convoqués	381	358	322	340	395	411	426	489	495
NN malades	235	261	242	247	293	298	282	282	298
Ectopie	97	88	115	97	100	106	92	101	109
Athyréose	64	56	49	52	50	47	47	42	57
Glande en place	72	108	72	94	135	137	135	138	131
Non typées	2	9	6	4	8	8	8	1	1
Incidence	1/3 382	1/3 017	1/3 306	1/3 213	1/2 751	1/2 664	1/2 799	1/2 780	1/2 624

OUTRE-MER

NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738
NN contrôlés	18	44	36	36	34	46	52	71	60
NN convoqués	9	8	11	9	6	13	9	9	11
NN malades	8	6	8	9	5	11	8	7	7
Ectopie	2	2	2	4	1	1	1	1	1
Athyréose	1	3	1	1	1	1	1	0	2
Glande en place	3	0	3	4	3	6	2	6	4
Non typées	2	1	2	0	0	3	4	0	0
Incidence	1/6 054	1/8 170	1/6 138	1/5 373	1/9 477	1/4 220	1/5 837	1/6 515	1/6 677

TOTAL FRANCE

NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618
NN contrôlés	1 126	1 186	885	1 159	1 399	1 230	1 420	1 235	850
NN convoqués	390	366	333	349	401	424	435	498	506
NN malades	243	267	250	256	298	309	290	289	305
Ectopie	95	90	117	101	101	107	93	102	110
Athyréose	65	59	50	53	51	48	48	42	59
Glande en place	75	108	75	98	138	143	137	144	135
Non typées	4	10	8	4	8	11	12	1	1
Incidence	1/3 470	1/3 132	1/3 397	1/3 289	1/2 864	1/2 720	1/2 883	1/2 870	1/2 717

* Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

**TABLEAU IV.4 → HYPOTHYROIDIE CONGÉNITALE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2014
DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE***

	Nombre de NN testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyréose	Glande en Place	Non Typée		
Alsace	963 894	118	70	44	44	276	1/3 492
Aquitaine	1 158 937	129	68	132	23	352	1/3 292
Auvergne	490 488	69	36	33	1	139	1/3 529
Bourgogne	656 695	118	30	55	28	231	1/2 843
Bretagne	1 290 610	213	91	152	17	473	1/2 729
Centre	973 646	180	57	79	2	318	1/3 062
Champagne-Ardenne	657 469	119	61	73	6	259	1/2 538
Franche-Comté	505 807	62	42	66	17	187	1/2 705
Ile de France	6 038 984	818	345	644	63	1 870	1/3 229
Languedoc-Roussillon	935 389	51	40	97	14	202	1/4 631
Limousin	249 477	7	4	21	37	69	1/3 616
Lorraine	870 669	90	83	146	1	320	1/2 721
Midi-Pyrénées	1 353 688	139	83	72	13	307	1/4 409
Nord-Pas de Calais	2 248 960	368	124	179	20	691	1/3 255
Normandie	1 512 068	197	151	113	10	471	1/3 210
PACA + Corse	2 106 233	300	142	149	30	621	1/3 392
Pays de Loire + Poitou							
Angers	1 082 618	159	77	91	13	340	1/3 184
Nantes	1 082 659	117	60	51	5	233	1/4 647
Picardie	836 070	73	74	106	16	269	1/3 108
Rhône-Alpes	2 539 631	329	181	163	69	742	1/3 423
Sous Total	27 553 992	3 656	1 819	2 466	429	8 370	1/3 292
Guadeloupe	219 948	2	2	6	5	15	1/14 663
Guyane	149 578	4	2	8	17	31	1/4 825
Martinique	185 228	2	4	8	3	17	1/10 896
Mayotte	118 022	0	0	0	5	5	1/23 604
Réunion	471 179	14	7	10	63	94	1/5 013
St Pierre et Miquelon	401	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	267 508	2	3	11	38	54	1/4 954
Sous Total	1 411 864	24	18	43	131	216	1/6 536
TOTAL	28 965 856	3 680	1 837	2 509	560	8 586	1/3 374

* Bilan établi depuis le début de l'activité, à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

TABLEAU V.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES EN 2014

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif ⁽¹⁾		Contrôles sur buvard ⁽²⁾			NN Convoqués	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Alsace	26 091	152	0,58	22	20	2	11	1
dont Est Mosellan-Lorraine	3 587	13	0,36	12	12	0	1	1
Aquitaine	34 857	127	0,36	116	112	2	3	2
Auvergne	13 128	26	0,20	26	26	3	3	3
Bourgogne	16 752	57	0,34	53	50	2	0	0
Bretagne	35 542	166	0,47	157	138	3	2	2
Centre	28 220	113	0,40	108	104	12	3	1
Champagne-Ardenne	15 261	116	0,76	111	92	1	7	0
Franche-Comté	13 281	170	1,28	137	131	14	27	0
Ile de France	185 073	813	0,44	764	719	21	66	9
Languedoc-Roussillon	29 802	151	0,51	145	108	5	10	1
Limousin	7 327	35	0,48	35	29	2	0	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 674	24	0,11	16	14	2	9	3
Midi-Pyrénées	32 251	91	0,28	87	57	3	4	1
Nord-Pas de Calais	55 878	248	0,44	248	228	44	1	1
Normandie	37 238	393	1,06	393	379	135	53	5
PACA + Corse	64 711	738	1,14	299	290	92	3	3
dont Corse	2 932	29	0,99	14	13	4	0	0
Pays de Loire + Poitou								
Angers	28 315	153	0,54	144	130	4	8	2
Nantes	31 829	79	0,25	78	68	1	1	1
dont Poitou Charentes	16 812	121	0,72	116	101	1	5	1
Picardie	21 489	174	0,81	133	123	21	4	0
Rhône-Alpes	83 161	377	0,45	368	341	47	8	5
Sous Total	781 880	4 203	0,54	3 468	3 159	416	223	40
Guadeloupe	5 865	29	0,49	27	22	0	1	1
Guyane	6 654	61	0,92	61	24	1	0	0
Martinique	4 374	24	0,55	22	20	1	3	0
Mayotte	6 867	18	0,26	18	5	0	1	1
Réunion	14 158	49	0,35	49	23	0	1	1
St Pierre et Miquelon	57	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 763	62	0,71	19	18	4	1	1
Sous Total	46 738	243	0,52	196	112	6	7	4
TOTAL	828 618	4 446	0,54	3 664	3 271	422	230	44

(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

TABLEAU V.2 → DÉPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES EN 2014

	Nombre de NN testés	Malades	Hyperplasie congénitale des surrénales		Autres formes		Fréquence
			Forme classique avec perte de sel	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine ou autre	
Alsace	26 091	1	1	0	1	0	1/26 091
dont Est Mosellan-Lorraine	3 587	1	0	0	1	0	1/3 587
Aquitaine	34 857	2	2	0	0	0	1/17 429
Auvergne	13 128	3	2	1	0	0	1/4 376
Bourgogne	16 752	0	0	0	0	0	1/-
Bretagne	35 542	2	1	1	0	0	1/17 771
Centre	28 220	1	1	0	1	0	1/28 220
Champagne-Ardenne	15 261	0	0	0	0	0	1/-
Franche-Comté	13 281	0	0	0	0	0	1/-
Ile de France	185 073	9	7	2	2	0	1/20 564
Languedoc-Roussillon	29 802	1	1	0	0	0	1/29 802
Limousin	7 327	0	0	0	0	0	1/-
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 674	3	2	1	0	0	1/7 225
Midi-Pyrénées	32 251	1	1	0	0	0	1/32 251
Nord-Pas de Calais	55 878	1	1	0	0	0	1/-
Normandie	37 238	5	4	1	1	0	1/7 448
PACA + Corse	64 711	3	3	0	0	0	1/21 570
dont Corse	2 932	0	0	0	0	0	1/-
Pays de Loire + Poitou							
Angers	28 315	2	1	1	0	0	1/14 158
Nantes	31 829	1	0	1	0	0	1/31 829
dont Poitou Charentes	16 812	1	0	1	0	0	1/16 812
Picardie	21 489	0	0	0	0	0	1/-
Rhône-Alpes	83 161	5	4	1	0	0	1/16 632
Sous Total	781 880	40	31	9	5	0	1/19 547
Guadeloupe	5 865	1	1	0	0	0	1/5 865
Guyane	6 654	0	0	0	0	0	1/-
Martinique	4 374	0	0	0	0	0	1/-
Mayotte	6 867	1	1	0	0	0	1/6 867
Réunion	14 158	1	1	0	0	0	1/14 158
St Pierre et Miquelon	57	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 763	1	1	0	0	0	1/8 763
Sous Total	46 738	4	4	0	0	0	1/11 685
TOTAL	828 618	44	35	9	5	0	1/18 832

TABLEAU V.3 → ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE DEPUIS 2006* – HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880
NN contrôlés	2 975	3 119	3 022	3 526	3 899	3 977	3 939	3 750	3 159
NN convoqués	201	168	182	203	226	236	195	218	223
NN malades	38	38	41	53	48	33	43	36	40
FC PS ⁽¹⁾	33	34	33	41	39	27	37	28	31
FC VP ⁽²⁾	5	4	8	12	9	6	6	8	9
Incidence	1/20 916	1/20 720	1/19 513	1/14 973	1/16 791	1/24 060	1/18 358	1/ 21 777	1/19 547

OUTRE-MER

NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738
NN contrôlés	76	98	101	123	137	136	127	159	112
NN convoqués	9	11	10	6	7	9	4	9	7
NN malades	3	6	6	4	4	5	4	0	4
FC PS ⁽¹⁾	3	4	6	4	2	5	4	-	4
FC VP ⁽²⁾	0	2	0	0	2	0	0	-	0
Incidence	1/16 144	1/8 170	1/8 184	1/12 090	1/11 847	1/9 283	1/11 674	-	1/11 685
Dont Réunion	1/7 281	1/4 944	1/4 995	1/4 761	1/7 141	1/14 185	1/7 159	-	1/14 158

TOTAL FRANCE

NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618
NN contrôlés	3 048	3 217	3 123	3 649	4 036	4 113	4 066	3 909	3 271
NN convoqués	210	179	192	209	233	245	199	227	230
NN malades	41	44	47	57	52	38	47	36	44
FC PS ⁽¹⁾	36	38	39	45	41	32	41	28	35
FC VP ⁽²⁾	5	6	8	12	11	6	6	8	9
Incidence	1/20 567	1/19 008	1/18 067	1/14 771	1/16 410	1/22 116	1/17 789	1/23 044	1/18 832

* Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

(1) Forme Classique avec perte de sel

(2) Forme Classique virilisante pure

TABLEAU V.4 → HYPERPLASIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2014 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de NN testés	Malades		Total Malades	Autres formes		Fréquence
		Forme Classique	Forme Virilisante pure		Forme non Classique	Forme Incertaine	
Alsace	483 774	13	7	20	3	1	1/24 189
Aquitaine	609 038	26	7	33	2	3	1/18 456
Auvergne	268 288	13	2	15	0	3	1/17 886
Bourgogne	493 214	20	6	26	1	0	1/18 970
Bretagne	723 600	33	6	39	3	0	1/18 554
Centre	521 933	21	6	27	3	2	1/19 331
Champagne-Ardenne	324 387	15	4	19	1	3	1/17 073
Franche-Comté	267 450	8	1	9	3	0	1/29 717
Ile de France	3 596 529	149	19	168	32	7	1/21 408
Languedoc-Roussillon	520 632	23	1	24	1	0	1/21 693
Limousin	141 048	11	1	12	7	1	1/11 754
Lorraine	456 555	20	2	22	2	0	1/20 753
Midi-Pyrénées	696 834	31	9	40	4	0	1/17 421
Nord-Pas de Calais	1 456 533	67	10	77	4	4	1/18 916
Normandie	899 266	55	12	67	9	6	1/13 422
PACA + Corse	1 205 978	37	4	41	0	0	1/29 414
Pays de Loire + Poitou							
Angers	574 008	28	7	35	2	0	1/16 400
Nantes	706 948	23	4	27	1	2	1/26 183
Picardie	443 074	21	0	21	0	0	1/21 099
Rhône-Alpes	1 678 859	77	11	88	2	2	1/19 078
Sous Total	16 067 948	691	119	810	80	34	1/19 837
Guadeloupe	131 844	7	0	7	2	0	1/18 835
Guyane	149 578	7	0	7	1	0	1/21 368
Martinique	100 248	8	1	9	2	0	1/11 139
Mayotte	118 022	5	0	5	0	0	1/23 604
Réunion	424 573	60	7	67	4	0	1/6 337
St Pierre et Miquelon	401	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	173 375	12	2	14	0	0	1/12 384
Sous Total	1 098 041	99	10	109	9	0	1/10 074
TOTAL	17 165 989	790	129	919	89	34	1/18 679

* Bilan établi depuis le début de l'activité, à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

TABLEAU VI.1 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2014

	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés Drépanocytose	% de la population Ciblée	Malades ⁽²⁾		Fréquence	
				SDM		sur tous NN testés	sur NN testés Drépano
Alsace	26 091	9 154	35,08%	9		1/2 899	1/1 017
dont Est Mosellan-Lorraine	3 587	1 300	36,24%	0		1/-	1/-
Aquitaine	34 857	6 289	18,04%	6		1/5 810	1/1 048
Auvergne	13 128	2 431	18,52%	3		1/-	1/810
Bourgogne	16 752	3 529	21,07%	10		1/1 675	1/353
Bretagne	35 542	2 881	8,11%	8		1/4 443	1/360
Centre	28 220	6 637	23,52%	18		1/1 568	1/369
Champagne-Ardenne	15 261	2 917	19,11%	5		1/3 052	1/583
Franche-Comté	13 281	3 018	22,72%	0		1/-	1/-
Ile de France	185 073	127 820	69,06%	245		1/755	1/522
Languedoc-Roussillon	29 802	12 614	42,33%	1		1/29 802	1/12 614
Limousin	7 327	1 888	25,77%	1		1/7 327	1/1 888
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 674	4 801	22,15%	3		1/7 225	1/1 600
Midi-Pyrénées	32 251	10 755	33,35%	9		1/3 583	1/1 195
Nord-Pas de Calais	55 878	11 152	19,96%	5		1/11 176	1/2 230
Normandie	37 238	6 260	16,81%	12		1/3 103	1/522
PACA + Corse	64 711	31 830	49,19%	9		1/7 190	1/3 537
dont Corse	2 932	1 043	35,57%	0		1/-	1/-
Pays de Loire							
Angers	28 315	4 190	14,80%	5		1/ 5 663	1/838
Nantes	31 829	4 596	14,44%	3		1/ 10 610	1/1 532
dont Poitou Charentes	16 812	2 653	15,78%	2		1/8 406	1/1 327
Picardie	21 489	5 431	25,27%	9		1/2 388	1/603
Rhône-Alpes	83 161	32 700	39,32%	36		1/2 310	1/908
Sous Total	781 880	290 893	37,20%	397		1/1 969	1/733
Guadeloupe (1)	5 865	5 517	94%	26		1/226	1/212
Guyane	6 654	6 654	100%	29		1/229	1/229
Martinique (1)	4 374	4 349	99%	19		1/230	1/229
Mayotte	6 867	6 867	100%	9		1/763	1/763
Réunion	14 158	14 158	100%	5		1/2 832	1/2 832
St Pierre et Miquelon	57	11	19%	0		1/-	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 763	26	0,30%	0		1/-	1/-
Sous Total	46 738	37 582	80,41%	88		1/531	1/427
TOTAL	828 618	328 475	39,64%	485		1/1 708	1/677

(1) En Martinique et en Guadeloupe, le dépistage de la drépanocytose est réalisé sur 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 ; ASOman ; SE ; SLe pore ; Eβ^othal

TABLEAU VI.2 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2014

	Nombre de NN testés Drépanocytose	Malades Syndrome Drépanocytaire					β ⁰ thalassémie majeure	Hétérozygotes HbS			
		SDM	SS (1, 2)	SC (2)	Sβthal	Autres SDM		AS	Fréquence AS sur les NN ciblés	AC	Autre anomalie
Alsace	9 154	9	5	2	1	1	1	179	1/51	40	39
dont Est Mosellan-Lorraine	1 300	0	0	0	0	0	1	10	1/130	10	0
Aquitaine	6 289	6	3	2	1	0	0	176	1/36	43	67
Auvergne	2 431	3	3	0	0	0	0	52	1/47	19	5
Bourgogne	3 529	10	9	1	0	0	0	83	1/43	20	0
Bretagne	2 881	8	6	1	1	0	0	135	1/21	17	0
Centre	6 637	18	17	1	0	0	0	271	1/24	59	2
Champagne-Ardenne	2 917	5	4	0	1	0	0	118	1/25	21	18
Franche-Comté	3 018	0	0	0	0	0	0	46	1/66	13	-
Ile de France	127 820	245	182	43	17	3	3	4 407	1/29	1 137	53
Languedoc-Roussillon	12 614	1	1	0	0	0	0	141	1/89	71	69
Limousin	1 888	1	0	0	1	0	0	66	1/29	13	9
Lorraine (sauf Est Mosellan)	4 801	3	2	1	0	0	1	89	1/54	31	-
Midi-Pyrénées	10 755	9	8	1	0	0	0	173	1/62	55	117
Nord-Pas de Calais	11 152	5	4	1	0	0	0	212	1/53	64	14
Normandie	6 260	12	10	2	0	0	0	233	1/27	57	19
PACA + Corse	31 830	9	4	0	5	0	1	320	1/99	93	105
dont Corse	1 043	0	0	0	0	0	0	5	1/209	3	4
Pays de Loire											
Angers	4 190	5	4	1	0	0	1	188	1/22	29	1
Nantes	4 596	3	2	1	0	0	0	168	1/27	37	13
dont Poitou Charentes	2 653	2	2	0	0	0	1	88	1/30	15	3
Picardie	5 431	9	7	0	2	0	1	188	1/29	38	1
Rhône-Alpes	32 700	36	26	6	4	0	0	614	1/53	154	110
Sous Total	290 893	397	297	63	33	4	8	7 859	1/37	2 011	642
Guadeloupe (1)	5 517	26	14	8	3	1	0	408	1/14	129	2
Guyane	6 654	29	18	11	0	0	0	551	1/12	181	8
Martinique (1)	4 349	19	11	4	3	1	0	309	1/14	130	12
Mayotte	6 867	9	7	0	2	0	2	270	1/25	0	3
Réunion	14 158	5	2	1	1	1	1	296	1/48	4	22
St Pierre et Miquelon	11	0	-	-	-	-	-	-	1/-	-	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuma	26	0	0	0	0	0	0	2	1/-	0	0
Sous Total	37 582	88	52	24	9	3	3	1 836	1/20	444	47
TOTAL	328 475	485	349	87	42	7	11	9 695	1/34	2 455	689

(1) Ce groupe est la forme majoritaire de SDM

(2) Sont comptabilisés les profils SS et SC confirmés et non confirmés

TABLEAU VI.3 → ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE DEPUIS 2006* – DRÉPANOCYTOSE

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014
NN testés	214 181	223 964	235 905	242 673	253 466	262 683	271 887	279 903	290 893
% de pop ciblée	27%	28,45%	29,50%	30,60%	31,45%	33,08%	34,44%	35,70%	37,20%
NN SDM	285	326	297	314	344	305	310	353	397
Incidence globale	1/2 789	1/2 415	1/2 694	1/2 527	1/2 343	1/2 603	1/2 546	1/2 221	1/1 969
Incidence ciblée	1/752	1/687	1/794	1/773	1/737	1/861	1/877	1/793	1/733
H_z HbS⁽¹⁾	5 873	5 996	6 297	6 189	6 915	7 051	7 126	7 465	7 859
Incidence H_z HbS⁽¹⁾ ciblée	1/36	1/37	1/37	1/39	1/37	1/37	1/38	1/37	1/37
OUTRE-MER									
NN testés	39 486	39 094	40 274	39 268	38 536	37 594	37 971	36 844	37 582
NN SDM	90	56	64	89	68	69	72	88	88
Incidence globale	1/439	1/698	1/629	1/441	1/567	1/545	1/527	1/419	1/427
H_z HbS⁽¹⁾	2 207	2 003	2 057	2 050	1 985	1 901	1 910	1 893	1 836
Incidence H_z HbS⁽¹⁾ ciblée	1/18	1/20	1/20	1/19	1/19	1/20	1/20	1/19	1/20
TOTAL FRANCE									
NN testés	252 828	263 114	276 134	281 982	292 041	300 277	309 858	316 747	328 475
% de pop ciblée	30%	31,50%	32,50%	33,50%	34,20%	35,73%	37,06%	38,18%	39,64%
NN SDM	375	405	361	403	409	374	382	441	485
Incidence globale	1/2 249	1/2 065	1/2 352	1/2 089	1/2 086	1/2 247	1/2 189	1/1 881	1/1 708
Incidence ciblée	1/674	1/650	1/765	1/700	1/714	1/803	1/811	1/718	1/677
H_z HbS⁽¹⁾	8 060	7 999	8 354	8 239	8 900	8 952	9 036	9 358	9 695
Incidence H_z HbS⁽¹⁾ ciblée	1/31	1/33	1/33	1/34	1/33	1/34	1/34	1/34	1/34

* Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

(1) Hétérozygote HbS

TABLEAU VI.4 → DRÉPANOCYTOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2014 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de NN testés	SS	SC	Sβthal	Autre	Total ⁽¹⁾	Fréquence
Alsace	109 986	67	14	11	1	93	1/1 183
Aquitaine	62 035	47	16	3	0	66	1/940
Auvergne	33 915	11	3	0	0	14	1/2 423
Bourgogne	42 514	36	5	0	0	41	1/1 037
Bretagne	25 921	33	4	14	0	51	1/508
Centre	64 573	92	21	6	0	119	1/543
Champagne-Ardenne	50 278	35	8	6	0	49	1/1 026
Franche-Comté	36 302	6	0	2	1	9	1/4 034
Ile de France	1 814 334	2 384	731	260	14	3 389	1/535
Languedoc-Roussillon	147 335	27	2	1	0	30	1/4 911
Limousin	20 430	15	2	2	0	19	1/1 075
Lorraine	69 806	37	7	5	0	49	1/1 425
Midi-Pyrénées	116 450	56	16	2	0	74	1/1 574
Nord-Pas de Calais	206 766	84	18	9	0	111	1/1 863
Normandie	94 438	109	25	6	0	140	1/675
PACA + Corse	431 352	57	18	41	0	116	1/3 719
Pays de Loire + Poitou							
Angers	56 838	57	15	4	0	76	1/748
Nantes	67 104	40	11	7	0	58	1/1 157
Picardie	62 734	63	19	6	0	88	1/713
Rhône-Alpes	352 219	223	42	26	2	293	1/1 202
Sous Total	3 865 330	3 479	977	411	18	4 885	1/791
Guadeloupe	193 558	529	116	23	1	669	1/289
Guyane	121 854	324	197	13	0	534	1/228
Martinique	139 142	283	94	22	6	405	1/344
Mayotte	118 014	181	0	4	0	185	1/638
Réunion	288 810	60	2	6	1	69	1/4 186
St Pierre et Miquelon	2	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna							
Sous Total	377	0	0	0	0	0	1/-
TOTAL	4 727 087	4 856	1 386	479	26	6 747	1/701

(1) Les malades comptabilisés ne tiennent compte que des syndromes dépanocytaire majeurs (SDM) : SS ; Sβthal ; SC ; SDPunjab ; SOarab ; ASAntilles ; ASOman ; SE ; SLevore ; Eβthal

* Bilan établi depuis le début de l'activité, à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

TABLEAU VII.1 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2014

Date de Début du programme		Nombre de NN testés	NN ayant une TIR J ₃ ≥ seuil ⁽¹⁾		Génotypage avec kitCF30			Total avec au moins 1 mutation
			Nombre	% Positifs	Nb de Géno- type réalisé	2 mutations du Kit CF30	1 mutation du Kit CF30	
01/10/02	Alsace	26 091	115	0,44%	115	6	10	16
	dont Est Mosellan-Lorraine	3 587	12	0,33%	12	0	0	0
01/01/03	Aquitaine	34 857	135	0,39%	134	4	8	12
01/09/02	Auvergne	13 128	41	0,31%	41	2	2	4
01/05/02	Bourgogne	16 752	41	0,24%	41	3	4	7
01/01/02	Bretagne	35 542	69	0,19%	69	4	10	14
01/06/02	Centre	28 220	113	0,40%	111	3	10	13
01/09/02	Champagne-Ardenne	15 261	61	0,40%	59	3	8	11
15/04/02	Franche-Comté	13 281	74	0,56%	73	1	9	10
01/09/02	Ile de France	185 073	736	0,40%	713	20	39	59
01/06/02	Languedoc-Roussillon	29 802	128	0,43%	127	8	7	15
01/05/02	Limousin	7 327	26	0,35%	26	2	1	3
01/06/02	Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 674	105	0,48%	104	1	9	10
01/10/02	Midi-Pyrénées	32 251	98	0,30%	97	5	7	12
01/01/02	Nord-Pas de Calais	55 878	156	0,28%	142	9	9	18
01/01/02	Normandie	37 238	181	0,49%	181	10	14	24
01/04/02	PACA + Corse	64 711	391	0,60%	389	12	18	30
	dont Corse	2 932	15	0,51%	15	0	2	2
Pays de Loire								
01/05/02	Angers	28 315	63	0,22%	63	3	7	10
01/01/02	Nantes	31 829	61	0,19%	61	3	7	10
	dont Poitou Charentes	16 812	36	0,21%	36	1	4	5
01/06/02	Picardie	21 489	98	0,46%	98	5	13	18
01/10/02	Rhône-Alpes	83 161	296	0,36%	294	15	18	33
Sous Total		781 880	2 988	0,38%	2 938	119	210	329
01/01/08	Guadeloupe	5 865	33	0,56%	31	0	1	1
01/07/12	Guyane	6 654	38	0,57%	35	0	1	1
01/02/13	Martinique	4 374	17	0,39%	16	0	1	1
01/06/02	Réunion	14 158	65	0,46%	59	3	6	9
	St Pierre et Miquelon	57	0	0,00%	0	0	0	0
Sous Total		31 108	153	0,49%	141	3	9	12
TOTAL		812 988	3 141	0,39%	3 079	122	219	341

(1) Nouveau-nés ayant un taux de Trypsine supérieur au seuil d'action (J₃ TIR ≥ 65 µg/l, ou ≥ 60 µg/l avec la technique GSP)

TABLEAU VII.2 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2014

	Nombre de NN testés	Contrôles TIR J21 ⁽¹⁾		
		Nombre d'enfants à contrôler	Nombre de contrôles recus	Confirmés Positifs
Alsace	26 091	20	14	4
dont Est Mosellan-Lorraine	3 587	2	2	0
Aquitaine	34 857	25	23	4
Auvergne	13 128	8	7	1
Bourgogne	16 752	7	6	1
Bretagne	35 542	12	9	1
Centre	28 220	17	14	1
Champagne-Ardenne	15 261	9	6	1
Franche-Comté	13 281	8	6	0
Ile de France	185 073	176	156	25
Languedoc-Roussillon	29 802	25	22	2
Limousin	7 327	4	3	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 674	18	16	1
Midi-Pyrénées	32 251	12	10	0
Nord-Pas de Calais	55 878	39	32	3
Normandie	37 238	25	22	5
PACA + Corse	64 711	45	42	6
dont Corse	2 932	1	1	1
Pays de Loire				
Angers	28 315	17	16	0
Nantes	31 829	14	13	1
dont Poitou Charentes	16 812	10	9	0
Picardie	21 489	14	12	0
Rhône-Alpes	83 161	48	43	7
Sous Total	781 880	543	472	63
Guadeloupe	5 865	5	4	2
Guyane	6 654	8	8	2
Martinique	4 374	3	2	0
Réunion	14 158	19	5	1
St Pierre et Miquelon	57	0	0	0
Sous Total	31 108	35	19	5
TOTAL	812 988	578	491	68

(1) Ne sont comptabilisés que les contrôles TIR J21 sur un nouveau prélèvement papier demandés au sens strict de l'algorithme de dépistage, les «confirmés positifs» sont ces deuxièmes prélèvements dont la TIR J21 \geq 40 μ g/L (ou \geq 37 μ g/L avec GSP)

TABLEAU VII.3 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2014

	NN Convoqués au CRCM			Total	Malades
	2 mutations du Kit CF30	1 mutation du Kit CF30	J21 positifs ⁽¹⁾		
Alsace	6	10	4	20	6
dont Est Mosellan-Lorraine	0	0	0	0	0
Aquitaine	4	8	4	16	7
Auvergne	2	2	1	5	4
Bourgogne	3	4	1	8	3
Bretagne	4	10	1	15	6
Centre	3	10	1	14	4
Champagne-Ardenne	3	8	1	12	4
Franche-Comté	1	9	0	10	2
Ile de France	20	39	25	84	28
Languedoc-Roussillon	8	7	2	17	8
Limousin	2	1	0	3	2
Lorraine (sauf Est Mosellan)	1	9	1	11	2
Midi-Pyrénées	5	7	0	12	6
Nord-Pas de Calais	9	9	3	21	11
Normandie	10	14	5	29	10
PACA + Corse	12	18	6	36	15
dont Corse	0	2	1	3	1
Pays de Loire					
Angers	3	7	0	10	4
Nantes	3	7	1	11	6
dont Poitou Charentes	1	4	0	5	2
Picardie	5	13	0	18	5
Rhône-Alpes	15	18	7	40	19
Sous Total	119	210	63	392	152
Guadeloupe	0	1	2	3	1
Guyane	0	1	2	3	0
Martinique	0	1	0	1	0
Réunion	3	6	1	10	3
St Pierre et Miquelon	0	0	0	0	0
Sous Total	3	9	5	17	4
TOTAL	122	219	68	409	156

(1) Les contrôles TIR J21 $\geq 40 \mu\text{g/L}$ (ou $\geq 37 \mu\text{g/L}$ avec GSP)

TABLEAU VII.4 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2014

	Nombre de NN testés	Malades					Fréquence
		Total	Avec 2 Mutations Kit CF30	Avec 1 Mutation Kit CF30	Avec 0 Mutation Kit CF30	Iléus / DPN ⁽¹⁾	
Alsace	26 091	6	6	0	0	1	1/4 349
dont Est Mosellan-Lorraine	3 587	0	0	0	0	0	1/-
Aquitaine	34 857	7	4	2	1	0	1/4 980
Auvergne	13 128	4	2	1	1	0	1/3 282
Bourgogne	16 752	3	3	0	0	1	1/5 584
Bretagne	35 542	6	4	2	0	1	1/5 924
Centre	28 220	4	3	1	0	0	1/7 055
Champagne-Ardenne	15 261	4	3	1	0	0	1/3 815
Franche-Comté	13 281	2	1	1	0	1	1/6 641
Ile de France	185 073	28	20	6	2	8	1/6 610
Languedoc-Roussillon	29 802	8	8	0	0	0	1/3 725
Limousin	7 327	2	2	0	0	1	1/3 664
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 674	2	1	1	0	2	1/10 837
Midi-Pyrénées	32 251	6	5	1	0	0	1/5 375
Nord-Pas de Calais	55 878	11	9	2	0	1	1/5 080
Normandie	37 238	10	10	0	0	0	1/3 724
PACA + Corse	64 711	15	12	3	0	1	1/4 314
dont Corse	2 932	1	0	1	0	0	1/2 932
Pays de Loire							
Angers	28 315	4	3	1	0	0	1/7 079
Nantes	31 829	6	3	2	1	0	1/5 305
dont Poitou Charentes	16 812	2	1	1	0	0	1/8 406
Picardie	21 489	5	5	0	0	1	1/4 298
Rhône-Alpes	83 161	19	15	3	1	2	1/4 377
Sous Total	781 880	152	119	27	6	20	1/5 144
Guadeloupe	5 865	1	0	0	1	0	1/5 865
Guyane	6 654	0	0	0	0	0	1/-
Martinique	4 374	0	0	0	0	0	1/-
Réunion	14 158	3	3	0	0	0	1/4 719
St Pierre et Miquelon	57	0	0	0	0	0	1/-
Sous Total	31 108	4	3	0	1	0	1/7 777
TOTAL	812 988	156	122	27	7	20	1/5 211

(1) Les Iléus et/ou DPN (diagnostic pré-natal) sont comptabilisés parmi les malades et ne sont pas des sous groupes exclusifs

TABLEAU VII.5 → MUCOVISCIDOSE – ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE DEPUIS 2006*

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014
NN testés	794 887	787 419	800 021	793 633	806 006	793 988	789 384	783 964	781 880
NN géotypes	4 320	3 767	4 031	3 910	3 770	3 433	3 715	3 296	2 938
2 mutations	132	119	119	138	98	113	98	67	119
1 mutation	369	285	390	326	301	313	279	276	210
NN avec TIR J21	750	718	603	545	558	563	612	536	472
NN convoqués	603	516	596	541	488	497	461	425	392
NN malades	174	153	166	180	131	149	137	99	152
dont F. frontières ⁽¹⁾	28	23	12	23	23	26	18	17	17
IM/DPN ⁽²⁾	28	22	24	22	16	21	13	20	20
Incidence	1/4 568	1/5 147	1/4 819	1/4 409	1/6 153	1/5 329	1/5 762	1/7 919	1/5 144
OUTRE-MER									
NN testés	14 561	14 831	21 109	20 846	20 468	20 599	23 811	30 103	31 108
NN géotypes	143	120	197	179	142	112	151	201	141
2 mutations	6	5	3	4	2	3	3	5	3
1 mutation	14	12	17	14	8	5	12	11	9
NN avec TIR J21	15	12	34	12	16	21	22	21	19
NN convoqués	23	21	26	20	12	13	18	18	17
NN malades	8	7	3	5	3	3	3	6	4
dont F. frontières ⁽¹⁾	0	0	2	1	1	0	0	0	0
IM/DPN ⁽²⁾	3	1	0	0	1	1	0	0	0
Incidence	1/1 820	1/2 119	1/7 036	1/4 169	1/6 823	1/6 866	1/7 937	1/5 017	1/7 777
TOTAL FRANCE									
NN testés	809 448	802 250	821 130	814 479	826 474	814 587	813 195	814 067	812 988
NN géotypes	4 463	3 887	4 228	4 089	3 912	3 545	3 866	3 497	3 079
2 mutations	138	124	122	149	100	116	101	72	122
1 mutation	383	297	407	340	309	318	291	287	219
NN avec TIR J21	765	730	637	557	574	584	634	557	491
NN convoqués	626	537	622	561	500	510	479	443	409
NN malades	182	160	169	185	134	152	140	105	156
dont F. frontières ⁽¹⁾	28	23	14	24	24	26	18	17	17
IM/DPN ⁽²⁾	31	23	24	22	17	22	13	20	20
Incidence	1/4 448	1/5 014	1/4 859	1/4 403	1/6 168	1/5 359	1/5 809	1/7 753	1/5 211

* Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

(1) Mucoviscidose « forme frontière/atypique » : définie chez un nouveau-né hypertrypsiniémique ayant soit un test de la sueur < 60 mmol/L de chlorures avec 2 mutations du gène CFTR dont au moins une ne figure pas dans le panel des mutations sévères, soit un test de la sueur entre 30 et 60 mmol/L de chlorure et 1 ou 0 mutation du gène CFTR. Castellani C, J Cyst Fibrosis 2008 ; Borowitz D, J Pediatr 2009.

(2) Iléus méconiaux / Diagnostics pré-natals

TABLEAU VII.6.1 → MUCOVISCIDOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2014 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de NN testés	BM - Kit CF30			Total BM positives
		Nombre de BM réalisées	BM positives 2 mutations	BM positives 1 mutation	
Alsace	322 591	2 064	64	184	248
Aquitaine	415 050	2 191	57	173	230
Auvergne	165 940	771	29	58	87
Bourgogne	224 834	838	37	80	117
Bretagne	484 844	2 161	117	298	415
Centre	363 320	1 534	50	129	179
Champagne-Ardenne	198 502	1 012	28	116	144
Franche-Comté	165 175	1 060	25	117	142
Ile de France	2 192 121	12 826	236	755	991
Languedoc-Roussillon	366 027	2 266	49	187	236
Limousin	95 528	539	16	40	56
Lorraine	286 016	1 742	50	180	230
Midi-Pyrénées	388 777	1 387	47	124	171
Nord-Pas de Calais	737 075	3 137	142	292	434
Normandie	514 897	2 835	104	287	391
PACA + Corse	803 444	4 727	89	364	453
Pays de Loire + Poitou					
Angers	375 124	1 102	56	101	157
Nantes	420 992	1 078	59	112	171
Picardie	286 504	1 667	55	175	230
Rhône-Alpes	990 138	5 802	166	466	632
Sous Total	9 796 899	50 739	1 476	4 238	5 714
Guadeloupe	43 366	325	3	11	14
Guyane	16 730	89	0	3	3
Martinique	8 093	36	0	3	1
Réunion	181 591	1 569	41	144	185
St Pierre et Miquelon	401	0	0	0	0
Sous Total	249 780	2 019	44	161	203
TOTAL	10 046 679	52 758	1 520	4 399	5 917

* Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

TABLEAU VII.6.2 → MUCOVISCIDOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2014 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de malades			Nombre de malades		Total	Fréquence
	2 mutations Kit CF30	1 mutation Kit CF30	0 mutation Kit CF30	Forme Classique	Forme frontière (1)		
Alsace	64	20	3	68	19	87	1/3 708
Aquitaine	57	12	1	63	7	70	1/5 929
Auvergne	29	7	1	31	6	37	1/4 485
Bourgogne	37	9	1	41	6	47	1/4 784
Bretagne	117	37	1	133	22	155	1/3 128
Centre	50	18	0	57	11	68	1/5 343
Champagne-Ardenne	28	11	0	35	4	39	1/5 090
Franche-Comté	25	11	2	36	2	38	1/4 347
Ile de France	236	73	8	261	56	317	1/6 915
Languedoc-Roussillon	49	14	4	58	9	67	1/5 463
Limousin	16	6	2	20	4	24	1/3 980
Lorraine	50	16	1	57	10	67	1/4 269
Midi-Pyrénées	47	13	2	57	5	62	1/6 271
Nord-Pas de Calais	142	30	0	141	31	172	1/4 285
Normandie	104	23	0	113	14	127	1/4 054
PACA + Corse	89	47	6	125	17	142	1/5 658
Pays de Loire + Poitou							
Angers	56	14	0	58	12	70	1/5 359
Nantes	59	21	0	67	13	80	1/5 262
Picardie	55	10	0	56	9	65	1/4 408
Rhône-Alpes	166	67	10	211	32	243	1/4 075
Sous Total	1 476	459	42	1 688	289	1 977	1/4 955
Guadeloupe	3	2	0	4	1	5	1/8 673
Guyane	0	1	0	1	0	1	1/16 730
Martinique	0	0	0	0	0	0	1/-
Réunion	41	13	0	50	4	54	1/3 363
St Pierre et Miquelon	0	0	0	0	0	0	1/-
	44	16	0	55	5	60	1/4 163
TOTAL	1 520	475	42	1 743	294	2 037	1/4 932

* Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

(1) Mucoviscidose « forme frontière/atypique » : définie chez un nouveau-né hypertrypsiniémique ayant soit un test de la sueur < 60 mmol/L de chlorures avec 2 mutations du gène CFTR dont au moins une ne figure pas dans le panel des mutations sévères, soit un test de la sueur entre 30 et 60 mmol/L de chlorure et 1 ou 0 mutation du gène CFTR. Castellani C, J Cyst Fibrosis 2008 ; Borowitz D, J Pediatr 2009.

TABLEAU VIII.1 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2014

	Phénylalanine			TSH		
	Nombre	Préma	%	Nombre	Préma	%
Alsace	33	14	42,4	17	0	0,0
dont Est Mosellan-Lorraine	2	1	50,0	2	0	0,0
Aquitaine	12	6	50,0	27	2	7,4
Auvergne	5	2	40,0	14	4	28,6
Bourgogne	3	1	33,3	19	3	15,8
Bretagne	10	4	40,0	28	5	17,9
Centre	10	1	10,0	83	9	10,8
Champagne-Ardenne	9	5	55,6	13	0	0,0
Franche-Comté	6	nc	-	89	nc	-
Ile de France	87	51	58,6	252	26	10,3
Languedoc-Roussillon	5	2	40,0	38	2	5,3
Limousin	5	4	80,0	30	1	3,3
Lorraine (sauf Est Mosellan)	6	2	33,3	79	10	12,7
Midi-Pyrénées	6	1	16,7	23	0	0,0
Nord-Pas de Calais	40	25	62,5	51	3	5,9
Normandie	34	23	67,6	53	4	7,5
PACA + Corse	32	16	50,0	252	19	7,5
dont Corse	3	1	33,3	15	0	0,0
Pays de Loire						
Angers	4	3	75,0	23	2	8,7
Nantes	4	2	50,0	20	0	0,0
dont Poitou Charentes	4	3	75,0	14	1	7,1
Picardie	36	15	41,7	48	2	4,2
Rhône-Alpes	27	11	40,7	94	8	8,5
Sous Total	368	188	51,1	1 164	100	8,6
Guadeloupe	2	0	0,0	11	3	27,3
Guyane	7	1	14,3	2	0	0,0
Martinique	1	1	100,0	4	0	0,0
Mayotte	2	2	100,0	2	1	50,0
Réunion	5	5	100,0	13	5	38,5
St Pierre et Miquelon	0	0	-	0	0	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	3	3	100,0	42	4	9,5
Sous Total	20	12	60,0	74	13	17,6
TOTAL	388	200	51,5	1 238	113	9,1

TABLEAU VIII.2 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2014

	17OHP			TIR		
	Nombre	Préma	%	Nombre	Préma	%
Alsace	152	142	93,4	115	10	8,7
dont Est Mosellan-Lorraine	13	12	92,3	12	0	0,0
Aquitaine	127	114	89,8	135	26	19,3
Auvergne	26	20	76,9	41	4	9,8
Bourgogne	57	51	89,5	41	1	2,4
Bretagne	166	158	95,2	69	9	13,0
Centre	113	64	56,6	113	12	10,6
Champagne-Ardenne	116	106	91,4	61	10	16,4
Franche-Comté	170	159	93,5	74	nc	-
Ile de France	813	774	95,2	736	91	12,4
Languedoc-Roussillon	151	138	91,4	128	18	14,1
Limousin	35	32	91,4	26	7	26,9
Lorraine (sauf Est Mosellan)	24	20	83,3	105	16	15,2
Midi-Pyrénées	91	74	81,3	98	4	4,1
Nord-Pas de Calais	248	197	79,4	156	37	23,7
Normandie	393	367	93,4	181	16	8,8
PACA + Corse	738	609	82,5	391	35	9,0
dont Corse	29	27	93,1	15	0	0,0
Pays de Loire						
Angers	153	145	94,8	63	2	3,2
Nantes	79	67	84,8	61	6	9,8
dont Poitou Charentes	121	113	93,4	36	0	0,0
Picardie	174	147	84,5	98	13	13,3
Rhône-Alpes	377	364	96,6	296	30	10,1
Sous Total	4 203	3 748	89,2	2 914	347	11,9
Guadeloupe	29	27	93,1	33	8	24,2
Guyane	61	58	95,1	38	8	21,1
Martinique	24	23	95,8	17	3	17,6
Mayotte	18	18	100,0	-	-	-
Réunion	49	48	98,0	65	13	20,0
St Pierre et Miquelon	0	0	-	0	0	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	62	59	95,2	-	-	-
Sous Total	243	233	95,9	153	32	20,9
TOTAL	4 446	3 981	89,5	3 067	379	12,4

nc: non communiqué



Bilan par région

SOMMAIRE

Alsace	p. 80
Aquitaine	p. 81
Auvergne	p. 82
Bourgogne	p. 83
Bretagne	p. 84
Centre	p. 85
Champagne-Ardenne	p. 86
Franche-Comté	p. 87
Ile de France	p. 88
Languedoc-Roussillon	p. 89
Limousin	p. 90
Lorraine	p. 91
Midi-Pyrénées	p. 92
Nord - Pas de Calais	p. 93
Normandie	p. 94
Provence Alpes – Côte d’Azur	p. 95
Pays de la Loire – Angers	p. 96
Pays de la Loire – Nantes	p. 97
Picardie	p. 98
Rhône-Alpes	p. 99
Guadeloupe	p. 100
Guyane	p. 101
Martinique	p. 102
Mayotte	p. 103
Ile de la Réunion	p. 104
Polynésie Française, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	p. 105

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2013	1 324 233	110	5	115	82	3	3
2014	26 091	1	0	1	3	0	0
Total Fin 2014	1 350 324	111	5	116	85	3	3

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2013	937 803	115	68	43	44	270	1
2014	26 091	3	2	1	0	6	0
Total Fin 2014	963 894	118	70	44	44	276	1

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2013	457 683	12	7	2	1	22	1
2014	26 091	1	0	1	0	2	0
Total Fin 2014	483 774	13	7	3	1	24	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	100 832	62	12	10	0	84	1 768	473	2
2014	9 154	5	2	1	1	9	179	40	0
Total Fin 2014	109 986	67	14	11	1	93	1 947	513	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2013	296 500	1 949	58	174	232	63	18	81	4
2014	26 091	115	6	10	16	5	1	6	0
Total Fin 2014	322 591	2 064	64	184	248	68	19	87	4

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **AQUITAINE**

Adresse : ARAq CHR Groupe Pellegrin Maternité Rez-de-Chaussée
place Amélie Raba-Léon 33076 BORDEAUX Cx
Téléphone : 05.56.79.87.00 - Fax : 05.56.79.87.87
E.mail : araq@chu-bordeaux.fr

PRÉSIDENT
Pr D. LACOMBE

Territoire Géographique :
Aquitaine

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1970 à 2013	1 399 469	79	0	79	40	1	2
2014	34 857	2	0	2	3	0	0
Total Fin 2014	1 434 326	81	0	81	43	1	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2013	1 124 080	124	68	128	23	343	10
2014	34 857	5	0	4	0	9	0
Total Fin 2014	1 158 937	129	68	132	23	352	10

4 en attente

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1970 à 2013	574 181	24	7	2	3	36	2
2014	34 857	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2014	609 038	26	7	2	3	38	2

1 non connu

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	55 746	44	14	2	0	60	1 596	391	1
2014	6 289	3	2	1	0	6	176	43	0
Total Fin 2014	62 035	47	16	3	0	66	1 772	434	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2013	380 193	2 057	53	165	218	57	6	63	9
2014	34 857	134	4	8	12	6	1	7	0
Total Fin 2014	415 050	2 191	57	173	230	63	7	70	9

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **AUVERGNE**

Adresse : ARDEMME CHU Estaing Service Pédiatrie Générale
 1 Place Lucie Aubrac 63003 Clermont Ferrand Cx 1
 Téléphone : 04.73.75.00.18 - Fax : 04.73.75.11.96
 E.mail : hcarla@chu-clermontferrand.fr

PRÉSIDENT
Pr H. CARLA MALPUECH

Territoire Géographique :
 Auvergne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2013	477 360	26	1	27	1	2	1
2014	13 128	1	1	2	1	0	0
Total Fin 2014	490 488	27	2	29	2	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2013	477 360	69	36	33	1	139	1
2014	13 128	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	490 488	69	36	33	1	139	1

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2013	255 160	11	1	0	3	15	0
2014	13 128	2	1	0	0	3	0
Total Fin 2014	268 288	13	2	0	3	18	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	31 484	8	3	0	0	11	401	104	0
2014	2 431	3	0	0	0	3	52	19	0
Total Fin 2014	33 915	11	3	0	0	14	453	123	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2013	152 812	730	27	56	83	27	6	33	3
2014	13 128	41	2	2	4	4	0	4	0
Total Fin 2014	165 940	771	29	58	87	31	6	37	3

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **BOURGOGNE**

Adresse : ABDEMME Plateau Technique de Biologie
2 rue Angélique Ducoudray BP 37013 21070 DIJON Cx
Téléphone : 03.80.29.33.47 - Fax : 03.80.29.36.00
E.mail : abdemme@chu-dijon.fr

PRÉSIDENT
Pr F. HUET

Territoire Géographique :
Bourgogne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2013	639 943	48	1	49	43	0	1
2014	16 752	0	0	0	1	0	0
Total Fin 2014	656 695	48	1	49	44	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2013	639 943	118	27	54	28	227	3
2014	16 752	0	3	1	0	4	0
Total Fin 2014	656 695	118	30	55	28	231	3

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1987 à 2013	476 462	20	6	1	0	27	0
2014	16 752	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	493 214	20	6	1	0	27	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	38 985	27	4	0	0	31	719	188	2
2014	3 529	9	1	0	0	10	83	20	0
Total Fin 2014	42 514	36	5	0	0	41	802	208	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2013	208 082	797	34	76	110	38	6	44	2
2014	16 752	41	3	4	7	3	0	3	0
Total Fin 2014	224 834	838	37	80	117	41	6	47	2

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **BRETAGNE**

Adresse : ARDPHE Hôpital Sud Annexe Pédiatrique
 16 Boulevard de Bulgarie BP 90347 35203 RENNES Cx 2
 Téléphone : 02.23.30.11.88 - Fax : 02.23.30.27.66
 E.mail : ardphe.bretagne@wanadoo.fr

PRÉSIDENT
Pr M. ROUSSEY

Territoire Géographique :
 Bretagne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2013	1 278 937	58	4	62	20	0	0
2014	35 542	2	0	2	0	0	0
Total Fin 2014	1 314 479	60	4	64	20	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2013	1 255 068	208	86	145	17	456	5
2014	35 542	5	5	7	0	17	0
Total Fin 2014	1 290 610	213	91	152	17	473	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2013	688 058	32	5	3	0	40	0
2014	35 542	1	1	0	0	2	1
Total Fin 2014	723 600	33	6	3	0	42	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	23 040	27	3	13	0	43	1 008	183	0
2014	2 881	6	1	1	0	8	135	17	0
Total Fin 2014	25 921	33	4	14	0	51	1 143	200	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2013	449 302	2 092	113	288	401	127	22	149	4
2014	35 542	69	4	10	14	6	0	6	0
Total Fin 2014	484 844	2 161	117	298	415	133	22	155	4

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **CENTRE**

Adresse : GENEDEP CHU Bretonneau Médecine Nucléaire In Vitro
2 boulevard Tonnellé 37044 TOURS Cx 9
Téléphone : 02.47.47.86.24 - Fax : 02.34.38.95.89
E.mail : sec.genedep@chu-tours.fr

PRÉSIDENT
Pr JC. BESNARD

Territoire Géographique :
Centre

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2013	945 426	42	3	45	14	0	1
2014	28 220	1	0	1	1	0	0
Total Fin 2014	973 646	43	3	46	15	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2013	945 426	173	55	76	2	306	0
2014	28 220	7	2	3	0	12	0
Total Fin 2014	973 646	180	57	79	2	318	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2013	493 713	20	6	2	2	30	0
2014	28 220	1	0	1	0	2	0
Total Fin 2014	521 933	21	6	3	2	32	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1999 à 2013	57 936	75	20	6	0	101	2 375	504	0
2014	6 637	17	1	0	0	18	271	59	0
Total Fin 2014	64 573	92	21	6	0	119	2 646	563	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2013	335 100	1 423	47	119	166	53	11	64	5
2014	28 220	111	3	10	13	4	0	4	0
Total Fin 2014	363 320	1 534	50	129	179	57	11	68	5

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

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2013	582 379	61	4	65	35	8	0
2014	15 261	3	0	3	2	0	0
Total Fin 2014	597 640	64	4	68	37	8	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2013	642 208	113	61	72	6	252	0
2014	15 261	6	0	1	0	7	0
Total Fin 2014	657 469	119	61	73	6	259	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2013	309 126	15	4	1	3	23	1
2014	15 261	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	324 387	15	4	1	3	23	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	47 361	31	8	5	0	44	876	232	0
2014	2 917	4	0	1	0	5	118	21	0
Total Fin 2014	50 278	35	8	6	0	49	994	253	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2013	183 241	953	25	108	133	31	4	35	2
2014	15 261	59	3	8	11	4	0	4	0
Total Fin 2014	198 502	1 012	28	116	144	35	4	39	2

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **FRANCHE COMTÉ**

Adresse : ARDEMME CHRU Hôpital Jean Minjot Bâtiment vert - Niveau 0
3, boulevard Fleming 25030 BESANÇON Cx
Téléphone : 03.81.21.84.28 - Fax : 03.81.21.81.05
E.mail : ardemme-fc@chu-besancon.fr

PRÉSIDENT
Pr J. SCHIRRER

Territoire Géographique :
Franche Comté

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1969 à 2013	683 856	61	1	62	12	1	0
2014	13 281	3	1	4	1	0	0
Total Fin 2014	697 137	64	2	66	13	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2013	492 526	59	42	60	17	178	3
2014	13 281	3	0	6	0	9	0
Total Fin 2014	505 807	62	42	66	17	187	3

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2013	254 169	8	1	3	0	12	2
2014	13 281	0	0	0	0	0	1
Total Fin 2014	267 450	8	1	3	0	12	3

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2013	33 284	6	0	2	1	9	472	140	0
2014	3 018	0	0	0	0	0	46	13	0
Total Fin 2014	36 302	6	0	2	1	9	518	153	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2013	151 894	987	24	108	132	34	2	36	5
2014	13 281	73	1	9	10	2	0	2	1
Total Fin 2014	165 175	1 060	25	117	142	36	2	38	6

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → ILE-DE-FRANCE

Adresse : Fédération Parisienne de Dépistage Hôpital Necker
 Pavillon Blumenthal 2^e étage 149 rue de Sèvres 75742 PARIS Cx 15
 Téléphone : 01.42.73.74.73 - Fax : 01.42.73.74.76
 E.mail : depistage@fpdphe.org

PRÉSIDENT
Pr M. POLAK

Territoire Géographique :
 Ile-de-France

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1966 à 2013	6 451 361	355	19	374	372	14	0
2014	185 073	8	1	9	7	2	0
Total Fin 2014	6 636 434	363	20	383	379	16	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2013	5 853 911	790	331	607	63	1 791	15
2014	185 073	28	14	37	0	79	2
Total Fin 2014	6 038 984	818	345	644	63	1 870	17

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1994 à 2013	3 411 456	142	17	30	7	196	11
2014	185 073	7	2	2	0	11	2
Total Fin 2014	3 596 529	149	19	32	7	207	13

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	1 686 514	2 202	688	243	11	3 144	58 573	14 687	19
2014	127 820	182	43	17	3	245	4 407	1 137	0
Total Fin 2014	1 814 334	2 384	731	260	14	3 389	62 980	15 824	19

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2013	2 007 048	12 113	216	716	932	237	52	289	17
2014	185 073	713	20	39	59	24	4	28	4
Total Fin 2014	2 192 121	12 826	236	755	991	261	56	317	21

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LANGUEDOC ROUSSILLON**

GREPAM Laboratoire de Biologie Spécialisée et Oncologie ICM Val d'Aurelle
 rue de la croix Verte Parc Euromédecine 34298 MONTPELLIER Cx 5
 Téléphone : 04.67.61.30.10 - Fax : 04.67.63.28.73
 E.mail : grepam@icm.unicancer.fr

PRÉSIDENT
Pr G. CAMBONIE

Territoire Géographique :
 Languedoc Roussillon

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1972 à 2013	1 035 445	61	2	63	44	0	0
2014	29 802	1	1	2	1	0	0
Total Fin 2014	1 065 247	62	3	65	45	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2013	905 587	45	40	91	14	190	3
2014	29 802	6	0	6	0	12	0
Total Fin 2014	935 389	51	40	97	14	202	3

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2013	490 830	22	1	1	0	24	0
2014	29 802	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2014	520 632	23	1	1	0	25	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	134 721	26	2	1	0	29	1 486	770	0
2014	12 614	1	0	0	0	1	141	71	0
Total Fin 2014	147 335	27	2	1	0	30	1 627	841	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2013	336 225	2 139	41	180	221	52	7	59	5
2014	29 802	127	8	7	15	6	2	8	1
Total Fin 2014	366 027	2 266	49	187	236	58	9	67	6

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LIMOUSIN**

Adresse : ARDEMME CHU Dupuytren Service de Biochimie et Génétique Moléculaire 2, avenue Martin Luther King 87042 LIMOGES Cx
Téléphone : 05.55.05.63.41 - Fax : 05.55.05.64.02
E.mail : anne.constanty@chu-limoges.fr

PRÉSIDENT
Dr A. CONSTANTY
Territoire Géographique :
Limousin

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2013	240 797	17	0	17	7	0	0
2014	7 327	0	0	0	1	0	0
Total Fin 2014	248 124	17	0	17	8	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2013	242 150	6	2	18	37	63	0
2014	7 327	1	2	3	0	6	0
Total Fin 2014	249 477	7	4	21	37	69	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2013	133 721	11	1	7	1	20	0
2014	7 327	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	141 048	11	1	7	1	20	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	18 542	15	2	1	0	18	608	99	0
2014	1 888	0	0	1	0	1	66	13	0
Total Fin 2014	20 430	15	2	2	0	19	674	112	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2013	88 201	513	14	39	53	18	4	22	2
2014	7 327	26	2	1	3	2	0	2	0
Total Fin 2014	95 528	539	16	40	56	20	4	24	2

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LORRAINE**

Adresse : CHU Hôpital d'Enfants Service de Pédiatrie III et Génétique clinique
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 sauf Est Mosellan

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1973 à 2013	958 218	63	7	70	13	4	2
2014	21 674	0	2	2	1	0	0
Total Fin 2014	979 892	63	9	72	14	4	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2013	848 995	87	81	142	1	311	6
2014	21 674	3	2	4	0	9	0
Total Fin 2014	870 669	90	83	146	1	320	6

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2013	434 881	18	1	2	0	21	0
2014	21 674	2	1	0	0	3	0
Total Fin 2014	456 555	20	2	2	0	24	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	65 005	35	6	5	0	46	942	369	3
2014	4 801	2	1	0	0	3	89	31	0
Total Fin 2014	69 806	37	7	5	0	49	1031	400	3

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2013	264 342	1 638	49	171	220	55	10	65	4
2014	21 674	104	1	9	10	2	0	2	0
Total Fin 2014	286 016	1 742	50	180	230	57	10	67	4

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **MIDI-PYRÉNÉES**

Adresse : Centre de Dépistage TSA 40031 laboratoire de Biochimie Institut
Fédératif de Biologie 330 av de Grande Bretagne 31059 TOULOUSE Cx 9
Téléphone : 05.67.69.03.78 - Fax : 05.67.69.03.77
E.mail : depistageneonat.sec@chu-toulouse.fr

PRÉSIDENT
Pr JP. OLIVES

Territoire Géographique :
Midi-Pyrénées et Andorre

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1968 à 2013	1 530 899	63	7	70	78	0	0
2014	32 251	1	3	4	1	0	0
Total Fin 2014	1 563 150	64	10	74	79	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1974 à 2013	1 321 437	135	79	66	13	293	9
2014	32 251	4	4	6	0	14	0
Total Fin 2014	1 353 688	139	83	72	13	307	9

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1992 à 2013	664 583	30	9	4	0	43	2
2014	32 251	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2014	696 834	31	9	4	0	44	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	105 695	48	15	2	0	65	1 925	628	0
2014	10 755	8	1	0	0	9	173	55	0
Total Fin 2014	116 450	56	16	2	0	74	2 098	683	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2013	356 526	1 290	42	117	159	52	4	56	3
2014	32 251	97	5	7	12	5	1	6	0
Total Fin 2014	388 777	1 387	47	124	171	57	5	62	3

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **NORD - PAS DE CALAIS**

Adresse : A.R.D.P.H.E. 68 rue Sylvère Verhulst 59040 LILLE Cx
 Téléphone : 03.20.52.92.82 - Fax : 03.20.52.98.42
 E.mail : a.r.d.p.h.e-Lille@wanadoo.fr

PRÉSIDENT
Pr D. TURCK

Territoire Géographique :
 Nord - Pas de Calais

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1973 à 2013	2 588 134	190	29	219	111	0	1
2014	55 878	0	1	1	2	1	0
Total Fin 2014	2 644 012	190	30	220	113	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2013	2 193 082	358	121	166	20	665	19
2014	55 878	10	3	13	0	26	2
Total Fin 2014	2 248 960	368	124	179	20	691	21

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2013	1 400 655	66	10	4	4	84	4
2014	55 878	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2014	1 456 533	67	10	4	4	85	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	195 614	80	17	9	0	106	2 183	697	7
2014	11 152	4	1	0	0	5	212	64	0
Total Fin 2014	206 766	84	18	9	0	111	2 395	761	7

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2013	681 197	2 995	133	283	416	132	29	161	16
2014	55 878	142	9	9	18	9	2	11	0
Total Fin 2014	737 075	3 137	142	292	434	141	31	172	16

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **NORMANDIE**

Adresse : ANDPHE Service d'Hormonologie
 CHU de Caen Avenue Côte de Nacre 14033 CAEN Cx
 Téléphone : 02.31.06.40.77 - Fax : 02.31.06.51.60
 E.mail : labo-depistageneonat@chu-caen.fr

PRÉSIDENT
Dr A. ARION

Territoire Géographique :
 Normandie

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2013	1 474 830	112	5	117	33	1	1
2014	37 238	3	1	4	0	0	0
Total Fin 2014	1 512 068	115	6	121	33	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2013	1 474 830	192	147	108	10	457	6
2014	37 238	5	4	5	0	14	0
Total Fin 2014	1 512 068	197	151	113	10	471	6

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1992 à 2013	862 028	51	11	8	6	76	6
2014	37 238	4	1	1	0	6	0
Total Fin 2014	899 266	55	12	9	6	82	6

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	88 178	99	23	6	0	128	2 278	528	3
2014	6 260	10	2	0	0	12	233	57	0
Total Fin 2014	94 438	109	25	6	0	140	2 511	585	3

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2013	477 659	2 654	94	273	367	104	13	117	6
2014	37 238	181	10	14	24	9	1	10	1
Total Fin 2014	514 897	2 835	104	287	391	113	14	127	7

(*) 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 : 04.91.38.67.55 - Fax : 04.91.34.36.84
 E.mail : aredemag@libertysurf.fr

PRÉSIDENT
Pr J. SARLES

Territoire Géographique :
 PACA / CORSE / MONACO

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1967 à 2013	2 292 756	159	9	168	86	2	1
2014	64 711	3	1	4	8	0	0
Total Fin 2014	2 357 467	162	10	172	94	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2013	2 041 522	294	136	138	30	598	8
2014	64 711	6	6	11	0	23	0
Total Fin 2014	2 106 233	300	142	149	30	621	8

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2013	1 141 267	34	4	0	0	38	1
2014	64 711	3	0	0	0	3	0
Total Fin 2014	1 205 978	37	4	0	0	41	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	399 522	53	18	36	0	107	3 579	1 160	5
2014	31 830	4	0	5	0	9	320	93	0
Total Fin 2014	431 352	57	18	41	0	116	3 899	1 253	5

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2013	738 733	4 338	77	346	423	112	15	127	10
2014	64 711	389	12	18	30	13	2	15	1
Total Fin 2014	803 444	4 727	89	364	453	125	17	142	11

(*) 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 : laboratoire-depistage-neonatal@chu-angers.fr

PRÉSIDENT
Pr R. COUTANT

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

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1971 à 2013	1 242 846	50	2	52	41	3	0
2014	28 315	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	1 271 161	50	2	52	41	3	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2013	1 054 303	153	75	84	13	325	2
2014	28 315	6	2	7	0	15	0
Total Fin 2014	1 082 618	159	77	91	13	340	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2013	545 693	27	6	2	0	35	1
2014	28 315	1	1	0	0	2	0
Total Fin 2014	574 008	28	7	2	0	37	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	52 648	53	14	4	0	71	1 513	277	1
2014	4 190	4	1	0	0	5	188	29	0
Total Fin 2014	56 838	57	15	4	0	76	1 701	306	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2013	346 809	1 039	53	94	147	55	11	66	2
2014	28 315	63	3	7	10	3	1	4	1
Total Fin 2014	375 124	1 102	56	101	157	58	12	70	3

(* 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 Cx1
 Téléphone : 02.40.08.76.59 - 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 NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1975 à 2013	1 182 513	48	0	48	32	0	1
2014	31 829	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	1 214 342	48	0	48	32	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2013	1 050 830	116	56	49	5	226	6
2014	31 829	1	4	2	0	7	1
Total Fin 2014	1 082 659	117	60	51	5	233	7

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2013	675 119	23	3	1	2	29	4
2014	31 829	0	1	0	0	1	0
Total Fin 2014	706 948	23	4	1	2	30	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	62 508	38	10	7	0	55	1 224	286	1
2014	4 596	2	1	0	0	3	168	37	0
Total Fin 2014	67 104	40	11	7	0	58	1 392	323	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2013	389 163	1 017	56	105	161	61	13	74	1
2014	31 829	61	3	7	10	6	0	6	1
Total Fin 2014	420 992	1 078	59	112	171	67	13	80	2

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **PICARDIE**

Adresse : CHU Sud Secrétariat de Médecine Pédiatrique Dépistage Néonatal
Avenue Laënnec 80054 AMIENS Cx 1
Téléphone : 03.22.08.76.65 - Fax : 03.22.08.97.27
E.mail : depistagepediatriepicardie@chu-amiens.fr

PRÉSIDENT
Dr K. BRAUN

Territoire Géographique :
Picardie

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2013	789 663	49	3	52	2	0	1
2014	21 489	1	0	1	4	0	0
Total Fin 2014	811 152	50	3	53	6	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2013	814 581	69	71	100	15	255	5
2014	21 489	4	3	6	1	14	0
Total Fin 2014	836 070	73	74	106	16	269	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2013	421 585	21	0	0	0	21	4
2014	21 489	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	443 074	21	0	0	0	21	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	57 303	56	19	4	0	79	1 505	399	2
2014	5 431	7	0	2	0	9	188	38	0
Total Fin 2014	62 734	63	19	6	0	88	1 693	437	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2013	265 015	1 569	50	162	212	51	9	60	8
2014	21 489	98	5	13	18	5	0	5	0
Total Fin 2014	286 504	1 667	55	175	230	56	9	65	8

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **RHÔNE ALPES**

Adresses : URPHE Groupement Hospitalier Est Bâtiment Pinel RDC
52 Boulevard Pinel 69003 LYON
URPHE Section Grenoble CHU Institut de Biologie et Pathologie DBTP BP 217
38043 GRENOBLE Cx 9
Téléphone : 04.27.85.65.29 - Fax : 04.78.37.17.80
Téléphone Grenoble: 04.76.76.58.95 - Fax : 04.76.76.59.12
E.mail : pascal.gaucherand@chu-lyon.fr secretariatURPHE@chu-grenoble.fr

PRÉSIDENTS
Pr P. GAUCHERAND
Pr T. DEBILLON

Territoire Géographique :
Rhône Alpes

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1969 à 2013	2 722 166	141	5	146	168	5	1
2014	83 161	7	2	9	3	0	0
Total Fin 2014	2 805 327	148	7	155	171	5	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1976 à 2013	2 456 470	323	180	155	69	727	17
2014	83 161	6	1	8	0	15	0
Total Fin 2014	2 539 631	329	181	163	69	742	17

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1980 à 2013	1 595 698	73	10	2	2	87	4
2014	83 161	4	1	0	0	5	0
Total Fin 2014	1 678 859	77	11	2	2	92	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	319 519	197	36	22	2	257	5 507	1 524	2
2014	32 700	26	6	4	0	36	614	154	0
Total Fin 2014	352 219	223	42	26	2	293	6 121	1 678	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2013	906 977	5 508	151	448	599	194	30	224	19
2014	83 161	294	15	18	33	17	2	19	1
Total Fin 2014	990 138	5 802	166	466	632	211	32	243	20

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **GUADELOUPE**

Adresse : Centre de la Drépanocytose
Hôpital RICOU BP 365 97159 POINTE à PITRE
Téléphone : 05.90.89.02.52 - Fax : 05.90.83.12.52
E.mail : christian.saint-martin@orange.fr

PRÉSIDENT
Dr C. SAINT-MARTIN

Territoire Géographique :
Guadeloupe

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2013	217 688	4	0	4	2	0	nc
2014	5 865	0	0	0	0	0	nc
Total Fin 2014	223 553	4	0	4	2	0	nc

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2013	214 083	2	2	6	5	15	nc
2014	5 865	0	0	0	0	0	nc
Total Fin 2014	219 948	2	2	6	5	15	nc

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2013	125 979	6	0	2	0	8	nc
2014	5 865	1	0	0	0	1	nc
Total Fin 2014	131 844	7	0	2	0	9	nc

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN 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 2013	188 041	515	108	20	0	643	5 235	1 713	0
2014	5 517	14	8	3	1	26	408	129	0
Total Fin 2014	193 558	529	116	23	1	669	5 643	1 842	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2008 à 2013	37 501	294	3	10	13	3	1	4	0
2014	5 865	31	0	1	1	1	0	1	0
Total Fin 2014	43 366	325	3	11	14	4	1	5	0

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ORGANISATION RÉGIONALE → GUYANE

Adresse : Service départemental de PMI
10 avenue de Thies Place des Palmistes 97300 CAYENNE
Téléphone : 05.94.39.03.62 - Fax : 05.94.31.87.05
E.mail : falucar.njuieyon@ch-cayenne.fr

RÉFÉRENT
Dr F. NJUIEYON

Territoire Géographique :
Guyane

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2013	142 924	0	0	0	0	0	0
2014	6 654	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	149 578	0	0	0	0	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2013	142 924	4	2	8	17	31	2
2014	6 654	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	149 578	4	2	8	17	31	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1980 à 2013	142 924	7	0	1	0	8	1
2014	6 654	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	149 578	7	0	1	0	8	1

Drépanocytose (*)

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1992 à 2013	115 200	306	186	13	0	505	8 824	2 797	12
2014	6 654	18	11	0	0	29	551	181	0
Total Fin 2014	121 854	324	197	13	0	534	9 375	2 978	12

Mucoviscidose (**)

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2012-2013	10 076	54	0	2	2	0	0	0	0
2014	6 654	35	0	1	1	0	0	0	0
Total Fin 2014	16 730	89	0	3	3	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 + population totale depuis le 1^{er} juillet 2012

ORGANISATION RÉGIONALE → **MARTINIQUE**

Adresse : Laboratoire de Biologie Polyvalente CH du Lamentin
 BP429 97292 LE LAMENTIN Cx2
 Téléphone : 05.96.48.81.26 - Fax : 05.96.48.82.56
 E.mail : beatrice.ferrey@ch-lamentin.fr / emma.pierrisnard@ch-lamentin.fr

RÉFÉRENTS
Dr B. FERREY /
Dr E. PIERRISNARD

Territoire Géographique :
 Martinique

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2013	185 396	7	0	7	3	0	nc
2014	4 374	0	0	0	0	0	nc
Total Fin 2014	189 770	7	0	7	3	0	nc

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2013	180 854	2	4	8	3	17	nc
2014	4 374	0	0	0	0	0	nc
Total Fin 2014	185 228	2	4	8	3	17	nc

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2013	95 874	8	1	2	0	11	nc
2014	4 374	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	100 248	8	1	2	0	11	nc

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1985 à 2013	134 793	272	90	19	5	386	3 431	1 530	3
2014	4 349	11	4	3	1	19	309	130	0
Total Fin 2014	139 142	283	94	22	6	405	3 740	1 660	3

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
1/02/ 2013	3 719	20	0	2	2	1	0	1	0
2014	4 374	16	0	1	1	0	0	0	0
Total Fin 2014	8 093	36	0	3	3	1	0	1	0

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

ORGANISATION 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

RÉFÉRENT
Dr O. HEBERT

Territoire Géographique :
 Mayotte

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1991 à 2013	111 155	0	0	0	0	0	0
2014	6 867	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	118 022	0	0	0	0	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1991 à 2013	111 155	0	0	0	5	5	0
2014	6 867	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	118 022	0	0	0	5	5	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1991 à 2013	111 155	4	0	0	0	4	1
2014	6 867	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2014	118 022	5	0	0	0	5	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1992 à 2013	111 147	174	0	2	0	176	4 552	7	2
2014	6 867	7	0	2	0	9	270	0	0
Total Fin 2014	118 014	181	0	4	0	185	4 822	7	2

Hyperphénylalaninémie							
Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2013	457 021	4	0	4	5	2	0
2014	14 158	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	471 179	4	0	4	5	2	0

Hypothyroïdie							
Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2013	457 021	13	5	9	63	90	2
2014	14 158	1	2	1	0	4	0
Total Fin 2014	471 179	14	7	10	63	94	2

Hyperplasie des Surrénales							
Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2013	410 415	59	7	4	0	70	2
2014	14 158	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2014	424 573	60	7	4	0	71	2

Drépanocytose									
Exercice	Nombre de NN 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 2013	274 652	58	1	5	0	64	5 573	101	1
2014	14 158	2	1	1	1	5	296	4	0
Total Fin 2014	288 810	60	2	6	1	69	5 869	105	1

Mucoviscidose									
Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2013	167 433	1 510	38	138	176	47	4	51	6
2014	14 158	59	3	6	9	3	0	3	1
Total Fin 2014	181 591	1 569	41	144	185	50	4	54	7

(*) 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 :
 Polynésie, Nouvelle
 Calédonie, Wallis et Futuna

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1967 à 2013	258 745	2	0	2	0	1	0
2014	8 763	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2014	267 508	2	0	2	0	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2013	258 745	2	3	8	38	51	1
2014	8 763	0	0	3	0	3	0
Total Fin 2014	267 508	2	3	11	38	54	1

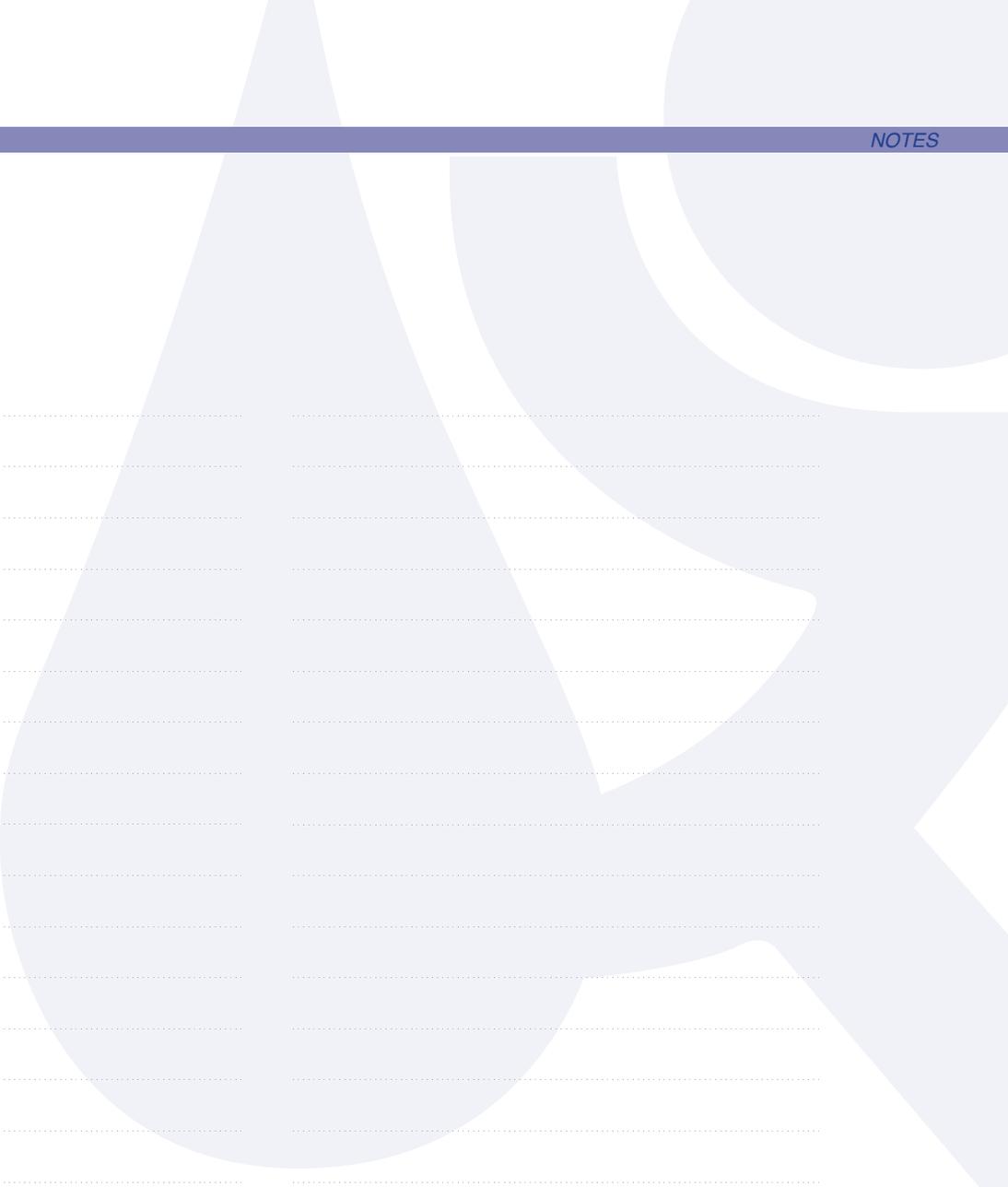
Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2013	164 612	11	2	0	0	13	0
2014	8 763	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2014	173 375	12	2	0	0	14	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2013	351	0	0	0	0	0	3	0	0
2014	26	0	0	0	0	0	2	0	0
Total Fin 2014	377	0	0	0	0	0	5	0	0

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



A series of horizontal dotted lines for taking notes, spanning the width of the page.

