

# BILAN D'ACTIVITÉ 2015



Secrétariat : AFDPHE  
38 rue Cauchy – 75015 PARIS  
Tél : 01.53.78.12.82  
Fax : 01.45.57.10.59  
Email : [contact@afdphe.org](mailto:contact@afdphe.org) /  
[www.afdphe.org](http://www.afdphe.org)

**ASSOCIATION FRANÇAISE POUR LE DÉPISTAGE  
ET LA PRÉVENTION DES HANDICAPS DE L'ENFANT**

# BILAN D'ACTIVITÉ

# 2015



# SOMMAIRE

	<i>Page</i>
<b>Organigramme de l'AFDPHE</b> .....	<b>3</b>
<b>Rapport moral du Président</b> .....	<b>13</b>
<b>Rapport de la Commission Technique</b> .....	<b>17</b>
<b>Rapport du Club Utilisateurs Informatique</b> .....	<b>21</b>
<b>Bilan d'Activité 2015</b> .....	<b>23</b>
<b>1. Activité nationale</b> .....	<b>25</b>
<b>2. Tableaux et cartes des données nationales</b> .....	<b>45</b>
- Malades repérés par région .....	<b>46</b>
- Âge au prélèvement et nombre de refus du dépistage .....	<b>47</b>
- Données par programme de dépistage	
• Phénylcétonurie .....	<b>48</b>
• Hypothyroïdie congénitale .....	<b>53</b>
• Hyperplasie congénitale des surrénales .....	<b>58</b>
• Drépanocytose .....	<b>63</b>
• Mucoviscidose .....	<b>68</b>
- Fréquence de la Prématurité dans les tests positifs .....	<b>76</b>
<b>3. Tableaux des données par région</b> .....	<b>79</b>



# 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) en 2015

Sylvaine COPONAT en 2016

## II • Autres membres

Président de la Commission Ethique :

Président de la Commission Technique :

Biologiste Conseil Drépanocytose :

Médecin Conseil Mucoviscidose :

Gynécologue Obstétricien :

Médecin Conseil Drépanocytose :

Médecin Conseil ORL :

Directeur Administratif :

CFCE Commissaire aux Comptes :

Gérard LEVY (Aix en Provence)

David CHEILLAN (Lyon)

Josiane BARDAKDJIAN-MICHAU (Paris AFDPHE)

Anne MUNCK (Paris Robert Debré)

Jacques HOROVITZ (Bordeaux)

Corinne PONDARRE (Créteil)

Stéphane ROMAN (Marseille)

Marie-Simone LEVEAUX (Paris)

Frédéric BERGHE (Paris)

### III • 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  
H. MALPUECH ROUFFET  
F. HUET  
M. ROUSSEY  
JC. BESNARD  
R. GARNOTEL  
J. SCHIRRER  
F. NJUIEYON  
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  
C. PONDARRE

## IV • Commissions Spécialisées

### TECHNIQUE

D. CHEILLAN (Président)  
C. CORNE  
D. GUENET  
S. MESLI  
D. PORQUET

MP. AUDREZET  
D. DELMAS  
MS. LEVEAUX  
JL. PERIGNON  
M. ROUSSEY

J. BARDAKDJIAN-MICHAU  
M. DESGEORGES  
M. NOEL  
JM. PERINI  
C. SOMMA-DELPERO

### GROUPE QUALITÉ

C. CORNE (Responsable)  
C. COLLET  
MF. FRIGERE  
C. HOMEDAN

C. BENDAVID  
M. COLOMBIER  
R. GARNOTEL  
S. MESLI

D. CHEILLAN  
MC. DENIS  
D. GUENET  
G. RENOM

### ÉTHIQUE

G. LEVY (Président)  
M. SPRANZI

D. BERTHIAU  
G. VIOT

M. BENKERROU

## V • 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

## VI • Personnels AFDPE

Secrétariat/Comptabilité  
Directeur Administratif  
Médecin Délégué  
Chargée de traitements  
Chef de projet Informatique

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

## VII • Commissaire aux Comptes

### C.F.C.E.

F. BERGHE / F. TETREL

## VIII • Club Utilisateurs Informatique

### RÉFÉRENTS « Club des utilisateurs »

MF. FRIGERE (Dijon)  
C. KOSCIELNIAK (Lille)

V. GAUTHEREAU (Paris)  
P. ROSSELIN (Rennes)

### AUTRES UTILISATEURS

L. LEHR (Strasbourg)

S. ROMAIN (Strasbourg)

### AFDPHE

V. RAVIX (Chef de projet Informatique AFDPE)  
D. DELMAS

MS. LEVEAUX

### EPICONCEPT

A. HOAREAU

## ASSOCIATIONS RÉGIONALES

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
<b>Métropole</b>		
ALSACE	<b>JUIF JG. (DEC. 2015) PUIS NISAND I.</b>	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 : <a href="mailto:lydia.lehr@chru-strasbourg.fr">lydia.lehr@chru-strasbourg.fr</a>
AQUITAINE	<b>LACOMBE D.</b>	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 : <a href="mailto:didier.lacombe@chu-bordeaux.fr">didier.lacombe@chu-bordeaux.fr</a> <a href="mailto:araq@chu-bordeaux.fr">araq@chu-bordeaux.fr</a>
AUVERGNE	<b>MALPUECH- ROUFFET H.</b>	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 : <a href="mailto:hcarla@chu-clermontferrand.fr">hcarla@chu-clermontferrand.fr</a>
BOURGOGNE	<b>HUET F.</b>	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 : <a href="mailto:frederic.huet@chu-dijon.fr">frederic.huet@chu-dijon.fr</a> <a href="mailto:abdemme@chu-dijon.fr">abdemme@chu-dijon.fr</a>
BRETAGNE	<b>ROUSSEY M.</b>	ARDPHE de Bretagne Hôpital Sud Annexe Pédiatrique 16 Bd de Bulgarie, BP 90347 35203 - RENNES Cx 2 Tél : 02.23.30.11.88 Fax : 02.23.30.27.66 Email : <a href="mailto:ardphe.bretagne@wanadoo.fr">ardphe.bretagne@wanadoo.fr</a> <a href="mailto:michel.roussey@chu-rennes.fr">michel.roussey@chu-rennes.fr</a>
CENTRE	<b>BESNARD JC.</b>	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 : <a href="mailto:besnard@med.univ-tours.fr">besnard@med.univ-tours.fr</a> <a href="mailto:sec.genedep@med.univ-tours.fr">sec.genedep@med.univ-tours.fr</a>
CHAMPAGNE- ARDENNE	<b>SOUCHON PF.</b>	A.R.C.A.M.M.H.E. Secrétariat Institut Alix de Champagne, 49 Rue Cognacq Jay - 51092 REIMS Cedex Tél : 03.26.78.78.16 Fax : 03.26.78.30.08 Email : <a href="mailto:pfsouchon@chu-reims.fr">pfsouchon@chu-reims.fr</a> <a href="mailto:secretariatarcammhe@chu-reims.fr">secretariatarcammhe@chu-reims.fr</a>
FRANCHE COMTE	<b>SCHIRRER J.</b>	A.R.D.E.M.M.E. Franche-Comté CHRU Hôpital Jean Minjoz Bâtiment vert – Niveau 0 – 3, boulevard Fleming 25030 BESANCON Cx Tél : 03.81.21.84.28 ou 90.47 Fax : 03.81.21.81.05 Email : <a href="mailto:jacquesschirrer@sfr.fr">jacquesschirrer@sfr.fr</a> <a href="mailto:ardemme-fc@chu-besancon.fr">ardemme-fc@chu-besancon.fr</a>

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
<b>Métropole</b>		
FEDERATION PARISIENNE	<b>POLAK M.</b>	F.P.D.P.H.E. Hôpital Necker Enfants Malades Carré Necker – Porte N4 149 Rue de Sèvres 75742 PARIS Cx 15 Tél : 01.42.73.74.73 / 74 Fax : 01.42.73.74.76 Email : <a href="mailto:michel.polak@nck.aphp.fr">michel.polak@nck.aphp.fr</a> <a href="mailto:secretariat@fpdphe.fr">secretariat@fpdphe.fr</a>
LANGUEDOC ROUSSILLON	<b>CAMBONIE G.</b>	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 : <a href="mailto:g-cambonie@chu-montpellier.fr">g-cambonie@chu-montpellier.fr</a> <a href="mailto:grepam@icm.unicancer.fr">grepam@icm.unicancer.fr</a>
LIMOUSIN	<b>CONSTANTY A.</b>	A.R.D.E.M.M.E. Limousin CHU Dupuytren - CBRS Service de Biochimie et Génétique Moléculaire 2, avenue Martin Luther King - 87042 LIMOGES Cx Tél : 05.55.05.61.92 Fax : 05.55.05.64.02 Secrétariat Hémato-Onco-Pédiatrique Tél : 05.55.05.68.01 Email : <a href="mailto:anne.constanty@chu-limoges.fr">anne.constanty@chu-limoges.fr</a> <a href="mailto:secr-pediatrie-hemato@chu-limoges.fr">secr-pediatrie-hemato@chu-limoges.fr</a>
LORRAINE	<b>LEHEUP B.</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 : <a href="mailto:b.leheup@chu-nancy.fr">b.leheup@chu-nancy.fr</a>
MIDI-PYRENEES	<b>OLIVES JP.</b>	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 : <a href="mailto:olives.jp@chu-toulouse.fr">olives.jp@chu-toulouse.fr</a> <a href="mailto:depistageneonat.sec@chu-toulouse.fr">depistageneonat.sec@chu-toulouse.fr</a>
NORD- PAS-DE-CALAIS	<b>TURCK D.</b>	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 href="mailto:a.r.d.p.h.e-Lille@wanadoo.fr">a.r.d.p.h.e-Lille@wanadoo.fr</a>
NORMANDIE	<b>ARION A.</b>	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: <a href="mailto:arion-a@chu-caen.fr">arion-a@chu-caen.fr</a> <a href="mailto:labo-depistageneonat@chu-caen.fr">labo-depistageneonat@chu-caen.fr</a>

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
<b>Métropole</b>		
P.A.C.A. Corse	<b>SARLES J.</b>	A.R.E.D.E.M.A.G. Hôpital d'Enfants de la Timone Service de Pédiatrie 15 <sup>e</sup> Etage - 13385 MARSEILLE Cx 5 Tél : 04.91.38.67.55 Fax : 04.91.34.36.84 Email : <a href="mailto:jacques.sarles@ap-hm.fr">jacques.sarles@ap-hm.fr</a> <a href="mailto:aredemag@libertysurf.fr">aredemag@libertysurf.fr</a>
PAYS DE LOIRE (Angers)	<b>COUTANT R.</b>	A.R.P.M.H. Institut de Biologie en santé IBS CHU D'Angers - Département Biochimie Génétique 4 Rue Larrey - 49933 ANGERS Cx 9 Tél : 02.41.35.56.99 Fax : 02.41.35.40.17 Email : <a href="mailto:ReCoutant@chu-angers.fr">ReCoutant@chu-angers.fr</a> <a href="mailto:laboratoire-depistage-neonatal@chu-angers.fr">laboratoire-depistage-neonatal@chu-angers.fr</a>
PAYS DE LOIRE (Nantes)	<b>BARRIERE P.</b>	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 : <a href="mailto:paul.barriere@chu-nantes.fr">paul.barriere@chu-nantes.fr</a>
PICARDIE	<b>BRAUN K.</b>	A.R.P.D.P.H.E. - CHU AMIENS PICARDIE Secrétariat du Dépistage Service de Médecine Pédiatrique - 80054 AMIENS Cx 1 Tél : 03.22.08.76.56 ou 65 Fax : 03.22.08.97.27 Email : <a href="mailto:Braun.Karine@chu-amiens.fr">Braun.Karine@chu-amiens.fr</a> <a href="mailto:depistagepediatriepicardie@chu-amiens.fr">depistagepediatriepicardie@chu-amiens.fr</a>
POITOU- CHARENTES	<b>DESCOMBES E.</b>	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 : <a href="mailto:emmanuelle.descombes-barroso@chu-poitiers.fr">emmanuelle.descombes-barroso@chu-poitiers.fr</a>
RHONE-ALPES	<b>GAUCHERAND P.</b>	U.R.P.H.E. - DEPISTAGE NEONATAL Groupement Hospitalier Est – Bat Pinel 52, boulevard Pinel - 69003 LYON Tél : 04.27.85.65.28 ou 31 Fax : 04.78.37.17.80 Email : <a href="mailto:pascal.gaucherand@chu-lyon.fr">pascal.gaucherand@chu-lyon.fr</a>
RHONE-ALPES (Section Grenoble)	<b>DEBILLON T. Co-PRÉSIDENT</b>	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 : <a href="mailto:tdebillon@chu-grenoble.fr">tdebillon@chu-grenoble.fr</a> <a href="mailto:secretariatURPHE@chu-grenoble.fr">secretariatURPHE@chu-grenoble.fr</a>

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Outre-Mer		
GUADELOUPE	<b>SAINT-MARTIN C.</b>	A.G.D.P.M Centre de la drépanocytose Hôpital RICOU BP 465 - 97159 POINTE A PITRE Email : <a href="mailto:christian.saint-martin@orange.fr">christian.saint-martin@orange.fr</a> <a href="mailto:ketty.lee@chu-guadeloupe.fr">ketty.lee@chu-guadeloupe.fr</a>
GUYANE (Pas d'AR)	<b>BONNET P. (OCT. 2014)</b> <b>PUIS NJUIEYON F. (RÉFÉRENT)</b>	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 : <a href="mailto:philippe.bonnet@ch-cayenne.fr">philippe.bonnet@ch-cayenne.fr</a> <a href="mailto:falucar.njuieyon@ch-cayenne.fr">falucar.njuieyon@ch-cayenne.fr</a>
MARTINIQUE (Pas d'AR)	<b>FERREY B. PIERRISNARD E. (RÉFÉRENTS)</b>	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 : <a href="mailto:beatrice.ferrey@ch-lamentin.fr">beatrice.ferrey@ch-lamentin.fr</a> <a href="mailto:emma.pierrisnard@ch-lamentin.fr">emma.pierrisnard@ch-lamentin.fr</a>
ILE DE LA REUNION	<b>BOUMAHNI B.</b>	Association Naître Aujourd'hui - BP 904 97478 SAINT DENIS Cx Tél : 02.62.20.13.39 Fax : 02.62.41.06.33 Email : <a href="mailto:brahim.boumahni@chu-reunion.fr">brahim.boumahni@chu-reunion.fr</a> <a href="mailto:naitreajd@wanadoo.fr">naitreajd@wanadoo.fr</a>

## LABORATOIRES de DÉPISTAGE

### PCU/HC/HCS/CF en 2015/2016

		<b>Responsable</b>	<b>Directeur</b>
<b>Amiens</b>	PCU/HC/HCS/CF	J. AUSSEIL	(A. Galmiche)
<b>Angers</b>	PCU HC/HCS/CF	C. HOMEDAN/MC. DENIS C. HOMEDAN/MC. DENIS	(MC. Denis) (C. Homedan)
<b>Besançon</b>	PCU HC/HCS/CF	B. CYPRIANI K. MORETTO-RIEDWEG/ E. GRANDCLEMENT	(K. Bardonnet) (K. Bardonnet)
<b>Bordeaux</b>	PCU HC/ HCS/CF	I. VERNHET/S. MESLI A. GEORGES/JB. CORCUFF	(H. De Verneuil) (L. Bordenave)
<b>Caen</b>	PCU/ HC/HCS/CF	D. GUENET/MH. READ A. CHOCAT	(D. Guénet)
<b>Clermont-Fd</b>	PCU/HC/HCS/CF	M. COLOMBIER	(V. Sapin)
<b>Dijon</b>	PCU/HC/HCS/CF	MF. FRIGERE	(L. Duveillard)
<b>Grenoble</b>	PCU/ HC/HCS/CF	C. CORNE	(P. Faure/J. Faure)
<b>Lille</b>	PCU/HC/HCS/CF	JM. PERINI	(F. Broly)
<b>Limoges</b>	PCU HC/HCS/CF	D. AJZENBERG H. CHABLE	(ML. Darde) (T. Chianéa)
<b>Lyon</b>	PCU/HC/HCS/CF	D. CHEILLAN	(C. Saban)
<b>Nancy</b>	PCU/HC/HCS/CF	M. JANOT (août 2015) puis M. BIACCHI	(JL. Guéant)
<b>Marseille</b>	PCU/HC/HCS/CF	C. SOMMA-DELPERO	(O. Mundler)
<b>Montpellier</b>	PCU/HC/HCS/CF	F. MONTELS	(F. Montels)
<b>Nantes</b>	PCU/HC/HCS/CF	S. MIRALLIE/A. CATTEAU	(S. Mirallié)
<b>Paris Necker</b>	PCU/HC/HCS/CF	JL. PERIGNON (juin 2015) puis S. SANQUER	(S. Sanquer)
<b>Reims</b>	PCU/HC/HCS/CF	R. GARNOTEL	(P. Gillery)
<b>Rennes</b>	PCU/HC/HCS/CF	C. BENDAVID	(C. Bendavid)
<b>Strasbourg</b>	PCU/HC/HCS/CF	L. LEHR/S. ROMAIN	(JM. Lessinger)
<b>Toulouse</b>	PC/ HC/HCS/CF	I. GENNERO	(B. Perret)
<b>Tours</b>	PCU/HC/HCS/CF	C. COLLET	(JC. Besnard)

*NB : Certains laboratoires assurent les analyses de dépistage PCU/HC/HCS et CF pour les départements et collectivités d' Outre-mer :*

<b>Lille</b>	Réunion, Guyane, Mayotte (sauf CF)
<b>Paris Necker</b>	Guadeloupe, Martinique, St Pierre et Miquelon
<b>Marseille</b>	Nouvelle Calédonie, Polynésie Française, Wallis et Futuna

## LABORATOIRES de BIOLOGIE MOLÉCULAIRE MUCOVISCIDOSE (CF)

	<b>Responsable</b>	<b>Directeur</b>
<b>Brest</b>	MP. AUDREZET	(C. Ferec)
<b>Caen</b>	H. MITTRE	(ML. Kottler)
<b>Lille</b>	G. LALAU/ A. PAGIN	(F. Broly)
<b>Lyon</b>	F. CABET	(Y. Morel)
<b>Montpellier</b>	C. RAYNAL	(M. Koenig)
<b>Paris Necker</b>	A. MUNNICH	(A. Munnich)
<b>Reims</b>	C. CLAVEL	(P. Birembaut)
<b>Toulouse</b>	E. BIETH	(P. Calvas)

Ces laboratoires assurent les tests moléculaires pour les régions<sup>(1)</sup> suivantes :

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

1. Noms des régions tels qu'en 2015

## LABORATOIRES de DÉPISTAGE DRÉPANOCYTOSE (HbS)

	<b>Responsable</b>	<b>Directeur/chef de service</b>
<b>Fort de France</b>	E. PIERRISNARD	(B. Ferrey)
<b>Lille</b>	JM PERINI	(F. Broly)
<b>Marseille</b>	C. BADENS	(C. Badens)
<b>Paris Robert Debré</b>	B. ALLAF	(D. Porquet)
<b>Pointe à Pitre</b>	K. LEE	(K. Lee)

Les laboratoires métropolitains assurent les tests de dépistage de la drépanocytose pour les régions<sup>(2)</sup> suivantes, (le dépistage de la Drépanocytose aux Antilles étant fait par les laboratoires locaux) :

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

2. Noms des régions tels qu'en 2015



# RAPPORT MORAL DU PRESIDENT

Il s'agit d'un des derniers rapports moraux du Président de l'AFDPHE sinon le dernier. Nous sommes effectivement amenés à disparaître afin que le dépistage néonatal (dnn) soit directement géré, sur le plan national, par la Direction Générale de la Santé (DGS) et les agences ministérielles qui s'y rattachent avec un financement de la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) et sur le plan régional, par les Agences Régionales de Santé (ARS).

L'année qui vient de s'écouler a surtout été consacrée au travail effectué avec la DGS pour la restructuration du dnn avec 5 réunions pour l'écriture du futur cahier des charges devant organiser le dnn.

## 1. POURQUOI UN TEL CHANGEMENT ALORS QUE TOUT LE MONDE RECONNAIT L'EFFICACITÉ DE L'ORGANISATION ACTUELLE AVEC DES RÉSULTATS QU'ON NOUS ENVIE ?

Je l'ai déjà expliqué à plusieurs reprises et notamment lors de mon précédent rapport moral. Je résume les principales raisons :

- ❖ Volonté ministérielle de confier la gestion du dnn à une agence officielle et non une association loi 1901.
- ❖ Déficit chronique du financement accordé par la Cnamts ne tenant pas compte d'une part de l'augmentation des dépenses imposées par les nouvelles techniques et réglementations et d'autre part de la diminution des recettes avec la baisse continue du nombre de naissances. L'audit externe sur les coûts réels du dnn l'a bien montré en 2011, calculé sur l'année 2009, et le déficit a continué de se creuser depuis.
- ❖ Implication de plus en plus importante des CHU dans le fonctionnement des Associations Régionales (AR), alors qu'ils ne sont pas mandatés officiellement pour cette activité ; seules quelques-unes d'entre elles peuvent rester autonomes en gérant un nombre important de naissances.
- ❖ Obligation de diminuer le nombre de laboratoires régionaux de dnn afin d'introduire de nouveaux dépistages, à commencer par le déficit en Mcad, selon les recommandations de la HAS émises déjà en 2011 !
- ❖ Accréditation des laboratoires du dnn qui ne peuvent l'être que s'ils sont intégrés dans la structure du pôle biologie du CHU compte tenu de la lourdeur du processus. J'en profite pour remercier la commission technique avec David Cheillan de LYON et la responsable de cette question en son sein, Christelle Corne de GRENOBLE.
- ❖ Perte de la réactivité décisionnelle d'une association loi 1901 malgré les travaux de qualité de notre bureau et de ses commissions technique et éthique, validés scientifiquement avec des publications dans des revues référencées. Mais dès que l'on veut toucher à un algorithme, et sans parler d'un nouveau dépistage à financer, il nous faut l'accord de la Cnamts puis de la DGS via la HAS avec des experts en Santé Publique sans conflit d'intérêts. Les délais deviennent alors considérables. Exemple : l'arrêt du dnn de l'HCS chez les grands prématurés de moins de 32 semaines d'aménorrhée (déjà 2 ans d'attente), l'introduction de la PAP pour le dnn de la mucoviscidose...

## 2. POURQUOI UNE TELLE LENTEUR DANS LES PRISES DÉCISIONNELLES ?

- ❖ Lourdeur de l'administration centrale avec le dnn dépendant de la DGS, le financement de la DGOS, les rapports avec la Cnamts de la DSS et au final du Cabinet ministériel.
- ❖ La qualité de nos résultats impose les tutelles à construire une organisation obtenant au moins les mêmes résultats.
- ❖ L'attente de la création des nouvelles régions administratives dont le nombre correspond à celui envisagé par celui des futurs laboratoires régionaux.
- ❖ L'attente de la création de l'agence ministérielle Santé Publique France et la volonté d'inclure le dnn dans cette agence puisqu'il s'agit d'une action de Santé Publique.

## 3. QUE DIT LE CAHIER DES CHARGES ?

- ❖ La Responsabilité du dnn est confiée sur le terrain aux ARS.
- ❖ Les ARS créent un Centre Régional de Dépistage Néonatal (CRDN) par région.
- ❖ Le CRDN devra faire le dépistage de toutes les maladies fixées par l'arrêté ministériel mais il pourra sous-traiter avec un autre CRDN ou un autre laboratoire de sa région pour les maladies qui ne nécessitent pas une réponse urgente telle que la drépanocytose ou la biologie moléculaire de la mucoviscidose. Cela permet à la Corse et aux DOM de traiter le dnn avec un CRDN d'une autre région.
- ❖ Le CRDN sera coordonné par un binôme clinicien-biologiste et devrait avoir les mêmes responsabilités des AR actuelles : contrôle de l'exhaustivité, respect des décisions prises sur le plan national dans le choix du matériel, des algorithmes etc...
- ❖ Le financement devrait être dédié sans pouvoir être utilisé à d'autres actions.

## 4. DES INQUIÉTUDES POUR LE FUTUR ?

- ❖ Date du changement ? Le DGS, le Pr Benoit Vallet, a dit 2 fois publiquement que cela se fera en 2017 ; il l'a redit lors d'une réunion avec l'AFDPHE début juin.
- ❖ Peut-on tenir le calendrier ? Le dnn est financé par la Cnamts pour 2017. Donc le ministère a en théorie toute l'année pour faire le « switch ». Mais il y a encore de nombreux points pour lesquels on n'a pas de réponse précise :
  - Par exemple quel sera le financement ? Il semble qu'on s'oriente vers des MIG. Il faudra s'assurer que le budget sera bien dédié et qu'il ne soit pas détourné par un CHU pour financer d'autres missions.
  - Quelle sera la structure nationale qui doit coordonner l'ensemble du dnn ? On semble s'orienter vers une commission dépendante directement de la DGS composée d'experts et de membres de l'ANSM pour la gestion du matériel et des réactifs, de membres de Santé Publique France pour le recueil des données régionales et de la HAS pour tout changement d'algorithme et évaluation de tout nouveau dépistage. La question du financement de cette ou ces structures a été posée mais on n'a pas de réponse pour le moment.
  - La mise à jour du système informatique avec
    - les nouvelles régions,
    - son intégration dans les CHU,
    - son actualisation avec le nouvel algorithme du dnn de la mucoviscidose et l'introduction de la PAP,
    - le nouveau dépistage dès 2017 avec le déficit en Mcad.
  - Le choix des CRDN par les ARS dans les régions où il y a plusieurs AR.
  - L'intégration du personnel des AR dans les CHU afin de garantir la continuité du programme avec un personnel rôdé aux exigences d'un dnn ou le licenciement du personnel des AR qui seront supprimées. Le président de chaque AR va être sollicité pour travailler avec son ARS et le CHU qui sera retenu comme accueillant le CRDN.

- ❖ L'expérience du dnn de la surdité nous inquiète avec :
  - des organisations différentes d'une région à l'autre,
  - les difficultés de certaines AR choisies par leur ARS mais ne recevant toujours pas le financement du FIR alors qu'il existe,
  - les difficultés de récupération des résultats par l'ex-InVS...

A côté de ce point crucial de la restructuration, le bureau de l'AFDPHE et ses commissions ont travaillé sur :

- ❖ L'écriture des guides d'accréditation des laboratoires pour les 3 phases pré-analytique, analytique et post analytique. La biologie moléculaire est en cours de rédaction.
- ❖ L'introduction de la PAP dans l'algorithme du dnn de la mucoviscidose selon les recommandations de la HAS émises en 2015. Devant la non-acceptabilité de supprimer la biologie moléculaire exprimée par la majorité des utilisateurs c'est-à-dire les CRCM, et les familles c'est-à-dire l'association Vaincre la mucoviscidose, il a été décidé d'introduire la PAP en tenant compte de la TIR et secondairement de faire la biologie moléculaire, à l'image de ce qui se fait aux Pays-Bas. Les objectifs de la HAS seraient alors en partie atteints avec la diminution du repérage des formes « frontières » et des hétérozygotes. Plusieurs contraintes importantes :
  - maintien absolu du coût du dépistage avec la diminution de la biologie moléculaire permettant le financement de la PAP ;
  - maintien d'un bon suivi national de ce dépistage pour bien recenser les faux négatifs. Le maintien de la BM permet de garder une bonne spécificité, faible avec les seuls dosages biochimiques. Mais il faut s'assurer que la sensibilité ne baissera pas car on est déjà à la limite des 5 % de faux négatifs avec l'algorithme actuel.
  - L'algorithme TIR-PAP-ADN ne sera donc véritablement consolidé qu'après un recul de 2 ans, âge de diagnostic des faux négatifs.
- ❖ Pas de nouvelles de la HAS pour le maintien ou non du dnn de l'Hyperplasie Congénitale des Sur-rénales chez les grands prématurés. Des seuils différentiels de 17 OHP ont été définis en fonction de l'âge gestationnel : cela a permis de réduire le nombre de contrôles pour ces grands prématurés mais cela reste non satisfaisant.
- ❖ On a commencé la numérisation des milliers de fiches malades accumulés depuis le début du dnn.
- ❖ Participation de membres de l'AFDPHE, également membres de la SFDN, à des congrès nationaux avec organisation de tables rondes sur le dépistage néonatal : celui de la Société Française de Pédiatrie à Tours en mai 2015, celui de la SFDN à Paris en décembre 2015, celui de Pédiatrie Pratique à Paris en janvier 2016, celui de la Société Française de Pédiatrie à Lille en mai 2016. Plusieurs articles ont aussi été publiés à partir des données du dnn :
  - Genet Med 2015 avec Marie-Pierre Audrezet et le dnn de la mucoviscidose,
  - Arch Pediatr 2015 sur les particularités du dnn en néonatalogie,
  - J Med Screen 2015 sur l'étude coût-efficacité de la PAP dans le dnn de la mucoviscidose,
  - Ann Epidemiol 2015 avec l'ex-InVS sur l'évolution de l'incidence de l'hypothyroïdie congénitale,
  - Un chapitre sur le dnn dans l'Encyclopédie médico-chirurgicale de pédiatrie en 2015
  - Un chapitre avec Bruno Leheup dans le livre du Collège national des Enseignants et Cliniciens généticiens en 2016
  - Anne Munck participe au groupe du dnn de la mucoviscidose en Europe et à ce titre a fait plusieurs communications et publié plusieurs articles en faisant référence à l'AFDPHE.
- ❖ L'AFDPHE ne travaille pas directement sur le projet DEPISTREC coordonné par l'AR de NANTES pour le dnn des déficits immunitaires combinés sévères mais plusieurs AR participent à ce projet concernant 200 000 tests et les résultats sont prometteurs. L'inclusion devrait se terminer fin 2016. Les promoteurs sont impatients que ce dépistage soit généralisé mais comme je l'ai expliqué précédemment, il y a des

étapes à franchir une fois l'étude terminée, avec l'avis de la HAS puis la décision ministérielle. Je pense que ça ira plus vite, ou plutôt moins lentement, que pour le déficit en Mcad car ce nouveau dépistage bénéficiera de la restructuration qui sera a priori terminée, mais comme je l'ai déjà dit lors de précédents rapports moraux, le dnn est une grande école de patience.

Nous terminerons ce rapport par les remerciements d'usage mais qui sont sincères car toute l'activité 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 façon indéfectible, consciente de la qualité du travail accompli ;
- ❖ le personnel du siège social : la directrice Marie-Simone LEVEAUX, la chargée d'étude, Dominique DELMAS, la secrétaire Paulette GAL, sans oublier Anne MUNCK pour le suivi du dnn de la mucoviscidose ;
- ❖ le cabinet comptable et nos commissaires aux comptes, Frédéric BERGHE et Frédéric TETREL, qui veillent à la bonne gestion financière de l'association avec MS LEVEAUX ;
- ❖ notre attachée de communication, Marie-Hélène COSTE ; on a demandé notre contribution dans 2 émissions de télévision, France 5 pour le déficit en Mcad dans le Numéro de la Santé, France 2 pour le dnn de la drépanocytose dans leur émission sur la race dans un numéro d'Envoyé Spécial de mai dernier ;
- ❖ tous les membres du bureau et notamment son secrétaire Bruno LEHEUP et François FEILLET, le secrétaire-adjoint, et le trésorier, Jean-Louis PERIGNON. Le bureau s'est réuni 8 fois durant l'année 2015-2016
- ❖ Bien sûr tous les membres des différentes commissions et groupes de travail et leurs présidents, David Cheillan, Christelle Corne, Gérard Lévy, Jean-Marc Perini et la patience de la sous-commission buvard, la commission informatique et Valéry Ravix qui nous a rejoint en tant qu'informaticien, les membres des AR et de toutes les maternités sur qui repose la bonne réalisation du DNN.

Tout le monde travaille avec beaucoup de passion, de professionnalisme, d'efficacité et il va être difficile de penser que certaines personnes impliquées dans le dnn depuis de nombreuses années vont devoir quitter cette activité en raison de la restructuration. Lorsque cela arrivera, on ne manquera pas de les saluer et les remercier, même si ça sera très difficile pour elles.

PARIS le 21 juin 2016  
Pr Michel ROUSSEY



# RAPPORT de la COMMISSION TECHNIQUE AFDPHE

2015 – 2016

[com.technique@afdphe.org](mailto:com.technique@afdphe.org)

Entre Juin 2015 et Juin 2016, la commission technique (CT) s'est réunie à trois reprises : le 8 Octobre 2015, le 27/01/2016 et le 30 Mars 2016.

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 Guénet** (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
- **Christelle Corne** (Grenoble) : Responsable du groupe « Qualité »
- **Michèle Noel** (Paris) : Membre de l'ANSM en charge du programme d'EEQ pour le dépistage néonatal
- **Dominique Porquet** : Membre actif
- **Représentant régional** : Samir Mesli (Bordeaux)
- **Dominique Delmas** : Référent épidémiologie
- **MS Leveaux** : Interface fournisseurs / commission informatique
- **Michel Roussey** : Président AFDPHE

Au cours de la période 2015 – 2016, la commission technique a mené les actions suivantes :

## 1 • Modification de la composition de la commission technique

Jean-Louis Perignon ayant cessé ses activités hospitalières cette année, il a cédé sa place à Dominique Porquet, chef de service du laboratoire de biochimie métabolique et hormonologie de l'hôpital Robert Debré - Paris. Toute la commission technique remercie sincèrement Jean-Louis pour son implication dans la biologie du dépistage néonatal et accueille chaleureusement Dominique Porquet.

D'autre part, le mandat de Samir Mesli, représentant régional se terminait et des élections ont eu lieu pour pourvoir à ce poste. Deux candidats se sont présentés : Michael Biacchi (Nancy) et Samir Mesli (Bordeaux) et c'est Samir Mesli qui a été élu pour un second mandat. Félicitations à Samir et remerciement à Michael pour sa candidature.

## 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. De nouveau, cette année a encore été marquée par la baisse du nombre d'utilisateurs Iba – Cis Bio avec le passage du site d'Amiens sur la plateforme GSP. Il ne reste donc plus que 3 sites utilisant les kits Iba-Cis Bio (Besançon, Marseille et Tours).

Deux points importants sont à souligner :

- La recalibration du kit TSH Iba-CisBio qui a permis de réduire le % de positifs autour de 0,2% au lieu de 0,5%. L'écart intertechnique est ainsi réduit et est acceptable
- Pour la 17OHProgestérone, l'introduction des seuils différentiels selon l'âge gestationnel pour les prématurés. Cette modification de l'algorithme a permis de réduire de moitié les « suspects » dans cette catégorie de nouveau-nés améliorant ainsi la valeur prédictive positive de ce paramètre

Enfin, nous avons introduit un calcul de ZScore pour les % de positifs pour chaque paramètre et pour chaque laboratoire afin de vous restituer les résultats de ce recueil et de vous permettre de vous situer. Ce calcul vous sera envoyé annuellement et pourra être utilisé comme indicateur pour l'accréditation.

## 3 • Évaluation des nouveaux réactifs et systèmes analytiques

- Le kit PCU – Labsystem a été évalué et validé pour son utilisation pour le dépistage néonatal de la phénylcétonurie avec les mêmes seuils que la technique fluorimétrique.
- Le nouvel autodelfia est en cours d'évaluation sur Nancy
- L'évaluation du système de conservation des buvards Imagène est cours
- Participation à la mise au point et à validation d'un système MADLI-TOF pour le dépistage néonatal de la drépanocytose

## 4 • Introduction de la PAP dans l'organigramme du dépistage de la mucoviscidose

À la suite au rapport de la HAS recommandant l'introduction de la PAP (Pancreatitis Associated Protein) dans le dépistage néonatal de la mucoviscidose, l'AFDPHE a choisi de mettre en place un protocole de type TIR / PAP / ADN. La commission technique a travaillé pour permettre de déterminer les meilleurs seuils avec comme objectif de réduire le nombre d'enfants devant être convoqués aux CRCM. Le calendrier du changement d'algorithme n'est pas encore connu mais il est probable que le dosage de la PAP soit introduit dans le courant de l'année 2017. Un cahier des charges pour les futurs laboratoires réalisant le dosage de la PAP et pour les laboratoires réalisant l'analyse moléculaire du gène CFTR sera rédigé.

## 5 • Groupe de travail « Qualité » et EEQ ANSM

Le groupe de travail « Qualité » a poursuivi son important travail et a publié un guide d'accréditation portant sur les trois parties « pré-analytiques », « analytiques » et « post-analytique ». Le groupe va poursuivre son travail et aborder la question des contrats de service pouvant être passé entre les AR et les laboratoires ; la question spécifique de la drépanocytose avant d'aborder la biologie moléculaire du gène CFTR.

L'ANSM poursuit par ailleurs son programme d'EEQ en maintenant deux campagnes par an intégrant les 4 paramètres biochimiques et la drépanocytose.

## 6 • Groupe « Buvard »

Suite à la mise en place du nouveau format de buvard, le groupe buvard a lancé une enquête de satisfaction qui a montré un retour positif sur ce format. De plus, malgré la réduction du nombre de « taches », le nombre de prélèvements insuffisants a diminué. Le format 2017 a été validé et sera comparable au précédent avec une augmentation du nombre de taches passant de 5 à 6 pour intégrer le dosage de la PAP qui devrait avoir lieu en 2017. Quelques changements dans la partie démographique sont à noter.

# Rappel des techniques et des seuils recommandés par la commission technique

Version 2016

### TECHNIQUES RECOMMANDÉES

- **Dosage de la phénylalanine**

- Technique Fluorimétrie
- Technique Quantase
- Technique GSP – Perkin Elmer
- Technique PCU - Labsystem

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

- Technique Immunofluorimétrie 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 CF30v2 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 <i>GSP</i>	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 2015/2016

Le comité informatique de l'AFDPHE, constitué en 2007, afin de suivre et de faire évoluer le logiciel Néonat s'est réuni 3 fois de juin 2015 à mai 2016.

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
  - M. V. Ravix (Marseille)
- Des Informaticiens :
  - M. A. Hoareau (Epiconcept)
  - M. 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 a été confirmé en CDI dans ses fonctions de « Chef de Projet Informatique » de l'AFDPHE.

### AVANCÉE DES DIFFÉRENTS PROJETS

#### Évolutions du Logiciel Neonat

Version 3.800.7: L'adaptation au Guthrie 2016 a été faite mais la gestion des seuils de 17OH-P en fonction du terme de naissance n'a pas été encore mise en œuvre.

Les futurs développements concernent la mise aux normes (ISO 15189) du compte-rendu d'analyses de dépistage et l'amélioration de l'ergonomie des écrans de saisie.

#### Développement et installation du Logiciel Web Voozаноо 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 version 2 du logiciel HbS est encore en cours de développement 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 regroupe des données concernant les enfants suspects, données extraites du logiciel des AR, ainsi que les données des fiches de déclaration AFDPHE.

Prévu en 2013 puis en 2014, le centralisateur 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.

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

La mise en œuvre de ce développement s'avère difficile et n'est toujours pas terminée au 30 juin 2016.

#### **Développement du logiciel web Voozаноо Audition**

L'AFDPHE a financé un logiciel web « Voozаноо Audition » à l'attention des AR désignées comme opérateur du dépistage auditif par leur ARS.

Jusqu'au 31 Décembre 2015, L'AFDPHE était également mandatée par les AR pour 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 puisque l'arrêté du 3 novembre 2014 confiait le recueil des données nationales à l'InVS. Le désengagement de l'AFDPHE du dépistage auditif voté en bureau le 12 mars 2015, est effectif depuis le 1<sup>er</sup> janvier 2016.

#### **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 Néonatal.

Seuls le logiciel Voozаноо HbS a été développé et le Centralisateur de suspects est en cours de développement sur la plateforme Voozаноо.

Les difficultés rencontrées lors de l'utilisation de la plateforme Web ont poussé l'AFDPHE à agir avec précaution, Le Club Utilisateurs ayant constaté que la technologie web voozаноо n'avait pas la réactivité nécessaire à la gestion des autres dépistages sanguins directement sur le web

Après une période de réflexion, il été décidé de développer une interface Labo Voozаноо pour le Dépistage de la PCU, sur le modèle de Voozаноо HbS.

Le but est de séparer petit à petit la partie secrétariat du logiciel neonat de l'interface de validation biologique qui, elle, ne remplit pas les caractéristiques de l'accréditation des laboratoires. Cela permettrait de garder pour la saisie rapide la souplesse et la réactivité de neonat que l'on ne retrouve pas avec la technologie Web. Par ailleurs une interface laboratoire sur le web (Modèle HbS) pourra se prêter plus facilement à la mutualisation des moyens envisagée dans la restructuration du DNN.

Concernant la partie secrétariat, une évolution du noyau interne de l'outil (Delphi) permettra une maintenance et des mises à jour correctives plus rapides et simplifiées. Cette modification permettra aussi une meilleure intégration de l'outil Neonat au sein des SIH (Systèmes d'Information Hospitaliers).

# **BILAN D'ACTIVITÉ 2015**

- **Activité nationale** **p. 25**
- **Tableaux des données nationales** **p. 45**





# Activité nationale en 2015

## SOMMAIRE

Glossaire .....	26
Introduction : .....	27

<b>1 • Activité nationale : données globales</b> .....	<b>p. 27</b>
<b>1.1.</b> Malades repérés .....	p. 28
<b>1.2.</b> Coût des malades repérés .....	p. 29
<b>1.3.</b> Nouveau-nés testés et qualité du dépistage (Tableau II p. 47) .....	p. 29
<b>1.4.</b> Evolution des incidences .....	p. 30
<b>2. Données par programme de dépistage</b> .....	<b>p. 30</b>
<b>2.1.</b> Hyperphénylalaninémie .....	p. 30
2.1.1. Activité globale (Tableaux III.1 p. 48 ; III.2 p. 49) .....	p. 31
2.1.2. Description des malades et des hyperphénylalaninémies (Tableau III.2 p. 49) .....	p. 31
2.1.3. Evolution de l'incidence (Tableaux III.3 p. 50 et III.4 p. 51) .....	p. 32
<b>2.2.</b> Hypothyroïdie congénitale .....	p. 32
2.2.1. Activité globale (Tableaux IV.1 p. 53 ; IV.2 p. 54) .....	p. 32
2.2.2. Description des malades (Tableau IV.2 p. 54) .....	p. 32
2.2.3. Evolution de l'incidence (Tableaux IV.3 p. 55 et IV.4 p. 56) .....	p. 33
<b>2.3.</b> Hyperplasie congénitale des surrénales .....	p. 34
2.3.1. Activité globale (Tableaux V.1 p. 58 ; V.2 p. 59) .....	p. 34
2.3.2. Description des malades (Tableau V.2 p. 59) .....	p. 35
2.3.3. Evolution de l'incidence (Tableaux V.3 p. 60 et V.4 p. 61) .....	p. 37
<b>2.4.</b> Dépistage ciblé de la drépanocytose .....	p. 37
2.4.1. Activité globale (Tableaux VI.1 p. 63 ; VI.2 p. 64) .....	p. 37
2.4.2. Description des malades (Tableau VI.2 p. 64) .....	p. 38
2.4.3. Evolution de l'incidence (Tableaux VI.3 p. 65 et VI.4 p. 66) .....	p. 38
<b>2.5.</b> La mucoviscidose .....	p. 39
2.5.1. Activité globale (Tableaux VII.1 p. 68 à VII.4 p. 71) .....	p. 39
2.5.2. Description des malades (Tableaux VII.3 p. 70 ; VII.4 p. 71) .....	p. 41
2.5.3. Evolution de l'incidence (Tableaux VII.5 p. 72, VII.6.1 p. 73 et VII.6.2 p. 74) .....	p. 43
<b>3. Tests de dépistage et Prématurité</b> (Tableaux VIII.1 p. 76 et VIII.2 p. 77) .....	<b>p. 43</b>
<b>4. Le signalement des Faux-Négatifs du dépistage néonatal</b> .....	<b>p. 43</b>
<b>5. Conclusion</b> .....	<b>p. 44</b>

## Glossaire

<b>Abréviation</b>	<b>Signification</b>
<b>17 OHP</b>	17 Hydroxyprogestérone (marqueur sanguin dosé dans le dépistage de l'HCS)
<b>AR</b>	Association régionale
<b>BM</b>	Biologie moléculaire
<b>CF</b>	Mucoviscidose ou Cystic Fibrosis
<b>CFTR</b>	Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator. Des mutations du gène CFTR sont responsables de la mucoviscidose
<b>CNAMTS</b>	Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés
<b>COM</b>	Collectivité d'Outre-mer
<b>CRCM</b>	Centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose
<b>DROM</b>	Département et Région d'Outre-mer
<b>GEP</b>	Glande en place
<b>HC</b>	Hypothyroïdie congénitale
<b>HCS</b>	Hyperplasie congénitale des surrénales
<b>HMP</b>	Hyperphénylalaninémie modérée permanente
<b>I123 et Tc99</b>	Isotopes utilisés dans les scintigraphies de la glande thyroïde
<b>Kit CF30</b>	Kit de laboratoire qui identifie les 30 mutations les plus fréquentes en France
<b>NN</b>	Nouveau-né(s)
<b>PCU</b>	Phénylcétonurie
<b>POM</b>	Pays d'Outre-Mer
<b>SA</b>	Semaines d'aménorrhée
<b>SDM</b>	Syndrome drépanocytaire majeur
<b>TIR</b>	Trypsine immuno-réactive (marqueur sanguin dosé dans le dépistage la mucoviscidose)
<b>TS</b>	Test de la sueur
<b>TSH</b>	Thyroïd stimulating hormone (marqueur sanguin dosé dans le dépistage de l'HC)
<b>VPP</b>	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 le 15 juin 2016. 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 ou Syndromes Drépanocytaires Majeurs (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 1<sup>er</sup> janvier 2008, en Guyane depuis le 1<sup>er</sup> juillet 2012 et en Martinique depuis le 1<sup>er</sup> 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 des SDM est ciblé chez les enfants à risque nés en métropole et systématique dans les DROM.

### 1.1. MALADES REPÉRÉS (tableau I p. 46)

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

Table 1 : Malades testés et repérés en 2015

DÉPISTAGE SYSTÉMATIQUE (N = 809 078 NOUVEAU-NÉS TESTÉS)			
	N	Fréquence	[IC95 %]
<b>Phénylcétonurie classique ou atypique</b>	<b>37</b>	<b>(1 / 21 867)</b>	<b>[1/32 262;1/16 538]</b>
Phénylcétonurie ou Hyperphénylalaninémie bénigne	78	(1 / 10 373)	[1/13 331;1/8 489]
Phénylcétonurie (Classique / Atypique)	18 / 19		
Hyperphénylalaninémie forme maligne	0		
Hyperphénylalaninémie modérée permanente (forme bénigne)	41		
<b>Hypothyroïdie Congénitale</b>	<b>270</b>	<b>(1 / 2 997)</b>	<b>[1/3 402;1/2 677]</b>
Ectopie	91		
Athyroïse	45		
Glande en place et/ou trouble de l'hormonogénèse	127		
Non typées	7		
<b>Hyperplasie Congénitale des Surrénales</b>	<b>47</b>	<b>(1 / 17 214)</b>	<b>[1/24 106;1/13 387]</b>
Forme classique avec perte de sel	34		
Forme classique virilisante pure	13		
Forme non classique ou incertaine *	3		
<b>Dépistage de la Drépanocytose (n= 335 360 nouveau-nés testés)</b>			
DROM-COM (n= 39 409) Syndrome drépanocytaire majeur	79	(1 / 499)	[1/640;1/409]
Métropole (n= 295 951) Syndrome drépanocytaire majeur	387	(1 / 765)**	[1/849;1/695]
Total France (en population générale n= 809 078)	466	(1 / 1736)***	[1/1 910;1/1 592]
<b>Dépistage de la Mucoviscidose (n= 792 187 nouveau-nés testés)</b>			
Malades repérés	160	(1 / 4 951)	[1/5 859;1/4 287]

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

Le nombre de naissances a été inférieur ou égal aux nombres prévisionnels.

Table 2.1 : Nombres prévisionnels et naissances 2015

MALADIE DÉPISTÉE	NOMBRE DE NAISSANCES PRÉVUES POUR 2015	NOMBRE RÉEL DE NOUVEAU-NÉS TESTÉS EN 2015
PCU/HC/HCS	840 000	809 078
Mucoviscidose	825 000	792 187
Drépanocytose en métropole	310 000	295 951
Drépanocytose DROM-COM	39 000	39 410

Table 2.2 : Évolution du nombre de nouveau-nés testés

NN testés	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015
<b>France</b>	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078
<b>Métropole</b>	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841
<b>Outre-Mer</b>	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237

La Table 2.2 montre une baisse de 4 % des nouveau-nés testés sur une dizaine d'années.

### Les résultats globaux par région sont présentés dans le tableau I p. 46.

Sur les 809 078 nouveau-nés testés en France, 980 malades ont été repérés (Phénylcétonurie classique ou atypique (37) + Hypothyroïdie Congénitale (270) + Hyperplasie Congénitale des Surrénales (47) + Syndrome Drépanocytaire Majeur (466) + Mucoviscidose (160) soit 1 / 826 [IC95% : 1/881;1/777] nouveau-nés, avec les différences de fréquence habituelles selon les affections : la drépanocytose est la maladie dépistée la plus fréquente et la phénylcétonurie, 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 2014 et est de : 1.94 € pour la PCU, 2.75 € pour l'HC, 1.60 € pour l'HCS, 1.82 € pour la TIR (Trypsine immuno-réactive, marqueur sanguin pour le dépistage de la mucoviscidose), 138.52 € pour la BM (Biologie moléculaire pour le dépistage de la mucoviscidose), et 3.03 € pour la drépanocytose.

Le coût moyen du multi-dépistage est de 10.2 € par nouveau-né (8.280 780 millions d'euros pour 809 078 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 (192 993 €), le coût serait alors de 10.47 € 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 avec des dépenses qui ont augmenté et des recettes en baisse en raison de la baisse du nombre des nouveau-nés testés.

## 1.3. NOUVEAU-NÉS TESTÉS ET QUALITÉ DU DÉPISTAGE (tableau II p. 47)

761 841 nouveau-nés sont testés en métropole et 47 237 dans les COM-DROM-POM. Le dépistage est quasiment exhaustif puisqu'il n'est recensé que 267 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 de la totalité du dépistage néonatal depuis 2006

	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015
<b>Nombre de refus</b>	31	32	70	61	74	99	120	193	238	267
<b>Métropole</b>	31	32	69	61	74	98	120	192	234	263
<b>Outre-Mer</b>	0	0	1	0	0	1	0	1	4	4

L'âge médian au dépistage de 3.16 jours est conforme aux recommandations nationales.

Par ailleurs, en 2015, un 2<sup>e</sup> prélèvement sur carton de contrôle a été fait chez 2 911 nouveau-nés (215 PCU, 603 HC, 1474 HCS et 619 CF), soit 1/278. Les techniques d'analyse ayant évolué, on remarque que de moins en moins d'enfants ont un contrôle sur buvard. Ont été convoqués dans les centres de compétence ou de référence 1 885 nouveau-nés (127 PCU, 437 HC, 382 HCS, 473 CF et 466 SDM) soit 1/429. Parmi eux, 980 ont été déclarés malades auprès de l'AFDPHE au jour de la rédaction du présent rapport.

Si on considère également les familles des 10 038 hétérozygotes AS de la drépanocytose à qui l'information, si elle est délivrée devrait l'être dans des conditions permettant « un temps d'échange et d'interaction entre parents et professionnels formés » (selon l'avis de la HAS dans son rapport de décembre 2013), soit 11 923 NN, cela signifie que 1 famille sur 68 pourrait être convoquée en raison du dépistage.

#### 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 augmente vraisemblablement 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 Epidemiol Hebd. 2015;(15-16):239-47.]. Cette étude a été également publiée en 2016. [Increased incidence of congenital hypothyroidism in France from 1982 to 2012: a nationwide multicenter analysis. Barry Y, Bonaldi C, Goulet V, Coutant R, Léger J, Paty AC, Delmas D, Cheillan D, Roussey M. Ann Epidemiol. 2016 Feb;26(2):100-105.e4]

Les incidences sont décrites par maladie dans les Tableaux III.3 p. 50 , IV.3 p. 55 , V.3 p. 60 , VI.3 p. 65 et VII.5 p. 72.

Les incidences globales depuis le début des différents programmes de dépistage sont décrites dans les Tableaux III.4 p. 51 , IV.4 p. 56 , V.4 p. 61 , VI.4 p. 66 , VII.6.1 p. 73 et VII.6.2 p. 74.

## 2 • Données par programme de dépistage

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

### 2.1. HYPERPHÉNYLALANINÉMIE

Définitions des différentes formes des maladies : une hyperphénylalaninémie correspond le plus souvent à un déficit en phénylalanine hydroxylase (phénylcétonurie). Plus rarement, il s'agit d'un déficit du cofacteur de cette enzyme (BH<sub>4</sub> ou tétrahydrobioptérine) ou à une autre cause générant une insuffisance hépatique et dont le diagnostic sera réalisé par l'analyse des acides aminés sanguins.

La classification actuelle comprend :

- Les déficits en phénylalanine hydroxylase (PAH). En fonction du futur consensus européen (soumission 2016) de prise en charge de la phénylcétonurie (PCU), on distingue actuellement les patients qu'il faut prendre en charge (Taux de Phe > 360 µmol/L sous un régime normal) et qui seront appelé PCU (anciennement classiques ou atypiques) et les patients ne nécessitant pas de traitement (taux de Phé < 360 µmol/L sous un régime normal) et que l'on appellera Hyperphénylalaninémie modérée permanente (HPM)
- Au sein des PCU, l'arrivée en 2009 d'un traitement médicamenteux de la PCU (Saproptérine dihydrochloride ou Kuvan®) a pu faire proposer une classification des patients PCU basée sur la réponse ou non des patients à ce traitement avec ainsi des patients BH<sub>4</sub> répondeurs et des patients BH<sub>4</sub> non répondeurs.
- Les déficits du métabolisme de la tétrahydrobioptérine : hyperphénylalaninémie par défaut de syn-

thèse ou de recyclage du cofacteur (tétrahydrobioptérine) de la phénylalanine hydroxylase. Ces anomalies sont également responsables d'un défaut de synthèse des neurotransmetteurs (voies de synthèse de la dopamine et de la sérotonine).

### 2.1.1. Activité globale (tableaux III.1 p. 48 ; III.2 p. 49)

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  $\mu\text{mol/L}$  ou 3 mg/100mL) : 0.04 % (n = 300). Selon les régions, ce pourcentage peut varier de 1 à 7 (de 0.01 % en Aquitaine à 0.07 % en Alsace, Franche-Comté et Normandie).

La valeur prédictive positive (VPP : nombre de vrais positifs sur le nombre de tests positifs) est élevée : globalement pour l'ensemble des hyperphénylalaninémies (41 formes modérées et 37 PCU vraies), elle est à 26 % (78/300), elle est à 12.3 % (37/300) pour les seules PCU vraies. Le taux de récupération des prélèvements de contrôle est plutôt élevé à 93.5 % (215/230). Les contrôles non reçus correspondent notamment aux nouveau-nés décédés avant contrôle, 48.5 % des suspects étant prématurés. Ces contrôles concernent des taux modérément élevés et ont évité un grand nombre de consultations : Seulement 61 prélèvements de contrôle sur les 215 reçus sont positifs, 154 (71.6 %) se sont normalisés. Le taux de récupération des fiches de déclaration de malades à l'AFDPHE est de 97.3 % (36/37) avec cependant quelques données non renseignées.

Le prix d'une analyse est de 1.94 € ; le coût global est donc d'environ 1.57 million, soit un coût par malade repéré de 42 422 € (pour les 37 PCU Classique et Atypique) ou de 20 123 € (en ajoutant les 41 Hyperphénylalaninémies Modérées Permanentes ou HMP).

L'incidence en 2015 de la phénylcétonurie toutes régions confondues est de 1/21 867 avec un intervalle de confiance à 95 % compris entre [1/32 262;1/16 538]. L'incidence en Métropole est de 1/20 590 [IC95% :1/30 379;1/15 573], et reste nulle Outre-mer en 2015. En ajoutant les HMP, l'incidence totale passe à 1/10 373 [IC95% :1/13 331;1/8 489], l'incidence en Métropole est alors de 1/9 767 [IC95% :1/12 553;1/7 993].

### 2.1.2. Description des malades et des hyperphénylalaninémies (tableau III.2 p. 49)

Ce programme a permis de prendre en charge 37 nouveau-nés atteints de phénylcétonurie (PCU), (18 classiques et 19 atypiques) et de repérer 41 nouveau-nés avec une HMP. Aucun déficit en tétrahydrobioptérine n'a été rapporté en 2015.

La médiane de la valeur de Phénylalanine à 72 heures de vie est de 9.3 [5.8 – 12.9] mg/100mL, avec respectivement : 12.9 [10.5 -16.2] mg/100mL pour les PCU classiques et 5.9 [4.8 - 7.75] mg/100mL pour les PCU atypiques. Sur un effectif renseigné de 36 sur 37, on retrouve 3 nouveau-nés prématurés (terme < 37 SA) parmi les enfants avec une PCU. On en compte 2 parmi les enfants avec une HMP sur un effectif total renseigné. La médiane de l'âge au diagnostic est de 9 [8 - 12] jours pour la totalité des PCU classiques et atypiques (N=36).

La médiane de l'âge au diagnostic (N=34) est de 9 [7 - 10] jours avec un démarrage du régime (N=16) à 10.5 [9.75 – 12.5] jours pour les phénylcétonuries classiques. Chez les phénylcétonuries atypiques, on observe que l'âge au diagnostic (N=19) et la mise en route du traitement (N=17) sont légèrement plus tardifs, respectivement 10 [9 – 12.5] jours et 11 [10 – 19] jours, avec une plus grande variabilité de l'âge au traitement mais sur des effectifs très réduits;

Le bilan AFDPHE 2016 ne fera plus la distinction entre PCU classiques et atypiques en concordance avec le futur consensus européen.

Les Associations Régionales n'ont pas signalé de faux-négatifs diagnostiqués en 2015.

### 2.1.3. Evolution de l'incidence (tableaux III.3 p. 50 et III.4 p. 51)

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%,  $p=0.5$ ).

L'incidence globale de ces PCU depuis le début du programme de dépistage, de 1972 à 2015 est de 1 / 16 385 [IC95% :1/17 135;1/15 698] avec 2005 malades sur environ 32.8 millions de NN testés. Si l'on considère également les 1325 Hyperphénylalaninémies Modérées Permanentes, l'incidence globale est de 1 / 9 866 [IC95% :1/10 212;1/9 541].

On remarque une augmentation importante du dépistage des HPM par rapport aux PCU. Il y a aujourd'hui plus d'HMP que de PCU, alors que les données globales depuis le début du dépistage montrent deux fois plus de PCU que d'HMP. Cela est dû probablement à l'augmentation de sensibilité lorsque le dépistage est passé de la méthode bactériologique à la méthode fluorimétrique.

## 2.2. HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE

### 2.2.1 Activité globale (tableaux IV.1 p. 53 ; IV.2 p. 54)

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 0.13 % ( $n = 1 028$ ) avec une variation suivant les régions de 0.01 % (Guyane et Mayotte) à 0.32 % (Limousin). La variation interrégionale est essentiellement due aux différentes techniques utilisées en laboratoire.

La valeur prédictive positive (VPP) est élevée : 26.3 % (270/1028) des nouveau-nés avec un taux de TSH à J3 supérieur au seuil d'action présentent une hypothyroïdie. Le taux de récupération des 2<sup>es</sup> prélèvements demandés est élevé à 87.5 % (689/603), les contrôles non reçus correspondant souvent à des nouveau-nés décédés avant le contrôle, et a permis d'éviter un grand nombre de consultations. Sur 603 prélèvements de contrôle reçus, 113 restent suspects tandis que 490 (81.3 %) sont normalisés. 437 nouveau-nés ont été adressés en consultation spécialisée. 270 ont été déclarés malades.

Le prix d'une analyse est de 2.75 €, le coût global est donc d'environ 2.22 millions, soit un coût par malade repéré de 8 240.6 €.

La fréquence observée de l'hypothyroïdie congénitale en 2015 est de 1 / 2 997 [IC95 % :1/3 402;1/2 677]. Elle reste bien plus faible dans les COM-DROM-POM. L'incidence en Métropole est de 1 / 2 897 [IC95 % :1/3 295;1/2 584] tandis que l'incidence Outre-Mer est de 1 / 6 748 [IC95 % :1/26 030;1/3 877].

### 2.2.2. Description des malades (tableau IV.2 p. 54)

Ce programme a permis de prendre en charge 270 nouveau-nés atteints d'hypothyroïdie congénitale (91 ectopiques, 45 athyréoses, 127 glandes en place (GEP) et 7 hypothyroïdies non typées). L'âge médian à la prise en charge des enfants hypothyroïdiens est de 10 [8 - 13] jours ( $N=251$ ), 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 263 hypothyroïdies typées. Lors de la rédaction de ce rapport, 254 fiches de diagnostic sont parvenues à l'AFDPHE sur ces 270 cas. Le taux de réception des fiches est de 94 % bien que certaines fiches ne mentionnent pas le type d'hypothyroïdie. Au 15 juin 2016, 7 sont encore « non typées ».

Table 4 : Caractéristiques des différents types d'hypothyroïdie

	ATHYRÉOSE	ECTOPIE	GLANDE EN PLACE
<b>Nombre de cas</b>	45	91	127
<b>TSH J3 µU/ml médiane [25-75%]</b>	215 [146.1 – 275.5]	169 [83.25 – 253]	46.5 [25.9 – 132.9]
<b>TSH µU/ml au Diagnostic médiane [25-75%]</b>	455 [294 – 653] N=41*	350 [133.7-575.5] N=83*	100 [59.2-293.5] N=122*
<b>Sex-ratio M/F</b>	12 / 31 N=43*	25 / 63 N=88*	65 / 58 N=123*
<b>Prématurité &lt; 37 SA</b>	0 (0 %) N= 41*	2 (2.4 %) N=83*	16 (12.9 %) N=124*
<b>Poids &lt; 2 500 gr</b>	1 (2.4 %) N=41*	3 (3.6 %) N=84*	19 (15.3 %) N=124*
<b>Signes cliniques = « oui »</b> Données supprimées à partir de 2015)	12 (63.2 %) N=19*	22 (44.9 %) N=49*	18(32.1 %) N=56*
<b>Âge au traitement médiane [25-75%]</b>	10 [8 -10] N=41*	10 [8-11.25] N=84*	11 [8-16] N=121*

\* données renseignées

On observe comme les années précédentes une proportion plus élevée de malades de sexe féminin pour les dysgénésies (athyréoses et ectopies). En 2015 les formes d'hypothyroïdies appelées glandes en place touchent plus 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.

Il est à noter que les signes cliniques ne seront plus recueillis sur les nouvelles fiches de recueil d'information mises en place à partir de 2015. Cette variable va disparaître de l'analyse des données dès 2016. Parmi les glandes en place, sur 123 fiches renseignées : 24 ont un goitre (3 avec un trouble de l'hormonogénèse certain et 2 avec un trouble de l'hormonogénèse probable), 12 ont une hypoplasie, 79 ont une morphologie normale (dont 6 avec un trouble de l'hormonogénèse certain et 9 avec un trouble de l'hormonogénèse probable) et 12 cas ne précisent pas l'état de la glande thyroïde en place.

Sur 235 dossiers renseignés d'hypothyroïdies typées, la scintigraphie est utilisée dans 194 cas (82.6 %) pour l'élaboration du diagnostic : 103 nouveau-nés typés ont une scintigraphie par I 123, 37 par Tc 99 et 54 fiches ne précisent pas le marqueur utilisé. 36 nouveau-nés n'ont eu qu'une échographie.

En 2015, 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 2 enfants prématurés, 1 né à 27 SA dont la mère est hypothyroïdienne traitée pendant la grossesse et 1 enfant né à 35 SA avec un syndrome malformatif non étiqueté. On rapporte également 1 enfant porteur d'un goitre dont la sœur aînée est traitée pour hypothyroïdie glande en place, et un dernier cas sans précision pris en charge très rapidement à 4 jours. Tous ont été traités sans retard dans les 20 jours de vie, excepté l'enfant avec un antécédent dans la fratrie qui a été pris en charge à 37 jours de vie.

### 2.2.3. Evolution de l'incidence (tableaux IV.3 p. 55 et IV.4 p. 56)

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'Hormonogénèse » repérées, avec malgré tout une certaine stabilisation depuis quelques années. Une étude détaillée prenant en compte les variations de seuils et de technique de laboratoire 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] et en 2016 [Increased incidence of congenital hypothyroidism in France from 1982 to 2012: a nationwide multicenter analysis. Barry Y, Bonaldi C, Goulet V, Coutant R, Léger J, Paty AC, Delmas D, Cheillan D, Roussey M. Ann Epidemiol. 2016 Feb;26(2):100-105. e4].

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1978 à 2015 est de  $1 / 3\ 362$  [IC95% :  $1/3\ 434; 1/3\ 294$ ] avec 8 856 malades sur environ 29.8 millions de NN testés.

### 2.3. HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

#### 2.3.1. Activité globale (Tableaux V.1 p. 58 ; V.2 p. 59)

Ce dépistage habituellement caractérisé par un plus grand nombre de nouveau-nés « suspects » que pour les deux dépistages précédents (environ 0.54 %) a vu son nombre de suspects baisser de moitié par l'introduction de seuils différents selon l'âge gestationnel des nouveau-nés testés : le taux de suspects en 2015 est de 0.24 % (1 965/809 078) avec une variation en métropole de 0.09 % en Pays de Loire Nantes à 0.53 % en Franche Comté.

La valeur prédictive positive (VPP) est donc améliorée mais reste basse : 2.4 % (47/1 965) des nouveau-nés avec un taux de 17OHP (17Hydroxyprogestérone) à J3 supérieur au seuil d'action présentent une hyperplasie congénitale des surrénales de forme classique. La VPP est améliorée par la diminution du nombre de faux positifs engendrés par la prématurité après l'introduction de seuils de détection plus élevés dans cette population. Ainsi, d'après les informations données par les régions, 74.6% (1465/1965) des nouveau-nés avec un taux de 17OHP supérieur au seuil sont des prématurés (contre 89.5 % en 2014). En revanche, 6 malades seulement sur les 47 diagnostiqués sont nés prématurés (terme < 37 SA).

Dans la population de NN prématurés, la valeur prédictive positive (VPP) s'améliore également et passe de 0.13 % en 2014 à 0.41 % (6/1 465) en 2015. En revanche, la VPP dans la population de NN à terme est de 8.2 % (41/500) semblable à 2014 (8.4%).

On remarque que le nombre de prélèvements de contrôle diminue comme attendu de plus de 50 % par rapport à 2014, puisque les seuils de positivité chez les prématurés ont été relevés : (1 474 vs 3 271).

Le taux d'obtention de ces 2èmes prélèvements demandés est correct à 90.2 % (1 474/1 634), et ne tient pas compte des contrôles effectués sur tube lorsque le prématuré est encore hospitalisé au moment du prélèvement. Avec 134 prélèvements toujours suspects (9.1 %), ce contrôle se normalise dans 90.9 % des cas (enfants prématurés ou hospitalisés). L'introduction des seuils différents selon le terme a fait diminuer le nombre de prélèvements suspects mais n'agit pas sur le nombre de consultations qui reste élevé (382 vs 230 en 2014).

Le taux de réception des fiches de diagnostic est de 46 sur 47 malades soit 97.9 % mais certaines données sont manquantes.

L'incidence de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2015 est de  $1 / 17\ 214$ , [IC95% :  $1/24\ 106; 1/13\ 387$ ]. Conformément à ce qui est habituellement observé, elle est moins élevée en Métropole avec  $1/17\ 717$  [IC95 % :  $1/25\ 270; 1/13\ 640$ ] qu'en Outre-Mer  $1/11\ 809$  [IC95 % :  $1/589\ 240; 1/5\ 964$ ], en raison de la situation particulière de l'île de la Réunion qui a un taux d'incidence élevé de  $1/4\ 691$ . La Réunion reste un isolat génétique particulier avec l'incidence la plus forte depuis le début du dépistage, même s'il semble que cette particularité tende à s'estomper (tableau V.4 p. 61).

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	2015
NN malades	3	6	6	4	4	5	4	0	4	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	1/11 809
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	1/4 691

Le prix d'une analyse est de 1.60 € ; le coût global est donc d'environ 1.3 million d'€, soit un coût pour 1 malade repéré de 27 543 €.

### 2.3.2. Description des malades (tableau V.2 p. 59)

Ce programme a permis de prendre en charge **47** nouveau-nés atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales : 34 formes classiques avec perte de sel (FCPS) et 13 formes classiques virilisantes pures (FCVP). 3 autres enfants encore en attente de conclusion n'ont pas pu être comptabilisés. On ne compte aucun cas de forme incertaine<sup>(1)</sup>.

Pour la description des malades, ne sont prises en compte que les 47 formes classiques définies.

La valeur médiane de la 17OHP sur le 1<sup>er</sup> prélèvement est de 304 nmol/L [68.95 – 559.5].

L'âge médian de la prise en charge des nouveau-nés (n=45) est plus précoce que pour les autres programmes, 6 [1 – 9] jours, mais ces résultats incluent les nouveau-nés repérés sur signes cliniques (anomalie des OGE) et donc avant les résultats du dépistage.

Pour évaluer l'intérêt du dépistage, nous avons étudié les conditions de diagnostic sur les 46 (97.9%) fiches renseignées (hors formes non classiques ou incertaines).

Sur les 47 malades, on observe :

- 23 filles
- 22 garçons
- 2 non renseignés

Chez les 23 filles :

- 3 diagnostics non soupçonnés, dont une enfant hospitalisée au moment des résultats, avec des signes cliniques
- 8 diagnostics soupçonnés sur signes cliniques
- 11 diagnostics connus (Tous avec anomalie des OGE et 6 par diagnostic anténatal)
- 1 dossier non renseigné

Chez les 22 garçons :

- 16 diagnostics non soupçonnés, dont 11 au domicile au moment des résultats. Parmi les causes d'hospitalisation on note la stagnation pondérale à terme et l'ictère néonatal.
- 3 diagnostics soupçonnés avec perte de sel ou antécédents familiaux
- 2 diagnostics connus en anténatal
- 1 dossier non renseigné

Au total sur les 47 malades :

- 19 diagnostics non soupçonnés, dont 13 au domicile au moment des résultats
  - 3 asymptomatiques
  - 16 avec des signes cliniques (y compris absence de prise de poids)

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.

- 12 diagnostics soupçonnés dont 9 avec une anomalie des OGE
- 13 diagnostics connus
- 3 dossiers non renseignés

Pour les 13 enfants au domicile au moment du résultat, l'âge médian à la prise en charge est de 10 [6 – 11] jours.

Au moment du diagnostic, des signes cliniques sont observés chez 38 (82.6 %) nouveau-nés (n=46) : 19 ont une absence de prise de poids (41.3 %) et 22 des 23 filles ont une anomalie des OGE (95.7 %). Dans cette cohorte, 6 enfants sont nés prématurément (de 32 à 36 SA) : 3 avec une forme classique avec perte de sel et 3 avec une forme classique virilisante pure.

Un groupe d'experts<sup>(2)</sup> 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 1<sup>er</sup> 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 toujours 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 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.**

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

En 2015, 3 faux-négatifs avec un taux de 17OHP à J3 inférieur au seuil ont été signalés par les Associations Régionales :

- Deux formes classiques avec perte de sel : Ces 2 enfants nés en 2015 présentaient des taux de 17OH-P inférieurs au seuil de détection en raison de traitements en période anténatale. Pris immédiatement en charge, ils ne répondent pas réellement à la définition de faux-négatifs.
- Une forme non classique a été diagnostiquée chez un enfant né en 2004.

### 2.3.3. Evolution de l'incidence (tableaux V.3 p. 60 et V.4 p. 61)

L'incidence en données brutes des HCS dépistées est globalement stable (Test de tendance de Chi2 au risque de 5 %,  $p=0.6$ ).

L'incidence habituellement plus élevée dans les DROM-COM se retrouve en 2015.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1995 à 2015 est de 1 / 18 608 [IC95% :1/19 860;1/17 504] avec 966 malades sur environ 18 millions de NN testés.

## 2.4. DÉPISTAGE CIBLÉ DE LA DRÉPANOCYTOSE

### 2.4.1. Activité globale (tableaux VI.1 p. 63 ; VI.2 p. 64)

**335 360** nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (295 951 nés en métropole et 39 409 Outre-Mer).

On regroupe sous le terme de syndrome drépanocytaire majeur (SDM) les homozygotes SS et les hétérozygotes composites S ou E  $\beta$ thalassémiques, SC, SE, SD Punjab, SO Arab, S-Lepore et la présence de AS<sub>Antilles</sub> (forme dominante). Au total **466** syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) ont été repérés en 2015.

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.

- **387** SDM en Métropole (281 SS ou non différenciés « SS ou S $\beta$ <sup>o</sup>thal », 14 S $\beta$ + ou S $\beta$ <sup>o</sup>thal et 92 SC). L'incidence moyenne des SDM en métropole est de 1 / 765 [IC95 % : 1/849;1/695] nouveau-nés testés pour drépanocytose de façon ciblée et de 1 / 1 969 [IC95 % :1/2 186;1/1 790] sur l'ensemble des nouveau-nés. En métropole, 38.85 % des nouveau-nés sont ciblés, ce pourcentage varie de 8.13 % en Bretagne à 73.40 % en Ile de France, en fonction des différentes origines géographiques représentées dans la population.

- **79** SDM outre-mer (55 SS ou non différenciés « SS ou S $\beta$ <sup>o</sup>thal », 2 S $\beta$ + ou S $\beta$ <sup>o</sup>thal et 22 SC) soit une incidence de 1 / 499 [IC95% :1/640;1/409]. En 2015, l'incidence la plus forte est constatée en Guyane avec 1/243 [IC95% :1/385;1/177] naissances et la plus faible à la Réunion avec 1 / 2 346 [IC95% :1/11 727;1/1 303].

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 61.5 % (238/387) des malades de métropole et 51.1 % (238/466) des malades de toute la France avec une incidence régionale de 1 / 765 [IC95% : 1/876;1/678] 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  $\beta$ <sup>o</sup>thalassémie majeure et de certaines C $\beta$ <sup>o</sup>thalassémies. La  $\beta$ <sup>o</sup>thalassémie majeure est une hémoglobinopathie grave non SDM, 11 cas ont été déclarés en 2015.

N'étant pas définis comme syndromes drépanocytaires majeurs, les cas de  $\beta$ <sup>o</sup>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 12 541 nouveau-nés, l'hémoglobine anormale (S ou C) 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 10 038 nouveau-nés. La 2<sup>e</sup> anomalie la plus fréquente est l'hémoglobine C (HbC) présente chez 2 503 nouveau-nés. D'autres anomalies sont retrouvées chez 653 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 466 consultations de prise en charge de la maladie et, pour environ 12 500 nouveau-nés porteurs hétérozygotes, une consultation d'information aux familles.

Le prix d'une analyse de l'hémoglobine est de 3.03 €, le coût global est donc de 1.02 million, soit un coût moyen par malade repéré de 2 181 €.

#### 2.4.2. Description des malades (tableau VI.2 p. 64)

Ce programme a permis de dépister 466 enfants atteints de syndrome drépanocytaire majeur. L'âge médian au résultat est de 11 jours [9.75 – 21] (n=316). L'âge médian à la confirmation du diagnostic est de 60 jours [37 – 79.5] (n=315) et de 65 jours [49.5 - 86] (n=327) à la prise en charge thérapeutique. Pour ce programme, la réception des fiches est de 76.2 % (355/466). On remarque qu'en 2015 le taux de réception des fiches de renseignement est un peu meilleur que pour les années précédentes (environ 74% en 2011 et 2012 et 71% en 2013, 73% en 2014). Ce taux est cependant plus bas que pour les autres dépistages, la confirmation du diagnostic demandant plus de temps 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 246 mères et pour 192 pères. Parmi les parents testés dont nous avons connaissance des résultats, 8 pères et 16 mères étaient drépanocytaires.

Les fiches de diagnostic rapportent quelques détails sur les cas familiaux : 9 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 2015, les Associations Régionales ont déclaré 6 faux-négatifs non repérés par le dépistage néonatal dont 3 réellement diagnostiqués en 2015. Quatre enfants n'avaient pas été dépistés suite à une erreur de ciblage sur l'origine géographique des parents (dont 3 diagnostiqués en 2015). Un enfant né en 2011, avait été déclaré hétérozygote AS lors du prélèvement de contrôle et le diagnostic n'a été fait qu'en 2015 sur signes cliniques. Un autre enfant diagnostiqué en 2014 alors qu'il avait été dépisté normal n'a été porté à notre connaissance qu'en 2015.

#### 2.4.3. Evolution de l'incidence (tableaux VI.3 p. 65 et VI.4 p. 66)

Le pourcentage de la population ciblée en métropole est passé de 27% en 2006 à 38.85 % en 2015. 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 globale du ciblage.

Les variations d'incidence en données brutes des SDM depuis 2006 sont détaillées dans le tableau VI.3 p. 65.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1995 à 2015 est de 1 / 702 [IC95% : 1/718;1/686] c'est-à-dire 7 213 malades sur environ 5.1 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. Avec une année de recul, il s'avère assez compliqué d'obtenir des réponses simplement par courrier. Les pédiatres susceptibles de diagnostiquer et de prendre en charge cette pathologie ne sont pas tous identifiés, les filières de soins étant très nombreuses. Il serait plus pertinent d'envisager un croisement de bases avec l'assurance maladie ou de mettre en place un protocole de recueil de données en collaboration avec les services hospitaliers. Nous sont signalés de plus en plus fréquemment des cas de dépistage systématique alors que la famille ne correspond pas stricto sensu aux critères de ciblage.

## 2.5. LA MUCOVISCIDOSE

### 2.5.1. Activité globale (tableaux VII.1 p. 68 à VII.4 p. 71)

**792 187** nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont **761 841** en métropole et **30 346** à l'île de la Réunion, en Guadeloupe, en Guyane, à St Pierre et Miquelon et en Martinique.

En 2015, le taux de TIR à J3 supérieur au seuil d'action est de 0.50 % (n = 3 980/79 2187), conforme 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. 68).

Pour rappel, le bureau de l'AFDPHE a acté en février 2014 la suppression de la mutation R117H du kit Elucigene® CF30 devenu « CF30(v2)<sup>(3)</sup> » utilisé depuis le 1<sup>er</sup> 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.)

Ce dépistage a généré 3 926 études de l'ADN par biologie moléculaire (BM) avec le kit Elucigene® CF30(v2), soit 98.6 % (3 926/3 980) des nouveau-nés suspects, ce pourcentage restant stable au cours des années. Concernant les 54 nouveau-nés qui n'ont pas eu de biologie moléculaire (soit 1.36 % des suspects), nous n'avons pas, au niveau national, les informations permettant de séparer le refus (15 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.

3. Liste des mutations du gène CFTR identifiées par le Kit Elucigene® CF30(v2) après la suppression de la mutation R117H : 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, R334W, R347P, R553X, S1251N, W1282X, W846X, Y1092X, Y122X.

Suite à l'analyse de biologie moléculaire, 399 nouveau-nés ont au moins une mutation du kit CF30(v2), et aucune mutation du kit CF30(v2) n'a été identifiée chez 3 527 nouveau-nés. Parmi ces derniers, 2 875 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 652 NN avec une TIR J3 ≥ 100 µg/L (ou 90 µg/L si GSP) ainsi que 54 enfants avec absence ou refus de consentement soit un total de 706. Le contrôle de TIR a réellement eu lieu pour 619 enfants sur 658 enfants vivants (94.1 %), 48 NN étant décédés avant la date de contrôle<sup>(4)</sup>.

Au total 77 nouveau-nés n'ont pu bénéficier du programme de dépistage jusqu'à la détermination de leur statut, soit : 52 décédés<sup>(5)</sup> et 25 déclarés « perdus de vue »<sup>(6)</sup>.

473 enfants ont été dirigés vers un CRCM pour un test de la sueur (TS) à visée diagnostique. Cela regroupe les 107 nouveau-nés avec 2 mutations du kit CF30(v2), les 292 enfants porteurs d'une mutation du kit CF30(v2) et les 74 enfants ayant eu un contrôle de TIR J21 au-dessus du seuil. Le TS a effectivement eu lieu pour 465 d'entre eux puisqu'il y a 4 enfants décédés et 4 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 2015, 160 enfants ont été déclarés atteints de mucoviscidose, qu'il s'agisse de forme classique ou atypique, maintenant appelée CFSPID pour Cystic Fibrosis Screen Positive Inconclusive Diagnosis<sup>(7)</sup>.

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

- 107 dépistés porteurs de 2 mutations du kit CF30(v2)
- 52 porteurs d'une mutation du kit CF30(v2). En 2015, le risque qu'un nouveau-né soit malade lorsqu'il est convoqué au CRCM en raison d'une mutation est donc de 1/6 (52 malades sur 292 convoqués avec une mutation : 17.8 %). Ce risque est différent selon le taux de TIR : Il est de 1/4 avec un taux de TIR-J3 ≥ 100µg/L (ou 90 µg/L si GSP) et 1/9 avec un taux de TIR-J3 < 100µg/L (ou 90 µg/L si GSP) (19 malades sur 68 convoqués avec Tir J3 élevé vs 26/223)
- 1 sans mutation identifiée sur ce kit (tableau VII.4 p. 71). 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 (1/63) 1.6 %.

La valeur prédictive positive (VPP) avec le marqueur TIR combiné à la recherche des mutations du gène CFTR avec le Kit CF30(v2) et le contrôle de TIR à J21, s'élève à 0.34 (soit 160 malades sur 465 tests de la sueur).

L'incidence de la mucoviscidose en 2015 révélée par le dépistage néonatal est de 1 / 4 951 avec un intervalle de confiance à 95 % [IC95% :1/5 859 ; 1/4 287], en sachant qu'il y a encore au mois de juin 2016, 23 enfants pour lesquels le statut malade/non malade n'est pas encore conclu soit en raison

4. 48 NN décédés avant contrôle Tir J21 : 14 parmi les non consentements et 34 parmi les autres

5. 52 NN décédés avant conclusion : 1 porteur d'une mutation du kit CF30(v2), 37 sans mutation identifiée, 14 sans biologie moléculaire

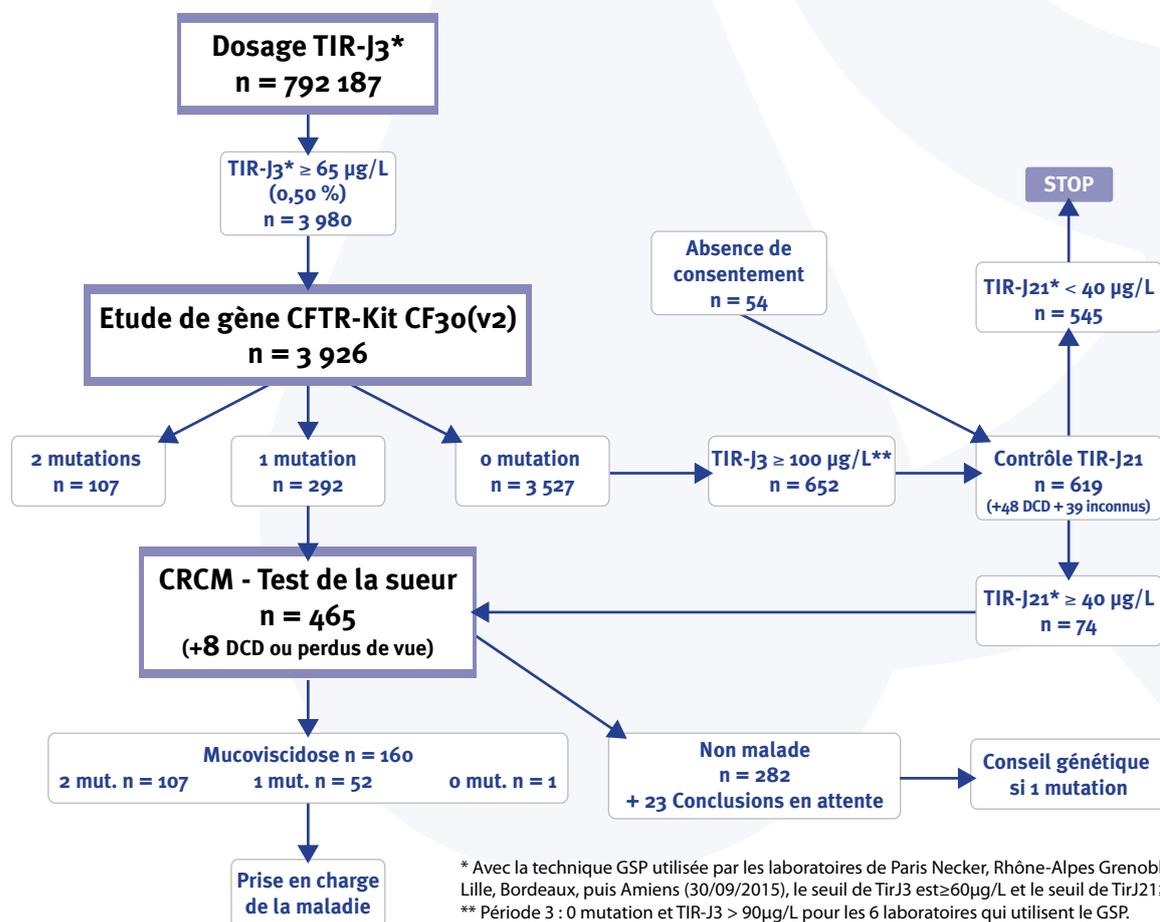
6. 25 NN déclarés « Perdus de vue » : 3 porteurs d'une mutation du Kit CF30(v2), 17 sans mutation identifiée, 5 sans biologie moléculaire

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

Mucoviscidose « forme 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.

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.

Figure 1 : Algorithme du dépistage néonatal de la mucoviscidose



d'une prématurité soit à cause de difficultés de conclusion (parmi ceux-ci, 14 ont une mutation dont 5 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 1.82 € (coût global 1.44 million) et pour la biologie moléculaire de 138.52 € (coût global 0.55 million). Le budget total pour l'année 2015 a été de 2 millions, soit un coût par malade repéré de 12 410 €.

### 2.5.2. Description des malades (tableaux VII.3 p. 70 ; VII.4 p. 71)

Au 01 juin 2016, ce programme a permis le diagnostic de mucoviscidose de forme classique ou atypique et la prise en charge de 160 nouveau-nés testés en 2015: 140 formes classiques et 20 formes atypiques soit 12.5 % des malades.

21 enfants ont présenté un iléus méconial, dont 3 diagnostiqués en anténatal ; on compte également 4 autres DPN. Parmi les formes atypiques, il n'y a aucune hétérozygotie avec une mutation R117H car elle a été enlevée cette année du kit de biologie moléculaire. On ne note aucun enfant porteur de cette mutation dans le cadre du suivi de l'algorithme. Deux enfants asymptomatiques signalés porteurs d'une

mutation du Kit CF30(v2) ont eu sur un test de la sueur négatif, et donc hors algorithme, un screening du gène CFTR identifiant une mutation R117H. Ils n'ont pas été comptabilisés.

Pour les 160 malades, 155 fiches d'identification ont été transmises à l'AFDPHE, soit 96.9 %.

Les paramètres recueillis par les CRCM permettent de préciser :

- la valeur médiane\* de la TIR à J3 : 121 µg/L [91 - 156]
- l'âge médian à la prise en charge sans iléus/DPN (N=135 dont 124 données disponibles): 32.5 jours [27- 37]
- 35.5 % vus après 35j (44/124)
- 4.8 % vus après 56j (6/124)
- la valeur médiane du poids de naissance (N=146): 3065 g [2755 - 3483],
- le taux de prématurité (N=156) : 11/160 = 6.88 %.

\* Toutes les médianes sont exprimées avec les 25<sup>e</sup> et 75<sup>e</sup> percentiles.

Avant la convocation au CRCM, 34 nouveau-nés étaient déjà hospitalisés (N=147) dont les 21 cas d'iléus méconiaux. Les motifs d'hospitalisation principaux et non exclusifs pour les 13 autres patients étaient respiratoires (n=4), digestifs (n=2) et hypotrophie (n=6).

Le jour de la première consultation, sur 155 fiches de diagnostic reçues, 85 (54.8 %) nouveau-nés présentaient des signes cliniques isolés ou associés : des signes digestifs sont présents chez 53 patients (34.2 %), des signes respiratoires sont présents chez 10 patients (6.5 %) et une hypotrophie est observée chez 45 patients (29 %).

Parmi les 160 patients diagnostiqués porteurs d'une mucoviscidose classique ou atypique, les 2 allèles ont été identifiés dans 92.5% des cas (148/160). Dans 12 cas (7.5%), le second allèle ne nous a pas encore été communiqué.

A cette cohorte de nouveau-nés malades repérés par le dépistage néonatal, il faut ajouter les cas de mucoviscidose diagnostiqués en dehors du dépistage. Chaque début d'année, l'AFDPHE envoie un questionnaire aux associations régionales et aux CRCM pour recueillir tous les cas de mucoviscidose identifiés hors dépistage néonatal. D'après l'enquête effectuée début 2016, 2 malades faux-négatifs du dépistage sont nés et ont été repérés en 2015. Il faut y ajouter 1 iléus méconial et 2 diagnostics anténatals 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 12 autres cas faux-négatifs nés les années antérieures. Les faux-négatifs 2015 (hors iléus/DPN) ont été diagnostiqués à un âge médian de 16.1 mois [5.4 mois ; 5.9 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 125 cas (hors iléus/DPN) pour 2206 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 2015 est encore trop court.

Au cours de l'année 2015, 0.50 % des nouveau-nés avaient une TIR à J3 supérieure au seuil, ce qui est conforme 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(v2) a été réalisée pour 98.6 % des suspects. Parmi les 465 nouveau-nés vus au CRCM pour la réalisation d'un test de la sueur, 160 bébés ont été diagnostiqués comme malades par le médecin du CRCM (forme classique et atypique) soit une VPP de 0.34. Ils ont été vus pour la première fois au CRCM à un âge médian (en excluant les DPN et/ou iléus méconiaux) de 32.5 jours. L'augmentation du délai de prise en charge observée en 2013 (42 jours) par rapport aux années précédentes a été corrigée grâce à la vigilance des laboratoires de biologie, de biologie moléculaire et des CRCM. On note que 64.5 % des nouveau-nés sont vus au CRCM à 35

jours de vie (80 sur 124 hors IM/DPN et dates renseignées) et 95.2 % ont déjà été vus à 56 jours de vie (118/124).

Enfin, le diagnostic de mucoviscidose « classique » a été porté pour 140 enfants dont 21 cas d'iléus méconial. Par ailleurs, 20 cas de mucoviscidose de forme atypique ont été repérés, ce qui donne un ratio forme classique/forme atypique de 9/1 (6/1 en 2014).

Un nouveau kit de dépistage sans la mutation R117H est utilisé depuis le 1<sup>er</sup> 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. A ce jour, il n'a été rapporté aucun cas dépisté en 2015 au sens strict de l'algorithme de l'AFDPHE porteur de cette mutation.

#### 2.5.3 Evolution de l'incidence (tableaux VII.5 p. 72, VII.6.1 p. 73 et VII.6.2 p. 74)

L'évolution de l'incidence de la mucoviscidose de 2006 à 2015 est détaillée tableau VII.5 p. 72.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 2002 à 2015 est de 1 / 4 936 [IC95 % : 1/5 151; 1/4 738] pour 2 196 malades sur plus de 10 millions de NN testés. La base de données de l'AFDPHE qui tient compte des cas incidents qui nous sont communiqués tardivement, contient 2207 patients à ce jour.

### 3 • Tests de dépistage et Prématurité (tableaux VIII.1 p. 76 et VIII.2 p. 77)

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.

	PCU	HC	HCS*	SDM	CF
<b>Nombre nouveau-nés testés</b>	809 078	809 078	809 078	335 360	792 187
<b>% suspects</b>	0.04	0.13	0.24	0.14	0.50
<b>Nombre de malades</b>	37 (+ 41 HMP)	270	47	466	160
<b>Nombre de convoqués</b>	127	437	382	466	465
<b>Fréquence globale [IC95%]</b>	1 / 21 867 [1/32 262-1/16 538] Avec HMP : 1/10 373 [1/13 331-1/8 489]	1/2 997 [1/3 402 - 1/2 677]	1/17 214 [1/24 106-1/13 387]	1/1 736 [1/1 910 - 1/1 592]	1/4 951 [1/5 859 - 1/4 287]
<b>Age au diagnostic en jours [25<sup>e</sup> et 75<sup>e</sup> percentiles]</b>	9 [8 - 12]	10 [8 - 13]	6 [1 - 9]	60 [37 - 79.5]	32.5 [27-37]
<b>Fiches d'identification renseignées</b>	36 (97.3%)	254 (94 %)	46 (97.9%)	355 (76.2%)	155 (96.9%)
<b>Coût total (millions €)</b>	1.57	2.22	1.3	1.02	2
<b>Coût par nouveau-né testé (€)</b>	1.94	2.75	1.60	3.03	1.82(Tir) 138.52 (BM)
<b>Coût par malade (€)</b>	42 422 Avec HMP : 20 123	8 241	27 543	2 181	12 410

\* Formes classiques

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

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 267 refus de dépistage néonatal. Le dépistage néonatal est donc très bien accepté par la population.



# Tableaux et cartes des données nationales SOMMAIRE

I.	Malades repérés par région en 2015 .....	p. 46
II.	Age au Prélèvement et Nombre de refus de l'ensemble du dépistage en 2015 .....	p. 47
III.	Dépistage de la Phénylcétonurie – Activité 2015 .....	p. 48
	Bilan global depuis l'origine .....	p. 51
IV.	Dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale – Activité 2015 .....	p. 53
	Bilan global depuis l'origine .....	p. 56
V.	Dépistage de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales – Activité 2015 .....	p. 58
	Bilan global depuis l'origine .....	p. 61
VI.	Dépistage de la Drépanocytose – Activité 2015 .....	p. 63
	Bilan global depuis l'origine .....	p. 66
VII.	Dépistage de la Mucoviscidose – Activité 2015 .....	p. 68
	Bilan global depuis l'origine .....	p. 73
VIII.	Fréquence de la prématurité dans les tests positifs en 2015 .....	p. 76

**TABLEAU I → MALADES REPÉRÉS PAR RÉGIONS EN 2015**

	Nombre de NN testés	PCU	HC	HCS <sup>(1)</sup>	SDM	Muco
<b>Alsace</b>	24 929	1	6	8	7	8
dont Est Mosellan-Lorraine	3 336	0	0	2	0	1
<b>Aquitaine</b>	33 893	1	8	3	10	1
<b>Auvergne</b>	12 648	1	5	0	1	2
<b>Bourgogne</b>	16 334	0	7	0	7	5
<b>Bretagne</b>	34 068	0	12	1	3	8
<b>Centre</b>	26 880	1	5	0	17	9
<b>Champagne-Ardenne</b>	14 696	1	2	2	7	4
<b>Franche-Comté</b>	12 865	0	4	0	1	3
<b>Ile de France</b>	181 953	6	70	10	238	22
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 538	1	6	3	2	3
<b>Limousin</b>	7 137	0	3	0	1	0
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	20 730	3	10	1	5	12
<b>Midi-Pyrénées</b>	31 484	3	6	4	11	5
<b>Nord-Pas de Calais</b>	53 519	6	32	1	3	14
<b>Normandie</b>	36 333	2	8	2	12	8
<b>PACA + Corse</b>	63 775	5	21	4	7	11
dont Corse	2 839	1	1	0	0	2
<b>Pays de Loire</b>						
Angers	27 303	1	9	2	6	2
Nantes	31 095	2	9	3	7	7
dont Poitou Charentes	16 124	1	5	1	7	3
<b>Picardie</b>	21 144	1	9	0	9	6
<b>Rhône-Alpes</b>	81 517	2	31	2	33	24
<b>Sous Total</b>	<b>761 841</b>	<b>37</b>	<b>263</b>	<b>46</b>	<b>387</b>	<b>154</b>
<b>Guadeloupe</b>	5 399	0	0	0	22	0
<b>Guyane</b>	6 795	0	0	0	28	0
<b>Martinique</b>	4 009	0	0	0	15	0
<b>Mayotte</b>	8 734	0	1	0	7	-
<b>Réunion</b>	14 073	0	2	3	6	6
<b>St Pierre et Miquelon</b>	70	0	0	0	0	0
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 157	0	4	1	1	-
<b>Sous Total</b>	<b>47 237</b>	<b>0</b>	<b>7</b>	<b>4</b>	<b>79</b>	<b>6</b>
<b>TOTAL</b>	<b>809 078</b>	<b>37</b>	<b>270</b>	<b>50</b>	<b>466</b>	<b>160</b>

\* 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 2015

	Nombre de NN testés PCU, HC, HCS <sup>(1)</sup>	Age au prélèvement Médiane	REFUS Dépistage	REFUS (BM) Biologie Moléculaire
<b>Alsace</b>	24 929	3,00	0	0
dont Est Mosellan-Lorraine	3 336	3,00	0	0
<b>Aquitaine</b>	33 893	3,00	14	0
<b>Auvergne</b>	12 648	3,00	7	0
<b>Bourgogne</b>	16 334	3,00	4	0
<b>Bretagne</b>	34 068	3,00	10	0
<b>Centre</b>	26 880	3,00	7	0
<b>Champagne-Ardenne</b>	14 696	3,00	2	0
<b>Franche-Comté</b>	12 865	3,00	0	0
<b>Ile de France</b>	181 953	3,00	73	6
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 538	3,00	19	3
<b>Limousin<sup>(2)</sup></b>	7 137	3,20	1	0
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	20 730	3,00	4	2
<b>Midi-Pyrénées</b>	31 484	3,00	11	0
<b>Nord-Pas de Calais</b>	53 519	3,40	8	0
<b>Normandie</b>	36 333	3,60	2	0
<b>PACA + Corse</b>	63 775	3,00	28	0
dont Corse	2 839	3,00	1	0
<b>Pays de Loire</b>				
Angers	27 303	3,00	4	0
Nantes	31 095	3,60	15	0
dont Poitou Charentes	16 124	3,20	3	0
<b>Picardie</b>	21 144	3,00	3	0
<b>Rhône-Alpes</b>	81 517	3,00	51	4
<b>Sous Total</b>	<b>761 841</b>	<b>3,09</b>	<b>263</b>	<b>15</b>
<b>Guadeloupe</b>	5 399	3,00	1	0
<b>Guyane</b>	6 795	4,20	0	0
<b>Martinique</b>	4 009	3,00	2	0
<b>Mayotte</b>	8 734	4,20	0	-
<b>Réunion</b>	14 073	3,00	1	0
<b>St Pierre et Miquelon</b>	70	3,00	0	0
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 157	3,00	0	-
<b>Sous Total</b>	<b>47 237</b>	<b>3,34</b>	<b>4</b>	<b>0</b>
<b>TOTAL</b>	<b>809 078</b>	<b>3,16</b>	<b>267</b>	<b>15</b>

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

(2) Moyenne

**TABLEAU III.1 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE EN 2015**

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif <sup>(1)</sup>		Contrôles sur buvard <sup>(2)</sup>			NN Convoqués <sup>(3)</sup>	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
<b>Alsace</b>	24 929	18	0,07	17	17	5	11	1
dont Est Mosellan-Lorraine	3 336	1	0,03	1	1	1	1	0
<b>Aquitaine</b>	33 893	3	0,01	2	2	0	1	1
<b>Auvergne</b>	12 648	3	0,02	3	3	1	1	1
<b>Bourgogne</b>	16 334	3	0,02	3	3	1	1	0
<b>Bretagne</b>	34 068	6	0,02	6	5	0	0	0
<b>Centre</b>	26 880	9	0,03	9	8	2	2	1
<b>Champagne-Ardenne</b>	14 696	5	0,03	4	4	1	2	1
<b>Franche-Comté</b>	12 865	9	0,07	0	0	0	8	0
<b>Ile de France</b>	181 953	95	0,05	57	50	10	46	6
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 538	5	0,02	4	3	0	1	1
<b>Limousin</b>	7 137	3	0,04	3	3	1	1	0
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	20 730	10	0,05	5	5	3	5	3
<b>Midi-Pyrénées</b>	31 484	5	0,02	5	5	3	3	3
<b>Nord-Pas de Calais</b>	53 519	19	0,04	19	18	9	11	6
<b>Normandie</b>	36 333	27	0,07	26	26	4	4	2
<b>PACA + Corse</b> <sup>(4)</sup>	63 775	23	0,04	20	16	10	10	5
dont Corse	2 839	1	0,04	1	1	1	1	0
<b>Pays de Loire</b>								
Angers	27 303	8	0,03	4	6	1	4	1
Nantes	31 095	5	0,02	5	5	2	2	2
dont Poitou Charentes	16 124	5	0,03	2	4	1	3	1
<b>Picardie</b>	21 144	10	0,05	9	8	0	1	1
<b>Rhône-Alpes</b>	81 517	25	0,03	21	21	8	12	2
<b>Sous Total</b>	<b>761 841</b>	<b>291</b>	<b>0,04</b>	<b>222</b>	<b>208</b>	<b>61</b>	<b>126</b>	<b>37</b>
<b>Guadeloupe</b>	5 399	1	0,02	1	1	0	0	0
<b>Guyane</b>	6 795	0	0,00	0	0	0	0	0
<b>Martinique</b>	4 009	1	0,02	0	0	0	1	0
<b>Mayotte</b>	8 734	3	0,03	3	2	0	0	0
<b>Réunion</b>	14 073	1	0,01	1	1	0	0	0
<b>St Pierre et Miquelon</b>	70	0	0,00	0	0	0	0	0
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 157	3	0,04	3	3	0	0	0
<b>Sous Total</b>	<b>47 237</b>	<b>9</b>	<b>0,02</b>	<b>8</b>	<b>7</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>
<b>TOTAL</b>	<b>809 078</b>	<b>300</b>	<b>0,04</b>	<b>230</b>	<b>215</b>	<b>61</b>	<b>127</b>	<b>37</b>

(1) Nouveau-nés ayant un taux de phénylalanine supérieur au seuil d'action ( $J_3$  Phé  $\geq 3$  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<sup>er</sup> test très positif + les enfants confirmés positifs au 2<sup>e</sup> contrôle (4) Hypérphénylalaninémie Modérée Permanente

TABLEAU III.2 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE EN 2015

	Nombre de NN testés	Phénylcétonurie			Autres			
		Malades <sup>(1)</sup>	PCU Classique	PCU Atypique	Fréquence <sup>(1)</sup>	HMP <sup>(2)</sup>	Fréquence HMP+PCU	Forme Maligne
<b>Alsace</b>	24 929	1	1	0	1/24 929	4	1/4 986	0
dont Est Mosellan-Lorraine	3 336	0	0	0	1/-	1	1/3 336	0
<b>Aquitaine</b>	33 893	1	0	1	1/33 893	0	1/33 893	0
<b>Auvergne</b>	12 648	1	1	0	1/12 648	0	1/12 648	0
<b>Bourgogne</b>	16 334	0	0	0	1/-	0	1/-	0
<b>Bretagne</b>	34 068	0	0	0	1/-	0	1/-	0
<b>Centre</b>	26 880	1	0	1	1/26 880	0	1/26 880	0
<b>Champagne-Ardenne</b>	14 696	1	1	0	1/14 696	0	1/14 696	0
<b>Franche-Comté</b>	12 865	0	0	0	1/-	3	1/4 288	0
<b>Ile de France</b>	181 953	6	4	2	1/30 326	12	1/10 109	0
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 538	1	1	0	1/29 538	0	1/29 538	0
<b>Limousin</b>	7 137	0	0	0	1/-	1	1/7 137	0
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	20 730	3	2	1	1/6 910	2	1/4 146	0
<b>Midi-Pyrénées</b>	31 484	3	0	3	1/10 495	0	1/10 495	0
<b>Nord-Pas de Calais</b>	53 519	6	3	3	1/8 920	4	1/5 352	0
<b>Normandie</b>	36 333	2	0	2	1/18 167	2	1/9 083	0
<b>PACA + Corse</b>	63 775	5	1	4	1/12 755	5	1/6 378	0
dont Corse	2 839	0	0	0	1/-	1	1/2 839	0
<b>Pays de Loire + Poitou</b>								
Angers	27 303	1	1	0	1/27 303	2	1/9 101	0
Nantes	31 095	2	1	1	1/15 548	0	1/15 548	0
dont Poitou Charentes	16 124	1	1	0	1/16 124	1	1/8 062	0
<b>Picardie</b>	21 144	1	1	0	1/21 144	0	1/21 144	0
<b>Rhône-Alpes</b>	81 517	2	1	1	1/40 759	6	1/10 190	0
<b>Sous Total</b>	<b>761 841</b>	<b>37</b>	<b>18</b>	<b>19</b>	<b>1/20 590</b>	<b>41</b>	<b>1/9 767</b>	<b>0</b>
<b>Guadeloupe</b>	5 399	0	0	0	1/-	0	1/-	0
<b>Guyane</b>	6 795	0	0	0	1/-	0	1/-	0
<b>Martinique</b>	4 009	0	0	0	1/-	0	1/-	0
<b>Mayotte</b>	8 734	0	0	0	1/-	0	1/-	0
<b>Réunion</b>	14 073	0	0	0	1/-	0	1/-	0
<b>St Pierre et Miquelon</b>	70	0	0	0	1/-	0	1/-	0
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 157	0	0	0	1/-	0	1/-	0
<b>Sous Total</b>	<b>47 237</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1/-</b>	<b>0</b>	<b>1/-</b>	<b>0</b>
<b>TOTAL</b>	<b>809 078</b>	<b>37</b>	<b>18</b>	<b>19</b>	<b>1/21 867</b>	<b>41</b>	<b>1/10 373</b>	<b>0</b>

(1) Malades : PCU classiques et atypiques

(2) Hypérphénylalaninémie Modérée Permanente

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015
<b>NN testés</b>	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841
<b>NN contrôlés</b>	180	233	259	570	502	353	427	310	253	208
<b>NN convoqués</b>	102	95	128	153	145	137	137	138	129	126
<b>NN malades</b>	54	45	60	58	53	43	46	45	51	37
PCU classique	46	42	50	45	39	34	37	32	37	18
PCU atypique	8	3	10	13	14	9	9	13	14	19
<b>Incidence</b>	<b>1/14 719</b>	<b>1/17 497</b>	<b>1/13 334</b>	<b>1/13 682</b>	<b>1/15 207</b>	<b>1/18 465</b>	<b>1/17 161</b>	<b>1/17 421</b>	<b>1/15 331</b>	<b>1/20 590</b>
NN avec HMP	26	30	39	45	52	50	55	49	40	41
<b>Incidence PCU+HMP</b>	<b>1/9 935</b>	<b>1/10 498</b>	<b>1/8 081</b>	<b>1/7 705</b>	<b>1/7 558</b>	<b>1/8 538</b>	<b>1/7 816</b>	<b>1/8 340</b>	<b>1/8 592</b>	<b>1/9 767</b>
<b>OUTRE-MER</b>										
<b>NN testés</b>	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237
<b>NN contrôlés</b>	4	4	5	21	24	12	20	19	14	7
<b>NN convoqués</b>	1	4	1	0	4	2	4	6	2	1
<b>NN malades</b>	0	1	0	0	3	1	1	0	0	0
PCU classique		1			3	1	1	-	-	-
PCU atypique		0			0	0	0	-	-	-
<b>Incidence</b>	<b>-</b>	<b>1/49 022</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>1/15 796</b>	<b>1/46 416</b>	<b>1/46 695</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>
<b>TOTAL FRANCE</b>										
<b>NN testés</b>	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078
<b>NN contrôlés</b>	184	237	264	591	526	365	447	329	267	215
<b>NN convoqués</b>	103	99	129	153	149	139	141	144	131	127
<b>NN malades</b>	54	46	60	58	56	44	47	45	51	37
PCU classique	46	43	50	45	42	35	38	32	37	18
PCU atypique	8	3	10	13	14	9	9	13	14	19
<b>Incidence</b>	<b>1/15 616</b>	<b>1/18 182</b>	<b>1/14 152</b>	<b>1/14 516</b>	<b>1/15 238</b>	<b>1/19 100</b>	<b>1/17 789</b>	<b>1/18 435</b>	<b>1/16 247</b>	<b>1/21 867</b>
NN avec HMP	26	30	39	45	52	50	56	50	40	41
<b>Incidence PCU+HMP</b>	<b>1/10 541</b>	<b>1/11 005</b>	<b>1/8 577</b>	<b>1/8 174</b>	<b>1/7 901</b>	<b>1/8 940</b>	<b>1/8 117</b>	<b>1/8 732</b>	<b>1/9 106</b>	<b>1/10 373</b>

\*Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

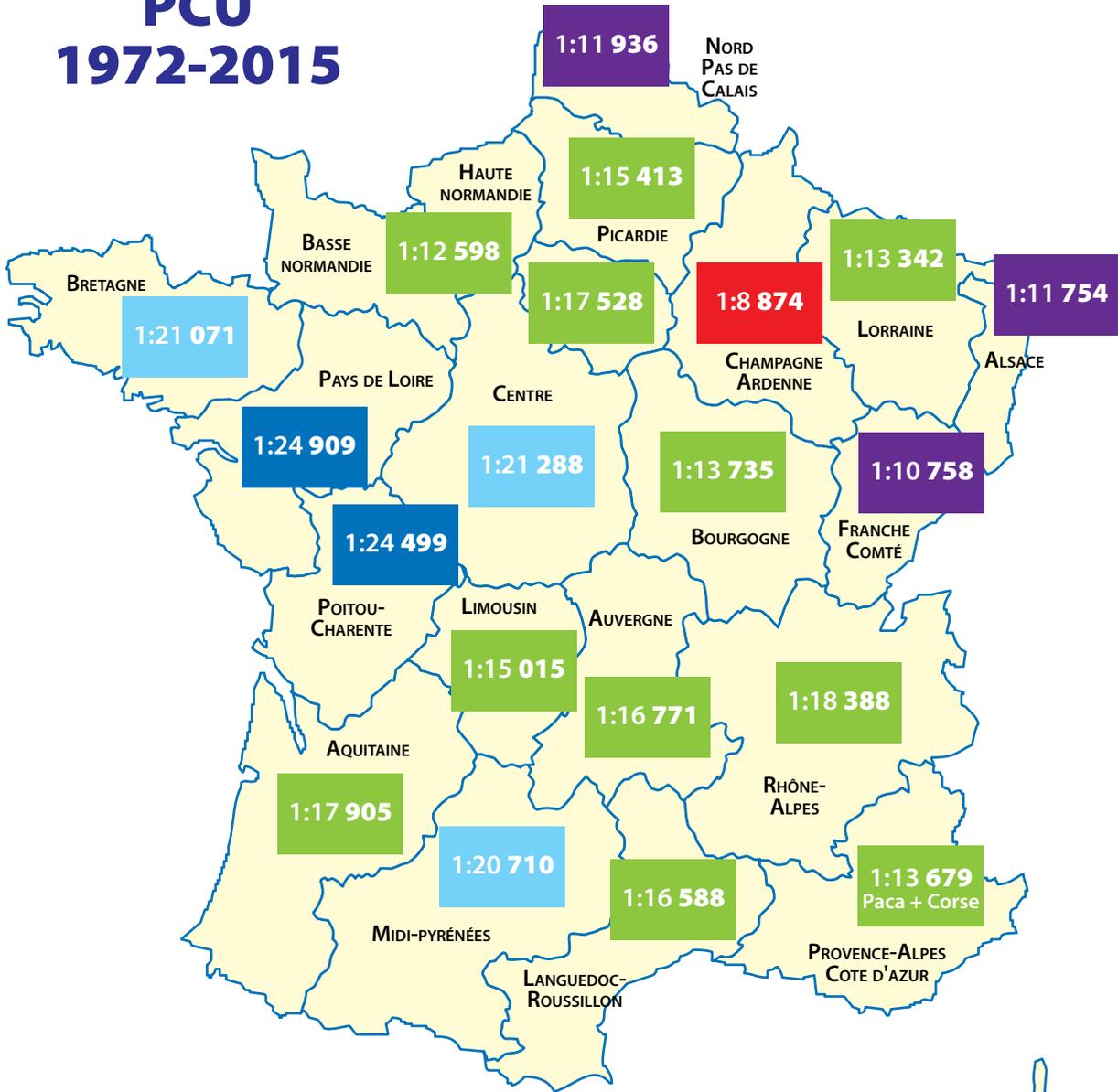
TABLEAU III.4 → PHÉNYLCÉTONURIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2015 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE\*

	Nombre de NN testés	Nombre de Malades PCU	Nombre de malades HMP	Nombre de malades F. Maligne	Fréquence PCU	Fréquence PCU + HMP
Alsace	1 375 253	117	89	3	1/11 754	1/6 676
Aquitaine	1 468 219	82	43	1	1/17 905	1/11 746
Auvergne	503 136	30	2	2	1/16 771	1/15 723
Bourgogne	673 029	49	44	0	1/13 735	1/7 237
Bretagne	1 348 547	64	20	0	1/21 071	1/16 054
Centre	1 000 526	47	15	0	1/21 288	1/16 138
Champagne-Ardenne	612 336	69	37	8	1/8 874	1/5 777
Franche-Comté	710 002	66	16	1	1/10 758	1/8 659
Ile de France	6 818 387	389	391	16	1/17 528	1/8 742
Languedoc-Roussillon	1 094 785	66	45	0	1/16 588	1/9 863
Limousin	255 261	17	9	0	1/15 015	1/9 818
Lorraine	1 000 622	75	16	4	1/13 342	1/10 996
Midi-Pyrénées	1 594 634	77	79	0	1/20 710	1/10 222
Nord-Pas de Calais	2 697 531	226	117	1	1/11 936	1/7 865
Normandie	1 548 401	123	35	1	1/12 589	1/9 800
PACA + Corse	2 421 242	177	99	2	1/13 679	1/8 773
<b>Pays de Loire + Poitou</b>						
Angers	1 298 464	53	43	3	1/24 499	1/13 526
Nantes	1 245 437	50	32	0	1/24 909	1/15 188
Picardie	832 296	54	6	0	1/15 413	1/13 872
Rhône-Alpes	2 886 844	157	177	5	1/18 388	1/8 643
<b>Sous Total</b>	<b>31 384 952</b>	<b>1 988</b>	<b>1 315</b>	<b>47</b>	<b>1/15 787</b>	<b>1/9 502</b>
Guadeloupe	228 952	4	2	0	1/57 238	1/38 159
Guyane	156 373	0	0	0	1/-	1/-
Martinique	193 779	7	3	0	1/27 683	1/19 378
Mayotte	126 756	0	0	0	1/-	1/-
Réunion	485 252	4	5	2	1/121 313	1/53 917
St Pierre et Miquelon	401	0	0	0	1/-	1/-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>						
Sous Total	275 665	2	0	0	1/137 833	1/137 833
<b>Sous Total</b>	<b>1 467 178</b>	<b>17</b>	<b>10</b>	<b>2</b>	<b>1/86 305</b>	<b>1/54 340</b>
<b>TOTAL</b>	<b>32 852 130</b>	<b>2 005</b>	<b>1 325</b>	<b>49</b>	<b>1/16 385</b>	<b>1/9 866</b>

\*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.

# PCU 1972-2015



**Métropole**  
31,4 millions NN  
1988 PCU  
**1:15 787**

**DOM**  
1,5 million NN  
17 PCU  
**1:86 305**



TABLEAU IV.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE EN 2015

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif <sup>(1)</sup>		Contrôles sur buvard <sup>(2)</sup>			NN Convoqués <sup>(3)</sup>	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
<b>Alsace</b>	24 929	18	0,07	13	13	2	7	6
dont Est Mosellan-Lorraine	3 336	2	0,00	2	2	1	1	0
<b>Aquitaine</b>	33 893	40	0,12	31	31	3	10	8
<b>Auvergne</b>	12 648	16	0,13	16	16	5	5	5
<b>Bourgogne</b>	16 334	18	0,11	14	12	6	8	7
<b>Bretagne</b>	34 068	22	0,06	14	12	4	12	12
<b>Centre</b>	26 880	45	0,17	41	40	5	7	5
<b>Champagne-Ardenne</b>	14 696	8	0,05	3	3	0	7	2
<b>Franche-Comté</b>	12 865	40	0,31	0	0	0	40	4
<b>Ile de France</b>	181 953	274	0,15	218	209	29	83	70
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 538	39	0,13	30	25	0	10	6
<b>Limousin</b>	7 137	23	0,32	4	4	1	3	3
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	20 730	57	0,27	46	36	3	9	10
<b>Midi-Pyrénées</b>	31 484	18	0,06	13	0	0	16	6
<b>Nord-Pas de Calais</b>	53 519	62	0,12	17	17	8	59	32
<b>Normandie</b>	36 333	30	0,08	28	28	11	11	8
<b>PACA + Corse (4)</b>	63 775	99	0,16	81	79	5	23	21
dont Corse	2 839	3	0,00	2	2	0	1	0
<b>Pays de Loire + Poitou</b>								
Angers	27 303	21	0,08	0	5	4	18	9
Nantes	31 095	19	0,06	19	19	10	10	9
dont Poitou Charentes	16 124	13	0,08	6	8	5	11	5
<b>Picardie</b>	21 144	40	0,19	30	1	0	10	9
<b>Rhône-Alpes</b>	81 517	105	0,13	41	27	12	80	31
<b>Sous Total</b>	<b>761 841</b>	<b>994</b>	<b>0,13</b>	<b>659</b>	<b>577</b>	<b>108</b>	<b>428</b>	<b>263</b>
<b>Guadeloupe</b>	5 399	6	0,11	6	6	1	1	0
<b>Guyane</b>	6 795	1	0,01	1	1	0	0	0
<b>Martinique</b>	4 009	4	0,10	3	3	0	1	0
<b>Mayotte</b>	8 734	1	0,01	0	0	0	1	1
<b>Réunion</b>	14 073	9	0,06	9	5	1	2	2
<b>St Pierre et Miquelon</b>	70	0	0,00	0	0	0	0	0
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 157	13	0,16	11	11	3	4	4
<b>Sous Total</b>	<b>47 237</b>	<b>34</b>	<b>0,07</b>	<b>30</b>	<b>26</b>	<b>5</b>	<b>9</b>	<b>7</b>
<b>TOTAL</b>	<b>809 078</b>	<b>1 028</b>	<b>0,13</b>	<b>689</b>	<b>603</b>	<b>113</b>	<b>437</b>	<b>270</b>

(1) Nouveau nés ayant un taux de TSH supérieur au seuil d' action ( $I_3$  TSH  $\geq 20$  en Delfia ou 25 en RIA)

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

(3) Nombre d' enfants ayant été convoqués après un 1<sup>er</sup> test très positif + les enfants confirmés positifs au 2<sup>e</sup> contrôle

**TABLEAU IV.2 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE EN 2015**

	Nombre de NN testés	Malades	Hypothyroïdie - Etiologie				Fréquence
			Ectopie	Athyroïse	Glandes en Place	Non typées	
<b>Alsace</b>	24 929	6	0	1	5	0	1/4 155
dont Est Mosellan-Lorraine	3 336	0	0	0	0	0	1/-
<b>Aquitaine</b>	33 893	8	5	0	3	0	1/4 237
<b>Auvergne</b>	12 648	5	2	1	2	0	1/2 530
<b>Bourgogne</b>	16 334	7	1	0	6	0	1/2 333
<b>Bretagne</b>	34 068	12	3	3	4	2	1/2 839
<b>Centre</b>	26 880	5	2	2	1	0	1/5 376
<b>Champagne-Ardenne</b>	14 696	2	1	0	1	0	1/7 348
<b>Franche-Comté</b>	12 865	4	2	0	2	0	1/3 216
<b>Ile de France</b>	181 953	70	17	12	38	3	1/2 599
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 538	6	3	1	2	0	1/4 923
<b>Limousin</b>	7 137	3	0	0	3	0	1/2 379
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	20 730	10	3	2	5	0	1/2 073
<b>Midi-Pyrénées</b>	31 484	6	2	2	2	0	1/5 247
<b>Nord-Pas de Calais</b>	53 519	32	12	5	15	0	1/1 672
<b>Normandie</b>	36 333	8	5	2	1	0	1/4 542
<b>PACA + Corse</b>	63 775	21	4	6	11	0	1/3 037
dont Corse	2 839	0	0	0	0	0	1/-
<b>Pays de Loire + Poitou</b>							
Angers	27 303	9	4	1	4	0	1/3 034
Nantes	31 095	9	3	0	6	0	1/3 455
dont Poitou Charentes	16 124	5	1	0	4	0	1/3 225
<b>Picardie</b>	21 144	9	6	1	2	0	1/2 349
<b>Rhône-Alpes</b>	81 517	31	16	5	9	1	1/2 630
<b>Sous Total</b>	<b>761 841</b>	<b>263</b>	<b>91</b>	<b>44</b>	<b>122</b>	<b>6</b>	<b>1/2 897</b>
<b>Guadeloupe</b>	5 399	0	0	0	0	0	1/-
<b>Guyane</b>	6 795	0	0	0	0	0	1/-
<b>Martinique</b>	4 009	0	0	0	0	0	1/-
<b>Mayotte</b>	8 734	1	0	0	0	1	1/8 734
<b>Réunion</b>	14 073	2	0	1	1	0	1/7 037
<b>St Pierre et Miquelon</b>	70	0	0	0	0	0	1/-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 157	4	0	0	4	0	1/2 039
<b>Sous Total</b>	<b>47 237</b>	<b>7</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>5</b>	<b>1</b>	<b>1/6 748</b>
<b>TOTAL</b>	<b>809 078</b>	<b>270</b>	<b>91</b>	<b>45</b>	<b>127</b>	<b>7</b>	<b>1/2 997</b>

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015
<b>NN testés</b>	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841
<b>NN contrôlés</b>	1 108	1 142	849	1 123	1 365	1 184	1 368	1 164	790	577
<b>NN convoqués</b>	381	358	322	340	395	411	426	489	495	428
<b>NN malades</b>	235	261	242	247	293	298	282	282	298	263
Ectopie	97	88	115	97	100	106	92	101	109	91
Athyréose	64	56	49	52	50	47	47	42	57	44
Glande en place	72	108	72	94	135	137	135	138	131	122
Non typées	2	9	6	4	8	8	8	1	1	6
<b>Incidence</b>	<b>1/3 382</b>	<b>1/3 017</b>	<b>1/3 306</b>	<b>1/3 213</b>	<b>1/2 751</b>	<b>1/2 664</b>	<b>1/2 799</b>	<b>1/2 780</b>	<b>1/2 624</b>	<b>1/2 897</b>
<b>OUTRE-MER</b>										
<b>NN testés</b>	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237
<b>NN contrôlés</b>	18	44	36	36	34	46	52	71	60	26
<b>NN convoqués</b>	9	8	11	9	6	13	9	9	11	9
<b>NN malades</b>	8	6	8	9	5	11	8	7	7	7
Ectopie	2	2	2	4	1	1	1	1	1	0
Athyréose	1	3	1	1	1	1	1	0	2	1
Glande en place	3	0	3	4	3	6	2	6	4	5
Non typées	2	1	2	0	0	3	4	0	0	1
<b>Incidence</b>	<b>1/6 054</b>	<b>1/8 170</b>	<b>1/6 138</b>	<b>1/5 373</b>	<b>1/9 477</b>	<b>1/4 220</b>	<b>1/5 837</b>	<b>1/6 515</b>	<b>1/6 677</b>	<b>1/6 748</b>
<b>TOTAL FRANCE</b>										
<b>NN testés</b>	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078
<b>NN contrôlés</b>	1 126	1 186	885	1 159	1 399	1 230	1 420	1 235	850	603
<b>NN convoqués</b>	390	366	333	349	401	424	435	498	506	437
<b>NN malades</b>	243	267	250	256	298	309	290	289	305	270
Ectopie	95	90	117	101	101	107	93	102	110	91
Athyréose	65	59	50	53	51	48	48	42	59	45
Glande en place	75	108	75	98	138	143	137	144	135	127
Non typées	4	10	8	4	8	11	12	1	1	7
<b>Incidence</b>	<b>1/3 470</b>	<b>1/3 132</b>	<b>1/3 397</b>	<b>1/3 289</b>	<b>1/2 864</b>	<b>1/2 720</b>	<b>1/2 883</b>	<b>1/2 870</b>	<b>1/2 717</b>	<b>1/2 997</b>

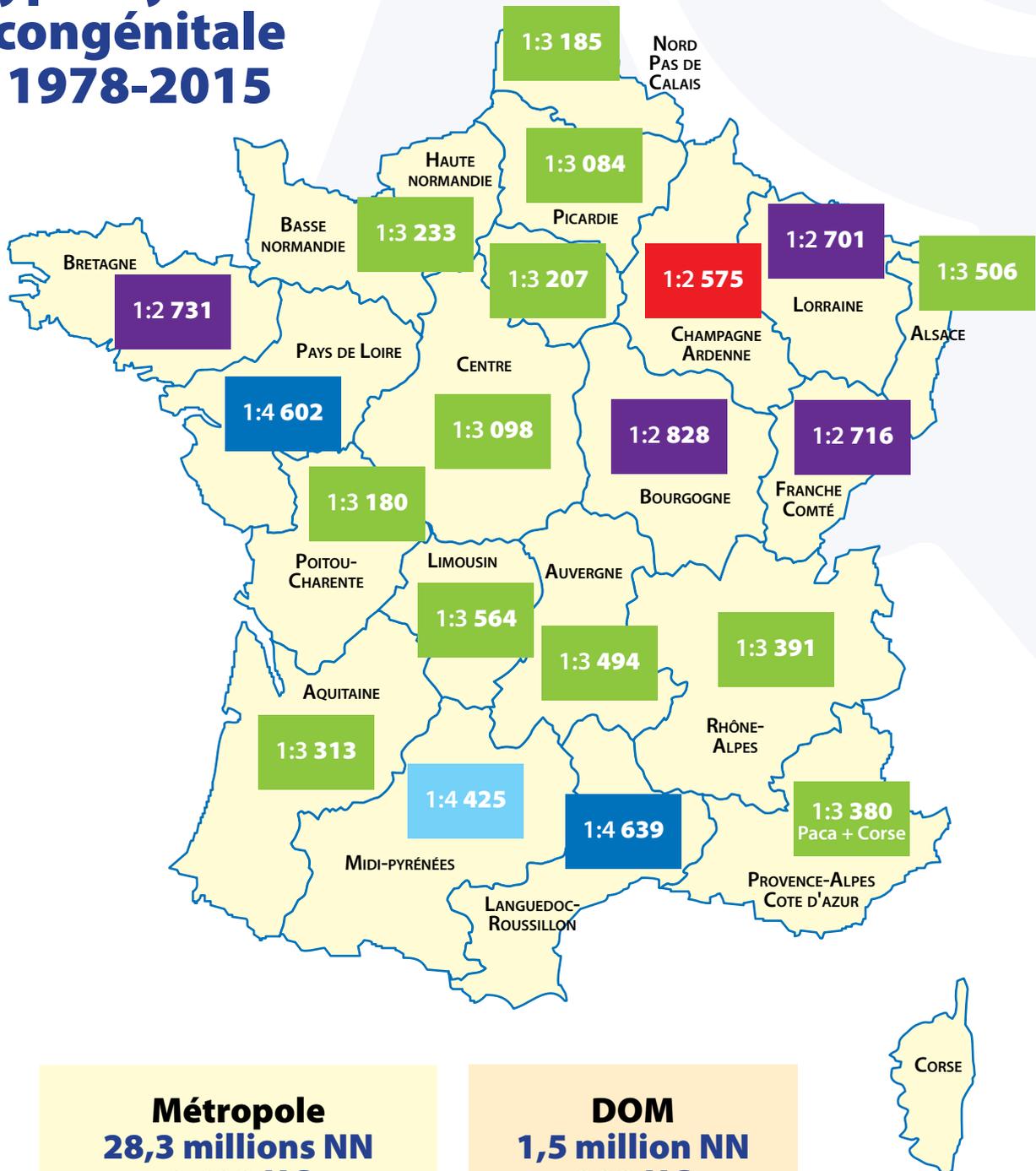
\*Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

**TABLEAU IV.4 → HYPOTHYROIDIE CONGÉNITALE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2015  
DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE\***

	Nombre de NN testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyréose	Glande en Place	Non Typée		
Alsace	988 823	118	71	49	44	282	1/3 506
Aquitaine	1 192 830	134	68	135	23	360	1/3 313
Auvergne	503 136	71	37	35	1	144	1/3 494
Bourgogne	673 029	119	30	61	28	238	1/2 828
Bretagne	1 324 678	216	94	156	19	485	1/2 731
Centre	1 000 526	182	59	80	2	323	1/3 098
Champagne-Ardenne	672 165	120	61	74	6	261	1/2 575
Franche-Comté	518 672	64	42	68	17	191	1/2 716
Ile de France	6 220 937	835	357	682	66	1 940	1/3 207
Languedoc-Roussillon	964 927	54	41	99	14	208	1/4 639
Limousin	256 614	7	4	24	37	72	1/3 564
Lorraine	891 399	93	85	151	1	330	1/2 701
Midi-Pyrénées	1 385 172	141	85	74	13	313	1/4 425
Nord-Pas de Calais	2 302 479	380	129	194	20	723	1/3 185
Normandie	1 548 401	202	153	114	10	479	1/3 233
PACA + Corse	2 170 008	304	148	160	30	642	1/3 380
<b>Pays de Loire + Poitou</b>							
Angers	1 109 921	163	78	95	13	349	1/3 180
Nantes	1 113 754	120	60	57	5	242	1/4 602
Picardie	857 214	79	75	108	16	278	1/3 084
Rhône-Alpes	2 621 148	345	186	172	70	773	1/3 391
<b>Sous Total</b>	<b>28 315 833</b>	<b>3 747</b>	<b>1 863</b>	<b>2 588</b>	<b>435</b>	<b>8 633</b>	<b>1/3 280</b>
Guadeloupe	225 347	2	2	6	5	15	1/15 023
Guyane	156 373	4	2	8	17	31	1/5 044
Martinique	189 237	2	4	8	3	17	1/11 132
Mayotte	126 756	0	0	0	6	6	1/21 126
Réunion	485 252	14	8	11	63	96	1/5 055
St Pierre et Miquelon	401	0	0	0	0	0	1/-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	<b>275 665</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>15</b>	<b>38</b>	<b>58</b>	<b>1/4 753</b>
<b>Sous Total</b>	<b>1 459 031</b>	<b>24</b>	<b>19</b>	<b>48</b>	<b>132</b>	<b>223</b>	<b>1/6 543</b>
<b>TOTAL</b>	<b>29 774 864</b>	<b>3 771</b>	<b>1 882</b>	<b>2 636</b>	<b>567</b>	<b>8 856</b>	<b>1/3 362</b>

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

# Hypothyroïdie congénitale 1978-2015



**Métropole**  
 28,3 millions NN  
 8 633 HC  
 43 % extopie  
 22 % athyréose  
 30 % thyroïde en place  
 5 % non typés  
**1:3 280**

**DOM**  
 1,5 million NN  
 223 HC  
**1:6 543**



**TABLEAU V.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES EN 2015**

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif <sup>(1)</sup>		Contrôles sur buvard <sup>(2)</sup>			NN Convoqués	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
<b>Alsace</b>	24 929	63	0,25	50	50	6	61	8
dont Est Mosellan-Lorraine	3 336	5	0,15	4	4	1	5	2
<b>Aquitaine</b>	33 893	60	0,18	51	48	1	3	3
<b>Auvergne</b>	12 648	18	0,14	18	18	1	4	0
<b>Bourgogne</b>	16 334	28	0,17	27	27	1	1	0
<b>Bretagne</b>	34 068	107	0,31	104	85	3	3	1
<b>Centre</b>	26 880	81	0,30	77	77	1	1	0
<b>Champagne-Ardenne</b>	14 696	43	0,29	40	38	1	13	2
<b>Franche-Comté</b>	12 865	68	0,53	68	65	31	31	0
<b>Ile de France</b>	181 953	449	0,25	314	293	13	146	8
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 538	54	0,18	18	16	4	46	3
<b>Limousin</b>	7 137	16	0,22	13	13	1	1	0
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	20 730	34	0,16	30	24	4	6	1
<b>Midi-Pyrénées</b>	31 484	44	0,14	43	36	3	12	4
<b>Nord-Pas de Calais</b>	53 519	105	0,20	97	95	7	5	1
<b>Normandie</b>	36 333	134	0,37	128	126	2	2	2
<b>PACA + Corse</b>	63 775	269	0,42	231	217	36	4	4
dont Corse	2 839	9	0,32	7	7	3	0	0
<b>Pays de Loire + Poitou</b>								
Angers	27 303	66	0,24	51	46	1	11	1
Nantes	31 095	29	0,09	24	23	3	3	3
dont Poitou Charentes	16 124	47	0,29	39	39	1	7	1
<b>Picardie</b>	21 144	63	0,30	47	19	0	0	0
<b>Rhône-Alpes</b>	81 517	163	0,20	130	110	11	18	2
<b>Sous Total</b>	<b>761 841</b>	<b>1 894</b>	<b>0,25</b>	<b>1 575</b>	<b>1 426</b>	<b>130</b>	<b>371</b>	<b>43</b>
<b>Guadeloupe</b>	5 399	18	0,33	13	12	1	6	0
<b>Guyane</b>	6 795	14	0,21	13	8	0	0	0
<b>Martinique</b>	4 009	5	0,12	5	4	0	0	0
<b>Mayotte</b>	8 734	3	0,03	2	1	0	0	0
<b>Réunion</b>	14 073	10	0,07	10	7	1	3	3
<b>St Pierre et Miquelon</b>	70	0	0,00	0	0	0	0	0
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 157	21	0,26	16	16	2	2	1
<b>Sous Total</b>	<b>47 237</b>	<b>71</b>	<b>0,15</b>	<b>59</b>	<b>48</b>	<b>4</b>	<b>11</b>	<b>4</b>
<b>TOTAL</b>	<b>809 078</b>	<b>1 965</b>	<b>0,24</b>	<b>1 634</b>	<b>1 474</b>	<b>134</b>	<b>382</b>	<b>47</b>

(1) Nouveau-nés ayant un taux de 17OHP supérieur au seuil d'action ( $13\ 17\text{OHP} \geq 60\ \text{nmol/L}$ )

(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 2015

	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	
<b>Alsace</b>	24 929	8	5	3	0	0	1/3 116
dont Est Mosellan-Lorraine	3 336	2	1	1	0	0	1/1 668
<b>Aquitaine</b>	33 893	3	3	0	0	0	1/11 298
<b>Auvergne</b>	12 648	0	0	0	0	0	1/-
<b>Bourgogne</b>	16 334	0	0	0	0	0	1/-
<b>Bretagne</b>	34 068	1	1	0	0	0	1/34 068
<b>Centre</b>	26 880	0	0	0	0	0	1/-
<b>Champagne-Ardenne</b>	14 696	2	2	0	0	0	1/7 348
<b>Franche-Comté</b>	12 865	0	0	0	0	0	1/-
<b>Ile de France</b>	181 953	8	7	1	0	2	1/22 744
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 538	3	1	2	0	0	1/9 846
<b>Limousin</b>	7 137	0	0	0	0	0	1/-
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	20 730	1	1	0	0	0	1/20 730
<b>Midi-Pyrénées</b>	31 484	4	3	1	0	0	1/7 871
<b>Nord-Pas de Calais</b>	53 519	1	1	0	0	0	1/53 519
<b>Normandie</b>	36 333	2	1	1	0	0	1/18 167
<b>PACA + Corse</b>	63 775	4	3	1	0	0	1/15 944
dont Corse	2 839	0	0	0	0	0	1/-
<b>Pays de Loire + Poitou</b>							
Angers	27 303	1	0	1	0	1	1/27 303
Nantes	31 095	3	2	1	0	0	1/10 365
dont Poitou Charentes	16 124	1	0	1	0	0	1/16 124
<b>Picardie</b>	21 144	0	0	0	0	0	1/-
<b>Rhône-Alpes</b>	81 517	2	2	0	0	0	1/40 759
<b>Sous Total</b>	<b>761 841</b>	<b>43</b>	<b>32</b>	<b>11</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>1/17 717</b>
<b>Guadeloupe</b>	5 399	0	0	0	0	0	1/-
<b>Guyane</b>	6 795	0	0	0	0	0	1/-
<b>Martinique</b>	4 009	0	0	0	0	0	1/-
<b>Mayotte</b>	8 734	0	0	0	0	0	1/-
<b>Réunion</b>	14 073	3	2	1	0	0	1/4 691
<b>St Pierre et Miquelon</b>	70	0	0	0	0	0	1/-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 157	1	0	1	0	0	1/8 157
<b>Sous Total</b>	<b>47 237</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1/11 809</b>
<b>TOTAL</b>	<b>809 078</b>	<b>47</b>	<b>34</b>	<b>13</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>1/17 214</b>

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015
<b>NN testés</b>	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841
<b>NN contrôlés</b>	2 975	3 119	3 022	3 526	3 899	3 977	3 939	3 750	3 159	1 426
<b>NN convoqués</b>	201	168	182	203	226	236	195	218	223	371
<b>NN malades</b>	38	38	41	53	48	33	43	36	40	43
FC PS <sup>(1)</sup>	33	34	33	41	39	27	37	28	31	32
FC VP <sup>(2)</sup>	5	4	8	12	9	6	6	8	9	11
<b>Incidence</b>	<b>1/20 916</b>	<b>1/20 720</b>	<b>1/19 513</b>	<b>1/14 973</b>	<b>1/16 791</b>	<b>1/24 060</b>	<b>1/18 358</b>	<b>1/ 21 777</b>	<b>1/19 547</b>	<b>1/17 717</b>

#### OUTRE-MER

<b>NN testés</b>	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237
<b>NN contrôlés</b>	76	98	101	123	137	136	127	159	112	48
<b>NN convoqués</b>	9	11	10	6	7	9	4	9	7	11
<b>NN malades</b>	3	6	6	4	4	5	4	0	4	4
FC PS <sup>(1)</sup>	3	4	6	4	2	5	4	-	4	2
FC VP <sup>(2)</sup>	0	2	0	0	2	0	0	-	0	2
<b>Incidence</b>	<b>1/16 144</b>	<b>1/8 170</b>	<b>1/8 184</b>	<b>1/12 090</b>	<b>1/11 847</b>	<b>1/9 283</b>	<b>1/11 674</b>	-	<b>1/11 685</b>	<b>1/11 809</b>
<b>Dont Réunion</b>	<b>1/7 281</b>	<b>1/4 944</b>	<b>1/4 995</b>	<b>1/4 761</b>	<b>1/7 141</b>	<b>1/14 185</b>	<b>1/7 159</b>	-	<b>1/14 158</b>	<b>1/4 691</b>

#### TOTAL FRANCE

<b>NN testés</b>	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078
<b>NN contrôlés</b>	3 048	3 217	3 123	3 649	4 036	4 113	4 066	3 909	3 271	1 474
<b>NN convoqués</b>	210	179	192	209	233	245	199	227	230	382
<b>NN malades</b>	41	44	47	57	52	38	47	36	44	47
FC PS <sup>(1)</sup>	36	38	39	45	41	32	41	28	35	34
FC VP <sup>(2)</sup>	5	6	8	12	11	6	6	8	9	13
<b>Incidence</b>	<b>1/20 567</b>	<b>1/19 008</b>	<b>1/18 067</b>	<b>1/14 771</b>	<b>1/16 410</b>	<b>1/22 116</b>	<b>1/17 789</b>	<b>1/23 044</b>	<b>1/18 832</b>	<b>1/17 214</b>

\* Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

(1) Forme Classique avec perte de sel

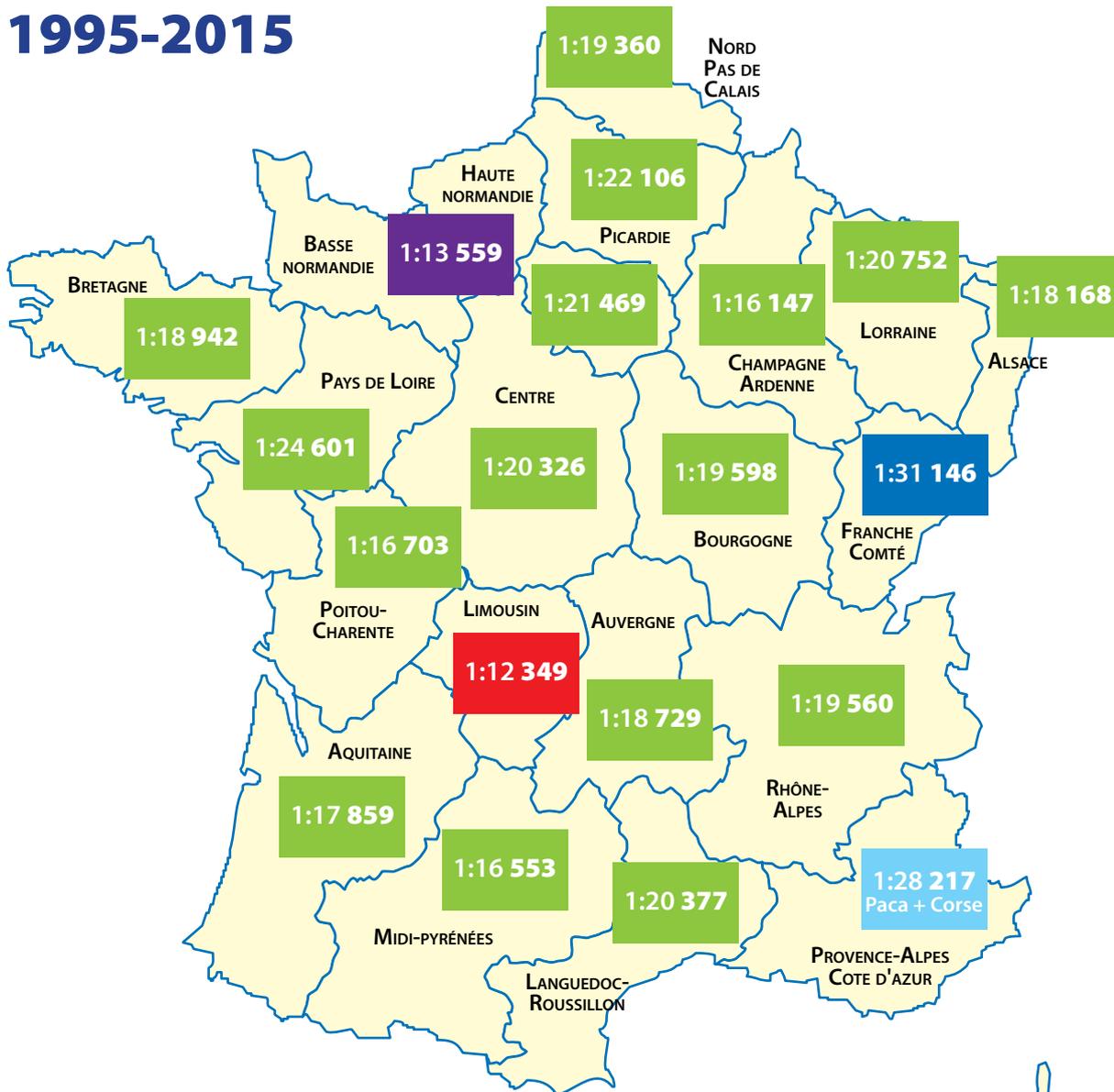
(2) Forme Classique virilisante pure

TABLEAU V.4 → HYPERPLASIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2015 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	508 703	18	10	28	3	1	1/18 168
Aquitaine	642 931	29	7	36	2	3	1/17 859
Auvergne	280 936	13	2	15	0	3	1/18 729
Bourgogne	509 548	20	6	26	1	0	1/19 598
Bretagne	757 668	34	6	40	3	0	1/18 942
Centre	548 813	21	6	27	3	2	1/20 326
Champagne-Ardenne	339 083	17	4	21	1	3	1/16 147
Franche-Comté	280 315	8	1	9	3	0	1/31 146
Ile de France	3 778 482	156	20	176	32	9	1/21 469
Languedoc-Roussillon	550 170	24	3	27	1	0	1/20 377
Limousin	148 185	11	1	12	7	1	1/12 349
Lorraine	477 285	21	2	23	2	0	1/20 752
Midi-Pyrénées	728 318	34	10	44	4	0	1/16 553
Nord-Pas de Calais	1 510 052	68	10	78	4	4	1/19 360
Normandie	935 599	56	13	69	9	6	1/13 559
PACA + Corse	1 269 753	40	5	45	0	0	1/28 217
<b>Pays de Loire + Poitou</b>							
Angers	601 311	28	8	36	2	1	1/16 703
Nantes	738 043	25	5	30	1	2	1/24 601
Picardie	464 218	21	0	21	0	0	1/22 106
Rhône-Alpes	1 760 376	79	11	90	2	2	1/19 560
<b>Sous Total</b>	<b>16 829 789</b>	<b>723</b>	<b>130</b>	<b>853</b>	<b>80</b>	<b>37</b>	<b>1/19 730</b>
Guadeloupe	137 243	7	0	7	2	0	1/19 606
Guyane	156 373	7	0	7	1	0	1/22 339
Martinique	104 257	8	1	9	2	0	1/11 584
Mayotte	126 756	5	0	5	0	0	1/25 351
Réunion	438 646	62	8	70	4	0	1/6 266
St Pierre et Miquelon	401	0	0	0	0	0	1/-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	<b>181 532</b>	<b>12</b>	<b>3</b>	<b>15</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1/12 102</b>
<b>Sous Total</b>	<b>1 145 208</b>	<b>101</b>	<b>12</b>	<b>113</b>	<b>9</b>	<b>0</b>	<b>1/10 135</b>
<b>TOTAL</b>	<b>17 974 997</b>	<b>824</b>	<b>142</b>	<b>966</b>	<b>89</b>	<b>37</b>	<b>1/18 608</b>

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

# HCS 1995-2015



**Métropole**  
**16,8 millions NN**  
**853 HCS**  
**1:19 730**

**DOM**  
**1,15 million NN**  
**113 HCS**  
**1:10 135**  
**Ile de la Réunion**  
**1:6 266**



TABLEAU VI.1 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2015

	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés Drépanocytose	% de la population Ciblée	Malades <sup>(2)</sup>		Fréquence	
				SDM	sur tous NN testés	sur NN testés Drépano	
<b>Alsace</b>	24 929	8 939	35,86%	7	1/3 561	1/1 277	
dont Est Mosellan-Lorraine	3 336	1 273	38,16%	0	1/-	1/-	
<b>Aquitaine</b>	33 893	6 090	17,97%	10	1/3 389	1/609	
<b>Auvergne</b>	12 648	2 373	18,76%	1	1/12 648	1/2 373	
<b>Bourgogne</b>	16 334	3 265	19,99%	7	1/2 333	1/466	
<b>Bretagne</b>	34 068	2 769	8,13%	3	1/11 356	1/923	
<b>Centre</b>	26 880	6 469	24,07%	17	1/1 581	1/381	
<b>Champagne-Ardenne</b>	14 696	2 886	19,64%	7	1/2 099	1/412	
<b>Franche-Comté</b>	12 865	3 040	23,63%	1	1/12 865	1/3 040	
<b>Ile de France</b>	181 953	133 549	73,40%	238	1/765	1/561	
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 538	12 379	41,91%	2	1/14 769	1/6 190	
<b>Limousin</b>	7 137	1 881	26,36%	1	1/7 137	1/1 881	
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	20 730	5 090	24,55%	5	1/4 146	1/1 018	
<b>Midi-Pyrénées</b>	31 484	10 448	33,19%	11	1/2 862	1/950	
<b>Nord-Pas de Calais</b>	53 519	10 986	20,53%	3	1/17 840	1/3 662	
<b>Normandie</b>	36 333	6 306	17,36%	12	1/3 028	1/526	
<b>PACA + Corse</b>	63 775	33 410	52,39%	7	1/9 111	1/4 773	
dont Corse	2 839	1 016	35,79%	0	1/-	1/-	
<b>Pays de Loire</b>							
Angers	27 303	4 253	15,58%	6	1/ 4 551	1/709	
Nantes	31 095	4 483	14,42%	7	1/ 4 442	1/640	
dont Poitou Charentes	16 124	2 381	14,77%	7	1/2 303	1/340	
<b>Picardie</b>	21 144	5 627	26,61%	9	1/2 349	1/625	
<b>Rhône-Alpes</b>	81 517	31 708	38,90%	33	1/2 470	1/961	
<b>Sous Total</b>	<b>761 841</b>	<b>295 951</b>	<b>38,85%</b>	<b>387</b>	<b>1/1 969</b>	<b>1/765</b>	
<b>Guadeloupe<sup>(1)</sup></b>	5 399	5 805	108%	22	1/245	1/264	
<b>Guyane</b>	6 795	6 795	100%	28	1/243	1/243	
<b>Martinique<sup>(1)</sup></b>	4 009	3 969	99%	15	1/267	1/265	
<b>Mayotte</b>	8 734	8 734	100%	7	1/1 248	1/1 248	
<b>Réunion</b>	14 073	14 073	100%	6	1/2 346	1/2 346	
<b>St Pierre et Miquelon</b>	70	10	14%	0	1/-	1/-	
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 157	23	0,28%	1	1/8 157	1/23	
<b>Sous Total</b>	<b>47 237</b>	<b>39 409</b>	<b>83,43%</b>	<b>79</b>	<b>1/598</b>	<b>1/499</b>	
<b>TOTAL</b>	<b>809 078</b>	<b>335 360</b>	<b>41,45%</b>	<b>466</b>	<b>1/1 736</b>	<b>1/720</b>	

(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 ; SLevore ; Eβthal

**TABLEAU VI.2 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2015**

	Nombre de NN testés Drépanocytose	Malades Syndrome Drépanocytaire					β <sup>0</sup> thalassémie majeure	Hétérozygotes HbS			
		SDM	SS (1, 2)	SC (2)	Sβthal	Autres SDM		AS	Fréquence AS sur les NN ciblés	AC	Autre anomalie
<b>Alsace</b>	8 939	7	6	0	1	0	0	163	1/55	44	29
dont Est Mosellan-Lorraine	1 273	0	0	0	0	0	0	10	1/127	5	0
<b>Aquitaine</b>	6 090	10	6	2	2	0	0	185	1/33	49	56
<b>Auvergne</b>	2 373	1	1	0	0	0	1	44	1/54	9	0
<b>Bourgogne</b>	3 265	7	7	0	0	0	0	93	1/35	24	1
<b>Bretagne</b>	2 769	3	2	1	0	0	0	140	1/20	26	0
<b>Centre</b>	6 469	17	13	2	2	0	0	284	1/23	59	1
<b>Champagne-Ardenne</b>	2 886	7	6	1	0	0	0	95	1/30	17	5
<b>Franche-Comté</b>	3 040	1	1	0	0	0	0	43	1/71	18	11
<b>Ile de France</b>	133 549	238	168	62	8	0	4	4 443	1/30	1 155	34
<b>Languedoc-Roussillon</b>	12 379	2	2	0	0	0	0	133	1/93	63	52
<b>Limousin</b>	1 881	1	0	1	0	0	0	66	1/29	13	6
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	5 090	5	2	2	1	0	0	101	1/50	31	16
<b>Midi-Pyrénées</b>	10 448	11	10	1	0	0	0	198	1/53	51	80
<b>Nord-Pas de Calais</b>	10 986	3	2	1	0	0	0	210	1/52	79	23
<b>Normandie</b>	6 306	12	8	4	0	0	0	266	1/24	48	15
<b>PACA + Corse</b>	33 410	7	2	5	0	0	3	370	1/90	111	117
dont Corse	1 016	0	0	0	0	0	0	10	1/102	1	1
<b>Pays de Loire</b>											
Angers	4 253	6	4	2	0	0	0	201	1/21	36	16
Nantes	4 483	7	4	3	0	0	0	169	1/27	40	9
dont Poitou Charentes	2 381	7	5	2	0	0	0	89	1/27	19	6
<b>Picardie</b>	5 627	9	6	3	0	0	0	222	1/25	54	1
<b>Rhône-Alpes</b>	31 708	33	31	2	0	0	2	646	1/49	152	115
<b>Sous Total</b>	<b>295 951</b>	<b>387</b>	<b>281</b>	<b>92</b>	<b>14</b>	<b>0</b>	<b>10</b>	<b>8 072</b>	<b>1/37</b>	<b>2 079</b>	<b>587</b>
<b>Guadeloupe <sup>(1)</sup></b>	5 805	22	13	8	1	0	0	430	1/14	132	14
<b>Guyane</b>	6 795	28	16	12	0	0	0	561	1/12	173	15
<b>Martinique <sup>(1)</sup></b>	3 969	15	13	2	0	0	0	266	1/15	112	16
<b>Mayotte</b>	8 734	7	6	0	1	0	1	384	1/23	0	1
<b>Réunion</b>	14 073	6	6	0	0	0	0	323	1/44	6	20
<b>St Pierre et Miquelon</b>	10	0	0	0	0	0	0	0	1/-	0	0
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuma</b>	23	1	1	0	0	0	0	2	1/12	1	0
<b>Sous Total</b>	<b>39 409</b>	<b>79</b>	<b>55</b>	<b>22</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>1 966</b>	<b>1/20</b>	<b>424</b>	<b>66</b>
<b>TOTAL</b>	<b>335 360</b>	<b>466</b>	<b>336</b>	<b>114</b>	<b>16</b>	<b>0</b>	<b>11</b>	<b>10 038</b>	<b>1/33</b>	<b>2 503</b>	<b>653</b>

(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	2015
<b>NN testés</b>	214 181	223 964	235 905	242 673	253 466	262 683	271 887	279 903	290 893	295 951
<b>% de pop ciblée</b>	27%	28,45%	29,50%	30,60%	31,45%	33,08%	34,44%	35,70%	37,20%	38,85%
<b>NN SDM</b>	285	326	297	314	344	305	310	353	397	387
<b>Incidence globale</b>	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	1/1 969
<b>Incidence ciblée</b>	1/752	1/687	1/794	1/773	1/737	1/861	1/877	1/793	1/733	1/765
<b>H<sub>z</sub> HbS<sup>(1)</sup></b>	5 873	5 996	6 297	6 189	6 915	7 051	7 126	7 465	7 859	8 072
<b>Incidence H<sub>z</sub> HbS<sup>(1)</sup> ciblée</b>	1/36	1/37	1/37	1/39	1/37	1/37	1/38	1/37	1/37	1/37
<b>OUTRE-MER</b>										
<b>NN testés</b>	39 486	39 094	40 274	39 268	38 536	37 594	37 971	36 844	37 582	39 409
<b>NN SDM</b>	90	56	64	89	68	69	72	88	88	79
<b>Incidence globale</b>	1/439	1/698	1/629	1/441	1/567	1/545	1/527	1/419	1/427	1/499
<b>H<sub>z</sub> HbS<sup>(1)</sup></b>	2 207	2 003	2 057	2 050	1 985	1 901	1 910	1 893	1 836	1 966
<b>Incidence H<sub>z</sub> HbS<sup>(1)</sup> ciblée</b>	1/18	1/20	1/20	1/19	1/19	1/20	1/20	1/19	1/20	1/20
<b>TOTAL FRANCE</b>										
<b>NN testés</b>	252 828	263 114	276 134	281 982	292 041	300 277	309 858	316 747	328 475	335 360
<b>% de pop ciblée</b>	30%	31,50%	32,50%	33,50%	34,20%	35,73%	37,06%	38,18%	39,64%	41,45%
<b>NN SDM</b>	375	405	361	403	409	374	382	441	485	466
<b>Incidence globale</b>	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	1/1 736
<b>Incidence ciblée</b>	1/674	1/650	1/765	1/700	1/714	1/803	1/811	1/718	1/677	1/720
<b>H<sub>z</sub> HbS<sup>(1)</sup></b>	8 060	7 999	8 354	8 239	8 900	8 952	9 036	9 358	9 695	10 038
<b>Incidence H<sub>z</sub> HbS<sup>(1)</sup> ciblée</b>	1/31	1/33	1/33	1/34	1/33	1/34	1/34	1/34	1/34	1/33

\* Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

(1) Hétérozygote HbS

**TABLEAU VI.4 → DRÉPANOCYTOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2015 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE\***

	Nombre de NN testés	SS	SC	Sβthal	Autre	Total <sup>(1)</sup>	Fréquence
Alsace	118 925	73	14	12	1	100	1/1 189
Aquitaine	68 125	53	18	5	0	76	1/896
Auvergne	36 288	12	3	0	0	15	1/2 419
Bourgogne	45 779	43	5	0	0	48	1/954
Bretagne	28 690	35	5	14	0	54	1/531
Centre	71 042	105	23	8	0	136	1/522
Champagne-Ardenne	53 164	41	9	6	0	56	1/949
Franche-Comté	39 342	7	0	2	1	10	1/3 934
Ile de France	1 947 883	2 552	793	268	14	3 627	1/537
Languedoc-Roussillon	159 714	29	2	1	0	32	1/4 991
Limousin	22 311	15	3	2	0	20	1/1 116
Lorraine	74 896	39	9	6	0	54	1/1 387
Midi-Pyrénées	126 898	66	17	2	0	85	1/1 493
Nord-Pas de Calais	217 752	86	19	9	0	114	1/1 910
Normandie	100 744	117	29	6	0	152	1/663
PACA + Corse	464 762	59	23	41	0	123	1/3 779
<b>Pays de Loire + Poitou</b>							
Angers	61 091	61	17	4	0	82	1/745
Nantes	71 587	44	14	7	0	65	1/1 101
Picardie	68 361	69	22	6	0	97	1/705
Rhône-Alpes	383 927	254	44	26	2	326	1/1 178
<b>Sous Total</b>	<b>4 161 281</b>	<b>3 760</b>	<b>1 069</b>	<b>425</b>	<b>18</b>	<b>5 272</b>	<b>1/789</b>
Guadeloupe	199 363	542	124	24	1	691	1/289
Guyane	128 649	340	209	13	0	562	1/229
Martinique	143 111	296	96	22	6	420	1/341
Mayotte	126 748	187	0	5	0	192	1/660
Réunion	302 883	66	2	6	1	75	1/4 038
St Pierre et Miquelon	2	0	0	0	0	0	1/-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>							
Sous Total	400	1	0	0	0	1	1/-
<b>Sous Total</b>	<b>901 156</b>	<b>1 432</b>	<b>431</b>	<b>70</b>	<b>8</b>	<b>1 941</b>	<b>1/464</b>
<b>TOTAL</b>	<b>5 062 437</b>	<b>5 192</b>	<b>1 500</b>	<b>495</b>	<b>26</b>	<b>7 213</b>	<b>1/702</b>

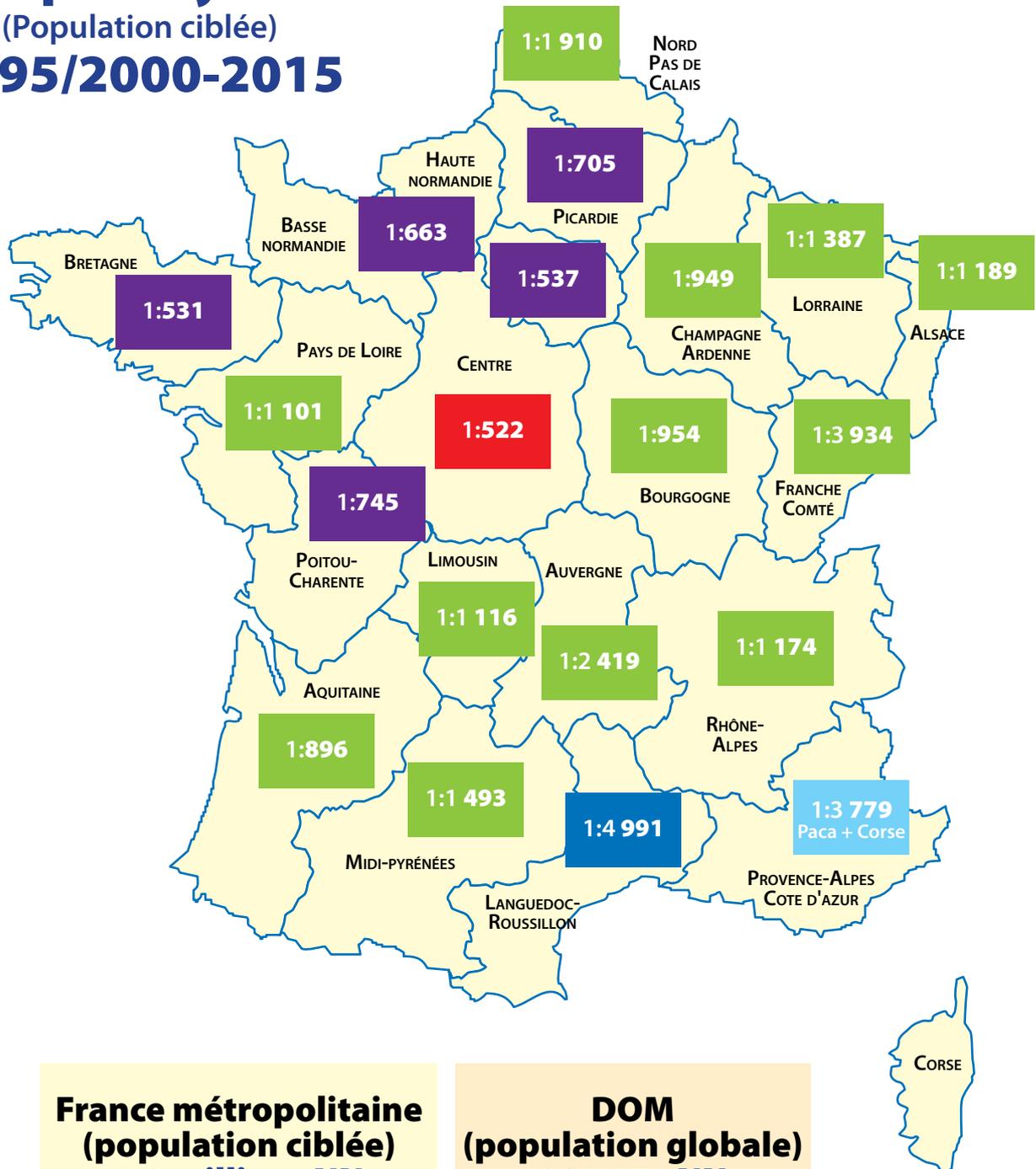
(1) Les malades comptabilisés ne tiennent compte que des syndromes dépanocytaires majeurs (SDM) : SS ; Sβthal ; SC ; SDPunjad ; SOarab ; ASAntilles ; ASOman ; SE ; SLe pore ; Eβthal

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

# Drépanocytose

(Population ciblée)

## 1995/2000-2015



**France métropolitaine**  
(population ciblée)  
4,2 millions NN  
5 273 SDM  
**1:789**

**DOM**  
(population globale)  
901 156 NN  
1 941 SDM  
**1:464**



**TABLEAU VII.1 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2015**

Date de Début du programme		Nombre de NN testés	NN ayant une TIR $J_3 \geq$ seuil <sup>(1)</sup>		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	<b>Alsace</b>	24 929	106	0,43%	105	6	7	13
	dont Est Mosellan-Lorraine	3 336	10	0,30%	10	1	1	2
01/01/03	<b>Aquitaine</b>	33 893	91	0,27%	91	1	3	4
01/09/02	<b>Auvergne</b>	12 648	41	0,32%	41	2	2	4
01/05/02	<b>Bourgogne</b>	16 334	41	0,25%	40	3	5	8
01/01/02	<b>Bretagne</b>	34 068	114	0,33%	114	8	17	25
01/06/02	<b>Centre</b>	26 880	161	0,60%	159	5	12	17
01/09/02	<b>Champagne-Ardenne</b>	14 696	54	0,37%	53	2	6	8
15/04/02	<b>Franche-Comté</b>	12 865	83	0,65%	82	2	12	14
01/09/02	<b>Ile de France</b>	181 953	1 304	0,72%	1 276	16	62	78
01/06/02	<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 538	116	0,39%	113	2	9	11
01/05/02	<b>Limousin</b>	7 137	36	0,50%	36	0	3	3
01/06/02	<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	20 730	111	0,54%	110	5	17	22
01/10/02	<b>Midi-Pyrénées</b>	31 484	111	0,35%	110	5	6	11
01/01/02	<b>Nord-Pas de Calais</b>	53 519	185	0,35%	178	10	12	22
01/01/02	<b>Normandie</b>	36 333	176	0,48%	176	2	23	25
01/04/02	<b>PACA + Corse</b>	63 775	439	0,69%	436	6	30	36
	dont Corse	2 839	19	0,67%	19	1	2	3
	<b>Pays de Loire</b>							
01/05/02	Angers	27 303	71	0,26%	71	2	7	9
01/01/02	Nantes	31 095	76	0,24%	76	3	10	13
	dont Poitou Charentes	16 124	42	0,26%	42	1	7	8
01/06/02	<b>Picardie</b>	21 144	112	0,53%	112	4	9	13
01/10/02	<b>Rhône-Alpes</b>	81 517	352	0,43%	351	17	29	46
	<b>Sous Total</b>	<b>761 841</b>	<b>3 780</b>	<b>0,50%</b>	<b>3 730</b>	<b>101</b>	<b>281</b>	<b>382</b>
01/01/08	<b>Guadeloupe</b>	5 399	41	0,76%	39	0	0	0
01/07/12	<b>Guyane</b>	6 795	31	0,46%	31	0	2	2
01/02/13	<b>Martinique</b>	4 009	33	0,82%	31	0	1	1
01/06/02	<b>Réunion</b>	14 073	95	0,68%	95	6	8	14
	<b>St Pierre et Miquelon</b>	70	0	0,00%	0	0	0	0
	<b>Sous Total</b>	<b>30 346</b>	<b>200</b>	<b>0,66%</b>	<b>196</b>	<b>6</b>	<b>11</b>	<b>17</b>
	<b>TOTAL</b>	<b>792 187</b>	<b>3 980</b>	<b>0,50%</b>	<b>3 926</b>	<b>107</b>	<b>292</b>	<b>399</b>

(1) Nouveau-nés ayant un taux de Trypsine supérieur au seuil d'action ( $J_3$  TIR  $\geq$  65  $\mu$ g/l, ou  $\geq$  60  $\mu$ g/l avec la technique GSP)

TABLEAU VII.2 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2015

	Nombre de NN testés	Contrôles TIR J21 <sup>(1)</sup>		
		Nombre d'enfants à contrôler	Nombre de contrôles recus	Confirmés Positifs
<b>Alsace</b>	24 929	22	19	1
dont Est Mosellan-Lorraine	3 336	1	1	0
<b>Aquitaine</b>	33 893	20	15	1
<b>Auvergne</b>	12 648	5	5	0
<b>Bourgogne</b>	16 334	11	10	2
<b>Bretagne</b>	34 068	19	16	2
<b>Centre</b>	26 880	33	29	1
<b>Champagne-Ardenne</b>	14 696	9	8	1
<b>Franche-Comté</b>	12 865	14	13	2
<b>Ile de France</b>	181 953	233	217	29
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 538	24	20	1
<b>Limousin</b>	7 137	6	6	1
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	20 730	19	15	3
<b>Midi-Pyrénées</b>	31 484	13	11	1
<b>Nord-Pas de Calais</b>	53 519	61	43	5
<b>Normandie</b>	36 333	25	25	4
<b>PACA + Corse</b>	63 775	63	52	6
dont Corse	2 839	1	1	0
<b>Pays de Loire</b>				
Angers	27 303	12	12	1
Nantes	31 095	13	11	1
dont Poitou Charentes	16 124	3	3	0
<b>Picardie</b>	21 144	13	12	1
<b>Rhône-Alpes</b>	81 517	62	57	6
<b>Sous Total</b>	<b>761 841</b>	<b>677</b>	<b>596</b>	<b>69</b>
<b>Guadeloupe</b>	5 399	7	7	3
<b>Guyane</b>	6 795	5	4	0
<b>Martinique</b>	4 009	6	6	1
<b>Réunion</b>	14 073	11	6	1
<b>St Pierre et Miquelon</b>	70	0	0	0
<b>Sous Total</b>	<b>30 346</b>	<b>29</b>	<b>23</b>	<b>5</b>
<b>TOTAL</b>	<b>792 187</b>	<b>706</b>	<b>619</b>	<b>74</b>

(1) Ne sont comptabilisés que les contrôles TIR J21 sur un nouveau prélèvement papier demandés au sens strict de l'algorithme de dépistage et dont le résultat est transmis à L'AFDPHE.

Les «confirmés positifs» sont ces deuxièmes prélèvements dont la TIR J21 ≥ 40 µg/L (ou ≥ 37 µg/L avec GSP)

**TABLEAU VII.3 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2015**

	NN Convoqués au CRCM			Total	Malades
	2 mutations du Kit CF30	1 mutation du Kit CF30	J21 positifs <sup>(1)</sup>		
<b>Alsace</b>	6	7	1	14	8
dont Est Mosellan-Lorraine	1	0	0	2	1
<b>Aquitaine</b>	1	3	1	5	1
<b>Auvergne</b>	2	2	0	4	2
<b>Bourgogne</b>	3	5	2	10	5
<b>Bretagne</b>	8	17	2	27	8
<b>Centre</b>	5	12	1	18	9
<b>Champagne-Ardenne</b>	2	6	1	9	4
<b>Franche-Comté</b>	2	12	2	16	3
<b>Ile de France</b>	16	62	29	107	22
<b>Languedoc-Roussillon</b>	2	9	1	12	3
<b>Limousin</b>	0	3	1	4	0
<b>Lorraine (sauf Est Mosellan)</b>	5	17	3	25	12
<b>Midi-Pyrénées</b>	5	6	1	12	5
<b>Nord-Pas de Calais</b>	10	12	5	27	14
<b>Normandie</b>	2	23	4	29	8
<b>PACA + Corse</b>	6	30	6	42	11
dont Corse	1	2	0	3	2
<b>Pays de Loire</b>					
Angers	2	7	1	10	2
Nantes	3	10	1	14	7
dont Poitou Charentes	1	7	0	8	3
<b>Picardie</b>	4	9	1	14	6
<b>Rhône-Alpes</b>	17	29	6	52	24
<b>Sous Total</b>	<b>101</b>	<b>281</b>	<b>69</b>	<b>451</b>	<b>154</b>
<b>Guadeloupe</b>	0	0	3	3	0
<b>Guyane</b>	0	2	0	2	0
<b>Martinique</b>	0	1	1	2	0
<b>Réunion</b>	6	8	1	15	6
<b>St Pierre et Miquelon</b>	0	0	0	0	0
<b>Sous Total</b>	<b>6</b>	<b>11</b>	<b>5</b>	<b>22</b>	<b>6</b>
<b>TOTAL</b>	<b>107</b>	<b>292</b>	<b>74</b>	<b>473</b>	<b>160</b>

(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 2015

	Nombre de NN testés	Malades					Fréquence
		Total	Avec 2 Mutations Kit CF30	Avec 1 Mutation Kit CF30	Avec 0 Mutation Kit CF30	Iléus / DPN <sup>(1)</sup>	
<b>Alsace</b>	24 929	8	6	1	1	0	1/3 116
dont Est Mosellan-Lorraine	3 336	1	1	0	0	0	1/3 336
<b>Aquitaine</b>	33 893	1	1	0	0	0	1/33 893
<b>Auvergne</b>	12 648	2	2	0	0	0	1/6 324
<b>Bourgogne</b>	16 334	5	3	1	1	2	1/3 267
<b>Bretagne</b>	34 068	8	8	0	0	2	1/4 259
<b>Centre</b>	26 880	9	5	4	0	2	1/2 987
<b>Champagne-Ardenne</b>	14 696	4	2	1	1	1	1/3 674
<b>Franche-Comté</b>	12 865	3	2	1	0	0	1/4 288
<b>Ile de France</b>	181 953	22	16	6	0	3	1/8 271
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 538	3	2	1	0	1	1/9 846
<b>Limousin</b>	7 137	0	0	0	0	0	1/-
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	20 730	12	5	7	0	4	1/1 728
<b>Midi-Pyrénées</b>	31 484	5	5	0	0	0	1/6 297
<b>Nord-Pas de Calais</b>	53 519	14	10	4	0	3	1/3 823
<b>Normandie</b>	36 333	8	2	6	0	0	1/4 542
<b>PACA + Corse</b>	63 775	11	6	5	0	1	1/5 798
dont Corse	2 839	1	0	1	0	0	1/1 420
<b>Pays de Loire</b>						0	
Angers	27 303	2	2	0	0	0	1/13 652
Nantes	31 095	7	3	4	0	2	1/4 442
dont Poitou Charentes	16 124	3	1	2	0	0	1/5 375
<b>Picardie</b>	21 144	6	4	2	0	2	1/3 524
<b>Rhône-Alpes</b>	81 517	24	17	7	0	2	1/3 397
<b>Sous Total</b>	<b>761 841</b>	<b>154</b>	<b>101</b>	<b>50</b>	<b>3</b>	<b>25</b>	<b>1/4 947</b>
<b>Guadeloupe</b>	5 399	0	0	0	0	0	1/-
<b>Guyane</b>	6 795	0	0	0	0	0	1/-
<b>Martinique</b>	4 009	0	0	0	0	0	1/-
<b>Réunion</b>	14 073	6	6	0	0	0	1/2 346
<b>St Pierre et Miquelon</b>	70	0	0	0	0	0	1/-
<b>Sous Total</b>	<b>30 346</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1/5 058</b>
<b>TOTAL</b>	<b>792 187</b>	<b>160</b>	<b>107</b>	<b>50</b>	<b>3</b>	<b>25</b>	<b>1/4 951</b>

(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	2015
<b>NN testés</b>	794 887	787 419	800 021	793 633	806 006	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841
<b>NN génotypes</b>	4 320	3 767	4 031	3 910	3 770	3 433	3 715	3 296	2 938	3 730
2 mutations	132	119	119	138	98	113	98	67	119	101
1 mutation	369	285	390	326	301	313	279	276	210	281
<b>NN avec TIR J21</b>	750	718	603	545	558	563	612	536	472	590
<b>NN convoqués</b>	603	516	596	541	488	497	461	425	392	451
<b>NN malades</b>	174	153	166	180	131	149	137	99	152	154
dont F. atypiques <sup>(1)</sup>	28	23	12	23	23	26	18	17	17	20
IM/DPN <sup>(2)</sup>	28	22	24	22	16	21	13	20	20	25
<b>Incidence</b>	<b>1/4 568</b>	<b>1/5 147</b>	<b>1/4 819</b>	<b>1/4 409</b>	<b>1/6 153</b>	<b>1/5 329</b>	<b>1/5 762</b>	<b>1/7 919</b>	<b>1/5 144</b>	<b>1/4 947</b>
<b>OUTRE-MER</b>										
<b>NN testés</b>	14 561	14 831	21 109	20 846	20 468	20 599	23 811	30 103	31 108	30 346
<b>NN génotypes</b>	143	120	197	179	142	112	151	201	141	196
2 mutations	6	5	3	4	2	3	3	5	3	6
1 mutation	14	12	17	14	8	5	12	11	9	11
<b>NN avec TIR J21</b>	15	12	34	12	16	21	22	21	19	21
<b>NN convoqués</b>	23	21	26	20	12	13	18	18	17	22
<b>NN malades</b>	8	7	3	5	3	3	3	6	4	6
dont F. atypiques <sup>(1)</sup>	0	0	2	1	1	0	0	0	0	0
IM/DPN <sup>(2)</sup>	3	1	0	0	1	1	0	0	0	0
<b>Incidence</b>	<b>1/1 820</b>	<b>1/2 119</b>	<b>1/7 036</b>	<b>1/4 169</b>	<b>1/6 823</b>	<b>1/6 866</b>	<b>1/7 937</b>	<b>1/5 017</b>	<b>1/7 777</b>	<b>1/5 058</b>
<b>TOTAL FRANCE</b>										
<b>NN testés</b>	809 448	802 250	821 130	814 479	826 474	814 587	813 195	814 067	812 988	792 187
<b>NN génotypes</b>	4 463	3 887	4 228	4 089	3 912	3 545	3 866	3 497	3 079	3 926
2 mutations	138	124	122	149	100	116	101	72	122	107
1 mutation	383	297	407	340	309	318	291	287	219	292
<b>NN avec TIR J21</b>	765	730	637	557	574	584	634	557	491	611
<b>NN convoqués</b>	626	537	622	561	500	510	479	443	409	473
<b>NN malades</b>	182	160	169	185	134	152	140	105	156	160
dont F. atypiques <sup>(1)</sup>	28	23	14	24	24	26	18	17	17	20
IM/DPN <sup>(2)</sup>	31	23	24	22	17	22	13	20	20	25
<b>Incidence</b>	<b>1/4 448</b>	<b>1/5 014</b>	<b>1/4 859</b>	<b>1/4 403</b>	<b>1/6 168</b>	<b>1/5 359</b>	<b>1/5 809</b>	<b>1/7 753</b>	<b>1/5 211</b>	<b>1/4 951</b>

\* Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

(1) Mucoviscidose forme "atypique ou CFSPID" : 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 31/12/2015 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	347 520	2 169	70	191	261
Aquitaine	448 943	2 282	58	176	234
Auvergne	178 588	812	31	60	91
Bourgogne	241 168	878	40	85	125
Bretagne	518 912	2 275	125	315	440
Centre	390 200	1 693	55	141	196
Champagne-Ardenne	213 198	1 065	30	122	152
Franche-Comté	178 040	1 142	27	129	156
Ile de France	2 374 074	14 102	252	817	1 069
Languedoc-Roussillon	395 565	2 379	51	196	247
Limousin	102 665	575	16	43	59
Lorraine	306 746	1 852	55	197	252
Midi-Pyrénées	420 261	1 497	52	130	182
Nord-Pas de Calais	790 594	3 345	152	304	456
Normandie	551 230	3 011	106	310	416
PACA + Corse	867 219	5 163	95	394	489
<b>Pays de Loire + Poitou</b>					
Angers	402 427	1 173	58	108	166
Nantes	452 087	1 154	62	122	184
Picardie	307 648	1 779	59	184	243
Rhône-Alpes	1 071 655	6 153	183	495	678
<b>Sous Total</b>	<b>10 558 740</b>	<b>54 469</b>	<b>1 577</b>	<b>4 519</b>	<b>6 096</b>
Guadeloupe	48 765	364	3	11	14
Guyane	23 525	120	0	5	5
Martinique	12 102	67	0	4	1
Réunion	195 664	1 664	47	152	199
St Pierre et Miquelon	401	0	0	0	0
<b>Sous Total</b>	<b>280 056</b>	<b>2 215</b>	<b>50</b>	<b>172</b>	<b>219</b>
<b>TOTAL</b>	<b>10 838 796</b>	<b>56 684</b>	<b>1 627</b>	<b>4 691</b>	<b>6 315</b>

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

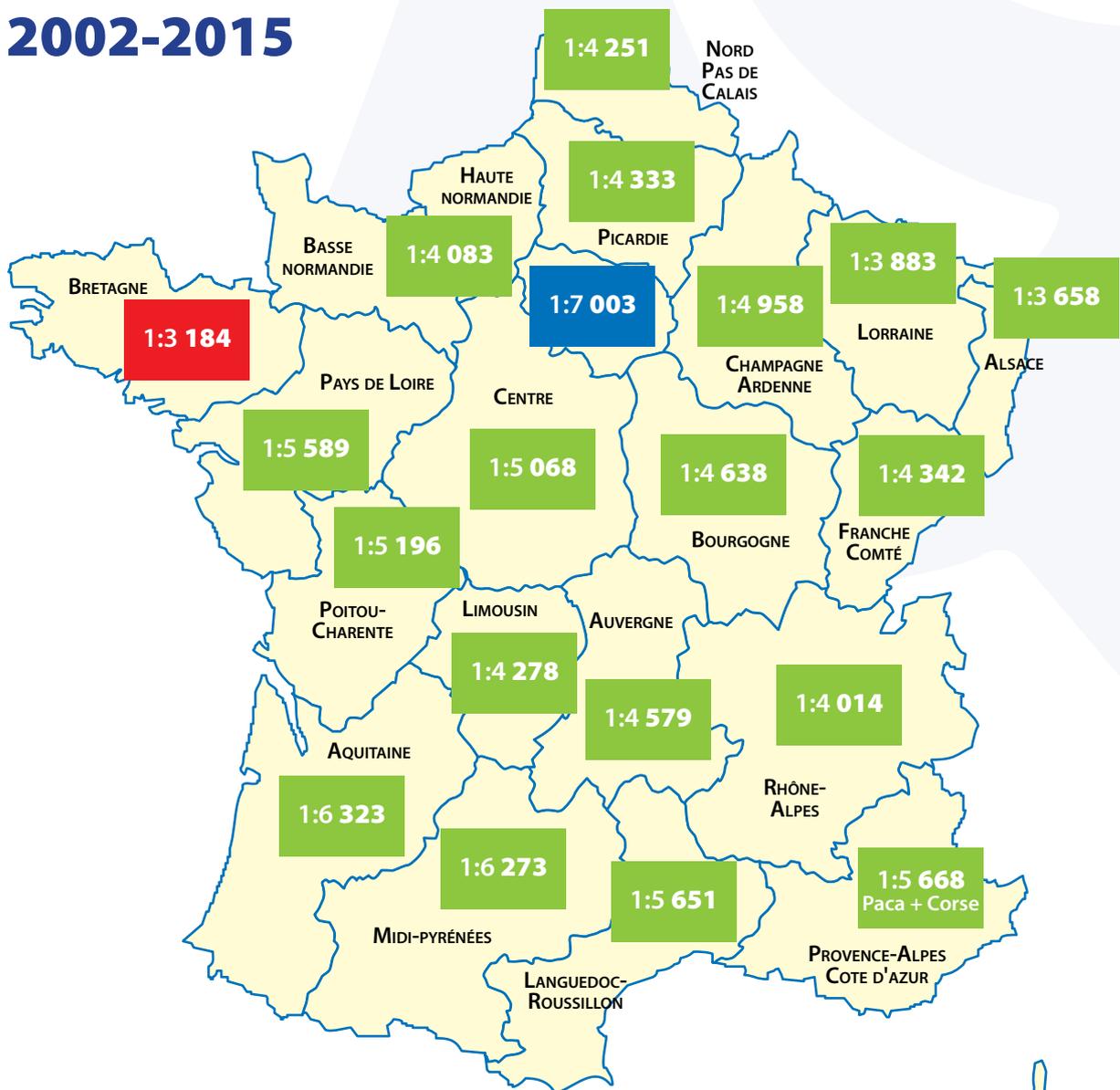
**TABLEAU VII.6.2 → MUCOVISCIDOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2015 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE\***

	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)		
<b>Alsace</b>	70	22	3	75	20	95	1/3 658
<b>Aquitaine</b>	58	12	1	64	7	71	1/6 323
<b>Auvergne</b>	31	7	1	33	6	39	1/4 579
<b>Bourgogne</b>	40	11	1	45	7	52	1/4 638
<b>Bretagne</b>	125	37	1	141	22	163	1/3 184
<b>Centre</b>	55	22	0	64	13	77	1/5 068
<b>Champagne-Ardenne</b>	30	13	0	38	5	43	1/4 958
<b>Franche-Comté</b>	27	12	2	38	3	41	1/4 342
<b>Ile de France</b>	252	79	8	281	58	339	1/7 003
<b>Languedoc-Roussillon</b>	51	15	4	61	9	70	1/5 651
<b>Limousin</b>	16	6	2	20	4	24	1/4 278
<b>Lorraine</b>	55	23	1	67	12	79	1/3 883
<b>Midi-Pyrénées</b>	52	13	2	62	5	67	1/6 273
<b>Nord-Pas de Calais</b>	152	34	0	154	32	186	1/4 251
<b>Normandie</b>	106	29	0	118	17	135	1/4 083
<b>PACA + Corse</b>	95	52	6	134	19	153	1/5 668
<b>Pays de Loire + Poitou</b>							
Angers	58	14	0	60	12	72	1/5 589
Nantes	62	25	0	74	13	87	1/5 196
<b>Picardie</b>	59	12	0	61	10	71	1/4 333
<b>Rhône-Alpes</b>	183	74	10	232	35	267	1/4 014
<b>Sous Total</b>	<b>1 577</b>	<b>512</b>	<b>42</b>	<b>1 822</b>	<b>309</b>	<b>2 131</b>	<b>1/4 955</b>
<b>Guadeloupe</b>	3	2	0	4	1	5	1/9 753
<b>Guyane</b>	0	0	0	0	0	0	1/-
<b>Martinique</b>	0	0	0	0	0	0	1/-
<b>Réunion</b>	47	13	0	56	4	60	1/3 261
<b>St Pierre et Miquelon</b>	0	0	0	0	0	0	1/-
	<b>50</b>	<b>15</b>	<b>0</b>	<b>60</b>	<b>5</b>	<b>65</b>	<b>1/4 309</b>
<b>TOTAL</b>	<b>1 627</b>	<b>527</b>	<b>42</b>	<b>1 882</b>	<b>314</b>	<b>2 196</b>	<b>1/4 936</b>

\* 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.

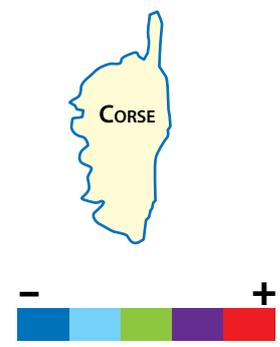
# Mucoviscidose 2002-2015



**Métropole**  
10,6 millions NN  
2 131 CF  
**1:4 309**

**DOM**  
280 000 NN  
65 CF  
**1:4 309**

Ile de la Réunion  
1:3 261



**TABLEAU VIII.1 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2015**

	Phénylalanine			TSH		
	Nombre	Préma	%	Nombre	Préma	%
<b>Alsace</b>	18	8	44,4	18	2	11,1
dont Est Mosellan-Lorraine	1	0	0,0	2	0	0,0
<b>Aquitaine</b>	3	1	33,3	40	5	12,5
<b>Auvergne</b>	3	0	0,0	16	0	0,0
<b>Bourgogne</b>	3	1	33,3	18	3	16,7
<b>Bretagne</b>	6	2	33,3	22	0	0,0
<b>Centre</b>	9	4	44,4	45	4	8,9
<b>Champagne-Ardenne</b>	5	2	40,0	8	0	0,0
<b>Franche-Comté</b>	9	3	33,3	40	2	5,0
<b>Ile de France</b>	95	51	53,7	274	22	8,0
<b>Languedoc-Roussillon</b>	5	1	20,0	39	5	12,8
<b>Limousin</b>	3	0	0,0	23	1	4,3
<b>Lorraine (sauf Est Mosellan)</b>	10	2	20,0	57	10	17,5
<b>Midi-Pyrénées</b>	5	3	60,0	18	3	16,7
<b>Nord-Pas de Calais</b>	19	7	36,8	62	6	9,7
<b>Normandie</b>	27	15	55,6	30	2	6,7
<b>PACA + Corse</b>	23	12	52,2	99	9	9,1
dont Corse	1	0	0,0	3	1	33,3
<b>Pays de Loire</b>						
Angers	8	3	37,5	21	1	4,8
Nantes	5	2	40,0	19	0	0,0
dont Poitou Charentes	5	2	40,0	13	0	0,0
<b>Picardie</b>	10	5	50,0	40	5	12,5
<b>Rhône-Alpes</b>	25	11	44,0	105	7	6,7
<b>Sous Total</b>	<b>282</b>	<b>133</b>	<b>47,2</b>	<b>954</b>	<b>87</b>	<b>9,1</b>
<b>Guadeloupe</b>	1	1	100,0	6	1	16,7
<b>Guyane</b>	0	0	-	1	0	0,0
<b>Martinique</b>	1	1	100,0	4	0	0,0
<b>Mayotte</b>	3	3	100,0	1	0	0,0
<b>Réunion</b>	1	1	100,0	9	0	0,0
<b>St Pierre et Miquelon</b>	0	0	-	0	0	-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	3	2	66,7	13	1	7,7
<b>Sous Total</b>	<b>9</b>	<b>8</b>	<b>88,9</b>	<b>34</b>	<b>2</b>	<b>5,9</b>
<b>TOTAL</b>	<b>291</b>	<b>141</b>	<b>48,5</b>	<b>988</b>	<b>89</b>	<b>9,0</b>

TABLEAU VIII.2 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2015

	17OHP			TIR		
	Nombre	Préma	%	Nombre	Préma	%
<b>Alsace</b>	63	43	68,3	106	15	14,2
dont Est Mosellan-Lorraine	5	1	20,0	10	1	10,0
<b>Aquitaine</b>	60	45	75,0	91	22	24,2
<b>Auvergne</b>	18	14	77,8	41	3	7,3
<b>Bourgogne</b>	28	20	71,4	41	3	7,3
<b>Bretagne</b>	107	93	86,9	114	21	18,4
<b>Centre</b>	81	43	53,1	161	14	8,7
<b>Champagne-Ardenne</b>	43	33	76,7	54	10	18,5
<b>Franche-Comté</b>	68	40	58,8	83	6	7,2
<b>Ile de France</b>	449	391	87,1	1 304	168	12,9
<b>Languedoc-Roussillon</b>	54	43	79,6	116	11	9,5
<b>Limousin</b>	16	8	50,0	36	5	13,9
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	34	25	73,5	111	18	16,2
<b>Midi-Pyrénées</b>	44	34	77,3	111	7	6,3
<b>Nord-Pas de Calais</b>	105	91	86,7	185	48	25,9
<b>Normandie</b>	134	95	70,9	176	23	13,1
<b>PACA + Corse</b>	269	140	52,0	439	32	7,3
dont Corse	9	5	55,6	19	1	5,3
<b>Pays de Loire</b>						
Angers	66	51	77,3	71	8	11,3
Nantes	29	24	82,8	76	7	9,2
dont Poitou Charentes	47	39	83,0	42	6	14,3
<b>Picardie</b>	63	33	52,4	112	11	9,8
<b>Rhône-Alpes</b>	163	143	87,7	352	41	11,6
<b>Sous Total</b>	<b>1 894</b>	<b>1 409</b>	<b>74,4</b>	<b>3 697</b>	<b>473</b>	<b>12,8</b>
<b>Guadeloupe</b>	18	17	94,4	41	8	19,5
<b>Guyane</b>	14	13	92,9	31	3	9,7
<b>Martinique</b>	5	5	100,0	33	5	15,2
<b>Mayotte</b>	3	2	66,7	-	-	-
<b>Réunion</b>	10	8	80,0	95	18	18,9
<b>St Pierre et Miquelon</b>	0	0	-	0	0	-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	21	11	52,4	-	-	-
<b>Sous Total</b>	<b>71</b>	<b>56</b>	<b>78,9</b>	<b>200</b>	<b>34</b>	<b>17,0</b>
<b>TOTAL</b>	<b>1 965</b>	<b>1 465</b>	<b>74,6</b>	<b>3 897</b>	<b>507</b>	<b>13,0</b>

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	
1967 à 2014	1 350 324	111	5	<b>116</b>	85	3	3
2015	24 929	1	0	<b>1</b>	4	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 375 253</b>	<b>112</b>	<b>5</b>	<b>117</b>	<b>89</b>	<b>3</b>	<b>3</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2014	963 894	118	70	44	44	<b>276</b>	1
2015	24 929	0	1	5	0	<b>6</b>	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>988 823</b>	<b>118</b>	<b>71</b>	<b>49</b>	<b>44</b>	<b>282</b>	<b>1</b>

**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 2014	483 774	13	7	3	1	<b>24</b>	1
2015	24 929	5	3	0	0	<b>8</b>	1
<b>Total Fin 2015</b>	<b>508 703</b>	<b>18</b>	<b>10</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>32</b>	<b>2</b>

**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	
1999 à 2014	109 986	67	14	11	1	<b>93</b>	1 947	513	2
2015	8 939	6	0	1	0	<b>7</b>	163	44	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>118 925</b>	<b>73</b>	<b>14</b>	<b>12</b>	<b>1</b>	<b>100</b>	<b>2 110</b>	<b>557</b>	<b>2</b>

**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 2014	322 591	2 064	64	184	<b>248</b>	68	19	<b>87</b>	4
2015	24 929	105	6	7	<b>13</b>	7	1	<b>8</b>	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>347 520</b>	<b>2 169</b>	<b>70</b>	<b>191</b>	<b>261</b>	<b>75</b>	<b>20</b>	<b>95</b>	<b>4</b>

(\*) 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 2014	1 434 326	81	0	<b>81</b>	43	1	2
2015	33 893	0	1	<b>1</b>	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 468 219</b>	<b>81</b>	<b>1</b>	<b>82</b>	<b>43</b>	<b>1</b>	<b>2</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2014	1 158 937	129	68	132	23	<b>352</b>	10
2015	33 893	5	0	3	0	<b>8</b>	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 192 830</b>	<b>134</b>	<b>68</b>	<b>135</b>	<b>23</b>	<b>360</b>	<b>10</b>

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	
1997 à 2014	609 038	26	7	2	3	<b>38</b>	2
2015	33 893	3	0	0	0	<b>3</b>	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>642 931</b>	<b>29</b>	<b>7</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>41</b>	<b>2</b>

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 2014	62 035	47	16	3	0	<b>66</b>	1 772	434	1
2015	6 090	6	2	2	0	<b>10</b>	185	49	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>68 125</b>	<b>53</b>	<b>18</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>76</b>	<b>1 957</b>	<b>483</b>	<b>1</b>

**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 2014	415 050	2 191	57	173	<b>230</b>	63	7	<b>70</b>	9
2015	33 893	91	1	3	<b>4</b>	1	0	<b>1</b>	1
<b>Total Fin 2015</b>	<b>448 943</b>	<b>2 282</b>	<b>58</b>	<b>176</b>	<b>234</b>	<b>64</b>	<b>7</b>	<b>71</b>	<b>10</b>

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

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. MALPUECH-ROUFFET**

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 2014	490 488	27	2	29	2	2	1
2015	12 648	1	0	1	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>503 136</b>	<b>28</b>	<b>2</b>	<b>30</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2014	490 488	69	36	33	1	139	1
2015	12 648	2	1	2	0	5	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>503 136</b>	<b>71</b>	<b>37</b>	<b>35</b>	<b>1</b>	<b>144</b>	<b>1</b>

**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 2014	268 288	13	2	0	3	18	0
2015	12 648	0	0	0	0	0	1
<b>Total Fin 2015</b>	<b>280 936</b>	<b>13</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>18</b>	<b>1</b>

**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 2014	33 915	11	3	0	0	14	453	123	0
2015	2 373	1	0	0	0	1	44	9	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>36 288</b>	<b>12</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>15</b>	<b>497</b>	<b>132</b>	<b>0</b>

**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 2014	165 940	771	29	58	87	31	6	37	3
2015	12 648	41	2	2	4	2	0	2	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>178 588</b>	<b>812</b>	<b>31</b>	<b>60</b>	<b>91</b>	<b>33</b>	<b>6</b>	<b>39</b>	<b>3</b>

(\*) 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 2014	656 695	48	1	49	44	0	1
2015	16 334	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>673 029</b>	<b>48</b>	<b>1</b>	<b>49</b>	<b>44</b>	<b>0</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2014	656 695	118	30	55	28	231	3
2015	16 334	1	0	6	0	7	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>673 029</b>	<b>119</b>	<b>30</b>	<b>61</b>	<b>28</b>	<b>238</b>	<b>3</b>

**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 2014	493 214	20	6	1	0	27	0
2015	16 334	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>509 548</b>	<b>20</b>	<b>6</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>27</b>	<b>0</b>

**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 2014	42 514	36	5	0	0	41	802	208	2
2015	3 265	7	0	0	0	7	93	24	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>45 779</b>	<b>43</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>48</b>	<b>895</b>	<b>232</b>	<b>2</b>

**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 2014	224 834	838	37	80	117	41	6	47	2
2015	16 334	40	3	5	8	4	1	5	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>241 168</b>	<b>878</b>	<b>40</b>	<b>85</b>	<b>125</b>	<b>45</b>	<b>7</b>	<b>52</b>	<b>2</b>

(\*) 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 2014	1 314 479	60	4	64	20	0	0
2015	34 068	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 348 547</b>	<b>60</b>	<b>4</b>	<b>64</b>	<b>20</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2014	1 290 610	213	91	152	17	473	5
2015	34 068	3	3	4	2	12	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 324 678</b>	<b>216</b>	<b>94</b>	<b>156</b>	<b>19</b>	<b>485</b>	<b>5</b>

**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 2014	723 600	33	6	3	0	42	1
2015	34 068	1	0	0	0	1	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>757 668</b>	<b>34</b>	<b>6</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>43</b>	<b>1</b>

**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 2014	25 921	33	4	14	0	51	1 143	200	0
2015	2 769	2	1	0	0	3	140	26	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>28 690</b>	<b>35</b>	<b>5</b>	<b>14</b>	<b>0</b>	<b>54</b>	<b>1 283</b>	<b>226</b>	<b>0</b>

**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 2014	484 844	2 161	117	298	415	133	22	155	4
2015	34 068	114	8	17	25	8	0	8	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>518 912</b>	<b>2 275</b>	<b>125</b>	<b>315</b>	<b>440</b>	<b>141</b>	<b>22</b>	<b>163</b>	<b>4</b>

(\* 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 2014	973 646	43	3	<b>46</b>	15	0	1
2015	26 880	0	1	<b>1</b>	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 000 526</b>	<b>43</b>	<b>4</b>	<b>47</b>	<b>15</b>	<b>0</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2014	973 646	180	57	79	2	<b>318</b>	0
2015	26 880	2	2	1	0	<b>5</b>	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 000 526</b>	<b>182</b>	<b>59</b>	<b>80</b>	<b>2</b>	<b>323</b>	<b>0</b>

**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 2014	521 933	21	6	3	2	<b>32</b>	0
2015	26 880	0	0	0	0	<b>0</b>	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>548 813</b>	<b>21</b>	<b>6</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>32</b>	<b>0</b>

**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	
1999 à 2014	64 573	92	21	6	0	<b>119</b>	2 646	563	0
2015	6 469	13	2	2	0	<b>17</b>	284	59	1
<b>Total Fin 2015</b>	<b>71 042</b>	<b>105</b>	<b>23</b>	<b>8</b>	<b>0</b>	<b>136</b>	<b>2 930</b>	<b>622</b>	<b>1</b>

**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 2014	363 320	1 534	50	129	<b>179</b>	57	11	<b>68</b>	5
2015	26 880	159	5	12	<b>17</b>	7	2	<b>9</b>	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>390 200</b>	<b>1 693</b>	<b>55</b>	<b>141</b>	<b>196</b>	<b>64</b>	<b>13</b>	<b>77</b>	<b>5</b>

(\*) 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 2014	597 640	64	4	<b>68</b>	37	8	0
2015	14 696	1	0	<b>1</b>	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>612 336</b>	<b>65</b>	<b>4</b>	<b>69</b>	<b>37</b>	<b>8</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2014	657 469	119	61	73	6	<b>259</b>	0
2015	14 696	1	0	1	0	<b>2</b>	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>672 165</b>	<b>120</b>	<b>61</b>	<b>74</b>	<b>6</b>	<b>261</b>	<b>0</b>

**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 2014	324 387	15	4	1	3	<b>23</b>	1
2015	14 696	2	0	0	0	<b>2</b>	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>339 083</b>	<b>17</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>25</b>	<b>1</b>

**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 2014	50 278	35	8	6	0	<b>49</b>	994	253	0
2015	2 886	6	1	0	0	<b>7</b>	95	17	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>53 164</b>	<b>41</b>	<b>9</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>56</b>	<b>1 089</b>	<b>270</b>	<b>0</b>

**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 2014	198 502	1 012	28	116	<b>144</b>	35	4	<b>39</b>	2
2015	14 696	53	2	6	<b>8</b>	3	1	<b>4</b>	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>213 198</b>	<b>1 065</b>	<b>30</b>	<b>122</b>	<b>152</b>	<b>38</b>	<b>5</b>	<b>43</b>	<b>2</b>

(\*) 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 2014	697 137	64	2	66	13	1	0
2015	12 865	0	0	0	3	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>710 002</b>	<b>64</b>	<b>2</b>	<b>66</b>	<b>16</b>	<b>1</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2014	505 807	62	42	66	17	187	3
2015	12 865	2	0	2	0	4	2
<b>Total Fin 2015</b>	<b>518 672</b>	<b>64</b>	<b>42</b>	<b>68</b>	<b>17</b>	<b>191</b>	<b>5</b>

**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 2014	267 450	8	1	3	0	12	3
2015	12 865	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>280 315</b>	<b>8</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>12</b>	<b>3</b>

**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 2014	36 302	6	0	2	1	9	518	153	0
2015	3 040	1	0	0	0	1	43	18	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>39 342</b>	<b>7</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>10</b>	<b>561</b>	<b>171</b>	<b>0</b>

**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 2014	165 175	1 060	25	117	142	36	2	38	6
2015	12 865	82	2	12	14	2	1	3	2
<b>Total Fin 2015</b>	<b>178 040</b>	<b>1 142</b>	<b>27</b>	<b>129</b>	<b>156</b>	<b>38</b>	<b>3</b>	<b>41</b>	<b>8</b>

(\* 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	
1966 à 2014	6 636 434	363	20	383	379	16	0
2015	181 953	4	2	6	12	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>6 818 387</b>	<b>367</b>	<b>22</b>	<b>389</b>	<b>391</b>	<b>16</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2014	6 038 984	818	345	644	63	1 870	17
2015	181 953	17	12	38	3	70	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>6 220 937</b>	<b>835</b>	<b>357</b>	<b>682</b>	<b>66</b>	<b>1 940</b>	<b>17</b>

**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 2014	3 596 529	149	19	32	7	207	13
2015	181 953	7	1	0	2	10	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>3 778 482</b>	<b>156</b>	<b>20</b>	<b>32</b>	<b>9</b>	<b>217</b>	<b>13</b>

**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 2014	1 814 334	2 384	731	260	14	3 389	62 980	15 824	19
2015	133 549	168	62	8	0	238	4 443	1 155	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 947 883</b>	<b>2 552</b>	<b>793</b>	<b>268</b>	<b>14</b>	<b>3 627</b>	<b>67 423</b>	<b>16 979</b>	<b>19</b>

**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 2014	2 192 121	12 826	236	755	991	261	56	317	21
2015	181 953	1 276	16	62	78	20	2	22	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>2 374 074</b>	<b>14 102</b>	<b>252</b>	<b>817</b>	<b>1 069</b>	<b>281</b>	<b>58</b>	<b>339</b>	<b>21</b>

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

## ASSOCIATION RÉGIONALE → LANGUEDOC ROUSSILLON

GREPAM Laboratoire de Biologie Spécialisée et Oncogénétique 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 2014	1 065 247	62	3	65	45	0	0
2015	29 538	1	0	1	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 094 785</b>	<b>63</b>	<b>3</b>	<b>66</b>	<b>45</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2014	935 389	51	40	97	14	202	3
2015	29 538	3	1	2	0	6	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>964 927</b>	<b>54</b>	<b>41</b>	<b>99</b>	<b>14</b>	<b>208</b>	<b>3</b>

## 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 2014	520 632	23	1	1	0	25	0
2015	29 538	1	2	0	0	3	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>550 170</b>	<b>24</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>28</b>	<b>0</b>

## 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 2014	147 335	27	2	1	0	30	1 627	841	0
2015	12 379	2	0	0	0	2	133	63	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>159 714</b>	<b>29</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>32</b>	<b>1 760</b>	<b>904</b>	<b>0</b>

## 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 2014	366 027	2 266	49	187	236	58	9	67	6
2015	29 538	113	2	9	11	3	0	3	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>395 565</b>	<b>2 379</b>	<b>51</b>	<b>196</b>	<b>247</b>	<b>61</b>	<b>9</b>	<b>70</b>	<b>6</b>

(\*) 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 : 05.55.05.61.92 - 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 2014	248 124	17	0	17	8	0	0
2015	7 137	0	0	0	1	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>255 261</b>	<b>17</b>	<b>0</b>	<b>17</b>	<b>9</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2014	249 477	7	4	21	37	69	0
2015	7 137	0	0	3	0	3	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>256 614</b>	<b>7</b>	<b>4</b>	<b>24</b>	<b>37</b>	<b>72</b>	<b>0</b>

**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 2014	141 048	11	1	7	1	20	0
2015	7 137	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>148 185</b>	<b>11</b>	<b>1</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	<b>20</b>	<b>0</b>

**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 2014	20 430	15	2	2	0	19	674	112	0
2015	1 881	0	1	0	0	1	66	13	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>22 311</b>	<b>15</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>20</b>	<b>740</b>	<b>125</b>	<b>0</b>

**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 2014	95 528	539	16	40	56	20	4	24	2
2015	7 137	36	0	3	3	0	0	0	1
<b>Total Fin 2015</b>	<b>102 665</b>	<b>575</b>	<b>16</b>	<b>43</b>	<b>59</b>	<b>20</b>	<b>4</b>	<b>24</b>	<b>3</b>

(\* 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 2014	979 892	63	9	72	14	4	2
2015	20 730	2	1	3	2	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 000 622</b>	<b>65</b>	<b>10</b>	<b>75</b>	<b>16</b>	<b>4</b>	<b>2</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2014	870 669	90	83	146	1	320	6
2015	20 730	3	2	5	0	10	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>891 399</b>	<b>93</b>	<b>85</b>	<b>151</b>	<b>1</b>	<b>330</b>	<b>6</b>

**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 2014	456 555	20	2	2	0	24	0
2015	20 730	1	0	0	0	1	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>477 285</b>	<b>21</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>25</b>	<b>0</b>

**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	
1996 à 2014	69 806	37	7	5	0	49	1031	400	3
2015	5 090	2	2	1	0	5	101	31	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>74 896</b>	<b>39</b>	<b>9</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>54</b>	<b>1132</b>	<b>431</b>	<b>3</b>

**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 2014	286 016	1 742	50	180	230	57	10	67	4
2015	20 730	110	5	17	22	10	2	12	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>306 746</b>	<b>1 852</b>	<b>55</b>	<b>197</b>	<b>252</b>	<b>67</b>	<b>12</b>	<b>79</b>	<b>4</b>

(\* 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 2014	1 563 150	64	10	74	79	0	0
2015	31 484	0	3	3	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 594 634</b>	<b>64</b>	<b>13</b>	<b>77</b>	<b>79</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1974 à 2014	1 353 688	139	83	72	13	307	9
2015	31 484	2	2	2	0	6	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 385 172</b>	<b>141</b>	<b>85</b>	<b>74</b>	<b>13</b>	<b>313</b>	<b>9</b>

**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 2014	696 834	31	9	4	0	44	2
2015	31 484	3	1	0	0	4	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>728 318</b>	<b>34</b>	<b>10</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>48</b>	<b>2</b>

**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 2014	116 450	56	16	2	0	74	2 098	683	0
2015	10 448	10	1	0	0	11	198	51	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>126 898</b>	<b>66</b>	<b>17</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>85</b>	<b>2 296</b>	<b>734</b>	<b>0</b>

**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 2014	388 777	1 387	47	124	171	57	5	62	3
2015	31 484	110	5	6	11	5	0	5	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>420 261</b>	<b>1 497</b>	<b>52</b>	<b>130</b>	<b>182</b>	<b>62</b>	<b>5</b>	<b>67</b>	<b>3</b>

(\* 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 2014	2 644 012	190	30	220	113	1	1
2015	53 519	3	3	6	4	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>2 697 531</b>	<b>193</b>	<b>33</b>	<b>226</b>	<b>117</b>	<b>1</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2014	2 248 960	368	124	179	20	691	21
2015	53 519	12	5	15	0	32	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>2 302 479</b>	<b>380</b>	<b>129</b>	<b>194</b>	<b>20</b>	<b>723</b>	<b>21</b>

**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 2014	1 456 533	67	10	4	4	85	4
2015	53 519	1	0	0	0	1	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 510 052</b>	<b>68</b>	<b>10</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>86</b>	<b>4</b>

**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 2014	206 766	84	18	9	0	111	2 395	761	7
2015	10 986	2	1	0	0	3	210	79	1
<b>Total Fin 2015</b>	<b>217 752</b>	<b>86</b>	<b>19</b>	<b>9</b>	<b>0</b>	<b>114</b>	<b>2 605</b>	<b>840</b>	<b>8</b>

**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 2014	737 075	3 137	142	292	434	141	31	172	16
2015	53 519	178	10	12	22	13	1	14	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>790 594</b>	<b>3 315</b>	<b>152</b>	<b>304</b>	<b>456</b>	<b>154</b>	<b>32</b>	<b>186</b>	<b>16</b>

(\*) 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 2014	1 512 068	115	6	121	33	1	1
2015	36 333	0	2	2	2	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 548 401</b>	<b>115</b>	<b>8</b>	<b>123</b>	<b>35</b>	<b>1</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2014	1 512 068	197	151	113	10	471	6
2015	36 333	5	2	1	0	8	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 548 401</b>	<b>202</b>	<b>153</b>	<b>114</b>	<b>10</b>	<b>479</b>	<b>6</b>

**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 2014	899 266	55	12	9	6	82	6
2015	36 333	1	1	0	0	2	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>935 599</b>	<b>56</b>	<b>13</b>	<b>9</b>	<b>6</b>	<b>84</b>	<b>6</b>

**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 2014	94 438	109	25	6	0	140	2 511	585	3
2015	6 306	8	4	0	0	12	266	48	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>100 744</b>	<b>117</b>	<b>29</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>152</b>	<b>2 777</b>	<b>633</b>	<b>3</b>

**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 2014	514 897	2 835	104	287	391	113	14	127	7
2015	36 333	176	2	23	25	5	3	8	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>551 230</b>	<b>3 011</b>	<b>106</b>	<b>310</b>	<b>416</b>	<b>118</b>	<b>17</b>	<b>135</b>	<b>7</b>

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

## ASSOCIATION RÉGIONALE → PACA

Adresse : AREDEMAG Hôpital d'Enfants de la Timone 15<sup>e</sup> 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 2014	2 357 467	162	10	172	94	2	1
2015	63 775	1	4	5	5	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>2 421 242</b>	<b>163</b>	<b>14</b>	<b>177</b>	<b>99</b>	<b>2</b>	<b>1</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2014	2 106 233	300	142	149	30	621	8
2015	63 775	4	6	11	0	21	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>2 170 008</b>	<b>304</b>	<b>148</b>	<b>160</b>	<b>30</b>	<b>642</b>	<b>8</b>

## 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 2014	1 205 978	37	4	0	0	41	1
2015	63 775	3	1	0	0	4	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 269 753</b>	<b>40</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>45</b>	<b>1</b>

## 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 2014	431 352	57	18	41	0	116	3 899	1 253	5
2015	33 410	2	5	0	0	7	370	111	3
<b>Total Fin 2015</b>	<b>464 762</b>	<b>59</b>	<b>23</b>	<b>41</b>	<b>0</b>	<b>123</b>	<b>4 269</b>	<b>1 364</b>	<b>8</b>

## 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 2014	803 444	4 727	89	364	453	125	17	142	11
2015	63 775	436	6	30	36	9	2	11	2
<b>Total Fin 2015</b>	<b>867 219</b>	<b>5 163</b>	<b>95</b>	<b>394</b>	<b>489</b>	<b>134</b>	<b>19</b>	<b>153</b>	<b>13</b>

(\*) 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	
1971 à 2014	1 271 161	50	2	52	41	3	0
2015	27 303	1	0	1	2	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 298 464</b>	<b>51</b>	<b>2</b>	<b>53</b>	<b>43</b>	<b>3</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2014	1 082 618	159	77	91	13	340	2
2015	27 303	4	1	4	0	9	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 109 921</b>	<b>163</b>	<b>78</b>	<b>95</b>	<b>13</b>	<b>349</b>	<b>2</b>

**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 2014	574 008	28	7	2	0	37	1
2015	27 303	0	1	0	1	2	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>601 311</b>	<b>28</b>	<b>8</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>39</b>	<b>1</b>

**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 2014	56 838	57	15	4	0	76	1 701	306	1
2015	4 253	4	2	0	0	6	201	36	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>61 091</b>	<b>61</b>	<b>17</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>82</b>	<b>1 902</b>	<b>342</b>	<b>1</b>

**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 2014	375 124	1 102	56	101	157	58	12	70	3
2015	27 303	71	2	7	9	2	0	2	1
<b>Total Fin 2015</b>	<b>402 427</b>	<b>1 173</b>	<b>58</b>	<b>108</b>	<b>166</b>	<b>60</b>	<b>12</b>	<b>72</b>	<b>4</b>

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

## ASSOCIATION RÉGIONALE → PAYS DE LOIRE NANTES

Adresse : ANDEMEGEN HME 1<sup>er</sup> étage  
 38 boulevard Jean Monnet 44093 NANTES Cx1  
 Téléphone : 02.40.08.76.59 - Fax : 02.53.48.24.01  
 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 2014	1 214 342	48	0	48	32	0	1
2015	31 095	1	1	2	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 245 437</b>	<b>49</b>	<b>1</b>	<b>50</b>	<b>32</b>	<b>0</b>	<b>1</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2014	1 082 659	117	60	51	5	233	7
2015	31 095	3	0	6	0	9	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 113 754</b>	<b>120</b>	<b>60</b>	<b>57</b>	<b>5</b>	<b>242</b>	<b>7</b>

## 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 2014	706 948	23	4	1	2	30	4
2015	31 095	2	1	0	0	3	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>738 043</b>	<b>25</b>	<b>5</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>33</b>	<b>4</b>

## 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	
1996 à 2014	67 104	40	11	7	0	58	1 392	323	1
2015	4 483	4	3	0	0	7	169	40	1
<b>Total Fin 2015</b>	<b>71 587</b>	<b>44</b>	<b>14</b>	<b>7</b>	<b>0</b>	<b>65</b>	<b>1 561</b>	<b>363</b>	<b>2</b>

## 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 2014	420 992	1 078	59	112	171	67	13	80	2
2015	31 095	76	3	10	13	7	0	7	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>452 087</b>	<b>1 154</b>	<b>62</b>	<b>122</b>	<b>184</b>	<b>74</b>	<b>13</b>	<b>87</b>	<b>2</b>

(\* 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	
1980 à 2014	811 152	50	3	53	6	0	1
2015	21 144	1	0	1	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>832 296</b>	<b>51</b>	<b>3</b>	<b>54</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2014	836 070	73	74	106	16	269	5
2015	21 144	6	1	2	0	9	1
<b>Total Fin 2015</b>	<b>857 214</b>	<b>79</b>	<b>75</b>	<b>108</b>	<b>16</b>	<b>278</b>	<b>6</b>

**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 2014	443 074	21	0	0	0	21	4
2015	21 144	0	0	0	0	0	1
<b>Total Fin 2015</b>	<b>464 218</b>	<b>21</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>21</b>	<b>5</b>

**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	
1998 à 2014	62 734	63	19	6	0	88	1 693	437	2
2015	5 627	6	3	0	0	9	222	54	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>68 361</b>	<b>69</b>	<b>22</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>97</b>	<b>1 915</b>	<b>491</b>	<b>2</b>

**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 2014	286 504	1 667	55	175	230	56	9	65	8
2015	21 144	112	4	9	13	5	1	6	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>307 648</b>	<b>1 779</b>	<b>59</b>	<b>184</b>	<b>243</b>	<b>61</b>	<b>10</b>	<b>71</b>	<b>8</b>

(\*) 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 2014	2 805 327	148	7	155	171	5	1
2015	81 517	1	1	2	6	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>2 886 844</b>	<b>149</b>	<b>8</b>	<b>157</b>	<b>177</b>	<b>5</b>	<b>1</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1976 à 2014	2 539 631	329	181	163	69	742	17
2015	81 517	16	5	9	1	31	1
<b>Total Fin 2015</b>	<b>2 621 148</b>	<b>345</b>	<b>186</b>	<b>172</b>	<b>70</b>	<b>773</b>	<b>18</b>

## 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 2014	1 678 859	77	11	2	2	92	4
2015	81 517	2	0	0	0	2	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 760 376</b>	<b>79</b>	<b>11</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>94</b>	<b>4</b>

## 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 2014	352 219	223	42	26	2	293	6 121	1 678	2
2015	31 708	31	2	0	0	33	646	152	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>383 927</b>	<b>254</b>	<b>44</b>	<b>26</b>	<b>2</b>	<b>326</b>	<b>6 767</b>	<b>1 830</b>	<b>2</b>

## 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 2014	990 138	5 802	166	466	632	211	32	243	20
2015	81 517	351	17	29	46	21	3	24	4
<b>Total Fin 2015</b>	<b>1 071 655</b>	<b>6 153</b>	<b>183</b>	<b>495</b>	<b>678</b>	<b>232</b>	<b>35</b>	<b>267</b>	<b>24</b>

(\*) 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 2014	223 553	4	0	4	2	0	nc
2015	5 399	0	0	0	0	0	nc
<b>Total Fin 2015</b>	<b>228 952</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>nc</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2014	219 948	2	2	6	5	15	nc
2015	5 399	0	0	0	0	0	nc
<b>Total Fin 2015</b>	<b>225 347</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>5</b>	<b>15</b>	<b>nc</b>

**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 2014	131 844	7	0	2	0	9	nc
2015	5 399	0	0	0	0	0	nc
<b>Total Fin 2015</b>	<b>137 243</b>	<b>7</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>9</b>	<b>nc</b>

**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	
1985 à 2014	193 558	529	116	23	1	669	5 643	1 842	0
2015	5 805	13	8	1	0	22	430	132	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>199 363</b>	<b>542</b>	<b>124</b>	<b>24</b>	<b>1</b>	<b>691</b>	<b>6 073</b>	<b>1 974</b>	<b>0</b>

**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 2014	43 366	325	3	11	14	4	1	5	0
2015	5 399	39	0	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>48 765</b>	<b>364</b>	<b>3</b>	<b>11</b>	<b>14</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>5</b>	<b>0</b>

(\* 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 2014	149 578	0	0	0	0	0	0
2015	6 795	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>156 373</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2014	149 578	4	2	8	17	31	2
2015	6 795	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>156 373</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>17</b>	<b>31</b>	<b>2</b>

## 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 2014	149 578	7	0	1	0	8	1
2015	6 795	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>156 373</b>	<b>7</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>8</b>	<b>1</b>

## 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 2014	121 854	324	197	13	0	534	9 375	2 978	12
2015	6 795	16	12	0	0	28	561	173	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>128 649</b>	<b>340</b>	<b>209</b>	<b>13</b>	<b>0</b>	<b>562</b>	<b>9 936</b>	<b>3 151</b>	<b>12</b>

## 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	
2012-2014	16 730	89	0	3	3	0	0	0	0
2015	6 795	31	0	2	2	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>23 525</b>	<b>120</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

(\*) 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<sup>er</sup> 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 2014	189 770	7	0	7	3	0	nc
2015	4 009	0	0	0	0	0	nc
<b>Total Fin 2015</b>	<b>193 779</b>	<b>7</b>	<b>0</b>	<b>7</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>nc</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2014	185 228	2	4	8	3	17	nc
2015	4 009	0	0	0	0	0	nc
<b>Total Fin 2015</b>	<b>189 237</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	<b>3</b>	<b>17</b>	<b>nc</b>

**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 2014	100 248	8	1	2	0	11	nc
2015	4 009	0	0	0	0	0	nc
<b>Total Fin 2015</b>	<b>104 257</b>	<b>8</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>11</b>	<b>nc</b>

**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 2014	139 142	283	94	22	6	405	3 740	1 660	3
2015	3 969	13	2	0	0	15	266	112	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>143 111</b>	<b>296</b>	<b>96</b>	<b>22</b>	<b>6</b>	<b>420</b>	<b>4 006</b>	<b>1 772</b>	<b>3</b>

**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/ 2014	8 093	36	0	3	3	1	0	1	0
2015	4 009	31	0	1	1	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>12 102</b>	<b>67</b>	<b>0</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>

(\*) 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 : a.chamouine@chmayotte.fr

**RÉFÉRENT**  
**Dr CHAMOINE**

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 2014	118 022	0	0	0	0	0	0
2015	8 734	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>126 756</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1991 à 2014	118 022	0	0	0	5	5	0
2015	8 734	0	0	0	1	1	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>126 756</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>0</b>

**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 2014	118 022	5	0	0	0	5	1
2015	8 734	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>126 756</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>1</b>

**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 2014	118 014	181	0	4	0	185	4 822	7	2
2015	8 734	6	0	1	0	7	384	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>126 748</b>	<b>187</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>192</b>	<b>5 206</b>	<b>7</b>	<b>2</b>

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2014	471 179	4	0	4	5	2	0
2015	14 073	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>485 252</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2014	471 179	14	7	10	63	94	2
2015	14 073	0	1	1	0	2	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>485 252</b>	<b>14</b>	<b>8</b>	<b>11</b>	<b>63</b>	<b>96</b>	<b>2</b>

**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 2014	424 573	60	7	4	0	71	2
2015	14 073	2	1	0	0	3	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>438 646</b>	<b>62</b>	<b>8</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>74</b>	<b>2</b>

**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 2014	288 810	60	2	6	1	69	5 869	105	1
2015	14 073	6	0	0	0	6	323	6	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>302 883</b>	<b>66</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>1</b>	<b>75</b>	<b>6 192</b>	<b>111</b>	<b>1</b>

**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 2014	181 591	1 569	41	144	185	50	4	54	7
2015	14 073	95	6	8	14	6	0	6	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>195 664</b>	<b>1 664</b>	<b>47</b>	<b>152</b>	<b>199</b>	<b>56</b>	<b>4</b>	<b>60</b>	<b>7</b>

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

## ASSOCIATION RÉGIONALE → PACA-TOM

Adresse : AREDEMAG Hôpital d'Enfants de la Timone 15<sup>e</sup> 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 2014	267 508	2	0	2	0	1	0
2015	8 157	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>275 665</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2014	267 508	2	3	11	38	54	1
2015	8 157	0	0	4	0	4	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>275 665</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>15</b>	<b>38</b>	<b>58</b>	<b>1</b>

## 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 2014	173 375	12	2	0	0	14	0
2015	8 157	0	1	0	0	1	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>181 532</b>	<b>12</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>15</b>	<b>0</b>

## 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 2014	377	0	0	0	0	0	5	0	0
2015	23	1	0	0	0	1	2	1	0
<b>Total Fin 2015</b>	<b>400</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	<b>0</b>

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

# Notes

Two columns of horizontal dotted lines for writing notes.

# Notes

A series of horizontal dotted lines for taking notes, arranged in two columns.



**Secrétariat AFDPHE - 38 rue Cauchy – 75015 PARIS**  
**Tél : 01.53.78.12.82 - Fax : 01.45.57.10.59**  
**Email : [contact@afdphe.org](mailto:contact@afdphe.org) / [www.afdphe.org](http://www.afdphe.org)**