

BILAN D'ACTIVITÉ 2017



Secrétariat : AFDPHE
38 rue Cauchy – 75015 PARIS
Tél : 01.53.78.12.82
Fax : 01.45.57.10.59
Email : contact@afdphe.org /
www.afdphe.org

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

BILAN D'ACTIVITÉ

2017



Association Française
pour le Dépistage
et la Prévention
des Handicaps de l'Enfant

SOMMAIRE

	<i>Page</i>
Organigramme de l'AFDPHE	3
Rapport moral du Président	13
Rapport du Club Utilisateurs Informatique	18
Bilan d'Activité 2017	21
1. Activité nationale	25
2. Tableaux et cartes des données nationales	43
- Malades repérés par région	44
- Âge au prélèvement et nombre de refus du dépistage	45
- Données par programme de dépistage	
• Phénylcétonurie	46
• Hypothyroïdie congénitale	51
• Hyperplasie congénitale des surrénales	56
• Drépanocytose	61
• Mucoviscidose	66
- Fréquence de la Prématurité dans les tests positifs	74
3. Tableaux des données par région	77



ORGANIGRAMME DE L'AFDPHE 2017

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)

Sylvaine COPONAT / Benoît LEGOEDÉC
(suppléants) / Sandrine BRAME

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

I. NISAND
D. LACOMBE
H. MALPUECH ROUFFET
F. HUET
M. ROUSSEY
JC. BESNARD
R. GARNOTEL
J. SCHIRRER
F. NJUIEYON
M. POLAK
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
C. GAY
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
MS. LEVEAUX
JL. PERIGNON
M. ROUSSEY

MP. AUDREZET
D. DELMAS
M. NOEL
JM. PERINI
C. SOMMA-DELPERO

J. BARDAKDJIAN-MICHAU
D. GUENET
S. MESLI
D. PORQUET

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
Hyperplasie des Surrénales
Drépanocytose (Biologie)
Drépanocytose (Clinique)
Mucoviscidose

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

VI • Personnels AFDPHE

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 AFDPHE)
D. DELMAS

MS. LEVEAUX

EPICONCEPT

A. HOAREAU

ASSOCIATIONS RÉGIONALES

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Métropole		
ALSACE	NISAND I.	A.R.D.P.H.E.A.M. Laboratoire de Biochimie et de Biologie Moléculaire Plateau Technique de Biologie Nouvel Hôpital Civil, 1 Place de l'Hôpital - 67091 STRASBOURG Tél : 03.69.55.06.95 Fax : 03.69.55.17.44 Email : lydia.lehr@chru-strasbourg.fr
AQUITAINE	LACOMBE D.	A.R.A.q. CHR – Pellegrin Maternité Rez-de-chaussée Place Amélie Raba Léon - 33076 BORDEAUX Cx Tél : 05.56.79.87.00 Fax : 05.56.79.87.87 Email : didier.lacombe@chu-bordeaux.fr araq@chu-bordeaux.fr
AUVERGNE (Cessation d'Activité au 31 Décembre 2016 – Dépistage regroupé avec Rhône-Alpes)	MALPUECH- ROUFFET H.	A.R.D.E.M.M.E. Auvergne CHU ESTAING Pédiatrie Générale Multidisciplinaire 1, Place Lucie et Raymond Aubrac, 63003 CLERMONT FERRAND Cx 1 Tél : 04.73.75.00.18 Fax : 04.73.75.11.96 Email : hcarla@chu-clermontferrand.fr
BOURGOGNE	HUET F.	ABDEMME Plateau technique de Biologie 2, rue Angélique Ducoudray, BP 37013 - 21070 DIJON Cx Tél : 03.80.29.33.47 Fax : 03.80.29.36.60 Email : frederic.huet@chu-dijon.fr abdemme@chu-dijon.fr
BRETAGNE	ROUSSEY M.	ARDPHE de Bretagne 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 : ardphe.bretagne@wanadoo.fr michel.roussey@chu-rennes.fr
CENTRE	BESNARD JC.	Gene.D.E.P. CHU Bretonneau – Médecine nucléaire In Vitro 2 Bd Tonnellé - 37044 TOURS Tél : 02.47.47.86.24 Fax : 02.34.38.95.89 Email : besnard@med.univ-tours.fr sec.genedep@med.univ-tours.fr
CHAMPAGNE- ARDENNE	GARNOTEL R.	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 : rgarnotel@chu-reims.fr secretariatarcammhe@chu-reims.fr
FRANCHE COMTE	SCHIRRER J.	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 : jacquesschirrer@sfr.fr ardemme-fc@chu-besancon.fr

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Métropole		
FEDERATION PARISIENNE	POLAK M.	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 : michel.polak@nck.aphp.fr secretariat@fpdphe.fr
LANGUEDOC ROUSSILLON	CAMBONIE G.	G.R.E.P.A.M. Hôpital Lapeyronie Niveau 0 – Aile Sud 371 Av. Doyen Gaston Giraud - CS 90777 34197 MONTPELLIER Cx 5 Tél : 04.67.33.60.41 Fax : 04.67.33.60.42 Email : g-cambonie@chu-montpellier.fr grepam@icm.unicancer.fr
LIMOUSIN	CONSTANTY A.	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 : anne.constanty@chu-limoges.fr secr-pediatrie-hemato@chu-limoges.fr
LORRAINE	LEHEUP B.	A.L.D.P.H.E. Hôpital d'Enfants Service de Pédiatrie III et Génétique Clinique Rue du Morvan - 54511 VANDŒUVRE Cx Tél : 03.83.15.46.15 Fax : 03.83.15.46.47 Email : b.leheup@chu-nancy.fr
MIDI-PYRENEES	OLIVES JP.	A.R.D.M.P. Centre de dépistage TSA 40031 Laboratoire de Biochimie Institut Fédératif de Biologie 330 Avenue de Grande Bretagne - 31059 TOULOUSE Cx 9 Tél : 05.67.69.03.78 Fax : 05.67.69.03.77 Email : olives.jp@chu-toulouse.fr depistageneonat.sec@chu-toulouse.fr
NORD- PAS-DE-CALAIS	TURCK D.	A.R.D.P.H.E. Nord-Pas de Calais 68 Rue Sylvère Verhulst - 59040 LILLE Cx Tél : 03.20.52.92.82 Fax : 03.20.52.98.42 Email : a.r.d.p.h.e-Lille@wanadoo.fr
NORMANDIE	ARION A.	A.N.D.P.H.E. CHU de Caen Service d'Hormonologie Métabolisme Avenue de la Côte de Nacre - 14033 CAEN Cx 9 Tél : 02.31.06.40.77 Fax : 02.31.06.51.60 Email: arion-a@chu-caen.fr labo-depistageneonat@chu-caen.fr

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Métropole		
P.A.C.A. Corse	SARLES J.	A.R.E.D.E.M.A.G. Hôpital d'Enfants de la Timone Service de Pédiatrie 15 ^e Etage - 13385 MARSEILLE Cx 5 Tél : 04.91.38.67.55 Fax : 04.91.34.36.84 Email : jacques.sarles@ap-hm.fr aredemag@libertysurf.fr
PAYS DE LOIRE (Angers)	COUTANT R.	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 : ReCoutant@chu-angers.fr laboratoire-depistage-neonatal@chu-angers.fr
PAYS DE LOIRE (Nantes)	BARRIERE P.	A.N.D.E.M.E.G.E.N. Hôpital Mère et Enfant 38 bd Jean Monnet - 44093 NANTES Cx 1 Tél : 02.40.08.76.59 Fax : 02.53.48.24.01 Email : paul.barriere@chu-nantes.fr
PICARDIE	BRAUN K.	A.R.P.D.P.H.E. - CHU 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 : Braun.Karine@chu-amiens.fr depistagepediatriepicardie@chu-amiens.fr
POITOU- CHARENTES	DESCOMBES E.	Dépistage Néonatal – Médecin référent Hôpital Jean Bernard Département de Pédiatrie 2 rue de la Milétrie, BP 577 - 86021 POITIERS Cx Tél : 05.49.44.43.90 Fax : 05.49.44.38.20 Email : emmanuelle.descombes-barroso@chu-poitiers.fr
RHONE-ALPES Auvergne (en 2017)	GAUCHERAND P.	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 : pascal.gaucherand@chu-lyon.fr urphe69@gmail.com
RHONE-ALPES Auvergne (en 2017) (Section Grenoble)	DEBILLON T. Co-PRÉSIDENT	U.R.P.H.E. CHU de Grenoble Institut de Biologie et Pathologie DBTP BP 217 - 38043 GRENOBLE Cx 09 Tél : 04.76.76.58.95 Fax : 04.76.76.59.12 Email : tdebillon@chu-grenoble.fr secretariatURPHE@chu-grenoble.fr

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Outre-Mer		
GUADELOUPE	SAINT-MARTIN C.	A.G.D.P.M Centre de la drépanocytose Hôpital RICOU BP 465 - 97159 POINTE A PITRE Email : christian.saint-martin@orange.fr ketty.lee@chu-guadeloupe.fr
GUYANE (Pas d'AR)	NJUIEYON F. (RÉFÉRENT)	Dépistage Néonatal - Service Départemental de PMI 10 Avenue de Thies, Place des Palmistes - 97300 CAYENNE Tél : 05.94.39.03.62 Fax : 05.94.31.87.05 Email : falucar.njuieyon@ch-cayenne.fr
MARTINIQUE (Pas d'AR)	FERREY B. PIERRISNARD E. (RÉFÉRENTS)	Dépistage Néonatal CH Du Lamentin - Laboratoire de Biologie Polyvalente - BP 429 - 97292 LE LAMENTIN Tél : 05.96.48.81.26 Fax : 05.96.48.82.66 Email : beatrice.ferrey@ch-lamentin.fr emma.pierrisnard@ch-lamentin.fr
ILE DE LA REUNION	BOUMAHNI B.	Association Naître Aujourd'hui - BP 904 97478 SAINT DENIS Cx Tél : 02.62.20.13.39 Fax : 02.62.41.06.33 Email : brahim.boumahni@chu-reunion.fr naitreajd@wanadoo.fr
MAYOTTE (Pas d'AR)	CHAMOUINE A. (RÉFÉRENT)	Centre Hospitalier de Mayotte Service Pédiatrie et Néonatalogie BP 04 97600 MAMOUDZOU Tél : 02.69.61.80.00 Fax : 02.69.61.06.46 Email : a.chamouine1@chmayotte.fr

LABORATOIRES de DÉPISTAGE

PCU/HC/HCS/CF en 2017

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

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

LABORATOIRES de BIOLOGIE MOLÉCULAIRE 2017

MUCOVISCIDOSE (CF)

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

Ces laboratoires assurent les tests moléculaires pour les régions⁽¹⁾ suivantes :

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

1. Noms des régions tels qu'en 2015

LABORATOIRES de DÉPISTAGE en 2017 DRÉPANOCYTOSE (HbS)

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

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

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

2. Noms des régions tels qu'en 2015



RAPPORT MORAL DU PRESIDENT

Pour ce dernier rapport moral du président de l'AFDPHE, je vais essayer de ne pas vous le lire mais de parler avec mon cœur, car j'ai toujours travaillé dans l'affectif et on peut dire que j'en ai gros sur le cœur.

D'ABORD JE COMMENCERAI PAR LES REMERCIEMENTS. ILS SONT TRADITIONNELS MAIS ILS SONT SINCÈRES.

Remerciements à toutes les personnes qui se sont impliquées depuis des années dans le (dépistage néonatal) dnn, que ce soit en région ou sur le plan national.

Je les remercie parce que ce fut un réel **plaisir de travailler avec elles**. Toutes se sont investies à fond dans leur travail avec beaucoup de cœur, de professionnalisme en comprenant l'intérêt immense de préserver le meilleur avenir possible pour nos nouveau-nés, dans notre périmètre d'action bien évidemment.

Les résultats de l'AFDPHE sont exceptionnels et ce qui a été construit par nos anciens est remarquable. Ils ont été multi-félicités, par exemple avec la médaille d'honneur de l'Académie de Médecine en 2006, mais ces résultats ont en fait constitué un frein, ou en tout cas, un challenge difficile pour les tutelles qui ont voulu changer l'organisation du dnn en France. J'y reviendrai.

En tant que président national, je vais donc tout particulièrement remercier ceux et celles qui ont travaillé avec moi depuis 12 ans, c'est-à-dire ma prise de fonction en tant que président en succédant à JP Farriaux et le challenge n'était pas mince.

Remerciements aux

❖ **membres du bureau** passés et actuels, et notamment ses secrétaires, Bruno Leheup, François Feillet, et les trésoriers, merci à Jean-Louis Perignon.

❖ **membres des différentes commissions :**

- technique, un grand merci à la rigueur et au travail de David Cheillan,
- contrôle de qualité, merci aussi à Christelle Corne,
- buvard, un grand merci à Jean-Marc Perini car ce ne fut pas toujours facile,
- informatique, pilotée par Marie-Simone Leveaux et Valéry Ravix,
- éthique, merci à Gérard Lévy.

Tout le monde a pris sa part de travail de façon solidaire, se remplaçant mutuellement en cas de défection. Je ne peux pas tous les citer, sinon on est là encore demain, et si j'oublie quelqu'un, c'est par inadvertance.

Remerciements **au personnel de l'AFDPHE** par ordre d'ancienneté :

❖ Tout d'abord, **Paulette Gal**, la plus ancienne et en poste depuis 18 ans. Elle est tellement investie dans l'AFDPHE qu'elle prend sa retraite lorsque celle-ci disparaît. Merci pour sa disponibilité, sa gentillesse, sa bonne humeur.

❖ **Anne Munck** : JP Farriaux l'a recrutée au démarrage du dnn de la Mucoviscidose en 2002. C'est une

pédiatre émérite qui porte haut les couleurs de la France dans le domaine de la mucoviscidose et son travail tout en rigueur est devenu un modèle de suivi pour une maladie rare, reconnue sur le plan international. Ce n'était pourtant pas évident au départ et je remercie encore JPF d'avoir recruté ce médecin parce que ce dépistage était toujours critiqué par certains au moment de sa généralisation, après les travaux, entre autres, des normands et des bretons. Mais certaines personnes influentes y étaient opposées et je pense qu'une des raisons, mais pas la principale bien sûr, pour lesquelles le ministère a voulu changer d'organisation était qu'il avait été mis devant le fait accompli par l'AFDPHE et la Cnamts.

❖ **Marie-Simone Leveaux** : là aussi un grand merci à JP Farriaux de l'avoir recrutée en 2006 au changement de président. Il fallait remplacer Marie-Louise Briard et une directrice financière et administrative s'imposait. Marie-Simone s'est investie à fond, comprenant les enjeux, faisant plus que son temps de travail, toujours disponible. Je me fais le porte-parole de tout le bureau pour lui dire que nous sommes infiniment reconnaissants de son dévouement et de la qualité de son travail.

❖ **Dominique Delmas** : un grand merci pour la qualité de travail et l'investissement pour le recueil national des données. Elle nous a rejoints en 2012 mais elle a tout de suite perçu les enjeux de son travail. Elle devrait tellement être recrutée par le CNCND pour ne pas perdre tout le travail accumulé depuis plus de 46 ans.

❖ Enfin le dernier arrivé en 2015, **Valéry Ravix**, de Marseille, qui nous a été d'une aide précieuse pour l'informatique et servi d'interlocuteur avec notre prestataire. Nous ne sommes pas informaticiens et il en fallait un pour tenir les discours adéquats. J'espère là aussi que le CNCND fera appel à lui pour ne rien perdre de tout ce qui a été fait.

Je ne voudrais pas terminer ce chapitre des remerciements sans les adresser aussi à notre tutelle historique, à savoir **la Cnamts**. On a travaillé avec Véronique Belot, remplacée par Florence Orsini. La Cnamts a toujours été à l'écoute de l'AFDPHE et Florence a été d'une aide précieuse pour mettre de l'huile dans les rouages de cette administration gigantesque.

Enfin je n'oublie pas notre **cabinet d'expert-comptable**, notre fidèle **commissaire aux comptes** et la dernière arrivée, notre **attachée de presse**, Marie-Hélène Coste.

ALORS MAINTENANT DÉVERSONS NOS CRAINTES, NOTRE LASSITUDE ET POUR SIMPLIFIER « NOTRE RAS LE BOL ».

Je ne referai pas l'**historique du dnn** en France et dire pourquoi il a fallu changer d'organisation. Vous le lirez en reprenant mon précédent rapport moral de 2017. Ça serait trop facile de dire qu'il aurait fallu rester en milieu associatif en augmentant le budget, mais je pense que vous avez compris qu'il y avait des fourches caudines à passer et rapidement j'ai compris que mon travail n'était pas de développer l'AFDPHE mais d'accompagner le ministère dans ses réflexions et la réorganisation afin de ne pas perdre tout ce qui avait été construit.

Je l'ai déjà dit, l'excellence du travail de l'AFDPHE et des AR, a fait peur aux membres de la DGS pour trouver une organisation sans perte de qualité.

Cela fait 12 ans que le travail a commencé avec la **commission Brodin**, chargée par le ministre de l'époque, Xavier Bertrand, de réfléchir à l'avenir du dnn et de proposer une nouvelle organisation. Je n'en dirai pas plus par pudeur mais heureusement que j'en faisais partie pour commencer à asséner les exigences d'un dnn, dont pas grand monde au ministère avait conscience.

Je rappelle aussi qu'il y avait une condition *sine qua non* à l'extension du dnn au **dépistage du déficit en Mcad** que la HAS a recommandé en 2011, à savoir la diminution du nombre de laboratoires régionaux de dépistage. L'AFDPHE n'avait aucune chance d'imposer la fermeture de telle ou telle structure. C'est une décision politique qui nous dépassait et la surprise a été de constater que même le Ministère a eu du mal à le faire.

Et là, il y a un autre paramètre qui est intervenu et nous a surpris : **le rôle de la régionalisation et le poids des ARS**. On voyait bien que c'était une volonté ministérielle de confier l'organisation du dnn aux ARS. La mise en place du **dnn de la surdité** en a été le précurseur et le travail de l'AFDPHE et l'investissement de la Cnamts n'ont pas été franchement récompensés. Les tutelles ont au moins vu alors que ce n'était pas si facile que ça de recueillir des données régionales et nationales. Ce travail a été donné à SpF qui a pris conscience de l'exigence du travail.

Encore une fois dans ma grande naïveté, je pensais que c'était à SpF de faire ce travail pour les dépistages biologiques, mais...

Il a fallu se battre pendant des mois pour faire prendre conscience à la DGS qu'on ne pouvait pas confier **ce travail de recueil à effectif constant** si on ne voulait pas perdre en qualité. Il m'a fallu à peu près 2 ans pour qu'on le comprenne.

Après on nous a dit que, du fait de restrictions budgétaires nationales, il n'était plus possible aux agences ministérielles de **recruter du personnel**, et en fait SpF n'était pas très chaud aussi pour faire ce travail, vu les difficultés qu'elle avait avec le dnn de la surdité.

D'où cette idée de confier le travail à un centre régional, payé par une ARS avec un budget qui serait alors régional et non plus national. Une subtilité qui m'avait échappé mais qui permet aussi à la DGS et DGOS de ne pas être responsables en cas de bévues ou d'inorganisation.

Pendant quelque temps, de 2014 à 2017 le travail a avancé, à son rythme, mais il a avancé avec notamment la **création du CNPDN (Comité National de Pilotage)**, qui s'est déjà réuni 7 fois en mars, juin, septembre, décembre 2017, février, avril et juin 2018. Si les 1ères réunions étaient efficaces avec l'impression qu'on avançait et qu'on ne perdait pas son temps, ce n'est plus le cas depuis 2018.

D'abord **les calendriers fixés par la DGS** ne sont pas respectés :

- Diffusion du cahier des charges pour désigner un CRDN le 5 mai 2017
- Désignation par les ARS le 30/11/2017
- Pour une mise en fonction le 1/3/2018

Si on reste optimiste, on va dire que la majorité des régions a respecté le cahier des charges et la majorité des ARS a fini par nommer leur CRDN. Mais il a fallu prendre des mesures provisoires avec prolongation des AR de 1, 3, 5 et même 10 mois, au mépris de l'arrêté ministériel fixant la nouvelle organisation du dnn qui n'est sorti que le 28/2 alors que les CRDN devaient fonctionner le 1/3. Encore aujourd'hui il y a 1 région qui n'a pas désigné son ou ses CRDN, parce que là aussi il y a eu des entorses pour tenir compte de l'historique du dnn, à savoir maintien de 2 labos dans une région voire même de 2 CRDN. J'ai le regret de dire que cela risque encore de retarder l'introduction du dnn du déficit en Mcad, car la diminution du nombre de laboratoires risque de ne pas être suffisante.

Et là ce fut aussi une nouveauté pour moi, à savoir que DGS et DGOS n'ont **aucune autorité** sur les ARS. Certes c'est le ministère qui donne l'argent avec des directives d'utilisation et des crédits a priori fléchés, mais une ARS va décider au bout du compte ce qu'elle veut, sous la pression des professionnels régionaux. C'est le cabinet du ministre qui donne ses directives aux ARS, sans forcément suivre les conseils des services DGS et DGOS.

Après, l'important est que les enfants aient leur buvard et soient dépistés. Et là on rentre dans un autre problème qui nous a définitivement achevés.

Au bas mot, il a fallu 2 ans de discussions avec la DGS pour faire comprendre que le travail de **coordination nationale** effectuée par l'AFDPHE depuis 46 ans était absolument primordiale pour garder une certaine homogénéité de fonctionnement en régions et un retour exploitable des données du dépistage. Une fois convaincue, la DGS a fait un appel d'offre pour que des CHU se portent candidats pour cette coordination nationale, avec grosso modo le budget alloué par la Cnamts à l'AFDPHE.

- Appel à candidature transmis aux ARS en novembre 2017
- Dépôt des candidatures au Ministère le 28/2/2018
- Désignation du centre le 30/4
- 2 mois de tuilage avec l'AFDPHE, ce qui nous paraissait déjà trop peu,
- pour être opérationnel le 1/7.

Et en fait il n'est toujours pas désigné !!!!

Le ministère a demandé à la Cnamts de payer les 2 premiers mois de 2018. Nous avons demandé à la cnamts le maintien de son budget pour l'ensemble du dépistage jusqu'au 31/3 pour les AR qui fonctionneraient encore faute de transfert le 1/3 de leur activité à leur CRDN.

a Cnamts a accepté de payer la totalité des buvards et des documents d'information pour toute l'année 2018 ; elle a accepté de continuer à financer l'AFDPHE jusqu'au 30/6 puisqu'on était toujours responsable de la coordination nationale jusqu'à la nomination du CNCNDN. On a eu beaucoup de mal à obtenir la convention 2018 pour que tout ceci soit fait mais, comme je l'ai déjà dit, on a été écouté et Florence Orsini, qui participe au CNPDN, a bien vu les retards qui s'accumulaient et a plaidé notre cause.

En pratique, cette coordination ne nous incombe plus à partir du 1/7 et notre personnel n'est plus financé ; on est donc obligé de le licencier ; cette situation est très problématique pour Dominique, Marie-Simone et Valéry Ravix. Le développement informatique relèvera de toute façon du CNCNDN ; mais c'est au CNCNDN d'assurer le recueil des données 2018 et surtout, et entre autres, la commande des buvards devient catastrophique. Ce sont les CRDN qui devront passer commande mais avec un modèle national choisi par le CNCNDN et sa commission biologie, puis validé par le CNPDN. Le contrôle des prix va être plus difficile mais il peut encore se faire, même dans le cadre des marchés publics, encore faut-il respecter les délais. On a répété de multiples fois que les commandes devaient se faire en juillet si on veut espérer avoir une livraison pour janvier 2019. Avec les marchés publics, le délai est intenable d'autant que le CNCNDN n'est toujours pas désigné. L'AFDPHE a validé le buvard de 2019 et l'a transmis au CNPDN parce qu'on voyait bien que jamais la commission biologie n'allait avoir le temps de prendre des décisions puisqu'elle dépend du CNCNDN non désigné. On a même proposé que l'AFDPHE passe la commande 2019 avec son fournisseur habituel avec contrôle du prix puisque nous ne sommes pas soumis aux marchés publics. Marie-Simone reste en place jusque la liquidation de l'AFDPHE c'est-à-dire vers la fin de l'année. On pouvait payer sur le solde des fonds de la Cnamts qu'on devra rendre lors de la liquidation. C'est pour l'instant un refus.

Ce point de détail, qui n'en est pas un à nos yeux, a fini de nous achever. J'ai écrit à la ministre pour signifier les responsabilités de ses services et notamment de la DGOS, des ARS et des CRDN car, en l'absence de buvards livrés à temps, des nouveau-nés atteints échapperont au dépistage. Je suis certain que les CRDN s'aideront mutuellement si l'un est en manque de buvards et qu'un autre en a en réserve, mais ce sera moins facile à gérer entre structures hospitalières qu'entre associations privées.

Alors si vous êtes inquiets de l'avenir et des décisions qui ont été prises, vous pouvez peut-être en vouloir au président et à son bureau pour ne pas avoir été suffisamment convaincants afin de faire fléchir le ministère. On y a tous mis beaucoup d'énergie. Malgré tout on finit par prendre tout de même en compte l'avis de l'AFDPHE, mais il faut du temps. Malgré Jean Frézal, Jean Rey puis Jean-Pierre Fariaux, je vous assure que ma 1^{ère} surprise en tant que président a été de constater que parmi la DGS et DGOS, personne ne connaissait réellement le dnn ; les cadres dirigeants et le personnel ne cessent de changer et on ne garde pas ce que les précédents ont fait ! L'AFDPHE est alors devenue incontournable et même, on nous a fait comprendre que nous n'étions que l'opérateur et non société savante. Je vous

rappelle que c'est pour cela qu'on a créé la SFDN en 2010, qui là aussi est devenue incontournable, faisant partie de plein droit du CNPDN et du travail fait avec la HAS et les futures commissions biologie et épidémiologie. Simplement les décisions se prennent à la vitesse d'une tortue avec une lourdeur et une hiérarchisation des services ministériels phénoménales. J'ai toujours dit que c'était une véritable école de patience mais l'année qui vient de s'écouler, et notamment les derniers mois, est tout simplement épuisante avec la crainte toujours réelle de perte d'excellence.

Toujours est-il qu'il va falloir maintenant procéder à la dissolution de l'AFDPHE.

Il reste à espérer que le dnn marchera toujours aussi bien en souhaitant beaucoup de travail et de réussite aux CNPDN et CNCNDN. Une fois la restructuration finie, on devrait voir enfin arriver le dépistage du déficit en Mcad ; le travail de la HAS pour l'extension à d'autres erreurs innées du métabolisme et pour le Scid est enclenché, de même que la décision autour de la modification de l'algorithme du dnn de la mucoviscidose avec l'éventuelle introduction de la PAP.

Je souhaite **longue vie au dnn** et en particulier à la SFDN qui assure la veille scientifique et l'évolution du dnn et il y aura pas mal de demandes d'extension dans les prochaines années.

Vous aurez dans le rapport d'activité **les chiffres de 2017** avec les détails habituels :

- diminution du nombre de naissances à 775 961 nouveau-nés testés,
- 34 PCU soit 1/22 822,
- 325 Hypothyroïdies congénitales soit 1/2 388,
- 28 Hyperplasies congénitales des surrénales soit 1/27 713,
- 75 Syndromes drépanocytaires majeurs outre-mer soit 1/533 et 460 en métropole soit 1/660 en population ciblée,
- 116 mucoviscidoses soit 1/6 538.

Pour terminer sur une note un peu plus gaie :

- Je vous informe qu'on fera la fête du dnn le 9/11 prochain à Paris avec un budget accordé par la Cnamts. Vous y êtes tous invités. Vous avez reçu la proposition.
- Je termine vraiment en remettant, de la part du bureau, un petit souvenir d'adieu et surtout de remerciements pour leur travail au personnel de l'AFDPHE qui va nous quitter le 30 juin.

Pr Michel ROUSSEY,
Paris le 22 juin 2018



COMMISSION INFORMATIQUE

Synthèse des réunions 2017/2018

Le comité informatique de l'AFDPHE, constitué en 2007, afin de suivre et de faire évoluer le logiciel Néonat s'est réuni 4 fois (les 18/09/2017, 21/12/2017, 19/03/2018 et 20/06/2018) de juin 2017 à juin 2018.

Des réunions spécifiques à certains développements ont également eu lieu.

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)
 - Mme Catherine Dubeau (Bordeaux)
- 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

Les mises à jour du logiciel Néonat sont validées d'abord par l'AR de Lille, l'AR de Marseille et Mr Valéry Ravix, référent informatique.

Chaque version test du logiciel Neonat portera un numéro identifiable : 3.800.9.(1) ; 3.800.9.(2).

AVANCÉE DES DIFFÉRENTS PROJETS

Évolutions du Logiciel Neonat

La version 3.800.9.(2) comporte les nouveautés suivantes :

- Gestion des pdf /HBS : la fonctionnalité permettant la récupération d'un fichier ZIP contenant le fichier .csv, les fiches de tous les résultats (normaux et non normaux) est opérationnelle. Lors de l'importation des données, les fiches résultats (fichiers pdf) sont automatiquement intégrées dans les Pièces jointes de chaque enfant.
- Filtre pour les éditions des bilans d'activité : les filtres par département sont désormais disponibles pour l'édition des bilans d'activité

- Insertion du champ date de référence : un nouveau champ contenant la date de réception de référence du premier prélèvement valide est disponible sur Neonat. Cette date permet d'alléger fortement les requêtes du centralisateur mais à l'avenir de l'ensemble des requêtes au sein de Voozadoo.
- Champ date de démarrage CRDN : cette date est disponible pour l'ensemble des maternités
- Masquage de la fiche diagnostic ancien modèle : l'ancien modèle électronique des fiches de diagnostic n'est désormais plus disponible à la saisie.
- Contrôle de la saisie surdit  : des améliorations des contrôles de cohérence lors de la saisie de la surdit  sont opérationnelles. Le lieu de test surdit  est pré-rempli avec le lieu de prélèvement. Cette valeur reste modifiable. Les méthodes et conclusions ont été modifiées pour être en cohérence avec Voozadoo surdit .
- Numérotation fiche enfant : un nouvel algorithme pour numéroter les fiches enfant a été mis en place suite à la découverte d'un bug de numérotation.
- Gestion multi-utilisateur : lors de l'ouverture d'une fiche, celle-ci est désormais verrouillée en écriture pour éviter des saisies concurrentes. Ce blocage est valable aussi lors de l'intégration des résultats.
- Choix de la base de données : La fusion de certaines régions implique l'utilisation de deux bases de données. Neonat permet de choisir la base à ouvrir. Par défaut la base définie comme principale s'ouvrira sans action de l'utilisateur.

Évolution du Logiciel Web Voozadoo 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 nouvelle fonctionnalité permet d'automatiser la récupération des résultats du laboratoire sous forme de compte rendus pour l'ensemble des enfants testés quel que soit le résultat. Jusqu'à présent seuls les résultats non normaux étaient édités sous format PDF. Avec cette modification, tous les enfants posséderont en pièces jointes le compte-rendu de l'analyse HBS en format PDF.

Le Logiciel n'est pas encore utilisé par le laboratoire HbS de Marseille qui réalise les tests pour les régions PACA, Corse et Occitanie.

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.

Une réunion de pré-validation le 15/06/2017 a permis de détecter un certain nombre de dysfonctionnements dont la correction est en cours.

Le Module web centralisateur de suspects n'est pas opérationnel au 30 juin 2018 et Mr Valéry Ravix estime son développement réalisé à 95%.

Autres développements

De nouveaux développements ont été demandés, dont certains ont été validés par un devis :

- Amélioration des logs Neonat (Devis validé)

- Mise en place d'une solution pour gérer les scans directement depuis l'interface Pièces jointes du dossier enfant (devis validé)
- Ajout de l'Hbs dans le listing des enfants convoqués (devis non validé)
- Mise à jour des profils / actions HbS suite à une demande des biologistes référents Drépanocytose (devis proposé mais impossible à valider car le financement de la CNAMTS n'a pas été effectué)

LA RÉFORME DE L'ORGANISATION DU DNN

L'organisation du dépistage néonatal relève de la responsabilité des ARS depuis le 1^{er} mars 2018. La gestion nationale est assurée par un Comité de Pilotage au Ministère de la Santé assisté d'une Commission Biologie et d'une Commission Epidémiologie. Un CNCDN (Centre National de Coordination) assurera les missions de L'AFDPE à partir du 1^{er} Juillet 2018.

BILAN D'ACTIVITÉ 2017

- **Activité nationale** **p. 23**
- **Tableaux des données nationales** **p. 43**



Activité nationale en 2017

SOMMAIRE

Glossaire	24
Introduction :	25

1 • Activité nationale : données globales	p. 25
1.1. Malades repérés	p. 26
1.2. Coût des malades repérés	p. 27
1.3. Nouveau-nés testés et qualité du dépistage (Tableau II p. 45)	p. 27
1.4. Évolution des incidences	p. 28
2. Données par programme de dépistage	p. 28
2.1. Hyperphénylalaninémie	p. 28
2.1.1. Activité globale (Tableaux III.1 p. 46 ; III.2 p. 47)	p. 29
2.1.2. Description des malades et des hyperphénylalaninémies (Tableau III.2 p. 47)	p. 29
2.1.3. Évolution de l'incidence (Tableaux III.3 p. 48 et III.4 p. 49)	p. 30
2.2. Hypothyroïdie congénitale	p. 30
2.2.1. Activité globale (Tableaux IV.1 p. 51 ; IV.2 p. 52)	p. 30
2.2.2. Description des malades (Tableau IV.2 p. 52)	p. 30
2.2.3. Évolution de l'incidence (Tableaux IV.3 p. 53 et IV.4 p. 54)	p. 31
2.3. Hyperplasie congénitale des surrénales	p. 32
2.3.1. Activité globale (Tableaux V.1 p. 56 ; V.2 p. 57)	p. 32
2.3.2. Description des malades (Tableau V.2 p. 57)	p. 33
2.3.3. Évolution de l'incidence (Tableaux V.3 p. 58 et V.4 p. 59)	p. 35
2.4. Dépistage ciblé de la drépanocytose	p. 35
2.4.1. Activité globale (Tableaux VI.1 p. 61 ; VI.2 p. 62)	p. 35
2.4.2. Description des malades (Tableau VI.2 p. 62)	p. 36
2.4.3. Évolution de l'incidence (Tableaux VI.3 p. 63 et VI.4 p. 64)	p. 36
2.5. La mucoviscidose	p. 38
2.5.1. Activité globale (Tableaux VII.1 p. 66 à VII.4 p. 67)	p. 38
2.5.2. Description des malades (Tableaux VII.3 p. 68 ; VII.4 p. 69)	p. 40
2.5.3. Évolution de l'incidence (Tableaux VII.5 p. 70, VII.6.1 p. 71 et VII.6.2 p. 72)	p. 41
3. Tests de dépistage et Prématurité (Tableaux VIII.1 p. 74 et VIII.2 p. 75)	p. 41
4. Le signalement des Faux-Négatifs du dépistage néonatal	p. 42
5. Conclusion	p. 42

Glossaire

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

Les données du dépistage néonatal présentées dans ce rapport sont des données brutes issues de l'activité des Associations Régionales (AR) qui s'assurent que tous les nouveau-nés suspects (marqueur biologique \geq à un seuil défini) sont adressés à une consultation spécialisée. Les médecins référents remplissent une fiche standardisée pour chaque enfant malade avec mention du diagnostic posé. Pour un certain nombre de cas suspects, les diagnostics sont encore incertains ou inconnus au moment de la rédaction du bilan d'activité le 15 juin 2017. 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^{er} janvier 2008, en Guyane depuis le 1^{er} juillet 2012 et en Martinique depuis le 1^{er} février 2013. Elle n'est actuellement dépistée que de façon aléatoire dans les COM-POM et n'est pas encore dépistée à Mayotte malgré une demande insistante faite en 2016 à l'ARS de l'Océan Indien et à la direction de l'Hôpital de Mamoudzou. Ceci explique la différence entre le nombre de nouveau-nés dépistés systématiquement 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. 44)

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

Table 1 : Malades testés et repérés en 2017

DÉPISTAGE SYSTÉMATIQUE (N = 775 961 NOUVEAU-NÉS TESTÉS)			
	N	Fréquence	[IC95 %]
Phénylcétonurie	34	(1 / 22 822)	[1/34 378;1/17 081]
Phénylcétonurie + Hyperphénylalaninémie bénigne	77	(1 / 10 077)	[1/12 976;1/8 238]
Phénylcétonurie	34		
Hyperphénylalaninémie forme maligne	1		
Hyperphénylalaninémie modérée permanente (forme bénigne)	43	(1 / 18 046)	[1/25 739;1/13 893]
Hypothyroïdie Congénitale	325	(1 / 2 388)	[1/2 679;1/2 153]
Ectopie	99		
Athyroïse	48		
Glande en place et/ou trouble de l'hormonogénèse	170		
Non typées	8		
Hyperplasie Congénitale des Surrénales	28	(1 / 27 713)	[1/44 017;1/20 223]
Forme classique avec perte de sel	25		
Forme virilisante pure	3		
Forme non classique ou incertaine *	4		
Dépistage de la Drépanocytose (n = 317 005 nouveau-nés testés)			
Syndrome drépanocytaire majeur			
DROM-COM (n = 39 997)	75	(1 / 533)	[1/689;1/435]
Métropole (n = 277 008)	421	(1 / 658)**	[1/727;1/601]
Total France (en population générale n= 775 961)	496	(1 / 1 564)***	[1/1 715;1/1 438]
Dépistage de la Mucoviscidose (n = 758 411 nouveau-nés testés)			
Malades repérés	116	(1 / 6 538)	[1/7 992;1/5 531]

* 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 2017

MALADIE DÉPISTÉE	NOMBRE DE NAISSANCES PRÉVUES POUR 2017	NOMBRE RÉEL DE NOUVEAU-NÉS TESTÉS EN 2017
PCU/HC/HCS	800 000	775 961
Mucoviscidose	800 000	758 411
Drépanocytose en métropole	300 000	277 005
Drépanocytose DROM-COM	40 000	39 997

Table 2.2 : Évolution du nombre de nouveau-nés testés

NN testés	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017
France	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961
Métropole	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341
Outre-Mer	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620

La Table 2.2 montre une baisse d'environ 11% des nouveau-nés testés depuis 2010, année où le nombre de tests a été le plus élevé dans le tableau ci-dessus.

Les résultats globaux par région sont présentés dans le tableau I p. 44.

Sur les 775 961 nouveau-nés testés en France, 999 malades ont été repérés (PCU (34) + Hypothyroïdie Congénitale (325) + Hyperplasie Congénitale des Surrénales (28) + Syndrome Drépanocytaire Majeur (496) + Mucoviscidose (116) soit 1 / 777 [IC95% : 1/828;1/731] nouveau-nés, avec les différences de fréquence habituelles selon les affections : la drépanocytose est la maladie dépistée la plus fréquente et l'hyperplasie congénitale des surrénales, la plus rare en 2017.

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 2016 et est de : 1.98 € pour la PCU, 2.81 € pour l'HC, 1.64 € pour l'HCS, 1.86 € pour la TIR (Trypsine immuno-réactive, marqueur sanguin pour le dépistage de la mucoviscidose), 141.31 € pour la BM (Biologie moléculaire pour le dépistage de la mucoviscidose), et 3.09 € pour la drépanocytose.

Le coût moyen du multi-dépistage est de 10.7 € par nouveau-né (8 300 820 millions d'euros pour 775 961 nouveau-nés testés) pour la Cnamts. Ce calcul prend en compte les frais de fonctionnement de l'AFDPHE d'environ 301 059 euros. En ajoutant les 219 536 € de charges communes (documents d'information, informatique, accréditation des laboratoires et assurance), le coût serait alors de 11 € par nouveau-né.

Ce coût est très sous-évalué comme le prouve un audit externe réalisé en 2011 et transmis à la CNAMTS et à la DGS montrant à l'époque l'existence de coûts cachés à hauteur de 2 millions d'euros. Cette évaluation a été faite sur les données de 2009 (presque 10 ans) et doit maintenant être ajustée sur des dépenses en augmentation et des recettes en baisse en raison de la diminution du nombre des nouveau-nés testés.

1.3. NOUVEAU-NÉS TESTÉS ET QUALITÉ DU DÉPISTAGE (tableau II p. 45)

728 341 nouveau-nés sont testés en métropole et 47 620 dans les COM-DROM-POM. Le dépistage est quasiment exhaustif puisqu'il n'est recensé que 278 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). Ce paramètre, à surveiller attentivement en raison de son augmentation régulière jusqu'en 2016, reste stable en 2017.

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	2016	2017
Nombre de refus	31	32	70	61	74	99	120	193	238	267	277	278
Métropole	31	32	69	61	74	98	120	192	234	263	265	271
Outre-Mer	0	0	1	0	0	1	0	1	4	4	12	7

L'âge médian au dépistage de 3.02 jours est conforme aux recommandations nationales.

Par ailleurs, en 2017, un 2^e prélèvement sur carton de contrôle a été fait chez 3 535 nouveau-nés (285 PCU, 837 HC, 1 669 HCS et 744 CF), soit 1/220. Le nombre de contrôles est stable par rapport à 2016. Ont été convoqués dans les centres de compétence ou de référence 2 299 nouveau-nés (131 PCU, 545 HC, 587 HCS, 540 CF et 496 SDM) soit 1/338. Parmi eux, 999 ont été déclarés malades auprès de l'AFDPHE au jour de la rédaction du présent rapport.

Si on considère également les familles des 10 528 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 2014), soit 12 827 NN, cela signifie que 1 famille sur 60 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. 48 , IV.3 p. 53 , V.3 p. 58 , VI.3 p. 63 et VII.5 p. 70.

Les incidences globales depuis le début des différents programmes de dépistage sont décrites dans les Tableaux III.4 p. 49 , IV.4 p. 54 , V.4 p. 59 , VI.4 p. 64 , VII.6.1 p. 71 et VII.6.2 p. 72.

2 • Données par programme de dépistage

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

2.1. HYPERPHÉNYLALANINÉMIE

Définitions des différentes formes des maladies : 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 (BH₄ 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 :

1- Les déficits en phénylalanine hydroxylase (PAH). En fonction du consensus européen de prise en charge de la phénylcétonurie (PCU), on distingue actuellement :

1.1 Les patients qu'il faut prendre en charge (Taux de Phe > 360 µmol/L sous un régime normal) et qui seront appelé **PCU**. Depuis le bilan AFDPHE 2016 on ne fait plus la distinction entre PCU typiques et atypiques en concordance avec le consensus européen.

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 **PCU BH₄ répondeurs**
- des patients **PCU BH₄ non répondeurs**

- 1.2 Et les patients ne nécessitant pas de traitement (taux de Phé < 360 $\mu\text{mol/L}$ sous un régime normal) et que l'on appellera **Hyperphénylalaninémie modérée permanente (HPM)**.
- 2- Les déficits du métabolisme de la tétrahydrobioptérine : hyperphénylalaninémie par défaut de synthèse ou de recyclage du cofacteur (tétrahydrobioptérine ou BH₄) 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). Ces formes sont également appelées « déficits en cofacteur » ou « formes malignes » selon les documents.

2.1.1. Activité globale (tableaux III.1 p. 46 ; III.2 p. 47)

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) : 0.05 % (n = 396). Selon les régions, ce pourcentage peut varier de 1 à 7 en Métropole (de 0.02 % en Bourgogne ou en Lorraine à 0.08 % en Alsace et Picardie). Sur de plus petits effectifs d'enfants testés, on note un taux de tests positifs plus élevé Outre-mer : 0.09 % en Guadeloupe et 0.12 % à la Réunion.

La valeur prédictive positive (VPP : nombre de vrais positifs sur le nombre de tests positifs) est élevée : globalement pour l'ensemble des hyperphénylalaninémies (43 formes modérées et 34 PCU), elle est de 19.4 % (77/396), et de 8.6 % (38/350) pour les PCU. Le taux de récupération des prélèvements de contrôle est égal à 89.6 % (285/318). Les contrôles non reçus correspondent notamment aux nouveau-nés décédés avant contrôle, 55.0 % des enfants suspects étant prématurés. Ces contrôles concernent des taux modérément élevés et ont évité un grand nombre de consultations : seulement 53 prélèvements de contrôle sur les 285 reçus sont positifs, 232 (81.4 %) se sont normalisés. Le taux de récupération des fiches de déclaration de malades à l'AFDPHE est de 100 % (34/34) pour les PCU et de 100 % (77/77) pour l'ensemble des enfants dépistés (PCU+HPM) avec cependant quelques données non renseignées.

Le prix d'une analyse est de 1.98 € ; le coût global est donc d'environ 1.54 million, soit un coût par malade repéré de 45 188 € (pour les 34 PCU) ou de 19 853 € (en ajoutant les 43 Hyperphénylalaninémies Modérées Permanentes ou HPM).

L'incidence en 2017 de la phénylcétonurie toutes régions confondues est de 1/22 822 avec un intervalle de confiance à 95 % compris entre 1/34 378 et 1/17 081. L'incidence en Métropole est de 1/22 071 [IC95% : 1/33 501; 1/16 456], et reste presque nulle en Outre-mer en 2017 avec un seul cas. En ajoutant les HPM, l'incidence totale passe à 1/10 077 [IC95% : 1/12 976; 1/8 238], l'incidence en Métropole est alors de 1/9 583 [IC95% : 1/12 363; 1/7 824].

2.1.2. Description des malades et des hyperphénylalaninémies (tableau III.2 p. 47)

Ce programme a permis de prendre en charge 34 nouveau-nés atteints de PCU et de repérer 43 nouveau-nés avec une HPM. 1 cas de déficit en tétrahydrobioptérine a été rapporté en 2017 en Ile de France. La médiane de la valeur de Phénylalanine à 72 heures de vie chez les malades PCU est de 28.1 [14.2 – 36.9] mg/100mL. Sur un effectif renseigné de 31 sur 34, on retrouve 4 nouveau-nés prématurés (terme < 37 SA) parmi les enfants PCU. La médiane de l'âge au diagnostic est stable à 11 [8 – 12.75] jours pour les PCU (n = 34 données disponibles).

Le délai médian du démarrage du régime (n = 29) est de 12 [10 – 16] jours pour les PCU.

Un test au BH₄ a été effectué chez 24 patients pour 26 données renseignées (92.3 %) dont 6 (25 %) ont montré une réponse positive.

La médiane de la valeur de Phénylalanine à 72 heures de vie chez les enfants avec un diagnostic d'HPM est de 4 [3 – 5] mg/100mL. On compte 3 enfants prématurés nés à 36SA parmi les enfants avec une HPM

sur un effectif renseigné de 100 %. La médiane de l'âge au diagnostic est plus élevée pour les HPM que pour les malades PCU à 17.5 [12 – 30.25] jours (n = 42 données disponibles). Les Associations Régionales n'ont pas signalé de faux-négatifs diagnostiqués en 2017.

2.1.3. Évolution de l'incidence (tableaux III.3 p. 48 et III.4 p. 49)

Les variations observées de l'incidence des PCU dépistées en France sur la période 2006-2017 ne sont pas significatives (Test de tendance de Chiz au risque de 5 %, p = 0.3), même si on observe une forte baisse du nombre de malades dépistés depuis 2015.

L'incidence globale de ces PCU depuis le début du programme de dépistage, de 1972 à 2017 est de 1 / 16 567 [IC95% :1/17 312;1/15 884] avec 2076 malades sur environ 34.4 millions de NN testés. Si l'on considère également les 1400 Hyperphénylalaninémies Modérées Permanentes, l'incidence globale est de 1 / 9 894 [IC95% :1/10 235;1/9 576].

On remarque une augmentation importante du dépistage des HPM par rapport aux PCU. Il y a en 2017 plus d'HPM que de PCU, alors que les données globales depuis le début du dépistage montrent deux fois plus de PCU que d'HPM. 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. 51 ; IV.2 p. 52)

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 (Thyroïd Stimulating Hormone) à J3 supérieur au seuil d'action, en théorie de 20 mUI/L en Delfia, 25 mUI/L en CisBio et 17 mUI/L en GSP. Ce taux est de 0.18 % (n = 1 365) avec une variation suivant les régions : de 0.1 % à Mayotte à 0.60 % (Limousin). La variation interrégionale est essentiellement due aux différentes techniques utilisées en laboratoire.

La valeur prédictive positive (VPP) est élevée : 23.8 % (325/1365) des nouveau-nés avec un taux de TSH à J3 supérieur au seuil d'action présentent une hypothyroïdie. Le taux de récupération des 2^{es} prélèvements demandés s'élève à 90.6 % (837/924), 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 837 prélèvements de contrôle reçus, 123 restent suspects tandis que 714 (85.3 %) sont normalisés. 545 nouveau-nés ont été adressés en consultation spécialisée. 325 ont été déclarés malades.

Le prix d'une analyse est de 2.81 €, le coût global est donc d'environ 2.2 millions, soit un coût par malade repéré de 6 709.1 €.

La fréquence observée de l'hypothyroïdie congénitale en 2017 est de 1 / 2 388 [IC95 % :1/2 679;1/2 153]. Elle reste bien plus faible dans les COM-DROM-POM. L'incidence en Métropole est de 1 / 2 312 [IC95%:1/2 599;1/2 082] tandis que l'incidence Outre-Mer est de 1 / 4 762 [IC95 % :1/12 523;1/2 940].

2.2.2. Description des malades (tableau IV.2 p. 52)

Ce programme a permis de prendre en charge 325 nouveau-nés atteints d'hypothyroïdie congénitale (99 ectopies, 48 athyréoses, 170 glandes en place (GEP) et 8 hypothyroïdies non typées). L'âge médian à la prise en charge (à la date de la consultation) des enfants hypothyroïdiens est de 10 [8 - 13] jours (n = 308), 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 317 hypothyroïdies typées. Lors de la rédaction de ce rapport, 311 fiches de diagnostic sont parvenues à l'AFDPHE sur les 317 cas typés. Le taux de réception des fiches sur la totalité des malades typés est de 98 % (96 % sur la totalité des malades). Au 15 juin 2018, 8 hypothyroïdies sont encore « non typées ».

Table 4 : Caractéristiques des différents types d'hypothyroïdie

	ATHYRÉOSE	ECTOPIE	GLANDE EN PLACE
Nombre de cas	48	99	170
TSH J3 µU/ml médiane [25-75 %]	224 [189 – 329]	166 [93 – 232]	31 [21 – 81]
TSH µU/ml au Diagnostic médiane [25-75 %]	452 [273 – 679] n=45*	311 [119 - 506] n=97*	79 [37 – 195] n=165*
Sex-ratio M/F	17 / 30 n=47*	24 / 75 n=99*	86/ 83 n=169*
Prématurité < 37 SA	1 (2.2 %) n= 45*	8 (8.2 %) n=97*	32 (19.0 %) n=168*
Poids < 2 500 gr	4 (8.9 %) n=45*	6 (6.2 %) n=97*	37 (22.2 %) n=167*
Âge au traitement médiane [25-75 %]	8 [7 -10] n=45*	10 [8 - 11] n=97*	12 [9-19] n=168*

* données renseignées

On observe comme les années précédentes une proportion plus élevée de malades de sexe féminin pour les dysgénésies (athyréoses et ectopies). En 2017 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.

Parmi les glandes en place, 20 ont un goitre (9 avec un test au Perchlorate positif), 15 ont une hypoplasie (aucun positif au Perchlorate), 125 ont une morphologie normale (dont 21 avec un test au Perchlorate positif) et 10 cas ne précisent pas l'état de la glande thyroïde en place.

Au total 67 tests au Perchlorate ont été pratiqués sur les 131 cas renseignés de GEP : (51.1 %)

Sur 289 dossiers renseignés d'hypothyroïdies typées, la scintigraphie est utilisée dans 231 cas (79.9 %) pour l'élaboration du diagnostic : 94 nouveau-nés typés ont une scintigraphie par I 123, 47 par Tc 99 et 90 fiches ne précisent pas le marqueur utilisé. 52 nouveau-nés n'ont eu qu'une échographie (18 %). 186 ont eu les deux (64.4 %).

En 2017, 16 malades faux négatifs avec un taux de TSH à J3 inférieur au seuil ont été déclarés par les Associations Régionales. Il s'agit de 16 cas d'Hypothyroïdie Glande en Place tous nés en 2017. 7 sont nés prématurés, 6 ont un poids de naissance inférieur à 2500g et 6 sont porteurs de trisomie 21. Un enfant est porteur d'un goitre, 11 ont une morphologie normale, 1 a une hypoplasie et 3 ne précisent pas l'état de la glande. L'âge médian au traitement est de 15 [11 -31] jours.

La valeur médiane de TSH à 72 heures de vie pour ces malades faux-négatifs du dépistage de l'Hypothyroïdie est égale à 12 [5 -16] mUI/L.

2.2.3. Évolution de l'incidence (tableaux IV.3 p. 53 et IV.4 p. 54)

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 » 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 Épidémiologique 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. Épidémiol. 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'AFDPHE et Santé Publique France poursuivent leur collaboration pour étudier les variations d'incidence des hypothyroïdies et notamment des formes dites « Glande en place ».

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1978 à 2017 est de 1 / 3 296 [IC95%: 1/3 364;1/3 231] avec 9 494 malades sur environ 31.3 millions de NN testés.

2.3. HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

2.3.1. Activité globale (*Tableaux V.1 p. 56 ; V.2 p. 57*)

Ce dépistage est classiquement caractérisé par un plus grand nombre de nouveau-nés « suspects » que pour les deux dépistages précédents. Il 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 2017 est de 0.30 % (0.30 % en 2016, 0.24 % en 2015) avec une variation en métropole de 0.13 % en Lorraine à 0.70 % en PACA - Corse.

La valeur prédictive positive (VPP) est ainsi améliorée mais reste basse : 1.2 % (28/2331) 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, 70.2 % (tableau VIII p. 74) des nouveau-nés avec un taux de 17OHP supérieur au seuil sont des prématurés (contre 89.5 % en 2014, 74.6 % en 2015 et 67.2 en 2016). En revanche, 2 malades seulement sur les 28 diagnostiqués sont nés prématurés (terme < 37 SA).

Dans la population de NN prématurés, la valeur prédictive positive (VPP) en 2017 est à 0.12 % (2/1636) contre 0.25 % en 2016, 0.41 % en 2015 et 0.13 % en 2014 avant l'introduction des seuils différenciés. On constate que l'amélioration constatée en 2015 ne s'est pas maintenue. En revanche, la VPP dans la population de NN à terme connaît un net infléchissement à 3.7 % (26/695) comme en 2016 (3.7 %) alors qu'elle était stable en 2015 (8.2 %) et 2014 (8.4%).

La diminution du nombre de prélèvements de contrôle est bien observée comme attendu puisque les seuils de positivité chez les prématurés ont été relevés, et la diminution de 50 % en 2017 par rapport à 2014 (1669 vs 3271 en 2014) est similaire à 2015 (44 % en 2016).

Le taux d'obtention de ces 2^{es} prélèvements demandés est correct à 92.3 % (1669/1809), et ne tient pas compte des contrôles effectués sur tube lorsque le prématuré est encore hospitalisé au moment du prélèvement. Avec 186 prélèvements toujours suspects (11.1 %), ce contrôle se normalise dans 88.9 % 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 et semble même augmenter avec 586 (453 convocations en 2016, 382 en 2015 et 230 en 2014).

Le taux de réception des fiches de diagnostic est de 27 sur 28 malades soit 96.4 % mais certaines données sont manquantes.

L'incidence de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2017 est de 1/27 713, [IC95% : 1/44 017;1/20 223]. Contrairement à ce qui est habituellement observé, elle est plus élevée en Métropole avec 1 / 26 976 [IC95 % : 1/43 313;1/19 587] qu'en Outre-Mer qui ne déclare qu'un seul cas pour une population testée d'environ 47 600 nouveau-nés.

Le prix d'une analyse est de 1.64 € ; le coût global est donc d'environ 1.27 million d'euros, soit un coût pour 1 malade repéré de 45 449 €.

2.3.2. Description des malades (tableau V.2 p. 57)

Ce programme a permis de prendre en charge **28** nouveau-nés atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales : 25 formes classiques avec perte de sel (FCPS) et 3 formes classiques virilisantes pures (FCVP). On compte également 4 formes non classiques et aucune forme incertaine⁽¹⁾.

Pour la description des malades, ne sont prises en compte que les 28 formes classiques définies.

La valeur médiane de la 17OHP sur le 1^{er} prélèvement est de 231 [86 – 523] nmol/L.

L'âge médian de la prise en charge des nouveau-nés (n = 24) est plus précoce que pour les autres programmes, 5.5 [1 – 8.25] 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 27 (96.4 %) fiches renseignées (hors formes non classiques ou incertaines).

Sur les 28 malades, on observe :

- 9 filles
- 18 garçons
- 1 non renseignés

Chez les 9 filles :

- 7 diagnostics soupçonnés sur signes cliniques
- 2 diagnostics connus (1 avec anomalie des OGE et 1 par diagnostic anténatal)

Chez les 18 garçons :

- 10 diagnostics non soupçonnés, dont 7 au domicile au moment des résultats. 3 sont hospitalisés dont 1 pour prématurité, 1 pour infection materno-fœtale et 1 pour détresse respiratoire.
- 4 diagnostics soupçonnés avec perte de sel ou antécédents familiaux.
- 4 diagnostics connus en anténatal

Au total sur les 28 malades :

- 10 diagnostics non soupçonnés, dont 7 au domicile au moment des résultats
 - 5 asymptomatiques
 - 5 avec des signes cliniques (y compris absence de prise de poids)
- 11 diagnostics soupçonnés dont 7 avec une anomalie des OGE
- 6 diagnostics connus
- 1 dossier non renseigné

Pour les 11 enfants au domicile au moment du résultat, l'âge médian à la prise en charge est de 8 [6.5 – 9] jours.

Au moment du diagnostic, des signes cliniques sont observés chez 24 (82.8 %) nouveau-nés (n = 29) : 15 ont une absence de prise de poids (51.7 %) et 10 dont 9 filles ont une anomalie des OGE (34.5 %).

Dans cette cohorte, 4 enfants sont nés prématurément (de 34 à 35 SA) : 3 avec une forme classique avec perte de sel et 1 avec une forme classique virilisante pure.

Un groupe d'experts⁽²⁾ réuni par l'AFDPHE le 14 mars 2013 a émis un avis favorable concernant l'absence de dosage de la 17OHP pour les nouveau-nés très prématurés nés avant le terme de 32 SA. La

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.

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^{er} 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.

Saisie par la Direction Générale de la Santé sur cette question, la HAS vient de faire paraître en mai 2017 la **Décision n°2017.0039/DC/SEESP du 22 mars 2017** du collège de la Haute Autorité de santé portant adoption de la recommandation en santé publique intitulée « Évaluation de l'intérêt de limiter le dépistage néonatal de l'hyperplasie congénitale des surrénales aux nouveau-nés prématurés de plus de 32 semaines d'aménorrhée » : ***Au vu de ces arguments, la HAS considère qu'il est opportun de limiter aux nouveau-nés nés après 32 SA le dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales, tant qu'aucune technique ne permet d'améliorer les performances du test chez les prématurés nés avant 32 SA et en assurant une information adaptée auprès des personnels prenant en charge les nouveau-nés prématurés nés avant 32 SA, ainsi qu'un suivi de cette mesure afin de s'assurer de l'absence de faux-négatifs non pris en charge et de conséquences sur la morbidité ou même sur la mortalité par syndrome de perte de sel chez les enfants concernés.*** (https://www.has-sante.fr/portail/plugins/ModuleXitiKLEE/types/FileDocument/doXiti.jsp?id=c_2759658)

L'arrêt du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales chez les enfants nés avant 32 SA a été acté dans l'Arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale. Ces enfants ne sont plus dosés pour la 17OHP depuis le 1^{er} mars 2018.

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

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)

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

En 2017, aucun faux-négatif avec un taux de 17OHP à J3 inférieur au seuil a été signalé par les Associations Régionales.

2.3.3. Évolution de l'incidence (tableaux V.3 p. 58 et V.4 p. 59)

L'incidence habituellement plus élevée dans les DROM-COM ne se retrouve plus depuis plusieurs années.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1995 à 2017 est de 1 / 18 998 [IC95% :1/20 236;1/17 902] avec 1 026 malades sur environ 19,5 millions de NN testés.

2.4. DÉPISTAGE CIBLÉ DE LA DRÉPANOCYTOSE

2.4.1. Activité globale (tableaux VI.1 p. 61 ; VI.2 p. 62)

317 005 nouveau-nés ont bénéficié en 2017 du dépistage de la drépanocytose (277 008 nés en métropole et 39 997 Outre-Mer).

On regroupe sous le terme de syndrome drépanocytaire majeur (SDM) les homozygotes SS et les hétérozygotes composites S ou E β thalassémiques, SC, SE, SD Punjab, SO Arab, S-Lepore et la présence de AS_{An-tilles} (forme dominante). Au total **496** syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) ont été repérés en 2017. 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.

– **421** SDM en Métropole (301 SS ou non différenciés « SS ou S β ^{thal} », 24 S β + ou S β ^{thal} et 87 SC et 8 malades SE ou SOArab comptés comme SDM). L'incidence moyenne des SDM en métropole est de 1 / 658 [IC95 % : 1/727;1/601] nouveau-nés testés pour drépanocytose de façon ciblée et de 1 / 1 730 [IC95 % :1/1 913;1/1 579] sur l'ensemble des nouveau-nés. En métropole, 38.03 % des nouveau-nés sont ciblés, ce pourcentage varie de 9.62 % en Bretagne à 69.70 % en Ile de France, en fonction des différentes origines géographiques représentées dans la population.

– **75** SDM outre-mer (47 SS ou non différenciés « SS ou S β ^{thal} », 6 S β + ou S β ^{thal} et 22 SC soit une incidence de 1 / 533 [IC95% :1/689;1/435]. En 2017, l'incidence la plus forte est constatée en Guyane avec 1/204 [IC95% :1/297;1/156] naissances et la plus faible à la Réunion avec 1 / 2 768 [IC95%:1/22 393;1/1475].

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 59.6 % (251/421) des malades de métropole et 50.6 % (251/496) des malades de toute la France avec une incidence régionale de 1 / 707 [IC95% : 1/807;1/630] en population générale.

Le dépistage repère également des situations avec absence ou taux anormalement bas d'hémoglobine normale A (HbA) en fonction du poids et du terme du nouveau-né. Ces situations correspondent aux syndromes β thalassémiques et nécessitent une prise en charge. On parle de β ^{thal} en cas d'absence de production d'HbA et le tableau clinique correspond le plus souvent à une β thalassémie majeure. Si on ne détecte pas d'HbA mais la présence d'hémoglobine E (HbE), le nouveau-né peut être porteur soit d'une forme E/E non prise en charge, soit d'une E β ^{thal} intermédiaire ou majeure à prendre en charge. Enfin, si on ne détecte pas d'HbA mais la présence d'hémoglobine C (HbC) chez le nouveau-né, celui-ci peut être porteur d'une forme C/C non prise en charge ou d'une C β ^{thal} mineure ou intermédiaire qui nécessite une consultation annuelle.

Au total en 2017, 10 syndromes thalassémiques majeurs (8 β^0 thalassémies majeures et 2 $E\beta^0$ thalassémie) ont été déclarés à l'AFDPHE.

N'étant pas définis comme syndromes drépanocytaires majeurs, les syndromes β thalassémiques majeurs ne sont ni systématiquement déclarés ni documentés à l'AFDPHE. Par ailleurs, le dépistage néonatal ne permet de dépister qu'une partie des enfants nés avec un syndrome thalassémique intermédiaire ou majeur. Tous ces enfants devraient en revanche être déclarés au Centre de référence des Thalassémies coordonné par le Dr Isabelle Thuret, CHU La Timone, Marseille.

Chez 13 078 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 10 528 nouveau-nés. La 2^e anomalie la plus fréquente est l'hémoglobine C (HbC) présente chez 2 550 nouveau-nés. 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.

D'autres anomalies, y compris mineures, sont retrouvées chez 971 nouveau-nés (HbE, HbD ...), ce chiffre étant variable et imprécis car le but du dépistage n'est pas de tenir un compte exact d'anomalies qui ne provoquent pas de SDM.

En conclusion ce dépistage engendre 496 consultations de prise en charge de la maladie et, pour environ 13 000 nouveau-nés porteurs hétérozygotes, une consultation d'information aux familles.

Le prix d'une analyse de l'hémoglobine est de 3,09 €, le coût global est donc de 0,98 million, soit un coût moyen par malade repéré de 1975 €.

2.4.2. Description des malades (tableau VI.2 p. 62)

Ce programme a permis de dépister 496 enfants atteints de syndrome drépanocytaire majeur.

L'âge médian au résultat est de 13 jours [10 – 21] (n = 305 données disponibles). L'âge médian à la confirmation du diagnostic est de 51 jours [34 – 73] (n = 330) et de 61 jours [45 - 79] (n = 304) à la prise en charge thérapeutique. Pour ce programme, le taux de réception des fiches est de 70,4 % (349/496). Le taux de réception des fiches de renseignement s'était légèrement amélioré en 2015 à environ 76 % mais est revenu à son taux habituel (de 71 à 74 % depuis 2011). 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 349 fiches reçues, le résultat de l'analyse de l'Hémoglobine des parents a été transmis pour 266 mères et pour 202 pères, qu'il ait été connu ou non avant la naissance. Parmi les parents testés dont nous avons connaissance des résultats, 10 pères et 20 mères étaient drépanocytaires.

Les fiches de diagnostic rapportent quelques détails sur les cas familiaux : 11 enfants avaient un frère et/ou une sœur connus comme étant drépanocytaires et 3 enfants avaient été dépistés en anténatal. Comme ces renseignements ne sont pas demandés systématiquement sur la fiche de diagnostic, on ne peut en faire une estimation réelle.

En 2017, les Associations Régionales ont déclaré 2 faux-négatifs : un enfant né en 2012 en Guyane non dépisté par oubli ou erreur de ciblage, et un enfant né en Martinique diagnostiqué « probable AS à reconstruire » qui ne l'a jamais été.

2.4.3. Évolution de l'incidence (tableaux VI.3 p. 63 et VI.4 p. 64)

Le pourcentage de la population ciblée en métropole est stable à 38,03 % (39,4 % en 2016, 38,95 % en 2015). Le taux d'hétérozygotes, c'est-à-dire de porteurs sains, est égal en 2017 à 1/33 NN ciblés.

Les variations d'incidence en données brutes des SDM depuis 2006 sont détaillées dans le tableau VI.3 p. 63.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1995 à 2017 est de 1 / 702 [IC95%: 1/718;1/687] c'est-à-dire 8 126 malades sur environ 5.7 millions de NN testés.

Le problème majeur qui découle de ce dépistage est le nombre très important d'enfants porteurs sains d'anomalies de l'hémoglobine type S. Cette information, le plus souvent restituée aux parents par courrier devrait être délivrée dans des conditions « permettant un temps d'échange entre parents et professionnels de santé formés. » (HAS, rapport d'orientation, Dépistage néonatal de la Drépanocytose en France, mars 2014).

Par ailleurs, le ciblage est depuis longtemps remis en question pour 3 raisons : la première raison est que l'interrogatoire sur l'origine géographique pose des problèmes de discrimination dans un pays qui interdit par ailleurs les statistiques basées sur l'origine ethnique, la seconde raison est le mélange de groupes ethniques rendus non identifiables après plusieurs générations, et la troisième raison est 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. Une enquête initiée par l'AFDPHE en 2015 avec les Associations Régionales et les pédiatres référents, a recherché des malades SDM diagnostiqués sur signes cliniques et non dépistés dans le cadre du DNN par défaut de ciblage depuis l'année 2000. On a signalé à l'AFDPHE 16 cas depuis 2000 (et 3 cas « non prélevé » par oubli ou par erreur de ciblage ?) mais ces informations ne sont probablement pas exhaustives en l'absence de déclaration systématique et organisée de ces cas. Il serait plus pertinent d'envisager un croisement de bases de données avec l'assurance maladie ou de mettre en place un protocole de recueil de données en collaboration avec les services hospitaliers.

Début 2017, Mr Jacques Toubon, Défenseur des Droits, a adressé un courrier au Pr Michel Roussey signifiant que le dépistage ciblé de la drépanocytose constitue une atteinte aux droits de l'enfant. Mr le Pr Roussey a immédiatement transmis cet avis à la Direction Générale de la Santé qui seule peut décider de la généralisation de ce dépistage.

Ci-dessous la Question orale de M. Georges Patient (Guyane - LaREM) publiée dans le JO Sénat du 19/04/2018 - page 1843 :

M. Georges Patient attire l'attention de Mme la ministre des solidarités et de la santé sur l'opportunité de mettre en place sur l'intégralité du territoire national un dépistage néonatal systématique de la drépanocytose.

Reconnue quatrième priorité de santé publique par l'organisation des Nations unies (ONU) depuis le 22 août 2008, la drépanocytose touche 150 millions de personnes dans le monde. En France, elle compte 26 000 malades et constitue la première maladie génétique.

À ce jour son dépistage, systématique dans les outre-mer, est ciblé sur le territoire métropolitain et réservé à une certaine catégorie de la population française, jugée plus à risque que les autres, à savoir la communauté antillaise, africaine, méditerranéenne. Or, la drépanocytose est une maladie galopante qui, par le biais du métissage, s'étendra dans le monde entier. Pour information, le ciblage ethnique n'existe plus en Grande-Bretagne et quatre États aux États-Unis ont éliminé ce procédé.

Par ailleurs, dans sa décision n° 2018-026, le Défenseur des droits préconise la mise en place à titre expérimental d'un dépistage néonatal systématique dans une région de la France hexagonale où la prévalence de la maladie est la plus importante, avant de l'étendre par la suite à l'ensemble du territoire sur la base des résultats de cette expérimentation.

Réponse de Madame Agnès Buzyn, Ministre des solidarités et de la santé le 19 juin 2018: « La direction générale de la santé a envisagé en 2014 une généralisation sans considération d'origine. La Haute Autorité de santé estimait alors que le dispositif existant était suffisant. Depuis, des études ont été réalisées à Necker et le Défenseur des droits a préconisé ce dépistage généralisé à titre expérimental en Île-de-France, où la prévalence est élevée. J'ai saisi à nouveau la HAS pour savoir si elle pouvait réviser son avis de 2014. » https://www.senat.fr/cra/s20180619/s20180619_o.html

2.5. LA MUCOVISCIDOSE

2.5.1. Activité globale (tableaux VII.1 p. 66 à VII.4 p. 69)

758 411 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont 728 341 en métropole et 30 070 à l'île de la Réunion, en Guadeloupe, en Guyane, à St Pierre et Miquelon et en Martinique.

En 2017, le taux de TIR à J3 supérieur au seuil d'action est de 0.69 % (n = 5232/758411), supérieur au pourcentage théorique déterminé lors de la mise en place du programme (0.50%) avec des variations inter-régionales notables (tableau VII.1 p. 66).

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)⁽³⁾ » utilisé depuis le 1^{er} janvier 2015. (Cf. Rapport d'activité 2015).

Ce dépistage a généré 5 148 études de l'ADN par biologie moléculaire (BM) avec le kit Elucigene® CF30(v2), soit 98.4 % (5148/5232) des nouveau-nés suspects, ce pourcentage restant stable au cours des années. Concernant les 84 nouveau-nés qui n'ont pas eu de biologie moléculaire (soit 1.6 % des suspects), nous n'avons pas, au niveau national, d'informations assez précises permettant de séparer le refus avéré (27 signalés par les AR) d'un consentement non signé suite à un transfert précoce en service de néonatalogie. Il faut souligner qu'en cas de TIR J3 élevée, tous ces enfants suivront la procédure de contrôle de TIR à J21.

Suite à l'analyse de biologie moléculaire, 455 nouveau-nés ont au moins une mutation du kit CF30(v2), et aucune mutation du kit CF30(v2) n'a été identifiée chez 4 693 nouveau-nés. Parmi ces derniers, 3 915 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 778 NN avec une TIR J3 ≥ 100 µg/L (ou 90 µg/L si GSP) ainsi que 84 enfants avec absence ou refus de consentement soit un total de 862. Le contrôle de TIR a réellement eu lieu pour 744 enfants sur 796 enfants vivants (93.5%), 66 NN étant décédés avant la date de contrôle⁽⁴⁾.

Au total 173 nouveau-nés n'ont pu bénéficier du programme de dépistage jusqu'à la détermination de leur statut, soit : 77 décédés⁽⁵⁾, 53 déclarés « perdus de vue »⁽⁶⁾ et 43 enfants dont le résultat n'a pas été transmis à l'AFDPHE.

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.

4. 66 NN décédés avant contrôle Tir J21 : dont 17 parmi les enfants sans consentement pour l'analyse de biologie moléculaire

5. 77 NN décédés avant conclusion : 4 porteurs d'une mutation du kit CF30(v2), 56 sans mutation identifiée, 17 sans biologie moléculaire

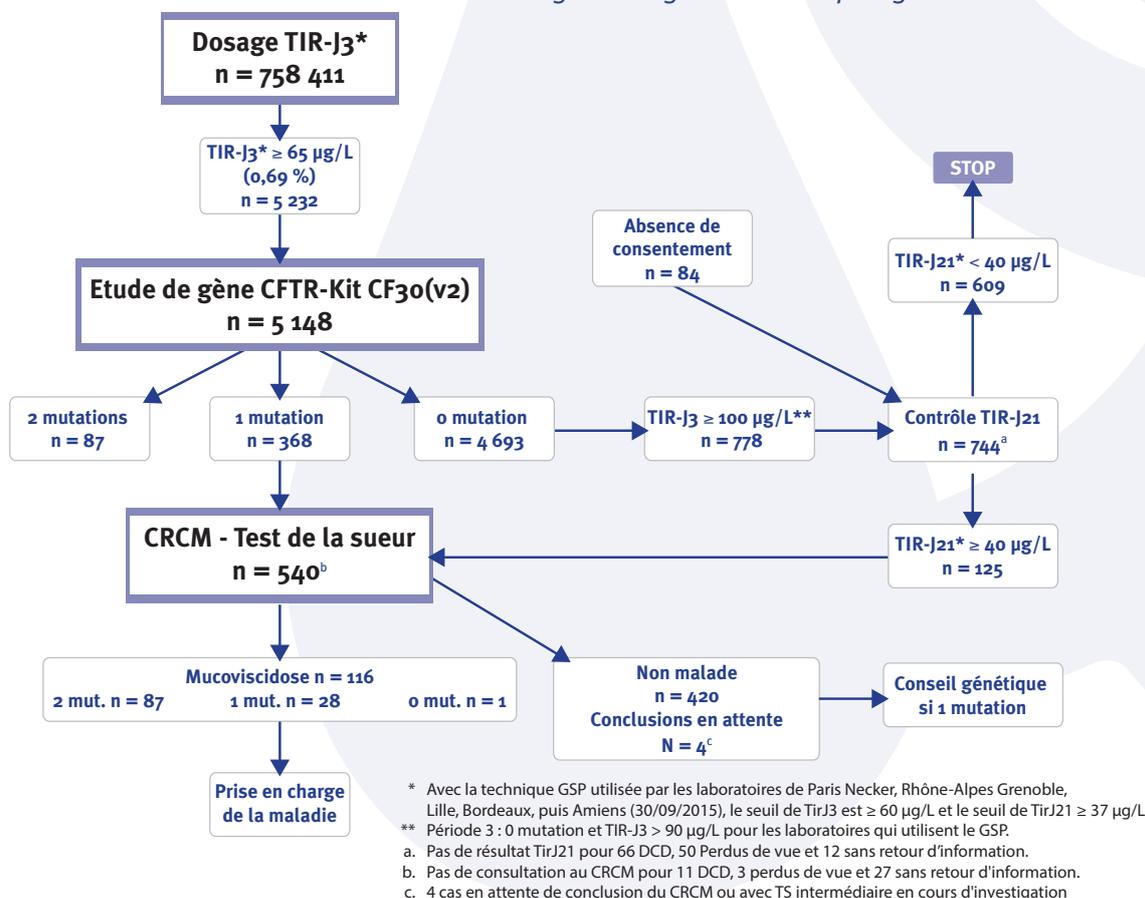
6. 53 NN déclarés « Perdus de vue » : 3 porteurs d'une mutation du Kit CF30(v2), 38 sans mutation identifiée, 12 sans biologie moléculaire

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



En suivant l'algorithme de dépistage, 580 enfants devraient être dirigés vers un CRCM pour un test de la sueur (TS) à visée diagnostique. Cela regroupe les 87 nouveau-nés avec 2 mutations du kit CF30(v2), les 368 enfants porteurs d'une mutation du kit CF30(v2) et les 125 enfants ayant eu un contrôle de TIR J21 au-dessus du seuil. Une consultation au CRCM a effectivement eu lieu pour 540 d'entre eux puisqu'il y a 11 enfants décédés, 3 enfants perdus de vue et 27 enfants pour lesquels le retour d'information est en attente (relances faites).

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 2017, 116 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⁽⁷⁾.

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

- 87 dépistés porteurs de 2 mutations du kit CF30(v2)
- 28 porteurs d'une mutation du kit CF30(v2). En 2017, le risque qu'un nouveau-né soit malade lorsqu'il est convoqué au CRCM en raison d'une mutation est donc de 1/13 (28 malades sur 368 convoqués avec

une mutation (07.6%). Ce risque est différent selon le taux de TIR : Il est de 1/5 avec un taux de TIR-J3 $\geq 100\mu\text{g/L}$ (ou $90\mu\text{g/L}$ si GSP) et 1/24 avec un taux de TIR-J3 $< 100\mu\text{g/L}$ (ou $90\mu\text{g/L}$ si GSP) (16 malades sur 76 convoqués avec Tir J3 élevé vs 12/292)

- 1 malade sans mutation identifiée sur ce kit (tableau VII.4 p. 69). 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 1/125 (1/125 : 0.8 %).

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, est à 0.215 (soit 116 malades sur 539 tests de la sueur). La VPP en 2017 est plus faible que pour les années antérieures et s'explique en partie par un taux élevé de suspects (0.69 % contre 0.62 en 2016 et 0.50 en 2015) que la commission technique de l'AFDPHE surveille actuellement pour savoir s'il est nécessaire de corriger la calibration des kits de dépistage ou si ce phénomène va rester isolé. Par ailleurs, il s'agit d'une VPP préliminaire puisqu'en considérant toutes les étapes de l'algorithme, il manque encore des informations pour certains d'enfants.

L'incidence de la mucoviscidose en 2017 révélée par le dépistage néonatal est de 1 / 6 538 avec un intervalle de confiance à 95 % [IC95% : 1/7 992 ; 1/5 531], en sachant qu'il y a encore au mois de juin 2017, des enfants pour lesquels des résultats ne nous sont pas parvenus et pour lesquels le statut malade/non malade n'est pas encore conclu soit en raison d'une prématurité soit à cause de difficultés de conclusion (12 à l'étape TIR J21, 27 à l'étape du Test de la sueur et 4 à l'étape analyse du gène) : parmi ceux-ci, 19 ont une mutation dont 3 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 1.86 € (coût global 1.41 million) et pour la biologie moléculaire de 141.31 € (coût global 0.73 million). Le budget total pour l'année 2017 a été de 2.14 millions, soit un coût par malade repéré de 18 432 €.

2.5.2. Description des malades (tableaux VII.3 p. 68 ; VII.4 p. 69)

Au 1^{er} juin 2018, ce programme a permis le diagnostic de mucoviscidose de forme classique ou atypique et la prise en charge de 116 nouveau-nés: 104 formes classiques et 12 formes atypiques soit un ratio forme classique : forme atypique de 9 :1.

17 enfants ont présenté un iléus méconial; on compte également 6 DPN.

Pour les 116 malades, 111 fiches d'identification ont été transmises à l'AFDPHE, soit 95.7 %.

Les paramètres recueillis par les CRCM permettent de préciser :

- la valeur médiane* de la TIR à J3 : $131\mu\text{g/L}$ [98 – 190]
- l'âge médian à la prise en charge sans iléus/DPN (N=93 dont 87 données disponibles): 33 jours [26– 41]
 - 44.8 % vus après 35j (39/87)
 - 11.5 % vus après 56j (10/87)
 - la valeur médiane du poids de naissance (N = 109): 3 130 g [2 740 – 3 520]
 - le taux de prématurité (N=111) : 11/111 = 9.9 %.

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

Avant la convocation au CRCM, 30 nouveau-nés étaient déjà hospitalisés (donnée disponible chez 106 enfants) dont les 16 cas d'iléus méconiaux et 5 prématurés. Les autres motifs d'hospitalisation principaux et non exclusifs étaient respiratoires (n = 1), digestifs (n = 4), hypotrophie (n = 5).

Le jour de la première consultation, sur 111 fiches de diagnostic reçues, 66 (59.5 %) nouveau-nés présentaient des signes cliniques isolés ou associés : des signes digestifs sont présents chez 53 patients

(47.7 %), des signes respiratoires sont présents chez 9 patients (8.1 %) et une hypotrophie est observée chez 34 patients (30.6 %).

Parmi les 116 patients diagnostiqués porteurs d'une mucoviscidose classique ou atypique, les 2 allèles ont été identifiés au besoin suite au screening exhaustif du gène dans 93.1% des cas (108/116). Dans 8 cas (6.9%), au moins 1 allèle ne nous a pas encore été communiqué. Sur 232 allèles, 223 sont connus de l'AFDPHE. Pour 103 des 116 malades (88.8%), le résultat du test de la sueur a été communiqué à l'AFDPHE, (93.5%) hors IM/DPN.

À cette cohorte de nouveau-nés malades repérés par le dépistage néonatal, il faut ajouter les cas de mucoviscidose non repérés par le 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 2018, 3 malades faux-négatifs du dépistage sont nés et ont été repérés en 2017 sur signes cliniques. Il faut y ajouter 9 autres cas faux-négatifs nés les années antérieures (2003, 2008, 2014, 2015 et 2016). Hors iléus/DPN, ils ont été diagnostiqués à un âge médian de 1.92 ans [13.9 mois ; 6.01 ans] et les symptômes révélateurs principaux isolés ou associés étaient respiratoires, digestifs, ou une hypotrophie. La cohorte des faux-négatifs (formes classiques et CFSPID) 2002-2017 atteint un nombre total de 143 cas (hors iléus/DPN) pour 2454 malades dépistés (formes classiques et CFSPID) soit une sensibilité de 94.5 %. Les résultats sur les faux négatifs restent partiels car le recul par rapport au diagnostic des faux négatifs sur symptômes nés en 2017 est encore trop court.

Au cours de l'année 2017, 0.69 % des nouveau-nés avaient une TIR à J3 supérieure au seuil, ce qui est supérieur 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 98.4 % des suspects. Parmi les 540 nouveau-nés vus au CRCM pour la réalisation d'un test de la sueur, 116 bébés ont été diagnostiqués comme malades par le médecin du CRCM (forme classique et atypique) soit une VPP préliminaire de 0.22. Ils ont été vus pour la première fois au CRCM à un âge médian (en excluant les DPN et/ou iléus méconiaux) de 33 jours. On note que 55.2 % des nouveau-nés hors IM/DPN sont vus au CRCM à 35 jours de vie et 88.5 % ont déjà été vus à 56 jours de vie.

Enfin, le diagnostic de mucoviscidose « classique » a été porté pour 104 enfants dont 17 cas d'iléus méconial. De plus, 12 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, 9/1 en 2015 et 10/1 en 2016).

Le bilan global des données brutes depuis l'origine du dépistage de la mucoviscidose et le recueil des malades faux négatifs non repérés par le dépistage montre une sensibilité de 94.5 %.

2.5.3 Évolution de l'incidence (tableaux VII.5 p. 70, VII.6.1 p. 71 et VII.6.2 p. 72)

L'évolution de l'incidence de la mucoviscidose de 2006 à 2016 est détaillée tableau VII.5 p. 70. L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 2002 à 2017 est de 1 / 5 064 [IC95% : 1/5 273; 1/4 870] pour 2 433 malades sur environ 12.3 millions de NN testés. La base de données de l'AFDPHE qui tient compte des cas incidents qui nous sont communiqués tardivement, contient 2454 patients à ce jour.

3 • Tests de dépistage et Prématurité (tableaux VIII.1 p. 74 et VIII.2 p. 75)

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 5 résume les caractéristiques du programme de dépistage néonatal pour l'année 2017.

Table 5 : Description du programme de dépistage néonatal par maladie dépistée

	PCU	HC	HCS*	SDM	CF
Nombre nouveau-nés testés	775 961	775 961	775 961	317 005	758 411
% suspects	0.05	0.18	0.30	0.16	0.69
Nombre de malades	34 (+ 43 HPM)	325	28	496	116
Nombre de convoqués	131	543	586	496	540
Fréquence globale [IC95 %]	1 / 22 822 [1/34 378 - 1/17 081] Avec HPM : 1/10 077 [1/12 976 - 1/8 238]	1/2 388 [1/2 679 - 1/2 153]	1/27 713 [1/44 017 - 1/20 223]	1/1564** [1/1715 - 1/1438] 1/639*** [1/701 - 1/587]	1/6538 [1/7992 - 1/5531]
Age au diagnostic en jours [25^e et 75^e percentiles]	11 [8 - 12.75]	10 [8 - 13]	5.5 [1 - 8.25]	51 [34 - 73]	33 [26 - 41]
Fiches d'identification renseignées	34 (100 %)	311(98 %)	27 (96.4 %)	349 (70.4 %)	111 (95.7 %)
Coût total (millions €)	1.54	2.2	1.27	0.98	2.14
Coût par nouveau-né testé (€)	1.98	2.81	1.64	3.09	1.86(Tir) 141.31 (BM)
Coût par malade (€)	45 188 Avec HPM : 19 953	6 709	45 449	1 975	18 432

* Formes classiques - ** Population générale - *** Population ciblée

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 278 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 2017	p. 44
II.	Age au Prélèvement et Nombre de refus de l'ensemble du dépistage en 2017	p. 45
III.	Dépistage de la Phénylcétonurie – Activité 2017	p. 46
	Bilan global depuis l'origine	p. 49
IV.	Dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale – Activité 2017	p. 51
	Bilan global depuis l'origine	p. 54
V.	Dépistage de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales – Activité 2017	p. 56
	Bilan global depuis l'origine	p. 59
VI.	Dépistage de la Drépanocytose – Activité 2017	p. 61
	Bilan global depuis l'origine	p. 64
VII.	Dépistage de la Mucoviscidose – Activité 2017	p. 66
	Bilan global depuis l'origine	p. 71
VIII.	Fréquence de la prématurité dans les tests positifs en 2017	p. 74

TABLEAU I → MALADES REPÉRÉS PAR RÉGIONS EN 2017

	Nombre de NN testés	PCU	HC	HCS ⁽¹⁾	SDM	Muco
Alsace	23 922	0	8	1	9	4
dont Est Mosellan-Lorraine	3 070	0	0	0	0	0
Aquitaine	33 026	0	16	1	2	1
Auvergne	197	0	0	0	0	0
Bourgogne	15 193	1	6	1	4	1
Bretagne	32 480	0	16	1	8	7
Centre	25 273	3	6	1	19	4
Champagne-Ardenne	13 294	1	6	0	3	6
Franche-Comté	12 092	1	2	1	4	7
Ile de France	177 556	7	77	8	251	14
Languedoc-Roussillon	28 202	0	13	1	6	6
Limousin	6 709	0	2	1	6	1
Lorraine (sauf Est Mosellan)	19 706	0	8	1	4	3
Midi-Pyrénées	30 043	5	8	1	12	3
Nord-Pas de Calais	49 643	2	36	2	10	12
Normandie	34 125	3	5	3	13	8
PACA + Corse	62 129	1	18	4	10	14
dont Corse	2 873	0	0	0	1	2
Pays de Loire						
Angers	25 343	1	12	0	6	4
Nantes	29 725	2	15	2	8	3
dont Poitou Charentes	14 861	0	3	0	1	0
Picardie	19 539	2	8	0	9	1
Rhône-Alpes	90 144	4	53	2	37	16
Sous Total	728 341	33	315	31	421	115
Guadeloupe	4 620	0	2	0	10	0
Guyane	7 969	0	3	0	39	0
Martinique	3 595	0	0	0	7	0
Mayotte	9 493	0	0	0	13	-
Réunion	13 841	0	3	1	5	1
St Pierre et Miquelon	45	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 057	1	2	0	1	-
Sous Total	47 620	1	10	1	75	1
TOTAL	775 961	34	325	32	496	116

* 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 2017

	Nombre de NN testés PCU, HC, HCS ⁽¹⁾	Age au prélèvement Médiane	REFUS Dépistage	REFUS (BM) Biologie Moléculaire
Alsace	23 922	3,00	0	1
dont Est Mosellan-Lorraine	3 070	3,00	0	0
Aquitaine	33 026	3,00	0	0
Auvergne	197	3,00	0	0
Bourgogne	15 193	3,00	6	0
Bretagne	32 480	3,00	12	0
Centre	25 273	3,00	10	1
Champagne-Ardenne	13 294	3,00	2	1
Franche-Comté	12 092	3,00	0	1
Ile de France	177 556	3,00	72	15
Languedoc-Roussillon	28 202	3,00	17	0
Limousin⁽²⁾	6 709	3,25	11	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	19 706	3,00	1	0
Midi-Pyrénées	30 043	3,00	22	0
Nord-Pas de Calais	49 643	3,00	12	1
Normandie	34 125	3,30	2	0
PACA + Corse	62 129	3,00	22	1
dont Corse	2 873	3,00	0	0
Pays de Loire				
Angers	25 343	3,00	8	0
Nantes	29 725	3,00	7	0
dont Poitou Charentes	14 861	3,00	3	0
Picardie	19 539	3,00	4	0
Rhône-Alpes	90 144	3,00	63	6
Sous Total	728 341	3,03	271	27
Guadeloupe	4 620	3,00	0	0
Guyane	7 969	3,00	1	0
Martinique	3 595	3,00	3	0
Mayotte	9 493	3,00	0	-
Réunion	13 841	3,00	3	0
St Pierre et Miquelon	45	3,00	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 057	3,00	0	-
Sous Total	47 620	3,00	7	0
TOTAL	775 961	3,02	278	27

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

(2) Moyenne

TABLEAU III.1 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE EN 2017

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif ⁽¹⁾		Contrôles sur buvard ⁽²⁾			NN Convoqués ⁽³⁾	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Alsace	23 922	19	0,08	17	17	0	6	0
dont Est Mosellan-Lorraine	3 070	0	0,00	0	0	0	0	0
Aquitaine	33 026	19	0,06	18	16	3	3	0
Auvergne	197	0	0,00					0
Bourgogne	15 193	3	0,02	2	2	1	1	1
Bretagne	32 480	17	0,05	13	10	0	1	0
Centre	25 273	8	0,03	7	7	3	4	3
Champagne-Ardenne	13 294	7	0,05	5	5	1	2	1
Franche-Comté	12 092	5	0,04	5	5	1	1	1
Ile de France	177 556	117	0,07	74	70	7	47	7
Languedoc-Roussillon	28 202	8	0,03	6	4	0	1	0
Limousin	6 709	4	0,06	4	3	0	0	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	19 706	3	0,02	3	3	1	1	0
Midi-Pyrénées	30 043	13	0,04	10	9	5	7	5
Nord-Pas de Calais	49 643	25	0,05	23	23	7	10	2
Normandie	34 125	17	0,05	17	15	4	4	3
PACA + Corse	62 129	29	0,05	25	24	8	8	1
dont Corse	2 873	2	0,07	2	2	1	1	0
Pays de Loire								
Angers	25 343	4	0,02	2	2	0	2	1
Nantes	29 725	8	0,03	8	6	2	2	2
dont Poitou Charentes	14 861	3	0,02	2	2	0	1	0
Picardie	19 539	16	0,08	16	15	1	5	2
Rhône-Alpes	90 144	38	0,04	31	29	7	25	4
Sous Total	728 341	360	0,05	286	265	51	130	33
Guadeloupe	4 620	4	0,09	4	4	0	0	0
Guyane	7 969	5	0,06	2	0	0	0	0
Martinique	3 595	2	0,06	2	1	0	0	0
Mayotte	9 493	3	0,03	3	2	0	0	0
Réunion	13 841	17	0,12	17	9	1	0	0
St Pierre et Miquelon	45	0	0,00					0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 057	5	0,06	4	4	1	1	1
Sous Total	47 620	36	0,08	32	20	2	1	1
TOTAL	775 961	396	0,05	318	285	53	131	34

(1) Nouveau-nés ayant un taux de phénylalanine supérieur au seuil d'action ($\text{[3 Phé} \geq 3 \text{ mg/dl ou } 180 \text{ nmol/L}$) (2) Les contrôles demandés correspondent aux contrôles sur un nouveau prélèvement papier, les «confirmés positifs» sont ces deuxièmes prélèvements qui restent au dessus du seuil d' action (3) Nombre d'enfants ayant été convoqués après un 1^{er} test très positif + les enfants confirmés positifs au 2^e contrôle

TABLEAU III.2 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE EN 2017

	Nombre de NN testés	Malades PCU ⁽¹⁾	Fréquence ⁽¹⁾	HPM ⁽⁴⁾	Autres		
					Fréquence HPM	Fréquence HPM+PCU	Forme Maligne
Alsace	23 922	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
dont Est Mosellan-Lorraine	3 070	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Aquitaine	33 026	0	1/ -	3	1/ 11 009	1/ 11 009	0
Auvergne	197	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Bourgogne	15 193	1	1/ 15 193	0	1/ -	1/ -	0
Bretagne	32 480	0	1/ -	1	1/ 32 480	1/ 32 480	0
Centre	25 273	3	1/ 8 424	1	1/ 25 273	1/ 6 318	0
Champagne-Ardenne	13 294	1	1/ 13 294	0	1/ -	1/ 13 294	0
Franche-Comté	12 092	1	1/ 12 092	0	1/ -	1/ 12 092	0
Ile de France	177 556	7	1/ 25 365	13	1/ 13 658	1/ 8 878	1
Languedoc-Roussillon	28 202	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Limousin	6 709	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	19 706	0	1/ -	1	1/ 19 706	1/ 19 706	0
Midi-Pyrénées	30 043	5	1/ 6 009	2	1/ 15 022	1/ 4 292	0
Nord-Pas de Calais	49 643	2	1/ 24 822	6	1/ 8 274	1/ 6 205	0
Normandie	34 125	3	1/ 11 375	1	1/ 34 125	1/ 8 531	0
PACA + Corse	62 129	1	1/ 62 129	7	1/ 8 876	1/ 7 766	0
dont Corse	2 873	0	1/ -	1	1/ 2 873	1/ 2 873	0
Pays de Loire + Poitou							
Angers	25 343	1	1/ 25 343	0	1/ -	1/ 25 343	0
Nantes	29 725	2	1/ 14 863	0	1/ -	1/ 14 863	0
dont Poitou Charentes	14 861	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Picardie	19 539	2	1/ 9 770	3	1/ 6 513	1/ 3 908	0
Rhône-Alpes	90 144	4	1/ 22 536	6	1/ 15 024	1/ 9 014	0
Sous Total	728 341	33	1/ 22 071	44	1/ 16 553	1/ 9 459	1
Guadeloupe	4 620	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Guyane	7 969	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Martinique	3 595	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Mayotte	9 493	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Réunion	13 841	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
St Pierre et Miquelon	45	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 057	1	1/ 8 057	0	1/ -	1/ 8 057	0
Sous Total	47 620	1	1/ 47 620	0	1/ -	1/ 47 620	0
TOTAL	775 961	34	1/ 22 822	44	1/ 17 635	1/ 9 948	1

(1) Malades : PCU classiques et atypiques

(4) Hypérphénylalaninémie Modérée Permanente (HPM)

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341
NN contrôlés	180	233	259	570	502	353	427	310	253	208	244	265
NN convoqués	102	95	128	153	145	137	137	138	129	126	99	130
NN malades PCU	54	45	60	58	53	43	46	45	51	37	37	33
Incidence	1/14 719	1/17 497	1/13 334	1/13 682	1/15 207	1/18 465	1/17 161	1/17 421	1/15 331	1/20 590	1/20 093	1/22 071
NN avec HPM	26	30	39	45	52	50	55	49	40	41	31	43
Incidence PCU+HPM	1/9 935	1/10 498	1/8 081	1/7 705	1/7 558	1/8 538	1/7 816	1/8 340	1/8 592	1/9 767	1/10 933	1/9 583
OUTRE-MER												
NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620
NN contrôlés	4	4	5	21	24	12	20	19	14	7	23	20
NN convoqués	1	4	1	0	4	2	4	6	2	1	5	1
NN malades PCU	0	1	0	0	3	1	1	0	0	0	1	1
Incidence	-	1/49 022	-	-	1/15 796	1/46 416	1/46 695	-	-	-	1/47 956	1/47 620
TOTAL FRANCE												
NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961
NN contrôlés	184	237	264	591	526	365	447	329	267	215	267	285
NN convoqués	103	99	129	153	149	139	141	144	131	127	104	131
NN malades PCU	54	46	60	58	56	44	47	45	51	37	38	34
Incidence	1/15 616	1/18 182	1/14 152	1/14 516	1/15 238	1/19 100	1/17 789	1/18 435	1/16 247	1/21 867	1/20 826	1/22 822
NN avec HPM	26	30	39	45	52	50	56	50	40	41	32	43
Incidence PCU+HPM	1/10 541	1/11 005	1/8 577	1/8 174	1/7 901	1/8 940	1/8 117	1/8 732	1/9 106	1/10 373	1/11 306	1/10 077

*Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

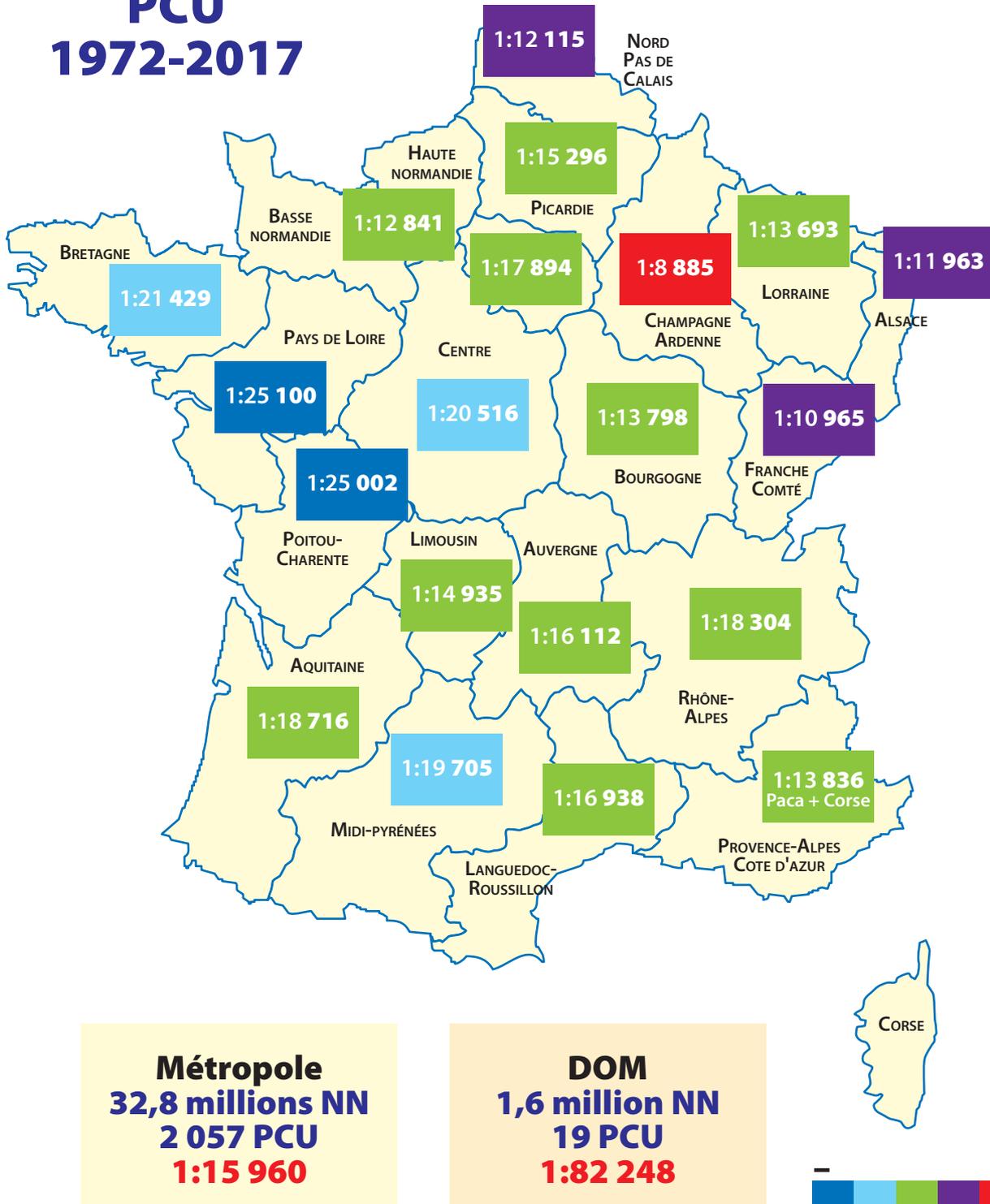
TABLEAU III.4 → PHÉNYLCÉTONURIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2017 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de NN testés	Nombre de Malades PCU	Nombre de malades HPM	Nombre de malades F. Maligne	Fréquence PCU	Fréquence PCU + HPM
Alsace	1 423 600	119	91	3	1/11 963	1/6 779
Aquitaine	1 534 712	82	46	1	1/18 716	1/11 990
Auvergne	515 572	32	3	2	1/16 112	1/14 731
Bourgogne	703 719	51	44	0	1/13 798	1/7 408
Bretagne	1 414 290	66	22	0	1/21 429	1/16 071
Centre	1 025 799	50	16	0	1/20 516	1/15 542
Champagne-Ardenne	639 727	72	37	8	1/8 885	1/5 869
Franche-Comté	734 625	67	17	1	1/10 965	1/8 746
Ile de France	7 175 551	401	408	17	1/17 894	1/8 870
Languedoc-Roussillon	1 151 788	68	48	0	1/16 938	1/9 929
Limousin	268 822	18	9	0	1/14 935	1/9 956
Lorraine	1 040 688	76	18	4	1/13 693	1/11 071
Midi-Pyrénées	1 655 242	84	82	0	1/19 705	1/9 971
Nord-Pas de Calais	2 798 578	231	129	1	1/12 115	1/7 774
Normandie	1 617 927	126	38	1	1/12 841	1/9 865
PACA + Corse	2 545 836	184	109	2	1/13 836	1/8 689
Pays de Loire + Poitou						
Angers	1 350 131	54	44	3	1/25 002	1/13 777
Nantes	1 305 196	52	32	0	1/25 100	1/15 538
Picardie	871 885	57	10	0	1/15 296	1/13 013
Rhône-Alpes	3 056 795	167	187	5	1/18 304	1/8 635
Sous Total	32 830 483	2 057	1 390	48	1/15 960	1/9 524
Guadeloupe	238 959	4	2	1	1/59 740	1/39 827
Guyane	171 535	0	1	0	1/-	1/-
Martinique	201 117	8	3	0	1/25 140	1/18 283
Mayotte	145 579	0	0	0	1/-	1/-
Réunion	512 866	4	5	2	1/128 217	1/56 985
St Pierre et Miquelon	433	0	0	0	1/-	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna						
Sous Total	292 220	3	0	0	1/97 407	1/97 407
Sous Total	1 562 709	19	11	3	1/82 248	1/52 090
TOTAL	34 393 192	2 076	1 401	51	1/16 567	1/9 892

*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 1972-2017



Métropole
32,8 millions NN
2 057 PCU
1:15 960

DOM
1,6 million NN
19 PCU
1:82 248



TABLEAU IV.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE EN 2017

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif ⁽¹⁾		Contrôles sur buvard ⁽²⁾			NN Convoqués ⁽³⁾	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Alsace	23 922	35	0,15	29	29	4	9	8
dont Est Mosellan-Lorraine	3 070	0	0,00	0	0	0	0	0
Aquitaine	33 026	52	0,16	35	33	6	22	16
Auvergne	197	0	0,00	0	0	0	0	0
Bourgogne	15 193	20	0,13	20	20	8	5	6
Bretagne	32 480	45	0,14	29	26	4	16	16
Centre	25 273	28	0,11	26	25	4	6	6
Champagne-Ardenne	13 294	14	0,11	7	7	1	14	6
Franche-Comté	12 092	30	0,25	29	29	2	2	2
Ile de France	177 556	344	0,19	277	267	28	95	77
Languedoc-Roussillon	28 202	62	0,22	46	42	2	16	13
Limousin	6 709	40	0,60	36	36	0	2	2
Lorraine (sauf Est Mosellan)	19 706	13	0,07	8	8	5	5	8
Midi-Pyrénées	30 043	23	0,08	21	2	0	19	8
Nord-Pas de Calais	49 643	84	0,17	12	11	7	81	36
Normandie	34 125	52	0,15	52	51	7	7	5
PACA + Corse (4)	62 129	165	0,27	144	136	5	20	18
dont Corse	2 873	15	0,52	15	14	0	0	0
Pays de Loire + Poitou								
Angers	25 343	35	0,14	3	3	3	35	12
Nantes	29 725	40	0,13	16	14	4	16	15
dont Poitou Charentes	14 861	18	0,12	4	3	1	11	3
Picardie	19 539	22	0,11	0	0	0	14	8
Rhône-Alpes	90 144	190	0,21	74	57	28	150	53
Sous Total	728 341	1 294	0,18	864	796	118	534	315
Guadeloupe	4 620	7	0,15	6	5	1	2	2
Guyane	7 969	7	0,09	0	0	0	4	3
Martinique	3 595	3	0,08	3	3	0	0	0
Mayotte	9 493	1	0,01	0	0	0	0	0
Réunion	13 841	28	0,20	28	10	2	2	3
St Pierre et Miquelon	45	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 057	25	0,31	23	23	2	3	2
Sous Total	47 620	71	0,15	60	41	5	11	10
TOTAL	775 961	1 365	0,18	924	837	123	545	325

(1) Nouveau nés ayant un taux de TSH supérieur au seuil d'action (≥ 20 mUI/L en Delfia ou 25 mUI/L en RIA ou 17 mUI/L en GSP)

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

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

TABLEAU IV.2 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE EN 2017

	Nombre de NN testés	Malades	Hypothyroïdie - Etiologie				Fréquence
			Ectopie	Athyroïse	Glandes en Place	Non typées	
Alsace	23 922	8	2	3	3	0	1/2 990
dont Est Mosellan-Lorraine	3 070	0	0	0	0	0	1/-
Aquitaine	33 026	16	4	1	11	0	1/2 064
Auvergne	197	0	0	0	0	0	1/-
Bourgogne	15 193	6	3	1	2	0	1/2 532
Bretagne	32 480	16	10	3	3	0	1/2 030
Centre	25 273	6	3	0	2	1	1/4 212
Champagne-Ardenne	13 294	6	2	0	4	0	1/2 216
Franche-Comté	12 092	2	1	0	1	0	1/6 046
Ile de France	177 556	77	21	12	44	0	1/2 306
Languedoc-Roussillon	28 202	13	3	6	4	0	1/2 169
Limousin	6 709	2	0	0	2	0	1/3 355
Lorraine (sauf Est Mosellan)	19 706	8	2	1	5	0	1/2 463
Midi-Pyrénées	30 043	8	6	1	1	0	1/3 755
Nord-Pas de Calais	49 643	36	9	3	24	0	1/1 379
Normandie	34 125	5	4	0	1	0	1/6 825
PACA + Corse	62 129	18	8	4	6	0	1/3 452
dont Corse	2 873	0	0	0	0	0	1/-
Pays de Loire + Poitou							
Angers	25 343	12	4	2	6	0	1/2 112
Nantes	29 725	15	3	2	10	0	1/1 982
dont Poitou Charentes	14 861	3	1	0	2	0	1/4 954
Picardie	19 539	8	3	1	4	0	1/2 442
Rhône-Alpes	90 144	53	10	7	31	5	1/1 701
Sous Total	728 341	315	98	47	164	6	1/2 312
Guadeloupe	4 620	2	0	0	2	0	1/2 310
Guyane	7 969	3	0	0	1	2	1/2 656
Martinique	3 595	0	0	0	0	0	1/-
Mayotte	9 493	0	0	0	0	0	1/-
Réunion	13 841	3	1	0	2	0	1/4 614
St Pierre et Miquelon	45	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 057	2	0	1	1	0	1/4 029
Sous Total	47 620	10	1	1	6	2	1/4 762
TOTAL	775 961	325	99	48	170	8	1/2 388

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341
NN contrôlés	1 108	1 142	849	1 123	1 365	1 184	1 368	1 164	790	577	596	796
NN convoqués	381	358	322	340	395	411	426	489	495	428	507	532
NN malades	235	261	242	247	293	298	282	282	298	263	315	315
Ectopie	97	88	115	97	100	106	92	101	109	91	88	98
Athyréose	64	56	49	52	50	47	47	42	57	44	50	47
Glande en place	72	108	72	94	135	137	135	138	131	122	169	164
Non typées	2	9	6	4	8	8	8	1	1	6	8	6
Incidence	1/3382	1/3017	1/3306	1/3213	1/2751	1/2664	1/2799	1/2780	1/2624	1/2897	1/2360	1/2312
OUTRE-MER												
NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620
NN contrôlés	18	44	36	36	34	46	52	71	60	26	31	41
NN convoqués	9	8	11	9	6	13	9	9	11	9	14	11
NN malades	8	6	8	9	5	11	8	7	7	7	6	10
Ectopie	2	2	2	4	1	1	1	1	1	0	1	1
Athyréose	1	3	1	1	1	1	1	0	2	1	2	1
Glande en place	3	0	3	4	3	6	2	6	4	5	2	6
Non typées	2	1	2	0	0	3	4	0	0	1	1	2
Incidence	1/6054	1/8170	1/6138	1/5373	1/9477	1/4220	1/5837	1/6515	1/6677	1/6748	1/7993	1/4762
TOTAL FRANCE												
NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961
NN contrôlés	1 126	1 186	885	1 159	1 399	1 230	1 420	1 235	850	603	627	837
NN convoqués	390	366	333	349	401	424	435	498	506	437	521	543
NN malades	243	267	250	256	298	309	290	289	305	270	321	325
Ectopie	95	90	117	101	101	107	93	102	110	91	89	99
Athyréose	65	59	50	53	51	48	48	42	59	45	52	48
Glande en place	75	108	75	98	138	143	137	144	135	127	171	170
Non typées	4	10	8	4	8	11	12	1	1	7	9	8
Incidence	1/3470	1/3132	1/3397	1/3289	1/2864	1/2720	1/2883	1/2870	1/2717	1/2997	1/2465	1/2388

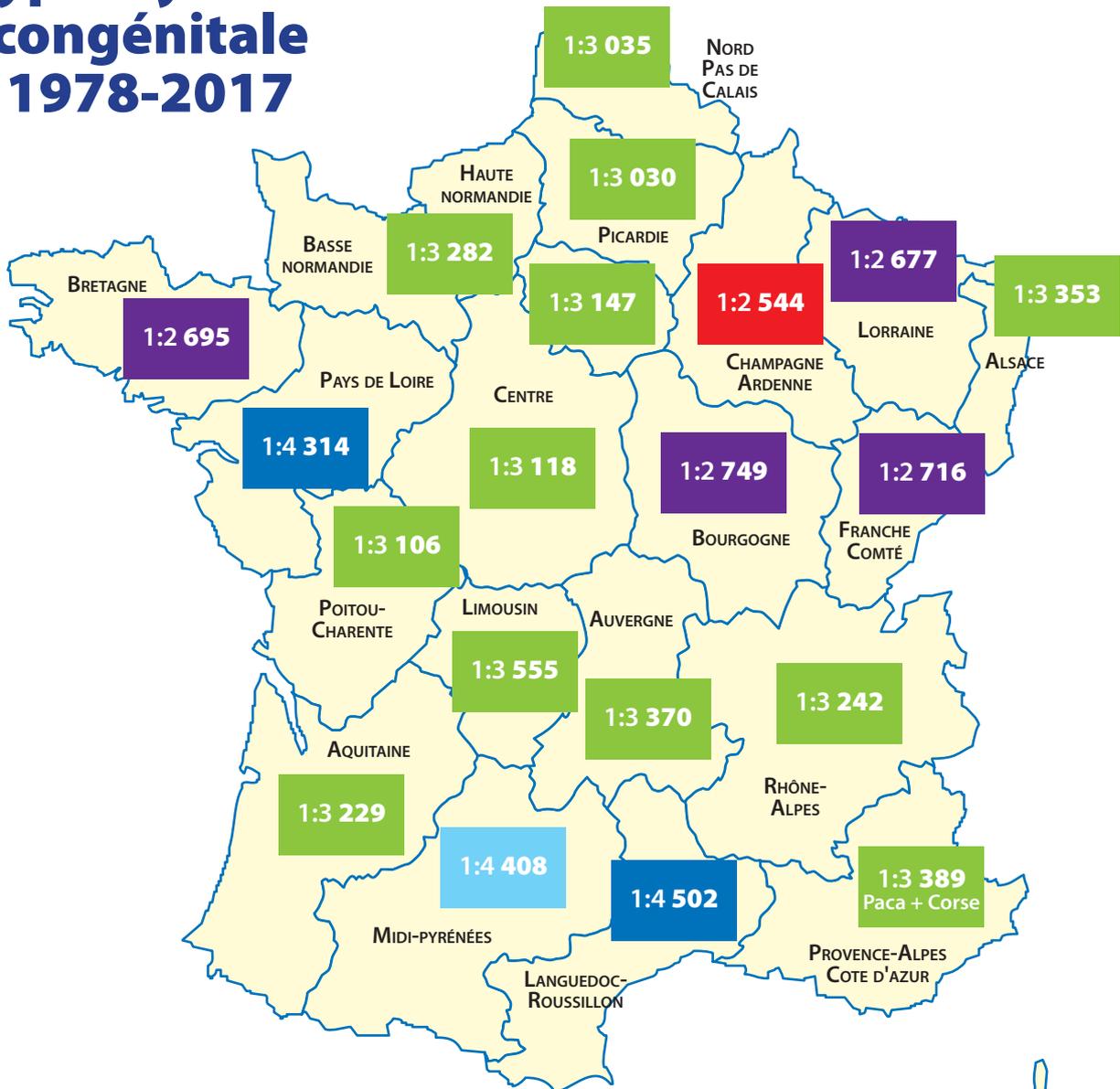
*Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

**TABEAU IV.4 → HYPOTHYROIDIE CONGÉNITALE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2017
DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE***

	Nombre de NN testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyréose	Glande en Place	Non Typée		
Alsace	1 012 745	125	77	56	44	302	1/3 353
Aquitaine	1 259 323	141	70	154	25	390	1/3 229
Auvergne	515 572	73	38	41	1	153	1/3 370
Bourgogne	703 719	125	31	72	28	256	1/2 749
Bretagne	1 390 421	232	98	167	19	516	1/2 695
Centre	1 025 799	185	59	82	3	329	1/3 118
Champagne-Ardenne	699 556	123	62	84	6	275	1/2 544
Franche-Comté	543 295	68	43	72	17	200	1/2 716
Ile de France	6 578 101	869	380	773	68	2 090	1/3 147
Languedoc-Roussillon	1 021 930	60	47	106	14	227	1/4 502
Limousin	270 175	7	4	27	38	76	1/3 555
Lorraine	931 465	98	86	163	1	348	1/2 677
Midi-Pyrénées	1 445 780	149	89	77	13	328	1/4 408
Nord-Pas de Calais	2 403 526	399	137	235	21	792	1/3 035
Normandie	1 617 927	209	154	120	10	493	1/3 282
PACA + Corse	2 294 602	317	158	172	30	677	1/3 389
Pays de Loire + Poitou							
Angers	1 161 588	175	80	106	13	374	1/3 106
Nantes	1 173 513	125	64	78	5	272	1/4 314
Picardie	896 803	88	77	115	16	296	1/3 030
Rhône-Alpes	2 791 099	362	202	220	77	861	1/3 242
Sous Total	29 736 939	3 930	1 956	2 920	449	9 255	1/3 213
Guadeloupe	235 354	2	2	8	5	17	1/13 844
Guyane	171 535	4	2	10	19	35	1/4 901
Martinique	196 575	3	5	8	3	19	1/10 346
Mayotte	145 579	0	0	0	6	6	1/24 263
Réunion	512 866	15	9	14	63	101	1/5 078
St Pierre et Miquelon	433	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	292 220	2	4	16	39	61	1/4 790
Sous Total	1 554 562	26	22	56	135	239	1/6 504
TOTAL	31 291 501	3 956	1 978	2 976	584	9 494	1/3 296

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

Hypothyroïdie congénitale 1978-2017



Métropole
 29,7 millions NN
 9 255 HC
 42,5 % ectopie
 21 % athyréose
 31,5 % thyroïde en place
 5 % non typées
1:3 213

DOM
 1,5 million NN
 239 HC
1:6 504

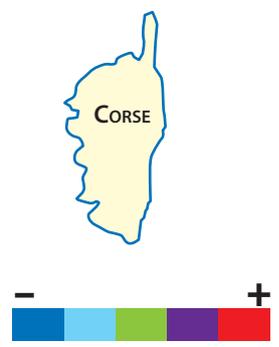


TABLEAU V.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES EN 2017

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif ⁽¹⁾		Contrôles sur buvard ⁽²⁾			NN Convoqués	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Alsace	23 922	84	0,35	78	78	6	78	0
dont Est Mosellan-Lorraine	3 070	0	0,00	0	0	0	0	0
Aquitaine	33 026	55	0,17	50	46	3	2	1
Auvergne	197	0	0,00	0	0	0	0	0
Bourgogne	15 193	33	0,22	29	29	2	1	1
Bretagne	32 480	122	0,38	115	108	9	1	0
Centre	25 273	51	0,20	49	47	1	1	1
Champagne-Ardenne	13 294	44	0,33	41	37	8	20	0
Franche-Comté	12 092	82	0,68	82	77	48	48	1
Ile de France	177 556	531	0,30	354	349	30	187	8
Languedoc-Roussillon	28 202	86	0,30	6	6	0	80	1
Limousin	6 709	27	0,40	20	20	1	1	1
Lorraine (sauf Est Mosellan)	19 706	25	0,13	19	19	1	2	1
Midi-Pyrénées	30 043	65	0,22	63	50	2	17	1
Nord-Pas de Calais	49 643	90	0,18	87	80	0	3	2
Normandie	34 125	102	0,30	100	92	12	27	3
PACA + Corse	62 129	436	0,70	306	289	46	4	2
dont Corse	2 873	18	0,63	13	13	3	0	0
Pays de Loire + Poitou								
Angers	25 343	81	0,32	62	56	2	20	0
Nantes	29 725	60	0,20	50	48	2	2	2
dont Poitou Charentes	14 861	60	0,40	52	51	2	10	0
Picardie	19 539	38	0,19	12	12	2	0	0
Rhône-Alpes	90 144	240	0,27	191	179	9	90	2
Sous Total	728 341	2 252	0,31	1 740	1 622	184	584	27
Guadeloupe	4 620	12	0,26	11	8	0	1	0
Guyane	7 969	12	0,15	12	6	0	0	0
Martinique	3 595	7	0,19	5	4	0	1	0
Mayotte	9 493	12	0,13	12	9	0	0	0
Réunion	13 841	15	0,11	15	8	1	1	1
St Pierre et Miquelon	45	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 057	21	0,26	14	12	1	0	0
Sous Total	47 620	79	0,17	69	47	2	3	1
TOTAL	775 961	2 331	0,30	1 809	1 669	186	587	28

(1) Nouveau-nés ayant un taux de 17OHP supérieur au seuil d'action en fonction de l'âge gestationnel et de la technique de laboratoire (J3 17OHP ≥ 90 nmol/L (PE) ou 180 nmol/L (RIA) avant 34SA, ≥ 50 nmol/L (PE) ou 120 nmol/L (RIA) avant 36 SA et ≥ 25 nmol/L (PE) ou 60 nmol/L (RIA) à partir de 36SA)

(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 2017

	Nombre de NN testés	Malades	Hyperplasie congénitale des surrénales		Autres formes		Fréquence
			Forme classique avec perte de sel	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine ou autre	
Alsace	23 922	0	0	0	1	0	1/-
dont Est Mosellan-Lorraine	3 070	0	0	0	0	0	1/-
Aquitaine	33 026	1	1	0	0	0	1/33 026
Auvergne	197	0	0	0	0	0	1/-
Bourgogne	15 193	1	1	0	0	0	1/15 193
Bretagne	32 480	0	0	0	1	0	1/-
Centre	25 273	1	1	0	0	0	1/25 273
Champagne-Ardenne	13 294	0	0	0	0	0	1/-
Franche-Comté	12 092	1	1	0	0	0	1/12 092
Ile de France	177 556	8	7	1	0	0	1/22 195
Languedoc-Roussillon	28 202	1	1	0	0	0	1/28 202
Limousin	6 709	1	1	0	0	0	1/6 709
Lorraine (sauf Est Mosellan)	19 706	1	1	0	0	0	1/19 706
Midi-Pyrénées	30 043	1	0	1	0	0	1/30 043
Nord-Pas de Calais	49 643	2	2	0	0	0	1/24 822
Normandie	34 125	3	3	0	0	0	1/11 375
PACA + Corse	62 129	2	2	0	2	0	1/31 065
dont Corse	2 873	0	0	0	0	0	1/-
Pays de Loire + Poitou							
Angers	25 343	0	0	0	0	0	1/-
Nantes	29 725	2	2	0	0	0	1/14 863
dont Poitou Charentes	14 861	0	0	0	0	0	1/-
Picardie	19 539	0	0	0	0	0	1/-
Rhône-Alpes	90 144	2	1	1	0	0	1/45 072
Sous Total	728 341	27	24	3	4	0	1/26 976
Guadeloupe	4 620	0	0	0	0	0	1/-
Guyane	7 969	0	0	0	0	0	1/-
Martinique	3 595	0	0	0	0	0	1/-
Mayotte	9 493	0	0	0	0	0	1/-
Réunion	13 841	1	1	0	0	0	1/13 841
St Pierre et Miquelon	45	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 057	0	0	0	0	0	1/-
Sous Total	47 620	1	1	0	0	0	1/47 620
TOTAL	775 961	28	25	3	4	0	1/27 713

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341
NN contrôlés	2 975	3 119	3 022	3 526	3 899	3 977	3 939	3 750	3 159	1 426	1 806	1 597
NN convoqués	201	168	182	203	226	236	195	218	223	371	448	583
NN malades	38	38	41	53	48	33	43	36	40	43	32	27
FC PS ⁽¹⁾	33	34	33	41	39	27	37	28	31	32	29	24
FC VP ⁽²⁾	5	4	8	12	9	6	6	8	9	11	3	3
Incidence	1/20 916	1/20 720	1/19 513	1/14 973	1/16 791	1/24 060	1/18 358	1/ 21 777	1/19 547	1/17 717	1/23 232	1/26 976
OUTRE-MER												
NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620
NN contrôlés	76	98	101	123	137	136	127	159	112	48	45	47
NN convoqués	9	11	10	6	7	9	4	9	7	11	5	3
NN malades	3	6	6	4	4	5	4	0	4	4	1	1
FC PS ⁽¹⁾	3	4	6	4	2	5	4	-	4	2	1	1
FC VP ⁽²⁾	0	2	0	0	2	0	0	-	0	2	0	0
Incidence	1/16 144	1/8 170	1/8 184	1/12 090	1/11 847	1/9 283	1/11 674	-	1/11 685	1/11 809	1/47 956	1/47 620
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	-	-
TOTAL FRANCE												
NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961
NN contrôlés	3 048	3 217	3 123	3 649	4 036	4 113	4 066	3 909	3 271	1 474	1 851	1 644
NN convoqués	210	179	192	209	233	245	199	227	230	382	453	586
NN malades	41	44	47	57	52	38	47	36	44	47	33	28
FC PS ⁽¹⁾	36	38	39	45	41	32	41	28	35	34	30	25
FC VP ⁽²⁾	5	6	8	12	11	6	6	8	9	13	3	3
Incidence	1/20 567	1/19 008	1/18 067	1/14 771	1/16 410	1/22 116	1/17 789	1/23 044	1/18 832	1/17 214	1/23 981	1/27 713

* Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

(1) Forme Classique avec perte de sel

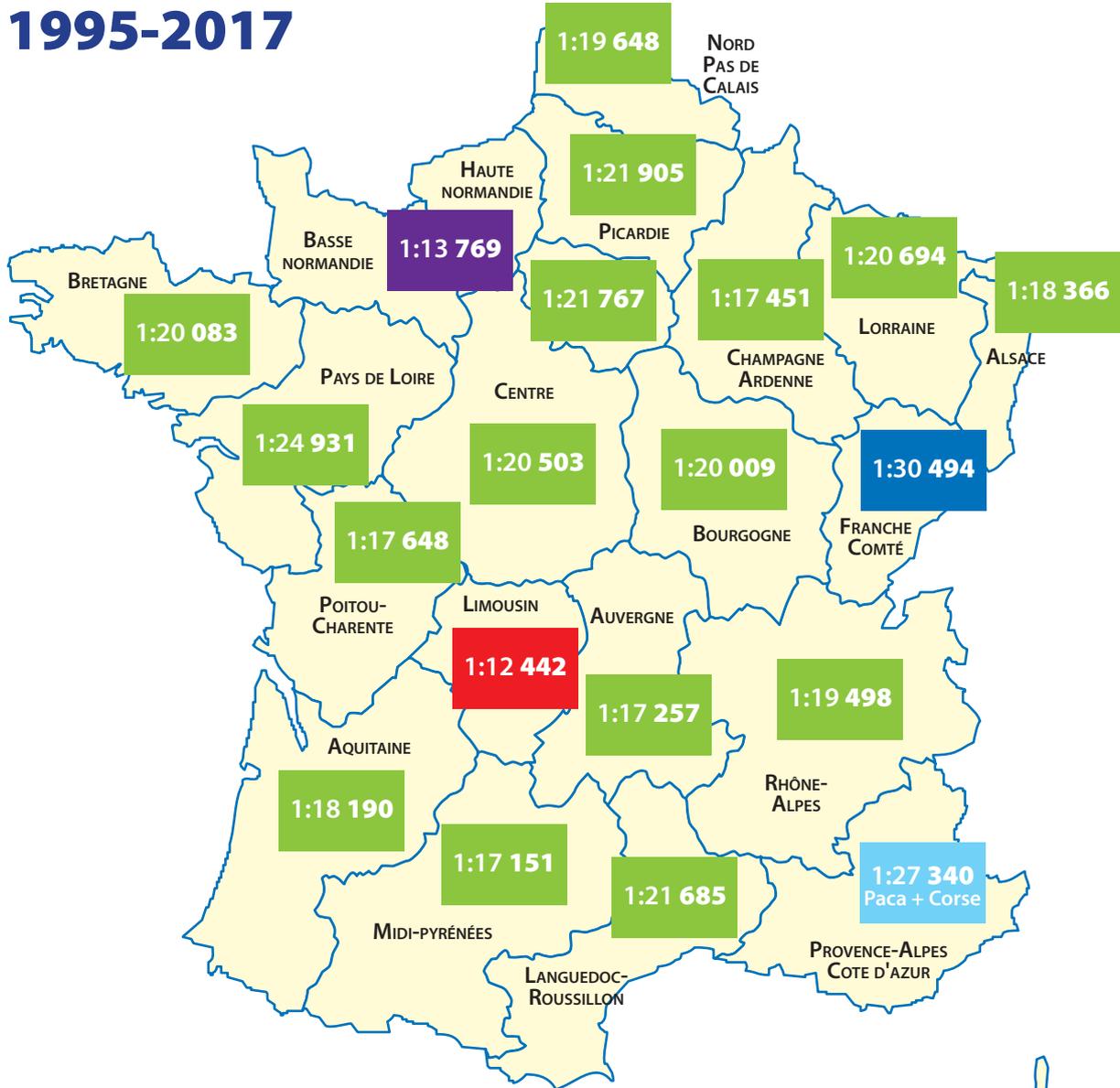
(2) Forme Classique virilisante pure

TABLEAU V.4 → HYPERPLASIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2017 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	532 625	19	10	29	4	1	1/18 366
Aquitaine	709 424	32	7	39	2	3	1/18 190
Auvergne	293 372	15	2	17	0	3	1/17 257
Bourgogne	540 238	21	6	27	1	0	1/20 009
Bretagne	823 411	35	6	41	4	0	1/20 083
Centre	574 086	22	6	28	3	2	1/20 503
Champagne-Ardenne	366 474	17	4	21	1	3	1/17 451
Franche-Comté	304 938	9	1	10	3	0	1/30 494
Ile de France	4 135 646	168	22	190	32	9	1/21 767
Languedoc-Roussillon	607 173	25	3	28	1	0	1/21 685
Limousin	161 746	12	1	13	7	1	1/12 442
Lorraine	517 351	23	2	25	3	0	1/20 694
Midi-Pyrénées	788 926	35	11	46	4	0	1/17 151
Nord-Pas de Calais	1 611 099	72	10	82	5	4	1/19 648
Normandie	1 005 125	60	13	73	9	6	1/13 769
PACA + Corse	1 394 347	46	5	51	2	0	1/27 340
Pays de Loire + Poitou							
Angers	652 978	29	8	37	2	2	1/17 648
Nantes	797 802	27	5	32	1	2	1/24 931
Picardie	503 807	22	1	23	0	0	1/21 905
Rhône-Alpes	1 930 327	87	12	99	2	2	1/19 498
Sous Total	18 250 895	776	135	911	86	38	1/20 034
Guadeloupe	147 250	7	0	7	2	0	1/21 036
Guyane	171 535	7	0	7	1	0	1/24 505
Martinique	111 595	8	1	9	2	0	1/12 399
Mayotte	145 579	5	0	5	0	0	1/29 116
Réunion	466 260	63	8	71	4	0	1/6 567
St Pierre et Miquelon	433	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna							
Sous Total	1 240 739	103	12	115	9	0	1/10 789
TOTAL	19 491 634	879	147	1 026	95	38	1/18 998

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

HCS 1995-2017



Métropole
18,2 millions NN
911 HCS
1:20 034

DOM
1,2 million NN
115 HCS
1:10 789
Ile de la Réunion
1:6 567



TABLEAU VI.1 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2017

	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés Drépanocytose	% de la population Ciblée	Malades ⁽²⁾		Fréquence	
				SDM	sur tous NN testés	sur NN testés Drépano	
Alsace	23 922	8 862	37,05%	9	1/2 658	1/985	
dont Est Mosellan-Lorraine	3 070	1 196	38,96%	0	1/-	1/-	
Aquitaine	33 026	4 847	14,68%	2	1/16 513	1/2 424	
Auvergne	197	43	21,83%	0	1/-	1/-	
Bourgogne	15 193	3 211	21,13%	4	1/3 798	1/803	
Bretagne	32 480	3 126	9,62%	8	1/4 060	1/391	
Centre	25 273	6 204	24,55%	19	1/1 330	1/327	
Champagne-Ardenne	13 294	2 635	19,82%	3	1/4 431	1/878	
Franche-Comté	12 092	2 851	23,58%	4	1/3 023	1/713	
Ile de France	177 556	123 751	69,70%	251	1/707	1/493	
Languedoc-Roussillon	28 202	12 813	45,43%	6	1/4 700	1/2 136	
Limousin	6 709	1 769	26,37%	6	1/1 118	1/295	
Lorraine (sauf Est Mosellan)	19 706	4 707	23,89%	4	1/4 927	1/1 177	
Midi-Pyrénées	30 043	10 181	33,89%	12	1/2 504	1/848	
Nord-Pas de Calais	49 643	10 735	21,62%	10	1/4 964	1/1 074	
Normandie	34 125	5 387	15,79%	13	1/2 625	1/414	
PACA + Corse	62 129	30 184	48,58%	10	1/6 213	1/3 018	
dont Corse	2 873	932	32,44%	1	1/2 873	1/932	
Pays de Loire							
Angers	25 343	4 293	16,94%	6	1/ 4 224	1/716	
Nantes	29 725	4 757	16,00%	8	1/ 3 716	1/595	
dont Poitou Charentes	14 861	2 399	16,14%	1	1/14 861	1/2 399	
Picardie	19 539	4 881	24,98%	9	1/2 171	1/542	
Rhône-Alpes	90 144	31 771	35,24%	37	1/2 436	1/859	
Sous Total	728 341	277 008	38,03%	421	1/1 730	1/658	
Guadeloupe⁽¹⁾	4 620	5 030	109%	10	1/462	1/503	
Guyane	7 969	7 969	100%	39	1/204	1/204	
Martinique⁽¹⁾	3 595	3 634	101%	7	1/514	1/519	
Mayotte	9 493	9 493	100%	13	1/730	1/730	
Réunion	13 841	13 841	100%	5	1/2 768	1/2 768	
St Pierre et Miquelon	45	0	0%	0	1/-	1/-	
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 057	30	0,37%	1	1/8 057	1/30	
Sous Total	47 620	39 997	83,99%	75	1/635	1/533	
TOTAL	775 961	317 005	40,85%	496	1/1 564	1/639	

(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 drépanocytaires majeurs (SDM) : SS ; S β thal ; SC ; SDPunjab ; SOarab ; ASAntilles ; ASOman ; SE ; SLe pore.

TABLEAU VI.2 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2017

	Nombre de NN testés Drépanocytose	Malades Syndrome Drépanocytaire					β ⁰ thalassémie majeure ⁽³⁾	Hétérozygotes HbS			
		SDM	SS ^(1,2)	SC ⁽²⁾	Sβthal	Autres SDM		AS	Fréquence AS sur les NN ciblés	AC	Autre anomalie
Alsace	8 862	9	5	4	0	0	0	170	1/52	36	1
dont Est Mosellan-Lorraine	1 196	0	0	0	0	0	0	6	1/199	2	0
Aquitaine	4 847	2	0	1	0	1	1	182	1/27	32	28
Auvergne	43	0	0	0	0	0	0	0	1/-	0	0
Bourgogne	3 211	4	3	1	0	0	0	85	1/38	26	2
Bretagne	3 126	8	5	3	0	0	0	170	1/18	25	1
Centre	6 204	19	18	1	0	0	0	291	1/21	54	15
Champagne-Ardenne	2 635	3	0	3	0	0	0	109	1/24	19	7
Franche-Comté	2 851	4	3	0	1	0	0	63	1/45	9	11
Ile de France	123 751	251	182	53	11	5	7	4 671	1/26	1 158	454
Languedoc-Roussillon	12 813	6	4	1	1	0	0	153	1/84	66	26
Limousin	1 769	6	4	2	0	0	0	64	1/28	13	4
Lorraine (sauf Est Mosellan)	4 707	4	3	1	0	0	0	123	1/38	35	0
Midi-Pyrénées	10 181	12	8	4	0	0	0	231	1/44	72	48
Nord-Pas de Calais	10 735	10	7	2	1	0	0	197	1/54	63	1
Normandie	5 387	13	9	3	1	0	0	232	1/23	39	17
PACA + Corse	30 184	10	6	1	3	0	1	335	1/90	125	138
dont Corse	932	1	1	0	0	0	0	6	1/155	2	2
Pays de Loire											
Angers	4 293	6	5	1	0	0	0	222	1/19	38	12
Nantes	4 757	8	5	2	1	0	0	182	1/26	41	20
dont Poitou Charentes	2 399	1	1	0	0	0	0	92	1/26	18	11
Picardie	4 881	9	7	1	1	0	0	174	1/28	47	2
Rhône-Alpes	31 771	37	27	4	4	2	0	723	1/44	161	140
Sous Total	277 008	421	301	88	24	8	9	8 377	1/33	2 059	927
Guadeloupe⁽¹⁾	5 030	10	3	6	1	0	0	389	1/13	114	1
Guyane	7 969	39	25	14	0	0	0	720	1/11	241	6
Martinique⁽¹⁾	3 634	7	4	2	1	0	0	246	1/15	133	14
Mayotte	9 493	13	9	0	4	0	1	444	1/21	2	1
Réunion	13 841	5	5	0	0	0	0	351	1/39	1	22
St Pierre et Miquelon	0	0	0	0	0	0	0	0	1/-	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuma	30	1	1	0	0	0	0	1	1/30	0	0
Sous Total	39 997	75	47	22	6	0	1	2 151	1/19	491	44
TOTAL	317 005	496	348	110	30	8	10	10 528	1/30	2 550	971

(1) Ce groupe est la forme majoritaire de SDM

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

(3) Syndromes Thalassémiques majeurs (β⁰thalassémie majeure et E/β⁰thalassémie)

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017
NN testés	214 181	223 964	235 905	242 673	253 466	262 683	271 887	279 903	290 893	295 951	292 871	277 008
% de pop ciblée	27%	28,45%	29,50%	30,60%	31,45%	33,08%	34,44%	35,70%	37,20%	38,85%	39,39%	38,03%
NN SDM	285	326	297	314	344	305	310	353	397	387	356	421
Incidence globale	1/2789	1/2415	1/2694	1/2527	1/2343	1/2603	1/2546	1/2221	1/1969	1/1969	1/2088	1/1730
Incidence ciblée	1/752	1/687	1/794	1/773	1/737	1/861	1/877	1/793	1/733	1/765	1/823	1/658
H_z HbS⁽¹⁾	5 873	5 996	6 297	6 189	6 915	7 051	7 126	7 465	7 859	8 072	8 172	8 377
Incidence H_z HbS⁽¹⁾ ciblée	1/36	1/37	1/37	1/39	1/37	1/37	1/38	1/37	1/37	1/37	1/36	1/33
OUTRE-MER												
NN testés	39 486	39 094	40 274	39 268	38 536	37 594	37 971	36 844	37 582	39 409	39 349	39 997
NN SDM	90	56	64	89	68	69	72	88	88	79	75	75
Incidence globale	1/439	1/698	1/629	1/441	1/567	1/545	1/527	1/419	1/427	1/499	1/525	1/635
H_z HbS⁽¹⁾	2 207	2 003	2 057	2 050	1 985	1 901	1 910	1 893	1 836	1 966	1 988	2 151
Incidence H_z HbS⁽¹⁾ ciblée	1/18	1/20	1/20	1/19	1/19	1/20	1/20	1/19	1/20	1/20	1/20	1/19
TOTAL FRANCE												
NN testés	252 828	263 114	276 134	281 982	292 041	300 277	309 858	316 747	328 475	335 360	332 220	317 005
% de pop ciblée	30%	31,50%	32,50%	33,50%	34,20%	35,73%	37,06%	38,18%	39,64%	41,45%	41,98%	40,85%
NN SDM	375	405	361	403	409	374	382	441	485	466	431	496
Incidence globale	1/2249	1/2065	1/2352	1/2089	1/2086	1/2247	1/2189	1/1881	1/1708	1/1736	1/1836	1/1564
Incidence ciblée	1/674	1/650	1/765	1/700	1/714	1/803	1/811	1/718	1/677	1/720	1/771	1/639
H_z HbS⁽¹⁾	8 060	7 999	8 354	8 239	8 900	8 952	9 036	9 358	9 695	10 038	10 160	10 528
Incidence H_z HbS⁽¹⁾ ciblée	1/31	1/33	1/33	1/34	1/33	1/34	1/34	1/34	1/34	1/33	1/33	1/30

* Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

(1) Hétérozygote HbS

TABLEAU VI.4 → DRÉPANOCYTOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2017 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de NN testés	SS	SC	Sβthal	Autre	Total ⁽¹⁾	Fréquence
Alsace	136 933	81	19	12	1	113	1/1 212
Aquitaine	78 957	58	22	5	1	86	1/918
Auvergne	38 635	13	3	0	0	16	1/2 415
Bourgogne	52 614	48	7	0	0	55	1/957
Bretagne	34 843	44	11	15	0	70	1/498
Centre	77 246	123	24	8	0	155	1/498
Champagne-Ardenne	58 507	45	13	7	0	65	1/900
Franche-Comté	45 109	14	0	3	1	18	1/2 506
Ile de France	2 203 749	2 887	902	288	19	4 096	1/538
Languedoc-Roussillon	184 263	37	4	2	0	43	1/4 285
Limousin	25 814	20	6	2	0	28	1/922
Lorraine	84 632	44	10	6	1	61	1/1 387
Midi-Pyrénées	147 520	79	21	3	0	103	1/1 432
Nord-Pas de Calais	239 464	103	22	10	0	135	1/1 774
Normandie	111 799	134	34	8	0	176	1/635
PACA + Corse	530 143	68	25	44	0	137	1/3 870
Pays de Loire + Poitou							
Angers	69 303	77	18	5	0	100	1/693
Nantes	80 843	53	19	8	1	81	1/998
Picardie	78 790	81	24	7	0	112	1/703
Rhône-Alpes	445 664	298	53	30	4	385	1/1 158
Sous Total	4 724 828	4 307	1 237	463	28	6 035	1/783
Guadeloupe	209 659	551	132	25	1	709	1/296
Guyane	143 811	388	235	13	0	636	1/226
Martinique	150 505	304	102	23	7	436	1/345
Mayotte	145 571	211	0	10	0	221	1/659
Réunion	330 497	77	3	6	1	87	1/3 799
St Pierre et Miquelon	2	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna							
Sous Total	453	2	0	0	0	2	1/-
TOTAL	5 705 326	5 840	1 709	540	37	8 126	1/702

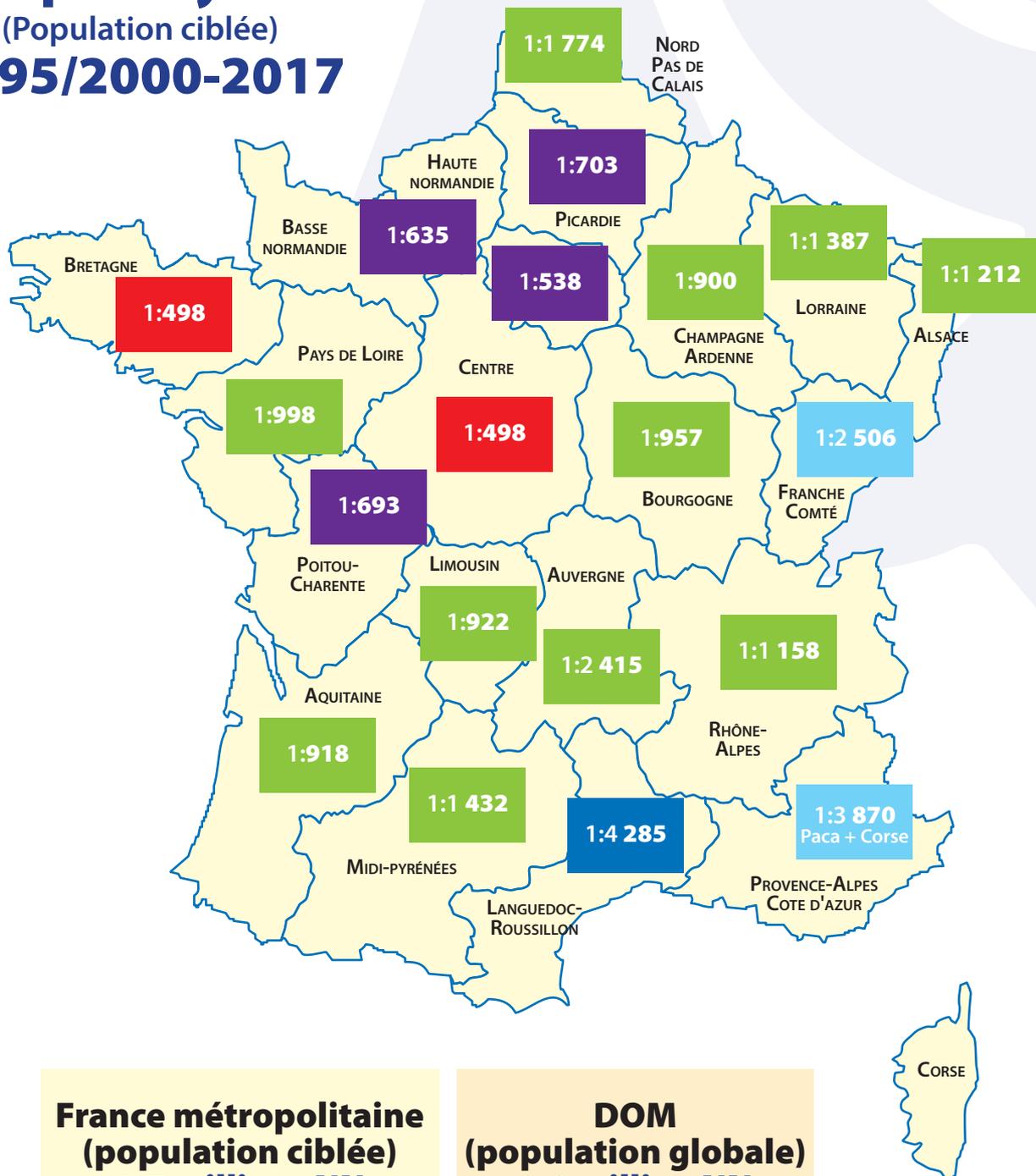
(1) Les malades comptabilisés ne tiennent compte que des syndromes dépanocytaires majeurs (SDM) : SS ; Sβthal ; SC ; SDPunjad ; SOArab ; ASAntilles ; ASOman ; SE ; SLepeore.

* 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)

1995/2000-2017



France métropolitaine
(population ciblée)
4,7 millions NN
6 035 SDM
1:783

DOM
(population globale)
0,9 million NN
2 091 SDM
1:469



TABLEAU VII.1 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2017

Date de Début du programme		Nombre de NN testés	NN ayant une TIR $J_3 \geq$ seuil ⁽¹⁾		Génotypage avec kitCF30(v2)			Total avec au moins 1 mutation
			Nombre	% Positifs	Nb de Géno-type réalisé	2 mutations du Kit CF30v2	1 mutation du Kit CF30v2	
01/10/02	Alsace	23 922	173	0,72%	168	3	15	18
	dont Est Mosellan-Lorraine	3 070	18	0,59%	18	0	2	2
01/01/03	Aquitaine	33 026	183	0,55%	181	1	10	11
01/09/02	Auvergne	197	3	1,52%	3	0	0	0
01/05/02	Bourgogne	15 193	62	0,41%	61	1	7	8
01/01/02	Bretagne	32 480	171	0,53%	171	3	19	22
01/06/02	Centre	25 273	158	0,63%	156	3	12	15
01/09/02	Champagne-Ardenne	13 294	118	0,89%	114	4	13	17
15/04/02	Franche-Comté	12 092	138	1,14%	137	6	14	20
01/09/02	Ile de France	177 556	1 192	0,67%	1 143	9	55	64
01/06/02	Languedoc-Roussillon	28 202	192	0,68%	192	6	17	23
01/05/02	Limousin	6 709	40	0,60%	40	1	3	4
01/06/02	Lorraine (sauf Est Mosellan)	19 706	131	0,66%	130	2	15	17
01/10/02	Midi-Pyrénées	30 043	193	0,64%	193	2	12	14
01/01/02	Nord-Pas de Calais	49 643	181	0,36%	177	10	20	30
01/01/02	Normandie	34 125	144	0,42%	144	5	18	23
01/04/02	PACA + Corse	62 129	954	1,54%	947	10	55	65
	dont Corse	2 873	31	1,08%	31	2	3	5
	Pays de Loire							
01/05/02	Angers	25 343	104	0,41%	104	3	10	13
01/01/02	Nantes	29 725	111	0,37%	111	3	10	13
	dont Poitou Charentes	14 861	61	0,41%	61	0	6	6
01/06/02	Picardie	19 539	86	0,44%	86	1	3	4
01/10/02	Rhône-Alpes	90 144	650	0,72%	644	13	43	56
	Sous Total	728 341	4 984	0,68%	4 902	86	351	437
01/01/08	Guadeloupe	4 620	32	0,69%	31	0	1	1
01/07/12	Guyane	7 969	39	0,49%	38	0	0	0
01/02/13	Martinique	3 595	27	0,75%	27	0	1	1
01/06/02	Réunion	13 841	150	1,08%	150	1	15	16
	St Pierre et Miquelon	45	0	0,00%	0	0	0	0
	Sous Total	30 070	248	0,82%	246	1	17	18
	TOTAL	758 411	5 232	0,69%	5 148	87	368	455

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

TABLEAU VII.2 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2017

	Nombre de NN testés	Contrôles TIR J21 ⁽¹⁾		
		Nombre d'enfants à contrôler	Nombre de contrôles recus	Confirmés Positifs
Alsace	23 922	28	22	4
dont Est Mosellan-Lorraine	3 070	2	2	0
Aquitaine	33 026	31	26	7
Auvergne	197	1	1	0
Bourgogne	15 193	6	4	0
Bretagne	32 480	36	32	6
Centre	25 273	34	29	3
Champagne-Ardenne	13 294	14	8	2
Franche-Comté	12 092	22	21	8
Ile de France	177 556	258	230	42
Languedoc-Roussillon	28 202	33	23	3
Limousin	6 709	5	3	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	19 706	16	16	4
Midi-Pyrénées	30 043	17	17	2
Nord-Pas de Calais	49 643	27	23	2
Normandie	34 125	31	29	7
PACA + Corse	62 129	135	117	12
dont Corse	2 873	6	6	1
Pays de Loire				
Angers	25 343	16	16	1
Nantes	29 725	19	16	2
dont Poitou Charentes	14 861	11	11	0
Picardie	19 539	11	8	0
Rhône-Alpes	90 144	83	73	18
Sous Total	728 341	823	714	123
Guadeloupe	4 620	7	6	0
Guyane	7 969	7	5	1
Martinique	3 595	5	4	0
Réunion	13 841	20	15	1
St Pierre et Miquelon	45	0	0	0
Sous Total	30 070	39	30	2
TOTAL	758 411	862	744	125

(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 2017

	NN Convoqués au CRCM			Total	Total Vus au CRCM ⁽²⁾	Malades
	2 mutations du Kit CF3ov2	1 mutation du Kit CF3ov2	J21 positifs ⁽¹⁾			
Alsace	3	15	4	22	22	4
dont Est Mosellan-Lorraine	0	2	0	2	2	0
Aquitaine	1	10	7	18	13	1
Auvergne	0	0	0	0	0	0
Bourgogne	1	7	0	8	8	1
Bretagne	3	19	6	28	28	7
Centre	3	12	3	18	17	4
Champagne-Ardenne	4	13	2	19	18	6
Franche-Comté	6	14	8	28	27	7
Ile de France	9	55	42	106	101	14
Languedoc-Roussillon	6	17	3	26	17	6
Limousin	1	3	0	4	4	1
Lorraine (sauf Est Mosellan)	2	15	4	21	19	3
Midi-Pyrénées	2	12	2	16	15	3
Nord-Pas de Calais	10	20	2	32	31	12
Normandie	5	18	7	30	24	8
PACA + Corse	10	55	12	77	75	14
dont Corse	2	3	1	6	6	2
Pays de Loire						
Angers	3	10	1	14	14	4
Nantes	3	10	2	15	15	3
dont Poitou Charentes	0	6	0	6	6	0
Picardie	1	3	0	4	4	1
Rhône-Alpes	13	43	18	74	72	16
Sous Total	86	351	123	560	524	115
Guadeloupe	0	1	0	1	0	0
Guyane	0	0	1	1	1	0
Martinique	0	1	0	1	1	0
Réunion	1	15	1	17	14	1
St Pierre et Miquelon	0	0	0	0	0	0
Sous Total	1	17	2	20	16	1
TOTAL	87	368	125	580	540	116

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

(2) Nouveau-nés convoqués au CRCM avec résultats transmis à l'AFDPHE

TABLEAU VII.4 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2017

	Nombre de NN testés	Malades					Fréquence
		Total	Avec 2 Mutations Kit CF3ov2	Avec 1 Mutation Kit CF3ov2	Avec 0 Mutation Kit CF3ov2	Iléus / DPN ⁽¹⁾	
Alsace	23 922	4	3	1	0	0	1/5 981
dont Est Mosellan-Lorraine	3 070	0	0	0	0	0	1/-
Aquitaine	33 026	1	1	0	0	0	1/33 026
Auvergne	197	0	0	0	0	0	1/-
Bourgogne	15 193	1	1	0	0	0	1/15 193
Bretagne	32 480	7	3	4	0	2	1/4 640
Centre	25 273	4	3	1	0	1	1/6 318
Champagne-Ardenne	13 294	6	4	2	0	2	1/2 216
Franche-Comté	12 092	7	6	1	0	3	1/1 727
Ile de France	177 556	14	9	4	1	3	1/12 683
Languedoc-Roussillon	28 202	6	6	0	0	0	1/4 700
Limousin	6 709	1	1	0	0	1	1/6 709
Lorraine (sauf Est Mosellan)	19 706	3	2	0	1	1	1/6 569
Midi-Pyrénées	30 043	3	2	1	0	0	1/10 014
Nord-Pas de Calais	49 643	12	10	2	0	1	1/4 137
Normandie	34 125	8	5	3	0	1	1/4 266
PACA + Corse	62 129	14	10	2	2	4	1/4 438
dont Corse	2 873	2	2	0	0	0	1/1 437
Pays de Loire							
Angers	25 343	4	3	1	0	1	1/6 336
Nantes	29 725	3	3	0	0	1	1/9 908
dont Poitou Charentes	14 861	0	0	0	0	0	1/-
Picardie	19 539	1	1	0	0	1	1/19 539
Rhône-Alpes	90 144	16	13	3	0	2	1/5 634
Sous Total	728 341	115	86	25	4	24	1/6 333
Guadeloupe	4 620	0	0	0	0	0	1/-
Guyane	7 969	0	0	0	0	0	1/-
Martinique	3 595	0	0	0	0	0	1/-
Réunion	13 841	1	1	0	0	0	1/13 841
St Pierre et Miquelon	45	0	0	0	0	0	1/-
Sous Total	30 070	1	1	0	0	0	1/30 070
TOTAL	758 411	116	87	25	4	24	1/6 538

(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	2016	2017
NN testés	794 887	787 419	800 021	793 633	806 006	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341
NN génotypes	4 320	3 767	4 031	3 910	3 770	3 433	3 715	3 296	2 938	3 730	4 487	4 902
2 mutations	132	119	119	138	98	113	98	67	119	101	82	86
1 mutation	369	285	390	326	301	313	279	276	210	281	313	351
NN avec TIR J21	750	718	603	545	558	563	612	536	472	590	673	714
NN convoqués	603	516	596	541	488	497	461	425	392	451	525	524
NN malades	174	153	166	180	131	149	137	99	152	154	124	115
dont F. atypiques ⁽¹⁾	28	23	12	23	23	26	18	17	17	20	12	12
IM/DPN ⁽²⁾	28	22	24	22	16	21	13	20	20	25	26	24
Incidence	1/4568	1/5147	1/4819	1/4409	1/6153	1/5329	1/5762	1/7919	1/5144	1/4947	1/5995	1/6333
OUTRE-MER												
NN testés	14 561	14 831	21 109	20 846	20 468	20 599	23 811	30 103	31 108	30 346	30 128	30 070
NN génotypes	143	120	197	179	142	112	151	201	141	196	218	246
2 mutations	6	5	3	4	2	3	3	5	3	6	3	1
1 mutation	14	12	17	14	8	5	12	11	9	11	11	17
NN avec TIR J21	15	12	34	12	16	21	22	21	19	21	26	30
NN convoqués	23	21	26	20	12	13	18	18	17	22	17	16
NN malades	8	7	3	5	3	3	3	6	4	6	3	1
dont F. atypiques ⁽¹⁾	0	0	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0
IM/DPN ⁽²⁾	3	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0
Incidence	1/1820	1/2119	1/7036	1/4169	1/6823	1/6866	1/7937	1/5017	1/7777	1/5058	1/10043	1/30070
TOTAL FRANCE												
NN testés	809 448	802 250	821 130	814 479	826 474	814 587	813 195	814 067	812 988	792 187	773 559	758 411
NN génotypes	4 463	3 887	4 228	4 089	3 912	3 545	3 866	3 497	3 079	3 926	4 705	5 148
2 mutations	138	124	122	149	100	116	101	72	122	107	85	87
1 mutation	383	297	407	340	309	318	291	287	219	292	324	368
NN avec TIR J21	765	730	637	557	574	584	634	557	491	611	699	744
NN convoqués	626	537	622	561	500	510	479	443	409	473	542	540
NN malades	182	160	169	185	134	152	140	105	156	160	127	116
dont F. atypiques ⁽¹⁾	28	23	14	24	24	26	18	17	17	20	12	12
IM/DPN ⁽²⁾	31	23	24	22	17	22	13	20	20	25	26	24
Incidence	1/4448	1/5014	1/4859	1/4403	1/6168	1/5359	1/5809	1/7753	1/5211	1/4951	1/6091	1/6538

* 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; Munck A, J Cyst Fibros 2015;

(2) Iléus méconiaux / Diagnostics pré-natals

TABLEAU VII.6.1 → MUCOVISCIDOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2017 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	371 442	2 475	76	212	288
Aquitaine	515 436	2 573	60	194	254
Auvergne	191 024	892	33	68	101
Bourgogne	271 858	986	41	93	134
Bretagne	584 655	2 639	135	361	496
Centre	415 473	1 849	58	153	211
Champagne-Ardenne	240 589	1 286	35	141	176
Franche-Comté	202 663	1 361	34	152	186
Ile de France	2 731 238	16 663	275	946	1 221
Languedoc-Roussillon	452 568	2 680	61	218	279
Limousin	116 226	658	18	49	67
Lorraine	346 812	2 081	60	222	282
Midi-Pyrénées	480 869	1 824	58	151	209
Nord-Pas de Calais	891 641	3 684	177	343	520
Normandie	620 756	3 294	115	339	454
PACA + Corse	991 813	6 847	112	494	606
Pays de Loire + Poitou					
Angers	454 094	1 356	65	126	191
Nantes	511 846	1 339	67	137	204
Picardie	347 237	1 945	61	197	258
Rhône-Alpes	1 241 606	7 263	201	576	777
Sous Total	11 979 846	63 695	1 742	5 172	6 914
Guadeloupe	58 772	445	3	13	16
Guyane	38 687	206	0	5	5
Martinique	19 440	110	0	5	1
Réunion	223 278	1 918	51	177	228
St Pierre et Miquelon	433	0	0	0	0
Sous Total	340 177	2 679	54	200	250
TOTAL	12 320 023	66 374	1 796	5 372	7 164

* 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 31/12/2017 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

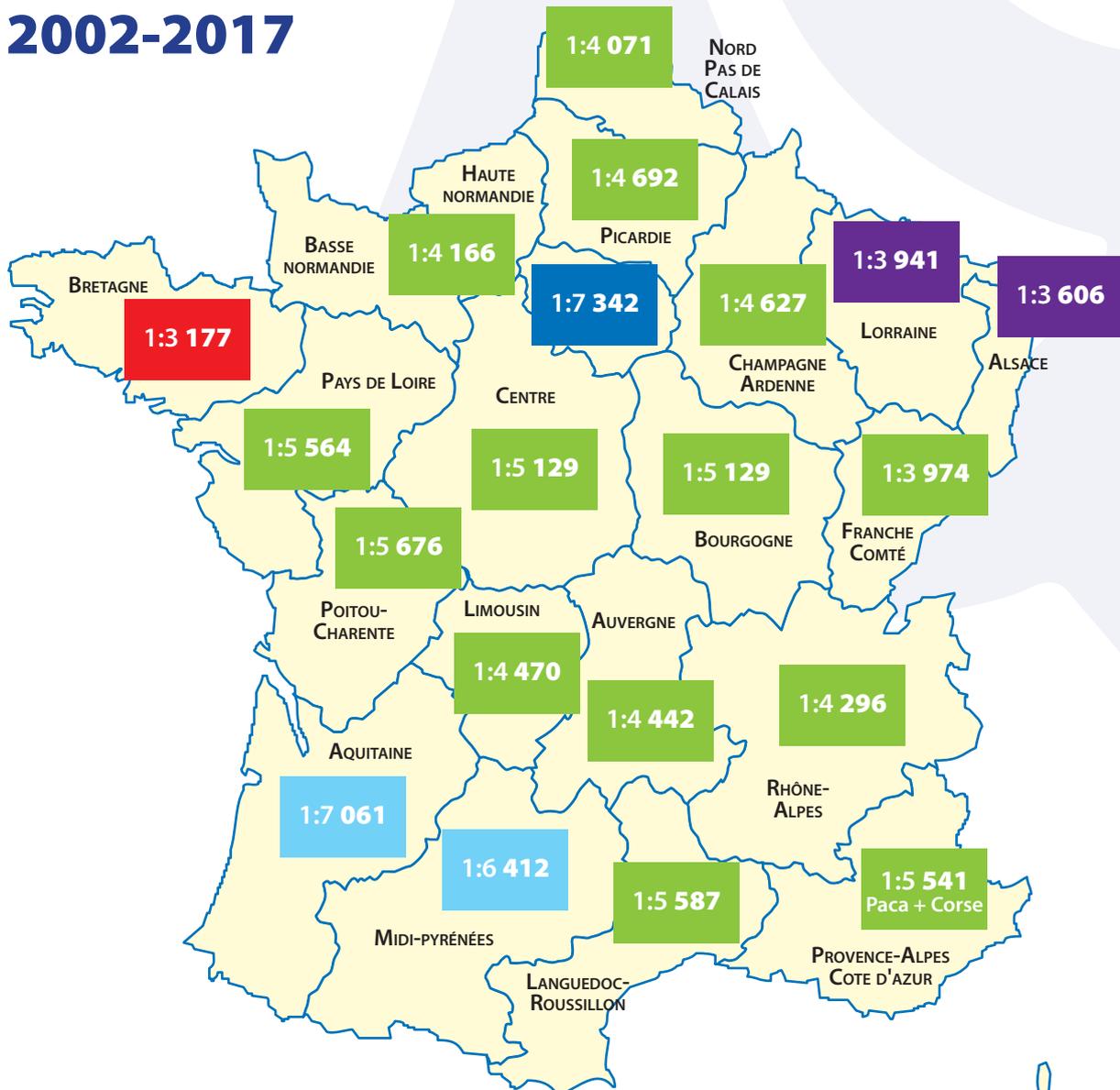
	Nombre de malades			Nombre de malades		Total	Fréquence
	2 mutations Kit CF30	1 mutation Kit CF30	0 mutation Kit CF30	Forme Classique	Forme frontière (1)		
Alsace	76	24	3	82	21	103	1/3 606
Aquitaine	60	12	1	66	7	73	1/7 061
Auvergne	33	9	1	37	6	43	1/4 442
Bourgogne	41	11	1	46	7	53	1/5 129
Bretagne	135	48	1	155	29	184	1/3 177
Centre	58	23	0	68	13	81	1/5 129
Champagne-Ardenne	35	17	0	44	8	52	1/4 627
Franche-Comté	34	15	2	47	4	51	1/3 974
Ile de France	275	89	8	311	61	372	1/7 342
Languedoc-Roussillon	61	16	4	72	9	81	1/5 587
Limousin	18	6	2	22	4	26	1/4 470
Lorraine	60	27	1	75	13	88	1/3 941
Midi-Pyrénées	58	15	2	70	5	75	1/6 412
Nord-Pas de Calais	177	42	0	184	35	219	1/4 071
Normandie	115	34	0	131	18	149	1/4 166
PACA + Corse	112	61	6	158	21	179	1/5 541
Pays de Loire + Poitou							
Angers	65	15	0	68	12	80	1/5 676
Nantes	67	25	0	79	13	92	1/5 564
Picardie	61	13	0	64	10	74	1/4 692
Rhône-Alpes	201	78	10	252	37	289	1/4 296
Sous Total	1 742	580	42	2 031	333	2 364	1/5 068
Guadeloupe	3	2	0	4	1	5	1/11 754
Guyane	0	0	0	0	0	0	1/-
Martinique	0	0	0	0	0	0	1/-
Réunion	51	13	0	60	4	64	1/3 489
St Pierre et Miquelon	0	0	0	0	0	0	1/-
	54	15	0	64	5	69	1/4 930
TOTAL	1 796	595	42	2 095	338	2 433	1/5 064

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

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

(2) Le Kit a évolué en Kit CF30v2 (sans la mutation R117H) à partir du 1^{er} janvier 2015.

Mucoviscidose 2002-2017



Métropole
11,9 millions NN
2 364 malades
1:5 068

DOM
0,3 million NN
69 malades
1:4 930

Ile de la Réunion
1:3 489



TABLEAU VIII.1 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2017

	Phénylalanine			TSH		
	Nombre	Préma	%	Nombre	Préma	%
Alsace	19	14	73,7	35	0	0,0
dont Est Mosellan-Lorraine	0	0	-	0	0	-
Aquitaine	19	3	15,8	52	5	9,6
Auvergne	0	0	-	0	0	-
Bourgogne	3	1	33,3	20	2	10,0
Bretagne	17	6	35,3	45	0	0,0
Centre	8	5	62,5	28	8	28,6
Champagne-Ardenne	7	3	42,9	14	2	14,3
Franche-Comté	5	1	20,0	30	2	6,7
Ile de France	117	70	59,8	344	29	8,4
Languedoc-Roussillon	8	4	50,0	62	4	6,5
Limousin	4	1	25,0	40	3	7,5
Lorraine (sauf Est Mosellan)	3	1	33,3	13	4	30,8
Midi-Pyrénées	13	6	46,2	23	2	8,7
Nord-Pas de Calais	25	15	60,0	84	15	17,9
Normandie	17	10	58,8	52	1	1,9
PACA + Corse	29	18	62,1	165	15	9,1
dont Corse	2	2	100,0	15	2	13,3
Pays de Loire						
Angers	4	2	50,0	35	2	5,7
Nantes	8	4	50,0	40	2	5,0
dont Poitou Charentes	3	2	66,7	18	1	5,6
Picardie	16	9	56,3	22	1	4,5
Rhône-Alpes	38	20	52,6	190	26	13,7
Sous Total	355	193	54,4	1 264	123	9,7
Guadeloupe	4	1	25,0	7	0	0,0
Guyane	5	4	80,0	7	2	28,6
Martinique	2	1	50,0	3	0	0,0
Mayotte	3	1	33,3	1	0	-
Réunion	17	11	64,7	28	3	10,7
St Pierre et Miquelon	0	0	-	0	0	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	5	4	80,0	25	4	16,0
Sous Total	36	22	61,1	71	9	12,7
TOTAL	391	215	55,0	1 335	132	9,9

TABLEAU VIII.2 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2017

	17OHP			TIR		
	Nombre	Préma	%	Nombre	Préma	%
Alsace	84	64	76,2	173	22	12,7
dont Est Mosellan-Lorraine	4	2	50,0	18	1	5,6
Aquitaine	55	42	76,4	183	24	13,1
Auvergne	0	0	-	3	0	-
Bourgogne	33	24	72,7	62	4	6,5
Bretagne	122	108	88,5	171	23	13,5
Centre	51	45	88,2	158	23	14,6
Champagne-Ardenne	44	37	84,1	118	13	11,0
Franche-Comté	82	41	50,0	138	10	7,2
Ile de France	531	434	81,7	1 192	139	11,7
Languedoc-Roussillon	86	59	68,6	192	24	12,5
Limousin	27	21	77,8	40	4	10,0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	25	16	64,0	131	12	9,2
Midi-Pyrénées	65	46	70,8	193	17	8,8
Nord-Pas de Calais	90	72	80,0	181	30	16,6
Normandie	102	59	57,8	144	16	11,1
PACA + Corse	436	203	46,6	954	75	7,9
dont Corse	18	9	50,0	31	1	3,2
Pays de Loire						
Angers	81	62	76,5	104	7	6,7
Nantes	60	23	38,3	111	5	4,5
dont Poitou Charentes	60	39	65,0	61	2	3,3
Picardie	38	31	81,6	86	11	12,8
Rhône-Alpes	240	194	80,8	650	78	12,0
Sous Total	2 252	1 581	70,2	4 846	537	11,1
Guadeloupe	12	11	91,7	32	10	31,3
Guyane	12	9	75,0	39	8	20,5
Martinique	7	6	85,7	27	5	18,5
Mayotte	12	9	75,0	-	-	-
Réunion	15	10	66,7	150	16	10,7
St Pierre et Miquelon	0	0	-	0	0	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	21	10	47,6	-	-	-
Sous Total	79	55	69,6	248	39	15,7
TOTAL	2 331	1 636	70,2	5 094	576	11,3

nc: non communiqué



Bilan par région

SOMMAIRE

Alsace	p. 78
Aquitaine	p. 79
Auvergne	p. 80
Bourgogne	p. 81
Bretagne	p. 82
Centre	p. 83
Champagne-Ardenne	p. 84
Franche-Comté	p. 85
Ile de France	p. 86
Languedoc-Roussillon	p. 87
Limousin	p. 88
Lorraine	p. 89
Midi-Pyrénées	p. 90
Nord-Pas de Calais	p. 91
Normandie	p. 92
Provence Alpes - Côte d'Azur	p. 93
Pays de la Loire – Angers	p. 94
Pays de la Loire – Nantes	p. 95
Picardie	p. 96
Rhône-Alpes	p. 97
Guadeloupe	p. 98
Guyane	p. 99
Martinique	p. 100
Mayotte	p. 101
Ile de la Réunion	p. 102
Polynésie Française, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	p. 103

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1967 à 2016	1 399 678	119	91	3	4
2017	23 922	0	0	0	0
Total Fin 2017	1 423 600	119	91	3	4

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2016	988 823	123	74	53	44	294	1
2017	23 922	2	3	3	0	8	0
Total Fin 2017	1 012 745	125	77	56	44	302	1

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2016	508 703	19	10	3	1	33	2
2017	23 922	0	0	1	0	1	0
Total Fin 2017	532 625	19	10	4	1	34	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1999 à 2016	128 071	76	15	12	1	104	2 290	596	2
2017	8 862	5	4	0	0	9	170	36	0
Total Fin 2017	136 933	81	19	12	1	113	2 460	632	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2016	347 520	2 307	73	197	270	79	20	99	5
2017	23 922	168	3	15	18	3	1	4	0
Total Fin 2017	371 442	2 475	76	212	288	82	21	103	5

(*) 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2016	1 501 686	82	43	1	2
2017	33 026	0	3	0	0
Total Fin 2017	1 534 712	82	46	1	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2016	1 226 297	137	69	143	25	374	10
2017	33 026	4	1	11	0	16	0
Total Fin 2017	1 259 323	141	70	154	25	390	10

4 en attente

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2016	676 398	31	7	2	3	43	2
2017	33 026	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2017	709 424	32	7	2	3	44	2

1 non connu

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2016	74 110	58	21	5	0	84	2 122	534	1
2017	4 847	0	1	0	1	2	182	32	0
Total Fin 2017	78 957	58	22	5	1	86	2 304	566	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2016	482 410	2 392	59	184	243	65	7	72	11
2017	33 026	181	1	10	11	1	0	1	0
Total Fin 2017	515 436	2 573	60	194	254	66	7	73	11

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **AUVERGNE**

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

PRÉSIDENT
Pr H. MALPUECH-ROUFFET

Territoire Géographique :
 Auvergne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1979 à 2016	515 375	32	3	2	1
2017	197	0	0	0	0
Total Fin 2017	515 572	32	3	2	1

**CESSATION D'ACTIVITE
 AU 31 DECEMBRE 2016**

Dépistage transféré
 aux laboratoires
 de Lyon et Grenoble

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2016	515 375	73	38	41	1	153	1
2017	197	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2017	515 572	73	38	41	1	153	1

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1995 à 2016	293 175	15	2	0	3	20	1
2017	197	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2017	293 372	15	2	0	3	20	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres		AS	AC	
1996 à 2016	38 592	13	3	0	0	16	560	142	0
2017	43	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2017	38 635	13	3	0	0	16	560	142	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2016	190 827	889	33	68	101	37	6	43	3
2017	197	3	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2017	191 024	892	33	68	101	37	6	43	3

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **BOURGOGNE**

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

PRÉSIDENT
Pr F. HUET

Territoire Géographique :
Bourgogne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1979 à 2016	688 526	50	44	0	1
2017	15 193	1	0	0	0
Total Fin 2017	703 719	51	44	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2016	688 526	122	30	70	28	250	4
2017	15 193	3	1	2	0	6	0
Total Fin 2017	703 719	125	31	72	28	256	4

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1987 à 2016	525 045	20	6	1	0	27	0
2017	15 193	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2017	540 238	21	6	1	0	28	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres		AS	AC	
2000 à 2016	49 403	45	6	0	0	51	999	247	2
2017	3 211	3	1	0	0	4	85	26	0
Total Fin 2017	52 614	48	7	0	0	55	1 084	273	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2016	256 665	925	40	86	126	45	7	52	2
2017	15 193	61	1	7	8	1	0	1	0
Total Fin 2017	271 858	986	41	93	134	46	7	53	2

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **BRETAGNE**

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

PRÉSIDENT
Pr M. ROUSSEY

Territoire Géographique :
Bretagne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1979 à 2016	1 381 810	66	21	0	0
2017	32 480	0	1	0	0
Total Fin 2017	1 414 290	66	22	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2016	1 357 941	222	95	164	19	500	5
2017	32 480	10	3	3	0	16	0
Total Fin 2017	1 390 421	232	98	167	19	516	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2016	790 931	35	6	3	0	44	1
2017	32 480	0	0	1	0	1	0
Total Fin 2017	823 411	35	6	4	0	45	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2016	31 717	39	8	15	0	62	1 446	240	0
2017	3 126	5	3	0	0	8	170	25	0
Total Fin 2017	34 843	44	11	15	0	70	1 616	265	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2016	552 175	2 468	132	342	474	150	27	177	5
2017	32 480	171	3	19	22	5	2	7	0
Total Fin 2017	584 655	2 639	135	361	496	155	29	184	5

(*) 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2016	1 000 526	47	15	0	1
2017	25 273	3	1	0	0
Total Fin 2017	1 025 799	50	16	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1980 à 2016	1 000 526	182	59	80	2	323	0
2017	25 273	3	0	2	1	6	0
Total Fin 2017	1 025 799	185	59	82	3	329	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1996 à 2016	548 813	21	6	3	2	32	0
2017	25 273	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2017	574 086	22	6	3	2	33	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres		AS	AC	
1999 à 2016	71 042	105	23	8	0	136	2 930	622	1
2017	6 204	18	1	0	0	19	291	54	0
Total Fin 2017	77 246	123	24	8	0	155	3 221	676	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2016	390 200	1 693	55	141	196	64	13	77	5
2017	25 273	156	3	12	15	4	0	4	0
Total Fin 2017	415 473	1 849	58	153	211	68	13	81	5

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

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1979 à 2016	626 433	71	37	8	0
2017	13 294	1	0	0	0
Total Fin 2017	639 727	72	37	8	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1978 à 2016	686 262	121	62	80	6	269	0
2017	13 294	2	0	4	0	6	0
Total Fin 2017	699 556	123	62	84	6	275	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1995 à 2016	353 180	17	4	1	3	25	1
2017	13 294	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2017	366 474	17	4	1	3	25	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres		AS	AC	
1995 à 2016	55 872	45	10	7	0	62	1 202	291	0
2017	2 635	0	3	0	0	3	109	19	0
Total Fin 2017	58 507	45	13	7	0	65	1 311	310	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2016	227 295	1 172	31	128	159	40	6	46	2
2017	13 294	114	4	13	17	4	2	6	0
Total Fin 2017	240 589	1 286	35	141	176	44	8	52	2

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **FRANCHE COMTÉ**

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

PRÉSIDENT
Pr J. SCHIRRER

Territoire Géographique :
Franche Comté

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1969 à 2016	722 533	66	17	1	0
2017	12 092	1	0	0	0
Total Fin 2017	734 625	67	17	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2016	531 203	67	43	71	17	198	5
2017	12 092	1	0	1	0	2	2
Total Fin 2017	543 295	68	43	72	17	200	7

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1996 à 2016	292 846	8	1	3	0	12	3
2017	12 092	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2017	304 938	9	1	3	0	13	3

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	
2000 à 2016	42 258	11	0	2	1	14	612	189	0
2017	2 851	3	0	1	0	4	63	9	0
Total Fin 2017	45 109	14	0	3	1	18	675	198	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2016	190 571	1 224	28	138	166	40	4	44	8
2017	12 092	137	6	14	20	7	0	7	0
Total Fin 2017	202 663	1 361	34	152	186	47	4	51	8

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **ILE-DE-FRANCE**

Adresse : Fédération Parisienne de Dépistage CHU Necker Enfants Malades
Carré Necker Porte N4 149 rue de Sèvres 75742 PARIS Cx 15
Téléphone : 01.42.73.74.73 - Fax : 01.42.73.74.76
E.mail : depistage@fpdphe.org

PRÉSIDENT
Pr M. POLAK

Territoire Géographique :
Ile-de-France

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1966 à 2016	6 997 995	394	395	16	0
2017	177 556	7	13	1	0
Total Fin 2017	7 175 551	401	408	17	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2016	6 400 545	848	368	729	68	2 013	17
2017	177 556	21	12	44	0	77	3
Total Fin 2017	6 578 101	869	380	773	68	2 090	20

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 2016	3 958 090	161	21	32	9	223	13
2017	177 556	7	1	0	0	8	0
Total Fin 2017	4 135 646	168	22	32	9	231	13

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2016	2 079 998	2 705	849	277	14	3 845	71 893	18 081	19
2017	123 751	182	53	11	5	251	4 671	1 158	0
Total Fin 2017	2 203 749	2 887	902	288	19	4 096	76 564	19 239	19

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2016	2 553 682	15 520	266	891	1 157	300	58	358	24
2017	177 556	1 143	9	55	64	11	3	14	2
Total Fin 2017	2 731 238	16 663	275	946	1 221	311	61	372	26

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LANGUEDOC ROUSSILLON**

GREPAM Hôpital Lapeyronie Niveau o Aile Sud
371 ave Doyen Gaston Giraud CS90777 34197 MONTPELLIER Cedex 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1972 à 2016	1 123 586	68	48	0	0
2017	28 202	0	0	0	0
Total Fin 2017	1 151 788	68	48	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2016	993 728	57	41	102	14	214	3
2017	28 202	3	6	4	0	13	0
Total Fin 2017	1 021 930	60	47	106	14	227	3

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1996 à 2016	578 971	24	3	1	0	28	0
2017	28 202	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2017	607 173	25	3	1	0	29	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres		AS	AC	
1997 à 2016	171 450	33	3	1	0	37	1 918	967	0
2017	12 813	4	1	1	0	6	153	66	0
Total Fin 2017	184 263	37	4	2	0	43	2 071	1 033	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2016	424 366	2 488	55	201	256	66	9	75	6
2017	28 202	192	6	17	23	6	0	6	0
Total Fin 2017	452 568	2 680	61	218	279	72	9	81	6

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LIMOUSIN**

Adresse : ARDEMME CHU Dupuytren Service de Biochimie et Génétique Moléculaire 2, avenue Martin Luther King 87042 LIMOGES Cx
Téléphone : 05.55.05.61.92 - 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2016	262 113	18	9	0	0
2017	6 709	0	0	0	0
Total Fin 2017	268 822	18	9	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2016	263 466	7	4	25	38	74	0
2017	6 709	0	0	2	0	2	0
Total Fin 2017	270 175	7	4	27	38	76	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2016	155 037	11	1	7	1	20	0
2017	6 709	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2017	161 746	12	1	7	1	21	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2016	24 045	16	4	2	0	22	801	134	0
2017	1 769	4	2	0	0	6	64	13	0
Total Fin 2017	25 814	20	6	2	0	28	865	147	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2016	109 517	618	17	46	63	21	4	25	3
2017	6 709	40	1	3	4	1	0	1	1
Total Fin 2017	116 226	658	18	49	67	22	4	26	4

(*) 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1973 à 2016	1 020 982	76	17	4	2
2017	19 706	0	1	0	0
Total Fin 2017	1 040 688	76	18	4	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2016	911 759	96	85	158	1	340	7
2017	19 706	2	1	5	0	8	0
Total Fin 2017	931 465	98	86	163	1	348	7

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1996 à 2016	497 645	22	2	3	0	27	1
2017	19 706	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2017	517 351	23	2	3	0	28	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2016	79 925	41	9	6	1	57	1231	460	3
2017	4 707	3	1	0	0	4	123	35	0
Total Fin 2017	84 632	44	10	6	1	61	1354	495	3

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		
2002 à 2016	327 106	1 951	58	207	265	73	12	85	4
2017	19 706	130	2	15	17	2	1	3	0
Total Fin 2017	346 812	2 081	60	222	282	75	13	88	4

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **MIDI-PYRÉNÉES**

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

PRÉSIDENT
Pr JP. OLIVES

Territoire Géographique :
Midi-Pyrénées et Andorre

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1968 à 2016	1 625 199	79	80	0	0
2017	30 043	5	2	0	0
Total Fin 2017	1 655 242	84	82	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1974 à 2016	1 415 737	143	88	76	13	320	9
2017	30 043	6	1	1	0	8	0
Total Fin 2017	1 445 780	149	89	77	13	328	9

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1992 à 2016	758 883	35	10	4	0	49	2
2017	30 043	0	1	0	0	1	0
Total Fin 2017	788 926	35	11	4	0	50	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2016	137 339	71	17	3	0	91	2 521	813	0
2017	10 181	8	4	0	0	12	231	72	0
Total Fin 2017	147 520	79	21	3	0	103	2 752	885	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2016	450 826	1 631	56	139	195	67	5	72	3
2017	30 043	193	2	12	14	3	0	3	0
Total Fin 2017	480 869	1 824	58	151	209	70	5	75	3

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

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

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

PRÉSIDENT
Pr D. TURCK

Territoire Géographique :
 Nord - Pas de Calais

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1973 à 2016	2 748 935	229	123	1	1
2017	49 643	2	6	0	0
Total Fin 2017	2 798 578	231	129	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2016	2 353 883	390	134	211	21	756	25
2017	49 643	9	3	24	0	36	3
Total Fin 2017	2 403 526	399	137	235	21	792	28

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 2016	1 561 456	70	10	5	4	89	4
2017	49 643	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2017	1 611 099	72	10	5	4	91	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
1990 à 2016	228 729	96	20	9	0	125	2 824	905	9
2017	10 735	7	2	1	0	10	197	63	0
Total Fin 2017	239 464	103	22	10	0	135	3 021	968	9

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 2016	841 998	3 507	167	323	490	173	34	207	17
2017	49 643	177	10	20	30	11	1	12	0
Total Fin 2017	891 641	3 684	177	343	520	184	35	219	17

(* 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1979 à 2016	1 583 802	123	37	1	1
2017	34 125	3	1	0	0
Total Fin 2017	1 617 927	126	38	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2016	1 583 802	205	154	119	10	488	7
2017	34 125	4	0	1	0	5	1
Total Fin 2017	1 617 927	209	154	120	10	493	8

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1992 à 2016	971 000	57	13	9	6	85	6
2017	34 125	3	0	0	0	3	0
Total Fin 2017	1 005 125	60	13	9	6	88	6

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 2016	106 412	125	31	7	0	163	3 006	677	3
2017	5 387	9	3	1	0	13	232	39	0
Total Fin 2017	111 799	134	34	8	0	176	3 238	716	3

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2016	586 631	3 150	110	321	431	123	18	141	7
2017	34 125	144	5	18	23	8	0	8	0
Total Fin 2017	620 756	3 294	115	339	454	131	18	149	7

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → PACA

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

PRÉSIDENT
Pr J. SARLES

Territoire Géographique :
PACA / CORSE / MONACO

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1967 à 2016	2 483 707	183	102	2	1
2017	62 129	1	7	0	0
Total Fin 2017	2 545 836	184	109	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1980 à 2016	2 232 473	309	154	166	30	659	8
2017	62 129	8	4	6	0	18	0
Total Fin 2017	2 294 602	317	158	172	30	677	8

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1995 à 2016	1 332 218	44	5	0	0	49	1
2017	62 129	2	0	2	0	4	0
Total Fin 2017	1 394 347	46	5	2	0	53	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
1995 à 2016	499 959	62	24	41	0	127	4 653	1 474	10
2017	30 184	6	1	3	0	10	335	125	0
Total Fin 2017	530 143	68	25	44	0	137	4 988	1 599	10

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2016	929 684	5 900	102	439	541	144	21	165	13
2017	62 129	947	10	55	65	14	0	14	3
Total Fin 2017	991 813	6 847	112	494	606	158	21	179	16

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **PAYS DE LOIRE ANGERS**

Adresse : ARPMH CHU Service de Génétique
4 rue Larrey 49933 ANGERS Cx 9
Téléphone : 02.41.35.56.99 - Fax : 02.41.35.40.17
E.mail : laboratoire-depistage-neonatal@chu-angers.fr

PRÉSIDENT
Pr R. COUTANT

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

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1971 à 2016	1 324 788	53	44	3	0
2017	25 343	1	0	0	0
Total Fin 2017	1 350 131	54	44	3	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2016	1 136 245	171	78	100	13	362	3
2017	25 343	4	2	6	0	12	4
Total Fin 2017	1 161 588	175	80	106	13	374	7

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2016	627 635	29	8	2	2	41	1
2017	25 343	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2017	652 978	29	8	2	2	41	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2016	65 010	72	17	5	0	94	2 098	369	1
2017	4 293	5	1	0	0	6	222	38	0
Total Fin 2017	69 303	77	18	5	0	100	2 320	407	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2016	428 751	1 252	62	116	178	64	12	76	4
2017	25 343	104	3	10	13	4	0	4	0
Total Fin 2017	454 094	1 356	65	126	191	68	12	80	4

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → PAYS DE LOIRE NANTES

Adresse : ANDEMEGEN HME 1^{er} étage
 38 boulevard Jean Monnet 44093 NANTES Cx1
 Téléphone : 02.40.08.76.59 - Fax : 02.53.48.24.01
 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1975 à 2016	1 275 471	50	32	0	1
2017	29 725	2	0	0	0
Total Fin 2017	1 305 196	52	32	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2016	1 143 788	122	62	68	5	257	7
2017	29 725	3	2	10	0	15	1
Total Fin 2017	1 173 513	125	64	78	5	272	8

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2016	768 077	25	5	1	2	33	4
2017	29 725	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2017	797 802	27	5	1	2	35	4

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 2016	76 086	48	17	7	1	73	1 732	396	2
2017	4 757	5	2	1	0	8	182	41	0
Total Fin 2017	80 843	53	19	8	1	81	1 914	437	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2016	482 121	1 228	64	127	191	76	13	89	2
2017	29 725	111	3	10	13	3	0	3	0
Total Fin 2017	511 846	1 339	67	137	204	79	13	92	2

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **PICARDIE**

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

PRÉSIDENT
Dr K. BRAUN

Territoire Géographique :
Picardie

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2016	852 346	55	7	0	1
2017	19 539	2	3	0	0
Total Fin 2017	871 885	57	10	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2016	877 264	85	76	111	16	288	6
2017	19 539	3	1	4	0	8	0
Total Fin 2017	896 803	88	77	115	16	296	6

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1995 à 2016	484 268	22	1	0	0	23	5
2017	19 539	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2017	503 807	22	1	0	0	23	5

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres		AS	AC	
1998 à 2016	73 909	74	23	6	0	103	2 125	539	2
2017	4 881	7	1	1	0	9	174	47	0
Total Fin 2017	78 790	81	24	7	0	112	2 299	586	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2016	327 698	1 859	60	194	254	63	10	73	8
2017	19 539	86	1	3	4	1	0	1	0
Total Fin 2017	347 237	1 945	61	197	258	64	10	74	8

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **RHÔNE ALPES + AUVERGNE** depuis 2017

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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1969 à 2016	2 966 651	163	181	5	1
2017	90 144	4	6	0	0
Total Fin 2017	3 056 795	167	187	5	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1976 à 2016	2 700 955	352	195	189	72	808	18
2017	90 144	10	7	31	5	53	2
Total Fin 2017	2 791 099	362	202	220	77	861	20

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		
1980 à 2016	1 840 183	86	11	2	2	101	4
2017	90 144	1	1	0	0	2	0
Total Fin 2017	1 930 327	87	12	2	2	103	4

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 2016	413 893	271	49	26	2	348	7 386	1 990	2
2017	31 771	27	4	4	2	37	723	161	0
Total Fin 2017	445 664	298	53	30	4	385	8 109	2 151	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		
2002 à 2016	1 151 462	6 619	188	533	721	238	35	273	27
2017	90 144	644	13	43	56	14	2	16	0
Total Fin 2017	1 241 606	7 263	201	576	777	252	37	289	27

(*) 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2016	234 339	4	2	1	nc
2017	4 620	0	0	0	nc
Total Fin 2017	238 959	4	2	1	nc

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2016	230 734	2	2	6	5	15	nc
2017	4 620	0	0	2	0	2	nc
Total Fin 2017	235 354	2	2	8	5	17	nc

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2016	142 630	7	0	2	0	9	nc
2017	4 620	0	0	0	0	0	nc
Total Fin 2017	147 250	7	0	2	0	9	nc

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1985 à 2016	204 629	548	126	24	1	699	6 466	2 101	1
2017	5 030	3	6	1	0	10	389	114	0
Total Fin 2017	209 659	551	132	25	1	709	6 855	2 215	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2008 à 2016	54 152	414	3	12	15	4	1	5	0
2017	4 620	31	0	1	1	0	0	0	0
Total Fin 2017	58 772	445	3	13	16	4	1	5	0

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ORGANISATION RÉGIONALE → GUYANE

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

RÉFÉRENT
Dr F. NJUIEYON

Territoire Géographique :
Guyane

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2016	163 566	0	1	0	0
2017	7 969	0	0	0	0
Total Fin 2017	171 535	0	1	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2016	163 566	4	2	9	17	32	2
2017	7 969	0	0	1	2	3	0
Total Fin 2017	171 535	4	2	10	19	35	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1980 à 2016	163 566	7	0	1	0	8	1
2017	7 969	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2017	171 535	7	0	1	0	8	1

Drépanocytose (*)

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1992 à 2016	135 842	363	221	13	0	597	10 523	3 373	12
2017	7 969	25	14	0	0	39	720	241	1
Total Fin 2017	143 811	388	235	13	0	636	11 243	3 614	13

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
2012-2016	30 718	168	0	5	5	0	0	0	0
2017	7 969	38	0	0	0	0	0	0	1
Total Fin 2017	38 687	206	0	5	5	0	0	0	1

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

(**) Ressortissants français de Kourou + population totale depuis le 1^{er} juillet 2012

ORGANISATION RÉGIONALE → **MARTINIQUE**

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

RÉFÉRENTS
Dr B. FERREY /
Dr E. PIERRISNARD

Territoire Géographique :
 Martinique

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2016	197 522	8	3	0	nc
2017	3 595	0	0	0	nc
Total Fin 2017	201 117	8	3	0	nc

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2016	192 980	3	5	8	3	19	nc
2017	3 595	0	0	0	0	0	nc
Total Fin 2017	196 575	3	5	8	3	19	nc

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1995 à 2016	108 000	8	1	2	0	11	nc
2017	3 595	0	0	0	0	0	nc
Total Fin 2017	111 595	8	1	2	0	11	nc

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1985 à 2016	146 871	300	100	22	7	429	4 256	1 880	3
2017	3 634	4	2	1	0	7	246	133	1
Total Fin 2017	150 505	304	102	23	7	436	4 502	2 013	4

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 ^{er} février 2016	15 845	83	0	4	4	1	0	1	0
2017	3 595	27	0	1	1	0	0	0	0
Total Fin 2017	19 440	110	0	5	5	1	0	1	0

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

ORGANISATION RÉGIONALE → **MAYOTTE**

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

RÉFÉRENT
Dr A. CHAMOINE
 Territoire Géographique :
 Mayotte

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1991 à 2016	136 086	0	0	0	0
2017	9 493	0	0	0	0
Total Fin 2017	145 579	0	0	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1991 à 2016	136 086	0	0	0	6	6	0
2017	9 493	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2017	145 579	0	0	0	6	6	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1991 à 2016	136 086	5	0	0	0	5	1
2017	9 493	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2017	145 579	5	0	0	0	5	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1992 à 2016	136 078	202	0	6	0	208	5 621	8	2
2017	9 493	9	0	4	0	13	444	2	0
Total Fin 2017	145 571	211	0	10	0	221	6 065	10	2

ASSOCIATION RÉGIONALE → RÉUNION

Adresse : ARDPHME Naître Aujourd'hui BP 904 97478 SAINT DENIS Cx
Téléphone : 02.62.20.13.39 - Fax : 02.62.41.06.33
E.mail : naitreajd@wanadoo.fr

PRÉSIDENT
Dr B. BOUMAHNI

Territoire Géographique :
Ile de la Réunion

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2016	499 025	4	5	2	0
2017	13 841	0	0	0	0
Total Fin 2017	512 866	4	5	2	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2016	499 025	14	9	12	63	98	2
2017	13 841	1	0	2	0	3	0
Total Fin 2017	512 866	15	9	14	63	101	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2016	452 419	62	8	4	0	74	2
2017	13 841	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2017	466 260	63	8	4	0	75	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1990 à 2016	316 656	72	3	6	1	82	6 535	118	1
2017	13 841	5	0	0	0	5	351	1	0
Total Fin 2017	330 497	77	3	6	1	87	6 886	119	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2016	209 437	1 768	50	162	212	59	4	63	7
2017	13 841	150	1	15	166	1	0	1	0
Total Fin 2017	223 278	1 918	51	177	378	60	4	64	7

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → PACA-TOM

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

PRÉSIDENT
Pr J. SARLES

Territoire Géographique :
 Polynésie, Nouvelle
 Calédonie, Wallis et Futuna

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1967 à 2016	284 163	2	0	1	0
2017	8 057	1	0	0	0
Total Fin 2017	292 220	3	0	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1980 à 2016	284 163	2	3	15	39	59	1
2017	8 057	0	1	1	0	2	0
Total Fin 2017	292 220	2	4	16	39	61	1

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1995 à 2016	190 030	13	3	0	0	16	0
2017	8 057	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2017	198 087	13	3	0	0	16	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres		AS	AC	
1995 à 2016	423	1	0	0	0	1	7	1	0
2017	30	1	0	0	0	1	1	0	0
Total Fin 2017	453	2	0	0	0	2	8	1	0

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

Notes

Two columns of horizontal dotted lines for writing notes.

Secrétariat AFDPHE - 38 rue Cauchy – 75015 PARIS

Tél : 01.53.78.12.82 - Fax : 01.45.57.10.59

Email : contact@afdphe.org / www.afdphe.org