

Rapport d'activité

Programme National du dépistage néonatal

Année 2018



Rapport d'activité

Programme National du dépistage néonatal

Année 2018



Glossaire des abréviations

17 OHP	17 Hydroxyprogesterone (marqueur sanguin dose dans le dépistage de
	l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales)
ВМ	Biologie Moléculaire
CF	Mucoviscidose ou CysticFibrosis
CFTR	Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator.
	Des mutations du gène CFTR sont responsables de la mucoviscidose
СОМ	Collectivités d'Outre-Mer
DROM	Département et Région d'Outre-Mer
GEP	Glande en Place
HAS	Haute Autorité de Santé
НС	Hypothyroïdie congénitale
HCS	Hyperplasie Congénitale des Surrénales
НРМ	Hyperphénylalaninémie modérée permanente
1123 et Tc99	Isotopes utilises dans les scintigraphies de la glande thyroïde
Kit CF30	Kit de laboratoire qui identifie les 30 mutations les plus fréquentes en France
NC	Non Calculable
NN	Nouveau-né(s)
PCU	Phénylcétonurie
SA	Semaines d'aménorrhée
SDM	Syndrome drépanocytaire majeur
TIR	Trypsine immuno-réactive (marqueur sanguin dans le dépistage de la
	mucoviscidose)
TS	Test de la sueur
TSH	ThyroidStimulatingHormon (Marqueur sanguin dans le dépistage de
	l'hypothyroïdie congénitale)
CRDN	Centre Régional de Dépistage Néonatal
CNCDN	Centre National de Coordination de Dépistage Néonatal
CNP(DN)	Centre National de Pilotage (du Dépistage Néonatal)
DNN	Dépistage Néonatal
DGS	Direction Générale de la Santé
DGOS	Direction Générale de l'Offre de Soins
HAS	Haute Autorité de Santé
ARS	Agence Régionale de Santé
ANSM	Agence Nationale de Sureté du Médicament
ANSP	Agence Nationale de Santé Publique
CORRUSS	Centre Opérationnel de Réception et de Régulation des Urgences Sanitaires et
	Sociales
SFDN	Société Française du Dépistage Néonatal
SFP	Société Française de Pédiatrie
SFSP	Société Française de Santé Publique
CCNE	Comité Consultatif National d'Ethique
Phe	Phénylalanine (marqueur sanguin dans le dépistage de la phénylcétonurie)



Activité 2018

Table des matières

Introduction	6
Le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal	8
Rapport d'activité 2018 de la Commission Biologie	10
Membres de la commission Biologie :	10
Missions:	10
Fonctionnement et principales activités	11
Buvard	11
Evolution du Dépistage Néonatal	11
Réactovigilance	12
Rapport d'activité 2018 de la Commission Epidémiologie	13
Membres de la Commission Epidémiologie	13
Bilan d'Activité 2018 du programme national de dépistage néonatal	14
Evolution de l'organisation du Dépistage Néonatal	14
Liste Indicateurs	16
Marchés 2019	19
Buvards 2019	19
Etiquettes « Code-Barres »	20
Kit de dépistage de la mucoviscidose par biologie moléculaire	20
Reprographie des documents d'information	20
Reprise des archives	20
Système d'information	20
Outils de communication	21
Documents d'information	21
Site Internet	22
Bilan du programme national de dépistage néonatal	23
Données Générales	24
Phénylcétonurie	26



PCO - Données depuis la mise en place du depistage de la phényicetonurie	27
PCU - Données 2018	30
PCU - Evolution 2008-2018	31
Dépistage Hypothyroïdie Congénitale	32
HC – Données depuis la mise en place du dépistage de l'hypothyroïdie congénitale	33
HC – Données 2018	35
HC – Evolution 2008 – 2018	37
Dépistage Hyperplasie Congénitale des Surrénales	39
HCS - Données depuis la mise en place du dépistage de l'hyperplasie Congénitale des Sur	rénales
	40
HCS – Données 2018	42
HCS – Evolution 2008 – 2018	43
Dépistage Drépanocytose	45
Drépanocytose - Données depuis la mise en place du dépistage de la drépanocytose	46
Drépanocytose – Données 2018	48
Drépanocytose – Evolution 2008 - 2018	52
Dépistage Mucoviscidose	54
Mucoviscidose - Données depuis la mise en place du dépistage de la mucoviscidose	55
Mucoviscidose – Données 2018	59
Mucoviscidose – Evolution 2008 – 2018	62
Bilan du dépistage néonatal par Région	64
CRDN - Auvergne-Rhône Alpes	64
CRDN - Bourgogne-Franche Comté	66
CRDN - Bretagne	67
CRDN - Centre Val de Loire	68
CRDN - Grand Est – Alsace	69
CRDN - Grand Est – Champagne-Ardenne	70
CRDN - Grand Est - Lorraine	71
CRDN - Hauts de France	72
CRDN - Ile de France	73
CRDN -Normandie	74
CRDN - Nouvelle Aquitaine	75
CRDN –Occitanie	76
CRDN - Paca Corse	77



CRDN - Pays de la Loire*	/8
CRDN Guadeloupe	79
CRDN Guyane	80
CRDN Martinique	81
CRDN Mayotte	82
CRDN Réunion	83
PACA-TOM	84
Listes des structures régionales de dépistage	85
Listes des laboratoires	87
Listes des laboratoires de Biologie Moléculaire	88
Liste des laboratoires de dépistage de la Drépanocytose	89
Annexes	90
Annexe 1 : Arbre Décisionnel du dépistage de l'HC	90
Annexe 2 : Arbre décisionnel du dépistage de l'HCS	91
Annexe 3 : Arbre décisionnel du dépistage de la mucoviscidose	92
Annexe 4 : Arbre décisionnel du dépistage de la phénylcétonurie	93
Annexe 5 : Arbre décisionnel du dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs	94
Annexe 6 : Fiche identification de Cas - HC	95
Annexe 7 : Fiche Identification de Cas - HCS	97
Annexe 8 : Fiche Identification de Cas – Mucoviscidose	99
Annexe 9 : Fiche Identification de Cas – PCU	101
Annexe 10 : Fiche Identification de Cas – Drépanocytose	103



Introduction

L'année 2018 est une année « charnière » sur le plan de l'organisation du dépistage néonatal en France.

Conformément à l'Instruction du 5 mai 2017 relative à la réorganisation du dépistage néonatal hors surdité et à l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale, les Centres régionaux du dépistage néonatal (CRDN) se sont substitués, à partir du 1° mars 2018, aux Associations régionales pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (ARDPHE). Chaque CRDN est désormais porté par un Centre Hospitalier Universitaire. Douze CRDN couvrent le territoire de la métropole et cinq CRDN le territoire des régions ultra-marines.

Au plan national, un transfert du pilotage du DN s'est effectué depuis l'association qui en était historiquement chargée, l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE), vers le Centre national de coordination du dépistage néonatal (CNCDN) porté par le CHU de Tours, désigné le 28 juin 2018, suite à un appel à candidatures publié à la fin de l'année 2017.

Par ailleurs, deux commissions nationales ont été constituées. Elles apportent leurs expertises au dispositif du DN, l'une sur le champ de la biologie (commission biologie), l'autre sur le champ de l'épidémiologie (commission épidémiologie).

Ces évolutions ont pour objectif de renforcer la qualité et la sécurité du DN dans la perspective de son extension prochaine à d'autres maladies.

Sur un plan opérationnel, cette profonde réorganisation a impliqué la dissolution des associations régionales et nationale, et le transfert partiel ou complet de leurs ressources et de leurs missions vers les CRDN et le CNCDN.

L'année 2018 du programme national du dépistage néonatal est ainsi marqué par une profonde restructuration et cette année 2018 se caractérise par la mise en place des nouvelles organisations. Dans cette période de transformation, l'enjeu premier a été la pérennisation du programme de dépistage néonatal sur tous les territoires et le maintien de la qualité du service apporté à la population.

Ceci n'a été rendu possible que grâce à la mobilisation de tous les acteurs concernés, rassemblés autour d'un même intérêt général partagé. L'efficacité et l'efficience du dépistage néonatal n'est en effet plus à démontrer.

Que chacun des acteurs concernés et intervenants dans le cadre du DN soit ici profondément et sincèrement remercié.

Emmanuel Rusch

Responsable du CNCDN

7



Le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal

Le Centre Hospitalier Régional Universitaire de Tours a été désigné le 28 juin 2018 Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCDN) pour une entrer en fonction le 1^{er} juillet 2018 avec la mission d'assurer la coordination nationale du dépistage néonatal.

Le CNCDN remplit trois grandes missions :

- Missions dans le domaine épidémiologique,
- Missions dans le domaine biologique,
- Missions de coordination auprès des CRDN, auprès des partenaires institutionnels, et au sein des instances nationales du DN.

Le CNCDN (figure 1), placé sous la responsabilité d'un coordonnateur, est animé par un médecin chargé de projet. Un secrétariat, un data manager et un informaticien (prestataire extérieur) assurent le soutien logistique. Des référents pédiatres (1 référent par maladie dépistée), épidémiologiste et biologiste apportent leur expertise au CNCDN dans leur domaine de compétence.

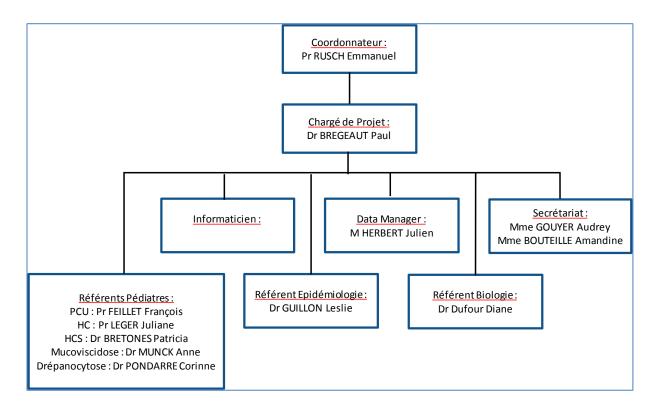


Figure 1: Organigramme du CNCDN

Le CNCDN (figure 2) rend compte de son activité au CNPDN. Le CNCDN :

- assure le fonctionnement des commissions biologie et épidémiologie;
- établi un lien fonctionnel régulier avec le ministère chargé de la Santé, la HAS, les ARS, l'ANSM, l'ANSP et l'ABM;
- anime le réseau des CRDN, et réalise des missions d'appui auprès d'eux.



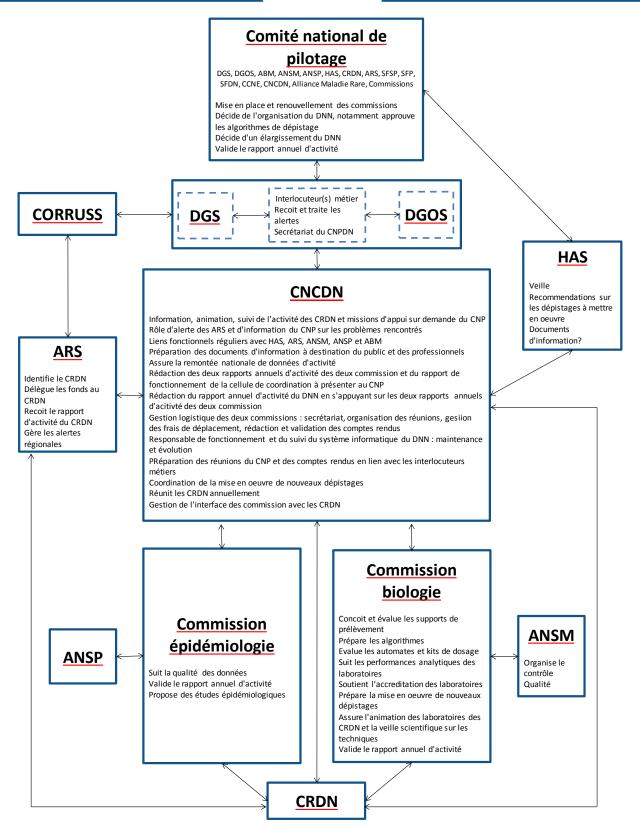


Figure 2 : Organigramme du Programme National de Dépistage Néonatal



Rapport d'activité 2018 de la Commission Biologie

Membres de la commission Biologie :

- Dr Caroline RAYNAL, Société Française de Biologie Clinique,
- Pr Patrice FAURE, Conférence des chefs de pôle de biologie médicale des CHU,
- Dr David GUENET, Conférence des chefs de pôle de biologie médicale des CHU,
- Mme Pascale LEVY, Agence de la Biomédecine,
- Mme Michèle NOEL, Agence Nationale de Sécurité du Médicament,
- Dr Marie-Pierre AUDREZET, Société Française du Dépistage Néonatal,
- Dr Gilles RENOM, Société Française du Dépistage Néonatal,
- Dr David CHEILLAN, Société Française du Dépistage Néonatal,
- Dr Christelle CORNE, Société Française du Dépistage Néonatal,
- Dr Claude SOMMA DELPERO, Société Française du Dépistage Néonatal,
- Dr Jean-Baptiste ARNOUX, Société Française du Dépistage Néonatal,
- Pr Emmanuel RUSCH, Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal,

Missions:

La Commission Biologie du Dépistage Néonatal, constituée en 2018, s'est tenue pour la première fois le 22 novembre 2018. Ses missions sont définies ainsi :

- Concevoir et évaluer le support (buvard) de prélèvement, et le soumettre à la validation du CNPDN;
- Déterminer les seuils décisionnels et suivre les performances cliniques de ces seuils, afin de proposer au CNPDN les algorithmes de dépistage de chacune des maladies du programme national;
- Evaluer les nouveaux automates et kits de dosage des paramètres biologiques, et proposer au CNPDN les ajustements techniques nécessaires au dépistage de chacune des maladies du programme national;
- Préparer la mise en œuvre biologique de nouveaux dépistages ;
- Suivre les performances biologiques de chacun des dépistages et les performances des laboratoires des CRDN pour maintenir l'homogénéité de la réalisation du DNN sur le territoire national;
- Participer à la préparation de l'accréditation de la partie DNN des laboratoires de biologie médicale participant aux CRDN;
- Assurer une veille scientifique pour les CRDN concernant la biologie médicale, en lien avec la HAS.



Fonctionnement et principales activités

La Commission Biologie est désignée pour 4 ans. Elle a acté l'organisation suivante :

- Son coordinateur est élu pour 2 ans renouvelables, sans limite de mandats dans le temps.
- Le coordinateur élu est le Dr David Cheillan.
- Des référents ont été mis en place sur les thématiques suivantes : Buvard, Qualité, Réactovigilance, Biologie Moléculaire, Métabologie, Hormonologie, Drépanocytose.
- Le rythme des réunions est fixé à minimum 4 par an, avec une alternance de réunions en présentiel et de réunions en visioconférences.

Les communications avec le CNCDN et les CRDN ont été précisées :

- L'interlocuteur privilégié des CRDN est le CNCDN,
- Le CNCDN collige les informations reçues, interroge les CRDN si besoin, et sollicite la commission Biologie une fois les informations synthétisées.

Les outils mis en place par la commission technique de l'AFDPHE (Distributions mensuelles, Statistiques médicales) ont été maintenus. Il a été acté la nécessité d'évolution de ces outils.

Buvard

La Commission Biologie a participé à la rédaction et à la validation du cahier des charges techniques permettant le lancement de l'appel d'offre confié à la société Resah pour la fourniture du Buvard.

Evolution du Dépistage Néonatal

La Commission Biologie a participé à la rédaction et à la validation du cahier des charges techniques permettant de préparer l'appel d'offre confié à la société Resah pour la fourniture de kits de biologie moléculaire pour le dépistage de la mucoviscidose :

- Validation du cahier des charges techniques,
- Validation des variants dépistés.

Concernant le MCAD, la Commission Biologie a été missionnée de :

- Dresser une liste des fournisseurs de spectromètres de masse et de réactifs,
- Participer à la réalisation des cahiers des charges spécifiques au MCAD concernant les réactifs et les spectromètres de masse.



Réactovigilance

Dans les suites de la commission technique de l'AFDPHE, la Commission Biologie a assuré la réactovigilance avec le prise en charge d'un problème technique concernant la détection de l'une des mutations du gène CFTR (711+1G>T) par le lot 203122 du kit Elucigene. En attendant la fourniture du nouveau lot par Elucigene, les décisions suivantes ont été prises :

- Poursuivre le dépistage en utilisant les seuls lots de kits disponibles, dans l'attente qu'un nouveau lot soit validé.
- Faire figurer sur les comptes rendus une note informant de cette possible non détection de la mutation 711+1G>T.
- Renforcer la vigilance des laboratoires de biologie moléculaire lors de la lecture des gels et l'utilisation d'un témoin porteur de la mutation 711+1G>T dans les séries hebdomadaires.
- Abaisser le seuil de déclenchement de la demande de contrôle sur buvard à J21 (voir algorithme décisionnel ci joint) selon les modalités suivantes :
 - Technique IRT Perkin Elmer Autodelfia ou IRT Iba –Cis Bio: TIR seuil actuel de déclenchement de 100μg/L -> passage à un seuil de déclenchement de 90μg/L,
 - \circ Technique IRT GSP Perkin Elmer : TIR seuil actuel de déclenchement de $90\mu g/L$ -> passage à un seuil de déclenchement de $80\mu g/L$.

Un nouveau lot a été validé en octobre et adressé aux laboratoires la première semaine de novembre.



Rapport d'activité 2018 de la Commission Epidémiologie

La nomination de la commission Epidémiologie a été effective en 2018.

Membres de la Commission Epidémiologie

- Dr Nolwenn REGNAULT, Agence Nationale de Santé Publique,
- Dr Fabienne PESSIONE, Agence de Biomédecine,
- Dr Babak KHOSHNOOD, Inserm,
- Dr Thierry DART, Agence française de la santé Numérique (ASIP-Santé),
- Dr Agathe BILLETTE DE VILLEMEUR, Société Française de Santé Publique,
- Pr Brigitte CHABROL, Société Française de Pédiatrie,
- Pr Régis COUTANT, Société Française du Dépistage Néonatal,
- Dr Samir MESLI, Société Française du Dépistage Néonatal,
- Pr Emmanuel RUSCH, Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal.

La commission épidémiologie s'est réunie pour la première fois en 2019.



Bilan d'Activité 2018 du programme national de dépistage néonatal

Evolution de l'organisation du Dépistage Néonatal

Le Centre Hospitalier Régional Universitaire de Tours a été désigné le 28 juin 2018 Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal pour une entrer en fonction le 1^{er} juillet 2018.

L'arrêté du 22 février 2018, relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale, a restructuré l'organisation du dépistage néonatal, avec une mise en place au 1^{er} mars 2018 des Centres Régionaux de Dépistage. Ces derniers ont pris la suite des associations régionales qui assuraient jusque-là l'organisation régionale du dépistage néonatal.

En 2018, le nombre de structures de dépistages est passé de 24 associations régionales à 22 structures : 13 CRDN, 3 Antennes, 6 structures en cours réorganisation.

Les figures 3 et 4 suivantes illustrent ces évolutions régionales.



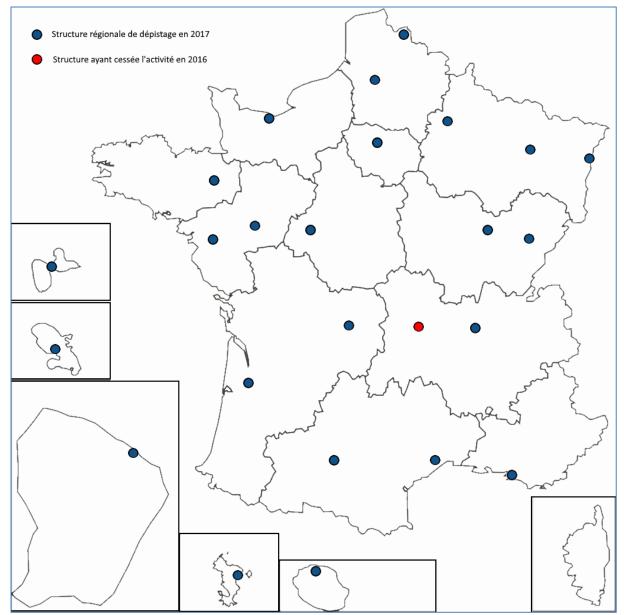


Figure 3 : Organisation du dépistage Néonatal en 2017



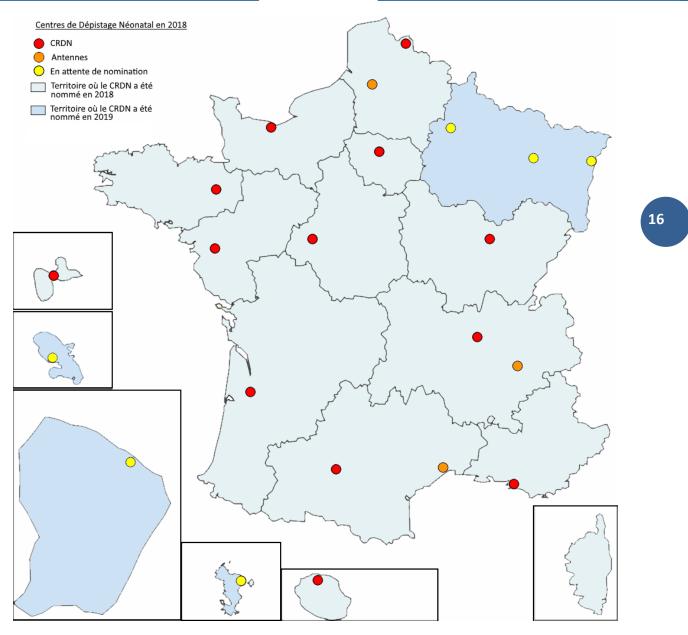


Figure 4: Organisation du dépistage néonatal 2018

Liste Indicateurs

L'arrêté du 22 février 2018 précise les indicateurs que les CRDN doivent remontés au CNCDN. On retrouve ainsi :

- Concernant l'étape pré-analytique :
 - Information des parents par les maternités : nombre de plaquettes d'information sur le DNN distribuées à chaque maternité par le CRDN/nombre des naissances pour cette maternité;
 - Refus : nombre de refus parental de réaliser le DNN ;
 - Date du prélèvement :



- Médiane de délai entre la date de naissance et la date de prélèvement au total, et par maternité ou service accueillant le nouveau-né et en ville ;
- Nombre de prélèvements hors délai/nombre de prélèvements réalisés ;
- Délai d'acheminement du prélèvement :
- Médiane de délai d'acheminement du buvard au CRDN (date d'enregistrement par le secrétariat du CRDN date de prélèvement) au total, et pour chaque maternité ou service accueillant le nouveau-né et en ville ;
- Nombre d'examens hors délai d'acheminement/nombre d'examens acheminés ;
- Qualité du prélèvement ;
- Taux de prélèvements non conformes nécessitant un second prélèvement (nombre de prélèvements non-conformes / nombre de naissances) au total, et par maternité ou service accueillant le nouveau-né et en ville.

• Concernant l'étape analytique :

 Délai de réalisation des examens biologiques de dépistage par rapport à la réception du prélèvement (date de validation du résultat du dépistage - date de réception du prélèvement au laboratoire) pour chaque maladie dépistée, en moyenne avec les valeurs extrêmes.

• Concernant l'étape post-analytique :

- Délai de rendu du résultat du dépistage pour chaque maladie : valeur(s) médiane, moyenne et extrêmes du délai de réalisation du dépistage (date de validation du résultat du dépistage - date de naissance au total, et par maternité ou service accueillant le nouveau-né et en ville);
- Résultats du DNN ;
- Nombre et taux de résultats anormaux et négatifs (nombre de résultats anormaux (ou négatifs) /nombre de nouveau-nés dépistés) par maladie dépistée ;
- Nombre et taux de faux positifs et faux négatifs, et valeur prédictive positive par maladie dépistée ;
- Taux de résultats nécessitant une nouvelle mesure (résultat limite) par type de maladie dépistée (nombre de résultats justifiant une 2e mesure/nombre total d'analyses réalisées).

• Concernant l'étape de confirmation diagnostique :

- Délai médian et valeurs extrêmes entre la 1^{ère} consultation diagnostique et la naissance (date de 1^{ère} consultation diagnostique avec le pédiatre référent - date de naissance) par maladie dépistée;
- Délai médian et valeurs extrêmes de la confirmation diagnostique par rapport à la naissance (date du résultat diagnostique date de naissance) par maladie dépistée ;
- Nombre de consultations et de tests de confirmation diagnostique réalisés par maladie dépistée ;
- Taux de nouveau-nés confirmés malades et suivis (nombre de nouveau-nés confirmés malades et suivis/nombre de nouveau-nés confirmés malades) par maladie dépistée.

• Concernant le DNN dans son ensemble :

- Exhaustivité;
- Taux de nouveau-nés dépistés (nombre de nouveau-nés dépistés/nombre nouveau-nés pour lesquels les titulaires de l'autorité parentale ont autorisé le dépistage dans le territoire du CRDN) par maladie dépistée ;



- Taux de participation au DNN (nombre de nouveau-nés ayant eu un DNN + nombre de nouveau-nés n'ayant pas eu de DNN par refus parental/nombre d'enfants nés vivants dans le territoire du CRDN).

Une première remontée des indicateurs 2018 a été demandée aux CRDN pour le mois d'avril 2019. Face à l'hétérogénéité des résultats transmis par les CRDN, le CNCDN a proposé une grille de remplissage à destination des CRDN.

Les résultats transmis par les CRDN sont disponibles dans le tableau ci-dessous.

	CRDN et associations en place en 2018	Nombre de structures ayant fait remonté les indicateurs
Métropole	14	8
Outre-Mer	5	1
Total	19	9

Tableau 1 : Remontées des indicateurs par les CRDN

	Réponse(s)	Réponses détaillées
Pré-analytique		
Informations des parents	8	7
Refus	11	2
Prélèvement - délais	10	9
Prélèvement hors-délais	8	2
Acheminement délais	10	9
Acheminement hors délais	10	3
Qualité du prélèvement	9	6
Analytique		
Délais de réalisations des	9	1
examens bios	,	1
Post-Analytique		
Délais rendu des résultats	8	2
Résultats anormaux et	8	5
négatifs	-	
FP FN et VPP	6	5
Nouvelle mesure	7	4
Confirmation de Diagnostic		
Délais de 1ère	6	4
consultation diag	0	2
Délais confirmation diag Consultations -	8	3
Consultations - Confirmations	6	2
Taux de NN confirmés		
malades	8	4
DNN dans son ensemble		
Exhaustivité - Taux		
dépistés	6	4
Exhaustivité -		
Participation	5	4
i di dicipation		

Tableau 2 : Indicateurs remontés et complétion des données par indicateur



Les réponses détaillées correspondent aux réponses complètes et par maternité selon les indicateurs demandés.

En réponse aux remontées hétérogènes des indicateurs pour l'année 2018, il est envisagé la création d'une requête dans le système d'information permettant l'obtention des données nécessaires au remplissage des indicateurs. L'exploitation des données qui en résultent pourra se faire de façon centralisée par le CNCDN.

Marchés 2019

La réorganisation du dépistage néonatal en France a nécessité la reprise par le CNCDN de l'ensemble des contrats qui étaient auparavant passés par l'AFDPHE.

De plus, le rattachement des CRDN à un CHU implique le respect du code des marchés en vigueur dans les établissements de santé, ce qui modifie profondément les procédures d'achat par rapport à l'organisation précédente qui reposait sur une structure associative loi 1901. Ainsi, les commandes des CRDN ne peuvent être dissociées des commandes des CHU qui les abritent pour ces types de produits, et pour lesquels des marchés sont déjà en cours.

Le CNCDN a donc proposé, selon le produit concerné :

- D'entreprendre une négociation du tarif au niveau national. Chaque CHU procède alors à un achat directement auprès du fournisseur,
- D'accompagner les marchés publics engagés par le Ministère auprès de centrales d'achat; dans cette configuration, les tarifs sont négociés au niveau national et les achats se font par chaque CHU auprès de la centrale considérée ou auprès du fournisseur selon les termes du marché.

Buvards 2019

La Direction Générale de la Santé et la Direction Générale de l'Offre de soins ont fait appel au Resah (Réseau des Acheteurs Hospitaliers) pour lancer un appel d'offre national pour la fourniture de buvards en amont de la nomination du CNCDN. Au 1^{er} octobre 2018, la société PerkinElmer® a été retenue à l'issue de l'appel d'offre. Le marché a été conclu pour l'année 2019 avec une prolongation possible en 2020.

Le CNCDN, appuyé par la commission Biologie du Dépistage Néonatal a validé le modèle de buvard pour l'année 2019, modèle construit à partir du Buvard utilisé en 2018.

Enfin, le CNCDN ainsi que le Resah ont appuyé les CRDN pour les commandes de Buvard, en apportant un soutien logistique dans le recensement des besoins et dans le suivi des commandes.



Etiquettes « Code-Barres »

Le CNCDN a proposé en 2018 un tarif négocié au niveau national pour la fourniture d'étiquettes « Code-Barres ».

Chaque CRDN étant hébergé par un CHU, il pouvait profiter de ce tarif négocié ou profiter du tarif préalablement négocié par la direction des achats de son CHU de rattachement.

Kit de dépistage de la mucoviscidose par biologie moléculaire

Le Ministère des Solidarités et de la Santé a sollicité la société RESAH pour lancer un marché public pour la fourniture du kit de dépistage de la mucoviscidose par biologie moléculaire. Le cahier des charges a été élaboré par la commission technique de l'AFDPHE et validé par le CNCDN et la commission biologie du dépistage néonatal.

Les résultats du marché seront connus au cours de l'année 2019.

Reprographie des documents d'information

Le CNCDN a appuyé les CRDN pour la reprographie des documents d'information à destination du public lorsque les marchés des CHU hébergeant les CRDN ne permettaient pas une reprographie des documents de qualité.

Reprise des archives

Depuis 2016, l'ensemble des fiches de diagnostic depuis la mise en place du DNN ont été numérisées, indexées et déposées chez un hébergeur de données de Santé. Ces dernières sont accessibles en ligne via une interface de consultation sécurisée. La société choisie par l'AFDPHE fut Locarchives®.

Le CNCDN a repris le contrat précédemment établi entre l'AFDPHE et Locarchives® afin de s'assurer de l'accès aux archives existantes et de la poursuite de l'archivage initié par l'AFDPHE.

Système d'information



Depuis 2004, Epiconcept® est le principal prestataire des associations régionales de dépistage néonatal et de l'AFDPHE pour le système d'information.

En 2018, les CRDN ont majoritairement contractualisé avec Epiconcept® afin de permettre une poursuite de leur activité.

Le CNCDN a lui aussi contractualisé avec Epiconcept® et a poursuivi les actions engagées par l'AFDPHE : mise en place du centralisateur de données, développement des outils mis à disposition des CRDN.

Outils de communication

La nouvelle organisation du programme national de dépistage néonatal s'est accompagnée d'une actualisation des outils de communication existant : logos, courriers.

Documents d'information

L'année 2018 a été marquée par la reprise des documents d'information auparavant diffusés par l'AFDPHE.

Une actualisation du contenu a été réalisée par le CNCDN, appuyé au besoin par les centres de référence, les associations de patients et par des professionnels en lien avec le dépistage néonatal.

Le maquettage des documents d'information a été réalisé par la société Parimages® et a permis l'intégration de la nouvelle chartre graphique du Programme National du Dépistage Néonatal aux documents d'information.

Un questionnement sur la pertinence des documents mis à disposition des patients et des professionnels a été mené, aboutissant à la diffusion de trois documents d'informations (3 jours, l'âge du dépistage / Feuillet drépanocytose / Affiche) sur les onze qui étaient auparavant diffusés. Il a été considéré que les documents destinés à l'information des parents à la suite d'un dépistage néonatal positif et du diagnostic posé pour leur enfant ne relevaient pas du CNCDN mais des filières maladies rares concernées.

En complément, il a été décidé que la refonte des documents d'information se ferait sur la période 2019-2020 pour une diffusion de nouveaux outils de communications pour 2021. Ce travail va être mené en partenariat avec la Haute Autorité de Santé (HAS) pour permettre l'élaboration de documents adaptés aux évolutions du programme national de dépistage néonatal.



Site Internet

L'AFDPHE ayant cessé son activité au 1^{er} mars 2018, le site internet hébergé par cette dernière (<u>www.afdphe.org</u>) a été clôturé au cours de l'année 2018. Le CNCDN a récupéré les documents et informations disponibles sur ce site.

De plus, afin de préparer la mise en ligne prévue en 2019 du nouveau site internet, le CNCDN a préempté le domaine depistage-neonatal avec les extensions suivantes : .org, .fr, .be, .biz, .com, .eu, .info, .net.



Bilan du programme national de dépistage néonatal

Le programme national de dépistage néonatal couvre l'ensemble du territoire français : métropole, départements et régions d'outre-mer (DROM). Le dépistage concerne 5 maladies : la phénylcétonurie (PCU), l'hypothyroïdie congénitale (HC), l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS), la drépanocytose et la mucoviscidose.

L'ensemble des nouveau-nés sont concernés par le dépistage de la PCU, de l'HC, de l'HCS. La mucoviscidose est dépistée chez l'ensemble des nouveau-nés du territoire français, excepté Mayotte. Enfin le dépistage de la drépanocytose est ciblé en métropole et systématique dans les départements et régions d'Outre-Mer.

Les données statistiques présentées dans ce document résultent de l'exploitation :

- Des statistiques médicales : envoyées trimestriellement par les CRDN,
- Des fiches diagnostiques (fiches d'identification d'un cas suspect) : remontées par les CRDN,
- Des Indicateurs remontés par les CRDN.

Initialement, les statistiques médicales, transmises trimestriellement par les CRDN, ont été concaténées afin de disposer de données annuelles. Ces données ont été comparées aux fiches diagnostiques et aux indicateurs remontés par les CRDN. En cas dissemblance, des informations complémentaires ont été demandées par le CNCDN aux CRDN concernant les cas incriminés. Enfin une validation finale des données présentées dans ce rapport a été effectuée par les CRDN.

L'année 2018 fut une année charnière pour les structures régionales avec une réorganisation en mars et le passage de structures associatives (Associations régionales de dépistage) à des structures portées par les CHU (CRDN).

Ainsi, des difficultés sont retrouvées dans la remontée des informations et certaines données ne peuvent être présentées pour certaines régions (Grand Est, Réunion). Concernant certaines régions, les données de janvier et février sont incomplètes, la transition entre associations et CRDN n'ayant pas toujours permis la récupération des données (Pays de la Loire).

Concernant Mayotte, les résultats remontés trimestriellement semblent indiqués une non exhaustivité du dépistage néonatal.

Concernant la Martinique, les données de la drépanocytose ne sont actuellement pas disponibles.



Données Générales

En 2018, 703 297 nouveau-nés ont été testés en métropole et 47 517 dans les DROM-COM. Le nombre de nouveau-nés dépistés en Métropole est en baisse constante depuis 2010. En France, le dépistage est quasiment exhaustif, les refus ne concernant que 258 enfants en 2018 (hors région Grand Est).

Les refus sont néanmoins à surveiller, du fait de leur augmentation depuis 2010. Toutefois, depuis 2015, le nombre de refus semble rester quasiment stable, stagnant autour de 270 refus par an.

	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
Métropole NN dépisté	s 800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297
Refus	69	61	74	98	120	192	234	263	265	271	247
Outre Mer NN dépisté	s 49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517
Refus	1	0	0	1	0	1	4	4	12	7	10
France NN dépisté	s 849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814
Refus	70	61	74	99	120	193	238	267	277	278	257

Tableau DG-1: Evolution du nombre de nouveau-nés dépistés et du nombre de refus depuis 2008

Au niveau régional, il semble exister des disparités entre territoires, avec de plus nombreux refus recensés sur certains territoires. Une étude longitudinale est nécessaire afin d'identifier si les tendances observées sur certains territoires sont spécifiques à l'année 2018 ou retrouvées de façon plus pérennes et nécessitant alors une meilleure sensibilisation des équipes.



Région	Nombre de NN testés	Refus
Auvergne Rhone-Alpes	90 447	42
Bourgogne Franche-Comté	26 478	8
Bretagne	32 315	7
Centre Val de Loire	25 142	7
Grand Est		
- Alsace	23 612	
- Champagne-Ardenne	13 202	
- Lorraine	19 269	
Hauts de France	66 687	16
Ile de France	176 656	77
Normandie	33 921	5
Nouvelle Aquitaine	41 479	9
Occitanie	57 412	48
PACA-Corse	61 344	23
Pays de la Loire	35 333	5
Métropole	703 297	247
Guadeloupe	4 931	3
Guyane	8 042	1
Martinique	3 758	6
Mayotte	9 201	0
Ile de la Réunion	13 589	0
Territoires d'Outre-Mer	7 996	0
Outre-Mer	47 517	10
Total	750 814	257

Tableau DG-2 : Nombre de nouveau-nés testés et nombre de refus par région en 2018



Phénylcétonurie

Le dépistage néonatal de la phénylcétonurie existe en France depuis 1972. Depuis, plus de trente millions de nouveau-nés ont été testés pour cette pathologie.

Par ce dépistage, différentes formes d'hyperphénylalaninémies sont diagnostiquées. Ainsi, la classification actuelle comprend :

- Les déficits en phénylalanine-hydroxylase. Ces derniers comprennent :
 - Les phénylcétonuries (PCU) définies par une phénylalaninémie > 360 μmol/L. Depuis 2016, il n'y a plus de distinction entre PCU typiques et PCU atypiques en concordance avec le consensus européen. Depuis 2018, les données de la phénylcétonurie ne sont plus présentées en distinguant les PCU typiques et les PCU atypiques.
 - Les hyperphénylalaninémies modérées (HPM) définies par une phénylalaninémie < 360 μmol/L.
- Les déficits du métabolisme de la tétrahydrobioptérine. Ces formes sont également appelées « déficits en cofacteur » ou « formes malignes ».

En 2018, l'incidence en France de la Phénylcétonurie est de 1/13 696. En ajoutant les HPM, l'incidence est alors de 1/6 859. Les formes malignes restent quant-à-elles exceptionnelles avec 1 seul cas diagnostiqué en 2018.

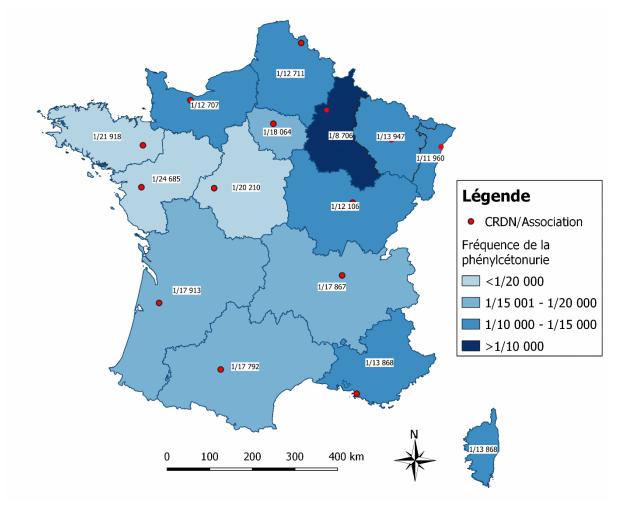


PCU - Données depuis la mise en place du dépistage de la phénylcétonurie

	Nombre de NN testés	Nombre de malades PCU	Nombre de malades HPM	Nombre de malades F. Maligne	Fréquence PCU	Fréquence PCU + HPM	
Auvergne Rhone- Alpes	3 662 814	205	200	7	1/17 867	1/9 044	
Bourgogne Franche- Comté	1 464 822	121	65	1	1/12 106	1/7 875	
Bretagne	1 446 605	66	22	0	1/21 918	1/16 439	
Centre Val de Loire	1 050 941	52	17	0	1/20 210	1/15 231	
Grand Est							
- Alsace	1 447 212	121	94	3	1/11 960	1/6 731	
- Champagne- Ardenne	652 929	75	38	8	1/8 706	1/5 778	
- Lorraine	1 059 957	76	20	4	1/13 947	1/11 041	
Hauts de France	3 737 150	294	147	1	1/12 711	1/8 477	
Ile de France	7 352 207	407	417	17	1/18 064	1/8 923	
Normandie	1 651 848	130	38	1	1/12 707	1/9 832	
Nouvelle Aquitaine	1 845 013	103	63	1	1/17 913	1/11 115	
Occitanie	2 864 442	161	131	0	1/17 792	1/9 810	
PACA-Corse	2 607 180	188	115	2	1/13 868	1/8 605	
Pays de la Loire	2 690 660	109	81	3	1/24 685	1/14 161	
Métropole	33 533 780	2 108	1 448	48	1/15 908	1/9 430	
Guadeloupe	243 890	4	2	1	1/60 973	1/40 648	
Guyane	179 577	0	1	0	NC	1/179 577	
Martinique	204 875	8	3	0	1/25 609	1/18 625	
Mayotte	154 780	0	0	0	NC	NC	
Ile de la Réunion	526 455	5	5	2	1/105 291	1/52 646	
Outre-Mer	1 309 577	17	11	3	1/77 034	1/46 771	
Total	34 843 357	2 125	1 459	51	1/16 397	1/9 722	

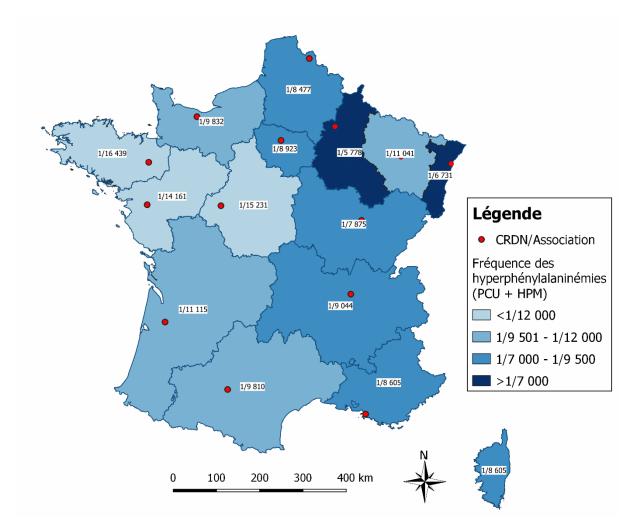
Tableau PCU-1: Dépistage de la phénylcétonurie depuis sa mise en place (1972)





Carte PCU-1: Fréquence de la phénylcétonurie par région depuis sa mise en place (1972)





Carte PCU-2: Fréquence des hyperphénylalaninémies (PCU + HPM) depuis sa mise en place (1972)



PCU - Données 2018

	Nombre de				Au	Autres			
Region NN testés Malades PCU F		Fréquence	HPM	Fréquence HPM	Fréquence HPM+PCU	Forme Maligne			
Auvergne Rhone-Alpes	90 447	6	1/15 075	10	1/9 045	1/5 653	0		
Bourgogne Franche-Comté	26 478	3	1/8 826	4	1/6 620	1/3 783	0		
Bretagne	32 315	0	NC	0	NC	NC	0		
Centre Val de Loire	25 142	2	1/12 571	1	1/25 142	1/8 381	0		
Grand Est									
- Alsace	23 612	2	1/11 806	3	1/7 871	1/4 722	0		
- Champagne- Ardenne	13 202	3	1/4 401	1	1/13 202	1/3 301	0		
- Lorraine	19 269	0	NC	2	1/9 635	1/9 635	0		
Hauts de France	66 687	6	1/11 115	8	1/8 336	1/4 763	0		
Ile de France	176 656	6	1/29 443	9	1/19 628	1/11 777	0		
Normandie	33 921	4	1/8 480	0	NC	1/8 480	0		
Nouvelle Aquitaine	41 479	3	1/13 826	8	1/5 185	1/3 771	0		
Occitanie	57 412	9	1/6 379	1	1/57 412	1/5 741	0		
PACA-Corse	61 344	4	1/15 336	6	1/10 224	1/6 134	0		
Pays de la Loire	35 333	3	1/11 778	5	1/7 067	1/4 417	0		
Métropole	703 297	51	1/13 790	58	1/12 126	1/6 452	0		
Guadeloupe	4 931	0	NC	0	NC	NC	0		
Guyane	8 042	0	NC	0	NC	NC	0		
Martinique	3 758	0	NC	0	NC	NC	0		
Mayotte	9 201	0	NC	0	NC	NC NC	0		
Territoires d'Outre-Mer	7 996	0	NC	0	NC	NC	0		
Ile de la Réunion	13 589	1	1/13 589	0	NC	1/13 589	0		
Outre-Mer	47 517	1	1/47 517	0	NC	1/47 517	0		
Total	750 814	52	1/14 439	58	1/12 945	1/6 826	0		

Tableau PCU-2 : Résultats du dépistage de la phénylcétonurie en 2018



PCU - Evolution 2008-2018

Métropole	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297
NN malades PCU	60	58	53	43	46	45	51	37	37	33	51
Incidence	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	1/13 790
NN avec HPM	39	45	52	50	55	49	40	41	31	43	58
Incidence PCU + HPM	1/8 081	1/7 705	1/7 676	1/8 538	1/7 816	1/8 340	1/8 592	1/9 767	1/10 933	1/9 583	1/6 452

Tableau PCU-3 : Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en France métropolitaine depuis 2008

Outre-Mer	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517
NN malades PCU	0	0	3	1	1	0	0	0	1	1	1
Incidence	-	-	1/15 796	1/46 416	1/46 695	-	-	-	1/47 956	1/47 620	1/47 517

Tableau PCU-4: Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en Outre-Mer depuis 2008

France	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814
NN malades PCU	60	58	56	44	47	45	51	37	38	34	52
Incidence	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	1/14 439
NN avec HPM	39	45	52	50	56	50	40	51	32	43	58
Incidence PCU + HPM	1/8 577	1/8 174	1/7 901	1/8 940	1/8 117	1/8 732	1/9 106	1/9 194	1/11 306	1/10 077	1/6 826

<u>Tableau PCU-5</u>: Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en France depuis 2008

L'année 2018 est marquée par une forte incidence de phénylcétonuries au sein de la population dépistée (52 cas recensés, 1/14 439) mais aussi par une forte incidence de l'hyperphénylalaninémie modérée (58 cas recensés). Au final, l'incidence de la phénylcétonurie en 2018 semble similaire à celle de 2008 ou 2009, cependant elle est associée à une forte incidence d'hyperphénylalaninémies modérées.



Dépistage Hypothyroïdie Congénitale

Le dépistage néonatal de l'Hypothyroïdie Congénitale (HC) existe en France depuis 1978. Depuis, près de trente millions de nouveau-nés ont été testés pour cette pathologie.

Au sein des hypothyroïdies congénitales, on distingue :

- Les ectopies thyroïdiennes,
- Les athyréoses,
- Les hypothyroïdies avec glandes en place,
- Les Hypothyroïdies non typées.

En 2018, 266 nouveau-nés ont été pris en charge pour hypothyroïdie congénitale (69 ectopies, 41 athyréoses, 141 glandes en place et 8 hypothyroïdies non typées). L'incidence en France de l'hypothyroïdie congénitale est de 1/2 831 avec des variations régionales métropolitaines allant de 1/1 635 à 1/3 592.

Les hypothyroïdies transitoires ne sont pas précisées dans les données présentées dans le rapport d'Activité.

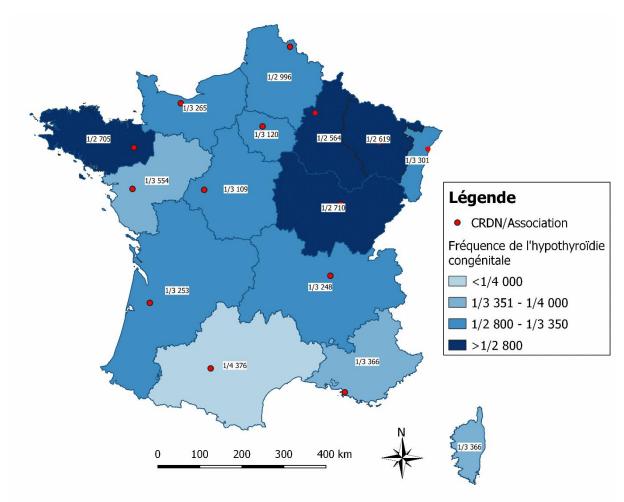


HC - Données depuis la mise en place du dépistage de l'hypothyroïdie congénitale

•	Nombre de							
Région	NN testés	Malades	Ectopie	Athyréose	Glandes en Place	Non typées	Fréquence	
Auvergne Rhone-Alpes	3 397 118	1 046	443	243	279	81	1/3 248	
Bourgogne Franche- Comté	1 273 492	470	196	75	154	45	1/2 710	
Bretagne	1 422 736	526	234	101	172	19	1/2 705	
Centre Val de Loire	1 050 941	338	188	60	85	5	1/3 109	
Grand Est								
- Alsace	1 036 357	314	132	78	60	44	1/3 301	
- Champagne-Ardenne	712 758	278	124	62	85	7	1/2 564	
- Lorraine	950 734	363	103	89	170	1	1/2 619	
Hauts de France	3 367 016	1 124	494	218	375	37	1/2 996	
Ile de France	6 754 757	2 165	890	392	812	71	1/3 120	
Normandie	1 651 848	506	213	156	125	12	1/3 265	
Nouvelle Aquitaine	1 570 977	483	155	76	186	66	1/3 253	
Occitanie	2 525 122	577	211	141	196	29	1/4 376	
PACA-Corse	2 355 946	700	324	161	184	31	1/3 366	
Pays de la Loire	2 370 434	667	306	149	192	20	1/3 554	
Métropole	30 440 236	9 557	4 013	2 001	3 075	468	1/3 185	
Guadeloupe	240 285	17	2	2	8	5	1/14 134	
Guyane	179 577	35	4	2	10	19	1/5 131	
Martinique	200 333	19	3	5	8	3	1/10 544	
Mayotte	154 780	7	0	0	0	7	1/22 111	
Ile de la Réunion	526 455	101	15	9	14	63	1/5 212	
Outre-Mer	1 301 430	179	24	18	40	97	1/7 271	
Total	31 741 666	9 736	4 037	2 019	3 115	565	1/3 260	

Tableau HC-1: Résultats du dépistage de l'Hypothyroïdie congénitale depuis sa mise en place (1978)





<u>Carte HC-1 : Fréquence de l'hypothyroïdie congénitale par région depuis la mise en place de ce dépistage (1978)</u>

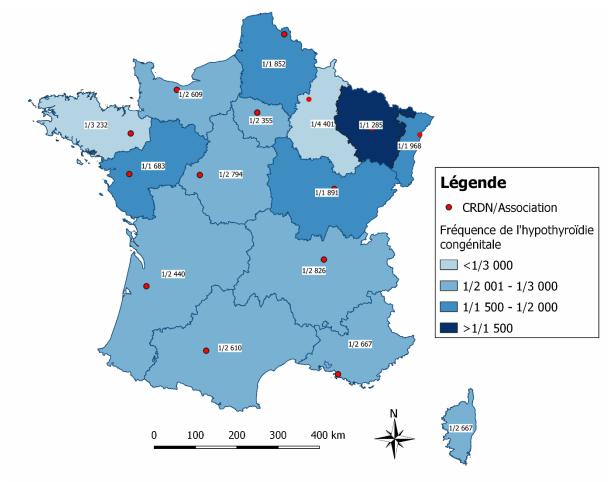


HC - Données 2018

-4.5	Nombre de	bre de Malades							
Région	NN testés	Ectopie	Athyréose	Glande en Place	Non Typée	Total	Fréquence		
Auvergne Rhone- Alpes	90 447	8	3	18	3	32	1/2 826		
Bourgogne Franche-Comté	26 478	3	1	10	0	14	1/1 891		
Bretagne	32 315	2	3	5	0	10	1/3 232		
Centre Val de Loire	25 142	3	1	3	2	9	1/2 794		
Grand Est									
- Alsace	23 612	7	1	4	0	12	1/1 968		
Champagne- Ardenne	13 202	1	0	1	1	3	1/4 401		
Lorraine	19 269	5	3	7	0	15	1/1 285		
Hauts de France	66 687	7	4	25	0	36	1/1 852		
Ile de France	176 656	21	12	39	3	75	1/2 355		
Normandie	33 921	4	2	5	2	13	1/2 609		
Nouvelle Aquitaine	41 479	7	2	5	3	17	1/2 440		
Occitanie	57 412	2	5	13	2	22	1/2 610		
PACA-Corse	61 344	7	3	12	1	23	1/2 667		
Pays de la Loire	35 333	6	5	8	2	21	1/1 683		
Métropole	703 297	83	45	155	19	302	1/2 329		
Guadeloupe	4 931	0	0	0	0	0	NC		
Guyane	8 042	0	0	0	0	0	NC		
Martinique	3 758	0	0	0	0	0	NC		
Mayotte	9 201	0	0	0	1	1	1/9 201		
Territoires d'Outre-Mer	7 996	0	0	1	1	2	1/3 998		
Ile de la Réunion	13 589	0	0	0	0	0	NC		
Outre-Mer	47 517	0	0	1	2	3	1/15 839		
Гotal	750 814	83	45	156	21	305	1/2 462		

Tableau HC-2: Résultats du dépistage de l'hypothyroïdie congénitale en 2018





Carte HC-2: Fréquence de l'hypothyroïdie congénitale par région en 2018



HC - Evolution 2008 - 2018

Métropole	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297
NN malades	242	247	293	298	282	282	298	263	315	315	302
Ectopie	115	97	100	106	92	101	109	91	88	98	83
Athyréose	49	52	50	47	47	42	57	44	50	47	45
Glande en place	72	94	135	137	135	138	131	122	169	164	155
Non typées	6	4	8	8	8	1	1	6	8	6	19
Incidence	1/3 306	1/3 213	1/2 751	1/2 664	1/2 799	1/2 780	1/2 624	1/2 897	1/2 360	1/2 312	1/2 329

<u>Tableau HC-3 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en France métropolitaine depuis 2008</u>

Outre-Mer	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517
NN malades	8	9	5	11	8	7	7	7	6	10	3
Ectopie	2	4	1	1	1	1	1	0	1	1	0
Athyréose	1	1	1	1	1	0	2	1	2	1	1
Glande en place	3	4	3	6	2	6	4	5	2	6	2
Non typées	2	0	0	3	4	0	0	1	1	2	3
Incidence	1/6138	1/5373	1/9477	1/4220	1/5837	1/6515	1/6677	1/6748	1/7993	1/4762	1/15 839

<u>Tableau HC-4 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en Outre-Mer depuis 2008</u>



France	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814
NN malades	250	256	298	309	290	289	305	270	321	325	305
Ectopie	117	101	101	107	93	102	110	91	89	99	83
Athyréose	50	53	51	48	48	42	59	45	52	48	45
Glande en place	75	98	138	143	137	144	135	127	171	170	156
Non typées	8	4	8	11	12	1	1	7	9	8	21
Incidence	1/3 397	1/3 289	1/2 864	1/2 720	1/2 883	1/2 870	1/2 717	1/2 997	1/2 465	1/2 388	1/2 462

Tableau HC-5: Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en France depuis 2008

En 2018, l'incidence de l'hypothyroïdie congénitale est similaire à celle observée les années précédences. L'année 2018 est aussi marquée par une augmentation du nombre d'hypothyroïdie congénitale non typée.

On note aussi une augmentation du nombre d'hypothyroïdie congénitale depuis 2010, avec une augmentation régulière du nombre de malades avec glande en place.



Dépistage Hyperplasie Congénitale des Surrénales

Le dépistage néonatal de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales (HCS) existe en France depuis 1995. Depuis, près de vingt millions de nouveau-nés ont été testés pour cette pathologie.

A noté que depuis le 1^{er} janvier 2015, il existe des seuils différencié selon le terme de la naissance (32 à 33 SA, 34 à 35 SA, plus de 36 SA). De plus, et suite à la Décision n°2017.00399/DC/SEESP du 22 mars 2017 du collège de la Haute Autorité de Santé, le dosage de la 17 OHP n'est plus préconisé pour les nouveau-nés nés avant 32 semaines d'aménorrhées (SA). 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 médical. Ainsi depuis le 1^{er} mars 2018, le dosage de la 17 OHP n'est plus effectué pour les enfants nés avant 32 semaines d'aménorrhées.

En 2018, 30 nouveau-nés ont été pris en charge pour hyperplasie congénitale des surrénales : 29 formes classiques avec perte de seul et 1 forme virilisante pure. L'incidence en France de l'hyperplasie congénitale des surrénales est de 1/21 313.

En plus de ces hyperplasies congénitales des surrénales, on compte également 6 formes non classiques et 2 formes incertaines.

Les données 2018 de l'hyperplasie congénitale des surrénales peuvent encore être modifiées. En effet, certains diagnostics sont toujours en attente de confirmation génétique ou biologique au 1^{er} septembre 2019 (ces sujets ne sont actuellement pas comptabilisés dans les tableaux présentés cidessous).

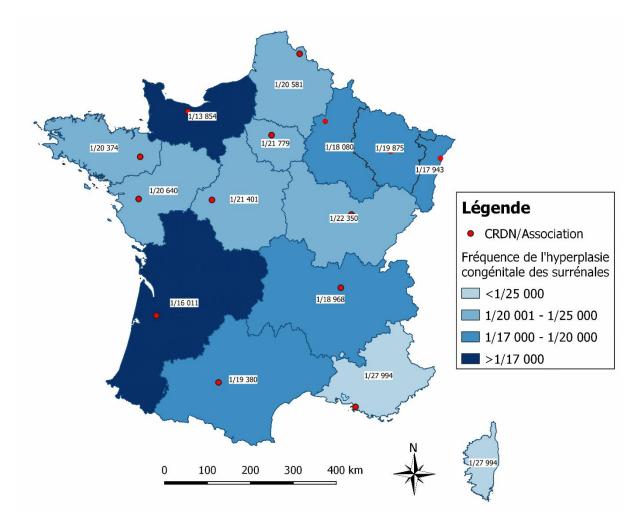


HCS - Données depuis la mise en place du dépistage de l'hyperplasie Congénitale des Surrénales

				congénitale rrénales	Autres	formes	
Région	Nombre de NN testés	Malades	Forme	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine ou autre	Fréquence
Auvergne Rhone- Alpes	2 314 146	122	106	15	2	6	1/18 968
Bourgogne Franche- Comté	871 654	39	32	7	4	0	1/22 350
Bretagne	855 726	42	36	6	4	1	1/20 374
Centre Val de Loire	599 228	28	22	6	3	2	1/21 401
Grand Est							
- Alsace	556 237	31	21	10	4	1	1/17 943
- Champagne- Ardenne	379 676	21	17	4	1	3	1/18 080
- Lorraine	536 620	27	25	2	3	0	1/19 875
Hauts de France	2 181 593	106	95	11	6	4	1/20 581
Ile de France	4 312 302	198	176	22	35	9	1/21 779
Normandie	1 039 046	75	62	13	9	6	1/13 854
Nouvelle Aquitaine	912 649	57	49	8	10	4	1/16 011
Occitanie	1 453 511	75	61	14	5	0	1/19 380
PACA-Corse	1 455 691	52	47	5	2	0	1/27 994
Pays de la Loire	1 486 113	72	59	13	4	4	1/20 640
Métropole	18 954 192	945	808	136	92	40	1/20 057
Guadeloupe	152 181	7	7	0	2	0	1/21 740
Guyane	179 577	7	7	0	1	0	1/25 654
Martinique	115 353	9	8	1	2	0	1/12 817
Mayotte	154 780	5	5	0	0	0	1/30 956
Ile de la Réunion	479 849	71	63	8	4	0	1/6 758
Outre-Mer	1 081 740	99	90	9	9	0	1/10 927
Total	20 035 932	1 044	898	145	101	40	1/19 192

<u>Tableau HCS-1 : Résultats du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales depuis la mise en place de ce dépistage (1995)</u>





<u>Carte HCS-1</u>: Fréquence par région de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales depuis la mise en place de ce dépistage (1995)



HCS - Données 2018

	Namahan da	Mal	ades	Tabel	Autres	formes	
Région	Nombre de NN testés	Forme Classique	Forme Virilisante pure	Total Malades	Forme non Classique	Forme Incertaine	Fréquence
Auvergne Rhone- Alpes	90 447	4	1	6*	0	1	1/15 075
Bourgogne Franche-Comté	26 478	2	0	2	0	0	1/13 239
Bretagne	32 315	1	0	1	0	1	1/32 315
Centre Val de Loire	25 142	0	0	0	0	0	NC
Grand Est							
- Alsace	23 612	2	0	2	0	0	1/11 806
- Champagne- Ardenne	13 202	0	0	0	0	0	NC
- Lorraine	19 269	2	0	2	0	0	1/9 635
Hauts de France	66 687	1	0	1	1	0	1/66 687
Ile de France	176 656	8	0	8	3	0	1/22 082
Normandie	33 921	2	0	2	0	0	1/16 961
Nouvelle Aquitaine	41 479	5	0	5	1	0	1/8 296
Occitanie	57 412	1	0	1	0	0	1/57 412
PACA-Corse	61 344	1	0	1	0	0	1/61 344
Pays de la Loire	35 333	3	0	3	1	0	1/11 778
Métropole	703 297	32	1	34	6	2	1/20 685
Guadeloupe	4 931	0	0	0	0	0	NC
Guyane	8 042	0	0	0	0	0	NC
Martinique	3 758	0	0	0	0	0	NC
Mayotte	9 201	0	0	0	0	0	NC
Territoires d'Outre-Mer	7 996	1	0	1	0	0	1/7 996
Ile de la Réunion	13 589	0	0	0	0	0	NC
Outre-Mer	47 517	1	0	1	0	0	1/47 517
Total	750 814	33	1	35	6	2	1/21 452

Tableau HCS-2: Résultats du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2018



HCS - Evolution 2008 - 2018

Métropole	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297
NN malades	41	53	48	33	43	36	40	43	32	27	34*
FC PS	33	41	39	27	37	28	31	32	29	24	32
FC VP	8	12	9	6	6	8	9	11	3	3	1
Incidence	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	1/20 685

<u>Tableau HCS-3</u>: Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France métropolitaine depuis 2008

Outre-Mer	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517
NN malades	6	4	4	5	4	0	4	4	1	1	1
FC PS	6	4	2	5	4	0	4	2	1	1	1
FC VP	0	0	2	0	0	0	0	2	0	0	0
Incidence	1/8184	1/12090	1/11847	1/9283	1/11674	#DIV/0!	1/11685	1/11809	1/47956	1/47620	1/47 517

<u>Tableau HCS-4</u>: Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en Outre-Mer depuis 2008

France	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	836 449	848 382	840 957	852 374	840 683	834 990	830 702	829 117	809 797	791 051	750 814
NN malades	44	45	57	53	37	43	40	44	44	33	35*
FC PS	40	37	43	44	31	37	32	33	33	30	33
FC VP	4	8	14	9	6	6	8	11	11	3	1
Incidence	1/19010	1/18853	1/14754	1/16083	1/22721	1/19418	1/20768	1/18844	1/18404	1/23971	1/21 452

<u>Tableau HCS-5</u>: Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France depuis 2008

L'incidence de l'hyperplasie congénitale des surrénales est stable depuis 2012. Cependant, elle est marquée par une diminution du nombre et de la proportion de forme classique virilisante pure en 2018.

44



Dépistage Drépanocytose

Le dépistage néonatal de la drépanocytose existe en France depuis 1989 avec une mise en place initiale au sein des DROM-TOM (Départements et Régions d'Outre-Mer et Territoires d'Outre-Mer) et une mise en place en métropole en 1995 chez les populations à risque. Depuis, près de cinq millions de nouveau-nés ont été testés pour cette pathologie.

En métropole, le dépistage de la drépanocytose est ciblé et limité aux enfants dont les parents sont originaires de régions à risque. Dans les DROM-COM, il existe une généralisation de ce dépistage à l'ensemble des nouveau-nés.

En 2018, 286 671 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (264 479 nés en métropole et 22 192 Outre-Mer : Guadeloupe, Guyane, Mayotte et TOM).

Le dépistage de la drépanocytose repère :

- Les syndromes drépanocytaires majeurs : homozygotes SS, Hétérozygotes composites S ou E βthalassémiques, SC, SE, SD Punjab, SO Arab, S-Lepore et la présence de AS_{Antilles} (forme dominante).
- Les syndromes βthalassémiques avec une absence ou un taux anormalement bas d'hémoglobine A (HbA).
- La présence d'hémoglobine anormale (S ou C) associés à une hémoglobine normale : hétérozygoties.

En 2018, 505 nouveau-nés ont été dépistés atteints de syndrome drépanocytaire majeur (432 en métropole et 73 en Outre-Mer). Cela représente une incidence de 1/1 333 (1/1 480 en métropole et 1/465 en Outre-Mer).

En 2018, chez 11 891 nouveau-nés, l'hémoglobine anormale (S ou C) est à l'état hétérozygote simple associée à une hémoglobine normale. La plus courante des hémoglobines anormales repérées dans le cadre du dépistage de la drépanocytose est l'hémoglobine S (HbS) présente chez 9 475 nouveau-nés. La 2^{ème} anomalie la plus fréquente est l'hémoglobine C (HbC) présente chez 2 416 nouveau-nés. Ces nouveau-nés ne sont pas malades, ils sont porteurs d'une anomalie à l'état hétérozygote qu'ils sont susceptibles de transmettre à leur descendance.

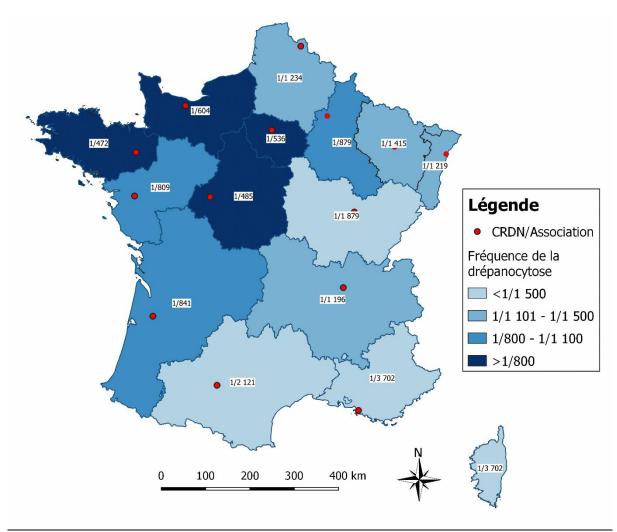


Drépanocytose - Données depuis la mise en place du dépistage de la drépanocytose

	Nombre de		Syı	ndrome Dr	épanocyta	ire	Hétéro	zygotes HbS	
Région	NN testés SDM	Malades SDM	SS (1,2)	SC (2)	Sβthal	Autres SDM	AS	Fréquence AS sur les NN ciblés	Hétérozygotes AC
Auvergne Rhone- Alpes	517 682	433	332	65	32	4	9 418	1/55	2 475
Bourgogne Franche- Comté	54 488	29	23	2	3	1	913	1/60	250
Bretagne	38 247	81	54	12	15	0	1 807	1/21	296
Centre Val de Loire	83 383	172	136	27	8	1	3 503	1/11	744
Grand Est									
- Alsace	146 235	120	88	19	12	1	2 665	1/55	679
- Champagne- Ardenne	61 511	70	48	15	7	0	1 452	1/42	340
- Lorraine	89 131	63	44	11	6	2	1 457	1/61	526
Hauts de France	334 444	271	203	50	17	0	5 744	1/58	1 675
Ile de France	2 332 525	4 354	3 062	971	301	20	81 212	1/29	20 474
Normandie	117 232	194	146	39	9	0	3 504	1/33	764
Nouvelle Aquitaine	114 341	136	92	32	11	1	3 509	1/33	885
Occitanie	354 134	167	129	32	6	0	5 173	1/68	2 034
PACA-Corse	559 055	151	77	30	44	1	5 337	1/105	1 718
Pays de la Loire	156 114	193	139	39	14	1	4 497	1/35	886
Métropole	4 661 645	6 181	4 393	1 299	460	29	124 617	1/37	32 201
Guadeloupee	214 590	729	558	143	25	3	7 218	1/30	2 346
Guyane	151 853	681	414	254	13	0	11 941	1/13	3 836
Martinique	154 180	447	311	106	23	7	4 767	1/32	2 024
Mayotte	154 772	229	219	0	10	0	6 460	1/24	10
Territoires d'Outre-Mer	471	2	2	0	0	0	12	1/39	1
Ile de la Réunion	344 086	90	80	3	6	1	7 210	1/48	123
Outre-Mer	1 019 952	2 178	1 584	506	77	11	37 608	1/27	8 340
Total	5 681 597	8 359	5 977	1 805	537	40	162 225	1/35	40 541

<u>Tableau Drépano-1 : Dépistage ciblé de la drépanocytose en France depuis la mise en place de ce dépistage (1989)</u>





<u>Carte Drépano-1</u>: Fréquence de la drépanocytose par région sur l'ensemble des nouveau-nés testés <u>depuis la mise en place de ce dépistage</u>



Drépanocytose - Données 2018

	Nombre de NN	Nombre de	% de la	Malades (2)	Fréq	uence
Région	testés toutes maladies	NN testés SDM	population Ciblée	SDM	sur tous les NN testés	sur les NN testés Drépano
Auvergne Rhone- Alpes	90 447	33 383	36,9%	32	1/2 826	1/1 043
Bourgogne Franche- Comté	26 478	6 168	23,3%	7	1/3 783	1/881
Bretagne	32 315	3 404	10,5%	11	1/2 938	1/309
Centre Val de Loire	25 142	6 137	24,4%	17	1/1 479	1/361
Grand Est						
- Alsace	23 612	9 302	39,4%	7	1/3 373	1/1 329
- Champagne- Ardenne	13 202	3 004	22,8%	5	1/2 640	1/601
- Lorraine	19 269	4 499	23,3%	2	1/9 635	1/2 250
Hauts de France	66 687	16 190	24,3%	24	1/2 779	1/675
Ile de France	176 656	128 776	72,9%	258	1/685	1/499
Normandie	33 921	5 433	16,0%	18	1/1 885	1/302
Nouvelle Aquitaine	41 479	9 570	23,1%	22	1/1 885	1/435
Occitanie	57 412	22 351	38,9%	21	1/2 734	1/1 064
PACA-Corse	61 344	28 912	47,1%	14	1/4 382	1/2 065
Pays de la Loire	35 333	5 968	16,9%	12	1/2 944	1/497
Métropole	703 297	283 097	40,3%	450	1/1 563	1/629
Guadeloupe	4 931	4 931	100,0%	20	1/247	1/247
Guyane	8 042	8 042	100,0%	45	1/179	1/179
Martinique	3 758	3 675	97,8%*	11	1/342	1/334
Mayotte	9 201	9 201	100,0%	8	1/1 150	1/1 150
Territoires d'Outre-Mer	7 996	18	0,2%	0	NC	NC
Ile de la Réunion	13 589	13 589	100,0%	3	1/4 530	1/4 530
Outre-Mer	47 517	39 456	83,0%	87	1/546	1/454
Total	750 814	322 553	43,0%	537	1/1 398	1/601

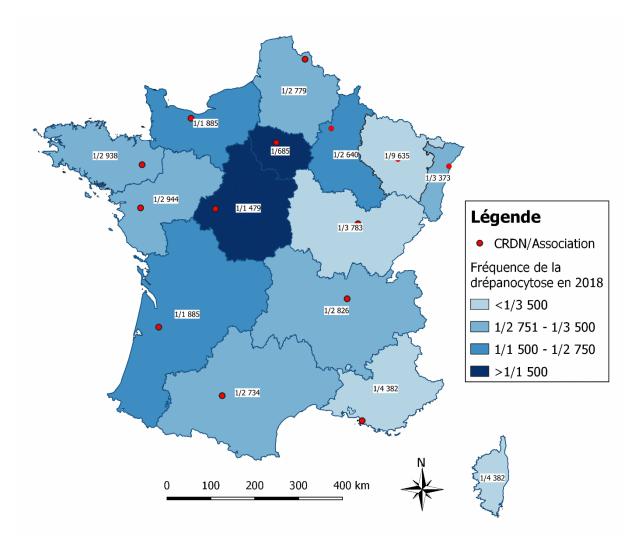
<u>Tableau Drépano-2</u>: Dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2018



Région	Nombre de NN testés	SS	sc	Sβthal	Autre	Total ¹	Fréquence
Auvergne Rhone- Alpes	33 383	21	9	2	0	32	1/1 043
Bourgogne Franche-Comté	6 168	6	1	0	0	7	1/881
Bretagne	3 404	10	1	0	0	11	1/309
Centre Val de Loire	6 137	13	3	0	1	17	1/361
Grand Est							
- Alsace	9 302	7	0	0	0	7	1/1 329
- Champagne- Ardenne	3 004	3	2	0	0	5	1/601
- Lorraine	4 499	0	1	0	1	2	1/2 250
Hauts de France	16 190	19	4	0	0	24	1/675
Ile de France	128 776	175	69	13	1	258	1/499
Normandie	5 433	12	5	1	0	18	1/302
Nouvelle Aquitaine	9 570	14	4	4	0	22	1/435
Occitanie	22 351	13	7	1	0	21	1/1 064
PACA-Corse	28 912	9	5	0	0	14	1/2 065
Pays de la Loire	5 968	9	2	1	0	12	1/497
Métropole	283 097	311	113	22	3	450	1/629
Guadeloupe	4 931	7	11	0	2	20	1/247
Guyane	8 042	26	19	0	0	45	1/179
Martinique	3 675	7	4	0	0	11	1/334
Mayotte	9 201	8	0	0	0	8	1/1 150
Territoires d'Outre-Mer	18	0	0	0	0	0	NC
Ile de la Réunion	13 589	3	0	0	0	3	1/4 530
Outre-Mer	39 456	51	34	0	2	87	1/454
Гotal	322 553	362	147	22	5	537	1/601

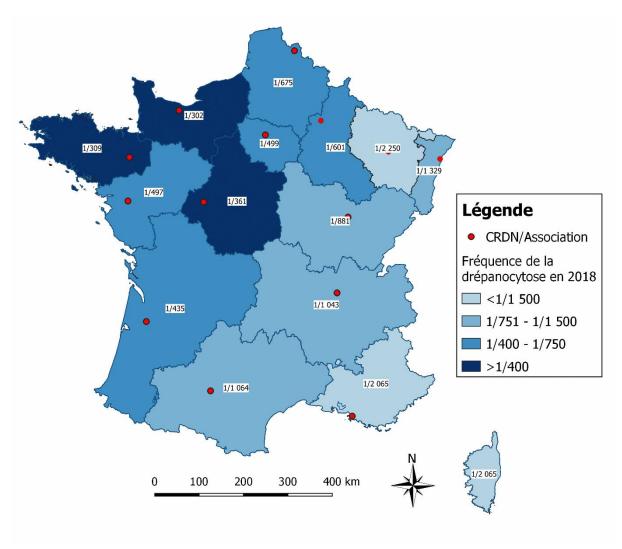
Tableau Drépano-3: Résultats du dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2018





<u>Carte Drépano-2 : Fréquence de la drépanocytose par région sur l'ensemble des nouveau-nés testés pour le dépistage néonatal en 2018</u>





<u>Carte Drépano-3</u>: Fréquence de la drépanocytose par région sur les nouveaux nés testés pour la drépanocytose dans le cadre du dépistage néonatal en 2018



Drépanocytose - Evolution 2008 - 2018

Métropole	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	235 905	242 673	253 466	262 683	271 887	279 903	290 893	295 951	292 871	277 008	283 097
% de pop ciblée	29,5%	30,6%	31,4%	33,1%	34,4%	35,7%	37,2%	38,8%	39,4%	38,0%	40,3%
NN malades	297	314	344	305	310	353	397	387	356	421	450
Incidence globale	1/2 694	1/2 527	1/2 343	1/2 603	1/2 546	1/2 221	1/1 969	1/1 969	1/2 088	1/1 730	1/1 563
Incidence Ciblée	1/794	1/773	1/737	1/861	1/877	1/793	1/733	1/765	1/823	1/658	1/629
Hz HbS	6 297	6 189	6 915	7 051	7 126	7 465	7 859	8 072	8 172	8 377	8 605
Incidence Hz Hbs ciblée	1/37	1/39	1/37	1/37	1/38	1/37	1/37	1/37	1/36	1/33	1/33

<u>Tableau Drépano-4 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en France métropolitaine depuis 2008</u>

Outre-Mer	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	40 274	39 268	38 536	37 594	37 971	36 844	37 582	39 409	39 349	39 997	39 456
NN malades	64	89	68	69	72	88	88	79	75	75	73
Incidence globale	1/767	1/543	1/697	1/673	1/649	1/518	1/531	1/598	1/639	1/635	1/546
Incidence Ciblée	1/629	1/441	1/567	1/545	1/527	1/419	1/427	1/499	1/525	1/533	1/454
Hz HbS	2 057	2 050	1 985	1 901	1 910	1 893	1 836	1 966	1 988	2 151	2 049
Incidence Hz Hbs ciblée	1/20	1/19	1/19	1/20	1/20	1/19	1/20	1/20	1/20	1/19	1/19

<u>Tableau Drépano-5 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en Outre-Mer depuis 2008</u>

Total	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	276 179	281 941	292 002	300 277	309 858	316 747	328 475	335 360	332 220	317 005	322 553
% de pop ciblée	32,5%	33,5%	34,2%	35,7%	37,1%	38,2%	39,6%	41,4%	42,0%	40,9%	43,0%
NN malades	361	403	412	374	382	441	485	466	431	496	505
Incidence	1/2 352	1/2 089	1/2 071	1/2 247	1/2 189	1/1 881	1/1 708	1/1 736	1/1 836	1/1 564	1/1 487
globale	, ,	_,	•	_,	1,2 103	1/1 001	1/1/00	1,1750	1/1 030	1/1 304	1/1 40/
globale Incidence Ciblée	1/765	1/700	1/709	1/803	1/811	1/718	1/677	1/720	1/771	1/639	1/639
	1/765 8 354	•	1/709 8 900	•	•			•	-	•	•

<u>Tableau Drépano-6 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en France depuis 2008</u>





Le nombre et la proportion de nouveau-nés testés pour la drépanocytose ont augmenté entre 2008 et 2018 avec près de 43% de nouveau-nés testés. Le nombre de nouveau-nés malades a lui aussi augmenté et se traduit par une augmentation de l'incidence globale et de l'incidence ciblée au cours des dernières années.

En 2018, l'incidence ciblée de la drépanocytose est de 1/639, et l'incidence de l'hétérozygotie HbS est de 1/30.



Dépistage Mucoviscidose

Le dépistage néonatal de la mucoviscidose existe en France depuis 2002. Depuis, plus de dix millions de nouveau-nés ont été testés pour cette pathologie.

Le dosage de la mucoviscidose repose sur un algorithme comprenant un dosage biologique et le cas échéant une analyse de biologie moléculaire.

La forme classique de la mucoviscidose est définie par une valeur de chlorures mesurés au test à la sueur supérieur à 60 mmol/L.

La forme frontière/atypique de la mucoviscidose est définie par une hypertrypsinémie chez un nouveau-né associé :

- Soit à 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 à un test de la sueur compris entre 30 et 60 mmol/L de chlorures avec 1 ou 0 mutations du gène CFTR.

En 2018, le rapport d'activité contient les données remontées par les CRDN et transmises par les médecins référents de la mucoviscidose. Contrairement aux années précédentes, un traitement des données n'a pas été effectué pour reclasser les formes classiques et frontières de la mucoviscidose.

En 2018, 656 124 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont 639 393 en métropole et 16 731 en Outre-Mer. Il est à noter que le dépistage de la mucoviscidose n'est pas effectué pour les enfants nés à Mayotte, du fait de l'incapacité de confirmer le diagnostic localement. Ce dépistage a généré 4 074 études de l'ADN par biologie moléculaire. Suite à l'analyse de biologie moléculaire, 386 nouveau-nés ont au moins une mutation dépistée par le kit CF30 (v2).

Au cours de l'année 2018, 134 enfants ont été déclarés atteints de mucoviscidose, qu'il s'agisse d'une forme classique ou frontière/atypique. Cela représente une incidence de 1/4 772.



Mucoviscidose - Données depuis la mise en place du dépistage de la mucoviscidose

- / 1			BM - Kit CF30							
Région	Nombre de nouveau- nés testés	Nombre de BM réalisées	BM positives 2 mutations	BM positives 1 mutation	Total BM positives					
Auvergne Rhone- Alpes	1 523 077	8 813	253	698	951					
Bourgogne Franche- Comté	500 999	2 501	79	252	331					
Bretagne	616 970	2 802	139	380	519					
Centre Val de Loire	440 615	1 982	60	165	225					
Grand Est										
- Alsace	395 054	2 678	79	224	303					
- Champagne-Ardenne	253 791	1 403	37	149	186					
- Lorraine	366 081	2 205	65	225	290					
Hauts de France	1 305 565	5 922	256	567	823					
Ile de France	2 907 894	18 015	288	1 021	1 309					
Normandie	654 677	3 423	119	350	469					
Nouvelle Aquitaine	673 141	3 388	82	253	335					
Occitanie	990 849	4 851	124	394	518					
PACA-Corse	1 053 157	7 484	122	534	656					
Pays de la Loire	1 001 273	2 859	136	279	415					
Métropole	12 683 143	68 326	1 839	5 491	7 330					
Guadeloupe	63 703	493	3	15	18					
Guyane	46 729	269	0	6	6					
Martinique	23 198	146	0	5	5					
Ile de la Réunion	236 867	2 055	56	186	242					
Outre-Mer	370 497	2 963	59	212	271					
Total	13 053 640	71 289	1 898	5 703	7 601					

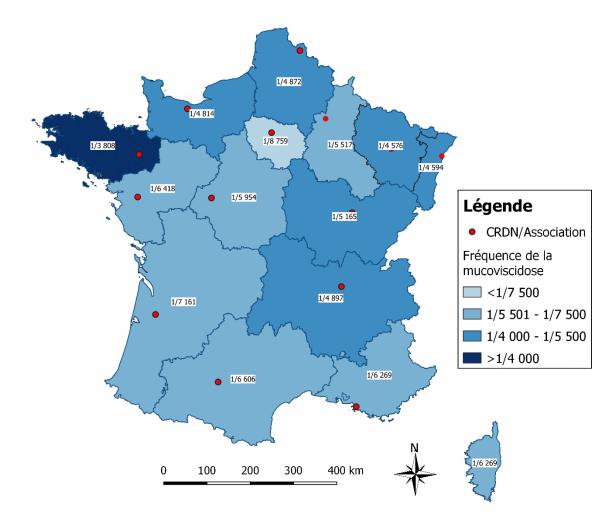
<u>Tableau Muco-1 : Examens de Biologie Moléculaire réalisés dans le cadre du dépistage néonatal de la mucoviscidose depuis sa mise en place (2002)</u>



	L	Nombre de malades								
Région	Nombre de nouveau- nés testés	Forme Classique	Fréquence	Forme frontière	Total	Fréquence				
Auvergne Rhone- Alpes	1 523 077	311	1/4 897	44	355	1/4 290				
Bourgogne Franche- Comté	500 999	97	1/5 165	11	108	1/4 639				
Bretagne	616 970	162	1/3 808	31	193	1/3 197				
Centre Val de Loire	440 615	74	1/5 954	14	88	1/5 007				
Grand Est										
Alsace	395 054	86	1/4 594	21	107	1/3 692				
Champagne- Ardenne	253 791	46	1/5 517	8	54	1/4 700				
Lorraine	366 081	80	1/4 576	13	93	1/3 936				
Hauts de France	1 297 744	268	1/4 872	46	314	1/4 158				
le de France	2 907 894	332	1/8 759	65	397	1/7 325				
Normandie	654 677	136	1/4 814	18	154	1/4 251				
Nouvelle Aquitaine	673 141	94	1/7 161	11	105	1/6 411				
Occitanie	990 849	150	1/6 606	14	164	1/6 042				
PACA-Corse	1 053 157	168	1/6 269	21	189	1/5 572				
Pays de la Loire	1 001 273	156	1/6 418	25	181	1/5 532				
1étropole	12 675 322	2 160	1/5 872	342	2 502	1/5 069				
Guadeloupe	63 703	4	1/15 926	1	5	1/12 741				
Guyane	46 729	0	NC*	0	0	NC*				
 Martinique	23 198	2	1/11 599	1	3	1/7 733				
le de la Réunion	236 867	65	1/3 644	4	69	1/3 433				
Outre-Mer	133 630	71	1/5 218	6	77	1/4 812				
Гotal	11 794 026	2 231	1/5 851	348	2 579	1/5 062				

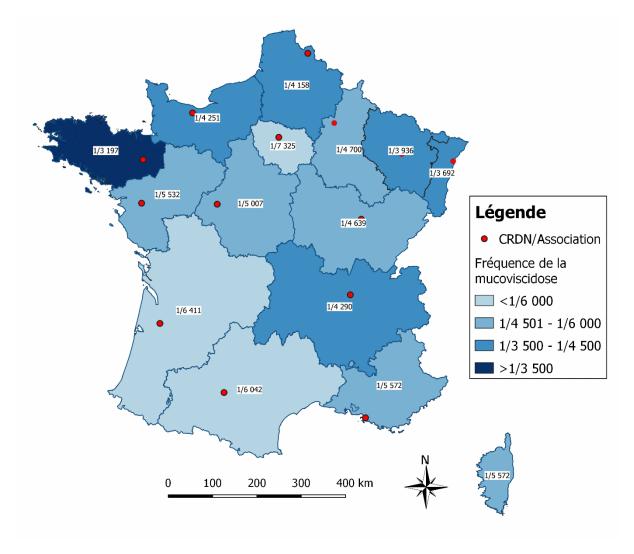
Tableau Muco-2 : Résultats du dépistage de la mucoviscidose en France depuis sa mise en place





<u>Carte Muco-1 : Fréquence de la mucoviscidose (forme classique) par région depuis la mise en place</u> du dépistage néonatal





<u>Carte Muco-2 : Fréquence de la mucoviscidose (forme classique et forme incertaine) par région depuis la mise en place du dépistage néonatal</u>



Mucoviscidose - Données 2018

			Génotypage av	ec Kit CF30(v2)	
Région	Nombre de NN testés	Nombre de Génotypes réalisés	2 mutations du Kit CF30v2	1 mutation du Kit CF30v2	Total avec au moins 1 mutation
Auvergne Rhone-Alpes	90 447	658	19	54	73
Bourgogne Franche- Comté	26 478	154	4	7	11
Bretagne	32 315	163	4	19	23
Centre Val de Loire	25 142	133	2	12	14
Grand Est					
- Alsace	23 612	203	3	12	15
- Champagne-Ardenne	13 202	117	2	8	10
- Lorraine	19 269	124	5	3	8
Hauts de France	66 687	293	18	27	45
Ile de France	176 656	1 352	13	75	88
Normandie	33 921	129	4	11	15
Nouvelle Aquitaine	41 479	157	4	10	14
Occitanie	57 412	347	5	25	30
PACA-Corse	61 344	637	10	40	50
Pays de la Loire	35 333	164	4	16	20
Métropole	703 297	4 631	97	319	416
Guadeloupe	4 931	48	0	2	2
Guyane	8 042	63	0	1	1
Martinique	3 758	36	0	0	0
Ile de la Réunion	13 589	137	5	9	14
Outre-Mer	30 320	284	5	12	17
Total	733 617	4 915	102	331	433

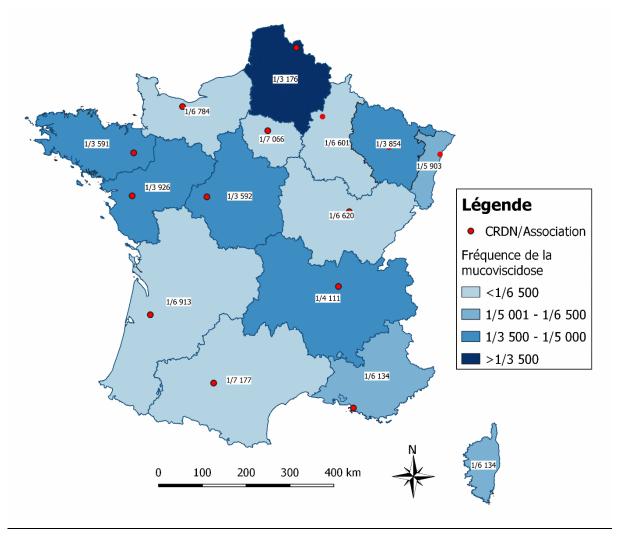
<u>Tableau Muco-3 : Examens de Biologie Moléculaire réalisés dans le cadre du dépistage néonatal de la mucoviscidose en 2018</u>



	Mancha L No.		N	ombre de malades		
Région	Nombre de NN testés	Forme Classique	Fréquence forme classique	Forme frontière	Total	Fréquence toutes formes
Auvergne Rhone-Alpes	90 447	22	1/4 111	0	22	1/4 111
Bourgogne Franche- Comté	26 478	4	1/6 620	0	4	1/6 620
Bretagne	32 315	7	1/4 616	2	9	1/3 591
Centre Val de Loire	25 142	6	1/4 190	1	7	1/3 592
Grand Est						
- Alsace	23 612	4	1/5 903	0	4	1/5 903
- Champagne-Ardenne	13 202	2	1/6 601	0	2	1/6 601
- Lorraine	19 269	5	1/3 854	0	5	1/3 854
Hauts de France	66 687	20	1/3 334	1	21	1/3 176
Ile de France	176 656	21	1/8 412	4	25	1/7 066
Normandie	33 921	5	1/6 784	0	5	1/6 784
Nouvelle Aquitaine	41 479	6	1/6 913	0	6	1/6 913
Occitanie	57 412	8	1/7 177	0	8	1/7 177
PACA-Corse	61 344	10	1/6 134	0	10	1/6 134
Pays de la Loire	35 333	9	1/3 926	0	9	1/3 926
Métropole	703 297	129	1/5 452	8	137	1/5 134
Guadeloupe	4 931	0	NC	0	0	NC
Guyane	8 042	0	NC	0	0	NC
Martinique	3 758	1	1/3 758	1	2	1/1 879
Ile de la Réunion	13 589	5	1/2 718	0	5	1/2 718
Outre-Mer	30 320	6	1/5 053	1	7	1/4 331
Total	733 617	135	1/5 434	9	144	1/5 095

<u>Tableau Muco-4 : Résultats du dépistage de la mucoviscidose en France en 2018</u>





<u>Carte Muco-2 : Fréquence de la mucoviscidose (forme classique et forme incertaine) par région en 2018</u>



Mucoviscidose - Evolution 2008 - 2018

Métropole	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	800 021	793 633	806 006	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297
NN génotypes	4 031	3 910	3 770	3 433	3 715	3 296	2 938	3 730	4 487	4 902	4 592
2 mutations	119	138	98	113	98	67	119	101	82	86	97
1 mutations	390	326	301	313	279	276	210	281	313	351	319
NN malades	166	180	131	149	137	99	152	154	124	115	137
Incidence	1/4 819	1/4 409	1/6 153	1/5 329	1/5 762	1/7 919	1/5 144	1/4 947	1/5 995	1/6 333	1/5 134

<u>Tableau Muco-5 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose en France métropolitaine depuis 2008</u>

Outre-Mer	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	21 109	20 846	20 468	20 599	23 811	30 103	31 108	30 346	30 128	30 070	30 320
NN génotypes	197	179	142	112	151	201	141	196	218	246	284
2 mutations	3	4	2	3	3	5	3	6	3	1	5
1 mutations	17	14	8	5	12	11	9	11	11	17	12
NNmalades	3	5	3	3	3	6	4	6	3	1	7
Incidence	1/7 036	1/4 169	1/6 823	1/6 866	1/7 937	1/5 017	1/7 777	1/5 058	1/10 043	1/30 070	1/4 331

Tableau Muco-6: Evolution du dépistage de la mucoviscidose en Outre-Mer depuis 2008

France	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
NN testés	821 130	814 479	826 474	814 587	813 195	814 067	812 988	792 187	773 559	758 411	733 617
NN génotypes	4 228	4 089	3 912	3 545	3 866	3 497	3 079	3 926	4 705	5 148	4 876
2 mutations	122	142	100	116	101	72	122	107	85	87	102
1 mutations	407	340	309	318	291	287	219	292	324	368	331
NNmalades	169	185	134	152	140	105	156	160	127	116	144
Incidence	1/4 859	1/4 403	1/6 168	1/5 359	1/5 809	1/7 753	1/5 211	1/4 951	1/6 091	1/6 538	1/5 095

<u>Tableau Muco-7 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose en France depuis 2008</u>

Concernant la mucoviscidose, l'incidence en 2018 est de 1/5095, ce qui correspond aux incidences retrouvées en 2014 et 2015. De plus, on note depuis 2016 une augmentation de nouveau-nés génotypés.

De plus, il peut être noté en 2018 un faible nombre de formes frontières. Cela peut être dû à l'absence de reclassement des formes de mucoviscidose comme cela était auparavant fait par l'AFDPHE.

63



Bilan du dépistage néonatal par Région

CRDN - Auvergne-Rhône Alpes

<u>Adresse</u> : Groupement Hospitalier Est - Bâtiment Pinel - CHU Lyon 52 boulevard Pinel - 69003 Lyon

<u>Téléphone</u>: 04.27.85.65.28. <u>E.mail</u>: geraldine.de-biase@chu-lyon.fr



Hyperphényla	laninémie								
Exercice	Nombre	Nombi	Nombre de Malades						
	de NN testés	Total PCU	НРМ	F. Maligne	Négatifs				
1970 à 2017	3 572 367	199	190	7	2				
2018	90 447	6	10	0	0				
Total Fin 2018	3 662 814	205	200	7	2				

Hypothyroïdie							
	Nombre		Nom		Faux		
Exercice	de NN testés	Ectopie	Ectopie Athyréose Glande en Non Typée		Non Typée	Total	Négatifs
1979 à 2017	3 306 671	435	240	261	78	1 014	21
2018	90 447	8	3	18	3	32	0
Total Fin 2018	3 397 118	443	243	279	81	1 046	21

Hyperplasie de	s Surrénale	S		* 1 cas confirmé non documenté (diagnostic antér						
			Nom	bre de Mala	ides					
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	classique (perte de virilisante		Forme non Forme classique incertaine		Faux Négatifs			
1997 à 2017	2 223 699	102	14	2	5	123	5			
2018	90 447	4	1	0	1	7*	0			
Total Fin 2018	2 314 146	106	15	2	6	130*	5			

Drépanocytose	•								
Exercice	Nombre de NN	Syndro		bre de Mala anocytaires		epérés	Non Hétérozy		Faux
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	Négatifs
2000 à 2017	484 299	311	56	30	4	401	8 669	2 293	2
2018	33 383	21	9	2	0	32	749	182	0
Total Fin 2018	517 682	332	65	32	4	433	9 418	2 475	2

PK	JGRAMME	NATIONA
DE	DÉPISTAGE	NÉONATA

Mucoviscidose	:								
			Biologie M	Biologie Moléculaire			Nbre de malades		
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	1 432 630	8 155	234	644	878	289	43	332	30
2018	90 447	658	19	54	73	22	0	23	4
Total Fin 2018	1 523 077	8 813	253	698	951	311	44	355	34

CRDN - Bourgogne-Franche Comté

<u>Adresse</u>: Plateforme de Biologie Hospitalo-Universitaire - CHU <u>Dijon</u> 2 rue Angélique Ducoudray - BP 37013 - 21070 Dijon Cedex

Téléphone: 03.80.29.33.47.

E.mail: secretariat.crdn@chu-dijon.fr

Coordonnateur: Dr S. LEMAIRE

Hyperphényla	laninémie								
	Nombre	Nomb	Nombre de Malades						
Exercice	de NN testés	Total PCU	HPM	F. Maligne	Négatifs				
1970 à 2017	1 438 344	118	61	1	1				
2018	26 478	3	4	0	0				
Total Fin 2018	1 464 822	121	65	1	1				

Hypothyroïdie Nombre de Malades Nombre Faux **Exercice** de NN Glande en Négatifs Non Typée testés Ectopie Athyréose **Total** place 1979 à 2017 1 247 014 193 144 45 456 11 3 0 2018 26 478 1 10 14 0 Total Fin 2018 1 273 492 196 **75 154** 45 470 11

Hyperplasie des Surrénales Nombre de Malades Nombre Forme Faux Forme Exercice de NN classique Forme non Forme Négatifs virilisante Total classique testés (perte de incertaine pure sel) 1997 à 2017 845 176 30 4 0 41 3 2018 26 478 2 0 0 0 2 0 Total Fin 2018 871 654 32 7 4 0 43 3

Drépanocytose Nombre de Malades -Nombre Nombre Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygotes (*) Faux de NN **Exercice** Négatifs SS ou testés SC Sβ Autres Total AS (SS ou SB) 0 17 2000 à 2017 48 320 1 3 1 22 760 224 2018 6 168 6 0 0 7 153 26 0 **Total Fin 2018** 54 488 23 2 3 1 29 913 250 0

Mucoviscidose									
			Biologie M	loléculaire		Nb	re de mala	des	
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	474 521	2 347	75	245	320	93	11	104	10
2018	26 478	154	4	7	11	4	0	4	0
Total Fin 2018	500 999	2 501	79	252	331	97	11	108	10



CRDN - Bretagne

<u>Adresse</u> : Annexe Pédiatrique - Hôpital Sud - CHU Rennes BP 90347 - 35203 Rennes - Cedex 2

<u>Téléphone</u>: 02.99.26.71.05.

<u>E.mail</u>: crdn.bretagne.guthrie@chu-rennes.fr



Hyperphénylal	aninémie					
	Nombre	Nombi	Faux			
Exercice	de NN testés	Total PCU	HPM	F. Maligne	Négatifs	
1970 à 2017	1 414 290	66	22	0	0	
2018	32 315	0	0	0	0	
Total Fin 2018	1 446 605	66	22	0	0	

Hypothyroïdie							
	Nombre		Faux				
Exercice	de NN testés	Ectopie	Athyréose	Glande en place	Non Typée	Total	Négatifs
1979 à 2017	1 390 421	232	98	167	19	516	5
2018	32 315	2	3	5	0	10	0
Total Fin 2018	1 422 736	234	101	172	19	526	5

Hyperplasie de	es Surrénale	S					
			Nom	ibre de Mala	ides		
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	Faux Négatifs
1997 à 2017	823 411	35	6	4	0	45	1
2018	32 315	1	0	0	1	2	0
Total Fin 2018	855 726	36	6	4	1	47	1

Drépanocytose	•								
Exercice	Nombre de NN	Syndroi		bre de Mala anocytaires	des - majeurs re	epérés	Nomi Hétérozyg		Faux
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	Négatifs
2000 à 2017	34 843	44	11	15	0	70	1 616	265	0
2018	3 404	10	1	0	0	11	191	31	0
Total Fin 2018	38 247	54	12	15	0	81	1 807	296	0

Mucoviscidose									
			Biologie M	loléculaire		Nb	re de mala	des	
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	584 655	2 639	135	361	496	155	29	184	5
2018	32 315	163	4	19	23	7	2	9	0
Total Fin 2018	616 970	2 802	139	380	519	162	31	193	5



CRDN - Centre Val de Loire

<u>Adresse</u> : Service de Médecine Nucléaire in Vitro - CHRU de Tours 2 boulevard Tonnellé - 37044 Tours - Cedex 9

<u>Téléphone</u>: 02.47.47.86.24.

E.mail: secretariat.crdn@chu-tours.fr



Hyperphényla	laninémie					
	Nombre	Nomb	re de Ma	lades	Faux	
Exercice	de NN testés	Total PCU	HPM	F. Maligne	Négatifs	
1970 à 2017	1 025 799	50	16	0	1	
2018	25 142	2	1	0	0	
Total Fin 2018	1 050 941	52	17	0	1	

Hypothyroïdie									
	Nombre		Nombre de Malades						
Exercice	de NN testés	Ectopie	Athyréose	Glande en place	Non Typée	Total	Négatifs		
1979 à 2017	1 025 799	185	59	82	3	329	0		
2018	25 142	3	1	3	2	9	0		
Total Fin 2018	1 050 941	188	60	85	5	338	0		

Hyperplasie de	s Surrénale	S					
			Nom	bre de Mala	ides		
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	Faux Négatifs
1997 à 2017	574 086	22	6	3	2	33	0
2018	25 142	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2018	599 228	22	6	3	2	33	0

Drépanocytose	2								
Nombre Exercice de NN		Syndroi	Nombre de Malades - Nombre Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygotes (*)						
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	Négatifs
2000 à 2017	77 246	123	24	8	0	155	3 221	676	1
2018	6 137	13	3	0	1	17	282	68	0
Total Fin 2018	83 383	136	27	8	1	172	3 503	744	1

Mucoviscidose									
	N la		Biologie M	loléculaire		Nb	re de mala	des	
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	415 473	1 849	58	153	211	68	13	81	5
2018	25 142	133	2	12	14	6	1	7	0
Total Fin 2018	440 615	1 982	60	165	225	74	14	88	5



CRDN - Grand Est - Alsace

<u>Adresse</u>: Laboratoire de Biochimie et Biologie Moléculaire Nouvel Hôpital Civil — 1 place de l'Hôpital 67 091 Strasbourg Cedex <u>Téléphone</u>: 03.69.55.06.95. <u>E.mail</u>: secretariat.depistage.neonatal@chru-strasbourg.fr



Hyperphényla	Hyperphénylalaninémie							
	Nombre	Nomb	Nombre de Malades					
Exercice	de NN testés			F. Maligne	Négatifs			
1970 à 2017	1 423 600	119	91	3	4			
2018	23 612	2	3	0	0			
Total Fin 2018	1 447 212	121	94	3	4			

Hypothyroïdie								
	Nombre		Nombre de Malades					
Exercice	de NN testés	Ectopie	Ectopie Athyréose Glande en place Non Typée Total					
1979 à 2017	1 012 745	125	77	56	44	302	1	
2018	23 612	7	1	4	0	12	0	
Total Fin 2018	1 036 357	132	78	60	44	314	1	

Hyperplasie de	s Surrénale	S							
			Nombre de Malades						
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	Faux Négatifs		
1997 à 2017	532 625	19	10	4	1	34	2		
2018	23 612	2	0	0	0	2	0		
Total Fin 2018	556 237	21	10	4	1	36	2		

Drépanocytose	:								
Nombre Exercice de NN		Syndro	Nombre de Malades - Nombre Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygotes (*)						Faux
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	Négatifs
2000 à 2017	136 933	81	19	12	1	113	2 460	632	2
2018	9 302	7	0	0	0	7	205	47	0
Total Fin 2018	146 235	88	19	12	1	120	2 665	679	2

Mucoviscidose									
			Biologie M	loléculaire		Nb	re de mala	des	
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	371 442	2 475	76	212	288	82	21	103	5
2018	23 612	203	3	12	15	4	0	4	0
Total Fin 2018	395 054	2 678	79	224	303	86	21	107	5



CRDN - Grand Est - Champagne-Ardenne

Adresse : Institut Alix de Champagne 49 rue Cognacq Jay 51 092 Reims Cedex <u>Téléphone</u> : 03.26.78.78.16. <u>E.mail</u> : crdn-grandest@chu-reims.fr



Hyperphénylal	aninémie							
.	Nombre	Nomb	Nombre de Malades					
Exercice	de NN testés	Total PCU	HPM	F. Maligne	Négatifs			
1970 à 2017	639 727	72	37	8	0			
2018	13 202	3	1	0	0			
Total Fin 2018	652 929	75	38	8	0			

Hypothyroïdie								
	Nombre			Faux				
Exercice	de NN testés	Ectopie	Ectopie Athyréose Glande en place Non Typée Total					
1979 à 2017	699 556	123	62	84	6	275	0	
2018	13 202	1	0	1	1	3	0	
Total Fin 2018	712 758	124	62	85	7	278	0	

Hyperplasie de	es Surrénale	S					
			Nom	bre de Mala	des		
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	Faux Négatifs
1997 à 2017	366 474	17	4	1	3	25	1
2018	13 202	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2018	379 676	17	4	1	3	25	1

Drépanocytose									
Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Nombre Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygotes							Faux
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	Négatifs
2000 à 2017	58 507	45	13	7	0	65	1 311	310	0
2018	3 004	3	2	0	0	5	141	30	0
Total Fin 2018	61 511	48	15	7	0	70	1 452	340	0

Mucoviscidose									
Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nb			
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	240 589	1 286	35	141	176	44	8	52	2
2018	13 202	117	2	8	10	2	0	2	0
Total Fin 2018	253 791	1 403	37	149	186	46	8	54	2



CRDN - Grand Est - Lorraine

<u>Adresse</u> : Laboratoire de Biochimie - CHU Nancy Rue du Morvan - 54511 Vandoeuvre - Cedex

<u>Téléphone</u>: 03.83.15.46.15. <u>E.mail</u>: a.royer@chu-nancy.fr Coordonnateur : Dr R-M. GUEANT RODIGUEZ

Hyperphénylalaninémie Nombre de Malades Nombre Faux **Exercice** de NN Négatifs testés **Total PCU** HPM F. Maligne 1970 à 2017 1 040 688 2 76 18 2 2018 19 269 0 0 0 Total Fin 2018 1 059 957 **76** 20 4 2

Hypothyroïdie								
	Nombre		Nombre de Malades					
Exercice	de NN testés	Ectopie	Ectopie Athyréose Glande en place Non Typée Total					
1979 à 2017	931 465	98	86	163	1	348	7	
2018	19 269	5	3	7	0	15	0	
Total Fin 2018	950 734	103	89	170	1	363	7	

Hyperplasie de	es Surrénale	S							
			Nom	Nombre de Malades					
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non Forme classique incertaine		Total	Faux Négatifs		
1997 à 2017	517 351	23	2	3	0	28	1		
2018	19 269	2	0	0	0	2	0		
Total Fin 2018	536 620	25	2	3	0	30	1		

Drépanocytose	2								
Nombre Exercice de NN		Syndro	Nombre de Malades - Nombre Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygotes (*)						Faux
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	Négatifs
2000 à 2017	84 632	44	10	6	1	61	1 354	495	3
2018	4 499	0	1	0	1	2	103	31	0
Total Fin 2018	89 131	44	11	6	2	63	1 457	526	3

Mucoviscidose									
			Biologie M	loléculaire		Nb	re de mala	des	
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	346 812	2 081	60	222	282	75	13	88	4
2018	19 269	124	5	3	8	5	0	5	0
Total Fin 2018	366 081	2 205	65	225	290	80	13	93	4



CRDN - Hauts de France

<u>Adresse</u> : Hôpital Jeanne de Flanre - CHRU Lille Avenue Eugène Avinée - 59037 Lille - Cedex

<u>Téléphone</u>: 03.62.94.38.00

E.mail: crdn-hautsdefrance@chru-lille.fr



Hyperphényla	laninémie				
	Nombre	Nomb	re de Ma	lades	Faux
Exercice	de NN testés	Total PCU	НРМ	F. Maligne	Négatifs
1970 à 2017	3 670 463	288	139	1	2
2018	66 687	6	8	0	0
Total Fin 2018	3 737 150	294	147	1	2

Hypothyroïdie								
	Nombre		Faux					
Exercice	de NN testés	Ectopie	Ectopie Athyréose Glande en Non Typée Total					
1979 à 2017	3 300 329	487	214	350	37	1 088	34	
2018	66 687	7	4	25	0	36	0	
Total Fin 2018	3 367 016	494	218	375	37	1 124	34	

Hyperplasie de	es Surrénale	S					
			Nom	bre de Mala	ides		
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	Faux Négatifs
1997 à 2017	2 114 906	94	11	5	4	114	9
2018	66 687	1	0	1	0	1	1
Total Fin 2018	2 181 593	95	11	6	4	115	10

Drépanocytose	2								
Nombre Exercice de NN	Syndro	Nombre de Malades - Nombre Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygotes (*)						Faux	
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC SR Autres Total					AC	Négatifs
2000 à 2017	318 254	184	46	17	0	247	5 320	1 554	11
2018	16 190	19	4	0	0	24	424	121	1
Total Fin 2018	334 444	203	50	17	0	271	5 744	1 675	12

Mucoviscidose									
			Biologie M	loléculaire		Nb	re de mala	des	
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	1 238 878	5 629	238	540	778	248	45	293	25
2018	66 687	293	18	27	45	20	1	21	0
Total Fin 2018	1 305 565	5 922	256	567	823	268	46	314	26



CRDN - Ile de France

<u>Adresse</u>: Hôpital Necker Enfants Malades 149 rue de Sèvres - 75742 Paris - Cedex 15

<u>Téléphone</u>: 01.42.73.74.73. <u>E.mail</u>: crdn.idf@aphp.fr



Hyperphénylal	aninémie							
	Nombre	Nomb	Nombre de Malades					
Exercice	de NN testés	Total PCU	НРМ	F. Maligne	Négatifs			
1970 à 2017	7 175 551	401	408	17	0			
2018	176 656	6	9	0	0			
Total Fin 2018	7 352 207	407	417	17	0			

Hypothyroïdie							
	Nombre			Faux			
Exercice	de NN testés	Ectopie	Négatifs				
1979 à 2017	6 578 101	869	380	773	68	2 090	20
2018	176 656	21	12	39	3	75	0
Total Fin 2018	6 754 757	890	392	812	71	2 165	20

Hyperplasie de	es Surrénale:	5							
			Nombre de Malades						
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	Faux Négatifs		
1997 à 2017	4 135 646	168	22	32	9	231	13		
2018	176 656	8	0	3	0	11	0		
Total Fin 2018	4 312 302	176	22	35	9	242	13		

Drépanocytose	2									
Exercice	Nombre de NN	Syndro		bre de Mala anocytaires	ides - s majeurs re	epérés	Non Hétérozy		Faux	
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC SR Autres Total					AC	Négatifs	
2000 à 2017	2 203 749	2 887	902	288	19	4 096	76 564	19 239	19	
2018	128 776	175	69	13	1	258	4 648	1 235	0	
Total Fin 2018	2 332 525	3 062	971	301	20	4 354	81 212	20 474	19	

Mucoviscidose									
		Biologie Moléculaire				Nb			
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	2 731 238	16 663	275	946	1 221	311	61	372	26
2018	176 656	1 352	13	75	88	21	4	25	0
Total Fin 2018	2 907 894	18 015	288	1 021	1 309	332	65	397	26

Coordonnateur:



CRDN - Normandie

<u>Adresse</u>: Laboratoire de Biochimie – CHU de Caen

CS 30001 - 14033 Caen - Cedex 9

<u>Téléphone</u>: 02.31.06.40.77.

E.mail: labo-depistageneonat@chu-caen.fr

Hyperphénylal	aninémie							
F	Nombre	Nomb	Nombre de Malades					
Exercice	de NN testés	Total PCU	HPM	F. Maligne	Négatifs			
1970 à 2017	1 617 927	126	38	1	1			
2018	33 921	4	0	0	0			
Total Fin 2018	1 651 848	130	38	1	1			

Hypothyroïdie									
	Nombre		Nombre de Malades						
Exercice	de NN testés	Ectopie	Ectopie Athyréose Glande en place Non Typée Total						
1979 à 2017	1 617 927	209	154	120	10	493	8		
2018	33 921	4	2	5	2	13	0		
Total Fin 2018	1 651 848	213	156	125	12	506	8		

Hyperplasie de	es Surrénale	S					
			Nom				
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	Faux Négatifs
1997 à 2017	1 005 125	60	13	9	6	88	6
2018	33 921	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2018	1 039 046	62	13	9	6	90	6

Drépanocytose	Э								
Exercice	Nombre de NN	Syndroi	Nombre de Malades - Nombre Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygotes (Faux
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	Négatifs
2000 à 2017	111 799	134	34	8	0	176	3 238	716	3
2018	5 433	12	5	1	0	18	266	48	0
Total Fin 2018	117 232	146	39	9	0	194	3 504	764	3

Mucoviscidose									
		Biologie Moléculaire			Nbre de malades				
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	620 756	3 294	115	339	454	131	18	149	7
2018	33 921	129	4	11	15	5	0	5	0
Total Fin 2018	654 677	3 423	119	350	469	136	18	154	7



CRDN - Nouvelle Aquitaine

<u>Adresse</u>: Maternité - Groupe Hospitalier Pellegrin - CHU Bordeaux Place Amélie Raba-Léon - 33076 Bordeaux - Cedex

<u>Téléphone</u>: 05.56.79.87.00. <u>E.mail</u>: crdn.na@chu-bordeaux.fr Coordonnateur : Mme A. DUMAS LAUSSINOTTE

Hyperphénylal	aninémie							
	Nombre	Nomb	Nombre de Malades					
Exercice	de NN testés	Total PCU	HPM	F. Maligne	Négatifs			
1970 à 2017	1 803 534	100	55	1	2			
2018	41 479	3	8	0	0			
Total Fin 2018	1 845 013	103	63	1	2			

Hypothyroïdie Nombre de Malades Nombre Faux **Exercice** de NN Glande en Négatifs testés Ectopie Athyréose Non Typée Total place 1979 à 2017 181 1 529 498 148 74 466 10 63 2 7 0 2018 41 479 5 3 **17 76** 186 66 Total Fin 2018 **155** 483 10 1 570 977

Hyperplasie de	es Surrénale	es					
			Nom				
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	Faux Négatifs
1997 à 2017	871 170	44	8	9	4	65	2
2018	41 479	5	0	1	0	6	0
Total Fin 2018	912 649	49	8	10	4	71	2

Drépanocytose	9								
Exercice	Nombre de NN	Syndroi	Nombre de Malades - Nombre Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygotes (*)						Faux
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC SR Autres Total AS						Négatifs
2000 à 2017	104 771	78	28	7	1	114	3 169	810	1
2018	9 570	14	4	4	0	22	340	75	0
Total Fin 2018	114 341	92	32	11	1	136	3 509	885	1

Mucoviscidose									
		Biologie Moléculaire			Nb				
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	631 662	3 231	78	243	321	88	11	15	11
2018	41 479	157	4	10	14	6	0	6	0
Total Fin 2018	673 141	3 388	82	253	335	94	11	21	11



CRDN -Occitanie

<u>Adresse</u> : Institut Fédératif de Biologie - CHU Toulouse Purpan 330 avenue de Grande Bretagne - TSA 40031 - 31059 Toulouse - Cedex 9 <u>Téléphone</u> : 05.34.55.85.88.

E.mail: crdepistageneonat.occitanie.sec@chu-toulouse.fr

Coordonnateur : Dr I. OLIVER PETIT

Hyperphénylal	aninémie								
F	Nombre Exercice de NN		Nombre de Malades						
Exercice	de NN testés	Total PCU	НРМ	F. Maligne	Négatifs				
1970 à 2017	2 807 030	152	130	0	0				
2018	57 412	9	1	0	0				
Total Fin 2018	2 864 442	161	131	0	0				

Hypothyroïdie								
	Nombre		Nom	bre de Mal	ades		Faux	
Exercice	de NN testés	Ectopie	Ectopie Athyréose Glande en place Non Typée Total					
1979 à 2017	2 467 710	209	136	183	27	555	12	
2018	57 412	2	5	13	2	22	0	
Total Fin 2018	2 525 122	211	141	196	29	577	12	

Hyperplasie de	es Surrénale	S		* 2 malades sans précisions sur la forme					
			Nom	bre de Mala	ides				
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	Faux Négatifs		
1997 à 2017	1 396 099	60	14	5	0	79	2		
2018	57 412	1	0	0	0	3*	0		
Total Fin 2018	1 453 511	61	14	5	0	82	2		

Drépanocytose	9								
Nombre Exercice de NN		Syndro	Nombre de Malades - Nombre Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygotes (*)						Faux
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	Négatifs
2000 à 2017	331 783	116	25	5	0	146	4 823	1 918	0
2018	22 351	13	7	1	0	21	350	116	0
Total Fin 2018	354 134	129	32	6	0	167	5 173	2 034	0

Mucoviscidose									
	Nambro		Biologie M	Biologie Moléculaire			re de mala	des	
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	933 437	4 504	119	369	488	142	14	156	9
2018	57 412	347	5	25	30	8	0	8	0
Total Fin 2018	990 849	4 851	124	394	518	150	14	164	9



CRDN - Paca Corse

<u>Adresse</u> : Hôpital d'Enfants de la Timone - APHM 264 rue Saint Pierre - 13385 Marseille — Cedex 5

<u>Téléphone</u>: 04.91.38.67.55.

E.mail: secretariat.crdn.pacacorse@ap-hm.fr



Hyperphénylal	aninémie							
Formulas	Nombre	Nomb	Nombre de Malades					
Exercice	de NN testés	Total PCU	HPM	F. Maligne	Négatifs			
1970 à 2017	2 545 836	184	109	2	1			
2018	61 344	4	6	0	0			
Total Fin 2018	2 607 180	188	115	2	1			

Hypothyroïdie								
	Nombre		Faux					
Exercice	de NN testés	Ectopie	Ectopie Athyréose Glande en place Non Typée Total					
1979 à 2017	2 294 602	317	158	172	30	677	8	
2018	61 344	7	3	12	1	23	0	
Total Fin 2018	2 355 946	324	161	184	31	700	8	

Hyperplasie de	es Surrénale	S							
			Nombre de Malades						
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	Faux Négatifs		
1997 à 2017	1 394 347	46	5	2	0	53	1		
2018	61 344	1	0	0	0	1	0		
Total Fin 2018	1 455 691	47	5	2	0	54	1		

Drépanocytose	2									
Nombre Exercice de NN		Syndro	Nombre de Malades - Nombre dromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygotes (*)						Faux	
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC Sβ Autres Total AS						Négatifs	
2000 à 2017	530 143	68	25	44	0	137	4 988	1 599	10	
2018	28 912	9	5	0	0	14	349	119	0	
Total Fin 2018	559 055	77	30	44	1	151	5 337	1 718	10	

Mucoviscidose				* 1 enfant en attente de confirmation					
	Nambur		Biologie M	loléculaire		Nb	re de malac	des	
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	991 813	6 847	112	494	606	158	21	179	16
2018	61 344	637	10	40	50	10	0	10	0
Total Fin 2018	1 053 157	7 484	122	534	656	168	21	189	16



CRDN - Pays de la Loire*

<u>Adresse</u>: Institut de biologie - Hôtel Dieu - CHU Nantes 1 place Alexis Ricordeau - 44093 Nantes - Cedex 1

<u>Téléphone</u>: 02.40.08.76.59. <u>E.mail</u>: crdn.pdl@chu-nantes.fr



Hyperphényla	laninémie							
F	Nombre	Nombi	Nombre de Malades					
Exercice	de NN testés	Total PCU	HPM	F. Maligne	Négatifs			
1970 à 2017	2 655 327	106	76	3	1			
2018	35 333	3	5	0	0			
Total Fin 2018	2 690 660	109	81	3	1			

Hypothyroïdie									
	Nombre		Nombre de Malades						
Exercice	de NN testés	Ectopie	Ectopie Athyréose Glande en Non Typée Total						
1979 à 2017	2 335 101	300	144	184	18	646	15		
2018	35 333	6	5	8	2	21	0		
Total Fin 2018	2 370 434	306	149	192	20	667	15		

Hyperplasie de	es Surrénale	s					
			Nom	bre de Mala	ides		
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Faux Négatifs	
1997 à 2017	1 450 780	56	13	3	4	76	5
2018	35 333	3	0	1	0	4	0
Total Fin 2018	1 486 113	59	13	4	4	80	5

Drépanocytose	9									
Exercice	Nombre de NN	Syndro		ore de Mala anocytaire	ades - s majeurs re	epérés	Nomi Hétérozyg		Faux	
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC Sβ Autres Total AS					AC	Négatifs	
2000 à 2017	150 146	130	37	13	1	181	4 234	844	3	
2018	5 968	9	2	1	0	12	263	42	0	
Total Fin 2018	156 114	139	39	14	1	193	4 497	886	3	

Mucoviscidose									
	Manufact			Biologie Moléculaire			Nbre de malades		
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	965 940	2 695	132	263	395	147	25	172	6
2018	35 333	164	4	16	20	9	0	9	1
Total Fin 2018	1 001 273	2 859	136	279	415	156	25	181	7

^{*} Les données 2018 pour la région Pays de la Loire ne comporte pas les données des départements du Maine-et-Loire, de la Mayenne et de la Sarthe pour les mois de janvier et février et mars.



CRDN Guadeloupe

<u>Adresse</u> : CHU de la Guadeloupe – Hôpital Ricou

CP465 – 97159 Pointe-à-Pitre <u>Téléphone</u> : 05.90.93.46.78.

E.mail: crdn-gin@chu-guadeloupe.fr



Hyperphénylal	aninémie								
	Nombre	Nombi	Nombre de Malades						
Exercice	de NN testés	Total PCU	Négatifs						
1970 à 2017	238 959	4	2	1	nc				
2018	4 931	0	0	0	0				
Total Fin 2018	243 890	4	2	1	0				

Hypothyroïdie Nombre Nombre de Malades Faux **Exercice** de NN Glande en Non Typée Négatifs Ectopie Athyréose testés Total place 1979 à 2017 235 354 2 8 17 nc 2018 4 931 0 0 0 0 0 0 2 2 8 5 **17** 0 **Total Fin 2018** 240 285

Hyperplasie de	es Surrénale	s					
			Nom				
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Faux Négatifs	
1997 à 2017	147 250	7	0	2	0	9	nc
2018	4 931	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2018	152 181	7	0	2	0	9	0

Drépanocytose	2									
Exercice	Nombre de NN	Syndro		ore de Mala anocytaire	ades - s majeurs re	epérés	Nom Hétérozyg		Faux	
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	Négatifs	
2000 à 2017	209 659	551	132	25	1	709	6 855	2 215	1	
2018	4 931	7	11	0	2	20	363	131	0	
Total Fin 2018	214 590	558	143	25	3	729	7 218	2 346	1	

Mucoviscidose									
	Nambus		Biologie M	Biologie Moléculaire		Nbre de malades			
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	58 772	445	3	13	16	4	1	5	0
2018	4 931	48	0	2	2	0	0	0	0
Total Fin 2018	63 703	493	3	15	18	4	1	5	0



CRDN Guyane

<u>Adresse</u>: Département de Pédiatrie – CH Cayenne Avenue des flamboyants, 97306 Cayenne

<u>Téléphone</u>:

E.mail: falucar.njueyon@ch-cayenne.fr



Hyperphénylal	aninémie							
	Nombre	Nomb	Nombre de Malades					
Exercice	de NN testés	Total PCU	F. Maligne	Négatifs				
1970 à 2017	171 535	0	1	0	0			
2018	8 042	0	0	0	0			
Total Fin 2018	179 577	0	1	0	0			

Hypothyroïdie	*		* 8 cas suspects en attente de conclu				
	Nombre		Nom		Faux		
Exercice	de NN testés	Ectopie	Athyréose	Glande en place	Non Typée	Total	Négatifs
1979 à 2017	171 535	4	2	10	19	35	2
2018	8 042	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2018	179 577	4	2	10	19	35	2

Hyperplasie de	es Surrénale	:s**	** 2 cas suspects en attente de conc				
			Nom				
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	Faux Négatifs
1997 à 2017	171 535	7	0	1	0	8	1
2018	8 042	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2018	179 577	7	0	1	0	8	1

Drépanocytose	•											
Exercice	Nombre de NN	Syndro						Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygotes (*)				Faux
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	Négatifs			
2000 à 2017	143 811	388	235	13	0	636	11 243	3 614	13			
2018	8 042	26	19	0	0	45	698	222	0			
Total Fin 2018	151 853	414	254	13	0	681	11 941	3 836	13			

Mucoviscidose									
	Namahana	Biologie Moléculaire			Nbre de malades				
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	38 687	206	0	5	5	0	0	0	1
2018	8 042	63	0	1	1	0	0	0	0
Total Fin 2018	46 729	269	0	6	6	0	0	0	1

CRDN Martinique

Adresse: Site Mangot Vulcin, CHU de Martinique **Centre Hospitalier du Lamentin, 97232 Le Lamentin** <u>Téléphone</u>:

E.mail: emma.pierrisnard@chu-martinique.fr



Hyperphénylal	aninémie						
	Nombre	Nombr	Nombre de Malades				
Exercice	de NN testés	Total PCU	НРМ	F. Maligne	Négatifs		
1970 à 2017	201 117	8	3	0	nc		
2018	3 758	0	0	0	0		
Total Fin 2018	204 875	8	3	0	0		

Hypothyroïdie* * 2 cas suspects en attente de conclusion Nombre Nombre de Malades **Faux** Exercice de NN Négatifs Glande en testés Ectopie Athyréose Non Typée **Total** place 1979 à 2017 8 196 575 3 3 19 nc 2018 3 758 0 0 0 0 0 0 **Total Fin 2018** 200 333 3 5 8 3 19 0

Hyperplasie des Surrénales Nombre de Malades Nombre Forme Faux Forme **Exercice** de NN classique Forme non Forme Négatifs virilisante Total testés (perte de incertaine classique pure sel) 1997 à 2017 111 595 8 0 11 nc 2018 3 758 0 0 0 0 0 0 Total Fin 2018 8 1 2 0 11 115 353 0

Drépanocytose	2								
Nombre Exercice de NN	Nombre	Nombre de Malades - Nombre Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygo							Faux
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	Négatifs
2000 à 2017	150 505	304	102	23	7	436	4 502	2 013	4
2018	3675*	7	4	0	0	11	265	11	0
Total Fin 2018	154 180	311	106	23	7	447	4 767	2 024	4

Mucoviscidose									
	N		Biologie M	Biologie Moléculaire			Nbre de malades		
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	19 440	110	0	5	5	1	0	1	0
2018	3 758	36	0	0	0	1	1	2	0
Total Fin 2018	23 198	146	0	5	5	2	1	3	0

^{*} Pour la drépanocytose, les données concernent les enfants nés en 2018. Pour les autres pathologies, il s'agit des nouveau-nés testés en 2018.



CRDN Mayotte

<u>Adresse</u> : Pharmacie Centrale — Centre hospitalier de Mayotte Centre Hospitalier de Mayotter — 97600 Mamoudzou <u>Téléphone</u> :

E.mail: a.chamouine1@chmayotte.fr



Hyperphénylal	aninémie							
	Nombre	Nombi	Nombre de Malades					
Exercice	de NN testés			F. Maligne	Négatifs			
1970 à 2017	145 579	0	0	0	0			
2018	9 201	0	0	0	0			
Total Fin 2018	154 780	0	0	0	0			

Hypothyroïdie									
Nombre do NN			Nombre de Malades						
Exercice	de NN testés	Ectopie	Ectopie Athyréose Glande en place Non Typée Total						
1979 à 2017	145 579	0	0	0	6	6	0		
2018	9 201	0	0	0	1	1	0		
Total Fin 2018	154 780	0	0	0	7	7	0		

Hyperplasie de	es Surrénale	s					
			Nom	bre de Mala	ndes		
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	Faux Négatifs
1997 à 2017	145 579	5	0	0	0	5	1
2018	9 201	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2018	154 780	5	0	0	0	5	1

Drépanocytose	:								
	Nombre de NN	Syndroi	Nombre de Malades - Nombre Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygotes (*)						Faux
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	Négatifs
2000 à 2017	145 571	211	0	10	0	221	6 065	10	2
2018	9 201	8	0	0	0	8	395	0	0
Total Fin 2018	154 772	219	0	10	0	229	6 460	10	2



CRDN Réunion

<u>Adresse</u> : Centre Régional de la Réunion – CHU Felix Guyon Allée des Topazes, Saint-Denis

Allee des Topazes, Saint-Denis <u>Téléphone</u>: 05.90.93.46.54. <u>E.mail</u>: sec.crdn@chu-reunion.fr

Hyperphénylal	aninémie							
	Nombre	Nombi	Nombre de Malades					
Exercice	de NN testés	Total PCU	HPM	F. Maligne	Négatifs			
1970 à 2017	512 866	4	5	2	0			
2018	13 589	1	0	0	0			
Total Fin 2018	526 455	5	5	2	0			

Hypothyroïdie			* 2 cas suspects en attente de conclusion						
Exercice	Nombre		Nombre de Malades						
Exercice	de NN testés	Ectopie	Athyréose	Glande en place	Non Typée	Total	Négatifs		
1979 à 2017	512 866	15	9	14	63	101	2		
2018	13 589	0	0	0	0	0	0		
Total Fin 2018	526 455	15	9	14	63	101	2		

Hyperplasie de	es Surrénale	es					
			Nom	bre de Mala	ides		
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel) Forme pure Forme non Forme classique incertaine Forme forme classique incertaine		Total	Faux Négatifs		
1997 à 2017	466 260	63	8	4	0	75	2
2018	13 589	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2018	479 849	63	8	4	0	75	2

Drépanocytose	2								
Exercice	Nombre de NN	Syndroi		ore de Mala anocytaires	ades - s majeurs re	epérés	Faux		
Exercice	testés	SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	Négatifs
2000 à 2017	330 497	77	3	6	1	87	6 886	119	1
2018	13 589	3	0	0	0	3	324	4	0
Total Fin 2018	344 086	80	3	6	1	90	7 210	123	1

Mucoviscidose				* 4 enfants en attente de confirmation diagnostic					
	A1 l	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			
Exercice	Nombre de NN testés	Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2003 à 2017	223 278	1 918	51	177	228	60	4	64	7
2018	13 589	137	5	9	14	5	0	5	0
Total Fin 2018	236 867	2 055	56	186	242	65	4	69	7



PACA-TOM

<u>Adresse</u> : Hôpital d'Enfants de la Timone - APHM 264 rue Saint Pierre - 13385 Marseille — Cedex 5

<u>Téléphone</u>: 04.91.38.67.55.

E.mail: secretariat.crdn.pacacorse@ap-hm.fr

Hyperphénylalaninémie Nombre de Malades Nombre Faux Exercice de NN Négatifs testés **Total PCU** HPM F. Maligne 1970 à 2017 292 220 3 0 0 2018 7 996 0 0 0 0 Total Fin 2018 300 216 3 0 1 0

Hypothyroïdie									
	Nombre		Nombre de Malades						
Exercice	de NN testés	Ectopie	Ectopie Athyréose Glande en Non Typée Total						
1979 à 2017	292 220	2	4	16	39	61	1		
2018	7 996	0	0	1	1	2	0		
Total Fin 2018	300 216	2	4	17	40	64	1		

Hyperplasie de	es Surrénale	S					
			Nombre de Malades				
Exercice	Nombre de NN testés	Forme classique (perte de sel)	classique (perte de pure classique incertaine Total				
1997 à 2017	198 087	13	3	0	0	16	0
2018	7 996	1	0	0	0	0	0
Total Fin 2018	206 083	14	3	0	0	16	0

Drépanocytose	•								
Nombre Exercice de NN		Syndroi	Nombre de Malades - Nombre Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés Hétérozygotes (*)					Faux	
Exercice	testés	SSOU			Total	AS	AC	Négatifs	
2000 à 2017	453	2	0	0	0	2	8	1	0
2018	18	0	0	0	0	0	4	0	0
Total Fin 2018	471	2	0	0	0	2	12	1	0



Listes des structures régionales de dépistage

Région	Coordonnateur	Adresse Secrétariat
Métropole		
Auvergne Rhone-Alpes	MASSARDIER J.	CRDN Auvergne-Rhône-Alpes Groupement Hospitalier Est -Bat Pinel - R de C 52 boulevard Pinel - 69003 Lyon Téléphone: 04.27.85.65.28. Mail: geraldine.de-biase@chu-lyon.fr
Bourgogne Franche-Comté	LEMAIRE S.	CRDN Bourgogne-Franche-Comté Plateforme de Biologie Hospitalo-Universitaire 2 rue Angélique Ducoudray - BP 37013 - 21070 DIJON Cedex Téléphone: 03.80.29.33.47. Mail: secretariat.crdn@chu-dijon.fr
Bretagne	BELLANGER A.	CRDN Bretagne Annexe Pédiatrique - Hôpital Sud - BP 90347 35203 RENNES Cedex 2 Téléphone : 02.99.26.71.05. Mail : crdn.bretagne.guthrie@chu-rennes.fr
Centre Val de Loire	DUFOUR D.	CRDN Centre-Val de Loire Service de Médecine Nucléaire In Vitro CHRU de Tours - 2 bd Tonnellé - 37044 Tours - Cedex 9 Téléphone : 02.47.47.86.24. Mail : secretariat.crdn@chu-tours.fr
Grand Est	GUEANT RODRIGUEZ R-M.	CRDN Grand Est CHRU de Reims - 45 rue Cognacq Jay 51100 Reims Téléphone : 03.72.74.61.35. Mail : rm.rodriguez@chru-nancy.fr
Hauts de France	KOSCIELNIAK C.	CRDN Hauts de France Hôpital Jeanne de Flandre. Avenue Eugène Avinée 3ème Etage Barre Sud. CS 70 001. 59037 LILLE Cédex Téléphone: 03.62.94.38.00. Mail: crdn-hautsdefrance@chru-lille.fr
Ile de France	POLAK M.	CRDN lle de France Hôpital Necker Enfants Malades 149 rue de Sèvres - 75742 Paris - Cedex 15 Téléphone : 01.42.73.74.73. Mail : crdn.idf@aphp.fr
Normandie	GUENET D.	CRDN Normandie CHU de Caen - Laboratoire de Biochimie / Niv 3 CS 30001 - 14033 Caen -Cedex 9 Téléphone : 02.31.06.40.77. Mail : labo-depistageneonat@chu-caen.fr



Métropole		
Nouvelle Aquitaine	DUMAS LAUSSONOTTE A.	CRDN Nouvelle Aquitaine CHR - Groupe Pellegrin - Maternité - R de C Place Amélie Raba-Léon - 33076 Bordeaux - Cedex Téléphone : 05.56.79.87.00. Mail : crdn.na@chu-bordeaux.fr
Occitanie	OLIVER PETIT I.	CRDN Occitanie IFB Purpan - 330 av de Grande Bretagne - TSA 40031 31059 Toulouse - Cedex 9 Téléphone: 05.34.55.85.88. Mail: crdepistageneonat.occitanie.sec@chutoulouse.fr
PACA-Corse	CHABROL B.	CRDN PACA-Corse Hôpitals d'Enfant la Timone - 6ème étage 264 rue St Pierre - 13385 Marseille - Cedex 5 Téléphone : 04.91.38.67.55. Mail : secretariat.crdn.pacacorse@ap-hm.fr
Pays de la Loire	DANIELO M.	CRDN Pays de la Loire Institut de biologie - Hôtel Dieu - CHU Nantes 1 place Alexis Ricordeau 44093 NANTES Cedex 1 Téléphone: 02.40.08.76.59. Mail: crdn.pdl@chu-nantes.fr
Outre-Mer		
Guadeloupe	LEE K.	CRDN Guadeloupe et lles du Nord CHU de la Guadeloupe - Hôpital Ricou BP 465 - 97159 Pointe à Pitre - Cedex Téléphone: 05.90.93.46.78. Mail: crdn-gin@chu-guadeloupe.fr
Guyane	NJUIEYON F.	CRDN Guyane Mail: falucar.njueyon@ch-cayenne.fr
La Réunion	RAMFUL D.	CRDN La Réunion CHU Felix Guyon, Allée des Topazes 97400 Saint-Denis - La Réunion Téléphone : 02.62.90.63.39. Mail : sec.crdn@chu-reunion.fr
Martinique	En attente de nomination	CRDN Martinique
Mayotte	CHAMOUINE A.	CRDN Mayotte Mail: a.chamouine@chmayotte.fr



Listes des laboratoires

Laboratoires	Dosages Réalisées	Territoires concernés
Amiens	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Hauts de France (Picardie)
Bordeaux	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Nouvelle Aquitaine
Caen	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Normandie
Grenoble	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Auvergne Rhônes-Alpes (Rhône-Alpes)
Lille	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Hauts de France (Nors-Pas de Calais), Guyane
	Phe/TSH/17 OHP	Mayotte
Lyon	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Auvergne Rhônes-Alpes (Auvergne, Rhône- Alpes)
Marseille	Phe/TSH/17 OHP/TIR	PACA-Corse, Nouvelle-Calédonie, Polynésie Française, Wallis et Futuna
Montpellier	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Occitanie (Languedoc-Roussilon)
Nancy	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Grand Est (Lorraine)
Nantes	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Pays de la Loire
Paris Necker	Phe/TSH/17 OHP/TIR	lle de France, Guadeloupe, Martinique, Saint-Pierre et Miquelon
Reims	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Grand Est (Champagne-Ardennes)
Rennes	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Bretagne
Strasbourg	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Grand Est (Alsace)
Toulouse	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Occitanie (Midi-Pyrénées)
Tours	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Centre-Val de Loire



Listes des laboratoires de Biologie Moléculaire

Laboratoires de Biologie Moléculaire	Territoires concernés
Bordeaux	Nouvelle Aquitaine
Brest	Bretagne, Pays de la Loire
Caen	Normandie, Centre-Val de Loire
Lille	Hauts de France, la Réunion, Guyane
Lyon	Auvergne Rhône-Alpes, Bourgogne France- Comté
Montpellier	Occitanie, PACA-Corse
Paris Necker	lle de France, Martinique, Guadeloupe, Saint-Pierre et Miquelon
Reims	Grand Est



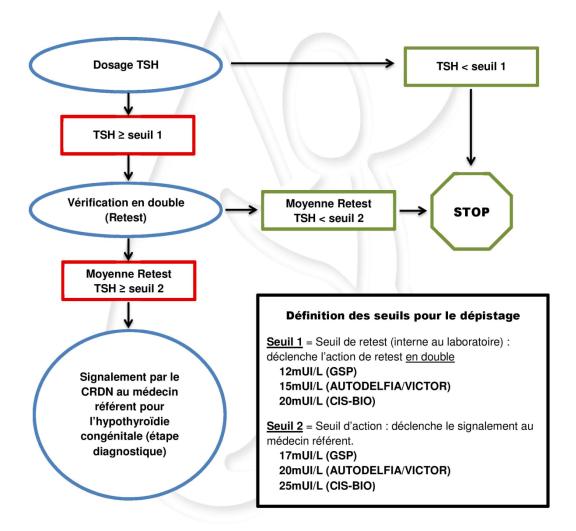
Liste des laboratoires de dépistage de la Drépanocytose

Laboratoires réalisant le dépistage de la Drépanocytose	Territoires Concernés
Bordeaux	Nouvelle-Aquitaine
Fort-de-France	Martinique
Lille	Hauts de France, Normandie, Bourgogne Franche-Comté, Auvergne Rhône-Alpes, Grand Est, Pays de la Loire, Centre-Val de Loire, Bretagne
Marseille	PACA-Corse, Occitanie
Paris Necker	lle de France
Pointe-à-Pitre	Guadeloupe

Annexe 1 : Arbre Décisionnel du dépistage de l'HC



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE L'HYPOTHYROIDIE CONGENITALE



Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal CNCDN

Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnellé – 37044 Tours Cedex 9 Secretariat.cncdn@chu-tours.fr Tél.: 02.47.47.80.97 – Fax: 02.34.38.95.89 90

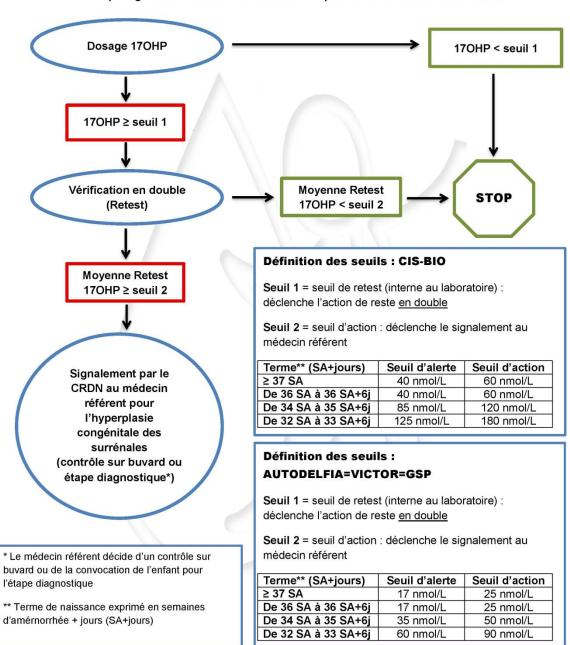


Annexe 2 : Arbre décisionnel du dépistage de l'HCS



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGENITALE DES SURRENALES

Dépistage réalisé chez les nouveau-nés de plus de 32 semaines d'aménorrhée

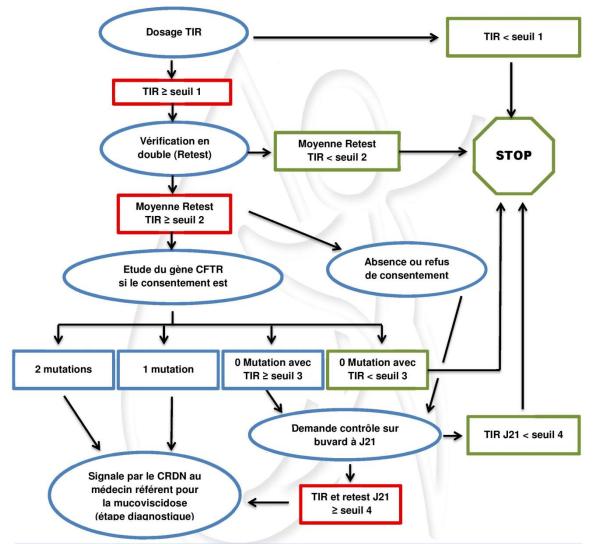


Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal CNCDN

Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnellé – 37044 Tours Cedex 9 Secretariat.cncdn@chu-tours.fr Tél.: 02.47.47.80.97 – Fax: 02.34.38.95.89



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE



Définition des seuils pour le dosage de la trypsine immunoréactive (TIR) :

AUTODELFIA/VICTOR/CIS-Bio ou GSP

Seuil 1 = Seuil de retest : déclenche le retest (vérification en double sur le même prélèvement) : 55 μg/L

Seuil 2 = Seuil d'action : déclenche l'étude du gène CFTR par biologie moléculaire (BM) : 65 μg/L

Seuil 3 = Seuil de demande de contrôle de TIR à J21 si BM négative : 100 μg/L 90 μg/L

Seuil 4 = Seuil d'action à J21 : déclenche l'étape diagnostique en cas de BM négative ou non faite : 40 μg/L

Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal CNCDN

Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnellé – 37044 Tours Cedex 9 Secretariat.cncdn@chu-tours.fr Tél.: 02.47.47.80.97 – Fax: 02.34.38.95.89 92

37μg/L

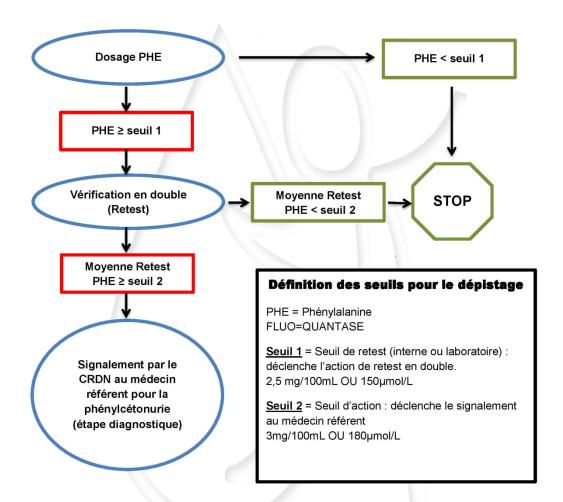




Annexe 4 : Arbre décisionnel du dépistage de la phénylcétonurie



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE LA PHENYLCETONURIE (HYPERPHENYLALANINEMIES)



Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal CNCDN

Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnellé – 37044 Tours Cedex 9 Secretariat.cncdn@chu-tours.fr Tél.: 02.47.47.80.97 – Fax: 02.34.38.95.89

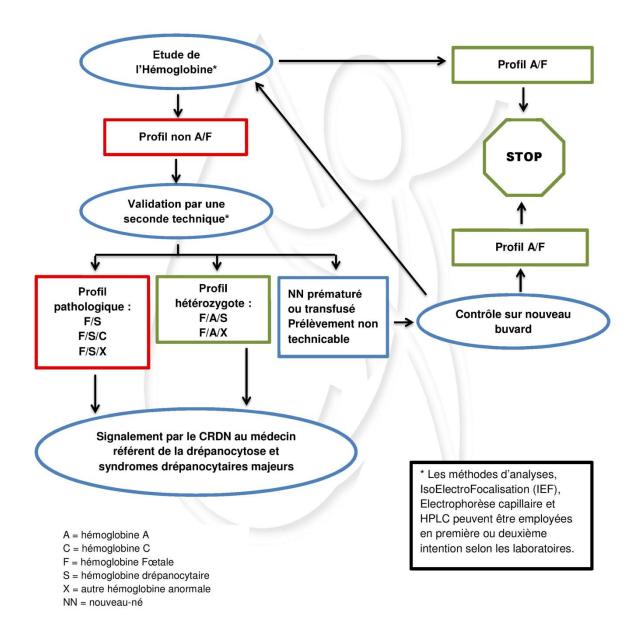




Annexe 5 : Arbre décisionnel du dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DES SYNDROMES DREPANOCYTAIRES MAJEURS (SDM)



Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal CNCDN

Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnellé – 37044 Tours Cedex 9 Secretariat.cncdn@chu-tours.fr Tél.: 02.47.47.80.97 – Fax: 02.34.38.95.89



Annexe 6: Fiche identification de Cas - HC

Association	Française poi	ur le Dépistage	et la Prévention des	Handicaps de l'Enfant
		HYPOTI	HYROIDIE	
		(Fiche d'identificati	on d'un nouveau cas)	
REGION:			N° ARDPHE	Année Numéro
IDENTIFICATION NOM:			Département de nais Prénom :	
Date de naissand	e: _		Sexe: Masculin 🗆	
	jour moi	s année ituré 🖵 Terme :	semaines complètes d'amé	norrhée
	Poids : _	_ g	, cm PC : _, cm	
DEPISTAGE			Technique : Autodelfi	a 💷 Victor 💷 RIA ם GSP 💷
Date du prélèven		mois année		
Résultat :	Date	mois année	TSH J3 (1er dosage) :	mUI/L de sang
TSH J3 (Retest e	n double) : Retest	1 _ Retest2	Moyenne _ n collaboration avec le laboratoire de	
CONFIRMATION				
Date : _ jour	mois année	•	bé : _ jours	
	ues et imagerie :			
Anamnèse	: patho	logie thyroïdienne fa)
	. surch	arge iodée :probable		,
Poids :	_ g	Taille :	cm	
Points d'o		tudiés Oui 🖵	Non 🖵	
	Fémoral inférie		sent 🗆 absent 🗅	
Scintigrap	Tibia supérieur	. ,	sent □ absent □ on □ Si Oui : I 123	□ Tc 99 m □
Schlügrap				pique ☐ Thyroïde en place ☐
Echograpi	-		on 🗖	orque = myrerue en place =
	Résultat échogi		non vue 🖵 Thyroïde en place	
			avec hypoplasie 🖵 volu	
Test au Pe	erchlorate ⊢ ion associée éver		on. ⊒i SiOui: F Non. ⊒i	Positif 🗖 Négatif 🗖
Manormat	ion associee ever		éciser	
Données biolo	giques : A	la convocation		on 1 mois après la convocation
TSH (mUI/L) plasma				
FT4 (pmol/L ou ng/				
FT3 (pmol/L ou ng/	<u>mL)*</u>			
Date Dose si traitement	(en ug/i)	vant traitement	-	
*Rayer la mentio	on inutile	vant tratement	1	
CONCLUSION				
	othyroïdie :	Ectopie		
(1 seule répor	ise possible)	Athyréose Glande en place	ei oui enécifier : goitre 🗇 h	ypoplasie Morphologie normale
		Hypothyroïdie trans		ypopiasie 🗖 Morphologie normale 🗖
Autre : pré	eciser:	**		
TRAITEMENT	Oui 🗖 Non 🗖			
Date de mise en r	oute : _	année	Dose de l- T4 : _	_l μg /jour
Médecin assurant	le traitement et le			
Figha romplie la . 1	11 1 11 1 1			
Fiche remplie le :	l mois année			
Fiche adressée à l'Associ	ation Régionale le :		année	TSVP →
		ourner à l'Association	n Régionale dans les meilleur	
L'utilisation des fiches d	ie classement à des fins	s scientifiques ne pourra é	tre faite qu'avec l'autorisation des As	ssociations Régionales Novembre 2013



REMARQUES CONCERNANT la FICHE de CLASSEMENT des CAS d'HYPOTHYROÏDIE

La mise en place du dépistage systématique de l'hypothyroïdie sur le plan national a permis de colliger une quantité importante d'informations sur cette maladie. Un des soucis de l'Association Française est de classer les cas d'hypothyroïdie afin d'avoir une idée précise de l'épidémiologie de telle ou telle forme d'anomalie en France. Cette fiche a été mise au point afin de réaliser cet objectif.

RECOMMANDATIONS PRATIQUES

1 - Cette fiche concerne les hypothyroïdies persistantes et transitoires.

a) Hypothyroïdies:

La **glande ectopique** est définie par une thyroïde visible en position anormale.

La **glande en place** peut avoir une forme normale ou sembler de taille anormale à la scintigraphie : goitre, hypoplasie ou forme atypique (lobe unique...).

Avant de retenir le diagnostic d'**athyréose**, vérifier qu'il ne s'agit pas d'un « blocage » par surcharge iodée ou d'un trouble de l'hormonogenèse en rapport avec un défaut de captation de l'iode. Dans ces 2 cas, la thyroglobuline est détectable au contraire des athyréoses.

Nb : L'échographie ne permet pas en général de visualiser une glande ectopique et ne permet donc pas à elle seule de différencier une athyréose d'une ectopie

b) Hypothyroïdies transitoires

Dans tous les cas, une réévaluation de la fonction thyroïdienne est nécessaire pour affirmer le caractère transitoire ou permanent de l'anomalie.

Certaines hypothyroïdies glande en place peuvent être transitoires. Parfois, le caractère transitoire est affirmé rapidement, car au moment de la convocation pour contrôle, elle a déjà disparu. Dans d'autres cas, il faut plusieurs semaines, voire plusieurs mois, pour affirmer le caractère transitoire. Nous vous demandons de nous indiquer si l'enfant est traité, et de reporter les 2 bilans biologiques qui suivent la convocation (même s'ils ne sont pas faits exactement 15 jours et un mois après la convocation). Si l'enfant est non traité mais surveillé, les bilans biologiques à 15 jours et à un mois sont également à communiquer. Enfin, si vous avez connaissance du caractère transitoire de l'hypothyroïdie plusieurs mois plus tard, nous vous remercions d'en avertir l'Association Régionale de dépistage. Pour toute hypothyroïdie avec Glande en Place, il vous sera demandé l'année suivante si l'enfant est toujours traité par L-thyroxine et à quelle posologie.

c) Déclaration des Faux-Négatifs

Tout dépistage comporte des cas peu nombreux de malades dits « faux-négatifs » non repérés par l'algorithme mis en place. Si vous avez connaissance dans votre région d'un faux-négatif du dépistage, c'est-à-dire d'un enfant avec une hypothyroïdie congénitale diagnostiquée hors dépistage néonatal ou plus tardivement, il est très important d'en faire part à l'Association Régionale.

2 - Si la fiche ne permet pas de préciser un des aspects du diagnostic, veuillez faire des commentaires dans l'encart ci-dessous.
Novembra 20

Novembre 2013



Annexe 7: Fiche Identification de Cas - HCS

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

(Fiche d'identification d'un nouveau cas) REGION: N° ARDPHE Région **IDENTIFICATION** Département de naissance /_ NOM: Prénom : Date de naissance : |__|_| | |__| |__| Sexe: Masculin o Féminin o jour mois année Terme : |__|_| semaines complètes d'aménorrhée Naissance: Poids: |__|_|_| g **Taille:** |__|_|, __| cm **PC**: |__|_, __| cm **DEPISTAGE** Date du prélèvement : |__|_| | |__| |__| Technique: Autodelfia o Victor o RIA o GSP o jour mois 17 OH-P J3 (1er dosage) : I__I__I__I nmol/L de sang 17 OH-P J3 (Retest en double): Retest1 | _ | _ | _ | Retest2 | _ | _ | _ | Moyenne | _ | _ | _ | nmol/L de sang Contrôle éventuel sur un 2nd prélèvement : Date 2nd prélèvement: | | | | | | | | 17 OH-P (Contrôle) : I__I_I_I nmol/L de sang A pré-remplir par l'Association Régionale en collaboration avec le laboratoire de dépistage **CONFIRMATION** $\textbf{Taille}: |__|_|, __| \text{ cm} \quad \textbf{PC}: |__|_|, __| \text{ cm}$ **Poids**: |__|_| g Renseignements: Diagnostic connu o par : dépistage anténatal o Anomalie OGE o Perte de sel o o par : antécédent familial o Anomalie OGE o Perte de sel o soupçonné non soupçonné o Lors du signalement enfant à domicile o enfant hospitalisé o : préciser le motif : Décès avant confirmation o âge du décès : jours cause: inconnue o connue o (préciser):..... Anamnèse familiale : Autre cas dans la fratrie : Oui o Non o Si oui, préciser les antécédents familiaux : Traitement anténatal éventuel: Oui o Non o Signes cliniques: Oui o Non o o I - Hypertrophie clitoris o II - Vestibule unique Anomalie OGE: Oui o Non o de Prader O III - Hypospadias périnéal Vomissements: Oui o Non o (cocher) IV - Hypospadias pénoscrotal 0 V – Phénotype masculin avec cryptorchidie lο Absence de prise de poids : Oui o Non o Autres: Oui o Non o si oui préciser : Le rappel pour contrôle a-t'il été fait avant la constatation de signes cliniques : Oui o Non o Y-a-t'il eu une pathologie néonatale associée (**): Oui o Non o

L'utilisation des fiches de classement à des fins scientifiques ne pourra être faite qu'avec l'autorisation des Associations Régionales.

Si oui, préciser :

(**) Autre qu'évocatrice d'HCS

Novembre 2013

Fin de la fiche au verso : TSVP ->



Biologie:

	Dosage au diagnostic	Dosage à 1 mois	
17 OH-P (sérum)			μg/L ou nmol/L *
Testostérone			μg/L ou nmol/L *
Rénine active			μg/L
Delta 4			μg/L ou nmol/L *
Na (sérum)			mmol/L
K (sérum)			mmol/L
Na (urinaire)			mmol/24h
Date (jj/mm/aa)	_ _ _ _ Jour mois année	_ _ _ Jour mois année	

		ooui	mois amico	ooui mois	arrico	
·						* : Rayer la mention inuti
Génotype :	réalisé : C	Dui o N	Non o	Laborate	oire :	
	5	i oui, résultat	:			
CONCLUS	ION :					
	Forme cla	ssique avec p	erte de sel o			
	Forme cla	ssique virilisa	nte pure o			
	Forme no	n classique c)			
	Forme inc	ertaine o				
	Autres for	mes non 21 O	H o Préciser :			
PRISE EN CHA] Non □	Si oui : date de la	mise en route . I		
Haitemen	i. Oui L] NOII []	oi oui . date de la	jot	ıı ıı ı ır mois	II année
			Traitement Initial		Traiteme	ent à 1 mois

	Traitement Initial	Traitement à 1 mois		
	Posologie journalière	Dose quotidienne à 1 mois	Répartition journalière	
Hydrocortisone (mg/jour)				
Fludrocortisone (µg/jour)				
CINa (g/jour)				
Taille (cm)				
Poids (gr)				
Date (jj/mm/aa)	_ Jour mois année	_ Jour mois année		

Si pas de traitement (surveillance), préciser le motif				
Médecin assurant traitement et suivi :	Nom:			
	Adresse:			
	Téléphone :			
Fiche remplie le : _ p	ar le Dr			
Fiche adressée à l'Association Régionale le :				

jour mois année
Fiche à retourner à l'Association Régionale dans les meilleurs délais

L'utilisation des fiches de classement à des fins scientifiques ne pourra être faite qu'avec l'autorisation des Association Régionales.

Novembre 2013



Annexe 8 : Fiche Identification de Cas - Mucoviscidose

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

MUCOVISCIDOSE							
	Fiche d'identification pour tout nouveau-né adressé à un CRCM						
REGION:							
IDENTIFICATIO							
Date de naissan							
Naissance :	A terme Prématurité semaines complètes d'aménorrhée						
	Poids : g						
DEPISTAGE							
TIR J3	Date du prélèvement : Date de résultat :						
	Technique: Autodelfia 🗖 Victor 🗖 Cis Bio 🗖 GSP 🗖						
	TIR J3 (1 ^{er} dosage) : μg/L						
	TIR J3 (Retest en double): Retest1 _ Retest2 _ Moyenne _ µg/L						
Biologie Moléc	ulaire : Oui Date du résultat : Date du résultat : Uniour mois année						
	Laboratoire (identification): Résultat: Mutations identifiées: /						
TIR J 21* :							
IIK J ZI .	Date du résultat :						
(*) : Selon l'algorithme	Résultat : _ _ µg/L du dépistage détaillé au dos de la fiche A pré-remplir par l'Association régionale en collaboration avec le laboratoire de dépistage TIR						
CRCM (identificati	on)						
CONFIRMATION Test de la sueur	jour mois année						
	jour mois année 1: Chlorure □ Conductivité □ Résultat 1: meg/L ou mmol/L Echec □						
	2: Chlorure Conductivité Résultat 2: meg/L ou mmol/L Echec Echec						
	Si Echec : date de nouvelle convocation						
Biologie molécu	laire: Mutations définitives						
Antécédents :	Cas familial : Oui 🗖 Non 🗖						
	Diagnostic prénatal : Oui Non						
	lléus : Oui □ Non □ Si oui : Date de levée de l'obstacle (jour Imois/année) : _ _						
Informations com							
Symptômes évoca	ateurs à la 1ère consultation : Oui 🗖 Non 🗖 Si oui : Hypotrophie						
	S. respiratoires S. digestifs						
	Autre:						
CONCLUSION	Mucoviscidose∶ o∪l □ NON □ Diagnostic en attente □						
PRISE EN CHAI	RGE						
CRCM (identification si différente du CRCM de confirmation) : Médecin référent du CRCM : Nom :							
Fiche remplie le :							
Fiche adressée à l'Association Régionale le :							
Fiche à retourner à l'Association Régionale dans les meilleurs délais							
L'utilisation des fiches de classement à des fins scientifiques ne pourra être faite qu'avec l'autorisation des Associations Régionales. Novembre 2014							

ALGORITHME du DEPISTAGE de la MUCOVISCIDOSE

L'algorithme comprend conformément aux recommandations nationales:

- 1- le dosage de TIR à J 3 avec un seuil d'alerte fixé à 55 μg/L (ou 50 μg/L avec la technique GSP) ;
- 2- une demande de génotypage CFTR (biologie moléculaire) si la moyenne du retest en double de TIR est supérieure ou égale au seuil d'action fixé à 65 μg/L (ou 60 μg/L avec GSP) :
- 3- un contrôle obligatoire de la TIR sur un $2^{\text{ème}}$ prélèvement de sang séché (± J 21) si le génotypage n'a pu être réalisé ou si le génotypage est négatif avec une TIR à J3 \geq à 100 μ g/L (ou 90 μ g/L avec GSP)
- 4- un test de la sueur pour les enfants adressés à un CRCM avec au moins une mutation du Kit de dépistage, ou sans mutation identifiée mais avec un taux de TIR à J21 ≥ à 40 μg/L (ou ≥ à 37 μg/L avec GSP)

TIR : Seuils – valeurs et suite à donner

Seuils : bien distinguer

- le seuil d'alerte: ce seuil déclenche un dosage de la TIR en double sur le prélèvement à J3 (sur 2 tâches différentes) par le laboratoire. Les nouveau-nés sont dits « douteux ».
- le seuil d'action: il correspond à la valeur qui fait prescrire par l'Association régionale un génotypage CFTR; il est fixé à 65 μg/L avec les techniques Autodelfia, Victor et Cis Bio et à 60 μg/L avec GSP. Cette valeur de TIR qui déclenche un génotypage (et qui par définition est ≥ au seuil d'action) est déterminée à partir de la moyenne des 2 valeurs de retest en double obtenues sur le prélèvement à J3 (après un 1er dosage en simple supérieur ou égal au seuil d'alerte). Les nouveau-nés sont dits « suspects ».

Suite à donner :

Le résultat du 1er dosage de la TIR à J3 donne l'alerte s'il est \geq au seuil d'alerte fixé à 55 μ g/L (ou 50 μ g/L avec GSP).

La moyenne du retest en double [(R1+R2)/2)] définit la suite :

- . inférieure au seuil d'action -> STOP.
- . supérieure ou égale au seuil d'action -→ BIOLOGIE MOLECULAIRE (génotypage)

Exemples avec la méthode Delfia :

1er dosage TIR	Retest en double (Moyenne)	Action	
≥ 55 µg/L	(75 + 85)/2 = 80	Génotypage	
≥ 55 µg/L	(58 + 50)/2 = 54	STOP	
≥65 µg/L	(45 + 55)/2 = 50	STOP	
≥65 µg/L	(63 + 69)/2 = 66	Génotypage	

Convocation des nouveau-nés au CRCM

Convocation d'emblée

Pour un nouveau-né ayant une mutation ou deux mutations du gène CFTR identifiées par le Kit de dépistage.

Convocation sur résultat de TIR à J21

Pour un nouveau-né n'ayant pas de mutation identifiée avec le Kit de dépistage mais ayant une TIR de contrôle sur prélèvement à $J21 \ge \dot{a}$ 40 $\mu g/L$ (ou $\ge \dot{a}$ 37 $\mu g/L$ avec GSP)

Classification

Dans certains cas, le classement de l'observation n'est pas possible immédiatement; dans ce cas, cocher la case « en attente ».

Novembre 2014

100





Annexe 9: Fiche Identification de Cas - PCU

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

HYPERPHENYLALANINEMIE (HPA) (Fiche d'identification pour tout nouveau-né ayant un taux ≥ au seuil de 3 mg/100 mL ou 180 μmol/L)							
Région :							
IDENTIFICATION	Région Année Numéro Département de naissance / / / / / / / / / /						
Nom :							
Date de naissance :	Sexe: Masculin o Féminin o						
Naissance : Terme : _ semaines complè	etes d'aménorrhée						
Poids : _ g Tail	lle: , cm PC: , cm						
DEPISTAGE							
Date du prélèvement :	<u>l</u> l Technique: Fluo o Enzymo o Année						
Résultat : Date : _ _ _ _ _ Taux Phé J3 (1er dosage) : _ _ _ mg/100mL ou µ mol/L de sang* Jour Mois Année *RAYER LA MENTION INUTILE							
	retest2 _ moyenne _ mg/100mL ou µmol/L de sang* * rayer La MENTION INUTILE						
	n Régionale en collaboration avec le laboratoire de dépistage						
CONFIRMATION							
Date : _ _ _ _ _	Age: _ jours						
Résultats : Taux de Phé confirmation :	ll mg/100 mL ou µ mol/L* • RAYER LA MENTION INUTILE						
Bioptérines urinaires + activité DHPR s	sanguine: Oui o Non o						
Test au BH4: Oui o N	Non o Taux Phé H0 : _ mg/100mL ou µ mol/L*						
Pourcentage de baisse en 24H : II_I	Taux Phé H4: _ _ mg/100mL ou μ mol/L* Taux Phé H8: _ _ mg/100mL ou μ mol/L* Taux Phé H12: _ mg/100mL ou μ mol/L* Taux Phé H24: _ mg/100mL ou μ mol/L* *RAYER LA MENTION INUTILE						
CONCLUSION: PCU typique	o Déficit en cofacteur Oui o Non o						
PCU atypique Hyperphé modéré	o e persistante o Sensibilité au BH4 : Oui o Non o						
пурегрпе точете	e persistante o Gensionite au Dri4. Oui o Non o						
Autre maladie métabolique (préciser)o							
TRAITEMENT Oui o Non o							
Date de mise en route : II _II II II Jour Mois	II Année						
	n :esse :						
Fiche remplie le : par le Dr							
Fiche adressée à l'Association Régionale le :	TSVP →						
Fiche à retourner à l'Association Régionale dans les meilleurs délais L'utilisation des fiches de classement à des fins scientifiques ne pourra être faite qu'avec l'autorisation des Associations Régionales.							
L'utilisation des fiches de classement à des fins sc	neminques ne pourra etre faite qui avec i autorisation des Associations Regionâles.						

Novembre 2013

Classification des sujets hyperphénylalaninémiques

Dans le but d'établir un registre correct des malades dépistés, l'Association Française vous demande de classer vos malades selon les critères classiques :

- Taux de phénylalanine plasmatique à la confirmation diagnostique (sous régime normal)

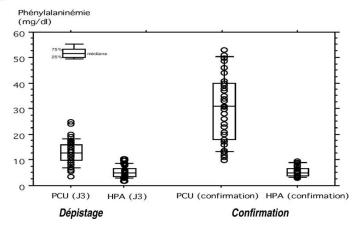
o Phé ≥ 20 mg/100mL ou 1200 μ mol/L : PCU typique Phé 10-20 mg/100mL ou 600-1200 μ mol/L : PCU atypique

Phé ≤10 mg/100mL ou 600 μ mol/L : Hyperphénylalaninémie modérée

Sensibilité au BH4 : Baisse du taux de Phé ≥ 30 %
 BH4 non sensible : Baisse du taux de Phé < 30 %

RECOMMANDATIONS PRATIQUES

- Les résultats fournis par l'étude des taux de Phé à J 3 et à la confirmation (± J 10) chez les malades de l'année 2001 classés : PCU (typique ou atypique) ou Hyperphé modérée permanente (voir diagramme ci-dessous), montrent que le chevauchement du résultat à J3 mais surtout à J 10 entre les deux groupes est extrêmement rare. Une classification claire est donc possible dans la grande majorité des cas dès l'obtention du taux de confirmation.



- Tous les patients dépistés pour hyperphénylalaninémie doivent avoir un dosage des bioptérines urinaires et de l'activité dihydroptéridine réductase (DHPR) sanguine pour éliminer un déficit en BH4 qui est le cofacteur de la phénylalanine hydroxylase. Ils doivent également bénéficier de l'analyse des acides aminés sanguins pour dépister les autres pathologies pouvant donner une hyperphénylalaninémie néonatale (tyrosinémie, insuffisance hépatique néonatale, perfusion d'acides aminés...).
- Le test de charge en BH4 peut être fait en période néonatale si le taux de phénylalanine plasmatique dépasse 8 mg/100mL ou 480 µ mol/L.
- Toutes les informations sur la prise en charge des enfants dépistés pour hyperphénylalaninémie peuvent être trouvées dans le PNDS Phénylcétonurie qui est sur le site de la Haute Autorité de Santé : http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-05/ald_17_pnds_pcu_web.pdf

Novembre 2013

102





Annexe 10 : Fiche Identification de Cas - Drépanocytose

Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant DREPANOCYTOSE (Fiche d'identification d'un nouveau cas) REGION: N° ARDPHE Région Année **IDENTIFICATION** Département de naissance / NOM:.... Prénom : Date de naissance : |__|_| | |__| |__| Masculin o Féminin o iour Prématuré o Naissance: A terme o Terme : |__| semaines complètes d'aménorrhée Poids: |__|_| g **Taille:** |__|_|, __| cm **PC**: |__|, __| cm **DEPISTAGE** Laboratoire : Date du prélèvement : |__|_| | |__| | |__| (identification) jour mois année Méthode1 Méthode2 Résultat Isoélectrofocalisation (IEF) Date |__|_| |__| |__| 0 0 jour mois année Electrophorèse Capillaire 0 0 **HPLC** 0 0 S- β ° thal o S- β +thal o SC o Autres o : Préciser* : * SO Arab, SD Punjab, AS Antilles, AS Oman, SE, S Lepore, EB°thal Transfusion: Oui o Non o **CONFIRMATION** (enfant et parents) Laboratoire : (identification) Date : |__|_| | |__| | |__| Age : |__|_| jours mois année Résultats et étude familiale de l'Hb Enfant : résultat : **Parents** Père: Nom et Prénom Etude faite: Oui o Non o Résultat : Mère : Nom et Prénom Etude faite: Oui o Non o Résultat:..... Commentaire éventuel : CONCLUSION: $S-\beta^{\circ}$ thal o $S-\beta$ +thal o SC o Autres* o : Préciser : * SO Arab, SD Punjab, AS Antilles, AS Oman, SE, S Lepore, E β ° thal PRISE EN CHARGE Médecin Référent : Médecin assurant la prise en charge et le suivi : Nom : Adresse: Date de mise en route du traitement par l'Oracilline |__|_| |__| |__| Fiche remplie le : |__|_| | __| |__| par le Dr jour mois année Fiche adressée à l'Association Régionale le : |__|_| | __|_|

L'utilisation des fiches de classement à des fins scientifiques ne pourra être faite qu'avec l'autorisation des Associations Régionales.

mois année Fiche à retourner dans les meilleurs délais à l'Association Régionale et au laboratoire

jour

Novembre 2013