



Rapport d'activité

Programme National

du dépistage néonatal

Année 2019



Rapport d'activité

Programme National du dépistage néonatal

Année 2019



Glossaire des abréviations

17 OHP	17 Hydroxyprogesterone (marqueur sanguin dosé dans le dépistage de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales)
ABM	Agence de Bio-Médecine
A FDPHE	Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant
ANSM	Agence Nationale de Sûreté du Médicament
ANSP	Agence Nationale de Santé Publique
ARS	Agence Régionale de Santé
BM	Biologie Moléculaire
CCNE	Comité Consultatif National d'Éthique
CF	Mucoviscidose ou Cystic Fibrosis
CFTR	Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator Des mutations du gène CFTR sont responsables de la mucoviscidose
CNCDN	Centre National de Coordination de Dépistage Néonatal
CNP(DN)	Centre National de Pilotage (du Dépistage Néonatal)
COM	Collectivités d'Outre-Mer
CORRUSS	Centre Opérationnel de Réception et de Régulation des Urgences Sanitaires et Sociales
CRCM	Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose
CRDN	Centre Régional de Dépistage Néonatal
DGOS	Direction Générale de l'Offre de Soins
DGS	Direction Générale de la Santé
DNN	Dépistage Néonatal
DROM	Département et Région d'Outre-Mer
EEQ	Évaluation Externe de la Qualité
GEP	Glande en Place
HAS	Haute Autorité de Santé
HAS	Haute Autorité de Santé
HC	Hypothyroïdie congénitale
HCS	Hyperplasie Congénitale des Surrénales
HPM	Hyperphénylalaninémie modérée permanente
I123 et Tc99m	Isotopes utilisés dans les scintigraphies de la glande thyroïde
Kit CF30	Kit de laboratoire qui identifie les 30 mutations les plus fréquentes en France
MCAD	Déficit en Acyl-CoA Déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne
NC	Non Calculable
NN	Nouveau-né(s)
PCU	Phénylcétonurie
Phe	Phénylalanine (marqueur sanguin dans le dépistage de la phénylcétonurie)
SA	Semaines d'aménorrhée
SDM	Syndrome drépanocytaire majeur
SFDN	Société Française du Dépistage Néonatal
SFP	Société Française de Pédiatrie



SFSP	Société Française de Santé Publique
TIR	Trypsine immuno-réactive (marqueur sanguin dans le dépistage de la mucoviscidose)
TOM	Territoire d'Outre-Mer
TS	Test de la sueur
TSH	Thyroid Stimulating Hormon (Marqueur sanguin dans le dépistage de l'hypothyroïdie congénitale)



Activité 2019

Table des matières

Introduction.....	8
Le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal.....	9
Rapport d'activité 2019 de la Commission Biologie.....	11
Membres de la commission Biologie :.....	11
Missions :.....	11
Fonctionnement et principales activités	11
Buvard	12
Indicateurs du dépistage néonatal.....	12
Suivi des distributions des paramètres du Dépistage Néonatal.....	12
Evolution du Dépistage Néonatal : dépistage du MCAD.....	12
Evolution du Dépistage Néonatal : dépistage de la PCU par spectrométrie de masse.....	13
Evaluation Externes de la Qualité (EEQ).....	13
Rapport d'activité 2019 de la Commission Epidémiologie.....	13
Membres de la Commission Epidémiologie	13
Missions :.....	14
Fonctionnement et principales activités	14
Indicateurs du dépistage néonatal.....	14
Communication	15
Validation des données du Rapport d'Activité.....	15
Evolution des fiches diagnostiques	15
Bilan d'Activité 2019 du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal	16
Evolution de l'organisation du Dépistage Néonatal.....	16
Extension du dépistage au déficit en MCAD	18
Alertes	18
Kit Elucigene CF30	18
Buvard	18
Arrêt de la gamme Quantase pour le dépistage de la phénylcétonurie	18



Alerte Réactif	19
Marchés.....	19
Buvards 2020	19
Etiquettes « Code-Barres ».....	19
Reprographie des documents d'information	20
Outils de communication	20
Lettre d'information	20
Site Internet.....	21
Nouveaux documents d'informations.....	22
Réunion des CRDN.....	22
Buvards « en errance ».....	22
Epidémiologie et Base de données	22
Bases de données et fiches d'identification de cas suspects	23
Indicateurs.....	23
Projets à venir.....	23
Bilan du programme national de dépistage néonatal.....	24
Méthodologie et Présentation des résultats.....	24
Statistiques médicales	24
Fiches diagnostiques	24
Indicateurs.....	25
Données Générales	28
Dépistage Phénylcétonurie	30
PCU - Données depuis la mise en place du dépistage de la phénylcétonurie.....	31
PCU - Données 2019	34
PCU - Evolution 2009-2019.....	35
Fiches Diagnostiques – Données générales	36
Délais	36
Données du dépistage.....	37
Fiches Diagnostiques – Confirmation	38
Dépistage Hypothyroïdie Congénitale.....	40
HC – Données depuis la mise en place du dépistage de l'hypothyroïdie congénitale.....	41
HC – Données 2019	43
HC – Evolution 2009 – 2019	45
Indicateurs.....	47



Indicateurs - Délais	47
Indicateurs – Examens de Confirmation	51
Fiches Diagnostiques – Données générales	55
Fiches Diagnostiques – Données dépistages.....	56
Fiches Diagnostiques – Confirmation	56
Dépistage Hyperplasie Congénitale des Surrénales	58
HCS - Données depuis la mise en place du dépistage de l'hyperplasie Congénitale des Surrénales	59
HCS – Données 2019	61
HCS – Evolution 2009 – 2019.....	62
Fiches Diagnostiques	63
Fiches Diagnostiques – Données générales	63
Délais	64
Données du dépistage.....	64
Fiches Diagnostiques – Confirmation	64
Dépistage Drépanocytose	66
Drépanocytose - Données depuis la mise en place du dépistage de la drépanocytose	67
Drépanocytose – Données 2019	69
Drépanocytose – Evolution 2009 - 2019	73
Indicateurs.....	74
Indicateurs – Délai.....	74
Fiches Diagnostiques – Données générales	78
Fiches Diagnostiques – Examen de confirmation.....	79
Dépistage Mucoviscidose	81
Mucoviscidose - Données depuis la mise en place du dépistage de la mucoviscidose	82
Mucoviscidose – Données 2019	86
Mucoviscidose – Evolution 2009 – 2019	89
Indicateurs.....	90
Indicateurs – Délai.....	90
Indicateurs – Examen de confirmation	96
Fiches Diagnostiques – Données générales	97
Fiches Diagnostiques – Données dépistages.....	98
Fiches Diagnostiques – Confirmation	99
Bilan du dépistage néonatal par Région.....	101



CRDN - Auvergne-Rhône Alpes.....	101
CRDN - Bourgogne-Franche Comté	103
CRDN - Bretagne.....	104
CRDN - Centre Val de Loire.....	105
CRDN - Grand Est – Alsace.....	106
CRDN - Hauts de France	107
CRDN - Ile de France	108
CRDN –Normandie.....	109
CRDN - Nouvelle Aquitaine.....	110
CRDN –Occitanie.....	111
CRDN - Paca Corse	112
CRDN - Pays de la Loire.....	113
CRDN Guadeloupe	114
CRDN Guyane	115
CRDN Martinique.....	116
CRDN Mayotte.....	117
CRDN Réunion	118
PACA-TOM	119
Annexes	120
Annexe 1 - Liste des structures régionales de dépistage	120
Annexe 2 - Liste des laboratoires	122
Annexe 3 - Liste des laboratoires de Biologie Moléculaire	123
Annexe 4 - Liste des laboratoires de dépistage de la Drépanocytose.....	124
Annexe 5 : Arbre Décisionnel du dépistage de l’HC	125
Annexe 6 : Arbre décisionnel du dépistage de l’HCS.....	126
Annexe 7 : Arbre décisionnel du dépistage de la mucoviscidose	127
Annexe 8 : Arbre décisionnel du dépistage de la phénylcétonurie.....	128
Annexe 9 : Arbre décisionnel du dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs	129
Annexe 10 : Fiche identification de Cas - HC.....	130
Annexe 11 : Fiche Identification de Cas - HCS.....	132
Annexe 12 : Fiche Identification de Cas – Mucoviscidose.....	134
Annexe 13 : Fiche Identification de Cas – PCU	136
Annexe 14 : Fiche Identification de Cas – Drépanocytose	138



Introduction

Si l'année 2018 a été une année « charnière » sur le plan de la réorganisation du dépistage néonatal en France, l'année 2019 est une année de consolidation de cette nouvelle organisation du dépistage néonatal.

2019 est également une année préparatoire à l'extension programmée, en 2020, du dépistage néonatal à une 6^e maladie, le MCAD (Déficit en Acyl-CoA Déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne).

Dans cette perspective, les besoins des acteurs ont été identifiés, précisés et les réponses à ces besoins se sont progressivement déployées ; qu'il s'agisse des CRDN en termes de travaux, d'équipements, de système d'information ou de ressources humaines, des professionnels de santé en termes d'outils de communication et de supports pédagogiques à destination des familles ou des instances du dépistage en termes d'outils de gestion et de pilotage du programme.

Les 2 commissions, biologie et épidémiologie, ont activement contribué au développement des outils nécessaires à ce projet d'envergure.

L'année 2019 a également permis de consolider le recueil et la remontée des données issues du dépistage néonatal tant au niveau de l'exhaustivité que de la qualité, et d'approfondir l'analyse des indicateurs témoignant de son effectivité et de son efficacité. L'exploitation des données issues des « fiches diagnostiques » a pu être approfondie.

Le CNCNDN remercie sincèrement l'ensemble des professionnels, des fournisseurs, des partenaires et des institutions intervenant dans le dépistage néonatal, pour leur implication, leur pragmatisme et leur dynamisme.

Ce rapport d'activité 2019 témoigne des efforts conjugués de tous ces acteurs. Il sera complété par un document de synthèse court, permettant d'appréhender rapidement les principaux résultats du programme national du dépistage néonatal et d'en faciliter la communication.

La survenue, au début de l'année 2020, de la crise sanitaire liée à la pandémie Covid-19, n'aura pas été sans conséquences sur le dépistage néonatal. La date du lancement du dépistage du MCAD a ainsi été décalée de plusieurs mois et des points de fragilité dans la chaîne du processus du dépistage néonatal ont été mis en évidence (ex. : l'acheminement des buvards).

A contrario des dynamiques en cours depuis plusieurs années se sont poursuivies en 2019 et se sont concrétisées en 2020. Il s'agit notamment des recommandations émises par la HAS pour une deuxième phase d'extension du dépistage néonatal et de l'adoption des lois bioéthiques permettant la mise en débat d'enjeux collectifs et sociétaux multiples dont certains sont en lien avec le dépistage.

Nous ne doutons pas que le dépistage néonatal sortira renforcé de ces dynamiques et de l'expérience acquise en cette année 2019.

Nous vous souhaitons une bonne lecture de ce document.

Emmanuel Rusch
Responsable du CNCNDN



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 (CNCNDN) pour une entré en fonction le 1^{er} juillet 2018 avec la mission d'assurer la coordination nationale du dépistage néonatal.

Le CNCNDN 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 CNCNDN (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 CNCNDN dans leur domaine de compétence. Un pédiatre référent pour le dépistage du déficit en MCAD a été nommé en 2020 : Dr Jean-Baptiste ARNOUX.

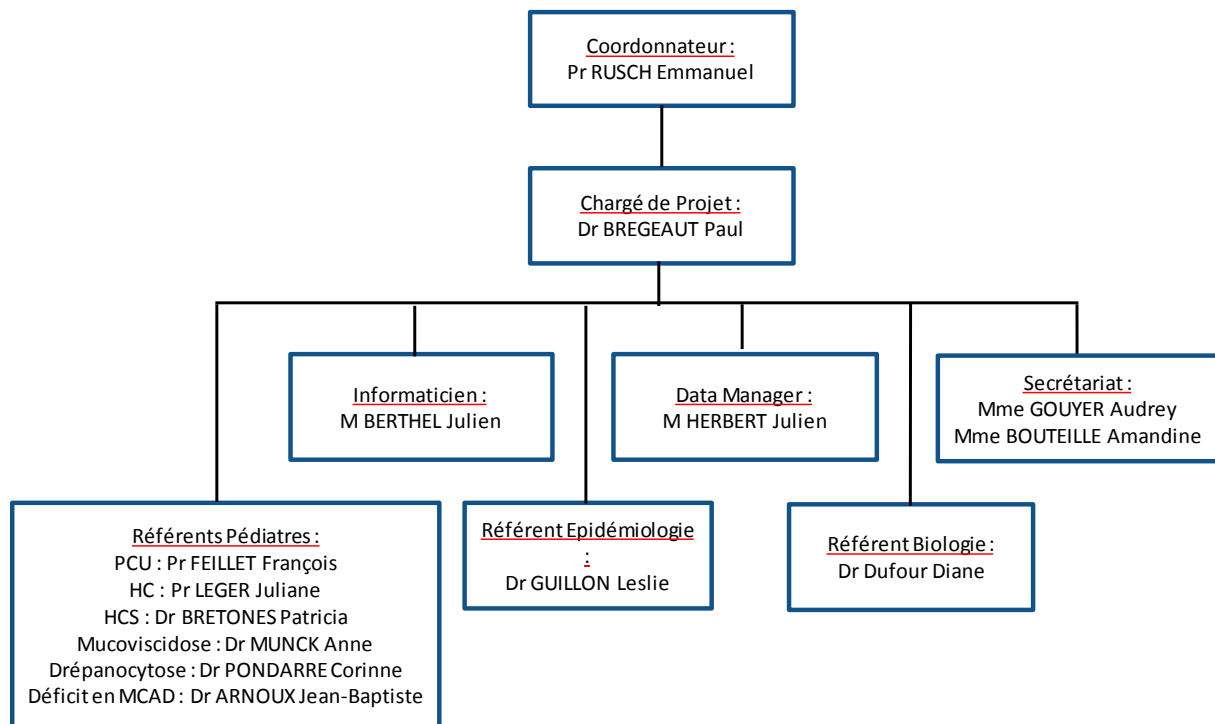


Figure 1 : Organigramme du CNCNDN

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

- assure le fonctionnement des commissions biologie et épidémiologie ;
- établit 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.

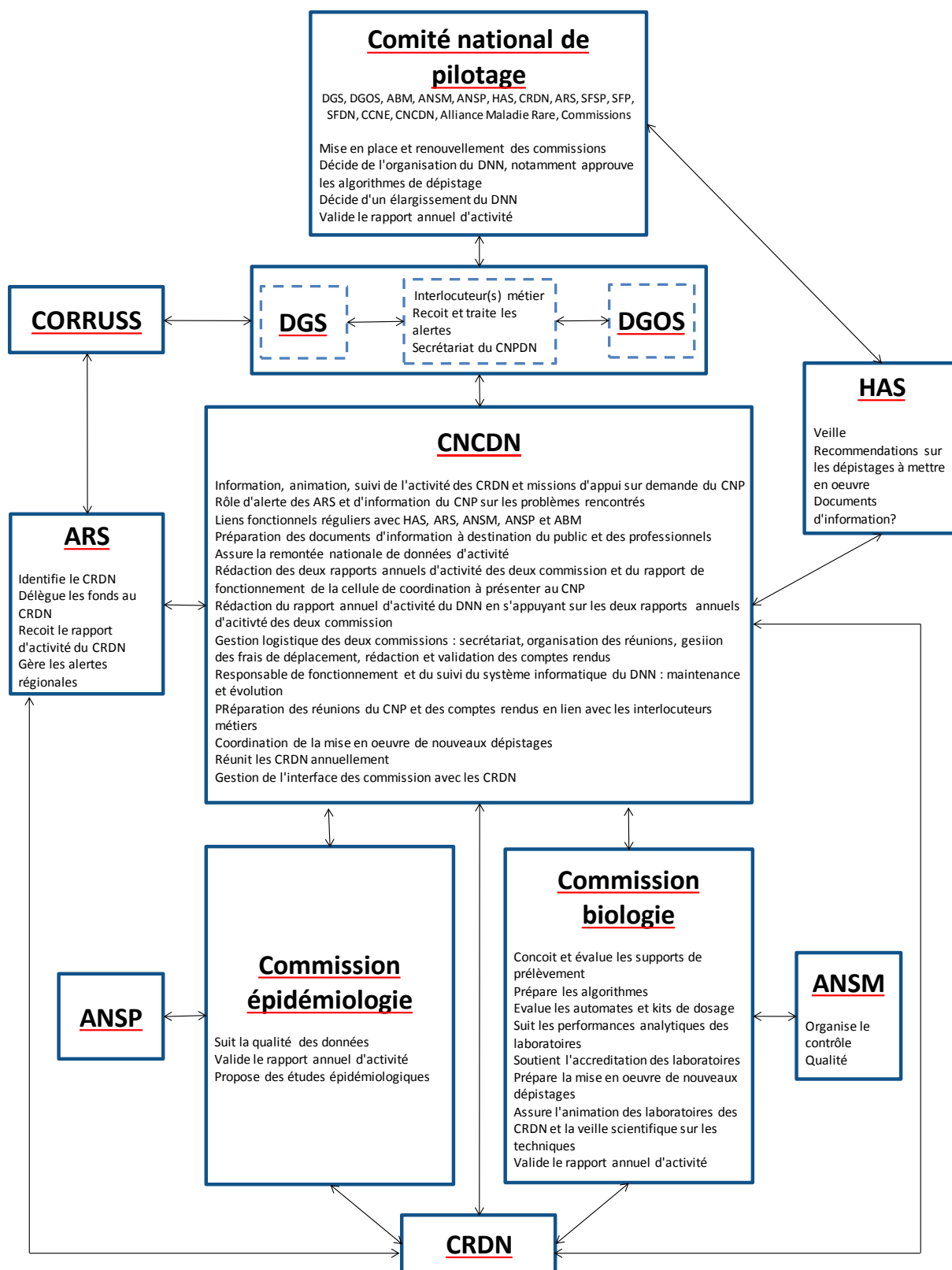


Figure 2 : Organigramme du Programme National de Dépistage Néonatal



Rapport d'activité 2019 de la Commission Biologie

Membres de la commission Biologie :

- Dr David CHEILLAN, Société Française du Dépistage Néonatal, Coordonnateur 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 Marianne DESCHENES, Agence Nationale de Sécurité du Médicament,
- Dr Marie-Pierre AUDREZET, Société Française du Dépistage Néonatal,
- Dr Gilles RENOM, 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,

11

Le coordonnateur de la commission Epidémiologie est invité à la commission Biologie et inversement.

Missions :

La Commission Biologie du Dépistage Néonatal, constituée en 2018, s'est tenue en Mars, Juin et Octobre 2019. 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 équipements 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 (2018-2022). 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 : Buvar, Qualité, Réactovigilance, Biologie Moléculaire, Métabolisme, Hormonologie, Drépanocytose.



- Le rythme des réunions est fixé à 4 par an, avec une alternance de réunions en présentiel et de réunions en visioconférences.

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

- L'interlocuteur privilégié des CRDN est le CNCND,
- Le CNCND 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 validé le format du buvard 2020. Le format est identique à celui de 2019.

Indicateurs du dépistage néonatal

La Commission Biologie a précisé ses attentes des indicateurs remontés par les CRDN au CNCND, tels que définis dans l'arrêté du 22 février 2018 (annexe 2). A partir des éléments identifiés par la Commission Biologie, un guide de remplissage des indicateurs a été transmis aux CRDN pour faciliter leur remonté et leur exploitation.

Suivi des distributions des paramètres du Dépistage Néonatal

Les distributions des paramètres du dépistage néonatal sont remontées mensuellement par les CRDN au CNCND puis transmises aux différents référents de la commission Biologie pour analyse. L'exploitation des distributions par la Commission Biologie se fait au minimum semestriellement.

Les distributions des paramètres de 2019 sont les mêmes que celles utilisées par l'AFDPHE et les ARDPHE.

Deux interrogations ont été soulevées par la Commission Biologie :

- L'ajout de nouveaux seuils pour la 17OHP pour les enfants nés à 36 semaines d'aménorrhée, les seuils étant actuellement les mêmes que pour les enfants nés à terme (après 37 semaines d'aménorrhée)
- Les valeurs normales de la TIR au 21^{ème} jour de vie de l'enfant

Par ailleurs, il a été acté un besoin d'évolution des distributions des paramètres avec le besoin de disposer de données brutes alors qu'actuellement les données sont agrégées.

Evolution du Dépistage Néonatal : dépistage du MCAD



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 des spectromètres de masse en tandem et des réactifs nécessaires à la réalisation du dépistage du déficit en MCAD.

La Commission Biologie a élaboré conjointement avec la G2M le logigramme de dépistage du déficit en MCAD. Ce logigramme repose sur le dosage du C8 (octanoylcarnitine) et sur la réalisation du rapport C8/C10 (octanoylcarnitine / décanoylcarnitine).

La Commission Biologie a validé le seuil du C8 applicable au dépistage du déficit en MCAD. Le seuil de retest retenu est un dosage de C8 supérieur ou égal à 0,15 $\mu\text{mol/L}$ et le seuil d'action retenu est un dosage de C8 supérieur ou égal à 0,2 $\mu\text{mol/L}$.

Par ailleurs, la Commission Biologie a participé au groupe de travail relatif aux évolutions du système d'information afin de permettre l'implantation du dépistage du déficit en MCAD.

Evolution du Dépistage Néonatal : dépistage de la PCU par spectrométrie de masse

La Commission Biologie a statué sur le seuil du dosage de la phénylalanine pour la réalisation du dépistage de la phénylcétonurie par spectrométrie de masse. Le seuil de retest retenu est une phénylalanine supérieure ou égale à 80 $\mu\text{mol/L}$ et le seuil d'action retenu est une phénylalanine supérieure ou égale à 100 $\mu\text{mol/L}$.

Evaluation Externes de la Qualité (EEQ)

La commission Biologie a travaillé avec la société Asqualab® afin de mettre à disposition des laboratoires français une EEQ propre au dépistage néonatal en France.

Rapport d'activité 2019 de la Commission Epidémiologie

La nomination de la commission Epidémiologie a été effective en 2018, elle s'est réunie en Mai et Octobre 2019.

Membres de la Commission Epidémiologie

- Dr Nolwenn REGNAULT, Agence Nationale de Santé Publique, Coordinatrice de la Commission Epidémiologie
- 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.

Le Coordonnateur de la commission Biologie est invité à la commission Epidémiologie et inversement.

Missions :

La Commission Epidémiologie du Dépistage Néonatal, constituée en 2018, s'est tenue en Mai et Octobre 2019. Ses missions sont définies ainsi :

- Suivre l'exhaustivité et la qualité des données transmises par les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal,
- Valider les résultats du Dépistage Néonatal présentés dans le rapport annuel d'activité,
- Valider la charte d'accès aux données ainsi que le dossier précisant les modalités de dépôt de projets de recherche en lien avec ces données,
- Evaluer les projets de recherche et demandes de données soumis par des institutions, organismes et personnes,
- Proposer des projets de recherche,
- Assurer la visibilité du Dépistage Néonatal,
- Evaluer et proposer les évolutions possibles du système d'information géré par le CNCNDN.

14

Fonctionnement et principales activités

La Commission Epidémiologie est désignée pour 4 ans (2018-2022). Son coordonnateur est désigné par le Comité National de Pilotage de Dépistage Néonatal.

Actuellement, le Docteur Nolwenn REGNAULT, représentante de Santé Publique France, est la coordonnatrice de la Commission Epidémiologie.

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

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

Indicateurs du dépistage néonatal

La Commission Epidémiologie, comme la Commission Biologie, a précisé ses attentes des indicateurs remontés par les CRDN au CNCNDN, tels que définis dans l'arrêté du 22 février 2018 (annexe 2). A partir des éléments identifiés par la Commission Epidémiologie, un guide de remplissage des indicateurs a été transmis aux CRDN pour faciliter leur remonté et leur exploitation.



Communication

La Commission Epidémiologie a acté la présence des données du dépistage néonatal sur le site Geodes.santepubliquefrance.fr. Ce site, enrichi par Santé Publique France, permet la présentation de données épidémiologiques.

Par ailleurs, un encart a été travaillé sur le site agir-pour-bébé pour qu'il y soit évoqué le dépistage néonatal.

Enfin, il a été validé la construction d'une page relative au dépistage néonatal sur le site institutionnel de Santé Publique France. Des informations pathologies par pathologies pourront y être présentes.

15

Validation des données du Rapport d'Activité

Les données du Rapport d'Activité du Programme National de Dépistage Néonatal 2018 ont été validées par la Commission Epidémiologie. Il a été acté que des rapprochements devront se faire avec les pédiatres pour une meilleure qualité des données disponibles.

Evolution des fiches diagnostiques

Un travail d'évaluation de la qualité des données remontées par les fiches diagnostiques a été réalisé en 2019. Il a montré une hétérogénéité selon les pathologies et les variables remontées. Il a été acté qu'il était nécessaire de revoir et refondre les fiches diagnostiques afin de disposer d'une meilleure exhaustivité des variables demandées.

Par ailleurs, une communication relative à ces fiches d'information doit se mettre en place auprès des pédiatres afin de communiquer sur les résultats obtenus et de renforcer l'adhésion à la complétion de ces fiches diagnostiques.



Bilan d'Activité 2019 du Centre National de Coordination du 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 2019, le nombre de structures de dépistages est 17 CRDN et 5 Antennes (figure 3)

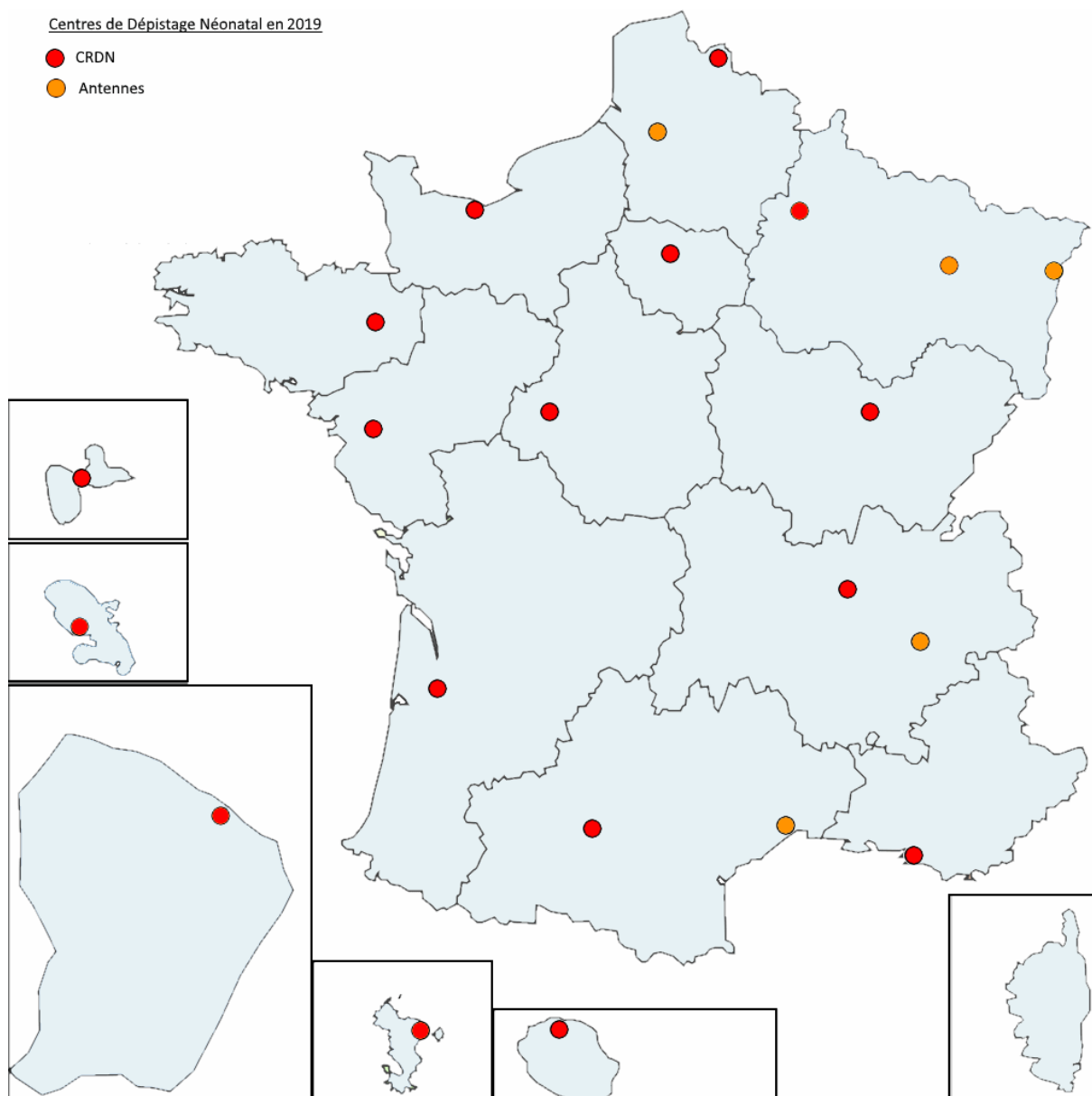


Figure 3 : Organisation du dépistage néonatal 2019



Extension du dépistage au déficit en MCAD

En 2019 a été préparée l'extension du dépistage au déficit en MCAD. Pour cela, conjointement avec la Commission Biologie et afin de permettre la réalisation des marchés équipements et réactifs, le CNCNDN a participé à la rédaction des cahiers des charges des spectromètres de masse et des kits de réactifs. Le CNCNDN a aussi appuyé le Resah au besoin lors de la passation du marché par accord cadre et lors de la passation des marchés subséquents. Un suivi régulier de la passation des marchés, mais aussi des difficultés rencontrées par les CHU pour la réalisation des travaux, a été organisé en 2019.

Un travail a aussi été entrepris en 2019 par la HAS pour valider les feuillets d'information relatifs au dépistage du déficit en MCAD

Enfin, un travail a été entrepris avec la société Epiconcept afin de permettre l'extension du dépistage au déficit en MCAD dans le système d'information. Pour cela, un cahier des charges des évolutions nécessaires a été réalisé et un comité de pilotage a été mis en place.

18

Alertes

Kit Elucigene CF30

En 2018, une alerte avait été lancée concernant le kit Elucigene CF30 pour la recherche des mutations du gène CFTR dans le cadre du dépistage néonatal de la mucoviscidose. Suite aux mesures prises en 2018, un suivi des kits défectueux et de l'approvisionnement des nouveaux kits a été organisé en 2019. Il a été décidé de clôturer cette alerte au 1^{er} janvier 2020.

Buvard

En juillet 2019, une alerte a été lancée par le CRDN Ile de France concernant des difficultés d'imprégnation de certains buvards. La société PerkinElmer a été informée et a enquêté sur ces difficultés.

Il a été conclu que les problèmes d'imprégnation des buvards étaient liés à de mauvais stockages des buvards et/ou au dépôt de solution hydro-alcoolique au niveau de la zone tampon.

Arrêt de la gamme Quantase pour le dépistage de la phénylcétonurie

En août 2019, la société Bio-Rad a informé le CNCNDN de son arrêt de production de gammes Quantase utilisées dans le dépistage néonatal de la phénylcétonurie. Les CRDN ont été informés et ont pu prévoir des stocks jusqu'à péremption de ces gammes.

Un relai du dépistage de la phénylcétonurie par spectrométrie de masse a permis de s'assurer de la continuité et de l'exhaustivité du dépistage de la phénylcétonurie.



Alerte Réactif

En décembre 2019, une alerte a été lancée par l'ANSM sur le kit « GSP Neonatal IRT » de la société PerkinElmer. Les concentrations de trypsine immunoréactive pouvaient être diminuées jusqu'à 65% si l'échantillon avait été prélevé à l'aide de tubes citratés.

L'information a été transmise aux CRDN et aux maternités pour information, bien que le prélèvement sur tubes citratés ne soit pas recommandé en France.

Marchés

19

La réorganisation du dépistage néonatal en France a nécessité la reprise par le CNCND des contrats qui étaient auparavant passés par l'AFDPHE. Le rattachement des CRDN aux 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 CNCND 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 2020

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 CNCND. 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 les années 2019 et 2020 avec une prolongation possible en 2021.

Comme pour les buvards 2019, le CNCND ainsi que le Resah ont appuyé les CRDN pour les commandes de buvards, en apportant un soutien logistique dans le recensement des besoins et dans le suivi des commandes.

Etiquettes « Code-Barres »

Le CNCND a proposé en 2019 un tarif négocié au niveau national pour la fourniture d'étiquettes « Code-Barres ».

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



Reprographie des documents d'information

Le CNCNDN 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.

Outils de communication

20

Lettre d'information

L'année 2019 a été marquée par la mise en place de lettres d'informations à destination des professionnels du dépistage néonatal. En 2019, un premier exemplaire de la lettre d'information a été diffusé en juillet.



Lettre d'information du CNCDN

Juillet 2019
Volume 1, Numéro 1

PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL
Centre national de coordination



Afin de répondre au mieux à ses missions, le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCDN) vous propose cette lettre d'information sous un nouveau format.

Cet outil de communication a vocation à paraître à un rythme trimestriel. Il est destiné à l'ensemble des professionnels et acteurs de santé impliqués dans l'activité du dépistage néonatal (DNN) et vise à présenter de façon structurée les actualités du DNN.

Il vient en complément :

- du site internet, en cours d'élaboration, visant à rassembler l'ensemble des informations utiles au DNN pour le grand public et pour les professionnels.
- des mails portant sur des sujets précis, pour des publics ciblés selon une périodicité liée aux actualités.

Nous espérons sincèrement que cette lettre d'information vous sera utile et nous comptons sur vos propositions pour la « nourrir » et sur votre regard pour la faire évoluer en fonction de vos besoins.

Paul Bregeaut, Diane Dufour, Emmanuel Rusch - CNCDN

SOMMAIRE

Organisation du DNN.....	1
Point sur la mise en place du dépistage MCAD.....	2
• Appel d'Offre	2
• Document d'information ..	2
• Algorithme.....	2
• Informatique.....	2
• Travaux d'installation.....	3
• Bio-Rad-PCU	3
• Calendrier.....	3
Indicateurs	4
Autres Actualités	4
• CNIL	4
• Bilan d'Activité.....	4
• Groupes de Travail	4

21

Organisation du DNN : comité et commissions

L'organisation du DNN se fait sous l'impulsion du Comité national de pilotage du dépistage néonatal (CNPNDN) présidé par le Directeur général de la santé (Pr Jérôme Salomon).

L'organisation du DNN s'appuie également sur 2 commissions « installées » fin 2018 et début 2019 :

- la commission biologie (présidée par le Dr David Cheillan),
- la commission épidémiologie (présidée par le Dr Nolwenn Regnault, Agence santé publique France).

Vous trouverez ci-dessous leurs principales missions, les dates de leurs précédentes réunions et celles à venir.

Comité National de Pilotage		
Missions : Piloter le programme national de DNN (suivre sa réalisation, proposer des ajustements, valider le rapport annuel d'activité du DNN,...). Désigner la Commission épidémiologie et la Commission biologie.	Précédentes réunions	Prochaine réunion
	30-oct-18	25-nov-19
	28-janv-18	
	05-juin-19	

Commission Epidémiologie	
Missions : Suivre l'exhaustivité et la qualité des données. Evaluer les résultats du DNN. Valider la charte d'accès aux données. Proposer des projets de recherche. Proposer les évolutions du système d'information.	
Précédente réunion	Prochaine réunion
14-mai-19	10-oct-19

Commission Biologie	
Missions : Evaluer les supports de prélèvement, les automates et kits de dosage. Déterminer les seuils décisionnels et les algorithmes de dépistage. Suivre les performances des dépistages et des laboratoires des CRDN.	
Précédentes réunions	Prochaine réunion
22-nov-18	10-oct-19
28-mars-19	
06-juin-19	

Lettre d'information du CNCN – Volume 1, Numéro 1, juillet 2019

La seconde lettre d'information a été diffusée en janvier 2020.

Site Internet

La mise en ligne du site internet du dépistage néonatal a été réalisée au 1^{er} trimestre 2019. Le CNCDN a utilisé le domaine depistage-neonatal avec les extensions suivantes : .org, .fr, .be, .biz, .com, .eu, .info, .net.

Une nouvelle version du site internet est en cours d'implémentation et devrait être disponible fin d'année 2020.



Nouveaux documents d'informations

En 2019, a été initié avec la HAS un travail sur la refonte des documents d'information du Programme National de Dépistage Néonatal

Les nouveaux documents devraient comprendre un nouveau document J3 à destination des familles, un document sur le dépistage à destination des professionnels de santé et un document questions/réponses sur les pathologies dépistées à destination des professionnels de santé.

Réunion des CRDN

22

Dans ses missions, le CNCND s'était engagé à réunir au moins une fois par an les CRDN.

Une première réunion des Centres Régionaux de Dépistage Néonatal a été organisée en mars 2019. Durant cette première réunion ont été abordés la mise en place de l'organisation du dépistage néonatal, le système d'information, les outils de communication, les besoins des CRDN ainsi que les évolutions à venir du dépistage néonatal.

Au cours de cette réunion, il a été précisé les modalités de communication entre le CNCND et les CRDN ainsi qu'avec les antennes des CRDN.

La mise en place de groupes de travail a aussi été préconisée concernant le Système d'information avec l'existence d'un « club Utilisateur », mais aussi concernant l'harmonisation et le fonctionnement des CRDN.

Enfin, une procédure a été validée pour les buvards « en errance ». Ces buvards sont les buvards réceptionnés au CNCND plutôt que dans les CRDN. Il a été validé que ces buvards seraient techniqués au CHU de Tours afin de ne pas rallonger les délais. L'information est ensuite transmise au CRDN concerné avec le buvard. Le CRDN a alors la possibilité de réaliser un nouveau dosage s'il le souhaite.

Buvards « en errance »

En 2019, un suivi des buvards « en errance » a été réalisé.

Sur l'année, 54 buvards « en errance » ont été réceptionnés au sein du CNCND. Aucun ne présentait de résultats suspects, quatre étaient non technicables.

Les enfants dont les buvards étaient adressés au CNCND étaient majoritairement originaires d'Ile-de-France (12), de Nouvelle Aquitaine (8) et des Pays de la Loire (6).

Pour 7 des 54 buvards, l'accouchement a été réalisé à domicile avec probablement un dépistage lui-aussi réalisé à domicile.

Epidémiologie et Base de données



Bases de données et fiches d'identification de cas suspects

Au cours de l'année 2019, une évaluation des bases nationales du dépistage néonatal a été réalisée. Des disparités de complétion ont été mises en évidence en fonction des pathologies et des variables. De ce constat est né le besoin de retravailler les fiches d'identification de cas suspects à partir desquelles sont construites les bases de données.

Durant l'année 2019, avec les médecins référents du CNCND, un travail d'actualisation des fiches d'identification de cas suspects a été initié.

Indicateurs

L'arrêté du 22 février 2018 précise les indicateurs épidémiologiques que les CRDN doivent remonter au CNCND.

Face aux difficultés pour certains de remonter ces indicateurs, un travail a été réalisé conjointement avec la Commission Epidémiologie et la Commission Biologie du Programme National de Dépistage Néonatal pour préciser les attentes concernant les indicateurs. De plus, une trame a été proposée aux CRDN pour faciliter et homogénéiser les remontées.

Projets à venir

En 2020, les projets se sont concentrés autour de l'extension du dépistage au déficit en MCAD, aux adaptations des outils hérités de l'AFDPHE (système d'information, distributions, fiches d'identification de cas suspects) et à la poursuite du travail d'amélioration de la communication.

Par ailleurs, la crise du Coronavirus vécue en 2020 a réinterrogé certaines pratiques et organisations. Les années 2020 et 2021 devront potentialiser les constats qui ont été fait afin d'harmoniser et de renforcer le fonctionnement du programme national de dépistage néonatal sur l'ensemble du territoire.



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 est concerné par le dépistage de la PCU, de l'HC. Le dépistage de l'HCS est réalisé pour l'ensemble du territoire chez les enfants nés après 32 semaines d'aménorrhées. Pour 2019, 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.

24

Méthodologie et Présentation des résultats

Les données statistiques présentées dans le rapport d'activité résultent de l'exploitation des données adressées par les CRDN :

- Des statistiques médicales envoyées trimestriellement,
- Des fiches diagnostiques (fiches d'identification d'un cas suspect),
- Des indicateurs remontés annuellement.

Statistiques médicales

Les statistiques médicales de l'année recensent tous les enfants dont le buvard a été réceptionné dans l'un des CRDN/Antennes entre le 1^{er} janvier et le 31 janvier de l'année.

Les statistiques médicales ont été concaténées afin de disposer de données annuelles.

Les tableaux et cartographies présentant le nombre de cas (ainsi que le détail de ces cas) par pathologie et par région ont été élaborés à partir de ces informations.

Les données concaténées ont été présentées aux CRDN pour validation avant intégration au sein du rapport d'activité. En cas de discordances, des informations complémentaires étaient demandées aux CRDN et intégrées dans les résultats présentés.

Fiches diagnostiques

Les fiches diagnostiques (Annexes 6 à 10) sont complétées par les médecins référents qui affirment ou infirment le diagnostic. Elles sont ensuite remontées au CRDN puis au CNCNDN pour saisie.



Il existe des disparités dans la complétion des fiches diagnostiques. En fonction des régions et des pathologies, les fiches sont renvoyées pour l'ensemble des enfants suspects ou uniquement pour les enfants confirmés malades.

Un travail d'exhaustivité concernant les fiches des enfants malades a été effectué par le CNCNDN. Après comparaison avec les statistiques médicales et pour chaque fiche non reçue pour un enfant atteint d'une des cinq pathologies dépistées, le CNCNDN s'est rapproché du CRDN pour récupérer ladite fiche.

Selon les pathologies et les conclusions diagnostiques, les fiches diagnostiques peuvent être remontées par les médecins référents plusieurs mois après la naissance. Le CNCNDN a exploité l'ensemble des fiches reçues au 1^{er} juillet 2020 pour les enfants prélevés entre le 1^{er} janvier 2019 et le 31 décembre 2019 présentant une des cinq pathologies du dépistage néonatal. La date de réception du buvard n'étant pas présente sur ces fiches, il n'a pas été possible d'analyser, comme pour les statistiques médicales, les enfants dont le buvard a été réceptionné en 2019. Du fait de cette période temporelle légèrement différente entre les statistiques médicales et les fiches diagnostiques, il peut exister des variations à la marge concernant le nombre d'enfants malades.

L'exploitation de ces fiches d'identification de cas suspect a permis, par pathologie, l'analyse des données générales (sexe, poids de naissance, terme, taille de naissance), les délais (de prélèvement, d'analyse, de confirmation, de traitement) ainsi que les examens complémentaires réalisés.

Indicateurs

L'arrêté du 22 février 2018 précise les indicateurs que les CRDN doivent remonter au CNCNDN. 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 2019 a été demandée aux CRDN pour le mois de juin 2020. Suite aux difficultés rencontrées en 2019 par les CRDN, le CNCND a mis à la disposition des CRDN des requêtes pouvant être installées dans le logiciel Neonat d'Epiconcept.

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

	CRDN	CRDN ayant fait remonter les indicateurs
Métropole	12	7
Outre-Mer	5	5
Total	17	12

Tableau 1 : Remontées des indicateurs par les CRDN

Malgré une meilleure complétion des indicateurs que l'année passée, il a été décidé de ne pas présenter les résultats issus des indicateurs remontés par les CRDN pour l'année 2019 du fait de nombreuses données manquantes et de l'hétérogénéité des éléments envoyés. Néanmoins, certains indicateurs ont pu être recalculés à partir des fiches d'identification de cas suspect et ainsi présentés dans ce rapport.



La mise en place de requêtes à destination des CRDN semble avoir amélioré les retours, néanmoins et face aux difficultés encore rencontrées par certains, une formation devra être proposée aux différents CRDN afin de faciliter les retours.



Données Générales

En 2019, 715 759 nouveau-nés ont été testés en métropole et 47 947 en Outre-Mer (DROM-COM et TOM). Le nombre de nouveau-nés dépistés en Métropole est en baisse constante depuis 2010 (Les données 2018 étaient partielles du fait des changements d'organisation). En France, l'adhésion au programme national de dépistage néonatal est quasiment exhaustive, les refus ne concernant que 328 enfants en 2019, soit 0,04%.

Le nombre de refus est néanmoins à surveiller, du fait de leur augmentation depuis 2010 en métropole et en Outre-Mer.

	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
Métropole NN dépistés	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759
Refus	61	74	98	120	192	234	263	265	271	247	328
Outre Mer NN dépistés	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947
Refus	0	0	1	0	1	4	4	12	7	10	15
France NN dépistés	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706
Refus	61	74	99	120	193	238	267	277	278	257	343

Tableau DG-1 : Evolution du nombre de nouveau-nés dépistés et du nombre de refus depuis 2009

Au niveau régional, il semble exister des disparités entre territoires, avec de plus nombreux refus recensés sur certains territoires. Du fait des faibles effectifs, une étude longitudinale est nécessaire afin d'identifier si certaines tendances observées sont spécifiques aux années 2018 et 2019 ou retrouvées de façon plus pérennes et nécessitant alors une meilleure sensibilisation des équipes.



Région	Nombre de refus (2019)	Nombre de naissances (2019)	Taux de refus (%)
Auvergne Rhône Alpes	54	89 348	0,06%
Bourgogne Franche Comté	9	25 910	0,03%
Bretagne	21	32 044	0,07%
Centre Val de Loire	15	24 901	0,06%
Grand Est	18	55 234	0,03%
Hauts de France	15	65 977	0,02%
Ile de France	70	176 429	0,04%
Normandie	7	33 462	0,02%
Nouvelle Aquitaine	29	54 585	0,05%
Occitanie	37	57 066	0,06%
PACA Corse	25	61 272	0,04%
Pays de la Loire	13	39 531	0,03%
	313	715 759	0,04%
Guadeloupe	1	5 163	0,02%
Guyane	0	8 068	0,00%
La Réunion	7	13 358	0,05%
Martinique	7	3 766	0,19%
Mayotte	0	9 623	0,00%
Territoires d'Outre-Mer	0	7 969	0,00%
Outre-Mer	15	47 947	0,03%
Total	328	763 706	0,04%

Tableau DG-2 : Nombre de nouveau-nés testés et nombre de refus par région en 2019



Dépistage 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 de confirmation $> 360 \mu\text{mol/L}$. 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 de confirmation $< 360 \mu\text{mol/L}$.
- Les déficits du métabolisme de la tétrahydrobioptérine. Ces formes sont également appelées « déficits en cofacteur » ou « formes malignes ».

30

En 2019, l'incidence en France de la Phénylcétonurie est de 1/ 15 911. En ajoutant les HPM, l'incidence est alors de 1/ 8 678.

Les délais calculés à partir des fiches d'identifications de cas suspect sont :

Pour la PCU

- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de résultat du prélèvement : médiane à 7 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 11 jours,
- Délai de traitement : médiane à 13 jours.

Pour l'HPM

- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de résultat du prélèvement : médiane à 7 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 17 jours.

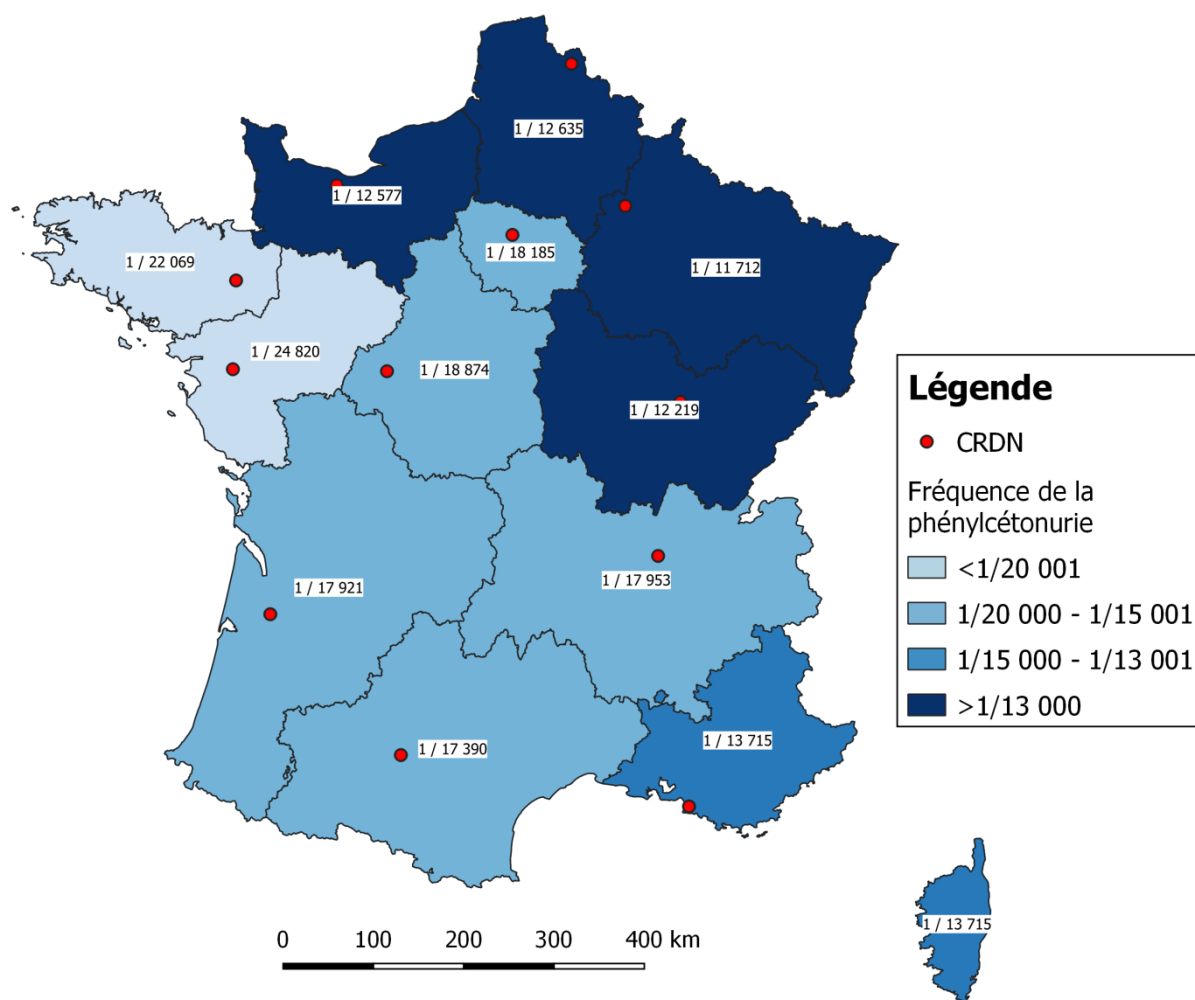
Pour les enfants atteints de PCU, le dosage de confirmation était réalisé et précisé dans 95,8% des enfants (23 réalisés et 1 NR), les biptérines urinaires étaient réalisées et précisées chez 66,7% des enfants (16 réalisées, 1 non réalisée et 7 NR) et le test au BH4 était réalisé et précisé chez 70,8% des enfants (17 réalisées, 4 non réalisées et 3 NR).



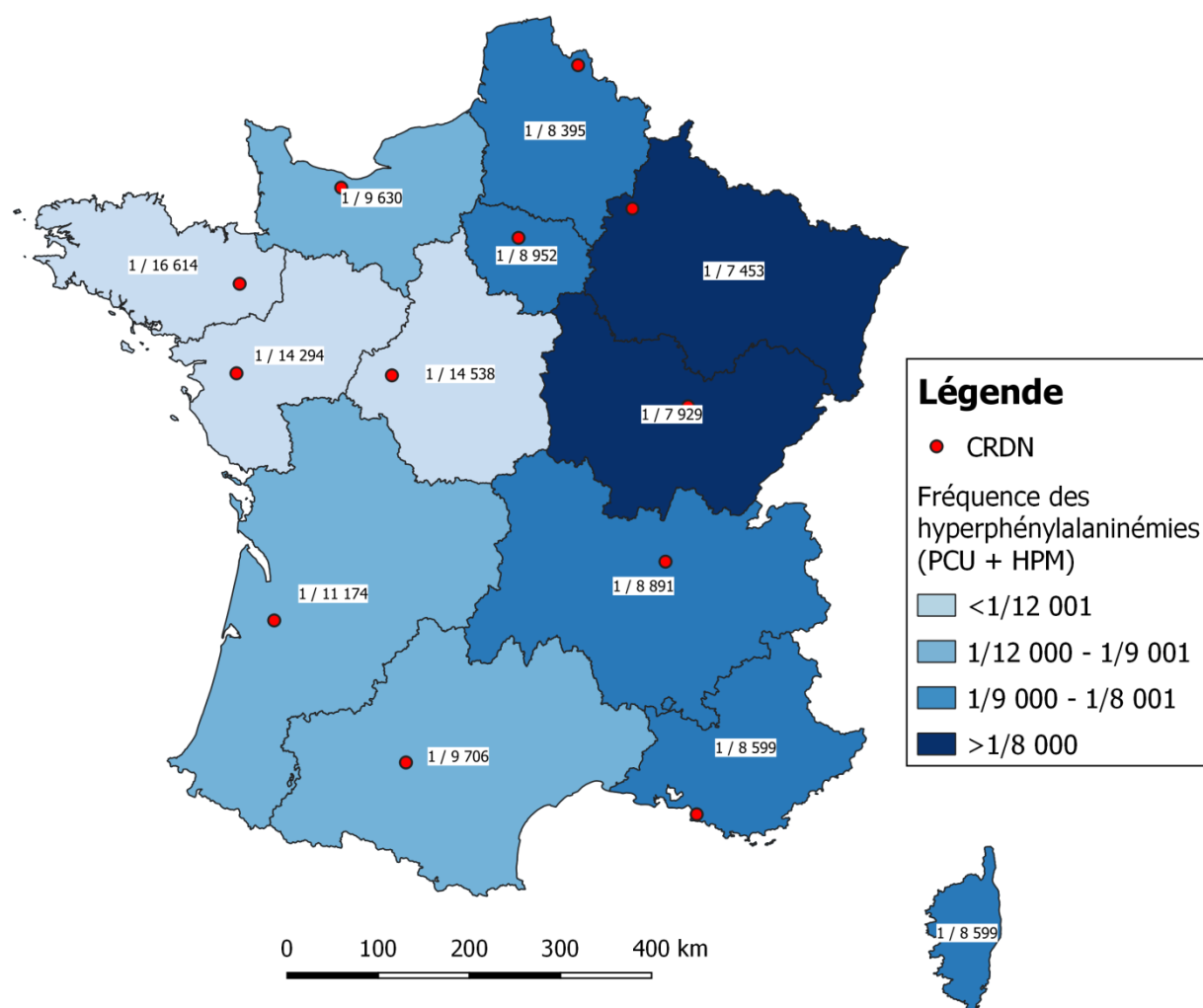
PCU - Données depuis la mise en place du dépistage de la phénylcétonurie

	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	3 752 162	209	213	7	1 / 17 953	1 / 8 891
Bourgogne Franche-Comté	1 490 732	122	66	1	1 / 12 219	1 / 7 929
Bretagne	1 478 649	67	22	0	1 / 22 069	1 / 16 614
Centre Val de Loire	1 075 842	57	17	0	1 / 18 874	1 / 14 538
Grand Est	3 197 431	273	156	15	1 / 11 712	1 / 7 453
Hauts de France	3 803 127	301	152	1	1 / 12 635	1 / 8 395
Ile de France	7 528 636	414	427	17	1 / 18 185	1 / 8 952
Normandie	1 685 310	134	41	1	1 / 12 577	1 / 9 630
Nouvelle Aquitaine	1 899 598	106	64	1	1 / 17 921	1 / 11 174
Occitanie	2 921 508	168	133	0	1 / 17 390	1 / 9 706
PACA-Corse	2 674 380	195	116	2	1 / 13 715	1 / 8 599
Pays de la Loire	2 730 191	110	81	3	1 / 24 820	1 / 14 294
Métropole	34 237 566	2 156	1 488	48	1 / 15 880	1 / 9 396
Guadeloupe	249 053	4	2	1	1 / 62 263	1 / 41 509
Guyane	187 645	0	1	0	NC	1 / 187 645
Martinique	208 641	8	3	0	1 / 26 080	1 / 18 967
Mayotte	164 403	0	0	0	NC	NC
Ile de la Réunion	539 813	5	5	2	1 / 107 963	1 / 53 981
Outre-Mer	1 349 555	17	11	3	1 / 79 386	1 / 48 198
Total	35 587 121	2 173	1 499	51	1 / 16 377	1 / 9 691

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 2019

Région	Nombre de NN testés	Malades PCU (1)	Fréquence (1)	Autres			
				HPM (4)	Fréquence HPM	Fréquence HPM+PCU	Forme Maligne
Auvergne Rhone-Alpes	89 348	4	1 / 22 337	13	1 / 6 873	1 / 5 256	0
Bourgogne Franche-Comté	25 910	1	1 / 25 910	1	1 / 25 910	1 / 12 955	0
Bretagne	32 044	1	1 / 32 044	0	NC	1 / 32 044	0
Centre Val de Loire	24 901	5	1 / 4 980	0	NC	1 / 4 980	0
Grand Est	55 234	1	1 / 55 234	4	1 / 13 809	1 / 11 047	0
Hauts de France	65 977	7	1 / 9 425	5	1 / 13 195	1 / 5 498	0
Ile de France	176 429	7	1 / 25 204	10	1 / 17 643	1 / 10 378	0
Normandie	33 462	4	1 / 8 366	3	1 / 11 154	1 / 4 780	0
Nouvelle Aquitaine	54 585	3	1 / 18 195	1	1 / 54 585	1 / 13 646	0
Occitanie	57 066	7	1 / 8 152	2	1 / 28 533	1 / 6 341	0
PACA-Corse	61 272	7	1 / 8 753	1	1 / 61 272	1 / 7 659	0
Pays de la Loire	39 531	1	1 / 39 531	0	NC	1 / 39 531	0
Métropole	715 759	48	1 / 14 912	40	1 / 17 894	1 / 8 134	0
Guadeloupe	5 163	0	NC	0	NC	NC	0
Guyane	8 068	0	NC	0	NC	NC	0
Martinique	3 766	0	NC	0	NC	NC	0
Mayotte	9 623	0	NC	0	NC	NC	0
Territoires d'Outre-Mer	7 969	0	NC	0	NC	NC	0
Ile de la Réunion	13 358	0	NC	0	NC	NC	0
Outre-Mer	47 947	0	NC	0	NC	NC	0
Total	763 706	48	1 / 15 911	40	1 / 19 093	1 / 8 678	0

Tableau PCU-2 : Résultats du dépistage de la phénylcétonurie en 2019



PCU - Evolution 2009-2019

Métropole	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759
NN malades PCU	58	53	43	46	45	51	37	37	33	51	48
Incidence	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	1 / 14 912
NN avec HPM	45	52	50	55	49	40	41	31	43	58	40
Incidence PCU + HPM	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	1 / 8 134

Tableau PCU-3 : Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en France métropolitaine depuis 2009

Outre-Mer	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947
NN malades PCU	0	3	1	1	0	0	0	1	1	1	0
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 2009

France	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706
NN malades PCU	58	56	44	47	45	51	37	38	34	52	48
Incidence	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	1 / 15 911
NN avec HPM	45	52	50	56	50	40	51	32	43	58	40
Incidence PCU + HPM	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	1/8 678

Tableau PCU-5 : Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en France depuis 2009

L'année 2019 est marquée par un retour de l'incidence de phénylcétonuries (48 cas recensés, 1/15 911) et de l'incidence de l'hyperphénylalaninémie modérée (40 cas recensés) à des taux similaires à ceux retrouvés entre 2011 et 2017.



Au 1^{er} juillet 2020, le CNCNDN a récupéré et saisi 61 fiches d'identification de cas suspect de la phénylcétonurie.

5 fiches ne présentaient pas de conclusion diagnostique et ont été exclues de l'analyse. 1 fiche retrouvait une autre étiologie à l'hyperphénylalaninémie et a elle-aussi été exclue.

Au final 55 fiches ont été exploitées pour la phénylcétonurie, 24 d'enfants confirmés phénylcétonuriques et 31 d'enfants présentant une hyperphénylalaninémie permanente modérée.

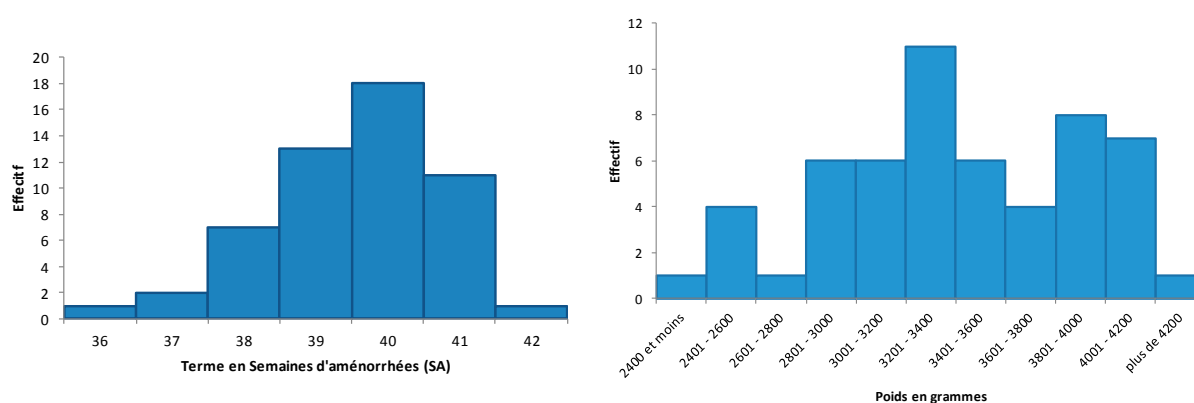
Les fiches comprennent des informations générales d'identification, des informations relatives au dépistage, des informations relatives à la confirmation et des informations en rapport avec le traitement.

Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 55 enfants présentant une PCU ou une HPM, 28 (50,9%) étaient de sexe féminin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	53	39	40	40	40
Poids à la naissance (en grammes)	55	3 065	3 370	3 830	3 404
Taille à la naissance (en cm)	23	48	50	51	50
Périmètre crânien à la naissance (en cm)	23	34	35	36	35

Tableau PCU-6 : Terme, Poids, Taille et Périmètre Crânien des enfants atteints de PCU ou d'HPM



Graphique PCU-1 : Terme et Poids des enfants atteints de PCU ou d'HPM

Délais



Les délais présentés sont ceux calculables à partir des fiches. Ils sont obtenus de la façon suivante :

- délai de prélèvement : délai entre la date de réalisation du prélèvement et la date de naissance.
- délai de résultat : délai entre la date d'obtention des résultats biologiques au CRDN et la date de naissance.
- délai de diagnostic : délai entre la confirmation diagnostique et la date de naissance.
- délai de traitement : délai entre la date d'initiation du traitement et la date de naissance.

L'hyperphénylalaninémie permanente transitoire ne nécessitant pas de traitements, le délai de traitement ne peut être calculé.

Délais	Effectif	PCU					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	22	2	3	3	3	4	3
Délai Résultat	22	3	6	7	8	15	7
Délai Diagnostic	24	5	10	11	12	20	11
Délai Traitement	23	6	12	13	17	43	16

Tableau PCU-7 : Délais en jour de prise en charge des enfants atteints de PCU

Région	Effectif	HPM					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	30	2	3	3	3	22	4
Délai Résultat	30	4	6	7	9	26	8
Délai Diagnostic	30	6	11	17	24	43	19

Tableau PCU-8 : Délais en jour de prise en charge des enfants atteints d'HPM

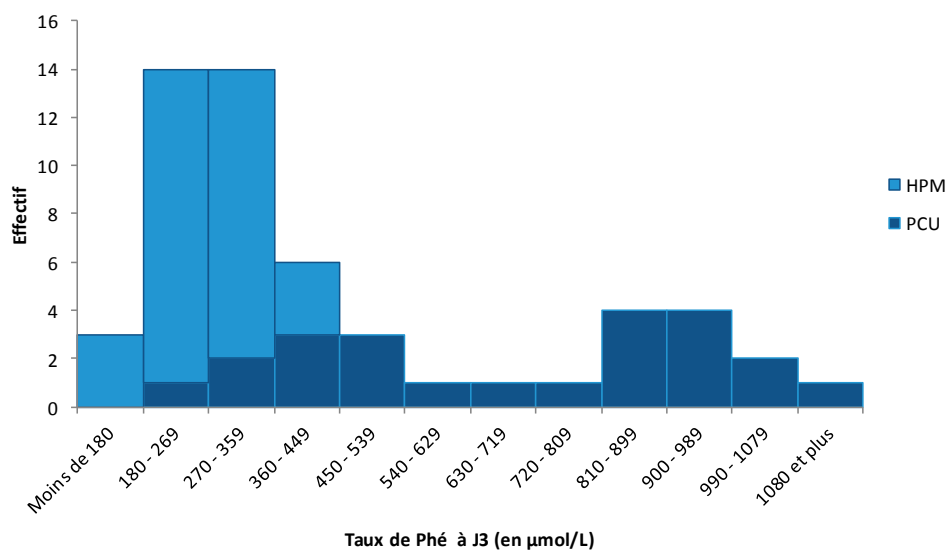
Données du dépistage



Le dosage de la phénylalanine de dépistage a retrouvé des taux de phénylalanine allant de 150 $\mu\text{mol/L}$ à 1600 $\mu\text{mol/L}$.

Pour les enfants atteints de PCU, la phénylalanine de dépistage était comprise entre 246 $\mu\text{mol/L}$ et 1600 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 786 $\mu\text{mol/L}$.

Pour les enfants atteints d'HPM, la phénylalanine de dépistage était comprise entre 150 $\mu\text{mol/L}$ et 390 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 204 $\mu\text{mol/L}$.



Graphique PCU-2 : Distribution de la phénylalanine de dépistage (en $\mu\text{mol/L}$) chez les enfants atteints de PCU ou d'HPM

Fiches Diagnostiques – Confirmation

Les examens de confirmation réalisés dans le cadre d'une hyperphénylalaninémie au dépistage sont : un dosage de confirmation de phénylalanine, la réalisation d'un test au BH4 et la réalisation de bioprotéines urinaires.

Sur les 55 fiches saisies, 54 (98,2%) mentionnaient la réalisation d'un dosage de confirmation de phénylalanine.

La réalisation des autres examens de confirmation est conditionnée par le diagnostic posé : HPM versus PCU.



Examens de confirmations	Information disponible	Oui	
		Effectif	Pourcentage
Bioprotéines Urinaires	44	41	93%
- PCU	17	16	94%
- HPM	27	25	93%
Test au BH4	50	18	36%
- PCU	21	17	81%
- HPM	29	1	3%

Tableau PCU-9 : Examens de confirmations réalisés

Parmi les 16 enfants atteints de PCU ayant eu un test au BH4 et dont la sensibilité était précisée, 9 étaient sensibles au test du BH4 (56,3%)



Dépistage Hypothyroïdie Congénitale

Le dépistage néonatal de l'Hypothyroïdie Congénitale (HC) existe en France depuis 1978. Depuis, plus 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 2019, 305 nouveau-nés ont été pris en charge pour hypothyroïdie congénitale (72 ectopies, 37 athyréoses, 185 glandes en place et 11 hypothyroïdies non typées). L'incidence en France de l'hypothyroïdie congénitale est de 1/2 504 avec des variations régionales métropolitaines allant de 1/4 150 à 1/1 780.

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

Les délais calculés à partir des fiches d'identifications de cas suspects sont :

- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de réception du buvard : médiane à 7 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 10 jours,

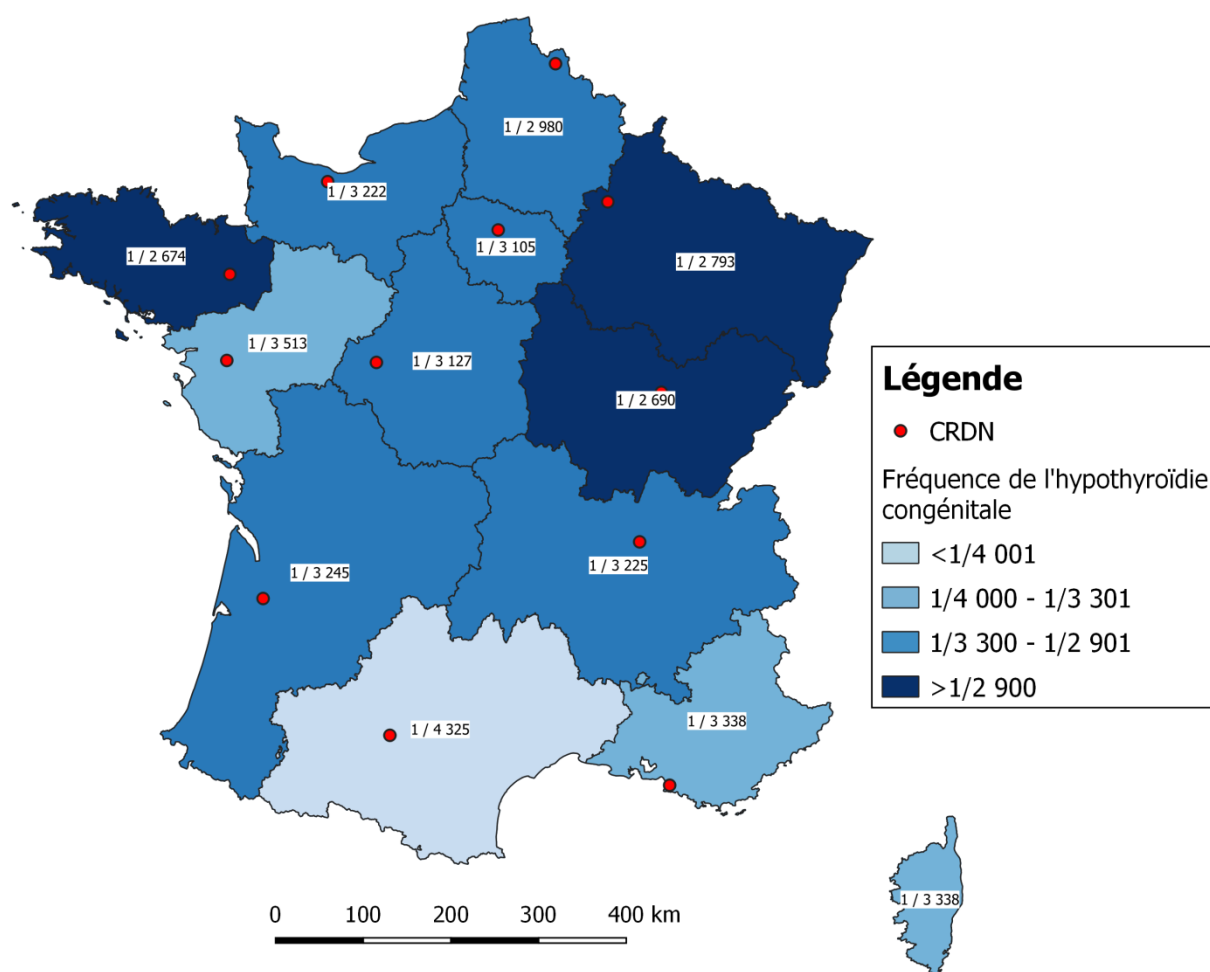
Concernant les examens de confirmation, l'ensemble des enfants atteints d'hypothyroïdie ont eu au moins une biologie de confirmation et 98,3% ont eu au moins une imagerie de confirmation.



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

Région	Nombre de NN testés	Malades	Hypothyroïdie - Etiologie				Fréquence
			Ectopie	Athyroïse	Glandes en Place	Non typées	
Auvergne Rhone-Alpes	3 486 466	1 081	452	247	300	82	1 / 3 225
Bourgogne Franche-Comté	1 299 402	483	198	75	165	45	1 / 2 690
Bretagne	1 454 780	544	241	102	182	19	1 / 2 674
Centre Val de Loire	1 075 842	344	191	61	87	5	1 / 3 127
Grand Est	2 737 182	980	364	231	333	52	1 / 2 793
Hauts de France	3 432 993	1 152	501	221	392	38	1 / 2 980
Ile de France	6 931 186	2 232	899	402	859	72	1 / 3 105
Normandie	1 685 310	523	218	161	132	12	1 / 3 222
Nouvelle Aquitaine	1 625 562	501	159	78	197	67	1 / 3 245
Occitanie	2 582 188	597	218	144	206	29	1 / 4 325
PACA-Corse	2 423 146	726	333	165	197	31	1 / 3 338
Pays de la Loire	2 409 965	686	311	151	204	20	1 / 3 513
Métropole	31 144 022	9 849	4 085	2 038	3 254	472	1 / 3 162
Guadeloupe	245 448	19	2	2	10	5	1 / 12 918
Guyane	187 645	37	4	2	11	22	1 / 5 071
Martinique	204 099	19	3	5	8	3	1 / 10 742
Mayotte	164 403	8	0	0	1	7	1 / 20 550
Ile de la Réunion	539 813	102	15	10	14	63	1 / 5 292
Outre-Mer	1 341 408	185	24	19	44	100	1 / 7 251
Total	32 485 430	10 034	4 109	2 057	3 298	572	1 / 3 238

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



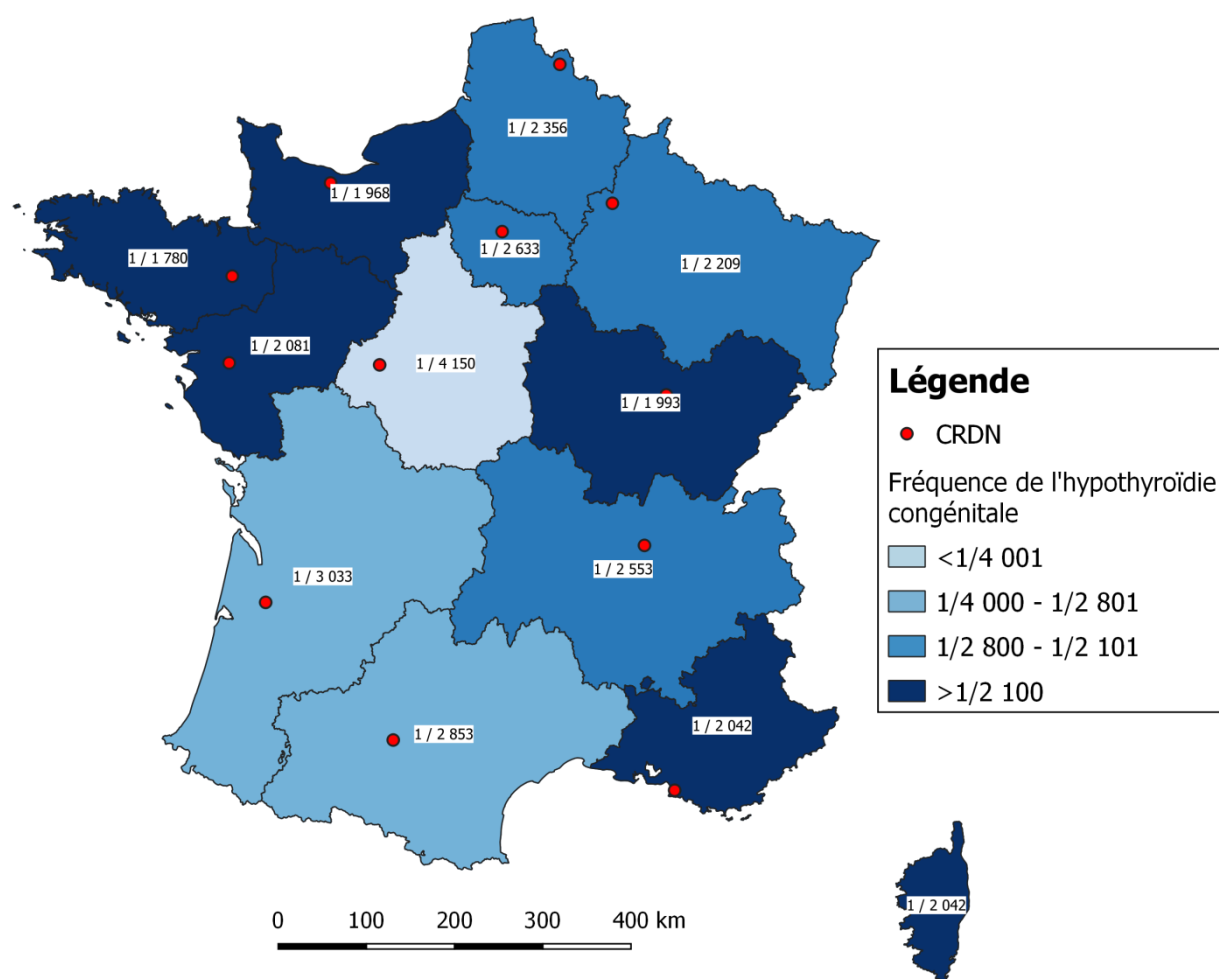
Carte HC-1 : Fréquence de l'hypothyroïdie congénitale par région depuis la mise en place de ce dépistage (1978)



HC – Données 2019

Région	Nombre de NN testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyroïse	Glande en Place	Non Typée		
Auvergne Rhone-Alpes	89 348	9	4	21	1	35	1 / 2 553
Bourgogne Franche-Comté	25 910	2	0	11	0	13	1 / 1 993
Bretagne	32 044	7	1	10	0	18	1 / 1 780
Centre Val de Loire	24 901	3	1	2	0	6	1 / 4 150
Grand Est	55 234	5	2	18	0	25	1 / 2 209
Hauts de France	65 977	7	3	17	1	28	1 / 2 356
Ile de France	176 429	9	10	47	1	67	1 / 2 633
Normandie	33 462	5	5	7	0	17	1 / 1 968
Nouvelle Aquitaine	54 585	4	2	11	1	18	1 / 3 033
Occitanie	57 066	7	3	10	0	20	1 / 2 853
PACA-Corse	61 272	9	3	14	4	30	1 / 2 042
Pays de la Loire	39 531	5	2	12	0	19	1 / 2 081
Métropole	715 759	72	36	180	8	296	1 / 2 418
Guadeloupe	5 163	0	0	2	0	2	1 / 2 582
Guyane	8 068	0	0	1	3	4	1 / 2 017
Martinique	3 766	0	0	0	0	0	NC
Mayotte	9 623	0	0	1	0	1	1 / 9 623
Territoires d'Outre-Mer	7 969	0	0	1	0	1	1 / 7 969
Ile de la Réunion	13 358	0	1	0	0	1	1 / 13 358
Outre-Mer	47 947	0	1	5	3	9	1 / 5 327
Total	763 706	72	37	185	11	305	1 / 2 504

Tableau HC-2 : Résultats du dépistage de l'hypothyroïdie congénitale en 2019



Carte HC-2 : Fréquence de l'hypothyroïdie congénitale par région en 2019



HC – Evolution 2009 – 2019

Métropole	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759
NN malades	247	293	298	282	282	298	263	315	315	302	296
Ectopie	97	100	106	92	101	109	91	88	98	83	72
Athyroïse	52	50	47	47	42	57	44	50	47	45	36
Glande en place	94	135	137	135	138	131	122	169	164	155	180
Non typées	4	8	8	8	1	1	6	8	6	19	8
Incidence	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	1 / 2 418

Tableau HC-3 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en France métropolitaine depuis 2009

Outre-Mer	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947
NN malades	9	5	11	8	7	7	7	6	10	3	9
Ectopie	4	1	1	1	1	1	0	1	1	0	0
Athyroïse	1	1	1	1	0	2	1	2	1	1	1
Glande en place	4	3	6	2	6	4	5	2	6	2	5
Non typées	0	0	3	4	0	0	1	1	2	3	3
Incidence	1/5373	1/9477	1/4220	1/5837	1/6515	1/6677	1/6748	1/7993	1/4762	1/15 839	1 / 5 327

Tableau HC-4 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en Outre-Mer depuis 2009



France	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706
NN malades	256	298	309	290	289	305	270	321	325	305	305
Ectopie	101	101	107	93	102	110	91	89	99	83	72
Athyroïse	53	51	48	48	42	59	45	52	48	45	37
Glande en place	98	138	143	137	144	135	127	171	170	156	185
Non typées	4	8	11	12	1	1	7	9	8	21	11
Incidence	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	1 / 2 504

Tableau HC-5 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en France depuis 2009

En 2019, l'incidence de l'hypothyroïdie congénitale est similaire à celle observée les années précédentes. On note aussi une augmentation de la proportion d'hypothyroïdie congénitale avec glande en place.



Indicateurs

Pour l'hypothyroïdie congénitale, à partir des fiches diagnostiques réceptionnées et saisies au CNCDN, il a été possible de reconstruire certains indicateurs demandés en annexe 2 de l'arrêté du 22 février 2018. Sont concernés les indicateurs de l'étape de confirmation diagnostique : délai de confirmation et tests de confirmation réalisés.

La fréquence en population générale de l'hypothyroïdie congénitale permet de présenter les résultats région par région.

Indicateurs - Délais

Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai prélèvement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	27	27	2	4	3	3
Bourgogne Franche-Comté	13	13	2	8	3	4
Bretagne	18	18	3	4	3	3
Centre Val de Loire	6	6	3	3	3	3
Grand Est	18	18	3	4	3	3
Hauts de France	28	26	3	5	4	4
Ile de France	59	58	2	5	3	3
Normandie	18	18	3	5	3	3
Nouvelle Aquitaine	17	17	2	4	3	4
Occitanie	20	20	2	15	3	4
PACA-Corse	26	26	2	31	3	4
Pays de la Loire	22	22	2	14	3	4
Métropole	272	269	2	31	3	3
Guadeloupe	2	2	3	4	4	4
Guyane	1	1	3	3	3	3
Martinique	0	0	/	/	/	/
Ile de la Réunion	1	1	2	2	2	2
Mayotte	1	1	2	2	2	2
Outre-Mer	5	5	2	4	3	3
Total	277	274	2	31	3	3

Tableau HC-6 : Délai de prélèvement en jours par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Réception Buvard (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	27	27	7	16	9	10
Bourgogne Franche-Comté	13	13	3	9	6	6
Bretagne	18	18	5	9	7	7
Centre Val de Loire	6	5	5	15	7	8
Grand Est	18	18	3	11	7	7
Hauts de France	28	28	5	12	7	7
Ile de France	59	58	3	14	7	7
Normandie	18	18	4	12	7	7
Nouvelle Aquitaine	17	12	6	19	9	10
Occitanie	20	20	5	19	8	8
PACA-Corse	26	22	3	35	7	9
Pays de la Loire	22	22	4	16	7	7
Métropole	272	261	3	35	7	8
Guadeloupe	2	2	10	14	12	12
Guyane	1	1	20	20	20	20
Martinique	0	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	1	1	14	14	14	14
Mayotte	1	1	13	13	13	13
Outre-Mer	5	5	10	20	14	14
Total	277	266	3	35	7	8

Tableau HC-7 : Délai de réception en jours des buvards par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Consultation confirmation (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	27	27	4	27	10	12
Bourgogne Franche-Comté	13	13	2	12	9	8
Bretagne	18	17	3	31	9	11
Centre Val de Loire	6	6	6	18	9	10
Grand Est	18	18	5	18	9,5	10,11
Hauts de France	28	28	4	40	12	17
Ile de France	59	59	3	33	9	12
Normandie	18	18	5	24	11	11
Nouvelle Aquitaine	17	17	3	18	10	10
Occitanie	20	19	5	32	10	11
PACA-Corse	26	26	5	22	9	10
Pays de la Loire	22	22	5	22	9	10
Métropole	272	270	2	41	10	12
Guadeloupe	2	2	12	16	14	14
Guyane	1	1	24	24	24	24
Martinique	0	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	1	1	17	17	17	17
Mayotte	1	1	18	18	18	18
Outre-Mer	5	5	12	24	17	17
Total	277	275	2	41	10	12

Tableau HC-8 : Délai de confirmation en jours par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale



Graphique HC-1 : Délais de prélèvement, réception, confirmation pour les enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale



Indicateurs – Examens de Confirmation

Région	Nombre de fiches de malades	Echographie		
		Nombre de fiches complétées	Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhone-Alpes	27	24	21	88%
Bourgogne Franche-Comté	13	13	10	77%
Bretagne	18	18	10	56%
Centre Val de Loire	6	6	3	50%
Grand Est	18	16	12	75%
Hauts de France	28	27	22	81%
Ile de France	59	56	51	91%
Normandie	18	18	18	100%
Nouvelle Aquitaine	17	17	15	88%
Occitanie	20	20	19	95%
PACA-Corse	26	23	17	74%
Pays de la Loire	22	19	15	79%
Métropole	272	257	213	83%
Guadeloupe	2	2	1	50%
Guyane	1	1	1	100%
Martinique	0	/	/	/
Ile de la Réunion	1	0	/	/
Mayotte	1	1	1	100%
Outre-Mer	5	4	3	75%
Total	277	261	216	83%

Tableau HC-9 : Confirmation échographique par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Scintigraphie		
		Nombre de fiches complétées	Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhone-Alpes	27	26	17	65%
Bourgogne Franche-Comté	13	13	13	100%
Bretagne	18	17	14	82%
Centre Val de Loire	6	6	4	67%
Grand Est	18	17	14	82%
Hauts de France	28	28	25	89%
Ile de France	59	55	36	65%
Normandie	18	18	17	94%
Nouvelle Aquitaine	17	16	12	75%
Occitanie	20	18	7	39%
PACA-Corse	26	26	21	81%
Pays de la Loire	22	21	19	90%
Métropole	272	261	199	76%
Guadeloupe	2	2	0	0%
Guyane	1	1	0	0%
Martinique	0	/	/	/
Ile de la Réunion	1	0	/	/
Mayotte	1	1	0	0%
Outre-Mer	5	4	0	0%
Total	277	265	199	75%

Tableau HC-10 : Confirmation scintigraphique par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Test au perchlorate		
		Nombre de fiches complétées	Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhone-Alpes	27	24	5	21%
Bourgogne Franche-Comté	13	13	13	100%
Bretagne	18	14	5	36%
Centre Val de Loire	6	5	0	0%
Grand Est	18	11	3	27%
Hauts de France	28	25	10	40%
Ile de France	59	47	19	40%
Normandie	18	14	3	21%
Nouvelle Aquitaine	17	10	4	40%
Occitanie	20	13	0	0%
PACA-Corse	26	23	7	30%
Pays de la Loire	22	15	4	27%
Métropole	272	214	73	34%
Guadeloupe	2	0	/	/
Guyane	1	1	0	0%
Martinique	0	/	/	/
Ile de la Réunion	1	0	/	/
Mayotte	1	1	0	0%
Outre-Mer	5	149	47	32%

Tableau HC-11 : Test au perchlorate de confirmation par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Bilan biologique de confirmation		
		Nombre de fiches complétées	Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhone-Alpes	27	27	27	100%
Bourgogne Franche-Comté	13	13	13	100%
Bretagne	18	18	18	100%
Centre Val de Loire	6	6	6	100%
Grand Est	18	18	18	100%
Hauts de France	28	28	28	100%
Ile de France	59	59	59	100%
Normandie	18	18	18	100%
Nouvelle Aquitaine	17	17	17	100%
Occitanie	20	20	20	100%
PACA-Corse	26	26	26	100%
Pays de la Loire	22	22	22	100%
Métropole	272	272	272	100%
Guadeloupe	2	2	2	100%
Guyane	1	1	1	100%
Martinique	0	0	0	/
Ile de la Réunion	1	1	1	100%
Mayotte	1	1	1	100%
Outre-Mer	5	5	5	100%
Total	277	277	277	100%

Tableau HC-12 : Bilan biologique de confirmation par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale



Au 1^{er} juillet 2020, le CNCNDN a récupéré et saisi 368 fiches d'identification de cas suspect d'hypothyroïdie congénitale.

91 fiches ont été exclues : 41 hypothyroïdies transitoires, 24 faux positifs et 26 fiches non conclues.

Au final, 277 fiches ont été exploitées pour l'hypothyroïdie congénitale.

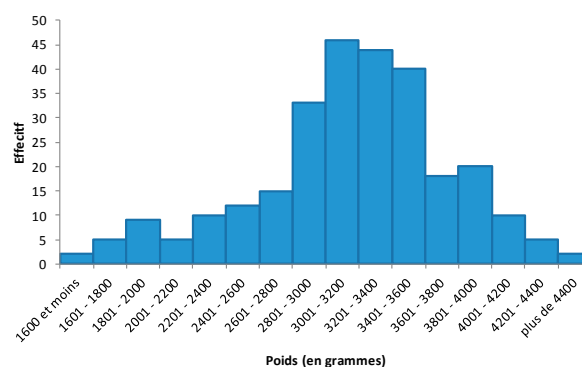
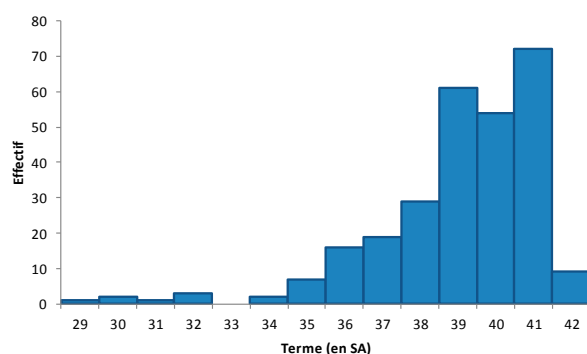
Les fiches comprennent des informations générales d'identification, des informations relatives au dépistage, des informations relatives à la confirmation et des informations en rapport avec le traitement.

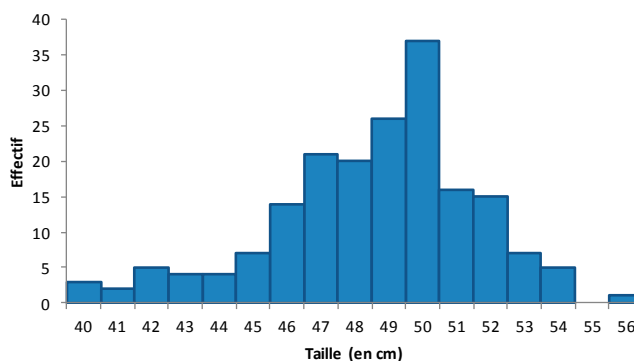
Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 277 enfants présentant une hypothyroïdie congénitale, 157 (57,3%) étaient de sexe féminin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	276	38	39	41	39,1
Poids à la naissance (en grammes)	276	2 870	3 212	3 536	3 167,0
Taille à la naissance (en cm)	187	47	49	51	48,7
Périmètre crânien à la naissance (en cm)	175	33	35	36	34,3

Tableau HC-13 : Terme, Poids, Taille et Périmètre Crânien des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale





Graphique HC-2 : Terme, Poids, Taille des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale

Fiches Diagnostiques – Données dépistages

Sur les 277 fiches exploitées, 276 fiches disposaient du résultat de dosage de la TSH prélevée à J3. Les dosages étaient compris entre 13,9 et 657,0 mUI/L avec une médiane de 59 mUI/L.

Type d'Hypothyroïdie	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Ectopie	70	57	125	197	136,5
Athyroïse	37	148	224	258	230,4
Glande en Place	169	22	28	93	80,1
Total	276	25	59	194	114,5

Tableau HC-14 : TSH de dépistage en mUI/L des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale

Fiches Diagnostiques – Confirmation

Pour les hypothyroïdies congénitales, les examens de confirmation reposent sur l'imagerie (échographie et scintigraphie) et sur les examens biologiques (TSH, T3 et T4).

Concernant les données d'imagerie, il a été considéré que l'imagerie n'a pas été faite lorsque cela était précisé, mais aussi en cas de donnée manquante.

Sur les 277 enfants, 143 (51,6%) ont eu à la fois une échographie et une scintigraphie, 129 (46,6%) ont eu une seule imagerie et 5 (1,7%) n'ont eu aucune imagerie.



Scintigraphie

	Oui		Non	
	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
Ectopie (NR=1)	60	85,7%	10	14,3%
Athyréose (NR=4)	28	84,8%	5	15,2%
Glandes en Place (NR=7)	111	68,5%	51	31,5%
Total	199	75,1%	66	24,9%

57

Tableau HC-15 : Réalisation de la scintigraphie de confirmation en fonction du type d'hypothyroïdie (NR = non répondant)

Echographie

	Oui		Non	
	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
Ectopie (NR=5)	49	74,2%	17	25,8%
Athyréose (NR=3)	29	85,3%	5	14,7%
Glandes en Place (NR=9)	138	86,3%	22	13,8%
Total	216	83,1%	44	16,9%

Tableau HC-16 : Réalisation de l'échographie de confirmation en fonction du type d'hypothyroïdie (NR = non répondant)

Concernant les biologies de confirmation, 174 (62,8%) enfants ont eu trois biologies de confirmation (à la convocation, 15 jours après la naissance et 1 mois après la naissance), 54 (19,5%) ont eu deux des trois biologies de confirmation et 49 (17,7%) ont eu une des trois biologies de confirmation.



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 différenciés 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 médicale. 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.

58

En 2019, 37 nouveau-nés ont été pris en charge pour hyperplasie congénitale des surrénales : 30 formes classiques avec perte de seul et 4 formes virilisantes pures (3 formes non précisées). L'incidence en France de l'hyperplasie congénitale des surrénales est de 1/20 618.

En plus de ces hyperplasies congénitales des surrénales, on compte également 5 formes non classiques et 3 formes incertaines.

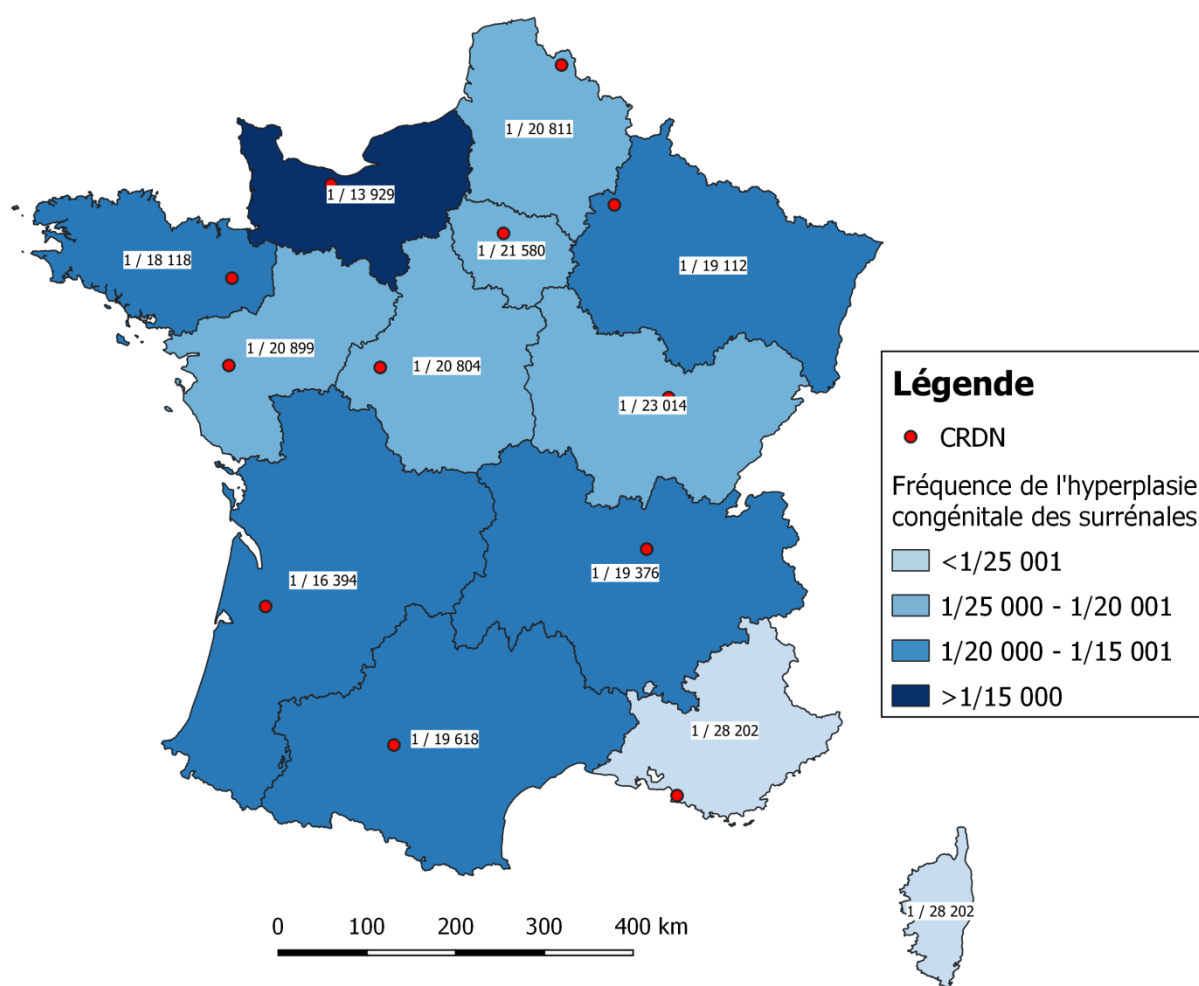
Les données 2019 de l'hyperplasie congénitale des surrénales peuvent encore être modifiées. En effet, certains diagnostics sont toujours en attente de confirmation génétique ou biologique au 1^{er} septembre 2020 (ces sujets ne sont actuellement pas comptabilisés dans les tableaux présentés ci-dessous).



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

Région	Nombre de NN testés	Malades	Hyperplasie congénitale des surrénales		Autres formes		Fréquence
			Forme classique avec perte de sel	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine ou autre	
Auvergne Rhone-Alpes	2 402 637	124	108	16	3	7	1 / 19 376
Bourgogne Franche-Comté	897 564	39	32	7	4	0	1 / 23 014
Bretagne	887 770	49	41	8	4	1	1 / 18 118
Centre Val de Loire	624 129	30	24	6	3	2	1 / 20 804
Grand Est	1 509 866	79	63	16	8	4	1 / 19 112
Hauts de France	2 247 570	108	96	12	6	4	1 / 20 811
Ile de France	4 488 731	208	186	22	36	11	1 / 21 580
Normandie	1 072 508	77	64	13	9	6	1 / 13 929
Nouvelle Aquitaine	967 234	59	51	8	12	5	1 / 16 394
Occitanie	1 510 577	77	63	14	5	2	1 / 19 618
PACA-Corse	1 522 891	54	49	5	2	0	1 / 28 202
Pays de la Loire	1 525 644	73	60	13	5	4	1 / 20 899
Métropole	19 657 121	977	837	140	97	46	1 / 20 120
Guadeloupe	157 344	7	7	0	2	0	1 / 22 478
Guyane	187 645	7	7	0	1	0	1 / 26 806
Martinique	119 119	9	8	1	2	0	1 / 13 235
Mayotte	164 403	5	5	0	0	0	1 / 32 881
Ile de la Réunion	493 207	72	64	8	4	0	1 / 6 850
Outre-Mer	1 121 718	100	91	9	9	0	1 / 11 217
Total	20 778 839	1 077	928	149	106	46	1 / 19 293

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



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



HCS – Données 2019

Région	Nombre de NN testés	Malades		Total Malades	Autres formes		Fréquence
		Forme Classique	Forme Virilisante pure		Forme non Classique	Forme Incertaine	
Auvergne Rhone-Alpes	88 491	2	1	3	1	0	1 / 29 497
Bourgogne Franche-Comté	25 910	0	0	0	0	0	NC
Bretagne	32 044	5	2	7	0	0	1 / 4 578
Centre Val de Loire	24 901	2	0	2	0	0	1 / 12 451
Grand Est	55 234	0	0	3*	0	0	1 / 18 411
Hauts de France	65 977	1	1	2	0	0	1 / 32 989
Ile de France	176 429	10	0	10	1	2	1 / 17 643
Normandie	33 462	2	0	2	0	0	1 / 16 731
Nouvelle Aquitaine	54 585	2	0	2	2	1	1 / 27 293
Occitanie	57 066	2	0	2	0	0	1 / 28 533
PACA-Corse	61 272	2	0	2	0	0	1 / 30 636
Pays de la Loire	39 531	1	0	1	1	0	1 / 39 531
Métropole	714 902	29	4	36*	5	3	1 / 19 858
Guadeloupe	5 163	0	0	0	0	0	NC
Guyane	8 068	0	0	0	0	0	NC
Martinique	3 766	0	0	0	0	0	NC
Mayotte	9 623	0	0	0	0	0	NC
Territoires d'Outre-Mer	7 969	0	0	0	0	0	NC
Ile de la Réunion	13 358	1	0	1	0	0	1 / 13 358
Outre-Mer	47 947	1	0	1	0	0	1 / 47 947
Total	762 849	30	4	37*	5	3	1 / 20 618

* 3 Hyperplasies congénitales non typées

Tableau HCS-2 : Résultats du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2019

Le nombre d'enfants testés est surévalué car il correspond au nombre d'enfants testés pour les autres pathologies, sauf pour la région Auvergne-Rhône Alpes qui a exclu les enfants de moins de 32 SA (non testés). Cela explique pourquoi le nombre d'enfants testés pour l'hyperplasie congénitale des surrénales est inférieure à celui des autres pathologies.



HCS – Evolution 2009 – 2019

Métropole	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	714 902
NN malades	53	48	33	43	36	40	43	32	27	34	36*
FC PS	41	39	27	37	28	31	32	29	24	32	29
FC VP	12	9	6	6	8	9	11	3	3	1	4
Incidence	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	1 / 19 858

* 3 hyperplasies congénitales non typées

Tableau HCS-3 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France métropolitaine depuis 2009

Outre-Mer	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947
NN malades	4	4	5	4	0	4	4	1	1	1	1
FC PS	4	2	5	4	0	4	2	1	1	1	1
FC VP	0	2	0	0	0	0	2	0	0	0	0
Incidence	1/12090	1/11847	1/9283	1/11674	-	1/11685	1/11809	1/47956	1/47620	1/47 517	1/47 947

Tableau HCS-4 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en Outre-Mer depuis 2009

France	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	841 931	840 957	852 374	840 683	834 990	830 702	829 117	809 797	791 051	750 814	762 849
NN malades	42	57	53	37	43	40	44	44	33	35	37*
FC PS	38	43	44	31	37	32	33	33	30	33	30
FC VP	4	14	9	6	6	8	11	11	3	1	4
Incidence	1/20046	1/14754	1/16083	1/22721	1/19418	1/20768	1/18844	1/18404	1/23971	1/21 452	1 / 20 618

* 3 hyperplasies congénitales non typées

Tableau HCS-5 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France depuis 2009

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 2019.



Fiches Diagnostiques

Au 1^{er} juillet 2020, le CNCND a récupéré et saisi 162 fiches d'identification de cas suspect de l'hyperplasie congénitale des surrénales.

122 fiches ont été exclues pour l'analyse : 115 parce qu'il s'agissait de faux positifs, 7 en l'absence de conclusions diagnostiques. Au final 40 fiches ont été exploitées pour l'hyperplasie congénitale des surrénales.

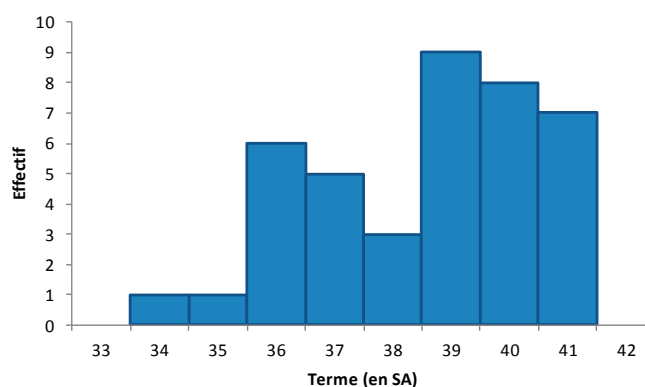
63

Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 39 enfants présentant une HCS et dont le sexe avait été renseigné, 26 (66,7%) étaient de sexe masculin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	40	37	9	40	38,6
Poids à la naissance (en gr)	40	2 742	3 205	3 612	3 199,0
Taille à la naissance (en cm)	27	47	48	51	48,2
Périmètre crânien à la naissance (en cm)	26	34	34	36	34,6

Tableau HCS-6 : Terme, Poids, Taille et Périmètre crânien des enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales



Graphique HC: Terme de naissance des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale



Délais

Les délais présentés sont ceux calculables à partir des fiches. Ils sont obtenus de la façon suivante :

- délai de prélèvement : délai entre la date de réalisation du prélèvement et la date de naissance.
- délai de résultat : délai entre la date d'obtention des résultats biologiques au CRDN et la date de naissance.
- délai d'hospitalisation: délai entre l'hospitalisation et la date de naissance.
- délai de traitement : délai entre la date d'initiation du traitement et la date de naissance.

64

Délais	Nombre de fiches de cas suspects	HCS (délais en jours)					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	40	1	3	3	4	10	3
Délai Résultat	23	1	5	6	9	41	8
Délai Diagnostic	22	0	0	6	10	94	11
Délai Traitement	15	1	5	6	9	45	9

Tableau HCS-7 : Délais (en jours) de prélèvement, de résultat, de diagnostic et de traitement pour les enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales

Données du dépistage

Le dosage de la 17 OHP de dépistage a retrouvé des concentrations allant de 25,8 nmol/L à 728,3 nmol/l avec une médiane à 199,39 nmol /L.

Fiches Diagnostiques – Confirmation

Le statut connu/soupçonné/non-soupçonné de la maladie au moment du résultat du dépistage est présent chez 32 des enfants. L'HCS était connue chez 9 enfants (28,1%), soupçonnée chez 6 enfants (18,8%) et non soupçonnée chez 17 enfants (53,1%).

La présence ou l'absence de signes cliniques était renseignée chez 38 enfants.



Anamnèse	Oui	Pourcentage
Signes Cliniques (n=38)	28	73,7%
- Anomalies des OGE (n=32)	12	37,5%
- Vomissements (n=29)	2	6,9%
- Absence de prise de poids (n=32)	15	46,9%
- Autres (n=26)	8	30,8%

Tableau HCS-8 : Signes cliniques présentés par les enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales lors de la confirmation diagnostique

Concernant les biologies de confirmation, des informations étaient présentes pour 38 des 40 enfants (95,0%).



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, plus 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 2019, 330 263 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (290 280 nés en métropole et 39 983 Outre-Mer : Guadeloupe, Guyane, Martinique, Mayotte, La Réunion et les Territoires d'Outre-Mer).

Le dépistage de la drépanocytose repère :

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

En 2019, 586 nouveau-nés ont été dépistés atteints de syndrome drépanocytaire majeur (482 en métropole et 73 en Outre-Mer). Cela représente une incidence de 1/1 300 (1/1 483 en métropole et 1/461 en Outre-Mer).

En 2019, chez 13 422 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 11 597 nouveau-nés. La 2^{ème} anomalie la plus fréquente est l'hémoglobine C (HbC) présente chez 1 825 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.

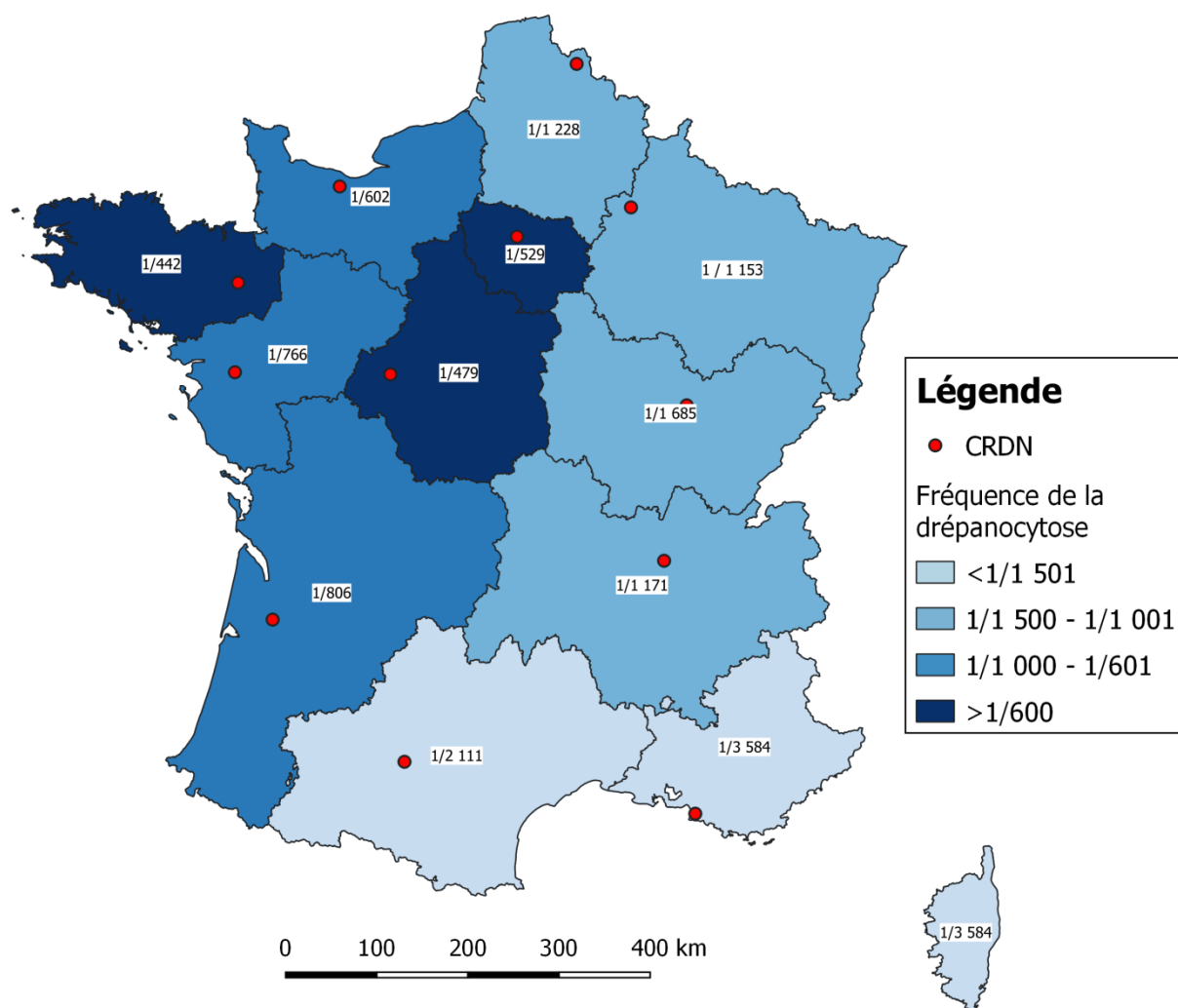
En 2019, le passage du dépistage de la drépanocytose sur MALDI-TOF dans certaines régions ne permet plus de détecter les hétérozygotes portant l'hémoglobine anormale C. La fréquence des hétérozygotes portant l'hémoglobine C est donc fortement sous-estimée.



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

Région	Nombre de NN testés SDM	Malades SDM	Syndrome Drépanocytaire				Hétérozygotes HbS		AC
			SS (1,2)	SC (2)	Sβthal	Autres SDM	AS	Fréquence AS sur les NN ciblés	
Auvergne Rhone-Alpes	551 614	471	361	74	32	4	10 265	1 / 54	2 489
Bourgogne Franche-Comté	60 652	36	29	3	3	1	1 054	1 / 58	251
Bretagne	42 029	95	65	13	15	2	1 982	1 / 21	299
Centre Val de Loire	90 113	188	150	28	8	2	3 862	1 / 23	753
Grand Est	307 735	267	193	46	25	3	6 044	1 / 51	1 619
Hauts de France	351 075	286	215	53	17	1	6 219	1 / 56	1 687
Ile de France	2 462 686	4 653	3 261	1 039	324	29	86 205	1 / 29	21 712
Normandie	123 477	205	154	42	9	0	3 773	1 / 33	767
Nouvelle Aquitaine	124 920	155	102	36	14	3	4 847	1 / 26	979
Occitanie	379 995	180	137	37	6	0	5 711	1 / 67	2 195
PACA-Corse	591 366	165	88	33	44	0	5 774	1 / 102	1 837
Pays de la Loire	163 203	213	155	43	14	1	4 891	1 / 33	888
Métropole	5 248 865	6 914	4 910	1 447	511	46	140 627	1 / 37	35 476
Guadeloupe	219 783	738	562	146	27	3	7 606	1 / 29	2 346
Guyane	159 921	735	445	274	13	3	12 641	1 / 13	3 856
Martinique	157 954	460	321	108	24	7	5 029	1 / 31	2 163
Mayotte	164 395	251	237	0	10	4	6 861	1 / 24	10
Territoires d'Outre-Mer	537	2	2	0	0	0	12	1 / 45	1
Ile de la Réunion	357 444	96	85	3	7	1	7 559	1 / 47	123
Outre-Mer	1 060 034	2 282	1 652	531	81	18	39 708	1 / 27	8 499
Total	6 308 899	9 196	6 562	1 978	592	64	180 335	1 / 35	43 975

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



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



Drépanocytose – Données 2019

Région	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés SDM	% de la population Ciblée	Malades (2)	Fréquence	
				SDM	sur tous les NN testés	sur les NN testés Drépano
Auvergne Rhone-Alpes	88 491	33 932	38,3%	38	1 / 2 329	1 / 893
Bourgogne Franche-Comté	25 910	6 164	23,8%	8	1 / 3 239	1 / 771
Bretagne	32 044	3 782	11,8%	14	1 / 2 289	1 / 270
Centre Val de Loire	24 901	6 730	27,0%	16	1 / 1 556	1 / 421
Grand Est	55 234	10 858	19,7%	14	1 / 3 945	1 / 776
Hauts de France	65 977	16 631	25,2%	16	1 / 4 124	1 / 1 039
Ile de France	176 429	130 161	73,8%	299	1 / 590	1 / 435
Normandie	33 462	6 245	18,7%	11	1 / 3 042	1 / 568
Nouvelle Aquitaine	54 585	10 579	19,4%	19	1 / 2 873	1 / 557
Occitanie	57 066	25 861	45,3%	13	1 / 4 390	1 / 1 989
PACA-Corse	61 272	32 248	52,6%	14	1 / 4 377	1 / 2 303
Pays de la Loire	39 531	7 089	17,9%	20	1 / 1 977	1 / 354
Métropole	714 902	290 280	40,6%	482	1 / 1 483	1 / 602
Guadeloupe	5 163	5 193	100,6%	9	1 / 574	1 / 577
Guyane	8 068	8 068	100,0%	54	1 / 149	1 / 149
Martinique	3 758	3 675	97,8%*	13	1 / 289	1 / 283
Mayotte	9 623	9 623	100,0%	22	1 / 437	1 / 437
Territoires d'Outre-Mer	7 969	66	0,8%	0	NC	NC
Ile de la Réunion	13 358	13 358	100,0%	6	1 / 2 226	1 / 2 226
Outre-Mer	47 939	39 983	83,4%	104	1 / 461	1 / 384
Total	762 841	330 263	43,3%	586	1 / 1 300	1 / 566

Tableau Drépano-2 : Dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2019

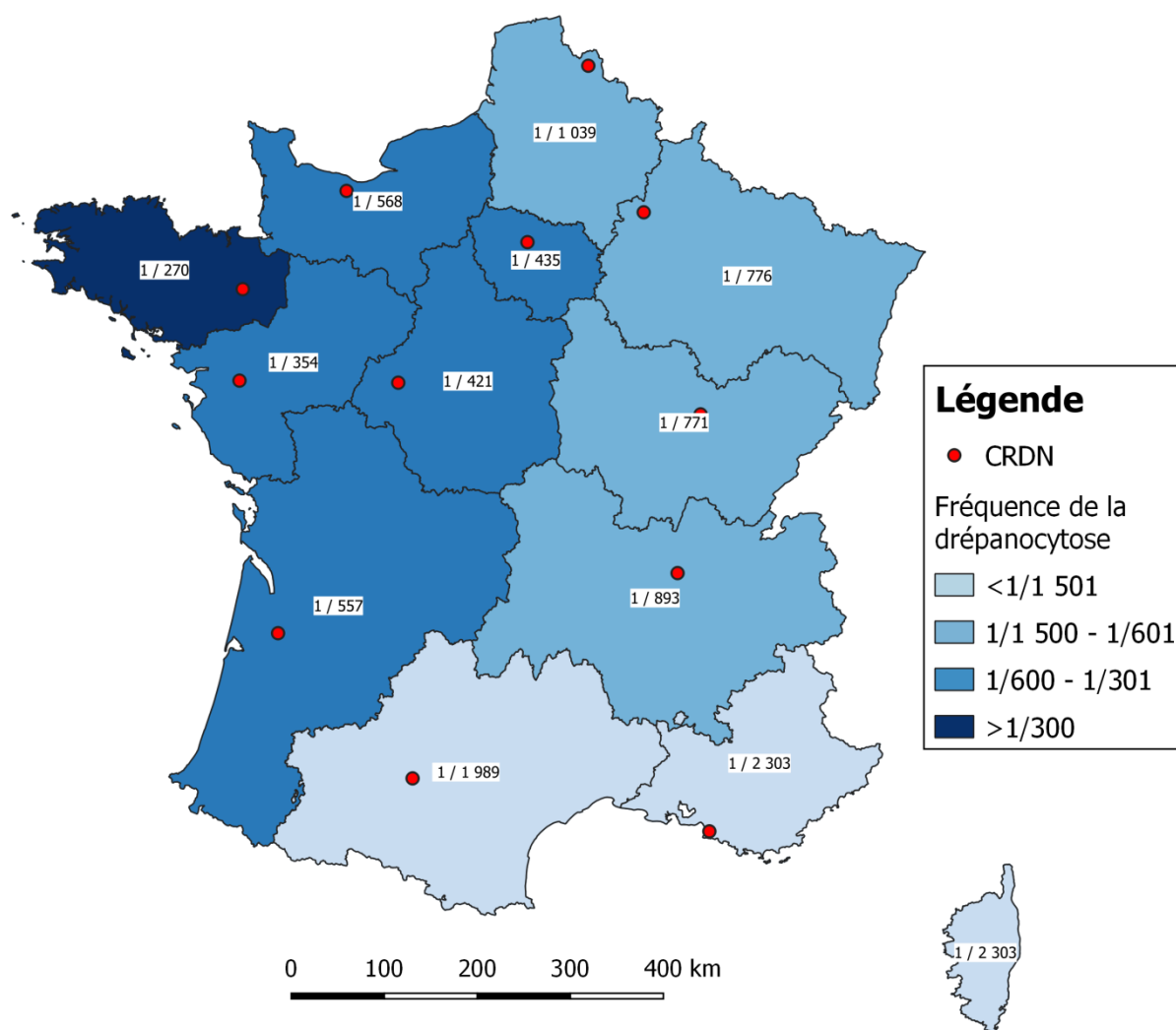


Région	Nombre de NN testés	SS	SC	Sβthal	Autre	Total ¹	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	33 932	29	9	0	0	38	1 / 893
Bourgogne Franche-Comté	6 164	7	1	0	0	8	1 / 771
Bretagne	3 782	11	1	0	2	14	1 / 270
Centre Val de Loire	6 730	14	1	0	1	16	1 / 421
Grand Est	10 858	13	1	0	0	14	1 / 776
Hauts de France	16 631	12	3	0	1	16	1 / 1 039
Ile de France	130 161	199	68	23	9	299	1 / 435
Normandie	6 245	8	3	0	0	11	1 / 568
Nouvelle Aquitaine	10 579	10	4	3	2	19	1 / 557
Occitanie	25 861	8	5	0	0	13	1 / 1 989
PACA-Corse	32 248	11	3	0	0	14	1 / 2 303
Pays de la Loire	7 089	16	4	0	0	20	1 / 354
Métropole	290 280	338	103	26	15	482	1 / 602
Guadeloupe	5 193	4	3	2	0	9	1 / 577
Guyane	8 068	31	20	0	3	54	1 / 149
Martinique	3 675	10	2	1	0	13	1 / 283
Mayotte	9 623	18	0	0	4	22	1 / 437
Territoires d'Outre-Mer	66	0	0	0	0	0	NC
Ile de la Réunion	13 358	5	0	1	0	6	1 / 2 226
Outre-Mer	39 983	68	25	4	7	104	1 / 384
Total	330 263	406	128	30	22	586	1 / 564

Tableau Drépano-3 : Résultats du dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2019



Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal



Carte Drépano-3 : Fréquence de la drépanocytose par région sur les nouveaux nés testés pour la drépanocytose dans le cadre du dépistage néonatal en 2019



Drépanocytose – Evolution 2009 - 2019

Métropole	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	242 673	253 466	262 683	271 887	279 903	290 893	295 951	292 871	277 008	283 097	290 280
% de pop ciblée	30,6%	31,4%	33,1%	34,4%	35,7%	37,2%	38,8%	39,4%	38,0%	40,3%	40,6%
NN malades	314	344	305	310	353	397	387	356	421	450	482
Incidence globale	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	1 / 1 480
Incidence Ciblée	1/773	1/737	1/861	1/877	1/793	1/733	1/765	1/823	1/658	1/629	1/602
H_z HbS	6 189	6 915	7 051	7 126	7 465	7 859	8 072	8 172	8 377	8 605	9 497
Incidence H_z Hbs ciblée	1/39	1/37	1/37	1/38	1/37	1/37	1/37	1/36	1/33	1/33	1/31

73

Tableau Drépano-4 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en France métropolitaine depuis 2009

Outre-Mer	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	39 268	38 536	37 594	37 971	36 844	37 582	39 409	39 349	39 997	39 456	39 983
NN malades	89	68	69	72	88	88	79	75	75	73	104
Incidence globale	1/543	1/697	1/673	1/649	1/518	1/531	1/598	1/639	1/635	1/546	1/326
Incidence Ciblée	1/441	1/567	1/545	1/527	1/419	1/427	1/499	1/525	1/533	1/454	1/384
H_z HbS	2 050	1 985	1 901	1 910	1 893	1 836	1 966	1 988	2 151	2 049	2 100
Incidence H_z Hbs ciblée	1/19	1/19	1/20	1/20	1/19	1/20	1/20	1/20	1/19	1/19	1/19

Tableau Drépano-5 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en Outre-Mer depuis 2009

Total	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	281 941	292 002	300 277	309 858	316 747	328 475	335 360	332 220	317 005	322 553	330 263
% de pop ciblée	33,5%	34,2%	35,7%	37,1%	38,2%	39,6%	41,4%	42,0%	40,9%	43,0%	44,1%
NN malades	403	412	374	382	441	485	466	431	496	505	586
Incidence globale	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	1 / 1 276
Incidence Ciblée	1/700	1/709	1/803	1/811	1/718	1/677	1/720	1/771	1/639	1/639	1/564
H_z HbS	8 239	8 900	8 952	9 036	9 358	9 695	10 038	10 160	10 528	10 654	11 597
Incidence H_z Hbs ciblée	1/34	1/33	1/34	1/34	1/34	1/34	1/33	1/33	1/30	1/30	1/28

Tableau Drépano-6 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en France depuis 2009



Le nombre et la proportion de nouveau-nés testés pour la drépanocytose ont augmenté entre 2009 et 2019 avec plus 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 2019, l'incidence ciblée de la drépanocytose est de 1/563, et l'incidence de l'hétérozygotie HbS est de 1/28.

Indicateurs

74

A partir des fiches diagnostiques réceptionnées et saisies au CNCDN, il a été possible de reconstruire certains indicateurs demandés en annexe 2 de l'arrêté du 22 février 2018. Sont concernés les indicateurs de l'étape de confirmation diagnostique : délai de confirmation et tests de confirmation réalisés.

La fréquence en population générale de la drépanocytose permet de présenter les résultats région par région.

Indicateurs – Délai

Les délais ont été analysés en jour à partir de la naissance sur les fiches diagnostiques retournées par les pédiatres référents de chaque ville. Certains, du fait d'effectifs faibles ou par informations manquantes, n'ont pas été analysés. Les valeurs indiquées sont les médianes.



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai prélèvement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	22	22	2	4	3	3
Bourgogne Franche-Comté	5	5	2	3	3	3
Bretagne	9	9	3	4	3	3
Centre Val de Loire	5	5	2	3	3	3
Grand Est	11	11	2	3	3	3
Hauts de France	18	17	2	4	3	3
Ile de France	270	269	1	69	3	3
Normandie	11	11	2	4	3	3
Nouvelle Aquitaine	16	16	3	3	3	3
Occitanie	12	12	2	5	3	3
PACA-Corse	14	14	1	10	3	3
Pays de la Loire	20	20	2	4	3	3
Métropole	413	411	1	69	3	3
Guadeloupe	8	8	2	4	3	3
Guyane	5	5	2	3	3	3
Martinique	9	9	0	0	0	0
Mayotte	12	11	2	3	3	3
Ile de la Réunion	5	5	2	3	2	2
Outre-Mer	39	38	0	4	3	2
Total	452	449	0	69	3	3

Tableau Drépano-7 : Délais de prélèvement en jours de la drépanocytose en 2019



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Résultat Buvard (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	22	22	15	25	20	20
Bourgogne Franche-Comté	5	5	16	24	22	21
Bretagne	9	9	16	27	20	21
Centre Val de Loire	5	5	14	21	17	17
Grand Est	11	11	4	34	26	25
Hauts de France	18	18	13	26	20	20
Ile de France	270	267	6	73	11	11
Normandie	11	11	15	29	21	22
Nouvelle Aquitaine	16	16	9	20	15	15
Occitanie	12	0	/	/	/	/
PACA-Corse	14	8	12	22	15	16
Pays de la Loire	20	16	11	30	20	20
Métropole	413	388	4	73	12	14
Guadeloupe	8	8	10	14	14	20
Guyane	5	5	19	51	29	30
Martinique	9	6	4	33	15	16
Mayotte	12	12	18	29	25	25
Ile de la Réunion	5	1	16	16	16	16
Outre-Mer	39	32	4	51	22	21
Total	452	420	4	73	12	14

Tableau Drépano-8 : Délais de résultats en jours de la drépanocytose en 2019



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Confirmation (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	22	22	21	127	39	51
Bourgogne Franche-Comté	5	5	36	76	37	45
Bretagne	9	9	35	127	56	72
Centre Val de Loire	5	5	24	74	27	38
Grand Est	11	10	26	185	43,5	78
Hauts de France	18	17	0	143	35	44
Ile de France	270	262	0	365	54	64
Normandie	11	11	3	216	39	62
Nouvelle Aquitaine	16	16	15	204	36	63
Occitanie	12	12	27	64	45	48
PACA-Corse	14	14	3	70	43	41
Pays de la Loire	20	17	22	78	39	42
Métropole	413	400	0	365	47	60
Guadeloupe	8	8	39	134	53	72
Guyane	5	5	0	132	41	53
Martinique	9	9	6	41	29	26
Mayotte	12	11	25	71	39	42
Ile de la Réunion	5	5	29	159	48	83
Outre-Mer	39	38	0	159	41	51
Total	452	438	0	365	46	59

Tableau Drépano-9 : Délais de confirmation en jours de la drépanocytose en 2019



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Traitement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	22	17	33	107	58	62
Bourgogne Franche-Comté	5	5	36	75	37	44
Bretagne	9	9	35	237	56	100
Centre Val de Loire	5	5	28	74	50	48
Grand Est	11	10	34	173	64	78
Hauts de France	18	16	26	170	61	65
Ile de France	270	263	0	365	63	73
Normandie	11	10	22	61	49	47
Nouvelle Aquitaine	16	16	15	96	36	43
Occitanie	12	12	27	113	53	56
PACA-Corse	14	14	36	75	61	58
Pays de la Loire	20	19	35	74	55	56
Métropole	413	396	0	365	59	68
Guadeloupe	8	8	37	126	71	75
Guyane	5	4	52	99	93	84
Martinique	9	9	58	95	59	63
Mayotte	12	11	34	85	60	59
Ile de la Réunion	5	5	47	161	62	86
Outre-Mer	39	37	34	161	61	70
Total	452	433	0	365	59	68

Tableau Drépano-10 : Délais de traitement en jours de la drépanocytose en 2019

Au 1^{er} juillet 2020, le CNCNDN a récupéré et saisi 452 fiches d'identification de cas suspect de drépanocytose.

Les fiches comprennent des informations générales d'identification, des informations relatives au dépistage, des informations relatives à la confirmation et des informations en rapport avec le traitement éventuel.

Fiches Diagnostiques – Données générales



Sur les 452 enfants présentant une drépanocytose et dont le sexe était précisé, 214 (48,9%) étaient de sexe féminin.

Fiches Diagnostiques – Examen de confirmation

Région	Nombre de Confirmations	Parents			
		Père		Mère	
Auvergne Rhone-Alpes	22	14	64%	15	68%
Bourgogne Franche-Comté	5	5	100%	5	100%
Bretagne	9	2	22%	2	22%
Centre Val de Loire	5	3	60%	3	60%
Grand Est	11	2	18%	3	27%
Hauts de France	18	10	56%	12	67%
Ile de France	270	164	61%	194	72%
Normandie	11	7	64%	10	91%
Nouvelle Aquitaine	16	6	38%	10	63%
Occitanie	12	9	75%	8	67%
PACA-Corse	14	9	64%	11	79%
Pays de la Loire	20	9	45%	12	60%
Métropole	413	240	58%	285	69%
Guadeloupe	8	8	100%	8	100%
Guyane	5	2	40%	3	60%
Martinique	9	8	89%	8	89%
Mayotte	12	6	50%	9	75%
Ile de la Réunion	5	5	100%	5	100%
Outre-Mer	39	29	74%	33	85%
Total	452	269	60%	318	70%

Tableau Drépano-11 : Examens de confirmation : phénotypages parentaux



Région	Nombre de Confirmations	Phénotypage parental					
		Les deux parents		1 Parent		Aucun	
Auvergne Rhone-Alpes	22	12	55%	5	23%	5	23%
Bourgogne Franche-Comté	5	5	100%	0	0%	0	0%
Bretagne	9	2	22%	0	0%	7	78%
Centre Val de Loire	5	3	60%	0	0%	2	40%
Grand Est	11	2	18%	1	9%	8	73%
Hauts de France	18	9	50%	4	22%	5	28%
Ile de France	270	159	59%	40	15%	71	26%
Normandie	11	7	64%	3	27%	1	9%
Nouvelle Aquitaine	16	6	38%	4	25%	6	38%
Occitanie	12	8	67%	1	8%	3	25%
PACA-Corse	14	8	57%	4	29%	2	14%
Pays de la Loire	20	7	35%	7	35%	6	30%
Métropole	413	228	55%	69	17%	116	28%
Guadeloupe	8	8	100%	0	0%	0	0%
Guyane	5	2	40%	1	20%	2	40%
Martinique	9	8	89%	0	0%	1	11%
Mayotte	12	6	50%	3	25%	3	25%
Ile de la Réunion	5	5	100%	0	0%	0	0%
Outre-Mer	39	29	74%	4	10%	6	15%
Total	452	257	57%	73	16%	122	27%

Tableau Drépano-12 : Examens de confirmation réalisés



Dépistage Mucoviscidose

Le dépistage néonatal de la mucoviscidose existe en France depuis 2002. Depuis, plus de treize 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 supérieure à 60 mmol/L.

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

- 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 mutation du gène CFTR.

En 2019, le rapport d'activité contient les données remontées par les CRDN et transmises par les médecins référents de la mucoviscidose. Comme en 2018, un traitement des données n'a pas été effectué pour reclasser les formes classiques et frontières de la mucoviscidose.

En 2019, 746 114 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont 715 759 en métropole et 30 355 en Outre-Mer. Ce dépistage a généré 4 632 études de l'ADN par biologie moléculaire. Suite à l'analyse de biologie moléculaire, 388 nouveau-nés ont au moins une mutation dépistée par le kit CF30 (v2).

Au cours de l'année 2018, 117 enfants ont été déclarés atteints de mucoviscidose, qu'il s'agisse d'une forme classique ou frontière/atypique. Cela représente une incidence de 1/6 377.



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

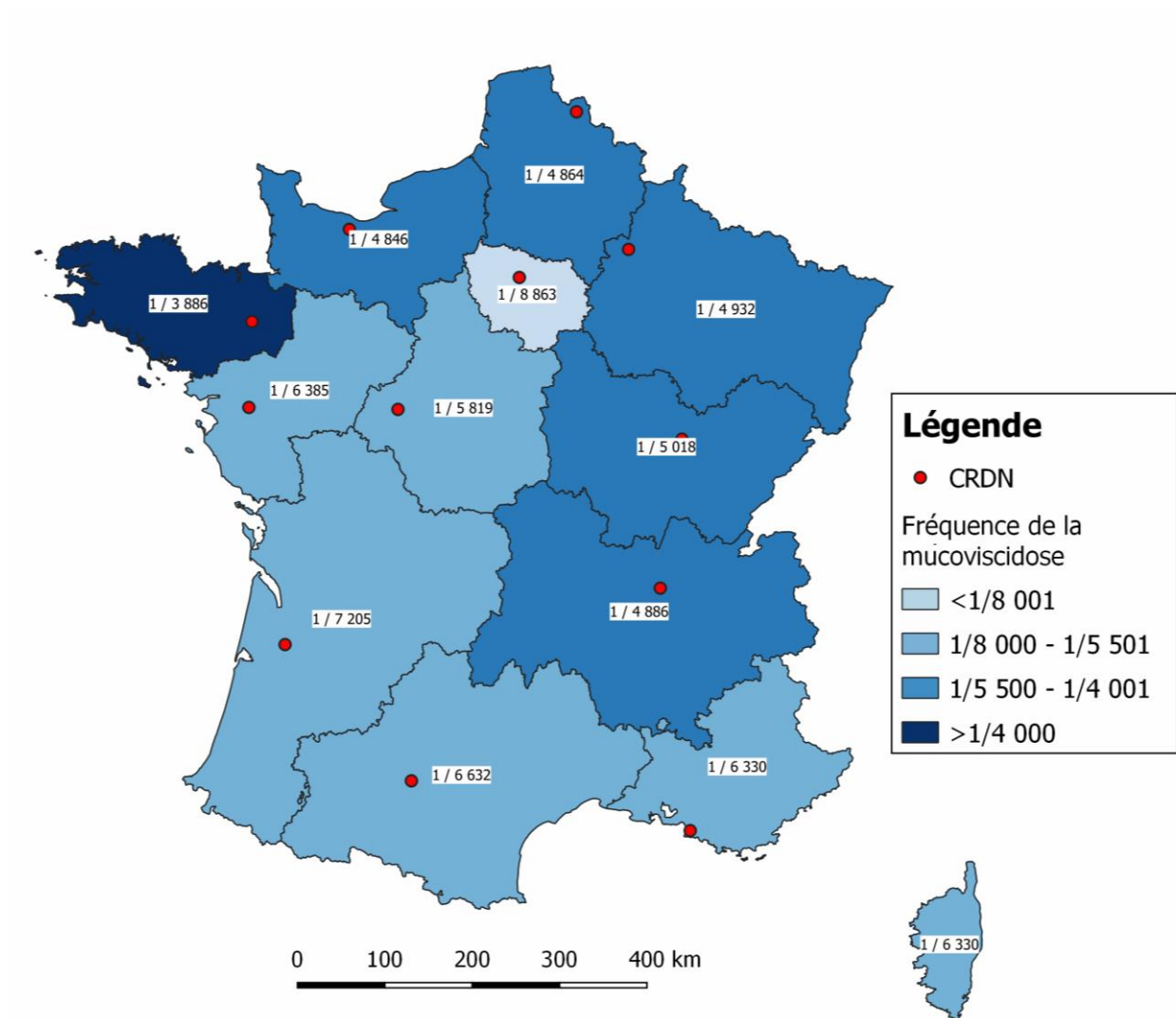
Région	Nombre de nouveau-nés testés	BM - Kit CF30			
		Nombre de BM réalisées	BM positives 2 mutations	BM positives 1 mutation	Total BM positives
Auvergne Rhone-Alpes	1 612 425	9 471	265	757	1 022
Bourgogne Franche-Comté	526 909	2 631	85	263	348
Bretagne	649 014	2 967	144	395	539
Centre Val de Loire	465 516	2 117	64	178	242
Grand Est	1 070 160	392	4	19	23
Hauts de France	1 371 542	6 162	270	586	856
Ile de France	3 084 323	19 276	299	1 080	1 379
Normandie	688 139	3 558	123	363	486
Nouvelle Aquitaine	727 726	3 607	88	265	353
Occitanie	1 047 915	5 220	131	413	544
PACA-Corse	1 120 357	7 891	129	560	689
Pays de la Loire	1 040 804	3 075	141	294	435
Métropole	13 404 830	66 367	1 743	5 173	6 916
Guadeloupe	68 866	569	3	19	22
Guyane	54 797	326	0	7	7
Martinique	26 964	194	0	5	5
Ile de la Réunion	250 225	2 179	57	203	260
Outre-Mer	400 852	3 268	60	234	294
Total	13 805 682	69 635	1 803	5 407	7 210

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

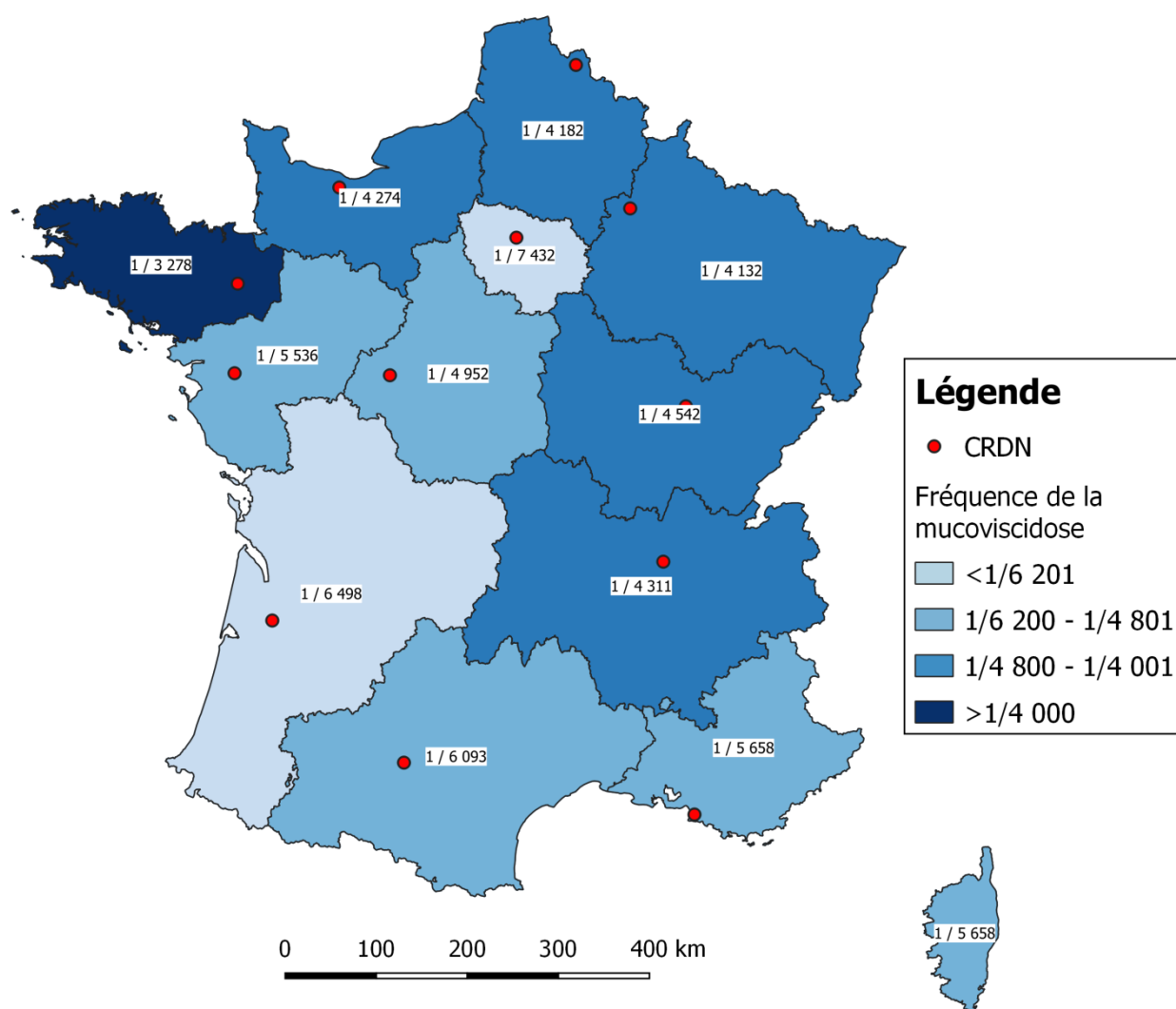


Région	Nombre de nouveau- nés testés	Nombre de malades				
		Forme Classique	Fréquence	Forme frontière (1)	Total	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	1 612 425	330	1 / 4 886	44	374	1 / 4 311
Bourgogne Franche-Comté	526 909	105	1 / 5 018	11	116	1 / 4 542
Bretagne	649 014	167	1 / 3 886	31	198	1 / 3 278
Centre Val de Loire	465 516	80	1 / 5 819	14	94	1 / 4 952
Grand Est	1 070 160	217	1 / 4 932	42	259	1 / 4 132
Hauts de France	1 371 542	282	1 / 4 864	46	328	1 / 4 182
Ile de France	3 084 323	348	1 / 8 863	67	415	1 / 7 432
Normandie	688 139	142	1 / 4 846	19	161	1 / 4 274
Nouvelle Aquitaine	727 726	101	1 / 7 205	11	112	1 / 6 498
Occitanie	1 047 915	158	1 / 6 632	14	172	1 / 6 093
PACA-Corse	1 120 357	177	1 / 6 330	21	198	1 / 5 658
Pays de la Loire	1 040 804	163	1 / 6 385	25	188	1 / 5 536
Métropole	13 404 830	2 270	1 / 5 905	345	2 615	1 / 5 126
Guadeloupe	68 866	4	1 / 17 217	1	5	1 / 13 773
Guyane	54 797	1	1 / 54 797	0	1	1 / 54 797
Martinique	26 964	2	1 / 13 482	1	3	1 / 8 988
Ile de la Réunion	250 225	68	1 / 3 680	4	72	1 / 3 475
Outre-Mer	400 852	75	1 / 5 345	6	81	1 / 4 949
Total	13 805 682	2 345	1 / 5 887	351	2 696	1 / 5 121

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



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



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



Mucoviscidose – Données 2019

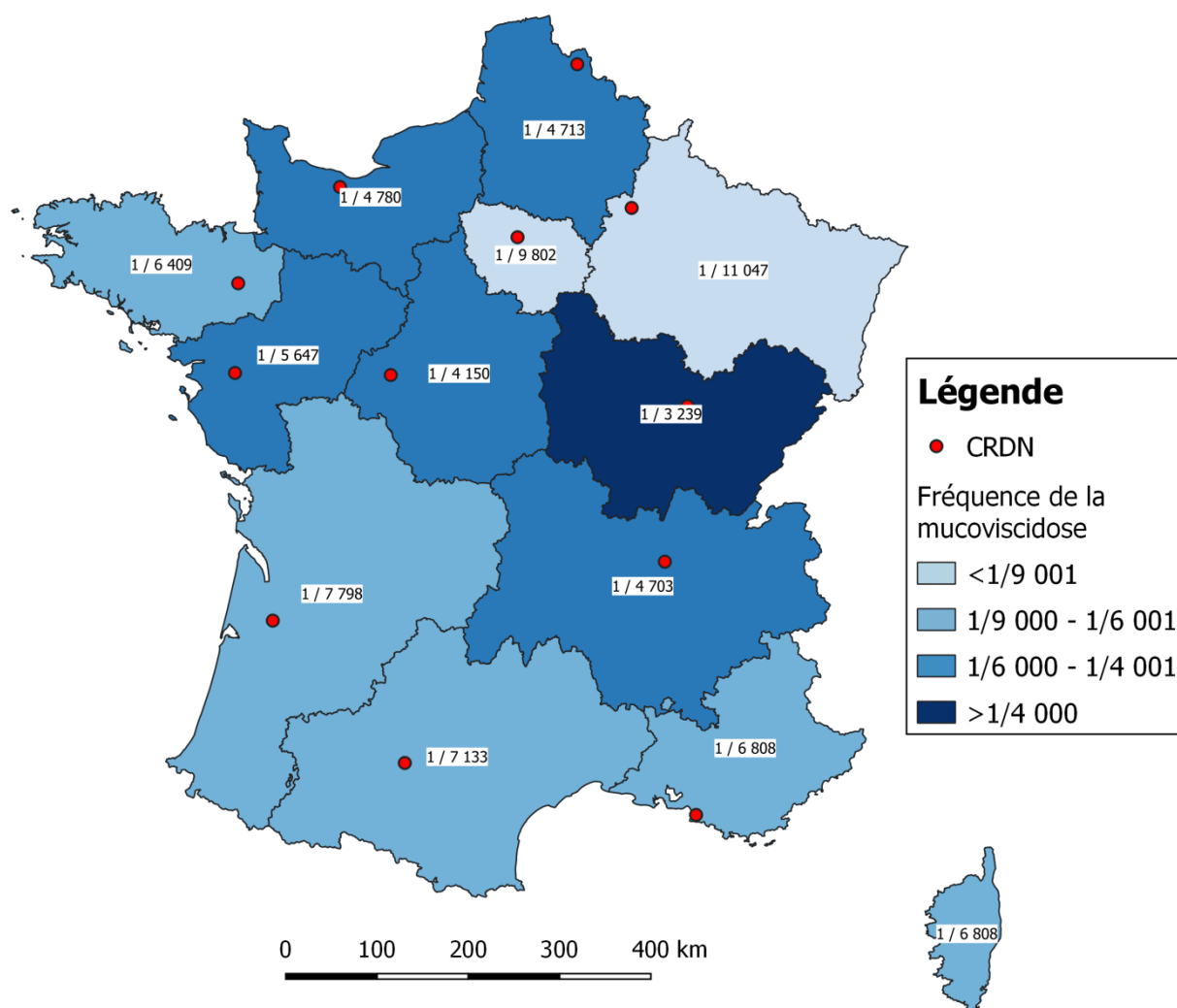
Région	Nombre de NN testés	Génotypage avec Kit CF30(v2)			
		Nombre de Génotypes réalisés	2 mutations du Kit CF30v2	1 mutation du Kit CF30v2	Total avec au moins 1 mutation
Auvergne Rhone-Alpes	89 348	658	12	59	71
Bourgogne Franche-Comté	25 910	130	6	11	17
Bretagne	32 044	165	5	15	20
Centre Val de Loire	24 901	135	4	13	17
Grand Est	55 234	392	4	19	23
Hauts de France	65 977	240	14	19	33
Ile de France	176 429	1 261	11	59	70
Normandie	33 462	135	4	13	17
Nouvelle Aquitaine	54 585	219	6	12	18
Occitanie	57 066	369	7	19	26
PACA-Corse	61 272	407	7	26	33
Pays de la Loire	39 531	216	5	15	20
Métropole	715 759	4 327	85	280	365
Guadeloupe	5 163	76	0	4	4
Guyane	8 068	57	0	1	1
Martinique	3 766	48	0	0	0
Ile de la Réunion	13 358	124	1	17	18
Outre-Mer	30 355	305	1	22	23
Total	746 114	4 632	86	302	388

Tableau Muco-3 : Examens de Biologie Moléculaire réalisés dans le cadre du dépistage néonatal de la mucoviscidose en 2019



Région	Nombre de NN testés	Nombre de malades				
		Forme Classique	Fréquence forme classique	Forme frontière (1)	Total	Fréquence toutes formes
Auvergne Rhone-Alpes	89 348	19	1 / 4 703	0	19	1 / 4 703
Bourgogne Franche-Comté	25 910	8	1 / 3 239	0	8	1 / 3 239
Bretagne	32 044	5	1 / 6 409	0	5	1 / 6 409
Centre Val de Loire	24 901	6	1 / 4 150	0	6	1 / 4 150
Grand Est	55 234	5	1 / 11 047	0	5	1 / 11 047
Hauts de France	65 977	14	1 / 4 713	0	14	1 / 4 713
Ile de France	176 429	16	1 / 11 027	2	18	1 / 9 802
Normandie	33 462	6	1 / 5 577	1	7	1 / 4 780
Nouvelle Aquitaine	54 585	7	1 / 7 798	0	7	1 / 7 798
Occitanie	57 066	8	1 / 7 133	0	8	1 / 7 133
PACA-Corse	61 272	9	1 / 6 808	0	9	1 / 6 808
Pays de la Loire	39 531	7	1 / 5 647	0	7	1 / 5 647
Métropole	715 759	110	1 / 6 507	3	113	1 / 6 334
Guadeloupe	5 163	0	NC	0	0	NC
Guyane	8 068	1	1 / 8 068	0	1	1 / 8 068
Martinique	3 766	0	NC	0	0	NC
Ile de la Réunion	13 358	3	1 / 4 453	0	3	1 / 4 453
Outre-Mer	30 355	4	1 / 7 589	0	4	1 / 7 589
Total	746 114	114	1 / 6 545	3	117	1 / 6 377

Tableau Muco-4 : Résultats du dépistage de la mucoviscidose en France en 2019



Carte Muco-3 : Fréquence de la mucoviscidose (forme classique et forme incertaine) par région en 2019



Mucoviscidose – Evolution 2009 – 2019

Métropole	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	793 633	806 006	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759
NN génotypes	3 910	3 770	3 433	3 715	3 296	2 938	3 730	4 487	4 902	4 592	4 327
2 mutations	138	98	113	98	67	119	101	82	86	97	85
1 mutations	326	301	313	279	276	210	281	313	351	319	280
NN malades	180	131	149	137	99	152	154	124	115	137	113
Incidence	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	1 / 6 334

Tableau Muco-5 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose en France métropolitaine depuis 2009

Outre-Mer	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	20 846	20 468	20 599	23 811	30 103	31 108	30 346	30 128	30 070	30 320	30 355
NN génotypes	179	142	112	151	201	141	196	218	246	284	305
2 mutations	4	2	3	3	5	3	6	3	1	5	1
1 mutations	14	8	5	12	11	9	11	11	17	12	22
NNmalades	5	3	3	3	6	4	6	3	1	7	4
Incidence	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	1 / 7 589

Tableau Muco-6 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose en Outre-Mer depuis 2009

France	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
NN testés	814 479	826 474	814 587	813 195	814 067	812 988	792 187	773 559	758 411	733 617	746 114
NN génotypes	4 089	3 912	3 545	3 866	3 497	3 079	3 926	4 705	5 148	4 876	4 632
2 mutations	142	100	116	101	72	122	107	85	87	102	86
1 mutations	340	309	318	291	287	219	292	324	368	331	302
NNmalades	185	134	152	140	105	156	160	127	116	144	117
Incidence	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	1 / 6 377

Tableau Muco-7 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose en France depuis 2009

Concernant la mucoviscidose, l'incidence en 2019 est de 1/6 377, ce qui correspond aux incidences retrouvées en 2016 et 2017. De plus, on note depuis 2016 une augmentation de nouveau-nés génotypés.



Comme en 2018, il peut être noté en 2019 un faible nombre de formes frontalières. Cela peut être dû à l'absence de reclassement des formes de mucoviscidose comme cela était auparavant fait par l'AFDPHE.

Indicateurs

A partir des fiches diagnostiques réceptionnées et saisies au CNCDN, il a été possible de reconstruire certains indicateurs demandés en annexe 2 de l'arrêté du 22 février 2018. Sont concernés les indicateurs de l'étape de confirmation diagnostique : délai de confirmation et tests de confirmation réalisés.

La fréquence en population générale de la mucoviscidose permet de présenter les résultats région par région.

Indicateurs – Délai



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai prélèvement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	16	16	2	27	3	4
Bourgogne Franche-Comté	5	5	3	3	3	3
Bretagne	6	6	2	3	3	3
Centre Val de Loire	6	6	2	3	3	3
Grand Est	1	1	3	3	3	3
Hauts de France	18	18	3	4	3	3
Ile de France	15	15	3	54	3	3
Normandie	6	6	2	4	3	3
Nouvelle Aquitaine	7	6	3	4	3	3
Occitanie	8	8	3	3	3	3
PACA-Corse	10	10	2	4	3	3
Pays de la Loire	7	7	3	4	3	3
Métropole	105	104	2	54	3	4
Guadeloupe	0	0	/	/	/	/
Guyane	1	1	3	3	3	3
Martinique	0	0	/	/	/	/
Ile de la Réunion	3	3	3	3	3	3
Outre-Mer	4	4	3	3	3	3
Total	109	108	2	54	3	4

Tableau Muco-8 : Délai de prélèvement en jours par région des enfants atteints de mucoviscidose en 2019



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Réception Buvard (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	16	16	6	29	8	11
Bourgogne Franche-Comté	5	5	5	8	6	6
Bretagne	6	6	5	9	8	7
Centre Val de Loire	6	6	7	13	10	10
Grand Est	1	1	10	10	10	10
Hauts de France	18	18	5	12	7	7
Ile de France	15	15	4	57	7	10
Normandie	6	6	3	10	6	6
Nouvelle Aquitaine	7	0	/	/	/	/
Occitanie	8	8	4	11	6	7
PACA-Corse	10	10	4	16	6	7
Pays de la Loire	7	7	6	8	7	7
Métropole	105	98	3	57	7	8
Guadeloupe	0	0	/	/	/	/
Guyane	1	1	16	16	16	16
Martinique	3	0	/	/	/	/
Ile de la Réunion	3	3	10	17	11	13
Outre-Mer	7	4	10	17	14	14
Total	112	102	3	57	7	8

Tableau Muco-9 : Délai de réception du buvard en jours par région des enfants atteints de mucoviscidose en 2019



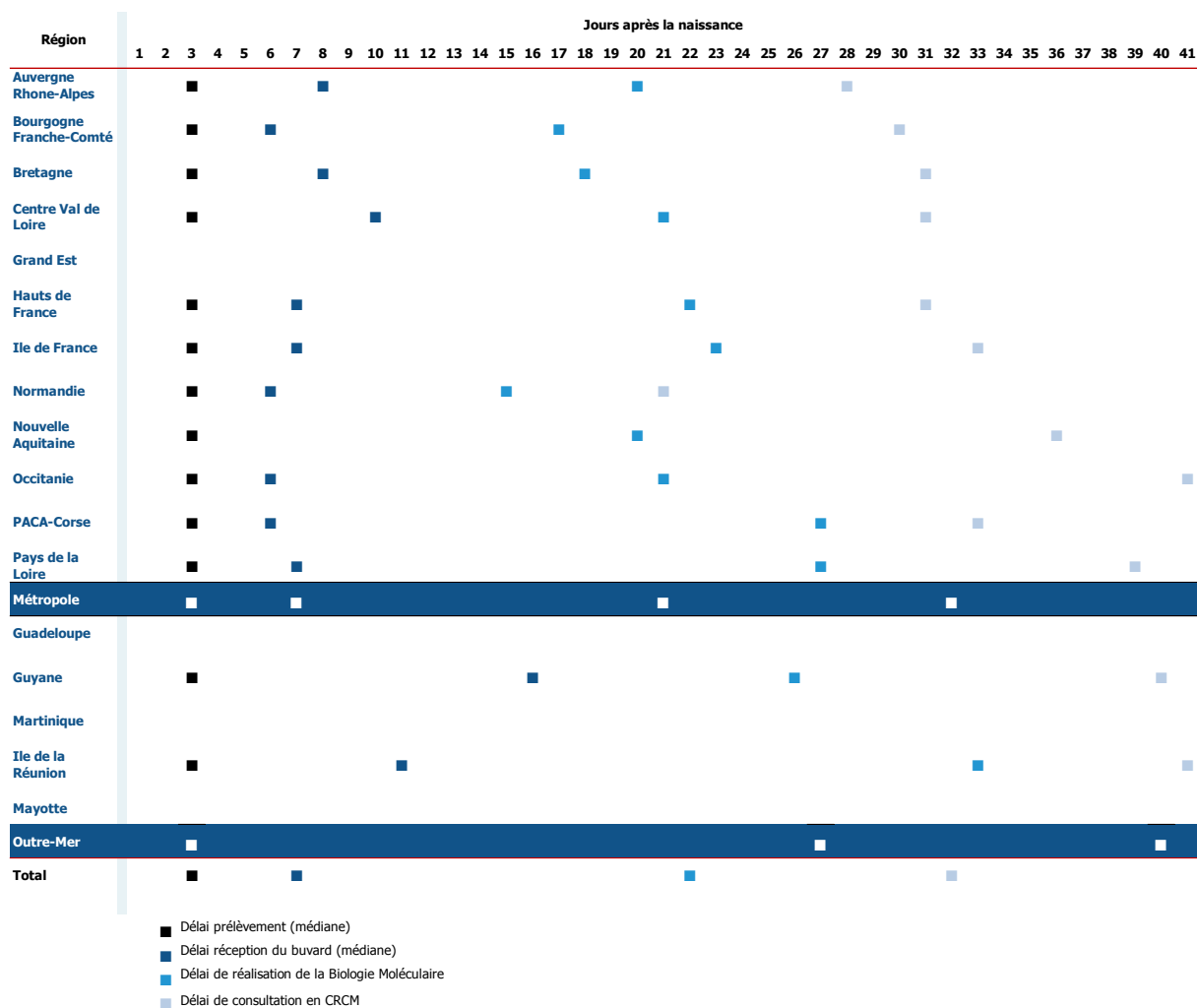
Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Réalisation BM (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	16	16	12	57	20	22
Bourgogne Franche-Comté	5	5	13	20	17	17
Bretagne	6	5	13	23	18	18
Centre Val de Loire	6	6	17	39	21	23
Grand Est	1	1	34	34	34	34
Hauts de France	18	18	6	30	22	21
Ile de France	15	15	9	71	23	26
Normandie	6	6	10	19	15	14
Nouvelle Aquitaine	7	6	16	22	20	19
Occitanie	8	8	12	36	21	22
PACA-Corse	10	9	21	43	27	28
Pays de la Loire	7	6	22	38	27	29
Métropole	105	101	6	71	21	22
Guadeloupe	0	0	/	/	/	/
Guyane	1	1	26	26	26	26
Martinique	0	0	/	/	/	/
Ile de la Réunion	3	3	23	33	28	28
Outre-Mer	4	4	23	33	27	28
Total	109	105	6	71	22	23

Tableau Muco-10 : Délai de réalisation de la biologie moléculaire en jours par région pour les enfants atteints de mucoviscidose en 2019



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Consultation CRCM (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	16	15	19	90	28	31
Bourgogne Franche-Comté	5	5	19	61	30	35
Bretagne	6	6	8	205	31	57
Centre Val de Loire	6	5	13	45	31	29
Grand Est	1	1	24	24	24	24
Hauts de France	18	18	14	60	31	33
Ile de France	15	14	11	78	33	40
Normandie	6	6	7	60	21	28
Nouvelle Aquitaine	7	6	22	40	35	33
Occitanie	8	8	27	126	73	75
PACA-Corse	10	10	15	48	33	32
Pays de la Loire	7	6	30	44	39	38
Métropole	105	100	7	205	32	38
Guadeloupe	0	0	/	/	/	/
Guyane	1	1	40	40	40	40
Martinique	0	0	/	/	/	/
Ile de la Réunion	3	2	39	42	41	41
Outre-Mer	4	3	39	42	40	40
Total	109	103	7	205	32	38

Tableau Muco-11 : Délai de consultation en CRCM par région des enfants atteints de mucoviscidose



Graphique Muco-1 : Délais (en jours) de prélèvement, de réception du buvard, de réalisation de la biologie moléculaire et de consultation en CRCM par région des enfants atteints de mucoviscidose en 2019

Pour les régions métropolitaines, n'ont été représentées que les régions présentant au moins 5 fiches pour le calcul du délai médian.



Indicateurs – Examen de confirmation

Région	Nombre de fiches de cas suspects	Consultations en CRCM	
		Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhone-Alpes	16	16	100%
Bourgogne Franche-Comté	5	5	100%
Bretagne	6	6	100%
Centre Val de Loire	6	3	50%
Grand Est	1	1	100%
Hauts de France	18	12	67%
Ile de France	15	12	80%
Normandie	6	5	83%
Nouvelle Aquitaine	7	6	86%
Occitanie	8	6	75%
PACA-Corse	10	9	90%
Pays de la Loire	7	6	86%
Métropole	105	87	83%
Guadeloupe	0	/	/
Guyane	1	1	100%
Martinique	0	/	/
Ile de la Réunion	3	3	100%
Outre-Mer	4	4	100%
Total	109	91	83%

Tableau Muco-12 : Consultation en CRCM des enfants atteints de mucoviscidose



Au 1^{er} juillet 2020, le CNCNDN a récupéré et saisi 214 fiches d'identification de cas suspect de la mucoviscidose.

105 fiches ont été exclues de l'analyse : 97 correspondaient à des faux positifs et 8 ne présentaient pas de conclusion diagnostic. Au final 109 fiches ont été exploitées pour la mucoviscidose.

Les fiches comprennent des informations générales d'identification, des informations relatives au dépistage, des informations relatives à la confirmation et des informations en rapport avec le traitement.

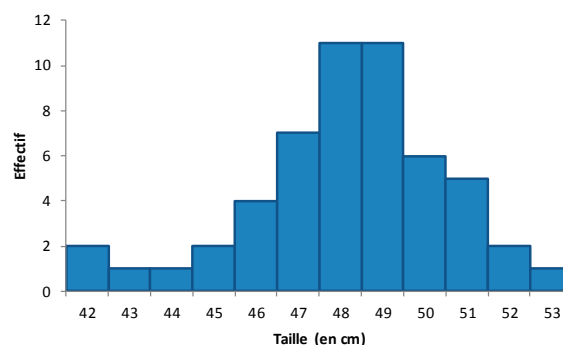
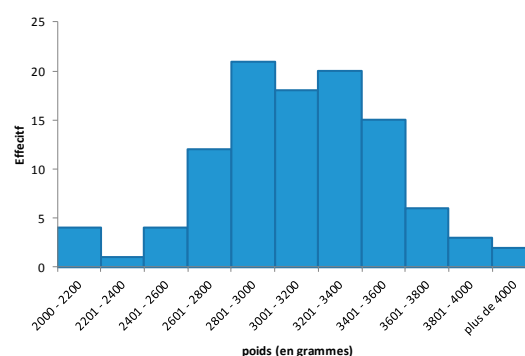
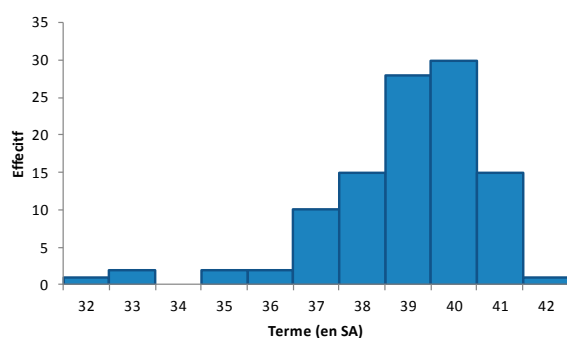
Fiches Diagnostiques – Données générales

97

Sur les 109 enfants présentant une mucoviscidose, 47 (43,1%) étaient de sexe féminin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	106	38	39	40	39,0
Poids à la naissance	107	2 850	3 140	3 390	3 111,0
Taille à la naissance	53	47	48	50	48,2
Périmètre crânien à la naissance	50	32	33	35	33,6

Tableau Muco-13 : Terme, Poids, Taille et Périmètre Crânien des enfants atteints de mucoviscidose

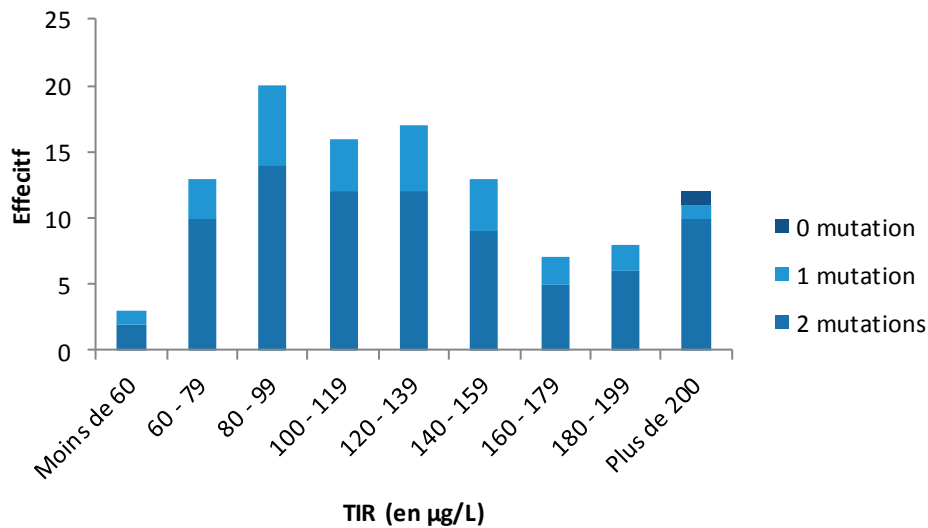




Graphique Muco-2: Terme, Poids, Taille des enfants atteints de mucoviscidose

Fiches Diagnostiques – Données dépistages

Les résultats du dosage de la trypsine immuno réactive (TIR) sont présents dans l'intégralité des fiches analysées. La TIR est comprise entre 30 et 341 µg/L avec une médiane à 97 µg/L.



Graphique Muco-3 : Distribution de la Trypsine Immuno Réactive (TIR) chez les enfants atteint de mucoviscidose en fonction du nombre de mutations

Concernant les analyses de biologie moléculaire, elles ont été réalisées chez 98,2% (n=107) des enfants dont les fiches ont été analysées. Sur le kit CF30, 74,8 % (n=80) présentaient deux mutations et 25,2% (n=27) présentaient une mutation.

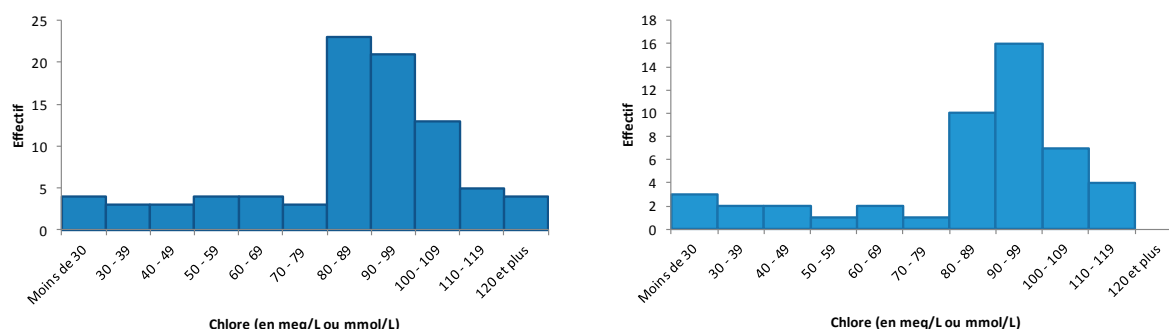


Mutation 1	Effectif	Pourcentage	Mutation 2	Effectif	Pourcentage
f508del	88	82,2%	f508del	42	52,5%
G542X	5	4,7%	N1303K	6	7,5%
1717-1G>A	2	1,9%	2789+5G>A	3	3,8%
711+1G>T	2	1,9%	3272-26A>G	3	3,8%
I507del	2	1,9%	3849+10KBC>T	3	3,8%
Y122X	2	1,9%	W1282X	3	3,8%
Autres mutations	6	5,6%	Autres mutations	20	25,0%

Tableau Muco-14 : Mutations retrouvées au dépistage chez les enfants atteints de mucoviscidose

Fiches Diagnostiques – Confirmation

Le test à la sueur a été réalisé chez 83,5% des enfants (n=91). Il n'a pas été réalisé ou les données étaient manquantes pour 16,5% des enfants (n=18).



Graphique Muco-4 : Distribution des résultats du Test de la sueur chez les enfants atteint de mucoviscidose (1^{er} test et 2nd test)

Lors de la confirmation, 81,7% (n=89) enfants présentaient deux mutations , 17,4% (n=19) présentaient 1 mutation et 0,9% (n=1) ne présentait aucune mutation.



Mutation 1	Effectif	Pourcentage	Mutation 2	Effectif	Pourcentage
f508del	88	82,2%	f508del	42	39,3%
G542X	5	4,7%	N1303K	6	5,6%
1717-1G>A	2	1,9%	2789+5G>A	3	2,8%
711+1G>T	2	1,9%	3272-26A>G	3	2,8%
I507del	2	1,9%	3849+10KBC>T	3	2,8%
Y122X	2	1,9%	W1282X	3	2,8%
Autres	6	5,6%	Autres	30	28,0%

Tableau Muco-15 : Mutations retrouvées à la confirmation chez les enfants atteints de mucoviscidose

100

Sur les 109 fiches analysées, les antécédents étaient complétés dans 91,7% des cas (n=100) et les symptômes dans 100% des cas (n=109).

Anamnèse	Effectif	Pourcentage
Antécédents (n=100)	44	44,0%
- Cas familial (n=97)	19	19,6%
- Hospitalisé (n=97)	25	25,8%
- Iléus (n=91)	17	18,7%
- Diagnostic Prénatal (n=97)	8	8,2%
Symptômes (n=109)	54	49,5%
- Hypotrophie (n=109)	28	25,7%
- Syndromes Respiratoires (n=109)	6	5,5%
- Syndromes Digestifs (n=109)	38	34,9%

Tableau Muco-16 : Antécédents et symptômes présentés par les enfants atteints de mucoviscidose lors de la confirmation diagnostique



Bilan du dépistage néonatal par Région

CRDN - Auvergne-Rhône Alpes

Adresse : Groupement Hospitalier Est - Bâtiment Pinel - CHU Lyon
52 boulevard Pinel - 69003 Lyon
Téléphone : 04.27.85.65.28.
E.mail : geraldine.de-biase@chu-lyon.fr

Coordonnateur :
Dr J. MASSARDIER

101

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	3 662 814	205	200	7	2
2019	89 348	4	13	0	0
Total Fin 2019	3 752 162	209	213	7	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	3 397 118	443	243	279	81	1 046	21
2019	89 348	9	4	21	1	35	0
Total Fin 2019	3 486 466	452	247	300	82	1 081	21

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2018	2 314 146	106	15	2	7	130	5
2019	88 491	2	1	1	0	4	0
Total Fin 2019	2 402 637	108	16	3	7	134	5

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	517 682	332	65	32	4	433	9 418	2 475	2
2019	33 932	29	9	0	0	38	847	14*	0
Total Fin 2019	551 614	361	74	32	4	471	10 265	2 489	2

(*) Les hétérozygotes AC ne sont plus identifiés en 2020



Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2018	1 523 077	8 813	253	698	951	311	44	355	34
2019	89 348	658	12	59	71	19	0	19	0
Total Fin 2019	1 612 425	9 471	265	757	1 022	330	44	374	34



CRDN - Bourgogne-Franche Comté

Adresse : Plateforme de Biologie Hospitalo-Universitaire - CHU Dijon
 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

103

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	1 464 822	121	65	1	1
2019	25 910	1	1	0	0
Total Fin 2019	1 490 732	122	66	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	1 273 492	196	75	154	45	470	11
2019	25 910	2	0	11	0	13	0
Total Fin 2019	1 299 402	198	75	165	45	483	11

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	871 654	32	7	4	0	43	3
2019	25 910	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2019	897 564	32	7	4	0	43	3

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	54 488	23	2	3	1	29	913	250	0
2019	6 164	6	1	0	0	7	141	1*	0
Total Fin 2019	60 652	29	3	3	1	36	1 054	251	0

(*) Les hétérozygotes AC ne sont plus identifiés en 2020

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	500 999	2 501	79	252	331	97	11	108	10
2019	25 910	130	6	11	17	8	0	8	0
Total Fin 2019	526 909	2 631	85	263	348	105	11	116	10



CRDN - Bretagne

Adresse : Annexe Pédiatrique - Hôpital Sud - CHU Rennes
BP 90347 - 35203 Rennes - Cedex 2
Téléphone : 02.99.26.71.05.
E.mail : crdn.bretagne.guthrie@chu-rennes.fr

Coordonnateur :
Dr A. BELLANGER

104

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	1 446 605	66	22	0	0
2019	32 044	1	0	0	0
Total Fin 2019	1 478 649	67	22	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	1 422 736	234	101	172	19	526	5
2019	32 044	7	1	10	0	18	0
Total Fin 2019	1 454 780	241	102	182	19	544	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2018	855 726	36	6	4	1	47	1
2019	32 044	5	2	0	0	7	0
Total Fin 2019	887 770	41	8	4	1	54	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	38 247	54	12	15	0	81	1 807	296	0
2019	3 782	11	1	0	2	14	175	3*	0
Total Fin 2019	42 029	65	13	15	2	95	1 982	299	0

(*) Les hétérozygotes AC ne sont plus identifiés en 2020

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	616 970	2 802	139	380	519	162	31	193	5
2019	32 044	165	5	15	20	5	0	5	0
Total Fin 2019	649 014	2 967	144	395	539	167	31	198	5



CRDN - Centre Val de Loire

Adresse : Service de Médecine Nucléaire in Vitro - CHRU de Tours
2 boulevard Tonnellé - 37044 Tours - Cedex 9
Téléphone : 02.47.47.86.24.
E.mail : secretariat.crdn@chu-tours.fr

Coordonnateur :
Dr D.DUFOUR

105

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	1 050 941	52	17	0	1
2019	24 901	5	0	0	0
Total Fin 2019	1 075 842	57	17	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	1 050 941	188	60	85	5	338	0
2019	24 901	3	1	2	0	6	0
Total Fin 2019	1 075 842	191	61	87	5	344	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	599 228	22	6	3	2	33	0
2019	24 901	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2019	624 129	24	6	3	2	35	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	83 383	136	27	8	1	172	3 503	744	1
2019	6 730	14	1	0	1	16	359	9*	0
Total Fin 2019	90 113	150	28	8	2	188	3 862	753	1

(*) Les hétérozygotes AC ne sont plus identifiés en 2020

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	440 615	1 982	60	165	225	74	14	88	5
2019	24 901	135	4	13	17	6	0	6	0
Total Fin 2019	465 516	2 117	64	178	242	80	14	94	5



Adresse : Centre Régional de Dépistage Néonatal – Grand Est
CHRU de Reims – 45 rue Cognacq Jay, 51100 Reims
Téléphone : 03.72.74.61.35.
E.mail : crdn-grandest@chu-reims.fr

Coordonnateur :
Dr R-M. GUEANT
RODRIGUEZ

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	3 160 098	272	152	15	6
2019	55 234	1	4	0	0
Total Fin 2019	3 197 431	273	156	15	6

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	2 699 849	359	229	315	52	955	8
2019	55 234	5	2	18	0	25	0
Total Fin 2019	2 737 182	364	231	333	52	980	8

Hyperplasie des Surrénales

* 3 non typées

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	1 472 533	63	16	8	4	91	4
2019	55 234	0	0	0	0	3	0
Total Fin 2019	1 509 866	63	16	8	4	94	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	296 877	180	45	25	3	253	5 574	1 545	5
2019	10 858	13	1	0	0	14	470	74	0
Total Fin 2019	307 735	193	46	25	3	267	6 044	1 619	5

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	1 014 926	6 286	181	598	779	212	42	254	11
2019	55 234	392	4	19	23	5	0	5	0
Total Fin 2019	1 070 160	6 678	185	617	802	217	42	259	11



CRDN - Hauts de France

Adresse : Hôpital Jeanne de Flandre - CHRU Lille
Avenue Eugène Avinée - 59037 Lille - Cedex
Téléphone : 03.62.94.38.00
E.mail : crdn-hautsdefrance@chru-lille.fr

Coordonnateur :
Mme C. KOSCIELNIAK

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	3 737 150	294	147	1	2
2019	65 977	7	5	0	0
Total Fin 2019	3 737 150	294	152	1	2

107

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	3 367 016	494	218	375	37	1 124	34
2019	65 977	7	3	17	1	28	0
Total Fin 2019	3 432 993	501	221	392	38	1 152	34

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	2 181 593	95	11	6	4	116	10
2019	65 977	1	1	0	0	2	0
Total Fin 2019	2 247 570	96	12	6	4	118	10

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	334 444	203	50	17	0	271	5 744	1 675	12
2019	16 631	12	3	0	1	16	475	12*	0
Total Fin 2019	351 075	215	53	17	1	287	6 219	1 687	12

(*) Les hétérozygotes AC ne sont plus identifiés en 2020

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	1 305 565	5 922	256	567	823	268	46	314	26
2019	65 977	240	14	19	33	14	0	14	2
Total Fin 2019	1 371 542	6 162	270	586	856	282	46	328	28



CRDN - Ile de France

Adresse : Hôpital Necker Enfants Malades
149 rue de Sèvres - 75742 Paris - Cedex 15
Téléphone : 01.42.73.74.73.
E.mail : crdn.idf@aphp.fr

Coordonnateur :
Pr M. POLAK

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	7 352 207	407	417	17	0
2019	176 429	7	10	0	0
Total Fin 2019	7 528 636	414	427	17	0

108

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	6 754 757	890	392	812	71	2 165	20
2019	176 429	9	10	47	1	67	0
Total Fin 2019	6 931 186	899	402	859	72	2 232	20

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	4 312 302	176	22	35	9	242	13
2019	176 429	10	0	1	2	13	0
Total Fin 2019	4 488 731	186	22	36	11	255	13

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	2 332 525	3 062	971	301	20	4 354	81 212	20 474	19
2019	130 161	199	68	23	9	299	4 993	1 238	0
Total Fin 2019	2 462 686	3 261	1 039	324	29	4 653	86 205	21 712	19

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	2 907 894	18 015	288	1 021	1 309	332	65	397	26
2019	176 429	1 261	11	59	70	16	2	18	0
Total Fin 2019	3 084 323	19 276	299	1 080	1 379	348	67	415	26



CRDN –Normandie

Adresse : Laboratoire de Biochimie – CHU de Caen
CS 30001 - 14033 Caen - Cedex 9
Téléphone : 02.31.06.40.77.
E.mail : labo-depistageneonat@chu-caen.fr

Coordonnateur :
Dr D. GUENET

109

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	1 651 848	130	38	1	1
2019	33 462	4	3	0	0
Total Fin 2019	1 685 310	134	41	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	1 651 848	213	156	125	12	506	8
2019	33 462	5	5	7	0	17	0
Total Fin 2019	1 685 310	218	161	132	12	523	8

Hyperplasie des Surrénales

(*) un malade non typé

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	1 039 046	62	13	9	6	90	6
2019	33 462	2	0	0	0	3*	0
Total Fin 2019	1 072 508	64	13	9	6	93	6

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	117 232	146	39	9	0	194	3 504	764	3
2019	6 245	8	3	0	0	11	269	3*	0
Total Fin 2019	123 477	154	42	9	0	205	3 773	5 035	3

(*) Les hétérozygotes AC ne sont plus identifiés en 2020

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	654 677	3 423	119	350	469	136	18	154	7
2019	33 462	135	4	13	17	6	1	7	0
Total Fin 2019	688 139	3 558	123	363	486	142	19	161	7



CRDN - Nouvelle Aquitaine

Adresse : Maternité - Groupe Hospitalier Pellegrin - CHU Bordeaux
Place Amélie Raba-Léon - 33076 Bordeaux - Cedex
Téléphone : 05.56.79.87.00.
E.mail : crdn.na@chu-bordeaux.fr

Coordonnateur :
Mme A. DUMAS
LAUSSINOTTE

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	1 845 013	103	63	1	2
2019	54 585	3	1	0	0
Total Fin 2019	1 899 598	106	64	1	2

110

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	1 570 977	155	76	186	66	483	10
2019	54 585	4	2	11	1	18	0
Total Fin 2019	1 625 562	159	78	197	67	501	10

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	912 649	49	8	10	4	71	2
2019	54 585	2	0	2	1	5	0
Total Fin 2019	967 234	51	8	12	5	76	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	114 341	92	32	11	1	136	4 448	885	1
2019	10 579	10	4	3	2	19	399	94	0
Total Fin 2019	124 920	102	36	14	3	155	4 847	979	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	673 141	3 388	82	253	335	94	11	21	11
2019	54 585	219	6	12	18	7	0	7	0
Total Fin 2019	727 726	3 607	88	265	353	101	11	28	11



CRDN -Occitanie

Adresse : Institut Fédératif de Biologie - CHU Toulouse Purpan
330 avenue de Grande Bretagne - TSA 40031 - 31059 Toulouse - Cedex 9
Téléphone : 05.34.55.85.88.
E.mail : crdepistageneonat.occitanie.sec@chu-toulouse.fr

Coordonnateur :
Dr I. OLIVER
PETIT

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	2 864 442	161	131	0	0
2019	57 066	7	2	0	0
Total Fin 2019	2 921 508	168	133	0	0

111

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	2 525 122	211	141	196	29	577	12
2019	57 066	7	3	10	0	20	0
Total Fin 2019	2 582 188	218	144	206	29	597	12

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2018	1 453 511	61	14	5	2	82	2
2019	57 066	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2019	1 510 577	63	14	5	2	84	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	354 134	129	32	6	0	167	5 173	2 034	0
2019	25 861	8	5	0	0	13	538	161	0
Total Fin 2019	379 995	137	37	6	0	180	5 711	2 195	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2018	990 849	4 851	124	394	518	150	14	164	9
2019	57 066	369	7	19	26	8	0	8	0
Total Fin 2019	1 047 915	5 220	131	413	544	158	14	172	9



CRDN - Paca Corse

Adresse : Hôpital d'Enfants de la Timone - APMH
264 rue Saint Pierre - 13385 Marseille – Cedex 5
Téléphone : 04.91.38.67.55.
E.mail : secretariat.crdn.pacacorse@ap-hm.fr

Coordonnateur :
Pr B. CHABROL

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	2 607 180	188	115	2	1
2019	61 272	7	1	0	0
Total Fin 2019	2 674 380	195	116	2	1

112

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	2 355 946	324	161	184	31	700	8
2019	61 272	9	3	14	4	30	0
Total Fin 2019	2 423 146	333	165	197	31	726	8

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	1 455 691	47	5	2	0	54	1
2019	61 272	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2019	1 522 891	49	5	2	0	56	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	559 055	77	30	44	1	151	5 337	1 718	10
2019	32 248	11	3	0	0	14	437	119	1
Total Fin 2019	591 366	88	33	44	0	165	5 774	1 837	10

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	1 053 157	7 484	122	534	656	168	21	189	16
2019	61 272	407	7	26	33	9	0	9	5
Total Fin 2019	1 120 357	7 891	129	560	689	177	21	198	16



CRDN - Pays de la Loire

Adresse : Institut de biologie - Hôtel Dieu - CHU Nantes
1 place Alexis Ricordeau - 44093 Nantes - Cedex 1
Téléphone : 02.40.08.76.59.
E.mail : crdn.pdl@chu-nantes.fr

Coordonnateur :
Dr M. DANIELO

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	2 690 660	109	81	3	1
2019	39 531	1	0	0	0
Total Fin 2019	2 730 191	110	81	3	1

113

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	2 370 434	306	149	192	20	667	15
2019	39 531	5	2	12	0	19	4
Total Fin 2019	2 409 965	311	151	204	20	686	19

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	1 486 113	59	13	4	4	80	5
2019	39 531	1	0	1	0	2	0
Total Fin 2019	1 525 644	60	13	5	4	82	5

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	156 114	139	39	14	1	193	4 497	886	3
2019	7 089	16	4	0	0	20	394	2*	0
Total Fin 2019	163 203	155	43	14	1	213	4 891	888	3

(*) Les hétérozygotes AC ne sont plus identifiés en 2020

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	1 001 273	2 859	136	279	415	156	25	181	7
2019	39 531	216	5	15	20	7	0	7	0
Total Fin 2019	1 040 804	3 075	141	294	435	163	25	188	7



CRDN Guadeloupe

Adresse : CHU de la Guadeloupe – Hôpital Ricou
CP465 – 97159 Pointe-à-Pitre
Téléphone : 05.90.93.46.78.
E.mail : crdn-gin@chu-guadeloupe.fr

Coordonnateur :
Dr K. LEE

114

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	243 890	4	2	1	0
2019	5 163	0	0	0	0
Total Fin 2019	249 053	4	2	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	240 285	2	2	8	5	17	0
2019	5 163	0	0	2	0	2	0
Total Fin 2019	245 448	2	2	10	5	19	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	152 181	7	0	2	0	9	0
2019	5 163	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2019	157 344	7	0	2	0	9	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	214 590	558	143	25	3	729	7 218	2 346	1
2019	5 193	4	3	2	0	9	388	0	0
Total Fin 2019	219 783	562	146	27	3	738	7 606	2 346	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	63 703	493	3	15	18	4	1	5	0
2019	5 163	76	0	4	4	0	0	0	0
Total Fin 2019	68 866	569	3	19	22	4	1	5	0



CRDN Guyane

Adresse : Département de Pédiatrie – CH Cayenne
Avenue des flamboyants, 97306 Cayenne
Téléphone :
E.mail : falucar.njueyon@ch-cayenne.fr

Coordonnateur :
Dr F. NJUEYON

115

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	179 577	0	1	0	0
2019	8 068	0	0	0	0
Total Fin 2019	187 645	0	1	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	179 577	4	2	10	19	35	2
2019	8 068	0	0	1	3	4	0
Total Fin 2019	187 645	4	2	11	22	37	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	179 577	7	0	1	0	8	1
2019	8 068	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2019	187 645	7	0	1	0	8	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	151 853	414	254	13	0	681	11 941	3 836	13
2019	8 068	31	20	0	3	54	700	20*	1
Total Fin 2019	159 921	445	274	13	3	735	12 641	3 856	14

(*) Les hétérozygotes AC ne sont plus identifiés en 2020

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	46 729	269	0	6	6	0	0	0	1
2019	8 068	57	0	1	1	1	0	1	0
Total Fin 2019	54 797	326	0	7	7	1	0	1	1



CRDN Martinique

Adresse : Site Mangot Vulcin, CHU de Martinique
Centre Hospitalier du Lamentin, 97232 Le Lamentin
Téléphone :
E.mail : emma.pierrisnard@chu-martinique.fr

Coordonnateur :
Dr E. PIERRISNARD

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	204 875	8	3	0	0
2019	3 766	0	0	0	0
Total Fin 2019	208 641	8	3	0	0

116

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	200 333	3	5	8	3	19	0
2019	3 766	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2019	204 099	3	5	8	3	19	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	115 353	8	1	2	0	11	0
2019	3 766	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2019	119 119	8	1	2	0	11	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	154 180	311	106	23	7	447	4 767	2 024	4
2019	3 774	10	2	1	0	13	262	139	0
Total Fin 2019	157 954	321	108	24	7	460	5 029	2 163	4

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	23 198	146	0	5	5	2	1	3	0
2019	3 766	48	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2019	26 964	194	0	5	5	2	1	3	0



CRDN Mayotte

Adresse : Pharmacie Centrale – Centre hospitalier de Mayotte
Centre Hospitalier de Mayotte – 97600 Mamoudzou
Téléphone :
E.mail : a.chamouine1@chmayotte.fr

Coordonnateur :
Dr A. CHAMOUINE

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	154 780	0	0	0	0
2019	9 623	0	0	0	0
Total Fin 2019	164 403	0	0	0	0

117

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	154 780	0	0	0	7	7	0
2019	9 623	0	0	1	0	1	0
Total Fin 2019	164 403	0	0	1	7	8	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2018	154 780	5	0	0	0	5	1
2019	9 623	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2019	164 403	5	0	0	0	5	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	154 772	219	0	10	0	229	6 460	10	2
2019	9 623	18	0	0	4	22	401	0	0
Total Fin 2019	164 395	237	0	10	4	251	6 861	10	2



CRDN Réunion

Adresse : Centre Régional de la Réunion – CHU Felix Guyon
Allée des Topazes, Saint-Denis
Téléphone : 05.90.93.46.54.
E.mail : sec.crdn@chu-reunion.fr

Coordonnateur :
Dr D. RAMFUL

118

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	526 455	5	5	2	0
2019	13 358	0	0	0	0
Total Fin 2019	539 813	5	5	2	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	526 455	15	9	14	63	101	2
2019	13 358	0	1	0	0	1	0
Total Fin 2019	539 813	15	10	14	63	102	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	479 849	63	8	4	0	75	2
2019	13 358	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2019	493 207	64	8	4	0	76	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	344 086	80	3	6	1	90	7 210	123	1
2019	13 358	5	0	1	0	6	349	0*	0
Total Fin 2019	357 444	85	3	7	1	96	7 559	123	1

(*) Les hétérozygotes AC ne sont plus identifiés en 2020

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2018	236 867	2 055	56	186	242	65	4	69	7
2019	13 358	124	1	17	18	3	0	0	0
Total Fin 2019	250 225	2 179	57	203	260	68	4	69	7



PACA-TOM

Adresse : Hôpital d'Enfants de la Timone - APMH
 264 rue Saint Pierre - 13385 Marseille – Cedex 5
Téléphone : 04.91.38.67.55.
E.mail : secretariat.crdn.pacacorse@ap-hm.fr

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2018	300 216	3	0	1	0
2019	7 969	0	0	0	0
Total Fin 2019	308 185	3	0	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2018	300 216	2	4	17	40	63	1
2019	7 969	0	0	1	0	1	0
Total Fin 2019	308 185	2	4	18	40	64	1

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2018	206 083	14	3	0	0	17	0
2019	7 969	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2019	214 052	14	3	0	0	17	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2018	471	2	0	0	0	2	12	1	0
2019	66	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2019	537	2	0	0	0	2	12	1	0



Annexes

Annexe 1 - Liste 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 : crdn-grandest@chu-reims.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 Ile 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



Région	Coordonnateur	Adresse Secrétariat
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@chu-toulouse.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 Iles 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 Avenue des flamboyants BP 6006 - 97306 Cayenne Téléphone : 05.94.39.46.23. Mail : secretariat.crdng@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	PIERRISNARD E.	CRDN Martinique Centre Hospitalier du Lamentin BP 429 - 97232 Le Lamentin
Mayotte	CHAMOINE A.	CRDN Mayotte Centre Hospitalier de Mayotte Rue de l'hôpital BP 04 - 97 600 Mamoudzou Mail : a.chamoine@chmayotte.fr



Annexe 2 - Liste 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, La Réunion, 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-Roussillon)
Nancy	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Grand Est (Lorraine, Champagne-Ardenne)
Nantes	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Pays de la Loire
Paris Necker	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Ile de France, Guadeloupe, Martinique, Saint-Pierre et Miquelon
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



Annexe 3 - Liste 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	Ile de France, Martinique, Guadeloupe, Saint-Pierre et Miquelon
Reims	Grand Est



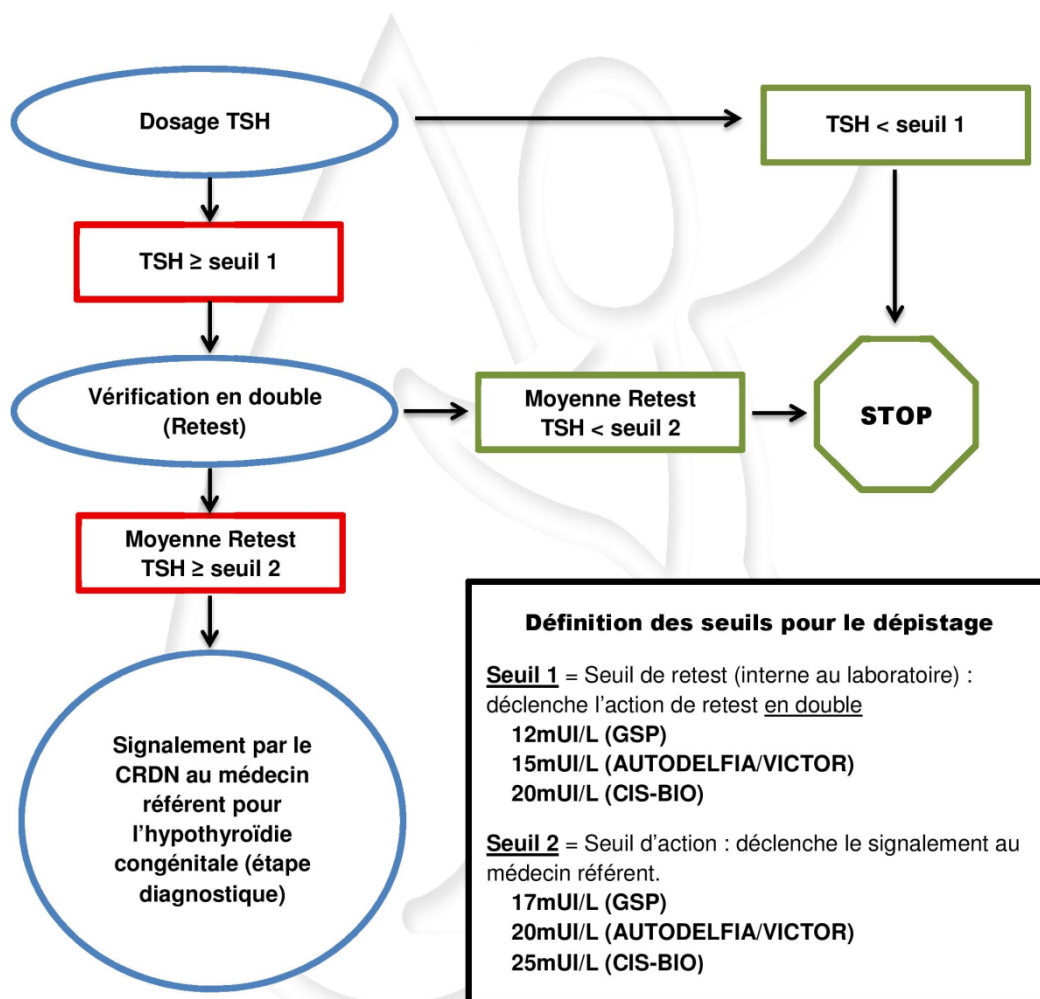
Annexe 4 - Liste des laboratoires de dépistage de la Drépanocytose

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, Pays de la Loire, Centre-Val de Loire, Bretagne, La Réunion
Marseille	PACA-Corse, Occitanie
Paris Necker	Ile de France
Pointe-à-Pitre	Guadeloupe
Reims	Grand Est



Annexe 5 : Arbre Décisionnel du dépistage de l'HC

ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE L'HYPOTHYROIDIE CONGENITALE

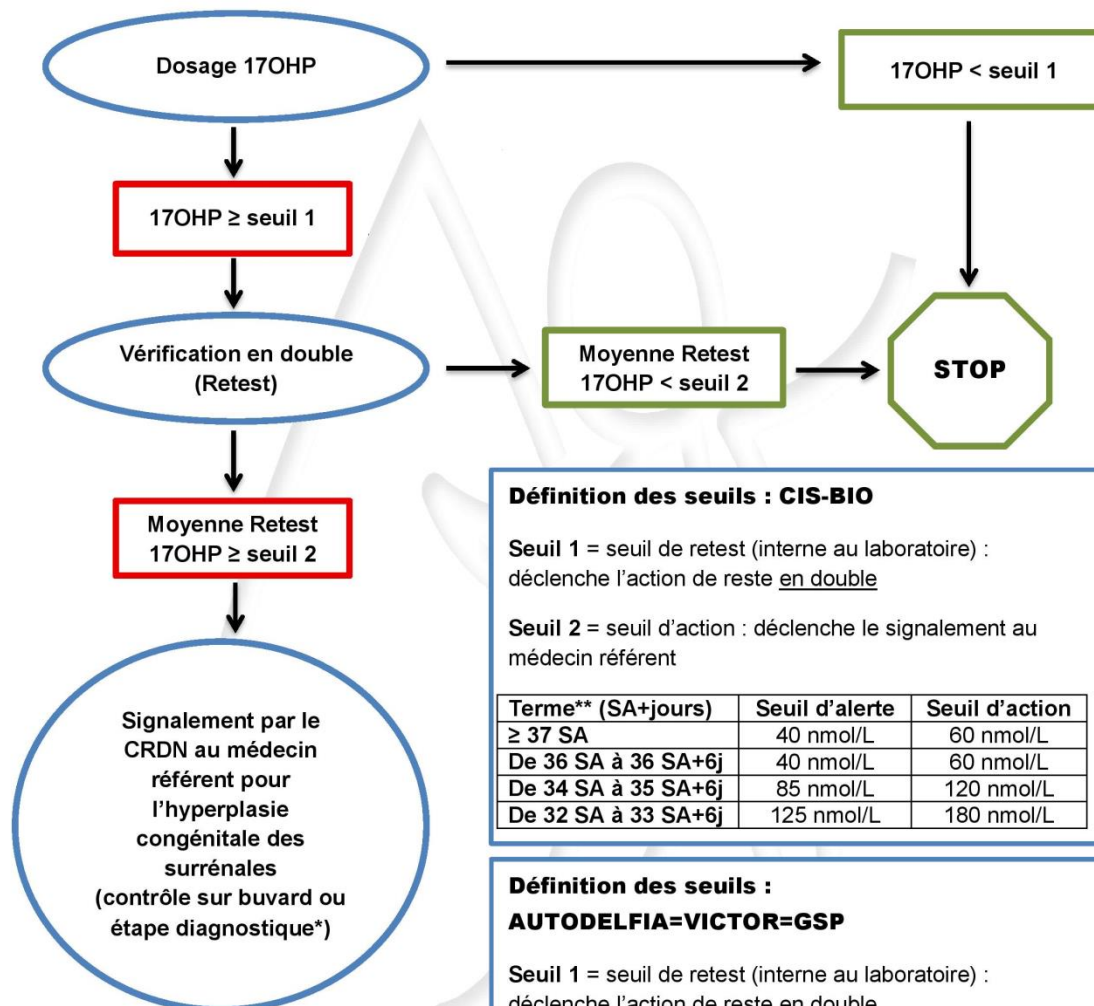




Annexe 6 : Arbre décisionnel du dépistage de l'HCS

ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGENITALE DES SURRENALES

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



Définition des seuils : CIS-BIO

Seuil 1 = seuil de retest (interne au laboratoire) : déclenche l'action de reste en double

Seuil 2 = seuil d'action : déclenche le signalement au médecin référent

Terme** (SA+jours)	Seuil d'alerte	Seuil d'action
≥ 37 SA	40 nmol/L	60 nmol/L
De 36 SA à 36 SA+6j	40 nmol/L	60 nmol/L
De 34 SA à 35 SA+6j	85 nmol/L	120 nmol/L
De 32 SA à 33 SA+6j	125 nmol/L	180 nmol/L

Définition des seuils : AUTODELFIA=VICTOR=GSP

Seuil 1 = seuil de retest (interne au laboratoire) : déclenche l'action de reste en double

Seuil 2 = seuil d'action : déclenche le signalement au médecin référent

Terme** (SA+jours)	Seuil d'alerte	Seuil d'action
≥ 37 SA	17 nmol/L	25 nmol/L
De 36 SA à 36 SA+6j	17 nmol/L	25 nmol/L
De 34 SA à 35 SA+6j	35 nmol/L	50 nmol/L
De 32 SA à 33 SA+6j	60 nmol/L	90 nmol/L

* Le médecin référent décide d'un contrôle sur buvard ou de la convocation de l'enfant pour l'étape diagnostique

** Terme de naissance exprimé en semaines d'aménorrhée + jours (SA+jours)

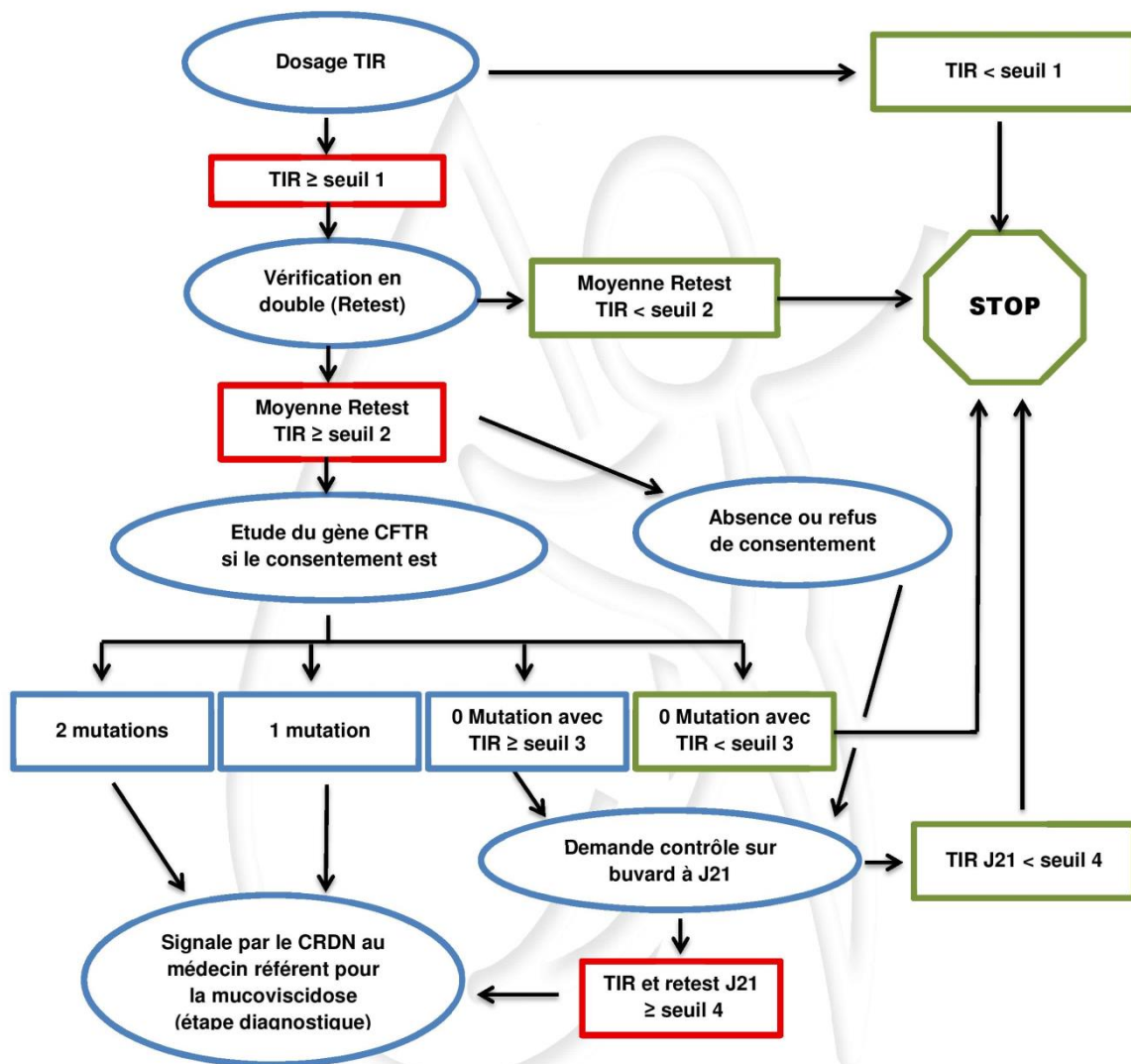
Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
CNCDN

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 7 : Arbre décisionnel du dépistage de la mucoviscidose

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 **50 µg/L**

Seuil 2 = Seuil d'action : déclenche l'étude du gène CFTR par biologie moléculaire (BM) : 65 µg/L **60 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 **37 µg/L**

Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
CNCNDN

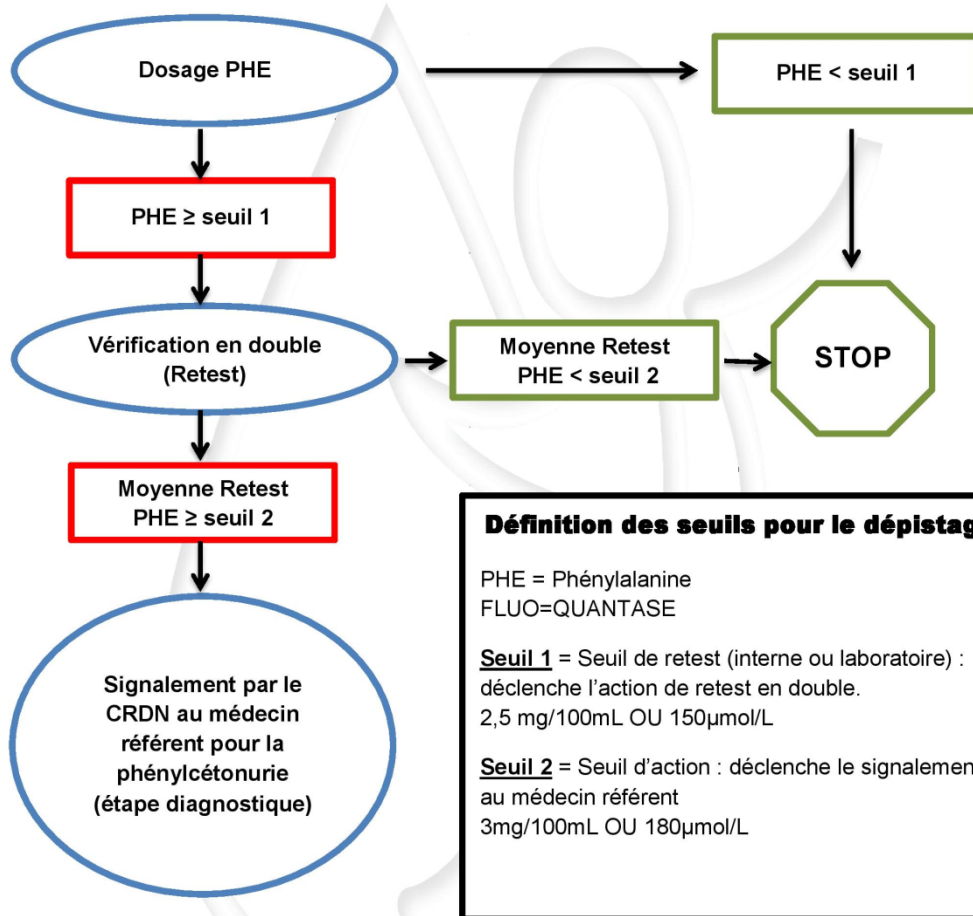
Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnellé – 37044 Tours Cedex 9
Secretariat.cncdn@chu-tours.fr
Tél. : 02.47.47.80.97 – Fax : 02.34.38.95.89



Annexe 8 : Arbre décisionnel du dépistage de la phénylcétonurie



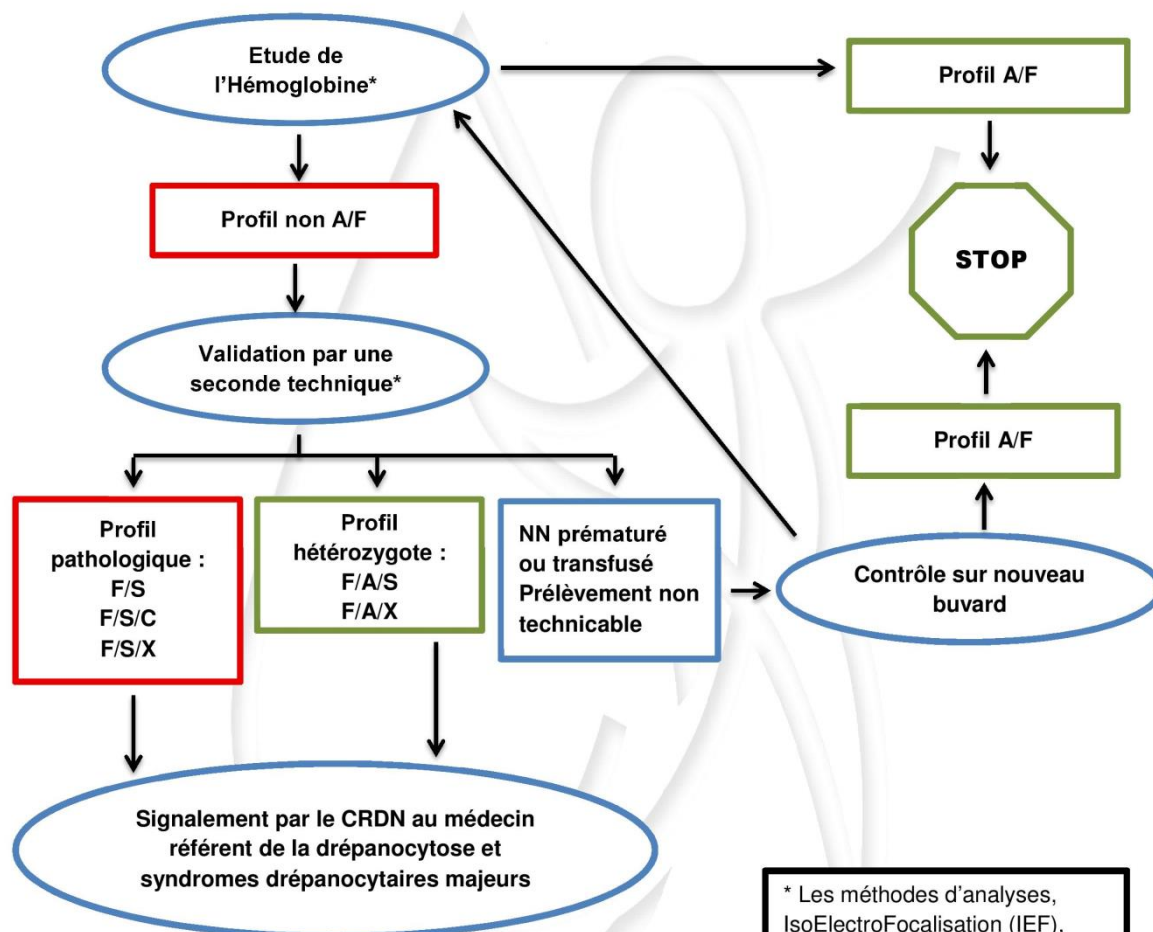
ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE LA PHENYLCETONURIE (HYPERPHENYLALANINEMIES)





Annexe 9 : Arbre décisionnel du dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs

ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DES SYNDROMES DREPANOCYTAIRES MAJEURS (SDM)



A = hémoglobine A
C = hémoglobine C
F = hémoglobine Fœtale
S = hémoglobine drépanocytaire
X = autre hémoglobine anormale
NN = nouveau-né

* Les méthodes d'analyses, IsoElectroFocalisation (IEF), Electrophorèse capillaire et HPLC peuvent être employées en première ou deuxième intention selon les laboratoires.



Annexe 10 : Fiche identification de Cas - HC

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

HYPOTHYROIDIE

(Fiche d'identification d'un nouveau cas)

REGION :

N° ARDPHE :
région Année Numéro

IDENTIFICATION

NOM :

Département de naissance :

Date de naissance :
jour mois année

Prénom :

Sexe : Masculin ☐ Féminin ☐

Naissance : A terme ☐ Prématuro ☐ Terme : semaines complètes d'aménorrhée

Poids : g Taille : cm PC : cm

DEPISTAGE

Technique : Autodelfia ☐ Victor ☐ RIA ☐ GSP ☐

Date du prélèvement :
jour mois année

Résultat : Date
jour mois année

TSH J3 (1^{er} dosage) : mUI/L de sang

TSH J3 (Retest en double) : Retest1 Retest2 Moyenne mUI/L de sang

A pré-remplir par l'Association Régionale en collaboration avec le laboratoire de dépistage

CONFIRMATION

Date :
jour mois année

Age du bébé : jours

Données cliniques et imagerie :

Anamnèse : pathologie thyroïdienne familiale : Oui ☐ Non ☐
(si Oui, préciser)
..... surcharge iodée : probable ☐ certaine ☐

Poids : g

Taille : cm

Points d'ossification étudiés Oui ☐ Non ☐

Fémoral inférieur (Béclard) présent ☐ absent ☐

Tibia supérieur (Todd) présent ☐ absent ☐

Scintigraphie Faite : Oui ☐ Non ☐ Si Oui : I 123 ☐ Tc 99 m ☐

Résultat scintigraphie : Absence de thyroïde ☐ Thyroïde ectopique ☐ Thyroïde en place ☐

Echographie Faite : Oui ☐ Non ☐

Résultat échographie : Thyroïde non vue ☐ Thyroïde en place (à préciser ci-dessous) ☐

Si thyroïde en place : avec goitre ☐ avec hypoplasie ☐ volume normal ☐

Test au Perchlorate Fait : Oui ☐ Non ☐ Si Oui : Positif ☐ Négatif ☐

Malformation associée éventuelle Oui ☐ Non ☐

si oui, préciser

Données biologiques :	A la convocation	15 jours après la convocation	1 mois après la convocation
TSH (mUI/L) plasma			
FT4 (pmol/L ou ng/mL)*			
FT3 (pmol/L ou ng/mL)*			
Date			
Dose si traitement (en µg/j)	avant traitement		

*Rayer la mention inutile

CONCLUSION :

Type d'hypothyroïdie : Ectopie ☐

(1 seule réponse possible) Athyréose ☐

Glande en place ☐ si oui, spécifier : goitre ☐ hypoplasie ☐ Morphologie normale ☐

Hypothyroïdie transitoire ☐

Autre : préciser :

TRAITEMENT

Oui ☐ Non ☐

Date de mise en route :
jour mois année

Dose de L-T4 : µg/jour

Médecin assurant le traitement et le suivi : Nom :

Adresse :

Fiche remplie le : par le Dr

Fiche adressée à l'Association Régionale le :
jour mois année

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. - 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'hormonogénèse 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.

Novembre 2013



Annexe 11 : 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 Année Numéro

IDENTIFICATION

NOM :

Département de naissance | | | |

Prénom :

Date de naissance : | | | | | | | |
jour mois année

Sexe : Masculin ☐ Féminin ☐

Naissance : Terme : | | | | semaines complètes d'aménorrhée

Poids : | | | | g Taille : | | | | cm PC : | | | | cm

DEPISTAGE

Date du prélèvement : | | | | | | | | Technique : Autodelfia ☐ Victor ☐ RIA ☐ GSP ☐
jour mois année

17 OH-P J3 (1^{er} dosage) : | | | | | 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 : | | | | | | | |
jour mois année

17 OH-P (Contrôle) : | | | | | nmol/L de sang

A pré-remplir par l'Association Régionale en collaboration avec le laboratoire de dépistage

CONFIRMATION

Hospitalisation Service (intitulé) : Date d'entrée : | | | | | | | |
jour mois année

Poids : | | | | | g Taille : | | | | | cm PC : | | | | | cm

Renseignements :

Diagnostic connu ☐ par : dépistage anténatal ☐ Anomalie OGE ☐ Perte de sel ☐
soupçonné ☐ par : antécédent familial ☐ Anomalie OGE ☐ Perte de sel ☐
non soupçonné ☐

Lors du signalement enfant à domicile ☐ enfant hospitalisé ☐ : préciser le motif :

Décès avant confirmation ☐ âge du décès : jours
cause : inconnue ☐ connue ☐ (préciser) :

Anamnèse familiale :

Autre cas dans la fratrie : Oui ☐ Non ☐

Si oui, préciser les antécédents familiaux :

Traitement anténatal éventuel : Oui ☐ Non ☐

Signes cliniques : Oui ☐ Non ☐

Anomalie OGE : Oui ☐ Non ☐

Vomissements : Oui ☐ Non ☐

Absence de prise de poids : Oui ☐ Non ☐

Autres : Oui ☐ Non ☐ si oui préciser :

Stade de Prader (cocher)	☐	I - Hypertrophie clitoris
	☐	II - Vestibule unique
	☐	III - Hypospadias périnéal
	☐	IV - Hypospadias pénoscrotal
	☐	V - Phénotype masculin avec cryptorchidie

Le rappel pour contrôle a-t'il été fait avant la constatation de signes cliniques : Oui ☐ Non ☐

Y-a-t'il eu une pathologie néonatale associée (**): Oui ☐ Non ☐

Si oui, préciser :

(**) Autre qu'évocatrice d'HCS

Fin de la fiche au verso : TSVP →

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

Novembre 2013



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	

* : Rayer la mention inutile

Génotype : réalisé : Oui ☐ Non ☐ Laboratoire :

Si oui, résultat :

CONCLUSION :

- Forme classique avec perte de sel ☐
Forme classique virilisante pure ☐
Forme non classique ☐
Forme incertaine ☐
Autres formes non 21 OH ☐ Préciser :

PRISE EN CHARGE

Traitement : Oui ☐ Non ☐ Si oui : date de la mise en route :

Jour	mois	année			

	Traitement Initial	Traitement à 1 mois	
	Posologie journalière	Dose quotidienne à 1 mois	Répartition journalière
Hydrocortisone (mg/jour)			
Fludrocortisone (µg/jour)			
ClNa (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 :

Jour	mois	année			

 par 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



ALGORITHME du DÉPISTAGE 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^{ème} prélèvement de sang séché ($\pm$ J 21) si le génotypage n'a pu être réalisé ou si le génotypage est négatif avec une TIR à J3 $\geq$ à 100 µg/L (ou 90 µg/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 $\geq$ à 40 µg/L (ou $\geq$ 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 $\geq$ 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 1^{er} dosage en simple supérieur ou égal au seuil d'alerte). Les nouveau-nés sont dits « suspects ».

Suite à donner :

Le résultat du 1^{er} dosage de la TIR à J3 donne l'alerte s'il est $\geq$ au seuil d'alerte fixé à 55 µg/L (ou 50 µg/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 :

1 ^{er} dosage TIR	Retest en double (Moyenne)	Action
$\geq 55 \mu\text{g/L}$	$(75 + 85) / 2 = 80$	Génotypage
$\geq 55 \mu\text{g/L}$	$(58 + 50) / 2 = 54$	STOP
$\geq 65 \mu\text{g/L}$	$(45 + 55) / 2 = 50$	STOP
$\geq 65 \mu\text{g/L}$	$(63 + 69) / 2 = 66$	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 $\geq$ à 40 µg/L (ou $\geq$ à 37 µg/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 ».



Annexe 13 : 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 $\geq$ au seuil de 3 mg/100 mL ou 180 μ mol/L)

Région :

N° ARDPHE : | | | | | | | | | |
Région Année Numéro

IDENTIFICATION

Nom :

Prénom :

Date de naissance : | | | | | | | | | |
Jour Mois Année

Sexe : Masculin ☐ Féminin ☐

Naissance : Terme : | | | semaines complètes d'aménorrhée

Poids : | | | | | g Taille : | | | | | cm PC : | | | | | cm

Département de naissance : | | | | |

136

DEPISTAGE

Date du prélèvement : | | | | | | | | | |
Jour Mois Année

Technique : Fluo ☐ Enzymo ☐

Résultat : Date : | | | | | | | | | |
Jour Mois Année

Taux Phé J3 (1^{er} dosage) : | | | | | mg/100mL ou μ mol/L de sang*
* RAYER LA MENTION INUTILE

Retest en double Phé J3 : retest1 | | | | | retest2 | | | | | moyenne | | | | | mg/100mL ou μ mol/L de sang*
* RAYER LA MENTION INUTILE

A pré-remplir par l'Association Régionale en collaboration avec le laboratoire de dépistage

CONFIRMATION

Date : | | | | | | | | | |
Jour Mois Année

Age : | | | jours

Résultats :

Taux de Phé confirmation : | | | | | mg/100 mL ou μ mol/L* * RAYER LA MENTION INUTILE

Bioprotéines urinaires + activité DHPH sanguine : Oui ☐ Non ☐

Test au BH4 : Oui ☐ Non ☐

Pourcentage de baisse en 24H : | | | %

Taux Phé H0 : | | | | | mg/100mL ou μ mol/L*

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 ☐ Déficit en cofacteur Oui ☐ Non ☐

PCU atypique ☐

Hyperphé modérée persistante ☐ Sensibilité au BH4 : Oui ☐ Non ☐

Autre maladie métabolique (préciser) ☐ Autres causes d'HPA (préciser) ☐

TRAITEMENT

Date de mise en route : | | | | | | | | | |
Jour Mois Année

Médecin assurant le traitement et suivi : Nom :

Adresse :

Fiche remplie le : | | | | | | | | | | par le Dr
Jour Mois Année

Fiche adressée à l'Association Régionale le : | | | | | | | | | |
Jour Mois Année

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.

Novembre 2013



Classification des sujets hyperphénylalaninémiques

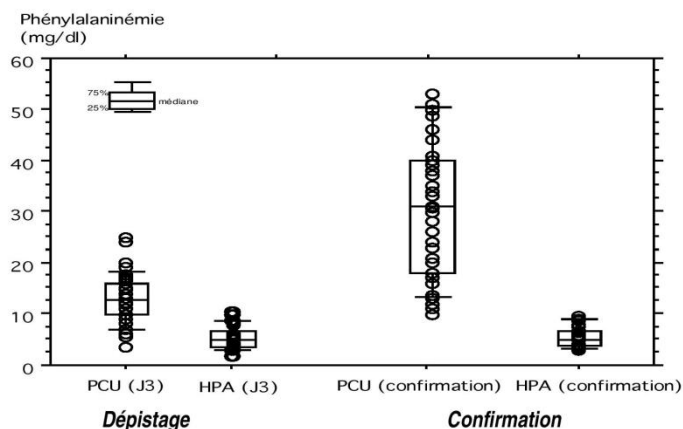
Dans le but d'établir un registre correct des malades dépistés, l'Association Française vous demande de classer vos malades selon les critères classiques :

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

137

RECOMMANDATIONS PRATIQUES

- Les résultats fournis par l'étude des taux de Phé à J 3 et à la confirmation ($\pm$ 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 biptérines 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



Annexe 14 : 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 Numéro

IDENTIFICATION

Département de naissance

NOM :

Prénom :

Date de naissance :
jour mois année

Sexe : Masculin ☐ Féminin ☐

Naissance : A terme ☐ Prématuré ☐

Terme : semaines complètes d'aménorrhée

Poids : g

Taille : cm

PC : cm

DEPISTAGE

Date du prélèvement :
jour mois année

Laboratoire :
(identification)

Résultat Date
jour mois année

	Méthode1	Méthode2
Isoélectrofocalisation (IEF)	☐	☐
Electrophorèse Capillaire	☐	☐
HPLC	☐	☐

SS ☐ S-β°thal ☐ S-β+thal ☐ SC ☐

Autres ☐ : Préciser* :

* SO Arab, SD Punjab, AS Antilles, AS Oman, SE, S Lepore, Eβ°thal

Transfusion : Oui ☐ Non ☐

CONFIRMATION (enfant et parents)

Laboratoire :
(identification)

Date :
jour mois année

Age : jours

Résultats et étude familiale de l'Hb

Enfant : résultat :

Parents

Père : Nom et Prénom

Etude faite : Oui ☐ Non ☐ Résultat :

Mère : Nom et Prénom

Etude faite : Oui ☐ Non ☐ Résultat :

Commentaire éventuel :

CONCLUSION :

SS ☐ S-β°thal ☐ S-β+thal ☐ SC ☐

Autres* ☐ : Préciser :

* SO Arab, SD Punjab, AS Antilles, AS Oman, SE, S Lepore, Eβ°thal

PRISE EN CHARGE

Médecin Référent : Nom :

Médecin assurant la prise en charge et le suivi : Nom :

Adresse :

Date de mise en route du traitement par l'Oracilline
jour mois année

Fiche remplie le :
jour mois année par le Dr

Fiche adressée à l'Association Régionale le :
jour mois année

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

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

Novembre 2013