



Rapport d'activité

Programme National du dépistage néonatal

Année 2020



Rapport d'activité

Programme National du dépistage néonatal

Année 2020



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
C8	Octanoylcarnitine
CCNE	Comité Consultatif National d'Ethique
CF	Mucoviscidose ou CysticFibrosis
CFTR	Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator Des mutations du gène CFTR sont responsables de la mucoviscidose
CNCDN	Centre National de Coordination de Dépistage Néonatal
CNPDN	Comité 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	Evaluation 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
MS/MS	Spectrométrie de masse en Tandem
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 2020

Table des matières

1.	Le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal	9
2.	Rapport d'activité 2020 de la Commission Biologie	11
2.1.	Membres de la commission Biologie :	11
2.2.	Missions :	11
2.3.	Fonctionnement et principales activités	11
2.3.1.	Buvard	12
2.3.2.	Suivi des distributions des paramètres du Dépistage Néonatal	12
2.3.3.	Mise en place du Dépistage Néonatal : dépistage du déficit en MCAD	12
2.3.4.	Evolution du Dépistage Néonatal : dépistage de la PCU par spectrométrie de masse	13
2.3.5.	Evaluation Externes de la Qualité (EEQ)	13
2.3.6.	Mise en place d'un Groupe de Travail Qualité	13
3.	Rapport d'activité 2020 de la Commission Epidémiologie	14
3.1.	Membres de la Commission Epidémiologie	14
3.2.	Missions :	14
3.3.	Fonctionnement et principales activités	14
3.3.1.	Covid-19 et Indicateurs de Crise	15
3.3.2.	Suivi épidémiologique	15
3.3.3.	Validation des données du Rapport d'Activité	15
3.3.4.	Evolution du buvard	15
3.3.5.	Projets de recherche	16
3.3.6.	Communication	16
4.	Bilan d'Activité 2020 du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal	17
4.1.	Evolution de l'organisation du Dépistage Néonatal	17
4.2.	Alertes	19
4.2.1.	Buvard	19
4.2.2.	Imprégnation du Buvard	19
4.2.3.	Arrêt de la gamme Quantase pour le dépistage de la phénylcétonurie	19
4.3.	Marchés	20
4.3.1.	Buvards 2021	20
4.3.2.	Etiquettes « Code-Barres »	20
4.3.3.	Reprographie des documents d'information	20



4.4.	Outils de communication	21
4.4.1.	Lettre d'information	21
4.4.2.	Site Internet	22
4.4.3.	Nouveaux documents d'informations	23
4.5.	Mise en place du dépistage du déficit en MCAD	23
4.5.1.	Mise en œuvre du dépistage du déficit en MCAD	23
4.5.2.	Lancement du dépistage et adaptation du seuil	24
4.5.3.	Premiers Résultats	25
4.6.	Impact du Covid-19 sur le programme national de dépistage néonatal	26
4.6.1.	Covid19 et Acheminement des buvards	26
4.6.2.	Covid-19 et Sorties précoces	27
4.6.3.	Covid-19 et Modification des pratiques de prélèvement	27
4.6.4.	Covid-19 et risque de Contamination	27
4.7.	Réunion des CRDN	31
4.8.	Buvards « en errance »	31
4.9.	Projets à venir	31
4.9.1.	Extension du dépistage aux Erreurs Innées du Métabolisme	31
4.9.2.	Création d'une base nationale du programme national de dépistage néonatal	32
4.9.3.	Evolution du Buvard	32
4.9.4.	Acheminement des Buvards	32
4.9.5.	Refus du dépistage néonatal	32
5.	Bilan du programme national de dépistage néonatal	33
5.1.	Méthodologie et Présentation des résultats	33
5.1.1.	Statistiques médicales	33
5.1.2.	Fiches diagnostiques	33
5.1.3.	Indicateurs	34
5.2.	Données Générales	36
5.2.1.	Dépistage et Refus	36
5.2.2.	Prélèvement, Acheminement et Qualité du Prélèvement	38
5.3.	Dépistage Phénylcétonurie	40
	PCU - Données depuis la mise en place du dépistage de la phénylcétonurie	41
	PCU - Données 2020	44
	PCU - Evolution 2010-2020	45
	Fiches Diagnostiques – Données générales	46
	Délais	47
	Données du dépistage	48



Fiches Diagnostiques – Confirmation	48
5.4. Dépistage Hypothyroïdie Congénitale	50
HC – Données depuis la mise en place du dépistage de l’hypothyroïdie congénitale	51
HC – Données 2020	53
HC – Evolution 2010 - 2020	55
Indicateurs.....	57
Indicateurs - Délais	57
Indicateurs – Examens de Confirmation	61
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	65
Fiches Diagnostiques – Données dépistages	66
Fiches Diagnostiques – Confirmation	66
5.5. Dépistage Hyperplasie Congénitale des Surrénales	68
HCS - Données depuis la mise en place du dépistage de l’hyperplasie Congénitale des Surrénales	69
HCS – Données 2020	71
HCS – Evolution 2010 – 2020.....	72
Fiches Diagnostiques	72
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	73
Délais	73
Données du dépistage	74
Fiches Diagnostiques – Confirmation	74
5.6. Dépistage Drépanocytose.....	76
Drépanocytose - Données depuis la mise en place du dépistage de la drépanocytose	77
Drépanocytose – Données 2020	79
Drépanocytose – Evolution 2010 - 2020	83
Indicateurs.....	84
Indicateurs – Délai	84
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	88
Fiches Diagnostiques – Examen de confirmation	89
5.7. Dépistage Mucoviscidose	91
Mucoviscidose - Données depuis la mise en place du dépistage de la mucoviscidose	92
Mucoviscidose – Données 2020	96
Mucoviscidose – Evolution 2010 - 2020	99
Indicateurs.....	100
Indicateurs – Délai	100
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	105
Fiches Diagnostiques – Données dépistages	106



Fiches Diagnostiques – Confirmation	107
6. Bilan du dépistage néonatal par Région	109
CRDN - Auvergne-Rhône Alpes	109
CRDN - Bourgogne-Franche Comté	111
CRDN - Bretagne	112
CRDN - Centre Val de Loire	113
CRDN - Grand Est	114
CRDN - Hauts de France	115
CRDN - Ile de France	116
CRDN – Normandie	117
CRDN – Nouvelle Aquitaine	118
CRDN – Occitanie	119
CRDN – Paca Corse	120
CRDN – Pays de la Loire	121
CRDN - Guadeloupe	122
CRDN - Guyane	123
CRDN - Martinique	124
CRDN - Mayotte	125
CRDN - Réunion	126
7. Annexes	127
Annexe 1 : Liste des structures régionales de dépistage	127
Annexe 2 : Liste des laboratoires	129
Annexe 3 : Liste des laboratoires de Biologie Moléculaire	130
Annexe 4 : Liste des laboratoires de dépistage de la Drépanocytose	131
Annexe 5 : Arbre Décisionnel du dépistage de l’HC	132
Annexe 6 : Arbre décisionnel du dépistage de l’HCS	133
Annexe 7 : Arbre décisionnel du dépistage de la mucoviscidose	134
Annexe 8 : Arbre décisionnel du dépistage de la phénylcétonurie	135
Annexe 9 : Arbre décisionnel du dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs	136
Annexe 10 : Arbre décisionnel du dépistage du déficit en MCAD	137
Annexe 11 : Fiche identification de Cas - HC	138
Annexe 12 : Fiche Identification de Cas - HCS	140
Annexe 13 : Fiche Identification de Cas – Mucoviscidose	142
Annexe 14 : Fiche Identification de Cas – PCU	144
Annexe 15 : Fiche Identification de Cas – Drépanocytose	146
Annexe 16 : Fiche d’identification de cas – Déficit en MCAD	147



Introduction

La survenue, au début de l'année 2020, de la crise sanitaire liée à la pandémie de la Covid-19, n'aura pas été sans conséquences sur le dépistage néonatal (DN).

Des points de fragilité dans la chaîne du processus du dépistage néonatal ont été mis en évidence concernant notamment l'acheminement des buvards. La date du démarrage du dépistage du déficit en MCAD (Déficit en Acyl-CoA Déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne) a, quant à elle, été décalée de plusieurs mois.

Malgré les difficultés rencontrées, les acteurs du dépistage néonatal ont témoigné de leur capacité d'adaptation face à un environnement et des organisations fortement perturbés, permettant non seulement la poursuite du programme national du DN dans de bonnes conditions mais également son extension avec l'introduction, retardée mais effective, du dépistage du déficit en MCAD.

Les impacts réels ou potentiels de l'épidémie de la Covid-19 sur le DN ont souligné l'importance d'un système d'information performant permettant un pilotage du programme national du dépistage néonatal (PNDN). Le suivi des indicateurs de qualité du DN (du délai d'acheminement des buvards au délai de la première consultation diagnostique) a été renforcé.

La mise en œuvre du dépistage d'une nouvelle maladie (MCAD) dix-huit ans après celle de la mucoviscidose a également permis aux différents acteurs du DN de se réappropriier l'ensemble des étapes nécessaires à sa réalisation (marchés d'achat de matériels, travaux d'adaptation des locaux, création des arbres décisionnels, choix des seuils de dépistage, ...). Les enseignements issus de cette extension du dépistage en 2020 nous seront très utiles pour les futures extensions du DN à venir en 2022.

Nous ne doutons pas que le dépistage néonatal sortira renforcé de ces dynamiques et de l'expérience acquise en cette année 2020.

Nous vous souhaitons une bonne lecture de ce document.

Emmanuel Rusch

Responsable du CNCDN



1. 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 entrée en fonction le 1^{er} juillet 2018 avec la mission d'assurer la coordination nationale du dépistage néonatal.

Le CNCNDN remplit trois grandes catégories de missions :

- Les missions dans le domaine épidémiologique,
- Les missions dans le domaine biologique,
- Les 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.

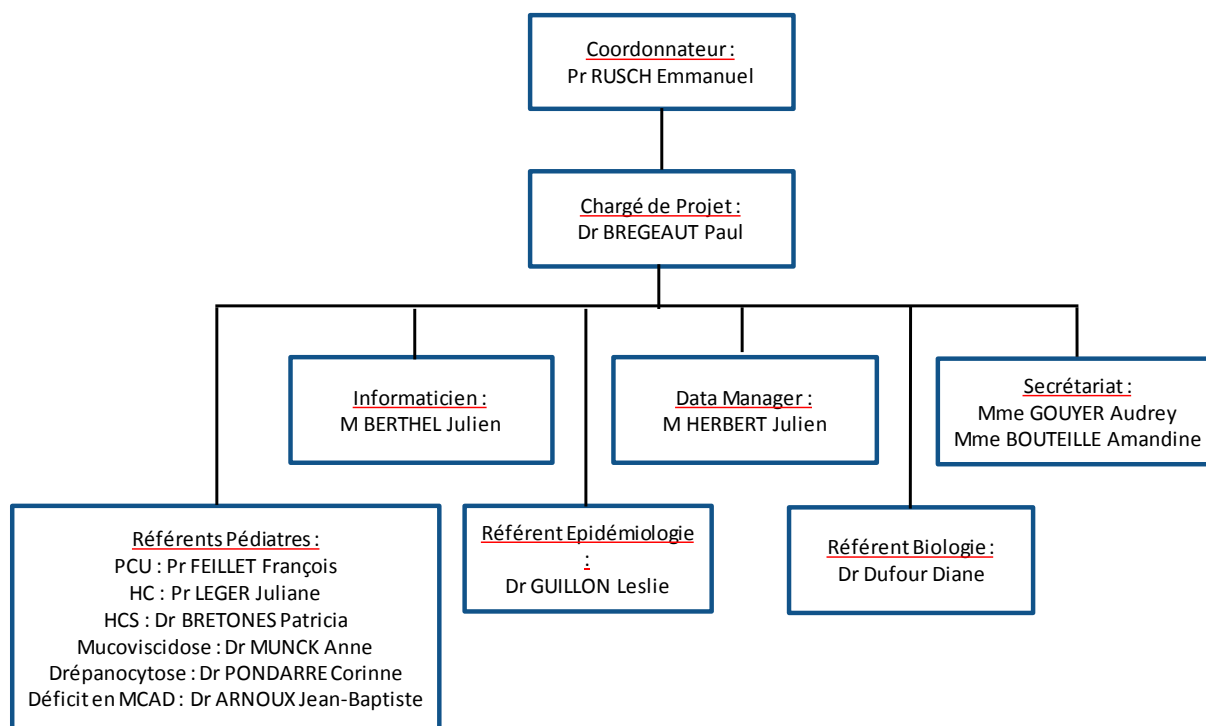


Figure 1 : Organigramme du CNCNDN

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.

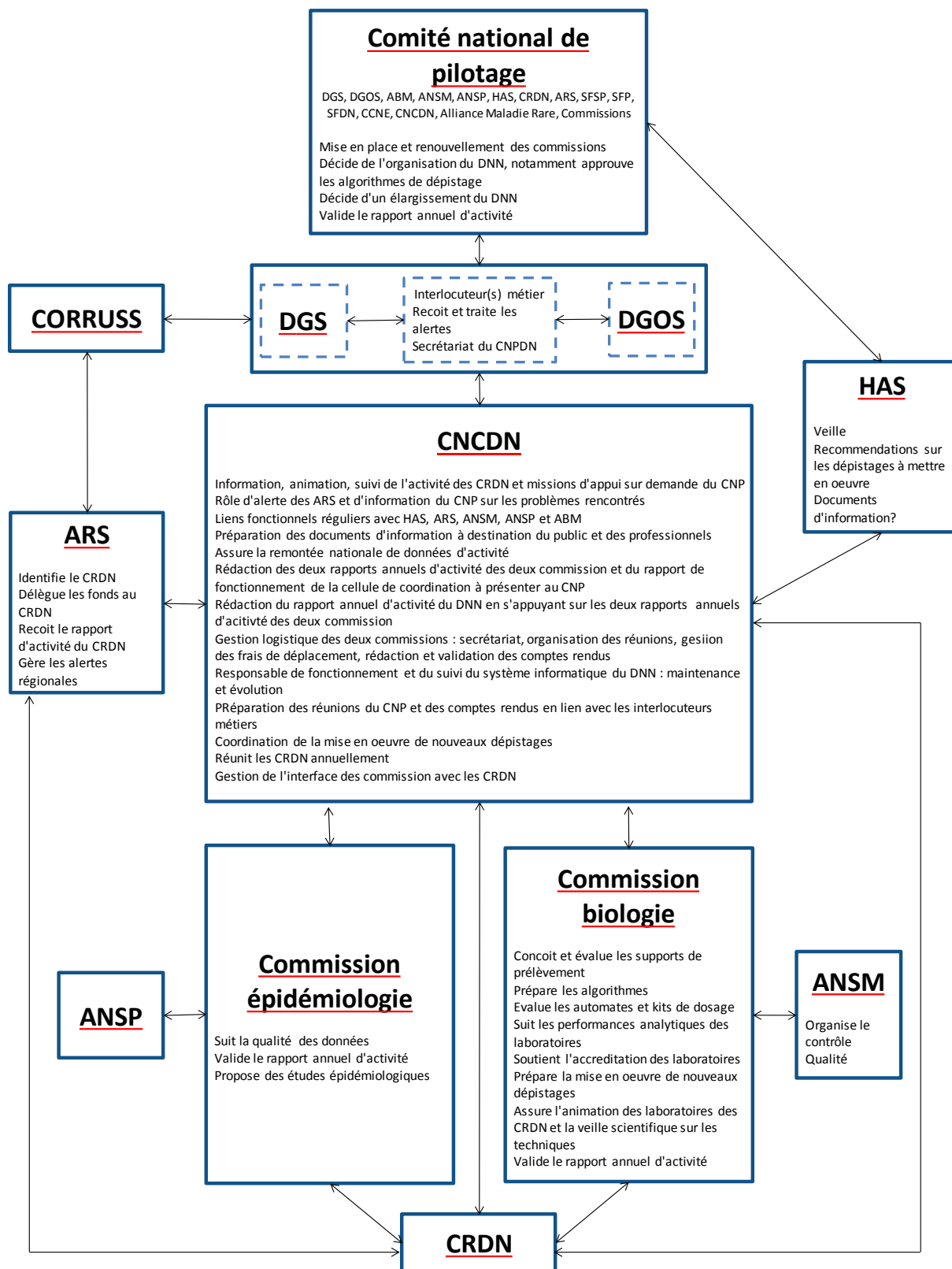


Figure 2 : Organigramme du Programme National de Dépistage Néonatal



2. Rapport d'activité 2020 de la Commission Biologie

2.1. 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 réciproquement.

2.2. Missions :

La Commission Biologie du Dépistage Néonatal, constituée en 2018, s'est tenue en Février, Mai et Octobre 2020. Ses missions sont définies ainsi :

- Concevoir et évaluer le support (buvard) de prélèvement ;
- 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 ;
- Suivre les alertes de réactovigilance concernant le DN ;
- 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 ;
- Soutenir 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.

2.3. 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 réélu en 2020 est le Dr David CHEILLAN.



- Des référents ont été mis en place sur les thématiques suivantes : Buvard, 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 afin de disposer de données brutes, non retraitées et agrégées.

2.3.1. Buvard

La Commission Biologie a validé le format du buvard 2021. Le format est identique à celui de 2020. En partenariat avec la Commission Epidémiologie, la Commission Biologie a souhaité la mise en place d'un groupe de travail traitant de l'évolution du Buvard afin d'anticiper une refonte de ce dernier pour l'année 2022.

2.3.2. 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. Sur l'année 2020 et malgré la crise sanitaire, globalement tous les paramètres du DN sont restés dans les limites acceptables.

La Commission Biologie s'interroge sur :

- 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). Avant tout ajout de seuil, des échanges avec la filière FIRENDO sont nécessaires pour évaluer l'impact de l'ajout de ce seuil.
- La mise en place d'un nouvel outil de recueil pour simplifier le retour de ces données depuis les CRDN.

2.3.3. Mise en place du Dépistage Néonatal du déficit en MCAD

En 2020, la Commission Biologie a participé au suivi de la réalisation des marchés publics ayant permis l'achat et l'installation des spectromètres de masses au sein des laboratoires des CRDN. Par ailleurs, lors des validations de méthodes au sein des différents laboratoires, la Commission Biologie est restée en appui de ces derniers pour faciliter ce processus.



En lien avec la filière G2M, la Commission Biologie a participé à la réalisation et à la validation de la fiche d'identification de cas suspect pour les enfants dont le dépistage du déficit en MCAD était suspect (Annexe 16), comme cela existe pour les autres pathologies dépistées (Annexes 11 à 15).

Enfin, suite à la mise en place du dépistage du déficit en MCAD au 1^{er} décembre 2020, la Commission Biologie a assuré un suivi actif des premiers résultats en analysant les distributions et les données brutes de chaque CRDN. Cette évaluation rapprochée a permis une adaptation des seuils relatifs au dépistage du déficit en MCAD après deux semaines de fonctionnement, le 17 décembre 2020. Le seuil d'octanoylcarnitine (C8) a ainsi été augmenté de 0,20µmol/L à 0,30µmol/L (à noter que depuis, le seuil de C8 a de nouveau été augmenté en avril 2021 à 0,50µmol/L).

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

La Commission Biologie a assuré un suivi actif du changement de méthode du dépistage de la PCU, en analysant régulièrement les données de distributions et les données brutes des dosages de phénylalanine. Avec cette évaluation régulière, la Commission Biologie a pu statuer sur une actualisation du seuil de dépistage de la phénylcétonurie en 2020, avec mise en application le 3 novembre 2020. Le seuil d'action est passé de 80µmol/L à 100µmol/L puis à 120µmol/L.

2.3.5. Evaluation Externes de la Qualité (EEQ)

Suite au travail mené en 2019 avec la société Asqualab® concernant des évaluations externes de la qualité (EEQ) propres au dépistage néonatal en France, l'année 2020 a été marquée par le démarrage de ce programme d'EEQ pour les paramètres biochimiques, la drépanocytose et la partie biologie moléculaire du dépistage de la mucoviscidose. La Commission Biologie a suivi cette mise en place et en a précisé les modalités de réalisation.

2.3.6. Mise en place d'un Groupe de Travail Qualité

En 2020, la Commission Biologie a validé la nécessité d'une réactivation du groupe « Qualité » du dépistage néonatal. Le 11 décembre 2020, le groupe qualité du dépistage néonatal a été constitué. Il comprend :

- Dr CORNE, coordinatrice du groupe de travail « Qualité », CRDN Auvergne Rhône Alpes,
- Dr GUENET, CRDN Normandie,
- Dr LAURO, CRDN Nouvelle-Aquitaine,
- Dr MESLI, CRDN Nouvelle-Aquitaine,
- Dr NGUYEN KHOA, CRDN Ile de France,
- Dr RENOM, CRDN Hauts de France,
- Dr ROMAIN, CRDN Grand Est.



3. Rapport d'activité 2020 de la Commission Epidémiologie

3.1. Membres de la Commission Epidémiologie

- Dr Nolwenn REGNAULT, Agence Nationale de Santé Publique, Présidente 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.

14

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

3.2. Missions :

La Commission Epidémiologie du Dépistage Néonatal, constituée en 2018, s'est tenue en Février, Juin et Octobre 2020. 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 CNCDN.

3.3. 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 présidente de la Commission Epidémiologie.



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 Epidémiologie une fois les informations synthétisées.

3.3.1. Covid-19 et Indicateurs de Crise

Suite à la crise du Covid-19, la Commission Epidémiologie a statué sur des indicateurs à remonter en cas de futures crises afin de permettre le suivi de la réalisation du dépistage néonatal. Ces indicateurs comprennent :

- Le pourcentage d'acheminement tardif,
- La médiane d'acheminement des buvards,
- Le délai de réalisation des examens biologiques de dépistage,
- Le délai de rendu du résultat du dépistage
- Et le délai de la première consultation diagnostique.

3.3.2. Suivi épidémiologique

La Commission Epidémiologie a précisé les modalités de suivi de la mise en place du dépistage du déficit en MCAD. Ainsi, un suivi trimestriel des enfants atteints de déficit en MCAD devra être réalisé au cours de la première année. La fréquence du suivi sera réévaluée après une première année de réalisation du dépistage du déficit en MCAD.

Par ailleurs, suite au changement de monitoring pour le dépistage de la phénylcétonurie, un suivi trimestriel des enfants atteints de phénylcétonurie devra aussi être réalisé.

3.3.3. Validation des données du Rapport d'Activité

Les données du Rapport d'Activité du Programme National de Dépistage Néonatal 2019 ont été validées par la Commission Epidémiologie.

3.3.4. Evolution du buvard

En 2020, la Commission Epidémiologie du Programme National de Dépistage Néonatal a souhaité un travail sur la nécessité d'une évolution du buvard. Suite aux échanges avec les acteurs du dépistage néonatal (Coordonnateurs de CRDN, Commission Biologie), il a été décidé de mettre en place un groupe de Travail dont la mission sera de proposer des évolutions aux deux commissions. Ce groupe de travail comprendra, en plus des acteurs du dépistage néonatal biologique, des acteurs du dépistage de la surdité.

Ce groupe de travail s'est réuni pour sa première réunion le 24 novembre 2020.



3.3.5. Projets de recherche

En 2020, deux projets de recherche ont été exposés à la Commission Epidémiologie :

- Un projet de recherche sur l'information du dépistage néonatal et sur l'anxiété induite par cette information,
- Un projet de recherche sur les refus du dépistage néonatal.

Parallèlement à ces projets de recherche, la Commission Epidémiologie souhaite poursuivre son travail de réflexion autour du buvard comme support de recherche, via par exemple la construction d'une collection biologique, ainsi que sur une charte d'accès aux données du dépistage néonatal.

16

3.3.6. Communication

L'année 2020 a aussi été marquée par la volonté de la Commission Epidémiologie de communiquer autour du dépistage néonatal, se traduisant en pratique par une diffusion des données du dépistage sur des outils déjà disponibles, comme l'application Geodes de Santé Publique France.



4. Bilan d'Activité 2020 du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal

4.1. 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 entrée 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 2020, le nombre de structures de dépistages est 17 CRDN et 5 Antennes (figure 3).

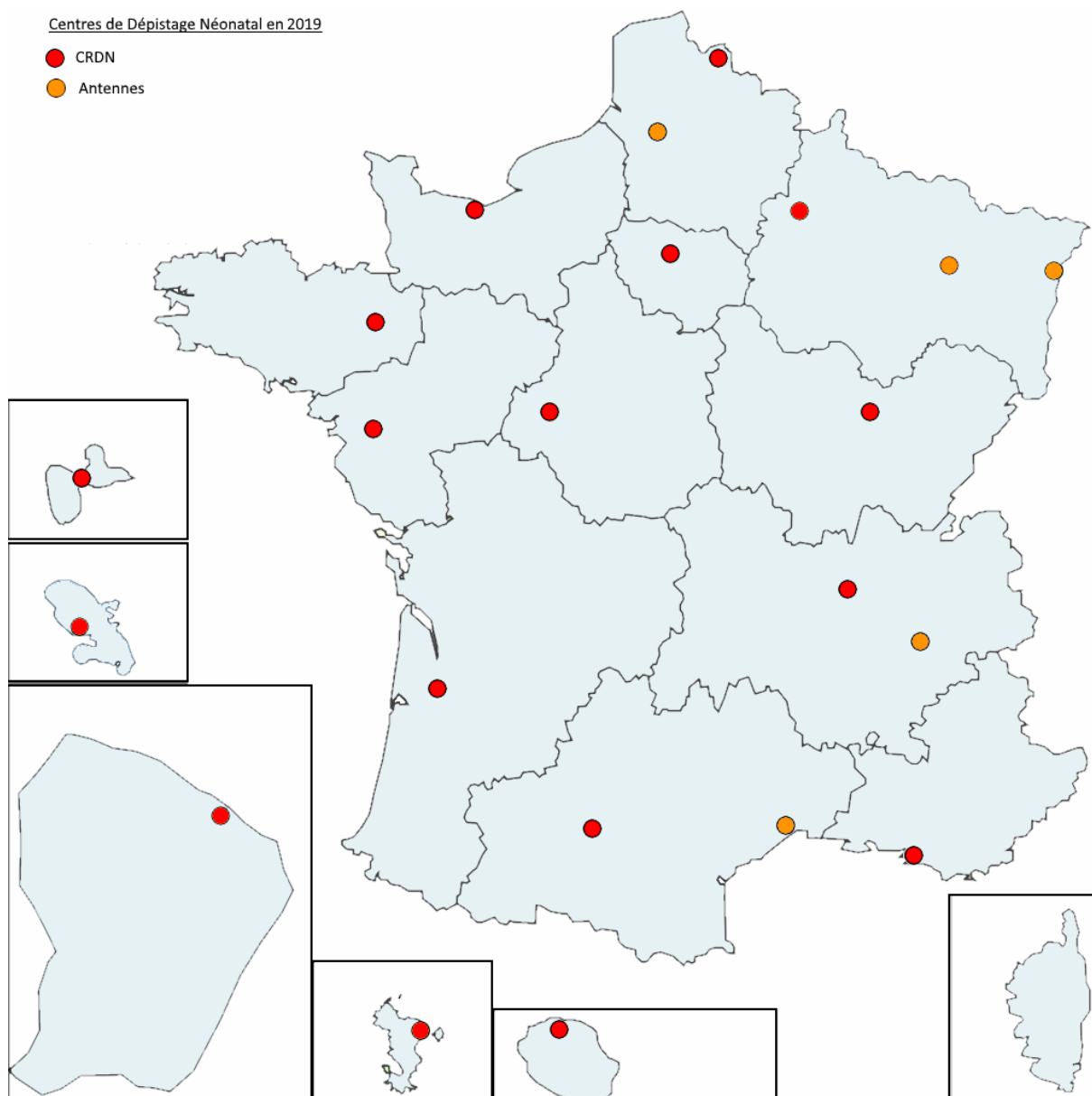


Figure 3 : Organisation du dépistage néonatal 2020



4.2.Alertes

4.2.1.Covid-19 et acheminement des buvards

Confer 4.6 « Impact du Covid-19 sur le programme national de dépistage néonatal »

4.2.2.Buvard

19

En décembre 2020, une alerte a été lancée par le CRDN Nouvelle Aquitaine concernant une rupture du stock des buvards. Le CNCNDN, appuyé par le CRDN Centre-Val de Loire a permis la fourniture de buvards afin de pallier à cette rupture de stock. En janvier 2021, les commandes de buvards passées pour 2021 ont permis de mettre fin à cette alerte.

4.2.3.Imprégnation du Buvard

En décembre 2020, une alerte a été remontée par le CRDN Ile de France concernant des difficultés d'imprégnation de buvards. Après enquête par la société PerkinElmer et au regard des éléments qui leur ont été transmis, les conditions de stockage ont été incriminées : « l'action combinée de la chaleur/humidité et d'un empilement prolongé comprimant la structure des fibres des cartes buvard ».

4.2.4.Arrêt de la gamme Quantase pour le dépistage de la phénylcétonurie

En aout 2019, la société Bio-Rad a informé le CNCNDN de son arrêt de production de la gamme Quantase utilisée dans le dépistage néonatal de la phénylcétonurie. Les CRDN ont été informés et ont pu prévoir des stocks jusqu'à péremption de ces gammes (mai 2020).

En accord avec la Commission Biologie, et afin de s'assurer de la continuité du dépistage néonatal de la phénylcétonurie, plusieurs possibilités ont été proposées pour remplacer cette technique manuelle :

- Pour ceux qui ont pu installer leur MS/MS en amont de la péremption ou de la rupture de stock de leurs kits, cette méthode est à privilégier afin d'anticiper la future organisation. Les seuils validés par la Commission Biologie sont les suivants : seuil de retest : 80 $\mu\text{mol/L}$, seuil d'action : 100 $\mu\text{mol/L}$.

Du fait de la situation sanitaire de 2020, des retards ont été observés à l'installation des appareils de spectrométrie de masse ainsi que dans la formation des personnels.

- Pour ceux qui n'ont pu installer leur MS/MS en amont de la péremption ou de la rupture de stock de leurs kits mais qui bénéficiaient d'un GSP® de la société PerkinElmer, il a été souhaité qu'ils transfèrent le dépistage de la PCU sur ce système.



- Pour ceux qui n'avaient ni MS/MS ni GSP®, la possibilité de réaliser les dosages avec le kit Labsystems® a été maintenue.
- Enfin, pour ceux ne pouvant réaliser les autres situations décrites, il a été laissé la possibilité d'utiliser les gammes PCU de Perkin Elmer® ou de Labsystems® et de les réaliser avec la technique manuelle.

Du fait de ces solutions, et avec la mise en place des spectromètres de masses dans les établissements, l'arrêt de la gamme Quantase n'a pas eu d'impact sur la réalisation du dépistage de la phénylcétonurie.

4.3. Marchés

Le rattachement des CRDN aux CHU implique le respect du code des marchés en vigueur dans les établissements de santé. 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.

20

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.

4.3.1. Buvards 2021

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, prolongé pour les années 2021 et 2022.

Comme pour les buvards 2020, 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.

4.3.2. Etiquettes « Code-Barres »

Le CNCND a proposé en 2020 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.

4.3.3. 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.

4.4. Outils de communication

4.4.1. Lettre d'information

21

L'année 2020 a été marquée par la publication de deux lettres d'information à destination des professionnels du dépistage néonatal. Leur diffusion s'est faite en janvier 2020 et septembre 2020.



Lettre d'information du CNCDN

Janvier 2020
Volume 2 Numéro 1



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL
Centre national de coordination

SOMMAIRE

Point sur la mise en place du dépistage MCAD.....1

- Appel d'offre.....1
- Algorithmes et seuils
décisionnels.....2
- Système d'information.....4
- Fiche « cas suspect ».....4
- Document d'information...4
- Marchés 2020.....4
- Autres actualités.....5
- Site internet.....5
- Rapport d'activité 2018.....5
- SPF.....5
- Réactovigilance.....5
- 2e Journée CRDN-CNCDN...5
- Veille scientifique.....5
- Comité et Commissions...6

Cette deuxième lettre d'information du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCDN) paraît en ce début d'année 2020 à quelques mois de la mise en place du dépistage du déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD). La date de « démarrage » du dépistage du MCAD doit être précisée très prochainement par le Ministère et devrait se situer au 2e trimestre 2020.

Vous retrouverez ci dessous les informations actualisées portant sur sa mise en place ainsi que divers points d'informations sur le programme national de dépistage néonatal (PNDN). Le rapport d'activité 2018 du PNDN a été validé le 10/12/2019 par le Comité national de pilotage. Il a été réalisé grâce aux données que les CRDN ont transmis. Qu'ils en soient sincèrement remerciés. Ce rapport d'activité 2018 est à votre disposition !

Les nouvelles recommandations sur l'« Évaluation a priori de l'extension du dépistage néonatal à une ou plusieurs erreurs innées du métabolisme » devrait être diffusées par la Haute Autorité de Santé dans les semaines à venir.

L'année 2020 s'annonce ainsi « riche » en changements et évolutions.

En vous remerciant de votre implication, nous vous adressons, à vous et vos proches, tous nos meilleurs vœux pour l'année 2020.
Paul Bregeaut, Diane Dufour, Emmanuel Rusch - CNCDN.

Point sur la mise en place du dépistage MCAD

Appel d'offre : spectromètre et réactifs

La réalisation de l'appel d'offre pour le dépistage du déficit en MCAD a été confiée à la société Resah par le Ministère des solidarités et de la santé. L'appel d'offre a été publié le 5 août 2019 sous la forme d'un accord-cadre avec un retour des offres des fournisseurs au 16 septembre 2019. L'appel d'offre est composé de deux lots : un pour les spectromètres de masse, un pour les réactifs.

Spectromètre de masse : Accord cadre multi-attributaire à marchés subséquents
Plusieurs fournisseurs ont été retenus à l'issue de la première phase du marché : PerkinElmer®, Sciex®, Shimadzu®, Thermo Fisher® et Waters®. Les marchés subséquents permettront aux CRDN de se voir attribuer le fournisseur répondant au mieux à leurs besoins spécifiques.

Réactifs : Marché mono-attributaire

ChromSystems® a été retenu pour fournir les réactifs nécessaires au dépistage du déficit en MCAD et au dépistage de la phénylcétonurie (PCU). Chromsystems® fournira les réactifs ainsi que les équipements spécifiques et nécessaires à l'utilisation de son kit de dépistage.

Lettre d'information du CNCN – Volume 2, Numéro 1, janvier 2020

4.4.2.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 a été initiée en 2020 et a été déployé au 1^{er} août 2021. L'adresse du site internet a alors migré de depistage-neonatal.org à depistage-neonatal.fr



4.4.3. Nouveaux documents d'informations

En 2020, le travail initié en 2019 avec la HAS, concernant la refonte des documents d'information du Programme National de Dépistage Néonatal s'est poursuivi. La validation de ces documents a été faite au 1^{er} semestre 2021 pour une diffusion effective au 1^{er} janvier 2022.

Les nouveaux documents comprennent : un nouveau document J3 à destination des familles, un guide d'accompagnement sur la délivrance de l'information et le recueil du consentement à destination des professionnels de santé et un document questions/réponses sur les pathologies dépistées à destination des professionnels de santé.

23

4.5. Mise en place du dépistage du déficit en MCAD

L'année 2020 a été marquée par l'extension du programme national de dépistage néonatal au dépistage du déficit en MCAD.

4.5.1. Mise en œuvre du dépistage du 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 été en soutien des institutions 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 d'adaptation des locaux en amont de l'installation des spectromètres, a été organisé en 2019.

En 2020, les CRDN ont donc procédé à l'installation des équipements au sein de leurs laboratoires. Il est à noter que l'année 2020 a été marquée par la crise Covid et que les installations d'équipements ont été retardées dans les centres du fait des contraintes sanitaires mises en place et des restrictions de déplacement entre les pays.

Afin d'assurer la fiabilité du dépistage néonatal du déficit en MCAD, l'ensemble des laboratoires ont procédé localement à la vérification et la validation de la méthode de dépistage.

Parallèlement à la mise en place des équipements, la Haute Autorité de Santé a produit au cours du 1^{er} semestre 2020 le feuillet d'information concernant le dépistage en MCAD. Le feuillet a été maqueté par le CNCNDN et par ses prestataires puis diffusés aux CRDN pour reproduction.

A partir de décembre 2020, et pour les enfants nés à partir du 1^{er} décembre ce feuillet d'information était inséré au sein du document d'information donné aux parents pour les informer sur le dépistage néonatal



Enfin, pour permettre la réalisation du dépistage néonatal du déficit en MCAD, le système d'information du dépistage néonatal (application Neonat de la société Epiconcept®) a dû s'adapter. Un comité de pilotage, mis en place en 2019, a suivi les évolutions mises en place par la société Epiconcept® afin de permettre la gestion du dépistage, les validations technique et biologique du dépistage du déficit en MCAD, mais aussi de la phénylcétonurie.

Dépistage du déficit en MCAD



24

Feuillet MCAD

4.5.2. Lancement du dépistage et adaptation du seuil

Le démarrage du dépistage du déficit en MCAD a donc eu lieu en décembre pour les enfants nés à partir du 1^{er} décembre 2020. Le dépistage du déficit en MCAD repose sur le dosage de l'octanoylcarnitine (C8) à partir de sang déposé sur buvard.



Afin de s'assurer du bon fonctionnement du dépistage du déficit en MCAD en pratique, un suivi rapproché a été effectué conjointement avec la Commission Biologie. Ainsi, un suivi des données brutes des résultats du dosage de C8 a été effectué initialement de façon hebdomadaire afin d'évaluer la nécessité d'adaptation des seuils. Le 14 décembre 2020, la Commission Biologie a ainsi pu adapter le seuil d'action choisi pour le dosage de C8 à partir des 13 000 données remontées par les CRDN. Le seuil de $0,20\mu\text{mol/L}$, fixé à partir des données de la littérature et devant correspondre au 99,9^{ème} percentile, correspondait en France au 99,7^{ème} percentile, ayant pour conséquences de nombreux faux-positifs. Ainsi, il a été acté que le seuil d'action applicable à partir du 17 décembre 2020 serait de $0,30\mu\text{mol/L}$ afin de réduire de plus de 80% les faux positifs. Le suivi de ces distributions s'est poursuivi en 2021.

4.5.3. Premiers Résultats

25

Les données 2020 du dépistage du déficit en MCAD ne feront pas l'objet d'une présentation détaillée au sein de ce rapport d'activité, se basant en effet sur une activité d'un seul mois.

Néanmoins, pour les enfants nés en 2020, quatre enfants présentant un dépistage néonatal suspect pour le déficit en MCAD ont été diagnostiqués comme atteints de la maladie. Ces quatre enfants, nés à terme, présentaient des résultats de C8 de dépistage compris entre $2,4\mu\text{mol/L}$ et $8,8\mu\text{mol/L}$.

Par ailleurs, lors de la mise en place du dépistage, un autre enfant, né le 30 novembre a lui aussi été diagnostiqué avec un déficit en MCAD.



4.6. Impact du Covid-19 sur le programme national de dépistage néonatal

L'année 2020 a été marquée par l'épidémie de la Covid-19. Le programme national de dépistage néonatal a lui-même été impacté dans son organisation et sa réalisation. Ainsi, cette crise sanitaire a interrogé les fonctionnements du dépistage néonatal : le prélèvement, l'acheminement, les recontrôles et la confirmation diagnostique.

4.6.1. Covid19 et Acheminement des buvards

L'acheminement des buvards est confié en France métropolitaine au groupe La Poste. Les buvards sont transportés depuis les maternités, ou depuis les boîtes aux lettres où les professionnels libéraux les ont déposés, jusqu'aux CRDN.

L'acheminement des buvards est géré régionalement par le CRDN et chacun d'entre eux dispose d'un contrat postal : un contrat répondant à l'offre Postréponse de La Poste.

Le 17 mars 2020, le CRDN Normandie a alerté le CNCND du droit de retrait des agents de La Poste dans sa région. Un état des lieux a de suite été réalisé avec les différents CRDN et cinq régions ont confirmé être déjà impactées : Normandie, Centre-Val de Loire, Hauts de France, Grand-Est et Occitanie.

Progressivement, l'ensemble des CRDN a été impacté par les difficultés d'acheminement. Face à cette problématique, le CNCND, appuyé par le ministère des Solidarités et de la Santé, est entré en contact avec le groupe La Poste pour tenter d'assurer un fonctionnement de l'acheminement des buvards.

Les visuels des enveloppes de chaque région ont été transmis au groupe La Poste et des sensibilisations ont été faites au sein de leurs équipes.

Face aux difficultés persistantes, à l'augmentation des délais d'acheminement et à la fermeture progressive des centres de tri et de distribution, des solutions alternatives de transport ont été mises en place. Régionalement des navettes ont été mises en place entre les maternités et les CRDN. Par ailleurs, des points de collecte, le plus souvent au sein de laboratoire de biologie, ont été instaurés pour les prélèvements réalisés en libéral.

Les navettes ont été mises en place durant le mois de mars et ont été progressivement arrêtés en juin et juillet 2020. Certaines organisations loco-régionales reposant sur des transports existants ont été maintenues au décours de cette crise.

Pour les Départements et Régions d'Outre-Mer, les difficultés d'acheminement des buvards ont aussi été la conséquence des fermetures des aéroports et de la diminution des vols entre les DROM et la métropole. Concernant Mayotte, lorsque les vols ont été interrompus, le transport des buvards a pu continuer vers la métropole en empruntant le pont aérien mis en place.



Concernant l'acheminement des buvards, la crise du Covid a mise en évidence la nécessité d'interroger le fonctionnement actuel et d'uniformiser les enveloppes pour faciliter leur repérage.

4.6.2. Covid-19 et Sorties précoces

Parallèlement aux difficultés d'acheminement, de nombreux centres régionaux de dépistage néonatal ont été confrontés à une augmentation des sorties précoces au sein des maternités et à une augmentation de la réalisation des prélèvements du dépistage néonatal en libéral.

Pour ce faire, il a été nécessaire d'informer des professionnels n'ayant pas l'habitude de réaliser le dépistage néonatal sur les bonnes pratiques de prélèvement. Des liens vers les vidéos produites par le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal ont été diffusés pour répondre au besoin.

27

4.6.3. Covid-19 et Modification des pratiques de prélèvement

La crise du Covid-19 a impacté la réalisation des prélèvements. En effet, il a pu être observé une sur-utilisation des solutions hydro-alcooliques au sein de certaines maternités, aboutissant à une imprégnation des buvards par cette solution et à une détérioration des prélèvements. En pratique, les CRDN ont alerté le CNCNDN et la Commission Biologie de cette problématique suite à des augmentations importantes et locales de faux-positifs de la phénylcétonurie, conséquences du dépôt de solution hydro-alcoolique sur le buvard.

4.6.4. Covid-19 et risque de Contamination

Enfin, des alertes ont été remontées au CNCNDN concernant les dépistages d'enfants de mère souffrant du Covid-19.

Suite à des échanges entre le CNCNDN et l'équipe opérationnelle d'hygiène du laboratoire de microbiologie de Necker et aux données disponibles dans la littérature, il ne semblait pas exister de risque de contamination par le sang présent sur les buvards d'enfants de mère positive au Covid-19. Une communication en ce sens a été effectuée auprès des CRDN, préconisant de maintenir une transmission habituelle de ces prélèvements.

L'ensemble de ces points a fait l'objet d'une fiche synthétique, conçue par le ministère des solidarités de et la santé, transmise aux acteurs du dépistage néonatal.



RECOMMANDATIONS RELATIVES AU DÉPISTAGE NEO NATAL EN PERIODE D'EPIDEMIE A COVID-19

Compte tenu des conséquences d'un retard diagnostique sur la santé des nouveau-nés, le dépistage néonatal ne doit pas être différé. Dans le cadre de l'épidémie de COVID 19, cette fiche présente la conduite à tenir en phase 3 du plan gouvernemental. Une mise à jour régulière de ces recommandations est consultable à l'adresse suivante : <https://www.gouvernement.fr/info-coronavirus>.

Technique de prélèvement : réalisation du prélèvement de sang au talon

Les recommandations habituelles de prélèvement restent en vigueur :

- Se laver les mains et utiliser toutes les précautions appropriées comme le port de gants non poudrés,
- Désinfecter le talon et bien sécher avant le prélèvement,
- Piquer sur une des faces latérales du talon avec une lancette à pointe courte,
- Presser la cheville avec la main pour faciliter l'écoulement du sang,
- Déposer en une fois une goutte de sang dans chaque rond de dépose au niveau du buvard. La goutte doit être assez importante pour remplir d'emblée tout le rond imprimé et l'imprégner recto-verso.

De plus, toutes les précautions habituelles doivent être mises en œuvre pour éviter les contaminations extérieures :

- Ne déposer le buvard que sur des surfaces propres et sèches,

Avant manipulation du buvard, s'assurer que vos mains sont sèches. La présence de solution hydro-alcoolique positive faussement les dosages de phénylalanine.

- Ne pas manipuler le buvard en le tenant par la zone de dépôt d'échantillon, même avant le prélèvement,
- Si plusieurs prélèvements sont envoyés dans la même enveloppe, les disposer « tête-bêche » pour éviter une superposition des taches,
- Laisser sécher les taches de sang en plaçant le buvard en position horizontale.

15/04/2020

Fiche de Recommandations relatives au dépistage néonatal en période d'épidémie de Covid-19



17 Mars

- **1ère alerte**: droit de retrait **La Poste** : CRDN Normandie
- Régions impactées : *CVL, HdF, Nancy, Occitanie*
- Régions non impactées: *ARA, PdL, IdF, Strasbourg, PACA, BFC, Bretagne, Guyane*
- **CNCDN** : Communication aux **CRDN**: Contact avec **La Poste**, les **ARS** pour préparation **substitution** et **Tracage** des étapes

18 Mars

- Répétition alerte **La Poste** Occitanie
- **CNCDN**: Récupération d'un Contact national et régional en Occitanie avec **La Poste**

19 Mars

- **Alerte sortie précoce maternités** : grand Est et Normandie
- Régions maintenant impactée par **La Poste** : *IdF, PACA, BFC, Strasbourg*
- **CNCDN** : Sensibilisation **La Poste** au fonctionnement du DNN et Communication aux **CRDN**: Certaines boîtes aux lettres ne sont plus relevées. Sensibilisation sorties précoces
- Alerte Faux Positifs **surutilisation du SHA** (*CRDN Bretagne*)

20 Mars

- **CNCDN** Contact National **La Poste** : premières solutions alternatives envisagées
- Alerte sur buvard avec mère COVID+: retour des EOHH (empaquetement spécifique)

23 Mars

- **CNCDN** Contact National **La Poste** :
- Communication en interne et sensibilisation des équipes



24 Mars

- Alerte augmentation des délais d'acheminement: centre de tris régionaux fermés
- Mise en place d'organisation palliative locales : coursiers, reprise de prestataire extérieur (*La Réunion*), ...
- **CNCDN**: réunion **DGS** / **DGOS** / **La Poste** : promesse de mise en place de solution palliative

25 Mars

- **CNCDN** : Communication aux **CRDN**: DGS DGOS et promesse de substitution aux difficultés d'acheminement de la Poste
- Enquête sur les surcoûts liés à la mise en place de navettes afin de réaliser l'acheminement des buvards
- Alerte retards diagnostiques et mises en place circuit parallèles : Biologistics ou autres

Semaine 30
Mars

- Mise en place d'organisation alternatives dans les différentes régions, retour à la normale dans les régions avec organisation alternatives
- Alerte sur situation Mayotte: fermeture de l'aéroport et maintien des seuls vols militaires
- **CNCDN** : réunion avec Ministère

Semaine 6
Avril

- Augmentation des Guthrie <48h en lien avec les sorties précoces
- **CNCDN** : transmission des questions à la commission Biologie
- Mayotte : validation utilisation du pont Aérien
- Recommandations HAS sortie de maternité à H48

Semaine 13
Avril

- **CNCDN** Point d'étape avec **La Poste** : Pour Buvards non acheminés, possibilité de se retourner vers la poste pour les suivre buvard par buvard et les récupérer
- HCSP : conséquence sur prise en charge des enfants malades des sorties précoces
- **CNCDN** : questions aux médecins référents sur impact des sorties précoces : PCU (risque FP), HC (Risque FP), drep (pas d'impact)



4.7. Réunion des CRDN

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

Après une première réunion en mars 2019, la seconde réunion des Centres Régionaux de Dépistage Néonatal s'est déroulée le 14 mai 2020, en visioconférence du fait de la situation sanitaire.

Au cours de cette réunion, il a été rappelé les organisations, les institutions, ainsi que les modalités de communication entre le CNCNDN et les CRDN.

L'impact de la crise sanitaire sur le dépistage néonatal a été abordé au cours de cette réunion et notamment le service rendu par le groupe La Poste concernant l'acheminement des buvards de façon générale et en période de crise, mais aussi le délai de prélèvement.

Enfin, les projets 2020-2021 y ont été exposés. On y retrouvait notamment l'évolution du format du buvard, l'évolution du système d'information, et les liens à initier avec les filières dont la filière mucoviscidose.

31

4.8. Buvards « en errance »

Les buvards « en errance » sont les buvards réceptionnés au sein du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal et qui n'ont donc pas suivi le circuit classique d'acheminement. Principalement, il s'agit de buvards présentant une erreur d'adressage ou dont l'enveloppe a été abimée au cours de l'acheminement.

Après la mise en place, en 2019, d'un suivi des buvards dit « en errance », 73 d'entre eux ont été réceptionnés en 2020 (contre 54 en 2019). Aucun ne présentait de résultats suspects.

Les enfants dont les buvards étaient adressés au CNCNDN étaient majoritairement originaires de Nouvelle Aquitaine, (12), d'Ile de France (8) et d'Auvergne Rhône Alpes (8).

Pour 39 des 73 buvards, le prélèvement a été réalisé à domicile.

Par ailleurs, 30 d'entre eux ont été prélevés au cours des deux confinements de l'année 2020 : 15 lors du premier confinement (17 mars au 10 mai), 15 lors du second confinement (30 octobre au 15 décembre).

4.9. Projets à venir

4.9.1. Extension du dépistage aux Erreurs Innées du Métabolisme

En 2020, la Haute Autorité de Santé a publié ses recommandations concernant l'extension du programme national de dépistage néonatal à une ou plusieurs erreurs innées du métabolisme par spectrométrie de masse en tandem. La HAS a recommandé d'élargir le DN aux maladies suivantes : homocystinurie, leucinosé, tyrosinémie de type 1, acidurie glutarique de type 1, acidurie isovalérique, déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA de chaîne longue, déficit en captation de carnitine.



En 2021, le CNCND et l'ensemble des acteurs du dépistage néonatal ont travaillé sur l'évaluation d'une extension du programme national de dépistage néonatal à ces erreurs innées du métabolisme.

4.9.2. Création d'une base nationale du programme national de dépistage néonatal

En parallèle de l'évaluation de la faisabilité d'une extension du programme national de dépistage néonatal aux sept erreurs innées du métabolisme, un travail sur la mise en place d'une base nationale a été initié. En effet, de par la nécessaire évolution du système d'information pour s'adapter à cette extension, il semblait pertinent de réfléchir conjointement à la construction de cette base de données.

32

4.9.3. Evolution du Buvard

En 2020, un groupe de travail a été mis en place pour évaluer la nécessité d'une évolution du buvard de dépistage néonatal. En 2021, une enquête a été adressée aux professionnels pour mieux connaître leurs besoins. Cette enquête a conduit à l'élaboration de propositions.

4.9.4. Acheminement des Buvards

Suite aux difficultés d'acheminement rencontrées durant l'année 2020, année marquée par les confinements, un travail a été mené concernant l'évolution de l'acheminement des buvards conjointement avec le groupe La Poste et le ministère des Solidarités et de la Santé. Les recommandations issues de ce travail ont été mises en place en 2021.

4.9.5. Refus du dépistage néonatal

Suite aux constats de 2019 concernant une augmentation du nombre de refus du dépistage néonatal, le CNCND a initié une étude sur le refus du dépistage néonatal en décembre 2020. Durant l'année 2021, des entretiens ont été réalisés auprès de professionnels confrontés au refus ainsi qu'auprès de parents ayant refusé le dépistage néonatal.



5. 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 concernait 5 maladies pour les enfants nés jusqu'au 30 novembre 2020: la phénylcétonurie (PCU), l'hypothyroïdie congénitale (HC), l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS), la drépanocytose et la mucoviscidose. Pour les enfants nés à partir du 1^{er} décembre 2020, une sixième maladie a été ajoutée au programme national de dépistage néonatal : le déficit en MCAD.

L'ensemble des nouveau-nés est concerné par le dépistage de la PCU, de l'HC, de la mucoviscidose et du déficit en MCAD. Le dépistage de l'HCS est réalisé pour l'ensemble du territoire chez les enfants nés après 32 semaines d'aménorrhées. Enfin le dépistage de la drépanocytose est ciblé en métropole et systématique dans les départements et régions d'Outre-Mer.

5.1.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.

5.1.1.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.

5.1.2.Fiches diagnostiques

Les fiches diagnostiques (Annexes 11 à 16) sont complétées par les médecins référents qui affirment ou infirment le diagnostic. Elles sont ensuite remontées au CRDN puis au CNCN 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 pour assurer l'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 six 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 2021 pour les enfants prélevés entre le 1^{er} janvier 2020 et le 31 décembre 2020 présentant une des six 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 2020. 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.

5.1.3. 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).

En 2020, malgré la mise en place d'outils facilitant la publication de ces indicateurs, une grande hétérogénéité a été retrouvée dans les informations transmis par les CRDN. Néanmoins, le travail d'amélioration de la qualité de ces indicateurs se poursuit. Par ailleurs, la mise en place d'une base de données nationale en 2021-2022 devrait permettre d'interroger directement et de façon homogène les informations disponibles.

Le nombre de CRDN ayant transmis les indicateurs est illustré dans le tableau ci-dessous.

	CRDN	CRDN ayant fait remonter les indicateurs
Métropole	12	9
Outre-Mer	5	5
Total	17	14

Tableau 1 : Remontées des indicateurs par les CRDN

Néanmoins, à partir des données disponibles dans les indicateurs remontées par les CRDN, il a été possible de dresser quelques constats d'ordre généraux.



5.2. Données Générales

5.2.1. Dépistage et Refus

En 2020, 702 786 nouveau-nés ont été testés en métropole et 39 035 en Outre-Mer (DROM). A partir de 2020, les enfants nés et dépistés au sein des Territoires d'Outre-Mer ne sont plus comptabilisés. 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 309 enfants en 2020, soit 0,04%.

Le nombre de refus est néanmoins à surveiller, du fait de leur augmentation entre 2010 et 2019 en métropole et en Outre-Mer.

36

	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
Métropole NN dépistés	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786
Refus	74	98	120	192	234	263	265	271	247	328	295
Outre Mer NN dépistés	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035
Refus	0	1	0	1	4	4	12	7	10	15	14
France NN dépistés	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821
Refus	74	99	120	193	238	267	277	278	257	343	309

Tableau DG-1 : Evolution du nombre de nouveau-nés dépistés et du nombre de refus depuis 2010

Au niveau régional, il semble exister des disparités entre territoires, avec des refus plus nombreux 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, 2019 et 2020 ou retrouvées de façon plus pérennes et nécessitant alors une meilleure sensibilisation des équipes.



Région	Nombre de NN testés	Refus	Taux de refus (%)
Auvergne Rhone-Alpes	86 707	32	0,04%
Bourgogne Franche-Comté	25 477	13	0,05%
Bretagne	31 785	21	0,07%
Centre Val de Loire	24 382	12	0,05%
Grand Est	53 391	17	0,03%
Hauts de France	64 455	17	0,03%
Ile de France	170 480	86	0,05%
Normandie	32 597	9	0,03%
Nouvelle Aquitaine	53 740	27	0,05%
Occitanie	56 435	34	0,06%
PACA-Corse	64 327	19	0,03%
Pays de la Loire	39 010	8	0,02%
Métropole	702 786	295	0,04%
Guadeloupe	5 318	1	0,02%
Guyane	8 004	3	0,04%
Martinique	3 537	5	0,14%
Mayotte	8 897	1	0,01%
Ile de la Réunion	13 279	4	0,03%
Outre-Mer	39 035	14	0,04%
Total	741 821	309	0,04%

Tableau DG-2 : Nombre de nouveau-nés testés et nombre de refus par région en 2020



5.2.2. Prélèvement, Acheminement et Qualité du Prélèvement

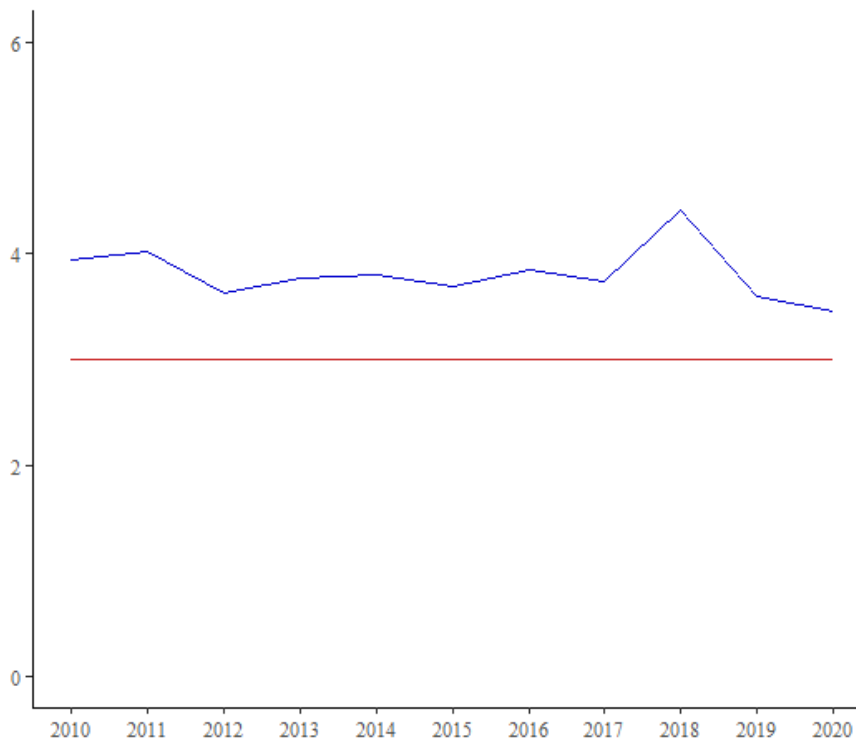
Concernant le prélèvement en 2020, et à partir des données disponibles au sein des indicateurs remontés par les CRDN, la très grande majorité de ces derniers sont réalisés entre 48h et 5 jours de vie, tel que précisé dans l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale.

Sur les 415 000 données disponibles, 1 733 prélèvements ont été réalisés avant 48 heures de vie, soit 0,42% et 2 065 l'ont été après 5 jours de vie, soit 0,50%.

Par ailleurs, la médiane de prélèvement renseignée au sein des fiches diagnostiques remontées par les CRDN reste constante à 3 jours depuis 2010.

38

**Evolution du délai median (rouge) et moyen (bleu)
entre la date de naissance et la date de prélèvement**
Par année



Médiane et moyenne du délai de prélèvement des enfants atteints par une des pathologies du dépistage néonatal (hors drépanocytose) depuis 2010

Concernant l'acheminement des buvards, sur les 380 000 acheminements dont les données étaient disponibles, 106 577 étaient supérieurs à 4 jours, soit 27,90%.

L'année 2020 a largement été impactée par la crise sanitaire. Le nombre d'acheminement tardif en est le reflet. Une comparaison aux données 2021 sera nécessaire pour savoir si ce pourcentage d'acheminement tardif est lié à cette situation conjoncturelle ou s'il s'inscrit dans des difficultés plus globales d'acheminement.

Concernant la médiane d'acheminement calculée à partir des fiches diagnostiques remontées par les CRDN, elle reste constante à 4 jours depuis 2016.



Evolution du délai d'acheminement median (rouge) et moyen (bleu)
Par année



Médiane et moyenne du délai d'acheminement (délai entre l'obtention des résultats du dépistage néonatal et la réalisation du prélèvement), des enfants atteints par une des pathologies du dépistage néonatal (hors drépanocytose) depuis 2010

Enfin, concernant la qualité des prélèvements, une non-conformité du prélèvement, se traduisant en pratique par un prélèvement non-technicable ou insuffisant, a été retrouvé dans 0,55% des situations (n=3 259 sur 597 926 prélèvements renseignés).



5.3. Dépistage Phénylcétonurie

Le dépistage néonatal de la phénylcétonurie existe en France depuis 1972. Depuis, plus de trente-cinq 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 ».

40

En 2020, l'incidence en France de la Phénylcétonurie est de 1/ 13 014. En ajoutant les HPM, l'incidence est alors de 1/ 7 570.

Les délais calculés à partir des fiches d'identifications de cas suspect sont similaires à ceux retrouvés en 2019.

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 12 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 19 jours.

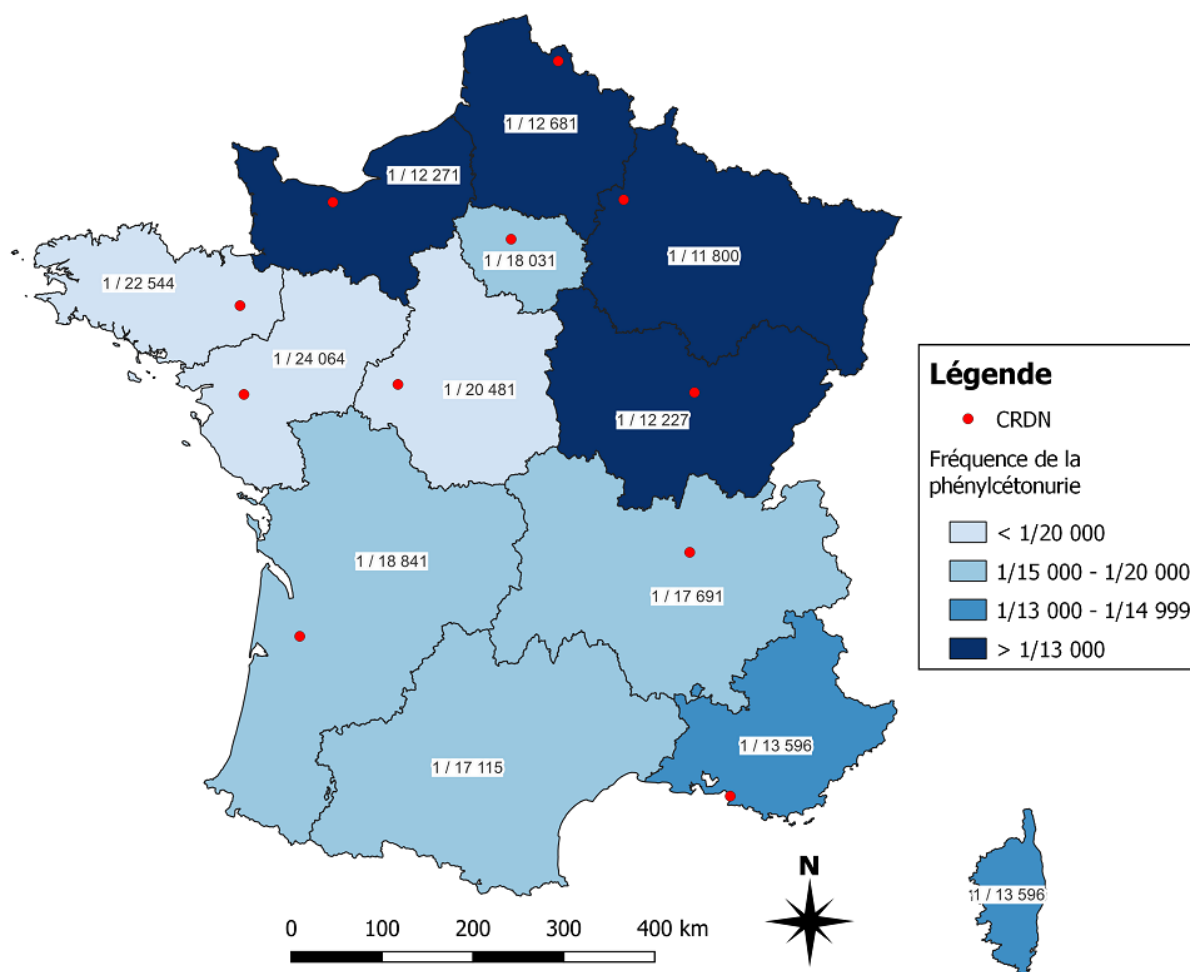
Au dernier trimestre 2020, les techniques de dosage de la phénylcétonurie ont évoluées. Au 1^{er} décembre 2020, l'ensemble des laboratoires des CRDN réalisaient le dépistage de la PCU sur spectrométrie de masse en tandem, en lien avec la mise en place du dépistage du déficit en MCAD.



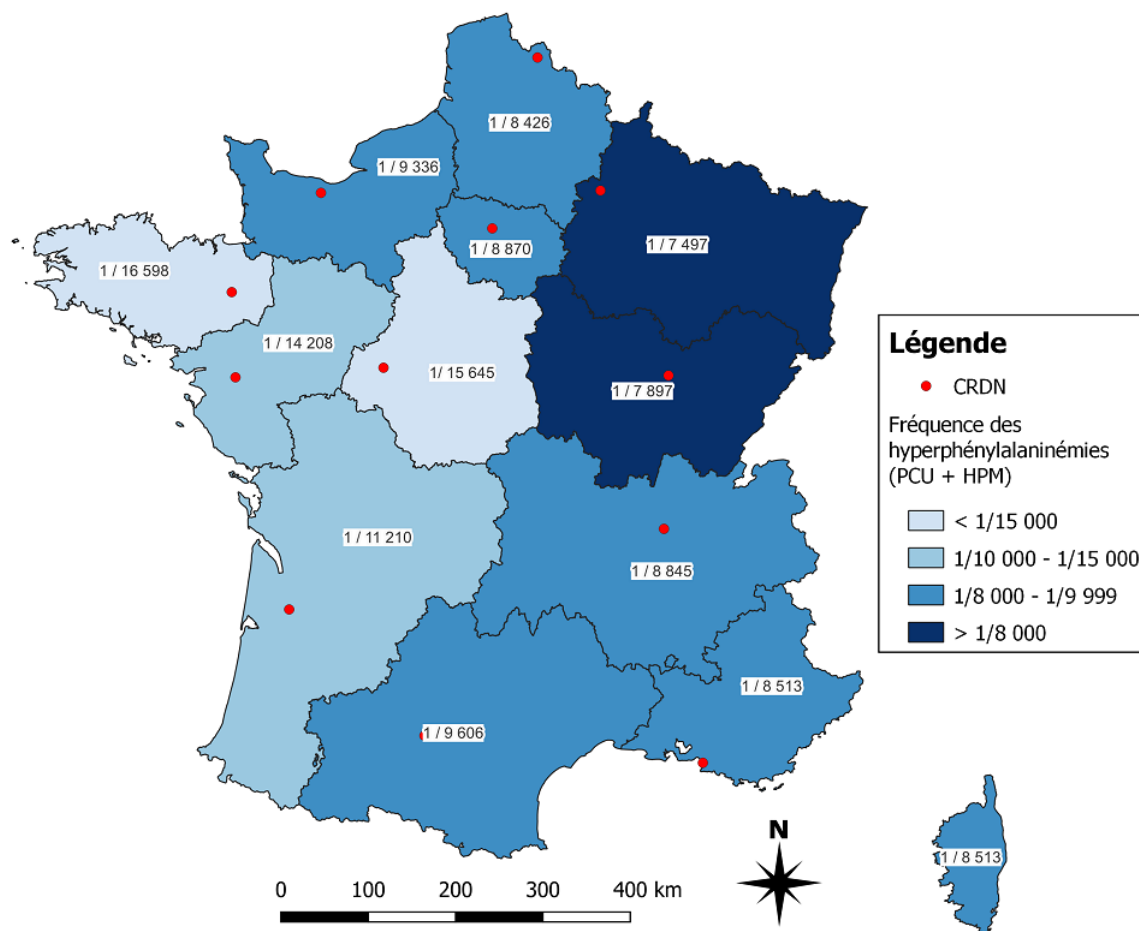
PCU - Données depuis la mise en place du dépistage de la phénylcétonurie

	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	3 838 869	217	217	7	1 / 17 691	1 / 8 845
Bourgogne Franche- Comté	1 516 209	124	68	1	1 / 12 227	1 / 7 897
Bretagne	1 510 434	67	24	0	1 / 22 544	1 / 16 598
Centre Val de Loire	1 126 465	55	17	0	1 / 20 481	1 / 15 645
Grand Est	3 268 723	277	159	15	1 / 11 800	1 / 7 497
Hauts de France	3 867 582	305	154	1	1 / 12 681	1 / 8 426
Ile de France	7 699 116	427	441	17	1 / 18 031	1 / 8 870
Normandie	1 717 907	140	44	1	1 / 12 271	1 / 9 336
Nouvelle Aquitaine	2 051 421	111	72	1	1 / 18 841	1 / 11 210
Occitanie	2 977 943	174	136	0	1 / 17 115	1 / 9 606
PACA-Corse	2 732 779	201	120	2	1 / 13 596	1 / 8 513
Pays de la Loire	2 671 114	111	77	3	1 / 24 064	1 / 14 208
Métropole	34 978 562	2 209	1 529	48	1 / 15 835	1 / 9 358
Guadeloupe	254 371	4	2	1	1 / 63 593	1 / 42 395
Guyane	195 649	0	1	0	-	1 / 195 649
Martinique	212 178	8	3	0	1 / 26 522	1 / 19 289
Mayotte	173 300	0	0	0	-	-
Ile de la Réunion	553 092	5	5	2	1 / 110 618	1 / 55 309
Outre-Mer	1 388 590	17	11	3	1 / 81 682	1 / 49 593
Total	36 367 152	2 226	1 540	51	1 / 16 337	1 / 9 657

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



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



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



PCU - Données 2020

Région	Nombre de NN testés	Malades PCU (1)	Fréquence (1)	Autres			
				HPM (4)	Fréquence HPM	Fréquence HPM+PCU	Forme Maligne
Auvergne Rhone-Alpes	86 707	8	1 / 10 838	4	1 / 21 677	1 / 7 226	0
Bourgogne Franche-Comté	25 477	2	1 / 12 739	2	1 / 12 739	1 / 6 369	0
Bretagne	31 785	0	-	2	1 / 15 893	1 / 15 893	0
Centre Val de Loire	24 382	2	1 / 12 191	0	-	1 / 12 191	0
Grand Est	53 391	4	1 / 13 348	3	1 / 17 797	1 / 7 627	0
Hauts de France	64 455	4	1 / 16 114	2	1 / 32 228	1 / 10 743	0
Ile de France	170 480	13	1 / 13 114	14	1 / 12 177	1 / 6 314	0
Normandie	32 597	6	1 / 5 433	3	1 / 10 866	1 / 3 622	0
Nouvelle Aquitaine	53 740	3	1 / 17 913	3	1 / 17 913	1 / 8 957	0
Occitanie	56 435	6	1 / 9 406	3	1 / 18 812	1 / 6 271	0
PACA-Corse	64 327	6	1 / 10 721	4	1 / 16 082	1 / 6 433	0
Pays de la Loire	39 010	3	1 / 13 003	1	1 / 39 010	1 / 9 753	0
Métropole	702 786	57	1 / 12 330	41	1 / 17 141	1 / 7 171	0
Guadeloupe	5 318	0	-	0	-	-	0
Guyane	8 004	0	-	0	-	-	0
Martinique	3 537	0	-	0	-	-	0
Mayotte	8 897	0	-	0	-	-	0
Ile de la Réunion	13 279	0	-	0	-	-	0
Outre-Mer	39 035	0	-	0	-	-	0
Total	741 821	57	1 / 13 014	41	1 / 18 093	1 / 7 570	0

Tableau PCU-2 : Résultats du dépistage de la phénylcétonurie en 2020



PCU - Evolution 2010-2020

Métropole	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786
NN malades PCU	53	43	46	45	51	37	37	33	51	48	57
Incidence	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	1 / 12 330
NN avec HPM	52	50	55	49	40	41	31	43	58	40	41
Incidence PCU + HPM	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	1 / 7 171

Tableau PCU-3 : Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en France métropolitaine depuis 2010

Outre-Mer	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035
NN malades PCU	3	1	1	0	0	0	1	1	1	0	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 2010

France	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821
NN malades PCU	56	44	47	45	51	37	38	34	52	48	57
Incidence	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	1 / 13 014
NN avec HPM	52	50	56	50	40	51	32	43	58	40	41
Incidence PCU + HPM	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	1/ 7 570

Tableau PCU-5 : Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en France depuis 2010

L'année 2020 est marquée par une incidence importante de phénylcétonuries (57 cas recensés, 1/13 014) sans évolution de l'incidence de l'hyperphénylalaninémie modérée (41 cas recensés).



Au 1^{er} juillet 2021, le CNCNDN a récupéré et saisi 105 fiches d'identification de cas suspect de la phénylcétonurie.

Ont été exclues :

- 5 fiches ne présentant pas de conclusion diagnostique,
- 5 fiches correspondant à des faux positifs,
- 2 fiches retrouvant une autre étiologie à l'hyperphénylalaninémie.

Au final 93 fiches ont été exploitées pour la phénylcétonurie, 53 d'enfants confirmés phénylcétonuriques et 40 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.

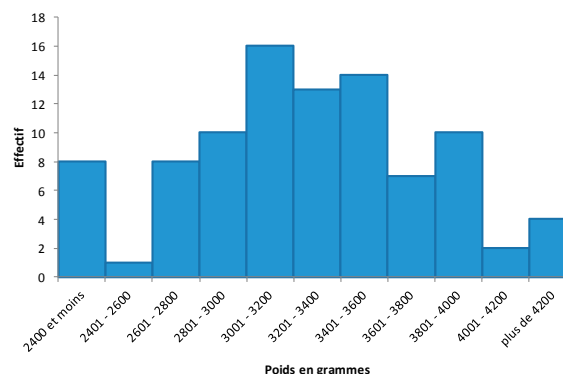
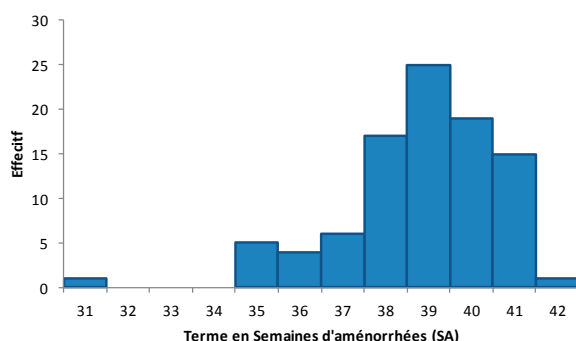
46

Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 93 fiches exploitées, le sexe de l'enfant était précisé dans 92 d'entre elles. 52 enfants (56.5%) étaient de sexe masculin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	93	38	39	40	39
Poids à la naissance (en grammes)	93	2 960	3 270	3 600	3 255
Taille à la naissance (en cm)	55	48	50	51	49
Périmètre crânien à la naissance (en cm)	54	33	34	35	34

Tableau PCU-6 : Terme, Poids, Taille et Périmètre Crânien des enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2020



Graphique PCU-1 : Terme et Poids des enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2020



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.

47

Délais	Nombre de fiches de malades	PCU					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	53	2	3	3	3	7	3
Délai Résultat	53	4	6	7	9	13	8
Délai Diagnostic	53	6	8	11	14	24	12
Délai Traitement	52	4	10	12	15	68	14

Tableau PCU-7 : Délais en jour de prise en charge des enfants atteints de PCU en 2020

Région	Nombre de fiches de malades	HPM					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	40	2	3	3	3	9	3
Délai Résultat	38	4	6	7	9	15	8
Délai Diagnostic	38	7	12	19	28	59	22

Tableau PCU-8 : Délais en jour de prise en charge des enfants atteints d'HPM en 2020



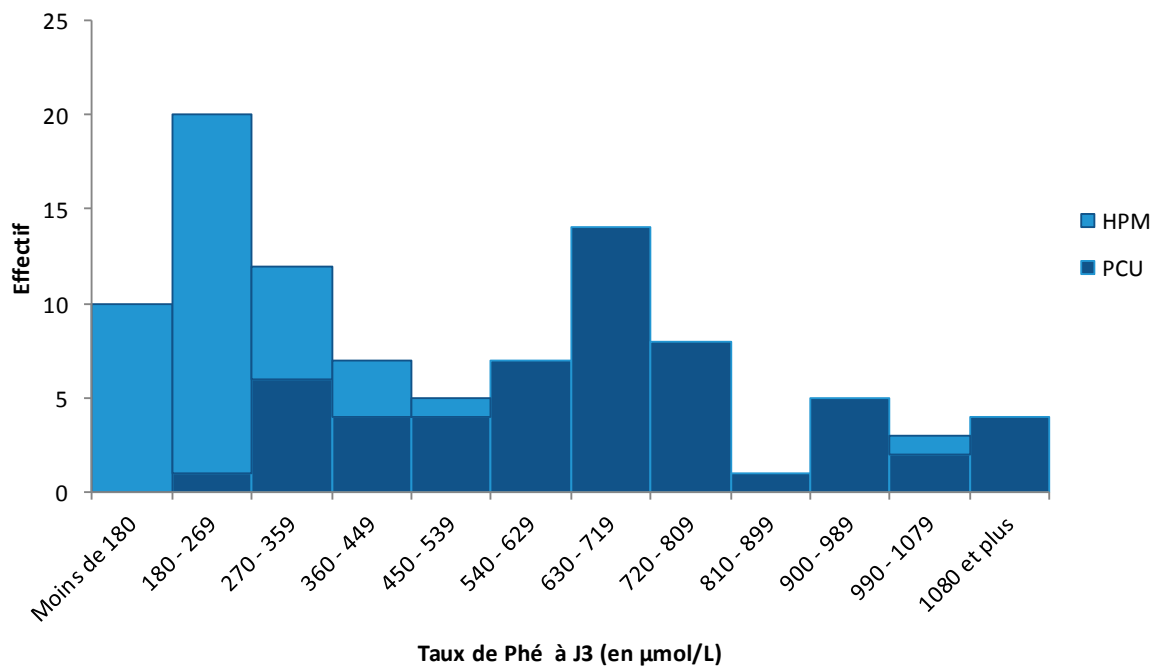
Données du dépistage

Le dosage de la phénylalanine de dépistage a retrouvé des taux de phénylalanine allant de 100 $\mu\text{mol/L}$ à 1200 $\mu\text{mol/L}$.

Pour les enfants atteints de PCU, la phénylalanine de dépistage était comprise entre 258 $\mu\text{mol/L}$ et 1200 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 654 $\mu\text{mol/L}$.

Pour les enfants atteints d'HPM, la phénylalanine de dépistage était comprise entre 100 $\mu\text{mol/L}$ et 1020 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 208 $\mu\text{mol/L}$.

48



Graphique PCU-2 : Distribution de la phénylalanine de dépistage (en $\mu\text{mol/L}$) chez les enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2020

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 93 fiches saisies, 91 (97,8%) précisaient le dosage de confirmation de phénylalanine. Pour les enfants atteints de PCU, le dosage de phénylalanine était précisé chez tous les enfants.



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

Examens de confirmations	Information disponible	Oui	
		Effectif	Pourcentage
Biopptérines Urinaires	86	82	95%
- PCU	37	33	90%
- HPM	49	49	100%
Test au BH4	83	43	52%
- PCU	46	41	89%
- HPM	37	2	5%
Sensibilité au BH4 (PCU uniquement)	28	9	32%

Tableau PCU-9 : Examens de confirmations réalisés dans le cadre du dépistage de la PCU et de l'HPM en 2020

Parmi les 28 enfants atteints de PCU ayant eu un test au BH4 et dont la sensibilité était précisée, 9 étaient sensibles au test du BH4 (32,1%)



5.4. 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 2020, 292 nouveau-nés ont été pris en charge pour hypothyroïdie congénitale (78 ectopies, 42 athyréoses, 159 glandes en place et 13 hypothyroïdies non typées). L'incidence en France de l'hypothyroïdie congénitale est de 1/2 540 avec des variations régionales métropolitaines allant de 1/3 570 à 1/1 500.

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 similaires à ceux présentés en 2019 :

- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de réception du buvard: médiane à 8 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 10 jours,

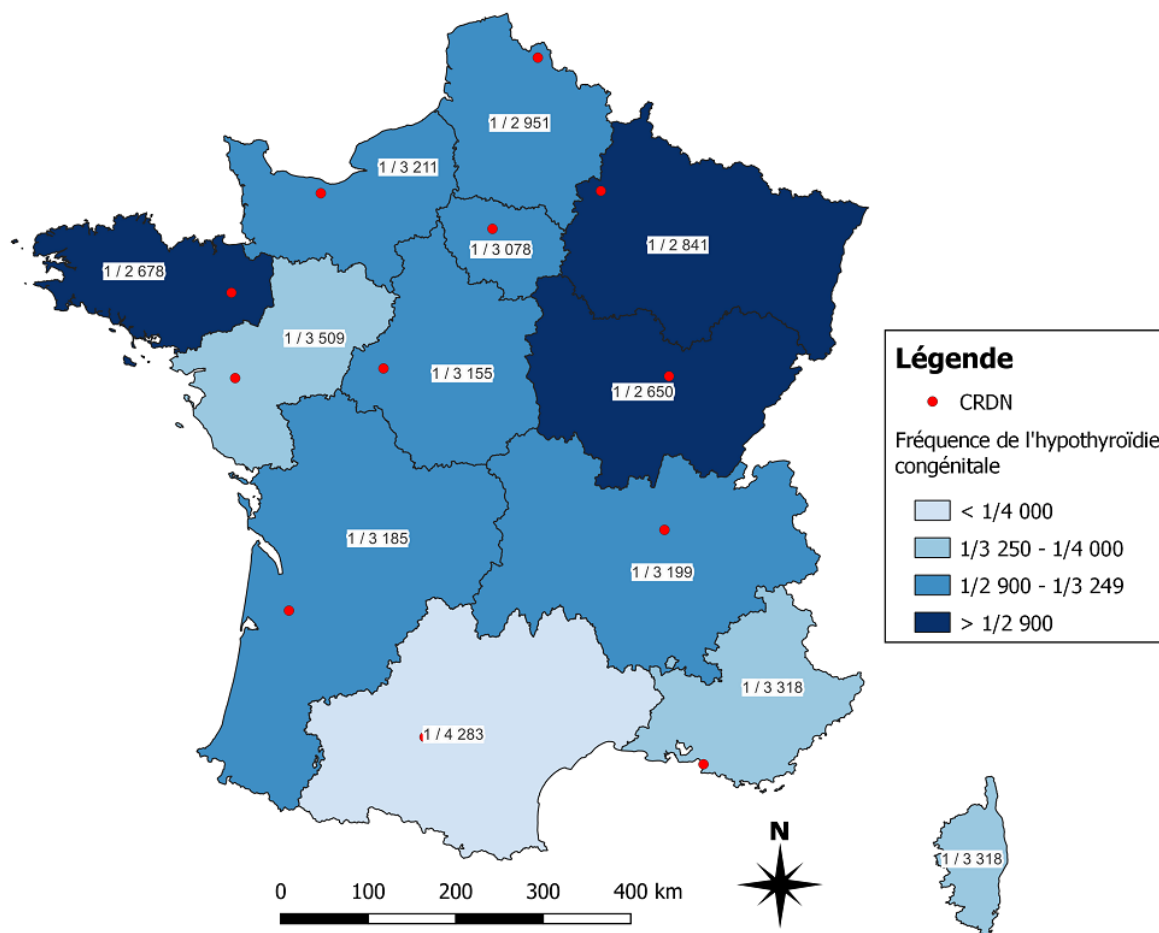
Concernant les examens de confirmation, l'ensemble des enfants atteints d'hypothyroïdie ont eu au moins une biologie de confirmation et 96,2% ont eu au moins une imagerie de confirmation.



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	3 573 173	1 117	460	255	320	82	1 / 3 199
Bourgogne Franche-Comté	1 324 879	500	203	77	175	45	1 / 2 650
Bretagne	1 486 565	555	244	104	188	19	1 / 2 678
Centre Val de Loire	1 126 465	357	197	66	91	3	1 / 3 155
Grand Est	2 832 825	997	370	232	340	55	1 / 2 841
Hauts de France	3 497 448	1 185	506	223	415	41	1 / 2 951
Ile de France	7 101 666	2 307	916	414	905	72	1 / 3 078
Normandie	1 717 907	535	223	165	135	12	1 / 3 211
Nouvelle Aquitaine	1 777 385	558	178	84	225	71	1 / 3 185
Occitanie	2 638 623	616	222	145	218	31	1 / 4 283
PACA-Corse	2 481 545	748	339	169	203	37	1 / 3 318
Pays de la Loire	2 350 888	670	308	148	195	19	1 / 3 509
Métropole	31 909 369	10 145	4 166	2 082	3 410	487	1 / 3 145
Guadeloupe	250 766	19	2	2	10	5	1 / 13 198
Guyane	195 649	37	4	2	11	22	1 / 5 288
Martinique	207 636	20	3	5	9	3	1 / 10 382
Mayotte	173 300	9	0	0	2	7	1 / 19 256
Ile de la Réunion	553 092	106	15	11	17	63	1 / 5 218
Outre-Mer	1 380 443	191	24	20	49	100	1 / 7 227
Total	33 289 812	10 336	4 190	2 102	3 459	587	1 / 3 221

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



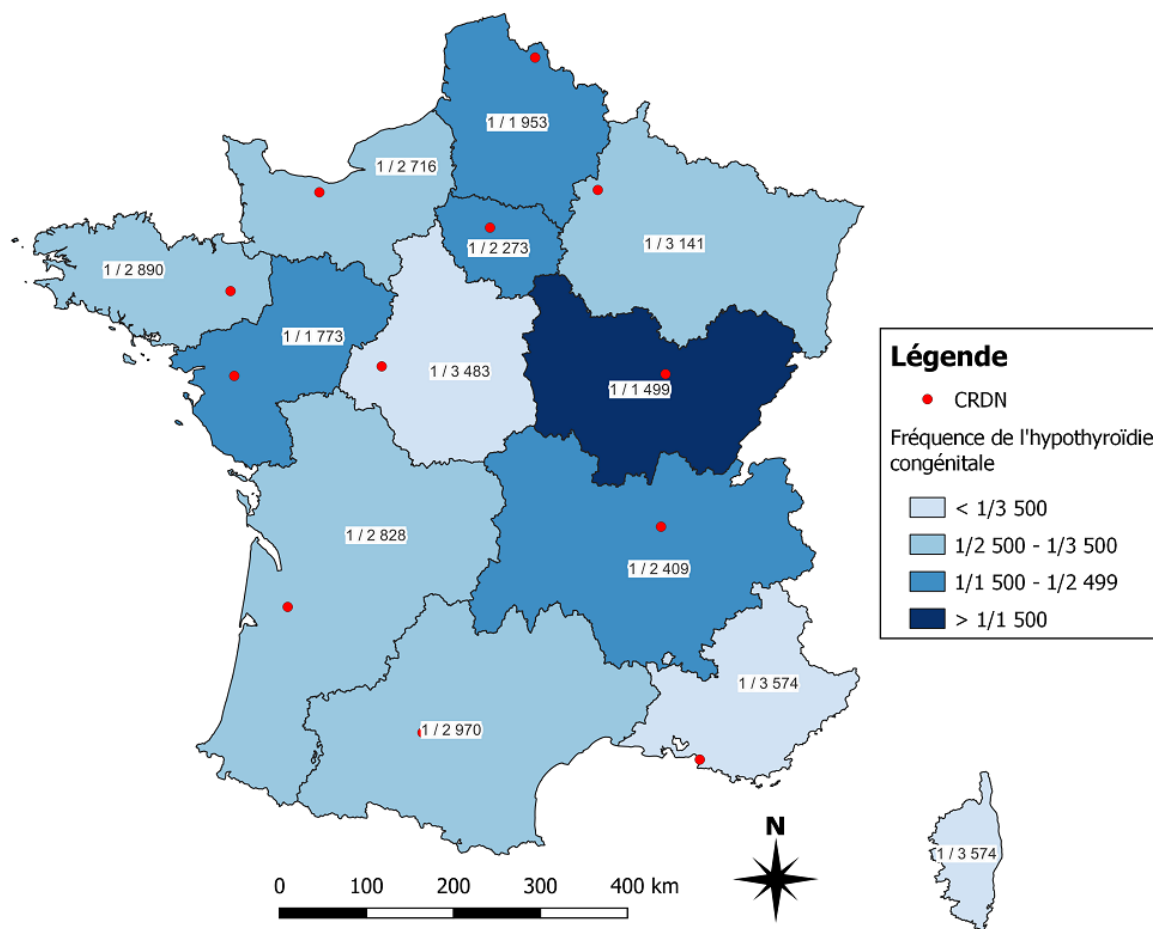
Carte HC-1 : Incidence de l'hypothyroïdie congénitale par région depuis la mise en place de ce dépistage (1978)



HC – Données 2020

Région	Nombre de NN testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyroïse	Glande en Place	Non Typée		
Auvergne Rhone-Alpes	86 707	8	8	20	0	36	1 / 2 409
Bourgogne Franche-Comté	25 477	5	2	10	0	17	1 / 1 499
Bretagne	31 785	3	2	6	0	11	1 / 2 890
Centre Val de Loire	24 382	3	1	3	0	7	1 / 3 483
Grand Est	53 391	6	1	7	3	17	1 / 3 141
Hauts de France	64 455	5	2	23	3	33	1 / 1 953
Ile de France	170 480	17	12	46	0	75	1 / 2 273
Normandie	32 597	5	4	3	0	12	1 / 2 716
Nouvelle Aquitaine	53 740	9	2	5	3	19	1 / 2 828
Occitanie	56 435	4	1	12	2	19	1 / 2 970
PACA-Corse	64 327	6	5	5	2	18	1 / 3 574
Pays de la Loire	39 010	7	1	14	0	22	1 / 1 773
Métropole	702 786	78	41	154	13	286	1 / 2 457
Guadeloupe	5 318	0	0	0	0	0	-
Guyane	8 004	0	0	0	0	0	-
Martinique	3 537	0	0	1	0	1	1 / 3 537
Mayotte	8 897	0	0	1	0	1	1 / 8 897
Ile de la Réunion	13 279	0	1	3	0	4	1 / 3 320
Outre-Mer	39 035	0	1	5	0	6	1 / 6 506
Total	741 821	78	42	159	13	292	1 / 2 540

Tableau HC-2 : Résultats du dépistage de l'hypothyroïdie congénitale en 2020



Carte HC-2 : Incidence de l'hypothyroïdie congénitale par région en 2020



HC – Evolution 2010 - 2020

Métropole	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786
NN malades	293	298	282	282	298	263	315	315	302	296	286
Ectopie	100	106	92	101	109	91	88	98	83	72	78
Athyroïse	50	47	47	42	57	44	50	47	45	36	41
Glande en place	135	137	135	138	131	122	169	164	155	180	154
Non typées	8	8	8	1	1	6	8	6	19	8	13
Incidence	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	1/2 457

Tableau HC-3 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en France métropolitaine depuis 2010

Outre-Mer	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035
NN malades	5	11	8	7	7	7	6	10	3	9	6
Ectopie	1	1	1	1	1	0	1	1	0	0	0
Athyroïse	1	1	1	0	2	1	2	1	1	1	1
Glande en place	3	6	2	6	4	5	2	6	2	5	5
Non typées	0	3	4	0	0	1	1	2	3	3	0
Incidence	1/9477	1/4220	1/5837	1/6515	1/6677	1/6748	1/7993	1/4762	1/15 839	1/5 327	1/6 506

Tableau HC-4 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en Outre-Mer depuis 2010



France	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821
NN malades	298	309	290	289	305	270	321	325	305	305	292
Ectopie	101	107	93	102	110	91	89	99	83	72	78
Athyroïse	51	48	48	42	59	45	52	48	45	37	42
Glande en place	138	143	137	144	135	127	171	170	156	185	159
Non typées	8	11	12	1	1	7	9	8	21	11	13
Incidence	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	1/2 540

Tableau HC-5 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en France depuis 2010

En 2020, l'incidence de l'hypothyroïdie congénitale est similaire à celle observée les années précédentes.



Indicateurs

Pour l'hypothyroïdie congénitale, à partir des fiches diagnostiques réceptionnées et saisies au CNCNDN, 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 par région.

Indicateurs - Délais

57

Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai prélèvement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	36	36	2	4	3	3
Bourgogne Franche-Comté	18	18	2	7	3	4
Bretagne	11	11	2	11	3	5
Centre Val de Loire	7	7	2	38	3	8
Grand Est	15	15	2	7	3	3
Hauts de France	30	30	2	4	3	3
Ile de France	65	65	2	29	3	3
Normandie	12	12	2	4	3	3
Nouvelle Aquitaine	17	17	2	4	3	3
Occitanie	11	11	2	5	3	3
PACA-Corse	16	16	2	3	3	3
Pays de la Loire	24	24	2	14	3	4
Métropole	262	262	2	38	3	4
Guadeloupe	0	0	/	/	/	/
Guyane	0	0	/	/	/	/
Martinique	0	0	/	/	/	/
Ile de la Réunion	2	2	3	3	3	3
Mayotte	1	1	2	2	2	2
Outre-Mer	3	3	2	3	3	3
Total	265	265	2	38	3	3

Tableau HC-6 : Délai de prélèvement en jours par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2020



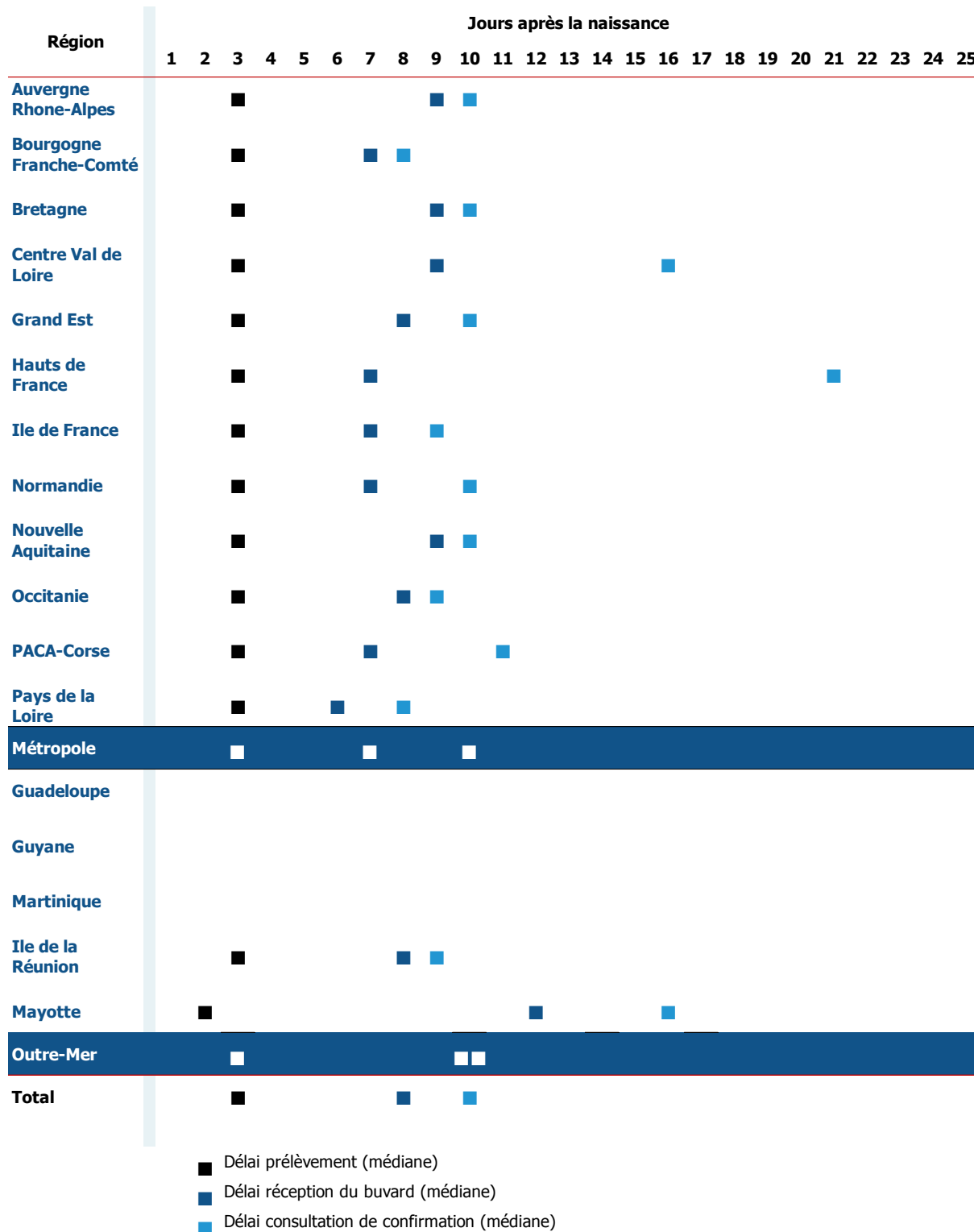
Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Réception Buvard (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	36	36	6	12	9	9
Bourgogne Franche-Comté	18	18	4	12	7	7
Bretagne	11	11	5	16	9	10
Centre Val de Loire	7	7	7	46	9	14
Grand Est	15	15	6	11	8	8
Hauts de France	30	29	4	13	7	7
Ile de France	65	65	4	38	7	8
Normandie	12	12	4	9	7	7
Nouvelle Aquitaine	17	12	5	11	9	8
Occitanie	11	11	5	9	7	7
PACA-Corse	16	14	4	10	7	7
Pays de la Loire	24	23	3	15	6	7
Métropole	262	253	3	46	7	8
Guadeloupe	0	/	/	/	/	/
Guyane	0	/	/	/	/	/
Martinique	0	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	2	1	8	8	8	8
Mayotte	1	1	12	12	12	12
Outre-Mer	3	2	8	12	10	10
Total	265	255	3	46	8	8

Tableau HC-7 : Délai de réception en jours des buvards par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2020



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Consultation confirmation (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	36	36	0	41	10	13
Bourgogne Franche-Comté	18	18	2	31	8	9
Bretagne	11	11	4	16	10	11
Centre Val de Loire	7	6	7	46	16	16
Grand Est	15	15	3	43	10	11
Hauts de France	30	29	5	90	21	21
Ile de France	65	65	3	58	9	12
Normandie	12	12	6	27	10	12
Nouvelle Aquitaine	17	16	6	62	10	14
Occitanie	11	11	7	14	9	10
PACA-Corse	16	14	6	34	12	15
Pays de la Loire	24	24	5	16	8	9
Métropole	262	257	0	90	10	13
Guadeloupe	0	/	/	/	/	/
Guyane	0	/	/	/	/	/
Martinique	0	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	2	2	5	9	7	7
Mayotte	1	1	16	16	16	16
Outre-Mer	3	3	5	16	9	10
Total	265	260	0	90	10	13

Tableau HC-8 : Délai de confirmation en jours par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2020



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	36	35	33	94%
Bourgogne Franche-Comté	18	15	8	53%
Bretagne	11	10	9	90%
Centre Val de Loire	7	7	6	86%
Grand Est	15	14	12	86%
Hauts de France	30	26	19	73%
Ile de France	65	63	58	92%
Normandie	12	12	12	100%
Nouvelle Aquitaine	17	15	15	100%
Occitanie	11	11	11	100%
PACA-Corse	16	16	9	56%
Pays de la Loire	24	23	23	100%
Métropole	262	247	215	87%
Guadeloupe	0	/	/	/
Guyane	0	/	/	/
Martinique	0	/	/	/
Ile de la Réunion	2	2	2	100%
Mayotte	1	1	1	100%
Outre-Mer	3	3	3	100%
Total	265	250	218	87%

Tableau HC-9 : Confirmation échographique par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2020



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Scintigraphie		
		Nombre de fiches complétées	Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhone-Alpes	36	34	20	59%
Bourgogne Franche-Comté	18	18	17	94%
Bretagne	11	11	9	82%
Centre Val de Loire	7	7	5	71%
Grand Est	15	14	11	79%
Hauts de France	30	29	22	76%
Ile de France	65	59	41	69%
Normandie	12	12	11	92%
Nouvelle Aquitaine	17	17	14	82%
Occitanie	11	11	4	36%
PACA-Corse	16	15	12	80%
Pays de la Loire	24	23	21	91%
Métropole	262	250	187	75%
Guadeloupe	0	/	/	/
Guyane	0	/	/	/
Martinique	0	/	/	/
Ile de la Réunion	2	2	2	100%
Mayotte	1	1	0	0%
Outre-Mer	3	3	2	67%
Total	265	253	189	75%

Tableau HC-10 : Confirmation scintigraphique par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2020



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Test au perchlorate		
		Nombre de fiches complétées	Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhone-Alpes	36	28	9	32%
Bourgogne Franche-Comté	18	15	9	60%
Bretagne	11	7	2	29%
Centre Val de Loire	7	5	1	20%
Grand Est	15	10	4	40%
Hauts de France	30	23	12	52%
Ile de France	65	45	14	31%
Normandie	12	11	0	0%
Nouvelle Aquitaine	17	14	3	21%
Occitanie	11	10	1	10%
PACA-Corse	16	13	1	8%
Pays de la Loire	24	22	5	23%
Métropole	262	203	61	30%
Guadeloupe	0	/	/	/
Guyane	0	/	/	/
Martinique	0	/	/	/
Ile de la Réunion	2	0	/	/
Mayotte	1	1	0	0%
Outre-Mer	3	1	0	0%
Total	265	204	61	30%

Tableau HC-11 : Test au perchlorate de confirmation par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2020



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Bilan biologique de confirmation		
		Nombre de fiches complétées	Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhone-Alpes	36	36	36	100%
Bourgogne Franche-Comté	18	18	18	100%
Bretagne	11	11	11	100%
Centre Val de Loire	7	7	7	100%
Grand Est	15	15	15	100%
Hauts de France	30	30	30	100%
Ile de France	65	65	65	100%
Normandie	12	12	12	100%
Nouvelle Aquitaine	17	17	17	100%
Occitanie	11	11	11	100%
PACA-Corse	16	16	16	100%
Pays de la Loire	24	24	24	100%
Métropole	262	262	262	100%
Guadeloupe	0	/	/	/
Guyane	0	/	/	/
Martinique	0	/	/	/
Ile de la Réunion	2	2	2	100%
Mayotte	1	1	1	100%
Outre-Mer	3	3	3	100%
Total	265	265	265	100%

Tableau HC-12 : Bilan biologique de confirmation par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2020



Au 1^{er} juillet 2021, le CNCND a récupéré et saisi 366 fiches d'identification de cas suspect d'hypothyroïdie congénitale.

101 fiches ont été exclues : 38 hypothyroïdies transitoires, 34 faux positifs et 29 fiches non conclues.

Au final, 265 fiches ont été exploitées pour l'hypothyroïdie congénitale.

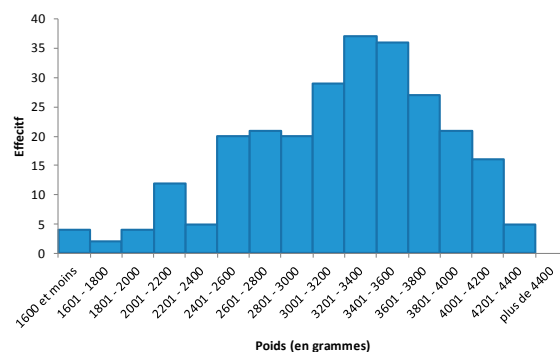
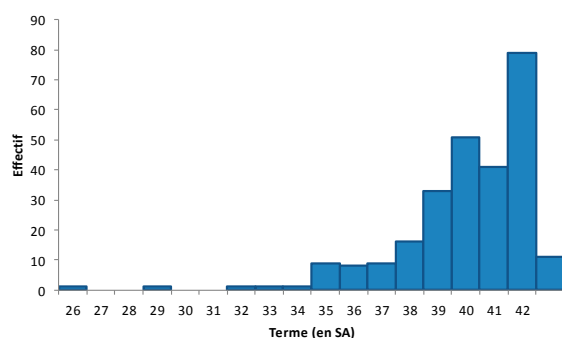
Les fiches comprennent des informations générales d'identification, des informations relatives au dépistage, des informations relatives à la confirmation et des informations en rapport avec le traitement.

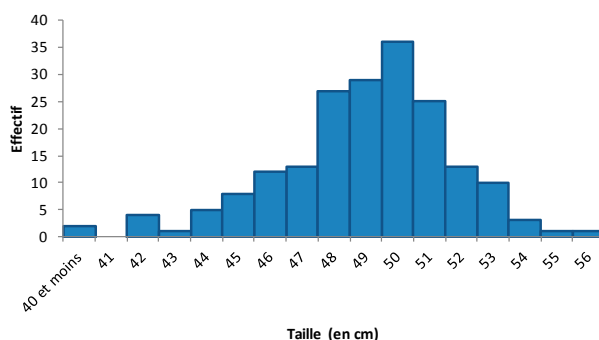
Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 265 enfants présentant une hypothyroïdie congénitale, 163 (61,7%) étaient de sexe féminin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	262	38	40	41	39,1
Poids à la naissance (en grammes)	264	2 794	3 298	3 645	3 206,0
Taille à la naissance (en cm)	190	48	49	51	48,8
Périmètre cranien à la naissance (en cm)	181	33	35	36	34,4

Tableau HC-13 : Terme, Poids, Taille et Périmètre Crânien des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2020





Graphique HC-2 : Terme, Poids, Taille des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2020

Fiches Diagnostiques – Données dépistages

Sur les 265 fiches exploitées, 264 fiches disposaient du résultat de dosage de la TSH prélevée à J3. Les dosages étaient compris entre 12,71 et 465,3 mUI/L avec une médiane de 71 mUI/L.

Type d'Hypothyroïdie	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Ectopie	76	54	122	202	138,8
Athyroïse	41	138	198	285	212,6
Glande en Place	147	21	28	81	70,6
Total	264	26	71	181,43	112,6

Tableau HC-14 : TSH de dépistage en mUI/L des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2020

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 265 enfants, 151 (57,2%) ont eu à la fois une échographie et une scintigraphie, 103 (39,0%) ont eu une seule imagerie et 10 (3,8%) n'ont eu aucune imagerie.

**Scintigraphie**

	Oui		Non	
	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
Ectopie (NR=1)	69	90,8%	7	9,2%
Athyréose	28	68,3%	13	31,7%
Glandes en Place (NR=11)	93	68,4%	43	31,6%
Total	190	75,1%	63	24,9%

Tableau HC-15 : Réalisation de la scintigraphie de confirmation en fonction du type d'hypothyroïdie en 2020 (NR = non répondant)

Echographie

	Oui		Non	
	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
Ectopie (NR=2)	64	85,3%	11	14,7%
Athyréose (NR=2)	34	87,2%	5	12,8%
Glandes en Place (NR=11)	117	86,0%	19	14,0%
Total	215	86,0%	35	14,0%

Tableau HC-16 : Réalisation de l'échographie de confirmation en fonction du type d'hypothyroïdie en 2020 (NR = non répondant)

Concernant les biologies de confirmation, 163 (61,5%) enfants ont eu trois biologies de confirmation (à la convocation, 15 jours après la naissance et 1 mois après la naissance), 63 (23,8%) ont eu deux des trois biologies de confirmation et 39 (14,7%) ont eu une des trois biologies de confirmation.



5.5. Dépistage Hyperplasie Congénitale des Surrénales

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

A noter 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'aménorrhée (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'aménorrhée.

En 2020, 37 nouveau-nés ont été pris en charge pour hyperplasie congénitale des surrénales : 29 formes classiques avec perte de seul et 6 formes virilisantes pures (2 formes non précisées). L'incidence en France de l'hyperplasie congénitale des surrénales est de 1/20 049.

En plus de ces hyperplasies congénitales des surrénales, on compte également 1 formes non classiques et 6 formes incertaines.

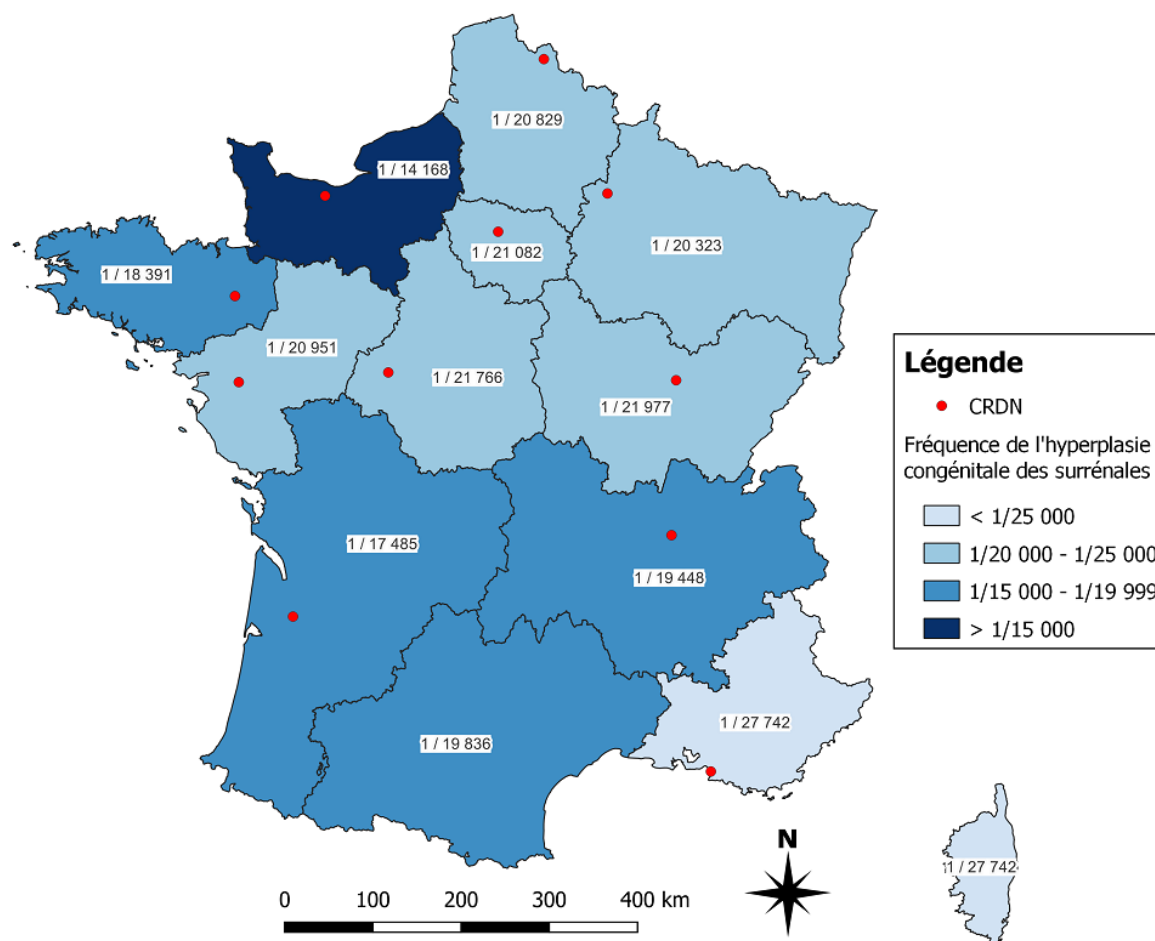
Les données 2020 de l'hyperplasie congénitale des surrénales peuvent encore être modifiées. En effet, certains diagnostics sont toujours en attente de confirmation génétique ou biologique au 1^{er} septembre 2021 (ces sujets ne sont actuellement pas comptabilisés dans les tableaux présentés ci-dessous).



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	2 489 344	128	110	18	3	7	1 / 19 448
Bourgogne Franche-Comté	923 041	42	35	7	4	0	1 / 21 977
Bretagne	919 555	50	42	8	5	3	1 / 18 391
Centre Val de Loire	674 752	31	24	7	3	5	1 / 21 766
Grand Est	1 605 509	79	63	16	8	6	1 / 20 323
Hauts de France	2 312 025	111	99	12	12	5	1 / 20 829
Ile de France	4 659 211	221	197	24	36	12	1 / 21 082
Normandie	1 105 105	78	65	13	9	6	1 / 14 168
Nouvelle Aquitaine	1 119 057	64	54	10	12	6	1 / 17 485
Occitanie	1 567 012	79	65	14	5	2	1 / 19 836
PACA-Corse	1 581 290	57	51	6	2	0	1 / 27 742
Pays de la Loire	1 466 587	70	58	12	5	3	1 / 20 951
Métropole	20 422 488	1 010	863	147	104	55	1 / 20 220
Guadeloupe	162 662	8	8	0	2	0	1 / 20 333
Guyane	195 649	7	7	0	1	0	1 / 27 950
Martinique	122 656	9	8	1	2	0	1 / 13 628
Mayotte	173 300	5	5	0	0	0	1 / 34 660
Ile de la Réunion	506 486	75	67	8	4	0	1 / 6 753
Outre-Mer	1 160 753	104	95	9	9	0	1 / 11 161
Total	21 583 241	1 114	958	156	113	55	1 / 19 375

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



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



HCS – Données 2020

Région	Nombre de NN testés	Malades		Total Malades	Autres formes		Fréquence
		Forme Classique	Forme Virilisante pure		Forme non Classique	Forme Incertaine	
Auvergne Rhone-Alpes	86 707	2	2	4	0	0	1 / 21 677
Bourgogne Franche-Comté	25 477	3	0	3	0	0	1 / 8 492
Bretagne	31 785	1	0	1	1	2	1 / 31 785
Centre Val de Loire	24 382	0	0	0	0	1	-
Grand Est	53 391	0	0	2	0	2	1 / 26 696
Hauts de France	64 455	2	0	2	0	0	1 / 32 228
Ile de France	170 480	11	2	13	0	1	1 / 13 114
Normandie	32 597	1	0	1	0	0	1 / 32 597
Nouvelle Aquitaine	53 740	1	0	1	0	0	1 / 53 740
Occitanie	56 435	2	0	2	0	0	1 / 28 218
PACA-Corse	64 327	2	1	3	0	0	1 / 21 442
Pays de la Loire	39 010	0	1	1	0	0	1 / 39 010
Métropole	702 786	25	6	33	1	6	1 / 21 297
Guadeloupe	5 318	1	0	1	0	0	1 / 5 318
Guyane	8 004	0	0	0	0	0	-
Martinique	3 537	0	0	0	0	0	-
Mayotte	8 897	0	0	0	0	0	-
Ile de la Réunion	13 279	3	0	3	0	0	1 / 4 426
Outre-Mer	39 035	4	0	4	0	0	1 / 9 759
Total	741 821	29	6	37	1	6	1 / 20 049

Tableau HCS-2 : Résultats du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2020

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 inférieur à celui des autres pathologies.



HCS – Evolution 2010 – 2020

Métropole	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	714 902	702 786
NN malades	48	33	43	36	40	43	32	27	34	36*	33
FC PS	39	27	37	28	31	32	29	24	32	29	25
FC VP	9	6	6	8	9	11	3	3	1	4	6
Incidence	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	1 / 21 297

Tableau HCS-3 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France métropolitaine depuis 2010

72

Outre-Mer	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035
NN malades	4	5	4	0	4	4	1	1	1	1	4
FC PS	2	5	4	0	4	2	1	1	1	1	4
FC VP	2	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0
Incidence	1/11847	1/9283	1/11674	-	1/11685	1/11809	1/47956	1/47620	1/47 517	1/47 947	1/9 759

Tableau HCS-4 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en Outre-Mer depuis 2010

France	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	840 957	852 374	840 683	834 990	830 702	829 117	809 797	791 051	750 814	762 849	741 821
NN malades	57	53	37	43	40	44	44	33	35	37*	37
FC PS	43	44	31	37	32	33	33	30	33	30	29
FC VP	14	9	6	6	8	11	11	3	1	4	6
Incidence	1/14754	1/16083	1/22721	1/19418	1/20768	1/18844	1/18404	1/23971	1/21 452	1/20 618	1/20 049

Tableau HCS-5 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France depuis 2010

L'incidence de l'hyperplasie congénitale des surrénales est stable depuis 2012.

Fiches Diagnostiques

Au 1^{er} juillet 2020, le CNCNDN a récupéré et saisi 137 fiches d'identification de cas suspect de l'hyperplasie congénitale des surrénales.



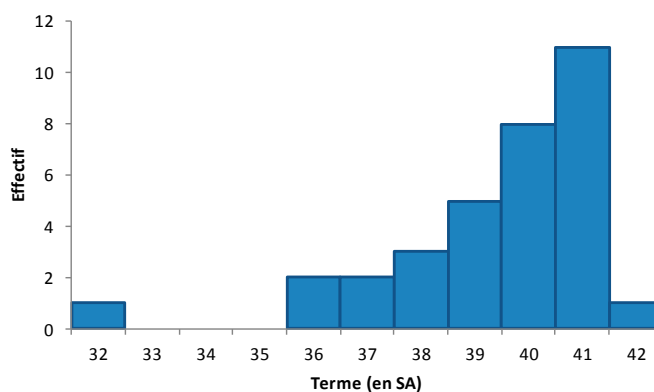
103 fiches ont été exclues pour l'analyse : 84 parce qu'il s'agissait de faux positifs, 19 en l'absence de conclusions diagnostiques. Au final 34 fiches ont été exploitées pour l'hyperplasie congénitale des surrénales.

Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 32 enfants présentant une HCS et dont le sexe avait été renseigné, 19 (59,4%) étaient de sexe masculin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	33	38	40	41	39,4
Poids à la naissance (en gr)	34	3 045	3 418	3 714	3 349,0
Taille à la naissance (en cm)	28	47	50	52	49,6
Périmètre crânien à la naissance (en cm)	26	34	35	36	34,9

Tableau HCS-6 : Terme, Poids, Taille et Périmètre crânien des enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2020



Graphique HC: Terme de naissance des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2020

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.

Délais	Nombre de fiches de cas suspects	HCS (délais en jours)					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	33	2	3	3	3	6	3
Délai Diagnostic	33	0	1	6	8	31	6
Délai Traitement	28	1	4	6	7	13	6

Tableau HCS-7 : Délais (en jours) de prélèvement, de résultat, de diagnostic et de traitement pour les enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2020

Données du dépistage

Le dosage de la 17 OHP de dépistage a retrouvé des concentrations allant de 23,9 nmol/L à 774,2 nmol/l avec une médiane à 382,89 nmol /L.

Fiches Diagnostiques – Confirmation

Le statut connu/soupçonné/non-soupçonné de la maladie au moment du résultat du dépistage est présent chez 38 des enfants. L'HCS était connue chez 8 enfants (25,8%), soupçonnée chez 13 enfants (41,9%) et non soupçonnée chez 17 enfants (32,3%).

La présence ou l'absence de signes cliniques était renseignée chez 34 enfants.

Anamnèse	Oui	Pourcentage
Signes Cliniques (n=34)	28	82,4%
- Anomalies des OGE (n=30)	15	50,0%
- Vomissements (n=27)	0	0,0%
- Absence de prise de poids (n=29)	17	58,6%
- Autres (n=14)	6	42,9%



Tableau HCS-8 : Signes cliniques présentés par les enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales lors
de la confirmation diagnostique en 2020

Concernant les biologies de confirmation, des informations étaient présentes pour 33 des 34 enfants (97,1%).



5.6. 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 2020, 339 497 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (300 404 nés en métropole et 39 093 Outre-Mer : Guadeloupe, Guyane, Martinique, Mayotte, La Réunion).

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 2020, 557 nouveau-nés ont été dépistés atteints de syndrome drépanocytaire majeur (464 en métropole et 93 en Outre-Mer). Cela représente une incidence de 1/1 323 (1/1 515 en métropole et 1/420 en Outre-Mer).

En 2020, chez 11 193 nouveau-nés, l'hémoglobine anormale S est à l'état hétérozygote simple associée à une hémoglobine normale. 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.

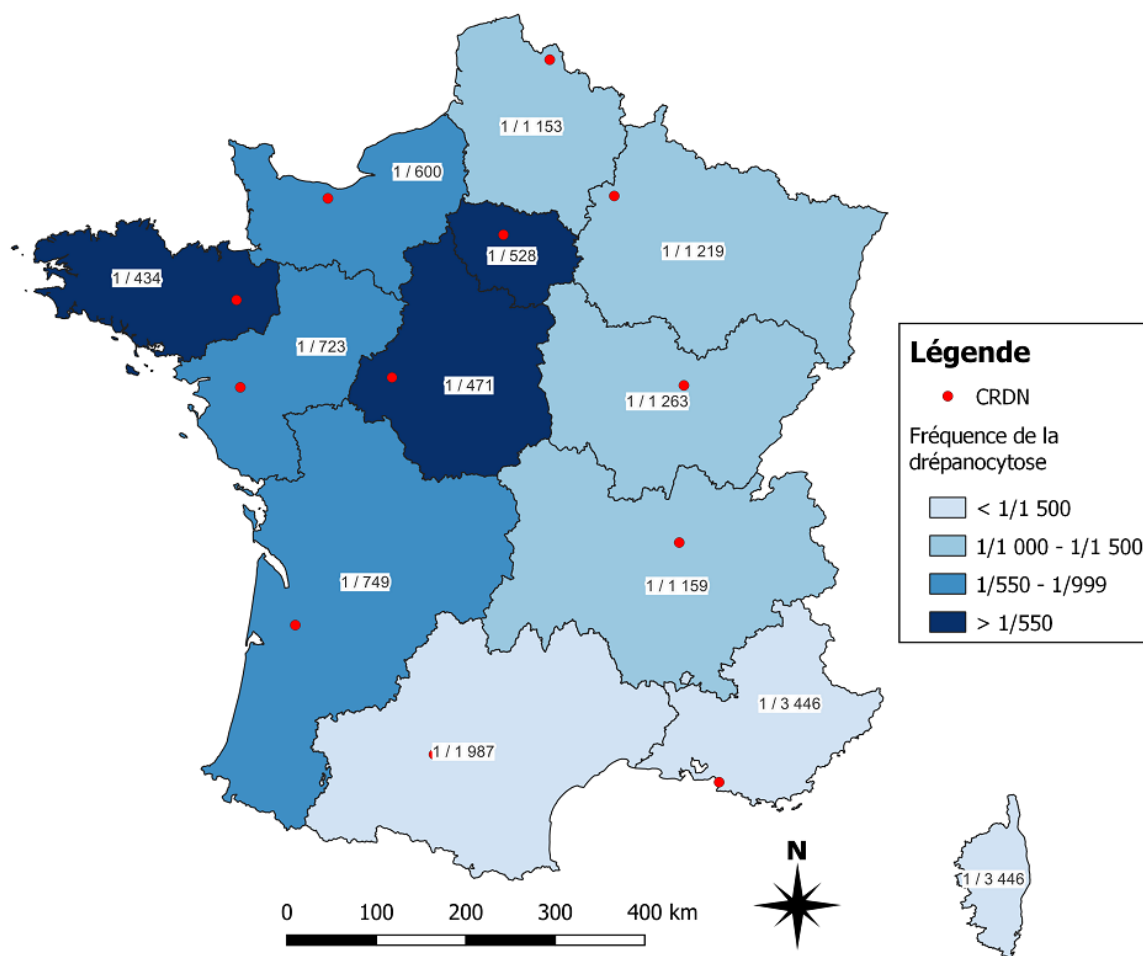
En 2019, le passage du dépistage de la drépanocytose sur MALDI-TOF dans certaines régions ne permet plus de détecter les hétérozygotes portant l'hémoglobine anormale C. La fréquence des hétérozygotes portant l'hémoglobine C est donc fortement sous-estimée.



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	585 237	505	384	81	35	5	11 066	1 / 53	2 489
Bourgogne Franche-Comté	116 218	92	77	10	3	2	2 213	1 / 53	498
Bretagne	46 039	106	76	13	15	2	2 204	1 / 21	300
Centre Val de Loire	103 585	220	179	31	9	3	4 498	1 / 23	810
Grand Est	336 313	276	196	50	26	4	6 491	1 / 52	1 738
Hauts de France	367 811	319	240	60	18	1	6 684	1 / 55	1 687
Ile de France	2 592 112	4 906	3 426	1 103	347	30	91 165	1 / 28	22 994
Normandie	129 540	216	165	42	9	0	4 059	1 / 32	767
Nouvelle Aquitaine	149 865	200	135	44	15	6	4 774	1 / 31	1 044
Occitanie	407 402	205	153	42	7	3	5 980	1 / 68	2 359
PACA-Corse	623 765	181	100	35	45	1	6 172	1 / 101	1 958
Pays de la Loire	156 156	216	156	43	15	3	4 811	1 / 32	791
Métropole	5 614 043	7 442	5 287	1 554	544	60	150 117	1 / 37	37 435
Guadeloupe	225 101	748	566	149	29	6	8 001	1 / 28	2 346
Guyane	167 925	790	478	290	13	8	13 349	1 / 13	3 856
Martinique	161 549	470	326	112	25	7	5 248	1 / 31	2 236
Mayotte	173 292	265	251	0	10	4	7 254	1 / 24	10
Ile de la Réunion	370 723	100	87	3	7	2	7 899	1 / 47	123
Outre-Mer	1 098 590	2 373	1 708	554	84	27	41 751	1 / 26	8 571
Total	6 712 633	9 815	6 995	2 108	628	87	191 868	1 / 35	46 006

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



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



Drépanocytose – Données 2020

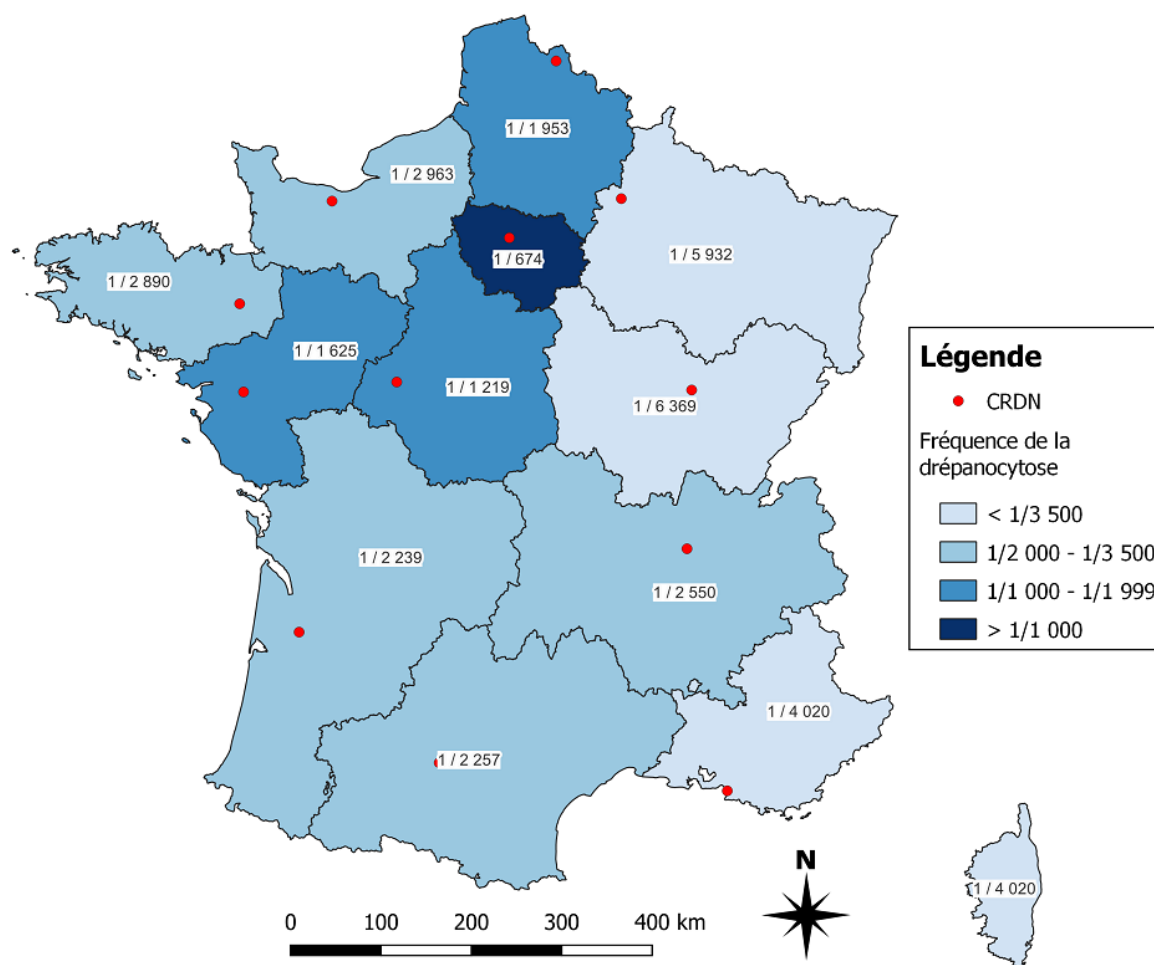
Région	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés SDM	% de la population Ciblée	Malades (2)	Fréquence	
				SDM	sur tous les NN testés	sur les NN testés Drépano
Auvergne Rhone-Alpes	86 707	33 623	38,8%	34	1 / 2 550	1 / 9 989
Bourgogne Franche-Comté	25 477	6 163	24,2%	4	1 / 6 369	1 / 1 541
Bretagne	31 785	4 010	12,6%	11	1 / 2 890	1 / 365
Centre Val de Loire	24 382	7 140	29,3%	20	1 / 1 219	1 / 357
Grand Est	53 391	19 539	36,6%	9	1 / 5 932	1 / 2 171
Hauts de France	64 455	16 736	26,0%	33	1 / 1 953	1 / 507
Ile de France	170 480	129 426	75,9%	253	1 / 674	1 / 512
Normandie	32 597	6 063	18,6%	11	1 / 2 963	1 / 551
Nouvelle Aquitaine	53 740	10 505	19,5%	24	1 / 2 239	1 / 438
Occitanie	56 435	27 407	48,6%	25	1 / 2 257	1 / 1 096
PACA-Corse	64 327	32 399	50,4%	16	1 / 4 020	1 / 2 025
Pays de la Loire	39 010	7 393	19,0%	24	1 / 1 625	1 / 308
Métropole	702 786	300 404	42,7%	464	1 / 1 515	1 / 647
Guadeloupe	5 318	5 318	100,0%	10	1 / 532	1 / 532
Guyane	8 004	8 004	100,0%	55	1 / 146	1 / 146
Martinique	3 675	3 675		10	1 / 368	1 / 368
Mayotte	8 897	8 897	100,0%	14	1 / 636	1 / 636
Ile de la Réunion	13 279	13 279	100,0%	4	1 / 3 320	1 / 3 320
Outre-Mer	39 173	39 173	100,0%	93	1 / 421	1 / 421
Total	741 959	339 577	45,8%	557	1 / 1 332	1 / 562

Tableau Drépano-2 : Dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2020

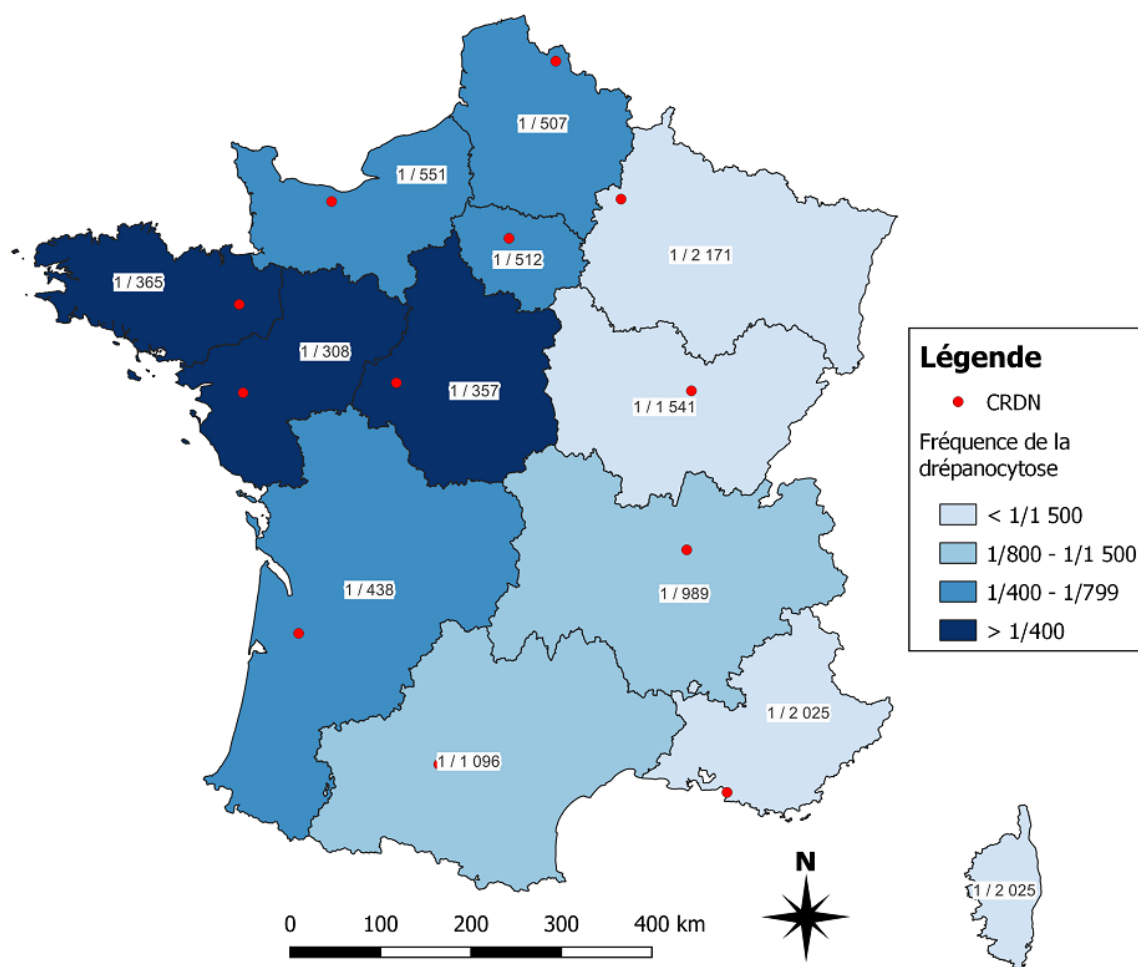


Région	Nombre de NN testés	SS	SC	Sβthal	Autre	Total ¹	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	33 623	23	7	3	1	34	1 / 989
Bourgogne Franche-Comté	6 163	2	1	0	1	4	1 / 1 541
Bretagne	4 010	11	0	0	0	11	1 / 365
Centre Val de Loire	7 140	17	2	0	1	20	1 / 357
Grand Est	19 539	3	4	1	1	9	1 / 2 171
Hauts de France	16 736	25	7	1	0	33	1 / 507
Ile de France	129 426	165	64	23	1	253	1 / 512
Normandie	6 063	11	0	0	0	11	1 / 551
Nouvelle Aquitaine	10 505	16	4	1	3	24	1 / 438
Occitanie	27 407	16	5	1	3	25	1 / 1 096
PACA-Corse	32 399	12	2	1	1	16	1 / 2 025
Pays de la Loire	7 393	18	4	1	2	24	1 / 308
Métropole	300 404	319	100	32	14	464	1 / 647
Guadeloupe	5 318	4	3	2	3	10	1 / 532
Guyane	8 004	33	16	0	5	55	1 / 146
Martinique	3 595	5	4	1	0	10	1 / 360
Mayotte	8 897	14	0	0	0	14	1 / 636
Ile de la Réunion	13 279	2	0	0	1	4	1 / 3 320
Outre-Mer	39 093	58	23	3	9	93	1 / 420
Total	339 497	377	123	35	23	557	1 / 610

Tableau Drépano-3 : Résultats du dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2020



Carte Drépano-2 : Incidence de la drépanocytose par région sur l'ensemble des nouveau-nés en 2020



Carte Drépano-3 : Incidence de la drépanocytose par région sur les nouveaux nés dépistés pour la drépanocytose dans le cadre du dépistage néonatal en 2020



Drépanocytose – Evolution 2010 - 2020

Métropole	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	253 466	262 683	271 887	279 903	290 893	295 951	292 871	277 008	283 097	290 280	300 404
% de pop ciblée	31,4%	33,1%	34,4%	35,7%	37,2%	38,8%	39,4%	38,0%	40,3%	40,6%	42,7%
NN malades	344	305	310	353	397	387	356	421	450	482	464
Incidence globale	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	1 / 1 515
Incidence Ciblée	1/737	1/861	1/877	1/793	1/733	1/765	1/823	1/658	1/629	1 / 602	1/647
Hx HbS	6 915	7 051	7 126	7 465	7 859	8 072	8 172	8 377	8 605	9 497	9 138
Incidence Hx Hbs ciblée	1/37	1/37	1/38	1/37	1/37	1/37	1/36	1/33	1/33	1/31	1/33

Tableau Drépano-4 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en France métropolitaine depuis 2010

Outre-Mer	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	38 536	37 594	37 971	36 844	37 582	39 409	39 349	39 997	39 456	39 983	39 093
NN malades	68	69	72	88	88	79	75	75	73	104	93
Incidence globale	1/697	1/673	1/649	1/518	1/531	1/598	1/639	1/635	1/546	1/461	1/420
Incidence Ciblée	1/567	1/545	1/527	1/419	1/427	1/499	1/525	1/533	1/454	1/384	1/420
Hx HbS	1 985	1 901	1 910	1 893	1 836	1 966	1 988	2 151	2 049	2 100	2 055
Incidence Hx Hbs ciblée	1/19	1/20	1/20	1/19	1/20	1/20	1/20	1/19	1/19	1/19	1/19

Tableau Drépano-5 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en Outre-Mer depuis 2010

Total	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	292 002	300 277	309 858	316 747	328 475	335 360	332 220	317 005	322 553	330 263	339 497
% de pop ciblée	34,2%	35,7%	37,1%	38,2%	39,6%	41,4%	42,0%	40,9%	43,0%	44,1%	46,1%
NN malades	412	374	382	441	485	466	431	496	505	586	557
Incidence globale	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	1 / 1 323
Incidence Ciblée	1/709	1/803	1/811	1/718	1/677	1/720	1/771	1/639	1/639	1/564	1/610
Hx HbS	8 900	8 952	9 036	9 358	9 695	10 038	10 160	10 528	10 654	11 597	11 193
Incidence Hx Hbs ciblée	1/33	1/34	1/34	1/34	1/34	1/33	1/33	1/30	1/30	1/28	1/30

Tableau Drépano-6 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en France depuis 2010

Le nombre et la proportion de nouveau-nés testés pour la drépanocytose ont augmenté entre 2010 et 2020 avec, en 2020, plus de 45% de nouveau-nés testés pour la drépanocytose. 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 2020, l'incidence ciblée de la drépanocytose est de 1/610, et l'incidence de l'hétérozygotie HbS est de 1/30.

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 drépanocytose permet de présenter les résultats 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	23	23	2	4	3	3
Bourgogne Franche-Comté	3	3	3	4	3	3
Bretagne	6	6	3	3	3	3
Centre Val de Loire	7	7	3	3	3	3
Grand Est	8	8	2	3	3	3
Hauts de France	29	29	2	15	3	3
Ile de France	244	243	0	32	3	3
Normandie	10	10	2	3	3	3
Nouvelle Aquitaine	18	18	2	3	3	3
Occitanie	15	15	2	3	3	3
PACA-Corse	15	15	2	3	3	3
Pays de la Loire	23	23	2	4	3	3
Métropole	401	411	0	32	3	3
Guadeloupe	9	9	2	4	2	3
Guyane	20	20	2	4	3	3
Martinique	10	10	0	4	3	3
Mayotte	14	14	2	4	3	3
Ile de la Réunion	5	5	2	3	3	3
Outre-Mer	58	38	0	4	3	3
Total	459	458	0	32	3	3

Tableau Drépano-7 : Délais de prélèvement en jours de la drépanocytose en 2020



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Résultat Buvard (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	23	23	18	33	24	24
Bourgogne Franche-Comté	3	2	20	21	21	21
Bretagne	6	6	18	29	23	23
Centre Val de Loire	7	7	14	20	18	18
Grand Est	8	7	18	37	32	31
Hauts de France	29	29	10	47	18	20
Ile de France	244	243	7	70	17	17
Normandie	10	10	18	37	23	25
Nouvelle Aquitaine	18	18	9	18	15	14
Occitanie	15	1	28	28	28	28
PACA-Corse	15	15	4	18	7	8
Pays de la Loire	23	15	16	40	25	25
Métropole	401	376	4	70	18	18
Guadeloupe	9	9	6	21	14	14
Guyane	20	19	21	65	27	31
Martinique	10	10	4	11	8	8
Mayotte	14	14	20	34	25	26
Ile de la Réunion	5	3	11	22	14	16
Outre-Mer	58	55	4	65	22	22
Total	459	434	4	70	18	19

Tableau Drépano-8 : Délais de résultats en jours de la drépanocytose en 2020



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Confirmation (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	23	22	32	147	80	81
Bourgogne Franche-Comté	3	3	28	48	46	41
Bretagne	6	6	70	194	117	126
Centre Val de Loire	7	7	22	73	48	46
Grand Est	8	8	37	180	54,5	73
Hauts de France	29	28	0	244	35	49
Ile de France	244	240	0	331	50	58
Normandie	10	10	1	62	34	34
Nouvelle Aquitaine	18	16	22	164	53	60
Occitanie	15	14	33	103	48	54
PACA-Corse	15	15	14	94	44	45
Pays de la Loire	23	22	30	72	44	45
Métropole	401	391	0	331	49	58
Guadeloupe	9	9	25	123	52	58
Guyane	20	17	0	339	197	162
Martinique	10	10	8	27	17	16
Mayotte	14	14	26	104	37	42
Ile de la Réunion	5	4	51	183	111	114
Outre-Mer	58	54	0	339	42	83
Total	459	445	0	339	49	61

Tableau Drépano-9 : Délais de confirmation en jours de la drépanocytose en 2020



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Traitement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	23	20	32	224	76	86
Bourgogne Franche-Comté	3	3	28	79	48	52
Bretagne	6	6	23	115	77	73
Centre Val de Loire	7	7	22	58	34	39
Grand Est	8	7	46	109	70	74
Hauts de France	29	28	4	130	59	54
Ile de France	244	243	13	172	59	61
Normandie	10	10	11	62	34	36
Nouvelle Aquitaine	18	16	18	93	44	50
Occitanie	15	15	33	103	48	56
PACA-Corse	15	15	45	111	54	54
Pays de la Loire	23	21	36	69	54	54
Métropole	401	391	4	308	57	60
Guadeloupe	9	8	49	148	73	79
Guyane	20	19	27	308	51	85
Martinique	10	6	34	70	58	54
Mayotte	14	14	31	104	46	50
Ile de la Réunion	5	4	49	58	53	53
Outre-Mer	58	51	27	308	52	68
Total	459	442	4	308	57	61

Tableau Drépano-10 : Délais de traitement en jours de la drépanocytose en 2020

Au 1^{er} juillet 2021, le CNCNDN a récupéré et saisi 459 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 459 enfants présentant une drépanocytose et dont le sexe était précisé, 222 (49,2%) étaient de sexe féminin.

Fiches Diagnostiques – Examen de confirmation

Région	Nombre de Confirmations	Parents			
		Père		Mère	
Auvergne Rhone-Alpes	23	9	39%	14	61%
Bourgogne Franche-Comté	3	1	33%	2	67%
Bretagne	6	3	50%	3	50%
Centre Val de Loire	7	4	57%	4	57%
Grand Est	8	7	88%	7	88%
Hauts de France	29	17	59%	21	72%
Ile de France	244	155	64%	198	81%
Normandie	10	7	70%	9	90%
Nouvelle Aquitaine	18	13	72%	14	78%
Occitanie	15	15	100%	15	100%
PACA-Corse	15	14	93%	15	100%
Pays de la Loire	23	8	35%	8	35%
Métropole	401	253	63%	310	77%
Guadeloupe	9	8	89%	9	100%
Guyane	20	5	25%	10	50%
Martinique	10	7	70%	7	70%
Mayotte	14	11	79%	14	100%
Ile de la Réunion	5	4	80%	4	80%
Outre-Mer	58	35	60%	44	76%
Total	459	288	63%	354	77%

Tableau Drépano-11 : Examens de confirmation : phénotypages parentaux en 2020



Région	Nombre de Confirmations	Phénotypage parental					
		Les deux parents		1 Parent		Aucun	
Auvergne Rhone-Alpes	23	9	39%	5	22%	9	39%
Bourgogne Franche-Comté	3	1	33%	1	33%	1	33%
Bretagne	6	3	50%	0	0%	3	50%
Centre Val de Loire	7	4	57%	0	0%	3	43%
Grand Est	8	7	88%	0	0%	1	13%
Hauts de France	29	15	52%	8	28%	6	21%
Ile de France	244	152	62%	49	20%	43	18%
Normandie	10	7	70%	2	20%	1	10%
Nouvelle Aquitaine	18	13	72%	1	6%	4	22%
Occitanie	15	15	100%	0	0%	0	0%
PACA-Corse	15	14	93%	1	7%	0	0%
Pays de la Loire	23	7	30%	2	9%	14	61%
Métropole	401	247	62%	69	17%	85	21%
Guadeloupe	9	8	89%	1	11%	0	0%
Guyane	20	4	20%	7	35%	9	45%
Martinique	10	6	60%	2	20%	2	20%
Mayotte	14	11	79%	3	21%	0	0%
Ile de la Réunion	5	4	80%	0	0%	1	20%
Outre-Mer	58	33	57%	13	22%	12	21%
Total	459	280	61%	82	18%	97	21%

Tableau Drépano-12 : Examens de confirmation réalisés en 2020



5.7. 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 de 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 2020, le rapport d'activité contient les données remontées par les CRDN et transmises par les médecins référents des Centres de Ressources et de Compétences de la mucoviscidose.

En 2020, 732 924 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont 702 786 en métropole et 30 138 en Outre-Mer. Ce dépistage a généré 4 456 études de l'ADN par biologie moléculaire. Suite à l'analyse de biologie moléculaire, 354 nouveau-nés ont au moins une mutation dépistée par le kit CF30 (v2).

Au cours de l'année 2020, 122 enfants ont été déclarés atteints de mucoviscidose, qu'il s'agisse d'une forme classique ou frontière/atypique. Cela représente une incidence de 1/6 008.



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	1 699 132	10 112	274	796	1 070
Bourgogne Franche-Comté	552 386	2 738	91	267	358
Bretagne	680 799	3 144	152	408	560
Centre Val de Loire	516 139	2 416	72	202	274
Grand Est	1 147 902	7 080	203	650	853
Hauts de France	1 435 997	6 419	279	606	885
Ile de France	3 254 803	20 468	311	1 143	1 454
Normandie	720 736	3 661	128	374	502
Nouvelle Aquitaine	879 549	4 061	98	311	409
Occitanie	1 104 350	5 575	134	431	565
PACA-Corse	1 178 756	8 284	141	583	724
Pays de la Loire	981 727	3 001	138	280	418
Métropole	14 152 276	76 959	2 021	6 051	8 072
Guadeloupe	74 184	612	3	21	24
Guyane	62 801	376	0	9	9
Martinique	30 501	248	1	5	6
Ile de la Réunion	263 504	2 295	58	214	272
Mayotte	6 824	84	0	2	2
Outre-Mer	430 990	3 615	62	251	313
Total	14 583 266	80 574	2 083	6 302	8 385

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

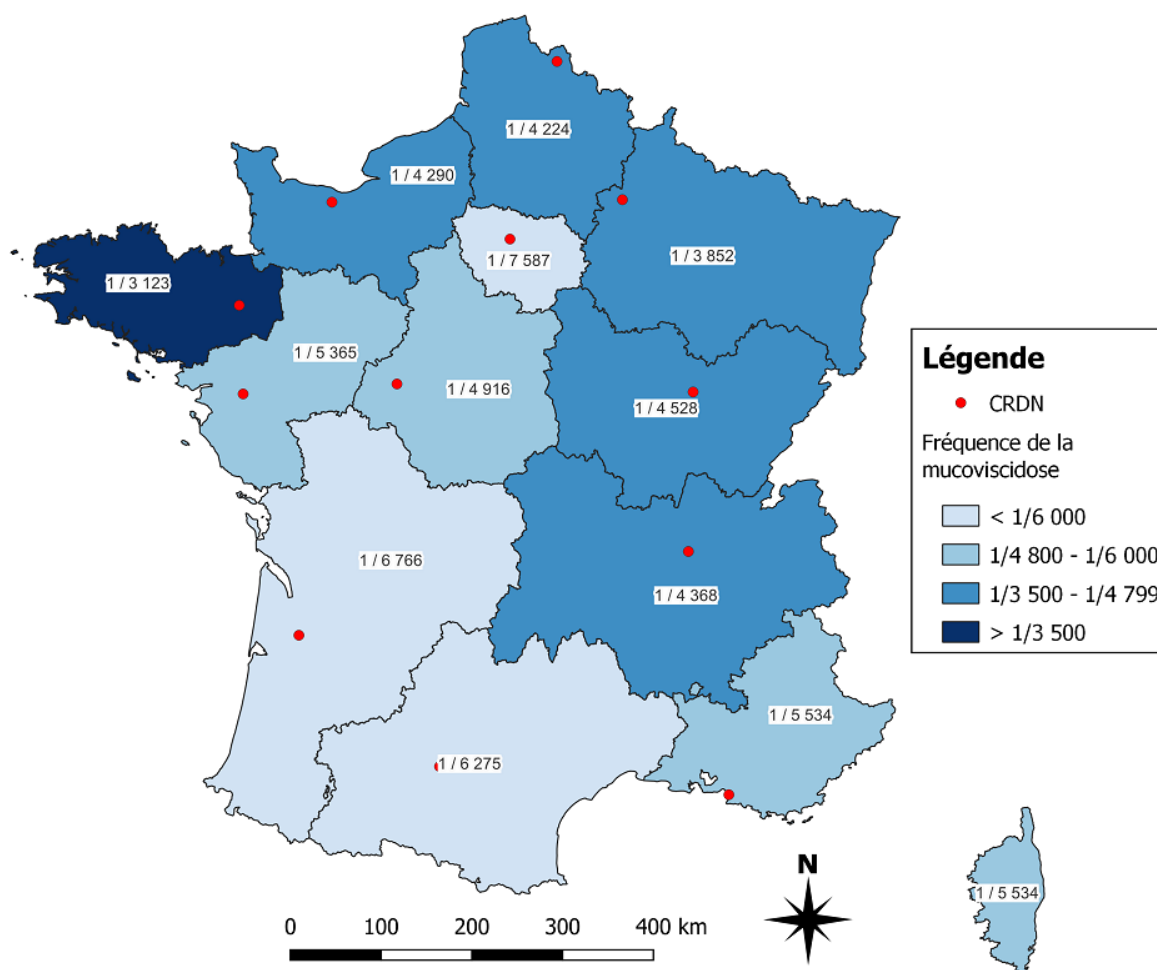


Région	Nombre de nouveau-nés testés	Nombre de malades				
		Forme Classique	Fréquence	Forme frontière (1)	Total	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	1 699 132	343	1 / 4 954	46	389	1 / 4 368
Bourgogne Franche-Comté	552 386	110	1 / 5 022	12	122	1 / 4 528
Bretagne	680 799	177	1 / 3 846	31	208	1 / 3 123
Centre Val de Loire	516 139	91	1 / 5 672	14	105	1 / 4 916
Grand Est	1 147 902	250	1 / 4 592	48	298	1 / 3 852
Hauts de France	1 435 997	294	1 / 4 884	46	340	1 / 4 224
Ile de France	3 254 803	362	1 / 8 991	67	429	1 / 7 587
Normandie	720 736	149	1 / 4 837	19	168	1 / 4 290
Nouvelle Aquitaine	879 549	119	1 / 7 391	11	130	1 / 6 766
Occitanie	1 104 350	162	1 / 6 817	14	176	1 / 6 275
PACA-Corse	1 178 756	192	1 / 6 139	21	213	1 / 5 534
Pays de la Loire	981 727	157	1 / 6 253	26	183	1 / 5 365
Métropole	14 152 276	2 406	1 / 5 882	355	2 761	1 / 5 107
Guadeloupe	74 184	4	1 / 18 546	1	5	1 / 14 837
Guyane	62 801	1	1 / 62 801	0	1	1 / 62 801
Martinique	30 501	3	1 / 10 167	1	4	1 / 7 625
Ile de la Réunion	263 504	69	1 / 3 819	4	73	1 / 3 610
Mayotte	6 824	0	-	0	0	-
Outre-Mer	430 990	77	1 / 5 597	6	83	1 / 5 193
Total	14 583 266	2 483	1 / 5 873	361	2 844	1 / 5 110

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



Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal



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



Mucoviscidose – Données 2020

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	86 707	641	9	39	48
Bourgogne Franche-Comté	25 477	107	6	4	10
Bretagne	31 785	177	8	13	21
Centre Val de Loire	24 382	136	5	13	18
Grand Est	53 391	402	11	23	34
Hauts de France	64 455	257	9	20	29
Ile de France	170 480	1 192	12	63	75
Normandie	32 597	103	5	11	16
Nouvelle Aquitaine	53 740	195	4	21	25
Occitanie	56 435	355	3	18	21
PACA-Corse	64 327	393	12	23	35
Pays de la Loire	39 010	185	3	11	14
Métropole	702 786	4 143	87	259	346
Guadeloupe	5 318	43	0	2	2
Guyane	8 004	50	0	2	2
Martinique	3 537	54	1	0	1
Ile de la Réunion	13 279	116	1	11	12
Mayotte	6 824	84	0	2	2
Outre-Mer	38 142	313	2	17	19
Total	740 928	4 456	89	276	365

Tableau Muco-3 : Examens de Biologie Moléculaire réalisés dans le cadre du dépistage néonatal de la mucoviscidose en 2020



Région	Nombre de NN testés	Nombre de malades				
		Forme Classique	Fréquence forme classique	Forme frontière (1)	Total	Fréquence toutes formes
Auvergne Rhone-Alpes	86 707	13	1 / 6 670	2	15	1 / 5 780
Bourgogne Franche-Comté	25 477	5	1 / 5 095	1	6	1 / 4 246
Bretagne	31 785	10	1 / 3 179	0	10	1 / 3 179
Centre Val de Loire	24 382	5	1 / 4 876	0	5	1 / 4 879
Grand Est	53 391	19	1 / 2 810	0	19	1 / 2 810
Hauts de France	64 455	12	1 / 5 371	0	12	1 / 5 371
Ile de France	170 480	14	1 / 12 177	0	14	1 / 12 177
Normandie	32 597	7	1 / 4 657	0	7	1 / 4 657
Nouvelle Aquitaine	53 740	9	1 / 5 971	0	9	1 / 5 971
Occitanie	56 435	4	1 / 14 109	0	4	1 / 14 109
PACA-Corse	64 327	15	1 / 4 288	0	15	1 / 4 288
Pays de la Loire	39 010	3	1 / 13 003	1	4	1 / 9 753
Métropole	702 786	116	1 / 6 059	4	120	1 / 5 857
Guadeloupe	5 318	0	-	0	0	-
Guyane	8 004	0	-	0	0	-
Martinique	3 537	1	1 / 3 537	0	1	1 / 3 537
Ile de la Réunion	13 279	1	1 / 13 279	0	1	1 / 13 279
Mayotte	6 824	0	-	0	0	-
Outre-Mer	30 138	2	1 / 15 069	0	2	1 / 15 069
Total	732 924	118	1 / 6 211	4	122	1 / 6 008

Tableau Muco-4 : Résultats du dépistage de la mucoviscidose en France en 2020



Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal



Mucoviscidose – Evolution 2010 - 2020

Métropole	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	806 006	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786
NN génotypes	3 770	3 433	3 715	3 296	2 938	3 730	4 487	4 902	4 592	4 327	4 143
2 mutations	98	113	98	67	119	101	82	86	97	92	87
1 mutations	301	313	279	276	210	281	313	351	319	290	259
NN malades	131	149	137	99	152	154	124	115	137	127	120
Incidence	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	1/5 636	1 / 5 850

Tableau Muco-5 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose en France métropolitaine depuis 2010

Outre-Mer	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	20 468	20 599	23 811	30 103	31 108	30 346	30 128	30 070	30 320	30 355	38 142
NN génotypes	142	112	151	201	141	196	218	246	284	305	313
2 mutations	2	3	3	5	3	6	3	1	5	1	2
1 mutations	8	5	12	11	9	11	11	17	12	22	17
NN malades	3	3	3	6	4	6	3	1	7	4	2
Incidence	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	1 / 15 069

Tableau Muco-6 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose en Outre-Mer depuis 2010

France	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
NN testés	826 474	814 587	813 195	814 067	812 988	792 187	773 559	758 411	733 617	746 114	740 928
NN génotypes	3 912	3 545	3 866	3 497	3 079	3 926	4 705	5 148	4 876	4 632	4 456
2 mutations	100	116	101	72	122	107	85	87	102	93	89
1 mutations	309	318	291	287	219	292	324	368	331	312	276
NN malades	134	152	140	105	156	160	127	116	144	131	122
Incidence	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	1/5 695	1 / 6 014

Tableau Muco-7 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose en France depuis 2010

Concernant la mucoviscidose, l'incidence en 2020 est de 1/6 014, ce qui correspond aux incidences retrouvées en 2016 et 2017. De plus, on note depuis 2016 une augmentation de nouveau-nés génotypés.



Indicateurs

A partir des fiches diagnostiques réceptionnées et saisies au CNCNDN, 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.

100

Indicateurs – Délai

Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai prélèvement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	14	14	2	4	3	3
Bourgogne Franche-Comté	5	5	2	4	3	3
Bretagne	10	10	3	4	3	3
Centre Val de Loire	6	6	3	4	3	3
Grand Est	9	9	2	5	3	3
Hauts de France	12	12	3	4	3	3
Ile de France	15	15	1	4	3	3
Normandie	7	7	3	3	3	3
Nouvelle Aquitaine	8	8	2	4	3	3
Occitanie	4	4	2	3	3	3
PACA-Corse	15	15	2	4	3	3
Pays de la Loire	4	4	2	3	3	3
Métropole	109	109	1	5	3	3
Guadeloupe	0	0	/	/	/	/
Guyane	0	0	/	/	/	/
Martinique	1	1	4	4	4	4
Ile de la Réunion	1	1	2	2	2	2
Outre-Mer	2	2	2	4	3	3
Total	111	111	1	5	3	3

Tableau Muco-8 : Délai de prélèvement en jours par région des enfants atteints de mucoviscidose en 2020



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Réception Buvar (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	14	14	6	12	9	9
Bourgogne Franche-Comté	5	5	3	15	9	9
Bretagne	10	10	6	10	7	7
Centre Val de Loire	6	6	6	14	11	10
Grand Est	9	9	5	9	6	6
Hauts de France	12	12	4	9	6	6
Ile de France	15	15	4	10	6	6
Normandie	7	6	5	8	7	7
Nouvelle Aquitaine	8	3	9	10	9	9
Occitanie	4	4	5	8	7	7
PACA-Corse	15	15	3	11	6	6
Pays de la Loire	4	4	5	11	8	8
Métropole	109	103	3	15	7	7
Guadeloupe	0	0	/	/	/	/
Guyane	0	0	/	/	/	/
Martinique	1	1	9	9	9	9
Ile de la Réunion	1	0	/	/	/	/
Outre-Mer	2	1	9	9	9	9
Total	111	104	3	15	7	7

Tableau Muco-9 : Délai de réception du buvar en jours par région des enfants atteints de mucoviscidose en 2020



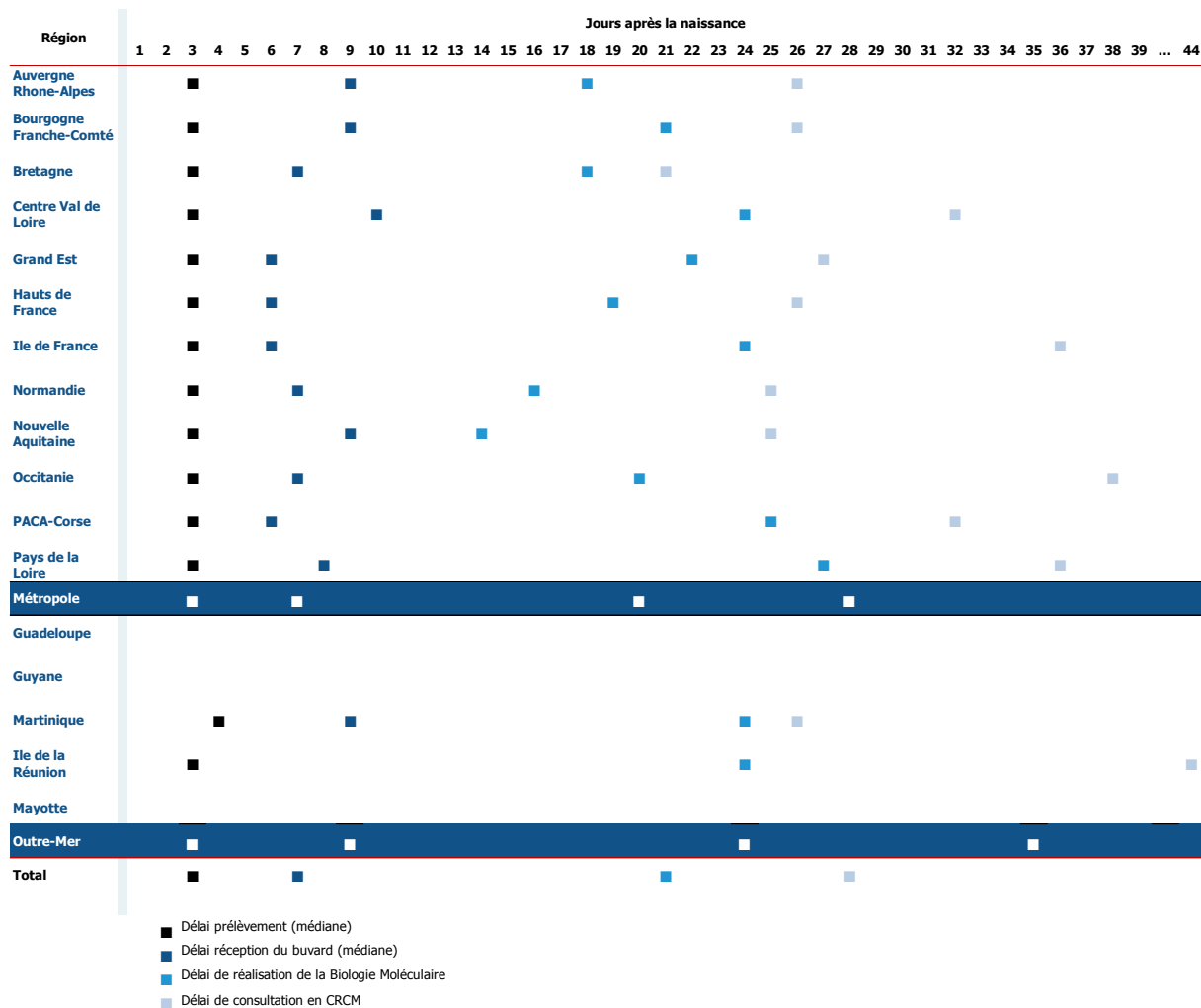
Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Réalisation BM (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	14	13	10	25	18	17
Bourgogne Franche-Comté	5	3	18	23	21	21
Bretagne	10	10	15	37	18	21
Centre Val de Loire	6	6	13	28	24	25
Grand Est	9	9	12	28	22	21
Hauts de France	12	11	13	24	19	19
Ile de France	15	15	13	42	23	24
Normandie	7	7	15	20	15	16
Nouvelle Aquitaine	8	7	12	17	14	14
Occitanie	4	4	10	31	19	20
PACA-Corse	15	14	20	31	25	25
Pays de la Loire	4	4	22	32	27	27
Métropole	109	103	10	42	20	21
Guadeloupe	0	0	/	/	/	/
Guyane	0	0	/	/	/	/
Martinique	1	1	24	24	24	24
Ile de la Réunion	1	1	24	24	24	24
Outre-Mer	2	2	24	24	24	24
Total	111	105	10	42	20	21

Tableau Muco-10 : Délai de réalisation de la biologie moléculaire en jours par région pour les enfants atteints de mucoviscidose en 2020



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Consultation CRCM (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	14	14	10	39	26	26
Bourgogne Franche-Comté	5	5	11	31	26	24
Bretagne	10	9	16	36	20	24
Centre Val de Loire	6	6	20	69	32	36
Grand Est	9	8	4	42	27	24
Hauts de France	12	12	18	35	26	26
Ile de France	15	15	1	57	35	33
Normandie	7	6	18	42	25	27
Nouvelle Aquitaine	8	8	12	43	25	26
Occitanie	4	3	30	135	38	68
PACA-Corse	15	15	27	44	32	33
Pays de la Loire	4	4	30	36	35	34
Métropole	109	105	1	135	28	30
Guadeloupe	0	0	/	/	/	/
Guyane	0	0	/	/	/	/
Martinique	1	1	26	26	26	26
Ile de la Réunion	1	1	44	44	44	44
Outre-Mer	2	2	26	44	35	35
Total	111	107	1	135	28	30

Tableau Muco-11 : Délai de consultation en CRCM par région des enfants atteints de mucoviscidose en 2020



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 2020

Pour les régions métropolitaines, n'ont été représentées que les régions présentant au moins 4 fiches pour le calcul du délai médian.



Au 1^{er} juillet 2021, le CNCNDN a récupéré et saisi 220 fiches d'identification de cas suspect de la mucoviscidose.

109 fiches ont été exclues de l'analyse : 103 correspondaient à des faux positifs et 3 ne présentaient pas de conclusion diagnostic. Au final 111 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.

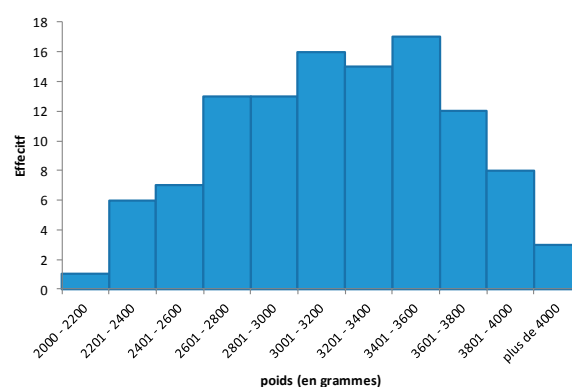
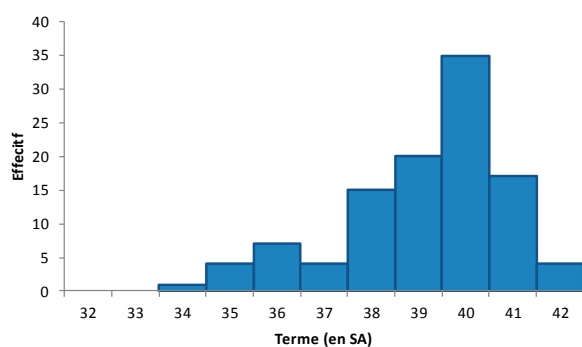
Fiches Diagnostiques – Données générales

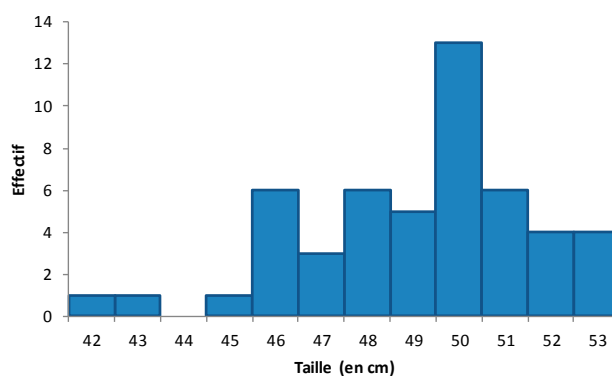
105

Sur les 109 enfants présentant une mucoviscidose, 55 (49,5%) étaient de sexe féminin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	107	38	40	40	39,2
Poids à la naissance	111	2 835	3 170	3 498	3 186,0
Taille à la naissance	53	47	50	51	48,9
Périmètre crânien à la naissance	49	34	34	35	34,6

Tableau Muco-13 : Terme, Poids, Taille et Périmètre Crânien des enfants atteints de mucoviscidose en 2020

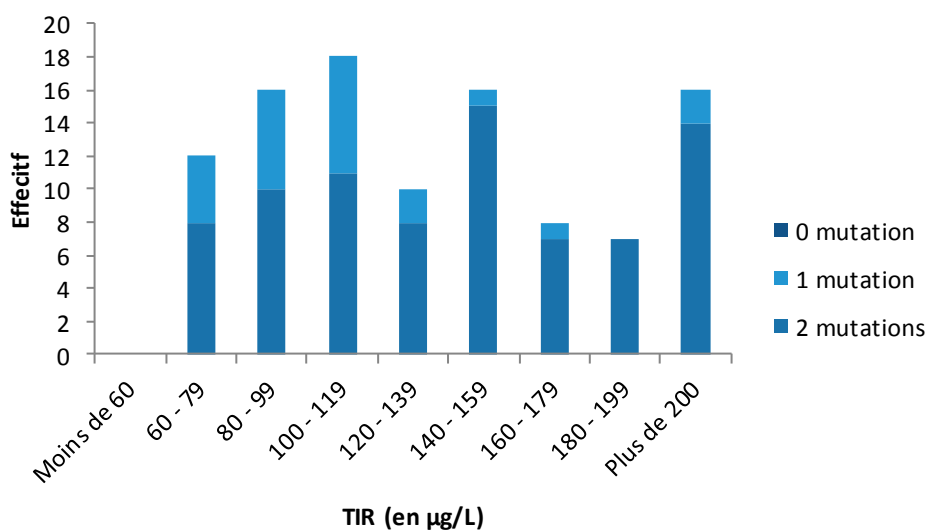




Graphique Muco-2: Terme, Poids, Taille des enfants atteints de mucoviscidose

Fiches Diagnostiques – Données dépistages

Les résultats du dosage de la trypsine immuno-réactive (TIR) étaient présents dans 109 des 111 fiches analysées (98,2%). La TIR est comprise entre 53 et 395 $\mu\text{g/L}$ avec une médiane à 129 $\mu\text{g/L}$.



Graphique Muco-3 : Distribution de la Trypsine Immuno-Réactive (TIR) chez les enfants atteints de mucoviscidose en fonction du nombre de mutations (seuls les enfants dont les données sont disponibles sont présentés)

Concernant les analyses de biologie moléculaire, elles ont été réalisées chez 94,6% (n=105) des enfants dont les fiches ont été analysées. Sur le kit CF30, 77,1 % (n=81) présentaient deux mutations et 22,9% (n=24) présentaient une mutation. Les données n'étaient pas renseignées au sein de six des fiches diagnostiques analysées.

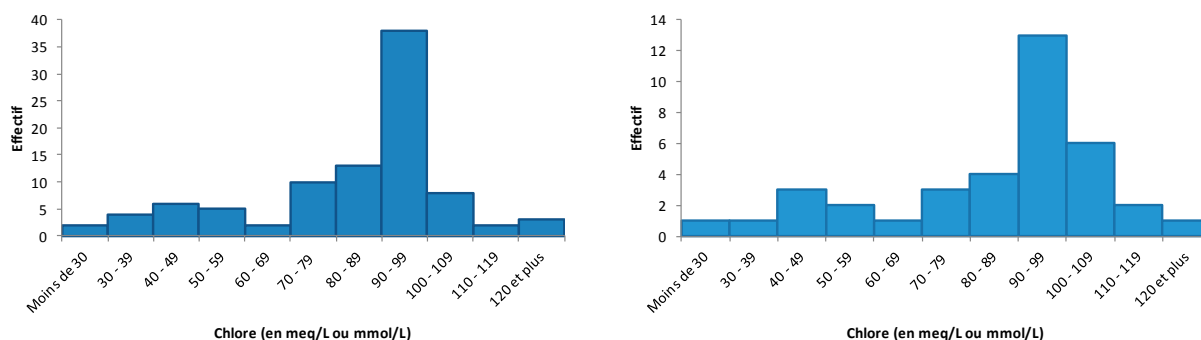


Mutation 1				Mutation 2			
Nom d'usage	Nomenclature HGVS	Effectif	Pourcentage	Nom d'usage	Nomenclature HGVS	Effectif	Pourcentage
ΔF508	c.1521_1523 delCTT	89	84,8%	ΔF508	c.1521_1523 delCTT	53	77,9%
N1303K	c.3909C>G	4	3,8%	G542X	c.1624G>T	3	4,4%
R334W	c.1000C>T	2	1,9%	W1282X	c.3846G>A	3	4,4%
Autres	Autres	10	9,5%	1078delT	c.948delT	3	4,4%
				R334W	c.1000C>T	2	2,9%
				ΔI507	c.1519_1521 delATC	2	2,9%
				G551D	c.1652G>A	2	2,9%
				R553X	c.1657C>T	2	2,9%
				3120+1G>A	c.2988+1G>A	2	2,9%
				711+1G>T	c.579+1G>T	2	2,9%
				Autres	Autres	7	10,3%

Tableau Muco-14 : Mutations retrouvées au dépistage chez les enfants atteints de mucoviscidose en 2020

Fiches Diagnostiques – Confirmation

Le test à la sueur a été réalisé et renseigné chez 83,8% des enfants (n=93). Il n'a pas été réalisé ou les données étaient manquantes pour 16,2% 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) en 2020

Lors de la confirmation diagnostique, il a été retrouvé et renseigné deux mutations chez 87,4% des enfants (n=97), 1 mutation chez 11,7% des enfants (n=13) et aucune mutation chez 0,9% des enfants (n=1).



Mutation 1				Mutation 2			
Nom d'usage	Nomenclature HGVS	Effectif	Pourcentage	Nom d'usage	Nomenclature HGVS	Effectif	Pourcentage
ΔF508	c.1521_1523 delCTT	93	84,5%	ΔF508	c.1521_1523 delCTT	56	50,9%
N1303K	c.3909C>G	4	3,6%	ΔI507	c.1519_1521 delATC	3	2,7%
R334W	c.1000C>T	2	1,8%	G542X	c.1624G>T	3	2,7%
Autres	Autres	11	10,0%	W1282X	c.3846G>A	3	2,7%
				1078delT	c.948delT	3	2,7%
				Autres	Autres	29	26,4%

Tableau Muco-15 : Mutations retrouvées à la confirmation chez les enfants atteints de mucoviscidose en 2020

Sur les 111 fiches analysées, les antécédents étaient complétés dans 97,3% des cas (n=108) et les symptômes dans 100% des cas (n=111).

Anamnèse	Effectif	Pourcentage
Antécédents (n=108)	36	33,3%
- Cas familial (n=107)	18	16,8%
- Hospitalisé (n=108)	16	14,8%
- Iléus (n=98)	10	10,2%
- Diagnostic Prénatal (n=105)	10	9,5%
Symptômes (n=111)	64	57,7%
- Hypotrophie (n=111)	32	28,8%
- Syndromes Respiratoires (n=111)	5	4,5%
- Syndromes Digestifs (n=111)	47	42,3%

Tableau Muco-16 : Antécédents et symptômes présentés par les enfants atteints de mucoviscidose lors de la confirmation diagnostique en 2020



6. 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

109

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	3 752 162	209	213	7	2
2020	86 707	8	4	0	0
Total Fin 2020	3 838 869	217	217	7	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	3 486 466	452	247	300	82	1 081	21
2020	86 707	8	8	20	0	36	1
Total Fin 2020	3 573 173	460	255	320	82	1 117	22

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 2019	2 402 637	108	16	3	7	134	5
2020	86 707	2	2	0	0	4	0
Total Fin 2020	2 489 344	110	18	3	7	138	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 2019	551 614	361	74	32	4	471	10 265	2 489	2
2020	33 623	23	7	3	1	34	801	-	0
Total Fin 2020	585 237	384	81	35	5	505	11 066	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 2019	1 612 425	9 471	265	757	1 022	330	44	374	34
2020	86 707	641	9	39	48	13	2	15	0
Total Fin 2020	1 699 132	10 112	274	796	1 070	343	46	389	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

111

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	1 490 732	122	66	1	1
2020	25 477	2	2	0	0
Total Fin 2020	1 516 209	124	68	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	1 299 402	198	75	165	45	483	11
2020	25 477	5	2	10	0	17	1
Total Fin 2020	1 324 879	203	77	175	45	500	12

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 2019	897 564	32	7	4	0	43	3
2020	25 477	3	0	0	0	3	0
Total Fin 2020	923 041	35	7	4	0	46	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 2019	110 055	75	9	3	1	88	2 053	498	0
2020	6 163	2	1	0	1	4	160	-	0
Total Fin 2020	116 218	77	10	3	2	92	2 213	498	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 2019	526 909	2 631	85	263	348	105	11	116	10
2020	25 477	107	6	4	10	5	1	6	1
Total Fin 2020	552 386	2 738	91	267	358	110	12	122	11



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

112

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	1 478 649	67	22	0	0
2020	31 785	0	2	0	0
Total Fin 2020	1 510 434	67	24	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	1 454 780	241	102	182	19	544	5
2020	31 785	3	2	6	0	11	0
Total Fin 2020	1 486 565	244	104	188	19	555	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2019	887 770	41	8	4	1	54	1
2020	31 785	1	0	1	2	4	0
Total Fin 2020	919 555	42	8	5	3	58	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 2019	42 029	65	13	15	2	95	1 982	299	0
2020	4 010	11	0	0	0	11	222	1	0
Total Fin 2020	46 039	76	13	15	2	106	2 204	300	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 2019	649 014	2 967	144	395	539	167	31	198	5
2020	31 785	177	8	13	21	10	0	10	0
Total Fin 2020	680 799	3 144	152	408	560	177	31	208	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

113

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	1 478 649	67	22	0	0
2020	31 785	0	2	0	0
Total Fin 2020	1 510 434	67	24	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	1 454 780	241	102	182	19	544	5
2020	31 785	3	2	6	0	11	0
Total Fin 2020	1 486 565	244	104	188	19	555	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2019	887 770	41	8	4	1	54	1
2020	31 785	1	0	1	2	4	0
Total Fin 2020	919 555	42	8	5	3	58	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 2019	96 445	162	29	9	2	200	4 154	810	1
2020	7 140	17	2	0	1	20	344	-	0
Total Fin 2020	103 585	179	31	9	3	220	4 498	810	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 2019	649 014	2 967	144	395	539	167	31	198	5
2020	31 785	177	8	13	21	10	10	10	0
Total Fin 2020	680 799	3 144	152	408	560	177	41	208	5



CRDN - Grand Est

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

114

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	3 215 332	273	156	15	6
2020	53 391	4	3	0	0
Total Fin 2020	3 268 723	277	159	15	6

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	2 779 434	364	231	333	52	980	8
2020	53 391	6	1	7	3	17	0
Total Fin 2020	2 832 825	370	232	340	55	997	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 2019	1 552 118	63	16	8	4	94	4
2020	53 391	0	0	0	2	2	0
Total Fin 2020	1 605 509	63	16	8	6	96	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 2019	316 774	193	46	25	3	267	6 044	1 619	5
2020	19 539	3	4	1	1	9	447	119	0
Total Fin 2020	336 313	196	50	26	4	276	6 491	1 738	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 2019	1 094 511	6 678	192	627	819	231	42	273	11
2020	53 391	402	11	23	34	19	6	25	0
Total Fin 2020	1 147 902	7 080	203	650	853	250	48	298	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 :
Pr D. TURCK

115

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	3 803 127	301	152	1	2
2020	64 455	4	2	0	0
Total Fin 2020	3 867 582	305	154	1	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	3 432 993	501	221	392	38	1 152	34
2020	64 455	5	2	23	3	33	0
Total Fin 2020	3 497 448	506	223	415	41	1 185	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 2019	2 247 570	97	12	12	5	126	13
2020	64 455	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2020	2 312 025	99	12	12	5	128	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 2019	351 075	215	53	17	1	286	6 219	1 687	12
2020	16 736	25	7	1	0	33	465	-	0
Total Fin 2020	367 811	240	60	18	1	319	6 684	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 2019	1 371 542	6 162	270	586	856	282	46	328	28
2020	64 455	257	9	20	29	12	0	12	0
Total Fin 2020	1 435 997	6 419	279	606	885	294	46	340	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

116

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	7 528 636	414	427	17	0
2020	170 480	13	14	0	0
Total Fin 2020	7 699 116	427	441	17	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	6 931 186	899	402	859	72	2 232	20
2020	170 480	17	12	42	0	75	0
Total Fin 2020	7 101 666	916	414	901	72	2 307	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 2019	4 488 731	186	22	36	11	255	13
2020	170 480	11	2	0	1	14	0
Total Fin 2020	4 659 211	197	24	36	12	269	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 2019	2 462 686	3 261	1 039	324	29	4 653	86 205	21 712	19
2020	129 426	165	64	23	1	253	4 960	1 282	0
Total Fin 2020	2 592 112	3 426	1 103	347	30	4 906	91 165	22 994	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 2019	3 084 323	19 276	299	1 080	1 379	348	67	415	26
2020	170 480	1 192	12	63	75	14	0	14	0
Total Fin 2020	3 254 803	20 468	311	1 143	1 454	362	67	429	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

117

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	1 685 310	134	41	1	1
2020	32 597	6	3	0	0
Total Fin 2020	1 717 907	140	44	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	1 685 310	218	161	132	12	523	8
2020	32 597	5	4	3	0	12	0
Total Fin 2020	1 717 907	223	165	135	12	535	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 2019	1 072 508	64	13	9	6	93	6
2020	32 597	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2020	1 105 105	65	13	9	6	94	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 2019	123 477	154	42	9	0	205	3 773	767	3
2020	6 063	11	0	0	0	11	286	-	0
Total Fin 2020	129 540	165	42	9	0	216	4 059	767	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 2019	688 139	3 558	123	363	486	142	19	161	7
2020	32 597	103	5	11	16	7	0	7	0
Total Fin 2020	720 736	3 661	128	374	502	149	19	168	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 :
Pr D. LACOMBE

118

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	1 997 681	108	69	1	2
2020	53 740	3	3	0	0
Total Fin 2020	2 051 421	111	72	1	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	1 723 645	169	82	220	68	539	12
2020	53 740	9	2	5	3	19	0
Total Fin 2020	1 777 385	178	84	225	71	558	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 2019	1 065 317	53	10	12	6	81	2
2020	53 740	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2020	1 119 057	54	10	12	6	82	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 2019	139 360	119	40	14	3	176	4 390	979	1
2020	10 505	16	4	1	3	24	384	65	0
Total Fin 2020	149 865	135	44	15	6	200	4 774	1 044	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 2019	825 809	3 866	94	290	384	110	11	121	11
2020	53 740	195	4	21	25	9	0	9	0
Total Fin 2020	879 549	4 061	98	311	409	119	11	130	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

119

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	2 921 508	168	133	0	0
2020	56 435	6	3	0	0
Total Fin 2020	2 977 943	174	136	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	2 582 188	218	144	206	29	597	12
2020	56 435	4	1	12	2	19	0
Total Fin 2020	2 638 623	222	145	218	31	616	12

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 2019	1 510 577	63	14	5	2	84	2
2020	56 435	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2020	1 567 012	65	14	5	2	86	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 2019	379 995	137	37	6	0	180	5 711	2 195	0
2020	27 407	16	5	1	3	25	269	164	0
Total Fin 2020	407 402	153	42	7	3	205	5 980	2 359	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 2019	1 047 915	5 220	131	413	544	158	14	172	9
2020	56 435	355	3	18	21	4	0	4	0
Total Fin 2020	1 104 350	5 575	134	431	565	162	14	176	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

120

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	2 668 452	195	116	2	1
2020	64 327	6	4	0	0
Total Fin 2020	2 732 779	201	120	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	2 417 218	333	164	198	35	730	8
2020	64 327	6	5	5	2	18	0
Total Fin 2020	2 481 545	339	169	203	37	748	8

Hyperplasie des Surrénales

* 1 malade non précisé

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 2019	1 516 963	49	5	2	0	56	1
2020	64 327	2	1	0	0	4*	0
Total Fin 2020	1 581 290	51	6	2	0	60	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 2019	591 366	88	33	44	0	165	5 774	1 837	11
2020	32 399	12	2	1	1	16	398	121	0
Total Fin 2020	623 765	100	35	45	1	181	6 172	1 958	11

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 2019	1 114 429	7 891	129	560	689	177	21	198	21
2020	64 327	393	12	23	35	15	0	15	2
Total Fin 2020	1 178 756	8 284	141	583	724	192	21	213	23



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

121

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	2 632 104	108	76	3	1
2020	39 010	3	1	0	2
Total Fin 2020	2 671 114	111	77	3	3

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	2 311 878	301	147	181	19	648	17
2020	39 010	7	1	14	0	22	1
Total Fin 2020	2 350 888	308	148	195	19	670	18

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 2019	1 427 577	58	11	5	3	77	5
2020	39 010	0	1	0	0	1	0
Total Fin 2020	1 466 587	58	12	5	3	78	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 2019	148 763	138	39	14	1	192	4 409	791	3
2020	7 393	18	4	1	2	24	402	0	0
Total Fin 2020	156 156	156	43	15	3	216	4 811	791	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 2019	942 717	2 816	135	269	404	154	25	179	7
2020	39 010	185	3	11	14	3	1	4	0
Total Fin 2020	981 727	3 001	138	280	418	157	26	183	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

122

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	249 053	4	2	1	0
2020	5 318	0	0	0	0
Total Fin 2020	254 371	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 2019	245 448	2	2	10	5	19	0
2020	5 318	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2020	250 766	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 2019	157 344	7	0	2	0	9	0
2020	5 318	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2020	162 662	8	0	2	0	10	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 2019	219 783	562	146	27	3	738	7 606	2 346	1
2020	5 318	4	3	2	3	10	395	-	0
Total Fin 2020	225 101	566	149	29	6	748	8 001	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 2019	68 866	569	3	19	22	4	1	5	0
2020	5 318	43	0	2	2	0	0	0	0
Total Fin 2020	74 184	612	3	21	24	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. NJUIEYON

123

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	187 645	0	1	0	0
2020	8 004	0	0	0	0
Total Fin 2020	195 649	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 2019	187 645	4	2	11	22	37	2
2020	8 004	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2020	195 649	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 2019	187 645	7	0	1	0	8	1
2020	8 004	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2020	195 649	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 2019	159 921	445	274	13	3	735	12 641	3 856	14
2020	8 004	33	16	0	5	55	708	-	0
Total Fin 2020	167 925	478	290	13	8	790	13 349	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 2019	54 797	326	0	7	7	1	0	1	1
2020	8 004	50	0	2	2	0	0	0	0
Total Fin 2020	62 801	376	0	9	9	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

124

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	208 641	8	3	0	0
2020	3 537	0	0	0	0
Total Fin 2020	212 178	8	3	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	204 099	3	5	8	3	19	0
2020	3 537	0	0	1	0	1	0
Total Fin 2020	207 636	3	5	9	3	20	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 2019	119 119	8	1	2	0	11	0
2020	3 537	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2020	122 656	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 2019	157 954	321	108	24	7	460	5 029	2 163	4
2020	3 595	5	4	1	0	10	219	73	0
Total Fin 2020	161 549	326	112	25	7	470	5 248	2 236	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 2019	26 964	194	0	5	5	2	1	3	0
2020	3 537	54	1	0	1	1	0	1	0
Total Fin 2020	30 501	248	1	5	6	3	1	4	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

125

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	154 780	0	0	0	0
2020	8 897	0	0	0	0
Total Fin 2020	173 300	0	0	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2019	164 403	0	0	1	7	8	0
2020	8 897	0	0	1	0	1	0
Total Fin 2020	173 300	0	0	2	7	9	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 2019	164 403	5	0	0	0	5	1
2020	8 897	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2020	173 300	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 2019	164 395	237	0	10	4	251	6 861	10	2
2020	8 897	14	0	0	0	14	393	0	0
Total Fin 2020	173 292	251	0	10	4	265	7 254	10	2

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	
2019	0	0	0	0	0	0	0	0	0
2020	6 824	84	0	2	2	0	0	0	0
Total Fin 2020	6 824	84	0	2	2	0	0	0	0



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

126

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2019	539 813	5	5	2	0
2020	13 279	0	0	0	0
Total Fin 2020	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 2019	539 813	15	10	14	63	102	2
2020	13 279	0	1	3	0	4	0
Total Fin 2020	553 092	15	11	17	63	106	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 2019	493 207	64	8	4	0	76	2
2020	13 279	3	0	0	0	3	0
Total Fin 2020	506 486	67	8	4	0	79	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 2019	357 444	85	3	7	1	96	7 559	123	1
2020	13 279	2	0	0	1	4	340	0	0
Total Fin 2020	370 723	87	3	7	2	100	7 899	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 2019	250 225	2 179	57	203	260	68	4	72	7
2020	13 279	116	1	11	12	1	0	1	0
Total Fin 2020	263 504	2 295	58	214	272	69	4	73	7



7. 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	TURCK D.	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	LACOMBE D.	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
Montpellier	Phe/TSH/17 OHP/TIR	Occitanie (Languedoc-Roussilon)
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 Franche-Comté
Montpellier	Occitanie, PACA-Corse
Paris Necker	Ile de France, Martinique, Guadeloupe, Saint-Pierre et Miquelon
Reims	Grand Est



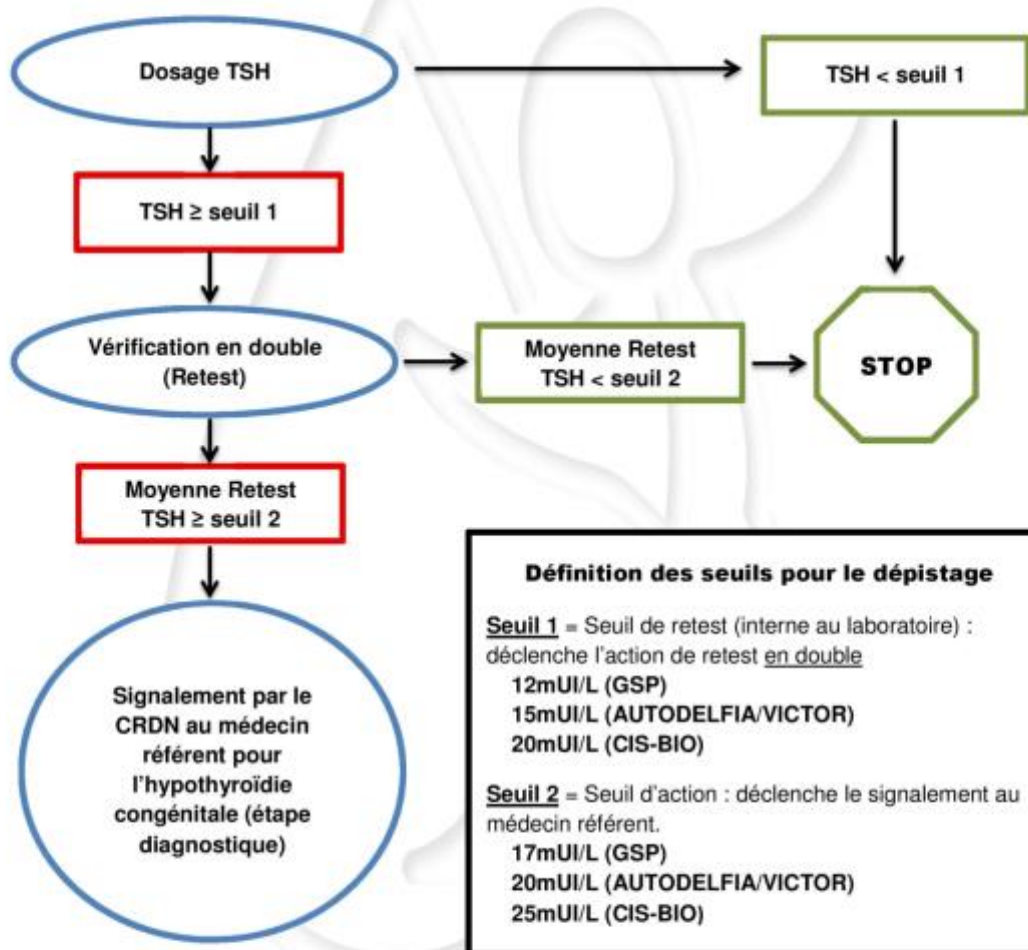
Annexe 4 : Liste des laboratoires de dépistage de la Drépanocytose

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 Robert Debré	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



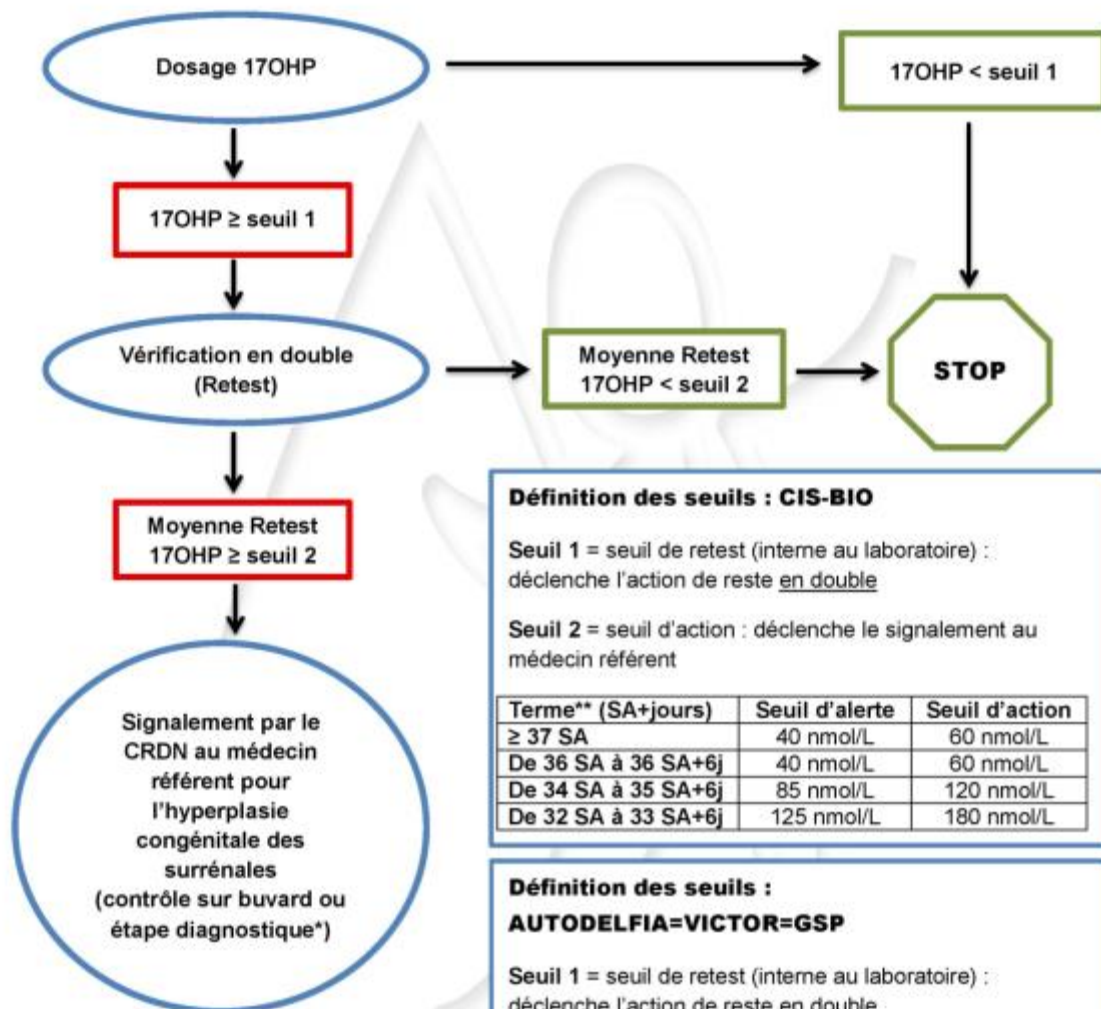


Annexe 6 : Arbre décisionnel du dépistage de l'HCS



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGENITALE DES SURRENALES

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



* 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)

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

Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
CNCDN

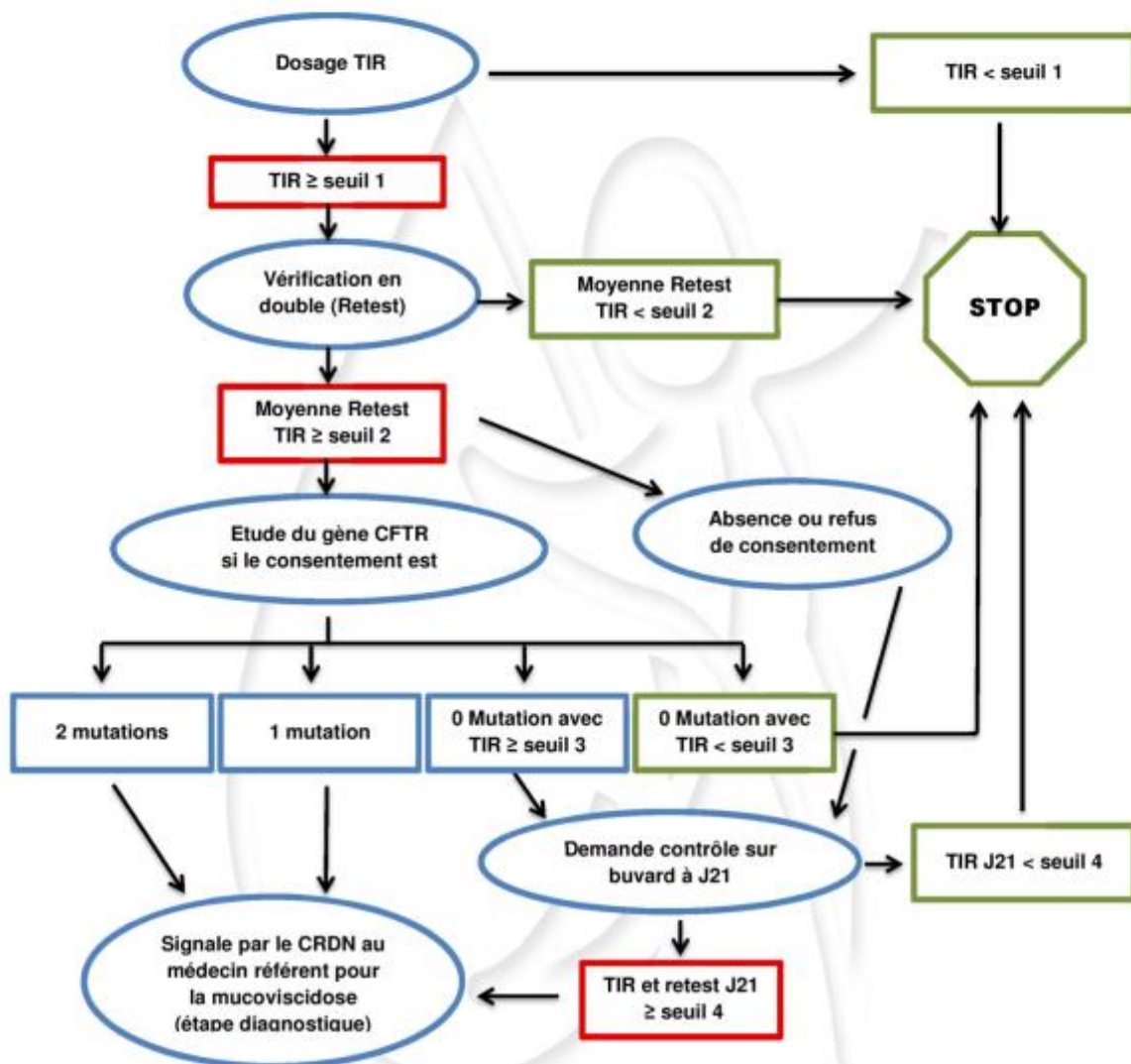
Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnellé – 37044 Tours Cedex 9
Secretariat.cncdn@chu-tours.fr
Tél. : 02.47.47.80.97 – Fax : 02.34.38.95.89



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

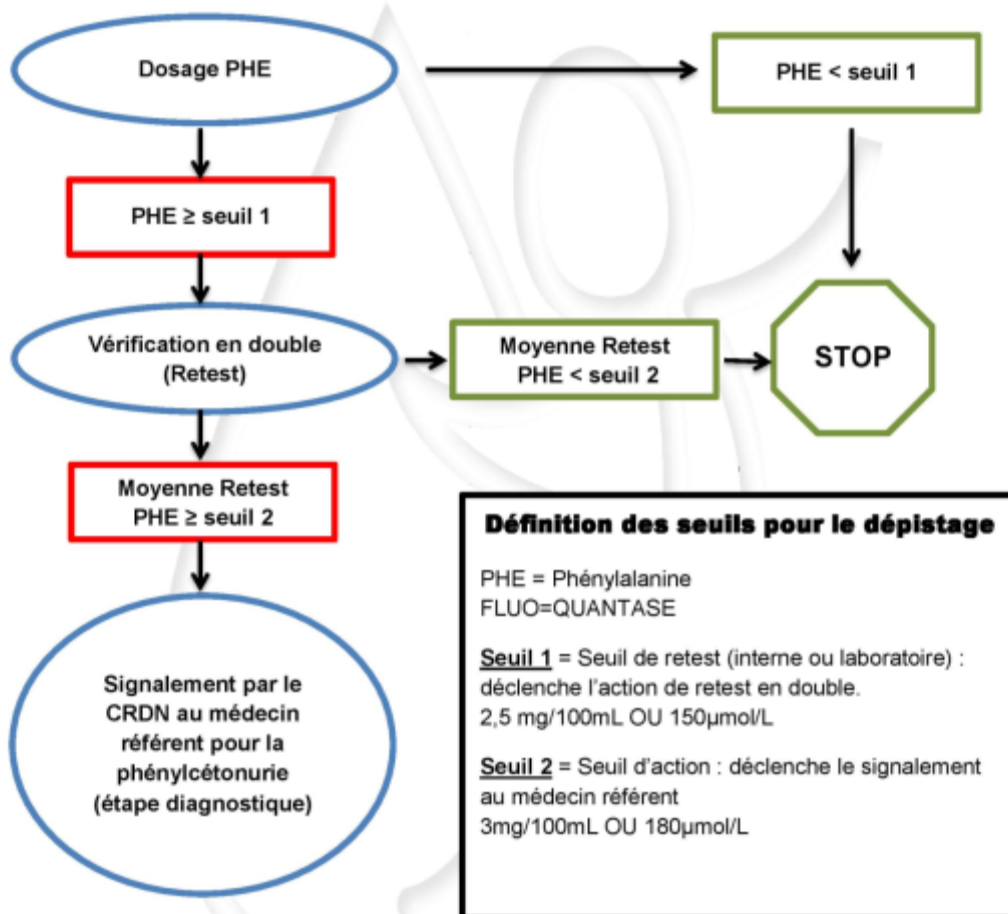
Tél. : 02.47.47.80.97 – Fax : 02.34.38.95.89



Annexe 8 : Arbre décisionnel du dépistage de la phénylcétonurie



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE LA PHENYLCETONURIE (HYPERPHENYLALANINEMIES)

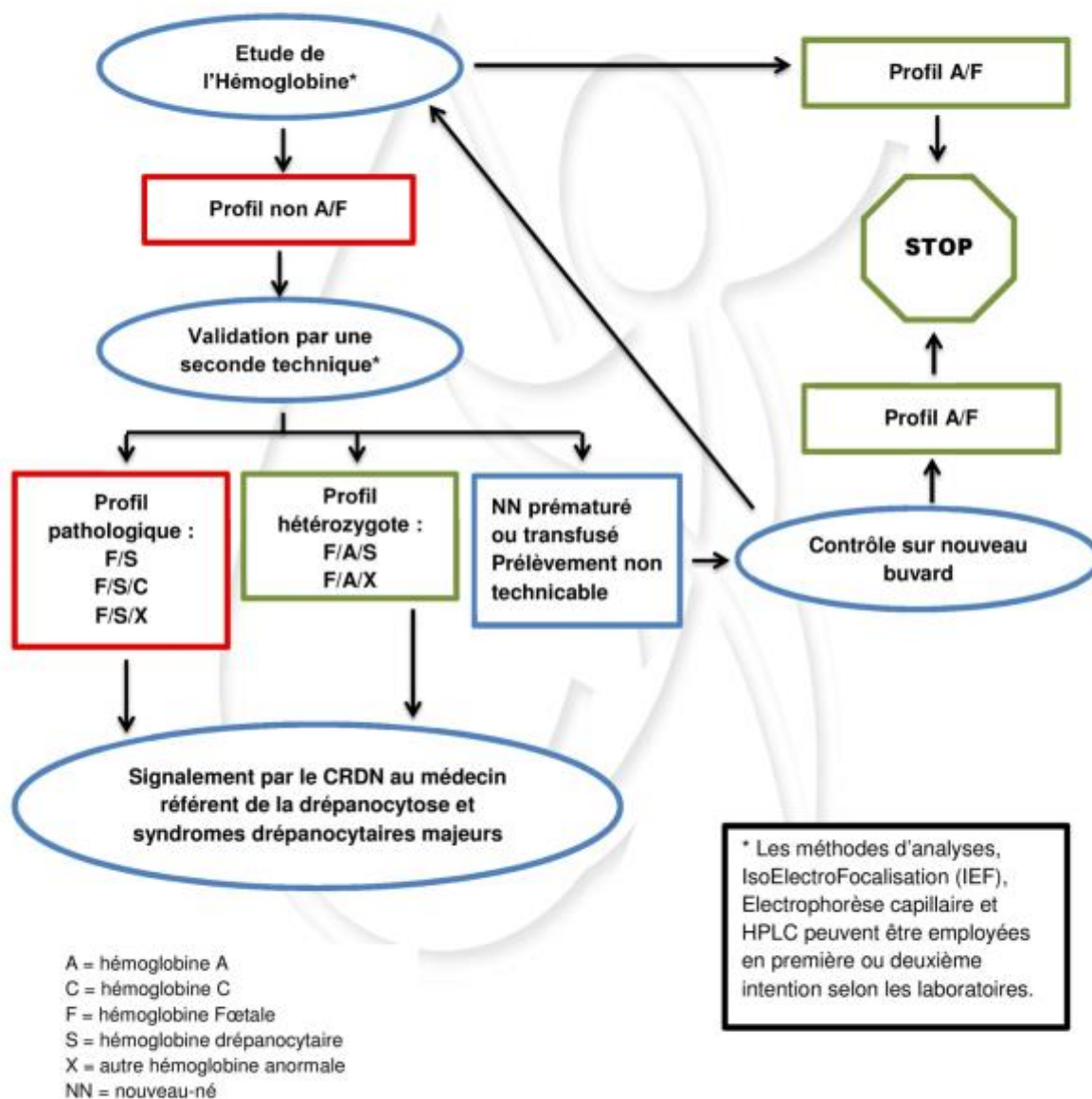




Annexe 9 : Arbre décisionnel du dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs



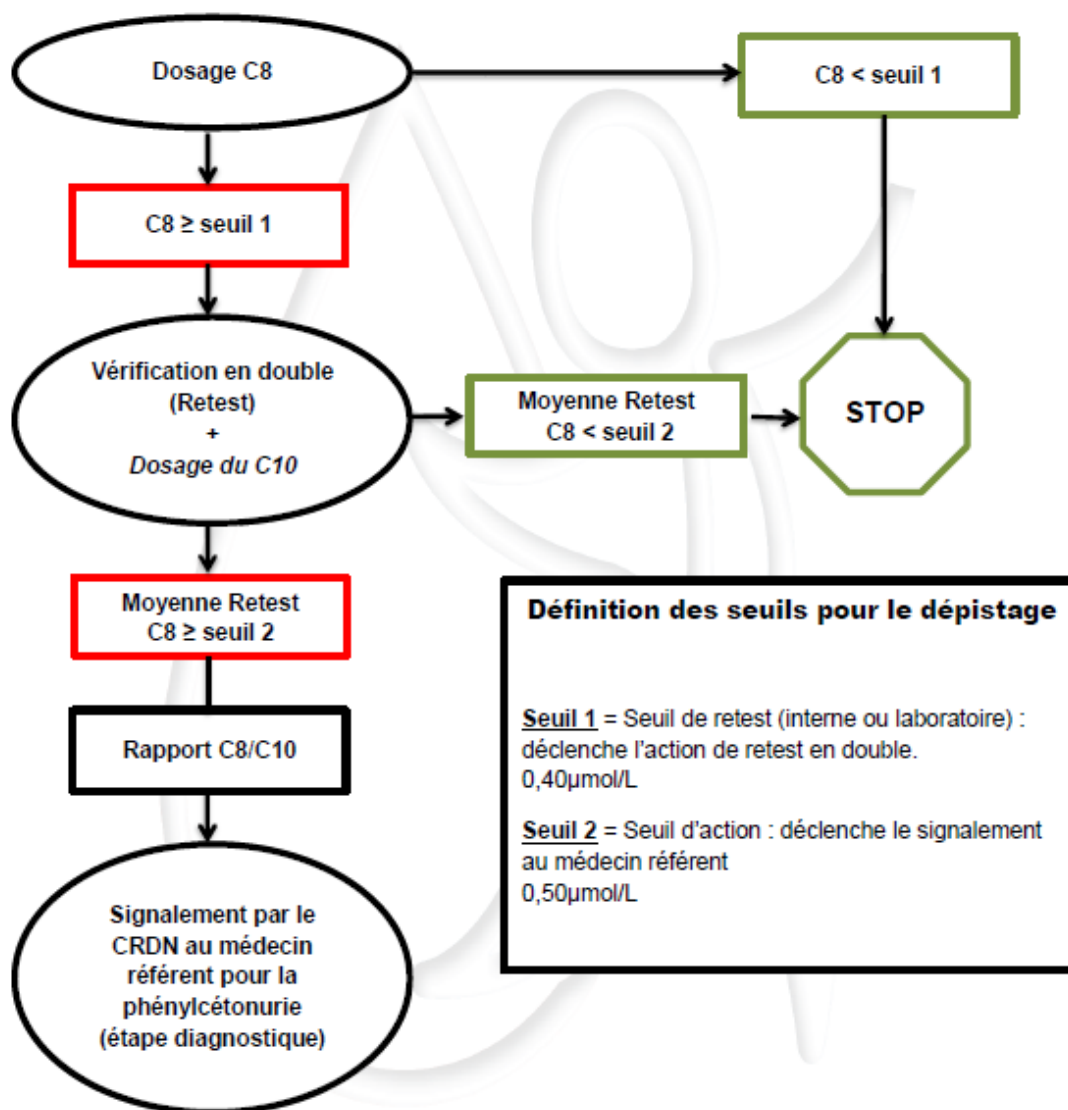
ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DES SYNDROMES DREPANOCYTAIRES MAJEURS (SDM)





Annexe 10 : Arbre décisionnel du dépistage du déficit en MCAD

ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DU MCAD





Annexe 11 : 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 :

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

Sexe : Masculin ☐ Féminin ☐

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 ☐

(! 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
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



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 12 : 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 :
jour mois année Technique : Autodelfia ☐ Victor ☐ RIA ☐ GSP ☐

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



Annexe 13 : Fiche Identification de Cas – Mucoviscidose

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

MUCOVISCIDOSE

Fiche d'identification pour tout nouveau-né adressé à un CRCM

REGION : N° ARDPHE :
 IDENTIFICATION
 NOM : Département de naissance :
 Prénom :
 Date de naissance : Sexe : Masculin ☐ Féminin ☐
 Naissance : A terme ☐ Prématurité ☐ semaines complètes d'aménorrhée
 Poids : g Taille : cm PC : cm

DÉPISTAGE

TIR J 3

Date du prélèvement : Date de résultat :
 Technique : Autodelfia ☐ Victor ☐ Cis Bio ☐ GSP ☐
 TIR J3 (1^{er} dosage) : µg/L
 TIR J3 (Retest en double) : Retest1 Retest2 Moyenne µg/L

Biologie Moléculaire : Oui ☐ Non ☐

Date du résultat :
 jour mois année

Laboratoire (identification) :
 Résultat : Mutations identifiées : /

TIR J 21*

Date du prélèvement : Date de résultat :
 jour mois année
 Résultat : µg/L

(*) : Selon l'algorithme du dépistage détaillé au dos de la fiche

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

CRCM (identification) :

Date de la 1^{ère} consultation au CRCM :
 jour mois année

CONFIRMATION

Test de la sueur

Date :
 jour mois année

1 : Chlorure ☐ Conductivité ☐ Résultat 1 : meq/L ou mmol/L Echec ☐
 2 : Chlorure ☐ Conductivité ☐ Résultat 2 : meq/L ou mmol/L Echec ☐
 Si Echec : date de nouvelle convocation
 jour mois année

Biologie moléculaire : Mutations définitives /

Antécédents : Cas familial : Oui ☐ Non ☐

Diagnostic prénatal : Oui ☐ Non ☐

Iléus : Oui ☐ Non ☐ Si oui : Date de levée de l'obstacle (jour/mois/année) :
 jour mois année

Enfant hospitalisé : Oui ☐ Non ☐ Si oui : Motifs :

Informations complémentaires :

Symptômes évocateurs à la 1^{ère} consultation : Oui ☐ Non ☐ Si oui : Hypotrophie ☐
 S. respiratoires ☐
 S. digestifs ☐
 Autre :

Commentaires :

CONCLUSION

Mucoviscidose : OUI ☐ NON ☐ Diagnostic en attente ☐

PRISE EN CHARGE

CRCM (identification si différente du CRCM de confirmation) :

Médecin référent du CRCM : Nom : Téléphone :

Adresse :

Fiche remplie le : par le Dr
 jour mois année

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

T.S.V.P →

Fiche à retourner à l'Association Régionale dans les meilleurs délais

L'utilisation des fiches de classement à des fins scientifiques ne pourra être faite qu'avec l'autorisation des Associations Régionales. Novembre 2014



ALGORITHME du DEPISTAGE de la MUCOVISCIDOSE

L'algorithme comprend conformément aux recommandations nationales:

- 1- le dosage de TIR à J 3 avec un seuil d'alerte fixé à 55 µg/L (ou 50 µg/L avec la technique GSP) ;
- 2- une demande de génotypage CFTR (biologie moléculaire) si la moyenne du retest en double de TIR est supérieure ou égale au seuil d'action fixé à 65 µg/L (ou 60 µg/L avec GSP) ;
- 3- un contrôle obligatoire de la TIR sur un 2^{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 ».

Novembre 2014



Annexe 14 : 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 :

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

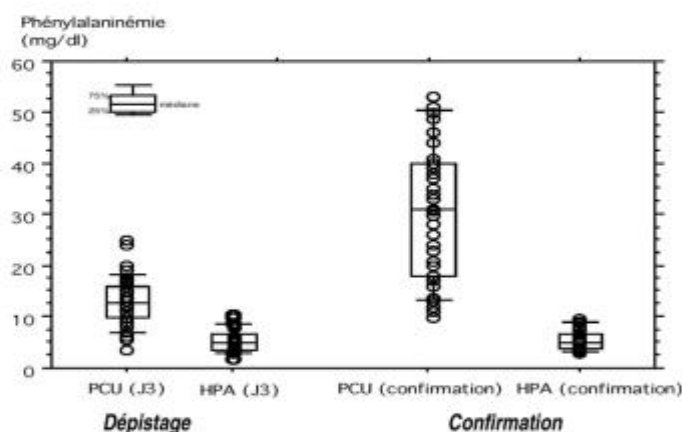
Dans le but d'établir un registre correct des malades dépistés, l'Association Française vous demande de classer vos malades selon les critères classiques :

- 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 %

145

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 15 : 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 ☐ Prématuro ☐

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-β⁰thal ☐ S-β⁺thal ☐ SC ☐

Autres ☐ : Préciser* :

* SO Arab, SD Punjab, AS Antilles, AS Oman, SE, S Lepore, Eβ⁰thal

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-β⁰thal ☐ S-β⁺thal ☐ SC ☐

Autres* ☐ : Préciser :

* SO Arab, SD Punjab, AS Antilles, AS Oman, SE, S Lepore, Eβ⁰thal

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 : par le Dr
jour mois année

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

