



Rapport d'activité

Programme National du dépistage néonatal

Année 2021



Rapport d'activité

Programme National du dépistage néonatal

Année 2021



Glossaire des abréviations

17 OHP	17 Hydroxyprogesterone (marqueur sanguin dosé dans le dépistage de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales)
ABM	Agence de Bio-Médecine
AFDPHE	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'Éthique
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	Évaluation Externe de la Qualité
GEP	Glande en Place
HAS	Haute Autorité de Santé
HAS	Haute Autorité de Santé
HC	Hypothyroïdie congénitale
HCS	Hyperplasie Congénitale des Surrénales
HPM	Hyperphénylalaninémie modérée permanente
I123 et Tc99m	Isotopes utilisés dans les scintigraphies de la glande thyroïde
Kit CF30	Kit de laboratoire qui identifie les 30 mutations les plus fréquentes en France
MCAD	Déficit en Acyl-CoA Déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne
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 2021

Table des matières

1.	Le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal	8
2.	Rapport d'activité 2021 de la Commission Biologie	10
2.1.	Membres de la commission Biologie :	10
2.2.	Missions :	10
2.3.	Fonctionnement et principales activités	10
2.3.1.	Buvard	11
2.3.2.	Suivi des distributions des paramètres du Dépistage Néonatal	11
2.3.3.	Mise en place du Dépistage Néonatal du déficit en MCAD	11
2.3.4.	Evolution du Dépistage Néonatal : dépistage de la PCU par spectrométrie de masse.....	12
2.3.5.	Evaluation Externes de la Qualité (EEQ)	12
2.3.6.	Documents d'information parents et professionnels	12
2.3.7.	Mise en place d'un Groupe de Travail Qualité.....	13
2.3.8.	Rupture de stock kits CF30v2.....	13
2.3.9.	Extension aux 7 Erreurs Innées du Métabolisme.....	13
3.	Rapport d'activité 2020 de la Commission Epidémiologie	15
3.1.	Membres de la Commission Epidémiologie	15
3.2.	Missions :	15
3.3.	Fonctionnement et principales activités	15
3.3.1.	Suivi épidémiologique de la mise en place du déficit en MCAD	16
3.3.2.	Evolution du buvard.....	16
3.3.3.	Projets de recherche	16
3.3.4.	Outils de Communication	17
3.3.5.	Cinquantenaire du Programme de Dépistage Néonatal	17
4.	Bilan d'Activité 2021 du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal.....	18
4.1.	Evolution de l'organisation du Dépistage Néonatal	18
4.2.	Alertes.....	20
4.2.1.	Acheminement des buvards	20
4.2.2.	Crise sanitaire et sociale - Acheminement des buvards	20
4.2.3.	Imprégnation du Buvard	21
4.2.4.	Dépistage Déficit en MCAD - Filtration	21
4.2.5.	Dépistage Déficit en MCAD – Bouchage des capillaires.....	21
4.2.6.	Dépistage Déficit en MCAD – difficultés de maintenance	21



4.2.7.	Dépistage du déficit en MCAD – Lots de réactifs	22
4.3.	Marchés	22
4.3.1.	Buvards 2021	23
4.3.2.	Etiquettes « Code-Barres »	23
4.4.	Outils de communication	23
4.4.1.	Réseaux sociaux	23
4.4.2.	Site Internet	23
4.4.3.	Nouveaux documents d’informations	24
4.5.	Evolution du Buvard de dépistage Néonatal	26
4.6.	Etude sur les refus du Dépistage Néonatal.....	27
4.7.	Coopération Filière Muco-CFTR.....	27
4.8.	Réunion des CRDN.....	28
4.9.	Buvards « en errance »	28
4.10.	Projets à venir.....	29
4.10.1.	Extension du dépistage aux Erreurs Innées du Métabolisme	29
4.10.2.	Création d’une base nationale du programme national de dépistage néonatal	29
4.10.3.	Cinquantenaire du Programme National de Dépistage Néonatal	29
5.	Bilan du programme national de dépistage néonatal	30
5.1.	Méthodologie et Présentation des résultats	30
5.1.1.	Statistiques médicales	30
5.1.2.	Fiches diagnostiques	30
5.2.	Données Générales.....	32
5.2.1.	Dépistage et Refus	32
5.2.2.	Délais de prélèvement, d’acheminement et de validation	34
5.3.	Dépistage Phénylcétonurie.....	36
	PCU - Données depuis la mise en place du dépistage de la phénylcétonurie	37
	PCU - Données 2021	40
	PCU - Evolution 2011-2021.....	41
	Fiches Diagnostiques – Données générales.....	42
	Délais	43
	Données du dépistage	44
	Fiches Diagnostiques – Confirmation	44
5.4.	Dépistage Hypothyroïdie Congénitale	46
	HC – Données depuis la mise en place du dépistage de l’hypothyroïdie congénitale	47
	HC – Données 2021	49
	HC – Evolution 2011 - 2021	51



Indicateurs.....	52
Indicateurs - Délais.....	52
Indicateurs – Examens de Confirmation.....	56
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	60
Fiches Diagnostiques – Données dépistages.....	61
Fiches Diagnostiques – Confirmation.....	61
5.5. Dépistage Hyperplasie Congénitale des Surrénales.....	63
HCS - Données depuis la mise en place du dépistage de l’hyperplasie Congénitale des Surrénales.....	64
HCS – Données 2021.....	66
HCS – Evolution 2011 – 2021.....	67
Fiches Diagnostiques.....	68
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	68
Délais.....	69
Données du dépistage.....	69
Fiches Diagnostiques – Confirmation.....	69
5.6. Dépistage Drépanocytose.....	71
Drépanocytose - Données depuis la mise en place du dépistage de la drépanocytose.....	72
Drépanocytose – Données 2021.....	74
Drépanocytose – Evolution 2011 - 2021.....	78
Indicateurs.....	79
Indicateurs – Délai.....	79
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	84
Fiches Diagnostiques – Examen de confirmation.....	84
5.7. Dépistage Mucoviscidose.....	87
Mucoviscidose - Données depuis la mise en place du dépistage de la mucoviscidose.....	88
Mucoviscidose – Données 2021.....	92
Mucoviscidose – Evolution 2011 - 2021.....	95
Indicateurs.....	96
Indicateurs – Délai.....	96
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	101
Fiches Diagnostiques – Données dépistages.....	102
Fiches Diagnostiques – Confirmation.....	103
5.8. Dépistage du déficit en MCAD.....	105
Dépistage du déficit en MCAD et adaptations des seuils.....	105
Octanoylcarnitine (C8), Décanyolcarnitine (C10) et dépistage du déficit en MCAD.....	106
Cas de déficit en MCAD en 2021.....	109



6. Bilan du dépistage néonatal par Région.....	110
CRDN - Auvergne-Rhône Alpes.....	110
CRDN - Bourgogne-Franche Comté.....	112
CRDN - Bretagne.....	113
CRDN - Centre Val de Loire.....	114
CRDN - Grand Est.....	115
CRDN - Hauts de France.....	116
CRDN - Ile de France.....	117
CRDN – Normandie.....	118
CRDN – Nouvelle Aquitaine.....	119
CRDN – Occitanie.....	120
CRDN – Paca Corse.....	121
CRDN – Pays de la Loire.....	122
CRDN - Guadeloupe.....	123
CRDN - Guyane.....	124
CRDN - Martinique.....	125
CRDN - Mayotte.....	126
CRDN - Réunion.....	127
7. Annexes.....	128
Annexe 1 : Liste des structures régionales de dépistage.....	128
Annexe 2 : Liste des laboratoires.....	130
Annexe 3 : Liste des laboratoires de Biologie Moléculaire.....	131
Annexe 4 : Liste des laboratoires de dépistage de la Drépanocytose.....	132
Annexe 5 : Arbre Décisionnel du dépistage de l’HC.....	133
Annexe 6 : Arbre décisionnel du dépistage de l’HCS.....	134
Annexe 7 : Arbre décisionnel du dépistage de la mucoviscidose.....	135
Annexe 8 : Arbre décisionnel du dépistage de la phénylcétonurie.....	136
Annexe 9 : Arbre décisionnel du dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs.....	137
Annexe 10 : Arbre décisionnel du dépistage du déficit en MCAD.....	138
Annexe 11 : Fiche identification de Cas - HC.....	139
Annexe 12 : Fiche Identification de Cas - HCS.....	141
Annexe 13 : Fiche Identification de Cas – Mucoviscidose.....	143
Annexe 14 : Fiche Identification de Cas – PCU.....	145
Annexe 15 : Fiche Identification de Cas – Drépanocytose.....	147
Annexe 16 : Fiche d’identification de cas – Déficit en MCAD.....	148



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

Le CNCDN remplit trois grandes catégories de missions :

- Les missions dans le domaine épidémiologique comprenant entre autres la collecte des données d'activité et la vérification de la qualité et de l'exhaustivité des données transmises par les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal (CRDN),
- Les missions dans le domaine biologique comprenant entre autres le recueil des problématiques soulevées par les CRDN ou le suivi des distributions des paramètres biologiques remontées par les CRDN.
- Les missions de coordination auprès des CRDN, auprès des partenaires institutionnels, et au sein des instances nationales du dépistage néonatal (DN).

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

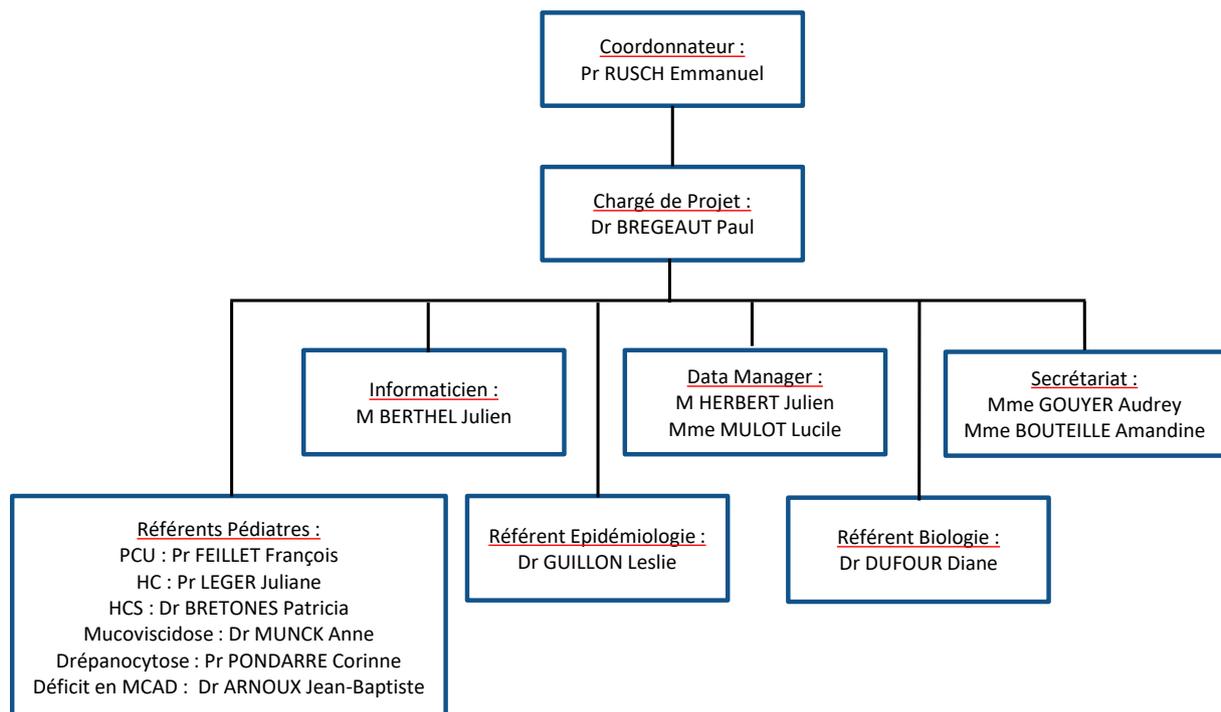


Figure 1 : Organigramme du CNCDN

Le CNCDN (figure 2) rend compte de son activité au Comité National de Pilotage du Dépistage Néonatal (CNPDN). Le CNCDN :



- assure le fonctionnement des commissions biologie et épidémiologie ;
- établit un lien fonctionnel régulier avec le ministère chargé de la Santé, la Haute Autorité de Santé (HAS), les Agences Régionales de Santé (ARS), l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des produits de Santé (ANSM), l'Agence Nationale de Santé Publique (ANSP) et l'Agence de la Biomédecine (ABM) ;
- anime le réseau des CRDN, et réalise des missions d'appui auprès d'eux.

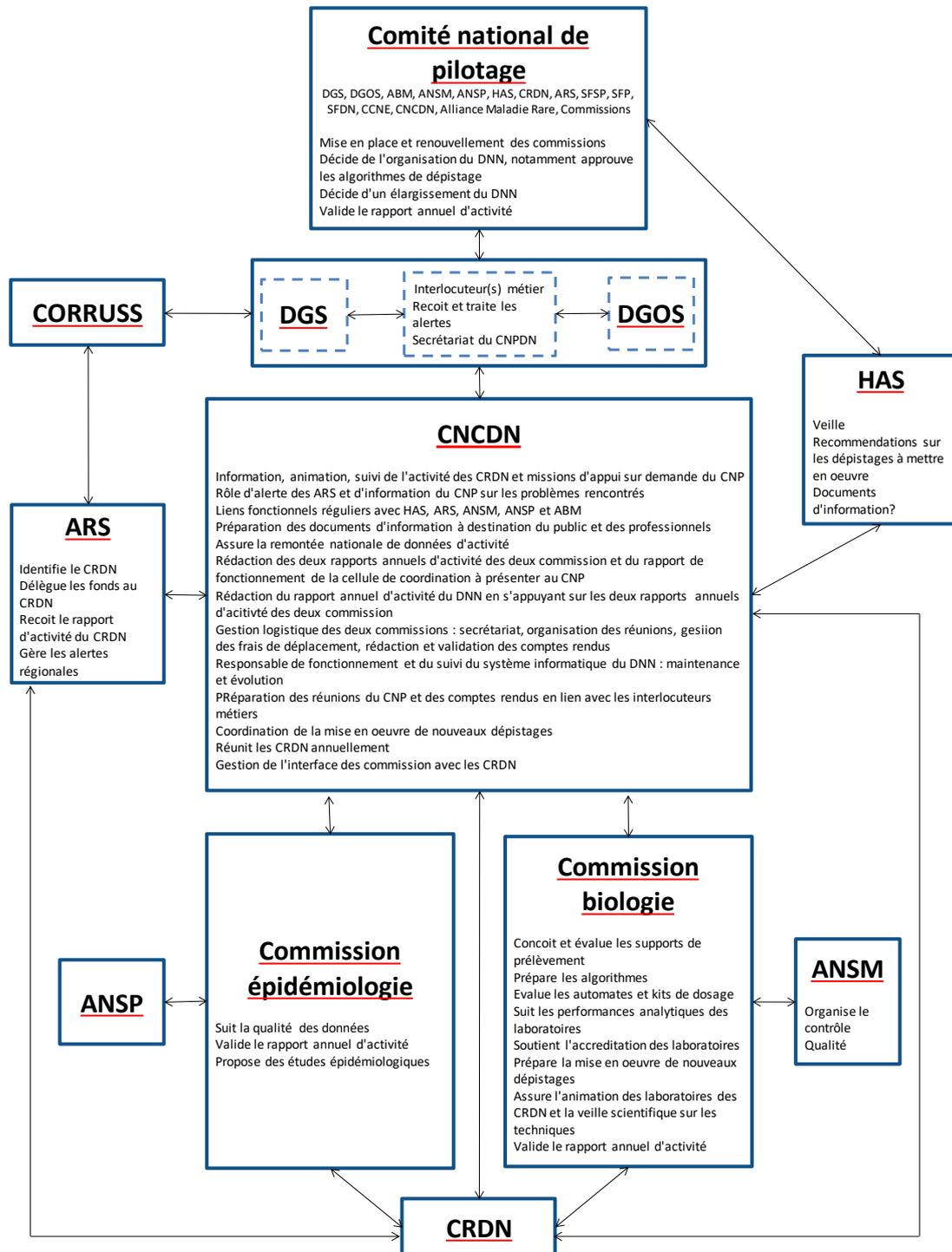


Figure 2 : Organigramme du Programme National de Dépistage Néonatal



2. Rapport d'activité 2021 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,
- 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,

10

En 2021, l'ANSM n'a pas été représentée au cours des Commissions Biologie. En 2022, Dr Mohand ATTOU a rejoint la Commission Biologie au titre de l'ANSM.

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 Janvier, Mars, Avril et Octobre 2021. 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 en lien avec l'ANSM ;
- 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 2021 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.

2.3.1. Buvard

En 2020, la Commission Biologie a souhaité, en partenariat avec la Commission Epidémiologie, 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.

Suite à une présentation, par le groupe de travail ad hoc, du nouveau format du buvard, la Commission Biologie a procédé à la validation des évolutions proposées pour ensuite entériner le nouveau format.

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.

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 dérive des distributions de TIR engendrant un nombre d'études moléculaires au-delà des 0.5% actées à la mise en place du dépistage de la mucoviscidose.
- 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 2021, la Commission Biologie a participé au suivi actif de la mise en œuvre du dépistage du déficit en MCAD.

Ce suivi s'est traduit par un suivi du fonctionnement des spectromètres de masse. Deux difficultés majeures ont été initialement rencontrées au cours du premier trimestre : le bouchage des capillaires au sein des



spectromètres de masse, et les difficultés de filtration sur certaines plaques d'échantillon, en lien avec des centrifugeuses pas assez puissantes. Des alertes ont été transmises aux laboratoires des CRDN concernant ces deux points, ainsi qu'aux sociétés Waters®, Shimadzu® et ChromSystems® afin de permettre un fonctionnement optimisé.

Par ailleurs, le suivi s'est aussi intéressé aux contrôles de qualité et a conduit à une évolution de ces derniers par la société ChromSystems® afin qu'ils soient plus appropriés au fonctionnement du dépistage néonatal.

Enfin, le suivi actif des paramètres analysés ainsi que leur distribution a conduit à une adaptation du seuil d'octanoylcarnitine, passant de 0,30µmol/L à 0,50µmol/L. Cette évolution est entrée en application à partir du 6 avril 2021.

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

En 2021 et avec le changement de méthode du dépistage de la PCU, la Commission Biologie a assuré un suivi actif en analysant régulièrement les données de distributions et les données brutes des dosages de phénylalanine. Après avoir acté l'évolution successive de 80µmol/L à 100µmol/L puis à 120µmol/L, la commission biologie a souhaité disposer de recul pour évaluer la pertinence d'une nouvelle évolution de seuil.

2.3.5. Evaluation Externes de la Qualité (EEQ)

Le décret 2016-46 relatif à la biologie médicale a modifié les missions de l'agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM) et précisé le rôle des organismes d'évaluation externe de la qualité (OEEQ) dans la réalisation des contrôles de qualité des examens de biologie médicale. Tout en maintenant un nombre limité et ciblé d'opérations conformément aux catégories mentionnées dans le décret de 2016, l'ANSM a entrepris de déléguer un certain nombre d'opérations aux OEEQ. Parmi celles-ci figure le contrôle national de qualité du dépistage néonatal.

Dès l'année 2018 en amont de la nouvelle organisation du dépistage néonatal, un appel à candidature a été organisé dans le cadre des échanges ANSM/OEEQ. Celui-ci a abouti à la désignation d'Asqualab® pour prendre en charge l'organisation d'une évaluation externe de la qualité du dépistage néonatal avec **l'appui et l'accompagnement de l'ANSM**.

La dernière opération CNQ DNN a été réalisée en 2019 et le relais par Asqualab® effectif depuis l'année 2020. Les opérations ont concerné les paramètres biochimiques, la drépanocytose et la partie biologie moléculaire du dépistage de la mucoviscidose.

2.3.6. Documents d'information parents et professionnels

La Commission Biologie a participé en 2021 à la relecture des outils de communication grand public et professionnels rédigés par la Haute Autorité de Santé.



Ainsi, la Commission Biologie a participé à la relecture des fiches présentant les différentes pathologies inscrites dans le Programme National de Dépistage Néonatal, au guide sur la délivrance de l'information et le recueil du consentement ainsi qu'au nouveau document d'information mis à la disposition des parents, communément appelé « document J3 ».

2.3.7. 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.

En 2021, le Groupe de Travail Qualité s'est réuni 3 fois en janvier, avril et novembre. Après avoir défini ses objectifs, ainsi que les modalités de travail, le groupe de travail Qualité a produit un guide d'aide à la validation des méthodes de spectrométrie de masse. Par ailleurs, ce groupe de travail a participé à l'analyse des CIQ ChromSystems et a alerté la Commission Biologie sur ce point. Enfin, un travail sur la stabilité des extraits issus de la méthode CHromSystems a été mené afin de s'assurer de la faisabilité de la sous-traitance dans de bonnes conditions.

2.3.8. Rupture de stock kits CF30v2

En 2021, les laboratoires ont été confrontés à une rupture de stock de kits CF30v2, nécessaires à la recherche des mutations fréquentes du gène CFTR dans le cadre du dépistage de la mucoviscidose.

La Commission Biologie a réalisé le suivi des stocks en France, ainsi que l'alerte réalisée auprès de la société Yourgene®, société produisant les kits CF30v2.

Par ailleurs, et face aux difficultés rencontrées concernant l'évolution du kit actée en 2018, la Commission Biologie a repris attache auprès de la société Yourgene® pour évaluer les alternatives possibles.

2.3.9. Extension aux 7 Erreurs Innées du Métabolisme

En 2021, la Commission Biologie s'est rapprochée de la filière « maladies rares » G2M pour anticiper l'extension du programme national de dépistage néonatal aux 7 erreurs innées du métabolisme tel que préconisé par la Haute Autorité de Santé en 2020.

Suite à une première réunion tenue le 10 mai 2021 en présence de la Commission Biologie et de la filière G2M, il a été acté la mise en place de groupes de travail pour chacune des maladies concernées. En 2021, l'ensemble des algorithmes de dépistage a été proposé par les différents groupes de travail et validé au sein de la Commission Biologie. Ces derniers ont ensuite été présentés au CNPDN.





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 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.

15

Suite au départ du Docteur PESSIONE en 2020, l'agence de Biomédecine n'a pas été représentée au sein de la Commission Epidémiologie en 2021. Etaient invités systématiquement à participer aux réunions de la Commission Epidémiologie, Alexandra DONCARLI (Agence Nationale de Santé Publique) et Dr Paul BREGEAUT (Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal)

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 Mars, Avril et Décembre 2021. Ses missions sont définies ainsi :

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

3.3. Fonctionnement et principales activités

La Commission Epidémiologie est désignée pour 4 ans (2018-2022). Son président 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 CNCNDN et les CRDN ont été précisées :

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

3.3.1. Suivi épidémiologique de la mise en place du déficit en MCAD

Suite à la mise en place du dépistage du déficit en MCAD au 1^{er} décembre 2020, la Commission Epidémiologie a réalisé un suivi épidémiologique rapproché de ce nouveau dépistage.

Ainsi, et au regard des évolutions successives des seuils appliqués au dépistage du déficit en MCAD, il a été mis en évidence qu'un suivi épidémiologique particulier était nécessaire pour les grands prématurés, de nombreux faux positifs ayant été retrouvés au sein de cette population d'enfants dépistés.

Enfin, la Commission Epidémiologie a acté la nécessité d'une évolution du Système d'Information afin d'améliorer le suivi réalisé.

3.3.2. Evolution du buvard

Suite au souhait en 2020 de la Commission Epidémiologie du Programme National de Dépistage Néonatal d'évaluer la nécessité d'une évolution du buvard, un groupe de Travail a été mis en place en 2020 et s'est réuni une première fois le 24 novembre 2020.

En 2021, ce groupe de travail a présenté à la Commission Epidémiologie :

- les résultats d'une enquête menée auprès des professionnels préleveurs et des professionnels des CRDN,
- des propositions pour faire évoluer le buvard.

Suite aux propositions de ce groupe de travail, la Commission Epidémiologie a statué sur les différentes évolutions.

3.3.3. Projets de recherche

En 2021, la Commission Epidémiologie a continué le suivi de deux projets de recherche:

- 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.

Ainsi la Commission Epidémiologie a pu accompagner la mise en place et la réalisation de ces projets en apportant un soutien scientifique et méthodologique.



Par ailleurs, la Commission Epidémiologie a répété son souhait de créer une charte d'accès aux données du dépistage néonatal (données biologiques et base de données).

Enfin, la Commission Epidémiologie a souligné l'importance de valoriser scientifiquement le Programme National de Dépistage Néonatal, en profitant par exemple de la mise en place du dépistage du déficit en MCAD.

3.3.4. Outils de Communication

En 2021, la Commission Epidémiologie a appelé à un développement des outils de communication à destination du grand public et des professionnels.

Concernant les outils de communication à destination des professionnels, la Commission Epidémiologie a participé à la relecture des documents proposés par la HAS, à savoir les fiches présentant les différentes pathologies inscrites dans le Programme National de Dépistage Néonatal, et le guide sur la délivrance de l'information et le recueil du consentement des parents.

Concernant les outils de communication grand public, la Commission Epidémiologie a participé à la relecture du nouveau document mis à la disposition des parents, communément appelé « document J3 ».

Par ailleurs, trois axes de communication ont été travaillés en collaboration avec Santé Publique France :

- La présence d'un encart sur le dépistage néonatal au sein du site « 1 000 premiers jours » (onglet « Etre accompagné » -> Dossier : « Suivi médical de bébé »),
- La mise à disposition sur le site Géodes d'indicateurs relatifs aux cinq pathologies dépistées en France entre 2006 et 2019,
- L'inscription au sein du rapport de surveillance de la santé périnatale en France de Santé Publique France de données concernant le programme national de dépistage néonatal.

3.3.5. Cinquantième du Programme de Dépistage Néonatal

En 2021, la Commission Epidémiologie a mis en évidence la nécessité de la tenue d'évènements pour le cinquantième du programme national de dépistage néonatal. Suite à cette impulsion, un comité d'organisation a été mis en place par le ministère de la santé en novembre 2021.

Par ailleurs, la Commission Epidémiologie a participé aux concertations relatives à la construction du programme national du cinquantième et à ses déclinaisons en région.



4. Bilan d'Activité 2021 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 entrer en fonction le 1^{er} juillet 2018.

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

En 2021, le nombre de structures de dépistages est 17 CRDN (12 métropolitains et 5 ultramarins) et 5 Antennes (figure 3).

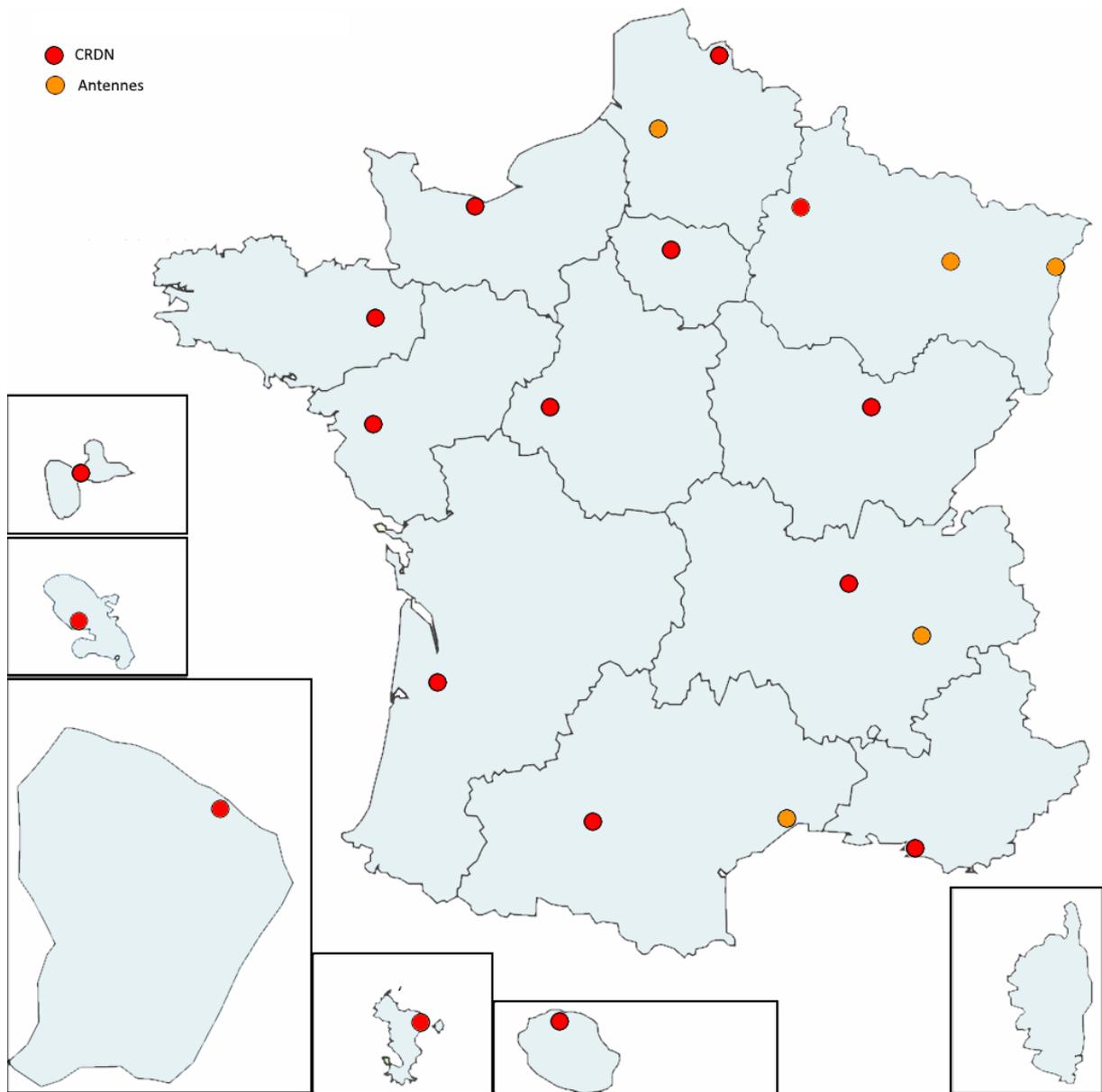


Figure 3 : Organisation du dépistage néonatal 2021



4.2. Alertes

4.2.1. Acheminement des buvards

En 2020, la crise sanitaire avait interrogé le fonctionnement de l'acheminement des buvards en France et avait mis en avant la nécessité d'uniformiser les enveloppes pour faciliter leur repérage.

En 2021, et malgré les sensibilisations effectuées par le groupe La Poste sur les enveloppes du dépistage néonatal durant la pandémie, de nouvelles difficultés d'acheminements de buvards ont été remontées par les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal.

Ainsi, en 2021, en concertation avec le groupe La Poste, un visuel unique d'enveloppes a été proposé aux Centres Régionaux de Dépistage Néonatal pour l'acheminement des buvards. Ce modèle, pensé pour faciliter repérage des enveloppes et pour faciliter la sensibilisation des équipes du groupe La Poste aux enjeux du dépistage néonatal, est composé d'un bandeau rouge ainsi que du logo du programme national de dépistage néonatal. Ce modèle est préconisé par le CNCNDN depuis le 04 octobre 2021.

20



Figure 4 : Format national préconisé pour les enveloppes du Programme National de Dépistage Néonatal

4.2.2. Crise sanitaire et sociale - Acheminement des buvards

L'année 2021 a été marquée par une crise sanitaire et sociale perdurant dans certains départements et régions d'Outre-Mer. Du fait de ce contexte, la centralisation des buvards prélevés par les acteurs libéraux a été rendu difficile en Guadeloupe et en Martinique en 2022. Ces difficultés, liées à l'arrêt du fonctionnement postal, a conduit à une augmentation des délais d'acheminement de ces buvards.



Des alertes émises rapidement par les Agences Régionales de Santé et par les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal ont permis de sensibiliser les préleveurs libéraux et ainsi de limiter l'impact de cet arrêt du fonctionnement postal.

4.2.3. Imprégnation du Buvard

Comme en 2020, des alertes ponctuelles ont été remontées concernant des difficultés d'imprégnation de buvards. Ces alertes ont été systématiquement remontées à la société PerkinElmer®, sans que de causes spécifiques n'aient pu être retrouvées, en dehors des conditions de stockage des buvards.

21

4.2.4. Dépistage Déficit en MCAD - Filtration

Avec la mise en œuvre du dépistage du déficit en MCAD par spectrométrie de masse, des difficultés ont été rencontrées à la mise en place. Ainsi, au cours du mois de février 2021, des alertes ont été remontées concernant des difficultés de filtration de l'éluât après centrifugation.

Une enquête auprès des CRDN a été transférée le 17 février aux CRDN pour évaluer l'impact au niveau national.

Suite à cette enquête, il a été constaté que certaines centrifugeuses utilisées au maximum de leur capacité pouvaient être responsables de ces difficultés. Une communication a été faite en ce sens par la Commission Biologie. La société ChromSystems® a mis à disposition des laboratoires des centrifugeuses adaptées.

4.2.5. Dépistage Déficit en MCAD – Bouchage des capillaires

D'autres difficultés ont été rencontrées initialement lors de la mise en place du dépistage du déficit en MCAD. Ainsi, l'ensemble des laboratoires ont été touchés par des bouchages de capillaire au sein de leur spectromètre de masse, nécessitant une intervention de leur technicien.

Une enquête a été menée auprès des CRDN en mars 2021 pour connaître les difficultés rencontrées par chaque centre, ainsi que les utilisations du spectromètre de masse.

Les difficultés ont été transmises à la société ChromSystems® et les équipes ont été sensibilisée au changement des tubulures.

4.2.6. Dépistage Déficit en MCAD – difficultés de maintenance

Lors de la mise en place des spectromètres de masse au sein des laboratoires des CRDN, des maintenances ont aussi été souscrites par les laboratoires auprès des fournisseurs. Néanmoins, des difficultés d'interventions ont été rencontrées au sein de certains laboratoires en 2021.

Il a été acté que des réunions avec les fournisseurs allaient être organisées en partenariat avec la Commission Biologie afin de pouvoir échanger sur les difficultés, et de proposer des organisations répondant à ces questions.



4.2.7. Dépistage du déficit en MCAD – Lots de réactifs

Au cours du second semestre 2021, un nouveau lot de réactifs (lot 1721) a été adressé par la société ChromSystems® aux laboratoires des Centres Régionaux de Dépistage Néonatal.

Le 26 juillet 2021, le CRDN Ile de France constatait une diminution des concentrations de C8 au cours des dosages réalisés durant la semaine d'utilisation de ce nouveau lot. Ce même jour, la société ChromSystems® était alertée.

Le 28 septembre 2021, la société ChromSystems® diffusait un courrier à certains utilisateurs de ce kit les informant que le standard interne du lot 1721 était sous-évalué de 15% et que les laboratoires devaient appliquer une mesure pour corriger cette sous-évaluation initiale. De nouvelles informations ont eu lieu les 29 septembre et 18 octobre 2021.

Concernant ce lot de réactif, la Commission Biologie du Programme National de Dépistage Néonatal et le CNCNDN ont pris les décisions suivantes :

- Communiquer sur la nécessité de changer la valeur de concentration de Standard Interne pour le lot 1721,
- Réaliser un état des lieux de l'utilisation du lot 1721 au sein des laboratoires de CRDN,
- Analyser à nouveau tous les buvards dont le taux de C8 était compris entre 0,30 et 0,50 $\mu\text{mol/L}$ et si, après vérification, le taux de C8 était supérieur à 0,50 $\mu\text{mol/L}$, adresser l'enfant au pédiatre référent pour une confirmation diagnostique

Trois enfants étaient concernés par un taux de C8 compris entre 0,3 et 0,5 avant modification des valeurs de standard interne. Après redosage du taux de C8, seul le nouveau-né d'Ile de France a eu un taux de C8 au-delà du seuil pathologique de 0,50 $\mu\text{mol/L}$ et a donc été convoqué par le pédiatre référent ; les deux autres nouveau-nés ont eu des taux de C8 en dessous de ce seuil pathologique et donc été considérés comme « normaux ».

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.

Le CNCNDN 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 lors des années précédentes, 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.

Un nouvel appel d'offre sera nécessaire à compter du 1^{er} octobre 2022

4.3.2. Etiquettes « Code-Barres »

Le CNCND a proposé en 2021 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.

4.4. Outils de communication

4.4.1. Réseaux sociaux

Suite aux constats répétés sur la nécessité d'une plus grande visibilité du programme national de dépistage néonatal et dans l'anticipation de la tenue du cinquantenaire du programme, il a été acté en 2021 de communiquer sur les réseaux sociaux.

Ainsi en 2022, 4 réseaux sociaux ont été ciblés :

- Facebook : depistage.neonatal,
- Twitter : depistageneonatal,
- LinkedIn : depistage-neonatal,
- Instagram : depistage.neonatal,



4.4.2. Site Internet

La mise en ligne du site internet du dépistage néonatal a été réalisée au 1^{er} trimestre 2019. Le CNCND 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



Site Internet du Programme National de Dépistage Néonatal

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. Le CNCDN, les Commissions ainsi que les filières ont participé à la relecture de ces documents et la validation a eu lieu 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.



Vous allez avoir un bébé ou votre bébé vient de naître.

Le dépistage dès la naissance, c'est important

En France, un dépistage néonatal (à 3 jours) est réalisé gratuitement chez tous les nouveau-nés pour détecter certaines maladies graves. Ce dépliant vous informe sur les objectifs et le déroulement de ce dépistage.

DÉPISTAGE NÉONATAL PAR EXAMENS BIOLOGIQUES

DÉLIVRER L'INFORMATION ET RECUEILLIR LE CONSENTEMENT DES PARENTS

Guide pour les professionnels



Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées

Ce que vous devez savoir sur la phénylcétonurie

Quelle est l'origine de la maladie ?

La phénylcétonurie est une maladie héréditaire liée à une anomalie du métabolisme de la phénylalanine, un des acides aminés essentiels. La phénylalanine est présente dans tous les aliments, et en plus grande proportion dans les protéines animales.

Quelles sont les conséquences ?

En l'absence de traitement, l'excès de phénylalanine entraîne une toxicité pour les neurones qui altère le développement du cerveau.

Comment le déficit est-il détecté ?

L'enfant phénylcétonurique ne présente aucun signe clinique détectable à la naissance, ni pendant les toutes premières semaines de vie.

La maladie peut néanmoins être détectée à la naissance, en dosant la phénylalanine à partir d'une goutte de sang séchée.

Quelle est la fréquence à la naissance ?

Le dépistage de la phénylcétonurie, introduit en France en 1972, permet d'affirmer que cette maladie touche en moyenne un nouveau-né sur 15 000 en France. L'incidence est plus faible en outre-mer.

Comment traiter un enfant atteint de phénylcétonurie ?

Le traitement repose principalement sur un régime pauvre en phénylalanine (ce qui limite, voire exclut les aliments les plus riches en protéines comme la viande, le poisson et les œufs).

Parfois, des aliments spéciaux sont prescrits pour permettre de couvrir les besoins nutritionnels. Le régime doit donc être adapté à chaque enfant malade.

À NOTER

Le traitement permet de maintenir un bon équilibre nutritionnel et d'obtenir une croissance physique et intellectuelle normale.

Tout au long de la vie, les taux de phénylalanine dans le sang doivent être strictement surveillés pour éviter des valeurs trop élevées comme trop basses. En pratique, des dosages sanguins doivent donc être réalisés régulièrement (fréquence adaptée à chaque cas).

Un traitement par sapropterine peut être efficace chez 15 à 20 % des patients, permettant d'alléger la rigueur du régime diététique.

Le traitement doit être poursuivi à vie.

Documents d'information mis en place en 2022 (respectivement : document d'information à destination des parents, guide professionnel sur la délivrance de l'information et fiche questions/réponses par pathologie)



4.5. Evolution du Buvard de dépistage Néonatal

En 2020, les Commissions Biologie et Epidémiologie ont souhaité évaluer la nécessité de faire évoluer le buvard du programme national de dépistage néonatal. Pour cela, un groupe de travail a été mis en place représentant la Commission Biologie, Commission Epidémiologie, les pédiatres, les sages-femmes, la Société Française de Dépistage Néonatal et les acteurs du dépistage de la surdité, comprenant :

- Samir MESLI,
- Christelle CORNE,
- Jean-Baptiste ARNOUX,
- Sandrine BRAME,
- Frédéric HUET,
- Franck MARMOUSET,
- Valérie GAUTHEREAU,

26

Ce groupe de travail s'est réuni pour la première fois le mardi 24 novembre 2020. En 2021, ce groupe de travail s'est réuni le 26 mars, le 31 mars et le 06 avril.

Suite aux constats effectués, il a d'abord été proposé d'interroger les acteurs du dépistage néonatal sur le buvard « format 2020 ». Ainsi, deux questionnaires ont été proposés :

- A destination des CRDN,
- A destination des préleveurs.

Ces enquêtes ont été un réel succès répertoriant respectivement 85 retours des acteurs des CRDN et 2646 retours des personnels préleveurs.

A partir des constats, la Groupe de Travail Buvard a proposé des évolutions, en accord avec les possibilités techniques de la société PerkinElmer®, aux Commissions Biologie et Epidémiologie. Les deux Commissions ont évalué puis validé les évolutions. En juin 2021, le nouveau format de buvard était transmis à la société PerkinElmer® pour une diffusion aux acteurs à partir du 1^{er} janvier 2022.

 2026-07-31 Ahlistrom PerkinElmer 226	LOT 114068 / 30470005 2200000001	ENFANT		N° NAISSANCE <input type="text"/>	
		NOM : _____ <small>(Nom déclaré à l'état civil)</small>		Accouchement à domicile <input type="checkbox"/>	
Ne pas toucher la surface de dépôt de l'échantillon. Assurez-vous que le sang a bien traversé.	LOT 114068 / 30470005 Ahlistrom PerkinElmer 226 2200000001	Prénom : _____		Grossesse multiple <input type="checkbox"/>	
		Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>		Si Grossesse multiple Rang de naissance : _____	
		Né(e) le : _____ / _____		Étiquette enfant	
		Né(e) à : _____ h _____ min Terme : _____ SA + _____ jours Poids : _____ g		Nom de naiss. de la mère : _____	
		Maternité naissance : _____			
		Code Maternité <input type="text"/>			
		PRÉLÈVEMENT _____ INITIAL <input type="checkbox"/> 2° PRÉLÈVEMENT <input type="checkbox"/>			
		Prélevé le : _____ à : _____ h _____ min			
		Nom Préleveur : _____			
		Lieu prélèvement : Maternité de naissance <input type="checkbox"/> Domicile <input type="checkbox"/> Autre <input type="checkbox"/>			
		si autre Lieu / Code : _____			
		DRÉPANOCYTOSE _____ ou N-NÉ À RISQUE Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/>			
		Transfusion globules rouges <input type="checkbox"/> Si oui, Date : _____			
				VÉRIFICATION AUDITION	
				<input type="checkbox"/> N-né à risque de surdité. Si OUI, précisez :	
				Date : _____	
				Lieu : _____	
				Date : _____	
				Lieu : _____	
				OEA <input type="checkbox"/> PEA <input type="checkbox"/>	
				OEA <input type="checkbox"/> PEA <input type="checkbox"/>	
				Normal <input type="checkbox"/> À surveiller <input type="checkbox"/>	
				Normal <input type="checkbox"/> À surveiller <input type="checkbox"/>	
				OD <input type="checkbox"/> OG <input type="checkbox"/>	
				OD <input type="checkbox"/> OG <input type="checkbox"/>	
				Rendez-vous le : _____	
				Lieu : _____	
				Avec : _____	
				Tél : _____	
				<input type="checkbox"/> Le dépistage auditif n'a pas pu être réalisé car :	



CONTACT DES PARENTS Adresse des parents : _____ CP : [] [] [] [] [] [] Ville : _____ Tél (1) : _____ Tél (2) : _____ Email : _____ Professionnel de santé à contacter en cas de besoin : Nom : _____ Fonction : _____ Code Postal : _____ Ville : _____	<small>Produit par Health Sciences Inc. 177 rue N.W., Oshawa, ON L2N 1Y1, USA © 2014 Health Sciences Inc. Tous droits réservés.</small> CE MFD Cadré réservé CRDN 2200000001 CNCND CHRU de Tours 2 Bd Tonnelié 37044 TOURS cedex 9 Téléphone : 02 47 47 80 97	
CONSENTEMENT PARENTAL MUCOVISCIDOSE Après avoir été informés, nous soussignés, (noms, prénoms) : Parent 1 : _____ Parent 2 : _____ de l'enfant : _____ Né(e) le : _____ Autorisons <input type="checkbox"/> N'autorisons pas <input type="checkbox"/> les médecins responsables du dépistage à réaliser, si nécessaire, un test génétique pour le dépistage de la mucoviscidose. Fait le : _____ Signature(s) obligatoires(s)		

Recto et Verso du buvard validé en 2021 et distribué à partir de 2022

4.6. Etude sur les refus du Dépistage Néonatal

En 2020 et 2021, le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal a mené une étude sur les refus du dépistage néonatal. En l'absence de données disponibles, cette étude a cherché à dresser un premier état des lieux des refus et de leurs causes.

Pour cela, 19 entretiens téléphoniques ont été réalisés, 17 auprès de professionnels confrontés à des refus de dépistage, 2 auprès de parents ayant refusé le dépistage néonatal.

Les principales causes retrouvées sont :

- Des refus en lien avec une information erronée et/ou une posture de l'informateur jugée inappropriée,
- Des refus en lien avec le parcours de santé des ainés, entre autre lorsque les ainés étaient atteints par une maladie rare non incluse dans le programme national de dépistage néonatal,
- Des refus en lien avec les représentations des parents : religion, convictions, idées reçues, rejet.

Cette étude a fait l'objet d'une présentation en congrès en 2021 et le rapport est en cours de finalisation.

4.7. Coopération Filière Muco-CFTR

En 2021, Le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal, la Société Française de Mucoviscidose et la Filière Muco-CFTR ont initié une collaboration ayant pour but de faciliter le diagnostic des formes complexes de mucoviscidose. Pour cela, un groupe d'expert composé de trois généticiens moléculaires, deux biologistes, six cliniciens de la Société Française de Mucoviscidose et deux membres de la Société Française de Dépistage Néonatal a été mis en place.



Des rencontres itératives avec la filière ont ainsi été organisées afin de préciser les modalités de fonctionnement. Une convention liant la Société Française de Mucoviscidose, le CHU de Tours, et l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris a été initiée en 2021 pour une signature et une mise en application en 2022.

4.8. Réunion des CRDN

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

Après deux réunions tenues en mars 2019 et mai 2020, la troisième réunion des Centres Régionaux de Dépistage Néonatal s'est déroulée le 14 juin 2021. Par mesure de précaution, et au vu de la situation sanitaire, cette réunion s'est tenue en visioconférence.

Au cours de cette réunion, il a été rappelé les organisations, les institutions, ainsi que les modalités de communication entre le CNCND et les CRDN. Par ailleurs, certaines procédures ont été détaillées, comme, par exemple, la réalisation du dépistage néonatal pour les « enfants nés sous le secret ».

Par ailleurs, ont été abordées les évolutions du programme national de dépistage néonatal (mise en place du dépistage du déficit en MCAD, Extension du Programme National de Dépistage Néonatal aux 7 Erreurs Innées du Métabolisme), ainsi que les évolutions des outils (Documents d'information, Buvard).

Cette journée a aussi été l'occasion pour les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal d'alerter de nouveau le CNCND sur le coût réel du dépistage néonatal et sur la nécessité d'un financement permettant la bonne réalisation de ce dépistage.

Enfin, cette journée a été la première occasion d'informer les CRDN sur la tenue d'un évènement pour le Cinquantenaire du Programme National de Dépistage Néonatal.

4.9. 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 », 66 d'entre eux ont été réceptionnés en 2021 (contre 54 en 2019 et 73 en 2020). Aucun ne présentait de résultats suspects.

Les enfants dont les buvards étaient adressés au CNCND étaient majoritairement originaires de Pays de la Loire (n=16), de Nouvelle Aquitaine, (n=12), et d'Ile de France (n=10).

Pour 45 des 66 buvards, le prélèvement a été réalisé à domicile, témoignant de la nécessité de sensibiliser les professionnels de santé libéraux.



4.10. Projets à venir

4.10.1. 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, leucinose, 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 2022, le CNCNDN 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.

29

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

L'évolution du système d'information, rendue nécessaire par l'extension à venir du Programme National de Dépistage Néonatal aux 7 EIM, a permis d'interroger l'organisation de ce système d'information. Ainsi, avec l'évolution informatique, il a été acté conjointement la création d'une base nationale.

Cette base nationale devrait rendre possible certaines évolutions nécessaires, tel que le rendu des résultats aux parents via une plateforme unique.

4.10.3. Cinquantenaire du Programme National de Dépistage Néonatal

En 2022, le Programme National de Dépistage Néonatal fête ses 50 ans. Il a été acté que ce cinquantenaire devait être l'occasion de revenir sur la réussite de ce programme de santé publique, mais aussi une occasion pour échanger sur les enjeux à venir.

Ainsi en 2022, un groupe de travail multidisciplinaire s'est mis en place pour préparer la tenue de cet évènement national ainsi que les déclinaisons régionales.

Les actions du cinquantenaire du dépistage néonatal se tiendront du 14 au 18 novembre 2022.



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). Depuis le 1^{er} décembre 2020, le dépistage néonatal permet le dépistage biologique de six maladies : la phénylcétonurie (PCU, depuis 1972), l'hypothyroïdie congénitale (HC, depuis 1978), l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS, depuis 1995), la drépanocytose (depuis 1989 dans les DROM et 1995 en métropole) la mucoviscidose (depuis 2002) et le déficit en MCAD (depuis 2020).

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),

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 décembre 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 CNCNDN pour saisie.

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



Un travail 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 2022 pour les enfants prélevés entre le 1^{er} janvier 2021 et le 31 décembre 2021 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 2021. 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.



5.2. Données Générales

5.2.1. Dépistage et Refus

En 2021, 706 465 nouveau-nés ont été testés en métropole et 40 645 en Outre-Mer (DROM). A partir de 2020, les enfants nés et dépistés au sein des Territoires d'Outre-Mer ne sont plus comptabilisés, soit un décalage d'environ 5 000 nouveau-nés dépistés avec les années précédentes. Suite à une baisse constante du nombre de naissances et donc du nombre de nouveau-nés dépistés en Métropole entre 2010 et 2020, l'année 2021 semble montrer une atténuation de cette tendance. En France, l'adhésion au programme national de dépistage néonatal est quasiment exhaustive, les refus ne concernant que 378 enfants en 2021, soit 0,05%.

Néanmoins, le nombre de refus semble en augmentation, et jamais autant de refus n'ont été enregistrés qu'en 2021 (n=378). Depuis la mise en place des Centres Régionaux de Dépistage Néonatal en 2018 et d'une homogénéisation de leur recensement, leur nombre est passé de moins de 300 à 378.

	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
Métropole NN dépistés	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465
Refus	98	120	192	234	263	265	271	247	328	295	358
Outre Mer NN dépistés	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645
Refus	1	0	1	4	4	12	7	10	15	14	20
France NN dépistés	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821	747 110
Refus	99	120	193	238	267	277	278	257	343	309	378

Tableau DG-1 : Evolution du nombre de nouveau-nés dépistés et du nombre de refus depuis 2011

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 en cours ou retrouvées de façon plus pérennes.



Région	Nombre de NN testés	Refus	Taux de refus (%)
Auvergne Rhone-Alpes	87 474	48	0,05%
Bourgogne Franche-Comté	25 110	16	0,06%
Bretagne	32 618	16	0,05%
Centre Val de Loire	24 474	17	0,07%
Grand Est	53 485	17	0,03%
Hauts de France	65 828	19	0,03%
Ile de France	168 721	82	0,05%
Normandie	32 715	20	0,06%
Nouvelle Aquitaine	54 521	29	0,05%
Occitanie	57 425	58	0,10%
PACA-Corse	64 046	22	0,03%
Pays de la Loire	40 048	14	0,03%
Métropole	706 465	358	0,05%
Guadeloupe	4 920	2	0,04%
Guyane	8 149	4	0,05%
Martinique	3 650	5	0,14%
Mayotte	10 342	1	0,01%
Ile de la Réunion	13 584	8	0,06%
Outre-Mer	40 645	20	0,05%
Total	747 110	378	0,05%

Tableau DG-2 : Nombre de nouveau-nés testés et nombre de refus par région en 2021



5.2.2. Délais de prélèvement, d'acheminement et de validation

A partir des données de distributions transmises par les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal, il a été possible de recalculer les délais de prélèvement, d'acheminement et de validation. Ces données étant transmises par les laboratoires des Centres Régionaux de Dépistage Néonatal, les données de la Guadeloupe et de la Martinique sont comprises dans les données de l'Île de France, et les données de la Guyane et de Mayotte sont comprises dans les données des Hauts-de-France – Lille. Cela peut conduire à une surestimation des délais pour ces deux régions, notamment concernant les délais d'acheminement.

Concernant le prélèvement, l'arrêté du 22 février 2018 précise : « Le prélèvement doit être réalisé au mieux 72 heures après la naissance et en aucun cas avant 48 heures. »

Concernant l'acheminement, l'arrêté du 22 février 2018 précise : « Le délai d'acheminement optimal est de deux jours ouvrables. Un délai de 4 jours est acceptable. Un délai supérieur est trop long [...] »

Ainsi, en 2021 et après exploitation des données transmises par les CRDN, il s'avère que l'âge moyen des enfants au prélèvement est de 2 jours et 22 heures de vie. 0,43% (n=3 227) des prélèvements sont réalisés avant 48 heures de vie.

Le délai moyen d'acheminement des buvards (calculé à partir des dates de réception et de prélèvement) était de 3 jours et 1 heure. En 2021, 10,7% (n = 79 726) des buvards étaient acheminés en 5 jours ou plus.

Région	Nombre de buvards acheminés en 5 jours ou plus	Proportion de buvards acheminés en 5 jours ou plus
Auvergne-Rhône-Alpes-Grenoble	1190	3.02 %
Auvergne-Rhône-Alpes-Lyon	1449	3.04 %
Bourgogne-Franche-Comté	1364	5.4 %
Bretagne	1769	5.41 %
Centre-Val de Loire	2450	9.99 %
Grand Est-Nancy	1882	6.13 %
Grand Est-Strasbourg	680	3.06 %
Hauts de France - Amiens	2624	14.69 %
Hauts de France - Lille	21892	33.9 %
IDF	26085	14.39 %
La Réunion	139	1.02 %
Normandie	2075	6.3 %
Nouvelle-Aquitaine	3575	6.55 %
Occitanie-Montpellier	996	3.72 %
Occitanie-Toulouse	1307	4.26 %
PACA	7746	12.46 %
Pays de la Loire	2503	6.23 %

Délais d'acheminement strictement supérieurs à 4 jours par région

Enfin, concernant la validation biologique pour le dépistage du déficit en MCAD et la phénylcétonurie (distributions utilisées pour calculer les délais), l'âge moyen des enfants à la validation biologique était de 7,4 jours.



Région	Délai de prélèvement médian	Délai d'acheminement médian	Délai de validation médian
Auvergne-Rhône-Alpes-Grenoble	2.88 jours	2.33 jours	5.92 jours
Auvergne-Rhône-Alpes-Lyon	2.67 jours	2.12 jours	6.62 jours
Bourgogne-Franche-Comté	2.69 jours	2.4 jours	5.94 jours
Bretagne	3.01 jours	2.54 jours	7.15 jours
Centre-Val de Loire	2.77 jours	2.55 jours	6.21 jours
Grand Est-Nancy	2.83 jours	2.54 jours	7.24 jours
Grand Est-Strasbourg	2.75 jours	2.04 jours	5.46 jours
Hauts de France - Amiens	2.89 jours	3.55 jours	6.63 jours
Hauts de France - Lille	2.94 jours	3.52 jours	8.96 jours
IDF	2.88 jours	3.03 jours	7.33 jours
La Réunion	2.58 jours	0.62 jours	8.38 jours
Normandie	2.94 jours	2.54 jours	6.28 jours
Nouvelle-Aquitaine	2.88 jours	2.49 jours	6.74 jours
Occitanie-Montpellier	2.93 jours	2.2 jours	6.57 jours
Occitanie-Toulouse	2.97 jours	2.38 jours	6.7 jours
PACA	2.8 jours	2.6 jours	6.28 jours
Pays de la Loire	2.74 jours	2.5 jours	6.61 jours

Délais d'acheminement, de prélèvement et de validation par laboratoire et Centre Régional de Dépistage Néonatal



5.3. Dépistage Phénylcétonurie

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

En 2021, l'incidence en France de la Phénylcétonurie est de 1/ 16 242. En ajoutant les HPM, l'incidence est alors de 1/ 6 671.

Les délais calculés à partir des fiches d'identifications de cas suspect sont similaires à ceux retrouvés en 2020.

Pour la PCU

- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de résultat du prélèvement : médiane à 8 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 10 jours,
- Délai de traitement : médiane à 11 jours.

Pour l'HPM

- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de résultat du prélèvement : médiane à 9 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 17 jours.

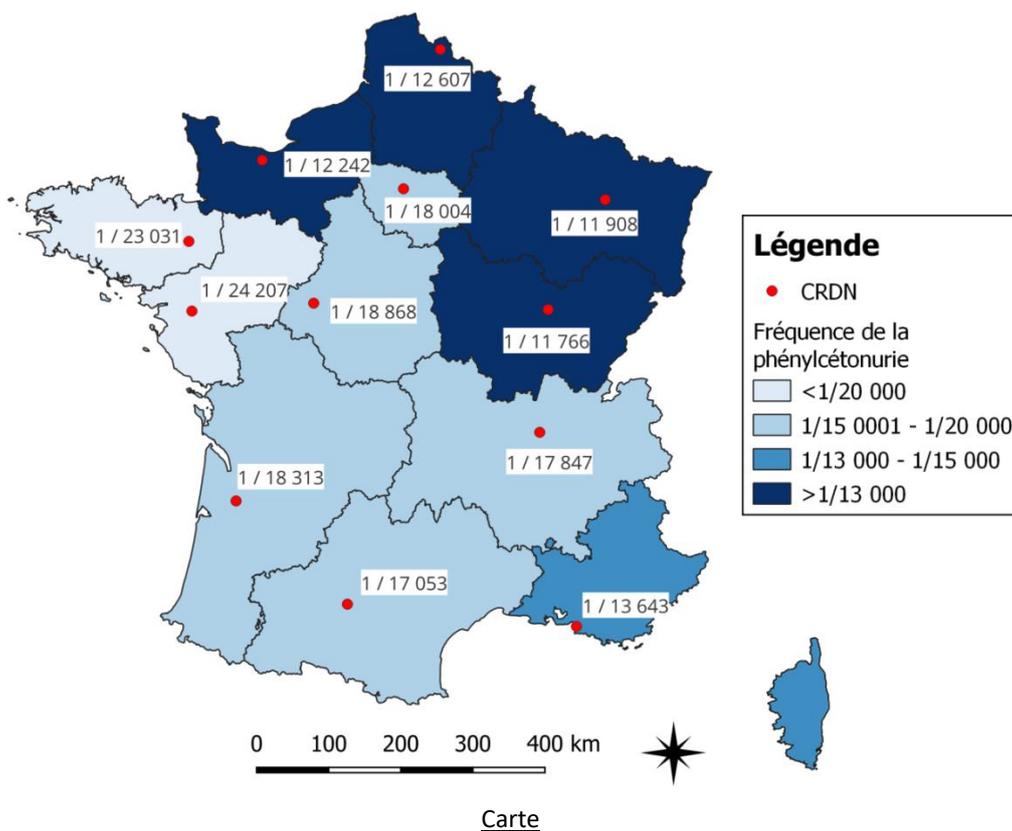
Au dernier trimestre 2020, les techniques de dosage de la phénylcétonurie ont évoluées. Au 1^{er} décembre 2020, l'ensemble des laboratoires des CRDN réalisaient le dépistage de la PCU sur spectrométrie de masse en tandem, en lien avec la mise en place du dépistage du déficit en MCAD.



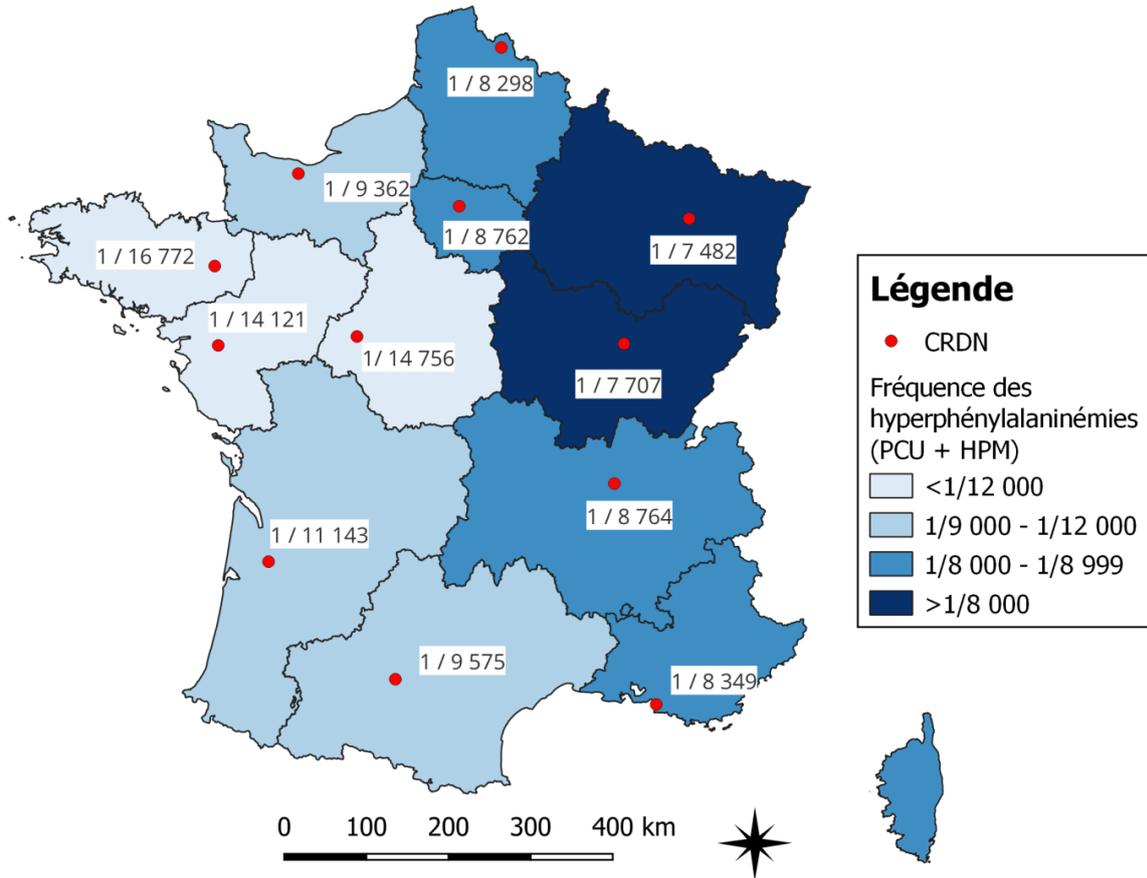
PCU - Données depuis la mise en place du dépistage de la phénylcétonurie

	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	3 926 343	220	228	7	1 / 17 847	1 / 8 764
Bourgogne Franche-Comté	1 541 319	131	69	1	1 / 11 766	1 / 7 707
Bretagne	1 543 052	67	25	0	1 / 23 031	1 / 16 772
Centre Val de Loire	1 150 939	61	17	0	1 / 18 868	1 / 14 756
Grand Est	3 322 208	279	165	15	1 / 11 908	1 / 7 482
Hauts de France	3 933 410	312	162	1	1 / 12 607	1 / 8 298
Ile de France	7 867 837	437	461	17	1 / 18 004	1 / 8 762
Normandie	1 750 622	143	44	1	1 / 12 242	1 / 9 362
Nouvelle Aquitaine	2 105 942	115	74	1	1 / 18 313	1 / 11 143
Occitanie	3 035 368	178	139	0	1 / 17 053	1 / 9 575
PACA-Corse	2 796 825	205	130	2	1 / 13 643	1 / 8 349
Pays de la Loire	2 711 162	112	80	3	1 / 24 207	1 / 14 121
Métropole	35 685 027	2 260	1 594	48	1 / 15 790	1 / 9 259
Guadeloupe	259 291	4	2	1	1 / 64 823	1 / 43 215
Guyane	203 798	0	1	0	-	1 / 203 798
Martinique	215 828	8	3	0	1 / 26 979	1 / 19 621
Mayotte	183 642	0	0	0	-	-
Ile de la Réunion	566 676	5	6	2	1 / 113 335	1 / 51 516
Outre-Mer	1 429 235	17	12	3	1 / 84 073	1 / 49 284
Total	37 114 262	2 277	1 606	51	1 / 16 300	1 / 9 558

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



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 2021

Région	Nombre de NN testés	Malades PCU (1)	Fréquence (1)	Autres			
				HPM (4)	Fréquence HPM	Fréquence HPM+PCU	Forme Maligne
Auvergne Rhone-Alpes	87 474	3	1 / 29 158	11	1 / 7 952	1 / 6 248	0
Bourgogne Franche-Comté	25 110	7	1 / 3 587	1	1 / 25 110	1 / 3 139	0
Bretagne	32 618	0	-	1	1 / 32 618	1 / 32 618	0
Centre Val de Loire	24 474	1	1 / 24 474	0	-	1 / 24 474	0
Grand Est	53 485	2	1 / 26 743	6	1 / 8 914	1 / 6 686	0
Hauts de France	65 828	7	1 / 9 404	8	1 / 8 229	1 / 4 389	0
Ile de France	168 721	10	1 / 16 872	20	1 / 8 436	1 / 5 624	0
Normandie	32 715	3	1 / 10 905	0	-	1 / 10 905	0
Nouvelle Aquitaine	54 521	4	1 / 13 630	2	1 / 27 261	1 / 9 087	0
Occitanie	57 425	4	1 / 14 356	3	1 / 19 142	1 / 8 204	0
PACA-Corse	64 046	4	1 / 16 012	10	1 / 6 405	1 / 4 575	0
Pays de la Loire	40 048	1	1 / 40 048	3	1 / 13 349	1 / 10 012	0
Métropole	706 465	46	1 / 15 358	65	1 / 10 869	1 / 6 365	0
Guadeloupe	4 920	0	-	0	-	-	0
Guyane	8 149	0	-	0	-	-	0
Martinique	3 650	0	-	0	-	-	0
Mayotte	10 342	0	-	0	-	-	0
Ile de la Réunion	13 584	0	-	1	-	-	0
Outre-Mer	40 645	0	-	1	-	-	0
Total	747 110	46	1 / 16 242	66	1 / 11 320	1 / 6 671	0

Tableau PCU-2 : Résultats du dépistage de la phénylcétonurie en 2021



PCU - Evolution 2011-2021

Métropole	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465
NN malades PCU	43	46	45	51	37	37	33	51	48	57	46
Incidence	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	1 /15 358
NN avec HPM	50	55	49	40	41	31	43	58	40	41	65
Incidence PCU + HPM	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	1/6 365

Tableau PCU-3 : Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en France métropolitaine depuis 2011

Outre-Mer	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645
NN malades PCU	1	1	0	0	0	1	1	1	0	0	0
Incidence	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 2011

France	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821	747 110
NN malades PCU	44	47	45	51	37	38	34	52	48	57	46
Incidence	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	1 /16 242
NN avec HPM	50	56	50	40	51	32	43	58	40	41	66
Incidence PCU + HPM	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	1/ 6 671

Tableau PCU-5 : Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en France depuis 2011

L'année 2021 est marquée par une diminution de l'incidence de phénylcétonuries (46 cas recensés, 1/16 242) avec une augmentation de l'incidence de l'hyperphénylalaninémie modérée (66 cas recensés). Par ailleurs, il est à noter en 2021, qu'aucun cas d'hyperphénylalaninémie modérée n'a été dépisté dans les départements et régions d'outre-mer.



Au 1^{er} juillet 2022, le CNCNDN a récupéré et saisi 121 fiches d'identification de cas suspect de la phénylcétonurie.

Ont été exclues :

- 4 fiches ne présentant pas de conclusion diagnostique,
- 10 fiches correspondant à des faux positifs,
- 1 fiche retrouvant une autre étiologie à l'hyperphénylalaninémie.

Au final 106 fiches ont été exploitées pour la phénylcétonurie, 46 d'enfants confirmés phénylcétonuriques et 60 d'enfants présentant une hyperphénylalaninémie permanente modérée.

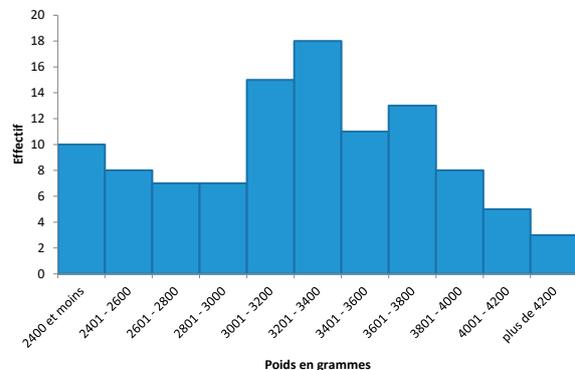
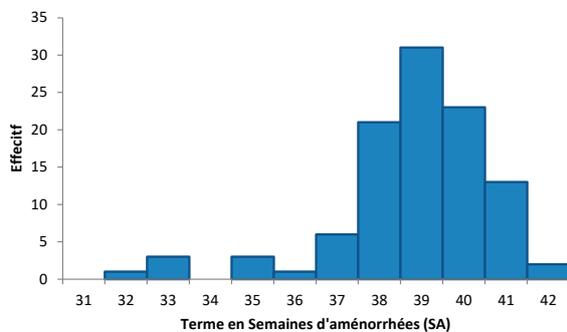
Les fiches comprennent des informations générales d'identification, des informations relatives au dépistage, des informations relatives à la confirmation et des informations en rapport avec le traitement.

Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 106 fiches exploitées, le sexe de l'enfant était précisé dans l'intégralité d'entre elles. 57 enfants (53,8%) étaient de sexe masculin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	104	38	39	40	39
Poids à la naissance (en grammes)	105	2 880	3 260	3 620	3 203
Taille à la naissance (en cm)	51	48	50	51	49
Périmètre crânien à la naissance (en cm)	49	34	34	35	34

Tableau PCU-6 : Terme, Poids, Taille et Périmètre Crânien des enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2021



Graphique PCU-1 : Terme et Poids des enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2021



Délais

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

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

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

Délais	Nombre de fiches de malades	PCU					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	46	2	3	3	3	4	3
Délai Résultat	41	3	6	8	9	19	8
Délai Diagnostic	46	3	8	10	12	82	12
Délai Traitement	44		9	11	14	108	16

Tableau PCU-7 : Délais en jour de prise en charge des enfants atteints de PCU en 2021

Délais	Nombre de fiches de malades	HPM					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	60	2	3	3	3	17	3
Délai Résultat	56	5	7	9	10	22	9
Délai Diagnostic	59	6	12	17	30	181	29

Tableau PCU-8 : Délais en jour de prise en charge des enfants atteints d'HPM en 2021

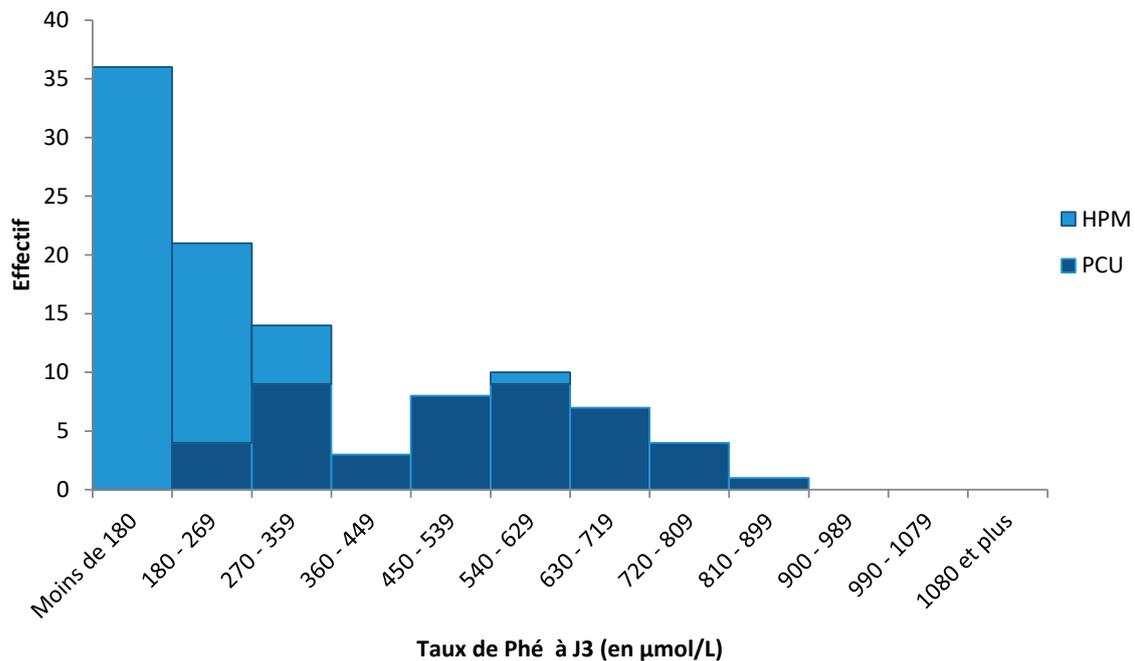


Données du dépistage

Le dosage de la phénylalanine de dépistage a retrouvé des taux de phénylalanine allant de 105 $\mu\text{mol/L}$ à 845 $\mu\text{mol/L}$.

Pour les enfants atteints de PCU, la phénylalanine de dépistage était comprise entre 213 $\mu\text{mol/L}$ et 845 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 526 $\mu\text{mol/L}$.

Pour les enfants atteints d'HPM, la phénylalanine de dépistage était comprise entre 105 $\mu\text{mol/L}$ et 565 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 164 $\mu\text{mol/L}$.



Graphique PCU-2 : Distribution de la phénylalanine de dépistage (en $\mu\text{mol/L}$) chez les enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2021

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 106 fiches saisies, 102 (96,2%) précisaient le dosage de confirmation de phénylalanine.

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



Examens de confirmations	Information disponible	Oui	
		Effectif	Pourcentage
Bioprotéines Urinaires	96	92	96%
- PCU	41	40	98%
- HPM	55	52	95%
Test au BH4	95	38	40%
- PCU	43	36	84%
- HPM	52	2	4%
Sensibilité au BH4 (PCU uniquement)	36	12	33%

Tableau PCU-9 : Examens de confirmations réalisés dans le cadre du dépistage de la PCU et de l'HPM en 2021

Parmi les 36 enfants atteints de PCU ayant eu un test au BH4 et dont la sensibilité était précisée, 9 étaient sensibles au test du BH4 (25,0%)



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 2021, 284 nouveau-nés ont été pris en charge pour hypothyroïdie congénitale (73 ectopies, 51 athyréoses, 149 glandes en place et 11 dont le typage n'a pas été précisé). L'incidence en France de l'hypothyroïdie congénitale est de 1/2 631 avec des variations régionales métropolitaines allant de 1/3 635 à 1/1 646.

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 2020 :

- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de réception du buvard: médiane à 7 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 9 jours,

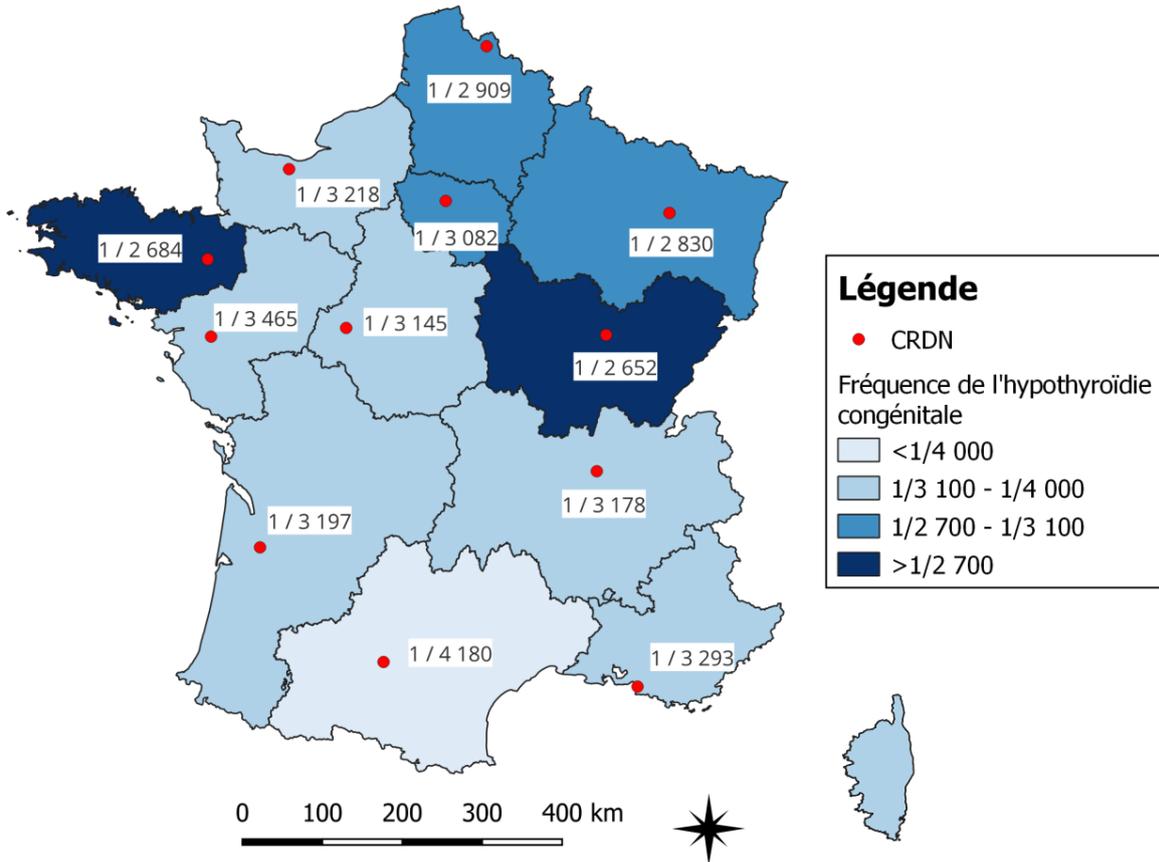
Concernant les examens de confirmation, 99,2% enfants atteints d'hypothyroïdie ont eu au moins une biologie de confirmation et 97,3 % ont eu au moins une imagerie de confirmation.



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

Région	Nombre de NN testés	Malades	Hypothyroïdie - Etiologie				Fréquence
			Ectopie	Athyroïse	Glandes en Place	Non typées	
Auvergne Rhone-Alpes	3 660 647	1 152	472	263	335	82	1 / 3 178
Bourgogne Franche-Comté	1 349 989	509	209	77	178	45	1 / 2 652
Bretagne	1 519 183	566	246	107	194	19	1 / 2 684
Centre Val de Loire	1 150 939	366	199	66	95	6	1 / 3 145
Grand Est	2 886 310	1 020	379	233	351	57	1 / 2 830
Hauts de France	3 563 276	1 225	515	225	442	43	1 / 2 909
Ile de France	7 270 387	2 359	927	422	938	72	1 / 3 082
Normandie	1 750 622	544	224	166	142	12	1 / 3 218
Nouvelle Aquitaine	1 831 906	573	181	90	231	71	1 / 3 197
Occitanie	2 696 048	645	229	154	230	32	1 / 4 180
PACA-Corse	2 545 591	773	347	175	211	40	1 / 3 293
Pays de la Loire	2 390 936	690	311	154	204	19	1 / 3 465
Métropole	32 615 834	10 422	4 239	2 132	3 551	498	1 / 3 130
Guadeloupe	255 686	20	2	2	11	5	1 / 12 784
Guyane	203 798	39	4	2	13	22	1 / 5 226
Martinique	211 286	20	3	5	9	3	1 / 10 564
Mayotte	183 642	9	0	0	2	7	1 / 20 405
Ile de la Réunion	566 676	112	15	12	22	63	1 / 5 060
Outre-Mer	1 421 088	200	24	21	57	100	1 / 7 105
Total	34 036 922	10 622	4 263	2 153	3 608	598	1 / 3 204

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



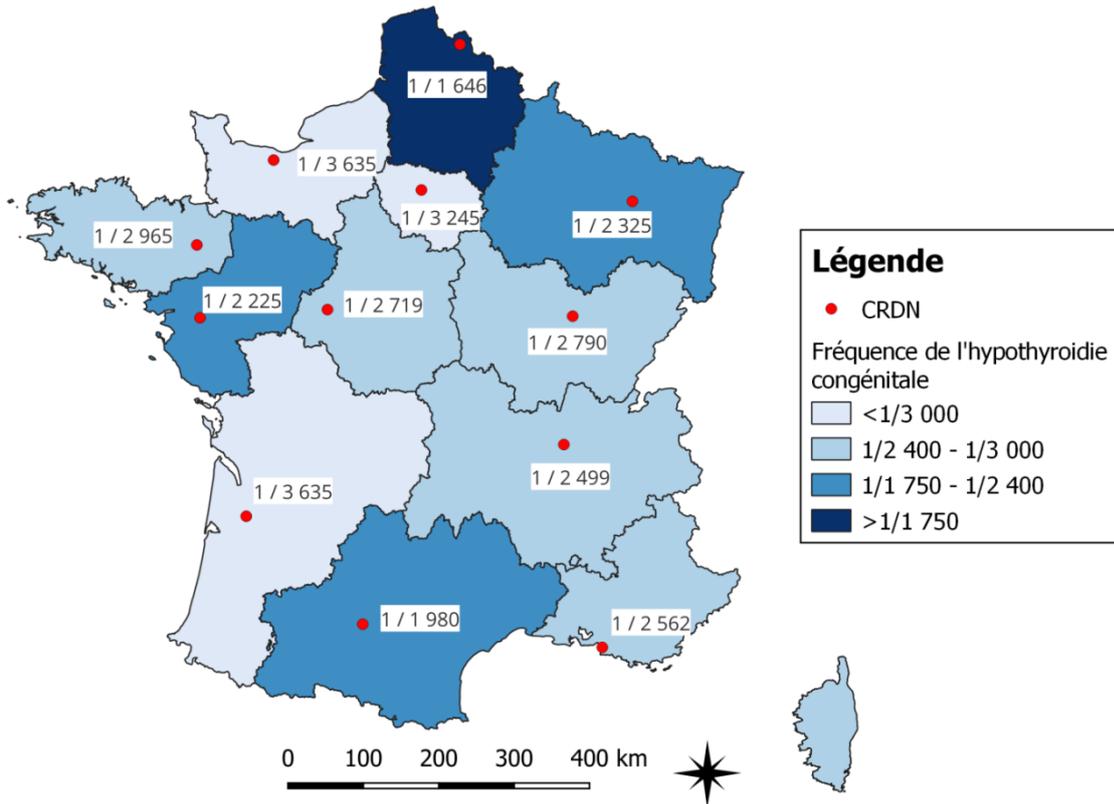
Carte HC-1 : Incidence de l'hypothyroïdie congénitale par région depuis la mise en place de ce dépistage (1978)



HC - Données 2021

Région	Nombre de NN testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyroïse	Glande en Place	Non Typée		
Auvergne Rhone-Alpes	87 474	12	8	15	0	35	1 / 2 499
Bourgogne Franche-Comté	25 110	6	0	3	0	9	1 / 2 790
Bretagne	32 618	2	3	6	0	11	1 / 2 965
Centre Val de Loire	24 474	2	0	4	3	9	1 / 2 719
Grand Est	53 485	9	1	11	2	23	1 / 2 325
Hauts de France	65 828	9	2	27	2	40	1 / 1 646
Ile de France	168 721	11	8	33	0	52	1 / 3 245
Normandie	32 715	1	1	7	0	9	1 / 3 635
Nouvelle Aquitaine	54 521	3	6	6	0	15	1 / 3 635
Occitanie	57 425	7	9	12	1	29	1 / 1 980
PACA-Corse	64 046	8	6	8	3	25	1 / 2 562
Pays de la Loire	40 048	3	6	9	0	18	1 / 2 225
Métropole	706 465	73	50	141	11	275	1 / 2 569
Guadeloupe	4 920	0	0	1	0	1	1/4 920
Guyane	8 149	0	0	2	0	2	1/4 075
Martinique	3 650	0	0	0	0	0	-
Mayotte	10 342	0	0	0	0	0	-
Ile de la Réunion	13 584	0	1	5	0	6	1 / 2 264
Outre-Mer	40 645	0	1	8	0	9	1 / 4 516
Total	747 110	73	51	149	11	284	1 / 2 631

Tableau HC-2 : Résultats du dépistage de l'hypothyroïdie congénitale en 2021



Carte HC-2 : Incidence de l'hypothyroïdie congénitale par région en 2021



HC - Evolution 2011 - 2021

Métropole	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465
NN malades	298	282	282	298	263	315	315	302	296	286	275
Ectopie	106	92	101	109	91	88	98	83	72	78	73
Athyréose	47	47	42	57	44	50	47	45	36	41	50
Glande en place	137	135	138	131	122	169	164	155	180	154	141
Non typées	8	8	1	1	6	8	6	19	8	13	11
Incidence	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	1/2 569

Tableau HC-3 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en France métropolitaine depuis 2011

Outre-Mer	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645
NN malades	11	8	7	7	7	6	10	3	9	6	9
Ectopie	1	1	1	1	0	1	1	0	0	0	0
Athyréose	1	1	0	2	1	2	1	1	1	1	1
Glande en place	6	2	6	4	5	2	6	2	5	5	8
Non typées	3	4	0	0	1	1	2	3	3	0	0
Incidence	1/4220	1/5837	1/6515	1/6677	1/6748	1/7993	1/4762	1/15 839	1/5 327	1/6 506	1/4 516

Tableau HC-4 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en Outre-Mer depuis 2011

France	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821	747 110
NN malades	309	290	289	305	270	321	325	305	305	292	284
Ectopie	107	93	102	110	91	89	99	83	72	78	73
Athyréose	48	48	42	59	45	52	48	45	37	42	51
Glande en place	143	137	144	135	127	171	170	156	185	159	149
Non typées	11	12	1	1	7	9	8	21	11	13	11
Incidence	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	1/2 631

Tableau HC-5 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en France depuis 2011

En 2021, 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 CNCND, 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

52

Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai prélèvement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	34	33	2	10	3	3
Bourgogne Franche-Comté	13	13	2	7	3	3
Bretagne	11	10	3	4	3	3
Centre Val de Loire	6	6	2	3	3	3
Grand Est	21	21	2	21	3	4
Hauts de France	37	37	3	5	3	3
Ile de France	51	51	2	23	3	4
Normandie	6	6	2	3	3	3
Nouvelle Aquitaine	15	15	2	7	3	3
Occitanie	26	26	2	5	3	3
PACA-Corse	22	22	2	7	3	3
Pays de la Loire	22	22	2	8	3	3
Métropole	264	262	2	23	3	3
Guadeloupe	0	/	/	/	/	/
Guyane	0	/	/	/	/	/
Martinique	0	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	0	/	/	/	/	/
Mayotte	0	/	/	/	/	/
Outre-Mer	0	/	/	/	/	/
Total	264	262	2	23	3	3

Tableau HC-6 : Délai de prélèvement en jours par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2021



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Réception Buvard (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	34	34	6	16	8	9
Bourgogne Franche-Comté	13	13	5	10	7	7
Bretagne	11	10	7	9	9	8
Centre Val de Loire	6	6	5	8	7	7
Grand Est	21	21	5	23	6	7
Hauts de France	37	37	4	13	6	7
Ile de France	51	51	4	30	6	7
Normandie	6	6	3	8	6	5
Nouvelle Aquitaine	15	11	4	13	7	8
Occitanie	26	26	4	16	6	7
PACA-Corse	22	20	4	20	7	9
Pays de la Loire	22	22	4	11	5	6
Métropole	264	257	3	30	7	7
Guadeloupe	0	/	/	/	/	/
Guyane	0	/	/	/	/	/
Martinique	0	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	0	/	/	/	/	/
Mayotte	0	/	/	/	/	/
Outre-Mer	0	/	/	/	/	/
Total	264	257	3	30	7	7

Tableau HC-7 : Délai de réception en jours des buvards par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2021



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Consultation confirmation (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	34	34	2	18	9	9
Bourgogne Franche-Comté	13	13	4	48	7	12
Bretagne	11	11	3	17	10	10
Centre Val de Loire	6	6	7	14	10	10
Grand Est	21	20	5	23	8	9
Hauts de France	37	37	4	109	20	21
Ile de France	51	51	3	37	8	11
Normandie	6	6	5	11	8	8
Nouvelle Aquitaine	15	15	1	25	9	11
Occitanie	26	25	0	30	8	9
PACA-Corse	22	22	7	52	12	15
Pays de la Loire	22	22	1	17	7	8
Métropole	264	262	0	109	9	12
Guadeloupe	0	/	/	/	/	/
Guyane	0	/	/	/	/	/
Martinique	0	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	0	/	/	/	/	/
Mayotte	0	/	/	/	/	/
Outre-Mer	0	/	/	/	/	/
Total	264	262	0	109	9	12

Tableau HC-8 : Délai de confirmation en jours par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2021



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	34	31	31	100%
Bourgogne Franche-Comté	13	12	4	33%
Bretagne	11	9	7	78%
Centre Val de Loire	6	5	4	80%
Grand Est	21	18	16	89%
Hauts de France	37	36	29	81%
Ile de France	51	50	49	98%
Normandie	6	6	6	100%
Nouvelle Aquitaine	15	15	13	87%
Occitanie	26	25	25	100%
PACA-Corse	22	20	10	50%
Pays de la Loire	22	22	19	86%
Métropole	264	249	213	86%
Guadeloupe	0	/	/	/
Guyane	0	/	/	/
Martinique	0	/	/	/
Ile de la Réunion	0	/	/	/
Mayotte	0	/	/	/
Outre-Mer	0	/	/	/
Total	264	249	213	86%

Tableau HC-9 : Confirmation échographique par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2021



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de fiches complétées	Scintigraphie	
			Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhone-Alpes	34	28	14	50%
Bourgogne Franche-Comté	13	13	12	92%
Bretagne	11	10	8	80%
Centre Val de Loire	6	6	5	83%
Grand Est	21	21	19	90%
Hauts de France	37	35	31	89%
Ile de France	51	45	31	69%
Normandie	6	5	5	100%
Nouvelle Aquitaine	15	15	10	67%
Occitanie	26	23	10	43%
PACA-Corse	22	22	17	77%
Pays de la Loire	22	22	20	91%
Métropole	264	245	182	74%
Guadeloupe	0	/	/	/
Guyane	0	/	/	/
Martinique	0	/	/	/
Ile de la Réunion	0	/	/	/
Mayotte	0	/	/	/
Outre-Mer	0	/	/	/
Total	264	245	182	74%

Tableau HC-10 : Confirmation scintigraphique par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2021



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Test au perchlorate		
		Nombre de fiches complétées	Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhone-Alpes	34	26	0	0%
Bourgogne Franche-Comté	13	12	7	58%
Bretagne	11	2	1	50%
Centre Val de Loire	6	4	0	0%
Grand Est	21	13	7	54%
Hauts de France	37	29	17	59%
Ile de France	51	30	12	40%
Normandie	6	6	1	17%
Nouvelle Aquitaine	15	9	0	0%
Occitanie	26	22	0	0%
PACA-Corse	22	16	4	25%
Pays de la Loire	22	16	6	38%
Métropole	264	185	55	30%
Guadeloupe	0	/	/	/
Guyane	0	/	/	/
Martinique	0	/	/	/
Ile de la Réunion	0	/	/	/
Mayotte	0	/	/	/
Outre-Mer	0	/	/	/
Total	264	185	55	30%

Tableau HC-11 : Test au perchlorate de confirmation par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2021



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Bilan biologique de confirmation		
		Nombre de fiches complétées	Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhone-Alpes	34	34	34	100%
Bourgogne Franche-Comté	13	13	13	100%
Bretagne	11	11	10	91%
Centre Val de Loire	6	6	6	100%
Grand Est	21	21	21	100%
Hauts de France	37	37	37	100%
Ile de France	51	51	51	100%
Normandie	6	6	6	100%
Nouvelle Aquitaine	15	15	15	100%
Occitanie	26	26	26	100%
PACA-Corse	22	22	22	100%
Pays de la Loire	22	22	21	95%
Métropole	264	264	262	99%
Guadeloupe	0	/	/	/
Guyane	0	/	/	/
Martinique	0	/	/	/
Ile de la Réunion	0	/	/	/
Mayotte	0	/	/	/
Outre-Mer	0	/	/	/
Total	264	264	262	99%

Tableau HC-12 : Bilan biologique de confirmation par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2021



Au 1^{er} juillet 2021, le CNCND a récupéré et saisi 348 fiches d'identification de cas suspect d'hypothyroïdie congénitale.

84 fiches ont été exclues : 21 hypothyroïdies transitoires, 45 faux positifs et 18 fiches non conclues.

Au final, 264 fiches ont été exploitées pour l'hypothyroïdie congénitale.

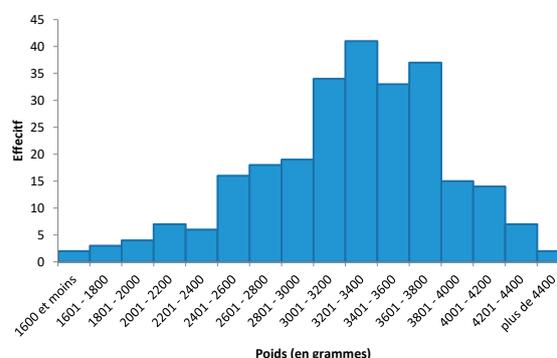
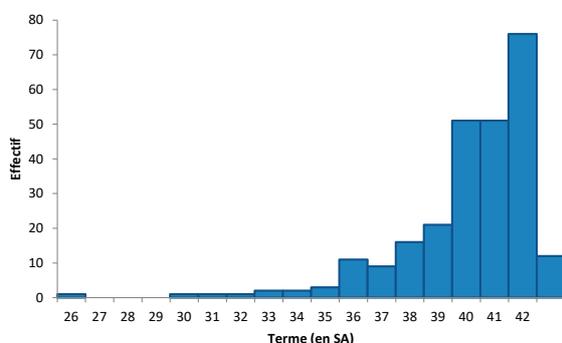
Les fiches comprennent des informations générales d'identification, des informations relatives au dépistage, des informations relatives à la confirmation et des informations en rapport avec le traitement.

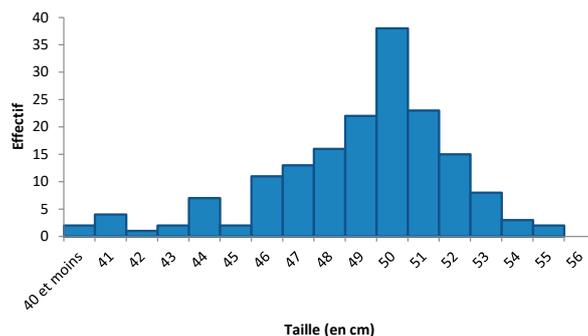
Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 264 enfants présentant une hypothyroïdie congénitale, 147 (55,9%) étaient de sexe féminin et 116 (44,4%) étaient de sexe masculin, le sexe n'a pas été précisé pour 1 enfant.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	258	38	40	41	39,1
Poids à la naissance (en grammes)	262	2 932	3 340	3 670	3 266,0
Taille à la naissance (en cm)	169	48	50	51	48,9
Périmètre crânien à la naissance (en cm)	150	33	35	36	34,4

Tableau HC-13 : Terme, Poids, Taille et Périmètre Crânien des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2021





Graphique HC-2 : Terme, Poids, Taille des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2021

Fiches Diagnostiques - Données dépistages

Sur les 264 fiches exploitées, 261 fiches disposaient du résultat de dosage de la TSH prélevée à J3. Les dosages étaient compris entre 3.9 et 718 mUI/L avec une médiane de 61 mUI/L.

Type d'Hypothyroïdie	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Ectopie	76	60	135	203	155,0
Athyroïse	45	128	222	295	216,1
Glande en Place	140	20	27	63	66,8
Total	261	25	61	177	118,2

Tableau HC-14 : TSH de dépistage en mUI/L des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2021

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 264 enfants, 138 (52,3%) ont eu à la fois une échographie et une scintigraphie, 119 (45,1%) ont eu une seule imagerie et 7 (2,7%) n'ont eu aucune imagerie.

**Scintigraphie**

	Oui		Non	
	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
Ectopie (NR=3)	66	90,4%	7	9,6%
Athyréose (NR=4)	33	78,6%	9	21,4%
Glandes en Place (NR=12)	83	63,8%	47	36,2%
Total	182	74,3%	63	25,7%

Tableau HC-15 : Réalisation de la scintigraphie de confirmation en fonction du type d'hypothyroïdie en 2021 (NR = non répondant)

Echographie

	Oui		Non	
	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
Ectopie (NR=10)	55	83,3%	11	16,7%
Athyréose	39	84,8%	7	15,2%
Glandes en Place (NR=5)	119	86,9%	18	13,1%
Total	213	85,5%	36	14,5%

Tableau HC-16 : Réalisation de l'échographie de confirmation en fonction du type d'hypothyroïdie en 2021 (NR = non répondant)

Concernant les biologies de confirmation, 143 (54,6%) enfants ont eu trois biologies de confirmation (à la convocation, 15 jours après la naissance et 1 mois après la naissance), 80 (30,5%) ont eu deux des trois biologies de confirmation et 39 (14,9%) 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 2021, 35 nouveau-nés ont été pris en charge pour hyperplasie congénitale des surrénales : 31 formes classiques avec perte de seul et 4 formes virilisantes pures. L'incidence en France de l'hyperplasie congénitale des surrénales est de 1/21 340.

En plus de ces hyperplasies congénitales des surrénales, on compte également 2 formes non classiques et 4 formes incertaines.

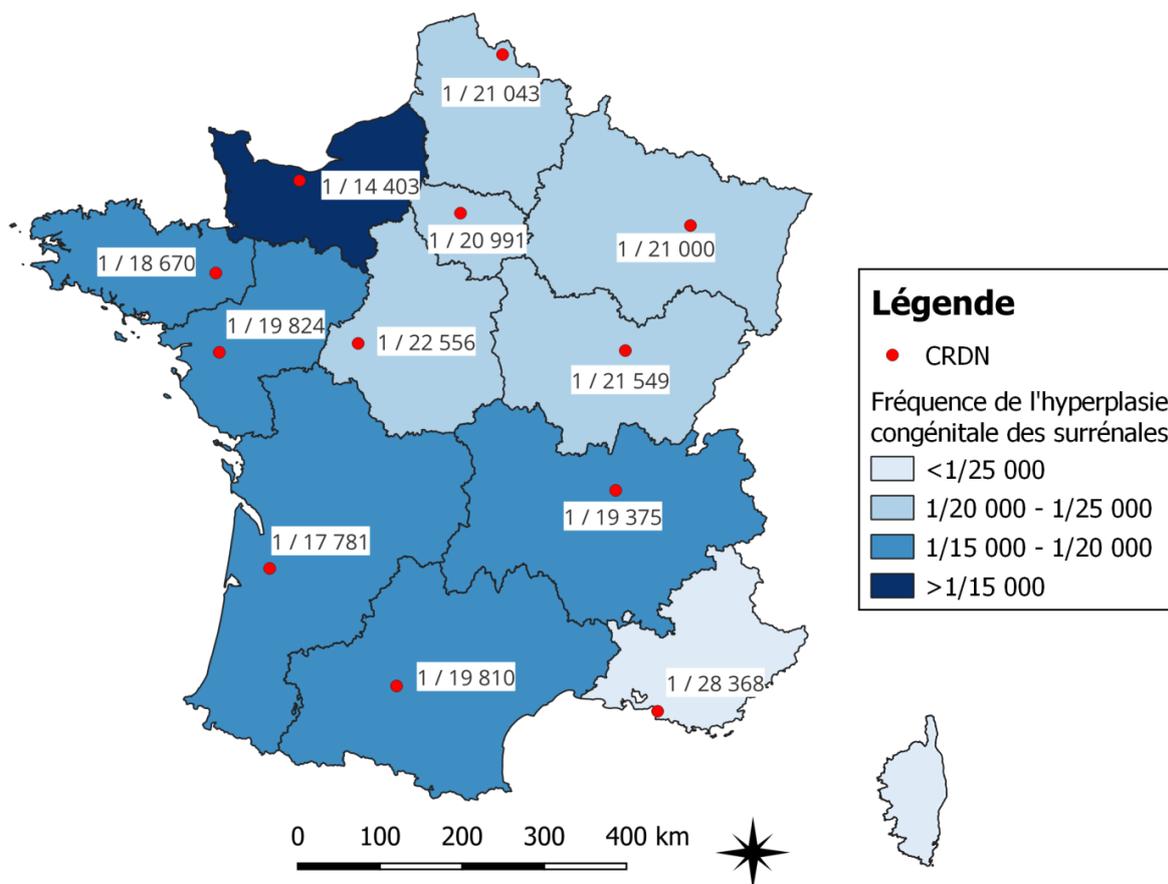
Les données 2021 de l'hyperplasie congénitale des surrénales peuvent encore être modifiées. En effet, certains diagnostics sont toujours en attente de confirmation génétique ou biologique au 1^{er} septembre 2021 (ces sujets ne sont actuellement pas comptabilisés dans les tableaux présentés ci-dessous).



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	2 576 818	133	115	18	4	7	1 / 19 375
Bourgogne Franche-Comté	948 151	44	37	7	4	0	1 / 21 549
Bretagne	952 173	51	43	8	5	3	1 / 18 670
Centre Val de Loire	699 226	31	24	7	3	5	1 / 22 556
Grand Est	1 658 994	79	63	16	8	6	1 / 21 000
Hauts de France	2 377 853	113	100	13	12	5	1 / 21 043
Ile de France	4 827 932	230	206	24	36	14	1 / 20 991
Normandie	1 137 820	79	66	13	10	6	1 / 14 403
Nouvelle Aquitaine	1 173 578	66	56	10	12	6	1 / 17 781
Occitanie	1 624 437	82	68	14	5	2	1 / 19 810
PACA-Corse	1 645 336	58	52	6	2	0	1 / 28 368
Pays de la Loire	1 506 615	76	61	15	5	3	1 / 19 824
Métropole	21 128 933	1 042	891	151	106	57	1 / 20 277
Guadeloupe	167 582	8	8	0	2	0	1 / 20 948
Guyane	203 798	8	8	0	1	0	1 / 25 475
Martinique	126 306	10	9	1	2	0	1 / 12 631
Mayotte	183 642	5	5	0	0	0	1 / 36 728
Ile de la Réunion	520 070	76	68	8	4	0	1 / 6 843
Outre-Mer	1 201 398	107	98	9	9	0	1 / 11 228
Total	22 330 331	1 149	989	160	115	57	1 / 19 435

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 2021

	Nombre de NN testés	Malades		Total Malades	Autres formes		Fréquence
		Forme Classique	Forme Virilisante pure		Forme non Classique	Forme Incertaine	
Auvergne Rhone- Alpes	87 474	5	0	5	1	0	1 / 17 495
Bourgogne Franche-Comté	25 110	2	0	2	0	0	1/12 555
Bretagne	32 618	1	0	1	0	0	1 / 32 618
Centre Val de Loire	24 474	0	0	0	0	0	-
Grand Est	53 485	0	0	0	0	0	-
Hauts de France	65 828	1	1	2	0	0	1 / 32 914
Ile de France	168 721	9	0	9	0	2	1 / 18 747
Normandie	32 715	1	0	1	1	0	1 / 32 715
Nouvelle Aquitaine	54 521	2	0	2	0	0	1 / 27 261
Occitanie	57 425	3	0	3	0	2	1 / 19 142
PACA-Corse	64 046	1	0	1	0	0	1 / 64 046
Pays de la Loire	40 048	3	3	6	0	0	1 / 66 675
Métropole	706 465	28	4	32	2	4	1 / 22 077
Guadeloupe	4 920	0	0	0	0	0	-
Guyane	8 149	1	0	1	0	0	1 / 7 941
Martinique	3 650	1	0	1	0	0	1 / 3 650
Mayotte	10 342	0	0	0	0	0	-
Ile de la Réunion	13 584	1	0	1	0	0	1/13 584
Outre-Mer	40 645	3	0	3	0	0	1 / 1 548
Total	747 110	31	4	35	2	4	1 / 21 346

Tableau HCS-2 : Résultats du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2021

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 2011 - 2021

Métropole	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	714 902	702 786	706 465
NN malades	33	43	36	40	43	32	27	34	36*	33	32
FC PS	27	37	28	31	32	29	24	32	29	25	28
FC VP	6	6	8	9	11	3	3	1	4	6	4
Incidence	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	1 / 22 077

Tableau HCS-3 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France métropolitaine depuis 2011

67

Outre-Mer	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645
NN malades	5	4	0	4	4	1	1	1	1	4	3
FC PS	5	4	0	4	2	1	1	1	1	4	3
FC VP	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0	0
Incidence	1/9283	1/11674	-	1/11685	1/11809	1/47956	1/47620	1/47 517	1/47 947	1/9 759	1/13 548

Tableau HCS-4 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en Outre-Mer depuis 2011

France	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	852 374	840 683	834 990	830 702	829 117	809 797	791 051	750 814	762 849	741 821	747 110
NN malades	53	37	43	40	44	44	33	35	37	37	35
FC PS	44	31	37	32	33	33	30	33	30	29	31
FC VP	9	6	6	8	11	11	3	1	4	6	4
Incidence	1/16083	1/22721	1/19418	1/20768	1/18844	1/18404	1/23971	1/21 452	1/20 618	1/20 049	1/21 346

Tableau HCS-5 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France depuis 2011

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



Fiches Diagnostiques

Au 1^{er} juillet 2021, le CNCNDN a récupéré et saisi 91 fiches d'identification de cas suspect de l'hyperplasie congénitale des surrénales.

59 fiches ont été exclues pour l'analyse : 47 parce qu'il s'agissait de faux positifs, 12 en l'absence de conclusions diagnostiques. Au final 32 fiches ont été exploitées pour l'hyperplasie congénitale des surrénales.

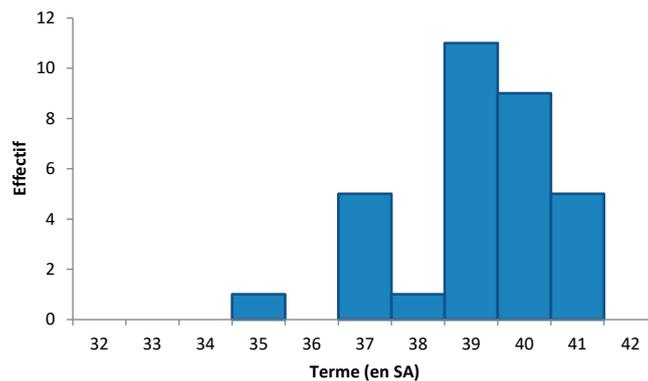
Fiches Diagnostiques - Données générales

68

Sur les 31 enfants présentant une HCS et dont le sexe avait été renseigné, 21 (67,7%) étaient de sexe masculin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	32	39	39	40	39.1
Poids à la naissance (en gr)	31	3 070	3 360	3 782	3 398.0
Taille à la naissance (en cm)	19	48	50	51	49.0
Périmètre crânien à la naissance (en cm)	19	34	35	36	35.0

Tableau HCS-6 : Terme, Poids, Taille et Périmètre crânien des enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2021



Graphique HC: Terme de naissance des enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2021



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	32	2	3	3	3	8	3
Délai Diagnostic	31	0	3	7	8	30	6
Délai Traitement	27	0	4	7	11	30	8

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 2021

Données du dépistage

Le dosage de la 17 OHP de dépistage a retrouvé des concentrations allant de 11,3 nmol/L à 791,8 nmol/l avec une médiane à 308,5 nmol /L.

Fiches Diagnostiques – Confirmation

Le statut connu/soupçonné/non-soupçonné de la maladie au moment du résultat du dépistage est présent chez 32 des enfants. L'HCS était connue chez 10 enfants (31,2%), soupçonnée chez 8 enfants (25,0%) et non soupçonnée chez 14 enfants (43,8%).

La présence ou l'absence de signes cliniques était renseignée chez 32 enfants.



Anamnèse	Oui	Pourcentage
Signes Cliniques (n=32)	26	81.3%
- Anomalies des OGE (n=31)	11	35.5%
- Vomissements (n=27)	5	18.5%
- Absence de prise de poids (n=28)	15	53.6%
- Autres (n=22)	7	31.8%

Tableau HCS-8 : Signes cliniques présentés par les enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales lors de la confirmation diagnostique en 2021

Concernant les biologies de confirmation, des informations étaient présentes pour 31 des 32 enfants (96,9%).



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 2021, 342 078 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (301 401 nés en métropole et 40 677 nés en 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 2021, 588 nouveau-nés ont été dépistés atteints de syndrome drépanocytaire majeur (492 en métropole et 96 en Outre-Mer). Cela représente une incidence de 1/1 271 (1/1 436 en métropole et 1/424 en Outre-Mer).

En 2021, chez 11 131 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.

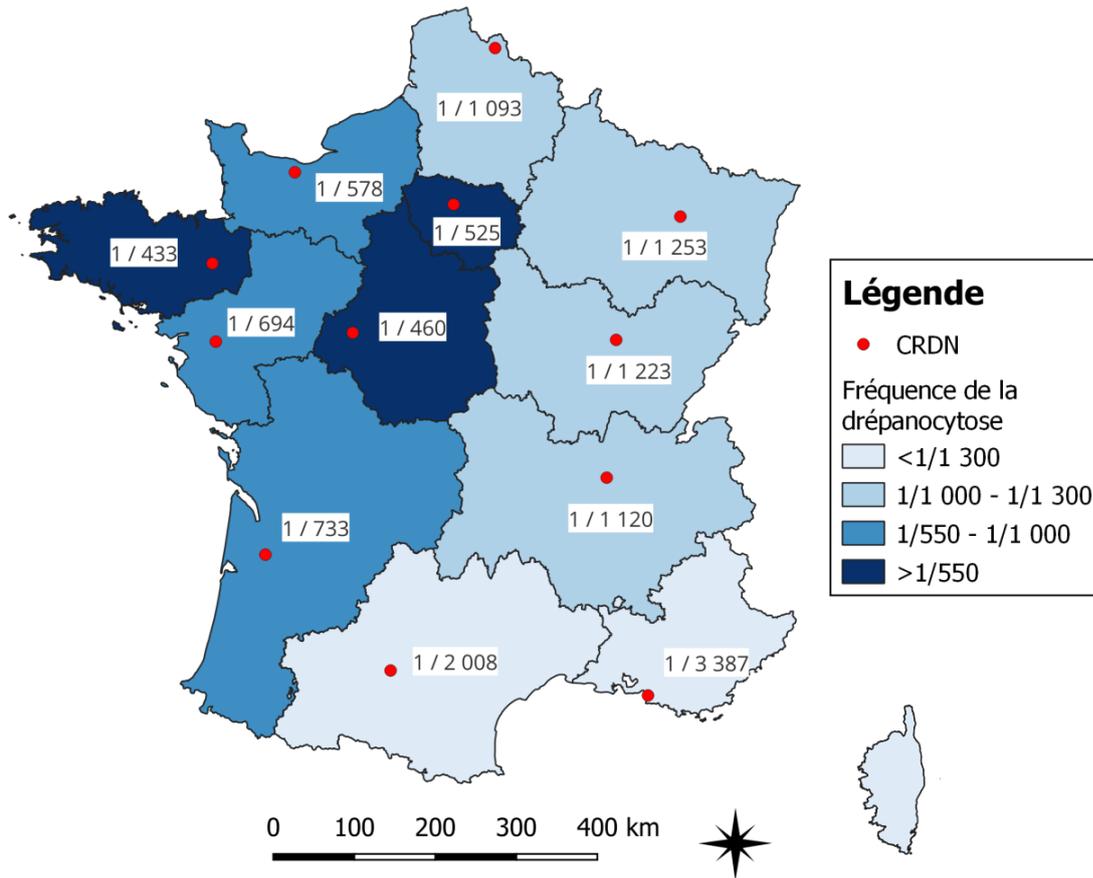
En 2019, le passage du dépistage de la drépanocytose sur MALDI-TOF dans certaines régions ne permet plus de détecter les hétérozygotes portant l'hémoglobine anormale C. La fréquence des hétérozygotes portant l'hémoglobine C est donc fortement sous-estimée.



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	618 431	552	419	91	37	5	11 873	1 / 52	2 495
Bourgogne Franche-Comté	122 292	100	84	11	3	3	2 254	1 / 54	499
Bretagne	50 264	116	84	15	15	3	2 412	1 / 21	300
Centre Val de Loire	110 440	240	193	33	10	6	4 846	1 / 23	810
Grand Est	355 918	284	202	51	26	5	6 684	1 / 53	1 781
Hauts de France	384 602	352	267	66	18	1	7 070	1 / 54	1 688
Ile de France	2 721 230	5 185	3 606	1 173	372	34	96 148	1 / 28	23 584
Normandie	135 207	234	176	47	9	2	4 366	1 / 31	767
Nouvelle Aquitaine	160 506	219	148	46	16	9	5 170	1 / 31	1 137
Occitanie	435 726	217	159	44	7	7	6 418	1 / 68	2 510
PACA-Corse	657 047	194	107	40	45	2	6 613	1 / 99	2 081
Pays de la Loire	163 781	236	172	47	18	3	5 214	1 / 31	791
Métropole	5 915 444	7 929	5 617	1 664	576	80	159 068	1 / 37	38 443
Guadeloupe	230 017	765	574	157	29	6	8 402	1 / 27	2 468
Guyane	176 074	832	507	303	13	8	14 119	1 / 12	3 883
Martinique	165 245	488	338	116	27	7	5 488	1 / 30	2 275
Mayotte	183 634	281	262	0	12	5	7 705	1 / 24	10
Ile de la Réunion	384 297	103	90	3	7	2	8 217	1 / 47	123
Outre-Mer	1 139 267	2 469	1 771	579	88	28	43 931	1 / 26	8 759
Total	7 054 711	10 398	7 388	2 243	664	108	202 999	1 / 35	47 202

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 2021

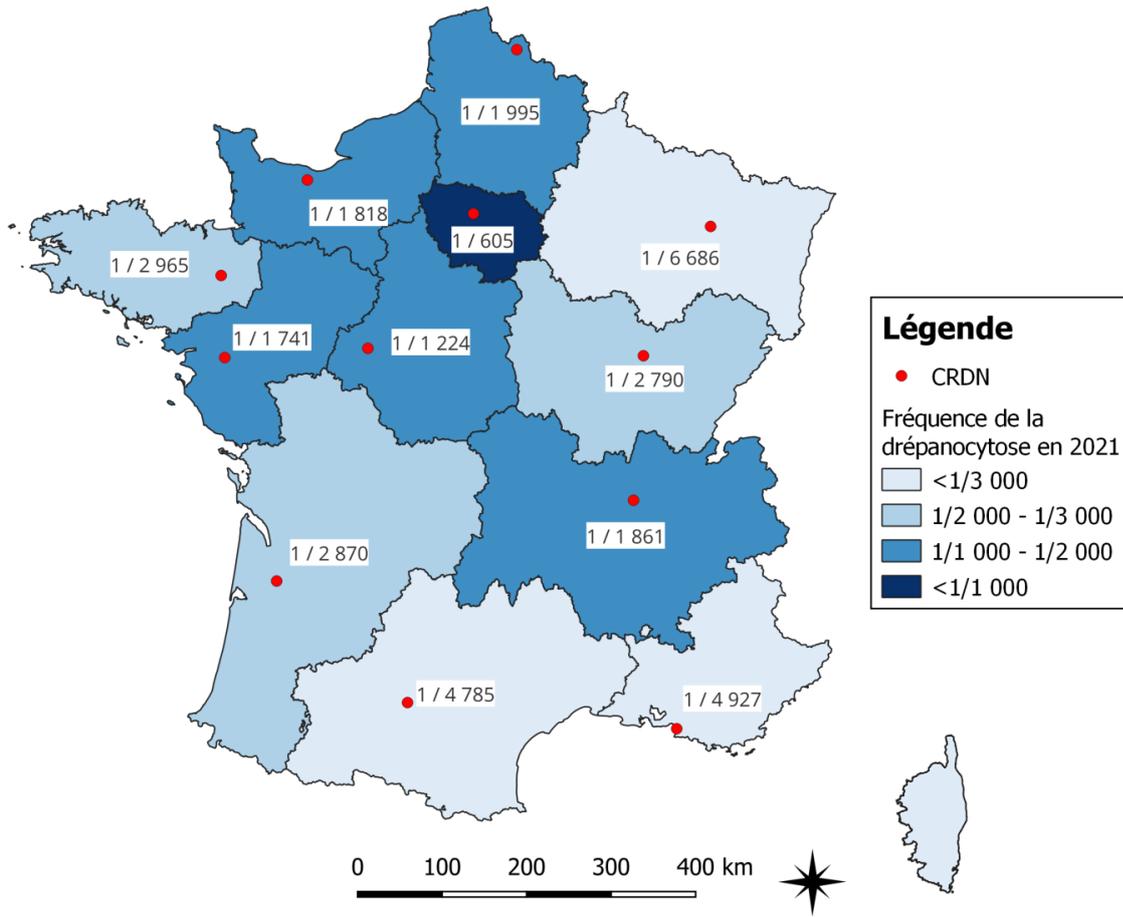
Région	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés SDM	% de la population Ciblée	Malades (2)	Fréquence	
				SDM	sur tous les NN testés	sur les NN testés Drépano
Auvergne Rhone-Alpes	87 474	33 194	37,9%	47	1 / 1 861	1 / 706
Bourgogne Franche-Comté	25 110	6 074	24,2%	9	1 / 2 790	1 / 675
Bretagne	32 618	4 225	13,0%	11	1 / 2 965	1 / 384
Centre Val de Loire	24 474	6 855	28,0%	20	1 / 1 224	1 / 343
Grand Est	53 485	19 605	36,7%	8	1 / 6 686	1 / 2 451
Hauts de France	65 828	16 791	25,5%	33	1 / 1 995	1 / 509
Ile de France	168 721	129 118	76,5%	279	1 / 605	1 / 463
Normandie	32 715	5 667	17,3%	18	1 / 1 818	1 / 315
Nouvelle Aquitaine	54 521	10 641	19,5%	19	1 / 2 870	1 / 560
Occitanie	57 425	28 324	49,3%	12	1 / 4 785	1 / 2 360
PACA-Corse	64 046	33 282	52,0%	13	1 / 4 927	1 / 2 560
Pays de la Loire	40 048	7 625	19,0%	23	1 / 1 741	1 / 332
Métropole	706 465	301 401	42,7%	492	1 / 1 436	1 / 613
Guadeloupe	4 920	4 916	99,9%	17	1 / 289	1 / 289
Guyane	8 149	8 149	100,0%	42	1 / 194	1 / 194
Martinique	3 696	3 696	100,0%	18	1 / 205	1 / 205
Mayotte	10 342	10 342	100,0%	16	1 / 646	1 / 646
Ile de la Réunion	13 584	13 574	99,9%	3	1 / 4 528	1 / 4 525
Outre-Mer	40 691	40 677	100,0%	96	1 / 424	1 / 424
Total	747 156	342 078	45,8%	588	1 / 1 271	1 / 582

Tableau Drépano-2 : Dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2021

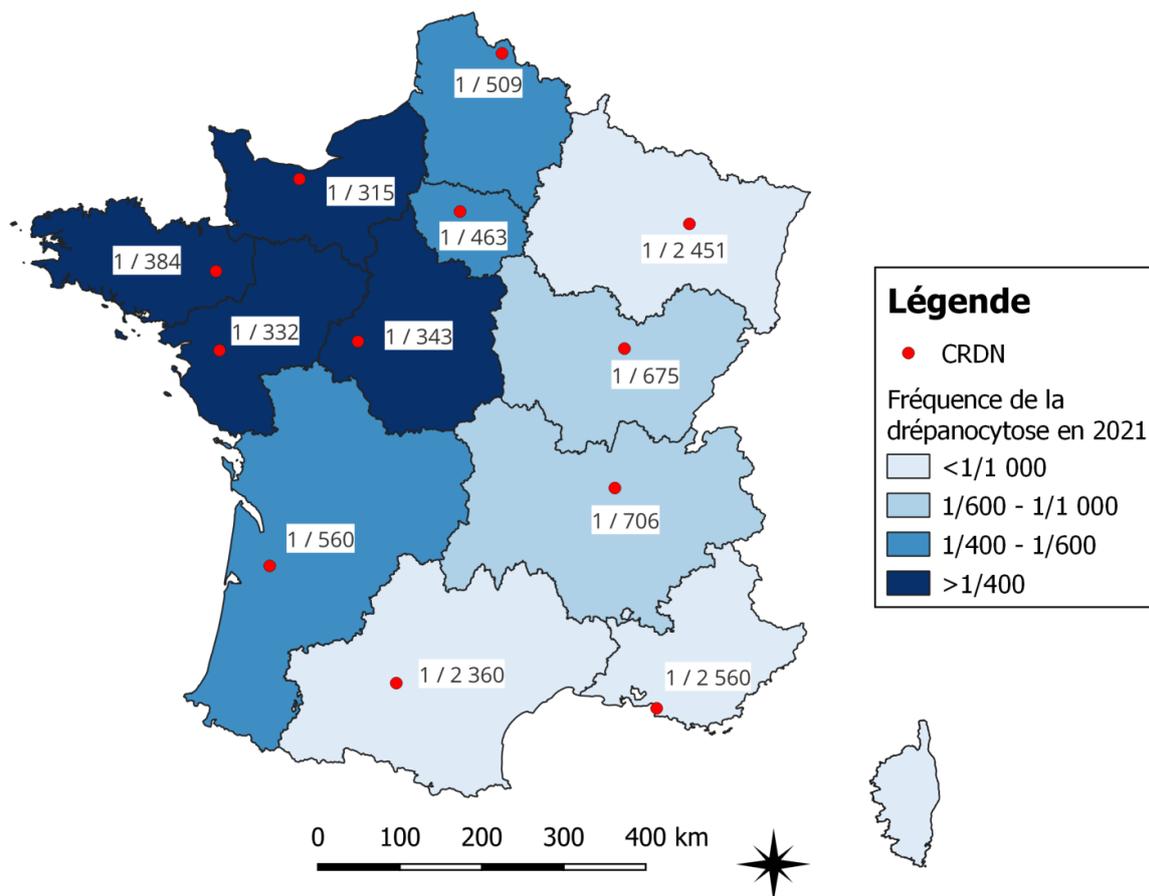


Région	Nombre de NN testés	SS	SC	Sβthal	Autre	Total ¹	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	33 194	35	10	2	0	47	1 / 706
Bourgogne Franche-Comté	6 074	7	1	0	1	9	1 / 675
Bretagne	4 225	8	2	0	1	11	1 / 384
Centre Val de Loire	6 855	14	2	1	3	20	1 / 343
Grand Est	19 605	6	1	0	1	8	1 / 2 451
Hauts de France	16 791	27	6	0	0	33	1 / 509
Ile de France	129 118	180	70	25	4	279	1 / 463
Normandie	5 667	11	5	0	2	18	1 / 315
Nouvelle Aquitaine	10 641	13	2	1	3	19	1 / 560
Occitanie	28 324	6	2	0	4	12	1 / 2 360
PACA-Corse	33 282	7	5	0	1	13	1 / 2 560
Pays de la Loire	7 625	16	4	3	0	23	1 / 332
Métropole	301 401	330	110	32	20	492	1 / 613
Guadeloupe	4 916	8	8	0	1	17	1 / 289
Guyane	8 149	29	13	0	0	42	1 / 194
Martinique	3 696	12	4	2	0	18	1 / 205
Mayotte	10 342	11	0	2	1	16	1 / 646
Ile de la Réunion	13 574	3	0	0	0	3	1 / 4 525
Outre-Mer	40 677	63	25	4	2	96	1 / 424
Total	342 078	393	135	36	22	588	1 / 582

Tableau Drépano-3 : Résultats du dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2021



Carte Drépano-2 : Incidence de la drépanocytose par région sur l'ensemble des nouveau-nés en 2021



Carte Drépano-3 : Incidence de la drépanocytose par région sur les nouveaux nés dépistés pour la drépanocytose dans le cadre du dépistage néonatal en 2021



Drépanocytose – Evolution 2011 - 2021

Métropole	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	262 683	271 887	279 903	290 893	295 951	292 871	277 008	283 097	290 280	300 404	301 401
% de pop ciblée	33.1%	34.4%	35.7%	37.2%	38.8%	39.4%	38.0%	40.3%	40.6%	42.7%	42.7%
NN malades	305	310	353	397	387	356	421	450	482	464	492
Incidence globale	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	1 / 1 451
Incidence Ciblée	1/861	1/877	1/793	1/733	1/765	1/823	1/658	1/629	1 / 602	1/647	1/613
H_z H_bS	7 051	7 126	7 465	7 859	8 072	8 172	8 377	8 605	9 497	9 138	8 951
Incidence H_z H_bS ciblée	1/37	1/38	1/37	1/37	1/37	1/36	1/33	1/33	1/31	1/33	1/34

Tableau Drépano-4 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en France métropolitaine depuis 2011

Outre-Mer	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	37 594	37 971	36 844	37 582	39 409	39 349	39 997	39 456	39 983	39 093	40 677
NN malades	69	72	88	88	79	75	75	73	104	93	96
Incidence globale	1/673	1/649	1/518	1/531	1/598	1/639	1/635	1/546	1/461	1/420	1/424
Incidence Ciblée	1/545	1/527	1/419	1/427	1/499	1/525	1/533	1/454	1/384	1/420	1/424
H_z H_bS	1 901	1 910	1 893	1 836	1 966	1 988	2 151	2 049	2 100	2 055	2 180
Incidence H_z H_bS ciblée	1/20	1/20	1/19	1/20	1/20	1/20	1/19	1/19	1/19	1/19	1/19

Tableau Drépano-5 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en Outre-Mer depuis 2011

France	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
% de pop ciblée	35,7%	37,1%	38,2%	39,6%	41,4%	42,0%	40,9%	43,0%	44,1%	46,1%	46,2%
NN malades	374	382	441	485	466	431	496	505	586	557	588
Incidence globale	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 / 1276	1 / 1 323	1 / 1 271
Incidence Ciblée	1/803	1/811	1/718	1/677	1/720	1/771	1/639	1/639	1/564	1/610	1/582
H_z H_bS	8 952	9 036	9 358	9 695	10 038	10 160	10 528	10 654	11 597	11 193	11 131
Incidence H_z H_bS ciblée	1/34	1/34	1/34	1/34	1/33	1/33	1/30	1/30	1/28	1/30	1/31

Tableau Drépano-6 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en France depuis 2011

Le nombre et la proportion de nouveau-nés testés pour la drépanocytose ont augmenté entre 2011 et 2021 avec, en 2021, 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 2021, l'incidence ciblée de la drépanocytose est de 1/582, et l'incidence de l'hétérozygotie HbS est de 1/31.

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.

79

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	26	26	2	4	3	3
Bourgogne Franche-Comté	8	8	2	3	3	3
Bretagne	8	8	2	3	3	3
Centre Val de Loire	8	8	2	4	3	3
Grand Est	9	9	2	3	3	3
Hauts de France	25	24	2	4	3	3
Ile de France	221	220	2	5	3	3
Normandie	11	11	2	4	3	3
Nouvelle Aquitaine	11	11	2	4	3	3
Occitanie	8	8	3	3	3	3
PACA-Corse	10	10	2	3	3	3
Pays de la Loire	20	20	2	4	3	3
Métropole	365	363	2	5	3	3
Guadeloupe						
Guyane	5	5	2	4	3	3
Martinique	15	15	0	3	3	3
Mayotte	8	8	2	3	3	3
Ile de la Réunion						
Outre-Mer	28	28	0	4	3	3
Total	393	391	0	5	3	3

Tableau Drépano-7 : Délais de prélèvement en jours de la drépanocytose en 2021



Région	Délai Résultat Buvard (en jours)				
	Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	26	13	26	19	18
Bourgogne Franche-Comté	8	14	35	21	22
Bretagne	8	6	26	18	18
Centre Val de Loire	8	15	19	18	18
Grand Est	7	21	29	28	26
Hauts de France	24	10	22	15	16
Ile de France	221	7	30	15	16
Normandie	11	10	23	17	17
Nouvelle Aquitaine	11	11	43	14	17
Occitanie	1	4	4	4	4
PACA-Corse	10	4	16	9	10
Pays de la Loire	19	13	27	18	19
Métropole	354	4	43	16	16
Guadeloupe					
Guyane	5	17	25	20	21
Martinique	15	7	9	8	8
Mayotte	8	17	32	22	23
Ile de la Réunion					
Outre-Mer	28	7	32	9	14
Total	382	3	43	16	16

Tableau Drépano-8 : Délais de résultats en jours de la drépanocytose en 2021



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Confirmation (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	26	26	19	187	19	62
Bourgogne Franche-Comté	8	8	27	50	39	38
Bretagne	8	8	13	74	51	49
Centre Val de Loire	8	8	42	349	147	169
Grand Est	9	8	1	114	73	64
Hauts de France	25	25	0	141	32	38
Ile de France	221	219	2	288	53	61
Normandie	11	11	24	93	42	47
Nouvelle Aquitaine	11	11	28	59	50	46
Occitanie	8	8	7	271	64	82
PACA-Corse	10	10	0	68	49	44
Pays de la Loire	20	20	3	68	30	30
Métropole	365	362	0	349	48	59
Guadeloupe						
Guyane	5	5	99	194	178	152
Martinique	15	15	3	169	15	29
Mayotte	8	7	25	55	42	42
Ile de la Réunion						
Outre-Mer	28	27	3	194	32	55
Total	393	389	0	349	47	58

Tableau Drépano-9 : Délais de confirmation en jours de la drépanocytose en 2021



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Traitement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	26	26	36	187	65	82
Bourgogne Franche-Comté	8	8	27	44	39	37
Bretagne	8	7	35	72	54	54
Centre Val de Loire	8	8	35	342	115	134
Grand Est	9	9	27	114	68	67
Hauts de France	25	25	24	141	52	53
Ile de France	221	216	22	403	61	66
Normandie	11	11	27	112	44	52
Nouvelle Aquitaine	11	11	31	93	54	56
Occitanie	8	7	38	271	71	91
PACA-Corse	10	10	57	81	67	68
Pays de la Loire	20	20	0	68	48	44
Métropole	365	358	0	403	60	65
Guadeloupe						
Guyane	5	5	25	99	49	46
Martinique	15	8	59	70	61	62
Mayotte	8	8	41	104	49	55
Ile de la Réunion						
Outre-Mer	28	21	25	104	58	56
Total	393	379	0	403	60	65

Tableau Drépano-10 : Délais de traitement en jours de la drépanocytose en 2021



Au 1^{er} juillet 2021, le CNCDN a récupéré et saisi 393 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 392 enfants présentant une drépanocytose et dont le sexe était précisé, 186 (47,4%) étaient de sexe féminin.

Fiches Diagnostiques – Examen de confirmation



Région	Nombre de Confirmations	Parents			
		Père		Mère	
Auvergne Rhone-Alpes	26	15	58%	18	69%
Bourgogne Franche-Comté	8	2	25%	3	38%
Bretagne	8	3	38%	4	50%
Centre Val de Loire	8	3	38%	4	50%
Grand Est	9	7	78%	7	78%
Hauts de France	25	20	80%	23	92%
Ile de France	221	135	61%	169	76%
Normandie	11	8	73%	11	100%
Nouvelle Aquitaine	11	5	45%	5	45%
Occitanie	8	6	75%	6	75%
PACA-Corse	10	4	40%	8	80%
Pays de la Loire	20	10	50%	11	55%
Métropole	365	218	60%	269	74%
Guadeloupe	-	-	-	-	-
Guyane	5	1	20%	1	20%
Martinique	15	11	73%	15	100%
Mayotte	8	6	75%	8	100%
Ile de la Réunion	-	-	-	-	-
Outre-Mer	28	18	64%	24	86%
Total	393	236	60%	293	75%

Tableau Drépano-11 : Examens de confirmation : phénotypages parentaux en 2021



Région	Nombre de Confirmations	Phénotypage parental					
		Les deux parents		1 Parent		Aucun	
Auvergne Rhone-Alpes	26	15	58%	3	12%	8	31%
Bourgogne Franche-Comté	8	2	25%	1	13%	5	63%
Bretagne	8	3	38%	1	13%	4	50%
Centre Val de Loire	8	2	25%	3	38%	3	38%
Grand Est	9	7	78%	0	0%	2	22%
Hauts de France	25	19	76%	5	20%	1	4%
Ile de France	221	128	58%	48	22%	45	20%
Normandie	11	8	73%	3	27%	0	0%
Nouvelle Aquitaine	11	4	36%	2	18%	5	45%
Occitanie	8	6	75%	0	0%	2	25%
PACA-Corse	10	4	40%	4	40%	2	20%
Pays de la Loire	20	9	45%	3	15%	8	40%
Métropole	365	207	57%	73	20%	85	23%
Guadeloupe	-	-	-	-	-	-	-
Guyane	5	1	20%	0	0%	4	80%
Martinique	15	11	73%	4	27%	0	0%
Mayotte	8	6	75%	2	25%	0	0%
Ile de la Réunion	-	-	-	-	-	-	-
Outre-Mer	28	18	64%	6	21%	4	14%
Total	393	225	57%	79	20%	89	23%

Tableau Drépano-12 : Examens de confirmation réalisés en 2021



5.7. Dépistage Mucoviscidose

Le dépistage néonatal de la mucoviscidose existe en France depuis 2002. Depuis, plus de quinze 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 hypertrypsinémie 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 2021, 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 2021, 747 110 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont 706 465 en métropole et 40 645 en Outre-Mer. Ce dépistage a généré 4 965 études de l'ADN par biologie moléculaire, représentant une forte hausse par rapport à 2020 (n=4 456). Suite à l'analyse de biologie moléculaire, 394 nouveau-nés ont au moins une mutation dépistée par le kit CF30 (v2).

Au cours de l'année 2021, 118 enfants ont été déclarés atteints de mucoviscidose, qu'il s'agisse d'une forme classique ou frontière/atypique. Cela représente une incidence de 1/6 331.



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

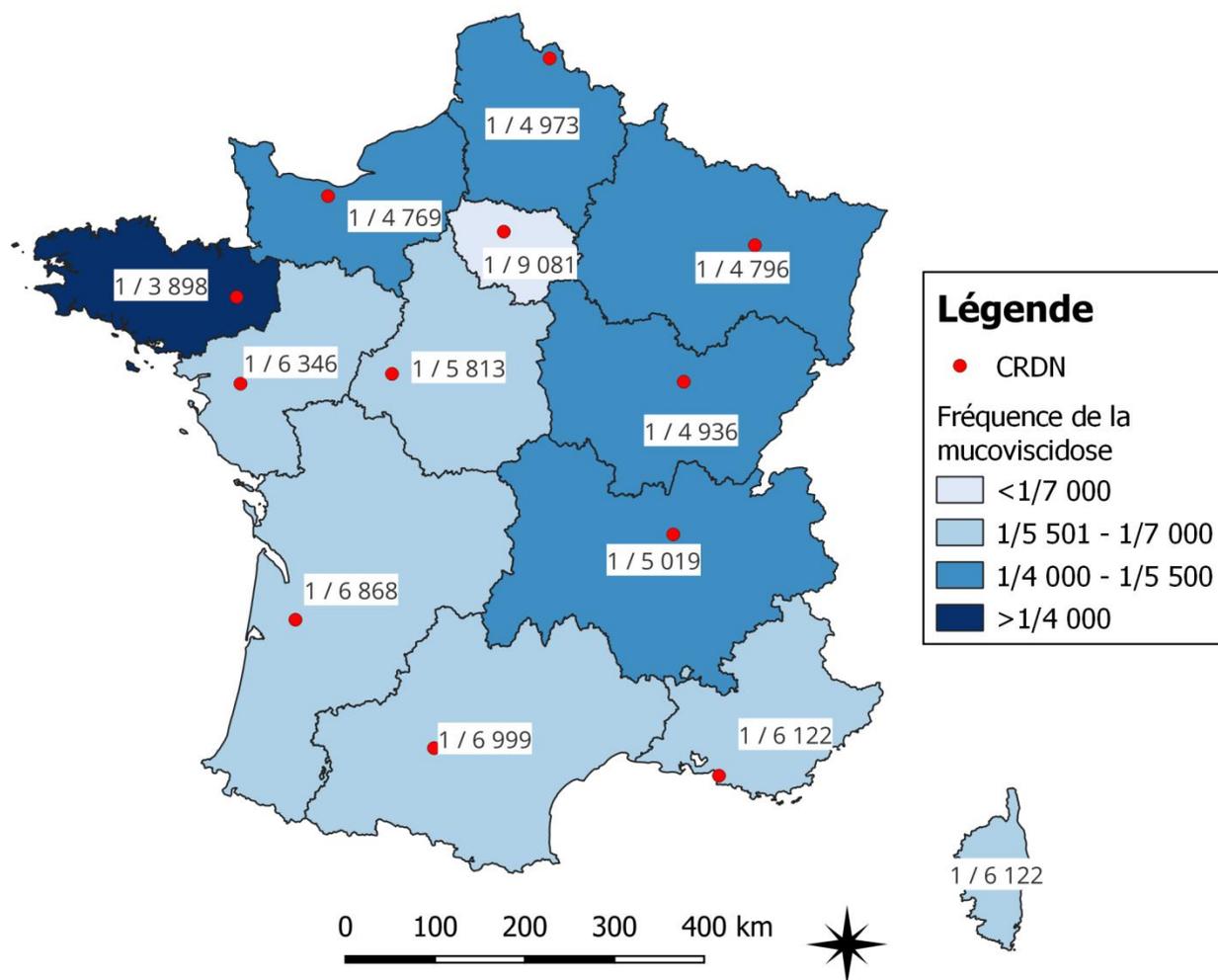
Région	Nombre de nouveaux testés	BM - Kit CF30			
		Nombre de BM réalisées	BM positives 2 mutations	BM positives 1 mutation	Total BM positives
Auvergne Rhone-Alpes	1 786 606	10 762	284	838	1 122
Bourgogne Franche-Comté	577 496	2 874	98	282	380
Bretagne	713 417	3 315	158	421	579
Centre Val de Loire	540 613	2 530	73	212	285
Grand Est	1 146 153	7 156	198	645	843
Hauts de France	1 501 825	6 700	285	626	911
Ile de France	3 423 524	21 784	325	1 205	1 530
Normandie	753 451	3 812	134	394	528
Nouvelle Aquitaine	934 070	4 304	113	327	440
Occitanie	1 161 775	5 912	135	456	591
PACA-Corse	1 242 802	8 702	147	612	759
Pays de la Loire	1 021 775	3 194	141	292	433
Métropole	14 803 507	81 045	2 091	6 310	8 401
Guadeloupe	79 104	612	3	22	25
Guyane	70 950	449	0	9	9
Martinique	34 151	322	1	8	9
Ile de la Réunion	277 088	2 435	58	227	285
Mayotte	17 166	132	1	6	7
Outre-Mer	461 293	3 950	63	272	335
Total	15 264 800	84 995	2 154	6 582	8 736

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

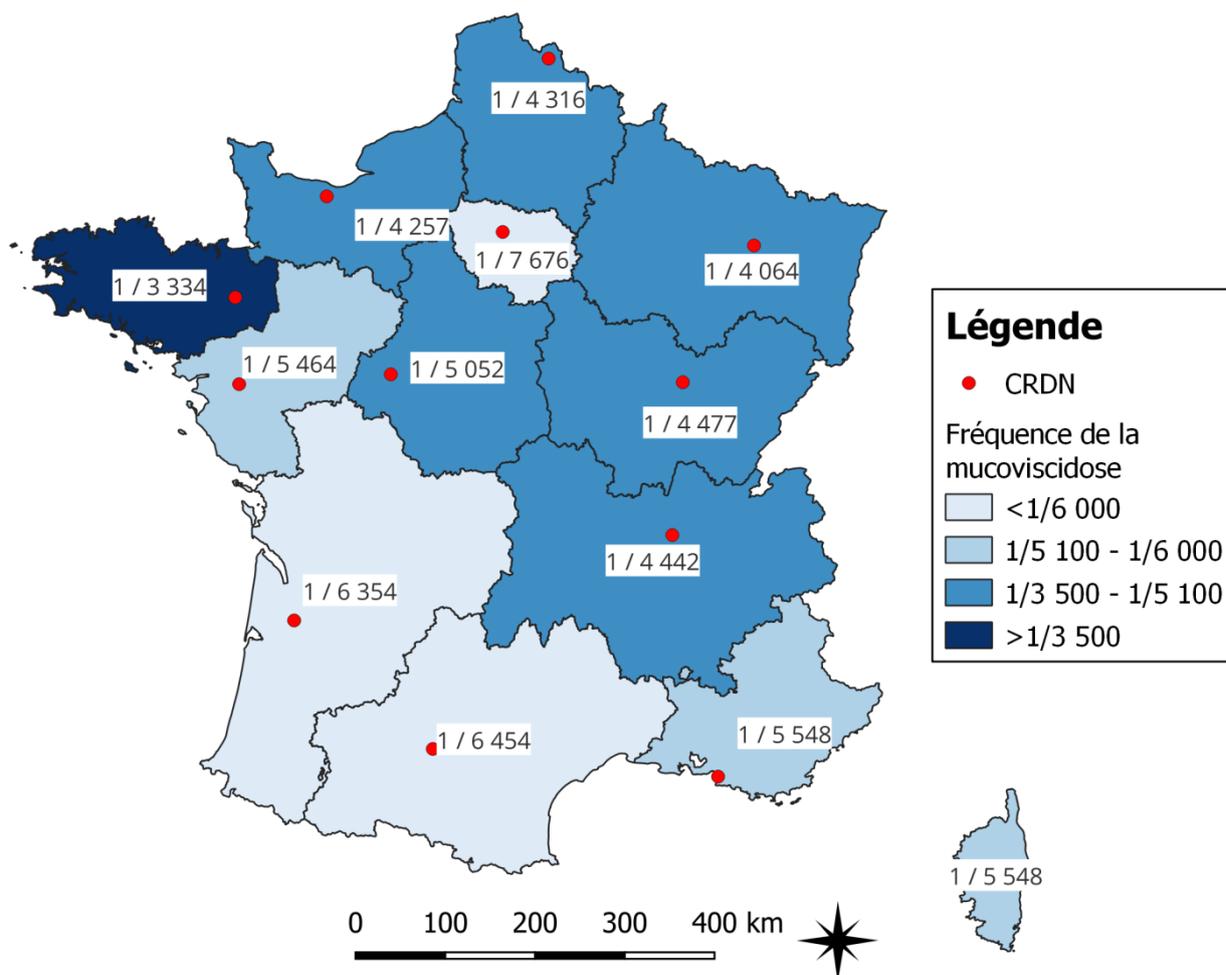


Région	Nombre de nouveaux testés	Nombre de malades				
		Forme Classique	Fréquence	Forme frontière (1)	Total	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	1 786 606	356	1 / 5 019	48	404	1 / 4 442
Bourgogne Franche-Comté	577 496	117	1 / 4 936	12	129	1 / 4 477
Bretagne	713 417	183	1 / 3 898	31	214	1 / 3 334
Centre Val de Loire	540 613	93	1 / 5 813	14	107	1 / 5 052
Grand Est	1 146 153	239	1 / 4 796	43	282	1 / 4 064
Hauts de France	1 501 825	302	1 / 4 973	46	348	1 / 4 316
Ile de France	3 423 524	377	1 / 9 081	69	446	1 / 7 676
Normandie	753 451	158	1 / 4 769	19	177	1 / 4 257
Nouvelle Aquitaine	934 070	136	1 / 6 868	11	147	1 / 6 354
Occitanie	1 161 775	166	1 / 6 999	14	180	1 / 6 454
PACA-Corse	1 242 802	203	1 / 6 122	21	224	1 / 5 548
Pays de la Loire	1 021 775	161	1 / 6 346	26	187	1 / 5 464
Métropole	14 803 507	2 491	1 / 5 943	354	2 845	1 / 5 203
Guadeloupe	79 104	4	1 / 19 776	1	5	1 / 15 821
Guyane	70 950	1	1 / 70 950	0	1	1 / 70 950
Martinique	34 151	3	1 / 11 384	1	4	1 / 8 538
Ile de la Réunion	277 088	70	1 / 3 958	5	75	1 / 3 695
Mayotte	17 166	1	1/17 166	0	2	1/8 583
Outre-Mer	461 293	79	1 / 5 839	7	87	1 / 5 302
Total	15 264 800	2 570	1 / 5 940	361	2 932	1 / 5 206

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



Carte Muco-1 : Incidence de la mucoviscidose (forme classique) par région depuis la mise en place 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 2021

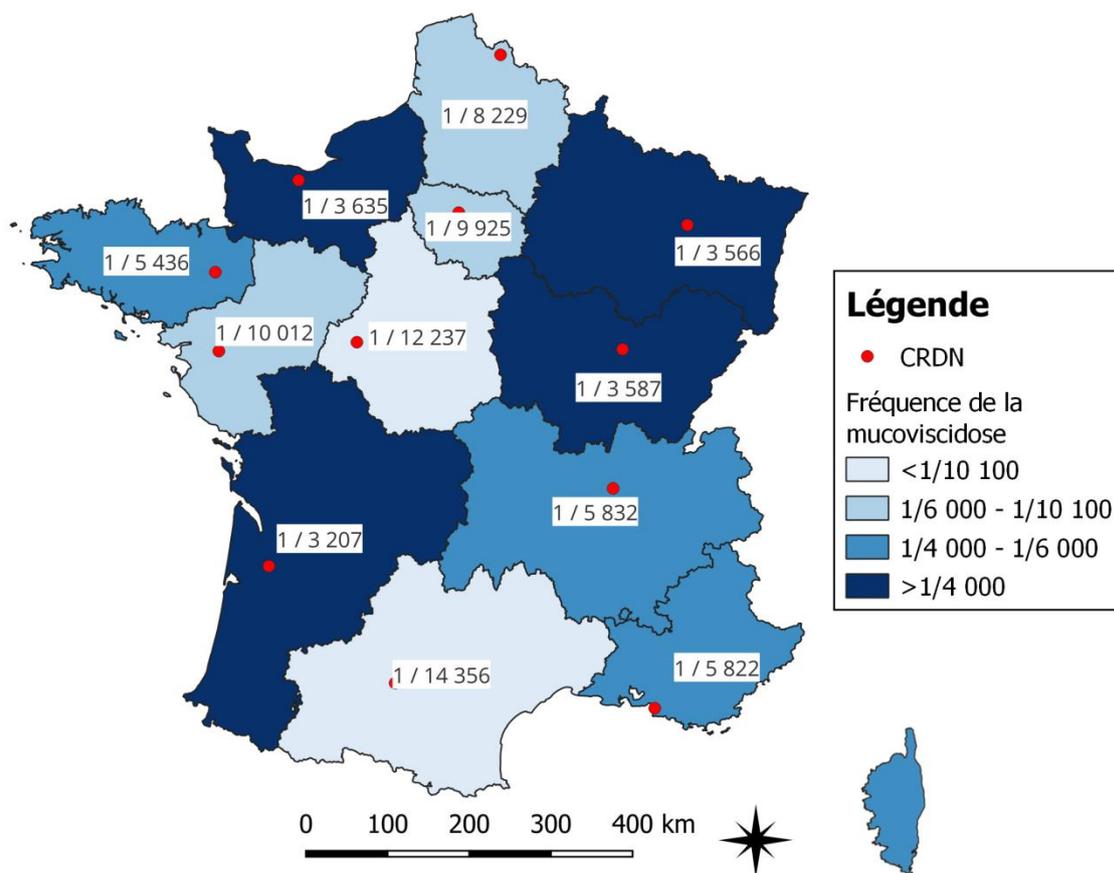
Région	Nombre de NN testés	Génotypage avec Kit CF30(v2)			
		Nombre de Génotypes réalisés	2 mutations du Kit CF30v2	1 mutation du Kit CF30v2	Total avec au moins 1 mutation
Auvergne Rhone-Alpes	87 474	650	10	42	52
Bourgogne Franche-Comté	25 110	136	7	15	22
Bretagne	32 618	171	6	13	19
Centre Val de Loire	24 474	114	1	10	11
Grand Est	53 485	468	6	24	30
Hauts de France	65 828	281	6	20	26
Ile de France	168 721	1 316	14	62	76
Normandie	32 715	151	6	20	26
Nouvelle Aquitaine	54 521	243	15	16	31
Occitanie	57 425	337	1	25	26
PACA-Corse	64 046	418	6	29	35
Pays de la Loire	40 048	193	3	13	16
Métropole	706 465	4 478	81	289	370
Guadeloupe	4 920	68	0	1	1
Guyane	8 149	73	0	0	0
Martinique	3 650	74	0	3	3
Ile de la Réunion	13 584	140	0	13	13
Mayotte	10 342	132	1	6	7
Outre-Mer	40 645	487	1	23	24
Total	747 110	4 965	82	312	394

Tableau Muco-3 : Examens de Biologie Moléculaire réalisés dans le cadre du dépistage néonatal de la mucoviscidose en 2021



Région	Nombre de NN testés	Nombre de malades				
		Forme Classique	Fréquence forme classique	Forme frontière (1)	Total	Fréquence toutes formes
Auvergne Rhone-Alpes	87 474	13	1 / 6 729	2	15	1 / 5 832
Bourgogne Franche-Comté	25 110	7	1 / 3 587	0	7	1 / 3 587
Bretagne	32 618	6	1 / 5 436	0	6	1 / 5 436
Centre Val de Loire	24 474	2	1 / 12 237	0	2	1 / 12 237
Grand Est	53 485	14	1 / 3 820	1	15	1 / 3 566
Hauts de France	65 828	8	1 / 8 229	0	8	1 / 8 229
Ile de France	168 721	15	1 / 11 248	2	17	1 / 9 925
Normandie	32 715	9	1 / 3 635	0	9	1 / 3 635
Nouvelle Aquitaine	54 521	17	1 / 3 207	0	17	1 / 3 207
Occitanie	57 425	4	1 / 14 356	0	4	1 / 14 356
PACA-Corse	64 046	11	1 / 5 822	0	11	1 / 5 822
Pays de la Loire	40 048	4	1 / 10 012	0	4	1 / 10 012
Métropole	706 465	110	1 / 6 422	5	115	1 / 6 143
Guadeloupe	4 920	0	-	0	0	-
Guyane	8 149	0	-	0	0	-
Martinique	3 650	0	-	0	0	-
Ile de la Réunion	13 584	1	1 / 13 584	1	2	1 / 6 792
Mayotte	10 342	1	1 / 10 342	0	1	1 / 10 342
Outre-Mer	40 645	2	1 / 15 152	1	3	1 / 13 548
Total	747 110	112	1 / 6 578	6	118	1 / 6 331

Tableau Muco-4 : Résultats du dépistage de la mucoviscidose en France en 2021



Carte Muco-3 : Incidence de la mucoviscidose (forme classique et forme incertaine) par région en 2021



Mucoviscidose – Evolution 2011 - 2021

Métropole	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465
NN géotypes	3 433	3 715	3 296	2 938	3 730	4 487	4 902	4 592	4 327	4 143	4 478
2 mutations	113	98	67	119	101	82	86	97	92	87	81
1 mutations	313	279	276	210	281	313	351	319	290	259	289
NN malades	149	137	99	152	154	124	115	137	127	120	115
Incidence	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	1 / 6 143

Tableau Muco-5 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose en France métropolitaine depuis 2011

Outre-Mer	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	20 599	23 811	30 103	31 108	30 346	30 128	30 070	30 320	30 355	38 142	40 645
NN géotypes	112	151	201	141	196	218	246	284	305	313	487
2 mutations	3	3	5	3	6	3	1	5	1	2	1
1 mutations	5	12	11	9	11	11	17	12	22	17	23
NN malades	3	3	6	4	6	3	1	7	4	2	3
Incidence	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	1 / 13 548

Tableau Muco-6 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose en Outre-Mer depuis 2011

France	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	814 587	813 195	814 067	812 988	792 187	773 559	758 411	733 617	746 114	740 928	747 110
NN géotypes	3 545	3 866	3 497	3 079	3 926	4 705	5 148	4 876	4 632	4 456	4 965
2 mutations	116	101	72	122	107	85	87	102	93	89	82
1 mutations	318	291	287	219	292	324	368	331	312	276	312
NN malades	152	140	105	156	160	127	116	144	131	122	118
Incidence	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	1 / 6 331

Tableau Muco-7 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose en France depuis 2011

Concernant la mucoviscidose, l'incidence en 2021 est de 1/6 331, ce qui correspond aux incidences retrouvées en 2016 et 2017. De plus, on note depuis 2016 une augmentation de nouveau-nés géotypés.



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.

Indicateurs – Délai

Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai prélèvement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	15	15	2	4	3	3
Bourgogne Franche-Comté	7	7	2	3	3	3
Bretagne	7	7	2	3	3	3
Centre Val de Loire	2	1	3	3	3	3
Grand Est	7	6	2	13	3	5
Hauts de France	8	8	2	4	3	3
Ile de France	16	16	2	4	3	3
Normandie	9	9	3	4	3	3
Nouvelle Aquitaine	17	17	2	4	3	3
Occitanie	3	3	2	3	3	3
PACA-Corse	6	6	2	3	3	3
Pays de la Loire	4	4	2	3	2	2
Métropole	101	99	2	13	3	3
Guadeloupe	/	/	/	/	/	/
Guyane	/	/	/	/	/	/
Martinique	/	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	2	2	2	3	3	3
Outre-Mer	2	2	2	3	3	3
Total	103	101	2	13	3	3

Tableau Muco-8 : Délai de prélèvement en jours par région des enfants atteints de mucoviscidose en 2021



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Réception Buvard (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	15	15	7	12	8	9
Bourgogne Franche-Comté	7	7	4	7	5	5
Bretagne	7	7	5	9	7	7
Centre Val de Loire	2	2	8	10	9	9
Grand Est	7	4	5	9	6	6
Hauts de France	8	8	3	7	6	6
Ile de France	16	16	3	10	7	7
Normandie	9	8	5	8	7	6
Nouvelle Aquitaine	17	12	4	11	7	6
Occitanie	3	3	5	10	7	7
PACA-Corse	6	6	4	14	5	6
Pays de la Loire	4	4	4	8	6	6
Métropole	101	92	3	14	7	7
Guadeloupe	/	/	/	/	/	/
Guyane	/	/	/	/	/	/
Martinique	/	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	2	2	9	9	9	9
Outre-Mer	2	2	9	9	9	9
Total	103	94	3	14	7	7

Tableau Muco-9 : Délai de réception du buvard en jours par région des enfants atteints de mucoviscidose en 2021



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Réalisation BM (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	15	15	11	27	17	17
Bourgogne Franche-Comté	7	6	3	25	16	15
Bretagne	7	7	8	26	17	17
Centre Val de Loire	2	2	21	21	21	21
Grand Est	7	4	21	25	24	23
Hauts de France	8	8	7	41	18	19
Ile de France	16	16	15	34	24	24
Normandie	9	9	13	18	16	15
Nouvelle Aquitaine	17	17	3	20	12	13
Occitanie	3	1	21	21	21	21
PACA-Corse	6	6	18	35	21	23
Pays de la Loire	4	3	11	23	18	17
Métropole	101	94	3	41	18	18
Guadeloupe	/	/	/	/	/	/
Guyane	/	/	/	/	/	/
Martinique	/	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	2	2	21	26	24	24
Outre-Mer	2	2	21	26	24	24
Total	103	96	3	41	18	18

Tableau Muco-10 : Délai de réalisation de la biologie moléculaire en jours par région pour les enfants atteints de mucoviscidose en 2021



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Nombre de délais renseignés	Délai Consultation CRCM (en jours)			
			Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	15	15	14	90	26	31
Bourgogne Franche-Comté	7	7	12	55	26	31
Bretagne	7	7	13	59	31	32
Centre Val de Loire	2	2	26	28	27	27
Grand Est	7	6	10	39	27	25
Hauts de France	8	8	8	57	30	31
Ile de France	16	16	9	55	33	30
Normandie	9	9	18	31	24	23
Nouvelle Aquitaine	17	13	16	90	30	32
Occitanie	3	3	30	41	33	35
PACA-Corse	6	5	20	40	27	28
Pays de la Loire	4	4	25	33	30	29
Métropole	101	95	8	90	28	30
Guadeloupe	/	/	/	/	/	/
Guyane	/	/	/	/	/	/
Martinique	/	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	2	2	37	55	46	46
Outre-Mer	2	2	37	55	46	46
Total	103	97	8	90	28	30

Tableau Muco-11 : Délai de consultation en CRCM par région des enfants atteints de mucoviscidose en 2021



Au 1^{er} juillet 2022, le CNCNDN a récupéré et saisi 222 fiches d'identification de cas suspect de la mucoviscidose.

119 fiches ont été exclues de l'analyse : 114 correspondaient à des faux positifs et 5 ne présentaient pas de conclusion diagnostic. Au final 103 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.

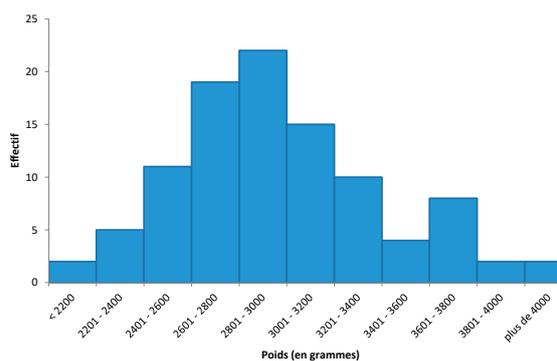
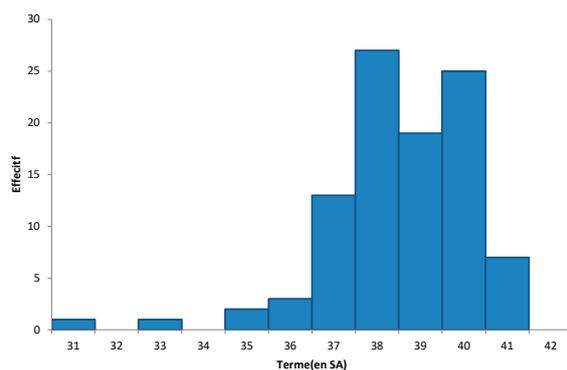
Fiches Diagnostiques - Données générales

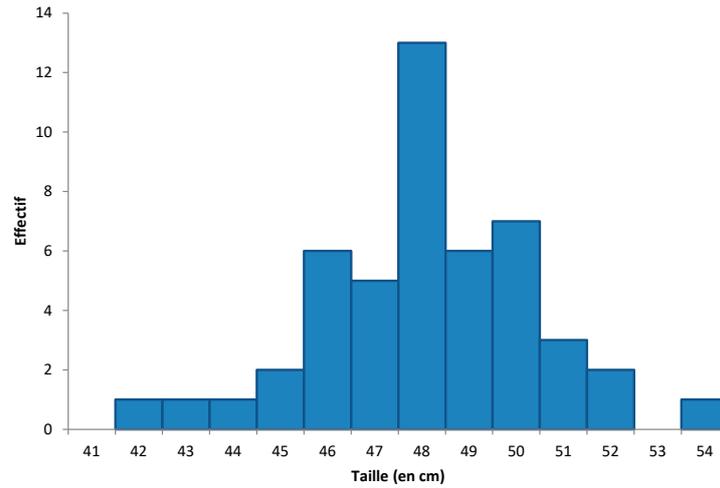
101

Sur les 103 enfants présentant une mucoviscidose, 53 (51,5%) étaient de sexe masculin et 50 (48,5%) étaient de sexe féminin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	107	38	39	40	38,5
Poids à la naissance	111	2 688	2 938	3 212	2 972,0
Taille à la naissance	53	47	48	50	48,0
Périmètre crânien à la naissance	49	33	34	34	34,0

Tableau Muco-13 : Terme, Poids, Taille et Périmètre Crânien des enfants atteints de mucoviscidose en 2021

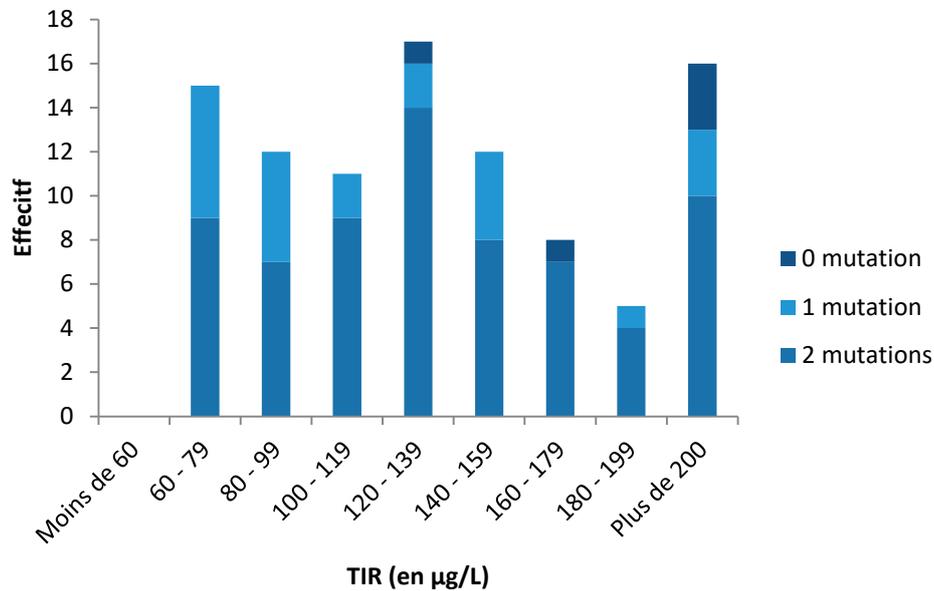




Graphique Muco-2: Terme, Poids, Taille des enfants atteints de mucoviscidose

Fiches Diagnostiques – Données dépistages

Les résultats du dosage de la trypsine immuno-réactive (TIR) étaient présents dans 101 des 103 fiches analysées (98,1%). La TIR est comprise entre 53 et 395 µg/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)



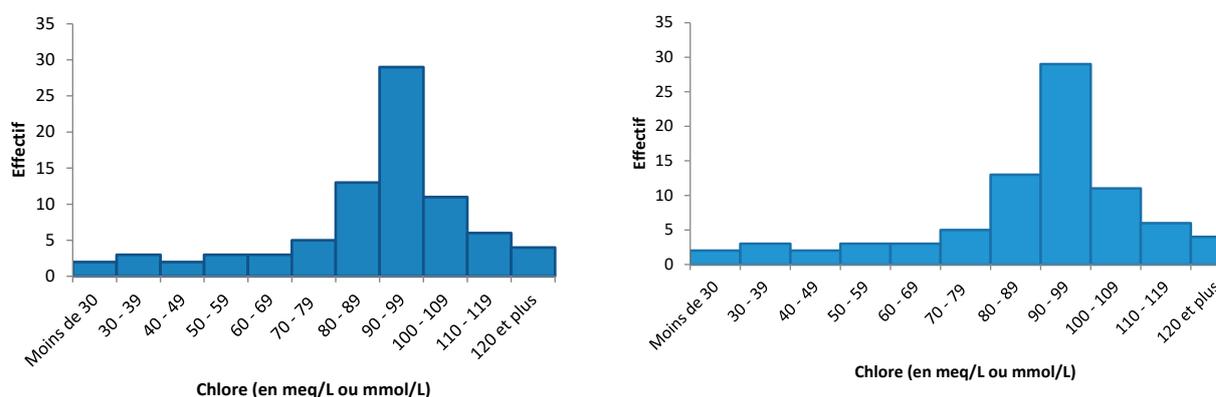
Concernant les analyses de biologie moléculaire, elles ont été réalisées chez 93,2% (n=96) des enfants dont les fiches ont été analysées. Sur le kit CF30, 70,8 % (n=68) présentaient deux mutations et 33.8 % (n=23) présentaient une mutation. Les données n'étaient pas renseignées au sein de sept des fiches diagnostiques analysées.

Mutation 1			Mutation 2		
Nom d'usage	Effectif	Pourcentage	Nom d'usage	Effectif	Pourcentage
ΔF508	74	79,6%	ΔF508	44	73,3%
N1303K	2	2,2%	G542X	4	6,7%
1717-1G>A	2	2,2%	N1303K	4	6,7%
3120+1G>A	2	2,2%	1717-1G>A	2	3,3%
G542X	2	2,2%	2183AA>G	2	3,3%
Autres	11	11,8%	2789+5G>A	2	3,3%
			3120+1G>A	2	3,3%
			W1282X	2	3,3%
			Autres	7	11,7%

Tableau Muco-14 : Mutations retrouvées au dépistage chez les enfants atteints de mucoviscidose en 2021

Fiches Diagnostiques – Confirmation

Le test à la sueur a été réalisé et renseigné chez 79,6% des enfants (n=82). Il n'a pas été réalisé ou les données étaient manquantes pour 20,4% des enfants (n=21).



Graphique Muco-4 : Distribution des résultats du Test de la sueur chez les enfants atteint de mucoviscidose (1^{er} test et 2nd test) en 2021



Lors de la confirmation diagnostique, il a été retrouvé et renseigné deux mutations chez 83,5% des enfants (n=86), 1 mutation chez 11,7% des enfants (n=12) et aucune mutation chez 4,9% des enfants (n=5).

Mutation 1			Mutation 2		
Nom d'usage	Effectif	Pourcentage	Nom d'usage	Effectif	Pourcentage
ΔF508	74	78.7%	ΔF508	44	53.0%
N1303K	2	2.1%	G542X	4	4.8%
1717-1G>A	2	2.1%	N1303K	4	4.8%
3120+1G>A	2	2.1%	1717-1G>A	2	2.4%
G542X	2	2.1%	2183AA>G	2	2.4%
Autres	12	12.8%	2789+5G>A	2	2.4%
			3120+1G>A	2	2.4%
			W1282X	2	2.4%
			Autres	21	25.3%

Tableau Muco-15 : Mutations retrouvées à la confirmation chez les enfants atteints de mucoviscidose en 2021

Sur les 103 fiches analysées, les antécédents étaient complétés dans 92,2% des cas (n=95) et les symptômes dans 100% des cas (n=103).

Anamnèse	Effectif	Pourcentage
Antécédents (n=95)	48	50,5%
- Cas familial (n=90)	13	14,4%
- Hospitalisé (n=93)	31	33,3%
- Iléus (n=93)	22	23,7%
- Diagnostic Prénatal (n=92)	16	17,4%
Symptômes (n=103)	64	62,1%
- Hypotrophie (n=103)	31	30,1%
- Syndromes Respiratoires (n=103)	7	6,8%
- Syndromes Digestifs (n=103)	51	49,5%

Tableau Muco-16 : Antécédents et symptômes présentés par les enfants atteints de mucoviscidose lors de la confirmation diagnostique en 2021



5.8. Dépistage du déficit en MCAD

Le dépistage néonatal du déficit en MCAD (déficit en acyl-CoA-déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne) a été mis en place en France le 1^{er} décembre 2020. 2021 correspond donc à la première année où le dépistage du déficit en MCAD est réalisé sur l'ensemble de l'année.

Entre le 1^{er} décembre 2020 et le 31 décembre 2021, 28 cas de déficit en MCAD ont été recensés, représentant une incidence de 1/26 464.

Dépistage du déficit en MCAD et adaptations des seuils.

105

Le dépistage du déficit en MCAD se fait sur spectromètre de masse en tandem via les mêmes méthodes que le dépistage de la Phénylcétonurie.

La mise en place du déficit en MCAD a nécessité deux évolutions des seuils de retest et d'action proposées par la Commission Biologie. En effet, en l'absence de données d'activités « en vie réelle », un premier seuil d'action à 0,20 µmol/L avait été choisi afin de s'assurer de ne pas avoir de faux négatifs du dépistage néonatal du déficit en MCAD. Avec les premières données transmises par les Centres Régionaux de dépistage néonatal, le seuil d'action a évolué pour être 0,30 µmol/L à partir du 17 décembre 2020. Enfin, une fois le dépistage néonatal du déficit en MCAD ancré dans les pratiques, et les données disponibles suffisantes, un nouveau seuil d'action a été appliqué au 06 avril 2021 : 0,50 µmol/L.

Ainsi depuis la mise en place de ce dépistage trois périodes peuvent être décrites :

- Du 1^{er} décembre au 16 décembre 2020,
- Du 17 décembre 2020 au 05 avril 2021,
- Et du 06 avril 2021 au 30 décembre 2021.

Ainsi sur ces trois périodes, il y a eu respectivement 28 (0,14% des enfants testés), 72 (0,036%) et 54 (0,009%) enfants reconvoqués car présentant une moyenne des retests supérieure au seuil d'action.

	Du 01/12/2020 au 16/12/2020	Du 17/12/2020 au 05/04/2021	Du 06/04/2021 au 31/12/2021
Seuil de retest	0,15 µmol/L	0,25 µmol/L	0,40 µmol/L
Seuil d'action	0,20 µmol/L	0,30 µmol/L	0,50 µmol/L
Enfants dépistés	20 062	200 685	584 852
Nombre Retests (%)	85 (0,424%)	163 (0,081%)	81 (0,014%)
Nombre Retests Suspects (%)	28 (0,140%)	72 (0,036%)	54 (0,009%)

Tableau MCAD-1 : Évolution des seuils de retest et d'actions et impact sur le nombre de retests effectuée et sur le nombre de convocations.



Octanoylcarnitine (C8), Décanoylecarnitine (C10) et dépistage du déficit en MCAD

La mise en place du dépistage du déficit en MCAD en population générale a permis de documenter la distribution des paramètres de C8 et C10 en population générale. Ainsi, en 2021, au dépistage, 99,0% des enfants présentent une concentration de C8 inférieure à 0,13 μ mol/L, 99,5% présentent une concentration de C8 inférieure à 0,15 μ mol/L, et 99,9% des enfants présentent une concentration inférieure à 0,25 μ mol/L.

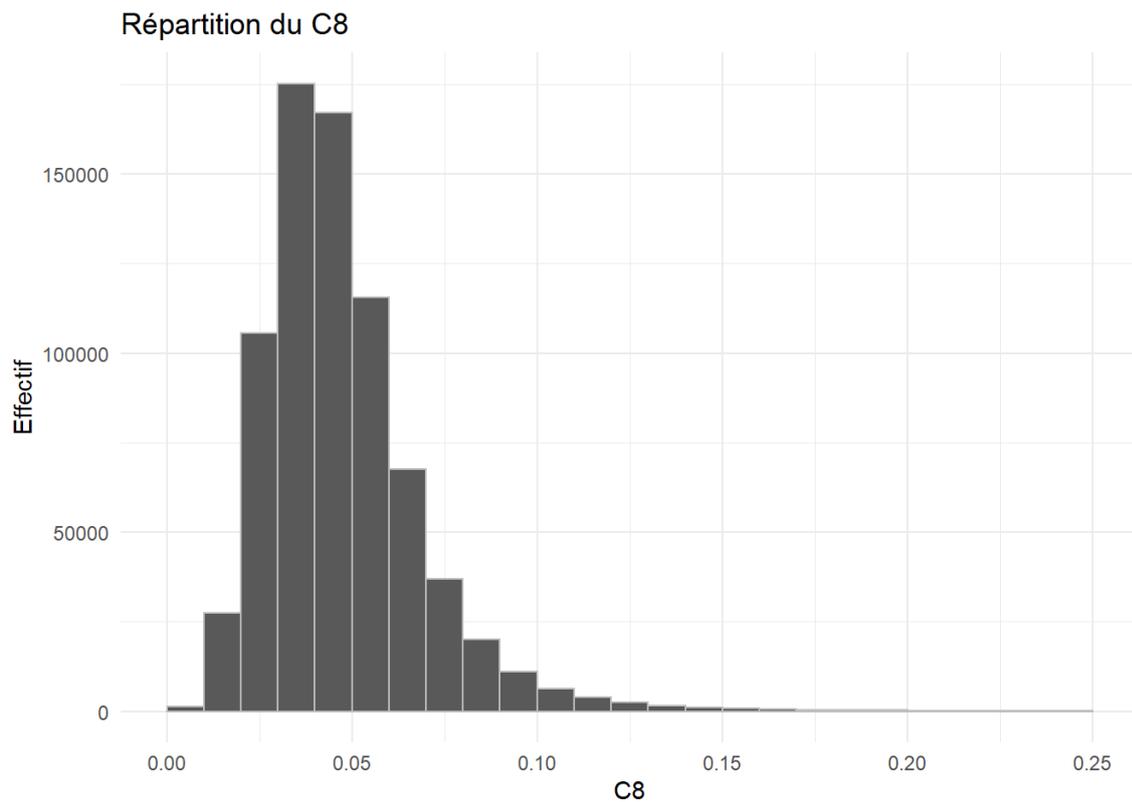


Figure MCAD-1 : Répartition de l'octanoylcarnitine (C8) chez les enfants dépistés en 2021

Les faux positifs, peu fréquents, peuvent se produire chez des enfants malades, chez des prématurés, chez des enfants recevant des suppléments en carnitine, ou encore chez des hétérozygotes.

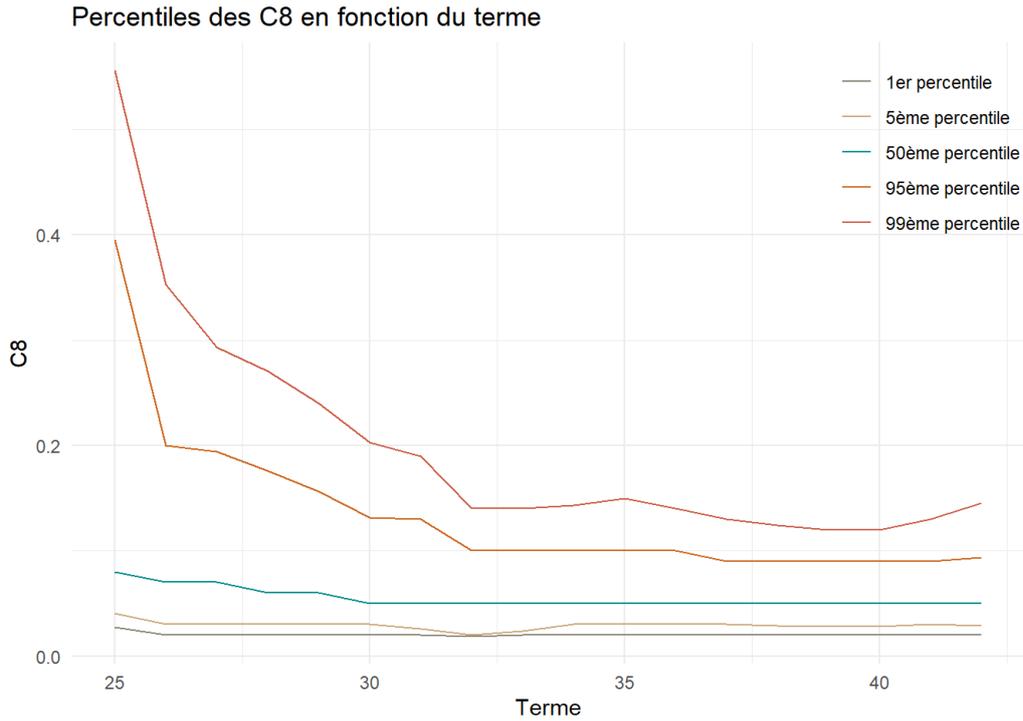


Figure MCAD-2 : Répartition des percentiles de distribution de l'octanoylcarnitine (C8) par terme de naissance chez les enfants dépistés en 2021

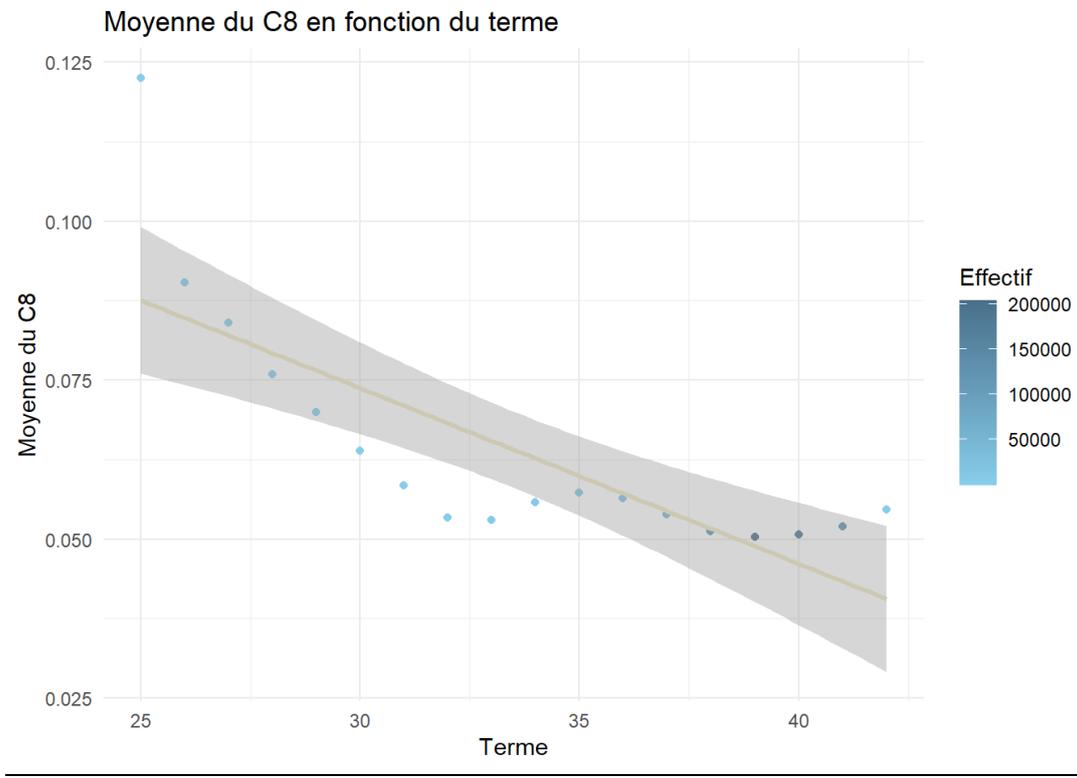


Figure MCAD-3 : Moyenne de l'octanoylcarnitine (C8) en fonction du terme de naissance chez les enfants dépistés en 2021



Enfin, des exploitations complémentaires se sont intéressées à l'impact des délais de prélèvement et d'acheminement sur la concentration du C8 lors du dépistage néonatal, et semblent montrer que même s'il existe un éventuel impact, il serait peu important.

Concernant le C10, et à partir des données transmises par les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal, la distribution était la suivante : la médiane à $0,07\mu\text{mol/L}$, le 99,0^{ème} percentile à $0,20\mu\text{mol/L}$, 99,5^{ème} percentile à $0,20\mu\text{mol/L}$ et 99,9^{ème} percentile à $0,40\mu\text{mol/L}$.

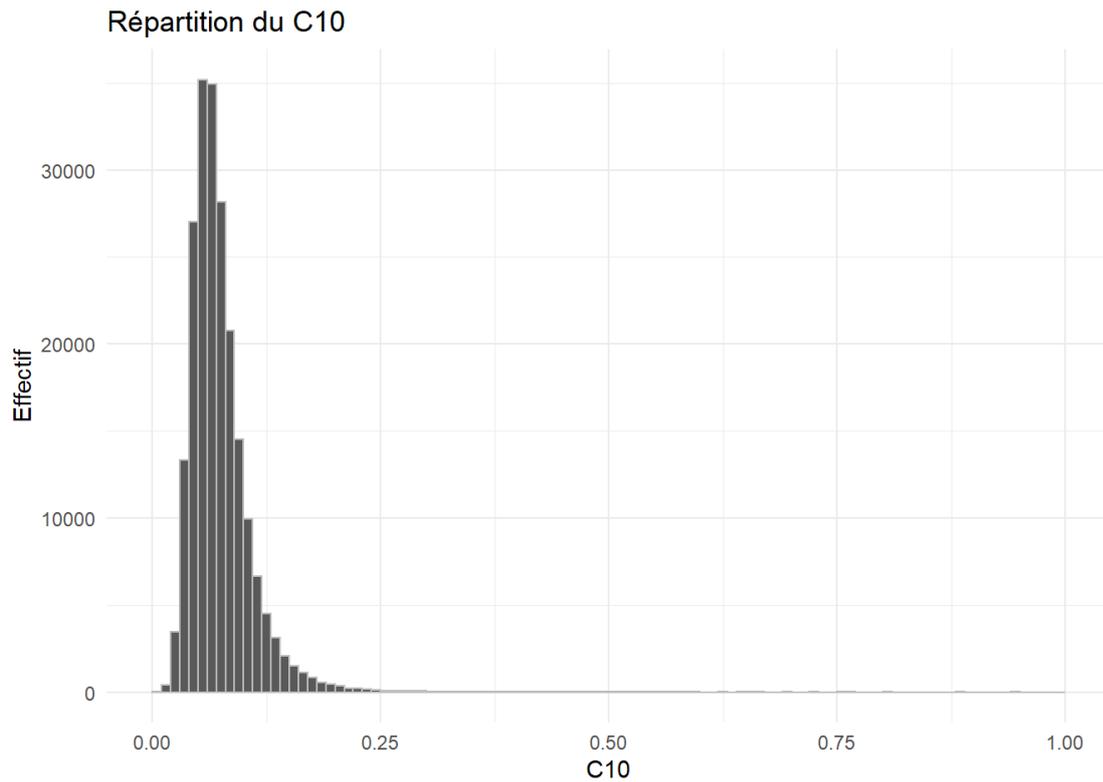


Figure MCAD-4 : Répartition de la décanoylcarnitine (C10) chez les enfants dépistés en 2021



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

110

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	3 838 869	217	217	7	2
2021	87 474	3	11	0	0
Total Fin 2021	3 926 343	220	228	7	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2020	3 573 173	460	255	320	82	1 117	22
2021	87 474	12	8	15	0	35	3
Total Fin 2021	3 660 647	472	263	335	82	1 152	25

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 2020	2 489 344	110	18	3	7	138	5
2021	87 474	5	0	1	0	6	0
Total Fin 2021	2 576 818	115	18	4	7	144	5

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
2021	33 194	35	10	2	0	47	807	6	0
Total Fin 2021	618 431	419	91	37	5	552	11 873	2 495	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
2003 à 2020	1 699 132	10 112	274	796	1 070	343	46	389	34
2021	87 474	650	10	42	52	13	2	15	2
Total Fin 2021	1 786 606	10 762	284	838	1 122	356	48	404	36



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

112

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	1 516 209	124	68	1	1
2021	25 110	7	1	0	0
Total Fin 2021	1 541 319	131	69	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2020	1 324 879	203	77	175	45	500	12
2021	25 110	6	0	3	0	9	2
Total Fin 2021	1 349 989	209	77	178	45	509	14

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		
1997 à 2020	923 041	35	7	4	0	46	3
2021	25 110	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2021	948 151	37	7	4	0	48	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 2020	116 218	77	10	3	2	92	2 213	498	2
2021	6 074	7	1	0	1	9	41	1	0
Total Fin 2021	122 292	84	11	3	3	101	2 254	499	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
2003 à 2020	552 386	2 738	91	267	358	110	12	122	11
2021	25 110	136	7	15	22	7	0	7	1
Total Fin 2021	577 496	2 874	98	282	380	117	12	129	12



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

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	1 510 434	67	24	0	0
2021	32 618	0	1	0	0
Total Fin 2021	1 543 052	67	25	0	0

113

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2020	1 486 565	244	104	188	19	555	5
2021	32 618	2	3	6	0	11	0
Total Fin 2021	1 519 183	246	107	194	19	566	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		
1997 à 2020	919 555	42	8	5	3	58	1
2021	32 618	1	0	0	0	2	0
Total Fin 2021	952 173	43	8	5	3	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	AS	AC		
2000 à 2020	46 039	76	13	15	2	106	2 204	300	0
2021	4 225	8	2	0	1	11	208	0	0
Total Fin 2021	50 264	84	15	15	3	117	2 412	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		
2003 à 2020	680 799	3 144	152	408	560	177	31	208	5
2021	32 618	171	6	13	19	6	0	7	0
Total Fin 2021	713 417	3 315	158	421	579	183	31	215	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

114

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	1 126 465	60	17	0	1
2021	24 474	1	0	0	0
Total Fin 2021	1 150 939	61	17	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2020	1 126 465	197	66	91	3	357	0
2021	24 474	2	0	4	3	9	0
Total Fin 2021	1 150 939	199	66	95	6	366	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2020	674 752	24	7	3	5	39	0
2021	24 474	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2021	699 226	24	7	3	5	39	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		A S	AC	
2000 à 2020	103 585	179	31	9	3	220	4 498	810	1
2021	6 855	14	2	1	3	20	348	0	0
Total Fin 2021	110 440	193	33	10	6	240	4 846	810	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2020	516 139	2 416	72	202	274	91	14	105	5
2021	24 474	114	1	10	11	1	0	2	0
Total Fin 2021	540 613	2 530	73	212	285	92	14	107	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

115

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	3 268 723	277	159	15	6
2021	53 485	2	6	0	0
Total Fin 2021	3 322 208	279	165	15	6

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2020	2 832 825	370	232	340	55	997	8
2021	53 485	9	1	11	2	23	0
Total Fin 2021	2 886 310	379	233	351	57	1 020	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		
1997 à 2020	1 605 509	63	16	8	6	96	4
2021	53 485	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2021	1 658 994	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 2020	336 313	196	50	26	4	276	6 491	1 738	5
2021	19 605	6	1	0	1	8	193	43	0
Total Fin 2021	355 918	202	51	26	5	284	6 684	1 781	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 2020	1 092 668	6 688	192	621	813	225	42	267	11
2021	53 485	468	6	24	30	14	1	15	0
Total Fin 2021	1 146 153	7 156	198	645	843	239	43	282	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

116

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	3 867 582	305	154	1	2
2021	65 828	7	8	0	0
Total Fin 2021	3 933 410	312	162	1	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2020	3 497 448	506	223	415	41	1 185	34
2021	65 828	9	2	27	2	40	0
Total Fin 2021	3 563 276	515	225	442	43	1 225	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		
1997 à 2020	2 312 025	99	12	12	5	128	13
2021	65 828	1	1	0	0	2	0
Total Fin 2021	2 377 853	100	13	12	5	130	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 2020	367 811	240	60	18	1	319	6 684	1 687	12
2021	16 791	27	6	0	0	33	386	1	0
Total Fin 2021	384 602	267	66	18	1	352	7 070	1 688	12

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 2020	1 435 997	6 419	279	606	885	294	46	340	28
2021	65 828	281	6	20	26	8	0	8	0
Total Fin 2021	1 501 825	6 700	285	626	911	302	46	348	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

117

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	7 699 116	427	441	17	0
2021	168 721	10	20	0	0
Total Fin 2021	7 867 837	437	461	17	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2020	7 101 666	916	414	905	72	2 307	20
2021	168 721	11	8	33	0	52	0
Total Fin 2021	7 270 387	927	422	938	72	2 359	20

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 2020	4 659 211	197	24	36	12	269	13
2021	168 721	9	0	0	2	11	0
Total Fin 2021	4 827 932	206	24	36	14	280	13

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou S β)	SC	S β	Autres		A S	AC	
2000 à 2020	2 592 112	3 426	1 103	347	30	4 906	91 165	22 994	19
2021	129 118	180	70	25	4	279	4 983	590	0
Total Fin 2021	2 721 230	3 606	1 173	372	34	5 185	96 148	23 584	19

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2020	3 254 803	20 468	311	1 143	1 454	362	67	429	26
2021	168 721	1 316	14	62	76	15	2	17	1
Total Fin 2021	3 423 524	21 784	325	1 205	1 530	377	69	446	27



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

118

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	1 717 907	140	44	1	1
2021	32 715	3	0	0	0
Total Fin 2021	1 750 622	143	44	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2020	1 717 907	223	165	135	12	535	8
2021	32 715	1	1	7	0	9	0
Total Fin 2021	1 750 622	224	166	142	12	544	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		
1997 à 2020	1 105 105	65	13	9	6	94	6
2021	32 715	1	0	1	0	2	0
Total Fin 2021	1 137 820	66	13	10	6	96	6

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs	
		SS ou (SS ou S β)	SC	S β	Autres	Total	AS		AC
2000 à 2020	129 540	165	42	9	0	216	4 059	767	3
2021	5 667	11	5	0	2	18	307	0	0
Total Fin 2021	135 207	176	47	9	2	234	4 366	767	3

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 2020	720 736	3 661	128	374	502	149	19	168	7
2021	32 715	151	6	20	26	9	0	9	0
Total Fin 2021	753 451	3 812	134	394	528	158	19	177	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

119

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	2 051 421	111	72	1	2
2021	54 521	4	2	0	0
Total Fin 2021	2 105 942	115	74	1	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2020	1 777 385	178	84	225	71	558	10
2021	54 521	3	6	6	0	15	0
Total Fin 2021	1 831 906	181	90	231	71	573	10

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2020	1 119 057	54	10	12	6	82	2
2021	54 521	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2021	1 173 578	56	10	12	6	84	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	A S	AC	
2000 à 2020	149 865	135	44	15	6	200	4 774	1 044	1
2021	10 641	13	2	1	3	19	396	93	0
Total Fin 2021	160 506	148	46	16	9	219	5 170	1 137	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		
2003 à 2020	879 549	4 061	98	311	409	119	11	130	15
2021	54 521	243	15	16	31	17	0	17	0
Total Fin 2021	934 070	4 304	113	327	440	136	11	147	15



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

120

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	2 977 943	174	136	0	0
2021	57 425	4	3	0	0
Total Fin 2021	3 035 368	178	139	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2020	2 638 623	222	145	218	31	616	12
2021	57 425	7	9	12	1	29	0
Total Fin 2021	2 696 048	229	154	230	32	645	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 2020	1 567 012	65	14	5	0	86	2
2021	57 425	3	0	0	2	5	0
Total Fin 2021	1 624 437	68	14	5	2	91	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
2000 à 2020	407 402	153	42	7	3	205	5 980	2 359	0
2021	28 324	6	2	0	4	12	438	151	0
Total Fin 2021	435 726	159	44	7	7	217	6 418	2 510	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2020	1 104 350	5 575	134	431	565	162	14	176	9
2021	57 425	337	1	25	26	4	0	4	0
Total Fin 2021	1 161 775	5 912	135	456	591	166	14	180	9



CRDN – Paca Corse

Adresse : Hôpital d'Enfants de la Timone – APHM
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

121

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	2 732 779	201	120	2	1
2021	64 046	4	10	0	0
Total Fin 2021	2 796 825	205	130	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2020	2 481 545	339	169	203	37	748	8
2021	64 046	8	6	8	3	25	0
Total Fin 2021	2 545 591	347	175	211	40	773	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		
1997 à 2020	1 581 290	51	6	2	0	60	1
2021	64 046	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2021	1 645 336	52	6	2	0	61	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	
2021	33 282	7	5	0	1	13	441	123	0
Total Fin 2021	657 047	107	40	45	2	194	6 613	2 081	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 2020	1 178 756	8 284	141	583	724	192	21	213	23
2021	64 046	418	6	29	35	11	0	11	0
Total Fin 2021	1 242 802	8 702	147	612	759	203	21	224	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

122

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	2 671 114	111	77	3	3
2021	40 048	1	3	0	0
Total Fin 2021	2 711 162	112	80	3	3

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2020	2 350 888	308	148	195	19	670	18
2021	40 048	3	6	9	0	18	3
Total Fin 2021	2 390 936	311	154	204	19	688	21

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		
1997 à 2020	1 466 567	58	12	5	3	78	5
2021	40 048	3	3	0	0	6	0
Total Fin 2021	1 506 615	61	15	5	3	84	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 2020	156 156	156	43	15	3	216	4 811	791	3
2021	7 625	16	4	3	0	23	403	0	0
Total Fin 2021	163 781	172	47	18	3	239	5 214	791	3

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 2020	981 727	3 001	138	279	417	157	26	183	7
2021	40 048	193	3	13	16	4	0	4	0
Total Fin 2021	1 021 775	3 194	141	292	433	161	26	187	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

123

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	254 371	4	2	1	0
2021	4 920	0	0	0	0
Total Fin 2021	259 291	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 2020	250 766	2	2	10	5	19	0
2021	4 920	0	0	1	0	1	0
Total Fin 2021	255 686	2	2	11	5	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		
1997 à 2020	162 662	8	0	2	0	10	0
2021	4 920	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2021	167 582	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 2020	225 101	566	149	29	6	748	8 001	2 346	1
2021	4 916	8	8	0	1	17	401	122	0
Total Fin 2021	230 017	574	157	29	7	765	8 402	2 468	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		
2003 à 2020	74 184	612	3	21	24	4	1	5	0
2021	4 920	68	0	1	1	0	0	0	0
Total Fin 2021	79 104	680	3	22	25	4	1	5	0



CRDN - Guyane

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

Coordonnateur :
Dr F. NJUEYON

124

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	195 649	0	1	0	0
2021	8 149	0	0	0	0
Total Fin 2021	203 798	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 2020	195 649	4	2	11	22	39	2
2021	8 149	0	0	2	0	2	0
Total Fin 2021	203 798	4	2	13	22	41	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		
1997 à 2020	195 649	7	0	1	0	8	1
2021	8 149	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2021	203 798	8	0	1	0	9	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 2020	167 925	478	290	13	8	790	13 349	3 856	14
2021	8 149	29	13	0	0	42	770	27	0
Total Fin 2021	176 074	507	303	13	8	832	14 119	3 883	14

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 2020	62 801	376	0	9	9	1	0	1	1
2021	8 149	73	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2021	70 950	449	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

125

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	212 178	8	3	0	0
2021	3 650	0	0	0	0
Total Fin 2021	215 828	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 2020	207 636	3	5	9	3	20	0
2021	3 650	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2021	211 286	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		
1997 à 2020	122 656	8	1	2	0	11	0
2021	3 650	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2021	126 306	9	1	2	0	12	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
2000 à 2020	161 549	326	112	25	7	470	5 248	2 236	4
2021	3 696	12	4	2	0	18	240	39	0
Total Fin 2021	165 245	338	116	27	7	488	5 488	2 275	4

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2020	30 501	248	1	5	6	3	1	4	0
2021	3 650	74	0	3	3	0	0	0	0
Total Fin 2021	34 151	322	1	8	9	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. CHAMOINE

126

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	173 300	0	0	0	0
2021	10 342	0	0	0	0
Total Fin 2021	183 642	0	0	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2020	173 300	0	0	2	7	9	0
2021	10 342	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2021	183 642	0	0	2	7	9	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2020	173 300	5	0	0	0	5	1
2021	10 342	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2021	183 642	5	0	0	0	5	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
2000 à 2020	173 292	251	0	10	4	265	7 254	10	2
2021	10 342	11	0	2	1	16	451	0	0
Total Fin 2021	183 634	262	0	12	5	281	7 705	10	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2020	6 824	84	0	2	2	0	0	0	0
2021	10 342	132	1	6	7	1	0	1	0
Total Fin 2021	17 166	216	1	8	9	1	0	1	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

127

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	553 092	5	5	2	0
2021	13 584	0	1	0	0
Total Fin 2021	566 676	5	6	2	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2020	553 092	15	11	17	63	106	2
2021	13 584	0	1	5	0	6	0
Total Fin 2021	566 676	15	12	22	63	112	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2020	506 486	67	8	4	0	79	2
2021	13 584	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2021	520 070	68	8	4	0	80	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
2000 à 2020	370 723	87	3	7	2	100	7 899	123	1
2021	13 574	3	0	0	0	3	318	0	0
Total Fin 2021	384 297	90	3	7	2	103	8 217	123	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2020	263 504	2 295	58	214	272	69	4	73	7
2021	13 584	140	0	13	13	1	1	2	0
Total Fin 2021	277 088	2 435	58	227	285	70	5	75	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 Réalisés	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

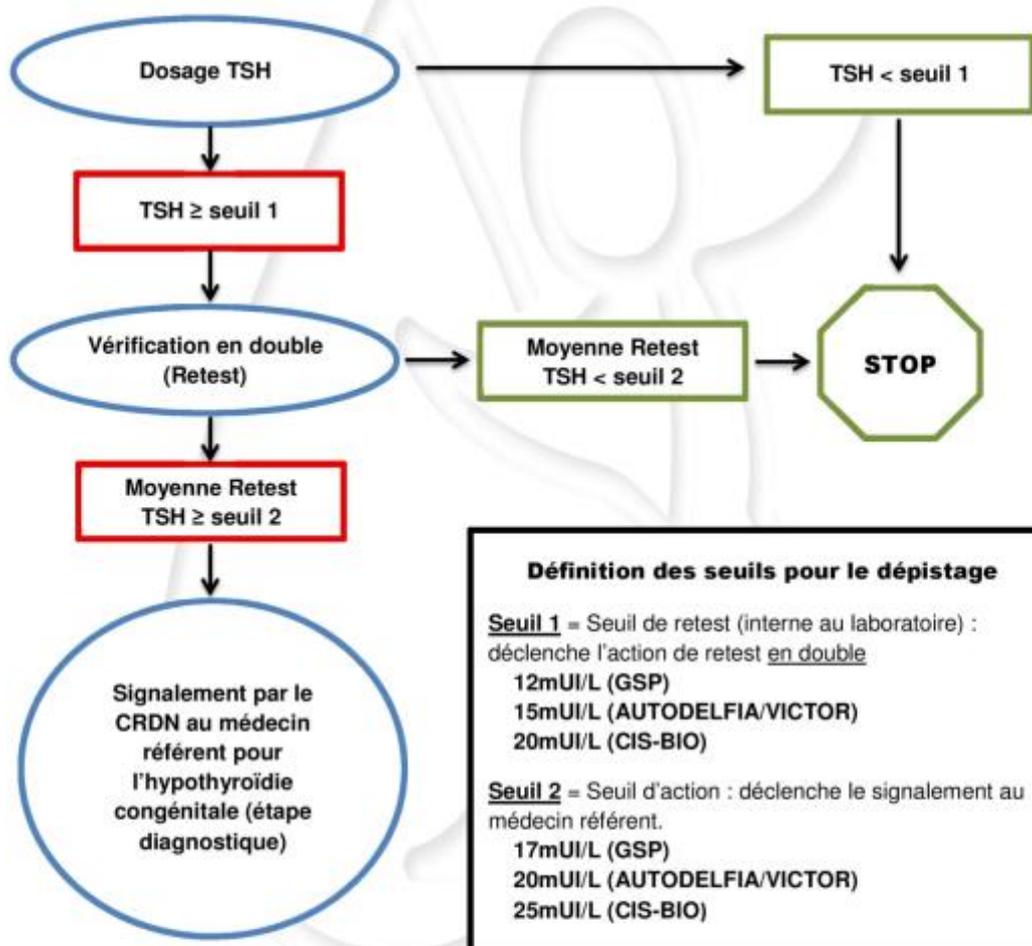
Laboratoires réalisant le dépistage de la Drépanocytose	Territoires Concernés
Bordeaux	Nouvelle-Aquitaine
Fort-de-France	Martinique
Lille	Hauts de France, Normandie, Bourgogne Franche-Comté, Auvergne Rhône-Alpes, Pays de la Loire, Centre-Val de Loire, Bretagne, La Réunion
Marseille	PACA-Corse, Occitanie
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



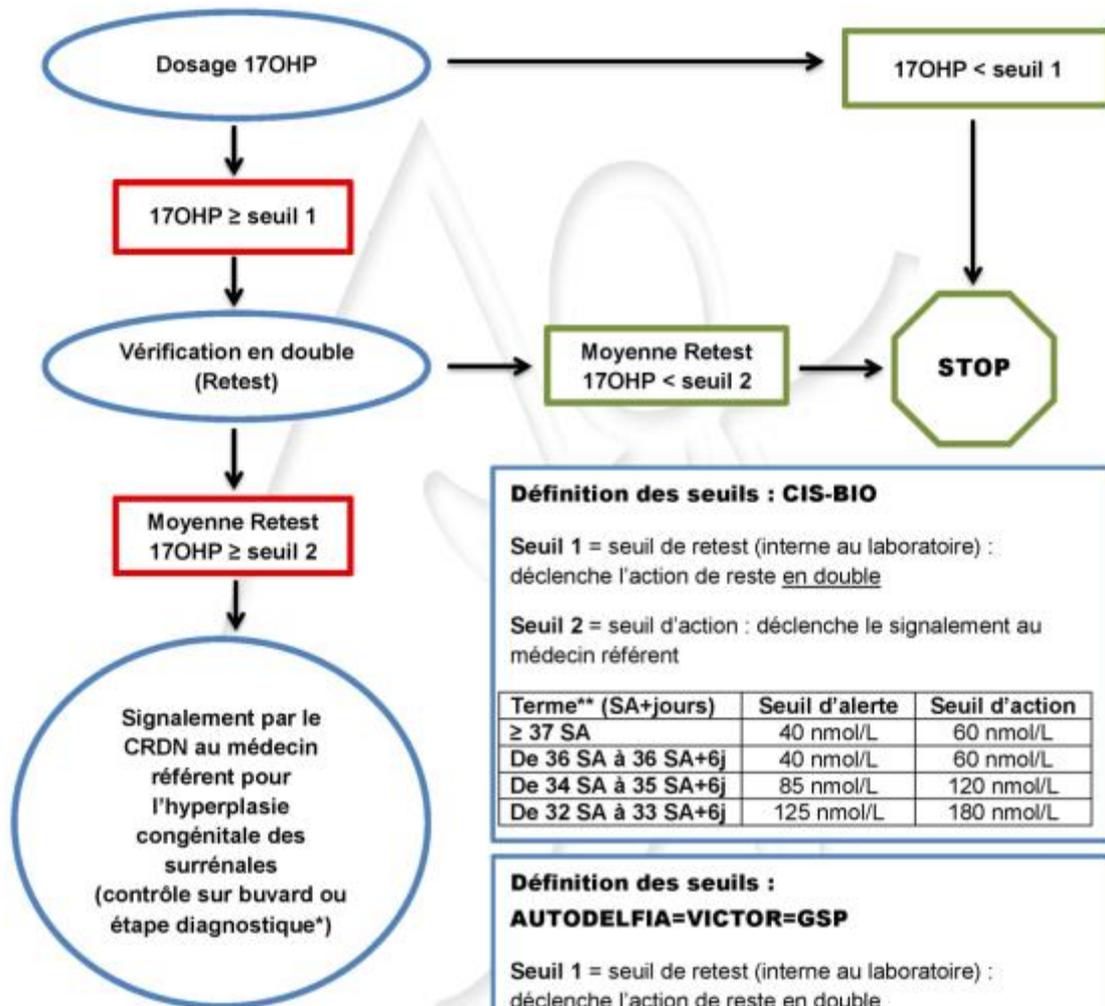


Annexe 6 : Arbre décisionnel du dépistage de l'HCS



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGENITALE DES SURRENALES

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



Définition des seuils : CIS-BIO

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

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

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

Définition des seuils : AUTODELFIA=VICTOR=GSP

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

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

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

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

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

Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
CNCDN

Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnellé – 37044 Tours Cedex 9

Secretariat.cncdn@chu-tours.fr

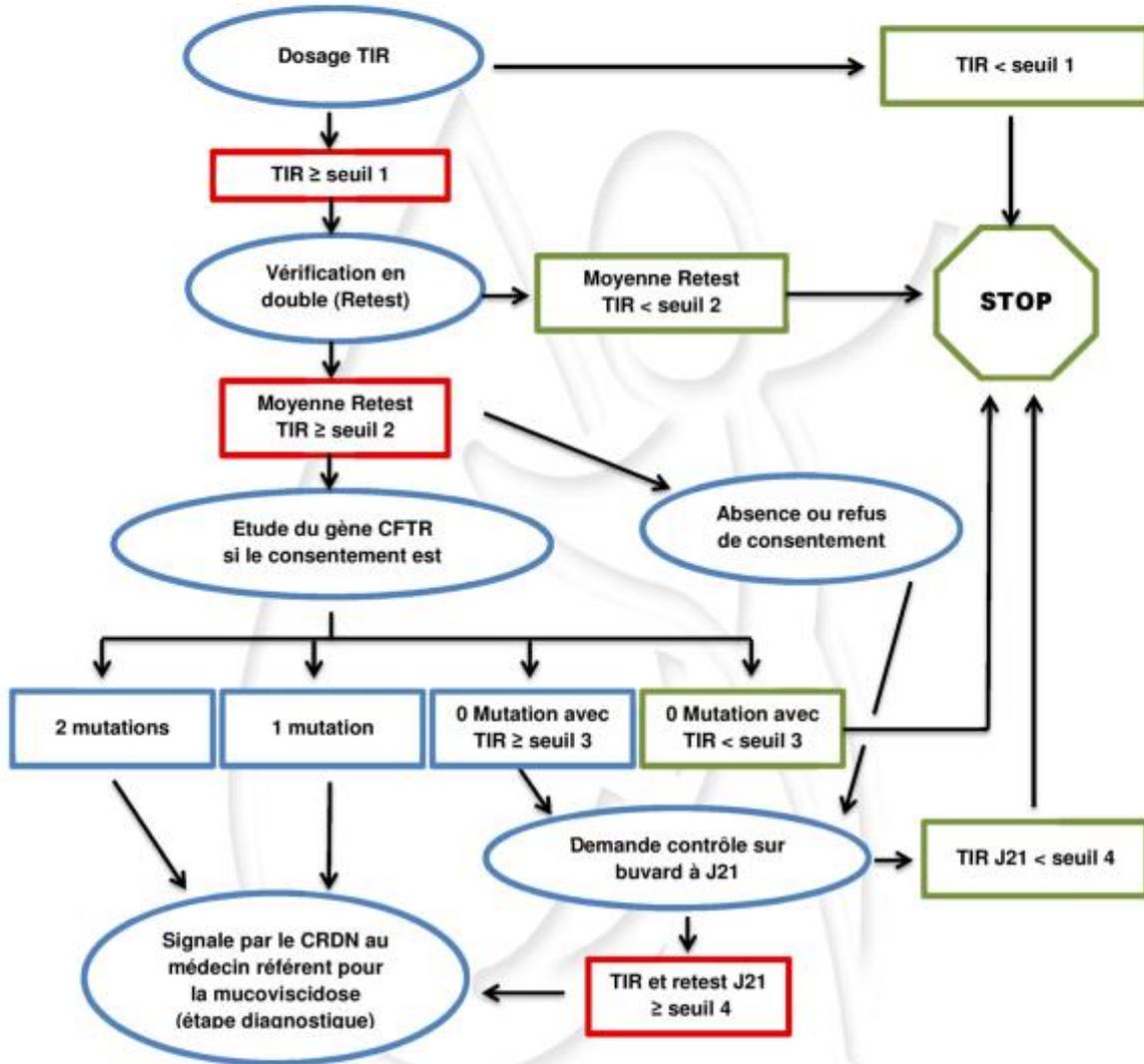
Tél. : 02.47.47.80.97 – Fax : 02.34.38.95.89



Annexe 7 : Arbre décisionnel du dépistage de la mucoviscidose



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE



Définition des seuils pour le dosage de la trypsine immunoréactive (TIR) :
AUTODELFIA/VICTOR/CIS-Bio ou GSP

Seuil 1 = Seuil de retest : déclenche le retest (vérification en double sur le même prélèvement) : 55 µg/L **50 µg/L**

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

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

Seuil 4 = Seuil d'action à J21 : déclenche l'étape diagnostique en cas de BM négative ou non faite : 40 µg/L **37 µg/L**

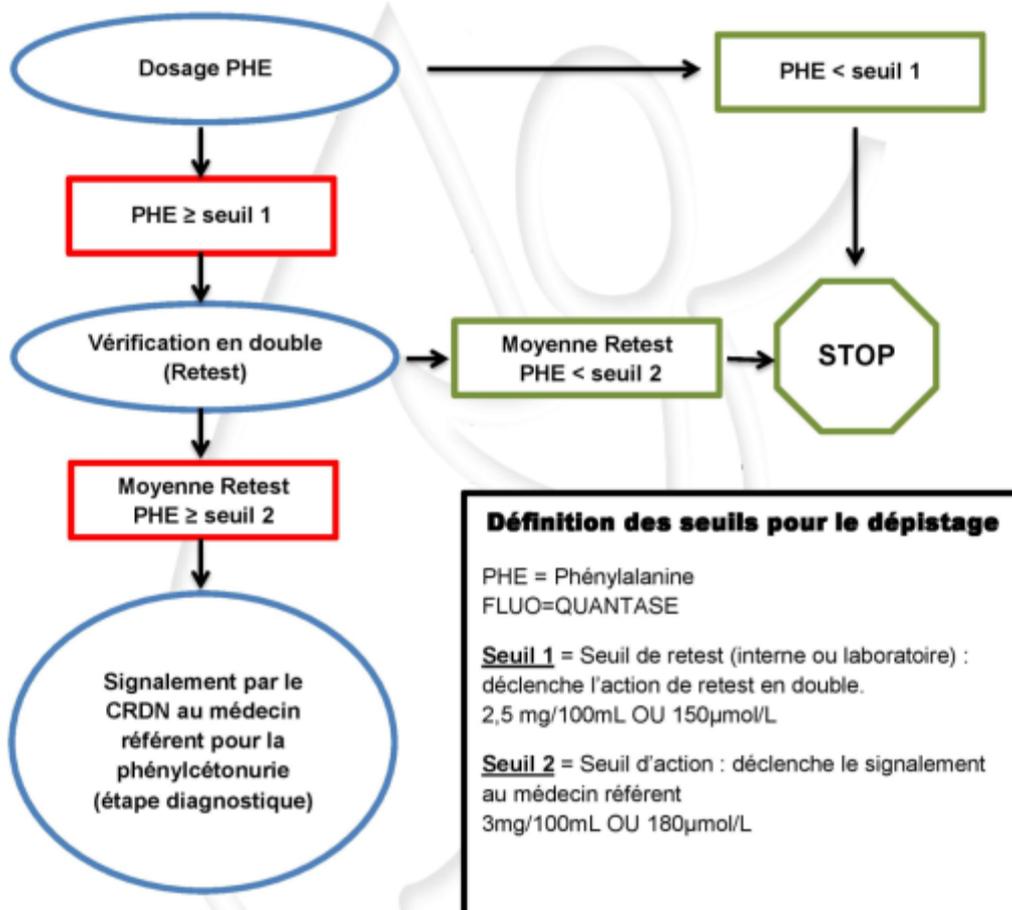
Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
 CNCNDN
 Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnelié – 37044 Tours Cedex 9
 Secretariat.cncndn@chu-tours.fr
 Tél. : 02.47.47.80.97 – Fax : 02.34.38.95.89



Annexe 8 : Arbre décisionnel du dépistage de la phénylcétonurie



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE LA PHENYLCETONURIE (HYPERPHENYLALANINEMIES)

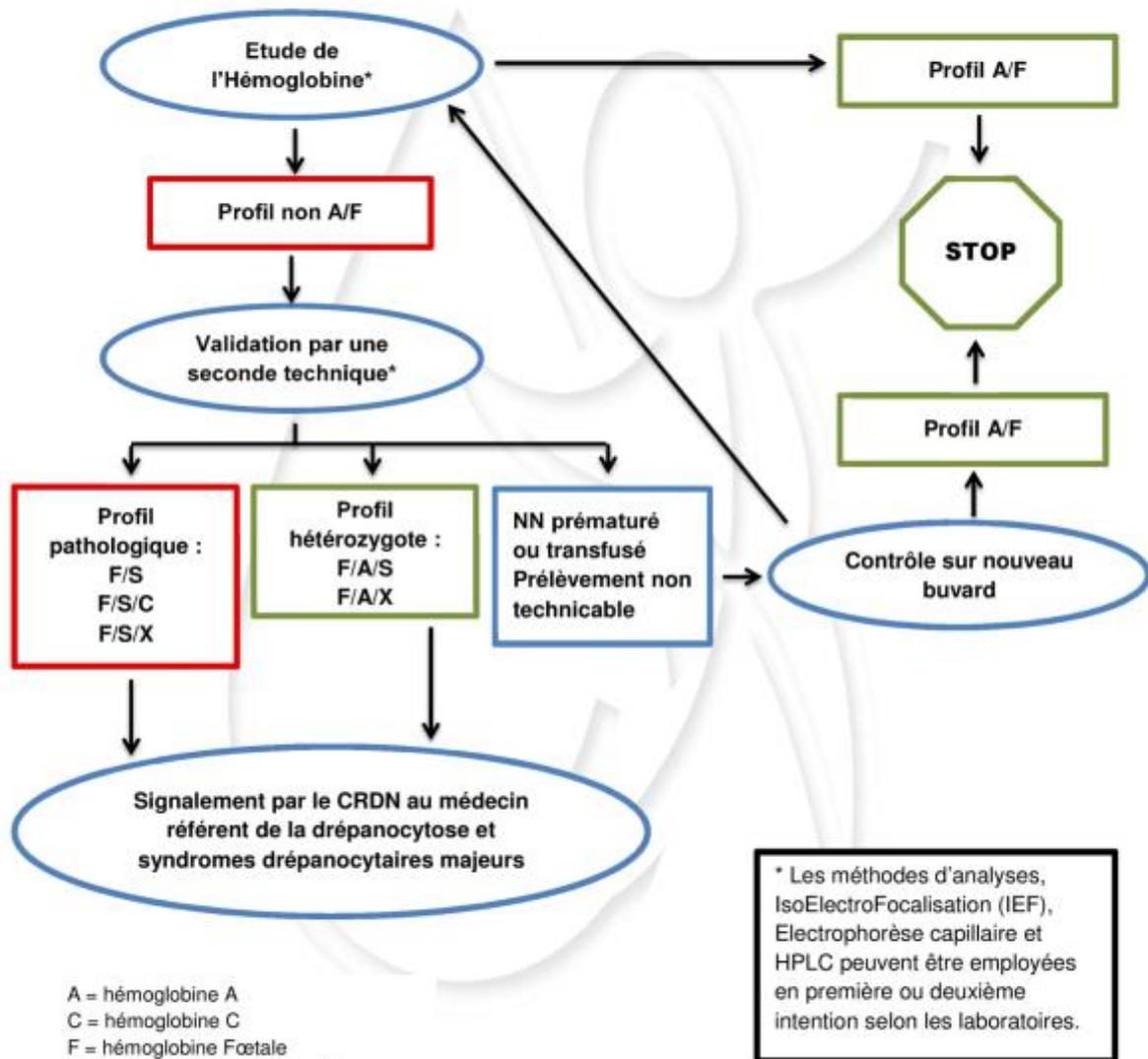




Annexe 9 : Arbre décisionnel du dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DES SYNDROMES DREPANOCYTAIRES MAJEURS (SDM)



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

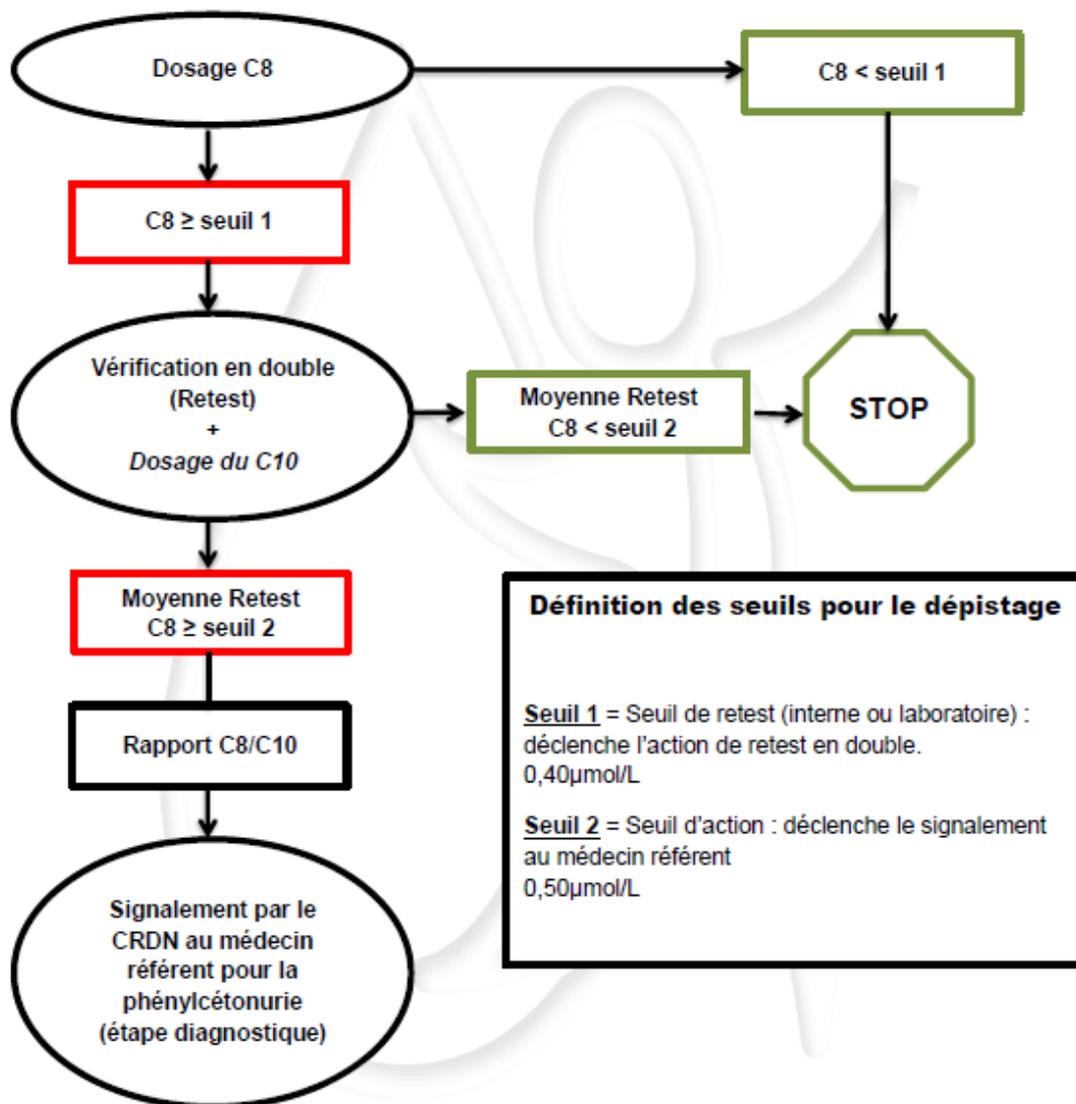
Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
 CNCNDN
 Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnellé – 37044 Tours Cedex 9
 Secretariat.cncdn@chu-tours.fr
 Tél : 02.47.47.80.97 – Fax : 02.34.38.95.89



Annexe 10 : Arbre décisionnel du dépistage du déficit en MCAD



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DU MCAD





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)	<input type="radio"/>	I - Hypertrophie clitoris
	<input type="radio"/>	II - Vestibule unique
	<input type="radio"/>	III - Hypospadias périméal
	<input type="radio"/>	IV - Hypospadias pénoscrotal
	<input type="radio"/>	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)	<table border="1"> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> </table> <small> </small> Jour <small> </small> mois <small> </small> année																			<table border="1"> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> </table> <small> </small> Jour <small> </small> mois <small> </small> 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)	<table border="1"> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> </table> <small> </small> Jour <small> </small> mois <small> </small> année																			<table border="1"> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> </table> <small> </small> Jour <small> </small> mois <small> </small> 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.



ALGORITHME du DÉPISTAGE de la MUCOVISCIDOSE

L'algorithme comprend conformément aux recommandations nationales:

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

TIR : Seuils – valeurs et suite à donner

Seuils : bien distinguer

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

Suite à donner :

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

La moyenne du retest en double $[(R_1 + R_2) / 2]$ 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

Département de naissance

Nom :

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 : 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

Bioptérides urinaires + activité DHPR 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

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



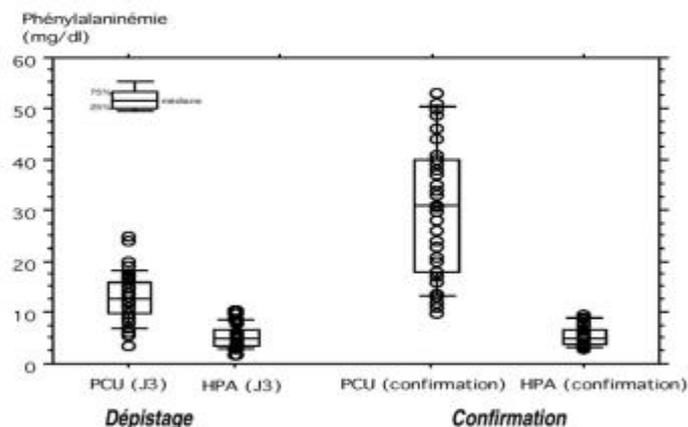
Classification des sujets hyperphénylalaninémiques

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)
 - o Phé ≥ 20 mg/100mL ou 1200 μ mol/L : PCU typique
 - o Phé 10-20 mg/100mL ou 600-1200 μ mol/L : PCU atypique
 - o Phé ≤ 10 mg/100mL ou 600 μ mol/L : Hyperphénylalaninémie modérée
- Sensibilité au BH4 : Baisse du taux de Phé ≥ 30 %
- BH4 non sensible : Baisse du taux de Phé < 30 %

RECOMMANDATIONS PRATIQUES

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



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 Prématuré

Terme : semaines complètes d'aménorrhée

Poids : g

Taille : cm

PC : cm

DEPISTAGE

Laboratoire :
(identification)

Date du prélèvement :
jour mois année

Méthode1 Méthode2

Résultat Date
jour mois année

Isoélectrofocalisation (IEF)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Electrophorèse Capillaire	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
HPLC	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

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

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

