



# Rapport d'activité

## Programme National du dépistage néonatal

**Année 2022**





# Rapport d'activité

---

3

## Programme National du dépistage néonatal

---

### Année 2022

---



## Glossaire des abréviations

<b>17 OHP</b>	17 Hydroxyprogesterone (marqueur sanguin dosé dans le dépistage de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales)
<b>ABM</b>	Agence de Bio-Médecine
<b>AFDPHE</b>	Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant
<b>ANSM</b>	Agence Nationale de Sûreté du Médicament et des produits de santé
<b>ANSP</b>	Agence Nationale de Santé Publique
<b>ARS</b>	Agence Régionale de Santé
<b>BM</b>	Biologie Moléculaire
<b>C8</b>	Octanoylcarnitine
<b>CCNE</b>	Comité Consultatif National d'Ethique
<b>CF</b>	Mucoviscidose ou CysticFibrosis
<b>CFTR</b>	Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator Des mutations du gène CFTR sont responsables de la mucoviscidose
<b>CNCDN</b>	Centre National de Coordination de Dépistage Néonatal
<b>CNPDN</b>	Comité National de Pilotage du Dépistage Néonatal
<b>COM</b>	Collectivités d'Outre-Mer
<b>CORRUSS</b>	Centre Opérationnel de Réception et de Régulation des Urgences Sanitaires et Sociales
<b>CRCM</b>	Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose
<b>CRDN</b>	Centre Régional de Dépistage Néonatal
<b>DGOS</b>	Direction Générale de l'Offre de Soins
<b>DGS</b>	Direction Générale de la Santé
<b>DNN</b>	Dépistage Néonatal
<b>DROM</b>	Département et Région d'Outre-Mer
<b>EEQ</b>	Evaluation Externe de la Qualité
<b>GEP</b>	Glande en Place
<b>HAS</b>	Haute Autorité de Santé
<b>HAS</b>	Haute Autorité de Santé
<b>HC</b>	Hypothyroïdie congénitale



<b>HCS</b>	Hyperplasie Congénitale des Surrénales
<b>HPM</b>	Hyperphénylalaninémie modérée permanente
<b>I123 et Tc99m</b>	Isotopes utilisés dans les scintigraphies de la glande thyroïde
<b>Kit CF30</b>	Kit de laboratoire qui identifie les 30 mutations les plus fréquentes en France
<b>MCAD</b>	Déficit en Acyl-CoA Déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne
<b>MS/MS</b>	Spectrométrie de masse en Tandem
<b>NC</b>	Non Calculable
<b>NN</b>	Nouveau-né(s)
<b>PCU</b>	Phénylcétonurie
<b>Phe</b>	Phénylalanine (marqueur sanguin dans le dépistage de la phénylcétonurie)
<b>SA</b>	Semaines d'aménorrhée
<b>SDM</b>	Syndrome drépanocytaire majeur
<b>SFDN</b>	Société Française du Dépistage Néonatal
<b>SFP</b>	Société Française de Pédiatrie
<b>SFSP</b>	Société Française de Santé Publique
<b>TIR</b>	Trypsine immuno-réactive (marqueur sanguin dans le dépistage de la mucoviscidose)
<b>TOM</b>	Territoire d'Outre-Mer
<b>TS</b>	Test de la sueur
<b>TSH</b>	Thyroid Stimulating Hormon (Marqueur sanguin dans le dépistage de l'hypothyroïdie congénitale)



# Activité 2022

## Table des matières

1.	Le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal .....	11
2.	Rapport d'activité 2022 de la Commission Biologie .....	13
2.1.	Membres de la Commission Biologie : .....	13
2.2.	Missions : .....	13
2.3.	Fonctionnement et principales activités .....	13
2.3.1.	Buvard .....	14
2.3.2.	Suivi des distributions des paramètres du Dépistage Néonatal .....	14
2.3.3.	Mise en place du Dépistage Néonatal du déficit en MCAD .....	14
2.3.4.	Evaluation Externe de la Qualité (EEQ) .....	14
2.3.5.	Mise en place d'un Groupe de Travail Qualité .....	15
2.3.6.	DEPISMA .....	15
2.3.7.	Rencontre avec les fournisseurs .....	16
2.3.8.	Kit de la mucoviscidose .....	16
2.3.9.	Cinquantenaire du Programme National de Dépistage Néonatal .....	16
2.3.10.	Extension aux 7 Erreurs Innées du Métabolisme .....	16
3.	Rapport d'activité 2022 de la Commission Epidémiologie .....	17
3.1.	Membres de la Commission Epidémiologie .....	17
3.2.	Missions : .....	17
3.3.	Fonctionnement et principales activités .....	17
3.3.1.	Evolution du buvard .....	18
3.3.2.	Cinquantenaire du Dépistage Néonatal .....	18
3.3.3.	Outils de Communication .....	18
4.	Bilan d'Activité 2022 du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal .....	19
4.1.	Evolution de l'organisation du Dépistage Néonatal .....	19
4.2.	Alertes .....	21
4.2.1.	Acheminement des buvards – La Poste .....	21
4.2.2.	Acheminement des buvards – Départements et Régions d'Outre-Mer .....	22
4.2.3.	Alerte document d'information des parents .....	22
4.2.4.	Contrôle Qualité de Succinylacétone .....	22
4.2.5.	Dépistage Déficit en MCAD – difficultés de maintenance .....	22
4.3.	Marchés .....	23
4.3.1.	Buvards 2022 .....	23



4.3.2.	Etiquettes « Code-Barres » .....	23
4.4.	Mise en place du dépistage des 7 erreurs innées du métabolisme.....	23
4.4.1.	Adaptation du kit .....	24
4.4.2.	Fiches d'information HAS.....	24
4.4.3.	Laboratoires réalisant le dosage de l'homocystéine totale .....	25
4.4.4.	Evolution du Système d'Information .....	25
4.5.	Système d'Information et Base Nationale .....	25
4.6.	Outils de communication .....	26
4.6.1.	Réseaux sociaux .....	26
4.6.2.	Site Internet .....	26
4.6.3.	Nouveaux documents d'informations .....	29
4.7.	Coopération Filière Muco-CFTR.....	31
4.8.	Cinquantenaire du Dépistage Néonatal .....	31
4.8.1.	Création de contenu numérique à l'occasion du cinquantenaire.....	31
4.8.2.	Journée Nationale du Cinquantenaire du dépistage néonatal .....	33
4.9.	Réunion des CRDN .....	33
4.10.	Recommandations et Avis de la HAS.....	34
4.11.	Projets à venir.....	34
4.11.1.	Extension du PNDN aux EIM .....	34
4.11.2.	Evolution du Système d'information .....	34
4.11.3.	Généralisation du dépistage de la drépanocytose .....	35
4.11.4.	Dépistage des Déficits Immunitaires Combinés Sévères .....	35
5.	Bilan du programme national de dépistage néonatal .....	36
5.1.	Méthodologie et Présentation des résultats .....	36
5.1.1.	Statistiques médicales .....	36
5.1.2.	Fiches diagnostiques .....	36
5.2.	Données Générales.....	38
5.2.1.	Dépistage et Refus .....	38
5.3.	Dépistage Phénylcétonurie.....	40
PCU - Données depuis la mise en place du dépistage de la phénylcétonurie .....		41
PCU - Données 2022 .....		44
PCU - Evolution 2011-2022.....		45
Fiches Diagnostiques .....		46
Fiches Diagnostiques – Données générales.....		46
Délais .....		47
Données du dépistage .....		48



Fiches Diagnostiques – Confirmation .....	48
5.4. Dépistage Hypothyroïdie Congénitale .....	50
HC – Données depuis la mise en place du dépistage de l’hypothyroïdie congénitale .....	51
HC – Données 2022 .....	53
HC – Evolution 2011 - 2022 .....	55
Indicateurs.....	56
Indicateurs - Délais .....	56
Indicateurs – Examens de Confirmation .....	60
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	64
Fiches Diagnostiques – Données dépistages .....	65
Fiches Diagnostiques – Confirmation .....	65
5.5. Dépistage Hyperplasie Congénitale des Surrénales .....	67
HCS - Données depuis la mise en place du dépistage de l’hyperplasie Congénitale des Surrénales .....	68
HCS – Données 2022 .....	70
HCS – Evolution 2011 – 2022.....	71
Fiches Diagnostiques .....	72
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	72
Délais .....	73
Données du dépistage .....	73
Fiches Diagnostiques – Confirmation .....	73
5.6. Dépistage Drépanocytose.....	75
Drépanocytose - Données depuis la mise en place du dépistage de la drépanocytose .....	76
Drépanocytose – Données 2022 .....	78
Drépanocytose – Evolution 2011 - 2022 .....	82
Indicateurs.....	83
Indicateurs – Délai.....	83
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	87
Fiches Diagnostiques – Examen de confirmation.....	88
5.7. Dépistage Mucoviscidose .....	90
Mucoviscidose - Données depuis la mise en place du dépistage de la mucoviscidose.....	91
Mucoviscidose – Données 2022 .....	95
Mucoviscidose – Evolution 2011 - 2022 .....	98
Indicateurs.....	99
Indicateurs – Délai .....	99
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	103
Fiches Diagnostiques – Données dépistages .....	104



Fiches Diagnostiques – Confirmation .....	105
5.8. Dépistage du déficit en MCAD .....	107
Dépistage du déficit en MCAD et adaptations des seuils .....	107
Cas de déficit en MCAD en 2022 .....	108
Fiches Diagnostiques .....	109
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	110
Données du dépistage .....	110
Indicateurs.....	112
Indicateurs – Délai de prélèvement .....	113
Indicateurs – Délai de réception des buvards .....	114
Indicateurs – Délai de confirmation .....	115
Indicateurs – Délai de traitement.....	116
Indicateurs – Bilan des différents délais.....	117
6. Bilan du dépistage néonatal par Région.....	118
CRDN - Auvergne-Rhône Alpes .....	118
CRDN - Bourgogne-Franche Comté .....	120
CRDN – Bretagne .....	122
CRDN - Centre Val de Loire .....	124
CRDN - Grand Est .....	126
CRDN - Hauts de France.....	128
CRDN - Ile de France .....	130
CRDN – Normandie.....	132
CRDN – Nouvelle Aquitaine .....	134
CRDN – Occitanie .....	136
CRDN – Paca Corse .....	138
CRDN – Pays de la Loire .....	140
CRDN - Guadeloupe .....	142
CRDN - Guyane .....	144
CRDN - Martinique.....	146
CRDN - Mayotte.....	148
CRDN - Réunion .....	150
7. Annexes .....	152
Annexe 1 : Recto verso du buvard validé en 2021 et utilisé à partir de 2022 .....	152
Annexe 2 : Liste des structures régionales de dépistage .....	153
Annexe 3 : Liste des laboratoires .....	155
Annexe 4 : Liste des laboratoires de Biologie Moléculaire .....	156



Annexe 5 : Liste des laboratoires de dépistage de la Drépanocytose .....	157
Annexe 6 : Arbre Décisionnel du dépistage de la PCU.....	158
Annexe 7 : Arbre décisionnel du dépistage de l’HC.....	159
Annexe 8 : Arbre décisionnel du dépistage de l’HCS .....	160
Annexe 9 : Arbre décisionnel du dépistage des SDM .....	161
Annexe 10 : Arbre décisionnel du dépistage de la mucoviscidose .....	162
Annexe 11 : Arbre décisionnel du dépistage du déficit en MCAD .....	163
Annexe 12 : Fiche identification de Cas – PCU .....	164
Annexe 13 : Fiche Identification de Cas - HC .....	165
Annexe 14 : Fiche Identification de Cas - HCS .....	167
Annexe 15 : Fiche Identification de Cas – SDM .....	169
Annexe 16 : Fiche Identification de Cas – Mucoviscidose .....	170
Annexe 17 : Fiche d’identification de cas – Déficit en MCAD .....	172



## 1. Le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal

Le Centre Hospitalier Régional Universitaire de Tours a été désigné le 28 juin 2018 Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCNDN) pour une entrée en fonction le 1<sup>er</sup> juillet 2018 avec la mission d'assurer la coordination nationale du dépistage néonatal.

Le CNCNDN remplit trois grandes catégories de missions :

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

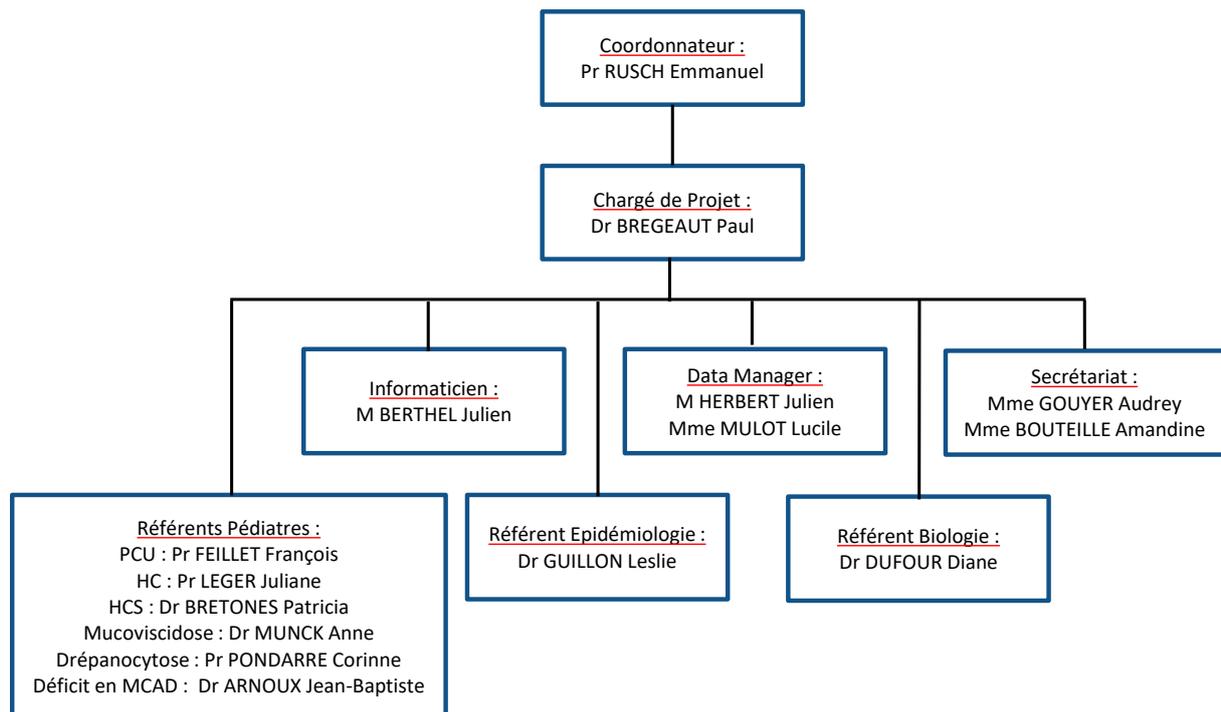


Figure 1 : Organigramme du CNCNDN



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

- 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.

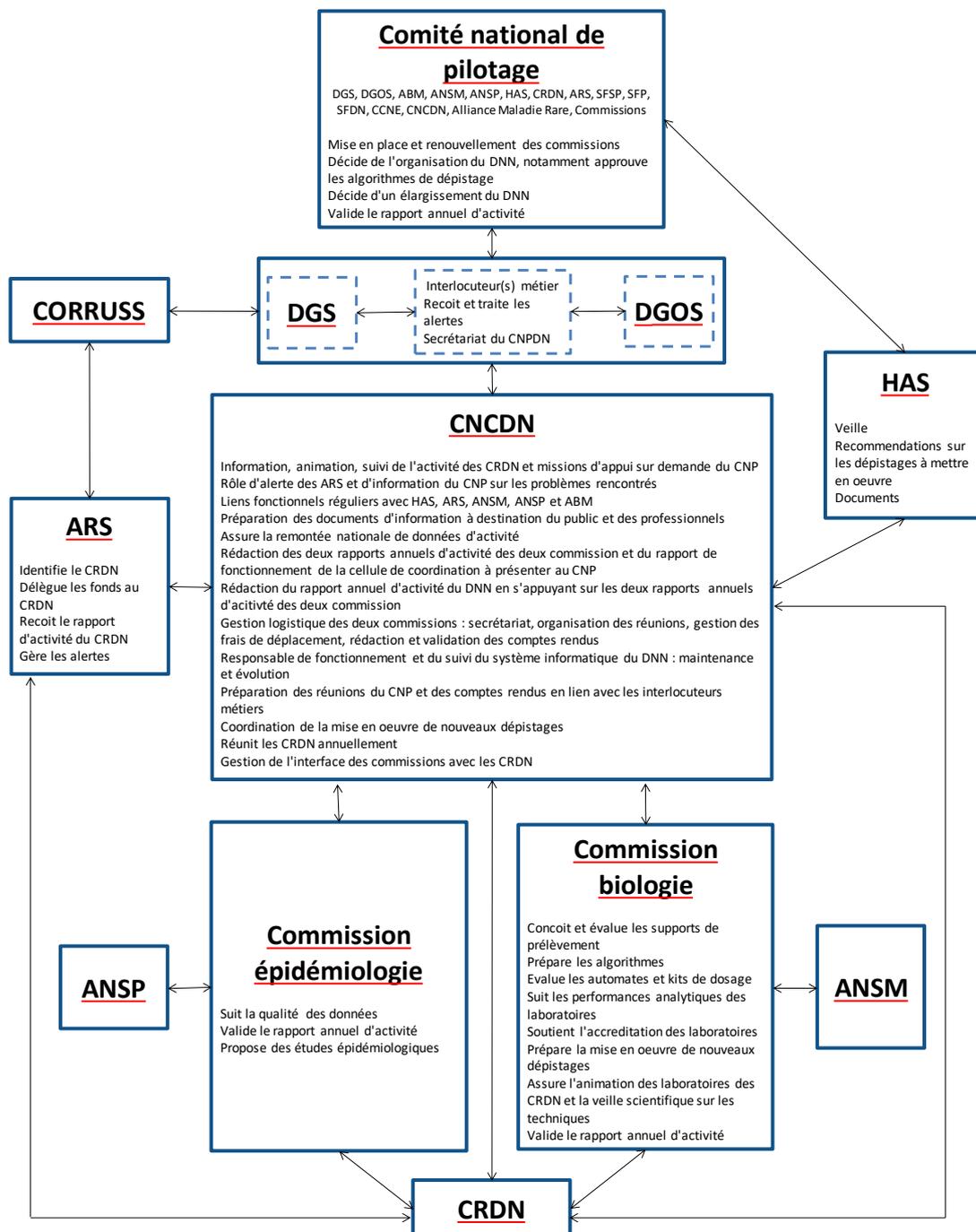


Figure 2 : Organigramme du Programme National de Dépistage Néonatal



## 2. Rapport d'activité 2022 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,
- Dr Mohand ATTOU, Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des Produits de Santé,
- Pr Emmanuel RUSCH, Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal,

13

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, juin, septembre et décembre 2022. 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 au minimum.

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

Suite à un travail initié en 2020, la Commission Biologie, en partenariat avec la Commission Epidémiologie, a travaillé sur la mise en place d'un nouveau buvard.

Après validation en 2021, ce nouveau modèle de buvards a été diffusé à partir du 1<sup>er</sup> janvier 2022.

### 2.3.2. Suivi des distributions des paramètres du Dépistage Néonatal

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

La Commission Biologie s'interroge sur :

- La dérive des distributions de TIR engendrant un nombre d'études moléculaires au-delà des 0.5% actés à la mise en place du dépistage de la mucoviscidose.
- Les hétérogénéités des distributions de la phénylalanine entre les fournisseurs de spectrométrie de masse.
- 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

Comme en 2021, la Commission Biologie a participé en 2022 au suivi actif de la mise en œuvre du dépistage du déficit en MCAD et notamment avec une surveillance des kits et équipements utilisés pour réaliser ce dépistage.

### 2.3.4. Evaluation Externe 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 Contrôle National de Qualité du 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. En 2022, deux enquêtes Asqualab® ont été diffusées aux centres en mai et novembre 2022.

15

### 2.3.5. 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 2022, le Groupe de Travail Qualité s'est réuni 2 fois novembre et décembre et a participé à la mise à jour du guide de l'accréditation des laboratoires rédigé en 2015 et édité par l'AFDPHE. Ce guide validé en 2023 comprends trois parties concernant le pré-analytique, l'analytique et le post-analytique.

### 2.3.6. DEPISMA

En 2022, la Commission Biologie a proposé de participer au groupe de travail de l'étude DEPISMA pour que les enjeux organisationnels puissent aussi être interrogés par la réalisation de cette étude. Le projet DEPISMA a pour objectif d'évaluer la faisabilité, l'objectif est d'évaluer la faisabilité d'un DNN de l'amyotrophie spinale en France, en mesurant l'exhaustivité du dépistage et les délais nécessaires, pour les cas positifs depuis la naissance jusqu'à la prise en charge thérapeutique.

Quatre membres de la Commission Biologie ont ainsi été invités à participer au groupe de travail DEPISMA : David Cheillan, Caroline Raynal, Marie-Pierre Audrezet, Christelle Corne.



### 2.3.7. Rencontre avec les fournisseurs

En 2022, la Commission Biologie a organisé des rencontres avec les fournisseurs des équipements et kits utilisés dans le cadre du programme national de dépistage néonatal. Ainsi, la Commission Biologie a rencontré les sociétés ChromSystems®, Waters®, Shimadzu®, Yourgene Health® et PerkinElmer®.

Au cours de ces rencontres, il a été abordé les attentes en termes de suivi des kits, de maintenance des équipements en rappelant les enjeux de prise en charge en urgence de toute difficulté qui leur serait remontée.

### 2.3.8. Kit de la mucoviscidose

Suite à un appel d'offre de 2018, la société Yourgene Health® est en charge de proposer un nouveau kit pour la détection des mutations recherchées dans le cadre du dépistage de la mucoviscidose. Face aux difficultés techniques rencontrées, il a été acté le maintien du kit utilisé actuellement dans le cadre du programme national de dépistage néonatal jusqu'en 2026, date de la fin de l'autorisation IVD (in vitro diagnostic) du kit.

D'autres technologies, notamment de séquençage, sont évaluées pour prendre la suite du kit actuel.

### 2.3.9. Cinquantenaire du Programme National de Dépistage Néonatal

En 2022 s'est tenu le cinquantenaire du Programme National de Dépistage Néonatal. La Commission Biologie, par le biais de son président, a participé aux interventions qui ont eu lieu lors de la journée nationale du cinquantenaire du dépistage néonatale organisée le 18 novembre 2022 au ministère en charge de la santé.

### 2.3.10. Extension aux 7 Erreurs Innées du Métabolisme

En 2022, la Commission Biologie s'est rapprochée de la filière « maladies rares Héréditaires du Métabolisme » (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.

Ainsi, en partenariat avec la filière G2M, la Commission Biologie a participé :

- A l'évolution et à la validation du kit utilisé pour le dépistage du déficit en MCAD pour permettre le dépistage des 7 erreurs innées du métabolisme supplémentaires,
- A la construction de projection financière en amont de la réalisation du dépistage,
- Au suivi des développements informatiques,
- A la rédaction des algorithmes de dépistage,
- A la validation des seuils utilisés pour les 7 maladies supplémentaires dépistées,
- A l'organisation pratique du dosage de l'homocystéine totale en réalisant un appel à candidature aux laboratoires souhaitant réaliser ce dosage, et en sélectionnant les deux laboratoires retenus.



## 3. Rapport d'activité 2022 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.

17

Suite au départ du Docteur PESSIONE en 2020, l'agence de Biomédecine n'a pas été représentée au sein de la Commission Epidémiologie en 2022. Etaient invités systématiquement à participer aux réunions de la Commission Epidémiologie, Alexandra DONCARLI (Agence Nationale de Santé Publique) et Dr Paul BREGAUT (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 a pour missions :

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

### 3.3. Fonctionnement et principales activités

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

Actuellement, le Docteur Nolwenn REGNAULT, représentante de l'ANSP, 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. Evolution du buvard

Suite à un travail initié en 2020, la Commission Epidémiologie, en partenariat avec la Commission Biologie, a travaillé sur la mise en place d'un nouveau buvard.

Après validation en 2021, ce nouveau modèle de buvards a été diffusé à partir du 1<sup>er</sup> janvier 2022 (Annexe 1).

18

### 3.3.2. Cinquantenaire du Dépistage Néonatal

En 2022, la Commission Epidémiologie a participé à l'organisation du cinquantenaire du dépistage néonatal, par le biais de ses membres, qui participaient notamment au groupe de travail en charge de la tenue de ce cinquantenaire.

Par ailleurs, plusieurs de ses membres ont participé aux interventions qui ont eu lieu lors de la journée nationale du cinquantenaire du dépistage néonatale organisée le 18 novembre 2022 au ministère en charge de la santé ([Ordre du jour](#)).

### 3.3.3. Outils de Communication

En 2022, la Commission Epidémiologie a continué son travail initié en 2021 autour des outils de communication à destination du grand public et des professionnels.

Ainsi, de nouveaux documents ont donc été distribués aux parents à compter de janvier 2022 (nouveau document d'information à destination des familles, documents question/réponse par pathologies à destination des professionnels de santé) et un travail d'actualisation des informations disponibles sur les plateformes a été réalisée.



## 4. Bilan d'Activité 2022 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<sup>er</sup> 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<sup>er</sup> 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 2022, le nombre de structures de dépistages est 17 CRDN (12 métropolitains et 5 ultramarins) et 5 Antennes (figure 3).

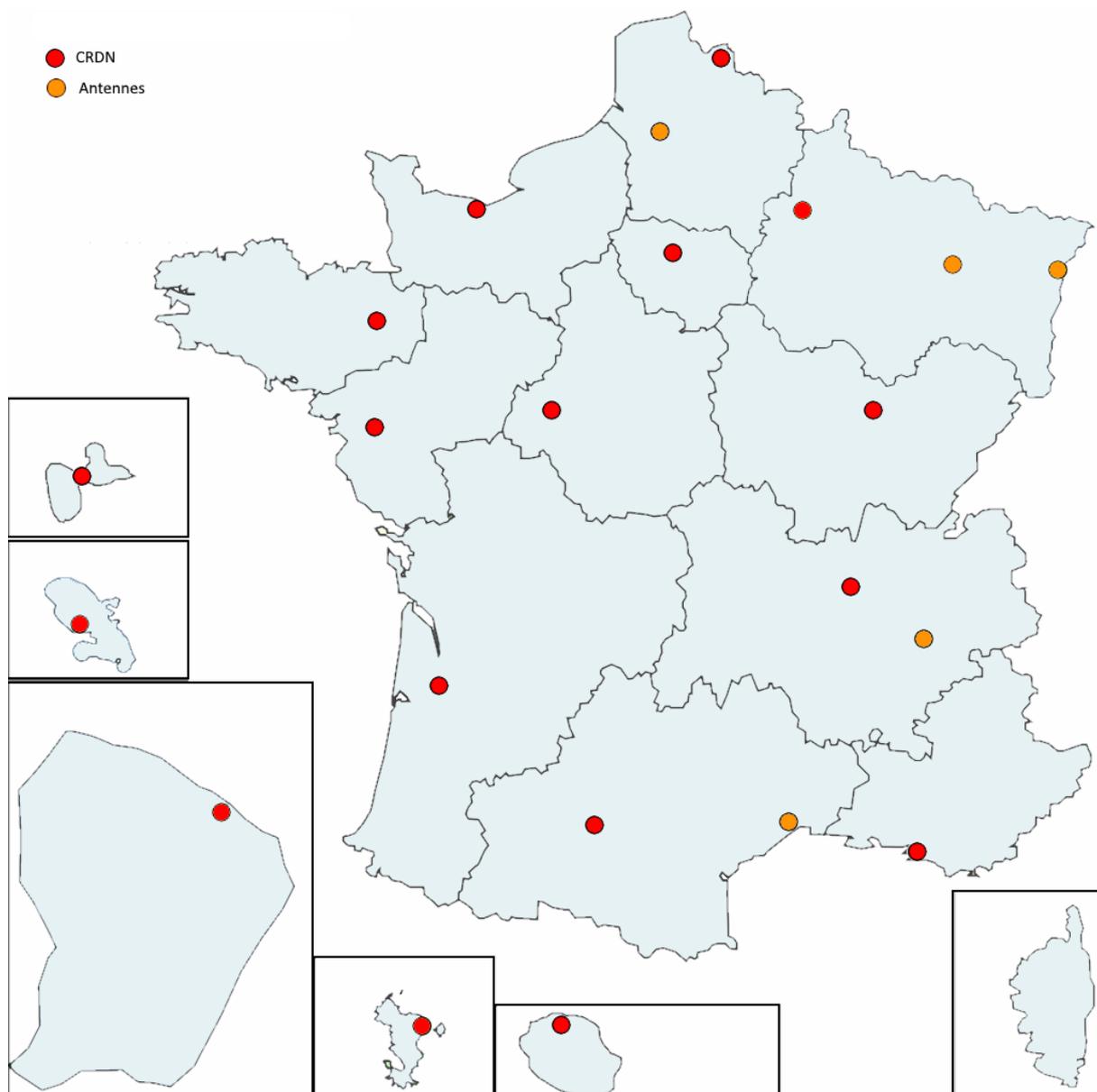


Figure 3 : Organisation du dépistage néonatal 2022



## 4.2. Alertes

### 4.2.1. Acheminement des buvards - La Poste

L'acheminement des buvards repose en métropole et en Guyane sur la solution postale avec des contrats de délivrance des courriers reposant sur les contrats PRIO J+1 : les enveloppes sont ainsi acheminées avec un délai indicatif de 1 jour ouvré.

Face aux enjeux mis en évidence avec la crise de la COVID, des travaux d'harmonisation avaient été effectués en 2020 et 2021, conduisant à la mise en place en octobre 2021 d'une nouvelle enveloppe nationale pensée pour faciliter son repérage : bandeau rouge et présence du logo du programme national de dépistage néonatal.

21



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

En septembre 2022, le groupe La Poste a informé le CNCNDN de l'évolution de la Gamme Courrier de La Poste, avec une mise en œuvre au 1<sup>er</sup> janvier 2023. Cette évolution de la Gamme Courrier comprenait la suppression de la prestation des lettres prioritaires, solution utilisée par le programme national de dépistage néonatal. Le délai indicatif de transmission des enveloppes passait donc de 1 jour ouvré (J+1) à 2 jour ouvrés (J+2).

Suite à une alerte au ministère en charge de la santé, un groupe de travail CNCNDN-La Poste a été mis en place en octobre 2022 pour évaluer les alternatives possibles afin de maintenir un délai de J+1. Par ailleurs, le groupe La Poste s'est engagé à maintenir le délai de J+1 jusqu'au 1<sup>er</sup> avril 2023.



#### 4.2.2. Acheminement des buvards – Départements et Régions d’Outre-Mer

En 2022, le CNCNDN a été alerté par les CRDN ultramarins et par les CRDN réalisant les analyses de ces derniers concernant des difficultés rencontrées ponctuellement dans l’acheminement des buvards. En effet, pour les DROM (en dehors de la Guyane), les buvards du dépistage néonatal sont acheminés par des sociétés privées de transport.

Ponctuellement, les buvards sont bloqués aux douanes des aéroports avec deux impacts possibles :

- Le retard dans la réalisation des analyses quand les buvards passent les contrôles des douanes,
- Le renvoi au CRDN expéditeur de certains colis, avec nécessité de renvoyer en métropole et des délais qui ne sont alors plus compatibles avec l’organisation du programme National de Dépistage Néonatal.

Le CNCNDN a pris contact avec les services des douanes pour les sensibiliser aux enjeux des buvards du programme national de dépistage néonatal

#### 4.2.3. Alerte document d’information des parents

En 2022, nous avons été alertés par un réseau périnatalité sur la nécessité de compléter le document d’information à destination des parents, notamment avec la précision que le prélèvement peut être réalisé par un prélèvement veineux.

#### 4.2.4. Contrôle Qualité de Succinylacétone

Avec la mise en œuvre du dépistage de 7 erreurs innées du métabolisme, un certain nombre de laboratoires a rencontré des difficultés avec la validation de méthodes du dosage de la succinylacétone et notamment avec l’obtention des contrôles de qualité.

Afin d’objectiver ces difficultés, le CNCNDN a proposé une enquête auprès des différents laboratoires. Suite à cette enquête, un travail a été mené avec les sociétés en charge des kits et des équipements pour adapter les méthodes.

#### 4.2.5. 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 et en 2022.

Les réunions avec les fournisseurs organisées par la Commission Biologie en 2022 ont rappelé leurs obligations en termes de maintenance.



### 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.

23

#### 4.3.1. Buvards 2022

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 CNCNDN. Au 1<sup>er</sup> 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 CNCNDN 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.

Les buvards 2023 ont pu être commandé en 2022 avant le 1<sup>er</sup> octobre 2022, date de la fin du marché des buvards. Un nouvel appel d'offre a été lancé en 2023 afin de permettre l'acquisition de buvards pour l'année 2024.

#### 4.3.2. Etiquettes « Code-Barres »

Le CNCNDN a proposé en 2022 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. Mise en place du dépistage des 7 erreurs innées du métabolisme

L'année 2022 a été marquée par la préparation de la mise en place de l'extension du programme national de dépistage néonatal aux 7 erreurs innées du métabolisme (EIM) : la leucine, l'homocystinurie, la tyrosinémie de type 1, l'acidurie glutarique de type 1, l'acidurie isovalérique, le déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA de chaîne longue, et le déficit en captation de carnitine.

L'extension a été effective à partir du 1<sup>er</sup> janvier 2023.



#### 4.4.1. Adaptation du kit

Le dépistage néonatal des 7 EIM est réalisable sur les mêmes équipements que les dépistages de la phénylcétonurie et du déficit en MCAD.

Néanmoins, il était essentiel que le kit de réactifs permette le dosage des paramètres nécessaires aux nouveaux dépistages. Pour cela, conjointement avec la Commission Biologie, le CNCND a suivi l'adaptation du kit produit par la société ChromSystems® afin de s'assurer que ce dernier réponde aux besoins.

#### 4.4.2. Fiches d'information HAS

En 2022, la Haute Autorité de Santé a complété les documents d'information disponibles sur le dépistage néonatal. Dans le cadre de la préparation de l'extension aux EIM, la HAS a produit 7 fiches relatives aux 7 pathologies ajoutées.

**Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées**

**Ce que vous devez savoir sur l'homocystinurie**

**Quelle est l'origine de la maladie ?**

L'homocystinurie est une maladie génétique récessive autosomique liée à un déficit d'une enzyme, la cystathionine bêta-synthase (CBS), qui provoque l'accumulation d'homocystéine ; or celle-ci est toxique pour l'organisme de même que son dérivé la méthionine.

Deux types de déficits en CBS sont individualisés :

- Type I : pyridoxine (Vitamine B6) répondante, c'est-à-dire qui est améliorée grâce à la prise de vitamine B6
- Type II : pyridoxine résistante, c'est-à-dire non améliorée avec la vitamine B6.

**Comment la maladie est-elle détectée ?**

Le déficit peut être détecté à partir du dépôt de gouttes de sang du nouveau-né sur un carton buvard prélevé au troisième jour après la naissance.

L'analyse biochimique est réalisée par spectrométrie de masse en tandem.

**Quelles sont les conséquences ?**

En l'absence de traitement, cette pathologie peut conduire à une altération grave de l'état clinique de l'enfant, notamment un retard de développement, une luxation cristallinienne (un déplacement spontané des cristallins), des thromboses, une ostéoporose et parfois des manifestations neuropsychiatriques.

Les thromboses sont la cause la plus importante de morbidité et mortalité.

PDF FICHES INFORMATIVES

HAS HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

PROGRAMME NATIONAL DE DÉPISTAGE NÉONATAL

MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ

DOSSIER 2022





#### 4.4.3. Laboratoires réalisant le dosage de l'homocystéine totale

Suite à la validation des algorithmes décisionnels et afin de limiter le nombre de faux positif, il a été acté que le dépistage de l'homocystinurie serait réalisé en deux temps, avec, dans un second temps, le dosage de l'homocystéine totale. A partir des données de la littérature et des données expérimentales, il était attendu un nombre restreint de dosage d'homocystéine totale par an en France : de quelques centaines à quelques milliers.

Afin de faire face à ces quelques centaines de dosages, il a été acté, conjointement avec la Commission Biologie, que le dosage serait réalisé au sein de deux laboratoires.

Un appel à candidature a donc été lancé par le CNCNDN et la Commission Biologie et deux laboratoires ont été retenus pour faire le dosage de l'homocystéine totale : Nancy et Tours.

25

#### 4.4.4. Evolution du Système d'Information

L'ajout de 7 nouvelles pathologies au programme national du dépistage néonatal a induit une évolution majeure du système d'information.

Ainsi le système d'information en place depuis 2003 et reposant sur une application de bureau, ne pouvait supporter l'ajout de sept nouvelles pathologies. Il a été acté l'évolution du système d'information vers un système web à déploiement progressif.

Ainsi, il a été validé en 2021 l'évolution du système d'information, avec la mise en place attendue au 1<sup>er</sup> janvier 2023 d'un premier lot comprenant la gestion de secrétariat, et la validation sur les plateformes web. L'année 2022 a été consacré aux développements, aux retours et à l'optimisation de la solution proposée par la société Epiconcept®.

### 4.5. Système d'Information et Base Nationale

Face aux enjeux de l'extension du programme national de dépistage néonatal, une évolution du système d'information a été validée. L'architecture est ainsi passée d'une organisation construite sur des bases régionales et des applications de bureau à une architecture reposant sur une base nationale et des applications web.

Ainsi en 2022, la société Epiconcept® a été chargée de mettre à jour le système d'information et de créer l'interface permettant d'accueillir la base nationale du programme national de dépistage néonatal, ainsi que les applications métiers qui en dépendent.

Le déploiement effectif de la base nationale est attendu au 1<sup>er</sup> janvier 2023.



## 4.6. Outils de communication

### 4.6.1. 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,



Les réseaux sociaux ont ainsi été déployés au 28 février 2022 à l'occasion de la journée internationale des maladies rares. Les données suivantes présenteront les couvertures (comptes uniques qui ont vu au moins une des publications), les impressions (nombre de fois que le contenu est apparu sur l'écran d'une personne), les vues (nombre de fois où des personnes ont vu le profil de la page) et les comptes touchés (personnes ayant interagies avec le contenu produit).

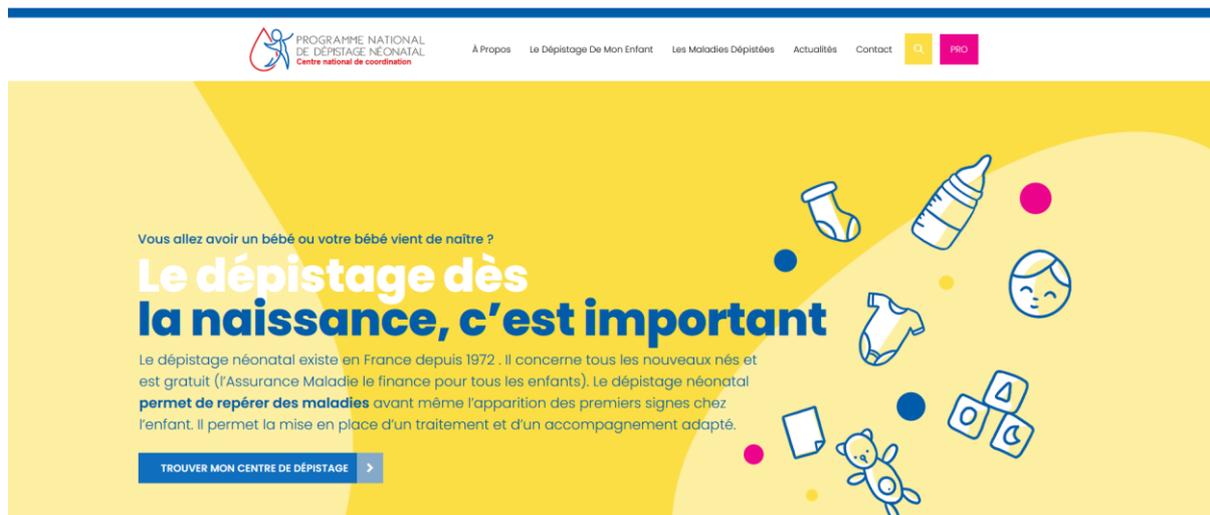
Ainsi, en 2022 :

- Le compte Facebook comprenait 187 abonnés pour près de 2 500 vues et 10 800 couvertures,
- Le compte Instagram comprenait 365 abonnés pour près de 3 500 vues et 18 000 couvertures,
- Le compte LinkedIn comprenait 142 abonnés pour près de 500 vues et 12 500 couvertures,
- Le compte twitter comprenait 51 abonnés pour près de 2 700 vues et 35 000 couvertures.

### 4.6.2. Site Internet

La mise en ligne du site internet du dépistage néonatal a été réalisée au 1<sup>er</sup> trimestre 2019. Le CNCNDN 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 déployée au 1<sup>er</sup> août 2021. L'adresse du site internet a alors migré de depistage-neonatal.org à depistage-neonatal.fr



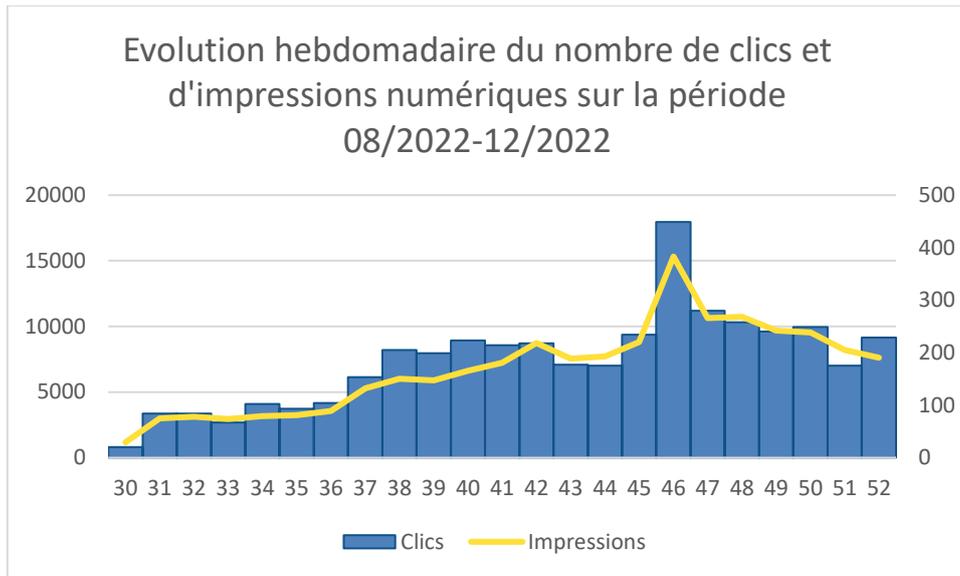
### Site Internet du Programme National de Dépistage Néonatal

Concernant la fréquentation du site internet en 2022, près de 15 000 utilisateurs différents se sont connectés au site internet du dépistage néonatal pour un nombre total de plus de 18 000 sessions (un utilisateur peut être à l'origine de plusieurs sessions en se connectant plusieurs fois au site internet) et près de 35 000 pages visionnées.

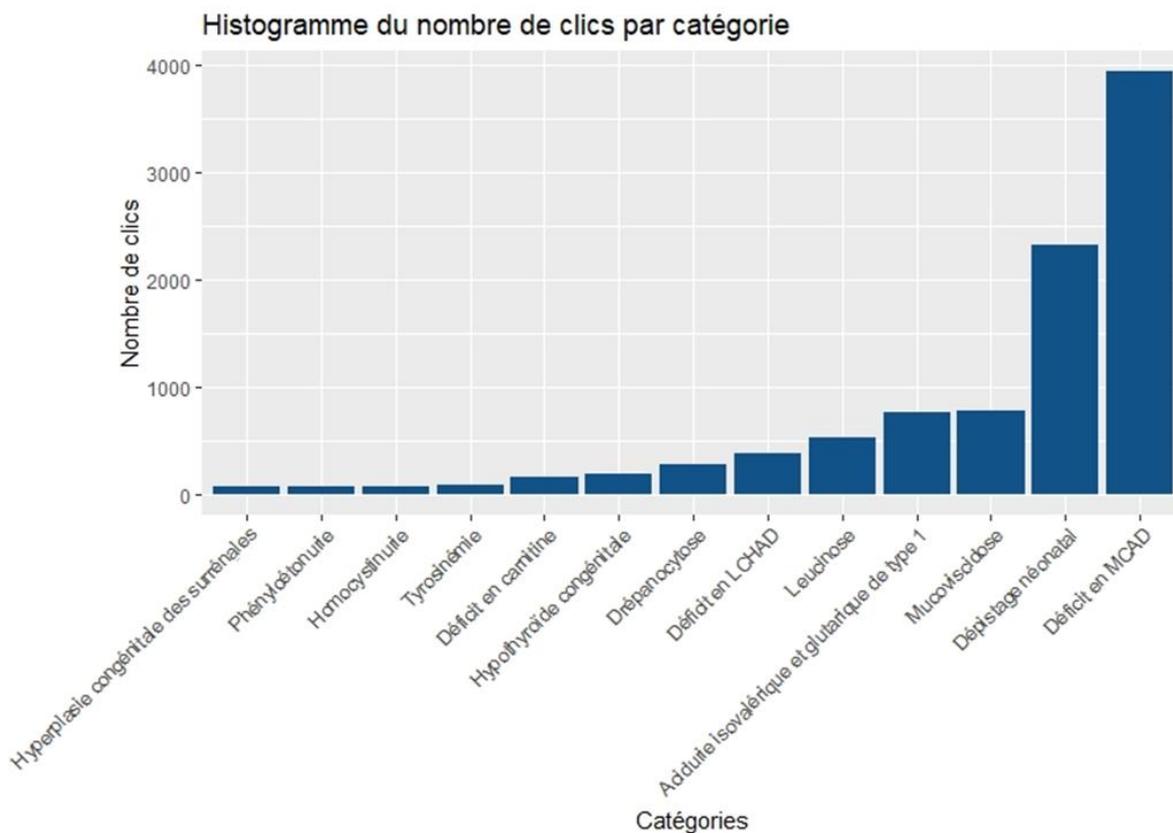
La fréquentation du site internet depistage-neonatal.fr a connu une augmentation de sa fréquentation au cours de l'année avec un pic observé le mois du cinquantenaire du dépistage néonatal, en novembre 2022.

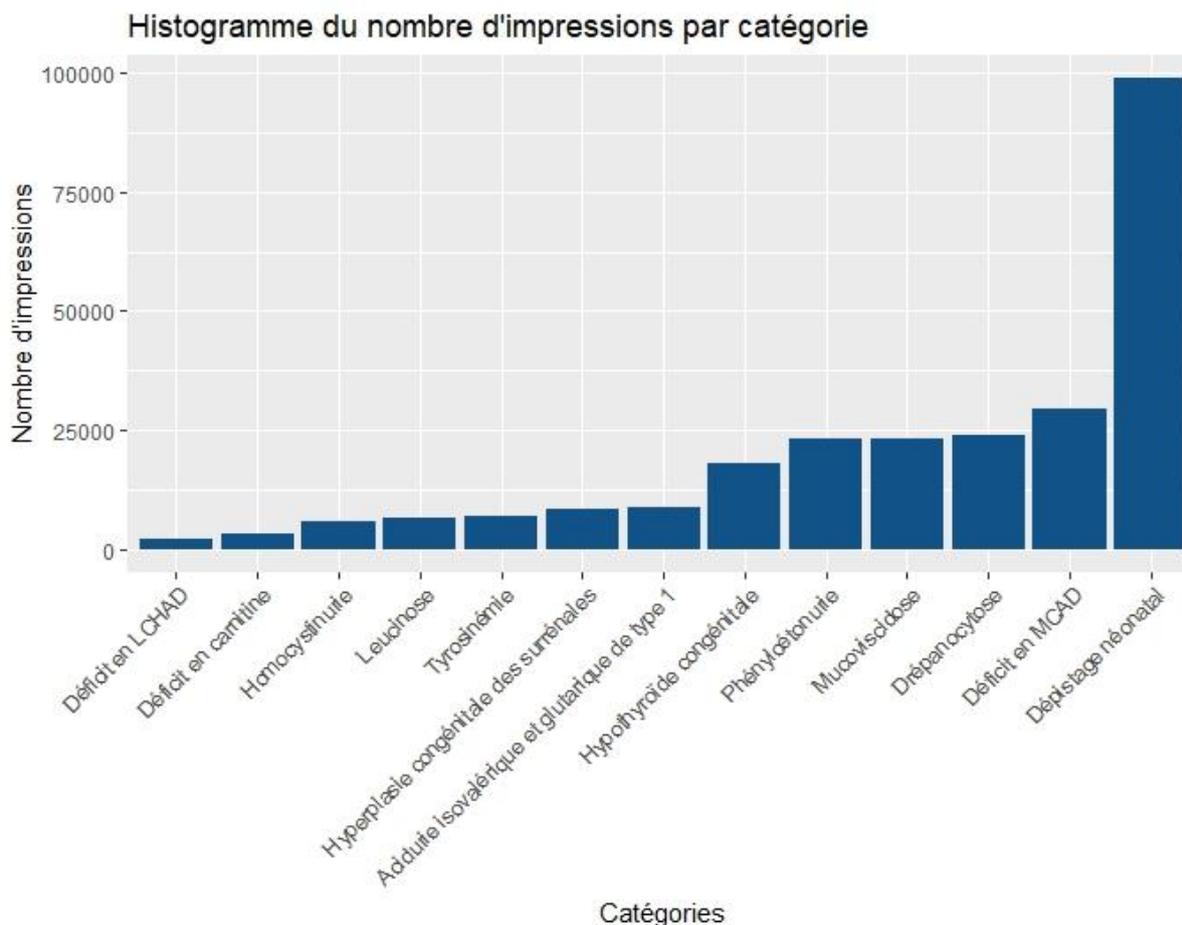


En complément, il est possible d'étudier le référencement sur les moteurs de recherche. A titre d'exemple, sur Google, sur la période allant d'août à décembre 2022, plus de 4 000 personnes sont arrivées sur le site internet du dépistage néonatal suite à une recherche sur Google et le site internet a été affiché plus de 150 000 fois à des personnes effectuant des recherches. Là aussi une progression est notable sur la période.



Suite à une catégorisation des requêtes Google, nous pouvons observer que ce sont les requêtes généralistes qui sont le plus pourvoyeuses d'impressions et de clics. Il est à noter un nombre important de clic sur le déficit en MCAD, en lien avec une actualité en 2022.





#### 4.6.3. Nouveaux documents d'informations

Suite à un travail mené par la HAS appuyée par le CNCNDN, les Commissions ainsi que les filières de nouveaux documents d'information ont été diffusés à partir du 1<sup>er</sup> janvier 2022.

Ces 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 dépistage 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 décelable 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 10 000 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 saproptérine 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)



## 4.7. 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 et a été signée par les différentes parties en 2022.

Cela a conduit à la mise en place d'une Réunion de Concertation Pluridisciplinaire pour les formes non conclues de mucoviscidose au sein de la filière Muco-CFTR. Ainsi les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal ont été invités à transférer à ce groupe de travail les cas de dépistage de la mucoviscidose non conclus.

31

## 4.8. Cinquantenaire du Dépistage Néonatal

Initié en 1972, le Programme National de Dépistage Néonatal célèbre en 2022 ses 50 ans d'existence. Afin de revenir sur la réussite de ce programme de santé publique ayant permis le dépistage de plus de 35 millions d'enfant et la prise en charge de plus de 30 000 d'entre eux, il a été acté une série d'évènements nationaux et régionaux au cours du mois de novembre 2022.

Un groupe de travail multidisciplinaire s'est ainsi mis en place en 2022 pour préparer la tenue de ces évènements. Il comprenait les instances et organisations suivantes :

- Les Centres régionaux de dépistage néonatal ;
- Les ARS ;
- La Société Française de Dépistage Néonatal ;
- L'Union Nationale de Professionnels de Santé ;
- Les Représentants de la société civile ;
- Les Fédérations hospitalières ;
- Le Ministère des Solidarités et de la Santé.

### 4.8.1. Création de contenu numérique à l'occasion du cinquantenaire

Dans le cadre du cinquantenaire du dépistage néonatal, de nombreux outils de communication ont été réalisés afin de promouvoir le Programme National de Dépistage Néonatal à l'occasion de cet évènement, mais aussi de façon plus pérenne.

Concernant les outils pérennes réalisés, nous pouvons noter :

- La réalisation des banderoles, kakémonos, oriflammes
- La réalisation de vidéos de témoignages des professionnels et des patients atteints.



- La mise en forme d'une vidéo produite par le CRDN Ile de France pour expliquer l'ensemble du processus de dépistage néonatal.



32

Par ailleurs, le ministère en charge de la santé a produit une vidéo-animation expliquant le dépistage néonatal.



Dans le cadre de la tenue de l'évènement, il a été proposé à l'ensemble des acteurs des contenus spécifiques :

- Des Flyers personnalisables,
- Des Goodies,
- Un kit de communication Print et Web
- Un dossier de presse et un communiqué de presse personnalisable



Enfin, durant cette période, une communication renforcée a été réalisée sur les réseaux sociaux, avec notamment une multiplication des posts, mais aussi la réalisation de Live.

#### 4.8.2. Journée Nationale du Cinquantième du dépistage néonatal

Le 18 novembre 2022 s'est tenu au ministère en charge de la santé la journée du cinquantième du dépistage néonatal. Cette journée a été l'occasion de faire le bilan de 50 ans de programme national de dépistage néonatal, mais aussi d'aborder les enjeux des prochaines années. La programmation était la suivante :

- La goutte de sang à la naissance : du test de Guthrie à la biologie moléculaire. L'historique du dépistage néonatal (DNN) en France, Michel ROUSSEY,
- Le dépistage néonatal en 2022 : bilan des Programmes, Régis COUTANT/Nolwenn REGNAULT
- Le parcours du buvard : de l'information aux résultats
- Dépistage néonatal en Europe : une harmonisation est-elle envisageable ? David CHEILLAN/Sandrine MARIE
- Actualités du dépistage néonatal en France, Paul BRÉGEAUT
- Enjeux éthiques associés au développement du dépistage néonatal, Pierre LE COZ
- Les missions de la HAS dans la nouvelle organisation du DNN et le processus d'évaluation des maladies, Andrea LASSERE
- Table ronde – Dépistage néonatal et annonces : du dépistage au diagnostic, Frédéric HUET/Marjolaine GOSSET/Floriane POUBANNE

#### 4.9. Réunion des CRDN

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

Après trois réunions tenues en mars 2019, mai 2020 et juin 2021, la quatrième réunion des Centres Régionaux de Dépistage Néonatal s'est déroulée le 11 mai 2022 à Paris.



Au cours de cette réunion, il a été exposé le bilan du Programme National de Dépistage Néonatal, avec un focus, notamment, sur le bilan d'un an du dépistage du déficit en MCAD.

Par ailleurs, ont été abordées les évolutions du programme national de dépistage néonatal avec les différentes dimensions de la mise en place de l'extension du Programme National de Dépistage Néonatal aux 7 Erreurs Innées du Métabolisme : le calendrier, les algorithmes, le système d'information, les financements.

Cette journée a aussi été l'occasion d'aborder les actualités du dépistage néonatal : la tenue du cinquantenaire, le déploiement d'outils de communication, mais aussi les recommandations de la Haute Autorité de Santé.

## 4.10. Recommandations et Avis de la HAS

En 2022, la Haute Autorité de Santé a proposé dans ses recommandations d'étendre le programme national de dépistage néonatal au Déficit immunitaire combiné sévère, sous condition d'une organisation de dépistage et de prise en charge optimale ([Recommandation](#)).

Par ailleurs, en 2022 la HAS a recommandé l'arrêt du dépistage cible de la drépanocytose au profit d'un dépistage universel à l'ensemble des nouveau-nés en France métropolitaine ([Avis n°2022.0060/AC/SESPEV](#)).

## 4.11. Projets à venir

### 4.11.1. Extension du PNDN aux EIM

Au 1<sup>er</sup> janvier 2023, le programme National de Dépistage Néonatal sera étendu à 7 nouvelles maladies. L'année 2023 sera donc une année de mise en place et de suivi du dépistage de ces maladies en France. Ce suivi, en lien avec les Commissions du Programme National de Dépistage Néonatal et de la Filière G2M, a permis une adaptation rapide des seuils de dépistage.

### 4.11.2. Evolution du Système d'information

La mise en place du dépistage des EIM a rendu nécessaire l'évolution du système d'information. Un nouveau Système d'information sera mis en place au 1<sup>er</sup> janvier 2023 afin de permettre l'extension du programme national de dépistage néonatal à d'autres pathologies. Ce système web nécessitera un grand nombre d'évolutions et de correctifs en 2023, afin de mieux correspondre aux attentes des utilisateurs.



#### 4.11.3. Généralisation du dépistage de la drépanocytose

En 2023, les travaux permettant la généralisation du dépistage de la drépanocytose seront amorcés, en partenariat avec la Commission Biologie, et la filière MCGRE. Parmi les travaux initiés :

- Les cahiers des charges des équipements et réactifs permettant le dépistage de la drépanocytose,
- Le rendu des résultats,
- L'information et la prise en charge des enfants hétérozygotes.

#### 4.11.4. Dépistage des Déficits Immunitaires Combinés Sévères

En 2023, des travaux menés avec la filière MARIH et la Commission Biologie seront initiés afin de permettre une mise en place du dépistage des déficits immunitaires combinés sévères. Comme pour la drépanocytose des travaux ont été menés concernant le cahier des charges des équipements et réactifs, les algorithmes de dépistage, mais aussi concernant les protocoles de prise en charge des enfants dépistés.



## 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<sup>er</sup> 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<sup>er</sup> 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 cartographies des DROM n'ont pas pu être produites du fait d'un trop faible effectif d'enfants malades sur ces territoires.

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 12 à 17) 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<sup>er</sup> juillet 2023 pour les enfants prélevés entre le 1<sup>er</sup> janvier 2022 et le 31 décembre 2022 présentant une des 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 2023. 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 2022, 689 531 nouveau-nés ont été testés en métropole et 39 769 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. En accord avec la tendance observée depuis 10 ans, il existe une diminution du nombre de naissances en 2022. En France, l'adhésion au programme national de dépistage néonatal est quasiment exhaustive, les refus ne concernant que 439 enfants en 2022, soit 0,06%.

Néanmoins, le nombre de refus semble en augmentation, et jamais autant de refus n'ont été enregistrés qu'en 2022. 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 439.

38

	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
<b>Métropole</b>												
<b>NN dépistés</b>	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465	689 531
<b>Refus</b>	98	120	192	234	263	265	271	247	328	295	358	420
<b>Outre Mer</b>												
<b>NN dépistés</b>	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645	39 769
<b>Refus</b>	1	0	1	4	4	12	7	10	15	14	20	19
<b>France</b>												
<b>NN dépistés</b>	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821	747 110	729 300
<b>Refus</b>	99	120	193	238	267	277	278	257	343	309	378	439
<b>Taux</b>	1/8 489	1/6 967	1/4 298	1/3 482	1/3 030	1/2 857	1/2 791	1/2 921	1/2 227	1/2 401	1/1 976	1/1 661

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	Refus (pour 10 000 naissances)
Auvergne Rhone-Alpes	84 951	43	5,1
Bourgogne Franche-Comté	24 483	13	5,3
Bretagne	31 715	26	8,2
Centre Val de Loire	24 034	18	7,5
Grand Est	51 543	12	2,3
Hauts de France	62 532	37	5,9
Ile de France	165 104	118	7,1
Normandie	32 733	25	7,6
Nouvelle Aquitaine	54 066	30	5,5
Occitanie	56 103	56	10,0
PACA-Corse	63 336	26	4,1
Pays de la Loire	38 931	16	4,1
<b>Métropole</b>	<b>689 531</b>	<b>420</b>	<b>6,1</b>
Guadeloupe	4 724	5	10,6
Guyane	7 682	3	3,9
Martinique	3 573	5	14,0
Mayotte	10 463	0	0,0
Ile de la Réunion	13 327	6	4,5
<b>Outre-Mer</b>	<b>39 769</b>	<b>19</b>	<b>4,8</b>
<b>Total</b>	<b>729 300</b>	<b>439</b>	<b>6,0</b>

Tableau DG-2 : Nombre de nouveau-nés testés et nombre de refus par région en 2022

En 2022 le DNN a permis de dépister 1290 enfants malades, soit une incidence d'un enfant malade pour 564 enfants dépistés (117 HPP, 40 HCS, 684 SDM, 281 HC, 135 CF, 33 MCAD)



### 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 :

40

- Les déficits en phénylalanine-hydroxylase. Ces derniers comprennent :
  - La phénylcétonurie (PCU) définie 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 2022, l'incidence en France de la Phénylcétonurie est de 1 / 12 795 (57 enfants malades). En ajoutant les HPM (60 enfants malades), l'incidence est alors de 1 / 6 233. On constate une augmentation de l'incidence de la PCU liée au changement de seuil de dépistage (passage de 180 à 120  $\mu\text{mol/L}$ ). Un travail et une réflexion sont actuellement en cours concernant la remontée du seuil de dépistage de la PCU.

Les délais calculés à partir des fiches d'identifications de cas suspect sont similaires à ceux retrouvés en 2021.

#### Pour la PCU

- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de résultat du prélèvement : médiane à 7 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 9 jours,
- Délai de traitement : médiane à 10 jours.

#### Pour l'HPM

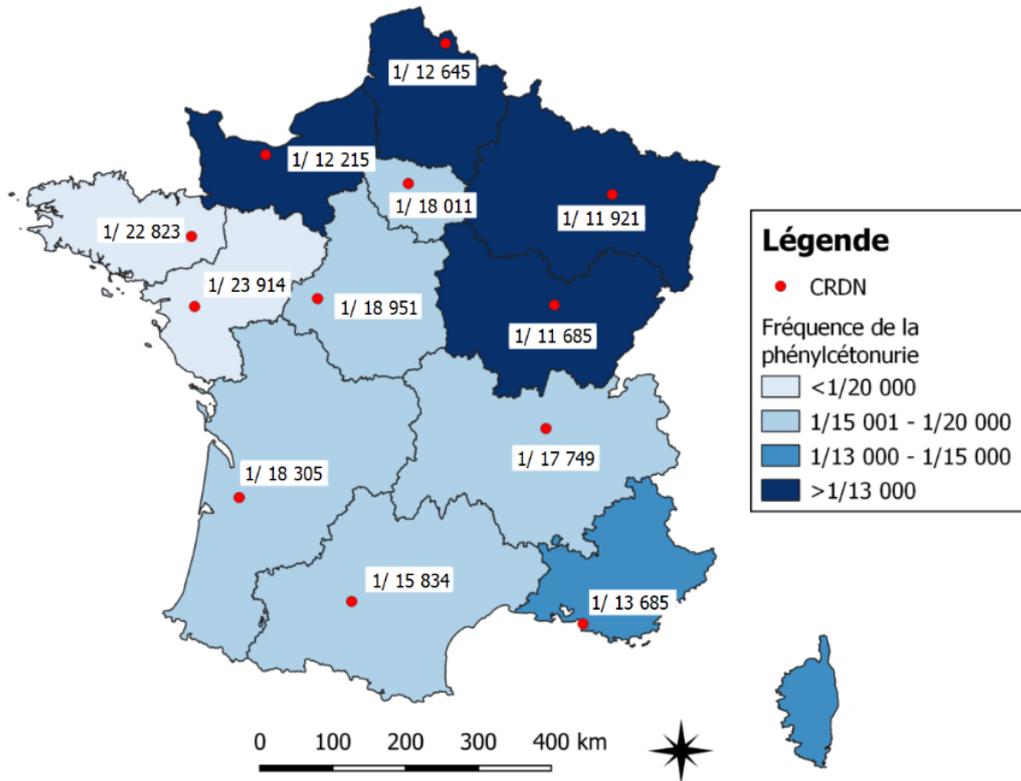
- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de résultat du prélèvement : médiane à 8 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 14 jours.



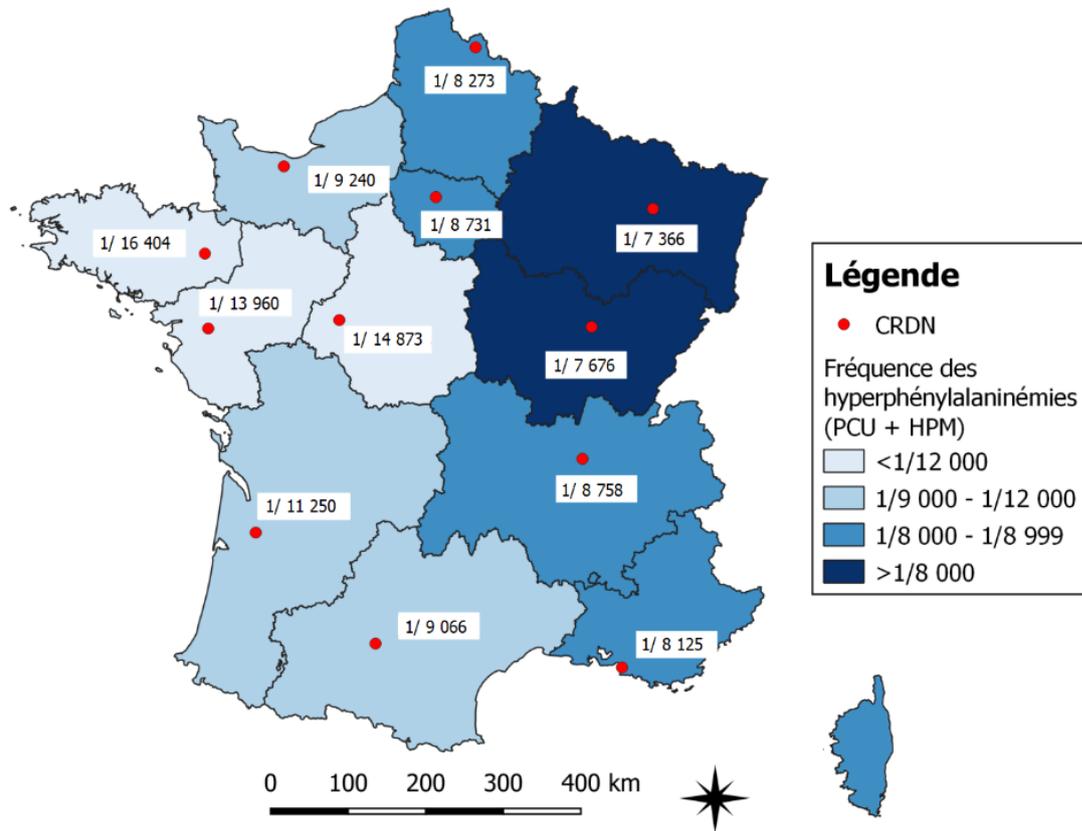
## PCU - Données depuis la mise en place du dépistage de la phénylcétonurie

	Nombre de NN testés	Nombre de malades PCU	Nombre de malades HPM	Nombre de malades F. Maligne	Fréquence PCU	Fréquence PCU + HPM
<b>Auvergne Rhone-Alpes</b>	<b>4 011 294</b>	226	232	7	<b>1 / 17 749</b>	1 / 8 758
<b>Bourgogne Franche-Comté</b>	<b>1 565 802</b>	134	70	1	<b>1 / 11 685</b>	1 / 7 676
<b>Bretagne</b>	<b>1 574 767</b>	69	27	0	<b>1 / 22 823</b>	1 / 16 404
<b>Centre Val de Loire</b>	<b>1 174 973</b>	62	17	0	<b>1 / 18 951</b>	1 / 14 873
<b>Grand Est</b>	<b>3 373 751</b>	283	175	15	<b>1 / 11 921</b>	1 / 7 366
<b>Hauts de France</b>	<b>3 995 942</b>	316	167	2	<b>1 / 12 645</b>	1 / 8 273
<b>Ile de France</b>	<b>8 032 941</b>	446	474	17	<b>1 / 18 011</b>	1 / 8 731
<b>Normandie</b>	<b>1 783 355</b>	146	47	1	<b>1 / 12 215</b>	1 / 9 240
<b>Nouvelle Aquitaine</b>	<b>2 160 008</b>	118	74	1	<b>1 / 18 305</b>	1 / 11 250
<b>Occitanie</b>	<b>3 091 471</b>	195	146	0	<b>1 / 15 854</b>	1 / 9 066
<b>PACA-Corse</b>	<b>2 860 161</b>	209	143	2	<b>1 / 13 685</b>	1 / 8 125
<b>Pays de la Loire</b>	<b>2 750 093</b>	115	82	3	<b>1 / 23 914</b>	1 / 13 960
<b>Métropole</b>	<b>36 374 558</b>	<b>2 319</b>	<b>1 654</b>	<b>49</b>	<b>1 / 15 685</b>	<b>1 / 9 155</b>
<b>Guadeloupe</b>	<b>264 015</b>	4	2	1	<b>1 / 66 004</b>	1 / 44 003
<b>Guyane</b>	<b>211 480</b>	0	1	0	-	1 / 211 480
<b>Martinique</b>	<b>219 401</b>	8	3	0	<b>1 / 27 425</b>	1 / 19 946
<b>Mayotte</b>	<b>194 105</b>	0	0	0	-	-
<b>Ile de la Réunion</b>	<b>580 003</b>	5	6	2	<b>1 / 116 001</b>	1 / 52 728
<b>Outre-Mer</b>	<b>1 469 004</b>	<b>17</b>	<b>12</b>	<b>3</b>	<b>1 / 86 412</b>	<b>1 / 50 655</b>
<b>Total</b>	<b>37 843 562</b>	<b>2 336</b>	<b>1 666</b>	<b>52</b>	<b>1 / 16 200</b>	<b>1 / 9 456</b>

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



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



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



PCU - Données 2022

Région	Nombre de NN testés	Malades PCU	Fréquence	Autres			
				HPM	Fréquence HPM	Fréquence HPM+PCU	Forme Maligne
<b>Auvergne Rhone-Alpes</b>	<b>84 951</b>	6	<b>1 / 14 159</b>	4	1 / 21 238	<b>1 / 8 495</b>	0
<b>Bourgogne Franche-Comté</b>	<b>24 483</b>	3	<b>1 / 8 161</b>	1	1 / 24 483	<b>1 / 6 121</b>	0
<b>Bretagne</b>	<b>31 715</b>	2	<b>1 / 15 858</b>	2	1 / 15 858	<b>1 / 7 929</b>	0
<b>Centre Val de Loire</b>	<b>24 034</b>	1	<b>1 / 24 034</b>	0	-	<b>1 / 24 034</b>	0
<b>Grand Est</b>	<b>51 543</b>	4	<b>1 / 12 886</b>	10	1 / 5 154	<b>1 / 3 682</b>	0
<b>Hauts de France</b>	<b>62 532</b>	4	<b>1 / 15 633</b>	5	1 / 12 506	<b>1 / 6 948</b>	1
<b>Ile de France</b>	<b>165 104</b>	9	<b>1 / 18 345</b>	13	1 / 12 700	<b>1 / 7 505</b>	0
<b>Normandie</b>	<b>32 733</b>	3	<b>1 / 10 911</b>	3	1 / 10 911	<b>1 / 5 456</b>	0
<b>Nouvelle Aquitaine</b>	<b>54 066</b>	3	<b>1 / 18 022</b>	0	-	<b>1 / 18 022</b>	0
<b>Occitanie</b>	<b>56 103</b>	17	<b>1 / 3 300</b>	7	1 / 8 015	<b>1 / 2 338</b>	0
<b>PACA-Corse</b>	<b>63 336</b>	4	<b>1 / 15 834</b>	13	1 / 4 872	<b>1 / 3 726</b>	0
<b>Pays de la Loire</b>	<b>38 931</b>	1	<b>1 / 38 931</b>	2	1 / 19 466	<b>1 / 12 977</b>	0
<b>Métropole</b>	<b>689 531</b>	<b>57</b>	<b>1 / 12 097</b>	<b>60</b>	<b>1 / 11 492</b>	<b>1 / 5 893</b>	<b>1</b>
<b>Guadeloupe</b>	<b>4 724</b>	0	-	0	-	-	0
<b>Guyane</b>	<b>7 682</b>	0	-	0	-	-	0
<b>Martinique</b>	<b>3 573</b>	0	-	0	-	-	0
<b>Mayotte</b>	<b>10 463</b>	0	-	0	-	-	0
<b>Ile de la Réunion</b>	<b>13 327</b>	0	-	0	-	-	0
<b>Outre-Mer</b>	<b>39 769</b>	<b>0</b>	<b>-</b>	<b>0</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>0</b>
<b>Total</b>	<b>729 300</b>	<b>57</b>	<b>1 / 12 795</b>	<b>60</b>	<b>1 / 12 155</b>	<b>1 / 6 233</b>	<b>1</b>

Tableau PCU-2 : Résultats du dépistage de la phénylcétonurie en 2022



## PCU - Evolution 2011-2022

Métropole	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
<b>NN testés</b>	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465	689 531
<b>NN malades PCU</b>	<b>43</b>	<b>46</b>	<b>45</b>	<b>51</b>	<b>37</b>	<b>37</b>	<b>33</b>	<b>51</b>	<b>48</b>	<b>57</b>	<b>46</b>	<b>57</b>
<b>Incidence</b>	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	1 / 12 097
<b>NN avec HPM</b>	50	55	49	40	41	31	43	58	40	41	65	60
<b>Incidence PCU + HPM</b>	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	1 / 5 893

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	2022
<b>NN testés</b>	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645	39 769
<b>NN malades PCU</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
<b>Incidence</b>	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	2022
<b>NN testés</b>	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821	747 110	729 300
<b>NN malades PCU</b>	<b>44</b>	<b>47</b>	<b>45</b>	<b>51</b>	<b>37</b>	<b>38</b>	<b>34</b>	<b>52</b>	<b>48</b>	<b>57</b>	<b>46</b>	<b>57</b>
<b>Incidence PCU + HPM</b>	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	1 / 12 795
<b>NN avec HPM</b>	50	56	50	40	51	32	43	58	40	41	66	60
<b>Incidence HPM</b>	1 / 16 410	1 / 16 808	1 / 14 930	1 / 16 591	1 / 20 715	1 / 15 864	1 / 24 731	1 / 18 046	1 / 12 945	1 / 19 093	1 / 18 093	1 / 12 155
<b>Incidence PCU + HPM</b>	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	1 / 6 233

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

L'année 2022 est marquée par une réascension de l'incidence de phénylcétonuries (57 cas recensés, 1/12 795). Par ailleurs, il est à noter qu'en 2022 comme en 2021, aucun cas de phénylcétonurie, ni d'hyperphénylalaninémie modérée n'a été dépisté dans les départements et régions d'outre-mer.



## Fiches Diagnostiques

Au 1<sup>er</sup> juillet 2022, le CNCNDN a récupéré et saisi 113 fiches d'identification de cas suspect de la phénylcétonurie.

Ont été exclues :

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

Au final 85 fiches ont été exploitées pour la phénylcétonurie, 38 d'enfants confirmés phénylcétonuriques et 47 d'enfants présentant une hyperphénylalaninémie permanente modérée.

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

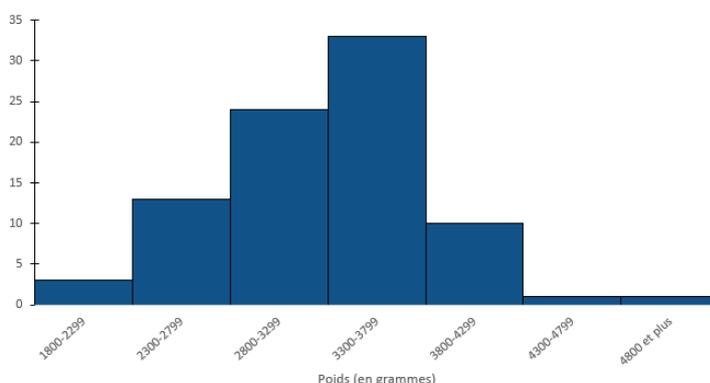
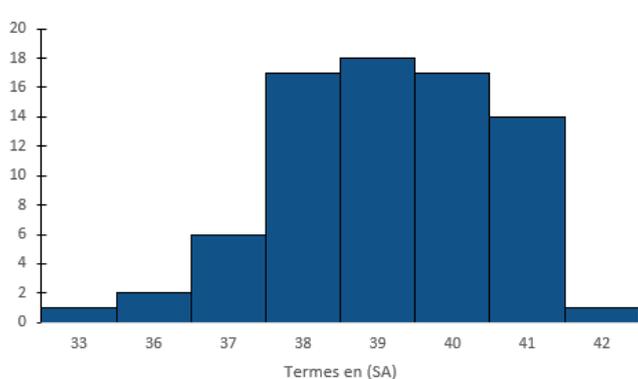
46

## Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 85 fiches exploitées, le sexe de l'enfant était précisé dans l'intégralité d'entre elles. 46 enfants (54.1%) étaient de sexe féminin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
<b>Terme (en semaines d'aménorrhée)</b>	75	38,0	39,0	40,0	39,1
<b>Poids à la naissance (en g)</b>	85	2940,0	3650,0	3650,0	3275,9
<b>Taille à la naissance (en cm)</b>	40	47,9	51,0	51,0	48,5
<b>Périmètre crânien à la naissance (en cm)</b>	38	33,0	35,0	35,0	34,0

Tableau PCU-6 : Terme, Poids, Taille et Périmètre Crânien des enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2022



Graphique PCU-1 : Terme et Poids des enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2022



## Délais

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

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

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

47

Délais	Nombre de fiches de malades	PCU					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	38	1	3	3	3	8	3,0
Délai Résultat	35	4	6	7	8	12	6,9
Délai Diagnostic	38	4	7	9	11	52	9,8
Délai Traitement	37	5	8	10	12	104	15,3

Tableau PCU-7 : Délais en jour de prise en charge des enfants atteints de PCU en 2022

Délais	Nombre de fiches de malades	HPM					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	47	2	3	3	3	8	3,1
Délai Résultat	44	4	7	8	10	14	8,2
Délai Diagnostic	47	6	10	14	20	48	17,0

Tableau PCU-8 : Délais en jour de prise en charge des enfants atteints d'HPM en 2022



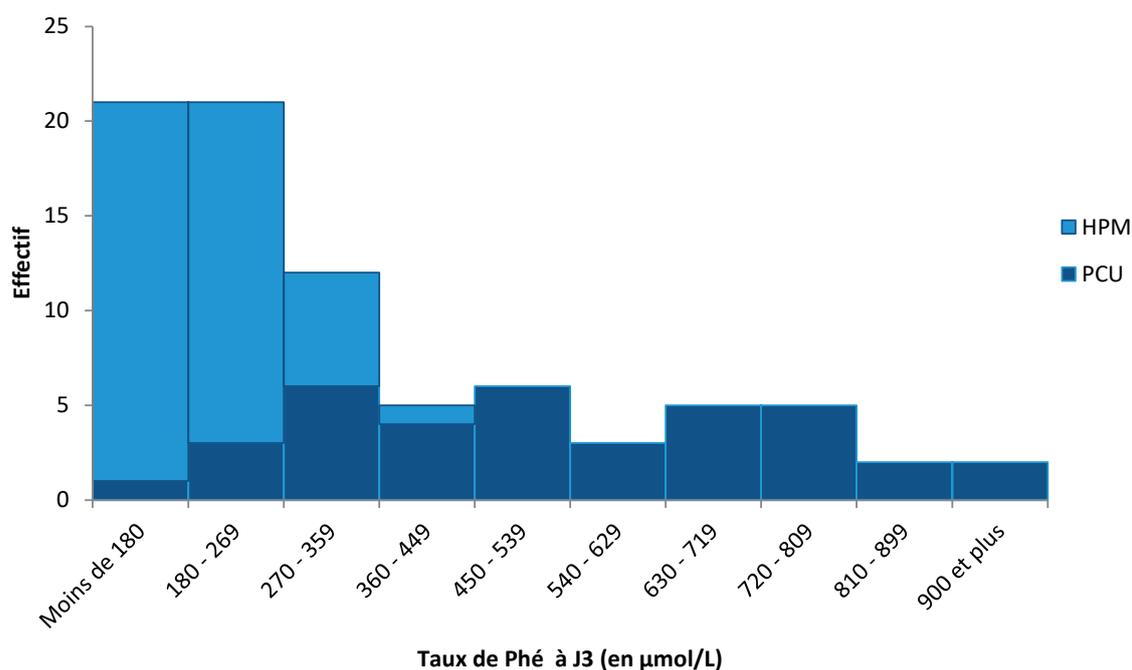
## Données du dépistage

Le dosage de la phénylalanine de dépistage a retrouvé des taux de phénylalanine allant de 124  $\mu\text{mol/L}$  à 989.7  $\mu\text{mol/L}$ .

Pour les enfants atteints de PCU, la phénylalanine de dépistage était comprise entre 165.5  $\mu\text{mol/L}$  et 989.7  $\mu\text{mol/L}$  avec une médiane à 525.5  $\mu\text{mol/L}$ .

Pour les enfants atteints d'HPM, la phénylalanine de dépistage était comprise entre 124  $\mu\text{mol/L}$  et 380.4  $\mu\text{mol/L}$  avec une médiane à 199.4  $\mu\text{mol/L}$ .

48



Graphique PCU-2 : Distribution de la phénylalanine de dépistage (en  $\mu\text{mol/L}$ ) chez les enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2022

## 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 85 fiches saisies, 83 (97.6%) précisait le dosage de confirmation de phénylalanine.

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



Examens de confirmation	Information disponible	Oui	
		Effectif	Pourcentage
<b>Bioptérine Urinaires</b>	<b>81</b>	<b>70</b>	<b>86,4%</b>
- PCU	35	34	97,1%
- HPM	46	36	78,3%
<b>Test au BH4</b>	<b>81</b>	<b>29</b>	<b>35,8%</b>
- PCU	37	28	75,7%
- HPM	44	1	2,3%
<b>Sensibilité au BH4 (PCU uniquement)</b>	<b>25</b>	<b>12</b>	<b>48,0%</b>

Tableau PCU-9 : Examens de confirmations réalisés dans le cadre du dépistage de la PCU et de l'HPM en 2022

Parmi les 25 enfants atteints de PCU ayant eu un test au BH4 et dont la sensibilité était précisée, 12 étaient sensibles au test du BH4 (48%).



## 5.4. Dépistage Hypothyroïdie Congénitale

Le dépistage néonatal de l'Hypothyroïdie Congénitale (HC) existe en France depuis 1978. Depuis, plus de trente-quatre 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 2022, 281 nouveau-nés ont été pris en charge pour hypothyroïdie congénitale (84 ectopies, 51 athyréoses, 139 glandes en place et 7 dont le typage n'a pas été précisé). L'incidence en France de l'hypothyroïdie congénitale est de 1/2 595 avec des variations régionales métropolitaines allant de 1/4 326 à 1/1 276.

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 2021 :

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

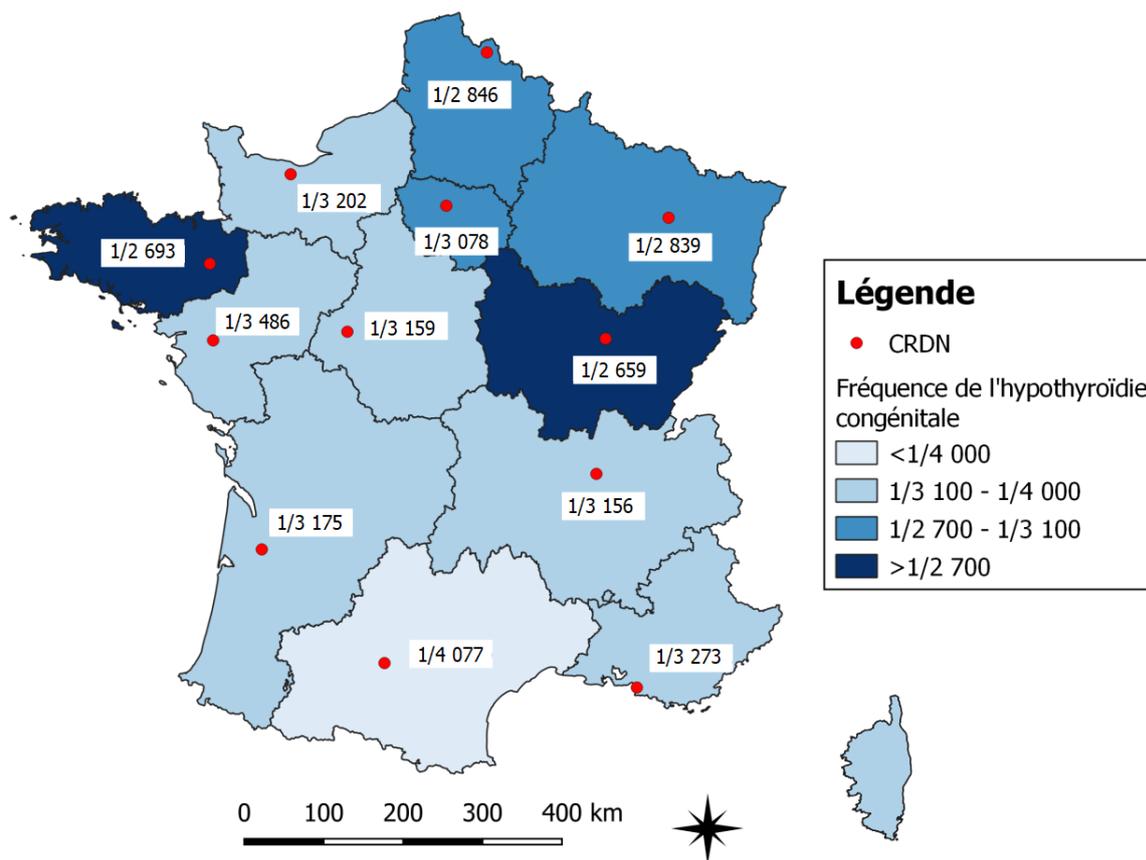
Concernant les examens de confirmation, 100 % des enfants atteints d'hypothyroïdie ont eu au moins une biologie de confirmation et 96,9 % ont eu au moins une imagerie de confirmation.



## 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	
<b>Auvergne Rhone-Alpes</b>	<b>3 745 598</b>	<b>1 187</b>	478	268	359	82	<b>1 / 3 156</b>
<b>Bourgogne Franche-Comté</b>	<b>1 374 472</b>	<b>517</b>	210	79	183	45	<b>1 / 2 659</b>
<b>Bretagne</b>	<b>1 550 898</b>	<b>576</b>	251	109	197	19	<b>1 / 2 693</b>
<b>Centre Val de Loire</b>	<b>1 174 973</b>	<b>372</b>	204	66	96	6	<b>1 / 3 159</b>
<b>Grand Est</b>	<b>2 937 853</b>	<b>1 035</b>	385	236	356	58	<b>1 / 2 839</b>
<b>Hauts de France</b>	<b>3 625 808</b>	<b>1 274</b>	531	233	467	43	<b>1 / 2 846</b>
<b>Ile de France</b>	<b>7 435 491</b>	<b>2 416</b>	939	427	975	75	<b>1 / 3 078</b>
<b>Normandie</b>	<b>1 783 355</b>	<b>557</b>	231	169	144	13	<b>1 / 3 202</b>
<b>Nouvelle Aquitaine</b>	<b>1 885 972</b>	<b>594</b>	189	95	237	73	<b>1 / 3 175</b>
<b>Occitanie</b>	<b>2 752 151</b>	<b>675</b>	235	166	242	32	<b>1 / 4 077</b>
<b>PACA-Corse</b>	<b>2 608 927</b>	<b>797</b>	354	181	222	40	<b>1 / 3 273</b>
<b>Pays de la Loire</b>	<b>2 429 867</b>	<b>697</b>	315	154	209	19	<b>1 / 3 486</b>
<b>Métropole</b>	<b>33 305 365</b>	<b>10 697</b>	<b>4 322</b>	<b>2 183</b>	<b>3 687</b>	<b>505</b>	<b>1 / 3 114</b>
<b>Guadeloupe</b>	<b>260 410</b>	<b>21</b>	2	2	12	5	<b>1 / 12 400</b>
<b>Guyane</b>	<b>211 480</b>	<b>41</b>	4	2	13	22	<b>1 / 5 158</b>
<b>Martinique</b>	<b>214 859</b>	<b>21</b>	3	5	10	3	<b>1 / 10 231</b>
<b>Mayotte</b>	<b>194 105</b>	<b>9</b>	0	0	2	7	<b>1 / 21 567</b>
<b>Ile de la Réunion</b>	<b>580 003</b>	<b>114</b>	16	12	23	63	<b>1 / 5 088</b>
<b>Outre-Mer</b>	<b>1 460 857</b>	<b>206</b>	<b>25</b>	<b>21</b>	<b>60</b>	<b>100</b>	<b>1 / 7 092</b>
<b>Total</b>	<b>34 766 222</b>	<b>10 903</b>	<b>4 347</b>	<b>2 204</b>	<b>3 747</b>	<b>605</b>	<b>1 / 3 189</b>

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



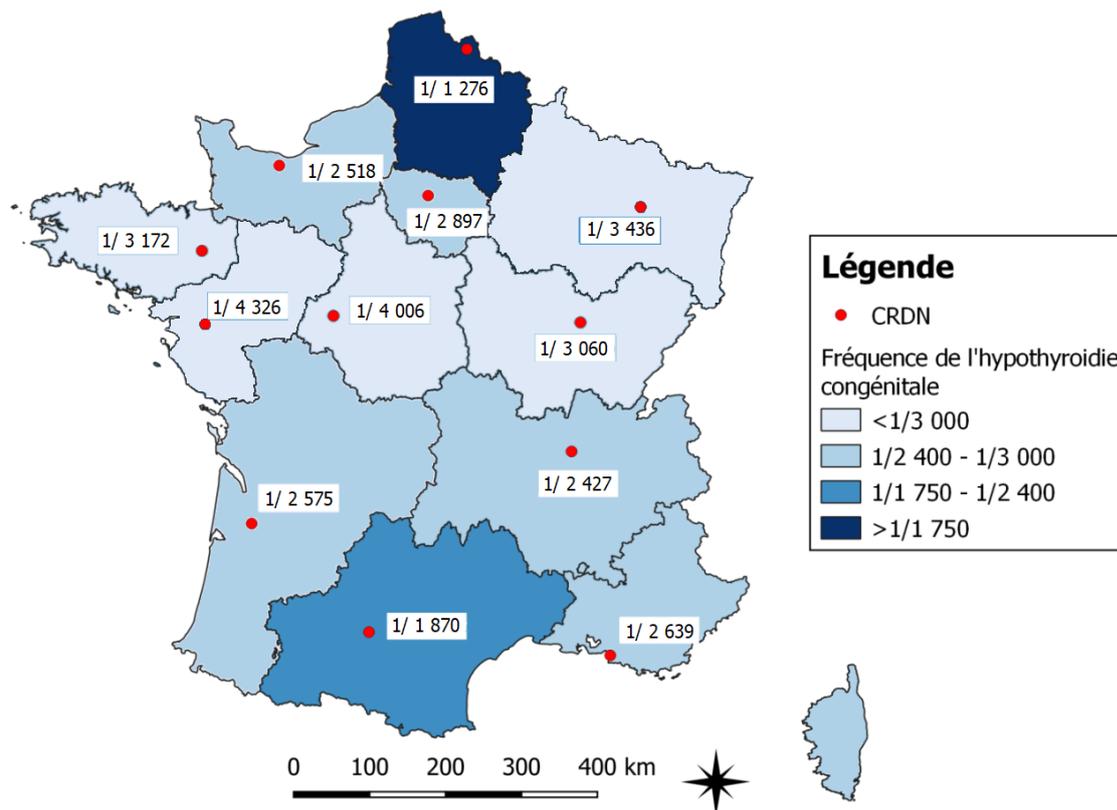
Carte HC-1 : Incidence de l'hypothyroïdie congénitale par région depuis la mise en place de ce dépistage (1978)



HC - Données 2022

Région	Nombre de NN testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyroïse	Glande en Place	Non Typée		
Auvergne Rhone-Alpes	84 951	6	5	24	0	35	1 / 2 427
Bourgogne Franche-Comté	24 483	1	2	5	0	8	1 / 3 060
Bretagne	31 715	5	2	3	0	10	1 / 3 172
Centre Val de Loire	24 034	5	0	1	0	6	1 / 4 006
Grand Est	51 543	6	3	5	1	15	1 / 3 436
Hauts de France	62 532	16	8	25	0	49	1 / 1 276
Ile de France	165 104	12	5	37	3	57	1 / 2 897
Normandie	32 733	7	3	2	1	13	1 / 2 518
Nouvelle Aquitaine	54 066	8	5	6	2	21	1 / 2 575
Occitanie	56 103	6	12	12	0	30	1 / 1 870
PACA-Corse	63 336	7	6	11	0	24	1 / 2 639
Pays de la Loire	38 931	4	0	5	0	9	1 / 4 326
<b>Métropole</b>	<b>689 531</b>	<b>83</b>	<b>51</b>	<b>136</b>	<b>7</b>	<b>277</b>	<b>1 / 2 489</b>
Guadeloupe	4 724	0	0	1	0	1	1 / 4 724
Guyane	7 682	0	0	0	0	0	-
Martinique	3 573	0	0	1	0	1	1 / 3 573
Mayotte	10 463	0	0	0	0	0	-
Ile de la Réunion	13 327	1	0	1	0	2	1 / 6 664
<b>Outre-Mer</b>	<b>39 769</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>4</b>	<b>1 / 9 942</b>
<b>Total</b>	<b>729 300</b>	<b>84</b>	<b>51</b>	<b>139</b>	<b>7</b>	<b>281</b>	<b>1 / 2 595</b>

Tableau HC-2 : Résultats du dépistage de l'hypothyroïdie congénitale en 2022



Carte HC-2 : Incidence de l'hypothyroïdie congénitale par région en 2022



## HC – Evolution 2011 - 2022

Métropole	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
<b>NN testés</b>	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465	689 531
<b>NN malades</b>	<b>298</b>	<b>282</b>	<b>282</b>	<b>298</b>	<b>263</b>	<b>315</b>	<b>315</b>	<b>302</b>	<b>296</b>	<b>286</b>	<b>275</b>	<b>277</b>
Ectopie	106	92	101	109	91	88	98	83	72	78	73	83
Athyréose	47	47	42	57	44	50	47	45	36	41	50	51
Glande en place	137	135	138	131	122	169	164	155	180	154	141	136
Non typées	8	8	1	1	6	8	6	19	8	13	11	7
<b>Incidence</b>	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	1/2 489

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	2022
<b>NN testés</b>	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645	39 769
<b>NN malades</b>	<b>11</b>	<b>8</b>	<b>7</b>	<b>7</b>	<b>7</b>	<b>6</b>	<b>10</b>	<b>3</b>	<b>9</b>	<b>6</b>	<b>9</b>	<b>4</b>
Ectopie	1	1	1	1	0	1	1	0	0	0	0	1
Athyréose	1	1	0	2	1	2	1	1	1	1	1	0
Glande en place	6	2	6	4	5	2	6	2	5	5	8	3
Non typées	3	4	0	0	1	1	2	3	3	0	0	0
<b>Incidence</b>	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	1/9 942

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	2022
<b>NN testés</b>	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821	747 110	729 300
<b>NN malades</b>	<b>309</b>	<b>290</b>	<b>289</b>	<b>305</b>	<b>270</b>	<b>321</b>	<b>325</b>	<b>305</b>	<b>305</b>	<b>292</b>	<b>284</b>	<b>281</b>
Ectopie	107	93	102	110	91	89	99	83	72	78	73	84
Athyréose	48	48	42	59	45	52	48	45	37	42	51	51
Glande en place	143	137	144	135	127	171	170	156	185	159	149	139
Non typées	11	12	1	1	7	9	8	21	11	13	11	7
<b>Incidence</b>	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	1/2 595

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

En 2022, 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

Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Prélèvement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	37	37	2	4	3,0	2,9
Bourgogne Franche-Comté	7	7	3	9	3,0	4,0
Bretagne	10	10	3	4	3,0	3,2
Centre Val de Loire	6	6	2	4	3,0	3,0
Grand Est	4	4	2	4	3,5	3,3
Hauts de France	46	45	2	6	3,0	3,1
Ile de France	52	52	2	11	3,0	3,2
Normandie	14	13	3	4	3,0	3,3
Nouvelle Aquitaine	19	19	3	4	3,0	3,1
Occitanie	28	28	2	34	3,0	4,3
PACA-Corse	20	20	2	5	3,0	2,9
Pays de la Loire	15	15	2	10	3,0	3,3
<b>Métropole</b>	<b>258</b>	<b>256</b>	<b>2</b>	<b>34</b>	<b>3,0</b>	<b>3,3</b>
Guadeloupe	0	-	-	-	-	-
Guyane	0	-	-	-	-	-
Martinique	0	-	-	-	-	-
Mayotte	0	-	-	-	-	-
Ile de la Réunion	2	2	3	44	23,5	23,5
<b>Outre-Mer</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>44</b>	<b>23,5</b>	<b>23,5</b>
<b>Total</b>	<b>260</b>	<b>258</b>	<b>2</b>	<b>44</b>	<b>3,0</b>	<b>3,4</b>

Tableau HC-6 : Délai de prélèvement en jours par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2022



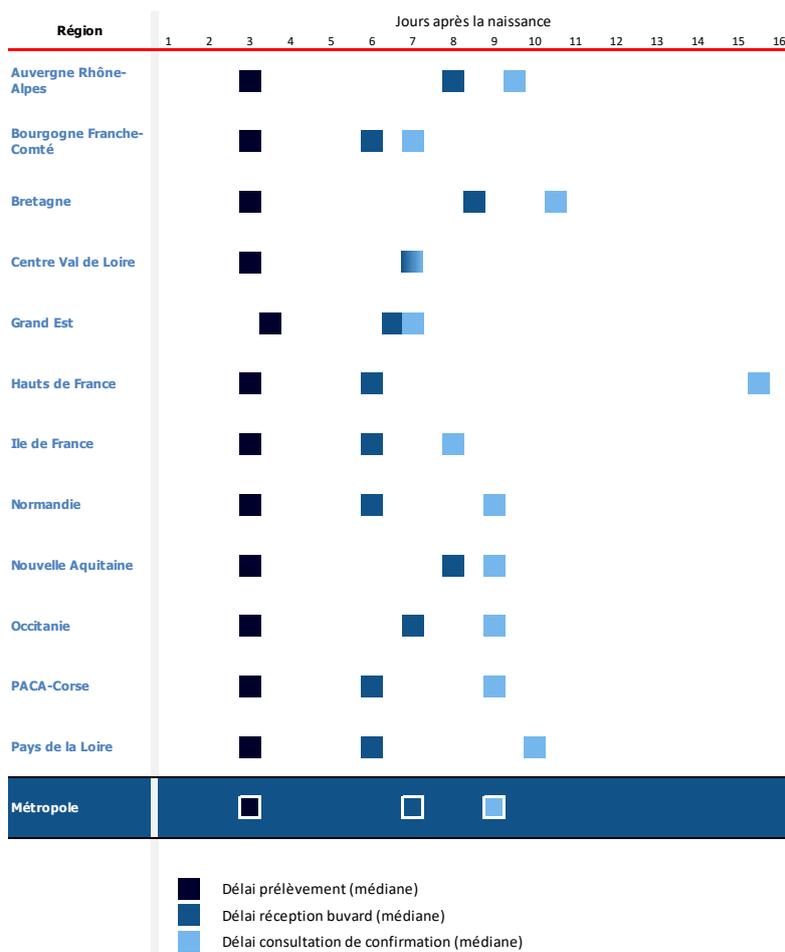
Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Réception Buvard (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	37	37	6	13	8,0	8,6
Bourgogne Franche-Comté	7	7	4	12	6,0	6,7
Bretagne	10	10	5	10	8,5	7,9
Centre Val de Loire	6	5	6	8	7,0	7,2
Grand Est	4	4	5	8	6,5	6,5
Hauts de France	46	46	3	10	6,0	6,1
Ile de France	52	52	3	15	6,0	6,6
Normandie	14	13	4	8	6,0	5,6
Nouvelle Aquitaine	19	17	5	11	8,0	7,7
Occitanie	28	28	4	10	7,0	6,9
PACA-Corse	20	20	4	42	6,0	8,3
Pays de la Loire	15	15	4	11	6,0	6,0
<b>Métropole</b>	<b>258</b>	<b>254</b>	<b>3</b>	<b>42</b>	<b>7,0</b>	<b>7,0</b>
Guadeloupe	0	-	-	-	-	-
Guyane	0	-	-	-	-	-
Martinique	0	-	-	-	-	-
Mayotte	0	-	-	-	-	-
Ile de la Réunion	2	2	8	50	29,0	29,0
<b>Outre-Mer</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>50</b>	<b>29,0</b>	<b>29,0</b>
<b>Total</b>	<b>260</b>	<b>256</b>	<b>3</b>	<b>50</b>	<b>7,0</b>	<b>7,2</b>

Tableau HC-7 : Délai de réception en jours des buvards par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2022



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Consultation confirmation (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	37	36	1	24	9,5	10,2
Bourgogne Franche-Comté	7	7	6	16	7,0	9,0
Bretagne	10	10	4	16	10,5	10,2
Centre Val de Loire	6	6	6	9	7,0	7,3
Grand Est	4	4	5	9	7,0	7,0
Hauts de France	46	46	3	78	15,5	18,8
Ile de France	52	52	3	34	8,0	11,1
Normandie	14	14	7	25	9,0	11,4
Nouvelle Aquitaine	19	19	5	29	9,0	9,8
Occitanie	28	28	6	12	9,0	9,1
PACA-Corse	20	20	4	46	9,0	11,9
Pays de la Loire	15	15	5	26	10,0	11,3
<b>Métropole</b>	<b>258</b>	<b>257</b>	<b>1</b>	<b>78</b>	<b>9,0</b>	<b>11,9</b>
Guadeloupe	0	-	-	-	-	-
Guyane	0	-	-	-	-	-
Martinique	0	-	-	-	-	-
Mayotte	0	-	-	-	-	-
Ile de la Réunion	2	2	12	14	13,0	13,0
<b>Outre-Mer</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>12</b>	<b>14</b>	<b>13,0</b>	<b>13,0</b>
<b>Total</b>	<b>260</b>	<b>259</b>	<b>1</b>	<b>78</b>	<b>9,0</b>	<b>11,9</b>

Tableau HC-8 : Délai de confirmation en jours par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2022



Graphique HC-1 : Délais de prélèvement, réception, confirmation en Métropole pour les enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2022



## Indicateurs – Examens de Confirmation

Région	Nombre de fiche de malades	Echographie		
		Nombre de fiches complétées	Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhône-Alpes	37	35	33	94%
Bourgogne Franche-Comté	7	6	4	67%
Bretagne	10	10	8	80%
Centre Val de Loire	6	5	5	100%
Grand Est	4	4	4	100%
Hauts de France	46	44	37	84%
Ile de France	52	48	46	96%
Normandie	14	13	12	92%
Nouvelle Aquitaine	19	18	17	94%
Occitanie	28	26	26	100%
PACA-Corse	20	18	12	67%
Pays de la Loire	15	15	14	93%
<b>Métropole</b>	<b>258</b>	<b>242</b>	<b>218</b>	<b>90%</b>
Guadeloupe	0	-	-	-
Guyane	0	-	-	-
Martinique	0	-	-	-
Ile de la Réunion	2	2	2	100%
Mayotte	0	-	-	-
<b>Outre-Mer</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>100%</b>
<b>Total</b>	<b>260</b>	<b>244</b>	<b>220</b>	<b>90%</b>

Tableau HC-9 : Confirmation échographique par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2022



Région	Nombre de fiche de malades	Scintigraphie		
		Nombre de fiches complétées	Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhône-Alpes	37	34	13	38%
Bourgogne Franche-Comté	7	7	7	100%
Bretagne	10	10	9	90%
Centre Val de Loire	6	6	5	83%
Grand Est	4	4	4	100%
Hauts de France	46	42	38	96%
Ile de France	52	49	37	76%
Normandie	14	14	14	100%
Nouvelle Aquitaine	19	19	17	90%
Occitanie	28	24	12	50%
PACA-Corse	20	19	15	79%
Pays de la Loire	15	15	12	80%
<b>Métropole</b>	<b>258</b>	<b>243</b>	<b>183</b>	<b>75%</b>
Guadeloupe	0	-	-	-
Guyane	0	-	-	-
Martinique	0	-	-	-
Ile de la Réunion	2	2	1	50%
Mayotte	0	-	-	-
<b>Outre-Mer</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>50%</b>
<b>Total</b>	<b>260</b>	<b>245</b>	<b>183</b>	<b>75%</b>

Tableau HC-10 : Confirmation scintigraphique par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2022



Région	Nombre de fiche de malades	Test au Perchlorate		
		Nombre de fiches complétées	Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhône-Alpes	37	29	6	21%
Bourgogne Franche-Comté	7	7	7	100%
Bretagne	10	8	2	25%
Centre Val de Loire	6	3	1	33%
Grand Est	4	3	0	0%
Hauts de France	46	38	16	42%
Ile de France	52	46	18	39%
Normandie	14	14	1	7%
Nouvelle Aquitaine	19	15	2	13%
Occitanie	28	22	0	0%
PACA-Corse	20	19	5	26%
Pays de la Loire	15	11	3	27%
<b>Métropole</b>	<b>258</b>	<b>215</b>	<b>61</b>	<b>28%</b>
Guadeloupe	0	-	-	-
Guyane	0	-	-	-
Martinique	0	-	-	-
Ile de la Réunion	2	1	0	0%
Mayotte	0	-	-	-
<b>Outre-Mer</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0%</b>
<b>Total</b>	<b>260</b>	<b>216</b>	<b>61</b>	<b>28%</b>

Tableau HC-11 : Test au perchlorate de confirmation par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2022



Région	Nombre de fiche de malades	Bilan biologique de confirmation		
		Nombre de fiches complétées	Nombre	Pourcentage
Auvergne Rhône-Alpes	37	37	37	100%
Bourgogne Franche-Comté	7	7	7	100%
Bretagne	10	10	10	100%
Centre Val de Loire	6	6	6	100%
Grand Est	4	4	4	100%
Hauts de France	46	46	46	100%
Ile de France	52	52	52	100%
Normandie	14	13	13	100%
Nouvelle Aquitaine	19	19	19	100%
Occitanie	28	28	28	100%
PACA-Corse	20	20	20	100%
Pays de la Loire	15	15	15	100%
<b>Métropole</b>	<b>258</b>	<b>257</b>	<b>257</b>	<b>100%</b>
Guadeloupe	0	-	-	-
Guyane	0	-	-	-
Martinique	0	-	-	-
Ile de la Réunion	2	2	2	100%
Mayotte	0	-	-	-
<b>Outre-Mer</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>100%</b>
<b>Total</b>	<b>260</b>	<b>259</b>	<b>259</b>	<b>100%</b>

Tableau HC-12 : Bilan biologique de confirmation par région des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2022



Au 1<sup>er</sup> juillet 2023, le CNCND a récupéré et saisi 288 fiches d'identification de cas suspect d'hypothyroïdie congénitale.

28 fiches ont été exclues : 10 hypothyroïdies transitoires, 6 faux positifs et 12 fiches non conclues.

Au final, 260 fiches ont été exploitées pour l'hypothyroïdie congénitale.

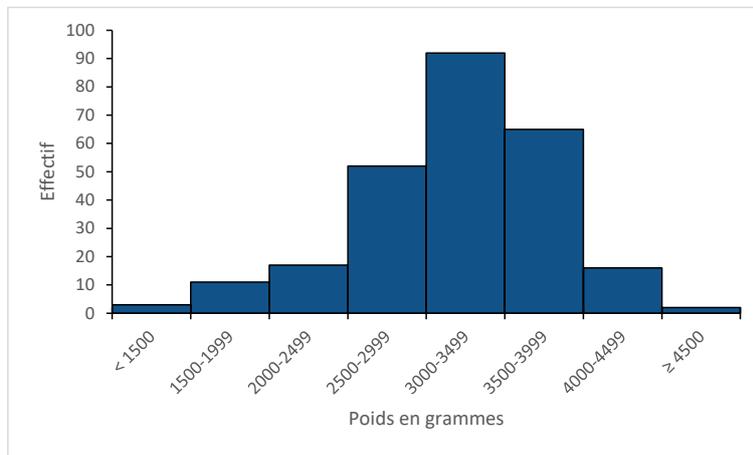
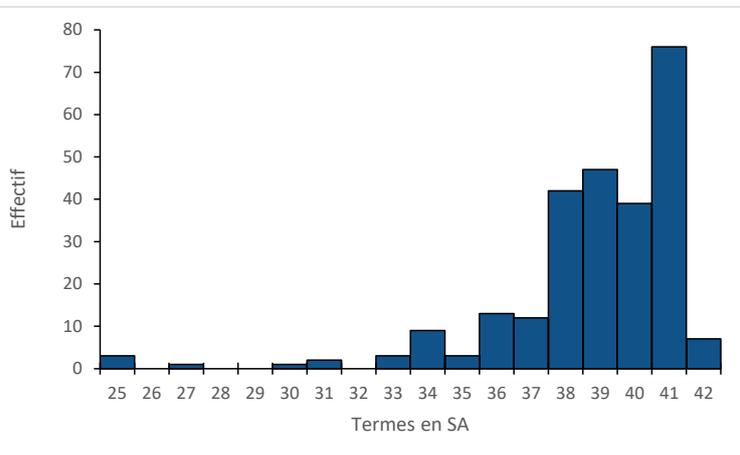
Les fiches comprennent des informations générales d'identification, des informations relatives au dépistage, des informations relatives à la confirmation et des informations en rapport avec le traitement.

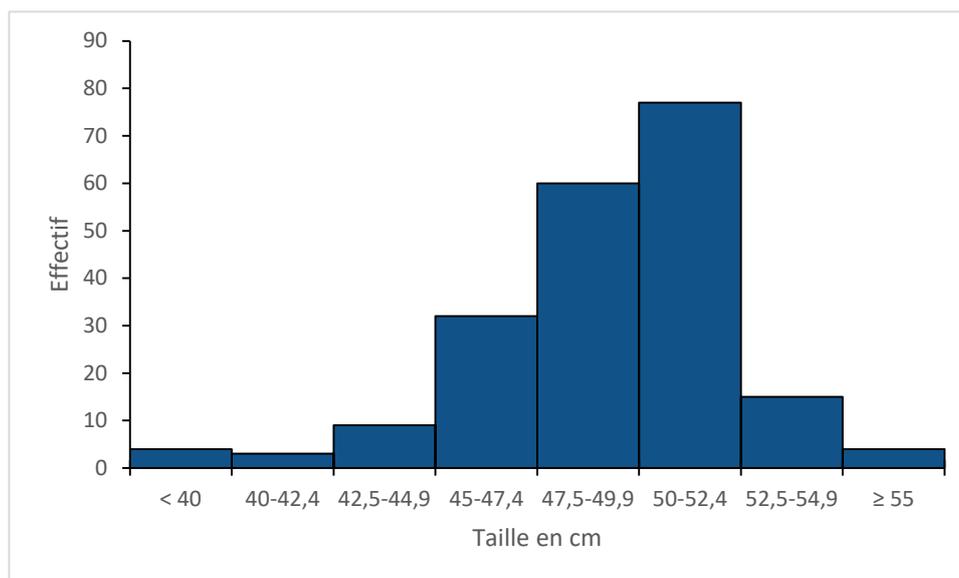
### Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 260 enfants présentant une hypothyroïdie congénitale, 156 (60%) étaient de sexe féminin et 103 (39.6%) étaient de sexe masculin, le sexe n'a pas été précisé pour 1 enfant.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
<b>Terme</b>	258	38,0	39,0	41,0	38,8
<b>Poids à la naissance (en grammes)</b>	258	2852,5	3260,0	3640,0	3182,4
<b>Taille à la naissance (en cm)</b>	204	47,9	49,2	51,0	49,1
<b>Périmètre crânien à la naissance (en cm)</b>	192	34,0	35,0	36,0	34,6

Tableau HC-13 : Terme, Poids, Taille et Périmètre Crânien des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2022





Graphique HC-2 : Terme, Poids, Taille des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2022

### Fiches Diagnostiques – Données dépistages

Sur les 260 fiches exploitées, 258 fiches disposaient du résultat de dosage de la TSH prélevée à J3. Les dosages étaient compris entre 2.4 (faux négatif du dépistage néonatal) et 930.7 mUI/L avec une médiane de 69.1 mUI/L.

Type d'Hypothyroïdie	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Ectopie	76	71,1	127,4	185,5	139,6
Athyroïse	45	112,5	187,0	245,0	184,2
Glande en place	137	20,2	28,2	54,0	74,2
<b>Total</b>	<b>258</b>	<b>25,6</b>	<b>69,1</b>	<b>176,8</b>	<b>112,7</b>

Tableau HC-14 : TSH de dépistage en mUI/L des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2022

### 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 260 enfants, 152 (58.5%) ont eu à la fois une échographie et une scintigraphie, 100 (38.5%) ont eu une seule imagerie et 8 (3%) n'ont eu aucune imagerie.

### Scintigraphie

	Oui		Non	
	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
<b>Ectopie</b> (NR=2)	<b>71</b>	<b>93,4%</b>	<b>5</b>	<b>6,6%</b>
<b>Athyréose</b> (NR=2)	<b>31</b>	<b>72,1%</b>	<b>12</b>	<b>27,9%</b>
<b>Glande en place</b> (NR=11)	<b>82</b>	<b>65,1%</b>	<b>44</b>	<b>34,1%</b>
<b>Total</b>	<b>184</b>	<b>75,1%</b>	<b>61</b>	<b>24,9%</b>

Tableau HC-15 : Réalisation de la scintigraphie de confirmation en fonction du type d'hypothyroïdie en 2022 (NR = non répondant)

### Echographie

	Oui		Non	
	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
<b>Ectopie</b> (NR=7)	<b>66</b>	<b>93,0%</b>	<b>5</b>	<b>7,0%</b>
<b>Athyréose</b> (NR=2)	<b>38</b>	<b>88,4%</b>	<b>5</b>	<b>11,6%</b>
<b>Glande en place</b> (NR=7)	<b>116</b>	<b>89,2%</b>	<b>14</b>	<b>10,8%</b>
<b>Total</b>	<b>220</b>	<b>90,2%</b>	<b>24</b>	<b>9,8%</b>

Tableau HC-16 : Réalisation de l'échographie de confirmation en fonction du type d'hypothyroïdie en 2022 (NR = non répondant)

Concernant les biologies de confirmation, 159 (61.2%) enfants ont eu trois biologies de confirmation (à la convocation, 15 jours après la naissance et 1 mois après la naissance), 55 (21.1%) ont eu deux des trois biologies de confirmation et 46 (17,7%) ont eu une des trois biologies de confirmation.



## 5.5. Dépistage Hyperplasie Congénitale des Surrénales

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

A noter que depuis le 1<sup>er</sup> 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<sup>er</sup> mars 2018, le dosage de la 17 OHP n'est plus effectué pour les enfants nés avant 32 semaines d'aménorrhée.

En 2022, 40 nouveau-nés ont été pris en charge pour hyperplasie congénitale des surrénales : 33 formes classiques avec perte de sel et 7 formes virilisantes pures. L'incidence en France de l'hyperplasie congénitale des surrénales est de 1/18 219

En plus de ces 40 hyperplasies congénitales des surrénales avec perte de sel ou virilisante, on compte également 5 formes non classiques et 6 formes incertaines.

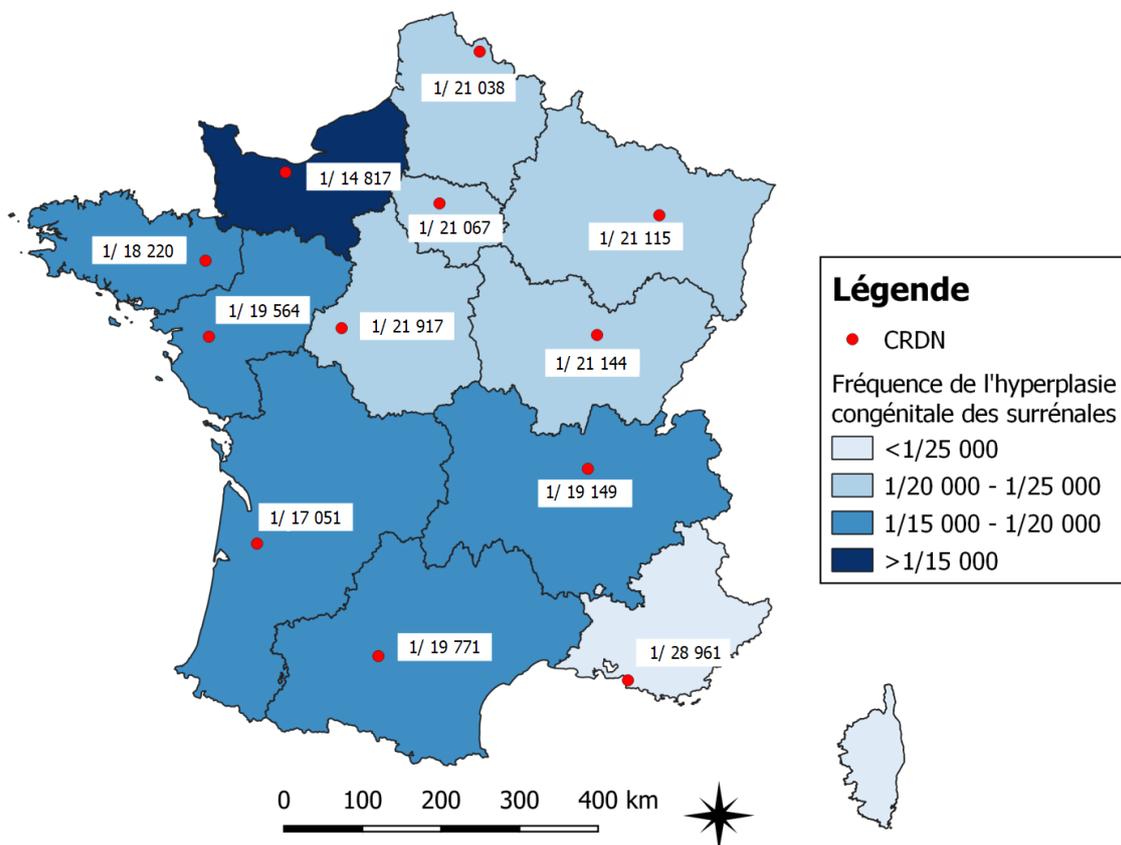
Les données 2022 de l'hyperplasie congénitale des surrénales peuvent encore être modifiées. En effet, certains diagnostics sont toujours en attente de confirmation génétique ou biologique au 1<sup>er</sup> septembre 2023 (ces sujets ne sont actuellement pas comptabilisés dans les tableaux présentés ci-dessous).



## 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	2 661 769	139	120	19	4	7	1 / 19 149
Bourgogne Franche-Comté	972 634	46	39	7	4	0	1 / 21 144
Bretagne	983 888	54	45	9	5	3	1 / 18 220
Centre Val de Loire	723 260	33	26	7	3	5	1 / 21 917
Grand Est	1 710 348	81	65	16	9	7	1 / 21 115
Hauts de France	2 440 385	116	103	13	12	6	1 / 21 038
Ile de France	4 992 946	237	212	25	38	16	1 / 21 067
Normandie	1 170 553	79	66	13	10	7	1 / 14 817
Nouvelle Aquitaine	1 227 644	72	61	11	12	6	1 / 17 051
Occitanie	1 680 540	85	70	15	5	2	1 / 19 771
PACA-Corse	1 708 672	59	52	7	3	0	1 / 28 961
Pays de la Loire	1 545 546	79	63	16	6	4	1 / 19 564
<b>Métropole</b>	<b>21 818 185</b>	<b>1 080</b>	<b>922</b>	<b>158</b>	<b>111</b>	<b>63</b>	<b>1 / 20 202</b>
Guadeloupe	172 306	9	9	0	2	0	1 / 19 145
Guyane	211 323	8	8	0	1	0	1 / 26 415
Martinique	129 879	11	10	1	2	0	1 / 11 807
Mayotte	194 007	5	5	0	0	0	1 / 38 801
Ile de la Réunion	533 397	76	68	8	4	0	1 / 7 018
<b>Outre-Mer</b>	<b>1 240 912</b>	<b>109</b>	<b>100</b>	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>0</b>	<b>1 / 11 385</b>
<b>Total</b>	<b>23 059 097</b>	<b>1 189</b>	<b>1 022</b>	<b>167</b>	<b>120</b>	<b>63</b>	<b>1 / 19 394</b>

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 2022

	Nombre de NN testés	Malades		Total Malades	Autres formes		Fréquence
		Forme Classique	Forme Virilisante pure		Forme non Classique	Forme Incertaine	
<b>Auvergne Rhone-Alpes</b>	<b>84 951</b>	5	1	<b>6</b>	0	0	<b>1 / 14 159</b>
<b>Bourgogne Franche-Comté</b>	<b>24 483</b>	2	0	<b>2</b>	0	0	<b>1 / 12 242</b>
<b>Bretagne</b>	<b>31 715</b>	2	1	<b>3</b>	0	0	<b>1 / 10 572</b>
<b>Centre Val de Loire</b>	<b>24 034</b>	2	0	<b>2</b>	0	0	<b>1 / 12 017</b>
<b>Grand Est</b>	<b>51 354</b>	2	0	<b>2</b>	1	1	<b>1 / 25 677</b>
<b>Hauts de France</b>	<b>62 532</b>	3	0	<b>3</b>	0	1	<b>1 / 20 844</b>
<b>Ile de France</b>	<b>165 014</b>	6	1	<b>7</b>	2	2	<b>1 / 23 573</b>
<b>Normandie</b>	<b>32 733</b>	0	0	<b>0</b>	0	1	-
<b>Nouvelle Aquitaine</b>	<b>54 066</b>	5	1	<b>6</b>	0	0	<b>1 / 9 011</b>
<b>Occitanie</b>	<b>56 103</b>	2	1	<b>3</b>	0	0	<b>1 / 18 701</b>
<b>PACA-Corse</b>	<b>63 336</b>	0	1	<b>1</b>	1	0	<b>1 / 63 336</b>
<b>Pays de la Loire</b>	<b>38 931</b>	2	1	<b>3</b>	1	1	<b>1 / 12 977</b>
<b>Métropole</b>	<b>689 252</b>	<b>31</b>	<b>7</b>	<b>38</b>	<b>5</b>	<b>6</b>	<b>1 / 18 138</b>
<b>Guadeloupe</b>	<b>4 724</b>	1	0	<b>1</b>	0	0	<b>1 / 4 724</b>
<b>Guyane</b>	<b>7 525</b>	0	0	<b>0</b>	0	0	-
<b>Martinique</b>	<b>3 573</b>	1	0	<b>1</b>	0	0	<b>1 / 3 573</b>
<b>Mayotte</b>	<b>10 365</b>	0	0	<b>0</b>	0	0	-
<b>Ile de la Réunion</b>	<b>13 327</b>	0	0	<b>0</b>	0	0	-
<b>Outre-Mer</b>	<b>39 514</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1 / 19 757</b>
<b>Total</b>	<b>728 766</b>	<b>33</b>	<b>7</b>	<b>40</b>	<b>5</b>	<b>6</b>	<b>1 / 18 219</b>

Tableau HCS-2 : Résultats du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2022

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). En conséquence, les fréquences de l'HCS sont sous-estimées sauf pour la région Rhône-Alpes.



## HCS – Evolution 2011 – 2022

Métropole	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
<b>NN testés</b>	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	714 902	702 786	706 465	689 252
<b>NN malades</b>	<b>33</b>	<b>43</b>	<b>36</b>	<b>40</b>	<b>43</b>	<b>32</b>	<b>27</b>	<b>34</b>	<b>36*</b>	<b>33</b>	<b>32</b>	<b>38</b>
<b>FC PS</b>	27	37	28	31	32	29	24	32	29	25	28	31
<b>FC VP</b>	6	6	8	9	11	3	3	1	4	6	4	7
<b>Incidence</b>	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	1/18 138

71

Tableau HCS-3 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France métropolitaine depuis 2011 (FC PS = Forme Classique avec Perte de Sel, FC VP = Forme Classique Virilisante Pure)

Outre-Mer	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
<b>NN testés</b>	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645	39 514
<b>NN malades</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>3</b>	<b>2</b>
<b>FC PS</b>	5	4	0	4	2	1	1	1	1	4	3	2
<b>FC VP</b>	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0	0	0
<b>Incidence</b>	1/9283	1/11674	-	1/11685	1/11809	1/47956	1/47620	1/47 517	1/47 947	1/9 759	1/13 548	1/19 757

Tableau HCS-4 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en Outre-Mer depuis 2011 (FC PS = Forme Classique avec Perte de Sel, FC VP = Forme Classique Virilisante Pure)

France	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
<b>NN testés</b>	852 374	840 683	834 990	830 702	829 117	809 797	791 051	750 814	762 849	741 821	747 110	728 766
<b>NN malades</b>	<b>53</b>	<b>37</b>	<b>43</b>	<b>40</b>	<b>44</b>	<b>44</b>	<b>33</b>	<b>35</b>	<b>37</b>	<b>37</b>	<b>35</b>	<b>40</b>
<b>FC PS</b>	44	31	37	32	33	33	30	33	30	29	31	33
<b>FC VP</b>	9	6	6	8	11	11	3	1	4	6	4	7
<b>Incidence</b>	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	1/18 219

Tableau HCS-5 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France depuis 2011 (FC PS = Forme Classique avec Perte de Sel, FC VP = Forme Classique Virilisante Pure)

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



## Fiches Diagnostiques

Au 1<sup>er</sup> juillet 2023, le CNCNDN a récupéré et saisi 49 fiches d'identification de cas suspect de l'hyperplasie congénitale des surrénales.

14 fiches ont été exclues pour l'analyse : 8 parce qu'il s'agissait de faux positifs, 6 en l'absence de conclusions diagnostiques. Au final 35 fiches ont été exploitées pour l'hyperplasie congénitale des surrénales.

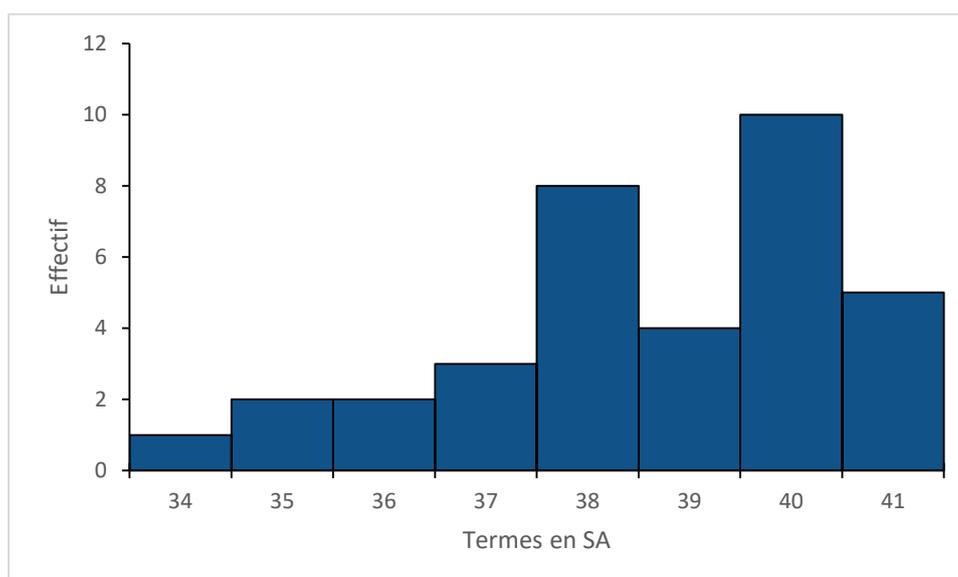
### Fiches Diagnostiques - Données générales

72

Sur les 33 enfants présentant une HCS et dont le sexe avait été renseigné, 20 (60.6%) étaient de sexe masculin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
<b>Terme</b>	35	38,0	39,0	40,0	38,6
<b>Poids à la naissance (en grammes)</b>	35	3075,0	3270,0	3780,0	3276,0
<b>Taille à la naissance (en cm)</b>	24	47,5	48,3	51,0	48,6
<b>Périmètre crânien à la naissance (en cm)</b>	23	33,3	34,0	35,0	34,1

Tableau HCS-6 : Terme, Poids, Taille et Périmètre crânien des enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2022



Graphique HCS : Terme de naissance des enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2022



## 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.

73

Délais	Nombre de fiches de malades	HCS					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	35	0	2	3	3	29	3
Délai Diagnostic	35	0	2	6	9	79	8
Délai Traitement	19	0	2	6	8	11	5

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 2022

## Données du dépistage

Le dosage de la 17 OHP de dépistage a retrouvé des concentrations allant de 13.28 nmol/L à 1143 nmol/l avec une médiane à 129.7 nmol /L.

## Fiches Diagnostiques - Confirmation

Le statut connu/soupçonné/non-soupçonné de la maladie au moment du résultat du dépistage est présent chez 34 des enfants. L'HCS était connue chez 8 enfants (23.5%), soupçonnée chez 11 enfants (32.4%), non soupçonnée chez 15 enfants (44.1%) et 66% des enfants présentaient des signes cliniques dont plus de la moitié des variations du développement des organes génitaux externes (OGE).

La présence ou l'absence de signes cliniques était renseignée chez 33 enfants.



Anamnèse	Oui	Pourcentage
<b>Signes cliniques (n=33)</b>	<b>22</b>	<b>66,7%</b>
- Variation du développement des OGE (n=27)	14	51,9%
- Vomissements (n=24)	1	4,2%
- Absence de prise de poids (n=26)	13	50,0%
- Autres (n=14)	2	14,3%

74

Tableau HCS-8 : Signes cliniques présentés par les enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales lors de la confirmation diagnostique en 2022

Concernant les biologies de confirmation, des informations étaient présentes pour 34 des 35 enfants (97.1%).



## 5.6. Dépistage Drépanocytose

Le dépistage néonatal de la drépanocytose existe en France depuis 1989 avec une mise en place initiale au sein des DROM-TOM (Départements et Régions d'Outre-Mer et Territoires d'Outre-Mer) et une mise en place en métropole en 1995 chez les populations à risque. Depuis, plus de sept 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-TOM, il existe une généralisation de ce dépistage à l'ensemble des nouveau-nés.

En 2022, 344 199 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (304 398 nés en métropole et 39 801 nés en Outre-Mer : Guadeloupe, Guyane, Martinique, Mayotte, La Réunion).

75

Le dépistage de la drépanocytose repère :

- Les syndromes drépanocytaires majeurs : homozygotes SS, Hétérozygotes composites S ou E  $\beta$ thalassémiques, SC, SE, SD Punjab, SO Arab, S-Lepore et la présence de AS<sub>Antilles</sub> (forme dominante).
- Les syndromes  $\beta$ 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 2022, 684 nouveau-nés ont été dépistés atteints de syndrome drépanocytaire majeur (595 en métropole et 89 en Outre-Mer). Cela représente une incidence de 1/503 en population ciblée (1/512 en métropole et 1/447 en Outre-Mer).

En 2022, 11 887 nouveau-nés sont hétérozygotes pour le gène codant la bêta-globine (allèle S associé à un allèle normal). 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.

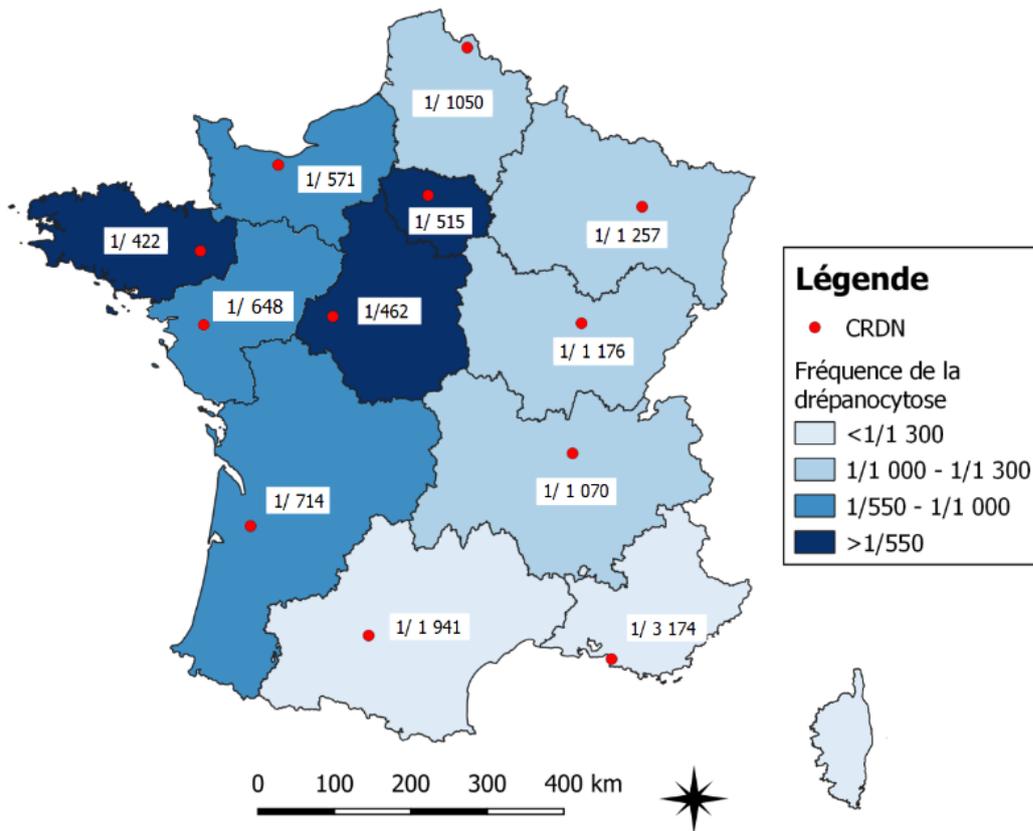
En 2019, le passage du dépistage de la drépanocytose sur MALDI-TOF dans certaines régions ne permet plus de détecter les hétérozygotes portant l'hémoglobine anormale C. La fréquence des hétérozygotes portant l'hémoglobine C est donc fortement sous-estimée.



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

Région	Nombre de NN testés SDM	Malades SDM	Fréquence	Syndrome Drépanocytaire				Hétérozygotes HbS		AC
				SS (1,2)	SC (2)	Sβthal	Autres SDM	AS	Fréquence AS sur les NN ciblés	
<b>Auvergne Rhone-Alpes</b>	<b>652 576</b>	<b>610</b>	1 / 1 070	454	105	42	9	12 756	1 / 51	2 495
<b>Bourgogne Franche-Comté</b>	<b>122 353</b>	<b>104</b>	1 / 1 176	87	11	3	3	2 416	1 / 51	500
<b>Bretagne</b>	<b>54 900</b>	<b>130</b>	1 / 422	92	16	17	5	2 670	1 / 21	300
<b>Centre Val de Loire</b>	<b>117 877</b>	<b>255</b>	1 / 462	207	34	10	6	5 235	1 / 23	810
<b>Grand Est</b>	<b>374 572</b>	<b>298</b>	1 / 1 257	211	54	26	7	7 131	1 / 53	1 902
<b>Hauts de France</b>	<b>401 099</b>	<b>382</b>	1 / 1 050	285	74	19	4	7 564	1 / 53	1 896
<b>Ile de France</b>	<b>2 852 321</b>	<b>5 540</b>	1 / 515	3 819	1 265	393	63	101 407	1 / 28	23 672
<b>Normandie</b>	<b>141 542</b>	<b>248</b>	1 / 571	182	51	12	3	4 665	1 / 30	767
<b>Nouvelle Aquitaine</b>	<b>172 087</b>	<b>241</b>	1 / 714	160	51	18	12	5 508	1 / 31	1 222
<b>Occitanie</b>	<b>463 991</b>	<b>239</b>	1 / 1 941	173	47	7	12	6 939	1 / 67	2 664
<b>PACA-Corse</b>	<b>688 715</b>	<b>217</b>	1 / 3 174	119	45	48	5	7 052	1 / 98	2 197
<b>Pays de la Loire</b>	<b>171 735</b>	<b>265</b>	1 / 648	189	54	20	3	5 669	1 / 30	792
<b>Métropole</b>	<b>6 213 768</b>	<b>8 529</b>	<b>1 / 729</b>	<b>5 978</b>	<b>1 807</b>	<b>615</b>	<b>132</b>	<b>169 012</b>	<b>1 / 37</b>	<b>39 217</b>
<b>Guadeloupe</b>	<b>234 741</b>	<b>775</b>	1 / 303	579	160	30	8	8 695	1 / 27	2 590
<b>Guyane</b>	<b>183 756</b>	<b>884</b>	1 / 208	539	323	13	8	14 784	1 / 12	3 904
<b>Martinique</b>	<b>168 818</b>	<b>497</b>	1 / 340	344	119	27	7	5 717	1 / 30	2 370
<b>Mayotte</b>	<b>194 098</b>	<b>296</b>	1 / 656	275	0	12	7	8 161	1 / 24	10
<b>Ile de la Réunion</b>	<b>397 655</b>	<b>106</b>	1 / 3 751	93	3	7	2	8 517	1 / 47	123
<b>Outre-Mer</b>	<b>1 179 068</b>	<b>2 558</b>	<b>1 / 461</b>	<b>1 830</b>	<b>605</b>	<b>89</b>	<b>32</b>	<b>45 874</b>	<b>1 / 26</b>	<b>8 997</b>
<b>Total</b>	<b>7 392 836</b>	<b>11 087</b>	<b>1 / 667</b>	<b>7 808</b>	<b>2 412</b>	<b>704</b>	<b>164</b>	<b>214 886</b>	<b>1 / 34</b>	<b>48 214</b>

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 2022

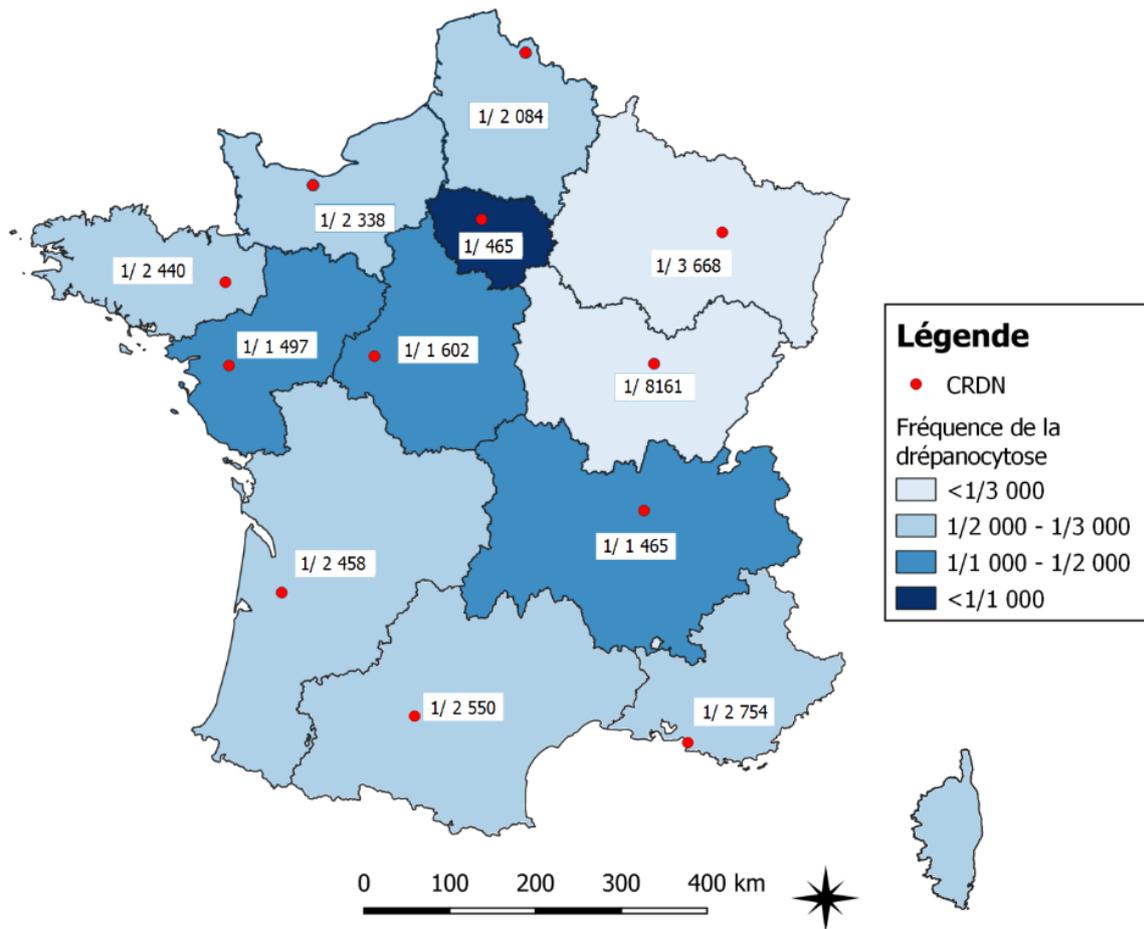
Région	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés SDM	% de la population Ciblée	Malades (2)	Fréquence	
				SDM	sur tous les NN testés	sur les NN testés Drépano
Auvergne Rhone-Alpes	84 951	34 145	40,2%	58	1 / 1 465	1 / 589
Bourgogne Franche-Comté	24 483	6 135	25,1%	3	1 / 8 161	1 / 2 045
Bretagne	31 715	4 636	14,6%	13	1 / 2 440	1 / 357
Centre Val de Loire	24 034	7 437	30,9%	15	1 / 1 602	1 / 496
Grand Est	51 543	18 654	36,2%	14	1 / 3 682	1 / 1 332
Hauts de France	62 532	16 497	26,4%	30	1 / 2 084	1 / 550
Ile de France	165 104	131 091	79,4%	355	1 / 465	1 / 369
Normandie	32 733	6 335	19,4%	14	1 / 2 338	1 / 453
Nouvelle Aquitaine	54 066	11 581	21,4%	22	1 / 2 458	1 / 526
Occitanie	56 103	28 265	50,4%	22	1 / 2 550	1 / 1 285
PACA-Corse	63 336	31 668	50,0%	23	1 / 2 754	1 / 1 377
Pays de la Loire	38 931	7 954	20,4%	26	1 / 1 497	1 / 306
<b>Métropole</b>	<b>689 531</b>	<b>304 398</b>	<b>44,1%</b>	<b>595</b>	<b>1 / 1 159</b>	<b>1 / 512</b>
Guadeloupe	4 724	4 724	100,0%	10	1 / 472	1 / 472
Guyane	7 682	7 682	100,0%	52	1 / 148	1 / 148
Martinique	3 573	3 573	100,0%	9	1 / 397	1 / 397
Mayotte	10 463	10 464	100,0%	15	1 / 698	1 / 698
Ile de la Réunion	13 327	13 358	100,0%	3	1 / 4 442	1 / 4 453
<b>Outre-Mer</b>	<b>39 769</b>	<b>39 801</b>	<b>100,0%</b>	<b>89</b>	<b>1 / 447</b>	<b>1 / 447</b>
<b>Total</b>	<b>729 300</b>	<b>344 199</b>	<b>47,2%</b>	<b>684</b>	<b>1 / 1 066</b>	<b>1 / 503</b>

Tableau Drépano-2 : Dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2022

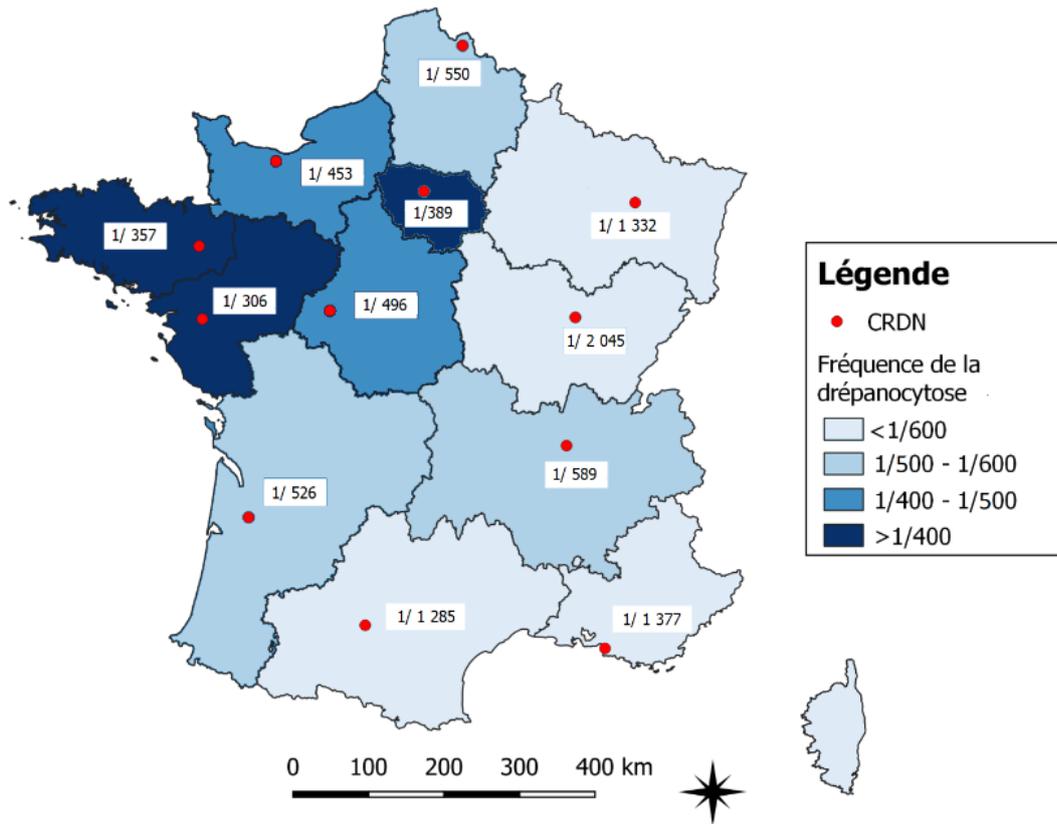


Région	Nombre de NN testés	SS	SC	Sβthal	Autre	Total <sup>1</sup>	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	34 145	35	14	5	4	58	1 / 589
Bourgogne Franche-Comté	6 135	3	0	0	0	3	1 / 2 045
Bretagne	4 636	8	1	2	2	13	1 / 357
Centre Val de Loire	7 437	14	1	0	0	15	1 / 496
Grand Est	18 654	9	3	0	2	14	1 / 1 332
Hauts de France	16 497	18	8	1	3	30	1 / 550
Ile de France	131 091	213	92	21	29	355	1 / 369
Normandie	6 335	6	4	3	1	14	1 / 453
Nouvelle Aquitaine	11 581	12	5	2	3	22	1 / 526
Occitanie	28 265	14	3	0	5	22	1 / 1 285
PACA-Corse	31 668	12	5	3	3	23	1 / 1 377
Pays de la Loire	7 954	17	7	2	0	26	1 / 306
<b>Métropole</b>	<b>304 398</b>	<b>361</b>	<b>143</b>	<b>39</b>	<b>52</b>	<b>595</b>	<b>1 / 512</b>
Guadeloupe	4 724	5	3	1	1	10	1 / 472
Guyane	7 682	32	20	0	0	52	1 / 148
Martinique	3 573	6	3	0	0	9	1 / 397
Mayotte	10 464	13	0	0	2	15	1 / 698
Ile de la Réunion	13 358	3	0	0	0	3	1 / 4 453
<b>Outre-Mer</b>	<b>39 801</b>	<b>59</b>	<b>26</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>89</b>	<b>1 / 447</b>
<b>Total</b>	<b>344 199</b>	<b>420</b>	<b>169</b>	<b>40</b>	<b>55</b>	<b>684</b>	<b>1 / 503</b>

Tableau Drépano-3 : Résultats du dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2022



Carte Drépano-2 : Incidence de la drépanocytose par région sur l'ensemble des nouveau-nés en 2022



Carte Drépano-3 : Incidence de la drépanocytose par région sur les nouveaux nés dépistés pour la drépanocytose dans le cadre du dépistage néonatal en 2022



## Drépanocytose – Evolution 2011 - 2022

Métropole	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
<b>NN testés</b>	262 683	271 887	279 903	290 893	295 951	292 871	277 008	283 097	290 280	300 404	301 401	304 398
<b>% de pop ciblée</b>	33,1%	34,4%	35,7%	37,2%	38,8%	39,4%	38,0%	40,3%	40,6%	42,7%	42,7%	44,2%
<b>NN malades</b>	305	310	353	397	387	356	421	450	482	464	492	595
<b>Incidence globale</b>	<b>1/2 603</b>	<b>1/2 546</b>	<b>1/2 221</b>	<b>1/1 969</b>	<b>1/1 969</b>	<b>1/2 088</b>	<b>1/1 730</b>	<b>1/1 563</b>	<b>1 / 1 480</b>	<b>1 / 1 515</b>	<b>1/1 451</b>	<b>1/ 1 159</b>
<b>Incidence Ciblée</b>	<b>1/861</b>	<b>1/877</b>	<b>1/793</b>	<b>1/733</b>	<b>1/765</b>	<b>1/823</b>	<b>1/658</b>	<b>1/629</b>	<b>1 / 602</b>	<b>1/647</b>	<b>1/ 613</b>	<b>1/ 512</b>
<b>H<sub>z</sub> H<sub>b</sub>S</b>	7 051	7 126	7 465	7 859	8 072	8 172	8 377	8 605	9 497	9 138	8 951	9 944
<b>Incidence H<sub>z</sub> H<sub>b</sub>S ciblée</b>	1/37	1/38	1/37	1/37	1/37	1/36	1/33	1/33	1/31	1/33	1/34	1/31

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	2022
<b>NN testés</b>	37 594	37 971	36 844	37 582	39 409	39 349	39 997	39 456	39 983	39 093	40 677	39 801
<b>NN malades</b>	69	72	88	88	79	75	75	73	104	93	96	89
<b>Incidence globale</b>	<b>1/673</b>	<b>1/649</b>	<b>1/518</b>	<b>1/531</b>	<b>1/598</b>	<b>1/639</b>	<b>1/635</b>	<b>1/546</b>	<b>1/461</b>	<b>1/420</b>	<b>1/424</b>	<b>1/447</b>
<b>Incidence Ciblée</b>	<b>1/545</b>	<b>1/527</b>	<b>1/419</b>	<b>1/427</b>	<b>1/499</b>	<b>1/525</b>	<b>1/533</b>	<b>1/454</b>	<b>1/384</b>	<b>1/420</b>	<b>1/424</b>	<b>1/447</b>
<b>H<sub>z</sub> H<sub>b</sub>S</b>	1 901	1 910	1 893	1 836	1 966	1 988	2 151	2 049	2 100	2 055	2 180	1 943
<b>Incidence H<sub>z</sub> H<sub>b</sub>S ciblée</b>	1/20	1/20	1/19	1/20	1/20	1/20	1/19	1/19	1/19	1/19	1/19	1/20

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	2022
<b>NN testés</b>	300 277	309 858	316 747	328 475	335 360	332 220	317 005	322 553	330 263	339 497	342 078	344 199
<b>% de pop ciblée</b>	35,7%	37,1%	38,2%	39,6%	41,4%	42,0%	40,9%	43,0%	44,1%	46,1%	46,2%	47,2%
<b>NN malades</b>	374	382	441	485	466	431	496	505	586	557	588	684
<b>Incidence globale</b>	<b>1/2 247</b>	<b>1/2 189</b>	<b>1/1 881</b>	<b>1/1 708</b>	<b>1/1 736</b>	<b>1/1 836</b>	<b>1/1 564</b>	<b>1/1 487</b>	<b>1 / 1 276</b>	<b>1 / 1 323</b>	<b>1/1 271</b>	<b>1/ 1 066</b>
<b>Incidence Ciblée</b>	<b>1/803</b>	<b>1/811</b>	<b>1/718</b>	<b>1/677</b>	<b>1/720</b>	<b>1/771</b>	<b>1/639</b>	<b>1/639</b>	<b>1/564</b>	<b>1/610</b>	<b>1/582</b>	<b>1/503</b>
<b>H<sub>z</sub> H<sub>b</sub>S</b>	8 952	9 036	9 358	9 695	10 038	10 160	10 528	10 654	11 597	11 193	11 131	11 887
<b>Incidence H<sub>z</sub> H<sub>b</sub>S ciblée</b>	1/34	1/34	1/34	1/34	1/33	1/33	1/30	1/30	1/28	1/30	1/31	1/29

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 2022 avec, en 2022, 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 2022, l'incidence ciblée de la drépanocytose est de 1/503, et l'incidence de l'hétérozygotie HbS est de 1/29.

## 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.

83

### 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.



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai prélèvement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	32	32	2	4	3	2,9
Bourgogne Franche-Comté	3	3	2	3	3	2,7
Bretagne	6	6	2	3	3	2,8
Centre Val de Loire	16	16	2	4	3	2,9
Grand Est	3	3	3	3	3	3,0
Hauts de France	12	12	2	3	3	2,8
Ile de France	253	250	2	27	3	3,2
Normandie	7	7	3	3	3	3,0
Nouvelle Aquitaine	15	15	2	4	3	3,0
Occitanie	16	16	2	4	3	2,8
PACA-Corse	10	10	2	4	3	2,8
Pays de la Loire	23	22	2	4	3	2,6
<b>Métropole</b>	<b>396</b>	<b>392</b>	<b>2</b>	<b>27</b>	<b>3</b>	<b>3,1</b>
Guadeloupe	-	-	-	-	-	-
Guyane	8	8	3	3	3	3,0
Martinique	-	-	-	-	-	-
Mayotte	4	4	2	3	2	2,3
Ile de la Réunion	2	2	2	3	3	2,5
<b>Outre-Mer</b>	<b>14</b>	<b>14</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>2,7</b>
<b>Total</b>	<b>410</b>	<b>406</b>	<b>2</b>	<b>27</b>	<b>3</b>	<b>3,0</b>

Tableau Drépano-7 : Délais de prélèvement en jours de la drépanocytose en 2022



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Résultat Buvard (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	32	32	12	28	21,0	20,9
Bourgogne Franche-Comté	3	3	17	24	23,0	21,3
Bretagne	6	6	17	22	19,5	19,3
Centre Val de Loire	16	16	11	24	18,0	18,2
Grand Est	3	1	3	3	3,0	3,0
Hauts de France	12	12	10	53	15,5	18,3
Ile de France	253	251	7	69	13,0	18,2
Normandie	7	7	11	20	14,0	15,7
Nouvelle Aquitaine	15	15	10	22	14,0	14,6
Occitanie	16	1	32	32	32,0	32,0
PACA-Corse	10	10	4	26	7,0	10,3
Pays de la Loire	23	22	11	27	18,0	17,9
<b>Métropole</b>	<b>396</b>	<b>376</b>	<b>3</b>	<b>69</b>	<b>15,0</b>	<b>18,1</b>
Guadeloupe	0	-	-	-	-	-
Guyane	8	8	15	25	20,5	20,0
Martinique	0	-	-	-	-	-
Mayotte	4	4	19	30	20,5	22,5
Ile de la Réunion	2	2	12	16	14,0	14,0
<b>Outre-Mer</b>	<b>14</b>	<b>14</b>	<b>12</b>	<b>30</b>	<b>19,5</b>	<b>19,9</b>
<b>Total</b>	<b>410</b>	<b>390</b>	<b>3</b>	<b>69</b>	<b>15,0</b>	<b>18,2</b>

Tableau Drépano-8 : Délais de résultats en jours de la drépanocytose en 2022



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Confirmation (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	32	31	19	325	63,0	83,3
Bourgogne Franche-Comté	3	3	26	59	46,0	43,7
Bretagne	6	6	40	111	71,5	76,3
Centre Val de Loire	16	15	0	101	61,0	53,6
Grand Est	3	3	45	120	49,0	71,3
Hauts de France	12	10	21	77	36,5	43,5
Ile de France	253	244	2	322	53,5	61,5
Normandie	7	7	3	96	42,0	45,0
Nouvelle Aquitaine	15	15	13	143	51,0	55,2
Occitanie	16	15	25	84	53,0	55,1
PACA-Corse	10	10	50	85	59,0	61,8
Pays de la Loire	23	23	21	97	38,0	42,1
<b>Métropole</b>	<b>396</b>	<b>382</b>	<b>0</b>	<b>325</b>	<b>51,5</b>	<b>60,7</b>
Guadeloupe	0	-	-	-	-	-
Guyane	8	8	3	219	187,0	171,8
Martinique	0	-	-	-	-	-
Mayotte	4	4	26	40	31,0	32,0
Ile de la Réunion	2	1	166	166	166,0	166,0
<b>Outre-Mer</b>	<b>14</b>	<b>13</b>	<b>3</b>	<b>219</b>	<b>53,0</b>	<b>128,3</b>
<b>Total</b>	<b>410</b>	<b>395</b>	<b>0</b>	<b>325</b>	<b>54,0</b>	<b>62,9</b>

Tableau Drépano-9 : Délais de confirmation en jours de la drépanocytose en 2022



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Traitement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	32	28	19	325	90,0	98,3
Bourgogne Franche-Comté	3	3	26	59	46,0	43,7
Bretagne	6	6	48	111	81,0	81,2
Centre Val de Loire	16	11	5	76	55,0	49,1
Grand Est	3	3	71	76	73,0	73,3
Hauts de France	12	12	21	82	56,0	48,8
Ile de France	253	240	11	318	57,5	60,9
Normandie	7	7	24	117	42,0	51,0
Nouvelle Aquitaine	15	13	17	99	51,0	55,9
Occitanie	16	15	25	119	59,0	66,7
PACA-Corse	10	10	59	94	67,0	70,0
Pays de la Loire	23	23	21	97	53,0	51,1
<b>Métropole</b>	<b>396</b>	<b>371</b>	<b>5</b>	<b>325</b>	<b>59,0</b>	<b>62,8</b>
Guadeloupe	0	-	-	-	-	-
Guyane	8	7	38	133	50,0	57,6
Martinique	0	-	-	-	-	-
Mayotte	4	3	26	89	38,0	51,0
Ile de la Réunion	2	2	35	59	47,0	47,0
<b>Outre-Mer</b>	<b>14</b>	<b>12</b>	<b>26</b>	<b>133</b>	<b>47,0</b>	<b>54,2</b>
<b>Total</b>	<b>410</b>	<b>383</b>	<b>5</b>	<b>325</b>	<b>58,0</b>	<b>62,5</b>

Tableau Drépano-10 : Délais de traitement en jours de la drépanocytose en 2022 (traitement par oracilline)

Au 1<sup>er</sup> juillet 2023, le CNCNDN a récupéré et saisi 410 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 408 enfants présentant une drépanocytose et dont le sexe était précisé, 196 (48%) étaient de sexe féminin.



## Fiches Diagnostiques - Examen de confirmation

Régions	Nombre de confirmations	Parents			
		Père		Mère	
		Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
Auvergne Rhône-Alpes	32	9	28%	12	38%
Bourgogne Franche-Comté	3	1	33%	1	33%
Bretagne	6	3	50%	3	50%
Centre Val de Loire	16	5	31%	6	38%
Grand Est	3	1	33%	1	33%
Hauts de France	12	10	84%	11	92%
Ile de France	253	173	68%	196	77%
Normandie	7	5	72%	6	86%
Nouvelle Aquitaine	15	9	60%	10	67%
Occitanie	16	11	69%	13	81%
PACA-Corse	10	3	30%	3	30%
Pays de la Loire	23	8	35%	14	61%
<b>Métropole</b>	<b>396</b>	<b>238</b>	<b>60%</b>	<b>276</b>	<b>70%</b>
Guadeloupe	-	-	-	-	-
Guyane	8	1	13%	2	25%
Martinique	-	-	-	-	-
Mayotte	4	3	75%	3	75%
Ile de la Réunion	2	1	50%	2	100%
<b>Outre-Mer</b>	<b>14</b>	<b>5</b>	<b>36%</b>	<b>7</b>	<b>50%</b>
<b>Total</b>	<b>410</b>	<b>243</b>	<b>59%</b>	<b>283</b>	<b>69%</b>

Tableau Drépano-11 : Examens de confirmation : phénotypages parentaux réalisés en 2022

En 2022, pour 59% des enfants le père a bénéficié d'un phénotypage et pour 69% la mère.



Régions	Nombre de confirmations	Phénotypage parental					
		Les deux parents		Un parent		Aucun	
		Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
Auvergne Rhône-Alpes	32	8	20%	5	16%	19	59%
Bourgogne Franche-Comté	3	1	33%	0	0%	2	67%
Bretagne	6	3	50%	0	0%	3	50%
Centre Val de Loire	16	5	31%	1	6%	10	63%
Grand Est	3	1	33%	0	0%	2	67%
Hauts de France	12	10	84%	1	8%	1	8%
Ile de France	253	165	65%	39	16%	49	19%
Normandie	7	5	72%	1	14%	1	14%
Nouvelle Aquitaine	15	7	47%	5	33%	3	20%
Occitanie	16	11	69%	2	12%	3	19%
PACA-Corse	10	3	30%	0	0%	7	70%
Pays de la Loire	23	8	35%	6	26%	9	39%
<b>Métropole</b>	<b>396</b>	<b>227</b>	<b>57%</b>	<b>60</b>	<b>15%</b>	<b>109</b>	<b>28%</b>
Guadeloupe	-	-	-	-	-	-	-
Guyane	8	1	12,5%	1	12,5%	6	75%
Martinique	-	-	-	-	-	-	-
Mayotte	4	2	50%	2	50%	0	0%
Ile de la Réunion	2	1	50%	1	50%	0	0%
<b>Outre-Mer</b>	<b>14</b>	<b>4</b>	<b>29%</b>	<b>4</b>	<b>29%</b>	<b>6</b>	<b>42%</b>
<b>Total</b>	<b>410</b>	<b>231</b>	<b>56%</b>	<b>64</b>	<b>16%</b>	<b>115</b>	<b>28%</b>

Tableau Drépano-12 : Examens de confirmation réalisés en 2022

En 2022, pour 56% des enfants les deux parents ont bénéficié d'un phénotypage, pour 16% un seul des deux parents et pour 28% aucun des deux parents.



## 5.7. Dépistage Mucoviscidose

Le dépistage néonatal de la mucoviscidose a été généralisé en France en 2002. Depuis, près de seize millions de nouveau-nés ont été testés pour cette pathologie.

Le dépistage néonatal de la mucoviscidose repose sur un algorithme comprenant le dosage biologique de la trypsine immunoréactive (TIR), suivi, lorsque la valeur est supérieure au seuil défini, par une analyse de biologie moléculaire du gène *CFTR* afin de rechercher les 29 variants les plus fréquents en France (kit CF 30 (v2)).

La mucoviscidose sous sa forme classique est définie par un taux de chlorures mesurés au test de la sueur (TS) supérieur ou égal à 60 mmol/L et/ou par la présence de deux variants responsables de mucoviscidose.

La forme frontière/atypique de la mucoviscidose (dite « diagnostic non conclu ») est définie par une hypertrypsiniémie chez un nouveau-né asymptomatique associée :

- Soit à un TS entre 30 et 59 mmol/L et au plus 1 variant associé à la mucoviscidose
- Soit à un TS inférieur à 30 mmol/L et 2 variants dont au moins 1 est de pathogénicité indéterminée

Pour 2022, 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 (CRCM). En 2022, ces données ont été validées par un groupe de travail de la filière Muco-CFTR, et les données présentées ont fait l'état d'une relecture d'Anne Munck, médecin référent pour la mucoviscidose désignée par la Société Française de Dépistage Néonatal et Marie Pierre Audrezet, biologiste référente pour la biologie moléculaire de la mucoviscidose au sein de la Commission Biologie du Dépistage Néonatal.

En 2022, 729 300 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont 689 531 en métropole et 39 769 en Outre-Mer. Ce dépistage a généré 6 168 études de l'ADN par biologie moléculaire, représentant 0.84% des nouveau-nés, soit une forte hausse par rapport à 2021 (n=4 965, correspondant à 0.66%).

Suite à l'analyse de biologie moléculaire, 455 nouveau-nés ont eu au moins un variant détecté par le kit CF30 (v2).

Les nouveau-nés qualifiés positifs au dépistage et nécessitant donc une consultation dans un CRCM pour un test de la sueur afin de confirmer ou réfuter un diagnostic de mucoviscidose ou de forme frontière/atypique sont représentés par la somme de :

1. Ceux qui ont 1 ou 2 variants détectés par le kit du kit CF30 (v2) (respectivement 2 variants, n=81, 1 variant, n=374)
2. Ceux qui n'ont pas de variant détecté mais une valeur initiale de TIR ultrahaute (telle que défini par le protocole Annexe 10) avec un contrôle sur deuxième échantillon de TIR prélevé au-dessus du seuil défini (Annexe 10) (n=152)
3. Ceux pour lesquels en l'absence consentement parental d'analyse génétique écrit au dos du carton de Guthrie ont un deuxième échantillon de TIR prélevé au-dessus du seuil défini (Annexe 10) (n=13).

Au cours de l'année 2022, 135 enfants ont été dépistés et déclarés soit atteints de mucoviscidose (n=118), soit présentant une forme frontière/atypique (n=17). Cela représente une incidence de 1/5 402.



4 autres enfants ont été signalés comme malades (4 formes classiques), avec un résultat de dépistage néonatal normal.

Parmi les enfants déclarés atteints de mucoviscidose (forme classique), 81 avaient deux variants identifiés par le kit CF30 (v2), 33 avaient un seul variant de ce kit et 4 aucun variant détecté par le kit. On peut ainsi calculer la valeur prédictive positive (VPP) : 21,8%.

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

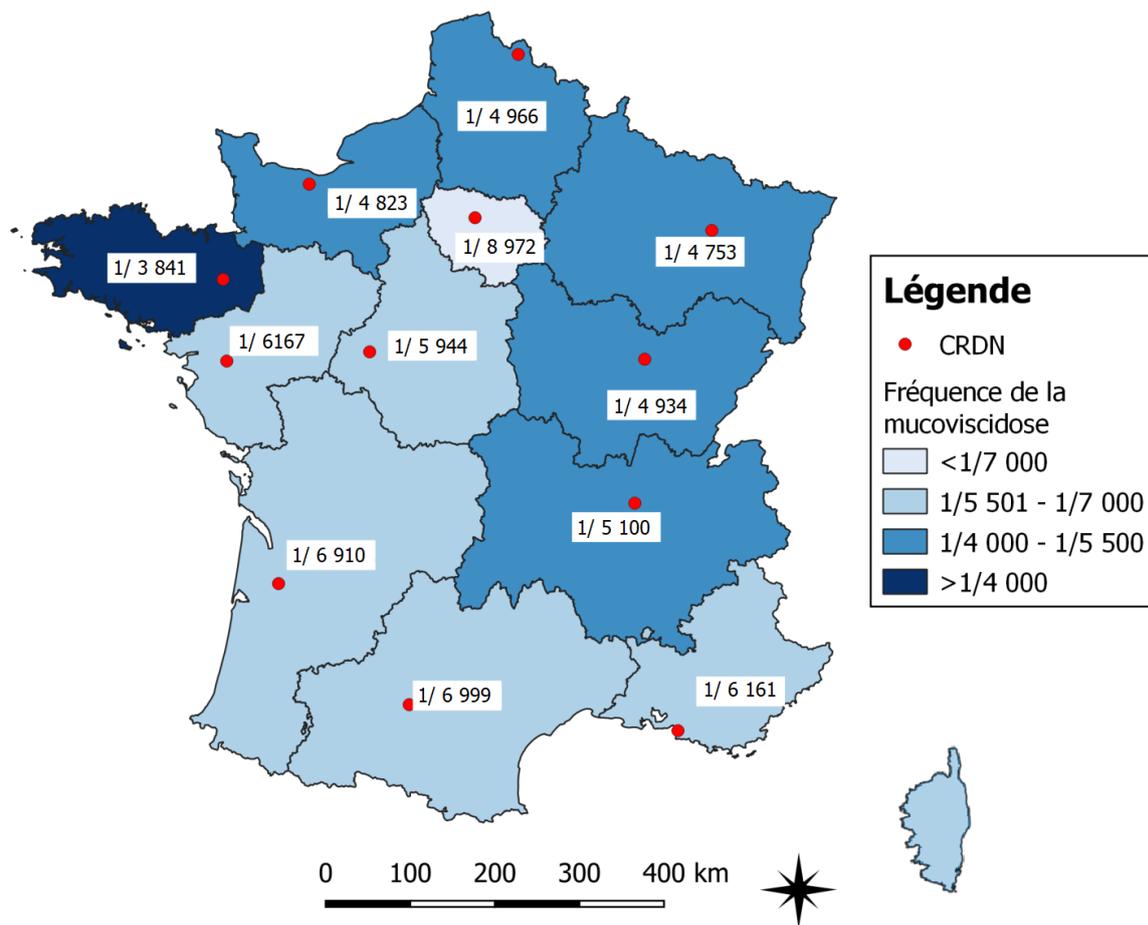
Région	Nombre de nouveaux testés	BM - Kit CF30			Total BM positives
		Nombre de BM réalisées	BM positives 2 mutations	BM positives 1 mutation	
<b>Auvergne Rhone-Alpes</b>	<b>1 871 557</b>	11 558	292	889	<b>1 181</b>
<b>Bourgogne Franche-Comté</b>	<b>601 979</b>	3 016	103	294	<b>397</b>
<b>Bretagne</b>	<b>745 132</b>	3 539	166	435	<b>601</b>
<b>Centre Val de Loire</b>	<b>564 647</b>	2 686	75	228	<b>303</b>
<b>Grand Est</b>	<b>1 197 696</b>	7 670	207	680	<b>890</b>
<b>Hauts de France</b>	<b>1 564 357</b>	7 114	296	662	<b>958</b>
<b>Ile de France</b>	<b>3 588 628</b>	23 585	340	1 284	<b>1 624</b>
<b>Normandie</b>	<b>786 184</b>	3 999	139	407	<b>546</b>
<b>Nouvelle Aquitaine</b>	<b>988 136</b>	4 616	118	361	<b>480</b>
<b>Occitanie</b>	<b>1 217 878</b>	6 283	143	479	<b>622</b>
<b>PACA-Corse</b>	<b>1 306 138</b>	9 181	151	640	<b>791</b>
<b>Pays de la Loire</b>	<b>1 060 706</b>	3 420	146	306	<b>452</b>
<b>Métropole</b>	<b>15 493 038</b>	<b>86 667</b>	<b>2 176</b>	<b>6 665</b>	<b>8 845</b>
<b>Guadeloupe</b>	<b>83 828</b>	747	4	22	<b>26</b>
<b>Guyane</b>	<b>78 632</b>	514	0	11	<b>11</b>
<b>Martinique</b>	<b>37 724</b>	392	1	12	<b>13</b>
<b>Ile de la Réunion</b>	<b>290 415</b>	2 628	60	239	<b>299</b>
<b>Mayotte</b>	<b>27 629</b>	151	7	1	<b>8</b>
<b>Outre-Mer</b>	<b>490 599</b>	<b>4 432</b>	<b>72</b>	<b>285</b>	<b>357</b>
<b>Total</b>	<b>15 983 637</b>	<b>91 099</b>	<b>2 248</b>	<b>6 950</b>	<b>9 202</b>

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

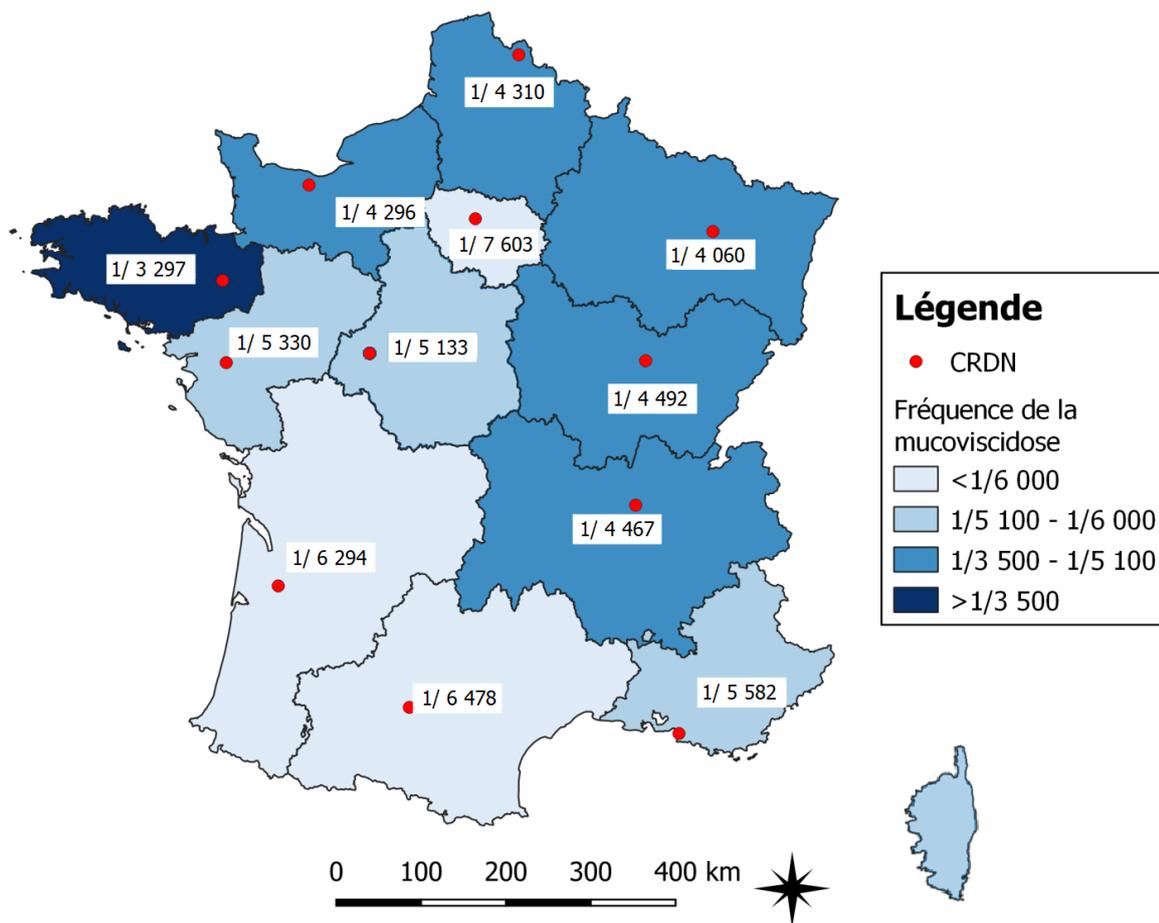


Région	Nombre de nouveaux testés	Nombre de malades				
		Forme Classique	Fréquence	Forme frontière (1)	Total	Fréquence
<b>Auvergne Rhone-Alpes</b>	<b>1 871 557</b>	367	<b>1 / 5 100</b>	52	419	<b>1 / 4 467</b>
<b>Bourgogne Franche-Comté</b>	<b>601 979</b>	122	<b>1 / 4 934</b>	12	134	<b>1 / 4 492</b>
<b>Bretagne</b>	<b>745 132</b>	194	<b>1 / 3 841</b>	32	226	<b>1 / 3 297</b>
<b>Centre Val de Loire</b>	<b>564 647</b>	95	<b>1 / 5 944</b>	15	110	<b>1 / 5 133</b>
<b>Grand Est</b>	<b>1 197 696</b>	252	<b>1 / 4 753</b>	43	295	<b>1 / 4 060</b>
<b>Hauts de France</b>	<b>1 564 357</b>	315	<b>1 / 4 966</b>	48	363	<b>1 / 4 310</b>
<b>Ile de France</b>	<b>3 588 628</b>	400	<b>1 / 8 972</b>	72	472	<b>1 / 7 603</b>
<b>Normandie</b>	<b>786 184</b>	163	<b>1 / 4 823</b>	20	183	<b>1 / 4 296</b>
<b>Nouvelle Aquitaine</b>	<b>988 136</b>	143	<b>1 / 6 910</b>	14	157	<b>1 / 6 294</b>
<b>Occitanie</b>	<b>1 217 878</b>	174	<b>1 / 6 999</b>	14	188	<b>1 / 6 478</b>
<b>PACA-Corse</b>	<b>1 306 138</b>	212	<b>1 / 6 161</b>	22	234	<b>1 / 5 582</b>
<b>Pays de la Loire</b>	<b>1 060 706</b>	172	<b>1 / 6 167</b>	27	199	<b>1 / 5 330</b>
<b>Métropole</b>	<b>15 493 038</b>	<b>2 609</b>	<b>1 / 5 938</b>	<b>371</b>	<b>2 980</b>	<b>1 / 5 199</b>
<b>Guadeloupe</b>	<b>83 828</b>	4	<b>1 / 20 957</b>	1	5	<b>1 / 16 766</b>
<b>Guyane</b>	<b>78 632</b>	2	<b>1 / 39 316</b>	0	2	<b>1 / 39 316</b>
<b>Martinique</b>	<b>37 724</b>	3	<b>1 / 12 575</b>	1	4	<b>1 / 9 431</b>
<b>Ile de la Réunion</b>	<b>290 415</b>	72	<b>1 / 4 034</b>	5	77	<b>1 / 3 772</b>
<b>Mayotte</b>	<b>27 629</b>	1	<b>1 / 27 629</b>	0	1	<b>1 / 27 629</b>
<b>Outre-Mer</b>	<b>490 599</b>	<b>82</b>	<b>1 / 5 983</b>	<b>7</b>	<b>89</b>	<b>1 / 5 512</b>
<b>Total</b>	<b>15 983 637</b>	2 691	<b>1 / 5 940</b>	378	3 069	<b>1 / 5 208</b>

Tableau Muco-2 : Nombre d'enfants ayant une forme classique et une forme frontière/atypique, incidences en France depuis la mise en place (2002)



Carte Muco-1 : Incidence de la mucoviscidose (forme classique) par région depuis la mise en place du dépistage néonatal en 2002



Carte Muco-2 : Incidence de la mucoviscidose (forme classique et forme frontière/atypique) par région depuis la mise en place du dépistage néonatal en 2002



## Mucoviscidose - Données 2022

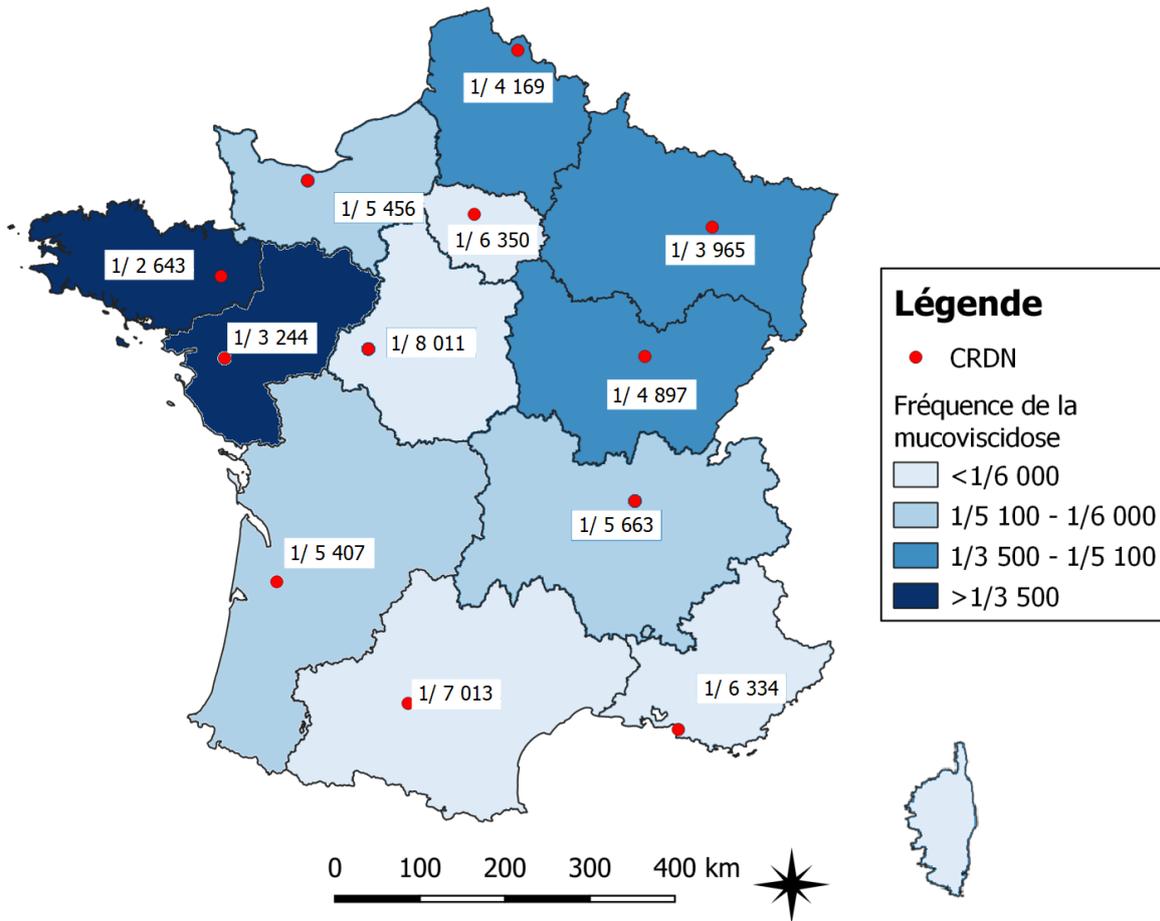
Région	Nombre de NN testés	Génotypage avec Kit CF30(v2)			
		Nombre de Génotypes réalisés	2 mutations du Kit CF30v2	1 mutation du Kit CF30v2	Total avec au moins 1 mutation
Auvergne Rhone-Alpes	84 951	796	8	51	59
Bourgogne Franche-Comté	24 483	142	4	12	16
Bretagne	31 715	224	8	14	22
Centre Val de Loire	24 034	156	1	16	17
Grand Est	51 543	514	9	35	44
Hauts de France	62 532	414	10	36	46
Ile de France	165 104	1 801	13	79	92
Normandie	32 733	187	3	13	16
Nouvelle Aquitaine	54 066	312	5	34	39
Occitanie	56 103	371	7	23	30
PACA-Corse	63 336	479	4	28	32
Pays de la Loire	38 931	226	6	14	20
<b>Métropole</b>	<b>689 531</b>	<b>5 622</b>	<b>78</b>	<b>355</b>	<b>433</b>
Guadeloupe	4 724	67	0	0	0
Guyane	7 682	65	0	2	2
Martinique	3 573	70	0	4	4
Ile de la Réunion	13 327	193	2	12	14
Mayotte	10 463	151	1	1	2
<b>Outre-Mer</b>	<b>39 769</b>	<b>546</b>	<b>3</b>	<b>19</b>	<b>22</b>
<b>Total</b>	<b>729 300</b>	<b>6 168</b>	<b>81</b>	<b>374</b>	<b>455</b>

Tableau Muco-3 : Examens de Biologie Moléculaire réalisés dans le cadre du dépistage néonatal de la mucoviscidose en 2022



Région	Nombre de NN testés	Nombre de malades				
		Forme Classique	Fréquence forme classique	Forme frontière (1)	Total	Fréquence toutes formes
<b>Auvergne Rhone-Alpes</b>	<b>84 951</b>	10	1 / 8 495	4	<b>14</b>	1 / 6 068
<b>Bourgogne Franche-Comté</b>	<b>24 483</b>	5	1 / 4 897	0	<b>5</b>	1 / 4 897
<b>Bretagne</b>	<b>31 715</b>	10	1 / 3 172	1	<b>11</b>	1 / 2 883
<b>Centre Val de Loire</b>	<b>24 034</b>	2	1 / 12 017	1	<b>3</b>	1 / 8 011
<b>Grand Est</b>	<b>51 543</b>	13	1 / 3 965	0	<b>13</b>	1 / 3 965
<b>Hauts de France</b>	<b>62 532</b>	13	1 / 4 810	2	<b>15</b>	1 / 4 169
<b>Ile de France</b>	<b>165 104</b>	23	1 / 7 178	3	<b>26</b>	1 / 6 350
<b>Normandie</b>	<b>32 733</b>	5	1 / 6 547	1	<b>6</b>	1 / 5 456
<b>Nouvelle Aquitaine</b>	<b>54 066</b>	6	1 / 9 011	3	<b>9</b>	1 / 6 007
<b>Occitanie</b>	<b>56 103</b>	8	1 / 7 013	0	<b>8</b>	1 / 7 013
<b>PACA-Corse</b>	<b>63 336</b>	8	1 / 7 917	1	<b>9</b>	1 / 7 037
<b>Pays de la Loire</b>	<b>38 931</b>	11	1 / 3 539	1	<b>12</b>	1 / 3 244
<b>Métropole</b>	<b>689 531</b>	<b>114</b>	<b>1 / 6 049</b>	<b>17</b>	<b>131</b>	<b>1 / 5 264</b>
<b>Guadeloupe</b>	<b>4 724</b>	0	-	0	<b>0</b>	-
<b>Guyane</b>	<b>7 682</b>	1	1 / 7 682	0	<b>1</b>	1 / 7 682
<b>Martinique</b>	<b>3 573</b>	0	-	0	<b>0</b>	-
<b>Ile de la Réunion</b>	<b>13 327</b>	2	1 / 6 664	0	<b>2</b>	1 / 6 664
<b>Mayotte</b>	<b>10 463</b>	1	1 / 10 463	0	<b>1</b>	1 / 10 463
<b>Outre-Mer</b>	<b>39 769</b>	<b>4</b>	<b>1 / 9 942</b>	<b>0</b>	<b>4</b>	<b>1 / 9 942</b>
<b>Total</b>	<b>729 300</b>	118	1 / 6 181	17	<b>135</b>	1 / 5 402

Tableau Muco-4 : Nombre d'enfants ayant une forme classique et une forme frontière/atypique, incidences en France pour l'année 2022



Carte Muco-3 : Incidence de la mucoviscidose (forme classique et forme incertaine) par région en 2022



## Mucoviscidose – Evolution 2011 - 2022

Métropole	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
<b>NN testés</b>	<b>793 988</b>	<b>789 384</b>	<b>783 964</b>	<b>781 880</b>	<b>761 841</b>	<b>743 431</b>	<b>728 341</b>	<b>703 297</b>	<b>715 759</b>	<b>702 786</b>	<b>706 465</b>	<b>689 531</b>
<b>NN génotypes</b>	3 433	3 715	3 296	2 938	3 730	4 487	4 902	4 592	4 327	4 143	4 478	5 622
<b>2 mutations</b>	113	98	67	119	101	82	86	97	92	87	81	78
<b>1 mutations</b>	313	279	276	210	281	313	351	319	290	259	289	355
<b>NN malades</b>	<b>149</b>	<b>137</b>	<b>99</b>	<b>152</b>	<b>154</b>	<b>124</b>	<b>115</b>	<b>137</b>	<b>127</b>	<b>120</b>	<b>115</b>	<b>131</b>
<b>Incidence</b>	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	1 / 5 264

Tableau Muco-5 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose et formes frontières/atypiques en France métropolitaine depuis 2011

Outre-Mer	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
<b>NN testés</b>	<b>20 599</b>	<b>23 811</b>	<b>30 103</b>	<b>31 108</b>	<b>30 346</b>	<b>30 128</b>	<b>30 070</b>	<b>30 320</b>	<b>30 355</b>	<b>38 142</b>	<b>40 645</b>	<b>39 769</b>
<b>NN génotypes</b>	112	151	201	141	196	218	246	284	305	313	487	546
<b>2 mutations</b>	3	3	5	3	6	3	1	5	1	2	1	3
<b>1 mutations</b>	5	12	11	9	11	11	17	12	22	17	23	19
<b>NN malades</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>6</b>	<b>4</b>	<b>6</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>7</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>
<b>Incidence</b>	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	1/9942

Tableau Muco-6 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose et formes frontières/atypiques en Outre-Mer depuis 2011

Mucoviscidose	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
<b>NN testés</b>	<b>814 587</b>	<b>813 195</b>	<b>814 067</b>	<b>812 988</b>	<b>792 187</b>	<b>773 559</b>	<b>758 411</b>	<b>733 617</b>	<b>746 114</b>	<b>740 928</b>	<b>747 110</b>	<b>729 300</b>
<b>NN génotypes</b>	3 545	3 866	3 497	3 079	3 926	4 705	5 148	4 876	4 632	4 456	4 965	6 168
<b>2 mutations</b>	116	101	72	122	107	85	87	102	93	89	82	81
<b>1 mutations</b>	318	291	287	219	292	324	368	331	312	276	312	374
<b>NN malades</b>	<b>152</b>	<b>140</b>	<b>105</b>	<b>156</b>	<b>160</b>	<b>127</b>	<b>116</b>	<b>144</b>	<b>131</b>	<b>122</b>	<b>118</b>	<b>135</b>
<b>Incidence</b>	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	1/6 014	1 / 5 402

Tableau Muco-7 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose et formes frontières/atypiques en France depuis 2011



## 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. Sont ainsi présentées ci-dessous les données relatives aux cas de mucoviscidose (forme classique et forme incertaine). Les faux négatifs du dépistage néonatal ont été exclus de l'analyse.

### Indicateurs - Délai

Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Prélèvement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	14	14	2	3	3	2,9
Bourgogne Franche-Comté	5	5	2	3	3	2,8
Bretagne	11	11	3	4	3	3,1
Centre Val de Loire	3	3	3	3	3	3,0
Grand Est	13	13	2	9	3	3,6
Hauts de France	15	15	2	4	3	3,0
Ile de France	26	26	1	6	3	3,2
Normandie	6	6	2	4	3	3,0
Nouvelle Aquitaine	9	9	2	4	3	3,0
Occitanie	8	8	2	4	3	3,0
PACA-Corse	9	9	2	4	3	2,7
Pays de la Loire	12	12	2	3	3	2,6
<b>Métropole</b>	<b>131</b>	<b>131</b>	<b>1</b>	<b>9</b>	<b>3</b>	<b>3,0</b>
Guadeloupe	0	-	-	-	-	-
Guyane	1	1	3	3	3	3,0
Martinique	0	-	-	-	-	-
Mayotte	1	1	2	2	2	2,0
Ile de la Réunion	2	2	2	2	2	2,0
<b>Outre-Mer</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>2,3</b>
<b>Total</b>	<b>135</b>	<b>135</b>	<b>1</b>	<b>9</b>	<b>3</b>	<b>3,0</b>

Tableau Muco-8 : Délai de prélèvement en jours par région des enfants atteints de mucoviscidose et formes frontières/atypiques en 2022



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Réception Buvard (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	14	14	5	10	8,0	8,0
Bourgogne Franche-Comté	5	4	5	10	5,0	6,3
Bretagne	11	11	5	10	8,0	7,6
Centre Val de Loire	3	3	6	9	9,0	8,0
Grand Est	13	13	3	11	7,0	7,1
Hauts de France	15	14	5	11	7,0	6,8
Ile de France	26	26	4	9	7,0	6,6
Normandie	6	6	4	8	6,0	5,8
Nouvelle Aquitaine	9	9	2	12	8,0	7,9
Occitanie	8	8	5	96	6,5	17,9
PACA-Corse	9	9	3	10	7,0	6,7
Pays de la Loire	12	12	3	9	5,5	5,8
<b>Métropole</b>	<b>131</b>	<b>129</b>	<b>2</b>	<b>96</b>	<b>7,0</b>	<b>7,6</b>
Guadeloupe	0	-	-	-	-	-
Guyane	1	1	11	11	11,0	11,0
Martinique	0	-	-	-	-	-
Mayotte	1	1	14	14	14,0	14,0
Ile de la Réunion	2	2	6	7	6,5	6,5
<b>Outre-Mer</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>6</b>	<b>14</b>	<b>9,0</b>	<b>9,5</b>
<b>Total</b>	<b>135</b>	<b>133</b>	<b>2</b>	<b>96</b>	<b>7,0</b>	<b>7,7</b>

Tableau Muco-9 : Délai de réception du buvard en jours par région des enfants atteints de mucoviscidose et formes frontières/atypiques en 2022



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Réalisation BM (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	14	14	15	31	23	22,6
Bourgogne Franche-Comté	5	5	22	32	26	27,2
Bretagne	11	11	12	28	17	19,0
Centre Val de Loire	3	3	19	23	23	21,7
Grand Est	13	13	15	33	22	23,5
Hauts de France	15	15	15	28	19	19,4
Ile de France	26	26	12	41	29	28,1
Normandie	6	6	12	16	15	14,2
Nouvelle Aquitaine	9	9	11	16	14	13,6
Occitanie	8	8	15	109	21	34,3
PACA-Corse	9	9	15	26	21	21,0
Pays de la Loire	12	12	7	23	20	18,1
<b>Métropole</b>	<b>131</b>	<b>131</b>	<b>7</b>	<b>109</b>	<b>21</b>	<b>22,6</b>
Guadeloupe	0	-	-	-	-	-
Guyane	1	1	20	20	20	20,0
Martinique	0	-	-	-	-	-
Mayotte	1	1	28	28	28	28,0
Ile de la Réunion	2	2	14	16	15	15,0
<b>Outre-Mer</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>14</b>	<b>28</b>	<b>18</b>	<b>19,5</b>
<b>Total</b>	<b>135</b>	<b>135</b>	<b>7</b>	<b>109</b>	<b>21</b>	<b>22,6</b>

Tableau Muco-10 : Délai entre la naissance et le rendu du résultat de la biologie moléculaire en jours par région pour les enfants atteints de mucoviscidose et de formes frontières/atypiques en 2022



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Consultation CRCM (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	14	14	0	149	31	42,8
Bourgogne Franche-Comté	5	5	33	44	38	38,0
Bretagne	11	11	14	67	30	34,9
Centre Val de Loire	3	2	29	32	31	30,5
Grand Est	13	13	19	69	31	32,8
Hauts de France	15	15	12	43	23	24,5
Ile de France	26	26	10	70	42	40,5
Normandie	6	4	17	76	23	34,5
Nouvelle Aquitaine	9	9	1	64	33	34,8
Occitanie	8	8	23	125	50	55,5
PACA-Corse	9	8	8	92	31	40,2
Pays de la Loire	12	11	7	94	25	34,1
<b>Métropole</b>	<b>131</b>	<b>126</b>	<b>0</b>	<b>149</b>	<b>32</b>	<b>37,1</b>
Guadeloupe	0	-	-	-	-	-
Guyane	1	1	58	58	58	58,0
Martinique	0	-	-	-	-	-
Mayotte	1	1	32	32	32	32,0
Ile de la Réunion	2	2	26	28	27	27,0
<b>Outre-Mer</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>26</b>	<b>58</b>	<b>30</b>	<b>36,0</b>
<b>Total</b>	<b>135</b>	<b>130</b>	<b>0</b>	<b>149</b>	<b>32</b>	<b>36,1</b>

Tableau Muco-11 : Délai entre la naissance et la consultation en CRCM par région des enfants atteints de mucoviscidose et de formes frontières/atypiques en 2022



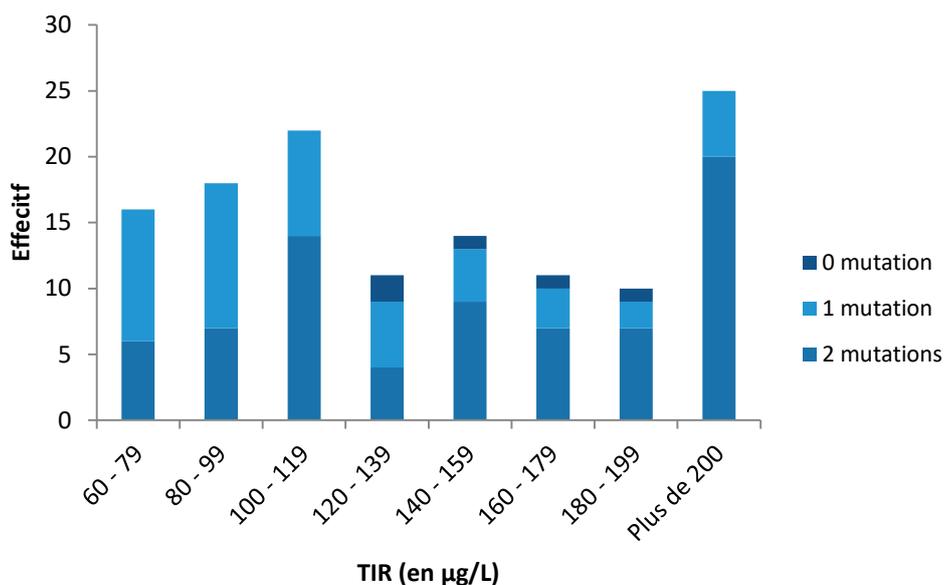


Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	134	38	39	40	38,6
Poids à la naissance (en grammes)	135	2 752,5	3 060	3 480	3085,2
Taille à la naissance (en cm)	68	47	49	50	48,6
Périmètre crânien à la naissance (en cm)	66	33	34	35	34

Tableau Muco-13 : Terme, Poids, Taille et Périmètre Crânien des enfants atteints de mucoviscidose et de formes frontières/atypiques en 2022

### Fiches Diagnostiques - Données dépistages

Les résultats du dosage de la trypsine immuno-réactive (TIR) étaient présents dans les 135 fiches analysées. La TIR est comprise entre 63 et 328 µg/L.



Graphique Muco-3 : Distribution de la Trypsine Immuno-Réactive (TIR) chez les enfants atteints de mucoviscidose et de formes frontières/atypiques en fonction du nombre de variants



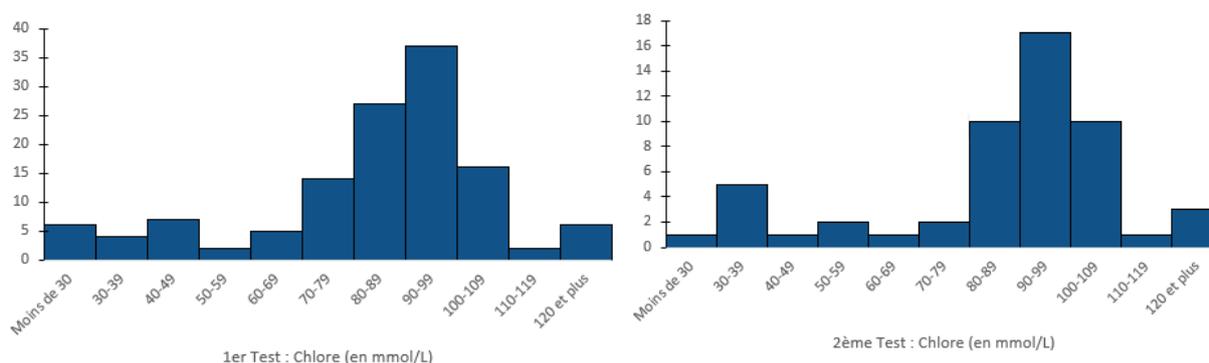
Concernant les analyses de biologie moléculaire, le complément d'étude a permis d'identifier **211 allèles sur 270**.

Variant 1			Variant 2		
Nom d'usage	Effectif	Pourcentage	Nom d'usage	Effectif	Pourcentage
<b>F508del</b>	118	90,08%	<b>F508del</b>	57	71,25%
<b>1717-1G&gt;A</b>	2	1,53%	<b>G542X</b>	6	7,50%
<b>3120+1G&gt;A</b>	2	1,53%	<b>3120+1G&gt;A</b>	3	3,75%
<b>G542X</b>	2	1,53%	<b>N1303K</b>	3	3,75%
<b>Autres</b>	7	5,34%	<b>1078delT</b>	2	2,50%
			<b>G551D</b>	2	2,50%
			<b>Autres</b>	7	8,75%

Tableau Muco-14 : Variants retrouvés au dépistage chez les enfants atteints de mucoviscidose et de formes frontières/atypiques en 2022 (variants retrouvés à partir du kit de dépistage)

### Fiches Diagnostiques – Confirmation

Le test de la sueur a été réalisé et renseigné chez 91.1% des enfants (n=123). Il n'a pas été réalisé ou les données étaient manquantes pour 8.9% des enfants (n=12).



Graphique Muco-4 : Distribution des résultats du Test de la sueur chez les enfants atteint de mucoviscidose (1<sup>er</sup> test et 2<sup>nd</sup> test) en 2022

Lorsque les deux variants n'étaient pas identifiées par le kit CF30(v2) chez les enfants atteints de mucoviscidose ou suspect de forme frontière/atypique le complément d'analyse génétique du gène *CFTR* a été réalisé et a



permis d'identifier les deux variants chez 99.3% de ces enfants (n=134) et 1 seul variant chez 0.7% des enfants (n=1).

Variant 1			Variant 2		
Nom d'usage	Effectif	Pourcentage	Nom d'usage	Effectif	Pourcentage
<b>F508del</b>	118	87,4%	<b>F508del</b>	58	43,0%
<b>1717-1G&gt;A</b>	2	1,5%	<b>G542X</b>	6	4,4%
<b>3120+1G&gt;A</b>	2	1,5%	<b>L206W</b>	6	4,4%
<b>G542X</b>	2	1,5%	<b>N1303K</b>	4	3,0%
<b>Autres</b>	11	8,1%	<b>3120+1G&gt;A</b>	3	2,2%
			<b>L558S</b>	2	1,5%
			<b>1078delT</b>	2	1,5%
			<b>R1066C</b>	2	1,5%
			<b>R117H</b>	2	1,5%
			<b>D1152H</b>	2	1,5%
			<b>G551D</b>	2	1,5%
			<b>I618T</b>	2	1,5%
			<b>Autres</b>	43	31,9%
			<b>Non identifié</b>	1	0,7%

106

Tableau Muco-15 : Variants retrouvés à la confirmation chez les enfants atteints de mucoviscidose et de formes frontières/atypiques en 2022 (1 variant non identifié)

Sur les 135 fiches analysées, les antécédents étaient complétés dans 95.6% des cas (n=129) et les symptômes dans 100% des cas (n=135).

Anamnèse	Effectif	Pourcentage
<b>Antécédents (n=129)</b>	<b>48</b>	<b>37%</b>
- Cas familial (n=124)	22	18%
- Hospitalisé (n=124)	27	22%
- Iléus (n=125)	13	10%
- Diagnostic Prénatal (n=124)	10	8%
<b>Symptômes (n=135)</b>	<b>81</b>	<b>60%</b>
- Hypotrophie (n=135)	45	33%
- Syndrômes Respiratoires (n=135)	9	7%
- Syndrômes Digestifs (n=135)	60	44%

Tableau Muco-16 : Antécédents et symptômes présentés par les enfants atteints de mucoviscidose lors de la confirmation diagnostique en 2022



## 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 1er décembre 2020. 2022 correspond donc à la deuxième année où le dépistage du déficit en MCAD est réalisé sur l'ensemble de l'année.

En 2022, 33 cas de déficit en MCAD ont été recensés (32 cas en Métropole et 1 en Outre-Mer), représentant une incidence de 1/22 100 nouveau-nés testés.

107

### Dépistage du déficit en MCAD et adaptations des seuils.

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

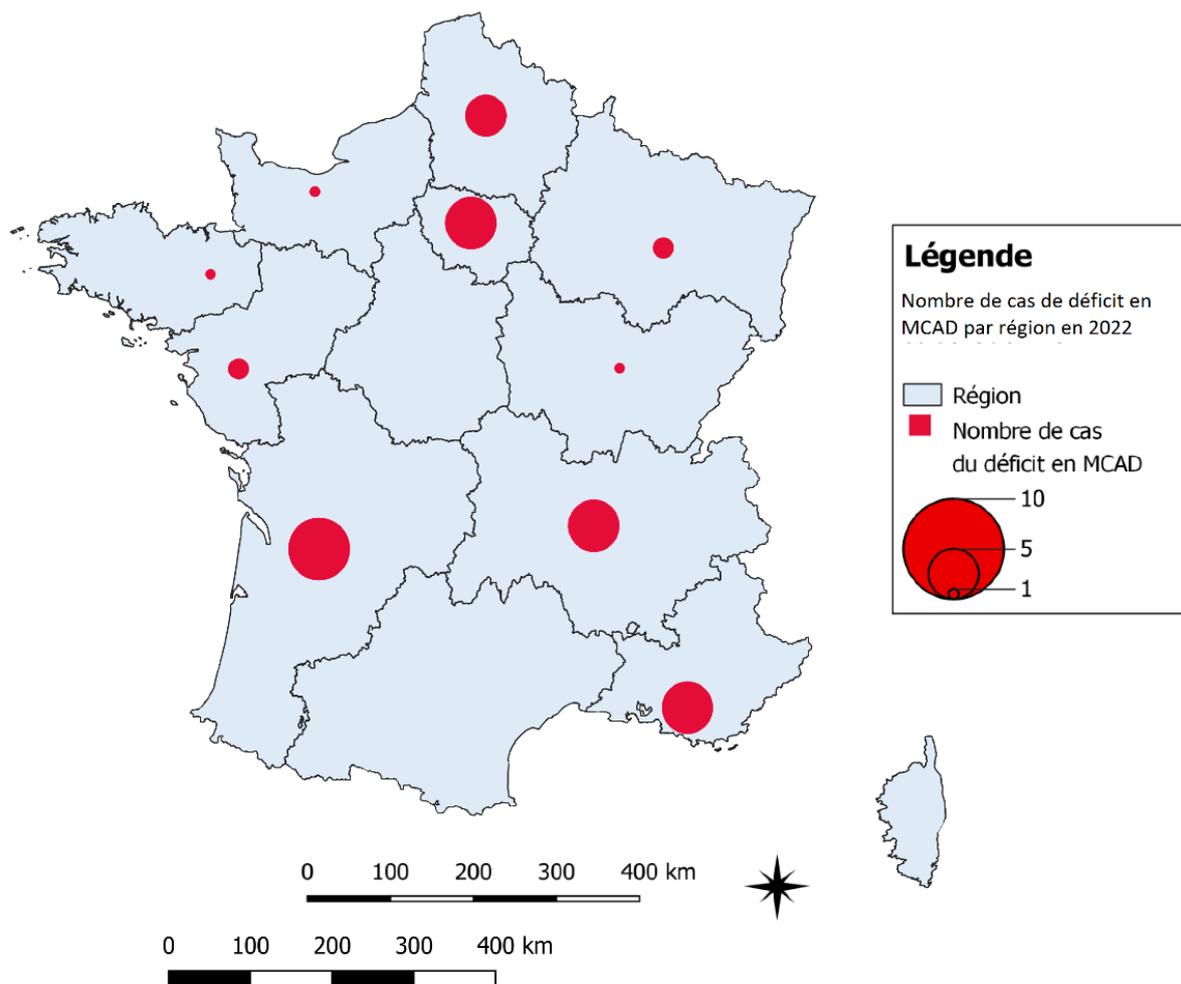
La mise en place du déficit en MCAD a nécessité deux évolutions des seuils de retest et d'action proposées par la Commission Biologie. En effet, en l'absence de données d'activités « en vie réelle », un premier seuil d'action à 0,20  $\mu\text{mol/L}$  en octanoylcarnitine avait été choisi afin de s'assurer 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  $\mu\text{mol/L}$  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 2022 : 0,50  $\mu\text{mol/L}$ .



## Cas de déficit en MCAD en 2022

Régions	Nombre de NN testés	Nombre de malades	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	84 951	5	1 / 16 990
Bourgogne Franche-Comté	24 483	1	1 / 24 483
Bretagne	31 715	1	1 / 31 715
Centre Val de Loire	24 034	0	-
Grand Est	51 543	2	1 / 25 772
Hauts de France	62 532	4	1 / 15 633
Ile de France	165 104	5	1 / 33 021
Normandie	32 733	1	1 / 32 733
Nouvelle Aquitaine	54 066	6	1 / 9 011
Occitanie	56 103	0	-
PACA-Corse	63 336	5	1 / 12 667
Pays de la Loire	38 931	2	1 / 19 466
<b>Métropole</b>	<b>689 531</b>	<b>32</b>	<b>1 / 21 548</b>
Guadeloupe	4 724	0	-
Guyane	7 682	0	-
Martinique	3 573	0	-
Mayotte	13 327	0	-
Ile de La Réunion	10 463	1	1 / 10 463
<b>Outre-Mer</b>	<b>39 769</b>	<b>1</b>	<b>1 / 39 769</b>
<b>Total</b>	<b>729 300</b>	<b>33</b>	<b>1 / 22 100</b>

Tableau MCAD-1 : Résultats du dépistage du déficit en MCAD en France en 2022



Carte MCAD-1 : Nombre de cas du déficit en MCAD par région en 2022

## Fiches Diagnostiques

Au 1<sup>er</sup> juillet 2023, le CNCNDN a récupéré et saisi 58 fiches d'identification de cas suspects de déficit en MCAD.

Ont été exclues :

- 18 fiches correspondant à des faux positifs,
- 3 fiches présentant des diagnostics différentiels
- 2 fiches aux diagnostics incertains
- 2 fiches correspondant à une probable hétérozygotie ou mutation mild
- 1 fiche ne présentant pas de conclusion diagnostique,
- 1 fiche d'un enfant décédé avant le prélèvement de contrôle

Au final 31 fiches ont été exploitées pour l'analyse. 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.

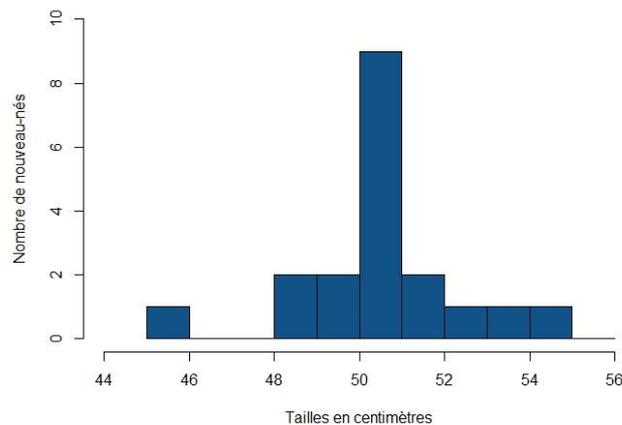
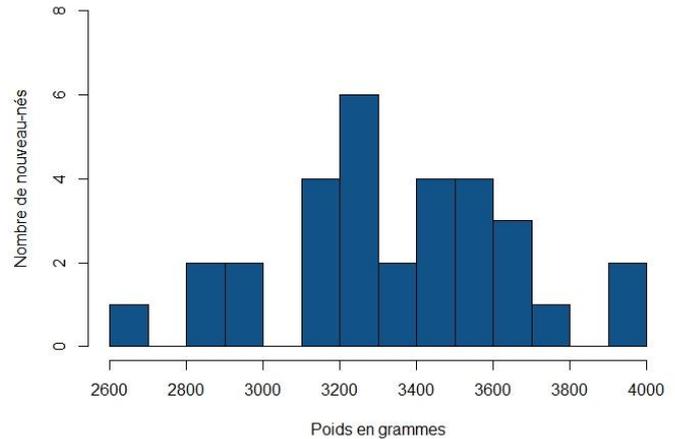
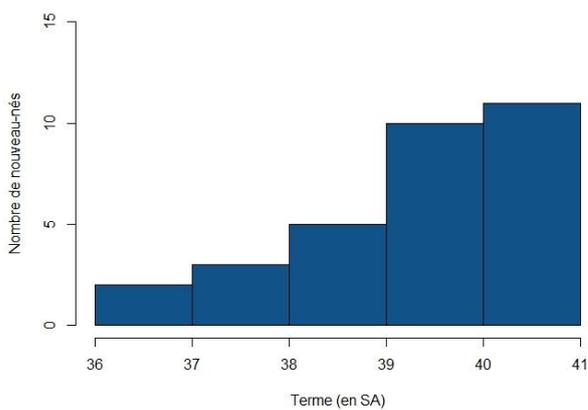


## Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 31 enfants présentant un déficit en MCAD et dont le sexe avait été renseigné, 16 (51.6%) étaient de sexe féminin et 15 (48.4%) de sexe masculin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
<b>Terme</b>	31	39,0	40,0	41,0	39,8
<b>Poids à la naissance (en grammes)</b>	31	3188,0	3300,0	3580,0	3354,0
<b>Taille à la naissance (en cm)</b>	19	50,3	51,0	51,5	50,9

Tableau MCAD-2 : Terme, Poids et Taille des enfants atteints de déficit en MCAD en 2022



Graphique MCAD-1 : Terme, Poids, Taille des enfants atteints de déficit en MCAD

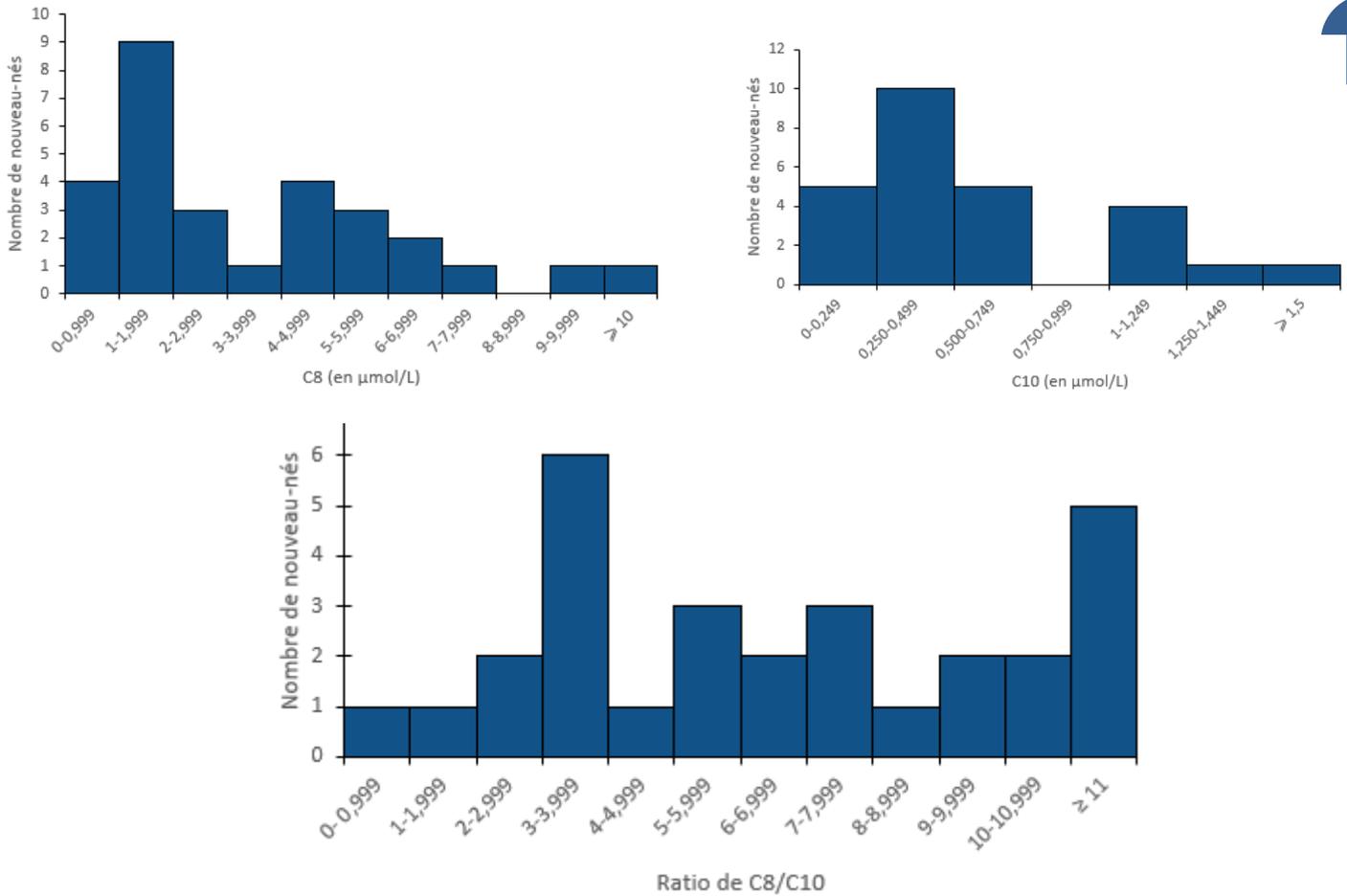
## Données du dépistage



Le dosage de l'octanoylcarnitine (C8) lors du dépistage était renseigné dans 93,6% des fiches (n=29) et a retrouvé des concentrations allant de 0,48  $\mu\text{mol/L}$  à 12,37  $\mu\text{mol/L}$  avec une médiane à 2,7  $\mu\text{mol/L}$ .

Le dosage de décanoylcarnitine (C10) lors du dépistage était renseigné dans 83,9% des fiches (n=26) et a retrouvé des concentrations allant de 0,149  $\mu\text{mol/L}$  à 2,29  $\mu\text{mol/L}$  avec une médiane à 0,465  $\mu\text{mol/L}$ .

Le Ratio C8/C10 lors du dépistage a retrouvé des valeurs allant de 0.574 à 15.851 avec une médiane à 6.840.



Graphique MCAD-2 : Répartition des taux de C8, C10 et de leur Ratio au dépistage des enfants atteints de déficit en MCAD

La présence ou l'absence de signes cliniques était renseignée chez 28 enfants.



Anamnèse	Oui	Pourcentage
<b>Signes cliniques (n=28)</b>	<b>3</b>	<b>10,7%</b>
- Malaise(n=3)	3	<b>10,7%</b>
- Hypoglycémie (n=2)	2	<b>7,1%</b>
- Anomalie cardiogénique (n=1)	1	<b>3,6%</b>
- Atteinte hépatique (n=1)	1	<b>3,6%</b>
- Autres (n=0)	0	<b>0,0%</b>
<b>Décès (n=28)</b>	<b>1</b>	<b>3,6%</b>

Tableau MCAD-3 : Signes cliniques présentés par les enfants atteints de déficit en MCAD au moment du dépistage en 2022

Sur les 30 enfants ayant eu accès au traitement, 23.3% d'entre eux (n=7) ont bénéficié de l'ensemble des mesures, 46.6% (n=14) ont bénéficié des mesures diététiques et de la rédaction d'un protocole d'urgence sans prescription de L-Carnitine, 10% (n=3) se sont juste vu prescrire de la L-carnitine seule, 6.6% (n=2) ont eu une limitation du jeûne associée à la L-Carnitine et autant ont eu une interdiction des triglycérides à chaîne moyenne (TCM) couplée à un protocole d'urgence et enfin 3.3% (n=1) ont seulement eu un protocole d'urgence rédigé.

L'enfant n'ayant pas bénéficié de traitement était décédé au moment du résultat du dépistage néonatal.

	Oui	Pourcentage
<b>Traitement (n=31)</b>	<b>30</b>	<b>96,8%</b>
- Limitation du jeûne	25	80,6%
- Protocole d'urgence	25	80,6%
- Interdiction des TCM	21	67,7%
- L-Carnitine	12	38,7%

Tableau MCAD-4 : Traitement des enfants atteints de déficit en MCAD mis en place après le diagnostic en 2022

## 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 de prélèvement

Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Prélèvement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	3	3	3	3	3,0	3,0
Bourgogne Franche-Comté	1	1	3	3	3,0	3,0
Bretagne	1	1	3	3	3,0	3,0
Centre Val de Loire	0	-	-	-	-	-
Grand Est	3	3	2	3	3,0	2,7
Hauts de France	4	4	3	5	3,0	3,5
Ile de France	5	5	2	4	3,0	3,0
Normandie	1	1	3	3	3,0	3,0
Nouvelle Aquitaine	6	6	2	3	2,5	2,5
Occitanie	0	-	-	-	-	-
PACA-Corse	5	5	2	3	3,0	2,6
Pays de la Loire	2	2	2	4	3,0	3,0
<b>Métropole</b>	<b>31</b>	<b>31</b>	<b>2</b>	<b>5</b>	<b>3,0</b>	<b>2,9</b>

Tableau MCAD-5 : Délai de prélèvement en jours par région des enfants atteints de déficit en MCAD en 2022



## Indicateurs – Délai de réception des buvards

Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Réception du Buvard (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	3	3	7	11	7,0	<b>8,3</b>
Bourgogne Franche-Comté	1	1	6	6	6,0	<b>6,0</b>
Bretagne	1	1	9	9	9,0	<b>9,0</b>
Centre Val de Loire	0	-	-	-	-	-
Grand Est	3	3	6	9	7,0	<b>7,3</b>
Hauts de France	4	3	5	9	7,0	<b>7,0</b>
Ile de France	5	5	6	13	8,0	<b>8,4</b>
Normandie	1	0	-	-	-	-
Nouvelle Aquitaine	6	6	5	8	6,0	<b>6,2</b>
Occitanie	0	-	-	-	-	-
PACA-Corse	5	4	6	7	7,0	<b>6,8</b>
Pays de la Loire	2	2	7	10	8,5	<b>8,5</b>
<b>Métropole</b>	<b>31</b>	<b>28</b>	<b>5</b>	<b>13</b>	<b>7,0</b>	<b>7,4</b>

114

Tableau MCAD-6 : Délai de réception du buvard en jours par région des enfants atteints de déficit en MCAD en 2022



## Indicateurs – Délai de confirmation

Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Confirmation (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	3	3	7	15	8,0	<b>10,0</b>
Bourgogne Franche-Comté	1	1	13	13	13,0	<b>13,0</b>
Bretagne	1	1	11	11	11,0	<b>11,0</b>
Centre Val de Loire	0	-	-	-	-	-
Grand Est	3	3	8	10	9,0	<b>9,0</b>
Hauts de France	4	4	2	10	6,0	<b>5,8</b>
Ile de France	5	5	7	14	9,0	<b>10,4</b>
Normandie	1	1	7	7	7,0	<b>7,0</b>
Nouvelle Aquitaine	6	6	8	11	8,5	<b>9,0</b>
Occitanie	0	-	-	-	-	-
PACA-Corse	5	4	7	10	8,0	<b>8,3</b>
Pays de la Loire	2	2	8	11	9,5	<b>9,5</b>
<b>Métropole</b>	<b>31</b>	<b>30</b>	<b>2</b>	<b>15</b>	<b>8,5</b>	<b>9,0</b>

115

Tableau MCAD-7 : Délai de confirmation diagnostique en jours par région pour les enfants atteints de déficit en MCAD en 2022



## Indicateurs – Délai de traitement

Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Traitement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	3	3	7	15	8,0	<b>10,0</b>
Bourgogne Franche-Comté	1	1	5	5	5,0	<b>5,0</b>
Bretagne	1	1	12	12	12,0	<b>12,0</b>
Centre Val de Loire	0	-	-	-	-	-
Grand Est	3	2	8	9	8,5	<b>8,5</b>
Hauts de France	4	3	2	10	7,5	<b>5,7</b>
Ile de France	5	5	7	16	9,0	<b>11,0</b>
Normandie	1	1	7	7	7,0	<b>7,0</b>
Nouvelle Aquitaine	6	5	8	11	9,0	<b>9,2</b>
Occitanie	0	-	-	-	-	-
PACA-Corse	5	4	7	10	8,0	<b>8,3</b>
Pays de la Loire	2	1	8	8	8,0	<b>8,0</b>
<b>Métropole</b>	<b>31</b>	<b>26</b>	<b>2</b>	<b>16</b>	<b>8,0</b>	<b>8,8</b>

Tableau MCAD-8 : Délai avant début du traitement par région des enfants atteints de déficit en MCAD en 2022



## Indicateurs – Bilan des différents délais



Graphique MCAD-4 : Délais (en jours) de prélèvement, de réception du buvard, de confirmation diagnostique et de début de traitement par région en métropole des enfants atteints par un déficit en MCAD en 2022



## 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

118

#### Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	3 926 343	220	228	7	2
2022	84 951	6	4	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>4 011 294</b>	<b>226</b>	<b>232</b>	<b>7</b>	<b>2</b>

#### Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2021	3 660 647	472	263	335	82	1 152	25
2022	84 951	6	5	24	0	35	2
<b>Total Fin 2022</b>	<b>3 745 598</b>	<b>478</b>	<b>268</b>	<b>359</b>	<b>82</b>	<b>1 187</b>	<b>27</b>

#### 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 2021	2 576 818	115	18	4	7	144	5
2022	84 951	5	1	0	0	6	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>2 661 769</b>	<b>120</b>	<b>19</b>	<b>4</b>	<b>7</b>	<b>150</b>	<b>5</b>

#### 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 2021	618 431	419	91	37	5	552	2 495	2	
2022	34 145	35	14	5	4	58	883	0	
<b>Total Fin 2022</b>	<b>652 576</b>	<b>454</b>	<b>105</b>	<b>42</b>	<b>9</b>	<b>610</b>	<b>2 495</b>	<b>2</b>	

#### 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 2021	1 786 606	10 762	284	838	1 122	356	48	404	36
2022	84 951	796	8	51	59	11	4	15	1
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 871 557</b>	<b>11 558</b>	<b>292</b>	<b>889</b>	<b>1 181</b>	<b>367</b>	<b>52</b>	<b>419</b>	<b>37</b>



### Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2021	93 342	3	0
2022	84 951	5	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>178 293</b>	<b>8</b>	<b>0</b>



## 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

120

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	1 541 319	131	69	1	1
2022	24 483	3	1	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 565 802</b>	<b>134</b>	<b>70</b>	<b>1</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2021	1 349 989	209	77	178	45	509	14
2022	24 483	1	2	5	0	8	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 374 472</b>	<b>210</b>	<b>79</b>	<b>183</b>	<b>45</b>	<b>517</b>	<b>14</b>

**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 2021	948 151	37	7	4	0	48	3
2022	24 483	2	0	0	0	2	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>972 634</b>	<b>39</b>	<b>7</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>50</b>	<b>3</b>

**Drépanocytose**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou S $\beta$ )	SC	S $\beta$	Autres		AS	AC	
2000 à 2021	116 218	84	11	3	3	101	2 254	499	2
2022	6 135	3	0	0	0	3	162	1	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>122 353</b>	<b>87</b>	<b>11</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>104</b>	<b>2 416</b>	<b>500</b>	<b>2</b>

**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 2021	577 496	2 874	98	282	380	117	12	129	12
2022	24 483	142	4	12	17	5	0	5	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>601 979</b>	<b>3 016</b>	<b>102</b>	<b>294</b>	<b>397</b>	<b>122</b>	<b>12</b>	<b>134</b>	<b>12</b>



### Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
<b>2020 à 2021</b>	26 762	<b>2</b>	0
<b>2022</b>	24 483	<b>1</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>51 245</b>	<b>3</b>	<b>0</b>



## CRDN – Bretagne

**Adresse** : Laboratoire de Biochimie Toxicologie - CHU Rennes

2 rue Henri Le Guilloux - 35033 Rennes - Cedex 9

**Téléphone** : 02.99.28.99.42**E.mail** : crdn.bretagne.guthrie@chu-rennes.fr**Coordonnateur :**  
Dr A. BELLANGER

122

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	1 543 052	67	25	0	0
2022	31 715	2	2	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 574 767</b>	<b>69</b>	<b>27</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2021	1 519 183	246	107	194	19	566	5
2022	31 715	5	2	3	0	10	1
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 550 898</b>	<b>251</b>	<b>109</b>	<b>197</b>	<b>19</b>	<b>576</b>	<b>6</b>

**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 2021	952 173	43	8	5	3	60	1
2022	31 715	2	1	0	0	3	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>983 888</b>	<b>45</b>	<b>9</b>	<b>5</b>	<b>3</b>	<b>63</b>	<b>1</b>

**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 2021	50 264	84	15	15	3	117	2 412	300	0
2022	4 636	8	1	2	2	13	258	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>54 900</b>	<b>92</b>	<b>16</b>	<b>17</b>	<b>5</b>	<b>130</b>	<b>2 670</b>	<b>300</b>	<b>0</b>

**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 2021	713 417	3 315	158	421	579	183	31	215	5
2022	31 715	224	8	14	22	11	1	12	1
<b>Total Fin 2022</b>	<b>745 132</b>	<b>3 539</b>	<b>166</b>	<b>435</b>	<b>601</b>	<b>194</b>	<b>32</b>	<b>227</b>	<b>6</b>



### Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2021	35 323	2	0
2022	31 715	1	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>67 038</b>	<b>3</b>	<b>0</b>



## 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

124

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	1 150 939	61	17	0	1
2022	24 034	1	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 174 973</b>	<b>62</b>	<b>17</b>	<b>0</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2021	1 150 939	199	66	95	6	366	0
2022	24 034	5	0	1	0	6	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 174 973</b>	<b>204</b>	<b>66</b>	<b>96</b>	<b>6</b>	<b>372</b>	<b>0</b>

**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 2021	699 226	24	7	3	5	39	0
2022	24 034	2	0	0	0	2	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>723 260</b>	<b>26</b>	<b>7</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>41</b>	<b>0</b>

**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 2021	110 440	193	33	10	6	240	4 846	810	1
2022	7 437	14	1	0	0	15	389	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>117 877</b>	<b>207</b>	<b>34</b>	<b>10</b>	<b>6</b>	<b>255</b>	<b>5 235</b>	<b>810</b>	<b>1</b>

**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 2021	540 613	2 530	73	212	285	93	14	107	5
2022	24 034	156	1	16	18	2	1	3	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>564 647</b>	<b>2 686</b>	<b>74</b>	<b>228</b>	<b>303</b>	<b>95</b>	<b>15</b>	<b>110</b>	<b>5</b>



### Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2021	26 574	0	0
2022	24 034	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>50 608</b>	<b>0</b>	<b>0</b>



## 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

126

## Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2020	3 322 208	279	165	15	6
2022	51 543	4	10	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>3 373 751</b>	<b>283</b>	<b>175</b>	<b>15</b>	<b>6</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2021	2 886 310	379	233	351	57	1 020	8
2022	51 543	6	3	5	1	15	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>2 937 853</b>	<b>385</b>	<b>236</b>	<b>356</b>	<b>58</b>	<b>1 035</b>	<b>8</b>

## 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 2021	1 658 994	63	16	8	6	96	4
2022	51 354	2	0	1	1	4	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 710 348</b>	<b>65</b>	<b>16</b>	<b>9</b>	<b>7</b>	<b>100</b>	<b>4</b>

## 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 2021	355 918	202	51	26	5	284	6 684	1 781	5
2022	18 654	9	3	0	2	14	447	121	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>374 572</b>	<b>211</b>	<b>54</b>	<b>26</b>	<b>7</b>	<b>298</b>	<b>7 131</b>	<b>1 902</b>	<b>5</b>

## 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 2021	1 146 153	7 156	198	645	843	239	43	282	11
2022	51 543	514	9	35	47	13	0	21	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 197 696</b>	<b>7 670</b>	<b>207</b>	<b>680</b>	<b>890</b>	<b>252</b>	<b>43</b>	<b>303</b>	<b>11</b>



### Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2021	57 454	1	0
2022	51 543	2	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>108 997</b>	<b>3</b>	<b>0</b>



## 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

128

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	3 933 410	312	162	1	2
2022	62 532	4	5	1	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>3 995 942</b>	<b>316</b>	<b>167</b>	<b>2</b>	<b>2</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2021	3 563 276	515	225	442	43	1 225	34
2022	62 532	16	8	25	0	49	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>3 625 808</b>	<b>531</b>	<b>233</b>	<b>467</b>	<b>43</b>	<b>1 274</b>	<b>34</b>

**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 2021	2 377 853	100	13	12	5	130	13
2022	62 532	3	0	0	1	4	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>2 440 385</b>	<b>103</b>	<b>13</b>	<b>12</b>	<b>6</b>	<b>134</b>	<b>13</b>

**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 2021	384 602	267	66	18	1	352	7 070	1 688	12
2022	16 497	18	8	1	3	30	494	208	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>401 099</b>	<b>285</b>	<b>74</b>	<b>19</b>	<b>4</b>	<b>382</b>	<b>7 564</b>	<b>1 896</b>	<b>12</b>

**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 2021	1 501 825	6 700	285	626	911	302	46	348	28
2022	62 532	414	10	36	47	13	2	15	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 564 357</b>	<b>7 114</b>	<b>295</b>	<b>662</b>	<b>958</b>	<b>315</b>	<b>48</b>	<b>363</b>	<b>28</b>



**Déficit en MCAD**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
<b>2020 à 2021</b>	71 320	<b>1</b>	0
<b>2022</b>	62 532	<b>4</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>133 852</b>	<b>5</b>	<b>0</b>



## 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

130

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	7 867 837	437	461	17	0
2022	165 104	9	13	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>8 032 941</b>	<b>446</b>	<b>474</b>	<b>17</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2021	7 270 387	927	422	938	72	2 359	20
2022	165 104	12	5	37	3	57	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>7 435 491</b>	<b>939</b>	<b>427</b>	<b>975</b>	<b>75</b>	<b>2 416</b>	<b>20</b>

**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 2021	4 827 932	206	24	36	14	280	13
2022	165 014	6	1	2	2	11	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>4 992 946</b>	<b>212</b>	<b>25</b>	<b>38</b>	<b>16</b>	<b>291</b>	<b>13</b>

**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 2021	2 721 230	3 606	1 173	372	34	5 185	96 148	23 584	19
2022	131 091	213	92	21	29	355	5 259	88	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>2 852 321</b>	<b>3 819</b>	<b>1 265</b>	<b>393</b>	<b>63</b>	<b>5 540</b>	<b>101 407</b>	<b>23 672</b>	<b>19</b>

**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 2021	3 423 524	21 784	325	1 205	1 530	377	69	446	27
2022	165 104	1 801	13	79	94	23	3	26	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>3 588 628</b>	<b>23 585</b>	<b>338</b>	<b>1 284</b>	<b>1 624</b>	<b>400</b>	<b>72</b>	<b>472</b>	<b>27</b>



**Déficit en MCAD**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
<b>2020 à 2021</b>	180 305	<b>7</b>	0
<b>2022</b>	165 104	<b>5</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>345 409</b>	<b>12</b>	<b>0</b>



## 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](mailto:labo-depistageneonat@chu-caen.fr)**Coordonnateur :**  
Dr D. GUENET

132

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	1 750 622	143	44	1	1
2022	32 733	3	3	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 783 355</b>	<b>146</b>	<b>47</b>	<b>1</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2021	1 750 622	224	166	142	12	544	8
2022	32 733	7	3	2	1	13	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 783 355</b>	<b>231</b>	<b>169</b>	<b>144</b>	<b>13</b>	<b>557</b>	<b>8</b>

**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 2021	1 137 820	66	13	10	6	96	6
2022	32 733	0	0	0	1	2	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 170 553</b>	<b>66</b>	<b>13</b>	<b>10</b>	<b>7</b>	<b>98</b>	<b>6</b>

**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 2021	135 207	176	47	9	2	234	4 366	767	3
2022	6 335	6	4	3	1	14	299	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>141 542</b>	<b>182</b>	<b>51</b>	<b>12</b>	<b>3</b>	<b>248</b>	<b>4 665</b>	<b>767</b>	<b>3</b>

**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 2021	753 451	3 812	134	394	528	158	19	177	7
2022	32 733	187	3	13	18	5	1	6	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>786 184</b>	<b>3 999</b>	<b>137</b>	<b>407</b>	<b>546</b>	<b>163</b>	<b>20</b>	<b>183</b>	<b>7</b>



### Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2021	35 446	1	0
2022	32 733	1	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>68 179</b>	<b>2</b>	<b>0</b>



## 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](mailto:crdn.na@chu-bordeaux.fr)**Coordonnateur :**  
Pr D. LACOMBE

134

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	2 105 942	115	74	1	2
2022	54 066	3	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>2 160 008</b>	<b>118</b>	<b>74</b>	<b>1</b>	<b>2</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2021	1 831 906	181	90	231	71	573	10
2022	54 066	8	5	6	2	21	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 885 972</b>	<b>189</b>	<b>95</b>	<b>237</b>	<b>73</b>	<b>594</b>	<b>10</b>

**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 2021	1 173 578	56	10	12	6	84	2
2022	54 066	5	1	0	0	6	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 227 644</b>	<b>61</b>	<b>11</b>	<b>12</b>	<b>6</b>	<b>90</b>	<b>2</b>

**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 2021	160 506	148	46	16	9	219	5 170	1 137	1
2022	11 581	12	5	2	3	22	338	85	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>172 087</b>	<b>160</b>	<b>51</b>	<b>18</b>	<b>12</b>	<b>241</b>	<b>5 508</b>	<b>1 222</b>	<b>1</b>

**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 2021	934 070	4 304	113	327	440	136	11	147	15
2022	54 066	312	5	34	40	7	3	10	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>988 136</b>	<b>4 616</b>	<b>118</b>	<b>361</b>	<b>480</b>	<b>143</b>	<b>14</b>	<b>157</b>	<b>15</b>



### Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2021	59 240	2	0
2022	54 066	6	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>113 306</b>	<b>8</b>	<b>0</b>



## 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](mailto:crdepistageneonat.occitanie.sec@chu-toulouse.fr)****Coordonnateur :****Dr I. OLIVER****PETIT**

136

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
<b>1970 à 2021</b>	3 035 368	<b>178</b>	139	0	0
<b>2022</b>	56 103	<b>17</b>	7	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>3 091 471</b>	<b>195</b>	<b>146</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
<b>1979 à 2021</b>	2 696 048	229	154	230	32	<b>645</b>	12
<b>2022</b>	56 103	6	12	12	0	<b>30</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>2 752 151</b>	<b>235</b>	<b>166</b>	<b>242</b>	<b>32</b>	<b>675</b>	<b>12</b>

**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		
<b>1997 à 2021</b>	1 624 437	68	14	5	2	<b>91</b>	2
<b>2022</b>	56 103	2	1	0	0	<b>3</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 680 540</b>	<b>70</b>	<b>15</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>94</b>	<b>2</b>

**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
<b>2000 à 2021</b>	435 726	159	44	7	7	<b>217</b>	6 418	2 510	0
<b>2022</b>	28 265	14	3	0	5	<b>22</b>	521	154	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>463 991</b>	<b>173</b>	<b>47</b>	<b>7</b>	<b>12</b>	<b>239</b>	<b>6 939</b>	<b>2 664</b>	<b>0</b>

**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
<b>2003 à 2021</b>	1 161 775	5 912	135	456	<b>591</b>	166	14	<b>180</b>	9
<b>2022</b>	56 103	371	7	23	<b>31</b>	8	0	<b>8</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 217 878</b>	<b>6 283</b>	<b>142</b>	<b>479</b>	<b>622</b>	<b>174</b>	<b>14</b>	<b>188</b>	<b>9</b>



### Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
<b>2020 à 2021</b>	61 286	<b>3</b>	0
<b>2022</b>	56 103	<b>0</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>117 389</b>	<b>3</b>	<b>0</b>



## 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](mailto:secretariat.crdn.pacacorse@ap-hm.fr)**Coordonnateur :**  
Pr B. CHABROL

138

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
<b>1970 à 2021</b>	2 796 825	<b>205</b>	130	2	1
<b>2022</b>	63 336	<b>4</b>	13	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>2 860 161</b>	<b>209</b>	<b>143</b>	<b>2</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
<b>1979 à 2021</b>	2 545 591	347	175	211	40	<b>773</b>	8
<b>2022</b>	63 336	7	6	11	0	<b>24</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>2 608 927</b>	<b>354</b>	<b>181</b>	<b>222</b>	<b>40</b>	<b>797</b>	<b>8</b>

**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		
<b>1997 à 2021</b>	1 645 336	52	6	2	0	<b>61</b>	1
<b>2022</b>	63 336	0	1	1	0	<b>2</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 708 672</b>	<b>52</b>	<b>7</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>63</b>	<b>1</b>

**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
<b>2000 à 2021</b>	657 047	107	40	45	2	<b>194</b>	6 613	2 081	11
<b>2022</b>	31 668	12	5	3	3	<b>23</b>	439	116	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>688 715</b>	<b>119</b>	<b>45</b>	<b>48</b>	<b>5</b>	<b>217</b>	<b>7 052</b>	<b>2 197</b>	<b>11</b>

**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
<b>2003 à 2021</b>	1 242 802	8 702	147	612	<b>759</b>	203	21	<b>224</b>	23
<b>2022</b>	63 336	479	4	28	<b>32</b>	9	1	<b>10</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 306 138</b>	<b>9 181</b>	<b>151</b>	<b>640</b>	<b>791</b>	<b>212</b>	<b>22</b>	<b>234</b>	<b>23</b>



### Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2021	69 587	2	0
2022	63 336	5	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>132 923</b>	<b>7</b>	<b>0</b>



## 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](mailto:crdn.pdl@chu-nantes.fr)**Coordonnateur :**  
Dr M. DANIELO

140

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	2 711 162	114	80	3	3
2022	38 931	1	2	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>2750093</b>	<b>115</b>	<b>82</b>	<b>3</b>	<b>3</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2021	2 390 936	311	154	204	19	688	21
2022	38 931	4	0	5	0	9	6
<b>Total Fin 2022</b>	<b>2429867</b>	<b>315</b>	<b>154</b>	<b>209</b>	<b>19</b>	<b>697</b>	<b>27</b>

**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 2021	1 506 615	61	15	5	3	84	5
2022	38 931	2	1	1	1	5	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1545546</b>	<b>63</b>	<b>16</b>	<b>6</b>	<b>4</b>	<b>89</b>	<b>5</b>

**Drépanocytose**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs	
		SS ou (SS ou S $\beta$ )	SC	S $\beta$	Autres	AS	AC		
2000 à 2021	1 663 781	172	47	18	3	239	5 214	791	3
2022	7 954	17	7	2	0	26	455	1	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 711 735</b>	<b>189</b>	<b>54</b>	<b>20</b>	<b>3</b>	<b>265</b>	<b>5 669</b>	<b>792</b>	<b>3</b>

**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 2021	1 021 775	3 194	141	292	433	161	26	187	7
2022	38 931	226	6	14	19	11	1	12	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>1 060 706</b>	<b>3 420</b>	<b>147</b>	<b>306</b>	<b>452</b>	<b>172</b>	<b>27</b>	<b>199</b>	<b>7</b>



**Déficit en MCAD**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
<b>2020 à 2021</b>	42 602	<b>4</b>	0
<b>2022</b>	38 931	<b>5</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>81 533</b>	<b>9</b>	<b>0</b>



## 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

142

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	259 291	4	2	1	0
2022	4 724	0	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>264 015</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2021	255 686	2	2	11	5	20	0
2022	4 724	0	0	1	0	1	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>260 410</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>12</b>	<b>5</b>	<b>21</b>	<b>0</b>

**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 2021	167 582	8	0	2	0	10	0
2022	4 724	1	0	0	0	1	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>172 306</b>	<b>9</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>11</b>	<b>0</b>

**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	
2022	4 724	5	3	1	1	10	293	122	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>234 741</b>	<b>579</b>	<b>160</b>	<b>30</b>	<b>8</b>	<b>775</b>	<b>8 695</b>	<b>2 590</b>	<b>1</b>

**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 2021	79 104	680	3	22	25	4	1	5	0
2022	4 724	67	0	0	1	0	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>83 828</b>	<b>747</b>	<b>3</b>	<b>22</b>	<b>26</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>5</b>	<b>0</b>



**Déficit en MCAD**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
<b>2020 à 2021</b>	5 330	<b>0</b>	0
<b>2022</b>	4 724	<b>0</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>10 054</b>	<b>0</b>	<b>0</b>



## 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

144

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	203 798	0	1	0	0
2022	7 682	0	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>211 480</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2021	203 798	4	2	13	22	41	2
2022	7 682	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>211 480</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>13</b>	<b>22</b>	<b>41</b>	<b>2</b>

**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 2021	203 798	8	0	1	0	9	1
2022	7 525	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>211 323</b>	<b>8</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>9</b>	<b>1</b>

**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 2021	176 074	507	303	13	8	832	14 119	3 883	14
2022	7 682	32	20	0	0	52	665	21	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>183 756</b>	<b>539</b>	<b>323</b>	<b>13</b>	<b>8</b>	<b>884</b>	<b>14 784</b>	<b>3 904</b>	<b>14</b>

**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 2021	70 950	449	0	9	9	1	0	1	1
2022	7 682	65	0	2	2	1	0	1	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>78 632</b>	<b>514</b>	<b>0</b>	<b>11</b>	<b>11</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>1</b>



**Déficit en MCAD**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
<b>2020 à 2021</b>	8 828	<b>0</b>	0
<b>2022</b>	7 682	<b>0</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>16 510</b>	<b>0</b>	<b>0</b>



## 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**

146

## Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	215 828	8	3	0	0
2022	3 573	0	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>219 401</b>	<b>8</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2021	211 286	3	5	9	3	20	0
2022	3 573	0	0	1	0	1	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>214 859</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>10</b>	<b>3</b>	<b>21</b>	<b>0</b>

## 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 2021	126 306	9	1	2	0	12	0
2022	3 573	1	0	0	0	1	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>129 879</b>	<b>10</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>13</b>	<b>0</b>

## 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 2021	165 245	338	116	27	7	488	5 488	2 275	4
2022	3 573	6	3	0	0	9	229	95	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>168 818</b>	<b>344</b>	<b>119</b>	<b>27</b>	<b>7</b>	<b>497</b>	<b>5 717</b>	<b>2 370</b>	<b>4</b>

## 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 2021	34 151	322	1	8	9	3	1	4	0
2022	3 573	70	0	4	4	0	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>37 724</b>	<b>392</b>	<b>1</b>	<b>12</b>	<b>13</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>0</b>



**Déficit en MCAD**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
<b>2020 à 2021</b>	3 954	<b>0</b>	0
<b>2022</b>	3 573	<b>0</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>7 527</b>	<b>0</b>	<b>0</b>



## CRDN - Mayotte

**Adresse** : Pharmacie Centrale – Centre hospitalier de Mayotte

Centre Hospitalier de Mayotte – 97600 Mamoudzou

**Téléphone** :**E.mail** : a.chamouine1@chmayotte.fr**Coordonnateur :**  
Dr A. CHAMOUINE

148

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	183 642	0	0	0	0
2022	10 463	0	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>194 105</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2021	183 642	0	0	2	7	9	0
2022	10 463	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>194 105</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>7</b>	<b>9</b>	<b>0</b>

**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 2021	183 642	5	0	0	0	5	1
2022	10 365	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>194 007</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>1</b>

**Drépanocytose**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou S $\beta$ )	SC	S $\beta$	Autres	Total	AS	AC	
2022	10 464	13	0	0	2	15	456	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>194 098</b>	<b>275</b>	<b>0</b>	<b>12</b>	<b>7</b>	<b>296</b>	<b>8 161</b>	<b>10</b>	<b>2</b>

**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
2021	17 166	216	1	8	9	1	0	1	0
2022	10 463	151	1	1	2	1	0	1	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>27 629</b>	<b>367</b>	<b>2</b>	<b>9</b>	<b>11</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>0</b>



### Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2021	11 204	0	0
2022	10 463	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>21 667</b>	<b>0</b>	<b>0</b>



## 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

150

## Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2021	566 676	5	6	2	0
2022	13 327	0	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>580 003</b>	<b>5</b>	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>0</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2021	566 676	15	12	22	63	112	2
2022	13 327	1	0	1	0	2	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>580 003</b>	<b>16</b>	<b>12</b>	<b>23</b>	<b>63</b>	<b>114</b>	<b>2</b>

## 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 2021	520 070	68	8	4	0	80	2
2022	13 327	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>533 397</b>	<b>68</b>	<b>8</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>80</b>	<b>2</b>

## 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 2021	384 297	90	3	7	2	103	8 217	123	1
2022	13 358	3	0	0	0	3	300	0	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>397 655</b>	<b>93</b>	<b>3</b>	<b>7</b>	<b>2</b>	<b>106</b>	<b>8 517</b>	<b>123</b>	<b>1</b>

## 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 2021	277 088	2 435	58	227	285	70	5	75	7
2022	13 327	193	2	12	14	2	0	2	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>290 415</b>	<b>2 628</b>	<b>60</b>	<b>239</b>	<b>299</b>	<b>72</b>	<b>5</b>	<b>77</b>	<b>7</b>



### Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
<b>2020 à 2021</b>	14 489	<b>0</b>	0
<b>2022</b>	13 327	<b>1</b>	0
<b>Total Fin 2022</b>	<b>27 816</b>	<b>1</b>	<b>0</b>





## Annexe 2 : Liste des structures régionales de dépistage

Région	Coordonnateur	Adresse Secrétariat
<b>Métropole</b>		
<b>Auvergne Rhone-Alpes</b>	<b>MASSARDIER J.</b>	<b>CRDN Auvergne-Rhône-Alpes</b> 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
<b>Bourgogne Franche-Comté</b>	<b>LEMAIRE S.</b>	<b>CRDN Bourgogne-Franche-Comté</b> 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
<b>Bretagne</b>	<b>BELLANGER A.</b>	<b>CRDN Bretagne</b> Annexe Pédiatrique - Hôpital Sud - BP 90347 35203 RENNES Cedex 2 Téléphone : 02.99.26.71.05. Mail : crdn.bretagne.guthrie@chu-rennes.fr
<b>Centre Val de Loire</b>	<b>DUFOUR D.</b>	<b>CRDN Centre-Val de Loire</b> 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
<b>Grand Est</b>	<b>GUEANT RODRIGUEZ R-M.</b>	<b>CRDN Grand Est</b> CHRU de Reims - 45 rue Cognacq Jay 51100 Reims Téléphone : 03.72.74.61.35. Mail : crdn-grandest@chu-reims.fr
<b>Hauts de France</b>	<b>TURCK D.</b>	<b>CRDN Hauts de France</b> 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
<b>Ile de France</b>	<b>POLAK M.</b>	<b>CRDN Ile de France</b> Hôpital Necker Enfants Malades 149 rue de Sèvres - 75742 Paris - Cedex 15 Téléphone : 01.42.73.74.73. Mail : crdn.idf@aphp.fr
<b>Normandie</b>	<b>GUENET D.</b>	<b>CRDN Normandie</b> 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
<b>Métropole</b>		
<b>Nouvelle Aquitaine</b>	<b>LACOMBE D.</b>	<b>CRDN Nouvelle Aquitaine</b> 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
<b>Occitanie</b>	<b>OLIVER PETIT I.</b>	<b>CRDN Occitanie</b> 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
<b>PACA-Corse</b>	<b>CHABROL B.</b>	<b>CRDN PACA-Corse</b> 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
<b>Pays de la Loire</b>	<b>DANIELO M.</b>	<b>CRDN Pays de la Loire</b> 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
<b>Outre-Mer</b>		
<b>Guadeloupe</b>	<b>LEE K.</b>	<b>CRDN Guadeloupe et Iles du Nord</b> 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
<b>Guyane</b>	<b>NJUIEYON F.</b>	<b>CRDN Guyane</b> Avenue des flamboyants BP 6006 - 97306 Cayenne Téléphone : 05.94.39.46.23. Mail : secretariat.crdng@ch-cayenne.fr
<b>La Réunion</b>	<b>RAMFUL D.</b>	<b>CRDN La Réunion</b> CHU Felix Guyon, Allée des Topazes 97400 Saint-Denis - La Réunion Téléphone : 02.62.90.63.39. Mail : sec.crdn@chu-reunion.fr
<b>Martinique</b>	<b>PIERRISNARD E.</b>	<b>CRDN Martinique</b> Centre Hospitalier du Lamentin BP 429 - 97232 Le Lamentin
<b>Mayotte</b>	<b>CHAMOINE A.</b>	<b>CRDN Mayotte</b> Centre Hospitalier de Mayotte Rue de l'hôpital BP 04 - 97 600 Mamoudzou Mail : a.chamoine@chmayotte.fr



## Annexe 3 : Liste des laboratoires

Laboratoires	Dosages Réalisés	Territoires concernés
<b>Amiens</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Hauts de France (Picardie)
<b>Bordeaux</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Nouvelle Aquitaine
<b>Caen</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Normandie
<b>Grenoble</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Auvergne Rhône-Alpes (Rhône-Alpes)
<b>Lille</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Hauts de France (Nors-Pas de Calais), Guyane, La Réunion, Mayotte
<b>Lyon</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Auvergne Rhône-Alpes (Auvergne, Rhône-Alpes)
<b>Marseille</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	PACA-Corse
<b>Montpellier</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Occitanie (Languedoc-Roussilon)
<b>Nancy</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Grand Est (Lorraine, Champagne-Ardenne)
<b>Nantes</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Pays de la Loire
<b>Paris Necker</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Ile de France, Guadeloupe, Martinique, Saint-Pierre et Miquelon
<b>Rennes</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Bretagne
<b>Strasbourg</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Grand Est (Alsace)
<b>Toulouse</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Occitanie (Midi-Pyrénées)
<b>Tours</b>	Phe/TSH/17 OHP/TIR/C8	Centre-Val de Loire



## Annexe 4 : Liste des laboratoires de Biologie Moléculaire

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



## Annexe 5 : Liste des laboratoires de dépistage de la Drépanocytose

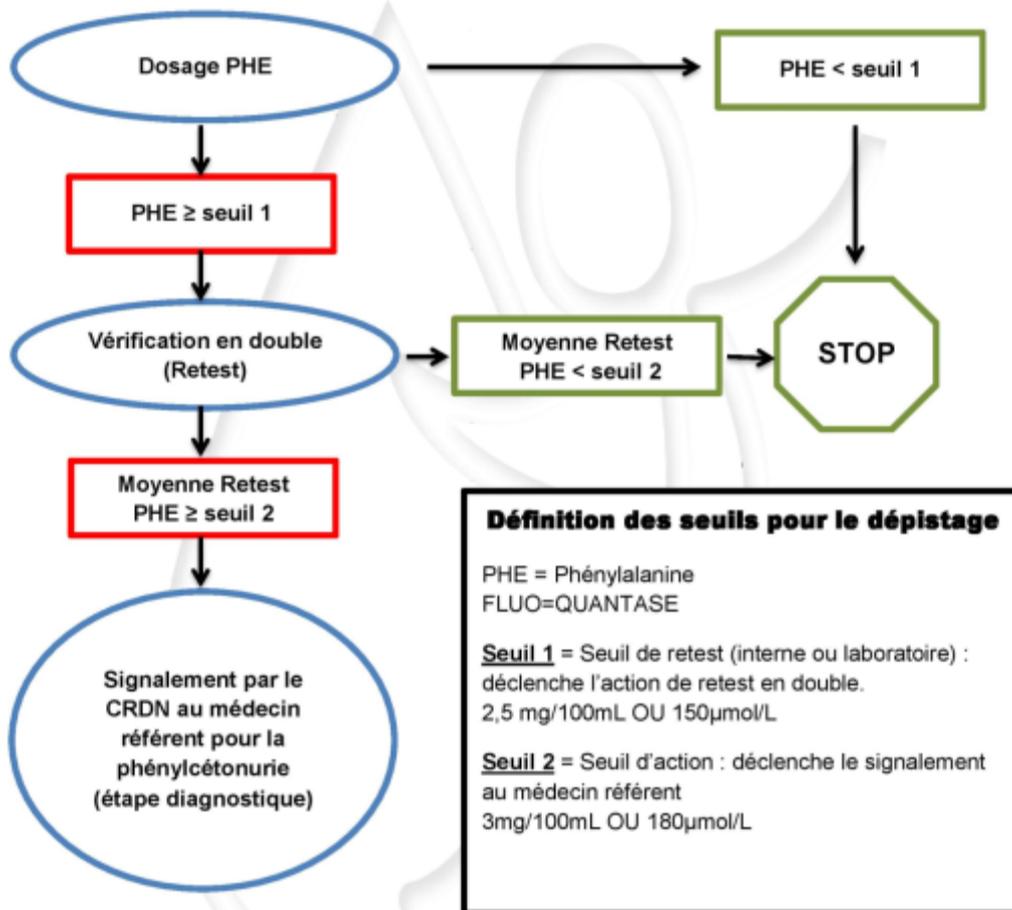
<b>Laboratoires réalisant le dépistage de la Drépanocytose</b>	<b>Territoires Concernés</b>
<b>Bordeaux</b>	Nouvelle-Aquitaine
<b>Fort-de-France</b>	Martinique
<b>Lille</b>	Hauts de France, Normandie, Bourgogne Franche-Comté, Auvergne Rhône-Alpes, Grand Est, Pays de la Loire, Centre-Val de Loire, Bretagne,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



## Annexe 6 : Arbre Décisionnel du dépistage de la PCU



### ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE LA PHENYLACETONURIE (HYPERPHENYLALANINEMIES)

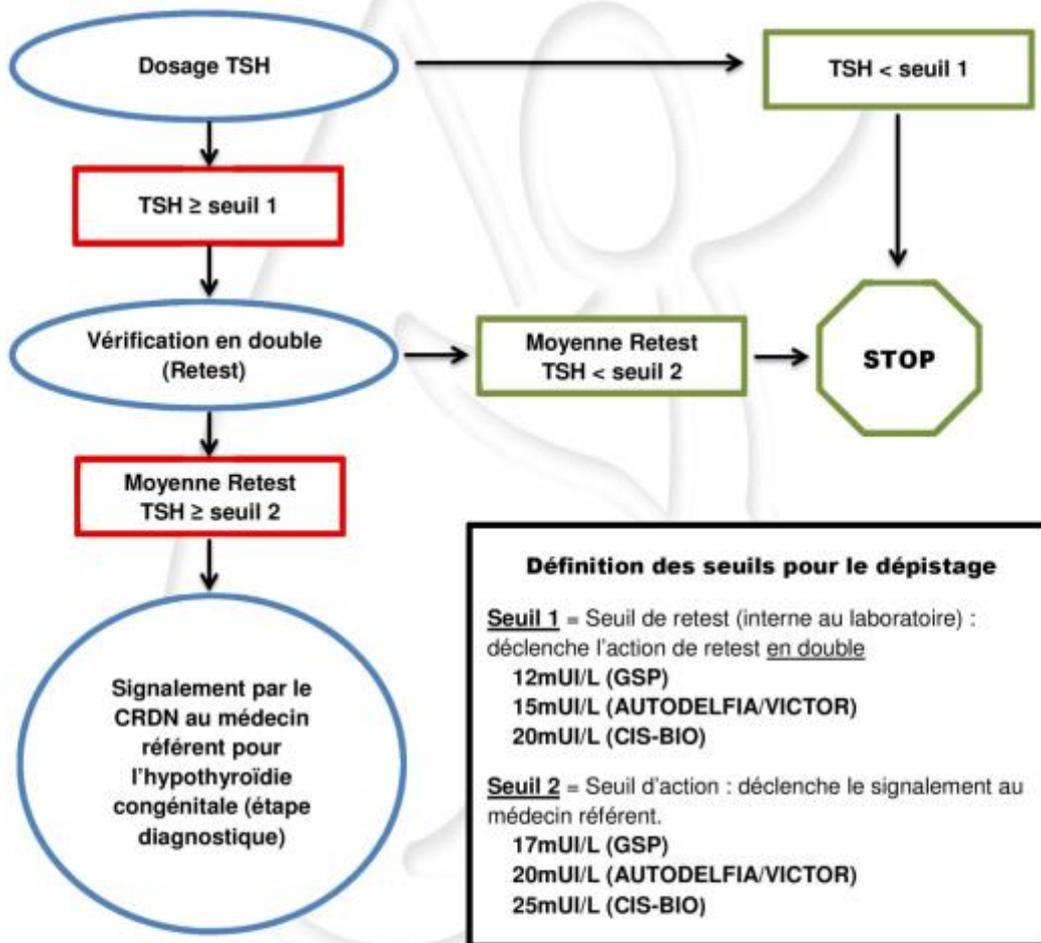




## Annexe 7 : Arbre décisionnel du dépistage de l'HC



### ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE L'HYPOTHYROIDIE CONGENITALE



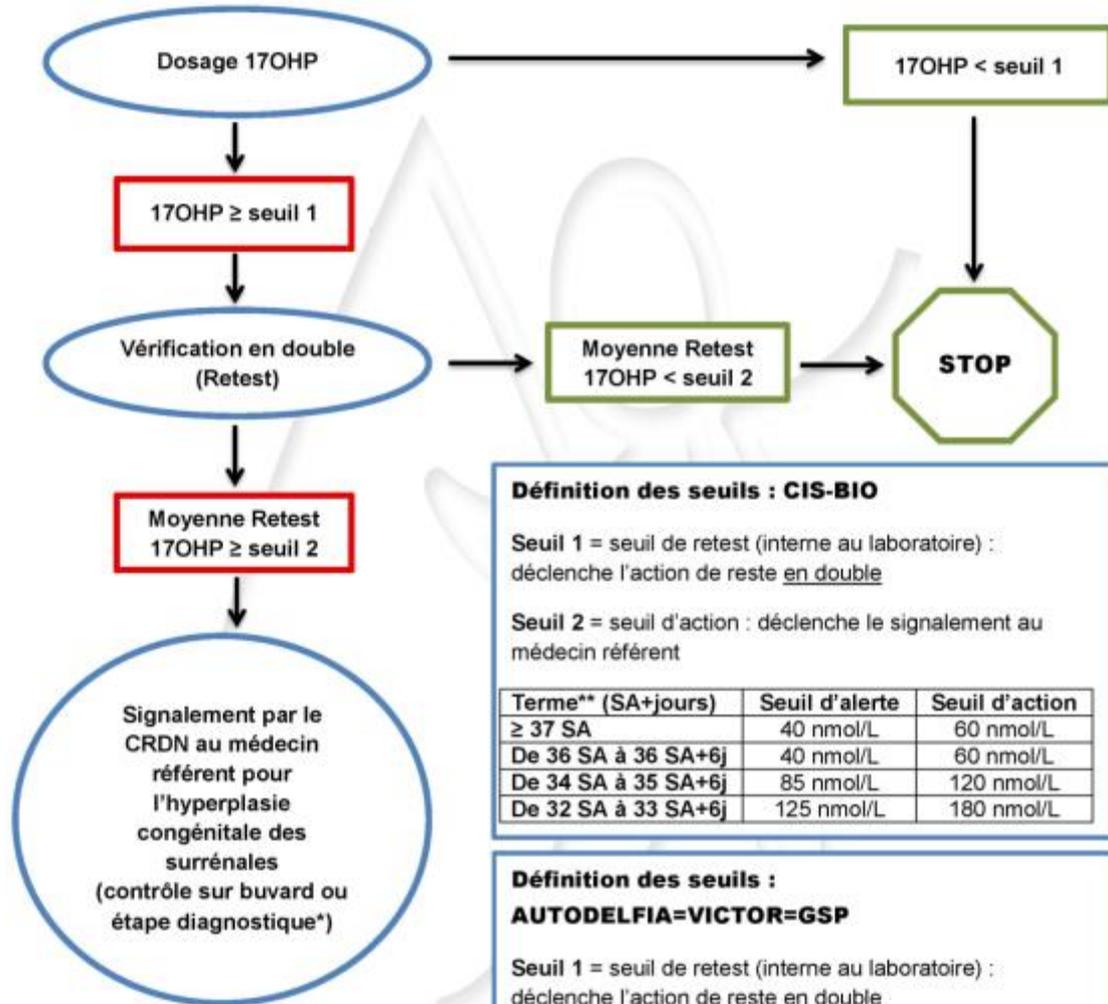


### Annexe 8 : Arbre décisionnel du dépistage de l'HCS



## 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

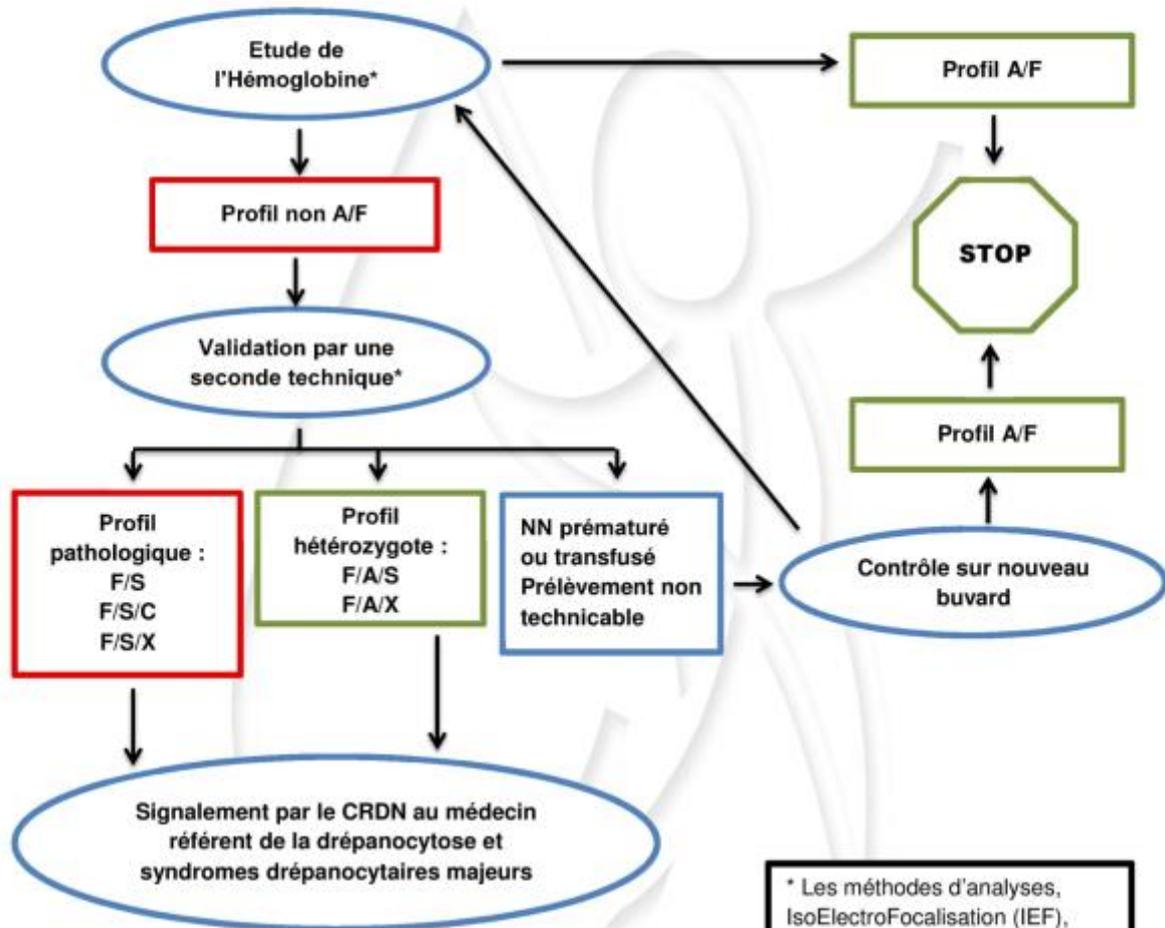
Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnellé – 37044 Tours Cedex 9  
Secretariat.cncdn@chu-tours.fr  
Tél. : 02.47.47.80.97 – Fax : 02.34.38.95.89



### Annexe 9 : Arbre décisionnel du dépistage des SDM



## ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DES SYNDROMES DREPANOCYTAIRES MAJEURS (SDM)



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

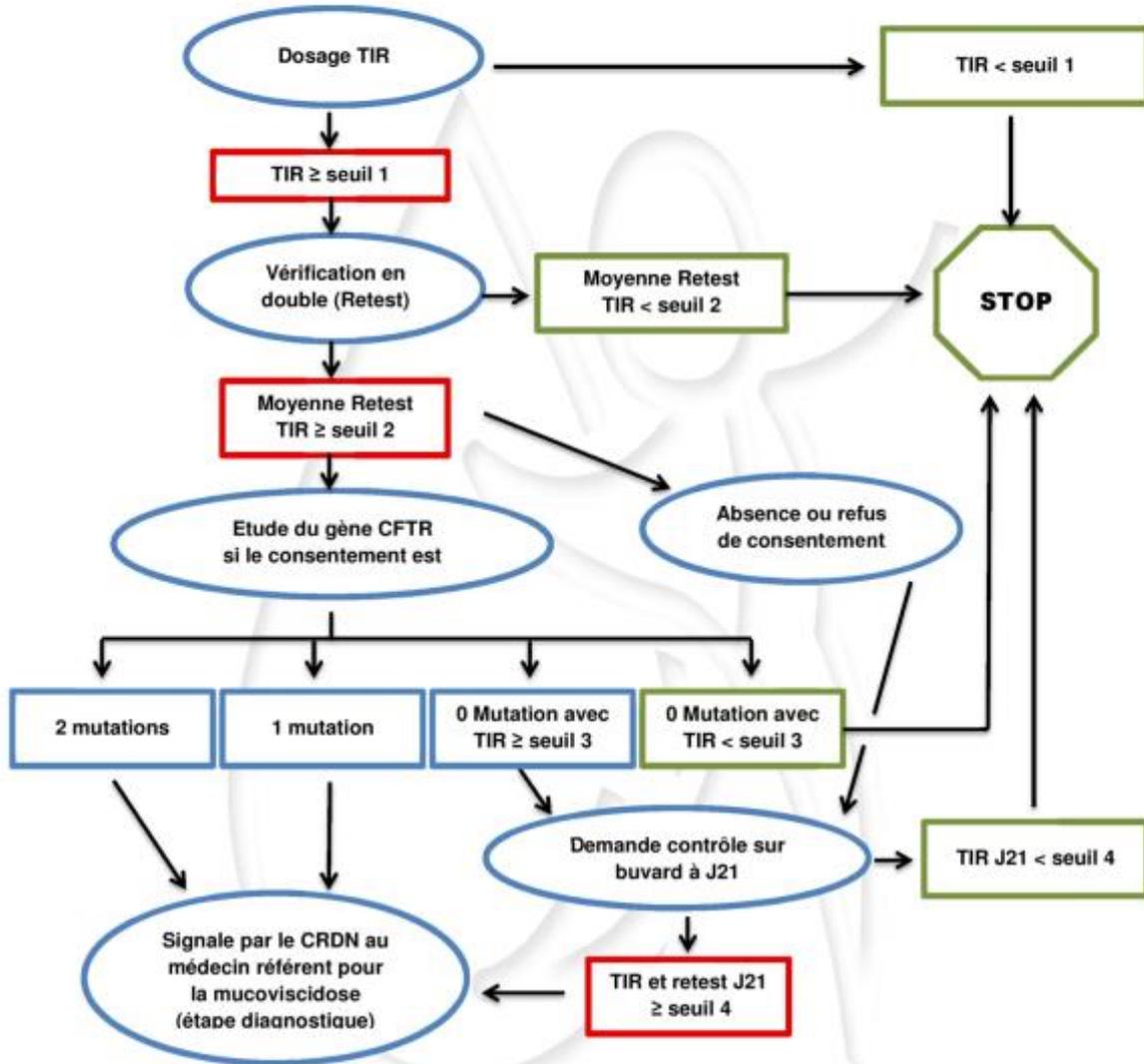
\* Les méthodes d'analyses, IsoElectroFocalisation (IEF), Electrophorèse capillaire et HPLC peuvent être employées en première ou deuxième intention selon les laboratoires.



### Annexe 10 : 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**

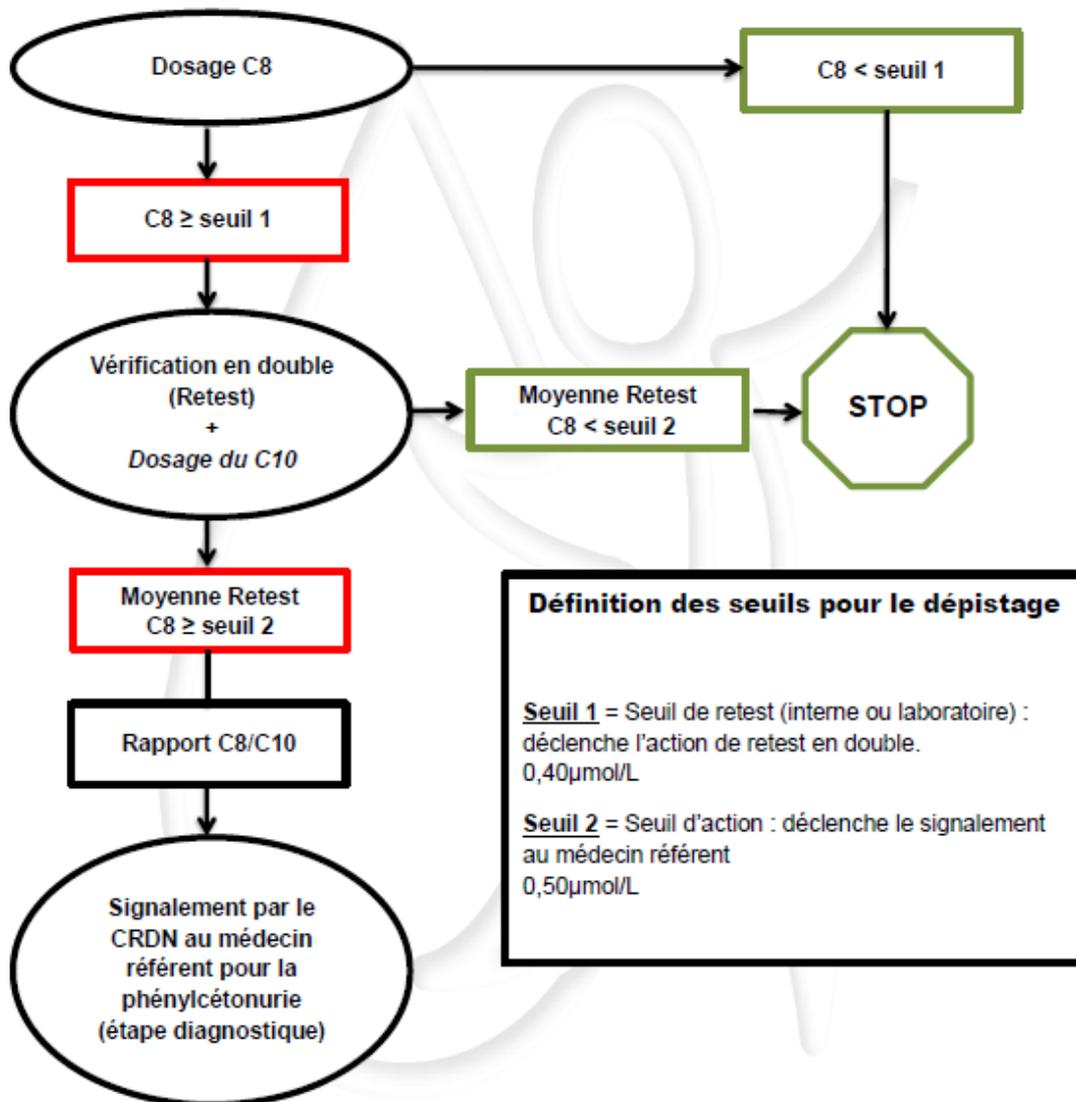
Seuil 4 = Seuil d'action à J21 : déclenche l'étape diagnostique en cas de BM négative ou non faite : 40 µg/L **37 µg/L**

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 11 : Arbre décisionnel du dépistage du déficit en MCAD

### ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DU MCAD





## Annexe 12 : Fiche identification de Cas – PCU

### Classification des sujets hyperphénylalaninémiques

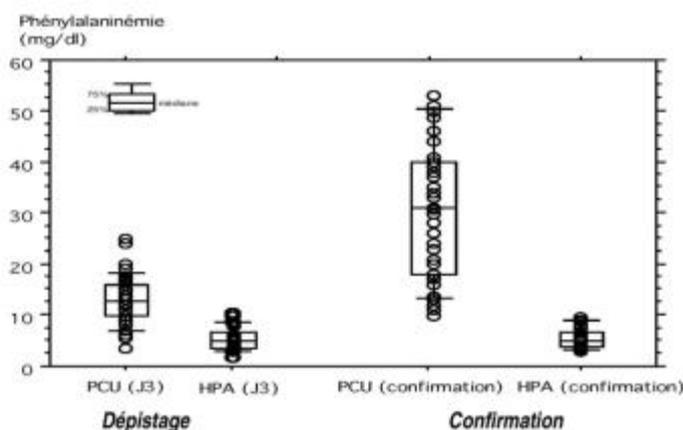
Dans le but d'établir un registre correct des malades dépistés, l'Association Française vous demande de classer vos malades selon les critères classiques :

- Taux de phénylalanine plasmatique à la confirmation diagnostique (sous régime normal)
  - Phé  $\geq 20$  mg/100mL ou 1200  $\mu$ mol/L : PCU typique
  - Phé 10-20 mg/100mL ou 600-1200  $\mu$ mol/L : PCU atypique
  - Phé  $\leq 10$  mg/100mL ou 600  $\mu$ mol/L : Hyperphénylalaninémie modérée
- Sensibilité au BH4 : Baisse du taux de Phé  $\geq 30$  %
- BH4 non sensible : Baisse du taux de Phé  $< 30$  %

164

### 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 biptéridines 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  $\mu$ 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](http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-05/ald_17_pnds_pcu_web.pdf)

Novembre 2013





## REMARQUES CONCERNANT la FICHE de CLASSEMENT des CAS d'HYPOTHYROÏDIE

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

### RECOMMANDATIONS PRATIQUES

166

#### 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 14 : 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

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 : Autodelfia  Victor  RIA  GSP

17 OH-P J3 (1<sup>er</sup> dosage) :    nmol/L de sang

17 OH-P J3 (Retest en double) : Retest1    Retest2    Moyenne    nmol/L de sang

Contrôle éventuel sur un 2<sup>nd</sup> prélèvement : Date 2<sup>nd</sup> 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 périnéal
	<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="0"> <tr> <td>□□</td> <td>□□</td> <td>□□</td> </tr> <tr> <td>jour</td> <td>mois</td> <td>année</td> </tr> </table>	□□	□□	□□	jour	mois	année	<table border="0"> <tr> <td>□□</td> <td>□□</td> <td>□□</td> </tr> <tr> <td>jour</td> <td>mois</td> <td>année</td> </tr> </table>	□□	□□	□□	jour	mois	année	
□□	□□	□□													
jour	mois	année													
□□	□□	□□													
jour	mois	année													

\* : Rayer la mention inutile

Génotype : réalisé : Oui  Non  Laboratoire : .....

Si oui, résultat : .....

**CONCLUSION :**

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

**PRISE EN CHARGE**

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

□□	□□	□□
jour	mois	année

	Traitement Initial	Traitement à 1 mois													
	Posologie journalière	Dose quotidienne à 1 mois	Répartition journalière												
Hydrocortisone (mg/jour)															
Fludrocortisone (µg/jour)															
ClNa (g/jour)															
Taille (cm)															
Poids (gr)															
Date (jj/mm/aa)	<table border="0"> <tr> <td>□□</td> <td>□□</td> <td>□□</td> </tr> <tr> <td>jour</td> <td>mois</td> <td>année</td> </tr> </table>	□□	□□	□□	jour	mois	année	<table border="0"> <tr> <td>□□</td> <td>□□</td> <td>□□</td> </tr> <tr> <td>jour</td> <td>mois</td> <td>année</td> </tr> </table>	□□	□□	□□	jour	mois	année	
□□	□□	□□													
jour	mois	année													
□□	□□	□□													
jour	mois	année													

Si pas de traitement (surveillance), préciser le motif .....

Médecin assurant traitement et suivi : Nom : .....

Adresse : .....

Téléphone : .....

Fiche remplie le : 

□□	□□	□□
jour	mois	année

 par le Dr .....

Fiche adressée à l'Association Régionale le : 

□□	□□	□□
jour	mois	année

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

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







## ALGORITHME du DÉPISTAGE de la MUCOVISCIDOSE

L'algorithme comprend conformément aux recommandations nationales:

- 1- le dosage de TIR à J3 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<sup>ème</sup> 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<sup>er</sup> dosage en simple supérieur ou égal au seuil d'alerte). Les *nouveau-nés* sont dits « suspects ».

#### Suite à donner :

Le résultat du 1<sup>er</sup> 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 <sup>er</sup> 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

