



Rapport d'activité

Programme National du dépistage néonatal

Année 2023



Rapport d'activité

3

Programme National du dépistage néonatal

Année 2023



Glossaire des abréviations

17 OHP	17 Hydroxyprogestérone
ABM	Agence de la biomédecine
AFDPHE	Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant
ANSM	Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des produits de santé
ANSP	Agence Nationale de Santé Publique
ARS	Agence Régionale de Santé
BM	Biologie Moléculaire
C8	Octanoylcarnitine
CCNE	Comité Consultatif National d'Ethique
CF	Mucoviscidose ou Cystic Fibrosis
CFTR	Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator.
CNCND	Centre National de Coordination de Dépistage Néonatal
CNPDN	Comité National de Pilotage du Dépistage Néonatal
CRDN	Centre Régional de Dépistage Néonatal
CUD	Carnitine Uptake Defect (Déficit Primaire en Carnitine)
DGS	Direction Générale de la Santé
DNN	Dépistage Néonatal
DROM	Département et Région d'Outre-Mer
EEQ	Evaluation Externe de la Qualité
GA1	Acidurie Glutarique de type 1
HAS	Haute Autorité de Santé
HC	Hypothyroïdie congénitale
HCS	Hyperplasie Congénitale des Surrénales
HCY	Homocystinurie
HPM	Hyperphénylalaninémie modérée permanente
IVA	Acidurie Isovalérique



I123 et Tc99m	Isotopes utilisés dans les scintigraphies de la glande thyroïde
Kit CF30	Kit de laboratoire qui identifie les 30 mutations les plus fréquentes en France
LCHAD	Déficit en Acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à longue chaîne
MCAD	Déficit en Acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne
MSUD	Maple syrup urine disease (Leucinose)
NC	Non Calculable
NN	Nouveau-né(s)
PCU	Phénylcétonurie
Phe	Phénylalanine
SA	Semaines d'Aménorrhée
SDM	Syndrome Drépanocytaire Majeur
SFDN	Société Française du Dépistage Néonatal
SFP	Société Française de Pédiatrie
SFSP	Société Française de Santé Publique
TIR	Trypsine Immuno-Réactive
TOM	Territoire d'Outre-Mer
TS	Test de la sueur
TSH	Thyroid Stimulating Hormon
TYR	Tyrosinémie de type 1



Activité 2023

Table des matières

1.	Le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal	11
2.	Rapport d'activité 2023 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.	Mise en place de l'extension aux EIM.....	14
2.3.1.1.	Adaptation des techniques (RRF).....	14
2.3.1.2.	Correctif ChromSystems®/Shimadzu®	14
2.3.1.3.	Adaptation des seuils.....	14
2.3.1.4.	Interférence C5DC.....	15
2.3.1.5.	RCP CoMMet.....	15
2.3.1.6.	Pb humidité.....	15
2.3.1.7.	FN Tyrosinémie	16
2.3.2.	Buvard	16
2.3.3.	Rencontre avec les fournisseurs	16
2.3.4.	Evaluation Externe de la Qualité (EEQ).....	16
2.3.5.	Généralisation de la drépanocytose	17
2.3.6.	SMA et DICS	17
2.3.7.	Suivi des distributions des paramètres du Dépistage Néonatal	17
2.3.8.	Groupe de Travail Qualité.....	17
2.3.9.	Journée des laboratoires	18
2.3.10.	Kit de la mucoviscidose.....	18
2.3.11.	Renouvellement de la Commission Biologie.....	19
3.	Rapport d'activité 2023 de la Commission Epidémiologie	20
3.1.	Membres de la Commission Epidémiologie	20
3.2.	Missions :	20
3.3.	Fonctionnement et principales activités	20
3.3.1.	Futur Commission et Règlement Intérieur	21
4.	Bilan d'activité 2023 du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal.....	22
4.1.	Evolution de l'organisation du Dépistage Néonatal	22
4.2.	Alertes.....	23
4.2.1.	Acheminement des buvards – La Poste	23



4.2.2	Enveloppes endommagées.....	24
4.2.3	Blocage plateforme distribution La Poste.....	24
4.2.4	Stocks kits mucoviscidose.....	24
4.2.5	Prélèvements à domicile	24
4.2.6	Système d'Information (SI).....	24
4.2.7	Contrôle Qualité humidité Chromsystems.....	25
4.3	Marchés.....	25
4.3.1	Marché buvards 2023.....	25
4.3.2	Etiquettes « Code-Barres ».....	25
4.4	Dépistage des 7 erreurs innées du métabolisme (EIM)	26
4.4.1	Démarrage du dépistage des 7 EIM.....	26
4.4.2	Adaptation des seuils	26
4.4.3	Procédure d'urgence	26
4.4.4	Fiches pathologies	26
4.5	Préparation de la mise en place de la généralisation du dépistage de la drépanocytose.....	26
4.5.1	Coopération avec la filière MCGRE.....	26
4.5.2	Evolution du SI.....	27
4.5.3	Equipements	27
4.6	Préparation de la mise en place du dépistage des déficits immunitaires combinés sévères et de l'amyotrophie spinale	27
4.6.1	Elaboration des algorithmes décisionnels.....	27
4.6.2	DEPISMA et DEPISTREC.....	27
4.7	Système d'Information et Base Nationale	28
4.7.1	Difficultés rencontrées	28
4.7.2	Base nationale	28
4.8	Outils de communication.....	29
4.8.1	Réseaux sociaux.....	29
4.8.2	Site internet.....	29
4.9	Coopération filière Muco-CFTR	32
4.10	Réunion des CRDN	32
4.11	Projets à venir	33
4.11.1	Généralisation de la drépanocytose.....	33
4.11.2	Dépistage des DICS et de la SMA	33
4.11.3	Evolution du SI	33
4.11.4	Suivi Acheminement	33
5.	Bilan du programme national de dépistage néonatal.....	35
5.1.	Méthodologie et Présentation des résultats.....	35



Statistiques médicales.....	35
Fiches diagnostiques	36
5.2. Données Générales.....	37
Dépistage et Refus.....	37
5.3. Dépistage Phénylcétonurie.....	40
PCU - Données depuis la mise en place du dépistage de la phénylcétonurie.....	41
PCU - Données 2023	44
PCU - Evolution 2014-2023.....	45
Fiches Diagnostiques	46
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	46
Délais	46
Données du dépistage.....	47
Fiches Diagnostiques – Confirmation	48
5.4. Dépistage Hypothyroïdie Congénitale.....	49
HC – Données depuis la mise en place du dépistage de l’hypothyroïdie congénitale	50
HC – Données 2023	52
HC – Evolution 2014 – 2023	54
Indicateurs.....	55
Indicateurs - Délais	55
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	55
Fiches Diagnostiques – Données dépistages.....	56
Fiches Diagnostiques – Confirmation	57
5.5. Dépistage Hyperplasie Congénitale des Surrénales	58
HCS - Données depuis la mise en place du dépistage de l’hyperplasie Congénitale des Surrénales	59
HCS – Données 2023	61
HCS – Evolution 2014 – 2023.....	62
Fiches Diagnostiques	63
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	63
Délais	63
Données du dépistage.....	64
Fiches Diagnostiques – Confirmation	64
5.6. Dépistage Drépanocytose.....	65
Drépanocytose - Données depuis la mise en place du dépistage de la drépanocytose.....	66
Drépanocytose – Données 2023	68
Drépanocytose – Evolution 2014 - 2023	72
Indicateurs.....	73



Indicateurs – Délai	73
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	77
Fiches Diagnostiques – Examen de confirmation.....	77
5.7. Dépistage Mucoviscidose	80
Mucoviscidose - Données depuis la mise en place du dépistage de la mucoviscidose.....	82
Mucoviscidose – Données 2023	86
Mucoviscidose – Evolution 2014 - 2023	89
Indicateurs.....	90
Indicateurs – Délai	91
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	95
Fiches Diagnostiques – Données dépistages	95
Fiches Diagnostiques – Confirmation	96
5.8. Dépistage du déficit en MCAD.....	98
Dépistage du déficit en MCAD et adaptations des seuils.....	98
Cas de déficit en MCAD en 2023	99
Fiches Diagnostiques	100
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	100
Données du dépistage	101
Indicateurs - Délais	103
5.9. Dépistage des 7 EIM	104
Dépistage des EIM et adaptations des seuils.	104
Tableaux d'évolution des seuils en 2023.....	105
Faux négatifs	107
6. Bilan du dépistage néonatal par Région.....	109
CRDN - Auvergne-Rhône Alpes	109
CRDN - Bourgogne-Franche Comté	111
CRDN – Bretagne	113
CRDN - Centre Val de Loire	115
CRDN - Grand Est	117
CRDN - Hauts de France.....	119
CRDN - Ile de France	121
CRDN – Normandie.....	123
CRDN – Nouvelle Aquitaine	125
CRDN – Occitanie	127
CRDN – Paca Corse	129
CRDN – Pays de la Loire.....	131



CRDN - Guadeloupe	133
CRDN - Guyane	135
CRDN - Martinique.....	137
CRDN - Mayotte	139
CRDN - Réunion	141
7. Annexes	143
Annexe 1 : Recto verso du buvard validé en 2021 et utilisé à partir de 2022	143
Annexe 2 : Liste des structures régionales de dépistage	144
Annexe 3 : Liste des laboratoires	146
Annexe 4 : Liste des laboratoires de Biologie Moléculaire	147
Annexe 5 : Liste des laboratoires de dépistage de la Drépanocytose	148
Annexe 6 : Arbre Décisionnel du dépistage de la PCU.....	149
Annexe 7 : Arbre décisionnel du dépistage de l’HC.....	150
Annexe 8 : Arbre décisionnel du dépistage de l’HCS	151
Annexe 9 : Arbre décisionnel du dépistage des SDM	152
Annexe 10 : Arbre décisionnel du dépistage de la mucoviscidose	153
Annexe 11 : Arbre décisionnel du dépistage du déficit en MCAD	154
Annexe 12 : Fiche identification de Cas – PCU	155
Annexe 13 : Fiche Identification de Cas - HC	157
Annexe 14 : Fiche Identification de Cas - HCS	159
Annexe 15 : Fiche Identification de Cas – SDM	161
Annexe 16 : Fiche Identification de Cas – Mucoviscidose	162
Annexe 17 : Fiche d’identification de cas – Déficit en MCAD	164
Annexe 18 : Fiche d’identification de cas – Homocystinurie	165
Annexe 19 : Fiche d’identification de cas – Leucinose.....	166
Annexe 20 : Fiche d’identification de cas – Tyrosinémie de type 1	167
Annexe 21 : Fiche d’identification de cas – Acidurie glutarique de type 1	168
Annexe 22 : Fiche d’identification de cas – Acidurie isovalérique.....	169
Annexe 23 : Fiche d’identification de cas – Déficit en LCHAD	170
Annexe 24 : Fiche d’identification de cas – Déficit primaire en Carnitine	171
Annexe 25 : Évolution des seuils des EIM.....	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^{er} juillet 2018 avec la mission d'assurer la coordination nationale du dépistage néonatal.

Le CNCNDN remplit trois grandes catégories de missions :

- Les missions dans le domaine épidémiologique, 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).

11

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), épidémiologistes et biologistes apportent leur expertise au CNCNDN dans leur domaine de compétence.

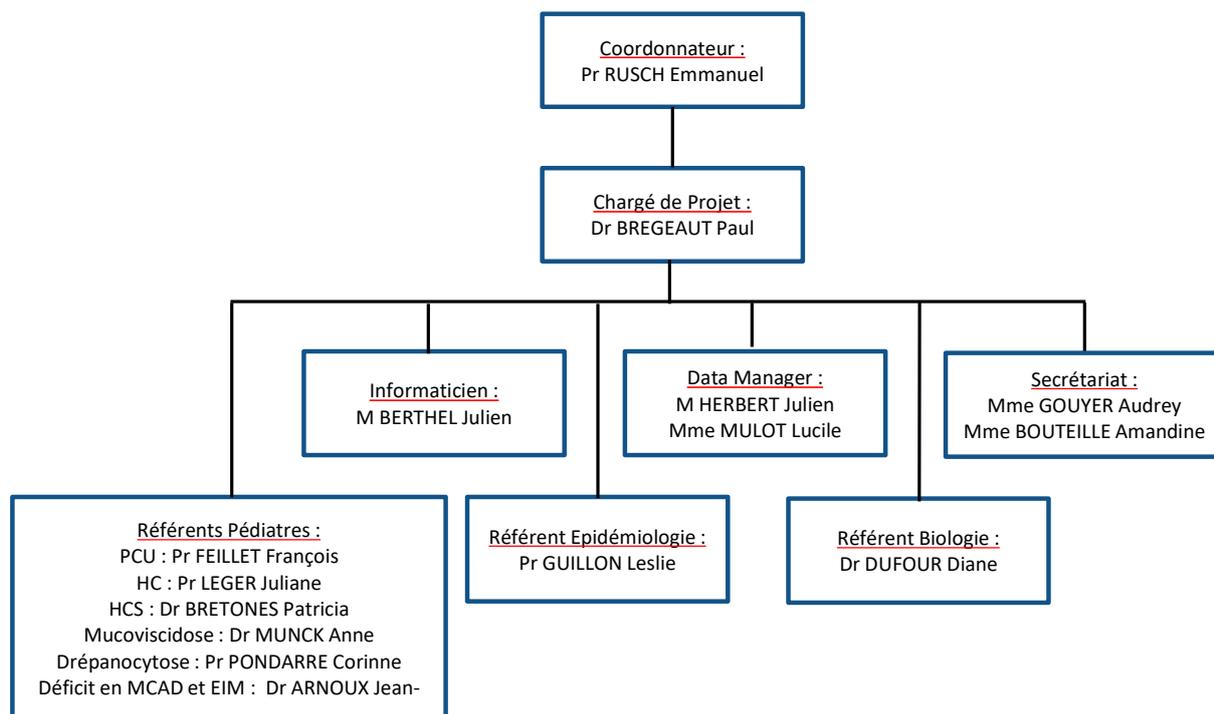


Figure 1 : Organigramme du CNCNDN



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.

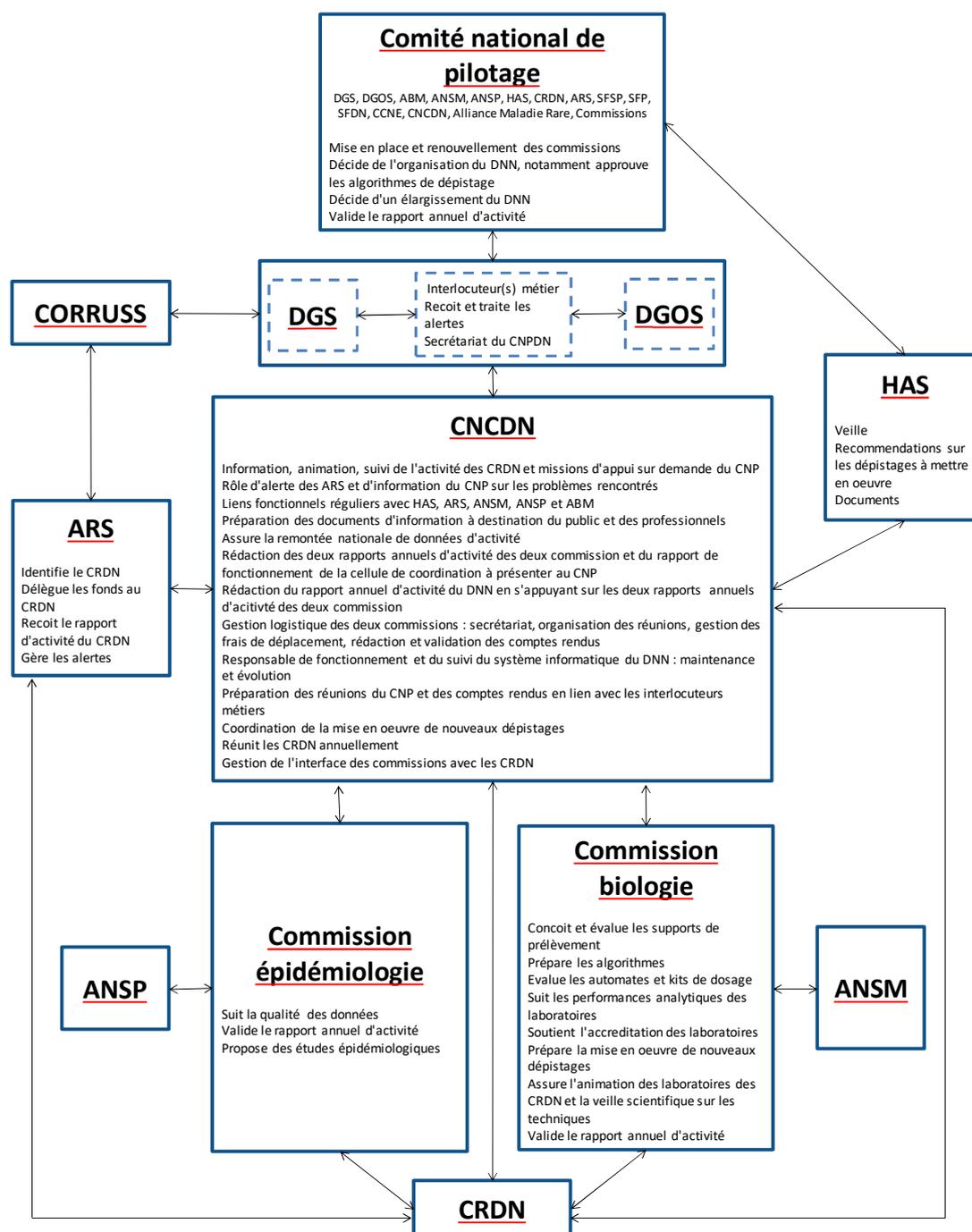


Figure 2 : Organigramme du Programme National de Dépistage Néonatal



2. Rapport d'activité 2023 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

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, octobre et décembre 2023. 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.

2.3.1. Mise en place de l'extension aux EIM

Au 1^{er} janvier 2023, 7 nouvelles pathologies, des erreurs innées du métabolisme (EIM) ont étayé le Programme National de Dépistage Néonatal : la leucinose, 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.

La Commission Biologie a préparé en 2022 le déploiement de ces nouveaux dépistages et a accompagné en 2023 sa mise en place.

14

2.3.1.1. Adaptation des techniques (RRF)

Avec la mise en place des EIM, un suivi rapproché a été réalisé par la Commission Biologie. Ainsi, suite aux alertes transmises par les laboratoires concernant un nombre important de redosages sur certains paramètres dosés, il a été proposé de procéder, conjointement avec les sociétés Waters®, Shimadzu® et ChromSystems® de réévaluer les *Relativ Resulting Factor* (RRF). Cela a permis de corriger en partie les différences observées entre les différents laboratoires.

2.3.1.2. Correctif ChromSystems®/Shimadzu®

Suite à des difficultés persistantes rencontrées par certains laboratoires au cours du 1^{er} trimestre 2023, la société Shimadzu® a décidé de déployer une méthode d'analyse optimisée, plus robuste, au cours du second semestre. Cette nouvelle méthode repose sur les adaptations suivantes :

- Diminution de la quantité injectée de 10 à 2 µL pour limiter la pollution de la masse
- Intégration de pics et non de plateaux pour une meilleure répétabilité, une meilleure intégration et une robustesse en cas de perte partielle de signal.

2.3.1.3. Adaptation des seuils

En 2022, la Commission Biologie a proposé des seuils de retest et des seuils d'action pour les sept EIM dépistées à partir du 1^{er} janvier 2023. Ces seuils ont été décidés à partir des données disponibles dans la littérature et des données issues d'une expérimentation du CRDN Centre-Val de Loire.

En 2023, la mise en place sur l'ensemble du territoire du dépistage des EIM a conduit la commission Biologie à modifier les seuils. Ces adaptations sont nécessaires afin de limiter le nombre de faux positifs et de faux négatifs.



En 2023, les seuils ont ainsi été adaptés 3 fois :

- Le 1^{er} février : modification des seuils pour l'homocystinurie, la leucinose, la tyrosinémie de type I, le déficit en LCHAD, le déficit primaire en carnitine,
- Le 27 mars : modification des seuils pour le déficit primaire en carnitine,
- Le 9 octobre : modification des seuils pour l'acidurie glutarique de type I et le déficit en LCHAD.

2.3.1.4. Interférence C5DC

Des difficultés ont été remontées par un laboratoire concernant les valeurs de l'étalon interne du C5DC, entraînant des sous-estimations des dosages des patients.

15

Concernant les possibilités évoquées :

- interférence avec l'oléamide ayant le même MRM (lipide naturel des membranes cellulaires), utilisé comme excipient dans de nombreux produits dont les films de polyéthylène.

Les recommandations suivantes ont été proposées par la Commission Biologie :

- o Nettoyage des surfaces et équipements + utilisation de champ sur les paillasses + essai nouveau pack de plaques.

Le problème n'a par la suite pas été retrouvé.

2.3.1.5. RCP CoMMet

Dans le cadre du suivi des Erreurs Innées du Métabolisme, des Réunions de Concertation Pluridisciplinaires ont été organisées conjointement entre la filière G2M et la Commission Biologie : la RCP CoMMet.

En 2023, cette RCP CoMMet s'est réunie deux fois :

- Le 22/09/2023
- Le 10/11/2023

Ces réunions permettent d'échanger sur les seuils et de les adapter au besoin.

2.3.1.6. Pb humidité

En octobre 2023, une alerte de réactovigilance a été émise suite à des contrôles d'humidité anormaux dans les contrôles de Qualité fournis par la société ChromSystems®.

Ce problème n'a pas été retrouvé par la société ChromSystems® au sein de ses stocks.

Suite aux échanges avec la société, il a été acté une modification de la notice pour indiquer de ne pas utiliser les contrôles de Qualité si l'humidité est supérieure à 30% (50% auparavant).



2.3.1.7. FN Tyrosinémie

En décembre 2023, un faux négatif de la Tyrosinémie de type I a été remonté. Le diagnostic a pu être fait sur la présence d'un cas index dans la famille.

Les résultats trouvés par le laboratoire étaient tout juste inférieurs au seuil (2,8 μM pour un seuil 3,0 μM). La Commission Biologie a proposé que le prélèvement soit redosé dans un autre laboratoire et que le seuil de la Tyrosinémie de type I soit rediscuté en RCP CoMMet.

16

2.3.2. Buvard

Le marché public permettant l'acquisition de buvards a été renouvelé en septembre 2023 par le Resah.

Par ailleurs, et suite à des difficultés rencontrées dans la lecture des codes-barres apposés sur le buvard, une évolution à la marge a été actée pour résoudre cette difficulté.

Par ailleurs, la Commission Biologie a validé que le buvard 2024 ne connaîtrait pas d'autres modifications.

2.3.3. Rencontre avec les fournisseurs

En 2023, la Commission Biologie a poursuivi ses 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.

2.3.4. 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 2023, deux enquêtes Asqualab® ont été diffusées aux centres en mai et décembre.

2.3.5. Généralisation de la drépanocytose

En vue de la généralisation du dépistage de la drépanocytose, la Commission Biologie a contribué à l'élaboration d'un état des lieux organisationnel et technique.

Elle a également participé à la relecture des projections financières établies par le CNCNDN dans le cadre de cette généralisation.

Enfin, grâce à l'implication de son référent drépanocytose, des travaux ont été engagés en 2023, portant à la fois sur la rédaction du cahier des charges et sur l'évolution du système d'information.

17

2.3.6. SMA et DICS

En 2023, des travaux ont été engagés en vue des futures extensions du programme de dépistage néonatal à l'amyotrophie spinale et aux déficits immunitaires combinés sévères.

Dans ce cadre, les acteurs des études pilotes DEPISMA (sur le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale) et DEPISTREC (sur le dépistage néonatal des déficits immunitaires combinés sévères) ont été invités à participer à la Commission Biologie du 16 octobre.

Cette rencontre a permis d'examiner les organisations envisagées, les algorithmes diagnostiques et les éléments du cahier des charges.

2.3.7. Suivi des distributions des paramètres du Dépistage Néonatal

Les distributions des paramètres du dépistage néonatal sont remontées mensuellement par les CRDN au CNCNDN 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. La société Revvity® a été interrogée sur cette dérive et a initié un travail exploratoire sur les causes.
- La mise en place d'un nouvel outil de recueil pour simplifier le retour de ces données depuis les CRDN.

2.3.8. 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 2023, le Groupe de Travail Qualité a participé à la publication du guide de l'accréditation des laboratoires comprenant trois parties le pré-analytique, l'analytique et le post-analytique.

Par ailleurs, en 2023, le groupe de travail qualité a participé à la réalisation de procédures pour la sous-traitance entre laboratoires.

18

2.3.9. Journée des laboratoires

Le 14 septembre 2023 s'est tenue la première journée des laboratoires. Ont été évoqués au cours de cette journée :

- La Commission Biologie et ses missions,
- L'extension du dépistage néonatal aux Erreurs Innées du Métabolisme,
- Le Groupe Qualité,
- Le dépistage néonatal de la drépanocytose,
- Le dépistage néonatal de la mucoviscidose,
- Les pannes d'équipement et les modalités de sous-traitance.

Au total, 47 participants, 27 personnes en présentiel et 20 en distanciel.

2.3.10. 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 2028, 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.

En 2023, une rupture de stock de kits de biologie moléculaire pour le dépistage de la mucoviscidose a été signalée, entraînant le déclenchement d'une alerte de réactovigilance auprès de l'ANSM. Pour faire face à cette situation, un état des lieux des stocks régionaux a été effectué afin d'assurer une répartition équitable sur l'ensemble du territoire.

Cependant, grâce à la production en urgence de nouveaux kits, une redistribution des stocks existants à l'échelle nationale s'est avérée inutile.



2.3.11. Renouvellement de la Commission Biologie

En préparation du renouvellement de la Commission Biologie, cette dernière a travaillé en 2023 sur une actualisation de son règlement intérieur.



3. Rapport d'activité 2023 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,
- Mme Imène MANSOURI, Agence de Biomédecine
- Dr Samir MESLI, Société Française du Dépistage Néonatal,
- Pr Emmanuel RUSCH, Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal.

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 CNCNDN.

3.3. Fonctionnement et principales activités

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

Actuellement, le Docteur Nolwenn REGNAULT, représentante de l'ANSP, est la présidente de la Commission Epidémiologie.



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

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

3.3.1. Futur Commission et Règlement Intérieur

En 2023, la Commission Epidémiologie a travaillé à l'évolution de son règlement intérieur en préparation de la réactualisation des instances du Programme National de Dépistage Néonatal.

Ainsi, la Commission Epidémiologie a souhaité revoir son organisation, notamment concernant ses missions épidémiologiques.

Par ailleurs, les acteurs de la commission ont travaillé sur une nouvelle composition de la commission épidémiologie en vue de renforcer les moyens dans les champs de l'épidémiologie et de la recherche.



4. Bilan d'activité 2023 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 entrer en fonction le 1^{er} juillet 2018.

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

En juillet 2023, le Centre Hospitalier Régional Universitaire de Tours a été renouvelé dans son rôle de Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal.

Le nombre de structures de dépistages est de 17 CRDN (12 métropolitains et 5 ultramarins) et 5 Antennes (figure 3).

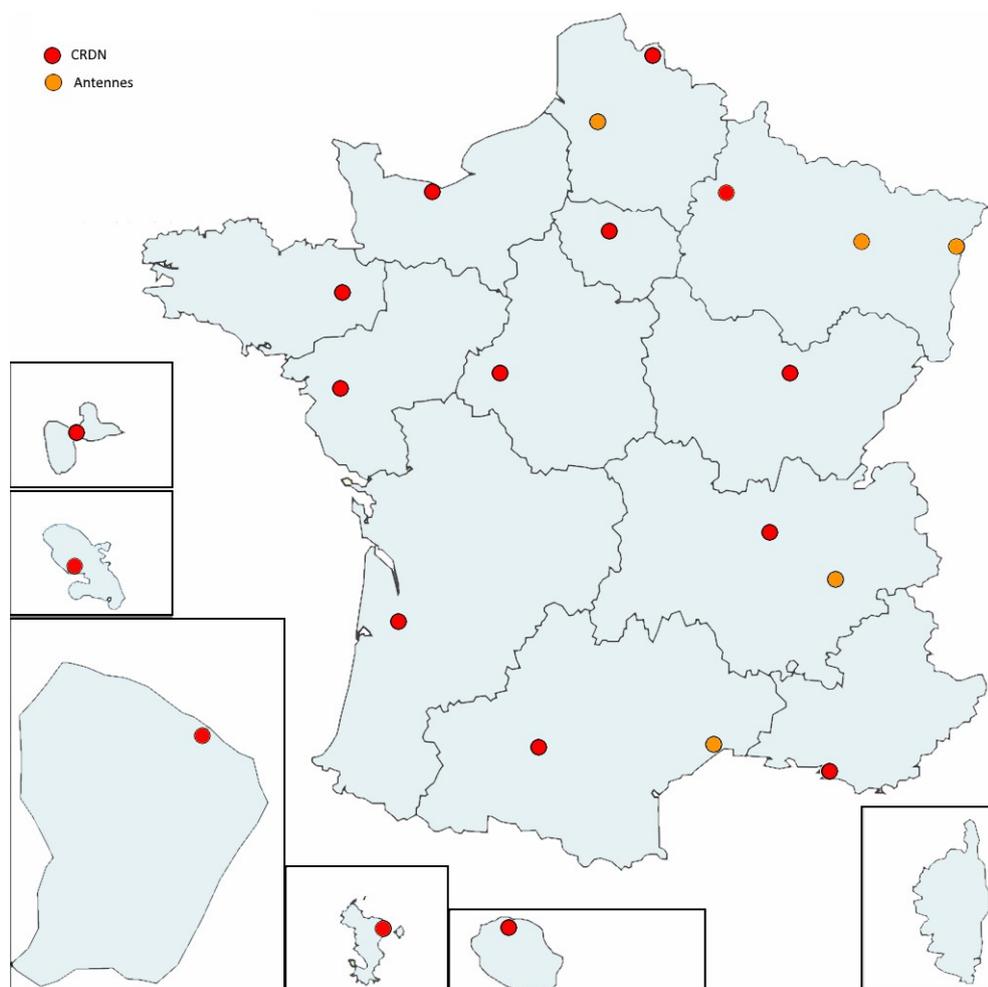


Figure 3 : Organisation du dépistage néonatal 2023



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. Les contrats de délivrance des courriers PRIO J+1 avec lesquels les enveloppes sont acheminées avec un délai indicatif de 1 jour ont pris fin au 1^{er} avril 2023. Le délai indicatif de transmission des enveloppes passait donc de 1 jour ouvré (J+1) à 2 jours 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 septembre 2023 pour évaluer les alternatives possibles afin de maintenir un délai de J+1. Le groupe La Poste s'est engagé à maintenir pendant une durée finie d'un an un délai de J+1 en mettant en place une solution mixte mêlant le réseau La Poste et celui de Chronopost.

Pour cette nouvelle solution, le passage dans le réseau Chronopost a supposé un contenant d'acheminement spécifique, ici une enveloppe cartonnée, fournie par le groupe La Poste. Cette enveloppe est étiquetée avec un code barre permettant de suivre son acheminement.



Figure 4 : Enveloppes d'acheminement 2023

En comparaison avec le PRIO J+1, a été constaté une augmentation du délai d'acheminement avec 88% d'acheminement des buvards en J+1 et 96% en J+2, ainsi qu'une augmentation de la perte d'enveloppe et donc de prélèvement de nouveau-nés.



4.2.2 Enveloppes endommagées

Une alerte a été faite auprès de La Poste après la réception d'enveloppes humides, tachées et abimées. A la suite de celle-ci, une sensibilisation des équipes a été entreprise, portant sur le caractère précieux des prélèvements ainsi que la nécessité d'un état de conservation optimal à l'arrivée afin de pouvoir réaliser le dépistage néonatal des nouveau-nés.

4.2.3 Blocage plateforme distribution La Poste

En mars 2023, suite à la réforme des retraites, plusieurs vagues de manifestations et de grèves ont été constatées entraînant le blocage de l'entrepôt d'acheminement en Pays de la Loire. Après signalement, les buvards ont pu être acheminés au CRDN malgré la grève.

4.2.4 Stocks kits mucoviscidose

En janvier 2023, après plusieurs relances auprès du fournisseur, un signalement a été fait à l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des Produits de santé concernant une rupture de stock des lots CF30v2 Yourgene. Le problème a été solutionné après le signalement par la production du lot suivant.

D'autres prestataires et techniques de dépistage sont en cours de test par les laboratoires réalisant actuellement le dépistage de la mucoviscidose. Un nouveau marché sera proposé en 2026.

4.2.5 Prélèvements à domicile

Suite à un retard diagnostic d'hypothyroïdie congénitale chez un enfant né à domicile et dont le prélèvement n'a jamais été réceptionné par le CRDN, une alerte a été transmise par la DGS à la Fédération Française de Santé en Périnatalité et au Conseil National de l'Ordre des Sages-Femmes. Celle-ci comprend un rappel sur la responsabilité du préleveur vis-à-vis de l'envoi du buvard lorsqu'il est réalisé au domicile et ce le jour même ainsi que la notification au CRDN par les sages-femmes lors d'un prélèvement fait à domicile.

4.2.6 Système d'Information (SI)

Suite aux nouveaux déploiements du SI (« Neonat étendu »), une alerte a été faite à l'ANSM en février 2023 concernant l'instabilité de la version déployée, les fonctionnalités non abouties et un manque de qualification en préproduction préalable au déploiement par Epiconcept. Une restructuration de l'équipe, dont un nouveau chargé de mission, a été entreprise après le signalement.



4.2.7 Contrôle Qualité humidité Chromsystems

Un problème des kits de Contrôle Qualité (CQ) d'humidité a été constaté en janvier 2023. Le mode opératoire en cas de CQ témoin d'humidité positif dans la notice d'utilisation a été modifié en diminuant le seuil possible d'utilisation (passant de 50 à 30%).

Un nouveau lot de CQ sera disponible début 2024.

4.3 Marchés

25

Le rattachement des CRDN aux CHU implique le respect du code des marchés en vigueur dans les établissements de santé. Ainsi, les commandes des CRDN ne peuvent être dissociées des commandes des CHU qui les abritent pour ces types de produits, et pour lesquels des marchés sont déjà en cours.

Le CNCNDN a donc proposé, selon le produit concerné :

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

4.3.1 Marché buvards 2023

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 1er octobre 2018, la société Revvity® (ex 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 commandés en 2022 avant le 1er octobre 2022, date de la fin du marché des buvards. Un nouvel appel d'offre a été lancé en 2023, la société Revvity® (PerkinElmer®) a été retenue. Le marché a été conclu pour les années 2023-2027.

4.3.2 Etiquettes « Code-Barres »

Le CNCNDN a proposé en 2023 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 Dépistage des 7 erreurs innées du métabolisme (EIM)

4.4.1 Démarrage du dépistage des 7 EIM

Au 1^{er} janvier 2023, a débuté le dépistage des 7 erreurs innées du métabolisme (EIM) : la leucinose, 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.

4.4.2 Adaptation des seuils

Après le démarrage du dépistage des EIM, un nombre important de redosages des prélèvements a été signalé par certains CRDN. Les seuils de certaines pathologies ont dû être adaptés et abaissés à plusieurs reprises afin de diminuer le nombre de retests.

4.4.3 Procédure d'urgence

Mise en place d'une procédure d'urgence pour l'acidurie isovalérique et la leucinose, pathologies à risque de décompensation précoce. Cette procédure d'urgence a été mise en place pour les résultats pathologiques avant les week-ends ou jours fériés avec une réflexion autour de la communication directe du résultat avant retest si celui-ci est supérieur au seuil d'urgence afin d'assurer une prise en charge rapide.

4.4.4 Fiches pathologies

Avec le démarrage du dépistage des 7 EIM, des fiches pathologies pour chacune d'entre elles ont été élaborées et importées sur le site internet du CNCNDN (<https://depistage-neonatal.fr/espace-pro/maladies/>).

4.5 Préparation de la mise en place de la généralisation du dépistage de la drépanocytose

4.5.1 Coopération avec la filière MCGRE

Avec la généralisation du dépistage de la drépanocytose recommandée par la HAS en 2022, un travail avec la filière MCGRE a été débuté en 2023. Un groupe de travail a ainsi été créé afin de réfléchir à la mise en place de la généralisation de la drépanocytose et notamment à l'organisation et adaptation du matériel et des équipes, la gestion du rendu des résultats ainsi que l'information et la prise en charge des enfants hétérozygotes, une évolution du système d'information.



4.5.2 Evolution du SI

Avec la généralisation de la drépanocytose en 2024, le SI a dû évoluer. Le groupe de travail SI drépanocytose a participé à l'écriture des spécifications pour ces évolutions ainsi que les différents tests des évolutions concernant la drépanocytose : saisie des informations du buvard, validation technique et biologique, import des fichiers depuis les automates, création rôle coordonnateur, harmonisation, mise à jour des résultats et libellés, refonte de la validation technique et biologique et de la saisie manuelle des résultats, génération des courriers, transfert des prélèvements inter laboratoires.

4.5.3 Equipements

Le groupe de travail a également contribué à rédiger le cahier des charges des équipements et des réactifs pour le dépistage de la drépanocytose. Le Resah, chargé du marché, a ensuite contacté les fournisseurs, qui ont été rencontrés par le groupe de travail DNN-drépanocytose, le Resah et la Commission Biologie.

4.6 Préparation de la mise en place du dépistage des déficits immunitaires combinés sévères et de l'amyotrophie spinale

L'année 2023 a été marquée par la préparation de la mise en place des déficits immunitaires combinés sévères (DICS) et de l'amyotrophie spinale (SMA). Pour rappel, le dépistage des DICS a été recommandé par la Haute Autorité de Santé (HAS) en 2022 et celle-ci a commencé à évaluer l'intégration de l'amyotrophie spinale au programme de dépistage néonatal. Les recommandations seront disponibles en 2024.

4.6.1 Elaboration des algorithmes décisionnels

La Commission Biologie, en partenariat avec la filière FILNEMUS pour la SMA et la filière MARIH pour les DICS, ont commencé à travailler à l'élaboration des algorithmes décisionnels pour la future mise en place du dépistage pour ces deux pathologies.

4.6.2 DEPISMA et DEPISTREC

2 programmes régionaux de recherche ont été mis en place en amont des recommandations de la GAS: DEPISMA pour la SMA et DEPISTREC pour les DICS. Un groupe « Dépistage » a été mis en place pour le suivi de DEPISMA et les suites à venir.

4 enfants ont pu être dépistés et pris en charge par le programme DEPISMA en 2023.

Ceux-ci ont également servi à élaborer puis tester et adapter les algorithmes décisionnels proposés au préalable.



4.7 Système d'Information et Base Nationale

En 2023, la mise en place de l'extension du Programme de Dépistage Néonatal aux Erreurs Innées du Métabolisme a imposé une évolution majeure du système d'information.

Depuis 2003, le système d'information reposait sur une application de bureau, complétée par une partie web pour la validation de la drépanocytose (2011) et pour la validation de la phénylcétonurie et du déficit en MCAD (2020). Néanmoins, le modèle reposant sur des applications de bureau ne pouvait plus répondre à l'enjeu des évolutions successives.

Ainsi, il a été acté en 2021, une évolution du système d'information avec une architecture reposant sur une interface web. Par ailleurs, cette nouvelle interface était construite autour d'une base nationale avec accès restreints.

Au 1^{er} janvier 2023, le système d'information comprenait ainsi :

- Une application de bureau permettant notamment la saisie des buvards, la validation des maladies « historiques » (PCU, HC, HCS, Mucoviscidose), la réalisation de statistiques, le suivi des enfants, la gestion des courriers.
- Une interface web permettant la validation de l'ensemble des maladies, le suivi des enfants, la gestion des courriers, la réalisation de statistiques simple.

4.7.1 Difficultés rencontrées

La mise en place du nouveau système d'information s'est accompagnée d'un certain nombre de difficultés, ayant conduit à une alerte à l'ANSM en avril 2023 par le référent SI de la Commission Biologie .

Parmi les difficultés rencontrées, peuvent être notées :

- Les lenteurs du système de validation,
- La difficulté de la gestion des courriers avec notamment des difficultés à la construction des modèles,
- La gestion des prélèvements multiples pour un enfant,
- Les limites concernant les statistiques réalisables,
- La coexistence de deux systèmes.

4.7.2 Base nationale

Le nouveau système d'information repose sur une base nationale. Néanmoins, en 2023, cette base n'était pas exhaustive, l'ensemble des données ne remontant pas encore dans cette base. Ainsi les données de certaines régions et les données relatives au dépistage de certaines pathologies n'étaient pas encore présentes dans la base nationale et ne permettait pas une exploitation nationale.



4.8 Outils de communication

4.8.1 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 (actuel X) : 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 interagi avec le contenu produit).

Ainsi, en 2023, on peut constater une augmentation globale du nombre d'abonnés sur l'ensemble des réseaux ainsi qu'une augmentation des couvertures sur Facebook, le reste étant globalement stable :

- Le compte Facebook comprenait 297 abonnés pour près de 2 500 vues et 15 300 couvertures,
- Le compte Instagram comprenait 600 abonnés pour près de 3 200 vues et 17 800 couvertures,
- Le compte LinkedIn comprenait 275 abonnés pour près de 500 vues et 13 900 impressions,
- Le compte twitter (actuel X) comprenait 77 abonnés avec un pic au mois de juin pour près de 9 500 impressions et 600 vues.

Pour la journée mondiale du dépistage néonatal, le CNCDN a collaboré avec 3 influenceurs du domaine médical et paramédical avec repartage des posts, prise de parole libre, production de réels avec notamment près de 30 000 vues sur un réel unique. Deux lives ont également été produits pour cette journée.

Une réflexion est en cours sur la pertinence du déploiement du programme de dépistage néonatal sur x, et sur la nécessité d'être présent sur d'autres réseaux sociaux, notamment TikTok.

4.8.2 Site internet



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

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

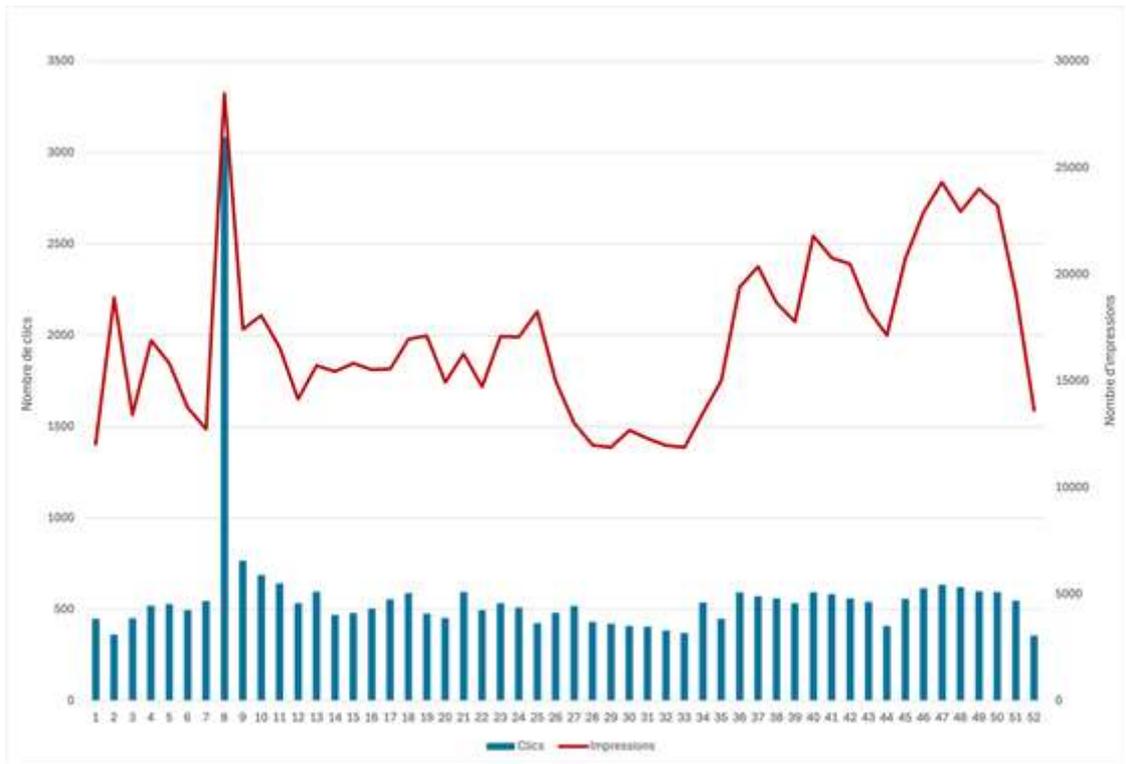


30

Site Internet du Programme National de Dépistage Néonatal

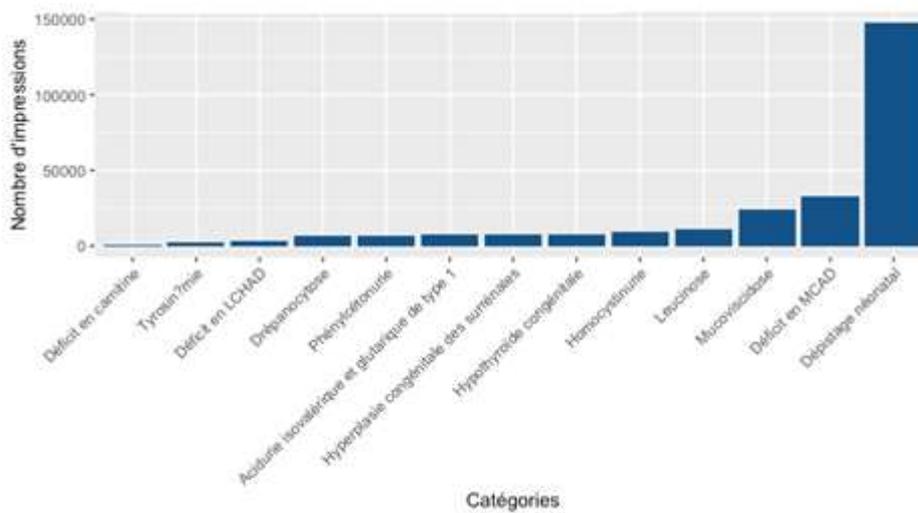
Suite à une évolution du suivi du trafic sur le site internet depistage-neonatal.fr, il n'est pas possible d'avoir une vision de la fréquentation du site internet pour l'année 2023.

Néanmoins, il est possible d'étudier le référencement sur les moteurs de recherche. A titre d'exemple, sur Google, sur l'année 2023, près de 30 000 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 430 000 fois à des personnes effectuant des recherches. Là aussi une progression est notable sur la période, notamment sur le nombre de personnes allant sur le site internet (4 000 en 4 mois en 2022 pour 150 000 impressions).

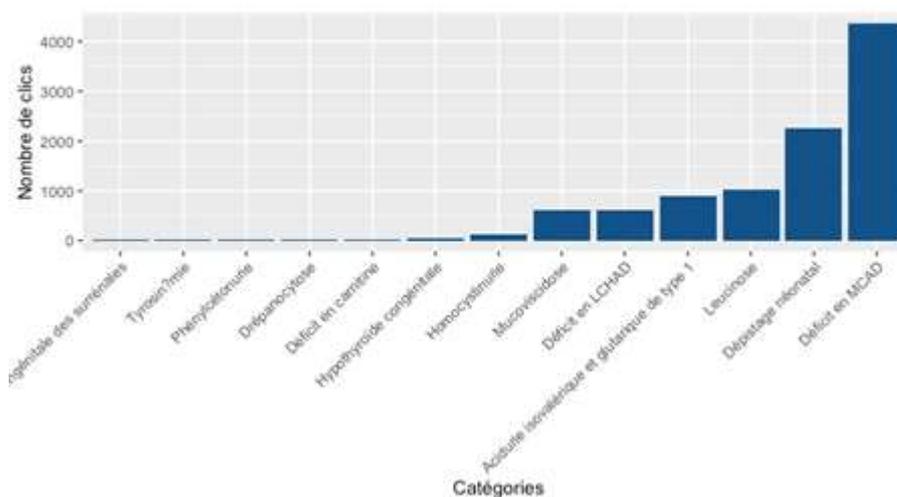


Évolution du nombre de clics et d'impressions par semaine en 2023

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 clics sur le déficit en MCAD, sur la leucineose et l'acidurie glutarique, en lien avec une actualité en 2023.



Histogramme du nombre d'impressions par catégorie



Histogramme du nombre de clics par catégorie

4.9 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'experts 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.

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.

Par ailleurs, ce groupe de travail participe à la validation des données présentées par le CNCNDN dans son rapport d'activité annuel.

4.10 Réunion des CRDN

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

Après quatre réunions tenues en mars 2019, mai 2020, juin 2021 et mai 2022, la cinquième réunion des Centres Régionaux de Dépistage Néonatal s'est déroulée le 31 mai 2023 à Paris.

Les sujets abordés lors de cette réunion sont les suivants :

- Un bilan a été présenté après 5 mois de mise en place du dépistage des EIM. Les évolutions du programme national de dépistage néonatal avec notamment la mise en place de la généralisation du



dépistage de la drépanocytose: le calendrier, les algorithmes, le système d'information, les financements.

- Un bilan sur l'acheminement des buvards et les évolutions du groupe La Poste a également été présenté avec une présentation de l'impact prévisionnel ainsi que des perspectives d'évolution.
- Les actualités du dépistage néonatal : les marchés en cours et à venir, la journée internationale du Dépistage néonatale.

4.11 Projets à venir

4.11.1 Généralisation de la drépanocytose

En 2023, les acteurs de la Commission Biologie, de la filière MCGRE et les utilisateurs du SI de la drépanocytose ont initié le travail en vue de la généralisation du dépistage de la drépanocytose, conformément aux recommandations formulées par la Haute Autorité de Santé (HAS) en 2022.

Ce travail se poursuivra en 2024, avec pour objectif une mise en œuvre généralisée dans le courant de l'année. Les actions prévues incluent notamment la passation d'un marché public pour l'acquisition des équipements et réactifs nécessaires, l'installation et la validation des méthodes, ainsi que l'harmonisation des modalités d'information destinées aux patients atteints de drépanocytose ou porteurs hétérozygotes.

4.11.2 Dépistage des DICS et de la SMA

Les travaux relatifs à l'extension du Programme National de Dépistage Néonatal au déficit immunitaire combiné sévère (DICS) et à l'amyotrophie spinale infantile (SMA) ont été engagés en 2023. L'année 2024 sera dédiée à la poursuite de ces efforts, avec pour objectif de garantir un déploiement rapide et optimal de ces deux dépistages dans les meilleures conditions possibles.

4.11.3 Evolution du SI

Suite à la mise en place d'un nouveau système d'information au 1^{er} janvier 2023, il est inscrit dans l'année 2024 de continuer l'évolution du système mis en place afin de répondre au mieux aux enjeux des utilisateurs.

Dans la continuité de la migration engagée, visant à transformer l'application de bureau en une application web, les travaux prioritaires pour 2024 porteront sur la planification et le déploiement du transfert des fonctionnalités vers cette nouvelle interface.

4.11.4 Suivi Acheminement



À la suite de la mise en œuvre de la nouvelle solution d'acheminement La Poste-Chronopost, un suivi des performances devra être effectué afin de s'assurer que cette organisation répond aux exigences du programme de dépistage néonatal.

En fonction des résultats observés et de la qualité du service rendu, une évaluation sera nécessaire en 2024 pour décider de la poursuite de cette solution ou de l'adoption d'une alternative.



5. Bilan du programme national de dépistage néonatal

Le Programme National de Dépistage Néonatal couvre l'ensemble du territoire français : métropole, départements et régions d'outre-mer (DROM). Depuis le 1^{er} décembre 2020, le dépistage néonatal permet le dépistage biologique de six maladies : la phénylcétonurie (PCU, depuis 1972), l'hypothyroïdie congénitale (HC, depuis 1978), l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS, depuis 1995), la drépanocytose (depuis 1989 dans les DROM et 1995 en métropole) la mucoviscidose (depuis 2002), le déficit en MCAD (depuis 2020) et 7 erreurs innées du métabolisme (EIM, depuis 2023) : homocystinurie, acidurie glutarique de type 1, LCHAD, déficit primaire en carnitine, leucinoase, acidurie isovalérique, tyrosinémie de type 1.

L'ensemble des nouveau-nés est concerné par le dépistage de la PCU, de l'HC, de la mucoviscidose, du déficit en MCAD et des 7 EIM. Le dépistage de l'HCS est réalisé pour l'ensemble du territoire chez les enfants nés après 32 semaines d'aménorrhées. Enfin, en 2023, 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 extraites du centralisateur et validées par les CRDN,
- Des statistiques médicales envoyées trimestriellement par les CRDN,
- Des fiches diagnostiques (fiches d'identification d'un cas suspect).

Les données concernant les Outre-Mer ne sont pas représentées sous forme de cartographie, en raison du faible nombre de malades lié au nombre limité des naissances sur ces territoires.

Statistiques médicales

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

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

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



Fiches diagnostiques

Les fiches diagnostiques (Annexes 12 à 24) 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 avoir comparé les statistiques médicales, le CNCNDN a contacté le CRDN pour récupérer chaque fiche manquante concernant un enfant atteint de l'une des treize pathologies dépistées.

Selon les pathologies et les conclusions diagnostiques, les fiches diagnostiques peuvent être remontées par les médecins référents plusieurs mois après la naissance. Le CNCNDN a exploité l'ensemble des fiches reçues au 1^{er} octobre 2024 pour les enfants nés entre le 1^{er} janvier 2023 et le 31 décembre 2023 présentant une des pathologies du dépistage néonatal. 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 suspects 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

Dépistage et Refus

En 2023, 637 508 nouveau-nés ont été testés en métropole et 38 625 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 2023. En France, l’adhésion au Programme National de Dépistage Néonatal est quasiment exhaustive, les refus ne concernant que 501 enfants en 2023, soit 0,07%.

Néanmoins, le nombre de refus semble en augmentation, et jamais autant de refus n’ont été enregistrés qu’en 2023. 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 501.

		2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Métropole	NN dépistés	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465	689 531	637 508
	Refus	234	263	265	271	247	328	295	358	420	493
Outre Mer	NN dépistés	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645	39 769	38 625
	Refus	4	4	12	7	10	15	14	20	19	8
France	NN dépistés	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821	747 110	729 300	676 133
	Refus	238	267	277	278	257	343	309	378	439	501
	Taux	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	1/1 350

Tableau DG-1 : Evolution du nombre de nouveau-nés dépistés et du nombre de refus depuis 2014

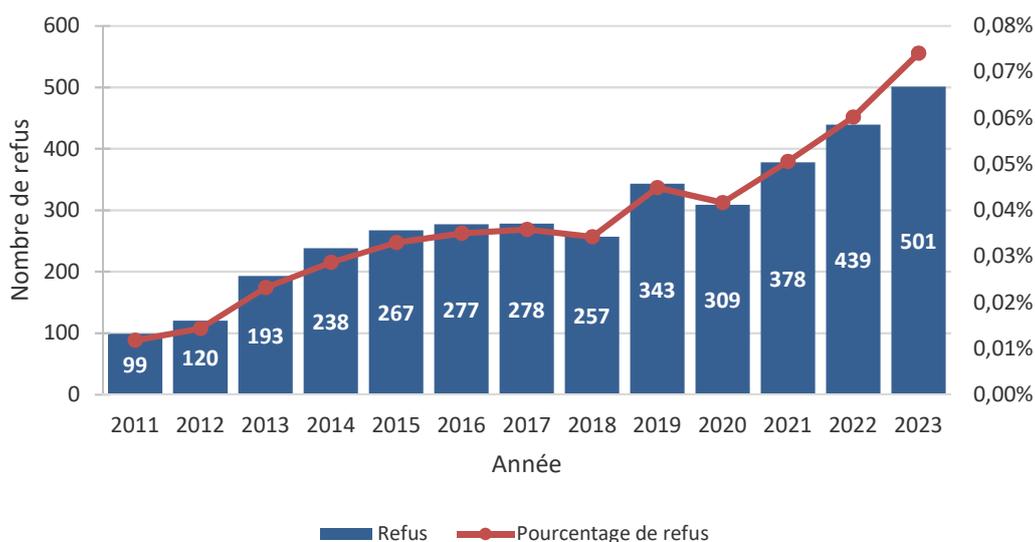


Tableau DG-2 : Evolution du nombre de refus depuis 2011



Au niveau régional, il semble exister des disparités territoriales, 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	Refus (pour 10 000 naissances)					
	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Auvergne Rhone-Alpes	4,6	4,7	4,8	5,5	5,1	10,4
Bourgogne Franche-Comté	3,0	3,1	3,1	6,4	5,3	7,9
Bretagne	2,2	2,2	2,2	4,9	8,2	7,8
Centre Val de Loire	2,8	2,8	2,9	6,9	7,5	3,6
Grand Est				3,2	2,3	4,8
Hauts de France	2,4	2,4	2,5	2,9	5,9	5,1
Ile de France	4,4	4,4	4,5	4,9	7,1	8,7
Normandie	1,5	1,5	1,5	6,1	7,6	6,3
Nouvelle Aquitaine	2,2	1,6	1,7	5,3	5,5	9,2
Occitanie	8,4	8,4	8,5	10,1	10,0	11,7
PACA-Corse	3,7	3,8	3,6	3,4	4,1	4,6
Pays de la Loire	1,4	1,3	1,3	3,5	4,1	6,3
Métropole	3,5	3,5	3,5	5,1	6,1	7,7
Guadeloupe	6,1	5,8	5,6	4,1	10,6	2,2
Guyane	1,2	1,2	1,2	4,9	3,9	-
Martinique	16,0	15,9	17,0	13,7	14,0	6,0
Mayotte				1,0	-	-
Ile de la Réunion				5,9	4,5	3,8
Outre-Mer	2,1	2,1	2,6	4,4	4,8	2,1
Total	3,4	3,4	3,5	3,4	6,0	7,4

Tableau DG-3: Evolution du taux de refus par région entre 2018 et 2023



Région	Nombre de NN Testés	Refus	Refus (pour 10 000 naissances)
Auvergne Rhone-Alpes	78 785	82	10,4
Bourgogne Franche-Comté	22 859	18	7,9
Bretagne	29 397	23	7,8
Centre Val de Loire	22 239	8	3,6
Grand Est	47 782	23	4,8
Hauts de France	58 877	30	5,1
Ile de France	155 958	136	8,7
Normandie	30 076	19	6,3
Nouvelle Aquitaine	49 843	46	9,2
Occitanie	51 430	60	11,7
PACA-Corse	54 022	25	4,6
Pays de la Loire	36 240	23	6,3
Métropole	637 508	493	7,7
Guadeloupe	4 525	1	2,2
Guyane	7 662	-	-
Martinique	3 331	2	6,0
Mayotte	10 004	-	-
Ile de la Réunion	13 103	5	3,8
Outre-Mer	38 625	8	2,1
Total	676 133	501	7,4

Tableau DG-4 : Nombre de nouveau-nés testés, nombre et taux de refus par région en 2023

En 2023, le DNN a permis de dépister 1 256 enfants malades, soit une incidence d'un enfant malade pour 538 enfants dépistés (116 HPP, 39 HCS, 676 SDM, 258 HC, 115 CF, 30 MCAD, 4 CUD, 6 GA1, 2 HCY, 2 IVA, 1 LCHAD, 3 MSUD, 4 TYR).



5.3. Dépistage Phénylcétonurie

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

Si l'objectif de ce dépistage reste la phénylcétonurie (PCU), en plus de cette dernière différentes autres formes d'hyperphénylalaninémies sont diagnostiquées. Ainsi, la classification actuelle comprend :

- Les déficits en phénylalanine-hydroxylase. Ces derniers comprennent :
 - La phénylcétonurie (PCU) définie par une phénylalaninémie de confirmation $> 360 \mu\text{mol/L}$, nécessitant alors un traitement adapté. Depuis 2016, il n'y a plus de distinction entre PCU classiques et PCU atypiques en concordance avec le consensus européen. Depuis 2018, les données de la phénylcétonurie ne sont plus présentées en distinguant les PCU classiques et les PCU atypiques.
 - Les hyperphénylalaninémies modérées (HPM) définies par une phénylalaninémie de confirmation $< 360 \mu\text{mol/L}$, et qui ne nécessitent pas de traitement pour la plupart, mais un suivi. Certains patients, après plusieurs mois de suivis peuvent présenter une phénylalaninémie $> 360 \mu\text{mol/L}$, ce qui les fait passer dans la catégorie « PCU » et recevront alors un traitement. Cependant, la grande majorité des HPM le resteront et peuvent être considérés, a posteriori, comme des faux-positifs.
- Les déficits du métabolisme de la tétrahydrobioptérine. Ces formes sont également appelées « déficits en cofacteur » ou « formes malignes ».

40

En 2023, l'incidence en France de la Phénylcétonurie est de 1 / 13 564 (47 enfants malades). En ajoutant les HPM (81 enfants), l'incidence est alors de 1 / 4 981. On constate une incidence stable pour la PCU sur les dernières années, tandis que l'incidence de l'HMP (forme bénigne ne nécessitant pas de traitement) a nettement augmenté, ceci étant en lien avec un changement de technique de dépistage (passage à la MS/MS qui a justifié une modification du seuil de dépistage (passage de 180 à 120 $\mu\text{mol/L}$ en 2022). Une nouvelle adaptation du seuil est envisagée pour 2024.

Les délais calculés à partir des fiches d'identifications de cas suspects sont similaires à ceux retrouvés en 2022 pour l'HPM, de même que les délais de prélèvement et de résultat de la PCU. On constate cependant une augmentation du délai de confirmation diagnostique pour la PCU par rapport à 2022 (4 jours de plus).

Pour la PCU

- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de résultat du prélèvement : médiane à 6 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 14 jours.

Pour l'HPM

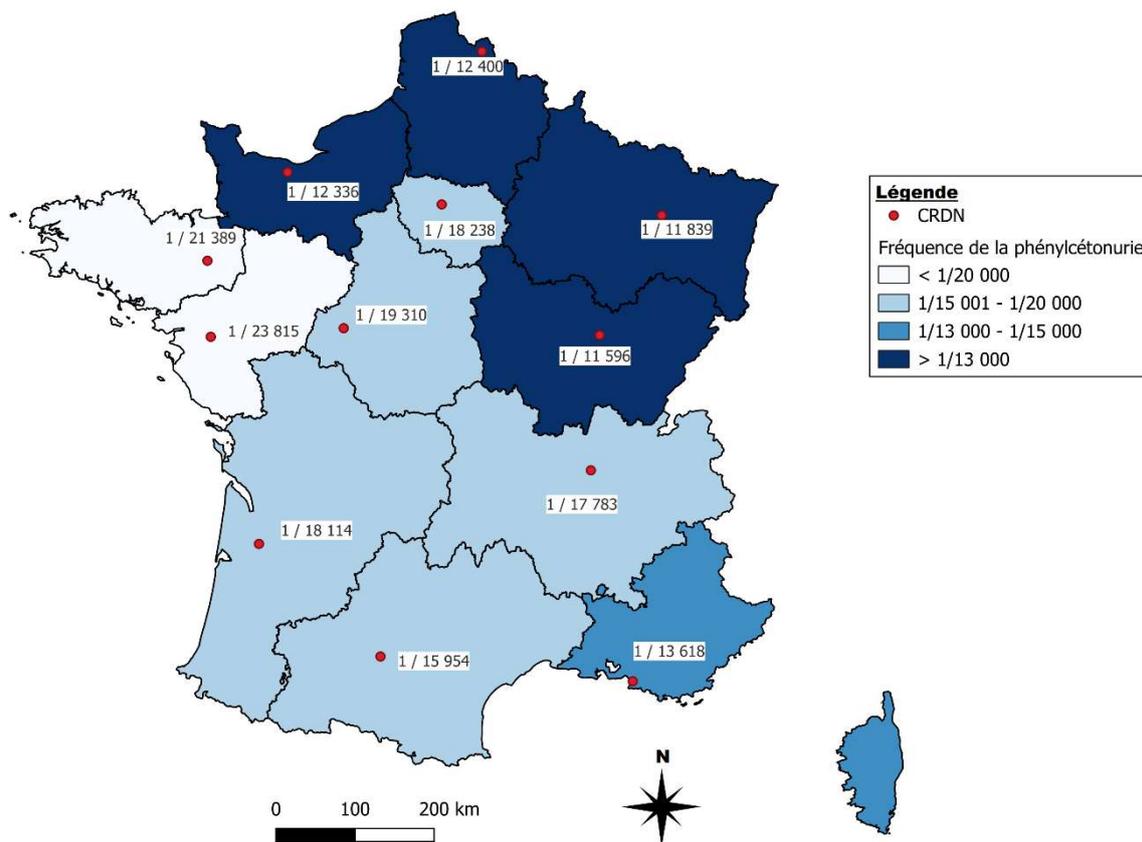
- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de résultat du prélèvement : médiane à 6 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 15 jours.



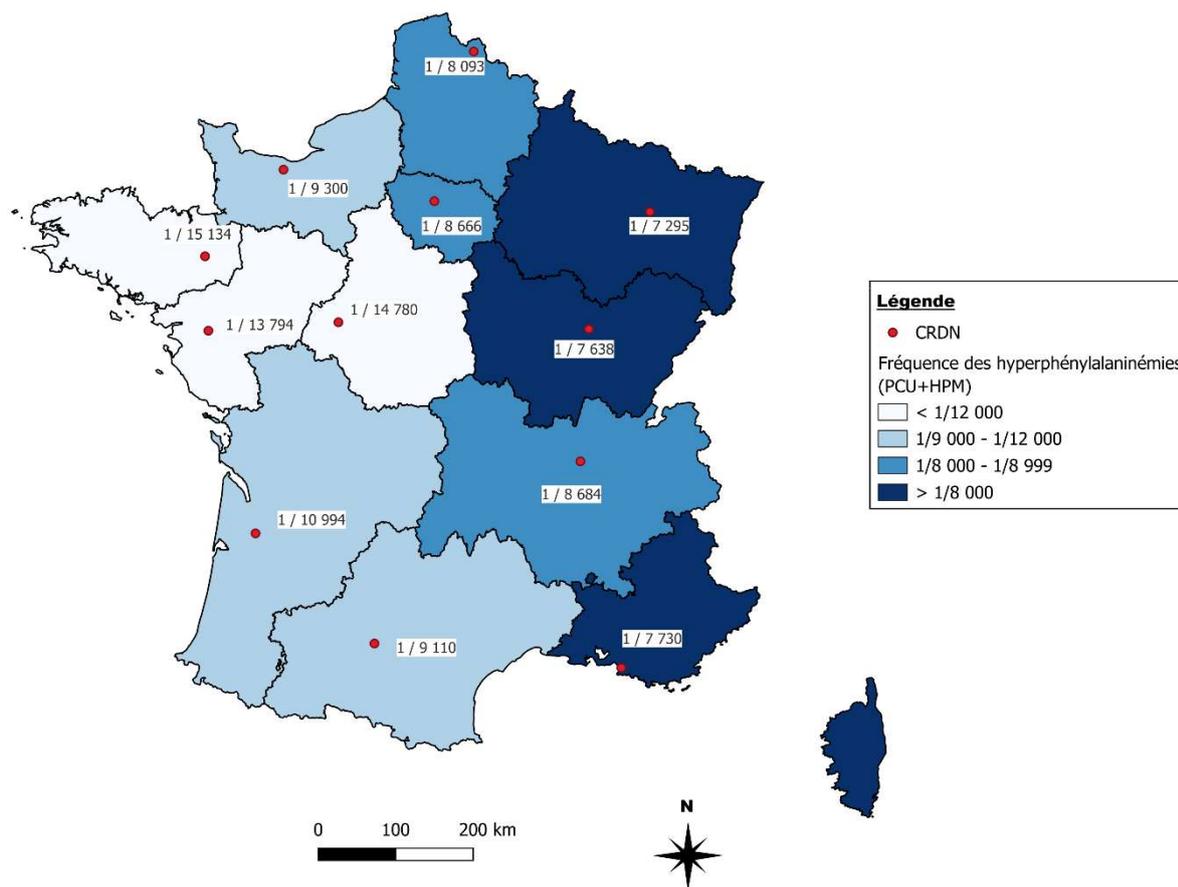
PCU - Données depuis la mise en place du dépistage de la phénylcétonurie

	Nombre de NN testés	Nombre de malades PCU	Nombre de malades HPM	Nombre de malades F. Maligne	Fréquence PCU	Fréquence PCU + HPM
Auvergne Rhone-Alpes	4 090 079	230	241	7	1 / 17 783	1 / 8 684
Bourgogne Franche-Comté	1 588 661	137	71	1	1 / 11 596	1 / 7 638
Bretagne	1 604 164	75	31	0	1 / 21 389	1 / 15 134
Centre Val de Loire	1 197 212	62	19	0	1 / 19 310	1 / 14 780
Grand Est	3 421 533	289	180	15	1 / 11 839	1 / 7 295
Hauts de France	4 054 819	327	174	2	1 / 12 400	1 / 8 093
Ile de France	8 188 899	449	496	17	1 / 18 238	1 / 8 666
Normandie	1 813 431	147	48	1	1 / 12 336	1 / 9 300
Nouvelle Aquitaine	2 209 851	122	79	1	1 / 18 114	1 / 10 994
Occitanie	3 142 901	197	148	0	1 / 15 954	1 / 9 110
PACA-Corse	2 914 183	214	163	2	1 / 13 618	1 / 7 730
Pays de la Loire	2 786 333	117	85	3	1 / 23 815	1 / 13 794
Métropole	37 012 066	2 366	1 735	49	1 / 15 643	1 / 9 025
Guadeloupe	268 540	4	2	1	1 / 67 135	1 / 44 757
Guyane	219 142	0	1	0	-	1 / 219 142
Martinique	222 732	8	3	0	1 / 27 842	1 / 20 248
Mayotte	204 109	0	0	0	-	-
Ile de la Réunion	593 106	5	6	2	1 / 118 621	1 / 53 919
Outre-Mer	1 507 629	17	12	3	1 / 88 684	1 / 51 987
Total	38 519 695	2 383	1 747	52	1 / 16 164	1 / 9 327

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 2023

Région	Nombre de NN testés	Malades PCU	Fréquence	Autres			
				HPM	Fréquence HPM	Fréquence HPM+PCU	Forme Maligne
Auvergne Rhone-Alpes	78 785	4	1 / 19 696	9	1 / 87 754	1 / 6 060	0
Bourgogne Franche-Comté	22 859	3	1 / 7 620	1	1 / 22 859	1 / 5 715	0
Bretagne	29 397	6	1 / 4 900	4	-	1 / 2 940	0
Centre Val de Loire	22 239	0	-	2	1 / 11 120	1 / 11 120	0
Grand Est	47 782	6	1 / 7 964	5	1 / 9 556	1 / 4 344	0
Hauts de France	58 877	11	1 / 5 352	7	1 / 84 411	1 / 3 271	0
Ile de France	155 958	3	1 / 51 986	22	1 / 70 089	1 / 6 238	0
Normandie	30 076	1	1 / 30 076	1	1 / 30 076	1 / 15 038	0
Nouvelle Aquitaine	49 843	4	1 / 12 461	5	1 / 99 969	1 / 5 538	0
Occitanie	51 430	2	1 / 25 715	2	1 / 2 715	1 / 12 858	0
PACA-Corse	54 022	5	1 / 10 804	20	1 / 2 701	1 / 2 161	0
Pays de la Loire	36 240	2	1 / 18 120	3	1 / 12 080	1 / 7 248	0
Métropole	637 508	47	1 / 13 564	81	1 / 7 870	1 / 4 981	0
Guadeloupe	4 525	0	-	0	-	-	0
Guyane	7 662	0	-	0	-	-	0
Martinique	3 331	0	-	0	-	-	0
Mayotte	10 004	0	-	0	-	-	0
Ile de la Réunion	13 103	0	-	0	-	-	0
Outre-Mer	38 625	0	-	0	-	-	0
Total	676 133	47	1 / 14 386	81	1 / 8 347	1 / 5 282	0

Tableau PCU-2 : Résultats du dépistage de la phénylcétonurie en 2023



PCU - Evolution 2014-2023

Métropole	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465	689 531	637 508
NN malades PCU	51	37	37	33	51	48	57	46	57	47
Incidence	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	1/13 564
NN avec HPM	40	41	31	43	58	40	41	65	60	81
Incidence PCU + HPM	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	1/4 981

45

Tableau PCU-3 : Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en France métropolitaine depuis 2014

Outre-Mer	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645	39 769	38 625
NN malades PCU	0	0	1	1	1	0	0	0	0	0
Incidence	-	-	1/47 956	1/47 620	1/47 517	-	-	-	-	-

Tableau PCU-4 : Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en Outre-Mer depuis 2014

France	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821	747 110	729 300	676 133
NN malades PCU	51	37	38	34	52	48	57	46	57	47
Incidence	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	1/14 386
NN avec HPM	40	51	32	43	58	40	41	66	60	81
Incidence PCU + HPM	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	1/5 282

Tableau PCU-5 : Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en France depuis 2014

L'année 2023 est marquée par une diminution de l'incidence de phénylcétonuries (47 cas recensés, 1/13 564), pouvant être expliquée par le réajustement de seuil. Par ailleurs, il est à noter qu'en 2023 comme en 2022, aucun cas de phénylcétonurie, ni d'hyperphénylalaninémie modérée n'a été dépisté dans les départements et régions d'outre-mer.



Fiches Diagnostiques

Au 1^{er} octobre 2024, le CNCND a récupéré 151 fiches d'identification de cas suspects de la phénylcétonurie.

Ont été exclues :

- 2 fiches correspondant à des faux positifs,
- 23 fiches retrouvant une autre étiologie à l'hyperphénylalaninémie.

Au final 126 fiches ont été exploitées pour la phénylcétonurie, 45 d'enfants confirmés phénylcétonuriques (PCU) et 81 d'enfants présentant une hyperphénylalaninémie permanente modérée (HPM).

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

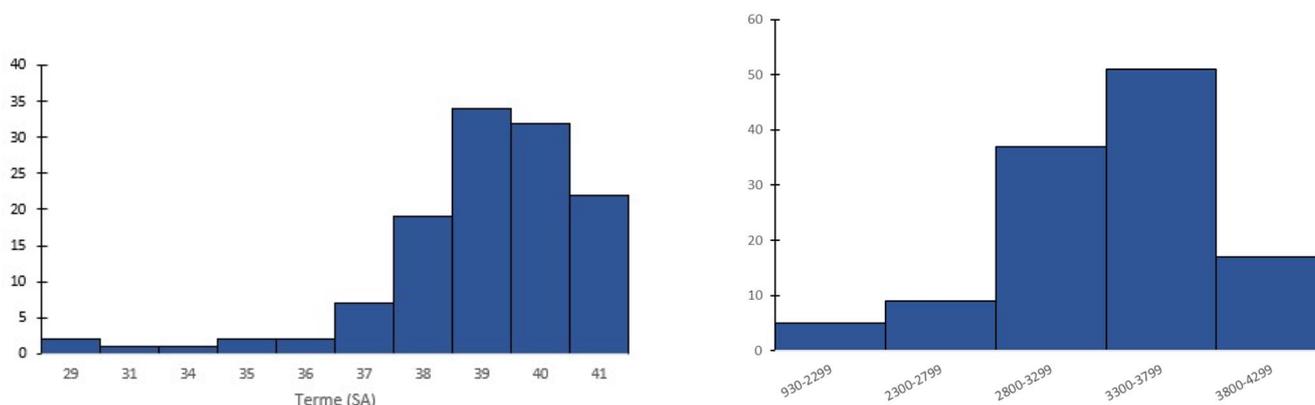
46

Fiches Diagnostiques - Données générales

Sur les 126 fiches exploitées, le sexe de l'enfant était précisé dans l'intégralité d'entre elles. 73 enfants (58%) étaient de sexe masculin.

Information générale	Effectif	1er quartile	Médiane	3ème quartile	Moyenne
Terme (semaines d'aménorrhée)	122,0	38,0	39,0	40,0	37,7
Poids naissance (g)	119,0	3040,0	3385,0	3643,8	3122,1

Tableau PCU-6 : Terme, Poids des enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2023



Graphique PCU-1 : Terme et Poids des enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2023

Délais

Les délais présentés sont 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.

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

Délais	Nombre de fiches de malades	PCU					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	44	2	3	3	3	12	3
Délai Résultat	45	3	5	6	8	16	7
Délai Diagnostic	40	5	8	11	13	184	12

47

Tableau PCU-7 : Délais en jour de prise en charge des enfants atteints de PCU en 2023

Région	Nombre de fiches de malades	HPM					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	80	1	3	3	3	8	3
Délai Résultat	81	4	5	6	8	13	7
Délai Diagnostic	76	4	11	16	28	265	27

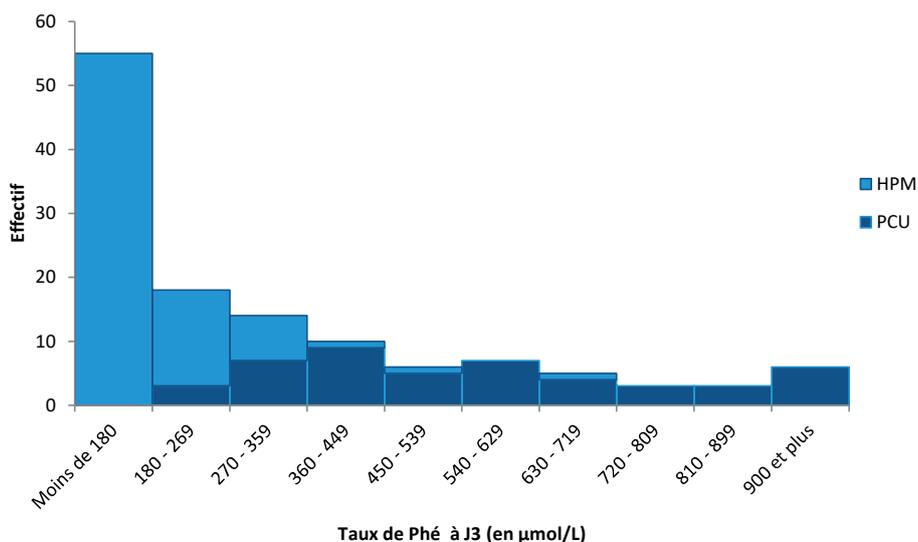
Tableau PCU-8 : Délais en jour de prise en charge des enfants atteints d'HPM en 2023

Données du dépistage

Le dosage de la phénylalanine de dépistage a retrouvé des taux de phénylalanine allant de 121,0 $\mu\text{mol/L}$ à 1 130,2 $\mu\text{mol/L}$.

Pour les enfants atteints de PCU, la phénylalanine de dépistage était comprise entre 212 $\mu\text{mol/L}$ et 1 130,2 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 508,32 $\mu\text{mol/L}$.

Pour les enfants atteints d'HPM, la phénylalanine de dépistage était comprise entre 121,0 $\mu\text{mol/L}$ et 687,0 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 152,2 $\mu\text{mol/L}$.



Graphique PCU-2 : Distribution de la phénylalanine de dépistage (en µmol/L) chez les enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2023

Fiches Diagnostiques - Confirmation

Les examens de confirmation réalisés dans le cadre d'une hyperphénylalaninémie au dépistage sont : un dosage de confirmation de phénylalanine plasmatique ou sanguine, la réalisation d'un test au BH4 (si la phénylalaninémie est > 360 µM au contrôle) et le dosage des ptérides urinaires.

Sur les 126 fiches saisies, 124 (98,4%) précisaient le dosage de confirmation de phénylalanine.

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

Examen de confirmation	Information disponible	Oui	
		Effectif	Pourcentage
Bioprotéines urinaires	96	84	88%
PCU	32	29	91%
HPM	64	55	86%
Test au BH4	32	24	75%
PCU	25	19	76%
HPM	7	5	71%
Sensibilité au BH4 (PCU uniquement)	25	19	76%



Tableau PCU-9 : Examens de confirmations réalisés dans le cadre du dépistage de la PCU et de l'HPM en 2023

Parmi les 25 enfants atteints de PCU ayant eu un test au BH4 et dont la sensibilité était précisée, 19 étaient sensibles au test du BH4 (76%).

5.4. Dépistage Hypothyroïdie Congénitale

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

49

Au sein des hypothyroïdies congénitales, on distingue :

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

En 2023, 264 nouveau-nés ont été pris en charge pour une hypothyroïdie congénitale (68 ectopies, 48 athyréoses, 138 glandes en place et 10 dont le typage n'a pas été précisé). L'incidence en France de l'hypothyroïdie congénitale est de 1/2 561 avec des variations régionales métropolitaines allant de 1/3 760 à 1/2 022.

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 2023 :

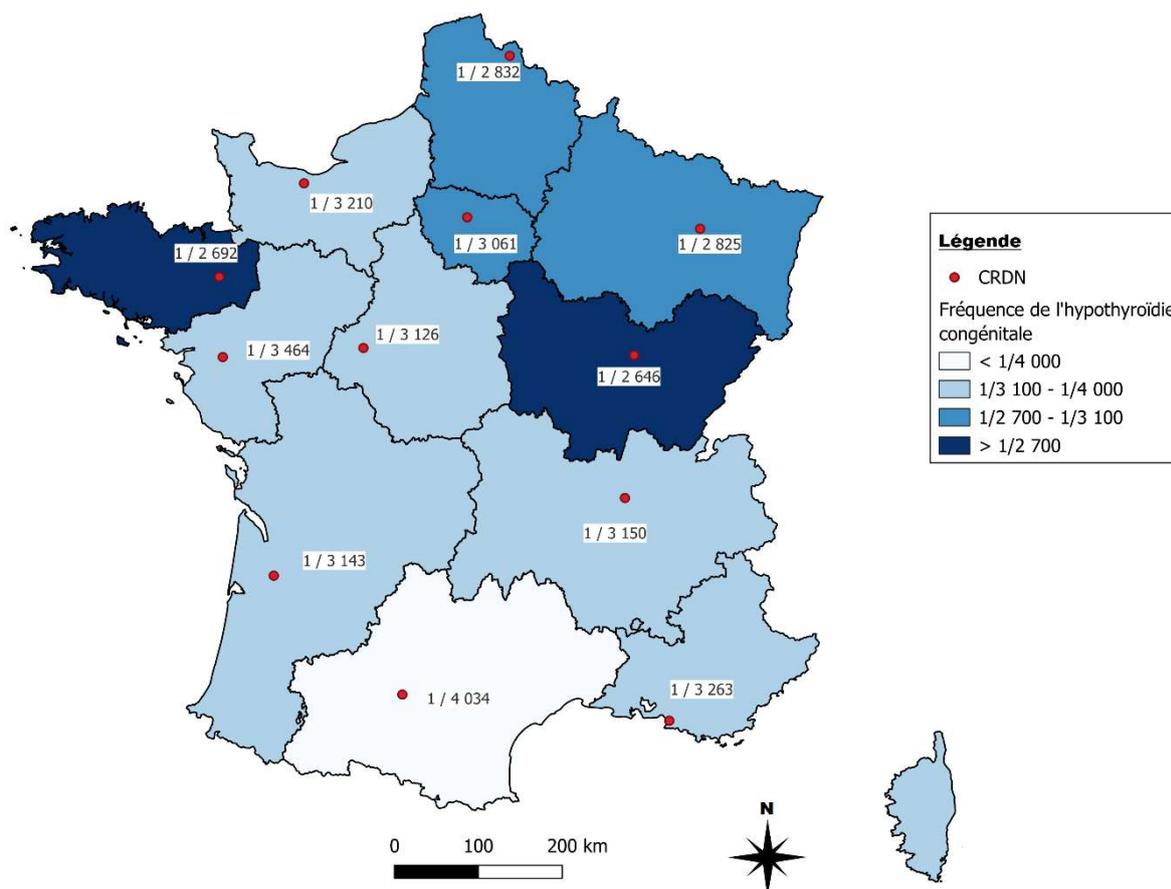
- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de réception du buvard : médiane à 7 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 9 jours.



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

Région	Nombre de NN testés	Malades	Hypothyroïdie - Etiologie				Fréquence
			Ectopie	Athyroïse	Glandes en Place	Non typées	
Auvergne Rhone-Alpes	3 824 383	1 214	483	276	373	82	1 / 3 150
Bourgogne Franche-Comté	1 397 331	528	214	81	188	45	1 / 2 646
Bretagne	1 580 295	587	255	111	202	19	1 / 2 692
Centre Val de Loire	1 197 212	383	208	67	100	8	1 / 3 126
Grand Est	2 985 635	1 057	389	240	369	59	1 / 2 825
Hauts de France	3 684 685	1 301	539	236	483	43	1 / 2 832
Ile de France	7 591 449	2 480	953	437	1 011	79	1 / 3 061
Normandie	1 813 431	565	233	172	146	14	1 / 3 210
Nouvelle Aquitaine	1 935 815	616	198	97	248	73	1 / 3 143
Occitanie	2 803 581	695	240	174	248	33	1 / 4 034
PACA-Corse	2 662 949	816	357	183	236	40	1 / 3 263
Pays de la Loire	2 466 107	712	320	157	216	19	1 / 3 464
Métropole	33 942 873	10 954	4 389	2 231	3 820	514	1 / 3 099
Guadeloupe	264 935	21	2	2	12	5	1 / 12 616
Guyane	219 142	41	2	2	13	22	1 / 5 345
Martinique	218 190	21	3	5	10	3	1 / 10 390
Mayotte	204 109	11	0	0	3	8	1 / 18 555
Ile de la Réunion	593 106	119	17	12	27	63	1 / 4 984
Outre-Mer	1 499 482	213	24	21	65	101	1 / 7 040
Total	35 442 355	11 167	4 413	2 252	3 885	615	1 / 3 174

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



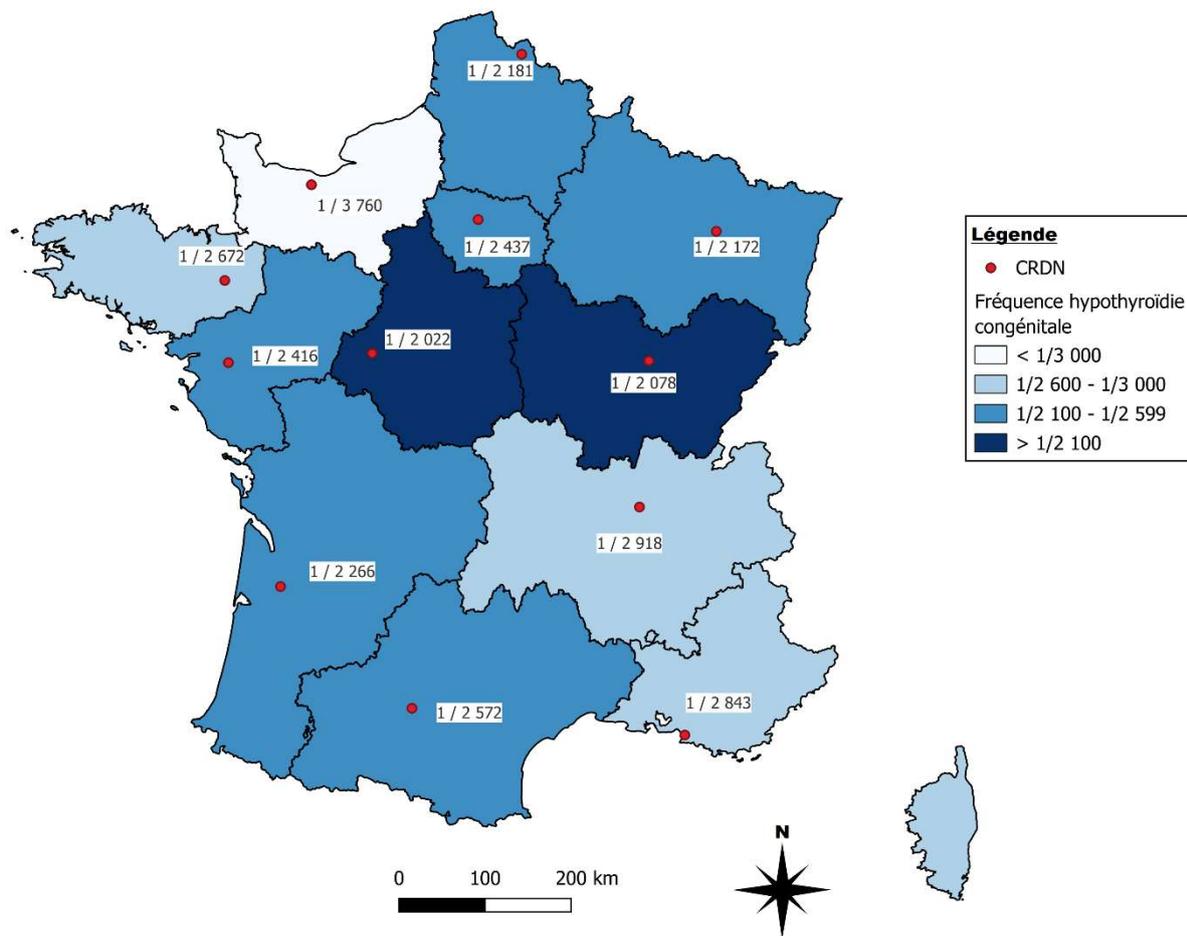
Carte HC-1 : Incidence de l'hypothyroïdie congénitale par région depuis la mise en place de ce dépistage (1978)



HC - Données 2023

Région	Nombre de NN testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyroïse	Glande en Place	Non Typée		
Auvergne Rhone-Alpes	78 785	5	8	14	0	27	1 / 2 918
Bourgogne Franche-Comté	22 859	4	2	5	0	11	1 / 2 078
Bretagne	29 397	4	2	5	0	11	1 / 2 672
Centre Val de Loire	22 239	4	1	4	2	11	1 / 2 022
Grand Est	47 782	4	4	13	1	22	1 / 2 172
Hauts de France	58 877	8	3	16	0	27	1 / 2 181
Ile de France	155 958	14	10	36	4	64	1 / 2 437
Normandie	30 076	2	3	2	1	8	1 / 3 760
Nouvelle Aquitaine	49 843	9	2	11	0	22	1 / 2 266
Occitanie	51 430	5	8	6	1	20	1 / 2 572
PACA-Corse	54 022	3	2	14	0	19	1 / 2 843
Pays de la Loire	36 240	5	3	7	0	15	1 / 2 416
Métropole	637 508	67	48	133	9	257	1 / 2 481
Guadeloupe	4 525	0	0	0	0	0	-
Guyane	7 662	0	0	0	0	0	-
Martinique	3 331	0	0	0	0	0	-
Mayotte	10 004	0	0	1	1	2	1 / 5 002
Ile de la Réunion	13 103	1	0	4	0	5	1 / 2 621
Outre-Mer	38 625	1	0	5	1	7	1 / 5 518
Total	676 133	68	48	138	10	264	1 / 2 561

Tableau HC-2 : Résultats du dépistage de l'hypothyroïdie congénitale en 2023



Carte HC-2 : Incidence de l'hypothyroïdie congénitale par région en 2023



HC - Evolution 2014 - 2023

Métropole	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465	689 531	637 508
NN malades	298	263	315	315	302	296	286	275	277	257
Ectopie	109	91	88	98	83	72	78	73	83	67
Athyréose	57	44	50	47	45	36	41	50	51	48
Glande en place	131	122	169	164	155	180	154	141	136	133
Non typées	1	6	8	6	19	8	13	11	7	9
Incidence	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	1/2 481

Tableau HC-3 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en France métropolitaine depuis 2014

Outre-Mer	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645	39 769	38 625
NN malades	7	7	6	10	3	9	6	9	4	7
Ectopie	1	0	1	1	0	0	0	0	1	1
Athyréose	2	1	2	1	1	1	1	1	0	0
Glande en place	4	5	2	6	2	5	5	8	3	5
Non typées	0	1	1	2	3	3	0	0	0	1
Incidence	1/6677	1/6748	1/7993	1/4762	1/15 839	1/5 327	1/6 506	1/4 516	1/9 942	1/5 518

Tableau HC-4 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en Outre-Mer depuis 2014

France	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	828 618	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821	747 110	729 300	676 133
NN malades	305	270	321	325	305	305	292	284	281	264
Ectopie	110	91	89	99	83	72	78	73	84	68
Athyréose	59	45	52	48	45	37	42	51	51	48
Glande en place	135	127	171	170	156	185	159	149	139	138
Non typées	1	7	9	8	21	11	13	11	7	10
Incidence	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	1/2 561

Tableau HC-5 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en France depuis 2014

En 2023, 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 CNCDN, il a été possible de reconstruire certains indicateurs demandés en annexe 2 de l'arrêté du 22 février 2018. Sont concernés les indicateurs de l'étape de confirmation diagnostique : délai de confirmation et tests de confirmation réalisés.

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

Indicateurs - Délais

Au 1^{er} octobre 2024, le CNCDN a récupéré 317 fiches d'identification de cas suspects d'hypothyroïdie congénitale de 2023.

63 fiches ont été exclues : 16 hypothyroïdies transitoires, 19 faux positifs, 28 fiches non conclues.

Au final, 252 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.

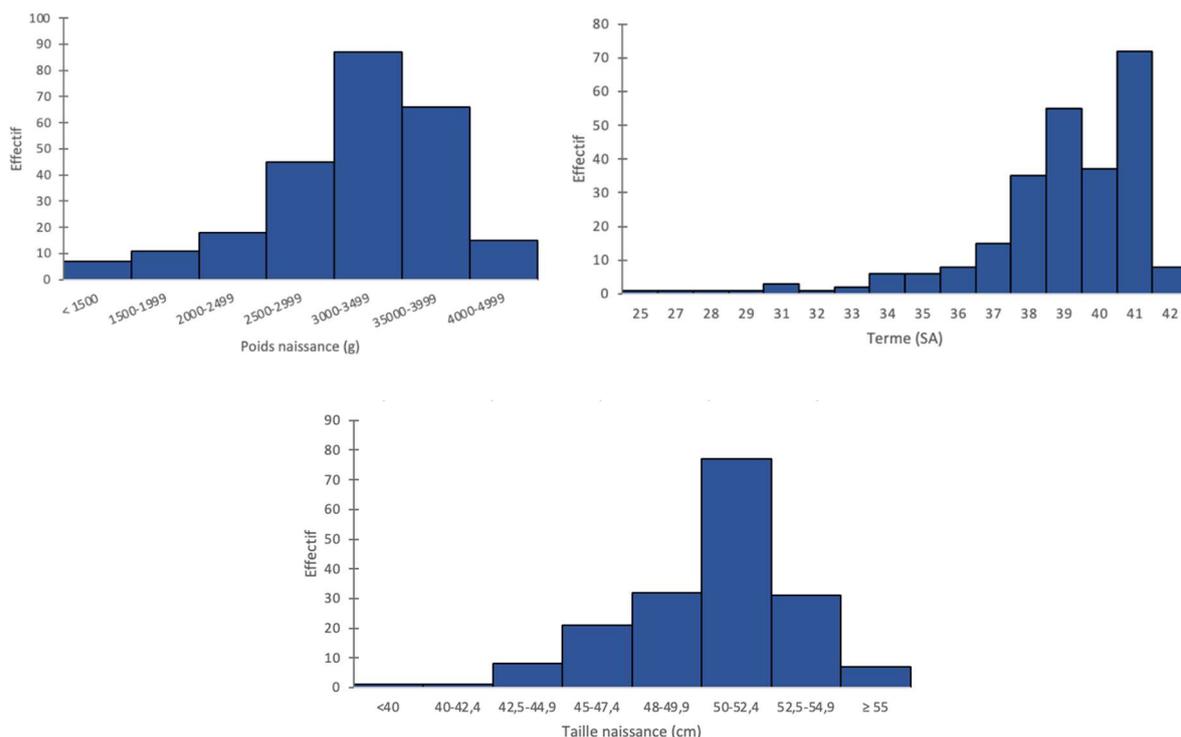
A noter que peuvent être retrouvées quelques discordances entre les données générales et les données des fiches diagnostiques. Les données générales sont validées par les CRDN ; certains comptabilisent les cas par date de réception sur l'année alors que les fiches sont exploitées par date de naissance, pouvant expliquer les discordances.

Concernant les examens de confirmation, 100 % des enfants atteints d'hypothyroïdie ont eu au moins une biologie de confirmation et 95,7 % ont eu au moins une imagerie de confirmation.

Fiches Diagnostiques - Données générales

Information générale	Effectif	1er quartile	Médiane	3ème quartile	Moyenne
Terme (SA)	252	38,0	39,0	41,0	39,0
Poids naissance (g)	249	2 880,0	3 300,0	3 650,0	3 163,2
Taille naissance (cm)	178	49,0	50,5	52,0	50,1

Tableau HC-13 : Terme, Poids, Taille des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2023



Graphique HC-2 : Terme, Poids, Taille des enfants atteints d’hypothyroïdie congénitale en 2023

Fiches Diagnostiques – Données dépistages

Sur les 254 fiches exploitées, 210 fiches disposaient du résultat de dosage de la TSH prélevée à J3. Les dosages étaient compris entre 8,6 (faux négatif du dépistage néonatal) et 517,5 mUI/L avec une médiane de 84,1 mUI/L.

Type d'hypothyroïdie	Effectif	1er quartile	Médiane	3ème quartile	Moyenne
Ectopie	56	82,1	142,7	200,3	150,5
Athyroïse	38	135,0	203,0	301,2	215,5
Glande en place	116	22,5	36,2	93,3	77,3
Total	210	30,2	84,1	192,3	120,4

Tableau HC-14 : TSH de dépistage en mUI/L des enfants atteints d’hypothyroïdie congénitale en 2023



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).

Sur les 254 enfants, 137 (53,9%) ont eu à la fois une échographie et une scintigraphie, 104 (40,9%) ont eu une seule imagerie et 11 (4,3%) n'ont eu aucune imagerie.

	Scintigraphie			
	Oui		Non	
	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
Ectopie (NR=1)	63	94,0%	4	6,0%
Athyroïse (NR=1)	32	69,6%	14	30,4%
Glande en place (NR=15)	80	64,0%	45	36,0%
Total (NR=17)	175	73,5%	63	26,5%

Tableau HC-15 : Réalisation de la scintigraphie de confirmation en fonction du type d'hypothyroïdie en 2023 (NR = Non Répondant)

	Echographie			
	Oui		Non	
	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
Ectopie (NR=6)	49	79,0%	13	21,0%
Athyroïse (NR=2)	39	86,7%	6	13,3%
Glande en place (NR=13)	116	91,3%	11	8,7%
Total (NR=21)	204	87,2%	30	12,8%

Tableau HC-16 : Réalisation de l'échographie de confirmation en fonction du type d'hypothyroïdie en 2023 (NR = Non Répondant)



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 trois millions de nouveau-nés ont été testés pour cette pathologie.

A noter que depuis le 1^{er} janvier 2015, il existe des seuils différenciés selon le terme de la naissance (32 à 33 SA, 34 à 35 SA, plus de 36 SA). De plus, et suite à la Décision n°2017.00399/DC/SEESP du 22 mars 2017 du collège de la Haute Autorité de Santé, le dosage de la 17 OHP n'est plus préconisé pour les nouveau-nés nés avant 32 semaines d'aménorrhée (SA). L'arrêt du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales chez les enfants nés avant 32 SA a été acté dans l'Arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale. Ainsi depuis le 1^{er} mars 2018, le dosage de la 17 OHP n'est plus effectué pour les enfants nés avant 32 semaines d'aménorrhée.

En 2023, 39 nouveau-nés ont été pris en charge pour une hyperplasie congénitale des surrénales : 35 formes classiques avec perte de sel et 4 formes virilisantes pures. L'incidence en France de l'hyperplasie congénitale des surrénales est de 1/17 129.

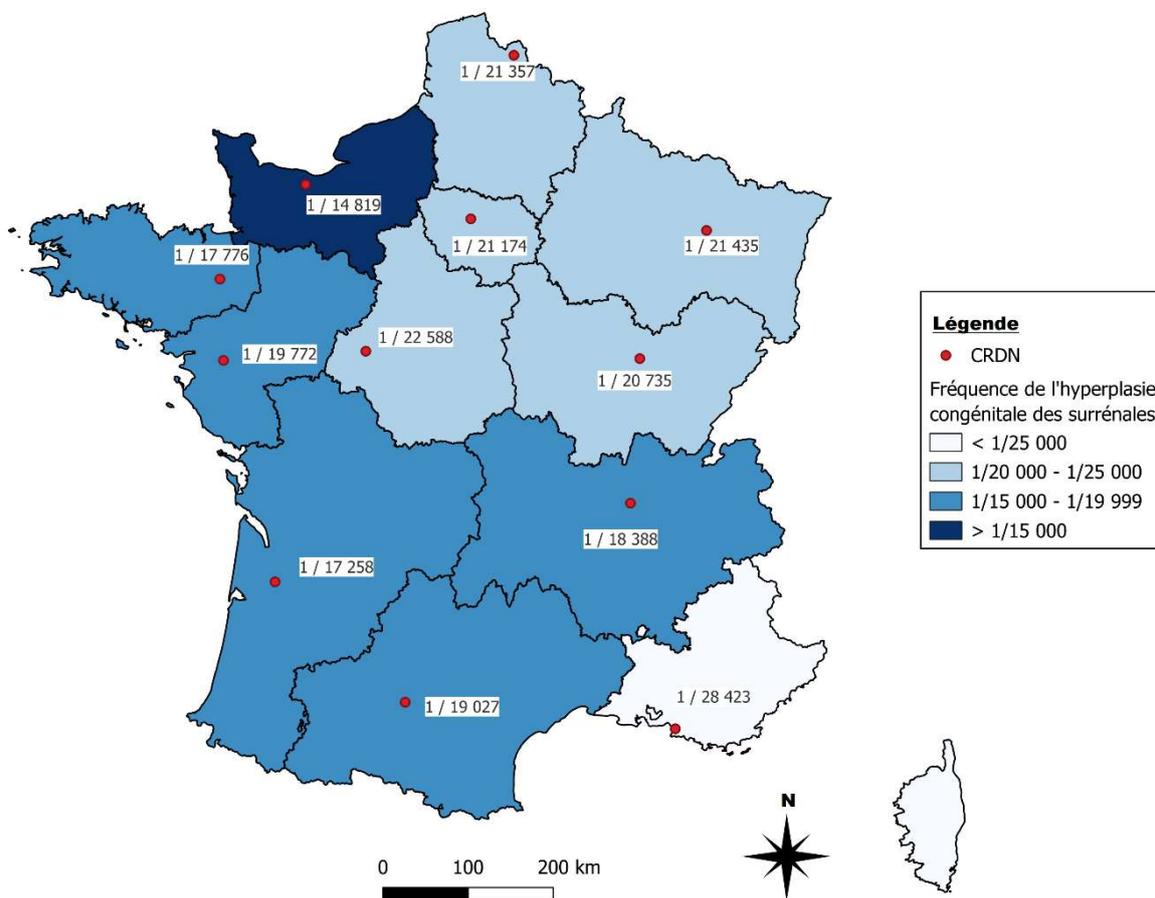
En plus de ces 39 hyperplasies congénitales des surrénales avec perte de sel ou virilisante, on compte également 7 formes non classiques et 6 formes incertaines.



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	2 739 763	149	129	20	7	7	1 / 18 388
Bourgogne Franche-Comté	995 285	48	41	7	4	0	1 / 20 735
Bretagne	1 013 217	57	47	10	5	3	1 / 17 776
Centre Val de Loire	745 409	33	26	7	4	5	1 / 22 588
Grand Est	1 757 664	82	65	17	9	11	1 / 21 435
Hauts de France	2 498 729	117	104	13	12	7	1 / 21 357
Ile de France	5 145 182	243	218	25	39	17	1 / 21 174
Normandie	1 200 322	81	68	13	10	7	1 / 14 819
Nouvelle Aquitaine	1 277 086	74	63	11	13	6	1 / 17 258
Occitanie	1 731 499	91	75	16	6	2	1 / 19 027
PACA-Corse	1 762 246	62	55	7	3	0	1 / 28 423
Pays de la Loire	1 581 786	80	64	16	6	4	1 / 19 772
Métropole	22 448 188	1 117	955	162	118	69	1 / 20 097
Guadeloupe	176 831	9	9	0	2	0	1 / 19 648
Guyane	218 823	1	1	0	1	0	1 / 218 823
Martinique	133 149	11	10	1	2	0	1 / 12 104
Mayotte	203 883	6	6	0	0	0	1 / 33 981
Ile de la Réunion	546 269	76	68	8	4	0	1 / 7 188
Outre-Mer	1 278 955	103	94	9	9	0	1 / 12 417
Total	23 727 143	1 220	1 049	171	127	69	1 / 19 448

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 2023

	Nombre de NN testés	Malades		Total Malades	Autres formes		Fréquence
		Forme Classique	Forme Virilisante pure		Forme non Classique	Forme Incertaine	
Auvergne Rhone- Alpes	77 994	9	1	10	3	0	1 / 7 799
Bourgogne Franche-Comté	22 651	2	0	2	0	0	1 / 11 326
Bretagne	29 329	2	1	3	0	0	1 / 9 776
Centre Val de Loire	22 149	0	0	0	1	0	-
Grand Est	47 316	0	1	1	0	4	1 / 47 316
Hauts de France	58 344	1	0	1	0	1	1 / 58 344
Ile de France	152 236	6	0	6	1	1	1 / 25 373
Normandie	29 769	2	0	2	0	0	1 / 14 885
Nouvelle Aquitaine	49 442	2	0	2	1	0	1 / 24 721
Occitanie	50 959	5	1	6	1	0	1 / 8 493
PACA-Corse	53 574	3	0	3	0	0	1 / 17 858
Pays de la Loire	36 240	1	0	1	0	0	1 / 36 240
Métropole	630 003	33	4	37	7	6	1 / 17 027
Guadeloupe	4 525	0	0	0	0	0	-
Guyane	7 500	1	0	1	0	0	1 / 7 500
Martinique	3 270	0	0	0	0	0	-
Mayotte	9 876	1	0	1	0	0	1 / 9 876
Ile de la Réunion	12 872	0	0	0	0	0	-
Outre-Mer	38 043	2	0	2	0	0	1 / 19 022
Total	668 046	35	4	39	7	6	1 / 17 129

Tableau HCS-2 : Résultats du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2023 (enfants dépistés)



HCS – Evolution 2014 – 2023

Métropole	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	714 902	702 786	706 465	689 252	630 003
NN malades	40	43	32	27	34	36*	33	32	38	37
FC PS	31	32	29	24	32	29	25	28	31	33
FC VP	9	11	3	3	1	4	6	4	7	4
Incidence	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	1/17 027

62

Tableau HCS-3 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France métropolitaine depuis 2014 (FC PS = Forme Classique avec Perte de Sel, FC VP = Forme Classique Virilisante Pure)

Outre-Mer	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645	39 514	38 043
NN malades	4	4	1	1	1	1	4	3	2	2
FC PS	4	2	1	1	1	1	4	3	2	2
FC VP	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0
Incidence	1/11685	1/11809	1/47956	1/47620	1/47 517	1/47 947	1/9 759	1/13 548	1/ 19 757	1/19 022

Tableau HCS-4 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en Outre-Mer depuis 2014 (FC PS = Forme Classique avec Perte de Sel, FC VP = Forme Classique Virilisante Pure)

Outre-Mer	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	46 738	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645	39 514	668 046
NN malades	4	4	1	1	1	1	4	3	2	39
FC PS	4	2	1	1	1	1	4	3	2	35
FC VP	0	2	0	0	0	0	0	0	0	4
Incidence	1/11685	1/11809	1/47956	1/47620	1/47 517	1/47 947	1/9 759	1/13 548	1/ 19 757	1/17 129

Tableau HCS-5 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France depuis 2014 (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 2014.



Fiches Diagnostiques

Au 1^{er} juillet 2024, le CNCDN a récupéré et saisi 172 fiches d'identification de cas suspects de l'hyperplasie congénitale des surrénales de 2023.

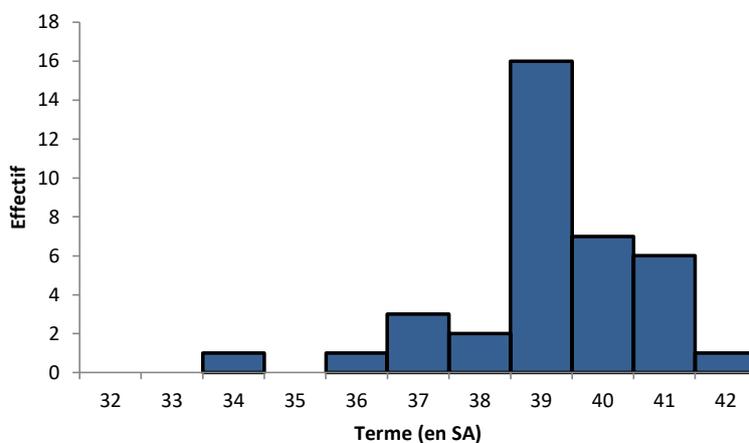
135 fiches ont été exclues pour l'analyse : 129 parce qu'il s'agissait de faux positifs, 6 en l'absence de certitude diagnostique. Au final, 37 fiches ont été exploitées pour l'hyperplasie congénitale des surrénales.

Fiches Diagnostiques - Données générales

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
Terme (SA)	37	39	39	40	39
Poids à la naissance (en gr)	36	3 179	3 415	3 805	3 370

Tableau HCS-6 : Terme, poids des enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2023



Graphique HCS : Terme de naissance des enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2023

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



Délais	Nombre de fiches de cas suspects	HCS (délais en jours)					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	37	0	2	3	3	5	3
Délai Diagnostic	27	0	3	6	8	16	6
Délai Traitement	36	0	4	6	8	58	7

Tableau HCS-7 : Délais (en jours) de prélèvement, de diagnostic et de traitement pour les enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2023

Données du dépistage

Le dosage de la 17 OHP de dépistage a retrouvé des concentrations allant de 28,2 nmol/L à 1331,5 nmol/l avec une médiane à 251,0 nmol /L.

Fiches Diagnostiques - Confirmation

Le statut connu/soupçonné/non-soupçonné de la maladie au moment du résultat du dépistage est présent chez 36 des enfants. L'HCS était connue chez 8 enfants (22,2%), soupçonnée chez 17 enfants (47,2%), non soupçonnée chez 11 enfants (30,6%).

La présence ou l'absence de signes cliniques était renseignée chez 35 enfants et 74,3% des enfants présentaient des signes cliniques dont plus de la moitié une absence de prise de poids.

Anamnèse	Oui	Pourcentage
Signes Cliniques (n=35)	26	74,3%
- Anomalies des OGE (n=34)	12	35,3%
- Vomissements (n=32)	2	6,3%
- Absence de prise de poids (n=30)	17	56,7%
- Autres (n=19)	3	15,8%

Tableau HCS-8 : Signes cliniques présentés par les enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales lors de la confirmation diagnostique en 2023



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 2023, 358 930 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (320 249 nés en métropole et 38 681 nés en Outre-Mer : Guadeloupe, Guyane, Martinique, Mayotte, La Réunion).

Le dépistage de la drépanocytose repère :

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

En 2023, 676 nouveau-nés ont été dépistés atteints de syndrome drépanocytaire majeur (552 en métropole et 124 en Outre-Mer). Cela représente une incidence de 1/531 en population ciblée (1/580 en métropole et 1/312 en Outre-Mer). En population générale, cela représente une incidence de de 1 /1 000 (1/1 155 en métropole et 1/312 en Outre-Mer).

En 2023, 12 335 nouveau-nés sont hétérozygotes AS 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.

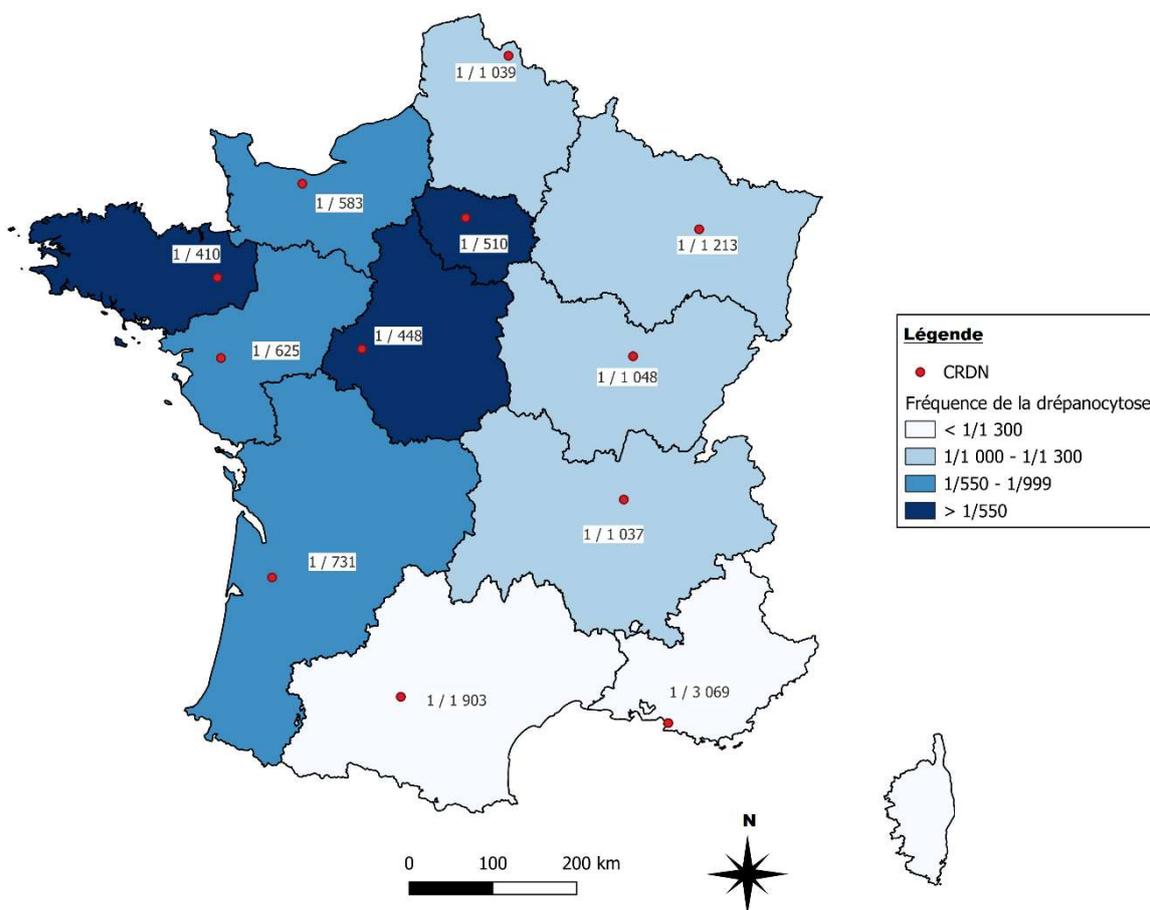
En 2019, le passage du dépistage de la drépanocytose sur MALDI-TOF dans certaines régions ne permet plus de détecter l’ensemble des hétérozygotes portant l’hémoglobine anormale C. La fréquence des hétérozygotes portant l’hémoglobine C est donc fortement sous-estimée.



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	
Auvergne Rhone-Alpes	689 881	665	1 / 1 037	495	111	42	17	12 846	1 / 54	2 495
Bourgogne Franche-Comté	123 658	118	1 / 1 048	97	13	4	4	2 580	1 / 48	500
Bretagne	60 315	147	1 / 410	103	19	19	6	2 925	1 / 21	300
Centre Val de Loire	125 900	281	1 / 448	228	39	10	6	5 654	1 / 22	811
Grand Est	396 796	327	1 / 1 213	230	61	28	8	7 611	1 / 52	2 023
Hauts de France	418 575	403	1 / 1 039	300	78	20	5	8 050	1 / 52	1 897
Ile de France	2 982 671	5 846	1 / 510	3 989	1 354	419	84	106 396	1 / 28	23 720
Normandie	148 673	255	1 / 583	187	53	12	3	4 976	1 / 30	767
Nouvelle Aquitaine	186 314	255	1 / 731	166	56	20	13	5 938	1 / 31	1 313
Occitanie	492 794	259	1 / 1 903	188	51	8	12	7 468	1 / 66	2 820
PACA-Corse	721 175	235	1 / 3 069	131	49	48	7	7 095	1 / 102	2 210
Pays de la Loire	181 130	290	1 / 625	206	61	21	3	6 147	1 / 29	792
Métropole	6 527 882	9 081	1 / 719	6 320	1 945	651	168	177 686	1 / 37	39 648
Guadeloupe	239 266	788	1 / 304	588	163	31	8	9 005	1 / 27	2 696
Guyane	191 418	897	1 / 213	541	340	13	5	14 722	1 / 13	3 912
Martinique	172 205	507	1 / 340	350	122	28	7	5 959	1 / 29	2 468
Mayotte	204 102	322	1 / 634	298	3	12	7	8 809	1 / 23	10
Ile de la Réunion	410 758	112	1 / 3 667	98	3	9	2	8 804	1 / 47	123
Outre-Mer	1 217 749	2 626	1 / 464	1 875	631	93	29	47 299	1 / 26	9 209
Total	7 745 631	11 707	1 / 662	8 195	2 576	744	197	224 985	1 / 34	48 857

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 2023

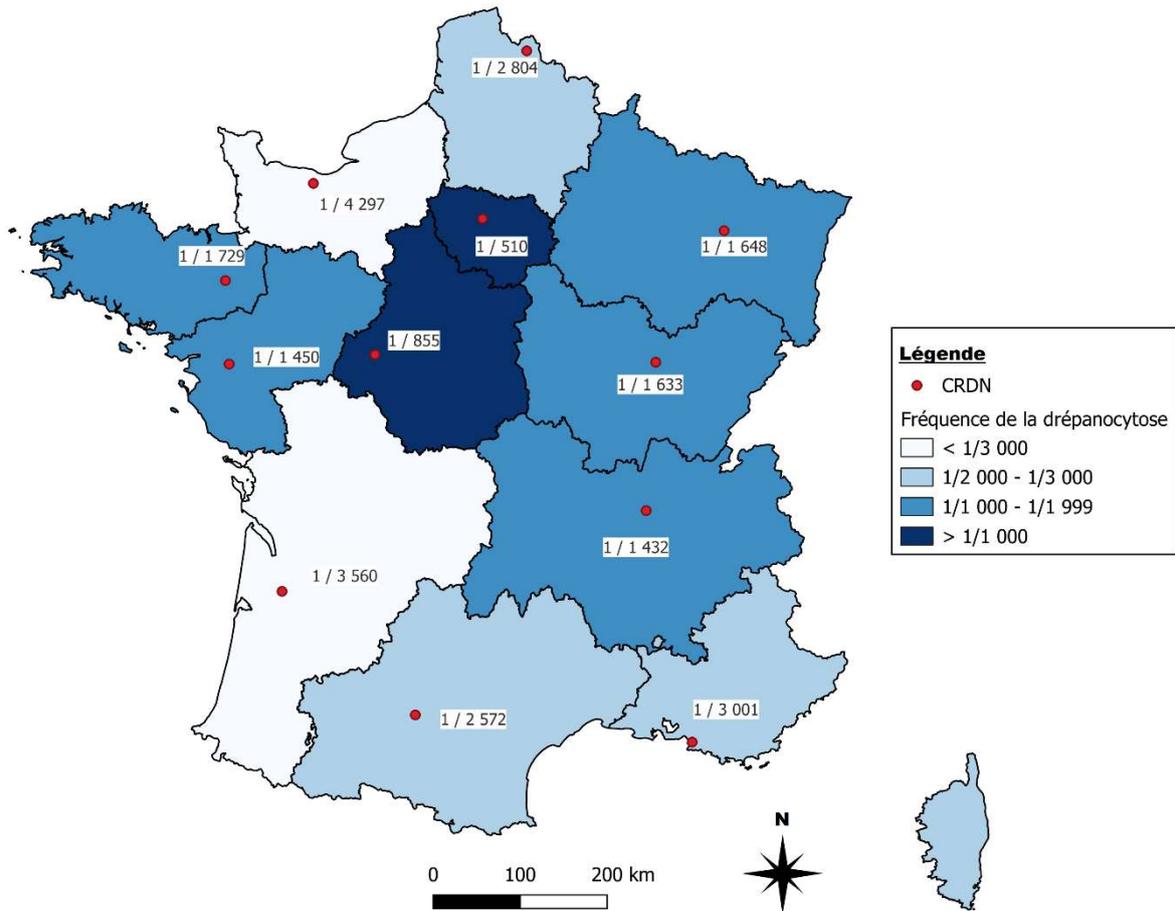
Région	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés SDM	% de la population Ciblée	Malades (2)	Fréquence	
				SDM	sur tous les NN testés	sur les NN testés Drépano
Auvergne Rhone-Alpes	78 785	37 305	47,4%	55	1 / 1 432	1 / 678
Bourgogne Franche-Comté	22 859	7 440	32,5%	14	1 / 1 633	1 / 531
Bretagne	29 397	5 415	18,4%	17	1 / 1 729	1 / 319
Centre Val de Loire	22 239	8 023	36,1%	26	1 / 855	1 / 309
Grand Est	47 782	22 224	46,5%	29	1 / 1 648	1 / 766
Hauts de France	58 877	17 476	29,7%	21	1 / 2 804	1 / 832
Ile de France	155 958	130 350	83,6%	306	1 / 510	1 / 426
Normandie	30 076	7 131	23,7%	7	1 / 4 297	1 / 1 019
Nouvelle Aquitaine	49 843	14 227	28,5%	14	1 / 3 560	1 / 1 016
Occitanie	51 430	28 803	56,0%	20	1 / 2 572	1 / 1 440
PACA-Corse	54 022	32 460	60,1%	18	1 / 3 001	1 / 1 803
Pays de la Loire	36 240	9 395	25,9%	25	1 / 1 450	1 / 376
Métropole	637 508	320 249	50,2%	552	1 / 1 155	1 / 580
Guadeloupe	4 525	4 525	100,0%	13	1 / 348	1 / 348
Guyane	7 662	7 662	100,0%	68	1 / 113	1 / 113
Martinique	3 387	3 387	100,0%	10	1 / 339	1 / 339
Mayotte	10 004	10 004	100,0%	26	1 / 385	1 / 385
Ile de la Réunion	13 103	13 103	100,0%	7	1 / 1 872	1 / 1 872
Outre-Mer	38 681	38 681	100,0%	124	1 / 312	1 / 312
Total	676 189	358 930	53,1%	676	1 / 1 000	1 / 531

Tableau Drépano-2 : Dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2023

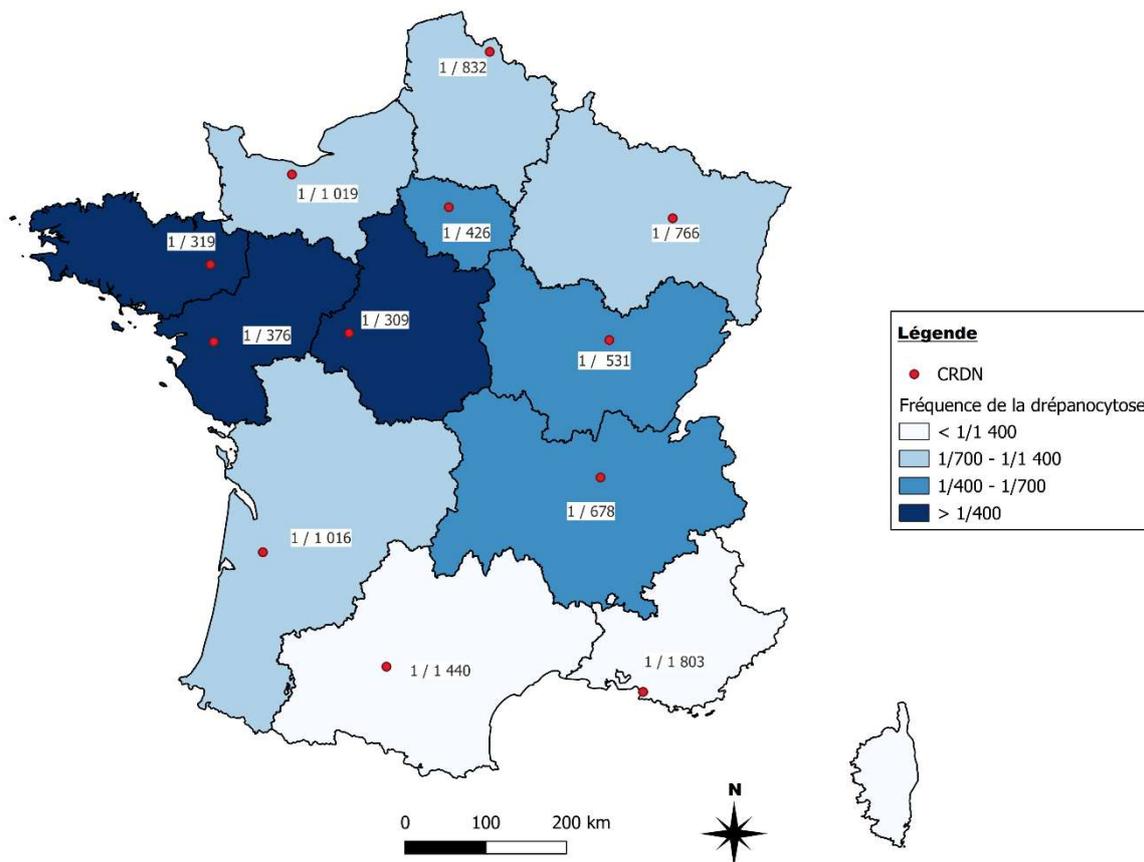


Région	Nombre de NN testés	SS	SC	Sβthal	Autre	Total ¹	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	37 305	41	6	0	8	55	1 / 678
Bourgogne Franche-Comté	7 440	10	2	1	1	14	1 / 531
Bretagne	5 415	11	3	2	1	17	1 / 319
Centre Val de Loire	8 023	21	5	0	0	26	1 / 309
Grand Est	22 224	19	7	2	1	29	1 / 7 766
Hauts de France	17 476	15	4	1	1	21	1 / 832
Ile de France	130 350	170	89	26	21	306	1 / 426
Normandie	7 131	5	2	0	0	7	1 / 1 019
Nouvelle Aquitaine	14 227	6	5	2	1	14	1 / 1 016
Occitanie	28 803	15	4	1	0	20	1 / 1 440
PACA-Corse	32 460	12	4	0	2	18	1 / 1 803
Pays de la Loire	9 395	17	7	1	0	25	1 / 376
Métropole	320 249	342	138	36	36	552	1 / 580
Guadeloupe	4 525	9	3	1	0	13	1 / 348
Guyane	7 662	35	33	0	0	68	1 / 113
Martinique	3 387	6	3	1	0	10	1 / 339
Mayotte	10 004	23	3	0	0	26	1 / 385
Ile de la Réunion	13 103	5	0	2	0	7	1 / 1 872
Outre-Mer	38 681	78	42	4	0	124	1 / 312
Total	358 930	420	180	40	36	676	1 / 531

Tableau Drépano-3 : Résultats du dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2023



Carte Drépano-2 : Incidence de la drépanocytose par région sur l'ensemble des nouveau-nés en 2023



Carte Drépano-3 : Incidence de la drépanocytose par région sur les nouveau-nés dépistés pour la drépanocytose dans le cadre du dépistage néonatal en 2023



Drépanocytose – Evolution 2014 - 2023

Métropole	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	290 893	295 951	292 871	277 008	283 097	290 280	300 404	301 401	304 398	320 249
% de pop ciblée	37,2%	38,8%	39,4%	38,0%	40,3%	40,6%	42,7%	42,7%	44,2%	50,2%
NN malades	397	387	356	421	450	482	464	492	595	552
Incidence globale	1/1 969	1/1 969	1/2 088	1/1 730	1/1 563	1 / 1 480	1 / 1 515	1/1 451	1/ 1 158	1 / 1 155
Incidence Ciblée	1/733	1/765	1/823	1/658	1/629	1 / 602	1/647	1/ 613	1/ 512	1 / 580
H_z H_S	7 859	8 072	8 172	8 377	8 605	9 497	9 138	8 951	9 944	9 557
Incidence H_z H_S ciblée	1/37	1/37	1/36	1/33	1/33	1/31	1/33	1/34	1/31	1/34

72

Tableau Drépano-4 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en France métropolitaine depuis 2014

Outre-Mer	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	37 582	39 409	39 349	39 997	39 456	39 983	39 093	40 677	39 801	38 681
NN malades	88	79	75	75	73	104	93	96	89	124
Incidence globale	1/531	1/598	1/639	1/635	1/546	1/461	1/420	1/424	1/447	1/312
Incidence Ciblée	1/427	1/499	1/525	1/533	1/454	1/384	1/420	1/424	1/447	1/312
H_z H_S	1 836	1 966	1 988	2 151	2 049	2 100	2 055	2 180	1 943	2 135
Incidence H_z H_S ciblée	1/20	1/20	1/20	1/19	1/19	1/19	1/19	1/19	1/20	1/18

Tableau Drépano-5 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en Outre-Mer depuis 2014

France	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
% de pop ciblée	39,6%	41,4%	42,0%	40,9%	43,0%	44,1%	46,1%	46,2%	47,6%	53,1%
NN malades	485	466	431	496	505	586	557	588	684	676
Incidence globale	1/1 708	1/1 736	1/1 836	1/1 564	1/1 487	1 / 1 276	1 / 1 323	1/1 271	1/ 1 057	1 / 1 000
Incidence Ciblée	1/677	1/720	1/771	1/639	1/639	1/564	1/610	1/582	1/503	1 / 531
H_z H_S	9 695	10 038	10 160	10 528	10 654	11 597	11 193	11 131	11 887	11 692
Incidence H_z H_S ciblée	1/34	1/33	1/33	1/30	1/30	1/28	1/30	1/31	1/29	1/31

Tableau Drépano-6 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en France depuis 2014

Le nombre et la proportion de nouveau-nés testés pour la drépanocytose ont augmenté entre 2014 et 2023 avec, en 2023, plus de 50% 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 avec néanmoins une relative stabilité entre 2022 et 2023.

En 2023, l'incidence ciblée de la drépanocytose est de 1/531, et l'incidence de l'hétérozygotie HbS est de 1/31. L'incidence en population générale est de 1/1 000 pour la drépanocytose.

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 drépanocytose permet de présenter les résultats par région.

Indicateurs – Délai

Du fait du nombre important de cas, il a été décidé de présenter les données par région. Les délais, exprimés en jours à partir de la naissance ont été analysés à partir des fiches diagnostiques envoyées par les pédiatres référents de chaque ville. Certains délais n'ont pas été analysés, du fait d'effectifs trop faibles ou par informations manquantes.

Au 1^{er} juillet 2024, le CNCNDN a récupéré et saisi 443 fiches d'identification de cas suspects de drépanocytose de 2023.

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.



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai prélèvement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	46	46	2	12	3	3
Bourgogne Franche-Comté	13	13	2	4	2	2
Bretagne	15	15	2	3	3	3
Centre Val de Loire	21	21	2	3	3	3
Grand Est	27	27	2	4	2	2
Hauts de France	17	17	1	10	3	3
Ile de France	178	178	2	7	3	3
Normandie	7	7	3	3	3	3
Nouvelle Aquitaine	14	14	2	4	3	3
Occitanie	20	20	2	4	3	3
PACA-Corse	16	16	2	3	3	3
Pays de la Loire	24	24	2	4	3	3
Métropole	398	398	1	12	3	3
Guadeloupe	-	-	-	-	-	-
Guyane	8	8	2	3	3	3
Martinique	10	10	2	39	3	7
Mayotte	20	20	2	5	2	2
Ile de la Réunion	7	7	2	3	3	3
Outre-Mer	45	45	2	39	3	4
Total	443	391	1	39	3	3

Tableau Drépano-7 : Délais de prélèvement en jours des cas atteints de drépanocytose, en 2023



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Résultat Buvard (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	46	44	14	28	22	21
Bourgogne Franche-Comté	13	13	18	26	24	23
Bretagne	15	15	13	28	22	20
Centre Val de Loire	21	21	11	25	20	19
Grand Est	27	27	16	49	34	32
Hauts de France	17	17	12	29	17	18
Ile de France	178	177	7	208	16	18
Normandie	7	7	15	26	21	21
Nouvelle Aquitaine	14	14	10	22	17	17
Occitanie	20	-	-	-	-	-
PACA-Corse	16	16	5	26	7	9
Pays de la Loire	24	24	17	31	20	21
Métropole	398	375	5	208	18	19
Guadeloupe	-	-	-	-	-	-
Guyane	8	8	20	29	24	25
Martinique	10	10	5	39	11	13
Mayotte	20	20	18	31	24	24
Ile de la Réunion	7	7	16	30	18	19
Outre-Mer	45	45	5	39	21	21
Total	443	382	5	208	19	20

Tableau Drépano-8 : Délais de résultats en jours des cas atteints de drépanocytose, en 2023



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Confirmation (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	46	43	19	257	82	95
Bourgogne Franche-Comté	13	13	1	89	33	35
Bretagne	15	15	25	100	63	62
Centre Val de Loire	21	19	0	281	55	78
Grand Est	27	26	25	278	75	88
Hauts de France	17	17	22	88	47	52
Ile de France	178	174	0	371	52	63
Normandie	7	7	5	389	64	170
Nouvelle Aquitaine	14	12	25	103	38	50
Occitanie	20	19	23	130	51	56
PACA-Corse	16	16	1	87	55	51
Pays de la Loire	24	24	26	62	40	41
Métropole	365	362	0	389	52	67
Guadeloupe	-	-	-	-	-	-
Guyane	8	8	183	251	215	210
Martinique	10	10	12	84	25	33
Mayotte	20	19	28	281	40	69
Ile de la Réunion	7	7	18	218	45	83
Outre-Mer	45	44	12	281	45	84
Total	393	389	0	389	54	69

Tableau Drépano-9 : Délais de confirmation en jours des cas atteints de drépanocytose, en 2023



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Traitement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	46	40	29	257	91	101
Bourgogne Franche-Comté	13	13	26	48	34	35
Bretagne	15	13	25	219	51	68
Centre Val de Loire	21	14	25	281	45	85
Grand Est	27	19	25	439	63	126
Hauts de France	17	16	27	87	55	57
Ile de France	178	175	18	287	60	64
Normandie	-	-	-	-	-	-
Nouvelle Aquitaine	14	9	25	173	37	65
Occitanie	20	15	27	137	51	63
PACA-Corse	16	16	38	99	62	65
Pays de la Loire	24	24	36	410	55	67
Métropole	365	358	18	439	57	71
Guadeloupe	-	-	-	-	-	-
Guyane	8	7	33	132	51	59
Martinique	10	4	52	90	0	65
Mayotte	20	14	40	302	50	95
Ile de la Réunion	-	-	-	-	-	-
Outre-Mer	28	21	33	302	46	76
Total	393	379	18	439	61	72

Tableau Drépano-10 : Délais de traitement en jours des cas atteints de drépanocytose, en 2023 (traitement par oracilline)

Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 440 enfants présentant une drépanocytose et dont le sexe était précisé, 196 (49,5%) étaient de sexe féminin.

Fiches Diagnostiques – Examen de confirmation



Région	Nombre de Confirmations	Parents			
		Père		Mère	
Auvergne Rhone-Alpes	46	37	80%	39	85%
Bourgogne Franche-Comté	13	2	15%	5	38%
Bretagne	15	6	40%	8	53%
Centre Val de Loire	21	4	19%	5	24%
Grand Est	27	13	48%	15	56%
Hauts de France	17	11	65%	14	82%
Ile de France	178	122	69%	143	80%
Normandie	7	5	71%	6	86%
Nouvelle Aquitaine	14	5	36%	9	64%
Occitanie	20	10	50%	15	75%
PACA-Corse	16	8	50%	11	69%
Pays de la Loire	24	7	29%	9	38%
Métropole	398	230	58%	279	70%
Guadeloupe	-	-	-	-	-
Guyane	8	1	13%	1	13%
Martinique	10	6	60%	8	80%
Mayotte	20	12	60%	15	75%
Ile de la Réunion	7	5	71%	6	86%
Outre-Mer	45	24	53%	30	67%
Total	443	254	57%	309	70%

Tableau Drépano-11 : phénotypes parentaux des enfants suspects de drépanocytose en 2023

En 2023, pour 59% des enfants le père a bénéficié d'un phénotypage et pour 69% la mère.



Région	Nombre de Confirmations	Phénotypage parental					
		Les deux parents		Un parent		Aucun	
Auvergne Rhone-Alpes	46	37	80%	2	4%	7	15%
Bourgogne Franche-Comté	13	2	15%	3	23%	8	62%
Bretagne	15	6	40%	2	13%	7	47%
Centre Val de Loire	21	4	19%	1	5%	16	76%
Grand Est	27	13	48%	2	7%	12	44%
Hauts de France	17	11	65%	3	18%	3	18%
Ile de France	178	121	68%	23	13%	34	19%
Normandie	7	5	71%	1	14%	1	14%
Nouvelle Aquitaine	14	5	36%	4	29%	5	36%
Occitanie	20	9	45%	7	35%	4	20%
PACA-Corse	16	7	44%	5	31%	4	25%
Pays de la Loire	24	7	29%	2	8%	15	63%
Métropole	398	227	57%	55	14%	116	29%
Guadeloupe	-	-	-	-	-	-	-
Guyane	8	1	13%	0	0%	7	88%
Martinique	10	6	60%	2	20%	2	20%
Mayotte	20	11	55%	5	25%	4	20%
Ile de la Réunion	7	5	71%	1	14%	1	14%
Outre-Mer	45	23	51%	8	18%	14	31%
Total	443	250	56%	63	14%	130	29%

Tableau Drépano-12 : Examens de confirmation réalisés en 2023

En 2023, pour 56% des enfants les deux parents ont bénéficié d'un phénotypage, pour 14% 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, plus 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, un sur chaque allèle.

La forme frontière/atypique de la mucoviscidose (dite « diagnostic non conclu ») est définie par une hypertrypsinémie 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 2023, 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 2023, comme 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 2023, 676 233 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont 637 608 en métropole et 38 625 en Outre-Mer. Ce dépistage a généré 4 707 études de l'ADN par biologie moléculaire, représentant 0.69% des nouveau-nés, soit un retour à la proportion observée avant 2022 (2022 n=6 168, 0.84% / 2021 n= 4 965, 0,66%).

Suite à l'analyse de biologie moléculaire, 376 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=77, 1 variant, n=299)
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=123)
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=9).

Au cours de l'année 2023, 115 enfants ont été dépistés et déclarés soit atteints de mucoviscidose (n=97), soit présentant une forme frontière/atypique (n=18) et deux enfants restent avec un diagnostic en attente. Cela représente une incidence de 1/5 880.



Trois autres enfants ont été signalés comme malades (3 formes classiques), avec un résultat de dépistage néonatal normal ; il s'agit donc de faux négatifs du DNN. Pour l'un d'entre eux, le diagnostic avait été fait avant la naissance et la maman avait bénéficié d'un traitement par Kaftrio pendant la grossesse.

Parmi les 97 enfants déclarés atteints de mucoviscidose (forme classique), 77 avaient deux variants identifiés par le kit CF30 (v2), 16 avaient un seul variant de ce kit et 4 aucun variant détecté par le kit. On peut ainsi calculer la valeur prédictive positive (VPP) : 19.48%.



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

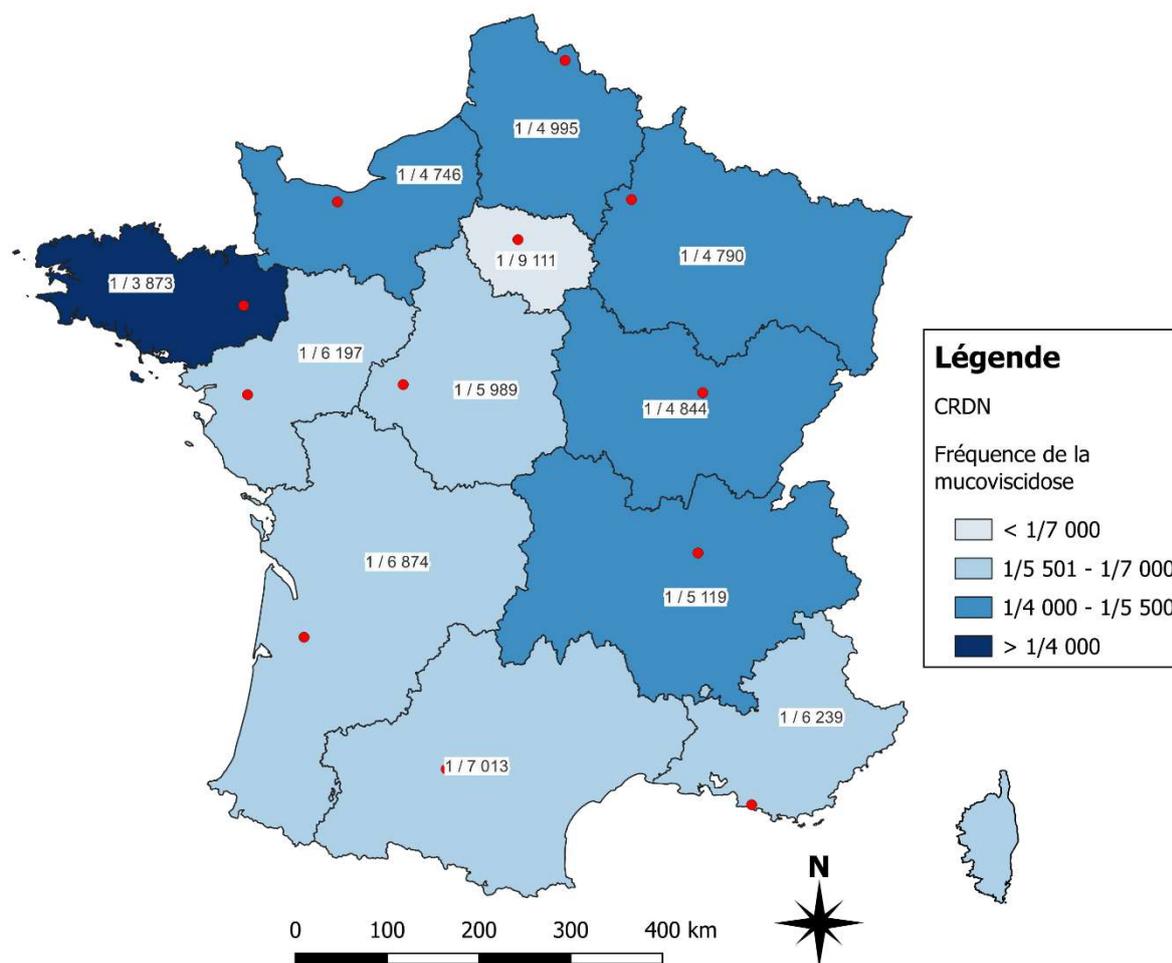
Région	Nombre de nouveaux testés	BM - Kit CF30			Total BM positives
		Nombre de BM réalisées	BM positives 2 mutations	BM positives 1 mutation	
Auvergne Rhone-Alpes	1 950 342	12 146	304	927	1 231
Bourgogne Franche-Comté	624 838	3 138	110	302	412
Bretagne	774 529	3 759	170	462	632
Centre Val de Loire	586 886	2 841	77	241	318
Grand Est	1 245 478	8 133	213	703	916
Hauts de France	1 623 234	7 420	305	681	986
Ile de France	3 744 586	24 699	347	1 338	1 685
Normandie	816 260	4 149	147	413	560
Nouvelle Aquitaine	1 037 979	4 848	125	381	506
Occitanie	1 269 308	6 615	148	499	647
PACA-Corse	1 360 160	9 556	156	670	826
Pays de la Loire	1 096 946	3 664	149	325	474
Métropole	16 130 546	90 968	2 251	6 942	9 193
Guadeloupe	88 353	813	3	23	26
Guyane	86 294	560	0	11	11
Martinique	40 605	443	1	12	13
Ile de la Réunion	303 518	2 762	62	249	311
Mayotte	37 633	109	0	9	9
Outre-Mer	518 770	4 687	66	304	370
Total	16 649 316	95 655	2 317	7 246	9 563

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

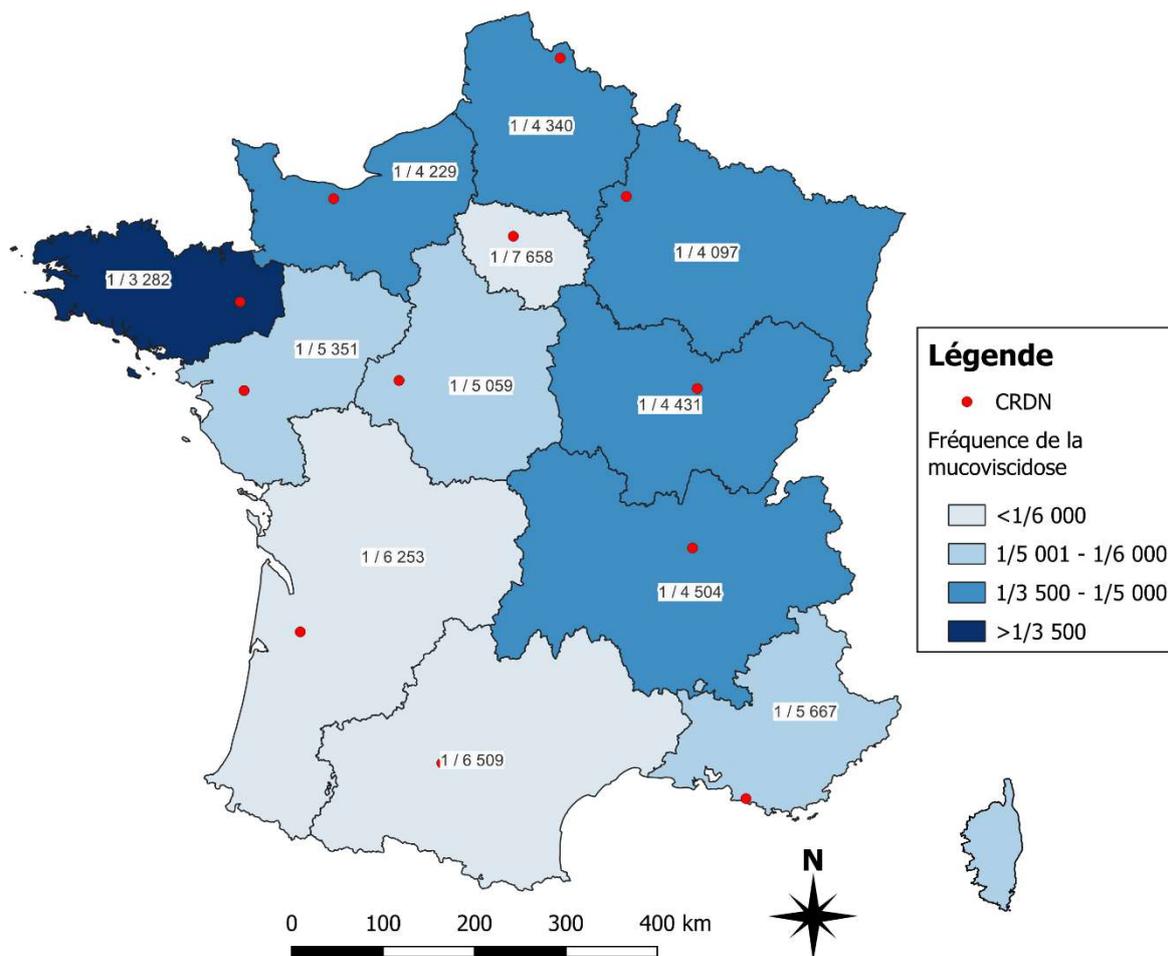


Région	Nombre de nouveaux testés	Nombre de malades				
		Forme Classique	Fréquence	Forme frontière (1)	Total	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	1 950 342	381	1 / 5 119	52	433	1 / 4 504
Bourgogne Franche-Comté	624 838	129	1 / 4 844	12	141	1 / 4 431
Bretagne	774 529	200	1 / 3 873	36	236	1 / 3 282
Centre Val de Loire	586 886	98	1 / 5 989	18	116	1 / 5 059
Grand Est	1 245 478	260	1 / 4 790	44	304	1 / 4 097
Hauts de France	1 623 234	325	1 / 4 995	49	374	1 / 4 340
Ile de France	3 744 586	411	1 / 9 111	78	489	1 / 7 658
Normandie	816 260	172	1 / 4 746	21	193	1 / 4 229
Nouvelle Aquitaine	1 037 979	151	1 / 6 874	15	166	1 / 6 253
Occitanie	1 269 308	181	1 / 7 013	14	195	1 / 6 509
PACA-Corse	1 360 160	218	1 / 6 239	22	240	1 / 5 667
Pays de la Loire	1 096 946	177	1 / 6 197	28	205	1 / 5 351
Métropole	16 130 546	2 703	1 / 5 968	389	3 092	1 / 5 217
Guadeloupe	88 353	4	1 / 22 088	1	5	1 / 17 671
Guyane	86 294	2	1 / 43 147	0	2	1 / 43 147
Martinique	40 605	3	1 / 13 535	1	4	1 / 1 151
Ile de la Réunion	303 518	75	1 / 4 047	5	80	1 / 3 794
Mayotte	37 633	2	1 / 18 817	0	2	1 / 18 817
Outre-Mer	518 770	86	1 / 6 032	7	93	1 / 5 578
Total	16 649 316	2 789	1 / 5 970	396	3 185	1 / 5 227

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 2023

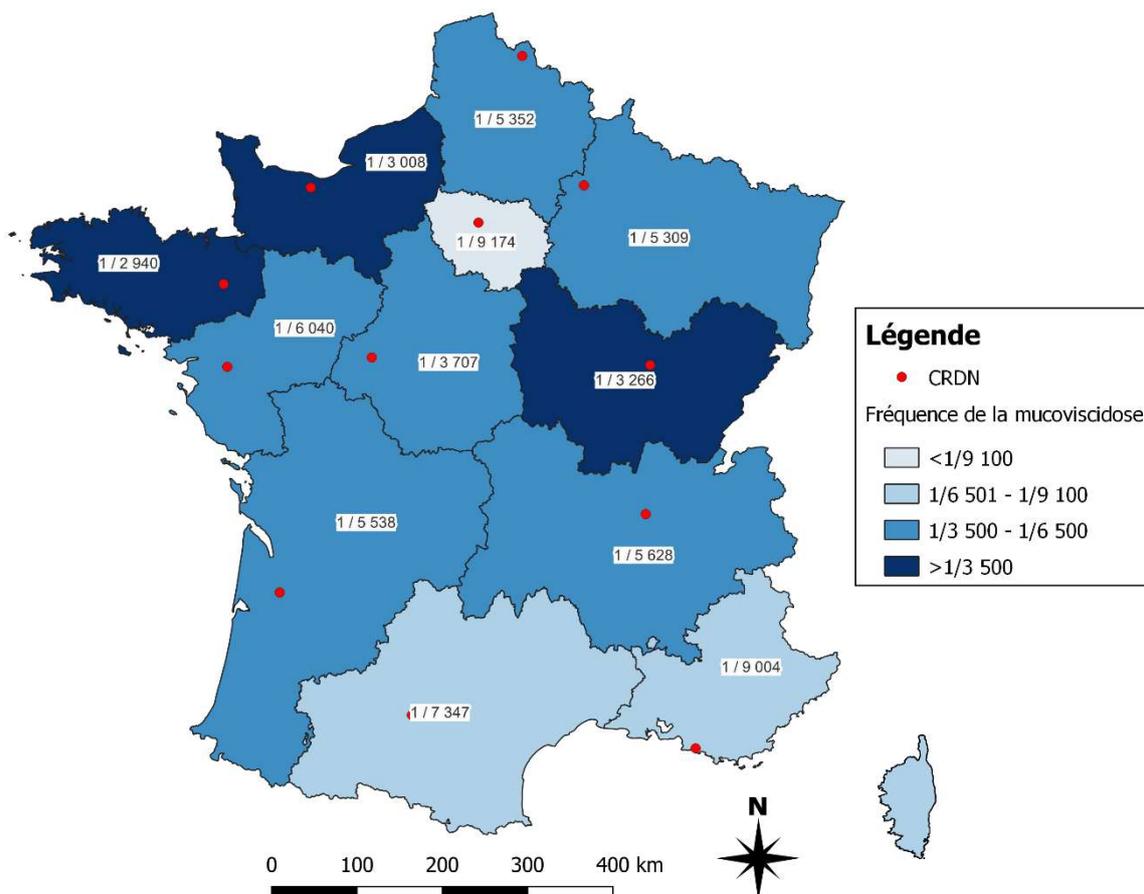
Région	Nombre de NN testés	Génotypage avec Kit CF30(v2)			
		Nombre de Génotypes réalisés	2 mutations du Kit CF30v2	1 mutation du Kit CF30v2	Total avec au moins 1 mutation
Auvergne Rhone-Alpes	78 785	588	12	38	50
Bourgogne Franche-Comté	22 859	122	7	8	15
Bretagne	29 397	220	4	27	31
Centre Val de Loire	22 239	155	2	13	15
Grand Est	47 782	463	6	23	29
Hauts de France	58 877	306	9	19	28
Ile de France	155 958	1 114	7	54	61
Normandie	30 076	150	8	6	14
Nouvelle Aquitaine	49 843	232	7	20	27
Occitanie	51 430	332	5	20	25
PACA-Corse	54 022	375	5	30	35
Pays de la Loire	36 240	244	3	19	22
Métropole	637 508	4 301	75	277	352
Guadeloupe	4 525	66	0	1	1
Guyane	7 662	46	0	2	2
Martinique	3 331	51	0	0	0
Ile de la Réunion	13 103	134	2	10	12
Mayotte	10 004	109	0	9	9
Outre-Mer	38 625	406	2	22	24
Total	676 133	4 707	77	299	376

Tableau Muco-3 : Examens de Biologie Moléculaire réalisés dans le cadre du dépistage néonatal de la mucoviscidose en 2023



Région	Nombre de NN testés	Nombre de malades				
		Forme Classique	Fréquence forme classique	Forme frontière (1)	Total	Fréquence toutes formes
Auvergne Rhone-Alpes	78 785	14	1 / 5 628	0	14	1 / 5 628
Bourgogne Franche-Comté	22 859	7	1 / 3 266	0	7	1 / 3 266
Bretagne	29 397	6	1 / 4 900	4	10	1 / 2 940
Centre Val de Loire	22 239	3	1 / 7 413	3	6	1 / 3 707
Grand Est	47 782	8	1 / 5 973	1	9	1 / 5 309
Hauts de France	58 877	10	1 / 5 888	1	11	1 / 5 352
Ile de France	155 958	11	1 / 14 178	6	17	1 / 9 174
Normandie	30 076	9	1 / 3 342	1	10	1 / 3 008
Nouvelle Aquitaine	49 843	8	1 / 6 230	1	9	1 / 5 538
Occitanie	51 430	7	1 / 7 347	0	7	1 / 7 347
PACA-Corse	54 022	6	1 / 9 004	0	6	1 / 9 004
Pays de la Loire	36 240	5	1 / 7 248	1	6	1 / 6 040
Métropole	637 508	94	1 / 6 782	18	112	1 / 5 692
Guadeloupe	4 525	0	-	0	0	-
Guyane	7 662	0	-	0	0	-
Martinique	3 331	0	-	0	0	-
Ile de la Réunion	13 103	3	1 / 4 368	0	3	1 / 4 368
Mayotte	10 004	0	-	0	0	-
Outre-Mer	38 625	3	1 / 12 875	0	3	1 / 12 875
Total	676 133	97	1 / 6 970	18	115	1 / 5 879

Tableau Muco-4 : Nombre d'enfants ayant une forme classique et une forme frontière/atypique, incidences en France pour l'année 2023



Carte Muco-3 : Incidence de la mucoviscidose (forme classique et forme incertaine) par région en 2023



Mucoviscidose – Evolution 2014 - 2023

Métropole	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	781 880	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465	689 531	637 508
NN génotypes	2 938	3 730	4 487	4 902	4 592	4 327	4 143	4 478	5 622	4 301
2 mutations	119	101	82	86	97	92	87	81	78	75
1 mutations	210	281	313	351	319	290	259	289	355	277
NN malades	152	154	124	115	137	127	120	115	131	112
Incidence	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	1 / 5 692

Tableau Muco-5 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose et formes frontières/atypiques en France métropolitaine depuis 2013

Outre-Mer	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	31 108	30 346	30 128	30 070	30 320	30 355	38 142	40 645	39 769	38 625
NN génotypes	141	196	218	246	284	305	313	487	546	406
2 mutations	3	6	3	1	5	1	2	1	3	0
1 mutations	9	11	11	17	12	22	17	23	19	22
NN malades	4	6	3	1	7	4	2	3	4	3
Incidence	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 / 9 942	1/12 875

Tableau Muco-6 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose et formes frontières/atypiques en Outre-Mer depuis 2013

Mucoviscidose	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
NN testés	812 988	792 187	773 559	758 411	733 617	746 114	740 928	747 110	729 300	676 133
NN génotypes	3 079	3 926	4 705	5 148	4 876	4 632	4 456	4 965	6 168	4 707
2 mutations	122	107	85	87	102	93	89	82	81	75
1 mutations	219	292	324	368	331	312	276	312	374	299
NN malades	156	160	127	116	144	131	122	118	135	115
Incidence	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	1 / 5 879

Tableau Muco-7 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose et formes frontières/atypiques en France depuis 2013



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 frontière). 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	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	14	14	2	4	3	3
Bourgogne Franche-Comté	7	7	2	4	3	3
Bretagne	10	10	2	7	3	4
Centre Val de Loire	6	6	2	3	3	3
Grand Est	9	7	2	4	3	3
Hauts de France	11	11	2	4	3	3
Ile de France	17	17	2	3	3	3
Normandie	10	10	3	3	3	3
Nouvelle Aquitaine	9	9	2	3	3	3
Occitanie	7	6	2	3	2	3
PACA-Corse	6	5	3	3	3	3
Pays de la Loire	6	5	2	7	3	4
Métropole	112	107	2	7	3	3
Guadeloupe	/	/	/	/	/	/
Guyane	/	/	/	/	/	/
Martinique	/	/	/	/	/	/
Mayotte	/	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	3	3	2	3	2	2
Outre-Mer	3	3	2	3	2	2
Total	115	110	2	7	3	3

Tableau Muco-8 : Délai de prélèvement en jours par région des enfants atteints de mucoviscidose et formes frontières/atypiques en 2023



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Réception Buvard (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	14	14	3	10	7	6
Bourgogne Franche-Comté	7	7	5	9	7	7
Bretagne	10	7	4	8	6	6
Centre Val de Loire	6	6	3	8	5	5
Grand Est	9	9	5	6	5	5
Hauts de France	11	11	4	9	6	6
Ile de France	17	17	3	13	7	7
Normandie	10	10	4	10	7	7
Nouvelle Aquitaine	9	9	5	13	7	8
Occitanie	7	7	3	18	5	6
PACA-Corse	6	6	4	7	6	6
Pays de la Loire	6	5	5	10	7	7
Métropole	112	108	3	18	6	6
Guadeloupe	/	/	/	/	/	/
Guyane	/	/	/	/	/	/
Martinique	/	/	/	/	/	/
Mayotte	/	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	3	3	3	4	3	3
Outre-Mer	3	3	3	4	3	3
Total	115	111	3	18	6	6

Tableau Muco-9 : Délai de réception du buvard en jours par région des enfants atteints de mucoviscidose et formes frontières/atypiques en 2023



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Réalisation BM (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	14	14	15	38	21	22
Bourgogne Franche-Comté	7	6	21	27	26	25
Bretagne	10	9	12	24	17	18
Centre Val de Loire	6	6	7	26	18	17
Grand Est	9	6	17	48	19	27
Hauts de France	11	11	15	22	20	19
Ile de France	17	17	13	50	38	36
Normandie	10	10	10	19	15	15
Nouvelle Aquitaine	9	9	12	24	15	16
Occitanie	7	7	15	30	21	21
PACA-Corse	6	5	18	25	24	23
Pays de la Loire	6	6	20	27	23	23
Métropole	112	106	7	50	21	23
Guadeloupe	/	/	/	/	/	/
Guyane	/	/	/	/	/	/
Martinique	/	/	/	/	/	/
Mayotte	/	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	3	3	17	21	17	18
Outre-Mer	3	3	17	21	17	18
Total	115	109	7	50	20	23

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 2023



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Consultation CRCM (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	14	14	20	52	32	34
Bourgogne Franche-Comté	7	6	9	98	35	41
Bretagne	10	9	20	80	32	39
Centre Val de Loire	6	6	20	34	27	28
Grand Est	9	6	13	43	23	31
Hauts de France	11	10	19	30	23	24
Ile de France	17	16	10	94	58	52
Normandie	10	10	11	50	21	24
Nouvelle Aquitaine	9	8	24	53	28	35
Occitanie	7	5	22	52	23	31
PACA-Corse	6	5	28	39	30	31
Pays de la Loire	6	5	28	40	31	32
Métropole	112	100	9	98	30	35
Guadeloupe	/	/	/	/	/	/
Guyane	/	/	/	/	/	/
Martinique	/	/	/	/	/	/
Mayotte	/	/	/	/	/	/
Ile de la Réunion	3	3	23	33	25	27
Outre-Mer	3	3	23	33	25	27
Total	115	103	9	98	30	35

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 2023



Au 1er juillet 2024, le CNCDN a récupéré les fiches diagnostiques en lien avec la mucoviscidose. Ces fiches comprennent des informations générales d'identification, des informations relatives au dépistage, des informations relatives à la confirmation.

À cette cohorte de nouveau-nés repérés par le dépistage comme ayant une mucoviscidose ou forme frontière/atypique, il faut ajouter trois cas nés en 2023 et non repérés par le dépistage en raison d'une TIR initiale au-dessous du seuil. Ces faux négatifs repérés sur des symptômes cliniques (un cas d'iléus méconial, un cas avec des symptômes isolés (volvulus méésentérique opéré) et un cas repéré en prénatal avec hyperéchogénicité intestinale fœtale pour lequel la maman avait bénéficié d'une thérapie par Kaftrio ou hypotrophie) ont été diagnostiqués comme mucoviscidose. Ces données partielles en raison d'un recul insuffisant par rapport à leur naissance ne permettent pas de calculer la sensibilité du dépistage.

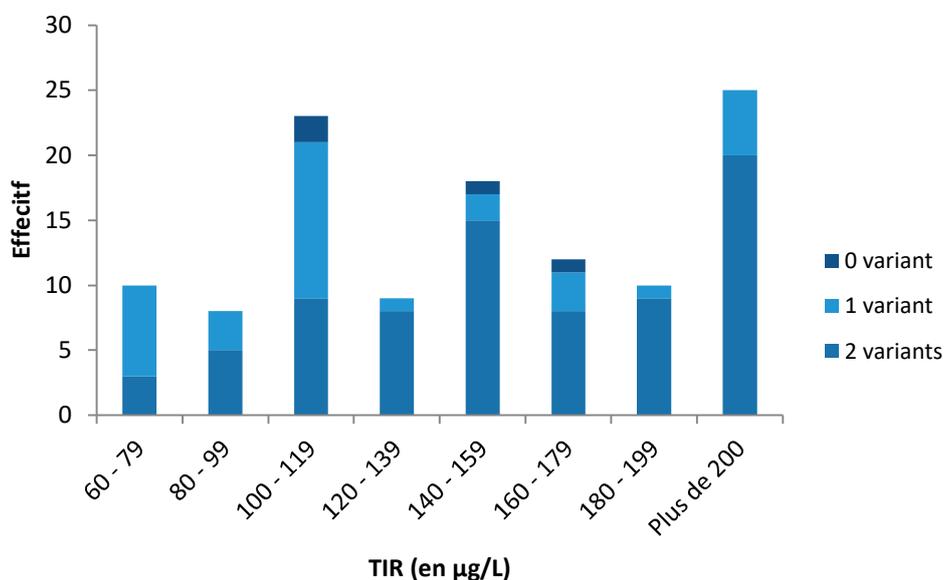
Fiches Diagnostiques – Données générales

95

Sur les 115 enfants présentant une mucoviscidose/une forme frontière/atypique, 62 (53.9%) étaient de sexe masculin et 51 (44.3%) étaient de sexe féminin (donnée non disponible pour 2 enfants).

Fiches Diagnostiques – Données dépistages

Les résultats du dosage de la trypsine immuno-réactive (TIR) étaient présents dans l'ensemble des fiches analysées. La TIR est comprise entre 61 et 411 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 la totalité des 230 allèles.

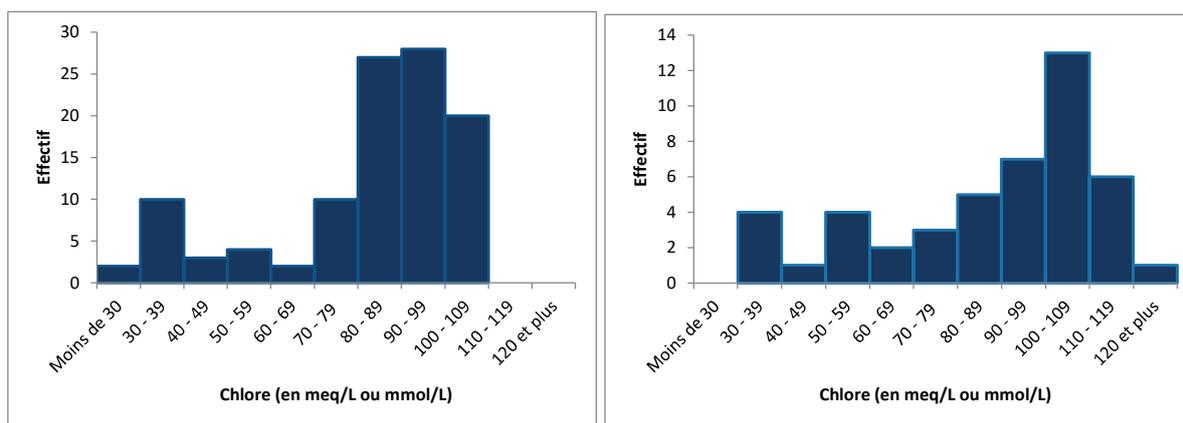
Variant 1			Variant 2		
Nom d'usage	Effectif	Pourcentage	Nom d'usage	Effectif	Pourcentage
F508del	90	81,1%	F508del	57	73,1%
G542X	6	5,4%	1717-1G>A	3	3,8%
W846C	3	2,7%	G542X	3	3,8%
1717-1G>A	2	1,8%	G551D	2	2,6%
N1303K	2	1,8%	N1303K	2	2,6%
711+1G>T	2	1,8%	Autre	11	14,1%
2789+5G>A	2	1,8%			
Autres (kit)	4	3,6%			

96

Tableau Muco-14 : Variants retrouvés au dépistage chez les enfants atteints de mucoviscidose et de formes frontières/atypiques en 2023 (variants retrouvés à partir du kit de dépistage)

Fiches Diagnostiques - Confirmation

Le test de la sueur a été réalisé et renseigné chez 93.9% des enfants (n=108). Il n'a pas été réalisé ou les données étaient manquantes pour 6.1% des enfants (n=7).



Graphique Muco-4 : Distribution des résultats du Test de la sueur chez les enfants atteint de mucoviscidose (1^{er} test et 2nd test) en 2023



Lorsque les deux variants n'étaient pas identifiées par le kit CF30(v2) chez les enfants atteints de mucoviscidose ou suspects de forme frontière/atypique le complément d'analyse génétique du gène *CFTR* a été réalisé et a permis d'identifier les deux variants chez 100% de ces enfants (n=115).

Variant 1			Variant 2		
Nom d'usage	Effectif	Pourcentage	Nom d'usage	Effectif	Pourcentage
F508del	90	78,3%	F508del	57	49,6%
G542X	6	5,2%	L206W	4	3,5%
W846C	3	2,6%	1717-1G>A	3	2,6%
1717-1G>A	2	1,7%	G542X	3	2,6%
N1303K	2	1,7%	R117H	3	2,6%
711+1G>T	2	1,7%	N1303K	2	1,7%
2789+5G>A	2	1,7%	G551D	2	1,7%
Autres (kit)	4	3,5%	Autre	41	35,7%
Autres (hors kit)	4	3,5%			

97

Tableau Muco-15 : Variants retrouvés à la confirmation chez les enfants atteints de mucoviscidose et de formes frontières/atypiques en 2023

Sur les 115 fiches analysées, les antécédents étaient complétés dans 82.6% des cas (n=95) et les symptômes dans 89.6% des cas (n=103).

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

Tableau Muco-16 : Antécédents et symptômes présentés par les enfants atteints de mucoviscidose lors de la confirmation diagnostique en 2023



5.8. Dépistage du déficit en MCAD

Le dépistage néonatal du déficit en MCAD (déficit en acyl-CoA-déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne) a été mis en place en France le 1^{er} décembre 2020. 2023 correspond donc à la troisième année où le dépistage du déficit en MCAD est réalisé sur l'ensemble de l'année.

En 2023, 29 cas de déficit en MCAD ont été recensés (29 cas en métropole et aucun cas en outre-mer), représentant une incidence de 1/22 466 nouveau-nés testés.

98

Dépistage du déficit en MCAD et adaptations des seuils.

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

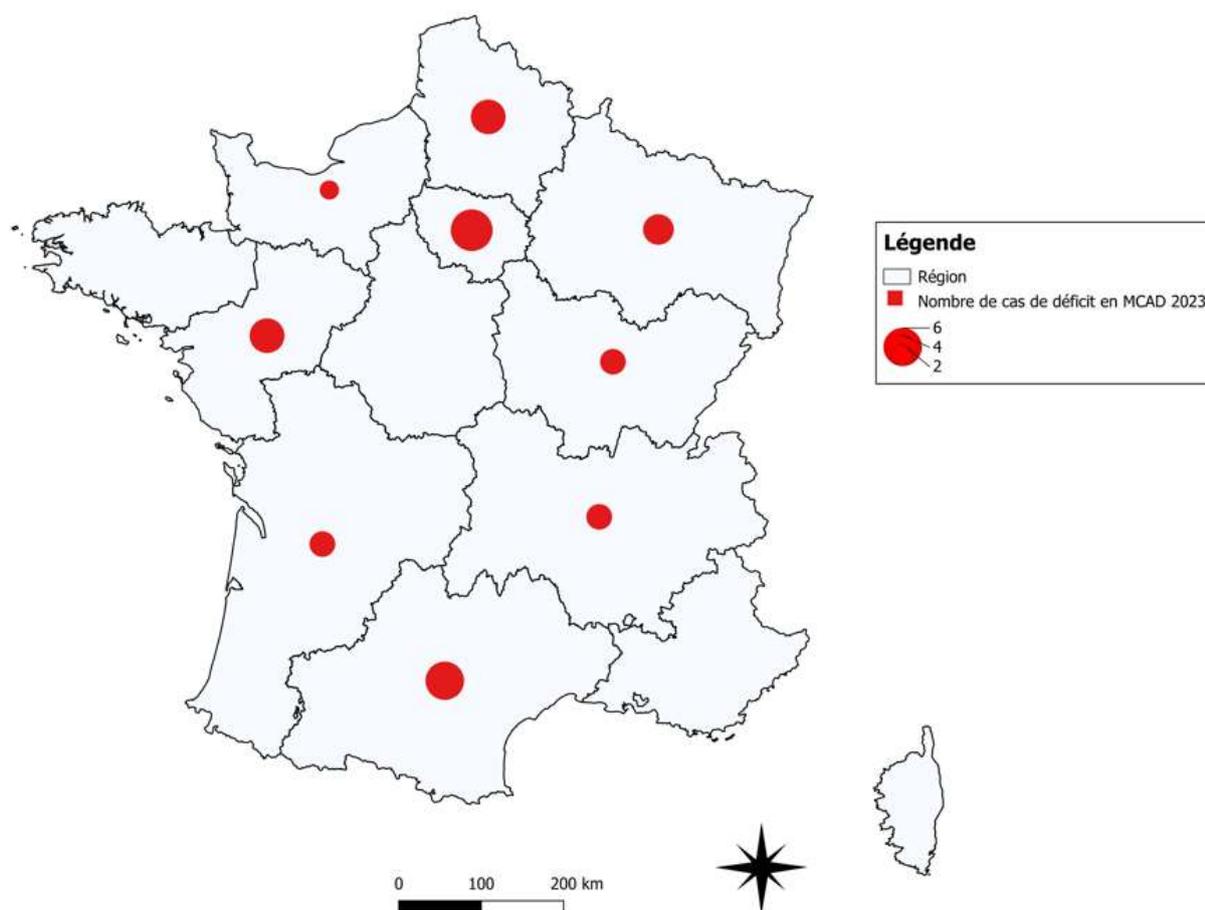
La mise en place du déficit en MCAD a nécessité deux évolutions des seuils de retest et d'action proposées par la Commission Biologie. En effet, en l'absence de données d'activités « en vie réelle », un premier seuil d'action à 0,20 $\mu\text{mol/L}$ en octanoylcarnitine avait été choisi afin de s'assurer 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 est appliqué depuis le 06 avril 2022 : 0,50 $\mu\text{mol/L}$. Pour l'année 2023, le seuil est donc resté le même toute l'année.



Cas de déficit en MCAD en 2023

Régions	Nombre de NN testés	Nombre de malades	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	78 785	2	1/39 393
Bourgogne Franche-Comté	22 859	2	1/11 430
Bretagne	29 397	-	-
Centre Val de Loire	22 239	-	-
Grand Est	47 782	3	1/15 927
Hauts de France	58 877	4	1/14 719
Ile de France	155 958	6	1/25 993
Normandie	30 076	1	1/30 076
Nouvelle Aquitaine	49 843	2	1/24 922
Occitanie	51 430	5	1/10 286
PACA-Corse	54 022	-	-
Pays de Loire	36 240	4	1/9 060
Métropole	637 508	29	1/ 21 983
Guadeloupe	4 525	-	-
Guyane	7 662	-	-
Martinique	3 331	-	-
Mayotte	10 004	-	-
Ile de la Réunion	13 103	-	-
Outre-Mer	38 625	-	-
Total	676 133	29	1/ 23 315

Tableau MCAD-1 : Résultats du dépistage du déficit en MCAD en France en 2023



Carte MCAD-1 : Nombre de cas du déficit en MCAD par région en 2023

Fiches Diagnostiques

Au 1^{er} juillet 2024, sur les 74 nouveau-nés suspects sur le buvard de dépistage, le CNCNDN a récupéré et saisi 55 fiches d'identification de cas suspects de déficit en MCAD de 2023.

Ont été exclues :

- 23 fiches correspondant à des faux positifs,
- 4 fiches présentant des diagnostics différentiels,
- 1 fiche au diagnostic incertain.

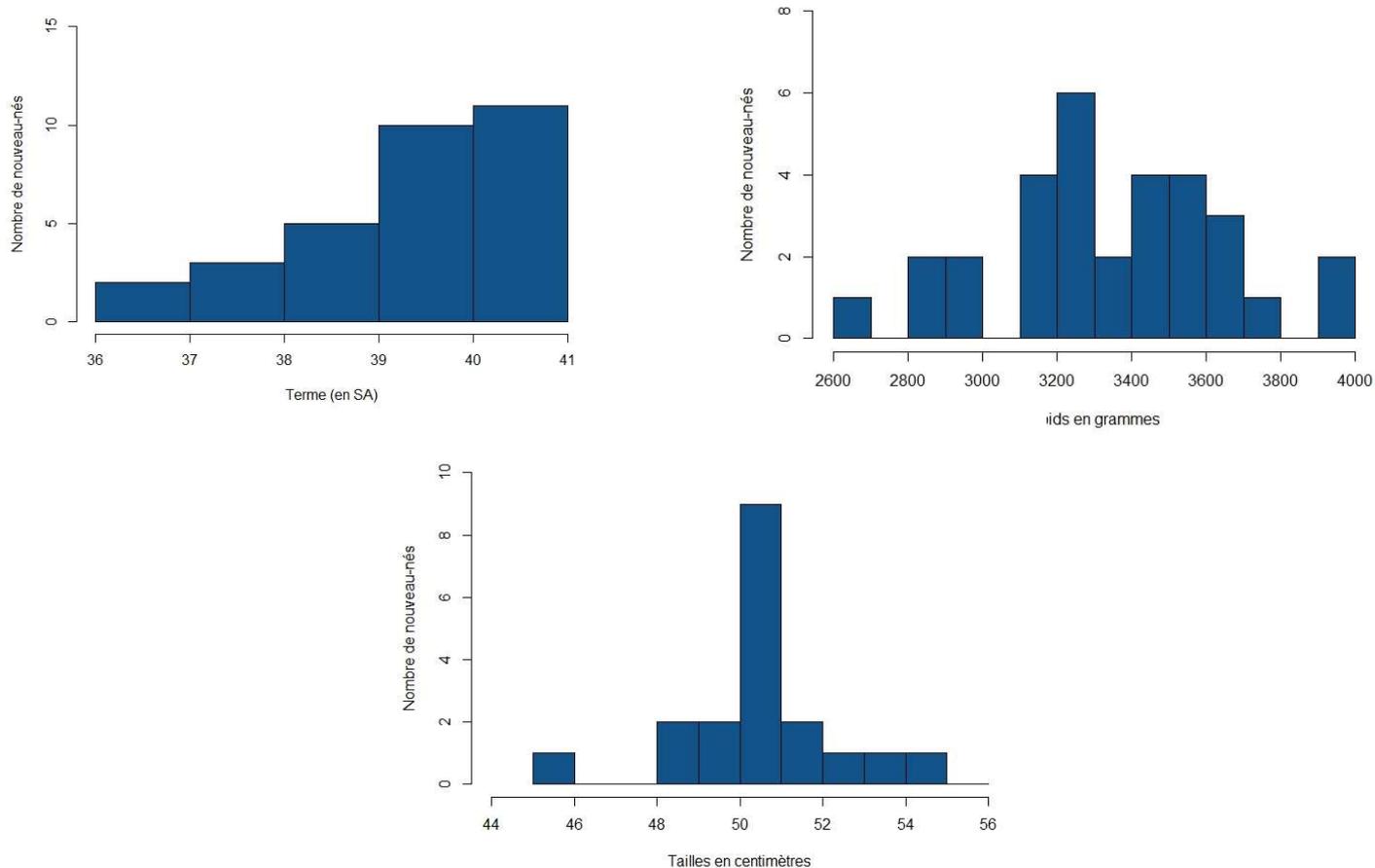
Au final, 27 fiches de nouveau-nés malades MCAD ont été exploitées pour l'analyse. Les fiches comprennent des informations générales d'identification, des informations relatives au dépistage, des informations relatives à la confirmation et des informations en rapport avec le traitement.

Fiches Diagnostiques – Données générales



Information générale	Effectif	1er quartile	Médiane	3ème quartile	Moyenne
Périmètre crânien naissance (cm)	13	34,5	35,0	36	35,0
Poids naissance (g)	17	3130	3400	3650	3378,1
Taille naissance (cm)	11	49	50,0	53	50,8

Tableau MCAD-2 : Périmètre crânien, poids et taille des enfants atteints de déficit en MCAD en 2023



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

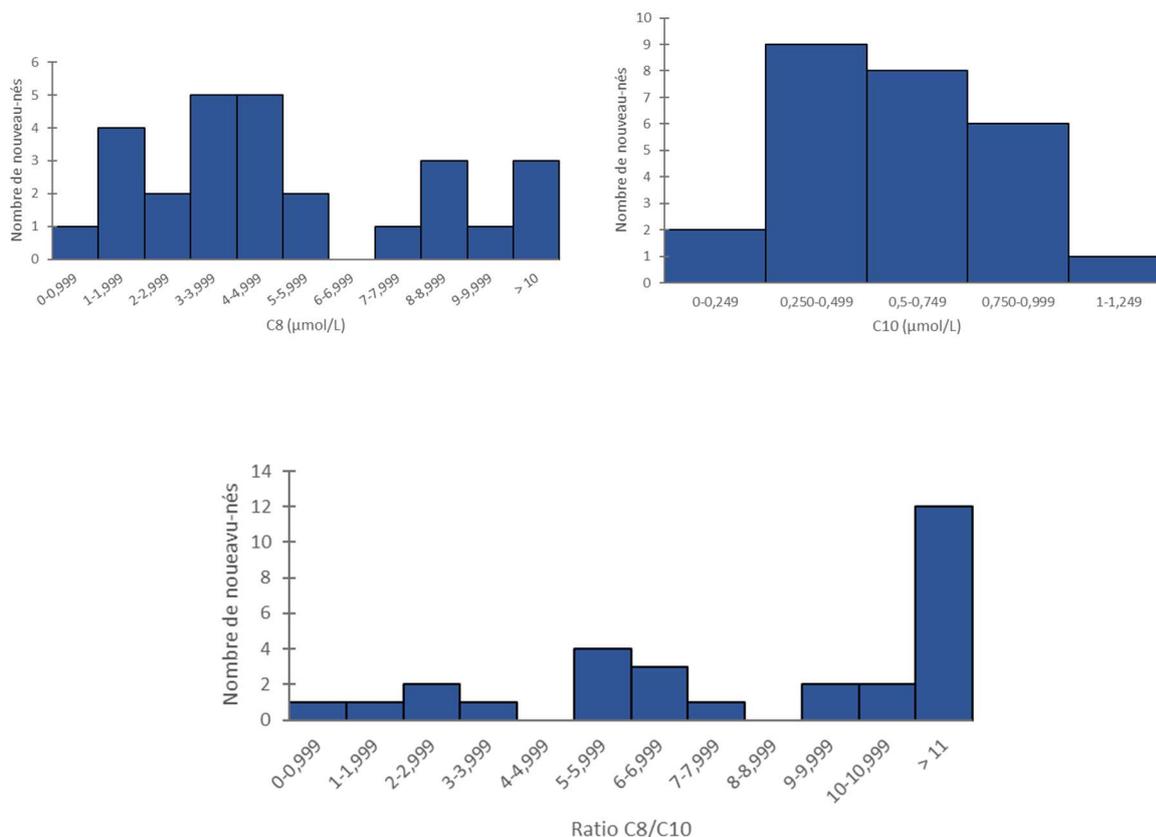
Données du dépistage

Le dosage de l'octanoylcarnitine (C8) lors du dépistage était renseigné dans 100% des fiches (n=27) et a retrouvé des concentrations allant de 0,8 $\mu\text{mol/L}$ à 11,49 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 4,64 $\mu\text{mol/L}$.



Le dosage de décanoylcarnitine (C10) lors du dépistage était renseigné dans 96,3% des fiches (n=26) et a retrouvé des concentrations allant de 0,2 $\mu\text{mol/L}$ à 1,23 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 0,62 $\mu\text{mol/L}$.

Le Ratio C8/C10 lors du dépistage a retrouvé des valeurs allant de 0,83 à 16,82 avec une médiane à 10,31.



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 étaient renseignées chez 21 enfants. Un seul présentait des symptômes, en l'occurrence une hypoglycémie et une acidose métabolique. Il n'y avait pas d'enfants décédés avant la prise en charge.

Sur 27 fiches d'enfants malades, la prise en charge médicale était renseignée pour 21 enfants : 33,3% (n=7) ont bénéficié des mesures diététiques et de la rédaction d'un protocole d'urgence sans prescription de L-Carnitine, 9,5% (n=2) ont eu une limitation du jeûne associée à la L-Carnitine et 28,6% d'entre eux (n=6) ont bénéficié de l'ensemble des mesures. Enfin, pour 33,3% des fiches (n=7), les modalités du traitement n'ont pas été précisées.

Un enfant n'a pas bénéficié de traitement.

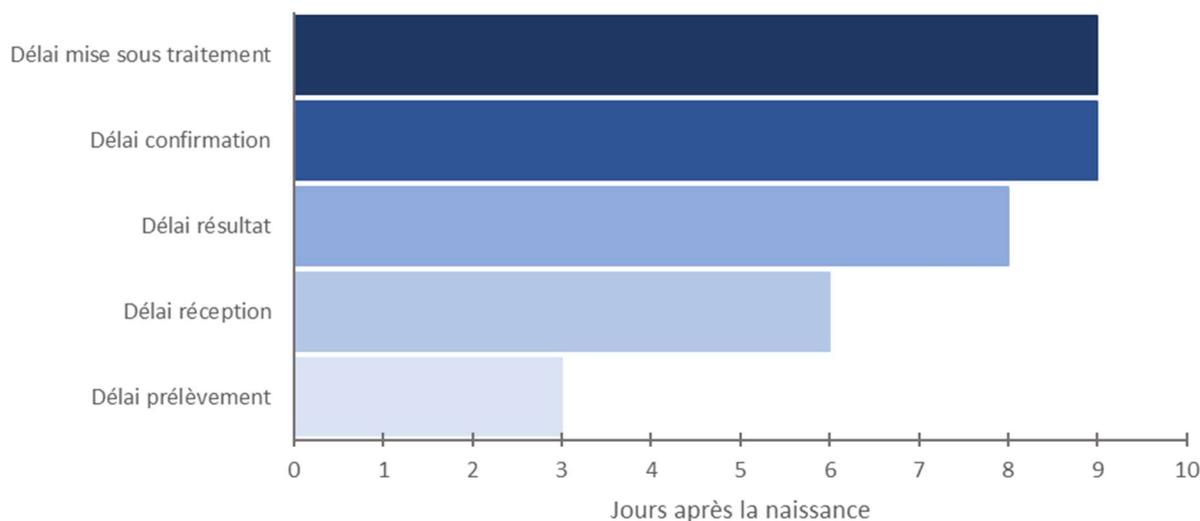


	Oui	Pourcentage
Traitement (n=22)	21	95,5
Limitation du jeûne	15	76%
Protocole d'urgence	14	71%
Interdiction des TCM	13	67%
L-Carnitine	8	43%

Tableau MCAD-4 : Traitement des enfants atteints de déficit en MCAD mis en place après le diagnostic en 2023

Indicateurs - Délais

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 présentés ici les différents délais : de prélèvement, de réception, de résultat, de confirmation et de mise sous traitement.



Graphique MCAD-3 : Médianes des délais de prélèvement, réception, résultat, confirmation et mise sous traitement des enfants atteints de déficit en MCAD en 2023



5.9. Dépistage des 7 EIM

Le dépistage néonatal des 7 erreurs innées du métabolisme (homocystinurie, acidurie glutarique de type 1, acidurie isovalérique, leucinose, déficit primaire en carnitine, tyrosinémie de type 1 et déficit en LCHAD) a été mis en place en France le 1^{er} janvier 2023.

En 2023, 25 cas ont été identifiés dont 5 déficits primaires en carnitine, 6 aciduries glutariques de type 1, 2 homocystinuries, 2 aciduries isovalériques, 3 LCHAD, 3 leucinoses et 4 tyrosinémies de type 1.

Pathologie	Effectif
Déficit primaire en carnitine	5
Acidurie glutarique de type 1	6
Homocystinurie	2
Acidurie isovalérique	2
Déficit en LCHAD	3
Leucinose	3
Tyrosinémie de type 1	4

Tableau EIM-1 : Nombre de malades dépistés en 2023

2023 étant la 1^{ère} année effective du dépistage des 7 EIM, nous ne disposons pas d'assez de cas pour présenter des données provenant des fiches diagnostiques cette année.

Dépistage des EIM et adaptations des seuils.

Le dépistage des erreurs innées du métabolisme se réalise sur les mêmes automates que le MCAD.

La mise en place du dépistage des erreurs innées du métabolisme a nécessité plusieurs évolutions de seuil actées par la commission biologie après échanges avec la filière G2M.

Ainsi, après une mise en place au 1^{er} janvier 2023 (Annexe 1), les seuils ont été adaptés :

- Le 1^{er} février 2023 (Annexe 2) : adaptation des seuils pour l'homocystinurie, la leucinose, la tyrosinémie de type 1, le déficit en LCHAD et le déficit primaire en carnitine,
- Le 27 mars 2023 (Annexe 3) : adaptation du seuil pour le déficit primaire en carnitine,
- Le 9 octobre 2023 (Annexe 4) : adaptation du seuil pour l'acidurie glutarique de type 1 et le déficit en LCHAD.

Le dépistage de l'acidurie isovalérique n'a pas nécessité d'adaptation de seuil.



Tableaux d'évolution des seuils en 2023

	Année entière						
	Nombre de nouveau-nés testés	Nombre retests	Retests (pour 100)	Nombre suspects	Suspects (pour 10 000)	Nombre suspects malades	Nombre de faux négatifs
Homocystéinurie	679 584	4 602	0,7	3	< 0,1	2	0
Leucinose	679 553	4 262	0,6	251	3,7	3	0
Tyrosinémie de type 1	679 652	2 860	0,4	41	0,6	3	1
Acidurie glutarique de type 1	679 759	7 432	1,1	170	2,5	5	1
Acidurie isovalérique	679 510	186	0,0	100	1,5	2	0
Déficit en LCHAD	677 232	2 736	0,4	152	2,2	3	0
Déficit primaire en carnitine*	679 068	3 932	0,6	204	3,0	4	1

105

Tableau EIM-2 : Retests, suspects, malades et faux négatifs pour le dépistage des EIM en 2023 (*ne prenant pas en compte les prélèvements de contrôle)

	Année entière				
	Nombre de nouveau-nés testés	VPP	VPN	Se	Sp
Homocystéinurie	679 584	66,7	100,0	100,0	100,0
Leucinose	679 553	1,2	100,0	100,0	100,0
Tyrosinémie de type 1	679 652	7,3	100,0	75,0	100,0
Acidurie glutarique de type 1	679 759	2,9	100,0	83,3	100,0
Acidurie isovalérique	679 510	2,0	100,0	100,0	100,0
Déficit en LCHAD	677 232	2,0	100,0	100,0	100,0
Déficit primaire en carnitine	679 068	2,0	100,0	80,0	100,0

Tableau EIM-3 : Performances des tests de dépistage des EIM sur l'année 2023 (*ne prenant pas en compte les prélèvements de contrôle)



Dernier seuil

Pathologies	Dernier seuil				
	Nombre de nouveau-nés testés	Nombre retests	Nombre suspects	Nombre suspects malades	Nombre de faux négatifs
Homocystéinurie	625 993	2 770	3	2	0
Leucinose	625 988	2 505	219	3	0
Tyrosinémie de type 1	626 242	1 291	20	2	1
Acidurie glutarique de type 1	157 068	1 589	28	1	0
Acidurie isovalérique	679 510	186	100	2	0
Déficit en LCHAD	152 157	78	8	0	0
Déficit primaire en carnitine*	539 005	1 367	128	3	1

Tableau EIM-4 : Retests, suspects, malades et faux négatifs pour le dépistage des EIM avec les derniers seuils mis en place en 2023 (*ne prenant pas en compte les prélèvements de contrôle)

106

Dernier seuil

Pathologies	Performances des tests de dépistage des EIM			
	VPP	VPN	Se	Sp
Homocystéinurie	66,7	100,0	100,0	100,0
Leucinose	1,4	100,0	100,0	100,0
Tyrosinémie de type 1	10,0	100,0	66,7	100,0
Acidurie glutarique de type 1	3,6	100,0	100,0	100,0
Acidurie isovalérique	2,0	100,0	100,0	100,0
Déficit en LCHAD	-	100,00	-	99,99
Déficit primaire en carnitine	2,3	100,0	75,0	100,0

Tableau EIM-5 : Performances des tests de dépistage des EIM avec les derniers seuils mis en place en 2023 (*ne prenant pas en compte les prélèvements de contrôle)



Pathologies	Nombre de nouveaux testés	Nombre de retests	Nombre de suspects	Nombre de suspects malades	Nombre de faux négatifs	Pourcentage de retests et suspects	
						Retests (pour 100)	Suspects (pour 10 000)
Homocystéinurie							
Seuil 1	53 591	1 832	14	0	0	3,4	2,6
Seuil 2	625 993	2 770	17	2	0	0,4	0,3
Leucinose							
Seuil 1	53 565	1 757	32	0	0	3,3	6,0
Seuil 2	625 988	2 505	219	3	0	0,4	3,5
Tyrosinémie de type 1							
Seuil 1	53 410	1 569	21	1	0	2,9	3,9
Seuil 2	626 242	1 291	20	2	1	0,2	0,3
Acidurie glutarique de type 1							
Seuil 1	522 691	5 843	142	4	1	1,1	2,7
Seuil 2	157 068	1 589	28	1	0	1,0	1,8
Acidurie isovalérique							
Seuil 1	679 510	186	100	2	0	< 0,1	1,5
Déficit en LCHAD							
Seuil 1	53 421	1 849	71	0	0	3,5	13,3
Seuil 2	471 654	809	73	3	0	0,2	1,5
Seuil 3	152 157	78	8	0	0	0,1	0,5
Déficit primaire en carnitine							
Seuil 1	46 496	1 373	57	0	0	3,0	12,3
Seuil 2	93 567	1 192	19	1	0	1,3	2,0
Seuil 3	539 005	1 367	128	3	1	0,3	2,4

Tableau EIM-6 : Evolution du pourcentage de retests et de suspects avec l'évolution des seuils

Faux négatifs

3 autres enfants ont été diagnostiqués avec une Erreur Innée du Métabolisme au cours de l'année 2023, avec un dépistage normal :



- 1 présentant une tyrosinémie de type I : le diagnostic a été posé dès le premier mois de vie par des prélèvements biologiques réalisés de manière systématique du fait d'antécédent familiaux (fratrie atteinte) en parallèle du dépistage néonatal. SUAC au dépistage à 2,9 μM (seuil à 3 μM),
- 1 présentant une acidurie glutarique de type I : acidurie glutarique de type faible excréteur diagnostiqué à 9 mois de vie. Son C5DC au dépistage était effectivement normal à 0,321 μM (seuil de dépistage à 0,5 μM), comme attendu dans le cas d'un patient AG1 faible excréteur.
1 présentant un déficit primaire en carnitine : Parce qu'un premier enfant de la fratrie était suivi pour un déficit primaire en carnitine, la maman avait été traitée par L-carnitine en fin de grossesse, ce qui a artificiellement normalisé le résultat du dépistage néonatal. Ce résultat faussement rassurant était attendu et l'enfant a été diagnostiqué sur les examens complémentaires réalisés en parallèle du dépistage.

Ces dépistages ont nécessité des adaptations de seuils successives au cours de l'année : 1 pour l'homocystinurie, la leucinose, l'acidurie glutarique de type 1 et la tyrosinémie de type 1 ; 2 pour le LCHAD et le déficit primaire en carnitine.

Les seuils de dépistage de l'acidurie isovalérique n'ont pas nécessité d'adaptation.



6. Bilan du dépistage néonatal par Région

CRDN - Auvergne-Rhône Alpes

Adresse : Groupement Hospitalier Est - Bâtiment Pinel - CHU Lyon

52 boulevard Pinel - 69003 Lyon

Téléphone : 04.27.85.65.28.

E.mail : geraldine.de-biase@chu-lyon.fr

Coordonnateur :
Dr J. MASSARDIER

109

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	4 011 294	226	232	7	2
2023	78 785	4	9	0	0
Total Fin 2023	4 090 079	230	241	7	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2022	3 745 598	478	268	359	82	1 187	27
2023	78 785	5	8	14	0	27	0
Total Fin 2023	3 824 383	483	276	373	82	1 214	27

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 2022	2 661 769	120	19	4	7	150	5
2023	77 994	9	1	3	0	13	0
Total Fin 2023	2 739 763	129	20	7	7	163	5

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs	
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS		AC
2000 à 2022	652 576	454	105	42	9	610	12 756	2 495	2
2023	37 305	41	6	0	8	55	973	0	0
Total Fin 2023	689 881	495	111	42	17	665	13 729	2 495	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2022	1 871 557	11 558	292	889	1 181	367	52	404	36
2023	78 785	588	12	38	50	14	0	15	0
Total Fin 2023	1 950 342	12 146	304	927	1 231	381	52	419	36

**Déficit en MCAD**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	178 293	8	0
2023	78 785	2	0
Total Fin 2023	257 078	10	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	78 785	0	0	0	0	0	2	1	0
Total Fin 2023	78 785	0	0	0	0	0	2	1	0



CRDN - Bourgogne-Franche Comté

Adresse : Plateforme de Biologie Hospitalo-Universitaire - CHU Dijon

2 rue Angélique Ducoudray - BP 37013 - 21070 Dijon Cedex

Téléphone : 03.80.29.33.47.**E.mail** : secretariat.crdn@chu-dijon.fr**Coordonnateur :**
Dr S. LEMAIRE

111

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	1 565 802	134	70	1	1
2023	22 859	3	1	0	0
Total Fin 2023	1 588 661	137	71	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2022	1 374 472	210	79	183	45	517	14
2023	22 859	4	2	5	0	11	0
Total Fin 2023	1 397 331	214	81	188	45	528	14

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2022	972 634	39	7	4	0	50	3
2023	22 651	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2023	995 285	41	7	4	0	52	3

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2023	7 440	10	2	1	1	14	164	0	0
Total Fin 2023	123 658	97	13	4	4	118	2 580	500	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2022	577 496	3 016	103	294	397	122	12	134	12
2023	22 859	122	7	8	15	7	0	7	0
Total Fin 2023	600 355	3 138	110	302	412	129	12	141	12

**Déficit en MCAD**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	51 245	3	0
2023	22 859	2	0
Total Fin 2023	74 104	5	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	22 859	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	22 859	0	0	0	0	0	0	0	0



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

113

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	1 574 767	69	27	0	0
2023	29 397	6	4	0	0
Total Fin 2023	1 604 164	75	31	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2022	1 550 898	251	109	197	19	576	6
2023	29 397	4	2	5	0	11	0
Total Fin 2023	1 580 295	255	111	202	19	587	6

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 2022	983 888	45	9	5	3	63	1
2023	29 329	2	1	0	0	3	0
Total Fin 2023	1 013 217	47	10	5	3	66	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2023	5 415	11	3	2	1	17	255	0	0
Total Fin 2023	60 315	103	19	19	6	147	2 925	300	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2022	745 132	3 539	166	435	601	193	31	225	6
2023	29 397	220	4	27	31	6	4	10	0
Total Fin 2023	774 529	3 759	170	462	632	199	35	235	6

**Déficit en MCAD**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	67 038	3	0
2023	29 397	0	0
Total Fin 2023	96 435	3	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	29 397	0	0	0	0	0	1	0	0
Total Fin 2023	29 397	0	0	0	0	0	1	0	0



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

115

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	1 174 973	62	17	0	1
2023	22 239	0	2	0	0
Total Fin 2023	1 197 212	62	19	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2022	1 174 973	204	66	96	6	372	0
2023	22 239	4	1	4	2	11	0
Total Fin 2023	1 197 212	208	67	100	8	383	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2022	723 260	26	7	3	5	41	0
2023	22 149	0	0	1	0	1	0
Total Fin 2023	745 409	26	7	4	5	42	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
2000 à 2022	117 877	207	34	10	6	255	5 235	810	1
2023	8 023	21	5	0	0	26	419	1	0
Total Fin 2023	125 900	228	39	10	6	281	5 654	811	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2022	564 647	2 686	75	228	303	96	14	110	5
2023	22 239	155	2	13	15	3	3	6	0
Total Fin 2023	586 886	2 841	77	241	318	99	17	116	5



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	50 608	0	0
2023	22 239	0	0
Total Fin 2023	72 847	0	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	22 239	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	22 239	0	0	0	0	0	0	0	0



CRDN - Grand Est

Adresse : Centre Régional de Dépistage Néonatal – Grand Est**CHRU de Reims – 47 rue Cognacq Jay, 51092 Reims Cedex****Téléphone** : 03.26.78.79.64**E.mail** : secretariat.crdn-grandest@chu-reims.fr**Coordonnateur :**
Dr S. ROMAIN

117

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	3 373 751	283	175	15	6
2023	47 782	6	5	0	0
Total Fin 2023	3 421 533	289	180	15	6

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2022	2 937 853	385	236	356	58	1 035	8
2023	47 782	4	4	13	1	22	2
Total Fin 2023	2 985 635	389	240	369	59	1 057	10

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2022	1 710 348	65	16	9	7	100	4
2023	47 316	0	1	0	4	5	0
Total Fin 2023	1 757 664	65	17	9	11	105	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs	
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS		AC
2000 à 2022	374 572	211	54	26	7	298	7 131	1 902	5
2023	22 224	19	7	2	1	29	480	121	0
Total Fin 2023	396 796	230	61	28	8	327	7 611	2 023	5

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		
2003 à 2022	1 197 696	7 670	210	680	890	260	43	303	11
2023	47 782	463	6	23	29	8	1	9	0
Total Fin 2023	1 245 478	8 133	216	703	919	268	44	312	11



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	108 997	3	0
2023	47 782	3	0
Total Fin 2023	156 779	6	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	47 782	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	47 782	0	0	0	0	0	0	0	0



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 K. MENTION

119

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	3 995 942	316	167	2	2
2023	58 877	11	7	0	0
Total Fin 2023	4 054 819	327	174	2	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2022	3 625 808	531	233	467	43	1 274	34
2023	58 877	8	3	16	0	27	0
Total Fin 2023	3 684 685	539	236	483	43	1 301	34

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2022	2 440 385	103	13	12	6	134	13
2023	58 344	1	0	0	1	2	0
Total Fin 2023	2 498 729	104	13	12	7	136	13

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2023	17 476	15	4	1	1	21	486	1	0
Total Fin 2023	418 575	300	78	20	5	403	8 050	1 897	12

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2022	1 564 357	7 114	296	662	958	318	46	364	28
2023	58 877	306	9	19	28	10	1	11	0
Total Fin 2023	1 623 234	7 420	305	681	986	328	47	375	28



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades		Faux Négatifs
		Total MCAD		
2020 à 2022	93 342	5		0
2023	58 877	4		0
Total Fin 2023	152 219	9		0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	58 877	0	1	0	0	1	0	1	0
Total Fin 2023	58 877	0	1	0	0	1	0	1	0



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

121

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	8 032 941	446	474	17	0
2023	155 958	3	22	0	0
Total Fin 2023	8 188 899	449	496	17	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2022	7 435 491	939	427	975	75	2 416	20
2023	155 958	14	10	36	4	64	0
Total Fin 2023	7 591 449	953	437	1 011	79	2 480	20

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2022	4 992 946	212	25	38	16	291	13
2023	152 236	6	0	1	1	8	0
Total Fin 2023	5 145 182	218	25	39	17	299	13

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2022	2 852 321	3 819	1 265	393	63	5 540	101 407	23 672	19
2023	130 350	170	89	26	21	306	4 989	48	0
Total Fin 2023	2 982 671	3 989	1 354	419	84	5 846	106 396	23 720	19

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		
2003 à 2022	3 588 628	21 943	340	1 284	1 624	404	69	473	27
2023	155 958	1 114	7	54	61	11	6	17	0
Total Fin 2023	3 744 586	23 057	347	1 338	1 685	415	75	490	27



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	345 409	12	0
2023	155 958	6	0
Total Fin 2023	501 367	18	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	162 809	1	1	1	0	1	0	2	0
Total Fin 2023	162 809	1	1	1	0	1	0	2	0



CRDN – Normandie

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

123

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	1 783 355	146	47	1	1
2023	30 076	1	1	0	0
Total Fin 2023	1 813 431	147	48	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2022	1 783 355	231	169	144	13	557	8
2023	30 076	2	3	2	1	8	0
Total Fin 2023	1 813 431	233	172	146	14	565	8

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 2022	1 170 553	66	13	10	7	98	6
2023	29 769	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2023	1 200 322	68	13	10	7	100	6

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 2022	141 542	182	51	12	3	248	4 665	767	3
2023	7 131	5	2	0	0	7	311	0	0
Total Fin 2023	148 673	187	53	12	3	255	4 976	767	3

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 2022	786 184	3 999	139	407	546	164	19	183	7
2023	30 076	150	8	6	14	9	1	10	0
Total Fin 2023	816 260	4 149	147	413	560	173	20	193	7

**Déficit en MCAD**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	68 179	2	0
2023	30 076	1	0
Total Fin 2023	98 255	3	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	30 076	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	30 076	0	0	0	0	0	0	0	0



CRDN – Nouvelle Aquitaine

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

125

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	2 160 008	118	74	1	2
2023	49 843	4	5	0	0
Total Fin 2023	2 209 851	122	79	1	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2022	1 885 972	189	95	237	73	594	10
2023	49 843	9	2	11	0	22	0
Total Fin 2023	1 935 815	198	97	248	73	616	10

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2022	1 227 644	61	11	12	6	90	2
2023	49 442	2	0	1	0	3	0
Total Fin 2023	1 277 086	63	11	13	6	93	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2023	14 227	6	5	2	1	14	430	91	0
Total Fin 2023	186 314	166	56	20	13	255	5 938	1 313	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2022	988 136	4 616	119	361	480	145	11	156	15
2023	49 843	232	7	20	27	8	1	9	0
Total Fin 2023	1 037 979	4 848	126	381	507	153	12	165	15

**Déficit en MCAD**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	113 306	8	0
2023	49 843	2	0
Total Fin 2023	163 149	10	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	49 843	0	0	0	1	0	0	1	1
Total Fin 2023	49 843	0	0	0	1	0	0	1	1



CRDN – Occitanie

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

127

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	3 091 471	195	146	0	0
2023	51 430	17	2	0	0
Total Fin 2023	3 142 901	197	148	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2022	2 752 151	235	166	242	32	675	12
2023	51 430	5	8	6	1	20	1
Total Fin 2023	2 803 581	240	174	248	33	695	13

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 2022	1 680 540	70	15	5	2	94	2
2023	50 959	5	1	1	0	7	0
Total Fin 2023	1 731 499	75	16	6	2	101	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
2000 à 2022	463 991	173	47	7	12	239	6 939	2 664	0
2023	28 803	15	4	1	0	20	529	156	0
Total Fin 2023	492 794	188	51	8	12	259	7 468	2 820	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2022	1 217 878	6 283	143	479	622	174	14	188	9
2023	51 430	332	5	20	25	7	0	7	0
Total Fin 2023	1 269 308	6 615	148	499	647	181	14	195	9



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	117 389	3	0
2023	51 430	5	0
Total Fin 2023	168 819	8	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	51 430	0	1	1	2	1	0	0	1
Total Fin 2023	51 430	0	1	1	2	1	0	0	1



CRDN – Paca Corse

Adresse : Hôpital d'Enfants de la Timone – APHM

264 rue Saint Pierre – 13385 Marseille – Cedex 5

Téléphone : 04.91.38.67.55.**E.mail** : secretariat.crdn.pacacorse@ap-hm.fr**Coordonnateur :**
Pr B. CHABROL

129

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	2 860 161	209	143	2	1
2023	54 022	5	20	0	0
Total Fin 2023	2 914 183	214	163	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2022	2 608 927	354	181	222	40	797	8
2023	54 022	3	2	14	0	19	0
Total Fin 2023	2 662 949	357	183	236	40	816	8

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 2022	1 708 672	52	7	3	0	63	1
2023	53 574	3	0	0	0	3	0
Total Fin 2023	1 762 246	55	7	3	0	66	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
		2000 à 2022	688 715	119	45	48	5	217	
2023	32 460	12	4	0	2	18	43	13	0
Total Fin 2023	721 175	131	49	48	7	235	7 095	2 210	11

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 2022	1 306 138	9 181	151	640	791	212	21	233	23
2023	54 022	375	5	30	35	6	0	6	0
Total Fin 2023	1 360 160	9 556	156	670	826	218	21	239	23



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	132 923	7	0
2023	54 022	0	0
Total Fin 2023	186 945	7	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	58 584	0	0	2	1	0	0	0	0
Total Fin 2023	58 584	0	0	2	1	0	0	0	0



CRDN – Pays de la Loire

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

131

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	2 750 093	115	82	3	3
2023	36 240	2	3	0	0
Total Fin 2023	2786333	117	85	3	3

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2022	2 429 867	315	154	209	19	697	27
2023	36 240	5	3	7	0	15	3
Total Fin 2023	2466107	320	157	216	19	712	30

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 2022	1 545 546	63	16	6	4	89	5
2023	36 240	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2023	1581786	64	16	6	4	90	5

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs	
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS		AC
2000 à 2022	1 717 735	189	54	20	3	265	5 669	792	3
2023	9 395	17	7	1	0	25	478	0	0
Total Fin 2023	181 130	206	61	21	3	290	6 147	792	3

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		
2003 à 2022	1 060 706	3 420	146	306	452	172	26	198	7
2023	36 240	244	3	19	22	5	1	6	1
Total Fin 2023	1096946	3 664	149	325	474	177	27	204	8



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	81 533	9	0
2023	36 240	4	0
Total Fin 2023	117 773	13	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	36 240	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	36 240	0	0	0	0	0	0	0	0



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

133

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	264 015	4	2	1	0
2023	4 525	0	0	0	0
Total Fin 2023	268 540	4	2	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2022	260 410	2	2	12	5	21	0
2023	4 525	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	264 935	2	2	12	5	21	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2022	172 306	9	0	2	0	11	0
2023	4 525	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	176 831	9	0	2	0	11	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2022	234 741	579	160	30	8	775	8 695	2 590	1
2023	4 525	9	3	1	0	13	310	106	0
Total Fin 2023	239 266	588	163	31	8	788	9 005	2 696	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2022	83 828	685	4	22	26	4	1	5	0
2023	4 525	66	0	1	1	0	0	0	0
Total Fin 2023	88 353	751	4	23	27	4	1	5	0

**Déficit en MCAD**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	10 054	0	0
2023	4 525	0	0
Total Fin 2023	14 579	0	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	4 525	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	4 525	0	0	0	0	0	0	0	0



CRDN - Guyane

Adresse : Département de Pédiatrie – CH Cayenne

Avenue des flamboyants, 97306 Cayenne

Téléphone :**E.mail** : falucar.njueyon@ch-cayenne.fr**Coordonnateur :**
Dr N. ELENGA

135

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	211 480	0	1	0	0
2023	7 662	0	0	0	0
Total Fin 2023	219 142	0	1	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2022	211 480	2	2	13	22	41	2
2023	7 662	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	219 142	2	2	13	22	41	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2022	211 323	0	0	1	0	9	1
2023	7 500	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2023	218 823	1	0	1	0	10	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs	
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS		AC
2000 à 2022	183 756	506	307	13	5	829	14 074	3 904	14
2023	7 662	35	33	0	0	68	648	8	0
Total Fin 2023	191 418	541	340	13	5	897	14 722	3 912	14

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		
2003 à 2022	78 632	543	0	9	9	2	0	2	1
2023	7 662	46	0	2	2	0	0	0	0
Total Fin 2023	86 294	589	0	11	11	2	0	2	1



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	16 510	0	0
2023	7 662	0	0
Total Fin 2023	24 172	0	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	7 662	0	0	0	1	0	0	0	1
Total Fin 2023	7 662	0	0	0	1	0	0	0	1



CRDN - Martinique

Adresse : Site Mangot Vulcin, CHU de Martinique

Centre Hospitalier du Lamentin, 97232 Le Lamentin

Téléphone :**E.mail** : emma.pierrisnard@chu-martinique.fr**Coordonnateur :**
Dr E. PIERRISNARD

137

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	219 401	8	3	0	0
2023	3 331	0	0	0	0
Total Fin 2023	222 732	8	3	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2022	214 859	3	5	10	3	21	0
2023	3 331	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	218 190	3	5	10	3	21	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2022	129 879	10	1	2	0	13	0
2023	3 270	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	133 149	10	1	2	0	13	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2022	168 818	344	119	27	7	497	5 717	2 370	4
2023	3 387	6	3	1	0	10	242	98	0
Total Fin 2023	172 205	350	122	28	7	507	5 959	2 468	4

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2022	37 274	327	1	12	13	3	1	4	0
2023	3 331	51	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	40 605	378	1	12	13	3	1	4	0



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	7 527	0	0
2023	3 331	0	0
Total Fin 2023	10 858	0	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	3 331	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	3 331	0	0	0	0	0	0	0	0



CRDN - Mayotte

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

139

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	194 105	0	0	0	0
2023	10 004	0	0	0	0
Total Fin 2023	204 109	0	0	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2022	194 105	0	0	2	7	9	0
2023	10 004	0	0	1	1	2	0
Total Fin 2023	204 109	0	0	3	8	11	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Faux Négatifs	
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2022	194 007	5	0	0	0	5	1
2023	9 876	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2023	203 883	6	0	0	0	6	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2023	10 004	23	3	0	0	26	648	0	0
Total Fin 2023	204 102	298	3	12	7	322	8 809	10	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2022 à 2023	27 629	367	8	9	17	2	0	2	0
2024	10 004	109	0	9	9	0	0	0	0
Total Fin 2023	37 633	476	8	18	26	2	0	2	0



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	21 667	0	0
2023	10 004	0	0
Total Fin 2023	31 671	0	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	10 004	0	0	0	1	0	0	0	0
Total Fin 2023	10 004	0	0	0	1	0	0	0	0



CRDN - Réunion

Adresse : Centre Régional de la Réunion – CHU Felix Guyon

Allée des Topazes, Saint-Denis

Téléphone : 05.90.93.46.54.**E.mail** : sec.crdn@chu-reunion.fr**Coordonnateur :**
Dr D. RAMFUL

141

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2022	580 003	5	6	2	0
2023	13 103	0	0	0	0
Total Fin 2023	593 106	5	6	2	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2022	580 003	16	12	23	63	114	2
2023	13 103	1	0	4	0	5	0
Total Fin 2023	593 106	17	12	27	63	119	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2022	533 397	68	8	4	0	80	2
2023	12 872	0	0	0	0	1	0
Total Fin 2023	546 269	68	8	4	0	81	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
		2000 à 2022	397 655	93	3	7	2	105	
2023	13 103	5	0	2	0	7	287	0	0
Total Fin 2023	410 758	98	3	9	2	112	8 804	123	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2022	290 415	2 628	60	239	299	71	5	76	7
2023	13 103	134	2	10	12	3	0	3	0
Total Fin 2023	303 518	2 762	62	249	311	74	5	79	7



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2022	27 816	1	0
2023	13 103	0	0
Total Fin 2023	40 919	1	0

Erreurs Innées du Métabolisme

Exercice	Nombre de NN testés	Malades (Faux Négatifs)							Faux Négatifs
		Homo-cystinurie	Leucinose	Tyrosinémie de type I	Acidurie Glutarique de type I	Acidurie Isovalérique	Déficit en LCHAD	Déficit primaire en Carnitine	
2023	13 103	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2023	13 103	0	0	0	0	0	0	0	0



7. Annexes

Annexe 1 : Recto verso du buvard validé en 2021 et utilisé à partir de 2022

 2026-07-31 Ahlstrom PerkinElmer 226	LDT 114058 / 30470005 2200000001	ENFANT NOM : _____ <small>(Nom déclaré à l'état civil)</small> Prénom : _____ Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> Né(e) le : _____ <small>Etiquet to enfant</small> Né(e) à : _____ h _____ min Terme : _____ SA+ _____ jours Poids : _____ g Nom de nais. de la mère : _____ Maternité naissance : _____ Code Maternité : _____	N° NAISSANCE _____ VÉRIFICATION AUDITION <input type="checkbox"/> N-né à risque de surdité. Si OUI, précisez : _____ <table border="1" style="width: 100%;"> <tr> <th colspan="2">1^{er} test</th> <th colspan="2">Re-test</th> </tr> <tr> <td>Date : _____</td> <td>PEA <input type="checkbox"/></td> <td>Date : _____</td> <td>PEA <input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>Lieu : _____</td> <td>À surveiller <input type="checkbox"/></td> <td>Lieu : _____</td> <td>À surveiller <input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>OEA <input type="checkbox"/></td> <td>Normal <input type="checkbox"/></td> <td>OEA <input type="checkbox"/></td> <td>Normal <input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>OD <input type="checkbox"/></td> <td>OG <input type="checkbox"/></td> <td>OD <input type="checkbox"/></td> <td>OG <input type="checkbox"/></td> </tr> </table> Rendez-vous le : _____ Lieu : _____ Avec : _____ Tél : _____ <input type="checkbox"/> Le dépistage auditif n'a pas pu être réalisé car : _____	1 ^{er} test		Re-test		Date : _____	PEA <input type="checkbox"/>	Date : _____	PEA <input type="checkbox"/>	Lieu : _____	À surveiller <input type="checkbox"/>	Lieu : _____	À surveiller <input type="checkbox"/>	OEA <input type="checkbox"/>	Normal <input type="checkbox"/>	OEA <input type="checkbox"/>	Normal <input type="checkbox"/>	OD <input type="checkbox"/>	OG <input type="checkbox"/>	OD <input type="checkbox"/>	OG <input type="checkbox"/>
1 ^{er} test		Re-test																					
Date : _____	PEA <input type="checkbox"/>	Date : _____	PEA <input type="checkbox"/>																				
Lieu : _____	À surveiller <input type="checkbox"/>	Lieu : _____	À surveiller <input type="checkbox"/>																				
OEA <input type="checkbox"/>	Normal <input type="checkbox"/>	OEA <input type="checkbox"/>	Normal <input type="checkbox"/>																				
OD <input type="checkbox"/>	OG <input type="checkbox"/>	OD <input type="checkbox"/>	OG <input type="checkbox"/>																				
 Ne pas toucher la surface de dépôt de l'échantillon. Assurez-vous que le sang a bien traversé.	LDT 114058 / 30470005 Ahlstrom 2200000001	PRÉLÈVEMENT INITIAL <input type="checkbox"/> 2 ^e PRÉLÈVEMENT <input type="checkbox"/> Prélevé le : _____ à : _____ h _____ min Nom Préleveur : _____ Lieu prélèvement : Maternité de naissance <input type="checkbox"/> Domicile <input type="checkbox"/> Autre <input type="checkbox"/> si autre Lieu / Code : _____																					
		DRÉPANOCYTOSE <input type="checkbox"/> <small>ou</small> N-NÉ À RISQUE <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Transfusion globules rouges <input type="checkbox"/> Si oui, Date : _____																					

CONTACT DES PARENTS Adresse des parents : _____ CP : _____ Ville : _____ Tél (1) : _____ Tél (2) : _____ Email : _____ Professionnel de santé à contacter en cas de besoin : Nom : _____ Fonction : _____ Code Postal : _____ Ville : _____	CONSENTEMENT PARENTAL MUCOVISCIDOSE Après avoir été informés, nous soussignés, (noms, prénoms) : Parent 1 : _____ Parent 2 : _____ de l'enfant : _____ Né(e) le : _____ Autorisons <input type="checkbox"/> N'autorisons pas <input type="checkbox"/> les médecins responsables du dépistage à réaliser, si nécessaire, un test génétique pour le dépistage de la mucoviscidose. Fait le : _____ Signature(s) obligatoires(s)	PerkinElmer Health Sciences, Inc. 17700 N.W. Center Blvd., Fremont, CA 94531, USA © 2014 PerkinElmer Health Sciences, Inc. PerkinElmer Health Sciences, Inc. 17700 N.W. Center Blvd., Fremont, CA 94531, USA © 2014 PerkinElmer Health Sciences, Inc. Cadrans réservés CRDN LMD CE 2200000001 CNCN CHRU de Tours 2 Bd Tonnelés 37044 TOURS cedex 9 Téléphone : 02 47 47 80 97	
---	--	---	----------------------------------



Annexe 2 : Liste des structures régionales de dépistage

Région	Coordonnateur	Adresse Secrétariat
Métropole		
Auvergne Rhone-Alpes	MASSARDIER J.	CRDN Auvergne-Rhône-Alpes Groupement Hospitalier Est -Bat Pinel - R de C 52 boulevard Pinel - 69003 Lyon Téléphone : 04.27.85.65.28 Mail : geraldine.de-biase@chu-lyon.fr
Bourgogne Franche-Comté	LEMAIRE S.	CRDN Bourgogne-Franche-Comté Plateforme de Biologie Hospitalo-Universitaire 2 rue Angélique Ducoudray - BP 37013 - 21070 DIJON Cedex Téléphone : 03.80.29.33.47 Mail : secretariat.crdn@chu-dijon.fr
Bretagne	BELLANGER A.	CRDN Bretagne Annexe Pédiatrique - Hôpital Sud - BP 90347 35203 RENNES Cedex 2 Téléphone : 02.99.26.71.05 Mail : crdn.bretagne.guthrie@chu-rennes.fr
Centre Val de Loire	DUFOUR D.	CRDN Centre-Val de Loire Service de Médecine Nucléaire In Vitro CHRU de Tours - 2 bd Tonnellé - 37044 Tours - Cedex 9 Téléphone : 02.47.47.86.24 Mail : secretariat.crdn@chu-tours.fr
Grand Est	ROMAIN S.	CRDN Grand Est CHRU de Reims - 47 rue Cognacq Jay 51092 Reims Cedex Téléphone : 03.26.78.79.64 Mail : secretariat.crdn-grandest@chu-reims.fr
Hauts de France	MENTION K.	CRDN Hauts de France Hôpital Jeanne de Flandre. Avenue Eugène Avinée 3ème Etage Barre Sud. CS 70 001. 59037 LILLE Cédex Téléphone : 03.62.94.38.00 Mail : crdn-hautsdefrance@chru-lille.fr
Ile de France	POLAK M.	CRDN Ile de France Hôpital Necker Enfants Malades 149 rue de Sèvres - 75742 Paris - Cedex 15 Téléphone : 01.42.73.74.73 Mail : crdn.idf@aphp.fr
Normandie	GUENET D.	CRDN Normandie CHU de Caen - Laboratoire de Biochimie / Niv 3 CS 30001 - 14033 Caen -Cedex 9 Téléphone : 02.31.06.40.77. Mail : labo-depistageneonat@chu-caen.fr



Région	Coordonnateur	Adresse Secrétariat
Métropole		
Nouvelle Aquitaine	LACOMBE D.	CRDN Nouvelle Aquitaine CHR - Groupe Pellegrin - Maternité - R de C Place Amélie Raba-Léon - 33076 Bordeaux - Cedex Téléphone : 05.56.79.87.00 Mail : crdn.na@chu-bordeaux.fr
Occitanie	OLIVER PETIT I.	CRDN Occitanie IFB Purpan - 330 av de Grande Bretagne - TSA 40031 31059 Toulouse - Cedex 9 Téléphone : 05.34.55.85.88 Mail : crdepistageneonat.occitanie.sec@chu-toulouse.fr
PACA-Corse	CHABROL B.	CRDN PACA-Corse Hôpitals d'Enfant la Timone - 6ème étage 264 rue St Pierre - 13385 Marseille - Cedex 5 Téléphone : 04.91.38.67.55 Mail : secretariat.crdn.pacacorse@ap-hm.fr
Pays de la Loire	CATTEAU A.	CRDN Pays de la Loire Institut de biologie - Hôtel Dieu - CHU Nantes 1 place Alexis Ricordeau 44093 NANTES Cedex 1 Téléphone : 02.40.08.76.59 Mail : crdn.pdl@chu-nantes.fr
Outre-Mer		
Guadeloupe	LEE K.	CRDN Guadeloupe et Iles du Nord CHU de la Guadeloupe - Hôpital Ricou BP 465 - 97159 Pointe à Pitre - Cedex Téléphone : 05.90.93.46.78 Mail : crdn-gin@chu-guadeloupe.fr
Guyane	ELENGA N.	CRDN Guyane CH de Cayenne - Andrée Rosemon 3 Avenue Alexis Blaise Cayenne 97306 Guyane Téléphone : 05.94.39.73.46 Mail : secretariat.crdng@ch-cayenne.fr
La Réunion	RAMFUL D.	CRDN La Réunion CHU Felix Guyon, Allée des Topazes 97400 Saint-Denis - La Réunion Téléphone : 02.62.90.63.39 Mail : sec.crdn@chu-reunion.fr
Martinique	PIERRISNARD E.	CRDN Martinique Téléphone : +596.596.48.81.20 Mail : crdn@chu-martinique.fr
Mayotte	CHAMOUINE A.	CRDN Mayotte Mail : crdn-mayotte@chmayotte.fr



Annexe 3 : Liste des laboratoires

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



Annexe 4 : Liste des laboratoires de Biologie Moléculaire

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



Annexe 5 : Liste des laboratoires de dépistage de la Drépanocytose

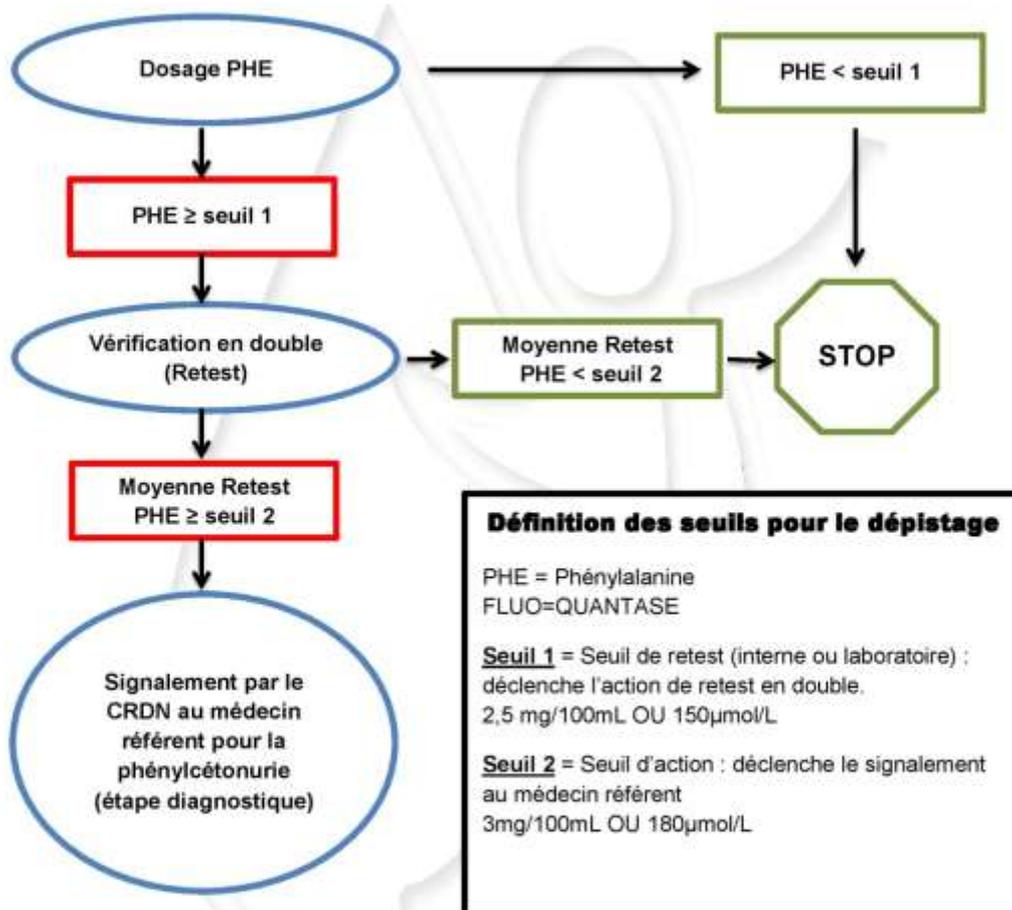
Laboratoires réalisant le dépistage de la Drépanocytose	Territoires Concernés
Bordeaux	Nouvelle-Aquitaine
Fort-de-France	Martinique
Lille	Hauts de France, Normandie, Bourgogne Franche-Comté, Auvergne Rhône-Alpes, Grand Est, Pays de la Loire, Centre-Val de Loire, Bretagne, La Réunion, Guyane, Mayotte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



Annexe 6 : Arbre Décisionnel du dépistage de la PCU



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE LA PHENYLACETONURIE (HYPERPHENYLALANINEMIES)

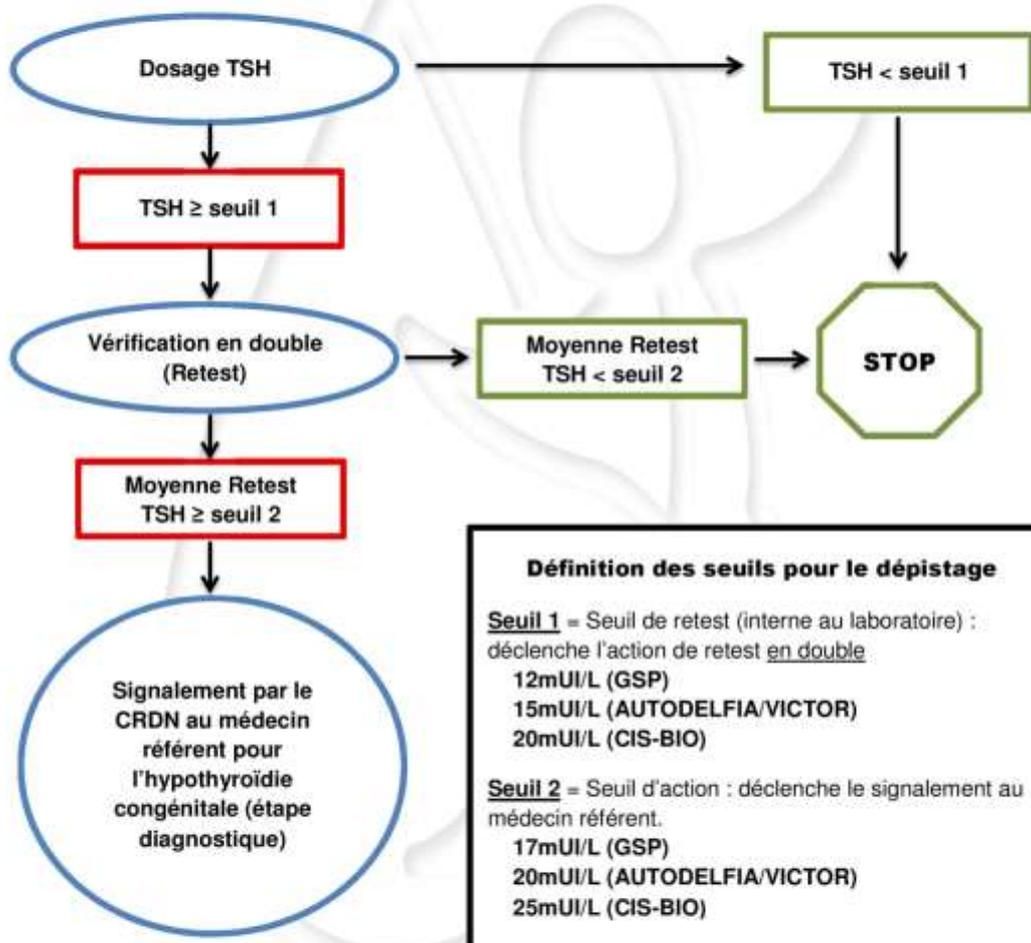




Annexe 7 : Arbre décisionnel du dépistage de l'HC



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE L'HYPOTHYROIDIE CONGENITALE



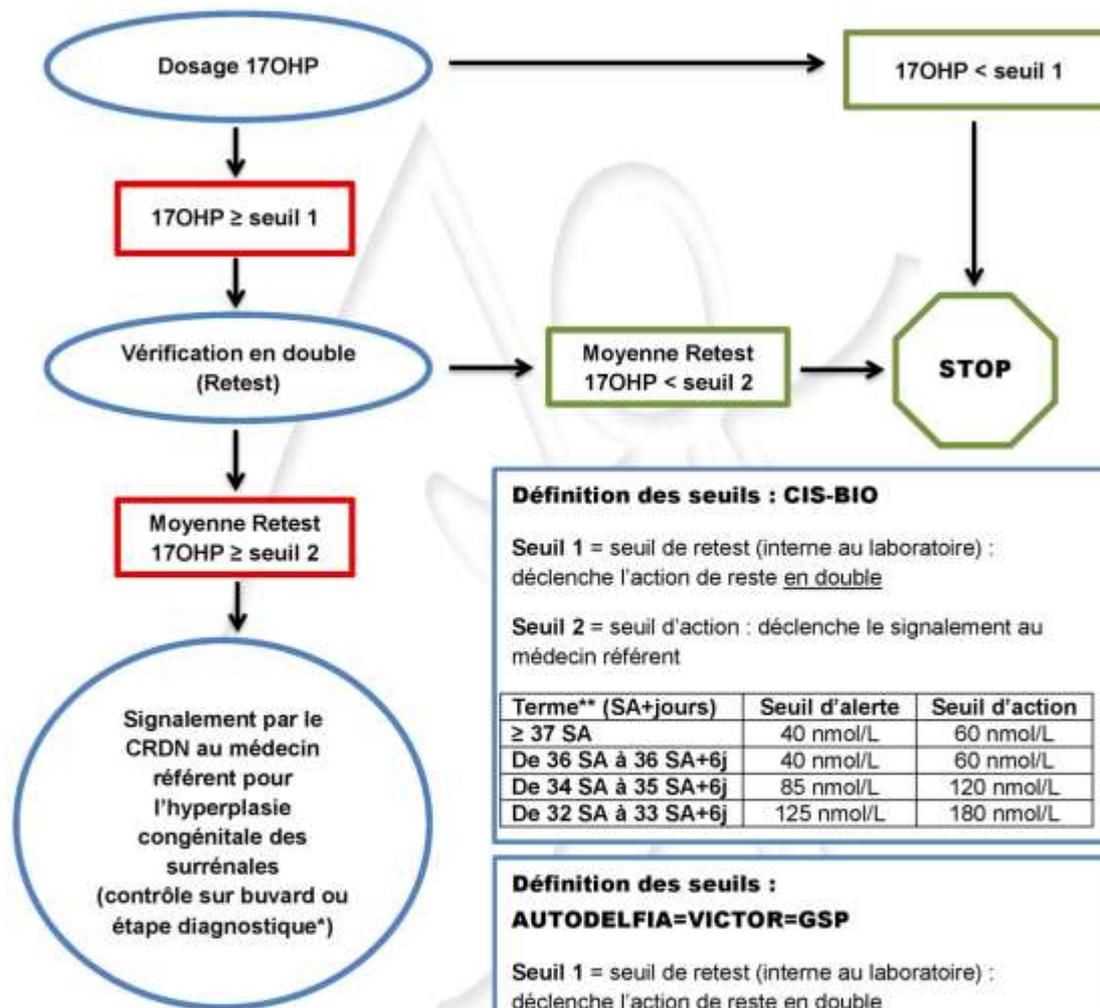


Annexe 8 : Arbre décisionnel du dépistage de l'HCS



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

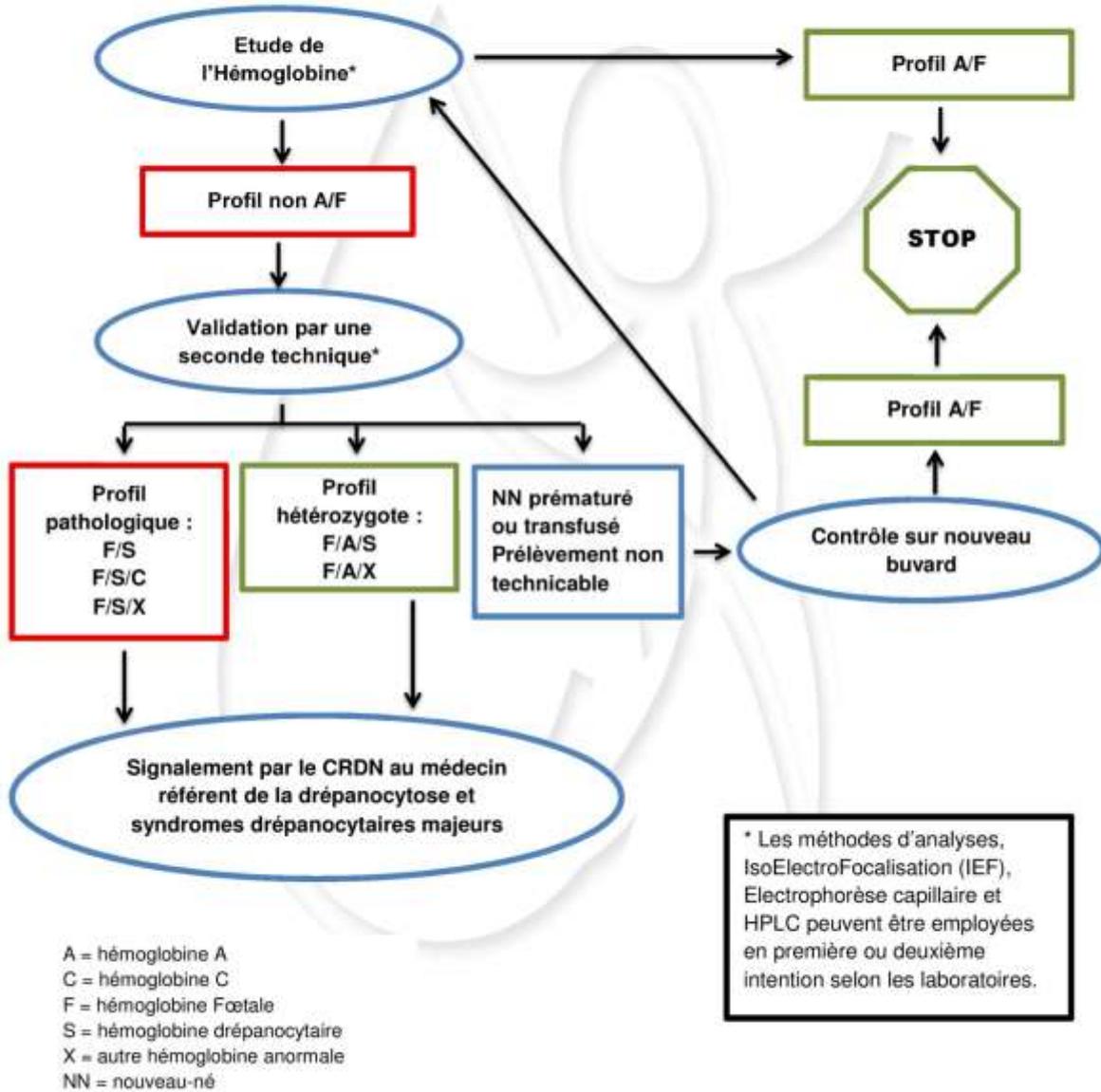
Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnellé – 37044 Tours Cedex 9
Secretariat.cncdn@chu-tours.fr
Tél. : 02.47.47.80.97 – Fax : 02.34.38.95.89



Annexe 9 : Arbre décisionnel du dépistage des SDM



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DES SYNDROMES DREPANOCYTAIRES MAJEURS (SDM)

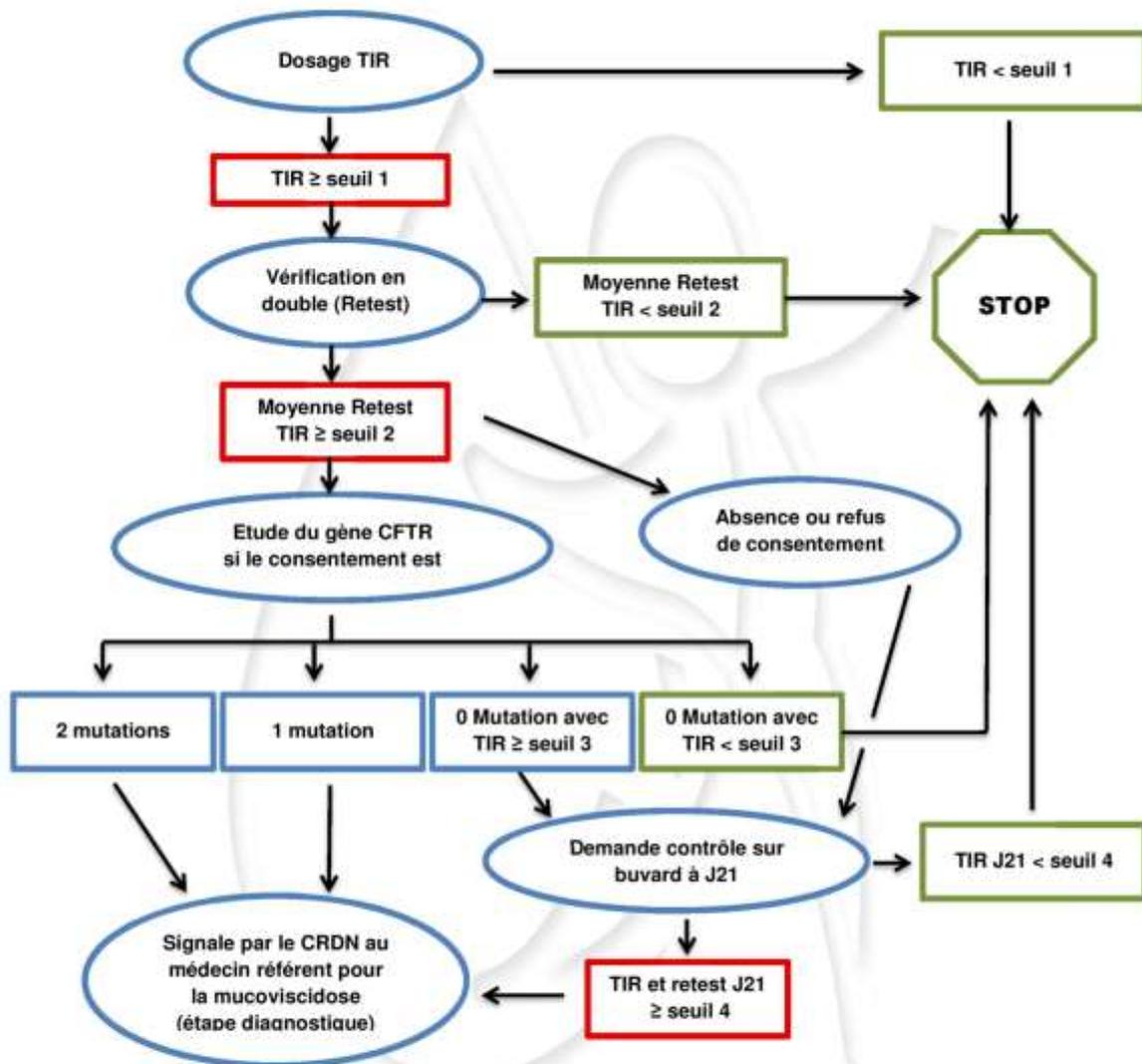




Annexe 10 : Arbre décisionnel du dépistage de la mucoviscidose



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**

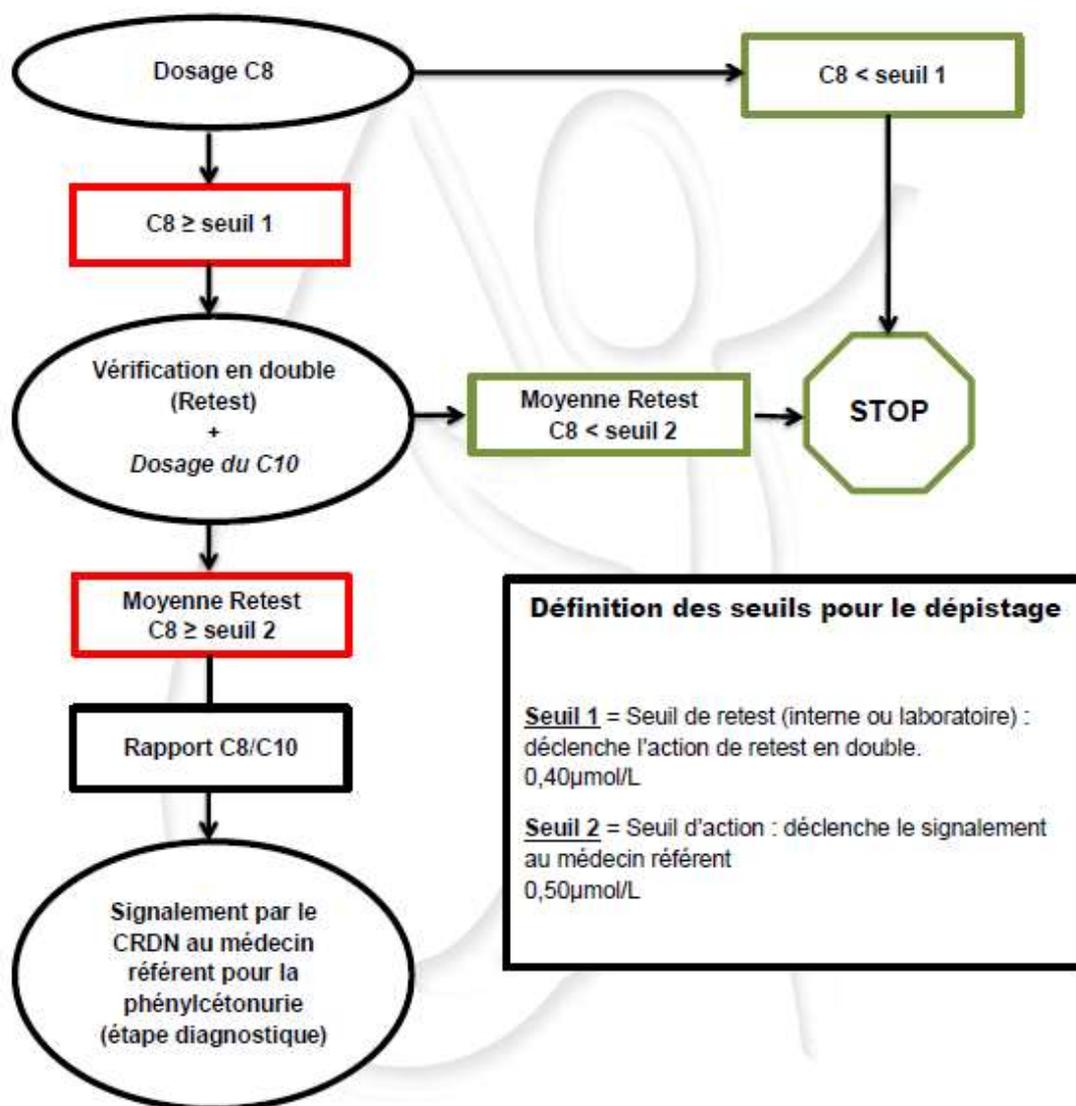
Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
 CNCNDN
 Hôpital Bretonneau - 2, boulevard Tonnelié - 37044 Tours Cedex 9
 Secretariat.cncndn@chu-tours.fr
 Tél : 02.47.47.80.97 - Fax : 02.34.38.95.89



Annexe 11 : Arbre décisionnel du dépistage du déficit en MCAD



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DU MCAD





Annexe 12 : Fiche identification de Cas – PCU

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

HYPERPHENYLALANINEMIE (HPA)

(Fiche d'identification pour tout nouveau-né ayant un taux \geq au seuil de 3 mg/100 mL ou 180 μ mol/L)

Région :

N° ARDPHE
Région Année Numéro

IDENTIFICATION

Département de naissance

Nom :

Prénom :

Date de naissance :
Jour Mois Année

Sexe : Masculin Féminin

Naissance : Terme : semaines complètes d'aménorrhée

Poids : g Taille : cm PC : cm

DEPISTAGE

Date du prélèvement :
Jour Mois Année

Technique : Fluo Enzymo

Résultat : Date :
Jour Mois Année

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

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

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

CONFIRMATION

Date :
Jour Mois Année

Age : jours

Résultats :

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

Biotérimines urinaires + activité DHPR sanguine : Oui Non

Test au BH4 : Oui Non

Pourcentage de baisse en 24H : %

Taux Phé H0 : mg/100mL ou μ mol/L*

Taux Phé H4 : mg/100mL ou μ mol/L*

Taux Phé H8 : mg/100mL ou μ mol/L*

Taux Phé H12 : mg/100mL ou μ mol/L*

Taux Phé H24 : mg/100mL ou μ mol/L*

* RAYER LA MENTION INUTILE

CONCLUSION : PCU typique Déficit en cofacteur Oui Non
PCU atypique
Hyperphé modérée persistante Sensibilité au BH4 : Oui Non

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

TRAITEMENT

Oui Non

Date de mise en route :
Jour Mois Année

Médecin assurant le traitement et suivi : Nom :

Adresse :

Fiche remplie le : par le Dr

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

TSVP →

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

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

Novembre 2013



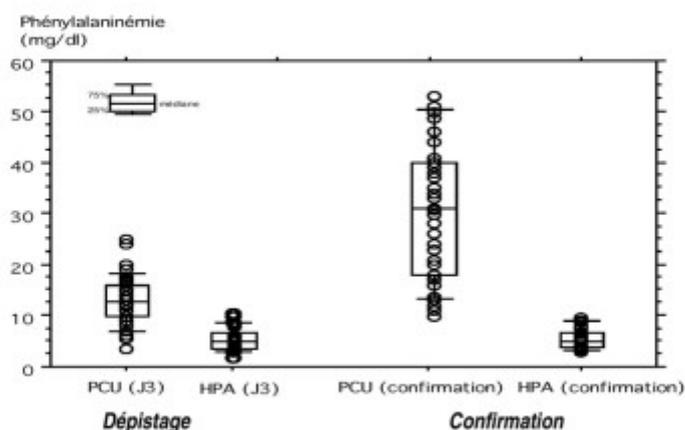
Classification des sujets hyperphénylalaninémiques

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

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

RECOMMANDATIONS PRATIQUES

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



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



REMARQUES CONCERNANT la FICHE de CLASSEMENT des CAS d'HYPOTHYROÏDIE

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

RECOMMANDATIONS PRATIQUES

1 - Cette fiche concerne les **hypothyroïdies persistantes et transitoires**.

a) Hypothyroïdies :

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

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

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

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

b) Hypothyroïdies transitoires

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

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

c) Déclaration des Faux-Négatifs

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

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

Novembre 2013



Biologie :

	Dosage au diagnostic	Dosage à 1 mois																									
17 OH-P (sérum)			µg/L ou nmol/L *																								
Testostérone			µg/L ou nmol/L *																								
Rénine active			µg/L																								
Delta 4			µg/L ou nmol/L *																								
Na (sérum)			mmol/L																								
K (sérum)			mmol/L																								
Na (urinaire)			mmol/24h																								
Date (jj/mm/aa)	<table border="1"> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> </table> <small> </small> Jour <small> </small> mois <small> </small> année													<table border="1"> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> <tr> <td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td> </tr> </table> <small> </small> Jour <small> </small> mois <small> </small> année													

* : Rayer la mention inutile

Génotype : réalisé : Oui Non **Laboratoire :**

Si oui, résultat :

CONCLUSION :

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

PRISE EN CHARGE

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

 jour mois année

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

Si pas de traitement (surveillance), préciser le motif

Médecin assurant traitement et suivi : Nom :

Adresse :

Téléphone :

Fiche remplie le :

 jour mois année par le Dr

Fiche adressée à l'Association Régionale le :

 jour mois année

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

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



ALGORITHME du DÉPISTAGE de la MUCOVISCIDOSE

L'algorithme comprend conformément aux recommandations nationales:

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

TIR : Seuils – valeurs et suite à donner

Seuils : bien distinguer

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

Suite à donner :

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

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

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

Exemples avec la méthode Delfia :

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

Convocation des nouveau-nés au CRCM

Convocation d'emblée

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

Convocation sur résultat de TIR à J21

Pour un nouveau-né n'ayant pas de mutation identifiée avec le Kit de dépistage mais ayant une TIR de contrôle sur prélèvement à J21 \geq à 40 µg/L (ou \geq à 37 µg/L avec GSP)

Classification

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

Novembre 2014



Annexe 20 : Fiche d'identification de cas - Tyrosinémie de type 1

Fiche d'identification d'un nouveau cas Tyrosinémie de type-1 (TYR-1)			
Région :	N° CRDN :		
Nom :	Prénom :		
Date de naissance :	Terme : SA	Sexe :	
Poids : [][][][] g	Taille : [][][] cm	PC : [][], [][] cm	
DEPISTAGE			
Date du prélèvement :		Date du résultat :	
Résultats :	Taux SA J3 : $\mu\text{mol/l}$		
Taux SA J3 (Retest en double) : Retest 1 :		Retest 2 :	Moyenne : $\mu\text{mol/l}$
CONFIRMATION			
Date : [][] / [][] / [][]			
Poids : [][][][] g	Taille : [][][] cm	PC : [][], [][] cm	
Données cliniques			
• Lors du signalement			
Enfant à domicile : <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON			
<input type="checkbox"/> Bien Portant <input type="checkbox"/> Symptomatique Si symptômes, lesquels :			
Enfant Hospitalisé : <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON Si OUI pour quel motif :			
• A la convocation			
Le nouveau-né présente-t-il des symptômes ? <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON			
✓ Si OUI, lesquels : <input type="checkbox"/> Vomissements, <input type="checkbox"/> Ascite, <input type="checkbox"/> Œdèmes des membres inférieurs, <input type="checkbox"/> Autres :			
Données biologiques			
• Bilan de coagulation normale : <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON ; Facteur V : [][][] % TP : [][][] %			
• Succinylacétone urinaire : [][][][] mmol/mol créatine			
• αFP : [][][][][][][][] ng/ml			
• Tyrosinémie plasmatique [][][] $\mu\text{mol/L}$			
CONCLUSION			
<input type="checkbox"/> Tyrosinémie de type-1			
<input type="checkbox"/> Faux positif, si oui lequel			
<input type="checkbox"/> Variants rares (Biologie Moléculaire) :			
TRAITEMENT <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON			
Date de mise en route : [][] / [][] / [][]			
<input type="checkbox"/> Régime hypoprotidique <input type="checkbox"/> Nitisonone			
Médecin assurant le traitement et le suivi : Dr			
Adresse :			
Fiche remplie le : [][] / [][] / [][] par le Dr			
L'utilisation des fiches de classement à des fins scientifiques ne pourra être faite qu'avec autorisation du CRDN			
Fiche adressée au CRDN le : [][] / [][] / [][] Fiche à retourner au CRDN dans les meilleurs délais.			



Annexe 25 : Évolution des seuils des EIM

Pathologie	Biomarqueurs	Percentiles (retest / action / urgence)	Seuil retenu le 05/12/22
Homocystinurie	Methionine (MET μM) Ratio MET/PHE	99,5 / 99,9	MET : 30 (retest) / 35 (action) μM MET / PHE : 0,65 HCY : 10 μM
	Homocystéine totale (HCY μM)		
Leucinose	Totale Leucine (XLE μM)	99,5 / 99,9	XLE : 200 (retest) / 250 (action) / 500 (urgence) μM Ratio XLE/ALA : 1,5 Ratio XLE/ALA/C5 : 20
	Ratio XLE/ALA		
	Ratio XLE/ALA/C5		
Tyrosinémie	Succinylacétone (SA μM)	Consensus publications	SA : 1,5 (retest) / 2,0 (action) μM
Acidurie glutarique type 1	Glutaryl carnitine (C5DC μM) Ratio C5DC/C8	99,5 / 99,9	C5DC : 0,40 (retest) / 0,45 (action) μM Ratio C5DC/C8 : 10
Acidurie Isovalérique	Isovalérylcarnitine (C5 μM)	99,95 / 99,99	C5 : 1,5 (retest) / 2,0 (action) μM
Déficit en LCHAD	Hydroxypalmitoylcarnitine (C16OH μM)	99,95 / 99,99	C16OH : 0,05 (retest) / 0,07 (action) μM
Déficit primaire en carnitine	Carnitine libre (C0 μM)	1 ^{er} / 0,03 / 0,01	C0 : 9 (retest) / 8 (action et contrôle J21) / 5 (urgence) μM ACT : 1 μM
	Acylcarnitines Totales (ACT μM) dont C3	1 ^{er}	

172

Pathologie	Biomarqueurs	Percentiles (retest / action / urgence)	Seuils retenus le 30/01/23
Homocystinurie	Methionine (MET) Ratio MET/PHE Homocystéine totale (HCY)	99,5 / 99,9	MET : Seuil de Retest : 35 μM Seuil d'action : 40 μM MET / PHE : 0,65 HCY : 10 μM
Leucinose	Totale Leucine (XLE) Ratio XLE/ALA Ratio XLE/ALA/C5	99,5 / 99,9	XLE : Seuil de Retest : 250 μM Seuil d'action : 300 μM Seuil d'urgence : 500 μM Ratio XLE/ALA : 1,5 Ratio XLE/ALA/C5 : 20
Tyrosinémie	Succinylacétone (SA)	99,95 / 99,99	SA : Seuil de Retest : 2,5 μM Seuil d'action : 3,0 μM
Acidurie glutarique type 1	Glutaryl carnitine (C5DC) Ratio C5DC/C8	99,5 / 99,9	C5DC : Seuil de Retest : 0,40 μM Seuil d'action : 0,45 μM Ratio C5DC/C8 : 10
Acidurie Isovalérique	Isovalérylcarnitine (C5)	99,95 / 99,99	C5 : Seuil de Retest : 1,5 μM Seuil d'action : 2,0 μM
Déficit en LCHAD	Hydroxypalmitoylcarnitine (C16OH)	99,95 / 99,99	C16OH : Seuil de Retest : 0,08 μM Seuil d'action : 0,10 μM
Déficit primaire en carnitine	Carnitine libre (C0) Acylcarnitines Totales (ACT)	1 ^{er} / 0,03 / 0,01 1 ^{er}	C0 : Seuil de Retest : 8 μM Seuil d'action : 6 μM Seuil contrôle J21 : 6 μM Seuil d'urgence : 4 μM ACT : 1 μM



Pathologie	Biomarqueurs	Percentiles (retest / action / urgence)	Seuils retenus le 27/03/23
Homocystinurie	Methionine (MET) Ratio MET/PHE Homocystéine totale (HCY)	99,5 / 99,9	MET : Seuil de Retest : 35 µM Seuil d'action : 40 µM MET / PHE : 0,65 HCY : 10 µM
Leucinose	Totale Leucine (XLE) Ratio XLE/ALA Ratio XLE/ALA/C5	99,5 / 99,9	XLE : Seuil de Retest : 250 µM Seuil d'action : 300 µM Seuil d'urgence : 500 µM Ratio XLE/ALA : 1,5 Ratio XLE/ALA/C5 : 20
Tyrosinémie	Succinylacétone (SA)	99,95 / 99,99	SA : Seuil de Retest : 2,5 µM Seuil d'action : 3,0 µM
Acidurie glutarique type 1	Glutaryl carnitine (C5DC) Ratio C5DC/C8	99,5 / 99,9	C5DC : Seuil de Retest : 0,40 µM Seuil d'action : 0,45 µM Ratio C5DC/C8 : 10
Acidurie Isovalérique	Isovalérylcarnitine (C5)	99,95 / 99,99	C5 : Seuil de Retest : 1,5 µM Seuil d'action : 2,0 µM
Déficit en LCHAD	Hydroxypalmitoylcarnitine (C16OH)	99,95 / 99,99	C16OH : Seuil de Retest : 0,08 µM Seuil d'action : 0,10 µM
Déficit primaire en carnitine	Carnitine libre (C0) Acylcarnitines Totales (ACT)	1 ^{er} / 0,03 / 0,01 1 ^{er}	C0 : Seuil de Retest : 7 µM Seuil d'action : 6 µM Seuil contrôle J21 : 6 µM Seuil d'urgence : 4 µM ACT : 1 µM