



Rapport d'activité

Programme National du dépistage néonatal

Année 2024



Rapport d'activité

3

Programme National du dépistage néonatal

Année 2024



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 2024

Table des matières

Rapport d'activité.....	1
Programme National.....	1
du dépistage néonatal.....	1
Année 2024.....	1
1. Le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal.....	12
2. Rapport d'activité 2024 de la Commission Biologie.....	14
2.1. Membres de la Commission Biologie :.....	14
2.2. Missions :.....	14
2.3. Fonctionnement et principales activités.....	14
2.3.1. Gouvernance et Composition de la Commission Biologie.....	15
2.3.2. Dépistage de la drépanocytose.....	15
2.3.3. Dépistages des Déficits Immunitaires Combinés Sévères, et de l'Amyotrophie Spinale.....	16
2.3.3.1. Projections Financières.....	16
2.3.3.2. Rédaction du Cahier des Charges.....	16
2.3.3.3. Evaluation des Kits et matériels.....	16
2.3.4. Adaptation des seuils.....	16
2.3.5. Suivi des changements de lots.....	17
2.3.6. Buvard.....	17
2.3.7. Evaluation Externe de la Qualité (EEQ).....	17
2.3.8. Groupe de Travail Qualité.....	18
2.3.9. Journée des laboratoires.....	18
2.3.10. Kit de la mucoviscidose.....	18
3. Rapport d'activité 2024 de la Commission Epidémiologie.....	19
3.1. Membres de la Commission Epidémiologie.....	19
3.2. Missions :.....	19
3.2.1. Nouvelle Commission Epidémiologie.....	19
3.2.2. Suivi des dépistages.....	20
3.2.3. Acheminement des buvards.....	20
3.2.4. Refus du Dépistage Néonatal.....	20
3.2.5. Evolution du Système d'Information.....	21
3.2.6. Collection Biologique.....	21
4. Bilan d'activité 2024 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-Chronopost.....	23
4.2.2.	Acheminement des buvards - Guyane.....	23
4.2.3.	Mayotte	23
4.2.4.	Kit de dépistage des maladies métaboliques.....	23
4.2.5.	Financement de la généralisation du dépistage de la drépanocytose.....	24
4.2.6.	Système d'Information (SI)	24
4.3.	Acheminement des buvards	24
4.3.1.1.	Modalités de Transport	25
4.3.1.2.	Expérimentation Ile de France	27
4.3.1.3.	Enveloppes endommagées	27
4.3.1.4.	Enveloppes non livrées aux CRDN	27
4.3.1.5.	Enveloppes perdues et retardées	27
4.3.1.6.	Difficultés organisationnelles.....	28
4.3.1.7.	Portail de réclamation Réunion de Suivi.....	28
4.4.	Marchés	29
4.4.1.	Marché buvards 2024	29
4.4.2.	Etiquettes « Code-Barres »	29
4.5.	Généralisation du dépistage de la drépanocytose	29
4.5.1.	Coopération avec la filière MCGRE	29
4.5.2.	Evolution du SI	30
4.5.3.	Suivi de la mise en place	30
4.6.	Préparation de la mise en place du dépistage des déficits immunitaires combinés sévères et de l'amyotrophie spinale	30
4.6.1.	Elaboration des algorithmes décisionnels	30
4.6.2.	Projection Financière	31
4.6.3.	Tests des équipements	31
4.6.4.	Marché Public	31
4.6.5.	Spécificité du dépistage néonatal génétique.....	31
4.6.6.	Suivi épidémiologique des DICS.....	32
4.7.	Préparation de la mise en place du dépistage du déficit en VLCAD	32
4.8.	Système d'Information et Base Nationale	32
4.8.1.	Correctifs.....	33
4.8.2.	Préparation à la migration complète du système d'information.....	33
4.8.3.	Base nationale.....	33
4.9.	Outils de communication	34



4.9.1.	Réseaux sociaux	34
4.9.2.	Site internet	35
4.10.	Coopération filière Muco-CFTR	36
4.11.	Réunion des CRDN	36
4.12.	Projets à venir	37
4.12.1.	Nouvelles Commissions	37
4.12.2.	Dépistage des DICS et de la SMA	37
4.12.3.	Evolution du SI	37
4.12.4.	Suivi Acheminement	38
5.	Bilan du programme national de dépistage néonatal	39
5.1.	Méthodologie et Présentation des résultats	39
	Statistiques médicales	39
	Fiches diagnostiques	40
5.2.	Données Générales.....	41
	Dépistage et Refus.....	41
5.3.	Dépistage Phénylcétonurie.....	44
	PCU - Données depuis la mise en place du dépistage de la phénylcétonurie	45
	PCU - Données 2024	48
	PCU - Evolution 2015-2024.....	49
	Fiches Diagnostiques	50
	Fiches Diagnostiques – Données générales.....	50
	Délais	50
	Données du dépistage	51
	Fiches Diagnostiques – Confirmation	52
5.4.	Dépistage Hypothyroïdie Congénitale	53
	HC – Données depuis la mise en place du dépistage de l’hypothyroïdie congénitale	54
	HC – Données 2024	56
	HC – Evolution 2015 – 2024	58
	Indicateurs.....	59
	Indicateurs - Délais	59
	Fiches Diagnostiques – Données générales.....	59
	Fiches Diagnostiques – Données dépistages	60
	Fiches Diagnostiques – Confirmation	60
5.5.	Dépistage Hyperplasie Congénitale des Surrénales	62
	HCS - Données depuis la mise en place du dépistage de l’hyperplasie Congénitale des Surrénales	63
	HCS – Données 2024	65



HCS – Evolution 2015 – 2024.....	65
Fiches Diagnostiques	66
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	67
Délais	67
Données du dépistage	68
Fiches Diagnostiques – Confirmation	68
5.6. Dépistage Drépanocytose.....	69
Drépanocytose - Données depuis la mise en place du dépistage de la drépanocytose	70
Drépanocytose – Données 2024	72
Drépanocytose – Evolution 2015 - 2024	76
Indicateurs.....	77
Indicateurs – Délai	77
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	81
Fiches Diagnostiques – Examen de confirmation.....	81
5.7. Dépistage Mucoviscidose	84
Mucoviscidose - Données depuis la mise en place du dépistage de la mucoviscidose	85
Mucoviscidose – Données 2024	89
Mucoviscidose – Evolution 2015 - 2024	92
Indicateurs.....	93
Indicateurs – Délai	93
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	96
Fiches Diagnostiques – Données dépistages	96
Fiches Diagnostiques – Confirmation	97
5.8. Dépistage du déficit en MCAD	99
Dépistage du déficit en MCAD et adaptations des seuils.	99
Cas de déficit en MCAD en 2024	100
Evolution 2021 - 2024	101
Fiches Diagnostiques	102
Fiches Diagnostiques – Données générales.....	102
Données du dépistage	103
Indicateurs - Délais	104
5.9. Dépistage des 7 EIM	105
Dépistage des EIM et adaptations des seuils.	105
Performance 2024	106
6. Bilan du dépistage néonatal par Région.....	108
CRDN - Auvergne-Rhône Alpes	108



CRDN - Bourgogne-Franche Comté	110
CRDN – Bretagne	112
CRDN - Centre Val de Loire	114
CRDN - Grand Est	116
CRDN - Hauts de France.....	118
CRDN - Ile de France	120
CRDN – Normandie.....	122
CRDN – Nouvelle Aquitaine	124
CRDN – Occitanie	126
CRDN – Paca Corse	128
CRDN – Pays de la Loire	130
CRDN - Guadeloupe	132
CRDN - Guyane	134
CRDN - Martinique.....	136
CRDN - Mayotte	138
CRDN - Réunion	140
Annexes.....	142
Annexe 1 : Recto verso du buvard validé et utilisé en 2024	142
Annexe 2 : Liste des structures régionales de dépistage	143
Annexe 3 : Liste des laboratoires.....	145
Annexe 4 : Liste des laboratoires de Biologie Moléculaire	146
Annexe 5 : Liste des laboratoires de dépistage de la Drépanocytose	147
Annexe 6 : Arbre Décisionnel du dépistage de la PCU.....	148
Annexe 7 : Arbre décisionnel du dépistage de l’HC	149
Annexe 8 : Arbre décisionnel du dépistage de l’HCS	150
Annexe 9 : Arbre décisionnel du dépistage des SDM	151
Annexe 10 : Arbre décisionnel du dépistage de la mucoviscidose	152
Annexe 11 : Arbre décisionnel du dépistage du déficit en MCAD	153
Annexe 12 : Arbre décisionnel du dépistage de l’acidurie glutarique	154
Annexe 13 : Arbre décisionnel du dépistage de l’acidurie isovalérique	155
Annexe 14 : Arbre décisionnel du dépistage du déficit primaire en carnitine	157
Annexe 15 : Arbre décisionnel du dépistage de l’homocystéinurie	158
Annexe 16 : Arbre décisionnel du dépistage du LCHAD	159
Annexe 17 : Arbre décisionnel du dépistage de la leucine	160
Annexe 17 : Arbre décisionnel du dépistage de la tyrosinémie de type 1.....	161
Annexe 18 : Fiche identification de Cas – PCU	162



Annexe 19 : Fiche Identification de Cas - HC	164
Annexe 20 : Fiche Identification de Cas - HCS	166
Annexe 21 : Fiche Identification de Cas – SDM	168
Annexe 22 : Fiche Identification de Cas – Mucoviscidose	169
Annexe 23 : Fiche d'identification de cas – Déficit en MCAD	171
Annexe 24 : Fiche d'identification de cas – Homocystinurie	172
Annexe 25 : Fiche d'identification de cas – Leucinose.....	173
Annexe 26 : Fiche d'identification de cas – Tyrosinémie de type 1	174
Annexe 27 : Fiche d'identification de cas – Acidurie glutarique de type 1	175
Annexe 28 : Fiche d'identification de cas – Acidurie isovalérique.....	176
Annexe 29 : Fiche d'identification de cas – Déficit en LCHAD	177
Annexe 30 : Fiche d'identification de cas – Déficit primaire en Carnitine	178
Annexe 31 : Évolution des seuils des EIM.....	179



1. Le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal

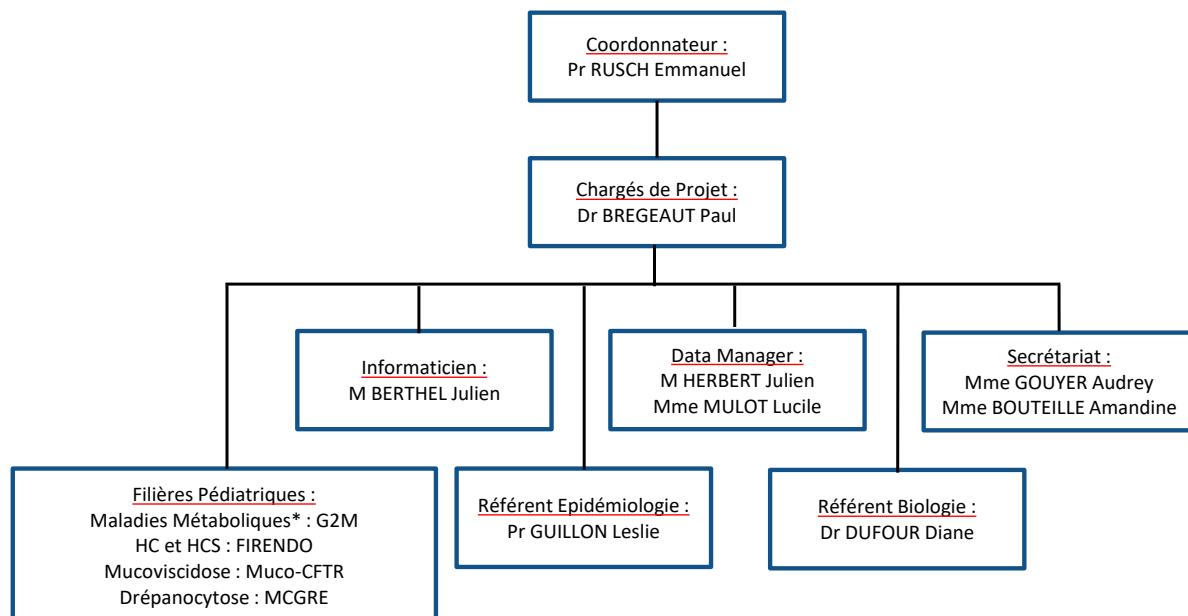
Le Centre Hospitalier Régional Universitaire de Tours a été désigné, le 28 juin 2018, Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCDN), pour une entrée en fonction le 1^{er} juillet 2018 avec la mission d'assurer la coordination nationale du dépistage néonatal. Il a été renouvelé en 2023 pour une durée de 5 ans.

Le CNCDN remplit trois grandes catégories de missions :

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

12

Le CNCDN (figure 1), placé sous la responsabilité d'un coordonnateur, est animé par deux chargés de projet depuis 2024. Un secrétariat, un data manager et un informaticien (prestataire extérieur) assurent le soutien logistique. Des référents pédiatres (issus des filières maladies rares), épidémiologistes et biologistes apportent leur expertise au CNCDN dans leur domaine de compétence.



*Incluant PCU, MCAD et les 7 autres EIM

Figure 1 : Organigramme du CNCDN

(HC = Hypothyroïdie Congénitale, HCS = Hyperplasie Congénitale des Surrénales)



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.

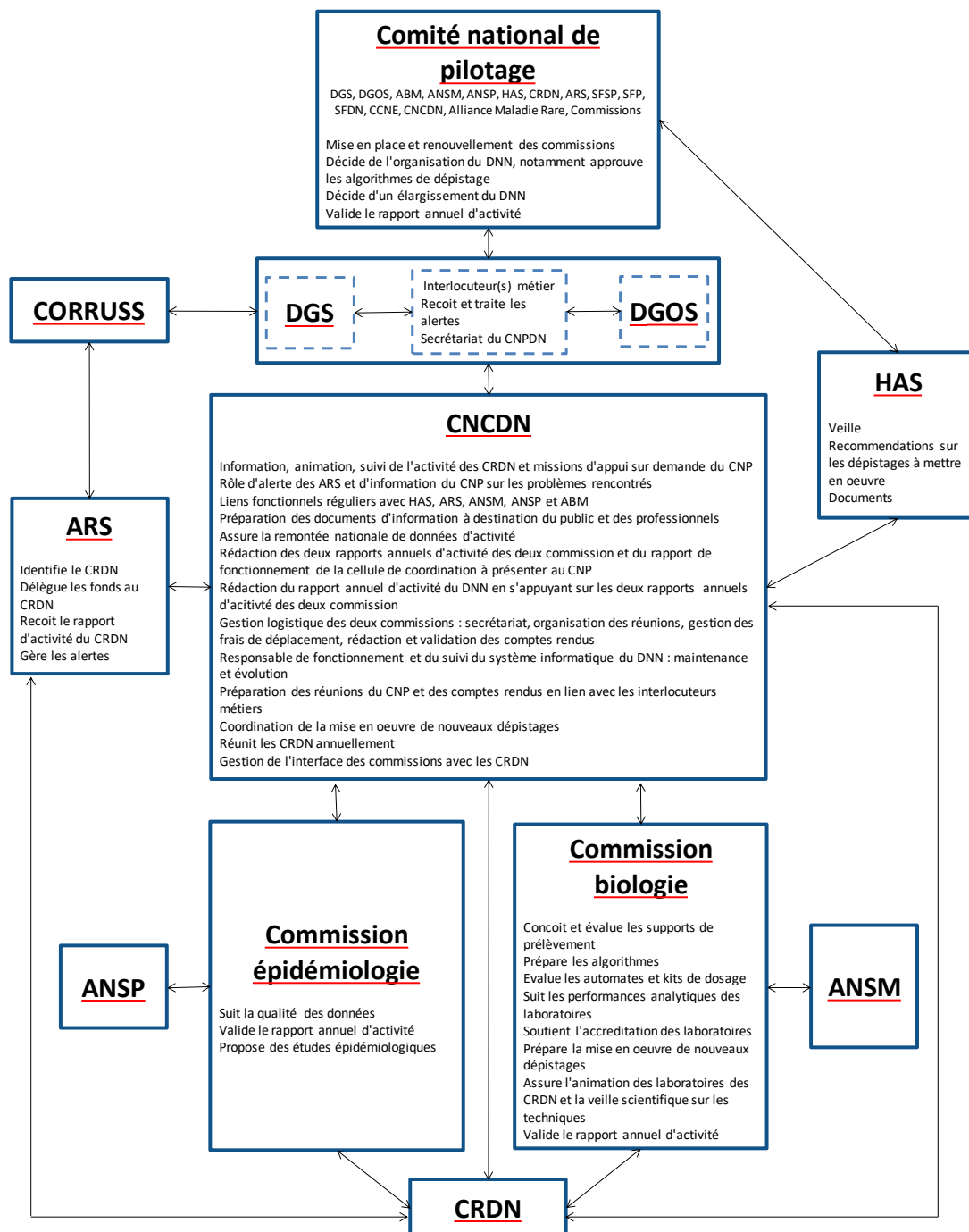


Figure 2 : Organigramme du Programme National de Dépistage Néonatal



2. Rapport d'activité 2024 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,

14

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

2.2. Missions :

La Commission Biologie du Dépistage Néonatal, constituée en 2018, s'est tenue en février, mars, mai, juillet, septembre et novembre 2024. 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.

En 2024, un nouveau mandat de la Commission Biologie a été initié avec une actualisation de ses membres et de ses missions. Une première réunion de la nouvelle Commission Biologie se tiendra le 20 janvier 2025.

2.3.1. Gouvernance et Composition de la Commission Biologie

Mise en place en 2018, la Commission Biologie a été renouvelée en 2024 pour répondre aux nouveaux enjeux du Programme National de Dépistage Néonatal (PNDN).

15

Ainsi, la Commission Biologie a proposé des évolutions en lien avec sa composition et ses missions.

La future Commission Biologie est ainsi composée :

- De 4 représentants des CRDN,
- De 2 représentations de la Société Française de Dépistage Néonatal,
- D'un représentant des chefs des pôles de biologie,
- D'un représentant de la Société Française de Biologie Clinique,
- D'un représentant de l'Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire,
- D'un représentant de l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé,
- D'un représentant de l'Agence de Biomédecine
- D'un représentant par filière maladies rares en lien avec le dépistage néonatal.

2.3.2. Dépistage de la drépanocytose

En vue de la généralisation du dépistage de la drépanocytose, la Commission Biologie a joué un rôle central dans l'évaluation et la coordination des aspects organisationnels et techniques.

En 2024, la Commission Biologie a participé activement à la mise en place de ce dépistage :

- Élaboration du cahier des charges pour les équipements nécessaires à la détection des syndromes drépanocytaires majeurs, en lien avec les fournisseurs et les instances de financement,
- Suivi de la mise en œuvre des techniques analytiques dans les différents centres régionaux de dépistage néonatal (CRDN), avec identification des éventuelles difficultés et propositions de solutions,
- Création d'un groupe d'utilisateurs afin de partager les retours d'expérience et d'harmoniser les pratiques entre laboratoires
- Coordination avec la filière d'aval pour la validation des résultats et la diffusion des outils de communication destinés aux familles, notamment les courriers d'information sur les hétérozygotes.



2.3.3. Dépistages des Déficits Immunitaires Combinés Sévères, et de l'Amyotrophie Spinale

En 2024, la Commission Biologie a initié les travaux pour permettre une mise en place des dépistages de DICS et SMA à l'horizon 2025.

2.3.3.1. Projections Financières

La Commission Biologie a été consultée et informée des projections financières liées à la mise en place des dépistages DICS/SMA. Elle a également contribué à identifier les ajustements nécessaires dans le budget, en particulier concernant les ressources humaines.

16

2.3.3.2. Rédaction du Cahier des Charges

La Commission Biologie a participé à la rédaction du cahier des charges permettant l'acquisition de kits et d'équipements par les laboratoires qui réaliseront les dépistages de DICS et SMA.

2.3.3.3. Evaluation des Kits et matériels

Par ailleurs, la Commission Biologie, en partenariat avec les acteurs de FILNEMUS et des acteurs du projet de recherche DEPISMA, a participé à l'évaluation des kits présents sur le marché pour la mise en place des dépistages de DICS et SMA.

2.3.4. Adaptation des seuils

La Commission Biologie est en charge du suivi des distributions des paramètres et du suivi des performances.

En 2020, avec l'introduction des spectromètres de masse, elle a défini de nouveaux seuils spécifiques à la spectrométrie de masse pour le dépistage de la phénylcétonurie. Dans le cadre du suivi du dépistage des maladies métaboliques, des Réunions de Concertation Pluridisciplinaires ont été organisées conjointement entre la filière G2M et la Commission Biologie : la RCP CoMMet.

En 2024, cette RCP CoMMet s'est réunie trois fois :

- Le 31/05/2024
- Le 20/09/2024
- Le 15/11/2024

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



L'analyse des performances de ce dépistage a conduit la Commission, en accord avec la filière G2M, à réévaluer ces seuils en juin 2024.

Désormais, le seuil de retest est fixé à 120 $\mu\text{mol/L}$ (au lieu de 100 $\mu\text{mol/L}$) et le seuil d'action à 150 $\mu\text{mol/L}$ (au lieu de 120 $\mu\text{mol/L}$).

2.3.5. Suivi des changements de lots

La Commission Biologie suit les changements de lots des réactifs utilisés dans le cadre du dépistage néonatal. Ce suivi permet notamment d'assurer une continuité dans la qualité des rendus du dépistage néonatal.

Avant chaque changement de lot pour les maladies métaboliques, il a été convenu que des tests seraient réalisés par les utilisateurs français.

Par ailleurs, en 2024, le changement de lot pour le dépistage néonatal des maladies métaboliques a notamment modifié les durées d'incubation.

2.3.6. Buvard

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

En 2024, il a été acté par la Commission Biologie que :

- Le nombre de taches de sang a prélevé passerait de 6 à 7 sur le buvard 2025,
- Le consentement génétique sur le verso du buvard serait revu pour permettre un périmètre plus large, et ainsi permettre la mise en place du dépistage de la SMA.
-

2.3.7. 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 2024, deux enquêtes Asqualab® ont été diffusées aux centres.

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 2024, le Groupe de Travail Qualité a participé à la mise à jour des guides qualité pour intégrer les nouvelles pathologies (drépanocytose, DICS/SMA) ainsi que les modalités de sous-traitance en cas de panne.

2.3.9. Journée des laboratoires

Le 17 octobre 2024 s'est tenue la deuxième journée des laboratoires. Ont été évoqués au cours de cette journée :

- La Commission Biologie et son devenir
- La généralisation du dépistage de la drépanocytose,
- La performance des algorithmes du dépistage néonatal pour les maladies métaboliques,
- Le dépistage néonatal de la drépanocytose,
- L'analyse des paramètres du GSP et de l'Autodelfia,
- Les extensions du dépistage Néonatal SCID/SMA.

Au total, 81 participants, 50 personnes en présentiel et 31 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.



3. Rapport d'activité 2024 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 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.

19

Etaient invités systématiquement à participer aux réunions de la Commission Epidémiologie, Alexandra DONCARLI (Agence Nationale de Santé Publique) et Dr Paul BREGEAUT (Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal)

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

3.2. Missions :

La Commission Epidémiologie du Dépistage Néonatal, constituée en 2018 a pour missions :

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

3.2.1. Nouvelle Commission Epidémiologie

Mise en place en 2018, la Commission Epidémiologie s'est réorganisée en 2024 pour aboutir à une nouvelle composition et à une redéfinition des missions.

Ainsi en 2024, la Commission Epidémiologie a travaillé sur sa nouvelle composition, sa nouvelle organisation et la précision de ses missions.

Concernant la composition de la nouvelle commission, on retrouve des représentants institutionnels de l'ANSP-SPF, ABM, SFDN, SFSP, SFP, CRDN biologistes et pédiatres, INSERM, CIC et CNSF.



3.2.2. Suivi des dépistages

En 2024, la Commission Epidémiologie a participé au suivi des maladies dépistées, notamment en suivant les performances (faux positifs, faux négatifs, vrais positifs, vrais négatifs), les délais de dépistage et de diagnostic.

Ainsi en 2024, il a été principalement notifié :

- Une incidence stable des maladies,
- Une augmentation du nombre d'hyperphénylalaninémie modérée ayant conduit à une adaptation du seuil,
- Une disparité régionale importante pour l'hypothyroïdie congénitale sans qu'il y ait d'éléments probants permettant de l'expliquer.
- Une généralisation progressive du dépistage de la drépanocytose en amont de la généralisation officielle.

20

3.2.3. Acheminement des buvards

La Commission Epidémiologie a continué de participer au suivi des délais d'acheminement, notamment en lien avec les modifications actées au niveau national concernant l'acheminement des buvards : Buvards transportés par La Poste, puis par La Poste/Chronopost.

La mise en place du transport par La Poste/Chronopost a amené à améliorer modérément les délais d'acheminement, avec de grosses disparités régionales. Ainsi deux régions ont particulièrement profité de la mise en place de ce système, sans de réelles modifications dans les autres régions.

Par ailleurs, ce fonctionnement par La Poste/Chronopost a été réinterrogé notamment en lien avec l'augmentation du nombre de buvards perdus.

La Commission Epidémiologie a ainsi interrogé la balance bénéfique/risque de l'amélioration modérée des délais au regard de l'augmentation du nombre de buvards perdus.

3.2.4. Refus du Dépistage Néonatal

Le nombre de refus du dépistage néonatal a augmenté en 2023 et en 2024.

Face à cette situation, et au manque de données concernant l'origine de ces refus, la Commission Epidémiologie a proposé des études à mener pour mieux documenter ces refus :

- Questionnaires à destination des parents qui refusent en lien ou non avec le formulaire de refus,
- Questionnaires à destination des professionnels confrontés aux parents qui refusent,
- Questionnaire à destination des établissements.

Par ailleurs, en partenariat avec Santé Publique France, il a été proposé d'intégrer des questions sur l'information du dépistage néonatal et sur les refus du dépistage néonatal dans l'enquête nationale périnatale 2027.



3.2.5. Evolution du Système d'Information

Afin de permettre l'ajout de nouvelles maladies, le système d'information du dépistage néonatal nécessite une évolution majeure en 2025.

Les évolutions du système d'information, avec la disparition de l'application de bureau et la mise en place d'un système entièrement Web, ont été présentés à la Commission Epidémiologie.

Ont aussi été échangé en Commission Epidémiologie les principales bases de données ainsi que les flux de données.

21

3.2.6. Collection Biologique

En 2024, le travail initié en 2023 sur la collection biologique a été continué. Ainsi, il a été présenté à la Commission Epidémiologie une première proposition de fonctionnement de la Collection Biologique.

Il a été proposé par la Commission Epidémiologie qu'un Groupe de Travail regroupant des acteurs des trois Commission (Epidémiologie, Biologie et Scientifique Prospective) se mette en place pour échanger sur la mise en place pratique de la Collection Biologique.



4. Bilan d'activité 2024 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).

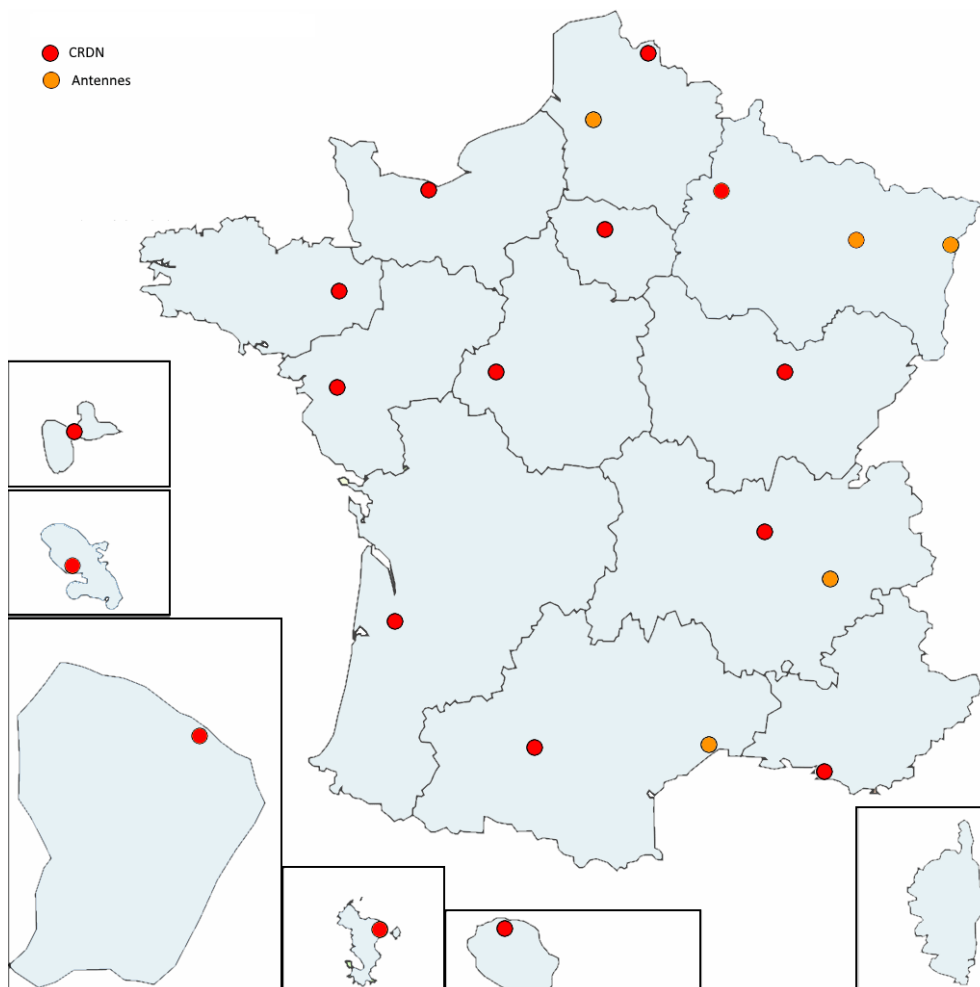


Figure 3 : Organisation du dépistage néonatal 2024



4.2. Alertes

4.2.1. Acheminement des buvards - La Poste-Chronopost

En 2023 et 2024, un certain nombre d'alerte a été émis par les CRDN en lien avec les nouvelles modalités d'acheminement (cf 4.3) La Poste-Chronopost.

Par ailleurs des alertes spécifiques ont été émises à la suite d'un incendie d'un entrepôt Chronopost en région Ile de France. (cf 4.3)

4.2.2. Acheminement des buvards - Guyane

En mai 2024, le CRDN Guyane a informé le CNCNDN des difficultés à acheminer ses buvards jusqu'à Lille où sont réalisées les analyses techniques.

Ces difficultés récurrentes ont amené le CRDN Guyane à changer de prestataire pour l'acheminement des buvards vers la Hexagone au cours de l'année 2024.

4.2.3. Mayotte

En février 2024, des mouvements sociaux survenus à Mayotte ont perturbé une partie des activités hospitalières, affectant notamment l'acheminement des buvards utilisés pour le dépistage néonatal. Ces blocages ont entraîné des retards significatifs dans l'envoi des échantillons vers le centre de dépistage de Lille, en raison des difficultés de circulation et de transport rencontrées localement.

Face à cette situation, une alerte a été transmise au ministère en charge de la Santé le 23 février 2024. Parallèlement, de nombreux échanges organisationnels ont été menés avec l'ARS de Mayotte ainsi qu'avec les responsables du Centre Régional de Dépistage Néonatal, afin d'identifier des solutions permettant de sécuriser au mieux la continuité de l'acheminement et de limiter l'impact de ces perturbations sur le programme de dépistage.

4.2.4. Kit de dépistage des maladies métaboliques

En 2024, comme déjà observé en 2023, plusieurs Centres Régionaux de Dépistage Néonatal ont signalé la présence de contaminants visibles à l'œil nu dans la phase mobile du kit utilisé pour certaines analyses.

À la suite de cette première alerte, une information a été immédiatement diffusée à l'ensemble des CRDN, accompagnée d'un recensement national visant à identifier précisément les lots et les flacons potentiellement concernés.

Parallèlement, des échanges approfondis ont été engagés entre le CNCNDN, la Commission Biologie et le fournisseur, afin de déterminer l'origine de ces contaminations



4.2.5. Financement de la généralisation du dépistage de la drépanocytose

La généralisation du dépistage de la drépanocytose s'est accompagnée d'un financement dédié. Toutefois, en raison des modalités de mobilisation de ces crédits et des difficultés pratiques rencontrées pour les utiliser, plusieurs CRDN ont alerté le CNCNDN quant aux obstacles rencontrés pour procéder à l'achat d'équipements ou au recrutement de personnel.

Ces signalements ont été transmis au Comité National de Pilotage afin de soutenir la mise en œuvre du déploiement du dépistage dans des conditions satisfaisantes sur l'ensemble du territoire.

24

4.2.6. Système d'Information (SI)

Le 21 mars 2024, une panne majeure a affecté les hébergeurs de la solution informatique du dépistage néonatal, rendant l'ensemble des fonctionnalités indisponibles pendant près de 48 heures. L'accès au système a pu être rétabli le lundi 25 mars 2024, permettant aux équipes de reprendre progressivement leur activité et d'assurer le rattrapage des dossiers en attente.

À la suite de cet incident et des difficultés de communication rencontrées auprès des utilisateurs, des échanges ont été menés entre le CNCNDN et la société Epiconcept afin de clarifier les attentes en matière d'information, en particulier lors de situations techniques susceptibles d'impacter le fonctionnement de la solution.

4.3. Acheminement des buvards

L'acheminement des buvards reposait en Hexagone et en Guyane sur la solution postale. Les contrats de délivrance des courriers PRIO J+1 avec lesquels les enveloppes étaient 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 2022 pour évaluer les alternatives possibles afin de maintenir un délai de J+1. A l'été 2023, le groupe La Poste s'est engagé à mettre en place et à maintenir au moins un an une solution mixte mêlant le réseau La Poste et celui de Chronopost pour maintenir un délai de J+1.

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 2023-2024

4.3.1.1. Modalités de Transport

La solution de transport des buvards reposant sur un mixte La Poste/Chronopost a été actée en juillet 2023 pour une mise en application dès septembre 2023.

Cette solution comprenait (Figure 5) :

- Le recensement de besoin d'enveloppes par le CNCND et les CRDN (tous les 2 mois),
- La fabrication des enveloppes par le groupe La Poste pour une période de validité de 2 mois (tous les 2 mois),
- L'approvisionnement en enveloppes des CRDN par La Poste (tous les 2 mois),
- L'approvisionnement en enveloppes des maternités par les CRDN (tous les 2 mois),
- La mise sous plis des buvards dans les enveloppes valides,
- La collecte des enveloppes par La Poste,
- L'intégration de ces enveloppes dans le réseau Chronopost,
- La livraison par Chronopost au CRDN.

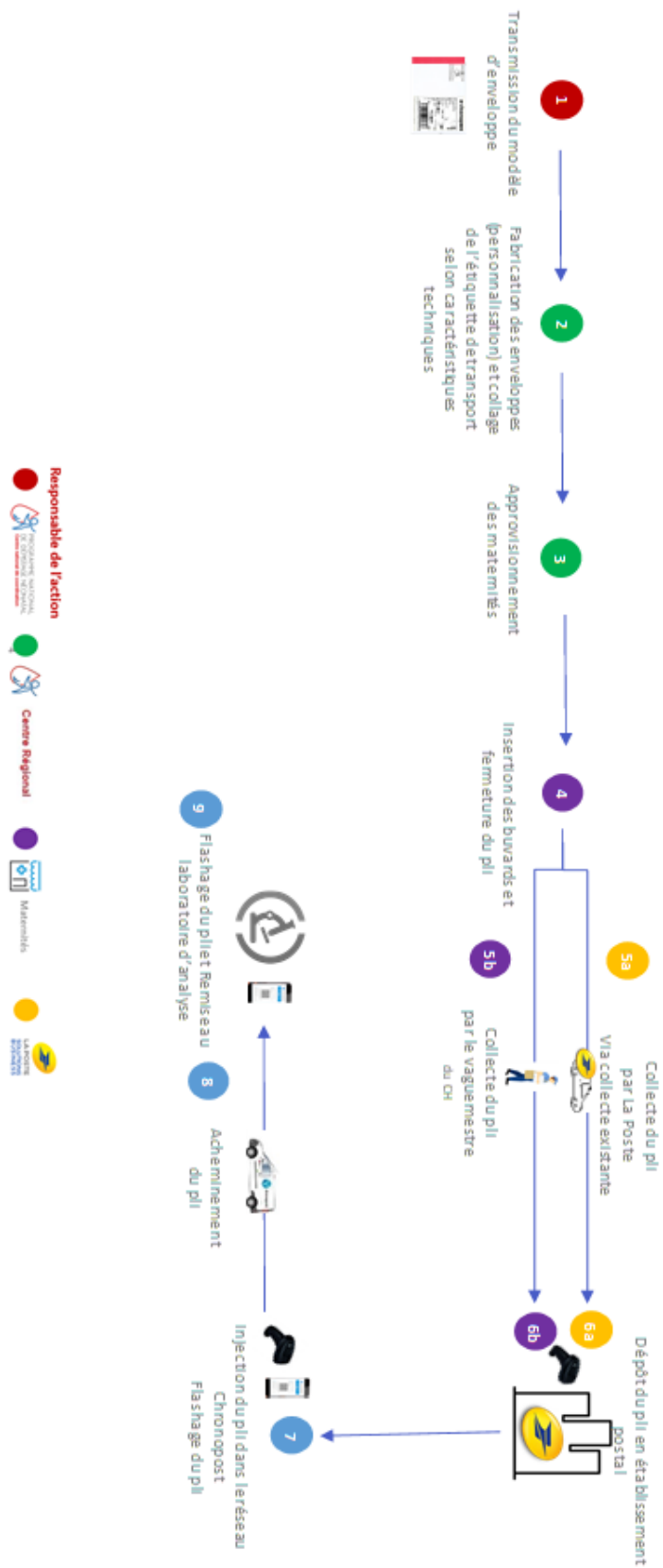


Figure 5 : Modalités d'acheminement des buvards avec le réseau La Poste/Chronopost



Au 1^{er} janvier 2024, toutes les régions métropolitaines avaient adopté la solution sauf l’Île de France. Un test était prévu en région Île de France sur 8 maternités pour le mois de janvier 2024 avant une possible généralisation au reste de la région.

4.3.1.2. Expérimentation Île de France

L’expérimentation de la solution d’acheminement La Poste–Chronopost a débuté à la mi-janvier 2024 dans huit maternités pilotes. En amont de cette mise en œuvre, le CRDN Île-de-France a mené un important travail de sensibilisation et d’accompagnement auprès des équipes des maternités concernées, afin d’assurer une appropriation optimale du nouveau dispositif.

Cependant, le 30 janvier 2024, un incendie s’est déclaré au sein de l’agence Chronopost de Beaugrenelle, centre de traitement notamment chargé de la gestion des enveloppes destinées au dépistage néonatal. Cet incident a eu un impact majeur sur l’acheminement : de nombreux buvards sont restés bloqués, entraînant des retards significatifs dans leur réception.

Au 8 février, près de 100 enfants devaient être reprélevés faute d’avoir pu recevoir les buvards initiaux, dont plus de 60 pour une seule maternité particulièrement touchée.

Face à l’ampleur des difficultés rencontrées et aux risques engendrés pour la continuité du dépistage néonatal, il a été décidé de mettre un terme à l’expérimentation de la solution La Poste–Chronopost.

4.3.1.3. Enveloppes endommagées

Des alertes répétées ont été faites auprès de La Poste après la réception d’enveloppes humides, tachées et abimées. A la suite de chacune des enveloppes, 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.

4.3.1.4. Enveloppes non livrées aux CRDN

En 2024, les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal ont reçu tous les deux mois des enveloppes destinées aux maternités. Plusieurs CRDN ont toutefois signalé des difficultés liées à ces livraisons, notamment des envois incomplets ou retardés, ce qui a compliqué la transmission des enveloppes aux maternités et créé des contraintes organisationnelles pour les CRDN.

4.3.1.5. Enveloppes perdues et retardées

La mise en place de la solution La Poste–Chronopost s’est accompagnée de la possibilité pour les CRDN de suivre l’acheminement de leurs enveloppes. Cette fonctionnalité couplée au suivi de l’exhaustivité des naissances a



permis d'identifier de nombreux buvards perdus ou retardés sur des périodes de plusieurs jours à plusieurs semaines.

4.3.1.6. Difficultés organisationnelles

Les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal ont signalé plusieurs difficultés organisationnelles au cours de la période d'expérimentation. Celles-ci concernaient notamment la non-distribution de certaines enveloppes, la présence du transporteur à des horaires ne correspondant pas aux engagements contractuels, ainsi que des erreurs récurrentes dans les points de livraison.

28

4.3.1.7. Portail de réclamation Réunion de Suivi

Face aux difficultés rencontrées, la société La Poste–Chronopost a mis en place un portail dédié aux alertes et réclamations, permettant d'identifier de manière précoce les incidents signalés par les acteurs du dépistage.

En complément, une réunion hebdomadaire a été instaurée avec le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal. Ces échanges réguliers avaient pour objectif d'examiner les problèmes rencontrés, de suivre région par région l'état de l'acheminement et de la livraison des enveloppes Chronopost.

Selon l'ampleur ou la nature des difficultés observées, des réunions ponctuelles supplémentaires ont également été organisées, afin de permettre un traitement réactif des blocages et de maintenir autant que possible la continuité du service.

	Nantes	Dijon	Lille	Amiens	Grenoble	Caen	Lyon	Tours	Rennes	Bordeaux	Marseille	Toulouse	Montpellier	Nancy
mardi 21 mai	8h53	7h32	8h37	8h43	7h52	9h00	7h42	8h48	8h57	8h49	8h16	10h03	8h43	8h45
mercredi 22 mai	8h26	7h14	8h42	8h37	8h44	8h30	8h15	8h23	8h12	8h49	8h56	9h56	8h57	8h57
jeudi 23 mai	8h27	7h30	8h28	8h34	8h54	8h41	8h00	8h09	9h30	8h48	8h55	9h25	8h57	8h55
vendredi 24 mai	10h55	8h50	8h23	8h38	8h48	8h12	7h41	7h56	8h49	8h41	8h51	10h07	8h26	10h17

Destinataire	Nombre d'enveloppes commandées vague 4	Enveloppes utilisées le 27/05 matin vague 4	S17	S18	S19	S20	S21	Stock d'enveloppes restant dans les CRDN	Taux d'utilisation vs commande vague 4
HDF - AMIENS	1400	660	64	86	19	2	2	740	47,14%
NA - BORDEAUX	3300	2147	114	123	19	59	23	1153	65,06%
NORMANDIE - CAEN	970	772	78	84	35	35	35	198	79,59%
BFC - DIJON	1300	1004	83	118	4	0	0	296	77,23%
AURA - GRENOBLE	2150	1405	122	162	17	30	21	745	65,35%
HDF - LILLE	1000	341	28	43	3	1	1	659	34,10%
AURA - LYON	2240	1352	102	144	32	38	24	888	60,36%
PACA / CORSE - MARSEILLE	2000	1017	119	120	39	49	33	983	50,85%
OCCITANIE - MONTPELLIER	301	186	20	25	0	2	1	115	61,79%
PDL - NANTES	2000	831	89	98	24	12	10	1169	41,55%
BRETAGNE - RENNES	1250	1025	84	89	0	6	3	225	82,00%
OCCITANIE - TOULOUSE	455	352	32	40	1	2	3	103	77,36%
GRAND EST - STRASBOURG	400	0	0	0	0	0	0	400	0,00%
CENTRE VAL DE LOIRE - TOURS	900	754	78	75	4	10	2	146	83,78%
GRAND EST - NANCY	3300	1092	118	142	26	11	13	2208	33,09%
	22966	12938	1131	1349	223	257	171	10028	56,34%

Indicateurs nationaux proposés au CNCNDN par le groupe La Poste pour permettre le suivi de l'acheminement dans les régions



4.4. Marchés

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

Le CNCNDN a donc proposé, selon le produit concerné :

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

4.4.1. Marché buvards 2024

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.

En 2023, 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.

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.

4.4.2. Etiquettes « Code-Barres »

Le CNCNDN a proposé en 2024 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.

4.5. Généralisation du dépistage de la drépanocytose

4.5.1. Coopération avec la filière MCGRE

Dans la continuité du travail initié en 2023 avec la filière MCGRE, les travaux ont été poursuivis notamment sur l'évolution du système d'information, mais aussi sur la gestion du rendu des résultats ainsi que l'information et



la prise en charge des enfants hétérozygotes, ou encore sur la communication à destination du grand public autour de la généralisation du dépistage de la drépanocytose.

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.

30

4.5.3. Suivi de la mise en place

En collaboration avec le groupe de travail dépistage néonatal de la filière MCGRE, des commissions biologie et épidémiologie, un travail a été mené autour du suivi de la mise en place de la généralisation. Ainsi, des premiers bilans ont pu être rendus disponibles à 1 mois et à 3 mois de la mise en place. Un bilan à 1 an est par ailleurs aussi prévu.

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

Suite à la parution en juillet 2024 de la recommandation de la Haute Autorité de Santé concernant le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale (SMA), il a été acté un démarrage conjoint des dépistages des déficits immunitaires combinés sévères (DICS) (recommandation de 2022) et de la SMA pour l'année 2025.

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, a commencé à travailler à l'élaboration des algorithmes décisionnels pour la future mise en place du dépistage pour ces deux pathologies.

Par ailleurs, les deux filières ont participé à l'élaboration d'algorithme de diagnostic et de prise en charge pour harmoniser ces deux étapes sur l'ensemble du territoire métropolitain et ultramarin.



4.6.2. Projection Financière

Afin de garantir un lancement optimal de ces deux dépistages sur l'ensemble du territoire, des projections financières détaillées ont été élaborées puis présentées aux différents acteurs concernés. Ces estimations reposaient sur plusieurs hypothèses : l'utilisation d'un twin test pour les dépistages des DICS et de la SMA, la réalisation des analyses dans les régions métropolitaines — y compris pour les Départements et Régions d'Outre-Mer — ainsi que la mobilisation d'un temps de personnel ajusté aux exigences liées à l'introduction d'une nouvelle technique de génétique moléculaire.

Ces projections ont ensuite été soumises au Ministère en charge de la Santé afin de permettre un arbitrage et de préparer les conditions financières nécessaires au déploiement de ces dépistages.

31

4.6.3. Tests des équipements

En amont du lancement du marché public, une série de tests a été conduite en France afin d'évaluer les différents fournisseurs d'équipements et de kits de réactifs destinés au dépistage des DICS et de la SMA. Ces évaluations ont porté non seulement sur les performances analytiques des tests (sensibilité, spécificité, taux de faux positifs et de faux négatifs) mais également sur la capacité des équipements à s'intégrer efficacement dans les conditions réelles d'une pratique courante de dépistage néonatal, notamment en termes de cadence, de stabilité des résultats et de facilité d'utilisation.

L'ensemble des résultats obtenus a ensuite été présenté à la Commission Biologie, afin d'éclairer les choix techniques et opérationnels avant la procédure de marché.

4.6.4. Marché Public

En septembre 2024, le Resah a lancé le marché public visant l'acquisition et l'installation des équipements et réactifs nécessaires au démarrage des dépistages des DICS et de la SMA. La Commission Biologie, en collaboration avec le CNCNDN, a contribué à l'élaboration du cahier des charges techniques, afin de préciser les exigences des utilisateurs.

La publication des résultats et l'attribution du marché sont attendues au début du premier trimestre 2025, permettant ainsi de préparer les étapes suivantes du déploiement.

4.6.5. Spécificité du dépistage néonatal génétique

Le dépistage de la SMA repose sur un test génétique réalisé en première intention, basé sur la quantification du gène SMN1. Avec une mise en œuvre envisagée en 2026, il s'agira du premier dépistage néonatal génétique de première intention instauré en France, marquant une évolution majeure dans les pratiques du programme.



La réalisation d'un test génétique implique toutefois le respect d'un cadre réglementaire spécifique. En décembre 2023, un décret est venu actualiser les dispositions relatives à l'information et au recueil du consentement génétique dans le cadre du dépistage néonatal.

En 2024, la Commission Biologie a donc engagé des travaux préparatoires afin d'anticiper l'application de ces nouvelles exigences dans un contexte de dépistage génétique de première intention. Ces travaux ont porté sur plusieurs volets : l'information à transmettre aux parents, les modalités de recueil du consentement parental écrit, les conditions de rendu des résultats, ainsi que les procédures d'autorisation des sites et d'agrément des professionnels amenés à réaliser ces dépistages.

4.6.6. Suivi épidémiologique des DICS

32

Par ailleurs, conformément aux recommandations de la HAS, la Commission Épidémiologie a lancé en 2024 un travail visant à suivre la mise en œuvre du dépistage des Déficits Immunitaires Combinés Sévères. Des démarches complémentaires ont également été engagées avec la filière MARIH, afin de développer une évaluation intégrée prenant en compte l'ensemble des étapes, depuis le dépistage jusqu'au diagnostic.

4.7. Préparation de la mise en place du dépistage du déficit en VLCAD

En 2024, la Haute Autorité de Santé a réévalué l'opportunité d'intégrer cinq erreurs innées du métabolisme au programme national de dépistage néonatal. À l'issue de cette analyse, une maladie, le déficit en VLCAD, a été recommandée pour une future introduction dans le programme, compte tenu de la pertinence médicale et de la faisabilité du dépistage.

Afin de préparer la mise en œuvre opérationnelle de ce nouveau dépistage, le CNCND et la Commission Biologie ont engagé un travail conjoint avec la filière G2M. Au cours de l'année 2024, plusieurs éléments structurants ont ainsi été élaborés : les algorithmes de dépistage, les parcours diagnostiques associés et les recommandations pour la prise en charge des enfants dépistés.

Parallèlement, des échanges ont été menés avec le fournisseur du kit de réactifs utilisé en routine, afin de vérifier la faisabilité technique et la robustesse du dépistage du déficit en VLCAD avec le matériel actuellement disponible.

4.8. 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.

4.8.1. Correctifs

L'année 2024 a été marquée par la mise en place de nombreux correctifs sur l'ensemble des modules de la solution informatique.

Ainsi, certaines fonctionnalités de listing, de modifications ont notamment été apportés afin de faciliter la gestion du dépistage néonatal.

Concernant la partie laboratoire, des nouvelles fonctionnalités ont été apportés pour permettre une gestion plus aisée des listes de patients.

Enfin des correctifs ont été apportés sur des bugs ou des ralentissements rencontrés.

4.8.2. Préparation à la migration complète du système d'information

En 2024 et avec les recommandations parues sur les DICS et la SMA, il a été acté avec le prestataire informatique de finaliser la migration initiée en 2023. Ainsi, il a été initié en 2024 les travaux autour de la migration complète du système d'information, avec une récupération au maximum des fonctionnalités disponibles, de la saisie des buvards au suivi épidémiologique du programme de dépistage néonatal.

4.8.3. Base nationale

Le nouveau système d'information repose sur une base nationale. Néanmoins, en 2024, 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.



4.9. Outils de communication

4.9.1. 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



34

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 2024, on peut constater une augmentation globale du nombre d'abonnés sur l'ensemble des réseaux ainsi qu'une augmentation de l'activité à l'exception de Facebook :

- Le compte Facebook comprenait 351 (54 abonnés supplémentaires) abonnés pour près de 1 600 vues et 12 000 (-3 000 vs 2023) couvertures,
- Le compte Instagram comprenait 860 abonnés (260 abonnés supplémentaires) pour près de 12 000 vues et 63 600 couvertures (+45 000 vs 2023),
- Le compte LinkedIn comprenait 572 abonnés (297 abonnée supplémentaires) pour près de 500 vues et 49 000 impressions (+35 000 vs 2023).

Pour la journée mondiale du dépistage néonatal, le CNCNDN 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 Collaboration avec la filière Fil Rouge a par ailleurs été menée à l'occasion de la généralisation du dépistage de la drépanocytose, avec la réalisation de 15 vidéos, et d'une vidéo en motion design.

En 2024, le compte X du dépistage néonatal a été mis en veille et un travail de faisabilité a été initié autour de la mise en place d'un compte TikTok.



4.9.2. Site internet

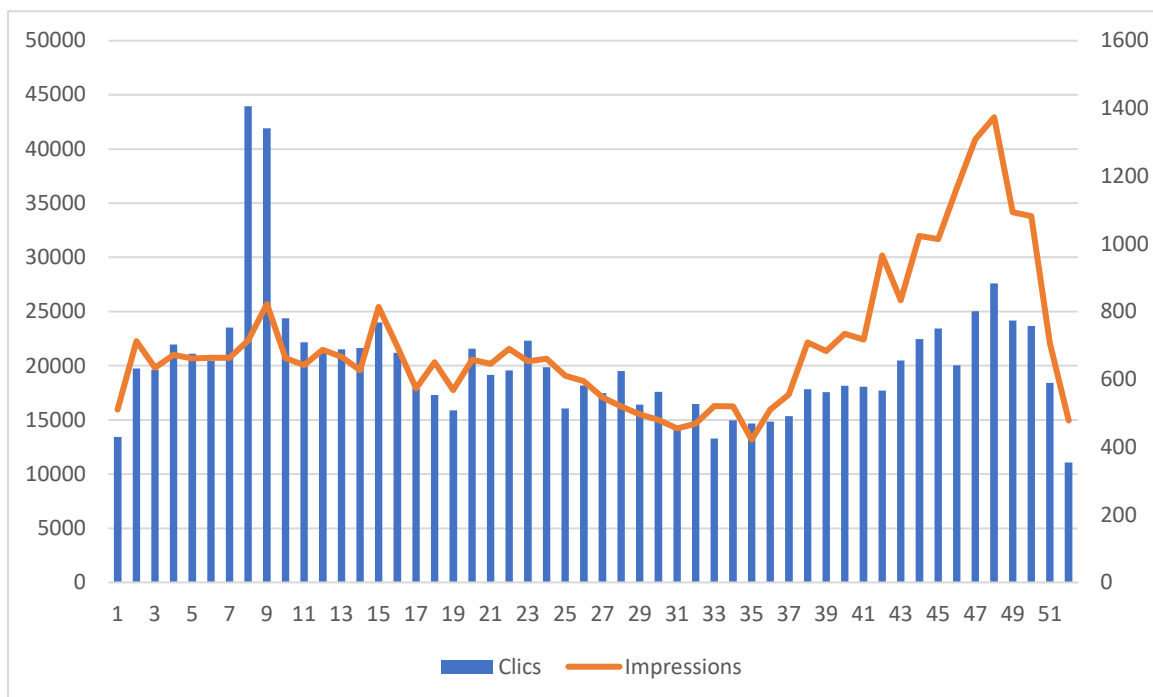
La mise en ligne du site internet du dépistage néonatal a été réalisée au 1^{er} trimestre 2019. Le CNCND a utilisé le domaine depistage-neonatal.org avec les extensions suivantes : .org, .fr, .be, .biz, .com, .eu, .info, .net.

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



Site Internet du Programme National de Dépistage Néonatal

Il est possible d'étudier le référencement du site internet sur les moteurs de recherche. A titre d'exemple, sur Google, sur l'année 2024, plus de 35 000 personnes sont arrivées sur le site internet du dépistage néonatal suite à une recherche sur Google (+5 000 versus 2023) et le site internet a été affiché plus de 1 684 000 fois à des personnes effectuant des recherches (+1 000 000 versus 2023).



Évolution du nombre de clics et d'impressions par semaine en 2024

4.10. 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.

4.11. Réunion des CRDN

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

Après cinq réunions tenues en mars 2019, mai 2020, juin 2021, mai 2022 et mai 2023, la sixième réunion des Centres Régionaux de Dépistage Néonatal s'est déroulée le 30 mai 2024 à Paris.



Les sujets abordés lors de cette réunion sont les suivants :

- La gouvernance 2024-2028 et les nouvelles commissions,
- Le bilan du programme de dépistage néonatal et le bilan de 1 an de dépistage des Erreurs Innées du Métabolisme,
- Un bilan sur l'acheminement des buvards,
- La préparation de la généralisation du dépistage de la drépanocytose,
- La préparation de la mise en place du dépistage des DICS et de la SMA.

4.12. Projets à venir

37

4.12.1. Nouvelles Commissions

À la suite des nouvelles organisations actées en 2024, et en particulier de la création de la Commission Scientifique Prospective, l'année 2025 sera en partie dédiée à leur déploiement opérationnel.

Il s'agira notamment de finaliser et de valider les règlements intérieurs de ces instances, de préciser leurs modalités de fonctionnement, ainsi que de définir les outils et processus nécessaires à leur pleine montée en charge.

Cette phase constituera une étape essentielle pour assurer la cohérence, l'efficacité et la pérennité des travaux menés par ces commissions, dont le rôle sera déterminant dans l'évolution et la structuration future des activités du programme.

4.12.2. 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 et 2024. Suite à la publication en 2024 des recommandations en lien avec le dépistage de l'amyotrophie spinale, l'année 2025 aura pour objectif de permettre le déploiement de ces deux dépistages dans les meilleurs délais et selon des conditions optimales partout sur le territoire.

4.12.3. Evolution du SI

Dans la continuité de la migration engagée en 2023, visant à transformer l'application de bureau en une application web, les travaux ont été engagés en 2024 et 2025 pour finaliser cette transformation, notamment avant la mise en place de nouveaux dépistages, tel que les dépistages des DICS ou de la SMA.



4.12.4. Suivi Acheminement

À la suite de la mise en place de la nouvelle solution d'acheminement La Poste–Chronopost, un suivi des performances a été réalisé en 2024 afin de vérifier que cette organisation répondait aux exigences du programme de dépistage néonatal.

Compte tenu de résultats contrastés, il a été décidé de revenir au mode de fonctionnement traditionnel assuré par La Poste. Ce retour ne doit toutefois en aucun cas conduire à une dégradation de la qualité de service.

Ainsi, en 2025, des efforts renforcés devront être engagés, tant pour optimiser le suivi de l'acheminement des buvards que pour explorer des solutions alternatives permettant de garantir la fiabilité et la rapidité du dépistage néonatal.



5. Bilan du programme national de dépistage néonatal

Le Programme National de Dépistage Néonatal couvre l'ensemble du territoire français : Hexagone, départements et régions d'outre-mer (DROM). Depuis 2023, le dépistage néonatal permet le dépistage biologique de treize 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 Hexagone) 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'aménorrhée. Enfin, en 2024 jusqu'au 1^{er} novembre, le dépistage de la drépanocytose est ciblé en Hexagone et systématique dans les départements et régions d'Outre-Mer. Depuis le 1^{er} novembre 2024, le dépistage de la drépanocytose est généralisé.

39

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 2025 pour les enfants nés entre le 1^{er} janvier 2024 et le 31 décembre 2024 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 2024, 625 5050 nouveau-nés ont été testés en Hexagone et 34 379 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 2024. En France, l’adhésion au Programme National de Dépistage Néonatal est quasiment exhaustive, les refus ne concernant que 628 enfants en 2024, soit 0,10%.

Néanmoins, le nombre de refus semble en augmentation, et jamais autant de refus n’ont été enregistrés qu’en 2024. 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 628.

		2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Hexagone	NN dépistés	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465	689 531	637 508	625 505
	Refus	263	265	271	247	328	295	358	420	493	603
Outre Mer	NN dépistés	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645	39 769	38 625	34 379
	Refus	4	12	7	10	15	14	20	19	8	25
France	NN dépistés	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821	747 110	729 300	676 133	659 884
	Refus	267	277	278	257	343	309	378	439	501	628
	Taux	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	1/1 051

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

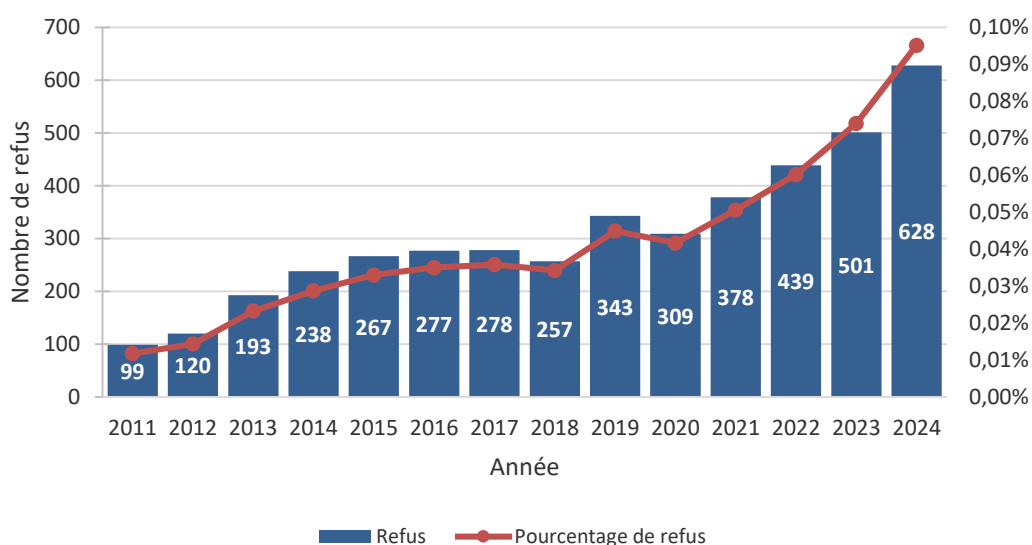


Tableau DG-2 : Evolution du nombre de refus depuis 2011



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	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
Auvergne Rhone-Alpes	4,6	4,7	4,8	5,5	5,1	10,4	8,7
Bourgogne Franche-Comté	3,0	3,1	3,1	6,4	5,3	7,9	8,6
Bretagne	2,2	2,2	2,2	4,9	8,2	7,8	6,6
Centre Val de Loire	2,8	2,8	2,9	6,9	7,5	3,6	11,9
Grand Est	-	-	-	3,2	2,3	4,8	15,8
Hauts de France	2,4	2,4	2,5	2,9	5,9	5,1	5,2
Ile de France	4,4	4,4	4,5	4,9	7,1	8,7	11,4
Normandie	1,5	1,5	1,5	6,1	7,6	6,3	14,3
Nouvelle Aquitaine	2,2	1,6	1,7	5,3	5,5	9,2	10,1
Occitanie	8,4	8,4	8,5	10,1	10	11,7	9,6
PACA-Corse	3,7	3,8	3,6	3,4	4,1	4,6	5,9
Pays de la Loire	1,4	1,3	1,3	3,5	4,1	6,3	6,2
Hexagone	3,5	3,5	3,5	5,1	6,1	7,7	9,6
Guadeloupe	6,1	5,8	5,6	4,1	10,6	2,2	4,9
Guyane	1,2	1,2	1,2	4,9	3,9	-	3,0
Martinique	16,0	15,9	17,0	13,7	14,0	6,0	44,9
Mayotte	-	-	-	1,0	-	-	-
Ile de la Réunion	-	-	-	5,9	4,5	3,8	6,6
Outre-Mer	2,1	2,1	2,6	4,4	4,8	2,1	7,3
Total	3,4	3,4	3,5	3,4	6,0	7,4	9,5

Tableau DG-3: Evolution du taux de refus pour 10 000 naissances vivantes par région entre 2018 et 2024



Région	Nombre de NN Testés	Refus	Refus (pour 10 000 naissances)
Auvergne Rhone-Alpes	78 190	68	8,7
Bourgogne Franche-Comté	22 048	19	8,6
Bretagne	28 930	19	6,6
Centre Val de Loire	21 901	26	11,9
Grand Est	46 808	74	15,8
Hauts de France	57 375	30	5,2
Ile de France	154 130	175	11,4
Normandie	29 345	42	14,3
Nouvelle Aquitaine	48 509	49	10,1
Occitanie	50 000	48	9,6
PACA-Corse	52 788	31	5,9
Pays de la Loire	35 481	22	6,2
Hexagone	625 505	603	9,6
Guadeloupe	4 058	2	4,9
Guyane	6 765	2	3,0
Martinique	2 896	13	44,9
Mayotte	8 575	0	-
Ile de la Réunion	12 085	8	6,6
Outre-Mer	34 379	25	7,3
Total	659 884	628	9,5

Tableau DG-4 : Nombre de nouveau-nés testés, nombre et taux de refus par région en 2024

En 2024, le DNN a permis de dépister 1 194 enfants malades, soit une incidence d'un enfant malade pour 553 enfants dépistés : 109 hyperphénylalaninémies (HPP), 19 hyperplasies congénitales des surrénales (HCS), 642 syndromes drépanocytaires majeurs (SDM), 242 hypothyroïdies congénitales (HC), 113 mucoviscidoses (CF), 29 MCAD*, 5 déficits primaires en carnitine (CUD), 11 aciduries glutariques de type 1 (GA1), 4 homocystéinuries (HCY), 6 aciduries isovalériques (IVA), 2 LCHAD**, 8 tyrosinémies de type 1 (TYR).

*Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne,

**Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue



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 ».

44

En 2024, l'incidence en France de la Phénylcétonurie est de 1 / 14 997 (44 enfants malades). En ajoutant les HPM (65 enfants), l'incidence est alors de 1 / 6 054. 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).

En 2024, des Réunions de Concertation Pluridisciplinaires ont été organisées conjointement entre la filière G2M et la Commission Biologie. Ces réunions ont permis d'échanger sur les seuils et de les adapter au besoin.

L'analyse des performances de ce dépistage a conduit la Commission, en accord avec la filière G2M, à réévaluer ces seuils en juin 2024. Désormais, le seuil de retest est fixé à 120 $\mu\text{mol/L}$ (au lieu de 100 $\mu\text{mol/L}$) et le seuil d'action à 150 $\mu\text{mol/L}$ (au lieu de 120 $\mu\text{mol/L}$).

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.

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 8 jours.

Pour l'HPM

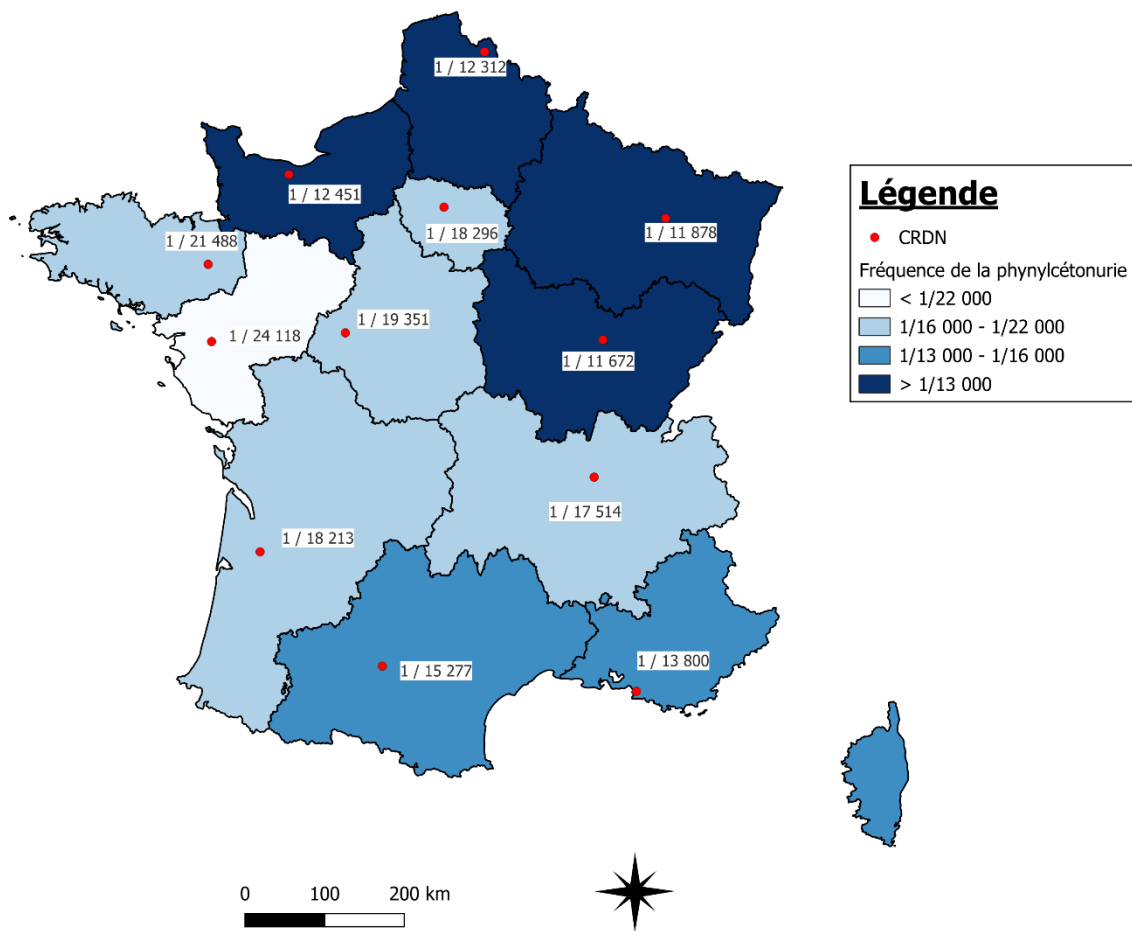
- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de résultat du prélèvement : médiane à 6 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 13 jours.



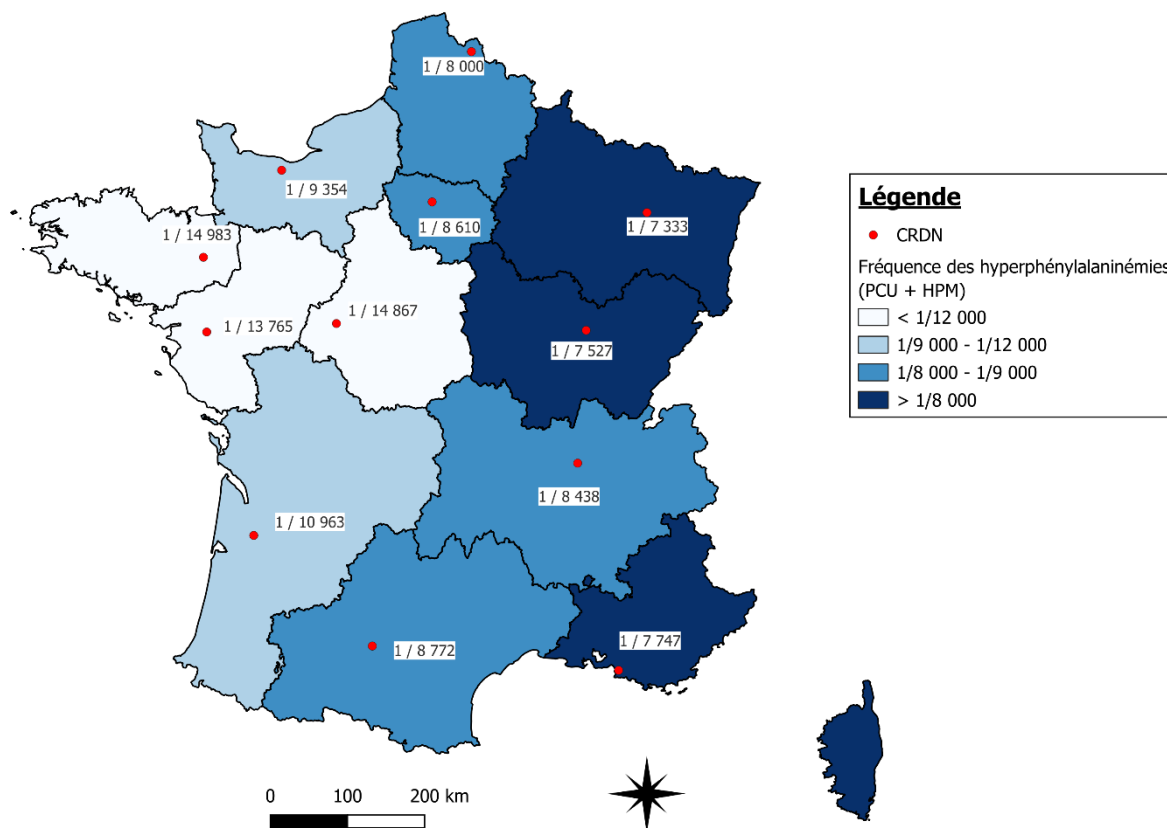
PCU - Données depuis la mise en place du dépistage de la phénylcétonurie

	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	4 168 269	238	256	7	1 / 17 514	1/8 438
Bourgogne Franche-Comté	1 610 709	138	76	1	1 / 11 672	1/7 527
Bretagne	1 633 094	76	33	0	1 / 21 488	1/14 983
Centre Val de Loire	1 219 113	63	19	0	1 / 19 351	1/14 867
Grand Est	3 468 341	292	181	15	1 / 11 878	1/7 333
Hauts de France	4 112 194	334	180	2	1 / 12 312	1/8 000
Ile de France	8 343 029	456	513	17	1 / 18 296	1/8 610
Normandie	1 842 776	148	49	1	1 / 12 451	1/9 354
Nouvelle Aquitaine	2 258 360	124	82	1	1 / 18 213	1/10 963
Occitanie	3 192 901	209	155	0	1 / 15 277	1/8 772
PACA-Corse	2 966 971	215	168	2	1 / 13 800	1/7 747
Pays de la Loire	2 821 814	117	88	3	1 / 24 118	1/13 765
Hexagone	37 637 571	2 410	1 800	49	1 / 15 617	1 / 8 940
Guadeloupe	272 598	4	2	1	1 / 68 150	1/45 433
Guyane	225 907	0	1	0	-	1/225 907
Martinique	225 628	8	3	0	1 / 28 204	1/20 512
Mayotte	212 684	0	0	0	-	-
Ile de la Réunion	605 191	5	6	2	1 / 121 038	1/55 017
Outre-Mer	1 542 008	17	12	3	1 / 90 706	1 / 53 173
Total	39 179 579	2 427	1 812	52	1 / 16 143	1 / 9 243

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 2024

Région	Nombre de NN testés	Malades PCU	Fréquence	Autres			
				HPM	Fréquence HPM	Fréquence HPM+PCU	Forme Maligne
Auvergne Rhone-Alpes	78 190	8	1 / 9 774	15	1 / 5 213	1 / 3 400	0
Bourgogne Franche-Comté	22 048	1	1 / 22 048	5	1 / 4 410	1 / 3 675	0
Bretagne	28 930	1	1 / 28 930	2	1 / 14 465	1 / 9 643	0
Centre Val de Loire	21 901	1	-	0	-	1 / 21 901	0
Grand Est	46 808	3	1 / 15 603	1	1 / 4 808	1 / 11 702	0
Hauts de France	57 375	7	1 / 8 196	6	1 / 9 563	1 / 4 413	0
Ile de France	154 130	7	1 / 22 019	17	1 / 9 066	1 / 6 422	0
Normandie	29 345	1	1 / 29 345	1	1 / 29 345	1 / 14 673	0
Nouvelle Aquitaine	48 509	2	1 / 24 255	3	1 / 16 170	1 / 9 702	0
Occitanie	50 000	12	1 / 4 167	7	1 / 7 143	1 / 2 632	0
PACA-Corse	52 788	1	1 / 52 788	5	1 / 10 558	1 / 8 798	0
Pays de la Loire	35 481	0	-	3	1 / 11 827	1 / 11 827	0
Hexagone	625 505	44	1 / 14 216	65	1 / 9 623	1 / 5 739	0
Guadeloupe	4 058	0	-	0	-	-	0
Guyane	6 765	0	-	0	-	-	0
Martinique	2 896	0	-	0	-	-	0
Mayotte	8 575	0	-	0	-	-	0
Ile de la Réunion	12 085	0	-	0	-	-	0
Outre-Mer	34 379	0	-	0	-	-	0
Total	659 884	44	1 / 14 997	65	1 / 10 152	1 / 6 054	0

Tableau PCU-2 : Résultats du dépistage de la phénylcétonurie en 2024



PCU - Evolution 2015-2024

Hexagone	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465	689 531	637 508	625 505
NN malades PCU	37	37	33	51	48	57	46	57	47	44
Incidence	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	1/14 216
NN avec HPM	41	31	43	58	40	41	65	60	81	65
Incidence PCU + HPM	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	1/5 739

49

Tableau PCU-3 : Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en France métropolitaine depuis 2015

Outre-Mer	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645	39 769	38 625	34 379
NN malades PCU	0	1	1	1	0	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 2015

France	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821	747 110	729 300	676 133	659 884
NN malades PCU	37	38	34	52	48	57	46	57	47	44
Incidence	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	1/14 997
NN avec HPM	51	32	43	58	40	41	66	60	81	65
Incidence PCU + HPM	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	1/6 054

Tableau PCU-5 : Evolution du dépistage de la phénylcétonurie en France depuis 2015

L'année 2024 est marquée par une poursuite de la diminution de l'incidence de la phénylcétonurie (44 cas recensés, 1/14 216). Par ailleurs, il est à noter qu'en 2024 comme en 2023, 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} novembre 2025, le CNCDN a récupéré 146 fiches d'identification de cas suspects de la phénylcétonurie.

Ont été exclues :

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

Au final 104 fiches ont été exploitées pour la phénylcétonurie, 38 d'enfants confirmés phénylcétonuriques (PCU) et 66 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.

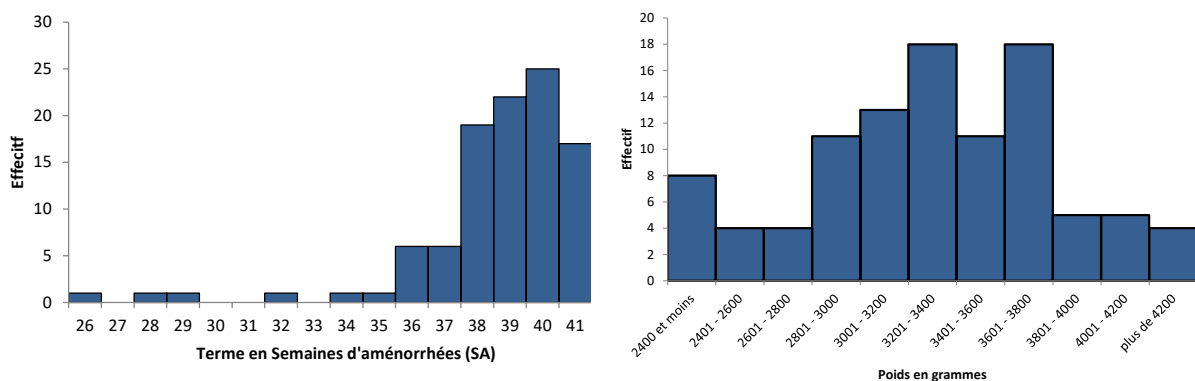
50

Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 104 fiches exploitées, le sexe de l'enfant était précisé dans l'intégralité d'entre elles. 54 enfants (51,9%) étaient de sexe masculin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	103	38	39	40	38,7
Poids à la naissance (en grammes)	101	2 990	3 300	3 650	3 262,8

Tableau PCU-6 : Terme, Poids des enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2024



Graphique PCU-1 : Terme et Poids des enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2024

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	38	2	3	3	3	4	3
Délai Résultat	38	4	5	6	7	10	6
Délai Diagnostic	38	3	7	8	10	3	10

Tableau PCU-7 : Délais en jour de prise en charge des enfants atteints de PCU en 2024

Région	Nombre de fiches de malades	HPM					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	66	2	3	3	3	5	3
Délai Résultat	65	4	5	6	6	9	6
Délai Diagnostic	66	0	9	13	18	27	14

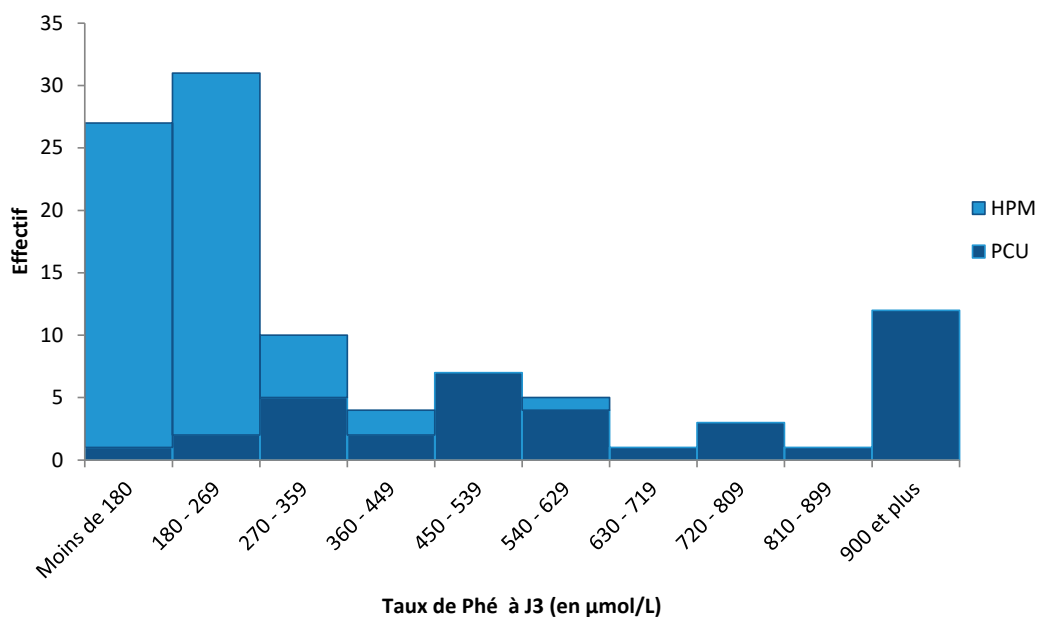
Tableau PCU-8 : Délais en jour de prise en charge des enfants atteints d'HPM en 2024

Données du dépistage

Le dosage de la phénylalanine de dépistage a retrouvé des taux de phénylalanine allant de 123,0 $\mu\text{mol/L}$ à 1 542,0 $\mu\text{mol/L}$.

Pour les enfants atteints de PCU, la phénylalanine de dépistage était comprise entre 123,0 $\mu\text{mol/L}$ et 1 542,0 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 598,5 $\mu\text{mol/L}$.

Pour les enfants atteints d'HPM, la phénylalanine de dépistage était comprise entre 120,0 $\mu\text{mol/L}$ et 557,0 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 193,5 $\mu\text{mol/L}$.



Graphique PCU-2 : Distribution de la phénylalanine de dépistage (en µmol/L) chez les enfants atteints de PCU ou d'HPM en 2024

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 104 fiches saisies, 96 (92,3%) précisaient le dosage de confirmation de phénylalanine.

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

Examens de confirmations	Information disponible	Oui	
		Effectif	Pourcentage
Biopptérides Urinaires	85	80	94%
- PCU	27	27	100%
- HPM	58	53	91%
Test au BH4	104	30	29%
- PCU	38	25	66%
- HPM	66	5	8%
Sensibilité au BH4 (PCU uniquement)	23	11	48%

Tableau PCU-9 : Examens de confirmations réalisés dans le cadre du dépistage de la PCU et de l'HPM en 2024



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.

Au sein des hypothyroïdies congénitales, on distingue :

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

En 2024, 242 nouveau-nés ont été pris en charge pour une hypothyroïdie congénitale (64 ectopies, 39 athyréoses, 121 glandes en place et 12 dont le typage n'a pas été précisé). L'incidence en France de l'hypothyroïdie congénitale est de 1/2 727 avec des variations régionales métropolitaines allant de 1/5 869 à 1/1 793.

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 :

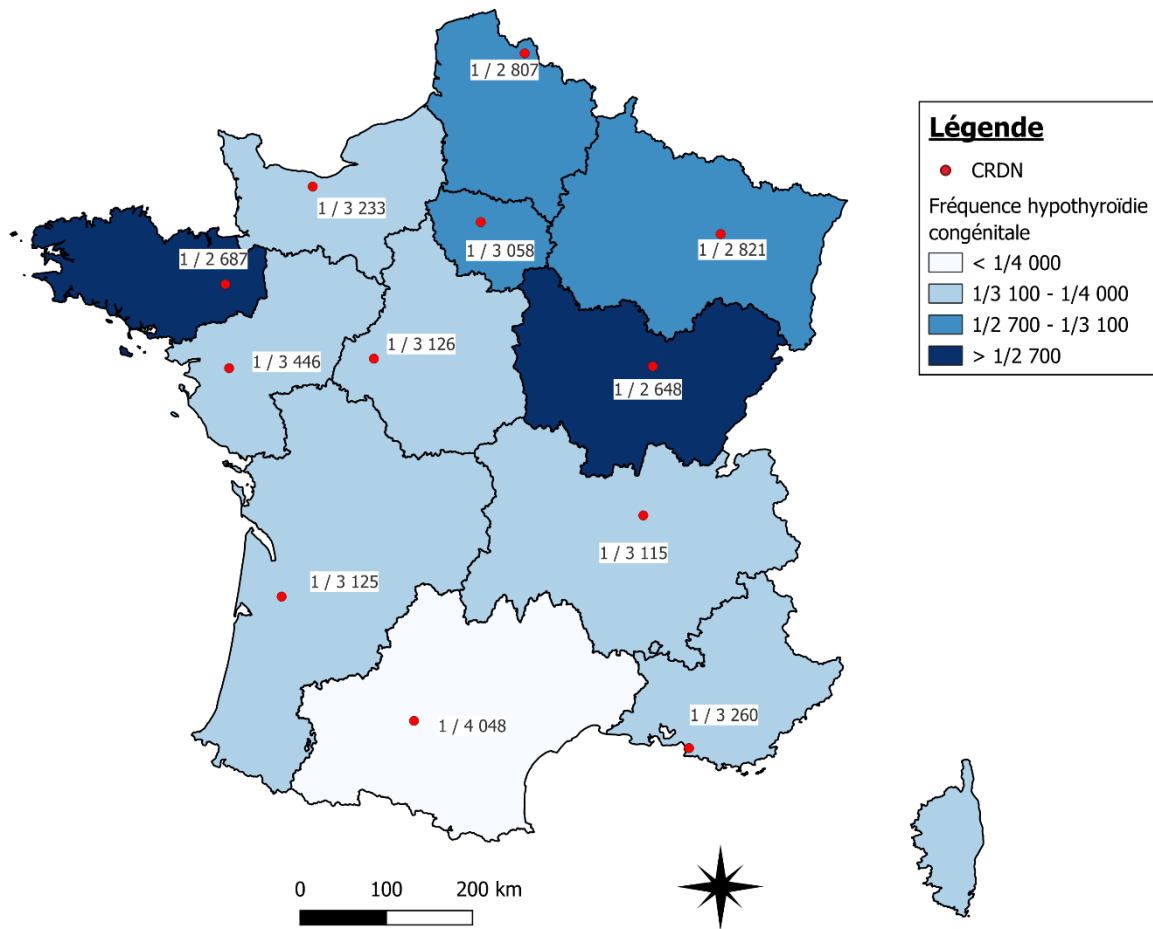
- Délai de prélèvement : médiane à 3 jours,
- Délai de réception du buvard : médiane à 7 jours,
- Délai de confirmation diagnostique : médiane à 10 jours.



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	3 902 573	1 253	492	283	396	82	1 / 3 115
Bourgogne Franche-Comté	1 419 379	536	215	82	194	45	1 / 2 648
Bretagne	1 609 225	599	260	112	208	19	1 / 2 687
Centre Val de Loire	1 219 113	392	211	68	103	10	1 / 3 110
Grand Est	3 032 443	1 075	394	242	379	60	1 / 2 821
Hauts de France	3 742 060	1 333	550	237	501	45	1 / 2 807
Ile de France	7 745 579	2 533	968	445	1 035	85	1 / 3 058
Normandie	1 842 776	570	236	172	148	14	1 / 3 233
Nouvelle Aquitaine	1 984 324	635	203	104	255	73	1 / 3 125
Occitanie	2 853 581	705	241	177	254	33	1 / 4 048
PACA-Corse	2 715 737	833	360	189	244	40	1 / 3 260
Pays de la Loire	2 501 588	726	323	159	224	20	1 / 3 446
Hexagone	34 568 378	11 190	4 453	2 270	3 941	526	1 / 3 089
Guadeloupe	268 993	21	2	2	12	5	1 / 12 809
Guyane	225 907	42	2	2	14	22	1 / 5 379
Martinique	221 086	21	3	5	10	3	1 / 10 528
Mayotte	212 684	11	0	0	3	8	1 / 19 335
Ile de la Réunion	605 191	124	19	13	29	63	1 / 4 881
Outre-Mer	1 533 861	219	26	22	68	101	1 / 7 004
Total	36 102 239	11 409	4 479	2 292	4 009	627	1 / 3 164

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



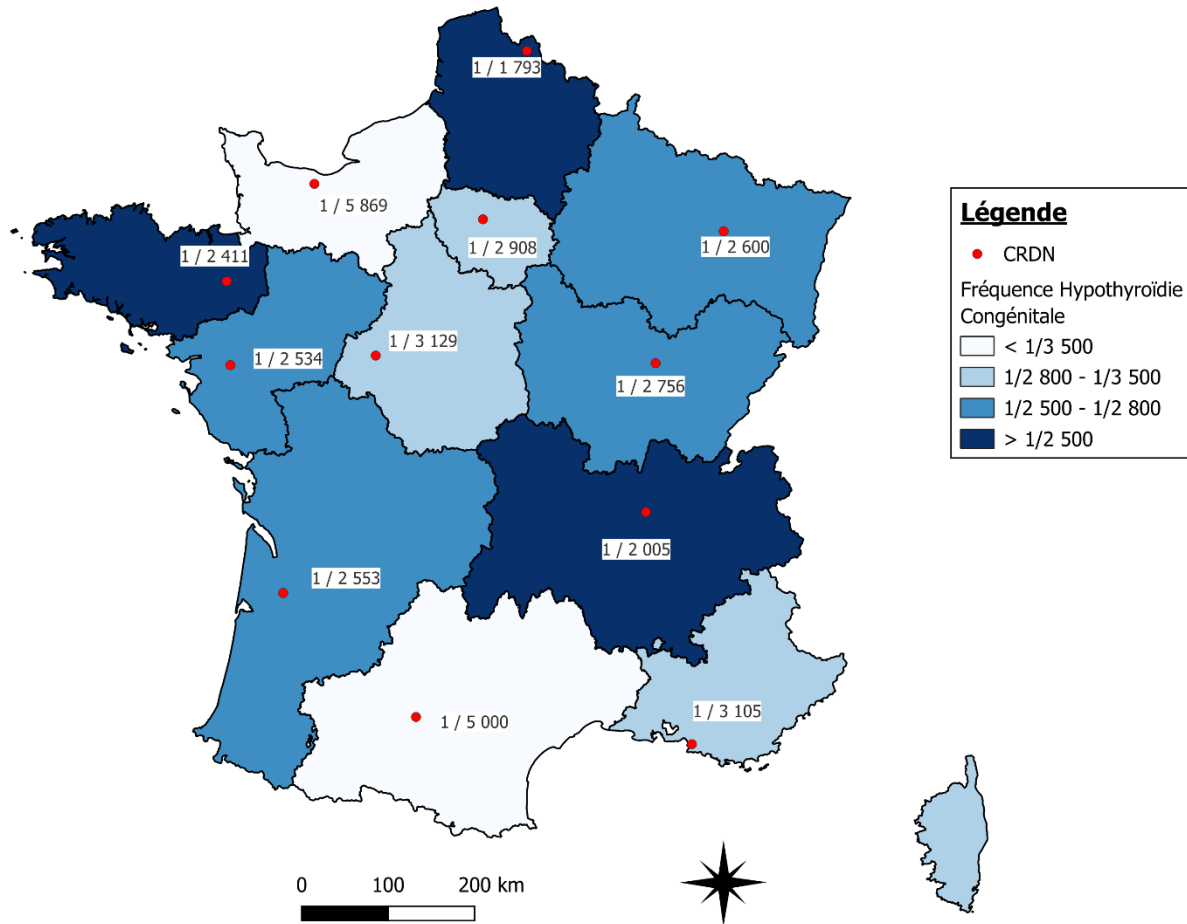
Carte HC-1 : Incidence de l'hypothyroïdie congénitale par région depuis la mise en place de ce dépistage (1978)



HC - Données 2024

Région	Nombre de NN testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyréose	Glande en Place	Non Typée		
Auvergne Rhone-Alpes	78 190	9	7	23	0	39	1 / 2 005
Bourgogne Franche-Comté	22 048	1	1	6	0	8	1 / 2 756
Bretagne	28 930	5	1	6	0	12	1 / 2 411
Centre Val de Loire	21 901	3	1	3	2	9	1 / 2 433
Grand Est	46 808	5	2	10	1	18	1 / 2 600
Hauts de France	57 375	11	1	18	2	32	1 / 1 793
Ile de France	154 130	15	8	24	6	53	1 / 2 908
Normandie	29 345	3	0	2	0	5	1 / 5 869
Nouvelle Aquitaine	48 509	5	7	7	0	19	1 / 2 553
Occitanie	50 000	1	3	6	0	10	1 / 5 000
PACA-Corse	52 788	3	6	8	0	17	1 / 3 105
Pays de la Loire	35 481	3	2	8	1	14	1 / 2 534
Hexagone	625 505	64	39	121	12	236	1 / 2 650
Guadeloupe	4 058	0	0	0	0	0	-
Guyane	6 765	0	0	1	0	1	1 / 6 765
Martinique	2 896	0	0	0	0	0	-
Mayotte	8 575	0	0	0	0	0	-
Ile de la Réunion	12 085	2	1	2	0	5	1 / 2 417
Outre-Mer	34 379	2	1	3	0	6	1 / 5 730
Total	659 884	66	40	124	12	242	1 / 2 727

Tableau HC-2 : Résultats du dépistage de l'hypothyroïdie congénitale en 2024



Carte HC-2 : Incidence de l'hypothyroïdie congénitale par région en 2024



HC - Evolution 2015 - 2024

Hexagone	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465	689 531	637 508	625 505
NN malades	263	315	315	302	296	286	275	277	257	236
Ectopie	91	88	98	83	72	78	73	83	67	64
Athyroïse	44	50	47	45	36	41	50	51	48	39
Glande en place	122	169	164	155	180	154	141	136	133	121
Non typées	6	8	6	19	8	13	11	7	9	12
Incidence	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	1/2 650

58

Tableau HC-3 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en France métropolitaine depuis 2015

Outre-Mer	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645	39 769	38 625	34 379
NN malades	7	6	10	3	9	6	9	4	7	6
Ectopie	0	1	1	0	0	0	0	1	1	2
Athyroïse	1	2	1	1	1	1	1	0	0	1
Glande en place	5	2	6	2	5	5	8	3	5	3
Non typées	1	1	2	3	3	0	0	0	1	0
Incidence	1/6748	1/7993	1/4762	1/15 839	1/5 327	1/6 506	1/4 516	1/9 942	1/5 518	1/5 730

Tableau HC-4 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en Outre-Mer depuis 2015

France	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	809 078	791 387	775 961	750 814	763 706	741 821	747 110	729 300	676 133	659 884
NN malades	270	321	325	305	305	292	284	281	264	242
Ectopie	91	89	99	83	72	78	73	84	68	66
Athyroïse	45	52	48	45	37	42	51	51	48	40
Glande en place	127	171	170	156	185	159	149	139	138	124
Non typées	7	9	8	21	11	13	11	7	10	12
Incidence	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	1/2 727

Tableau HC-5 : Evolution du dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale en France depuis 2015

En 2024, 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} novembre 2024, le CNCDN a récupéré 296 fiches d'identification de cas suspects d'hypothyroïdie congénitale de 2024.

96 fiches ont été exclues : 27 hypothyroïdies transitoires, 16 faux positifs, 34 fiches non conclues.

Au final, 219 fiches ont été exploitées pour l'hypothyroïdie congénitale. Le délai de prélèvement médian est de 3 jours, le délai de résultats médian est de 7 jours et le délai de diagnostic médian est de 10 jours.

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.

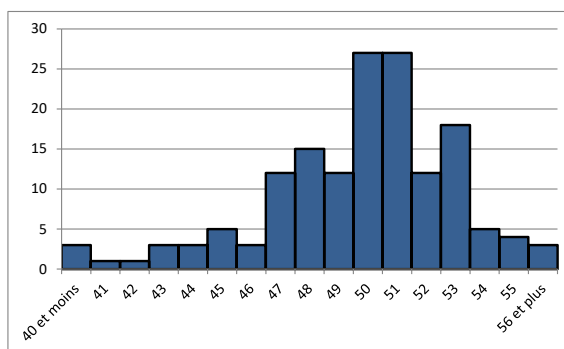
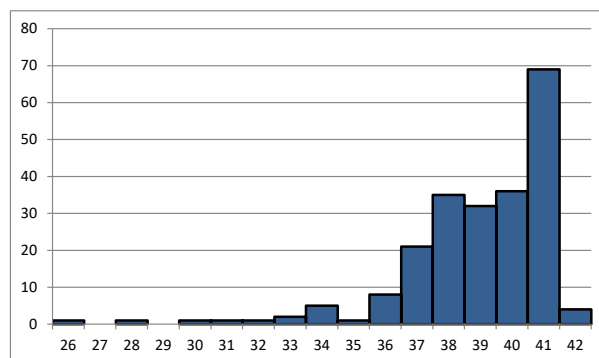
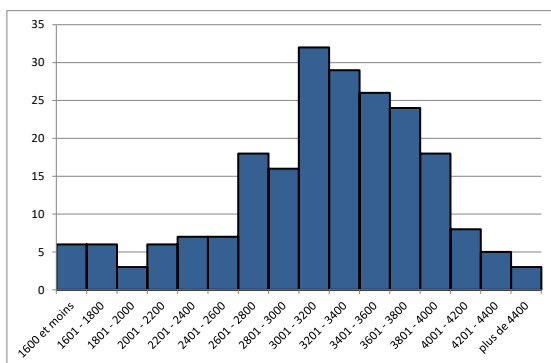
A noter que peuvent être retrouvées quelques discordances entre les données générales et les données des fiches diagnostiques. Les données générales sont validées par les CRDN ; certains comptabilisent les cas par date de réception sur l'année alors que les fiches sont exploitées par date de naissance,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

Concernant les examens de confirmation, 100 % des enfants atteints d'hypothyroïdie ont eu au moins une biologie de confirmation et 97,3 % ont eu au moins une imagerie de confirmation.

Fiches Diagnostiques – Données générales

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	218	38	40	41	39,0
Poids à la naissance (en grammes)	214	2 851	3 235	3 620	3 169,7
Taille à la naissance (en cm)	153	48	50	52	49,7

Tableau HC-6 : Terme, Poids, Taille des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2024



Graphique HC-2 : Terme, Poids, Taille des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2024

Fiches Diagnostiques - Données dépistages

Sur les 219 fiches exploitées, 200 fiches disposaient du résultat de dosage de la TSH prélevée à J3. Les dosages étaient compris entre 3,2 (faux négatif du dépistage néonatal) et 500,0 mUI/L avec une médiane de 65,1 mUI/L.

Type d'Hypothyroïdie	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Ectopie	57	75	138	207	144,4
Athyroïse	34	95	175	270	180,5
Glande en Place	109	19	24	64	63,4
Total	200	23	65	171	106,4

Tableau HC-7 : TSH de dépistage en mUI/L des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale en 2024

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 219 enfants, 114 (52,1%) ont eu à la fois une échographie et une scintigraphie, 109 (49,7%) ont eu une seule imagerie et 6 (2,7%) n'ont eu aucune imagerie.

	Scintigraphie			
	Oui		Non	
	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
Ectopie (NR=2)	55	93,2%	4	6,8%
Athyréose (NR=4)	21	63,6%	12	36,4%
Glandes en Place (NR=16)	74	63,8%	42	36,2%
Total	150	72,1%	58	27,9%

61

Tableau HC-8 : Réalisation de la scintigraphie de confirmation en fonction du type d'hypothyroïdie en 2024 (NR = Non Répondant)

	Echographie			
	Oui		Non	
	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
Ectopie (NR=7)	49	90,7%	5	9,3%
Athyréose (NR=2)	31	88,6%	4	11,4%
Glandes en Place (NR=5)	97	83,6%	19	16,4%
Total	177	86,3%	28	13,7%

Tableau HC-9 : Réalisation de l'échographie de confirmation en fonction du type d'hypothyroïdie en 2024 (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-quatre 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, c'est pourquoi le nombre d'enfants dépistés est moins important.

En 2024, 19 nouveau-nés ont été pris en charge pour une hyperplasie congénitale des surrénales : 19 formes classiques avec perte de sel **et 0 formes virilisantes** pures. L'incidence en France de l'hyperplasie congénitale des surrénales est de 1/34 244. L'année 2024 est marquée par une forte baisse du nombre d'hyperplasie congénitale des surrénales. Les données de 2025 nous aideront à savoir si cette baisse est temporaire ou si elle marque une tendance durable.

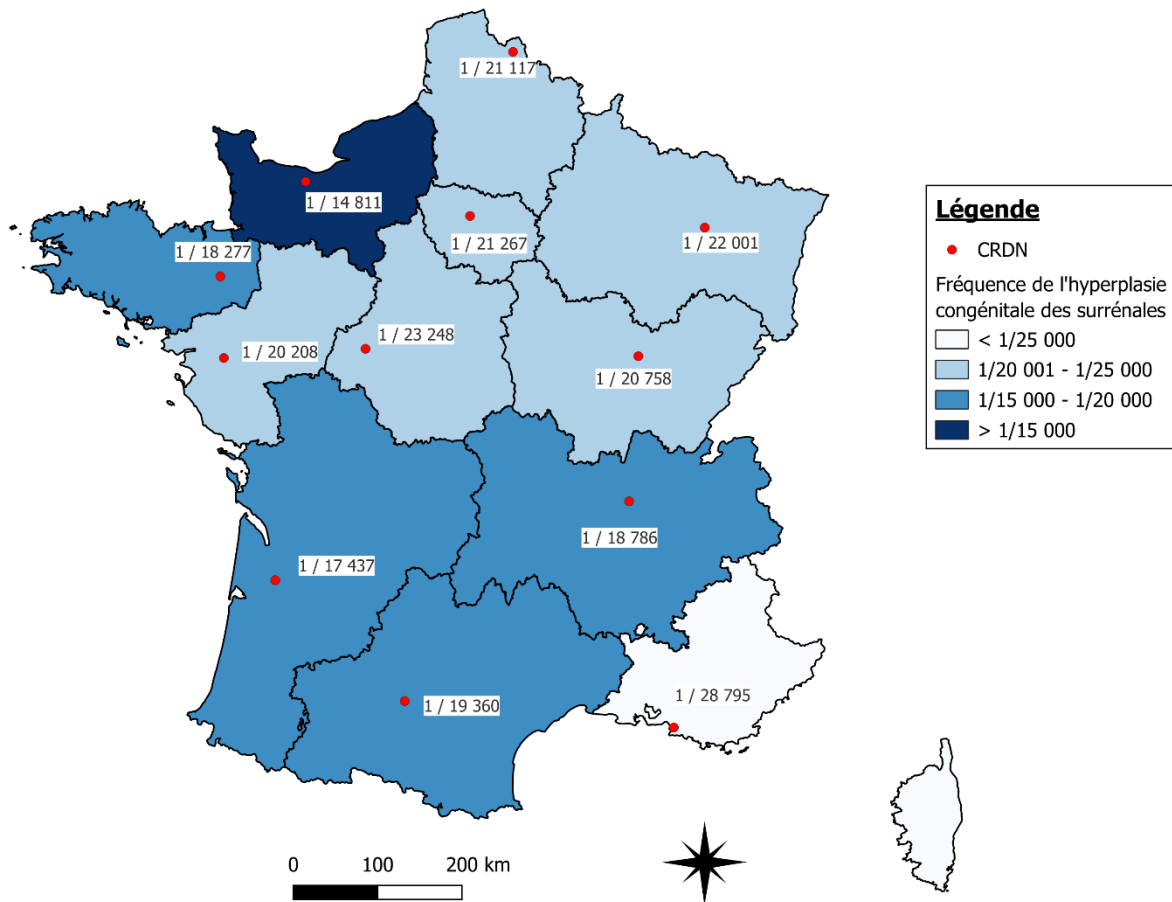
En plus de ces 19 hyperplasies congénitales des surrénales avec perte de sel ou virilisante, on compte également 5 formes non classiques et 3 formes incertaines.



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	2 817 953	150	130	20	7	7	1 / 18 786
Bourgogne Franche-Comté	1 017 120	49	42	7	4	0	1 / 20 758
Bretagne	1 041 778	57	47	10	5	3	1 / 18 277
Centre Val de Loire	767 192	33	26	7	4	5	1 / 23 248
Grand Est	1 804 106	82	65	17	9	11	1 / 22 001
Hauts de France	2 555 149	121	108	13	14	8	1 / 21 117
Ile de France	5 295 599	249	224	25	40	18	1 / 21 267
Normandie	1 229 285	83	70	13	10	7	1 / 14 811
Nouvelle Aquitaine	1 325 188	76	65	11	14	6	1 / 17 437
Occitanie	1 781 092	92	76	16	6	2	1 / 19 360
PACA-Corse	1 814 075	63	56	7	3	1	1 / 28 795
Pays de la Loire	1 616 633	80	64	16	6	4	1 / 20 208
Hexagone	23 065 170	1 135	973	162	122	72	1 / 20 322
Guadeloupe	180 815	9	9	0	2	0	1 / 20 091
Guyane	225 368	0	0	0	1	0	-
Martinique	135 978	11	10	1	2	0	1 / 12 362
Mayotte	212 293	6	6	0	0	0	1 / 35 382
Ile de la Réunion	558 153	77	69	8	5	0	1 / 7 249
Outre-Mer	1 312 607	103	94	9	10	0	1 / 12 744
Total	24 377 777	1 238	1 067	171	132	72	1 / 19 691

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 2024

	Nombre de NN testés	Malades		Total Malades	Autres formes		Fréquence
		Forme Classique	Forme Virilisante pure		Forme non Classique	Forme Incertaine	
Auvergne Rhone- Alpes	78 190	1	0	1	0	0	1 / 78 190
Bourgogne Franche- Comté	21 835	1	0	1	0	0	1 / 21 835
Bretagne	28 561	0	0	0	0	0	-
Centre Val de Loire	21 783	0	0	0	0	0	-
Grand Est	46 442	0	0	0	0	0	-
Hauts de France	56 420	4	0	4	2	1	1 / 14 105
Ile de France	150 417	6	0	6	1	1	1 / 25 070
Normandie	28 963	2	0	2	0	0	1 / 14 482
Nouvelle Aquitaine	48 102	2	0	2	1	0	1 / 24 051
Occitanie	49 593	1	0	1	0	0	1 / 49 593
PACA-Corse	51 829	1	0	1	0	1	1 / 51 829
Pays de la Loire	34 847	0	0	0	0	0	-
Hexagone	616 982	18	0	18	4	3	1 / 34 277
Guadeloupe	3 984	0	0	0	0	0	-
Guyane	6 545	0	0	0	0	0	-
Martinique	2 829	0	0	0	0	0	-
Mayotte	8 410	0	0	0	0	0	-
Ile de la Réunion	11 884	1	0	1	1	0	1 / 11 884
Outre-Mer	33 652	1	0	1	1	0	1 / 33 652
Total	650 634	19	0	19	5	3	1 / 34 244

Tableau HCS-2 : Résultats du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2024 (enfants dépistés)

HCS – Evolution 2015 – 2024



Hexagone	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	761 841	743 431	728 341	703 297	714 902	702 786	706 465	689 252	630 003	616 982
NN malades	43	32	27	34	36*	33	32	38	37	18
FC PS	32	29	24	32	29	25	28	31	33	18
FC VP	11	3	3	1	4	6	4	7	4	0
Incidence	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	1/34 277

* 3 hyperplasies congénitales non typées

Tableau HCS-3 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France métropolitaine depuis 2015 (FC PS = Forme Classique avec Perte de Sel, FC VP = Forme Classique Virilisante Pure)

Outre-Mer	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	47 237	47 956	47 620	47 517	47 947	39 035	40 645	39 514	38 043	33 652
NN malades	4	1	1	1	1	4	3	2	2	1
FC PS	2	1	1	1	1	4	3	2	2	1
FC VP	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Incidence	1/11 809	1/47 956	1/47 620	1/47 517	1/47 947	1/9 759	1/13 548	1/ 19 757	1/19 022	1/33 652

Tableau HCS-4 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en Outre-Mer depuis 2015 (FC PS = Forme Classique avec Perte de Sel, FC VP = Forme Classique Virilisante Pure)

France	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	809 078	791 387	775 961	750 814	762 849	741 821	747 110	728 766	668 046	650 634
NN malades	47	33	28	35	37	37	35	40	39	19
FC PS	34	30	25	33	30	29	31	33	35	19
FC VP	13	3	3	1	4	6	4	7	4	0
Incidence	1/17214	1/23981	1/27713	1/21452	1/20618	1/20049	1/21346	1/18219	1/17 129	1/34 244

Tableau HCS-5 : Evolution du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales en France depuis 2015 (FC PS = Forme Classique avec Perte de Sel, FC VP = Forme Classique Virilisante Pure)

L'année 2025 est marquée par une nette diminution de l'incidence des hyperplasies congénitales des surrénales.

Fiches Diagnostiques



Au 1^{er} juillet 2024, le CNCNDN a récupéré et saisi 133 fiches d'identification de cas suspects de l'hyperplasie congénitale des surrénales de 2024.

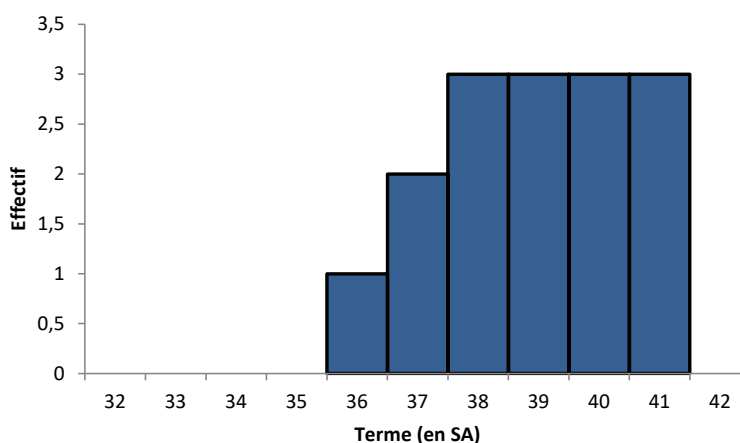
116 fiches ont été exclues pour l'analyse : 107 parce qu'il s'agissait de faux positifs, 9 en l'absence de certitude diagnostique. Au final, 17 fiches ont été exploitées pour l'hyperplasie congénitale des surrénales.

Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 17 enfants présentant une HCS et dont le sexe avait été renseigné, 10 (58,8%) étaient de sexe masculin.

Information Générale	Effectif	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Moyenne
Terme	16	38	39	40	39
Poids à la naissance (en gr)	17	3 100	3 260	3 400	3 243

Tableau HCS-6 : Terme, poids des enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2024



Graphique HCS : Terme de naissance des enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2024

Délais

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

- Délai de prélèvement : délai entre la date de réalisation du prélèvement et la date de naissance.
- Délai de résultat : délai entre la date de résultat 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.



Délais	Nombre de fiches de cas suspects	HCS (délais en jours)					
		Minimum	1er Quartile	Médiane	3ème Quartile	Maximum	Moyenne
Délai Prélèvement	17	2	3	3	3	3	3
Délai Résultat	16	3	5	7	8	20	7
Délai Diagnostic	16	0	2	4	7	19	5

Tableau HCS-7 : Délais (en jours) de prélèvement, de diagnostic et de traitement pour les enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2024

Le délai diagnostic est plus court que celui de résultat car la plupart des nouveau-nés présentaient des symptômes, le diagnostic a donc été posé avant la validation des résultats.

Données du dépistage

Le dosage de la 17 OHP de dépistage a retrouvé des concentrations allant de 35,5 nmol/L à 864,0 nmol/l avec une médiane à 356,5 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 4 enfants (23,5%), soupçonnée chez 10 enfants (58,8%), non soupçonnée chez 3 enfants (17,6%).

La présence ou l'absence de signes cliniques était renseignée chez 16 enfants et 81,2% (n=13) des enfants présentaient des signes cliniques.

Anamnèse	Oui	Pourcentage
Signes Cliniques (n=16)	13	81,3%
- Anomalies des OGE (n=16)	7	43,8%
- Vomissements (n=16)	0	0,0%
- Absence de prise de poids (n=16)	7	43,8%
- Autres (n=16)	2	12,5%

Tableau HCS-8 : Signes cliniques présentés par les enfants atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales lors de la confirmation diagnostique en 2024



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 Hexagone en 1995 chez les populations à risque. Depuis, plus de sept millions de nouveau-nés ont été testés pour cette pathologie.

En Hexagone, le dépistage de la drépanocytose était ciblé et limité aux enfants dont les parents étaient originaires de régions à risque jusqu'au 1^{er} novembre 2024, date à laquelle son dépistage a été généralisé à l'ensemble des nouveau-nés. Dans les DROM-TOM, il existait déjà une généralisation de ce dépistage à l'ensemble des nouveau-nés.

En 2024, 421 266 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (386 887 nés en Hexagone et 34 379 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 2024, 642 nouveau-nés ont été dépistés atteints de syndrome drépanocytaire majeur (565 en Hexagone et 78 en Outre-Mer). Cela représente une incidence de 1/656 en population ciblée (1/686 en Hexagone et 1/441 en Outre-Mer). En population générale, cela représente une incidence de de 1 /1 028 (1/1 109 en Hexagone et 1/441 en Outre-Mer).

En 2024, 12 464 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.

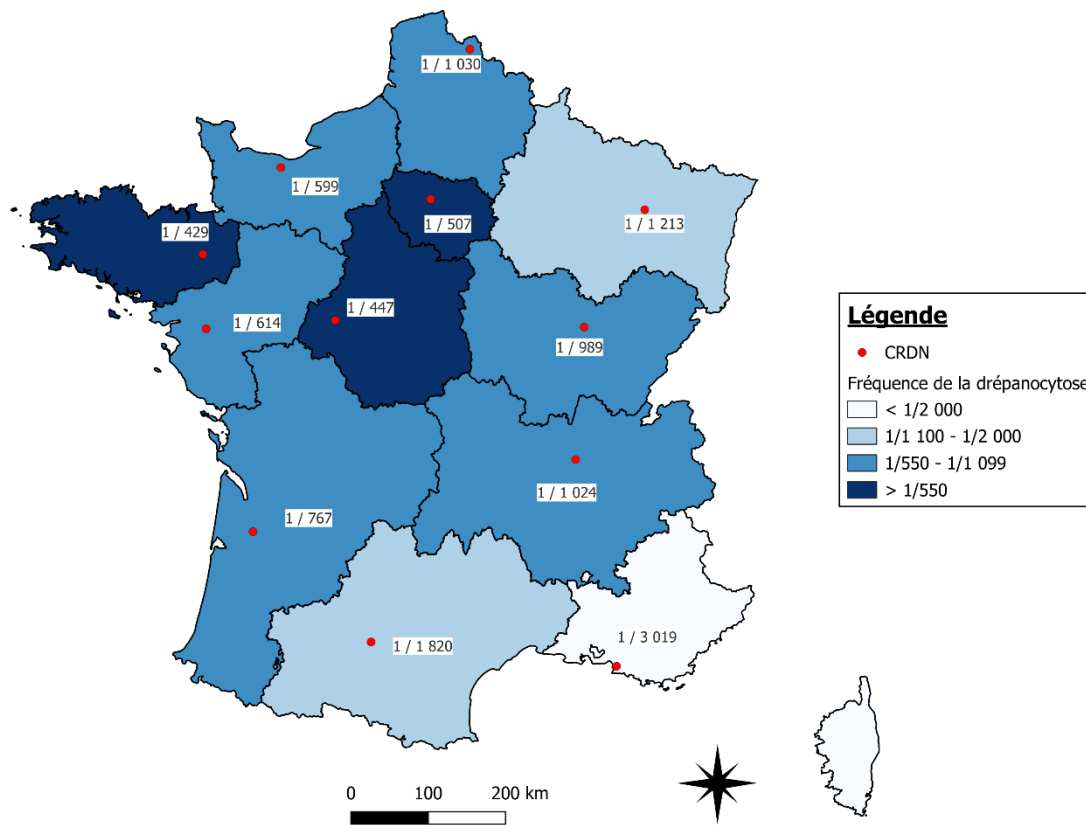
En 2019, le passage du dépistage de la drépanocytose sur MALDI-TOF dans certaines régions ne permet plus de détecter l'ensemble des hétérozygotes portant l'hémoglobine anormale C. La fréquence des hétérozygotes portant l'hémoglobine C est donc fortement sous-estimée.



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	SC	Sβthal	Autres SDM	AS	Fréquence AS sur les NN ciblés	
Auvergne Rhone-Alpes	735 471	718	1 / 1 024	537	119	44	18	12 888	1 / 57	2 543
Bourgogne Franche-Comté	126 609	127	1 / 997	102	16	5	4	2 799	1 / 45	514
Bretagne	69 940	163	1 / 429	116	22	19	6	3 171	1 / 22	305
Centre Val de Loire	136 811	306	1 / 447	243	45	12	8	6 086	1 / 22	827
Grand Est	424 670	350	1 / 1 213	249	63	30	8	8 152	1 / 52	2 138
Hauts de France	443 881	433	1 / 1 025	319	84	20	10	8 578	1 / 52	1 899
Ile de France	3 122 267	6 153	1 / 507	4 193	1 428	436	96	111 677	1 / 28	23 856
Normandie	159 954	265	1 / 604	193	55	12	5	5 301	1 / 30	767
Nouvelle Aquitaine	207 912	271	1 / 767	176	58	20	17	6 446	1 / 32	1 385
Occitanie	526 078	289	1 / 1 820	210	58	9	12	7 970	1 / 66	2 966
PACA-Corse	757 757	251	1 / 3 019	146	50	48	7	7 557	1 / 100	2 328
Pays de la Loire	195 979	319	1 / 614	227	66	24	3	6 683	1 / 29	802
Hexagone	6 907 329	9 645	1 / 716	6 711	2 064	679	194	187 308	1 / 37	40 330
Guadeloupe	243 327	806	1 / 302	598	170	31	9	9 311	1 / 26	2 781
Guyane	198 183	934	1 / 212	562	356	13	5	15 318	1 / 13	3 917
Martinique	175 098	513	1 / 341	355	123	28	7	6 171	1 / 28	2 550
Mayotte	212 677	336	1 / 633	312	3	12	7	9 228	1 / 23	10
Ile de la Réunion	422 843	115	1 / 3 677	100	3	10	2	9 140	1 / 46	123
Outre-Mer	1 252 128	2 704	1 / 463	1 927	655	94	30	49 168	1 / 25	9 381
Total	8 159 457	12 349	1 / 661	8 638	2 719	773	224	236 476	1 / 35	49 711

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 2024

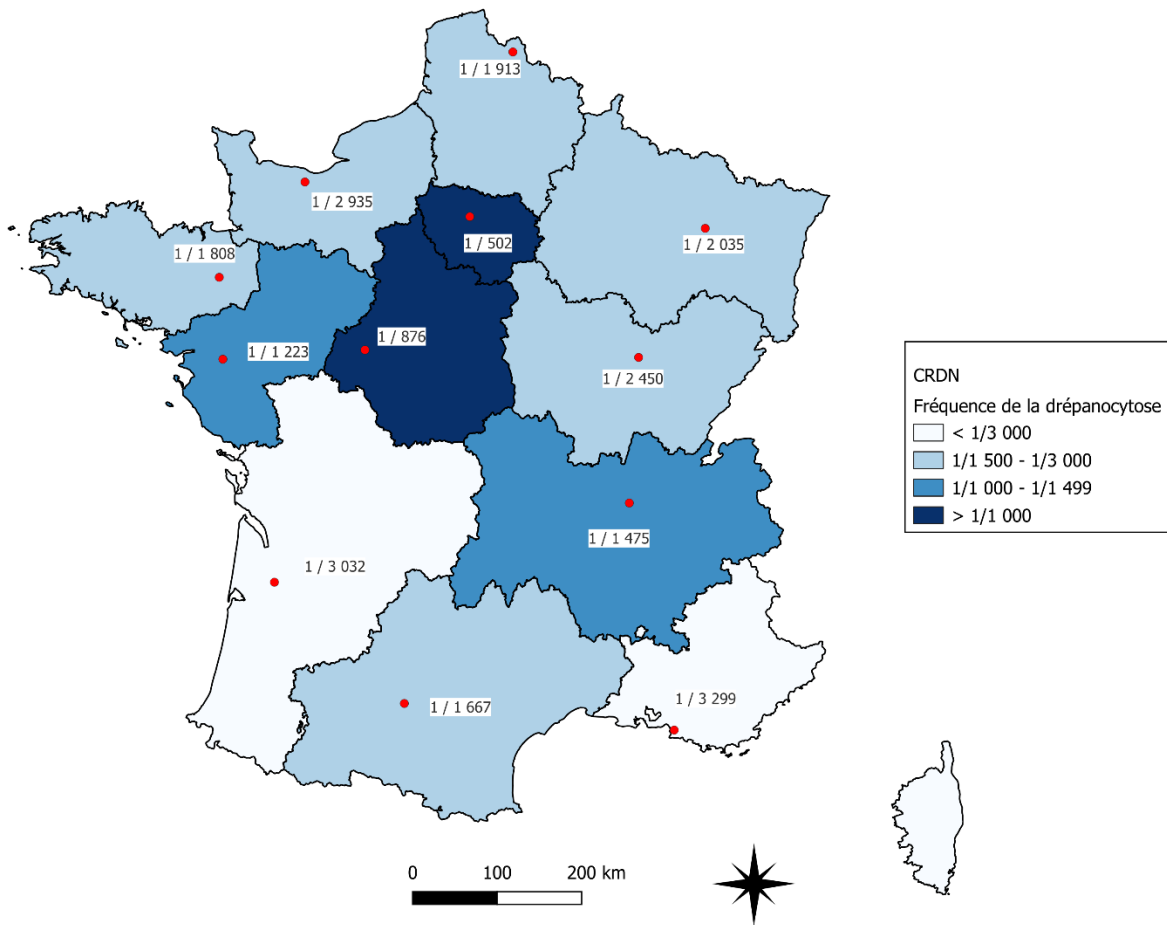
Région	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés SDM	% de la population Ciblée	Malades	Fréquence	
				SDM	sur tous les NN testés	sur les NN testés Drépano
Auvergne Rhone-Alpes	78 190	45 590	58,3%	53	1 / 1 475	1 / 860
Bourgogne Franche-Comté	22 048	10 391	47,1%	9	1 / 2 450	1 / 1 155
Bretagne	28 930	9 625	33,3%	16	1 / 1 808	1 / 602
Centre Val de Loire	21 901	10 911	49,8%	25	1 / 876	1 / 436
Grand Est	46 808	27 874	59,5%	23	1 / 2 035	1 / 1 212
Hauts de France	57 375	25 306	44,1%	30	1 / 1 913	1 / 844
Ile de France	154 130	139 596	90,6%	307	1 / 502	1 / 455
Normandie	29 345	11 281	38,4%	10	1 / 2 935	1 / 1 128
Nouvelle Aquitaine	48 509	21 598	44,5%	16	1 / 3 032	1 / 1 350
Occitanie	50 000	33 284	66,6%	30	1 / 1 667	1 / 1 109
PACA-Corse	52 788	36 582	69,3%	16	1 / 3 299	1 / 2 286
Pays de la Loire	35 481	14 849	41,9%	29	1 / 1 223	1 / 512
Hexagone	625 505	386 887	61,9%	564	1 / 1 109	1 / 686
Guadeloupe	4 058	4 061	100,0%	18	1 / 225	1 / 226
Guyane	6 765	6 765	100,0%	37	1 / 183	1 / 183
Martinique	2 893	2 893	100,0%	6	1 / 482	1 / 482
Mayotte	8 575	8 575	100,0%	14	1 / 613	1 / 613
Ile de la Réunion	12 085	12 085	100,0%	3	1 / 4 028	1 / 4 028
Outre-Mer	34 376	34 379	100,0%	78	1 / 441	1 / 441
Total	659 881	421 266	63,8%	642	1 / 1 028	1 / 656

Tableau Drépano-2 : Dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2024

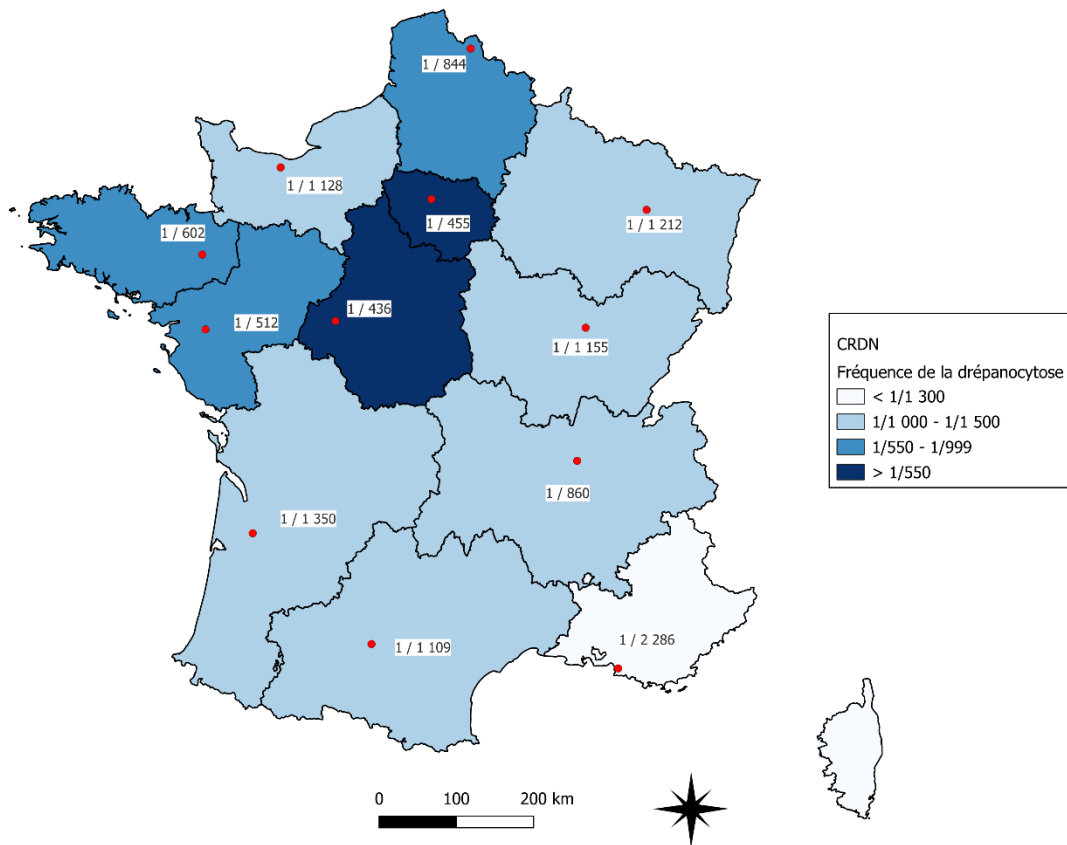


Région	Nombre de NN testés	SS	SC	Sβthal	Autre	Total	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	45 590	42	8	2	1	53	1 / 860
Bourgogne Franche-Comté	10 391	5	3	1	0	9	1 / 1 155
Bretagne	9 625	13	3	0	0	16	1 / 602
Centre Val de Loire	10 911	15	6	2	2	25	1 / 436
Grand Est	27 874	19	2	2	0	23	1 / 1 212
Hauts de France	25 306	19	6	0	5	30	1 / 844
Ile de France	139 596	204	74	17	12	307	1 / 455
Normandie	11 281	6	2	0	2	10	1 / 1 128
Nouvelle Aquitaine	21 598	10	2	0	4	16	1 / 1 350
Occitanie	33 284	22	7	1	0	30	1 / 1 109
PACA-Corse	36 582	15	1	0	0	16	1 / 2 286
Pays de la Loire	14 849	21	5	3	0	29	1 / 512
Hexagone	386 887	391	119	28	26	564	1 / 686
Guadeloupe	4 061	10	7	0	1	18	1 / 226
Guyane	6 765	21	16	0	0	37	1 / 183
Martinique	2 893	5	1	0	0	6	1 / 482
Mayotte	8 575	14	0	0	0	14	1 / 613
Ile de la Réunion	12 085	2	0	1	0	3	1 / 4 028
Outre-Mer	34 379	52	24	1	1	78	1 / 441
Total	421 266	443	143	29	27	642	1 / 656

Tableau Drépano-3 : Résultats du dépistage ciblé de la drépanocytose en France en 2024



Carte Drépano-2 : Incidence de la drépanocytose par région sur l'ensemble des nouveau-nés en 2024



Carte Drépano-3 : Incidence de la drépanocytose par région sur les nouveau-nés dépistés pour la drépanocytose dans le cadre du dépistage néonatal en 2024



Drépanocytose – Evolution 2015 - 2024

Hexagone	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	295 951	292 871	277 008	283 097	290 280	300 404	301 401	304 398	320 249	386 887
% de pop ciblée	38,8%	39,4%	38,0%	40,3%	40,6%	42,7%	42,7%	44,2%	50,2%	61,9%
NN malades	387	356	421	450	482	464	492	595	552	564
Incidence globale	1/1 969	1/2 088	1/1 730	1/1 563	1 / 1 480	1 / 1 515	1/1 451	1/ 1 1581	1 / 1 1551	1 / 1 109
Incidence Ciblée	1/765	1/823	1/658	1/629	1 / 602	1/647	1/ 613	1/ 512	1 / 580	1 / 686
Hz HbS	8 072	8 172	8 377	8 605	9 497	9 138	8 951	9 944	9 557	10 595
Incidence Hz Hbs ciblée	1/37	1/36	1/33	1/33	1/31	1/33	1/34	1/31	1/34	1/37

76

Tableau Drépano-4 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en France métropolitaine depuis 2015

Outre-Mer	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	39 409	39 349	39 997	39 456	39 983	39 093	40 677	39 801	38 681	34 379
NN malades	79	75	75	73	104	93	96	89	124	78
Incidence globale	1/598	1/639	1/635	1/546	1/461	1/420	1/424	1/447	1/312	1/441
Incidence Ciblée	1/499	1/525	1/533	1/454	1/384	1/420	1/424	1/447	1/312	1/441
Hz HbS	1 966	1 988	2 151	2 049	2 100	2 055	2 180	1 943	2 135	1 869
Incidence Hz Hbs ciblée	1/20	1/20	1/19	1/19	1/19	1/19	1/19	1/20	1/18	1/18

Tableau Drépano-5 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en Outre-Mer depuis 2015

France	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
% de pop ciblée	41,4%	42,0%	40,9%	43,0%	44,1%	46,1%	46,2%	47,6%	53,1%	63,8%
NN malades	466	431	496	505	586	557	588	684	676	642
Incidence globale	1/1 736	1/1 836	1/1 564	1/1 487	1 / 1 276	1 / 1 323	1/1 271	1/ 1 0571	1 / 1 0001	1 / 1 028
Incidence Ciblée	1/720	1/771	1/639	1/639	1/564	1/610	1/582	1/503	1 / 531	1 / 656
Hz HbS	10 038	10 160	10 528	10 654	11 597	11 193	11 131	11 887	11 692	12 464
Incidence Hz Hbs ciblée	1/33	1/33	1/30	1/30	1/28	1/30	1/31	1/29	1/31	1/34

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 2015 et 2024 avec, en 2024, l'arrêt du ciblage et plus de 60% 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, néanmoins relativement stable entre 2022 et 2024.

En 2024, l'incidence ciblée de la drépanocytose est de 1/656, en diminution par rapport à 2023, notamment en lien avec la généralisation, et l'incidence de l'hétérozygotie HbS est de 1/34. L'incidence en population générale est de 1/1 028 pour la drépanocytose.

Indicateurs

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

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

Indicateurs – Délai

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} novembre 2025, le CNCDN a récupéré et saisi 628 fiches d'identification de cas suspects de drépanocytose de 2024.

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.



	Nombre de fiches de cas suspects	Délai prélèvement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	43	43	2	7	3	3
Bourgogne Franche-Comté	10	10	2	3	3	3
Bretagne	6	6	2	4	3	3
Centre Val de Loire	21	21	2	4	3	3
Grand Est	23	23	2	4	3	3
Hauts de France	29	28	2	34	3	4
Ile de France	350	349	0	9	3	3
Normandie	10	10	2	3	3	3
Nouvelle Aquitaine	16	16	2	4	3	3
Occitanie	40	40	2	4	3	3
PACA-Corse	18	18	2	3	3	3
Pays de la Loire	24	24	2	5	2	3
Hexagone	590	588	0	34	3	3
Guadeloupe	-	-	-	-	-	-
Guyane	14	14	2	3	3	3
Martinique	6	6	2	3	3	3
Mayotte	16	16	2	3	2	2
Ile de la Réunion	1	1	2	2	2	2
Outre-Mer	37	37	3	3	2	3
Total	627	625	0	34	3	3

Tableau Drépano-7 : Délais de prélèvement en jours des cas atteints de drépanocytose, en 2024



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Résultat Buvard (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	43	43	11	44	18	19
Bourgogne Franche-Comté	10	10	15	27	20	21
Bretagne	6	6	12	21	17	17
Centre Val de Loire	21	21	10	26	16	16
Grand Est	23	23	14	49	27	27
Hauts de France	29	29	5	71	16	20
Ile de France	350	350	3	46	15	15
Normandie	10	10	15	58	21	25
Nouvelle Aquitaine	16	16	9	22	12	14
Occitanie	40	40	8	45	15	17
PACA-Corse	18	18	8	18	13	14
Pays de la Loire	24	23	10	36	17	20
Hexagone	590	589	3	71	16	17
Guadeloupe	-	-	-	-	-	-
Guyane	14	14	11	30	19	19
Martinique	6	6	5	10	8	8
Mayotte	16	16	12	36	19	20
Ile de la Réunion	1	1	19	19	19	19
Outre-Mer	37	37	5	36	18	18
Total	627	626	3	71	16	17

Tableau Drépano-8 : Délais de résultats en jours des cas atteints de drépanocytose, en 2024



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Confirmation (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	43	43	21	220	68	78
Bourgogne Franche-Comté	10	10	22	153	43	61
Bretagne	6	6	36	105	54	60
Centre Val de Loire	21	18	3	157	58	72
Grand Est	23	23	3	259	50	64
Hauts de France	29	27	31	218	55	84
Ile de France	350	346	0	313	52	61
Normandie	10	10	3	86	39	44
Nouvelle Aquitaine	16	16	1	124	60	57
Occitanie	40	38	23	223	43	53
PACA-Corse	18	16	3	87	64	61
Pays de la Loire	24	24	10	140	42	43
Hexagone	590	362	0	313	52	62
Guadeloupe	-	-	-	-	-	-
Guyane	14	14	2	253	86	118
Martinique	6	6	3	15	11	10
Mayotte	16	14	0	190	52	82
Ile de la Réunion	1	1	149	149	149	149
Outre-Mer	37	35	0	253	58	86
Total	393	397	0	313	52	64

Tableau Drépano-9 : Délais de confirmation en jours des cas atteints de drépanocytose, en 2024



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Traitement (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Mediane	Moyenne
Auvergne Rhone-Alpes	43	41	23	374	68	90
Bourgogne Franche-Comté	10	6	25	153	26	58
Bretagne	6	4	60	105	67	79
Centre Val de Loire	21	19	26	316	64	86
Grand Est	23	19	22	115	43	51
Hauts de France	29	13	31	242	0	68
Ile de France	350	292	7	317	53	65
Normandie	10	8	7	140	43	63
Nouvelle Aquitaine	16	9	26	83	29	59
Occitanie	40	8	43	186	0	73
PACA-Corse	18	13	54	94	65	73
Pays de la Loire	24	17	29	61	47	52
Hexagone	590	358	7	374	59	67
Guadeloupe	-	-	-	-	-	-
Guyane	14	2	129	216	0	173
Martinique	6	3	0	90	30	53
Mayotte	16	5	0	183	0	77
Ile de la Réunion	1	-	-	-	-	-
Outre-Mer	28	21	0	216	70	85
Total	393	379	0	374	59	68

Tableau Drépano-10 : Délais de traitement en jours des cas atteints de drépanocytose, en 2024 (traitement par oracilline)

Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 623 enfants présentant une drépanocytose et dont le sexe était précisé, 332 (53,3%) étaient de sexe féminin.

Fiches Diagnostiques – Examen de confirmation



Région	Nombre de Confirmations	Parents			
		Père		Mère	
Auvergne Rhone-Alpes	43	12	28%	9	21%
Bourgogne Franche-Comté	10	4	40%	3	30%
Bretagne	6	3	50%	2	33%
Centre Val de Loire	21	8	38%	8	38%
Grand Est	23	9	39%	8	35%
Hauts de France	29	20	69%	18	62%
Ile de France	350	310	89%	277	79%
Normandie	10	7	70%	6	60%
Nouvelle Aquitaine	16	8	50%	7	44%
Occitanie	40	29	73%	28	70%
PACA-Corse	18	14	78%	12	67%
Pays de la Loire	24	11	46%	12	50%
Hexagone	590	435	74%	390	66%
Guadeloupe	-	-	-	-	-
Guyane	14	7	50%	6	43%
Martinique	6	2	33%	0	0%
Mayotte	16	10	63%	7	44%
Ile de la Réunion	1	1	100%	1	100%
Outre-Mer	37	20	54%	14	38%
Total	627	455	73%	404	64%

Tableau Drépano-11 : phénotypages parentaux des enfants suspects de drépanocytose en 2024

En 2024, pour 64% des enfants le père a bénéficié d'un phénotypage et pour 73% la mère.



Région	Nombre de Confirmations	Phénotypage parental					
		Les deux parents		Un parent		Aucun	
Auvergne Rhone-Alpes	43	9	21%	3	7%	31	72%
Bourgogne Franche-Comté	10	3	30%	1	10%	6	60%
Bretagne	6	2	33%	1	17%	3	50%
Centre Val de Loire	21	8	38%	0	0%	13	62%
Grand Est	23	8	35%	1	4%	14	61%
Hauts de France	29	18	62%	2	7%	9	31%
Ile de France	350	274	78%	39	11%	37	11%
Normandie	10	6	60%	1	10%	3	30%
Nouvelle Aquitaine	16	7	44%	1	6%	8	50%
Occitanie	40	27	68%	3	8%	10	25%
PACA-Corse	18	12	67%	2	11%	4	22%
Pays de la Loire	24	10	42%	3	13%	11	46%
Hexagone	590	384	65%	57	10%	149	25%
Guadeloupe	-	-	-	-	-	-	-
Guyane	14	6	43%	1	7%	7	50%
Martinique	6	2	33%	1	17%	3	50%
Mayotte	16	7	44%	3	19%	6	38%
Ile de la Réunion	1	1	100%	0	0%	0	0%
Outre-Mer	37	16	43%	5	14%	16	43%
Total	627	400	64%	62	10%	165	26%

Tableau Drépano-12 : Examens de confirmation réalisés en 2024

En 2024, pour 64% des enfants les deux parents ont bénéficié d'un phénotypage, pour 10% un seul des deux parents et pour 26% aucun des deux parents.



5.7. Dépistage Mucoviscidose

Le dépistage néonatal de la mucoviscidose a été généralisé en France en 2002. Depuis, plus de dix-sept 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

En 2024, 660 858 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont 626 479 en Hexagone et 34 379 en Outre-Mer. Ce dépistage a généré au moins 5 089* études de l'ADN par biologie moléculaire, représentant 0.77%* des nouveau-nés, soit de nouveau une proportion observée plus élevée qu'attendue comme en 2023 (2023 = 0,69% / 2022 n=6 168, 0.84% / 2021 n= 4 965, 0,66%).

Suite à l'analyse de biologie moléculaire, 399 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=75, 1 variant, n=324)
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=140)
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=8).

Au cours de l'année 2024, 113 enfants ont été déclarés malades dont 107 formes classiques et 6 formes frontière/atypique. Deux enfants restent avec un diagnostic en attente. Cela représente une incidence de 1/5 840.

Parmi les malades, on compte 4 faux négatifs.

* Les données de la région Grand Est n'ont pas été intégrées en l'absence de validation par le CRDN Grand Est.



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	2 028 532	12 886	311	974	1 285
Bourgogne Franche-Comté	646 886	3 304	120	317	437
Bretagne	803 459	3 953	175	474	649
Centre Val de Loire	608 787	2 986	83	252	335
Grand Est	1 292 286	8 133	223	739	962
Hauts de France	1 680 609	7 808	315	709	1 024
Ile de France	3 898 716	26 159	354	1 398	1 752
Normandie	845 605	4 313	154	422	576
Nouvelle Aquitaine	1 086 488	5 101	128	396	524
Occitanie	1 319 308	7 044	152	520	672
PACA-Corse	1 412 948	9 987	157	695	852
Pays de la Loire	1 132 427	3 928	156	349	474
Hexagone	16 756 051	95 602	2 328	7 245	9 542
Guadeloupe	92 411	647	3	20	23
Guyane	93 059	543	0	13	13
Martinique	43 501	501	1	13	14
Ile de la Réunion	315 603	2 902	63	259	322
Mayotte	46 208	142	0	5	5
Outre-Mer	544 574	4 735	67	310	377
Total	17 300 625	100 337	2 395	7 555	9 919

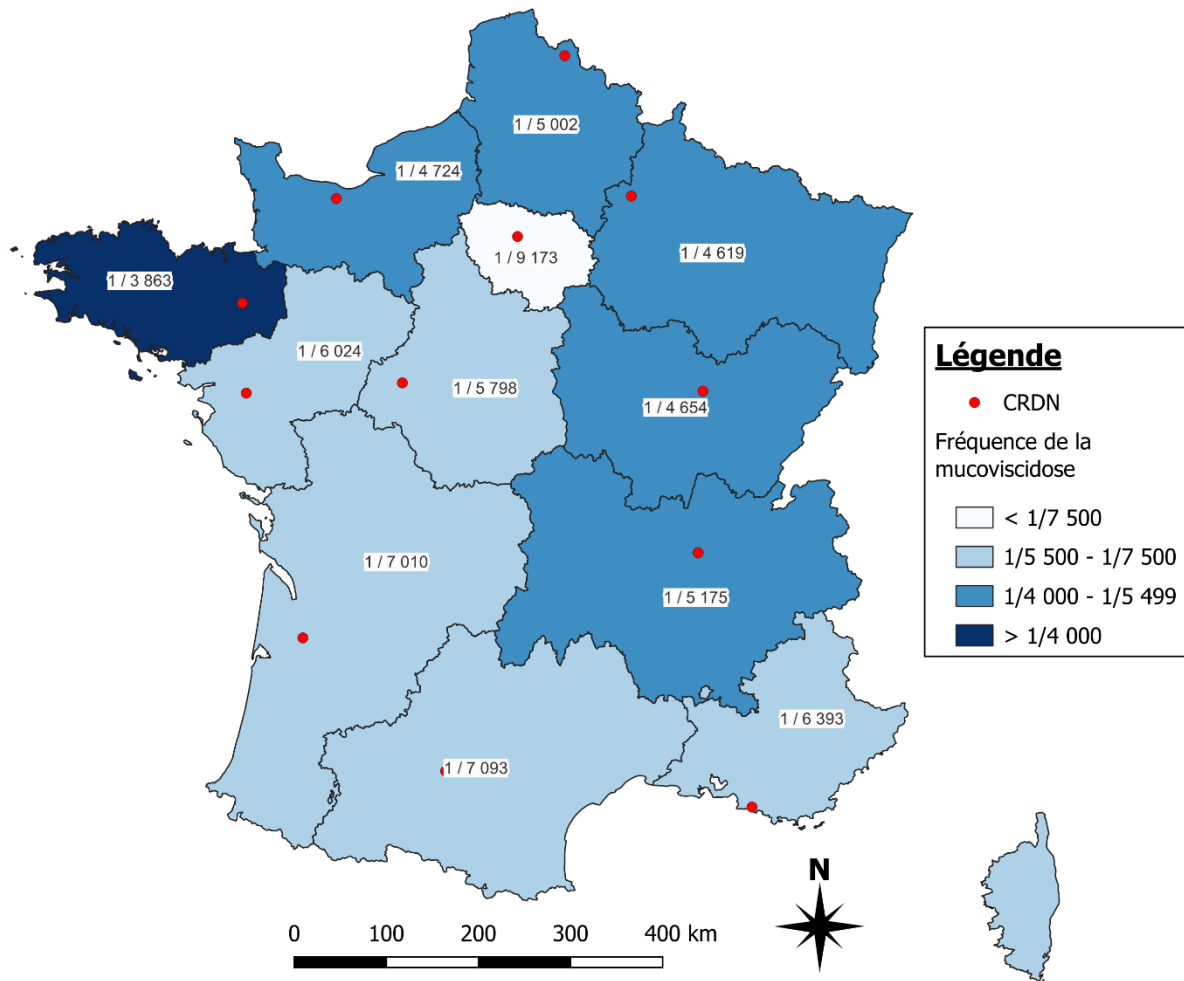
Tableau Muco-1* : Examens de Biologie Moléculaire réalisés dans le cadre du dépistage néonatal de la mucoviscidose depuis sa mise en place (2002)

* Les données de la région Grand Est n'ont pas été intégrées en l'absence de validation par le CRDN Grand Est.

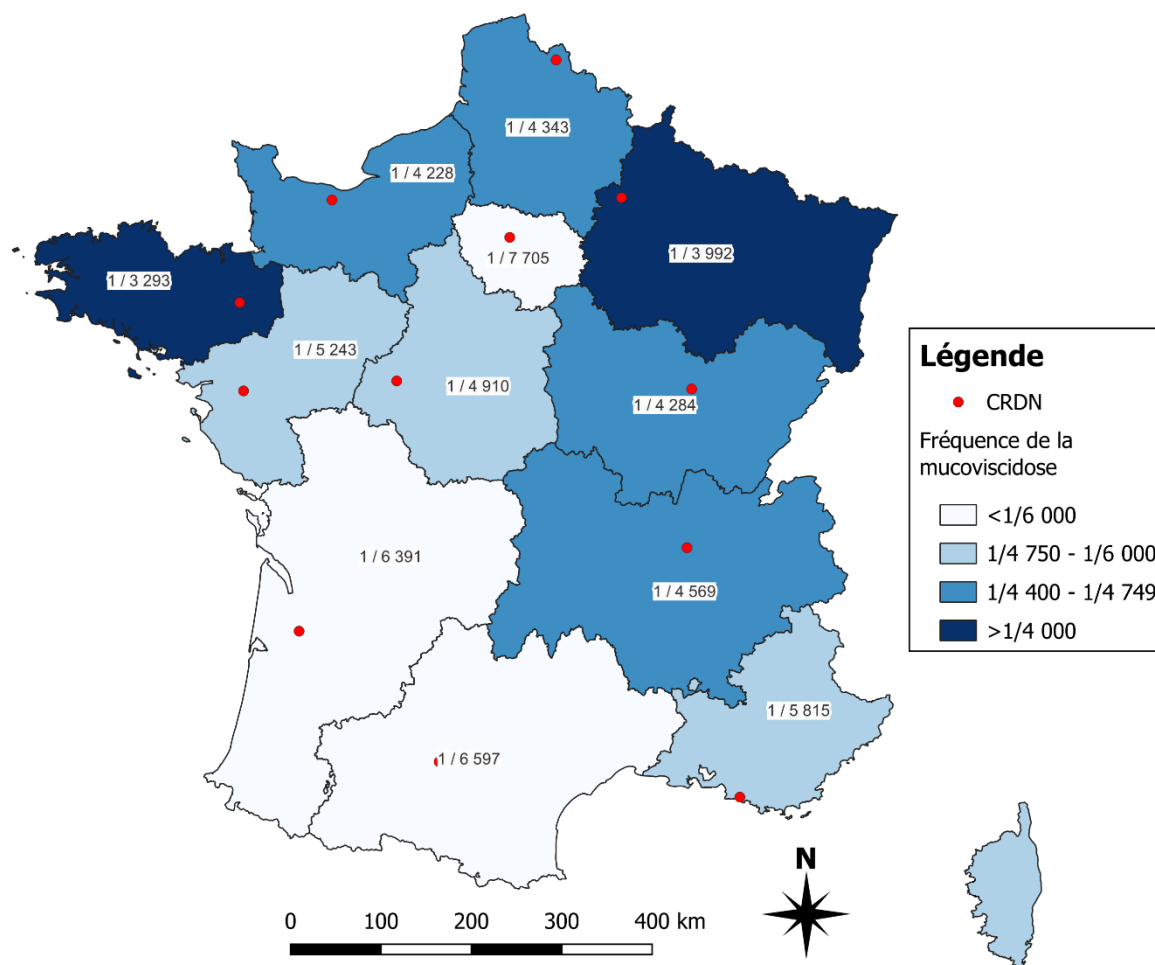


Région	Nombre de nouveaux testés	Nombre de malades				
		Forme Classique	Fréquence	Forme frontière	Total	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	2 028 532	392	1 / 5 175	52	444	1 / 4 569
Bourgogne Franche-Comté	646 886	139	1 / 4 654	12	151	1 / 4 284
Bretagne	803 459	208	1 / 3 863	36	244	1 / 3 293
Centre Val de Loire	608 787	105	1 / 5 798	19	124	1 / 4 910
Grand Est	1 292 286	280	1 / 4 615	44	324	1 / 3 989
Hauts de France	1 680 609	336	1 / 5 002	51	387	1 / 4 343
Ile de France	3 898 716	425	1 / 9 173	81	506	1 / 7 705
Normandie	845 605	179	1 / 4 724	21	200	1 / 4 228
Nouvelle Aquitaine	1 086 488	155	1 / 7 010	15	170	1 / 6 391
Occitanie	1 319 308	186	1 / 7 093	14	200	1 / 6 597
PACA-Corse	1 412 948	221	1 / 6 393	22	243	1 / 5 815
Pays de la Loire	1 132 427	188	1 / 6 024	28	216	1 / 5 243
Hexagone	16 756 051	2 814	1 / 5 955	395	3 209	1 / 5 222
Guadeloupe	92 411	4	1 / 23 103	1	5	1 / 18 482
Guyane	93 059	2	1 / 46 530	0	2	1 / 46 530
Martinique	43 501	3	1 / 14 500	1	4	1 / 1 875
Ile de la Réunion	315 603	78	1 / 4 046	5	83	1 / 3 802
Mayotte	46 208	3	1 / 15 403	0	3	1 / 15 403
Outre-Mer	544 574	90	1 / 6 051	7	97	1 / 5 614
Total	17 300 625	2 904	1 / 5 958	402	3 306	1 / 5 233

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 2024

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	78 190	740	7	47	54
Bourgogne Franche-Comté	22 048	166	10	15	25
Bretagne	28 930	194	5	12	17
Centre Val de Loire	21 901	145	6	11	17
Grand Est	46 808	0	7	36	43
Hauts de France	57 375	388	10	28	38
Ile de France	154 130	1 460	7	60	67
Normandie	29 345	164	7	9	16
Nouvelle Aquitaine	48 509	253	3	15	18
Occitanie	50 000	429	4	21	25
PACA-Corse	52 788	431	1	25	26
Pays de la Loire	35 481	264	7	24	31
Hexagone	625 505	4 634	74	303	377
Guadeloupe	4 058	86	0	3	3
Guyane	6 765	29	0	2	2
Martinique	2 896	58	0	1	1
Ile de la Réunion	12 085	140	1	10	11
Mayotte	8 575	142	0	5	5
Outre-Mer	34 379	455	1	21	22
Total	659 884	5 089	75	324	399

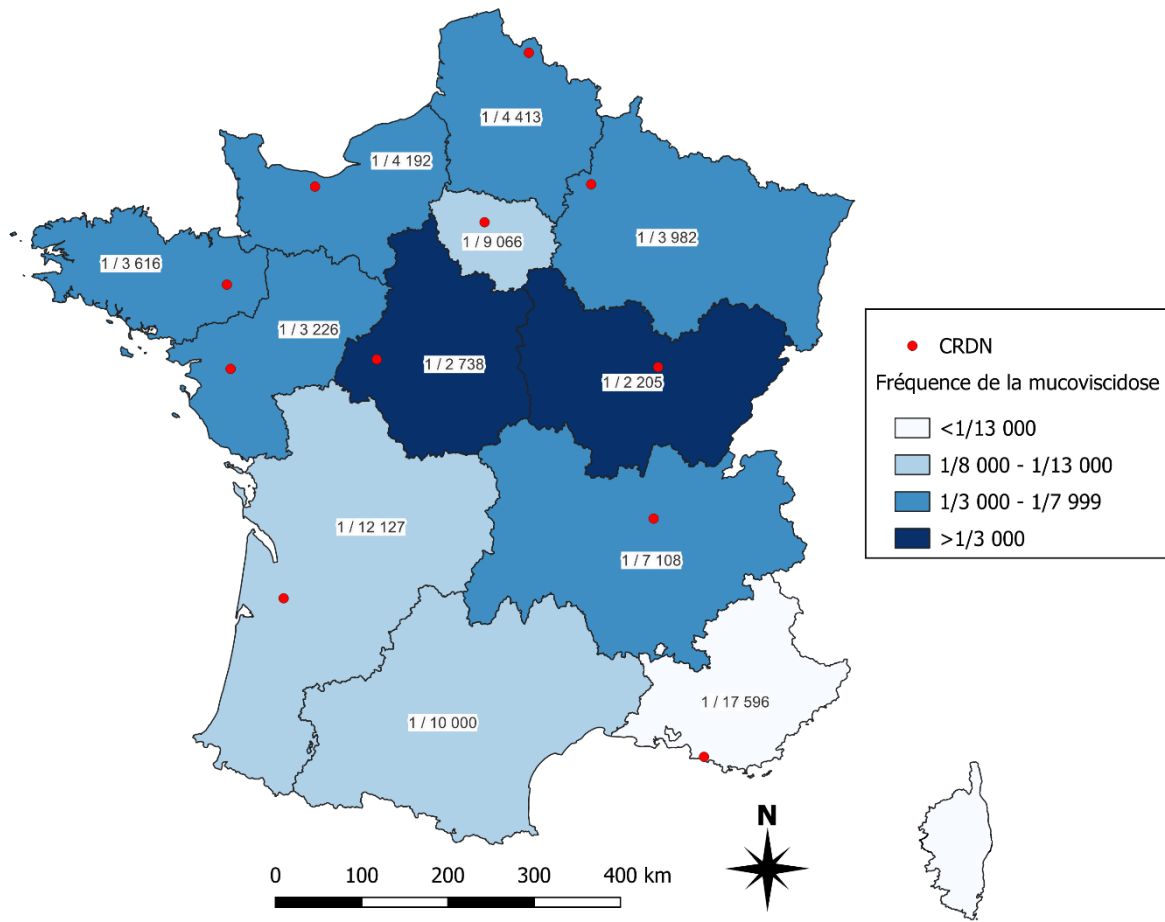
Tableau Muco-3* : Examens de Biologie Moléculaire réalisés dans le cadre du dépistage néonatal de la mucoviscidose en 2024

* Les données de la région Grand Est n'ont pas été intégrées en l'absence de validation par le CRDN Grand Est.



Région	Nombre de NN testés	Nombre de malades				
		Forme Classique	Fréquence forme classique	Forme frontière	Total	Fréquence toutes formes
Auvergne Rhone-Alpes	78 190	11	1 / 7 108	0	11	1 / 7 108
Bourgogne Franche-Comté	22 048	10	1 / 2 205	0	10	1 / 2 205
Bretagne	28 930	8	1 / 3 616	0	8	1 / 3 616
Centre Val de Loire	21 901	7	1 / 3 129	1	8	1 / 2 738
Grand Est	46 808	12	1 / 3 901	0	12	1 / 3 901
Hauts de France	57 375	11	1 / 5 216	2	13	1 / 4 413
Ile de France	154 130	14	1 / 11 009	3	17	1 / 9 066
Normandie	29 345	7	1 / 4 192	0	7	1 / 4 192
Nouvelle Aquitaine	48 509	4	1 / 12 127	0	4	1 / 12 127
Occitanie	50 000	5	1 / 10 000	0	5	1 / 10 000
PACA-Corse	52 788	3	1 / 17 596	0	3	1 / 17 596
Pays de la Loire	35 481	11	1 / 3 226	0	11	1 / 3 226
Hexagone	625 505	103	1 / 6 073	6	109	1 / 5 739
Guadeloupe	4 058	0	-	0	0	-
Guyane	6 765	0	-	0	0	-
Martinique	2 896	0	-	0	0	-
Ile de la Réunion	12 085	3	1 / 4 028	0	3	1 / 4 028
Mayotte	8 575	1	1 / 8 575	0	1	1 / 8 575
Outre-Mer	34 379	4	1 / 8 595	0	4	1 / 8 595
Total	659 884	107	1 / 6 167	6	113	1 / 5 840

Tableau Muco-4 : Nombre d'enfants ayant une forme classique et une forme frontière/atypique, incidences en France pour l'année 2024



Carte Muco-3 : Incidence de la mucoviscidose (forme classique et forme incertaine) par région en 2024



Mucoviscidose – Evolution 2015 - 2024

Hexagone	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	761 841	743 431	728 341	703 297	715 759	702 786	706 465	689 531	637 508	625 505
NN géotypes	3 730	4 487	4 902	4 592	4 327	4 143	4 478	5 622	4 301	4 634
2 mutations	101	82	86	97	92	87	81	78	75	74
1 mutations	281	313	351	319	290	259	289	355	277	303
NN malades	154	124	115	137	127	120	115	131	112	109
Incidence	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	1 / 5 739

Tableau Muco-5 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose et formes frontières/atypiques en France métropolitaine depuis 2015

Outre-Mer	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	30 346	30 128	30 070	30 320	30 355	38 142	40 645	39 769	38 625	34 379
NN géotypes	196	218	246	284	305	313	487	546	406	455
2 mutations	6	3	1	5	1	2	1	3	0	1
1 mutations	11	11	17	12	22	17	23	19	22	21
NN malades	6	3	1	7	4	2	3	4	3	4
Incidence	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	1/8 595

Tableau Muco-6 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose et formes frontières/atypiques en Outre-Mer depuis 2015

France	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
NN testés	792 187	773 559	758 411	733 617	746 114	740 928	747 110	729 300	676 133	659 884
NN géotypes	3 926	4 705	5 148	4 876	4 632	4 456	4 965	6 168	4 707	5 089
2 mutations	107	85	87	102	93	89	82	81	75	75
1 mutations	292	324	368	331	312	276	312	374	299	324
NN malades	160	127	116	144	131	122	118	135	115	113
Incidence	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	1 / 5 840

Tableau Muco-7 : Evolution du dépistage de la mucoviscidose et formes frontières/atypiques en France depuis 2015



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	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	11	11	2	4	3	3,1
Bourgogne Franche-Comté	10	10	2	4	3	2,7
Bretagne	8	8	2	5	3	3,0
Centre Val de Loire	4	4	2	3	2,5	2,5
Grand Est	12	12	2	3	3	2,8
Hauts de France	12	12	2	4	3	3,0
Ile de France	17	17	2	9	3	3,2
Normandie	3	3	3	3	3	3,0
Nouvelle Aquitaine	5	5	2	7	3	3,6
Occitanie	5	5	3	7	3	3,8
PACA-Corse	3	3	3	4	3	3,3
Pays de la Loire	11	11	2	8	2	2,7
Hexagone	101	101	2	9	3	3,0
Guadeloupe	0	-	-	-	-	-
Guyane	0	-	-	-	-	-
Martinique	0	-	-	-	-	-
Mayotte	0	-	-	-	-	-
Ile de la Réunion	3	3	3	3	3	3,0
Outre-Mer	3	3	3	3	3	3,0
Total	104	104	2	9	3	3,0

Tableau Muco-8 : Délai de prélèvement en jours par région des enfants atteints de mucoviscidose et formes frontières/atypiques en 2024



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Réception Buvard (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	11	11	3	13	5,0	6,2
Bourgogne Franche-Comté	10	10	4	9	5,5	6,1
Bretagne	8	8	3	10	7,0	6,5
Centre Val de Loire	4	4	4	7	5,0	5,3
Grand Est	12	12	3	8	5,5	5,6
Hauts de France	12	12	4	8	6,0	5,9
Ile de France	17	17	4	15	7,0	7,4
Normandie	3	3	5	9	7,0	7,0
Nouvelle Aquitaine	5	5	4	9	6,0	6,2
Occitanie	5	5	4	8	6,0	6,2
PACA-Corse	3	3	5	9	6,0	6,7
Pays de la Loire	11	11	3	8	5,0	5,2
Hexagone	101	101	3	15	6,0	6,2
Guadeloupe	0	-	-	-	-	-
Guyane	0	-	-	-	-	-
Martinique	0	-	-	-	-	-
Mayotte	0	-	-	-	-	-
Ile de la Réunion	3	3	4	6	5,0	5,0
Outre-Mer	3	3	4	6	5,0	5,0
Total	104	133	3	15	6,0	6,2

Tableau Muco-9 : Délai de réception du buvard en jours par région des enfants atteints de mucoviscidose et formes frontières/atypiques en 2024



Région	Nombre de fiches de cas suspects	Délai Consultation CRCM (en jours)				
		Nombre de délais renseignés	Minimum	Maximum	Médiane	Moyenne
Auvergne Rhône-Alpes	11	8	13	74	20	32,8
Bourgogne Franche-Comté	10	10	6	83	36	38,9
Bretagne	8	8	12	29	22	21,4
Centre Val de Loire	4	4	20	28	25	24,5
Grand Est	12	12	10	124	34	48,7
Hauts de France	12	12	19	38	29	27,9
Ile de France	17	10	14	115	27	47,8
Normandie	3	3	16	54	19	29,7
Nouvelle Aquitaine	5	3	21	38	21	27,7
Occitanie	5	3	22	40	22	29,0
PACA-Corse	3	3	27	41	27	31,7
Pays de la Loire	11	6	23	51	23	31,7
Hexagone	101	78	3	124	29	34,1
Guadeloupe	0	-	-	-	-	-
Guyane	0	-	-	-	-	-
Martinique	0	-	-	-	-	-
Mayotte	0	-	-	-	-	-
Ile de la Réunion	3	3	7	28	27	20,7
Outre-Mer	3	3	7	28	27	20,7
Total	104	130	0	149	28	34,0

Tableau Muco-10 : Délai entre la naissance et la consultation en CRCM par région des enfants atteints de mucoviscidose et de formes frontières/atypiques en 2024



Au 1er juillet 2025, 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 2024 et non repérés par le dépistage en raison d'une TIR initiale au-dessous du seuil.

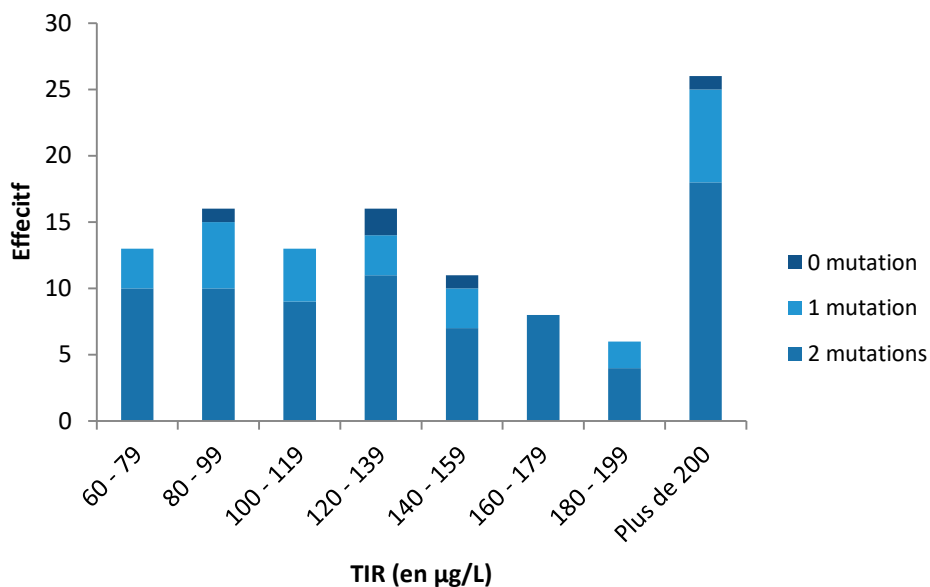
Fiches Diagnostiques – Données générales

Sur les 104 enfants présentant une mucoviscidose/une forme frontière/atypique, 54 (51,9%) étaient de sexe masculin et 50 (48,%) étaient de sexe féminin.

96

Fiches Diagnostiques – Données dépistages

Les résultats du dosage de la trypsine immuno-réactive (TIR) étaient présents dans 102 des 104 fiches analysées. La TIR est comprise entre 62,7 et 761,4 µg/L.



Graphique Muco-1 : 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 du dépistage néonatal, les résultats étaient présents pour 94 des 104 fiches diagnostiques pour le premier variant et 65 pour le second variant.

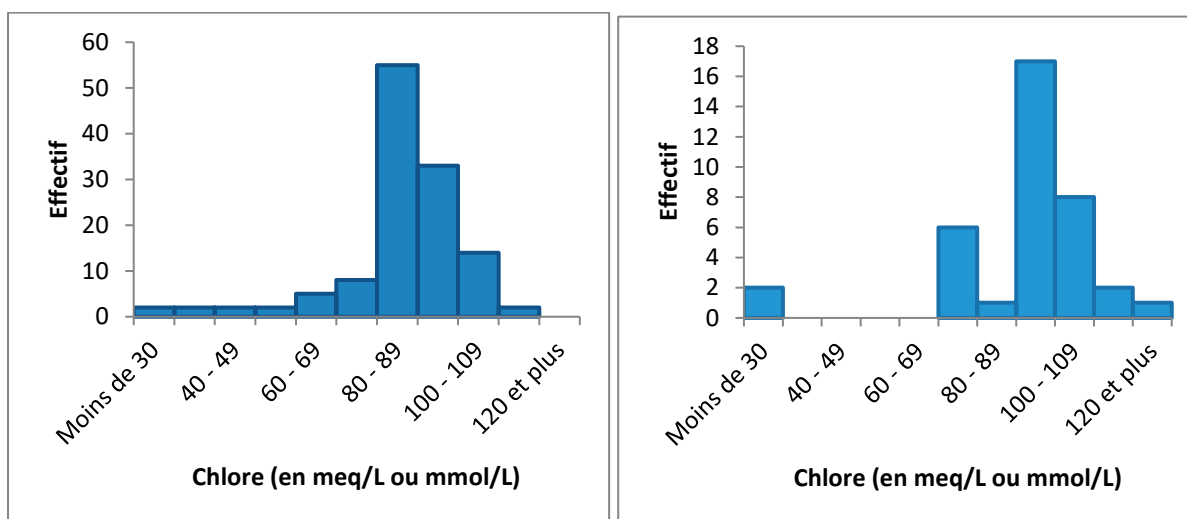


Variant 1			Variant 2		
Nom d'usage	Effectif	Pourcentage	Nom d'usage	Effectif	Pourcentage
F508del	82	87,2%	F508del	39	34,5%
G542X	3	3,2%	G542X	5	4,4%
Autres	9	9,6%	N1303K	5	4,4%
			2789+5G>A	2	1,8%
			R553X	2	1,8%
			1717-1G>A	2	1,8%
			Autres	10	8,8%

Tableau Muco-11 : Variants retrouvés au dépistage chez les enfants atteints de mucoviscidose et de formes frontières/atypiques en 2024 (variants retrouvés à partir du kit de dépistage)

Fiches Diagnostiques - Confirmation

Le test de la sueur a été renseigné chez 88.9% des enfants (n=96). Il n'a pas été réalisé ou les données étaient manquantes pour 11,1% des enfants (n=8).



Graphique Muco-2 : Distribution des résultats du Test de la sueur chez les enfants atteint de mucoviscidose (1^{er} test et 2nd test) en 2024

Sur les 115 fiches analysées, les antécédents étaient complétés dans 74,0% des cas (n=77) et les symptômes dans 51,9% des cas (n=54).



Anamnèse	Effectif	Pourcentage
Antécédents (n=77)	16	20,8%
- Iléus (n=77)	6	7,8%
- Diagnostic Prénatal (n=76)	10	13,2%
Symptômes (n=54)	30	55,6%
- Hypotrophie (n=54)	8	14,8%
- Syndromes Respiratoires (n=54)	7	13,0%
- Syndromes Digestifs (n=54)	17	31,5%

Tableau Muco-12 : Antécédents et symptômes présentés par les enfants atteints de mucoviscidose lors de la confirmation diagnostique en 2024



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. 2024 correspond donc à la quatrième année où le dépistage du déficit en MCAD est réalisé sur l'ensemble de l'année.

En 2024, 29 cas de déficit en MCAD ont été recensés (29 cas en Hexagone et aucun cas en outre-mer), représentant une incidence de 1/22 754 nouveau-nés testés.

Dépistage du déficit en MCAD et adaptations des seuils.

99

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 et les erreurs innées du métabolisme.

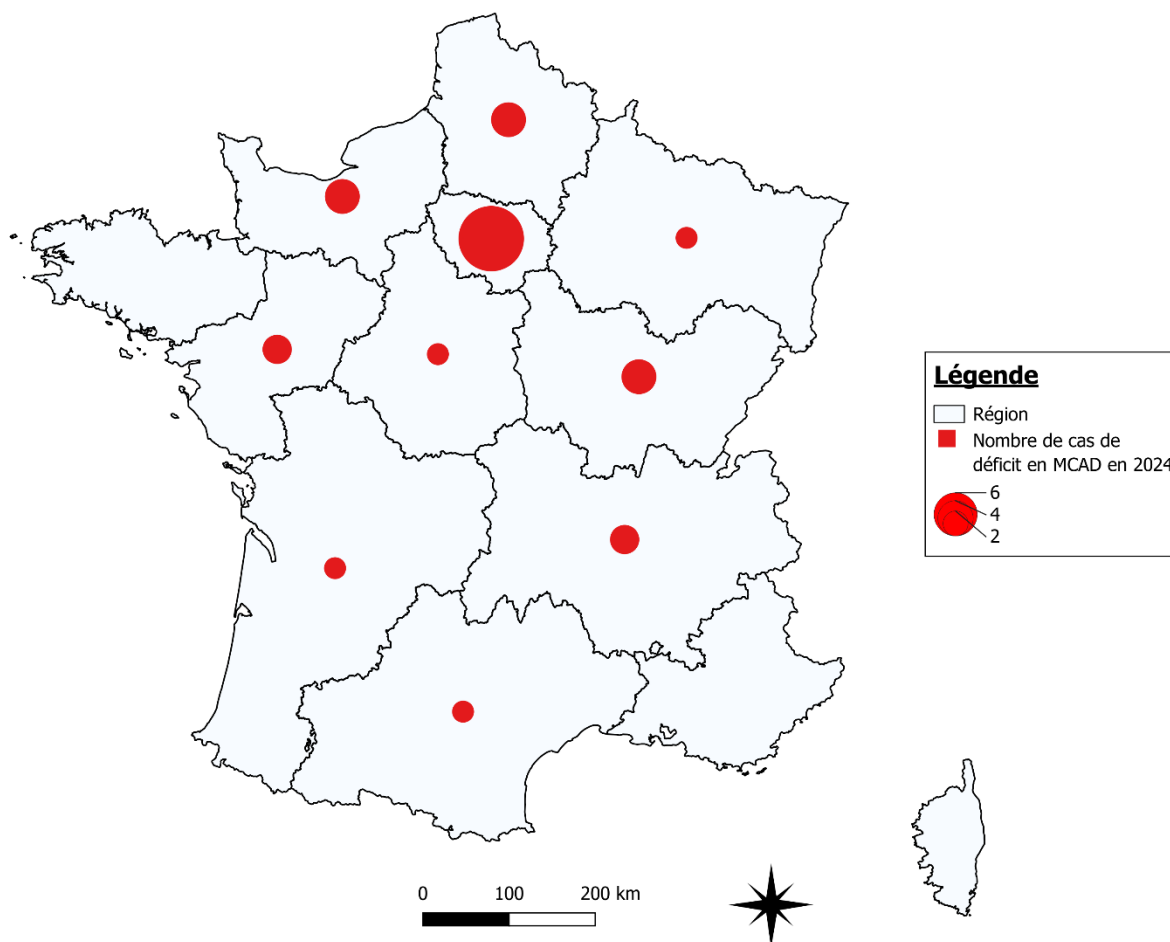
La mise en place du déficit en MCAD a nécessité deux évolutions des seuils de retest et d'action proposées par la Commission Biologie. En effet, en l'absence de données d'activités « en vie réelle », un premier seuil d'action à 0,20 $\mu\text{mol/L}$ en octanoylcarnitine avait été choisi afin de s'assurer 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 2024, comme en 2023, le seuil est donc resté le même toute l'année.



Cas de déficit en MCAD en 2024

Régions	Nombre de NN testés	Nombre de malades	Fréquence
Auvergne Rhone-Alpes	78 181	2	1/39 091
Bourgogne Franche-Comté	22 048	3	1/7 349
Bretagne	28 930	0	-
Centre Val de Loire	21 901	1	1/21 901
Grand Est	46 808	1	1/46 808
Hauts de France	57 375	3	1/19 125
Ile de France	154 130	12	1/12 844
Normandie	29 345	3	1/9 782
Nouvelle Aquitaine	48 509	1	1/48 509
Occitanie	50 000	1	1/50 000
PACA-Corse	52 788	0	-
Pays de Loire	35 481	2	1/17 741
Hexagone	625 496	29	1/21 569
Guadeloupe	4 058	-	-
Guyane	6 765	-	-
Martinique	2 896	-	-
Mayotte	8 575	-	-
Ile de la Réunion	12 085	-	-
Outre-Mer	34 379	0	-
Total	659 875	29	1/22 754

Tableau MCAD-1 : Résultats du dépistage du déficit en MCAD en France en 2024



Carte MCAD-1 : Nombre de cas du déficit en MCAD par région en 2024

Evolution 2021 - 2024

Hexagone	2021	2022	2023	2024
NN testés	706 465	689 531	637 508	625 496
NN malades	28	32	29	29
Incidence	1/25 231	1/21 548	1/21 983	1/21 569

Tableau MCAD-2 : Evolution du dépistage du déficit en MCAD en Hexagone depuis sa mise en place en 2021



Outre-Mer	2021	2022	2023	2024
NN testés	40 645	39 769	38 625	34 379
NN malades	0	1	0	0
Incidence	-	1/39 769	-	-

Tableau MCAD-3 : Evolution du dépistage du déficit en MCAD en Outre-Mer depuis sa mise en place en 2021

France	2021	2022	2023	2024
NN testés	747 110	729 300	676 133	659 875
NN malades	28	33	29	29
Incidence	1/26 683	1/22 100	1/23 315	1/22 754

Tableau MCAD-4 : Evolution du dépistage du déficit en MCAD en France depuis sa mise en place en 2021

Fiches Diagnostiques

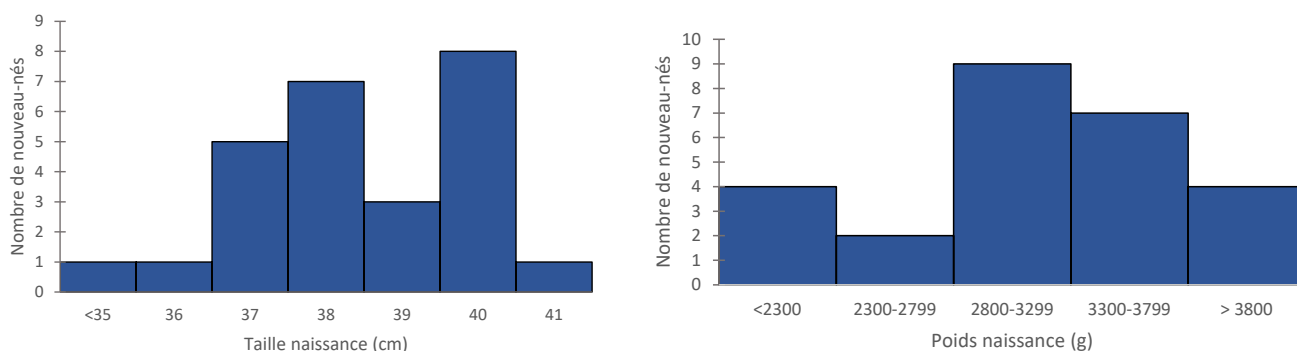
Au 1^{er} juillet 2024, sur les 71 nouveau-nés suspects sur le buvard de dépistage, le CNCNDN a récupéré et saisi 52 fiches d'identification de cas suspects de déficit en MCAD de 2024

Ont été exclues :

- 20 fiches correspondant à des faux positifs,
- 2 incertitudes diagnostiques
- 4 fiches présentant des diagnostics différentiels,

Au final, 26 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



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

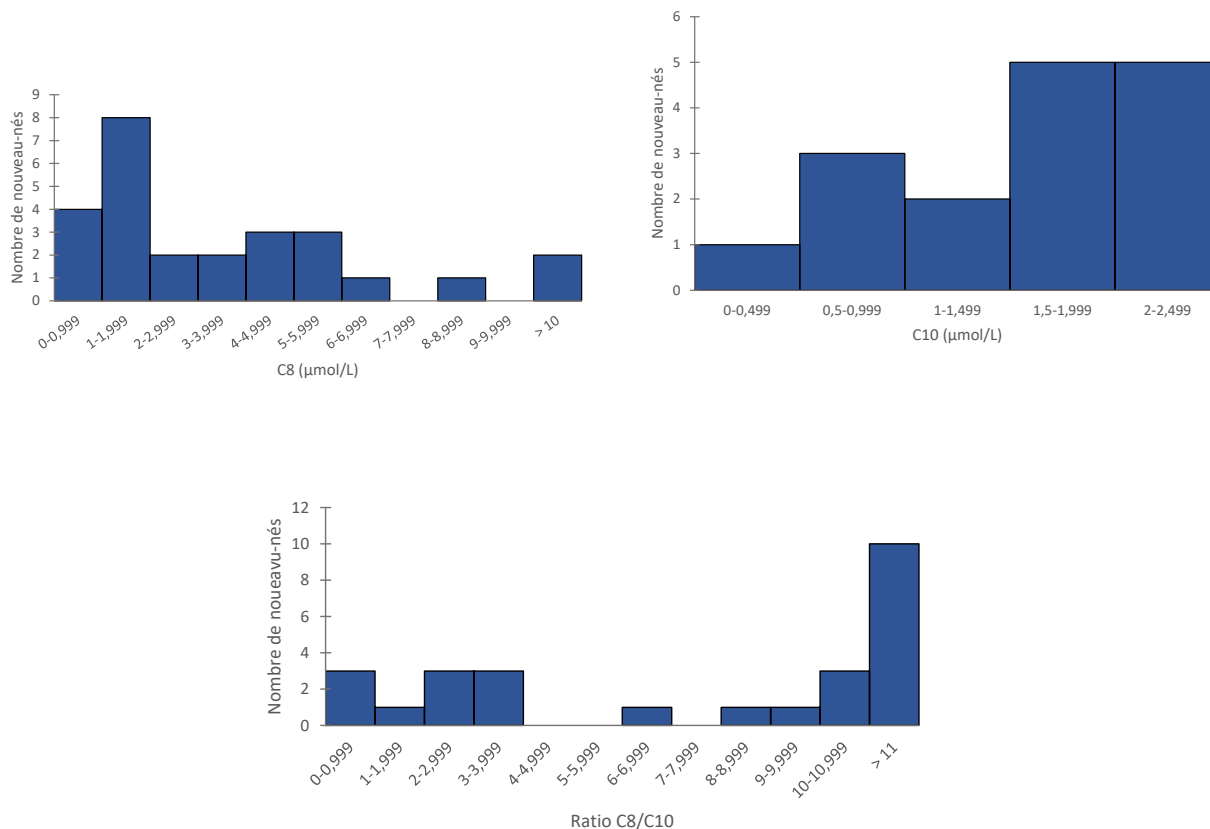


Données du dépistage

Le dosage de l'octanoylcarnitine (C8) lors du dépistage était renseigné dans 100,0% des fiches (n=26) et a retrouvé des concentrations allant de 0,72 $\mu\text{mol/L}$ à 8,48 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 2,33 $\mu\text{mol/L}$.

Le dosage de décanoylcarnitine (C10) lors du dépistage était renseigné dans 100,0 % des fiches (n=26) et a retrouvé des concentrations allant de 0,3 $\mu\text{mol/L}$ à 7,81 $\mu\text{mol/L}$ avec une médiane à 2,01 $\mu\text{mol/L}$.

Le Ratio C8/C10 lors du dépistage a retrouvé des valeurs allant de 0,53 à 16,17 avec une médiane à 9,95.



103

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

Sur 26 fiches d'enfants malades, la prise en charge médicale était renseignée pour 22 enfants : 54,5% (n=12) ont bénéficié des mesures diététiques et de la rédaction d'un protocole d'urgence sans prescription de L-Carnitine, 13,6% (n=3) ont eu une prescription en plus de L-Carnitine. Enfin, pour 31,8% des fiches (n=7), les modalités du traitement n'ont pas été précisées.

Un enfant n'a pas bénéficié de traitement.

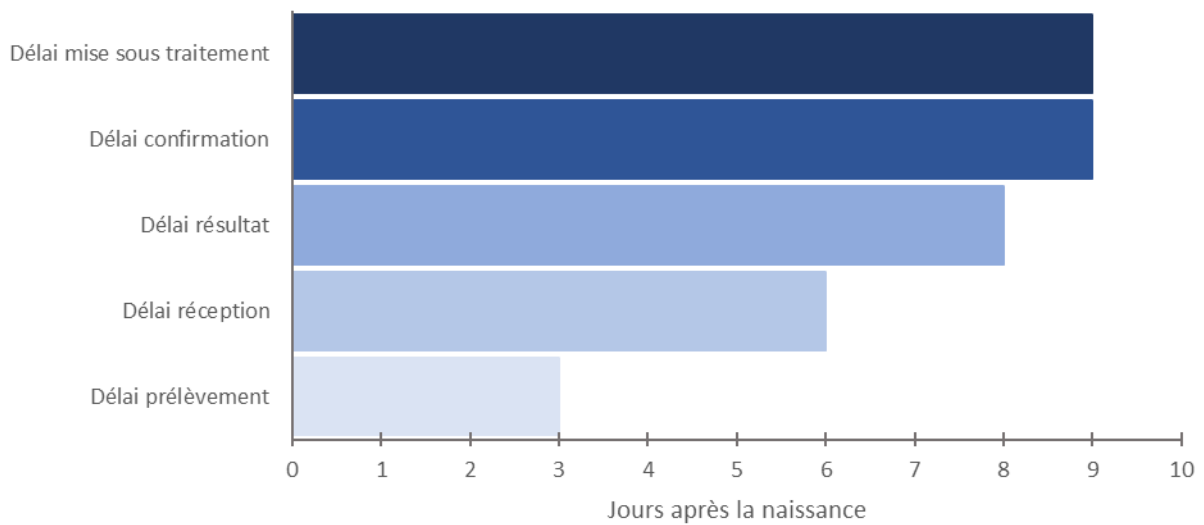


	Oui	Pourcentage
Traitement (n=22)	21	95,5
Limitation du jeûne	15	76%
Protocole d'urgence	15	76%
Interdiction des TCM	5	29%
L-Carnitine	5	29%

Tableau MCAD-4 : Traitement des enfants atteints de déficit en MCAD mis en place après le diagnostic en 2024

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 médians : 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 2024



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 2024, 39 cas ont été identifiés dont 8 déficits primaires en carnitine, 11 aciduries glutariques de type 1, 4 homocystinuries, 6 aciduries isovalériques, 2 LCHAD et 8 tyrosinémies de type 1. Aucune leucinose n'a été identifiée en 2024.

Les délais médians de réception, de résultat et de diagnostic ne sont pas présentés devant le trop faible nombre de cas.

Pathologie	Effectif
Déficit primaire en carnitine	8
Acidurie glutarique de type 1	11
Homocystinurie	4
Acidurie isovalérique	6
Déficit en LCHAD	2
Leucinose	0
Tyrosinémie de type 1	8

Tableau EIM-1 : Nombre de malades dépistés en 2024

Dépistage des EIM et adaptations des seuils.

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

Suite à la mise en place du dépistage en 2023, 3 adaptations de seuil ont été effectuées en 2023. Pas d'autres adaptations n'ont été réalisées en 2024.



Performance 2024

Pathologies	2024*				
	Nombre de nouveau-nés testés	Nombre retests	Nombre suspects	Nombre suspects malades	Nombre de faux négatifs
Homocystéinurie	657 465	2 778	4	4	0
Leucinose	657 625	2 554	248	0	0
Tyrosinémie de type 1	657 632	1 237	40	8	0
Acidurie glutarique de type 1	657 630	4 807	54	11	0
Acidurie isovalérique	657 635	228	110	6	0
Déficit en LCHAD	657 627	316	27	2	0
Déficit primaire en carnitine	657 587	2 138	117	8	0
PCU	657 571	3 484	745	44	0
Déficit en MCAD	657 634	91	66	29	0

106

Tableau EIM-2 : Retests, suspects, malades et faux négatifs pour le dépistage des EIM, de la PCU et du déficit en MCAD en 2024 (*ne prenant pas en compte les prélèvements de contrôle)

Pathologies	2024			
	Performances des tests de dépistage des EIM*			
	VPP	VPN	Se	Sp
Homocystéinurie	100,0	100,0	100,0	100,0
Leucinose	-	100,0	-	100,0
Tyrosinémie de type 1	20,0	100,0	100,0	100,0
Acidurie glutarique de type 1	20,4	100,0	100,0	100,0
Acidurie isovalérique	5,5	100,0	100,0	100,0
Déficit en LCHAD	7,4	100,00	100,00	100,00
Déficit primaire en carnitine	6,8	100,0	100,0	100,0
PCU	5,9	100,00	100,00	99,89
Déficit en MCAD	43,9	100,0	100,0	100,0

Tableau EIM-3 : Performances des tests de dépistage des EIM, de la phénylcétonurie et du déficit en MCAD sur l'année 2024 (*ne prenant pas en compte les prélèvements de contrôle)



Pathologies	Nombre de nouveau-nés 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							
	657 465	2 778	4	4	0	0,423	0,06
Leucinose							
	657 625	2 554	248	0	0	0,388	3,77
Tyrosinémie de type 1							
	657 632	1 237	40	8	0	0,188	0,61
Acidurie glutarique de type 1							
	657 630	4 807	54	11	0	0,731	0,82
Acidurie isovalérique							
	657 635	228	110	6	0	0,035	1,67
Déficit en LCHAD							
	657 627	316	27	2	0	0,048	0,41
Déficit primaire en carnitine							
	657 587	2 138	117	8	0	0,325	1,78
PCU*							
<i>Seuil 1 (<17/06/2024)</i>	288 456	2 703	561	16	0	0,937	19,45
<i>Seuil 2 (>= 17/06/2024)</i>	369 115	781	184	28	0	0,212	4,98
MCAD							
	657 634	91	66	29		0,014	1,00

*Seule pathologie pour laquelle il y a eu un changement de seuil en 2024

Tableau EIM-4 : Pourcentage de retests et de suspects pour les EIM, la PCU et le déficit en MCAD en fonction des seuils en 2024



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

108

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	4 090 079	230	241	7	2
2024	78 190	8	15	0	0
Total Fin 2024	4 168 269	238	256	7	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2023	3 824 383	483	276	373	82	1 214	27
2024	78 190	9	7	23	0	39	4
Total Fin 2024	3 902 573	492	283	396	82	1 253	31

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 2023	2 739 763	129	20	7	7	163	5
2024	78 190	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2024	2 817 953	130	20	7	7	164	5

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
2000 à 2023	689 881	495	111	42	17	665	13 729	2 495	2
2024	45 590	42	8	2	1	53	1 015	48	0
Total Fin 2024	735 471	537	119	44	18	718	14 744	2 543	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 2023	1 950 342	12 146	304	927	1 231	381	52	434	37
2024	78 190	740	7	47	54	11	0	11	0
Total Fin 2024	2 028 532	12 886	311	974	1 285	392	52	445	37



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades		Faux Négatifs
		Total MCAD		
2020 à 2022	257 078	10		0
2024	78 181	2		0
Total Fin 2024	335 259	12		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
2024	78 190	0	0	1	1	1	0	2	0
Total Fin 2024	156 975	0	0	1	1	1	2	3	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

110

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	1 588 661	137	71	1	1
2024	22 048	1	5	0	0
Total Fin 2024	1 610 709	138	76	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2023	1 397 331	214	81	188	45	528	14
2024	22 048	1	1	6	0	8	0
Total Fin 2024	1 419 379	215	82	194	45	536	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 2023	995 285	41	7	4	0	52	3
2024	21 835	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2024	1 017 120	42	7	4	0	53	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	AS	AC		
2000 à 2023	116 218	97	13	4	4	118	2 580	500	2
2024	10 391	5	3	1	0	9	219	14	0
Total Fin 2024	126 609	102	16	5	4	127	2 799	514	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 2023	624 838	3 138	110	302	412	129	12	141	12
2024	22 048	166	10	15	25	10	0	10	0
Total Fin 2024	646 886	3 304	120	317	437	139	12	151	12



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades		Faux Négatifs
		Total MCAD		
2020 à 2023	74 104	5		0
2024	22 048	3		0
Total Fin 2024	96 152	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	22 859	0	0	0	0	0	0	0	0
2024	22 048	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	44 907	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

112

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	1 604 164	75	31	0	0
2024	28 930	1	2	0	0
Total Fin 2024	1 633 094	76	33	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2023	1 580 295	255	111	202	19	587	6
2024	28 930	5	1	6	0	12	0
Total Fin 2024	1 609 225	260	112	208	19	599	6

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 2023	1 013 217	47	10	5	3	66	1
2024	28 561	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	1 041 778	47	10	5	3	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 2023	60 315	103	19	19	6	147	2 925	300	0
2024	9 625	13	3	0	0	16	246	5	0
Total Fin 2024	69 940	116	22	19	6	163	3 171	305	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 2023	774 529	3 759	170	462	632	200	36	237	6
2024	28 930	194	5	12	17	8	0	8	0
Total Fin 2024	803 459	3 953	175	474	649	208	36	245	6



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades		Faux Négatifs
		Total MCAD		
2020 à 2023	96 435	3		0
2024	28 930	0		0
Total Fin 2024	125 365	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
2024	28 930	2	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	58 327	2	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

114

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	1 197 212	62	19	0	1
2024	21 901	1	0	0	0
Total Fin 2024	1 219 113	63	19	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2023	1 197 212	208	67	100	8	383	0
2024	21 901	3	1	3	2	7	0
Total Fin 2024	1 219 113	211	68	103	10	390	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 2023	745 409	26	7	4	5	42	0
2024	21 783	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	767 192	26	7	4	5	42	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	
2024	10 911	15	6	2	2	25	432	16	0
Total Fin 2024	136 811	243	45	12	8	306	6 086	827	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 2023	586 886	2 841	77	241	318	98	18	116	5
2024	21 901	145	6	11	17	7	1	8	1
Total Fin 2024	608 787	2 986	83	252	335	105	19	124	6



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2023	72 847	1	0
2024	21 901	1	0
Total Fin 2024	94 748	2	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
2024	21 901	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	44 140	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

116

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	3 421 533	289	180	15	6
2024	46 808	3	1	0	0
Total Fin 2024	3 468 341	292	181	15	6

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2023	2 985 635	389	240	369	59	1 057	10
2024	46 808	5	2	10	1	18	0
Total Fin 2024	3 032 443	394	242	379	60	1 075	10

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 2023	1 757 664	65	17	9	11	105	4
2024	46 442	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	1 804 106	65	17	9	11	105	4

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 2023	396 796	230	61	28	8	327	7 611	2 023	5
2024	27 874	19	2	2	0	23	541	115	0
Total Fin 2024	424 670	249	63	30	8	350	8 152	2 138	5

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 2023	1 245 478	8 133	216	703	919	268	44	312	11
2024	46 808	0	7	36	43	12	0	12	0
Total Fin 2024	1 292 286	8 133	223	739	962	280	44	324	11

**Déficit en MCAD**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades		Faux Négatifs
		Total MCAD		
2020 à 2023	156 779	6		0
2024	46 808	1		0
Total Fin 2024	156 779	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	47 782	0	0	0	0	0	0	0	0
2024	46 808	0	0	0	3	0	0	0	0
Total Fin 2024	94 590	0	0	0	3	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

118

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	4 054 819	327	174	2	2
2024	57 375	7	6	0	0
Total Fin 2024	4 112 194	334	180	2	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2023	3 684 685	539	236	483	43	1 301	34
2024	57 375	11	1	18	2	32	0
Total Fin 2024	3 742 060	550	237	501	45	1 333	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 2023	2 498 729	104	13	12	7	136	13
2024	56 420	4	0	2	1	7	0
Total Fin 2024	2 555 149	108	13	14	8	143	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	
2024	25 306	19	6	0	5	30	528	2	0
Total Fin 2024	443 881	319	84	20	10	433	8 578	1 899	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 2023	1 623 234	7 420	305	681	986	325	49	374	28
2024	57 375	388	10	28	38	11	2	13	0
Total Fin 2024	1 680 609	7 808	315	709	1 024	336	51	387	28



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2023	152 219	9	0
2024	57 375	3	0
Total Fin 2024	209 594	12	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	0	0	1	0
2024	57 375	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	116 252	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

120

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	8 188 899	449	496	17	0
2024	154 130	7	17	0	0
Total Fin 2024	8 343 029	456	513	17	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2023	7 591 449	953	437	1 011	79	2 480	20
2024	154 130	15	8	24	6	53	0
Total Fin 2024	7 745 579	968	445	1 035	85	2 533	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 2023	5 145 182	218	25	39	17	299	13
2024	150 417	6	0	1	1	8	0
Total Fin 2024	5 295 599	224	25	40	18	307	13

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 2023	2 982 671	3 989	1 354	419	84	5 846	106 396	23 720	19
2024	139 596	204	74	17	12	307	5 281	136	0
Total Fin 2024	3 122 267	4 193	1 428	436	96	6 153	111 677	23 856	19

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2023	3 744 586	24 699	347	1 338	1 685	411	78	489	27
2024	154 130	1 460	7	60	67	14	3	17	0
Total Fin 2024	3 898 716	26 159	354	1 398	1 752	425	81	506	27



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades		Faux Négatifs
		Total MCAD		
2020 à 2023	501 367	18		0
2024	154 130	12		0
Total Fin 2024	655 497	30		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
2024	154 130	1	0	2	3	1	0	4	0
Total Fin 2024	316 939	2	1	3	3	2	0	6	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

122

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	1 813 431	147	48	1	1
2024	29 345	1	1	0	0
Total Fin 2024	1 842 776	148	49	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2023	1 813 431	233	172	146	14	565	8
2024	29 345	3	0	2	0	5	0
Total Fin 2024	1 842 776	236	172	148	14	570	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 2023	1 200 322	68	13	10	7	100	6
2024	28 963	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2024	1 229 285	70	13	10	7	102	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 2023	148 673	187	53	12	3	255	4 976	767	3
2024	11 281	6	2	0	2	10	325	0	0
Total Fin 2024	159 954	193	55	12	5	265	5 301	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 2023	816 260	4 149	147	413	560	172	21	193	7
2024	29 345	164	7	9	16	7	0	7	0
Total Fin 2024	845 605	4 313	154	422	576	179	21	200	7



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2023	98 255	3	0
2024	29 345	3	0
Total Fin 2024	127 600	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	30 076	0	0	0	0	0	0	0	0
2024	29 345	0	0	1	0	1	0	0	0
Total Fin 2024	59 421	0	0	1	0	1	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**

124

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	2 209 851	122	79	1	2
2024	48 509	2	3	0	0
Total Fin 2024	2 258 360	124	82	1	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2023	1 935 815	198	97	248	73	616	10
2024	48 509	5	7	7	0	19	2
Total Fin 2024	1 984 324	203	104	255	73	635	12

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1997 à 2023	1 277 086	63	11	13	6	93	2
2024	48 102	2	0	1	0	3	0
Total Fin 2024	1 325 188	65	11	14	6	96	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 2023	186 314	166	56	20	13	255	5 938	1 313	1
2024	21 598	10	2	0	4	16	508	72	0
Total Fin 2024	207 912	176	58	20	17	271	6 446	1 385	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 2023	1 037 979	4 848	125	381	506	151	15	166	15
2024	48 509	253	3	15	18	4	0	4	1
Total Fin 2024	1 086 488	5 101	128	396	524	155	15	170	16



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2023	163 149	10	0
2024	48 509	1	0
Total Fin 2024	211 658	11	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
2024	48 509	1	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	98 352	1	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**

126

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	3 142 901	197	148	0	0
2024	50 000	12	7	0	0
Total Fin 2024	3 192 901	209	155	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2023	2 803 581	240	174	248	33	695	13
2024	50 000	1	3	6	0	10	0
Total Fin 2024	2 853 581	241	177	254	33	705	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 2023	1 731 499	75	16	6	2	101	2
2024	49 593	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2024	1 781 092	76	16	6	2	102	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 2023	492 794	188	51	8	12	259	7 468	2 820	0
2024	33 284	22	7	1	0	30	502	146	0
Total Fin 2024	526 078	210	58	9	12	289	7 970	2 966	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 2023	1 269 308	6 615	148	499	647	181	14	195	9
2024	50 000	429	4	21	25	5	0	5	0
Total Fin 2024	1 319 308	7 044	152	520	672	186	14	200	9



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2023	168 819	8	0
2024	50 000	1	0
Total Fin 2024	218 819	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	51 430	0	1	1	2	1	0	0	1
2024	50 000	0	0	0	2	1	0	0	0
Total Fin 2024	101 405	0	1	1	4	2	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

128

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	2 914 183	214	163	2	1
2024	52 788	1	5	0	0
Total Fin 2024	2 966 971	215	168	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2023	2 662 949	357	183	236	40	816	8
2024	52 788	3	6	8	0	17	0
Total Fin 2024	2 715 737	360	189	244	40	833	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 2023	1 762 246	55	7	3	0	66	1
2024	51 829	1	0	0	1	2	0
Total Fin 2024	1 814 075	56	7	3	1	68	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 2023	721 175	131	49	48	7	235	7 095	2 210	11
2024	36 582	15	1	0	0	16	462	118	0
Total Fin 2024	757 757	146	50	48	7	251	7 557	2 328	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 2023	1 360 160	9 556	156	670	826	218	22	240	23
2024	52 788	431	1	25	26	3	0	3	0
Total Fin 2024	1 412 948	9 987	157	695	852	221	22	243	23



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2023	186 945	7	0
2024	52 788	0	0
Total Fin 2024	239 733	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
2024	52 788	0	0	4	0	1	1	1	0
Total Fin 2024	111 372	0	0	6	1	1	1	1	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

130

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	2 786 333	117	85	3	3
2024	35 481	0	3	0	0
Total Fin 2024	2821814	117	88	3	3

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1979 à 2023	2 466 107	320	157	216	19	712	30
2024	35 481	3	2	8	1	14	9
Total Fin 2024	2501588	323	159	224	20	726	39

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 2023	1 581 786	64	16	6	4	90	5
2024	34 847	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	1616633	64	16	6	4	90	5

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
2000 à 2023	181 130	206	61	21	3	290	6 147	792	3
2024	14 849	21	5	3	0	29	536	10	0
Total Fin 2024	195 979	227	66	24	3	319	6 683	802	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 2023	1 096 946	3 664	149	325	474	177	28	205	8
2024	35 481	264	7	24	0	11	0	11	2
Total Fin 2024	1132427	3 928	156	349	474	188	28	216	10



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades		Faux Négatifs
		Total MCAD		
2020 à 2023	117 773	13		0
2024	35 481	2		0
Total Fin 2024	153 254	15		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
2024	35 481	0	0	0	2	1	0	1	0
Total Fin 2024	71 721	0	0	0	2	1	0	1	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 L.Rulquin

132

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	268 540	4	2	1	0
2024	4 058	0	0	0	0
Total Fin 2024	272 598	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 2023	264 935	2	2	12	5	21	0
2024	4 058	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	268 993	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 2023	176 831	9	0	2	0	11	0
2024	3 984	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	180 815	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 2023	239 266	588	163	31	8	788	9 005	2 696	1
2024	4 061	10	7	0	1	18	306	85	0
Total Fin 2024	243 327	598	170	31	9	806	9 311	2 781	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 2023	88 353	561	3	17	20	4	1	5	0
2024	4 058	86	0	3	3	0	0	0	0
Total Fin 2024	92 411	647	3	20	23	4	1	5	0



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades		Faux Négatifs
		Total MCAD		
2020 à 2023	14 579	0		0
2024	4 058	0		0
Total Fin 2024	18 637	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
2024	4 058	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	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

134

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	219 142	0	1	0	0
2024	6 765	0	0	0	0
Total Fin 2024	225 907	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 2023	219 142	2	2	13	22	41	2
2024	6 765	0	0	1	0	1	0
Total Fin 2024	225 907	2	2	14	22	42	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 2023	218 823	0	0	1	0	9	1
2024	6 545	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	225 368	0	0	1	0	9	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes (*)		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2024	6 765	21	16	0	0	37	596	5	0
Total Fin 2024	198 183	562	356	13	5	934	15 318	3 917	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 2023	86 294	514	0	11	11	2	0	2	1
2024	6 765	29	0	2	2	0	0	0	0
Total Fin 2024	93 059	543	0	13	13	2	0	2	1



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2023	24 172	0	0
2024	6 765	0	0
Total Fin 2024	30 937	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
2024	6 765	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	14 427	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

136

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	222 732	8	3	0	0
2024	2 896	0	0	0	0
Total Fin 2024	225 628	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 2023	218 190	3	5	10	3	21	0
2024	2 896	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	221 086	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 2023	133 149	10	1	2	0	13	0
2024	2 829	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	135 978	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 2023	172 205	350	122	28	7	507	5 959	2 468	4
2024	2 893	5	1	0	0	6	212	82	0
Total Fin 2024	175 098	355	123	28	7	513	6 171	2 550	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 2023	40 605	443	1	12	13	3	1	4	0
2024	2 896	58	0	1	1	0	0	0	0
Total Fin 2024	43 501	501	1	13	14	3	1	4	0



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2023	10 858	0	0
2024	2 896	0	0
Total Fin 2024	13 754	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
2024	2 896	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	6 227	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. CHAMOUINE

138

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	204 109	0	0	0	0
2024	8 575	0	0	0	0
Total Fin 2024	212 684	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 2023	204 109	0	0	3	8	11	0
2024	8 575	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	212 684	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 2023	203 883	6	0	0	0	6	1
2024	8 410	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	212 293	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	
2000 à 2023	204 102	298	3	12	7	322	8 809	10	2
2024	8 575	14	0	0	0	14	419	0	0
Total Fin 2024	212 677	312	3	12	7	336	9 228	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
2020 à 2023	37 633	476	2	18	20	2	0	2	0
2024	8 575	142	0	5	5	1	0	1	0
Total Fin 2024	46 208	618	2	23	25	3	0	3	0



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2023	31 671	0	0
2024	8 575	0	0
Total Fin 2024	40 246	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
2024	8 576	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2024	8 576	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

140

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2023	593 106	5	6	2	0
2024	12 085	0	0	0	0
Total Fin 2024	605 191	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 2023	593 106	17	12	27	63	119	2
2024	12 085	2	1	2	0	5	1
Total Fin 2024	605 191	19	13	29	63	124	3

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 2023	546 269	68	8	4	0	81	2
2024	11 884	1	0	1	0	1	0
Total Fin 2024	558 153	69	8	5	0	82	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 2023	410 758	98	3	9	2	112	8 804	123	1
2024	12 085	2	0	1	0	3	336	0	0
Total Fin 2024	422 843	100	3	10	2	115	9 140	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 2023	303 518	2 762	62	249	311	75	5	80	7
2024	12 085	140	1	10	11	3	0	3	0
Total Fin 2024	315 603	2 902	63	259	322	78	5	83	7



Déficit en MCAD

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades	
		Total MCAD	Faux Négatifs
2020 à 2023	40 919	1	0
2024	12 085	0	0
Total Fin 2024	53 004	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
2024	12 085	0	0	0	0	0	1	0	0
Total Fin 2024	13 103	0	0	1	0	0	0	0	0



Annexes

Annexe 1 : Recto verso du buvard validé et utilisé en 2024

 2027-06-30 Ahlstrom PerkinElmer 226	LOT 114691 / 30470006 Ahlstrom 2300000001	ENFANT NOM : _____ <small>(Nom déclaré à l'état civil)</small> Prénom : _____ Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> Né(e) le : _____ / _____ <small>Étiquette enfant</small>	Accouchement à domicile <input type="checkbox"/> <small>ou</small> Grossesse multiple <input type="checkbox"/> <small>ou</small> Si Grossesse multiple Rang de naissance : _____ Né(e) à : _____ h _____ min Terme : _____ SA + _____ jours Poids : _____ g Nom de naiss. de la mère : _____ Maternité naissance : _____ Code Maternité : _____	N° NAISSANCE <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> VÉRIFICATION AUDITION <input type="checkbox"/> N-né à risque de surdit�. 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>À surveiller <input type="checkbox"/></td> <td>Date : _____</td> <td>À surveiller <input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>Lieu : _____</td> <td>Normal <input type="checkbox"/></td> <td>Lieu : _____</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 : _____	À surveiller <input type="checkbox"/>	Date : _____	À surveiller <input type="checkbox"/>	Lieu : _____	Normal <input type="checkbox"/>	Lieu : _____	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 : _____	À surveiller <input type="checkbox"/>	Date : _____	À surveiller <input type="checkbox"/>																	
Lieu : _____	Normal <input type="checkbox"/>	Lieu : _____	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.	LOT 114691 / 30470006 Ahlstrom 2300000001	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 _____ <small>ou</small> N-NÉ À RISQUE 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 : _____	PerkinElmer Health Sciences, Inc. 17 Franklin Drive, Geneva, NY 14456 USA Emergo Europe B.V., Postweg 20, 2514 HP The Hague, The Netherlands Cadré réservé CRDN 2300000001 CNCND CHRU de Tours 2 Bd Tonnelié 37044 TOURS cedex 9 Téléphone : 02 47 47 80 97	
CONSENTEMENT PARENTAL MUCOVISCIDOSE Après avoir été informés, nous soussignés, (noms, prénoms) : Parent 1 : _____ Parent 2 : _____ de l'enfant : _____ Né(e) le : _____ Autorisons <input type="checkbox"/> N'autorisons pas <input type="checkbox"/> les médecins responsables du dépistage à réaliser, si nécessaire, un test génétique pour le dépistage de la mucoviscidose. Fait le : _____ Signature(s) obligatoires(s)		



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	RULQUIN L.	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	CHAMOINE 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 Rhône-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 Rhône-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

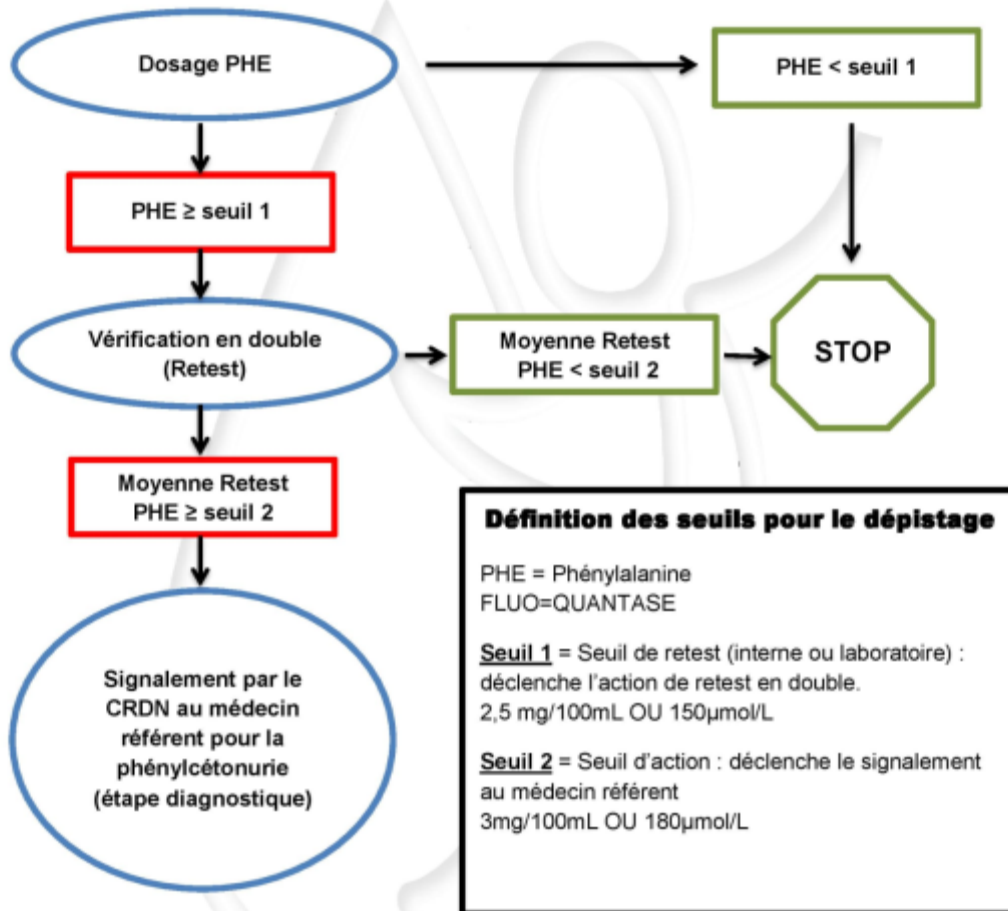
Laboratoires réalisant le dépistage de la Drépanocytose	Territoires Concernés
Bordeaux	Nouvelle-Aquitaine
Fort-de-France	Martinique
Lille	Hauts de France, Normandie, Auvergne Rhône-Alpes, Grand Est, Pays de la Loire, Centre-Val de Loire, Bretagne, La Réunion
Marseille	PACA-Corse, Occitanie
Paris Robert Debré	Ile de France (hors naissances Centre Hospitalier de Saint Denis)
Saint Denis	Ile de France (naissances Centre Hospitalier de Saint Denis)
Reims	Grand Est
Pointe-à-Pitre	Guadeloupe
Dijon	Bourgogne Franche-Comté



Annexe 6 : Arbre Décisionnel du dépistage de la PCU



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE LA PHENYLACETONURIE (HYPERPHENYLALANINEMIES)

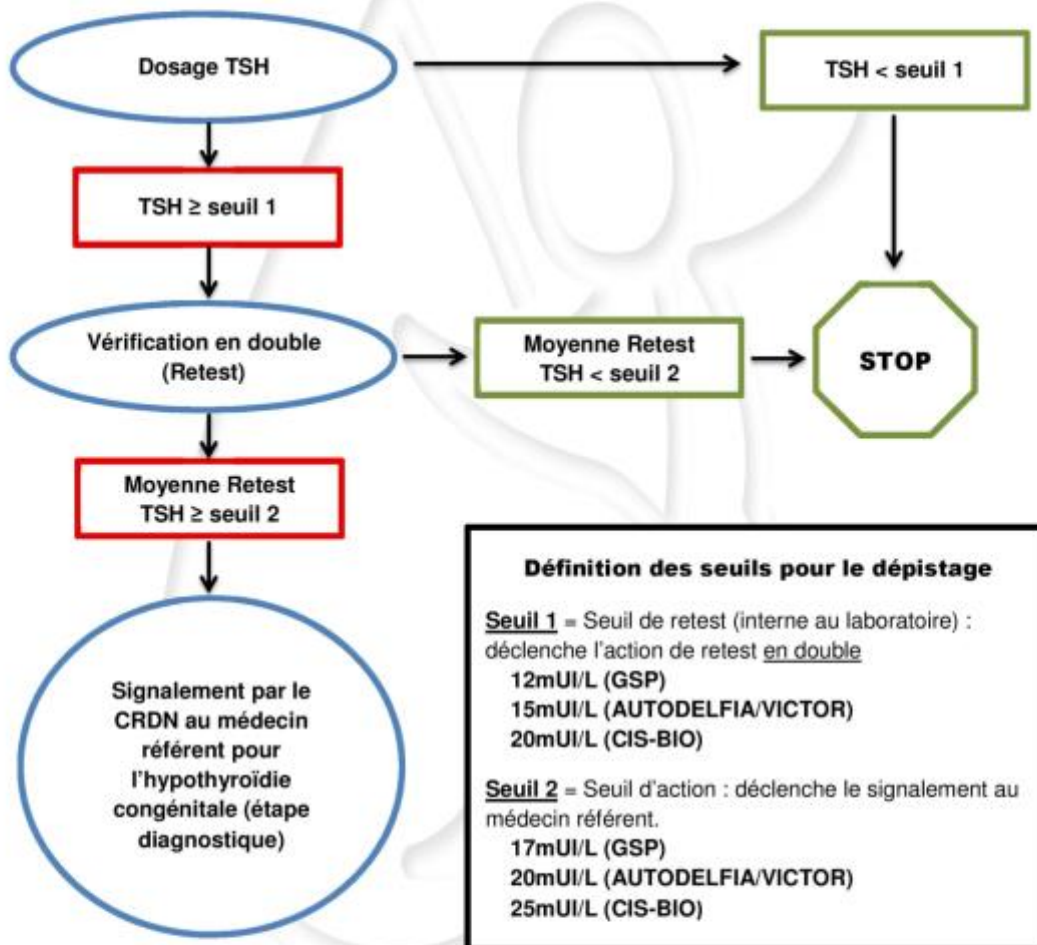




Annexe 7 : Arbre décisionnel du dépistage de l'HC



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE L'HYPOTHYROIDIE CONGENITALE



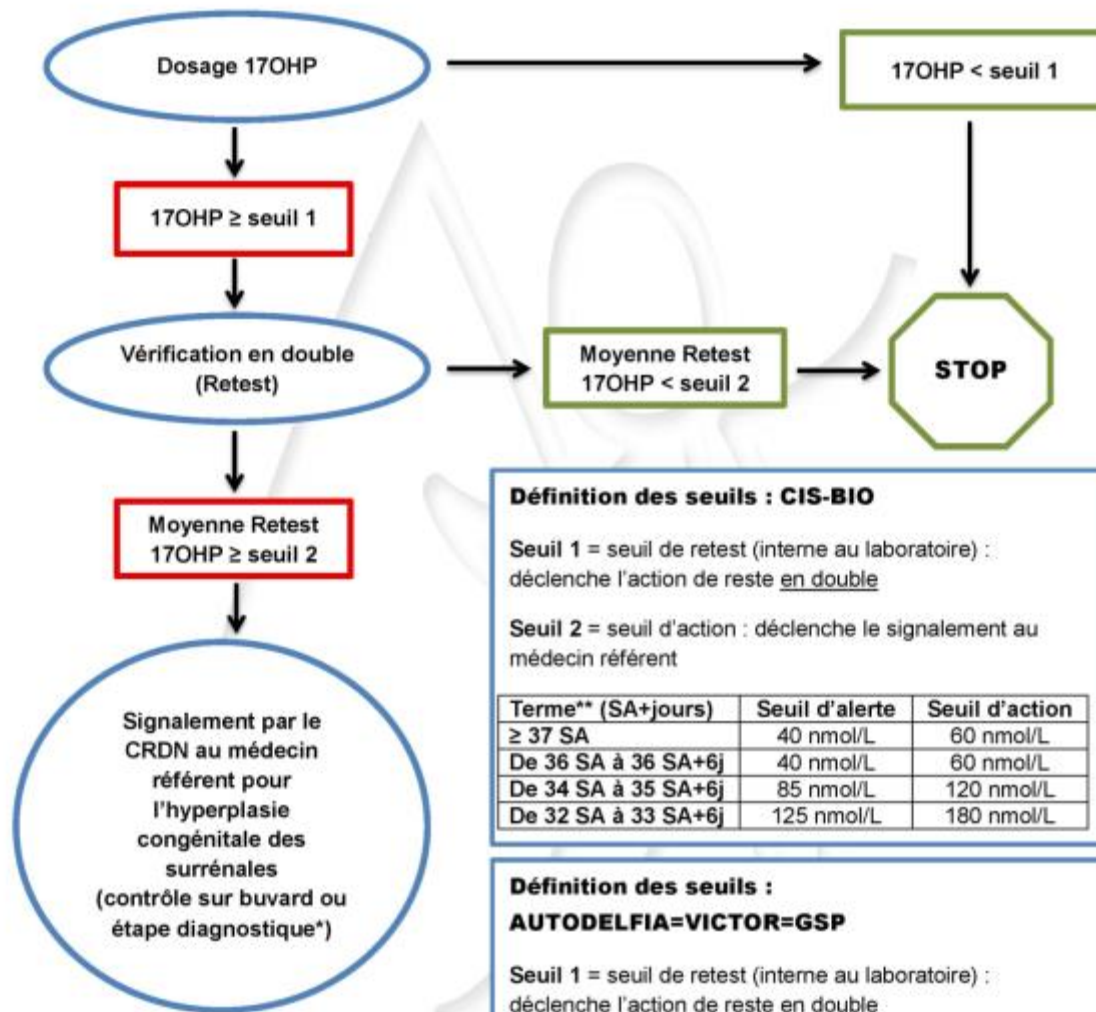


Annexe 8 : Arbre décisionnel du dépistage de l'HCS



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGENITALE DES SURRENALES

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



Définition des seuils : CIS-BIO

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

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

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

Définition des seuils :

AUTODELFIA=VICTOR=GSP

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

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

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

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

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

Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
CNCDN

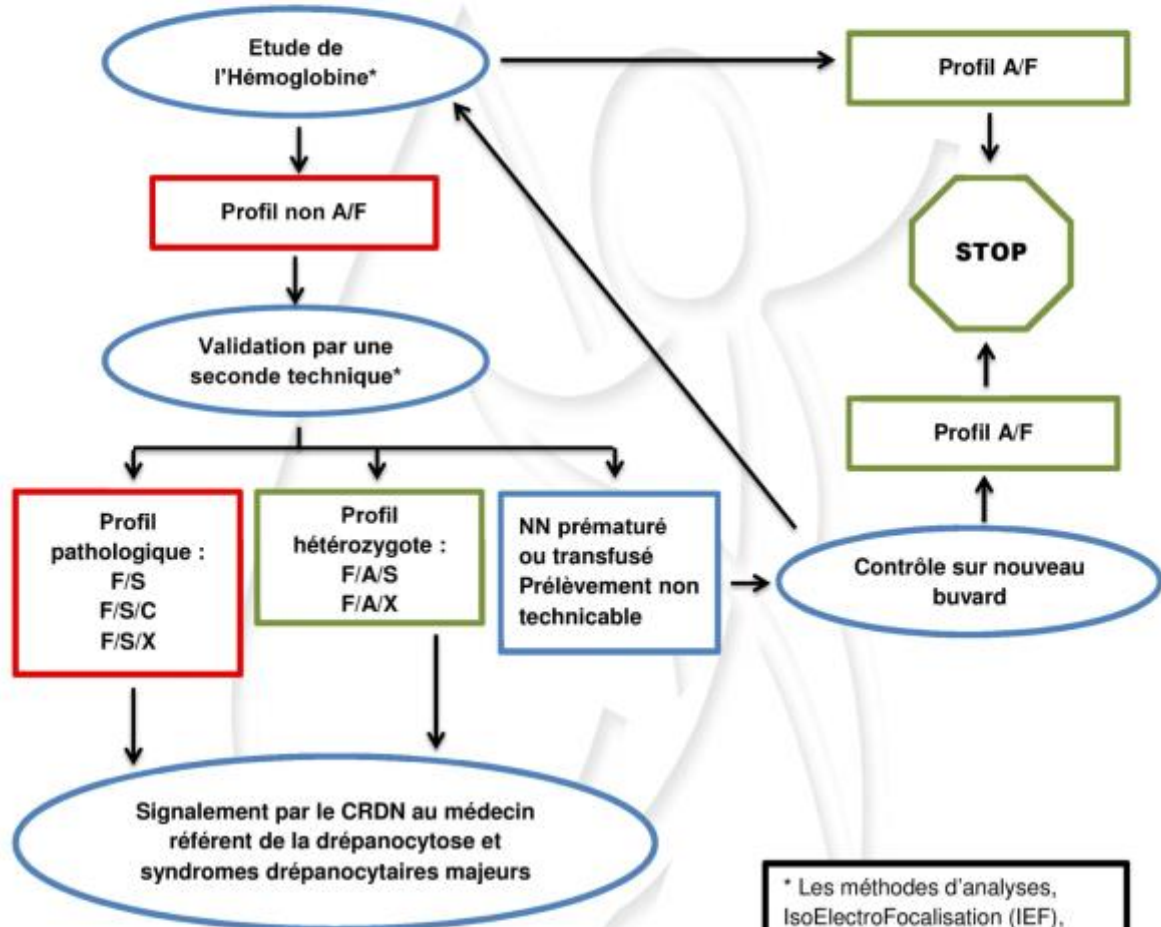
Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnellé – 37044 Tours Cedex 9
Secretariat.cncdn@chu-tours.fr
Tél. : 02.47.47.80.97 – Fax : 02.34.38.95.89



Annexe 9 : Arbre décisionnel du dépistage des SDM



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DES SYNDROMES DREPANOCYTAIRES MAJEURS (SDM)



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

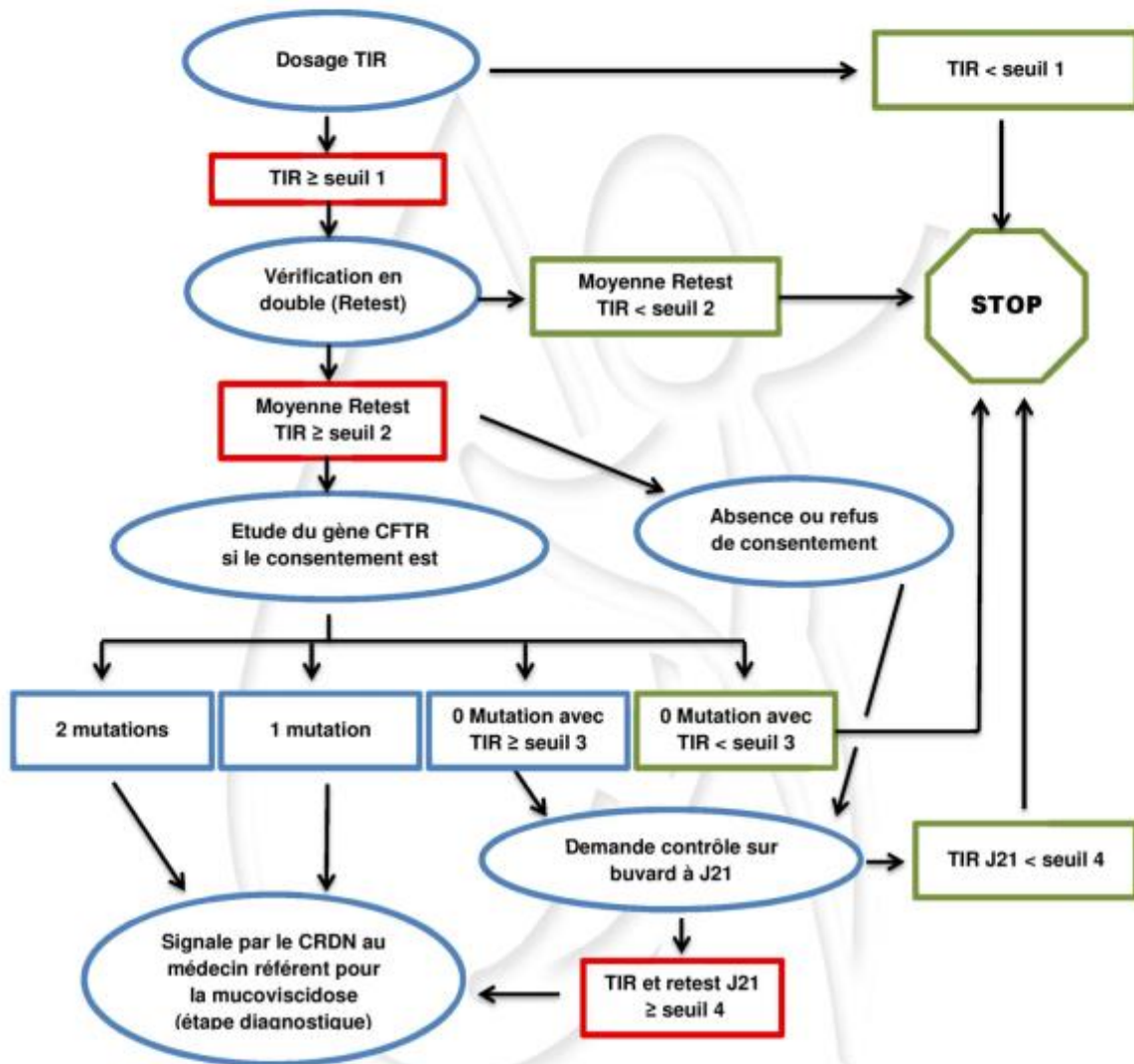
* Les méthodes d'analyses, IsoElectroFocalisation (IEF), Electrophorèse capillaire et HPLC peuvent être employées en première ou deuxième intention selon les laboratoires.



Annexe 10 : Arbre décisionnel du dépistage de la mucoviscidose



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE



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

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

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

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

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

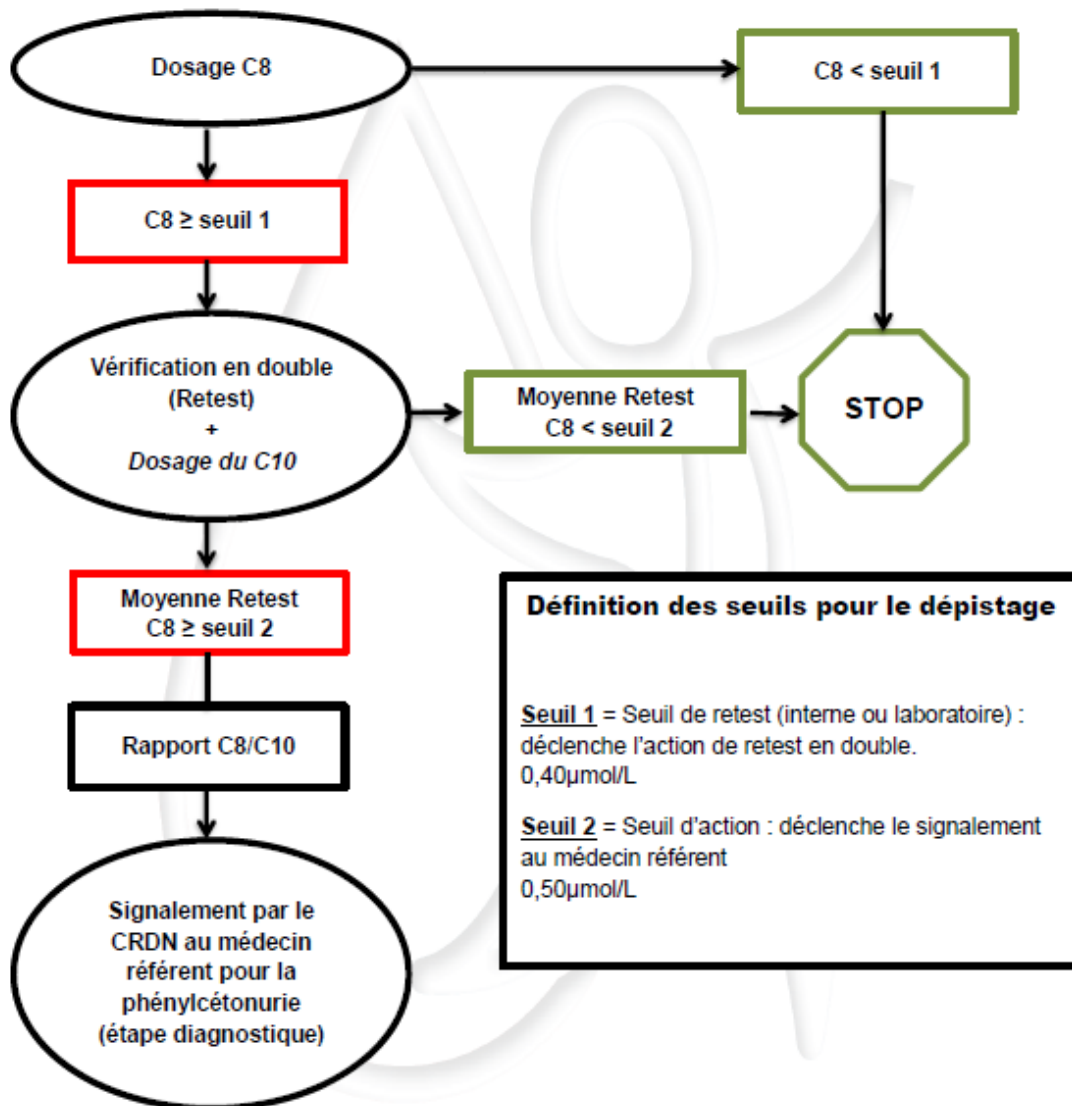
Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
 CNCNDN
 Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnelié – 37044 Tours Cedex 9
 Secretariat.cncdn@chu-tours.fr
 Tél. : 02.47.47.80.97 – Fax : 02.34.38.95.89



Annexe 11 : Arbre décisionnel du dépistage du déficit en MCAD



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DU MCAD

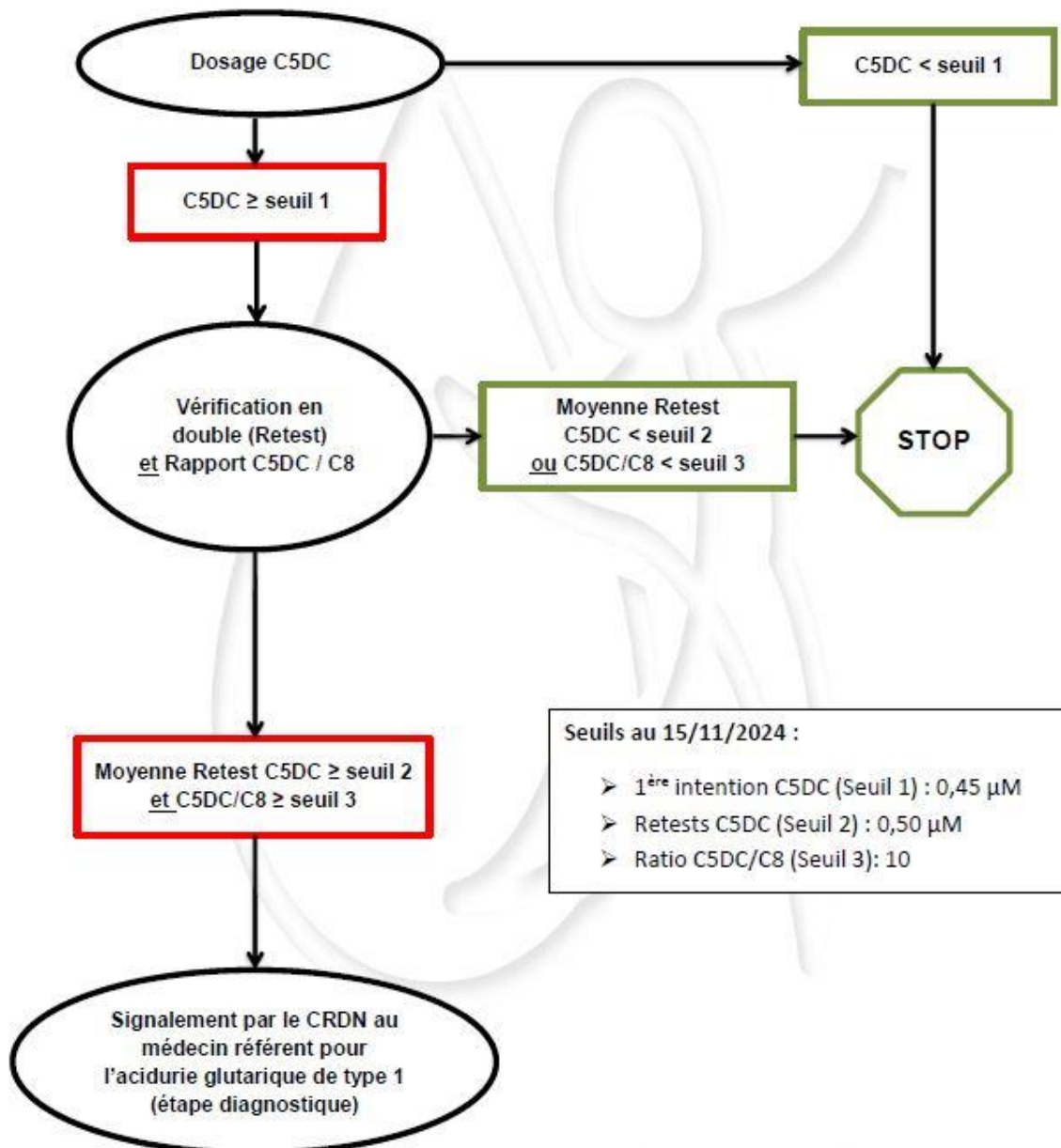




Annexe 12 : Arbre décisionnel du dépistage de l'acidurie glutarique



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE L'ACIDURIE GLUTARIQUE DE TYPE 1



Seuils au 15/11/2024 :

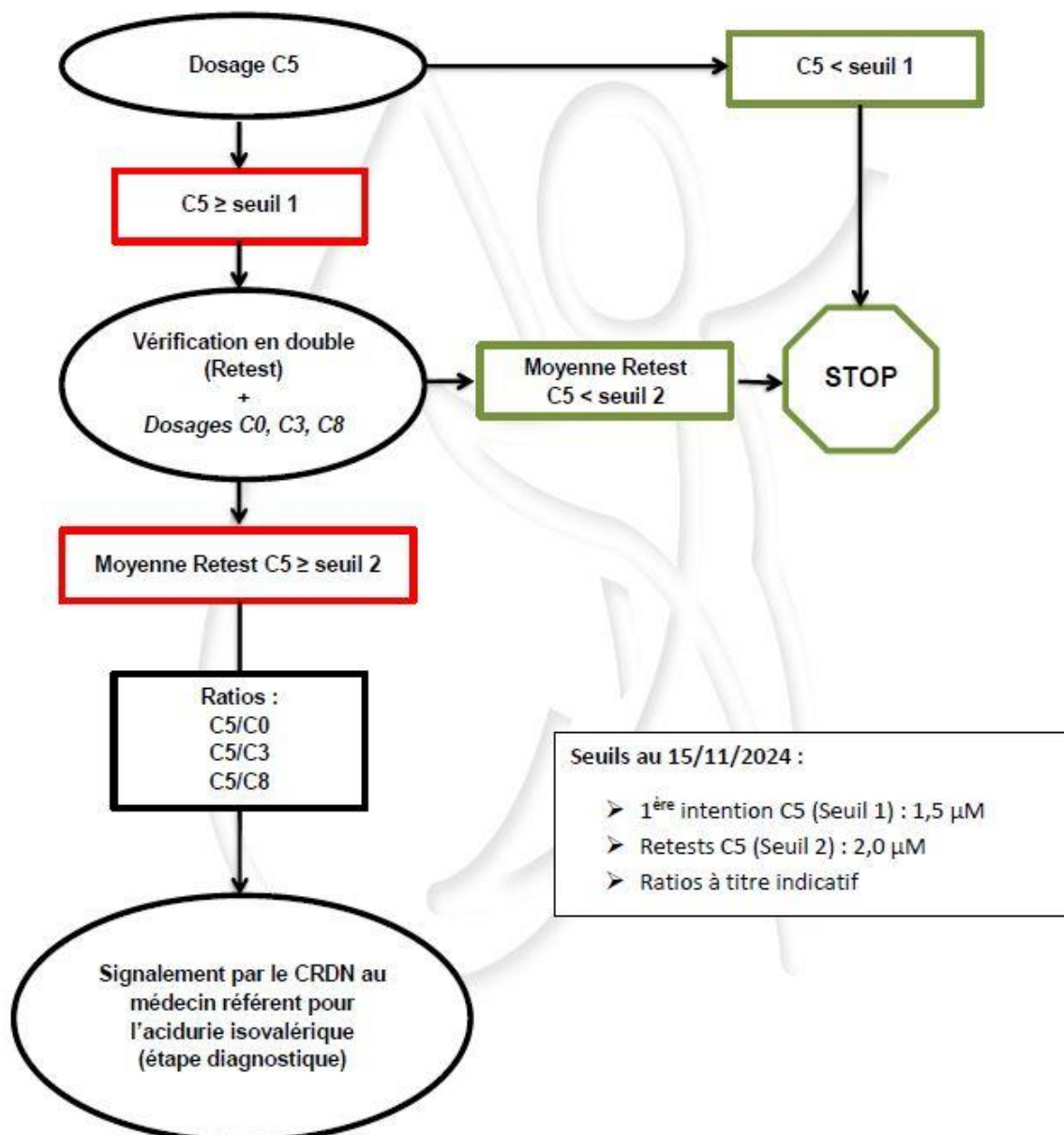
- 1^{ère} intention C5DC (Seuil 1) : 0,45 µM
- Retests C5DC (Seuil 2) : 0,50 µM
- Ratio C5DC/C8 (Seuil 3): 10



Annexe 13 : Arbre décisionnel du dépistage de l'acidurie isovalérique



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE L'ACIDURIE ISOVALÉRIQUE



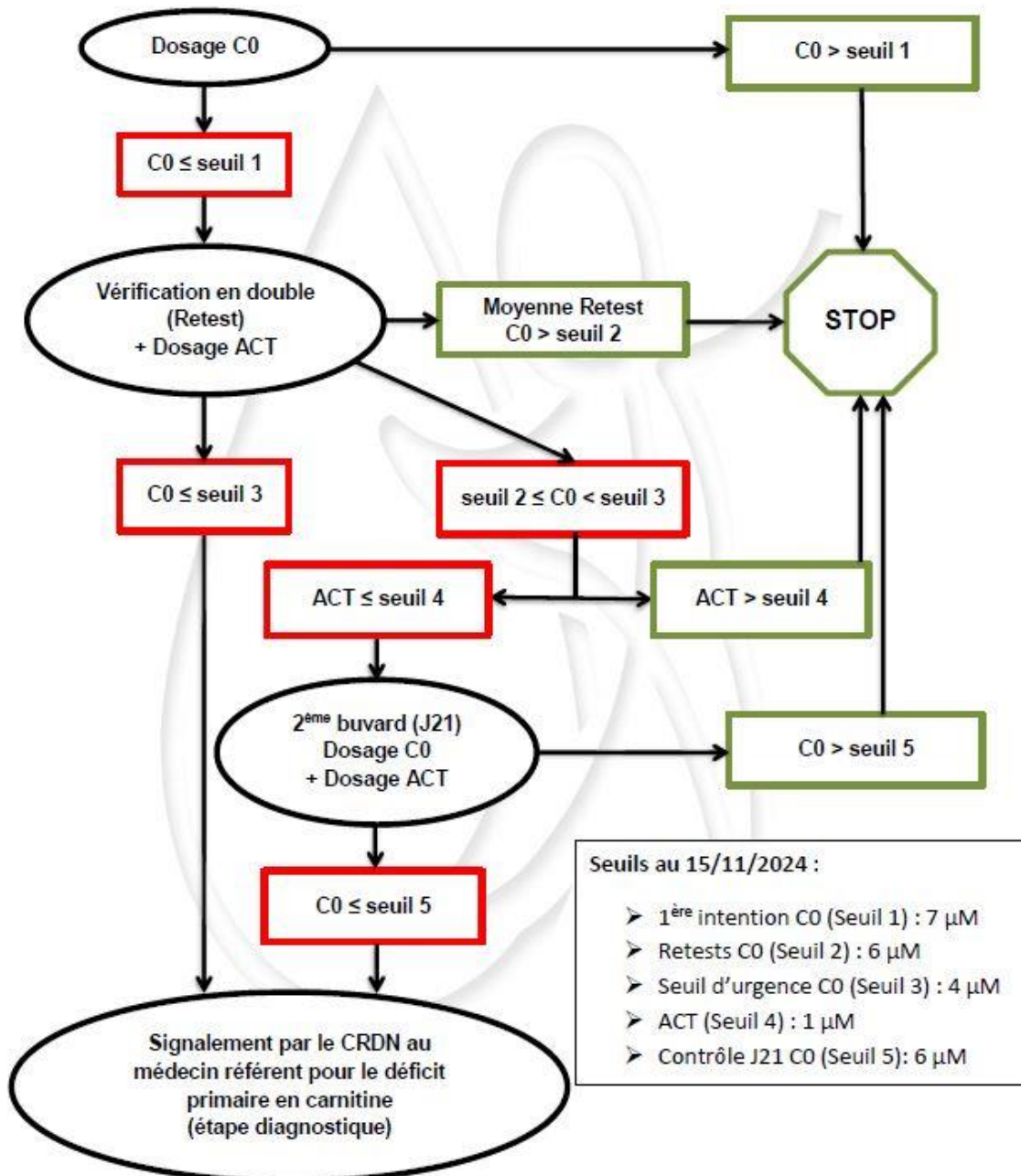




Annexe 14 : Arbre décisionnel du dépistage du déficit primaire en carnitine



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DU DÉFICIT PRIMAIRE EN CARNITINE



Seuils au 15/11/2024 :

- 1^{ère} intention C0 (Seuil 1) : 7 µM
- Retests C0 (Seuil 2) : 6 µM
- Seuil d'urgence C0 (Seuil 3) : 4 µM
- ACT (Seuil 4) : 1 µM
- Contrôle J21 C0 (Seuil 5) : 6 µM

Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
CNCNDN

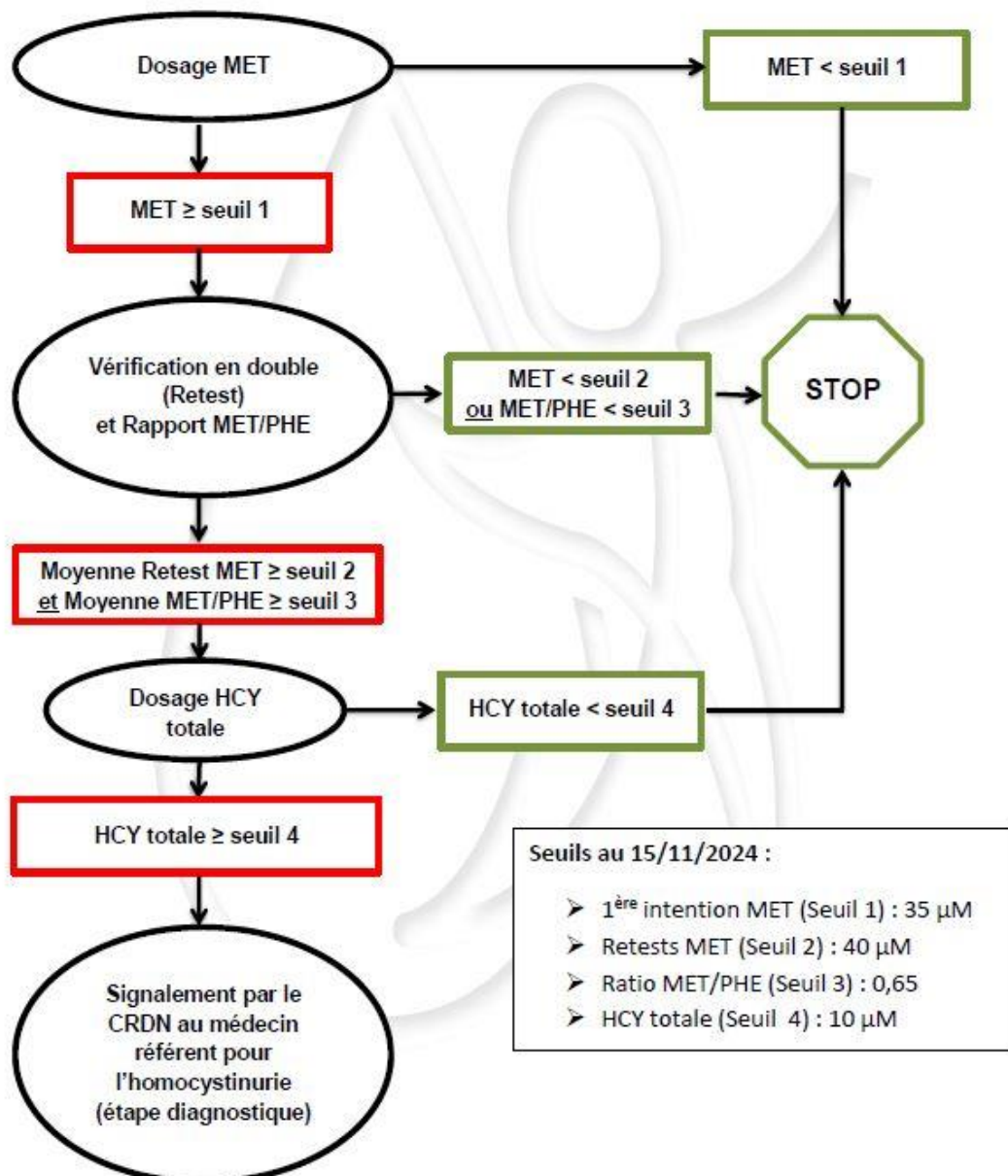
Hôpital Bretonneau – 2, boulevard Tonnellé – 37044 Tours Cedex 9
Secretariat.cncdn@chu-tours.fr
Tél. : 02.47.47.80.97 – Fax : 02.34.38.95.89



Annexe 15 : Arbre décisionnel du dépistage de l'homocystéinurie



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE L'HOMOCYSTINURIE

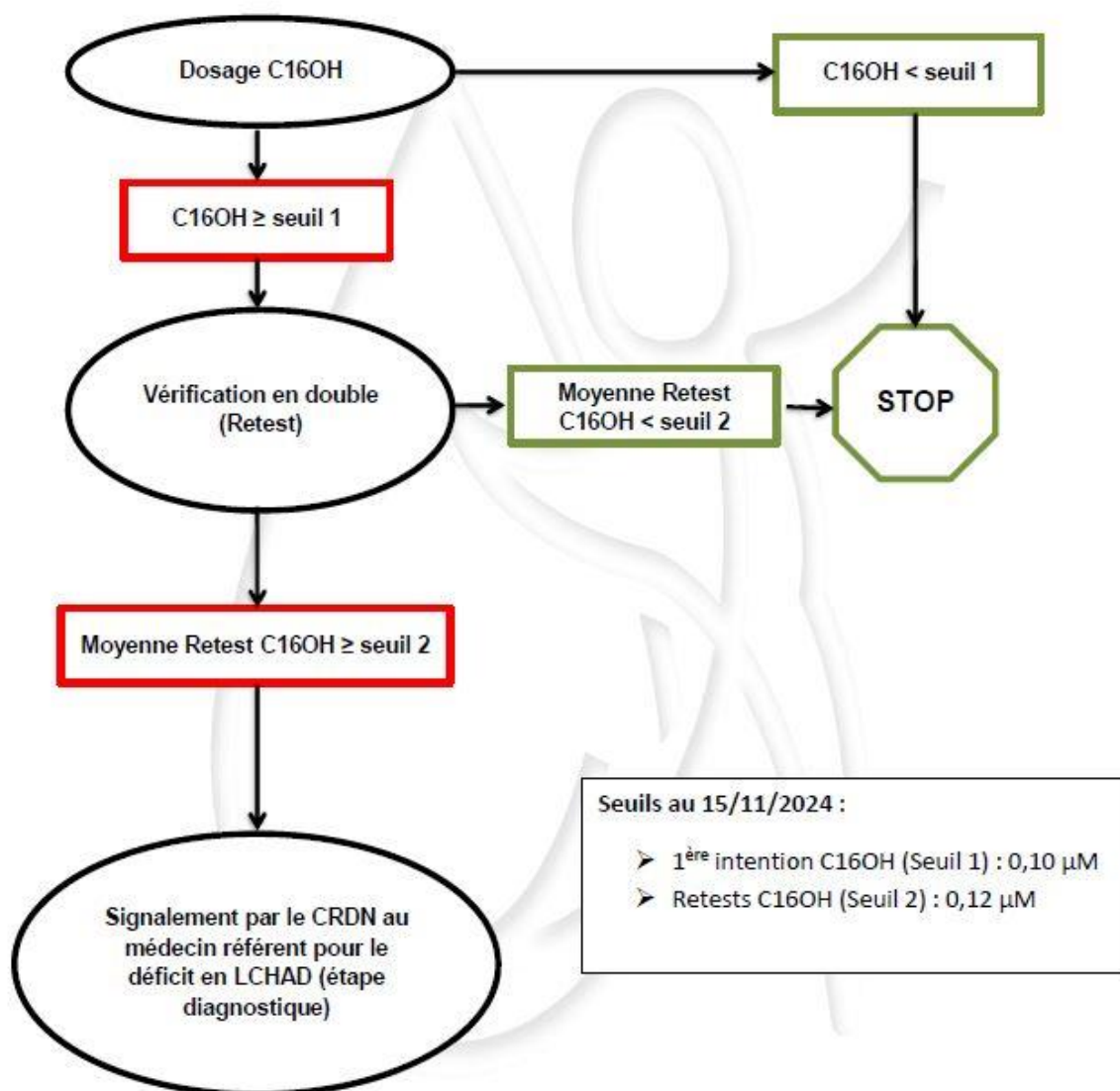




Annexe 16 : Arbre décisionnel du dépistage du LCHAD



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DU DÉFICIT EN LCHAD

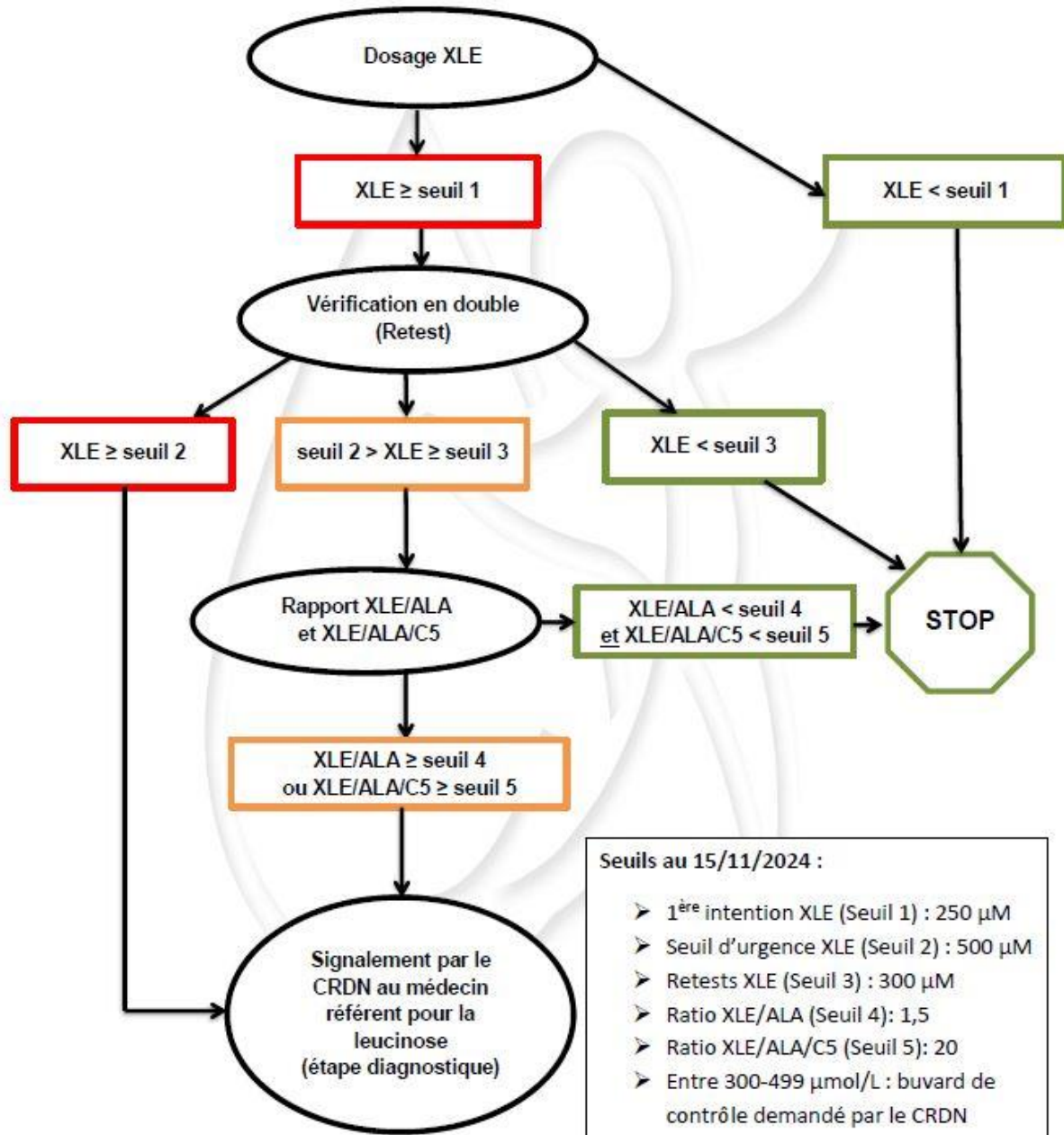




Annexe 17 : Arbre décisionnel du dépistage de la leucinoase



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE LA LEUCINOSE

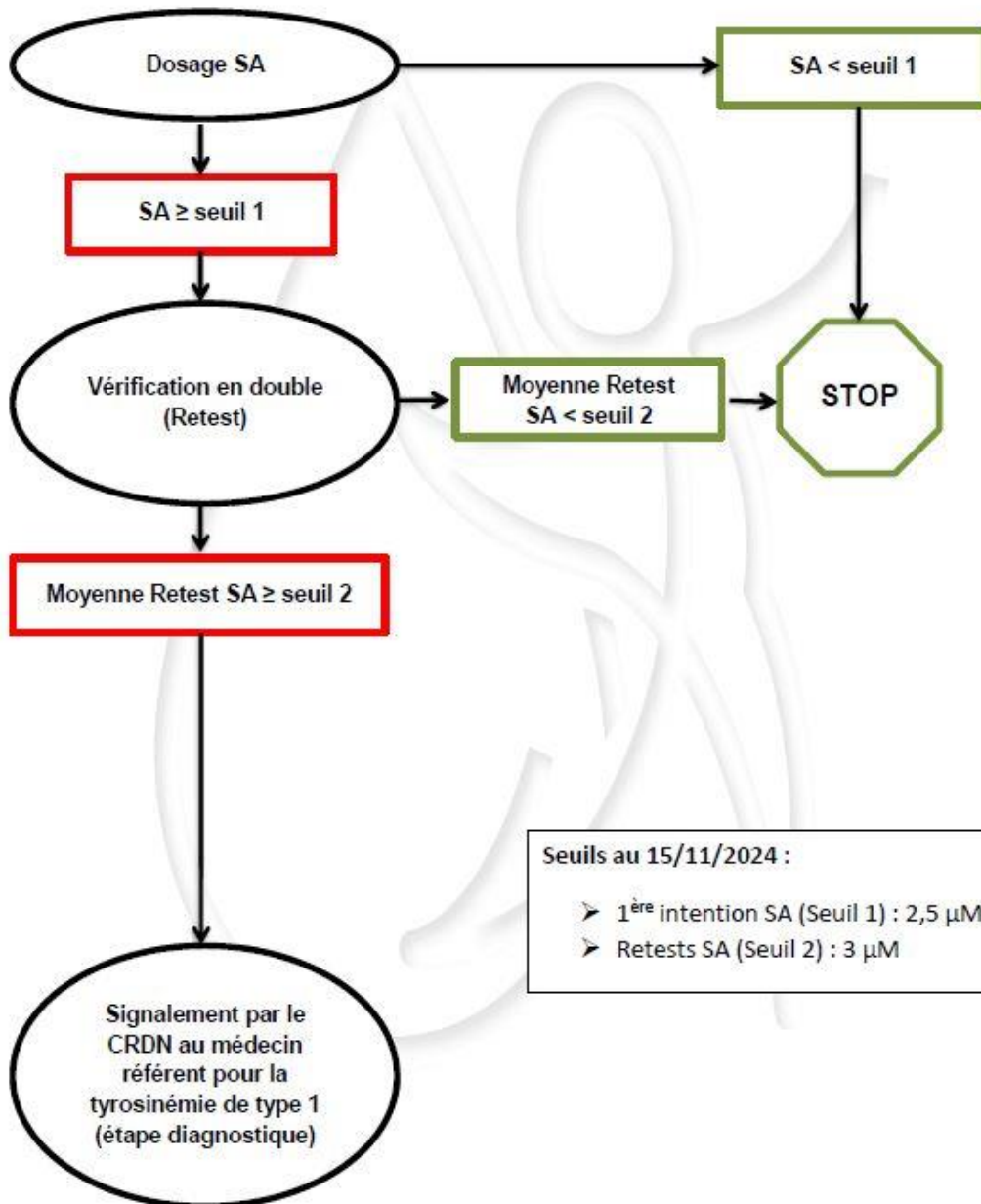




Annexe 17 : Arbre décisionnel du dépistage de la tyrosinémie de type 1



ARBRE DECISIONNEL DU DEPISTAGE DE LA TYROSINÉMIE DE TYPE 1



Seuils au 15/11/2024 :

- 1^{ère} intention SA (Seuil 1) : 2,5 µM
- Retests SA (Seuil 2) : 3 µM

Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
CNCND

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 18 : Fiche identification de Cas – PCU

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

HYPERPHENYLALANINEMIE (HPA)

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

Région :

N° ARDPHE
Région Année Numéro

IDENTIFICATION

Département de naissance

Nom :

Prénom :

Date de naissance :
Jour Mois Année

Sexe : Masculin Féminin

Naissance : Terme : semaines complètes d'aménorrhée

Poids : g Taille : cm PC : cm

DEPISTAGE

Date du prélèvement :
Jour Mois Année

Technique : Fluo Enzymo

Résultat : Date :
Jour Mois Année

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

* RAYER LA MENTION INUTILE

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

* RAYER LA MENTION INUTILE

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

CONFIRMATION

Date :
Jour Mois Année

Age : jours

Résultats :

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

Bioptérides urinaires + activité DHPR sanguine : Oui Non

Test au BH4 : Oui Non

Pourcentage de baisse en 24H : %

Taux Phé H0 : mg/100mL ou μ mol/L*

Taux Phé H4 : mg/100mL ou μ mol/L*

Taux Phé H8 : mg/100mL ou μ mol/L*

Taux Phé H12 : mg/100mL ou μ mol/L*

Taux Phé H24 : mg/100mL ou μ mol/L*

* RAYER LA MENTION INUTILE

CONCLUSION : PCU typique Déficit en cofacteur Oui Non

PCU atypique

Hyperphé modérée persistante Sensibilité au BH4 : Oui Non

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

TRAITEMENT

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



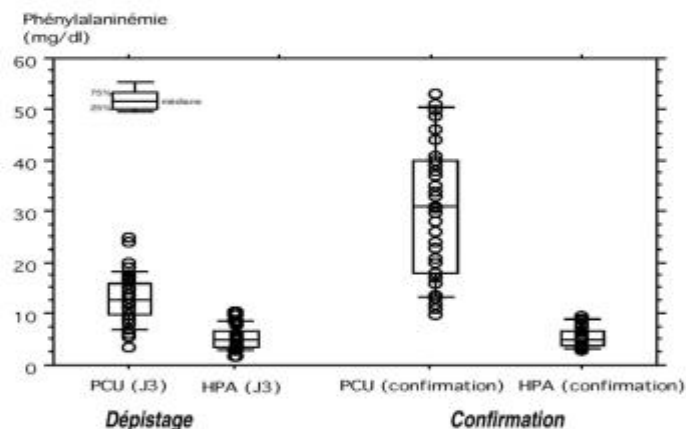
Classification des sujets hyperphénylalaninémiques

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



REMARQUES CONCERNANT la FICHE de CLASSEMENT des CAS d'HYPOTHYROÏDIE

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

RECOMMANDATIONS PRATIQUES

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

a) **Hypothyroïdies :**

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

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

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

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

b) **Hypothyroïdies transitoires**

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

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

c) **Déclaration des Faux-Négatifs**

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

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

Novembre 2013



Annexe 20 : Fiche Identification de Cas - HCS

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

HYPERPLASIE DES SURRENALES

(Fiche d'identification d'un nouveau cas)

REGION :

N° ARDPHE
Région Année Numéro

IDENTIFICATION

NOM :

Département de naissance

Prénom :

Date de naissance :
jour mois année

Sexe : Masculin Féminin

Naissance : Terme : semaines complètes d'aménorrhée

Poids : g Taille : cm PC : cm

DEPISTAGE

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

17 OH-P J3 (1^{er} dosage) : nmol/L de sang

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

Contrôle éventuel sur un 2nd prélèvement : Date 2nd prélèvement :
jour mois année

17 OH-P (Contrôle) : nmol/L de sang

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

CONFIRMATION

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

Poids : g Taille : cm PC : cm

Renseignements :

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

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

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

Anamnèse familiale :

Autre cas dans la fratrie : Oui Non

Si oui, préciser les antécédents familiaux :

Traitement anténatal éventuel: Oui Non

Signes cliniques : Oui Non

Anomalie OGE : Oui Non

Vomissements : Oui Non

Absence de prise de poids : Oui Non

Autres : Oui Non si oui préciser :

Stade de Prader (cocher)	<input type="radio"/>	I - Hypertrophie clitoris
	<input type="radio"/>	II - Vestibule unique
	<input type="radio"/>	III - Hypospadias périnéal
	<input type="radio"/>	IV - Hypospadias pénoscrotal
	<input type="radio"/>	V - Phénotype masculin avec cryptorchidie

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

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

Si oui, préciser :

(**) Autre qu'évocatrice d'HCS

Fin de la fiche au verso : TSVP →

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

Novembre 2013



Biologie :

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

* : Rayer la mention inutile

Génotype : réalisé : Oui Non Laboratoire :

Si oui, résultat :

CONCLUSION :

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

PRISE EN CHARGE

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

 jour mois année

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

Si pas de traitement (surveillance), préciser le motif

Médecin assurant traitement et suivi : Nom :

Adresse :

Téléphone :

Fiche remplie le :

 jour mois année par le Dr

Fiche adressée à l'Association Régionale le :

 jour mois année

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

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



ALGORITHME du DEPISTAGE de la MUCOVISCIDOSE

L'algorithme comprend conformément aux recommandations nationales:

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

TIR : Seuils – valeurs et suite à donner

Seuils : bien distinguer

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

Suite à donner :

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

La moyenne du retest en double $[(R_1 + R_2) / 2]$ 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 31 : Évolution des seuils des EIM

Pathologie	Biomarqueurs	Percentiles (retest / action / urgence)	Seuil retenu le 05/12/22
Homocystinurie	Methionine (MET μM)	99,5 / 99,9	MET : 30 (retest) / 35 (action) μM MET / PHE : 0,65 HCY : 10 μM
	Ratio MET/PHE 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}	

179

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