

BILAN D'ACTIVITÉ

2013



SOMMAIRE

	<i>Page</i>
Organigramme de l'AFDPHE	3
Rapport moral du Président	13
Rapport de la Commission Technique	19
Rapport de la Commission Informatique	23
Bilan d'Activité 2013	25
1. Activité nationale	27
2. Tableaux des Données Nationales	47
- Malades repérés par région	48
- Age au prélèvement et nombre de refus du dépistage	49
- Données par programme de dépistage	
• Phénylcétonurie	50
• Hypothyroïdie congénitale	54
• Hyperplasie congénitale des surrénales	58
• Drépanocytose	52
• Mucoviscidose	62
- Fréquence de la Prématurité dans les tests positifs	73
3. Tableaux des Données par région	75



ORGANIGRAMME DE L'AFDPHE

I • Le Bureau

MEMBRES ÉLUS

Président :

Vice-Présidents :

Secrétaire Général :

Secrétaire Général Adjoint :

Trésorier :

Représentants des régions :

Michel ROUSSEY (Rennes)

Jacques SARLES (Marseille)

Frédéric HUET (Dijon)

François FEILLET (Nancy)

Bruno LEHEUP (Nancy)

Jean-Louis PERIGNON (Paris)

Régis COUTANT (Angers)

Israël NISAND (Strasbourg)

MEMBRES DE DROIT

Représentant le Département Information et
Prévention de la CNAMTS :

Conseil de l'Ordre des Sages- Femmes :

Florence ORSINI (Paris)

Anne-Marie CURAT (Foix)

Alain PIQUET (Avranches)

AUTRES MEMBRES

Président de la Commission Ethique :

Président de la Commission Technique :

Biologiste Conseil Drépanocytose :

Médecin Conseil Mucoviscidose :

Pédiatre Néonatalogiste :

Médecin Conseil ORL :

Directeur Administratif :

CFCE Commissaire aux Comptes :

Gérard LEVY (Aix en Provence)

David CHEILLAN (Lyon)

Josiane BARDAKDJIAN-MICHAU (Paris Créteil)

Anne MUNCK (Paris Robert Debré)

Hugues PATURAL (Saint Etienne)

René DAUMAN (Bordeaux)

Stéphane ROMAN (Marseille)

Marie-Simone LEVEAUX (Paris)

Frédéric BERGHE (Paris)

II • Le Conseil d'Administration

DÉLÉGUÉS RÉGIONAUX

Alsace
Aquitaine
Auvergne
Bourgogne
Bretagne
Centre
Champagne-Ardenne
Franche Comté
Guyane
Ile de France

Languedoc-Roussillon
Limousin
Lorraine
Midi-Pyrénées
Nord-Pas-de-Calais

Normandie

PACA + Corse

Pays de Loire

Picardie
Poitou-Charentes
La Réunion
Rhône Alpes

JG. JUIF
D. LACOMBE
V. SAPIN
F. HUET
M. ROUSSEY
JC. BESNARD
R. GARNOTEL
J. SCHIRRER
P. BONNET
P. CZERNICHOW
M. DE MONTALEMBERT
F. GALACTEROS
L. JONARD
J. LEGER
JL. PERIGNON
G. CAMBONIE
A. CONSTANTY
B. LEHEUP
JP. OLIVES
D. TURCK
P. VAAST
A. ARION
G. TRAVERT
B. CHABROL
J. SARLES
P. BARRIERE
R. COUTANT
K. BRAUN
F. COMPAIN
J. GHAZOUANI
O. CLARIS
C. CORNE
P. GAUCHERAND

DÉLÉGUÉS NATIONAUX

J. BARDAKDJIAN-MICHAU
R. DAUMAN
C. FEREC
G. LEVY
G. TCHERNIA

D. CHEILLAN
F. FEILLET
F. LABARTHE
I. NISAND

III • Commissions Spécialisées

TECHNIQUE

D. CHEILLAN (Président),
J. BARDAKDJIAN-MICHAU,
D. DELMAS,
D. GUENET
M. NOEL,
JL. PERIGNON,
O. RIGAL (Jusqu'en Février 2013),
C. SOMMA-DELPERO,

MP. AUDREZET,
C. CORNE
M. DESGEORGES,
MS. LEVEAUX,
S. MESLI
JM. PERINI,
M. ROUSSEY,
G. TRAVERT

ÉTHIQUE

G. LEVY (Président),
M. BENKERROU,
G. VIOT

D. BERTHIAU,
M. SPRANZI,

IV • Médecins et Biologistes Référents Nationaux

Phénylcétonurie
Hypothyroïdie
Hyperplasie des Surrénales
Drépanocytose
Mucoviscidose

F. FEILLET
R. COUTANT
F. HUET
J. BARDAKDJIAN-MICHAU
A. MUNCK

V • Personnels AFPDHE

Secrétariat/Comptabilité
Directeur Administratif
Médecin Délégué
Chargée de traitements

P. GAL
MS. LEVEAUX
A. MUNCK
D. DELMAS

VI • Commissaire aux Comptes

C.F.C.E.

JP. LEBRIS
F. BERGHE / F. TETREL

VII • Comité Informatique

EPICONCEPT

F. SAHRIDJ
A. HOAREAU

RÉFÉRENTS « Club des utilisateurs »

MF. FRIGERE (Dijon)
V. GAUTHEREAU (Paris)
E. PAUX (Lille) puis C. KOSCIELNIAK (Lille)
P. ROSSELIN (Rennes)

AUTRES UTILISATEURS

L. LEHR (Strasbourg)
V. RAVIX (Marseille)

AFDPHE

D. DELMAS
MS. LEVEAUX

ASSOCIATIONS RÉGIONALES

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Métropole		
ALSACE	JUIF JG.	A.R.D.P.H.E.A.M. Laboratoire de Biochimie et de Biologie Moléculaire Plateau Technique de Biologie Nouvel Hôpital Civil, 1 Place de l'Hôpital - 67091 STRASBOURG Tél : 03.69.55.06.95 Fax : 03.69.55.17.44 Email : lydia.lehr@chru-strasbourg.fr
AQUITAINE	LACOMBE D.	A.R.A.q. CHR – Pellegrin Maternité Rez-de-chaussée Place Amélie Raba Léon - 33076 BORDEAUX Cx Tél : 05.56.79.87.00 Fax : 05.56.79.87.87 Email : didier.lacombe@chu-bordeaux.fr Email : araq@chu-bordeaux.fr
AUVERGNE	SAPIN V.	A.R.D.E.M.M.E. Auvergne CHU ESTAING Pédiatrie Générale Multidisciplinaire 1, Place Lucie et Raymond Aubrac, 63003 CLERMONT FERRAND Cx 1 Tél : 04.73.75.00.18 Fax : 04.73.75.11.96 Email : vsapin@chu-clermontferrand.fr
BOURGOGNE	HUET F.	ABDEMME Plateau technique de Biologie 2, rue Angélique Ducoudray, BP 37013 - 21070 DIJON Cx Tél : 03.80.29.33.47 Fax : 03.80.29.36.60 Email : frederic.huet@chu-dijon.fr abdemme@chu-dijon.fr
BRETAGNE	ROUSSEY M.	ARDPHE de Bretagne Annexe Pédiatrique Hôpital Sud, 16 Bd de Bulgarie, BP 90347 - 35203 RENNES Cx 2 Tél : 02.23.30.27.64 ou 11.88 Fax : 02.33.30.27.66 Email : ardphe.bretagne@wanadoo.fr michel.roussey@chu-rennes.fr
CENTRE	BESNARD JC.	Gene.D.E.P. CHU Bretonneau – Médecine nucléaire In Vitro 2 Bd Tonnellé - 37044 TOURS Tél : 02.47.47.86.24 Fax : 02.34.38.95.89 Email : besnard@med.univ-tours.fr sec.genedep@med.univ-tours.fr
CHAMPAGNE- ARDENNE	BEDNAREK- WEIRAUCH N. PUIS SOUCHON PF.	A.R.C.A.M.M.H.E. Institut Alix de Champagne, 47 Rue Cognacq Jay - 51092 REIMS Tél : 03.26.78.78.16 Fax : 03.26.78.30.08 Email : nbednarek@chu-reims.fr pfsouchon@chu-reims.fr secretariatarcammhe@chu-reims.fr
FRANCHE COMTE	SCHIRER J.	A.R.D.E.M.M.E. Franche-Comté CHRU Hôpital Jean Minjoz Bâtiment vert – Niveau 03, boulevard Fleming 25030 BESANCON Cx Tél : 03.81.21.84.28 ou 90.47 Fax : 03.81.21.81.05 Email : jacquesschirrer@sfr.fr ardemme-fc@chu-besancon.fr

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Métropole		
FEDERATION PARISIENNE	CZERNICHOW P.	F.P.D.P.H.E. Hôpital Necker Enfants Malades Pavillon Blumenthal 149 Rue de Sèvres - 75742 PARIS Cx 15 Tél : 01.42.73.74.73/74 Fax : 01.42.73.74.76 Email : paul.czernichow@nck.aphp.fr secretariat@fpdphe.fr
LANGUEDOC ROUSSILLON	CAMBONIE G.	G.R.E.P.A.M. Laboratoire Biologie spécialisée & Oncogénétique ICM Val d'Aurelle Rue de la Croix verte Parc Euromédecine 34298 MONTPELLIER Cx 5 Tél : 04.67.61.30.10 ou 31.94 Fax : 04.67.63.28.73 Email : g-cambonie@chu-montpellier.fr grepam@icm.unicancer.fr
LIMOUSIN	CONSTANTY A.	A.R.D.E.M.M.E. Limousin CHU Dupuytren Service de Biochimie et Génétique Moléculaire 2, avenue Martin Luther King - 87042 LIMOGES Cx Tél : 05.55.05.63.41 Fax : 05.55.05.64.02 Email : anne.constanty@chu-limoges.fr
LORRAINE	LEHEUP B.	A.L.D.P.H.E. Hôpital d'Enfants Service de Pédiatrie III et Génétique Clinique Rue du Morvan - 54511 VANDŒUVRE Cx Tél : 03.83.15.46.15 Fax : 03.83.15.46.47 Email : b.leheup@chu-nancy.fr
MIDI-PYRENEES	OLIVES JP.	A.R.D.M.P. Centre de dépistage TSA 40031 Laboratoire de Biochimie Institut Fédératif de Biologie 330 Avenue de Grande Bretagne - 31059 TOULOUSE Cx 9 Tél : 05.67.69.03.78 Fax : 05.67.69.03.77 Email : olives.jp@chu-toulouse.fr
NORD- PAS-DE-CALAIS	FARRIAUX JP. PUIS TURCK D.	A.R.D.P.H.E. Nord-Pas de Calais 68 Rue Sylvère Verhulst - 59040 LILLE Cx Tél : 03.20.52.92.82 Fax : 03.20.52.98.42 Email : a.r.d.p.h.e-Lille@wanadoo.fr
NORMANDIE	ARION A.	A.N.D.P.H.E. CHU de Caen Service d'Hormonologie Métabolisme Avenue de la Côte de Nacre - 14033 CAEN Cx 9 Tél : 02.31.06.40.77 Fax : 02.31.06.51.60 Email: arion-a@chu-caen.fr
P.A.C.A.	SARLES J.	A.R.E.D.E.M.A.G. Hôpital d'Enfants de la Timone Service de Pédiatrie 15 ^e Etage - 13385 MARSEILLE Cx 5 Tél : 04.91.38.67.55 Fax : 04.91.34.36.84 Email : jacques.sarles@ap-hm.fr aredemag@libertysurf.fr

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Métropole		
PAYS DE LOIRE	COUTANT R.	A.R.P.M.H. - CHU D'Angers - Service de Génétique Institut de Biologie en santé 4 Rue Larrey - 49933 ANGERS Cx 9 Tél : 02.41.35.56.99 Fax : 02.41.35.36.73 Email : ReCoutant@chu-angers.fr
PAYS DE LOIRE	BARRIERE P.	A.N.D.E.M.E.G.E.N. Hôpital Mère et Enfant 38 bd Jean Monnet - 44093 NANTES Cx 1 Tél : 02.40.08.76.59 Fax : 02.40.08.32.28 Email : paul.barriere@chu-nantes.fr
PICARDIE	BRAUN K.	A.R.P.D.P.H.E. - CHU Nord – Secrétariat du Dépistage Pôle de Pédiatrie - Entrée 13 Place Victor Pauchet 80054 AMIENS Cx Tél : 03.22.66.86.82 Fax : 03.22.66.82.94 Email : Braun.Karine@chu-amiens.fr
POITOU- CHARENTES	HANKARD R. PUIS DESCOMBES E.	Dépistage Néonatal – Médecin référent Hôpital Jean Bernard Département de Pédiatrie 2 rue de la Milétrie, BP 577 - 86021 POITIERS Cx Tél : 05.49.44.43.90 Fax : 05.49.44.38.20 Email : emmanuelle.descombes-barroso@chu-poitiers.fr
RHONE-ALPES	GAUCHERAND P.	U.R.P.H.E. Hôpital Cardiologique - Unité 81 59, boulevard Pinel - 69677 BRON Cx Tél : 04.27.85.65.28/29 Fax : 04.78.37.17.80 Email : pascal.gaucherand@chu-lyon.fr
RHONE-ALPES (Section Grenoble)	DEBILLON T. CO-PRÉSIDENT	U.R.P.H.E. CHU de Grenoble Institut de Biologie et Pathologie DBTP BP 217 - 38043 GRENOBLE Cx 09 Tél : 04.76.76.58.95 Fax : 04.76.76.59.12 Email : tdebillon@chu-grenoble.fr secretariatURPHE@chu-grenoble.fr
Outre-Mer		
GUADELOUPE	SAINT-MARTIN C.	A.G.D.P.M - Centre de la drépanocytose Hôpital RICOU, BP 465 - 97159 POINTE A PITRE Email : christian.saint-martin@orange.fr ketty.lee@chu-guadeloupe.fr
GUYANE (Pas d'AR)	BONNET P. (RÉFÉRENT)	Dépistage Néonatal - Service Départemental de PMI 10 Avenue de Thies, Place des Palmistes - 97300 CAYENNE Tél : 05.94.39.03.62 Fax : 05.94.31.87.05 Email : philippe.bonnet@ch-cayenne.fr
MARTINIQUE (Pas d'AR)	FERREY B. PIERRISNARD E. (RÉFÉRENTS)	Dépistage Néonatal CH Du Lamentin - Laboratoire de Biologie Polyvalente - BP 429 - 97292 LE LAMENTIN Tél : 05.96.48.81.26 Fax : 05.96.48.82.66 Email : beatrice.ferrey@ch-lamentin.fr emma.pierrisnard@ch-lamentin.fr
ILE DE LA REUNION	GHAZOUANI J. PUIS BOUMAHNI B.	Naître Aujourd'hui - BP 904 - 97478 SAINT DENIS Cx Tél : 02.62.20.13.39 Fax : 02.62.41.06.33 Email : j.ghazouani@wanadoo.fr brahim.boumahni@chu-reunion.fr naitreajd@wanadoo.fr

LABORATOIRES de DÉPISTAGE PCU/HYPO/HCS/CF

		Responsable	Directeur
Amiens	PCU	JC. MAZIERES	(J.C. Mazières)
	HC/HCS/CF	A. GALMICHE I. EL ESPER	(A. Galmiche) (ME. Meyer)
Angers	PCU/HC/HCS/CF	C. HOMEDAN/MC. DENIS	(G. Simard)
Besançon	PCU	B. CYPRIANI	(S. Davani)
	HC/HCS/CF	F. GAULARD	(H. Boulahdour)
Bordeaux	PCU	I. VERNHET/S. MESLI	(H. De Verneuil)
	HC/CF	A. GEORGES/JB. CORCUFF	(L. Bordenave)
	HCS	JB. CORCUF	(L. Bordenave)
Caen	PCU/ HC/HCS/CF	D. GUENET/MH. READ V. AZE	(V. Aze)
Clermont-Fd	PCU/HC/HCS/CF	M. COLOMBIER	(V. Sapin)
Dijon	PCU/HC/HCS/CF	MF FRIGERE	(Ph. Gambert)
Grenoble	PCU/ HC/HCS/CF	C. CORNE	(P. Faure/J. Faure)
Lille	PCU/HC/HCS/CF	JM. PERINI	(F. Broly)
Limoges	PCU	D. AJZENBERG	(ML. Darde)
	HC/HCS/CF	H. CHABLE	(T. Chianéa)
Lyon	PCU/HC/HCS/CF	D. CHEILLAN	(C. Saban)
Nancy	PCU/HC/HCS/CF	M. JANOT	(JL. Guéant)
Marseille	PCU/HC/HCS/CF	C. SOMMA-DELPERO	(O. Mundler)
Montpellier	PCU/HC/HCS/CF	F. MONTELS	(PJ. Lamy)
Nantes	PCU/HC/HCS/CF	S MIRALLIE	(S. Mirallie)
		T. FREOUR	
Paris N-EM	PCU/HC/HCS/CF	JL. PERIGNON	(JL. Perignon)
Paris R. Debré	PCU/HC/HCS/CF	B. ALLAF	(D. Porquet)
Reims	PCU/HC/HCS/CF	R. GARNOTEL	(P. Gillery)
Rennes	PCU/HC/HCS/CF	M. CATHELIN	(M. Catheline)
		C. BENDAVID	(C. Bendavid)
Strasbourg	PCU/HC/HCS/CF	L. LEHR	(JM. Lessinger)
Toulouse	PC/ HC/HCS/CF	J. FAUVEL	(H. Chap) (A. Perret)
Tours	PCU/HC/HCS/CF	C. COLLET	(J.C. Besnard)

LABORATOIRES de BIOLOGIE MOLÉCULAIRE MUCOVISCIDOSE (CF)

	Responsable	Directeur
Brest	MP. AUDREZET	(C. Ferec)
Caen	H. MITTRE	(ML. Kottler)
Lille	G. LALAU	(F. Broly)
Lyon	F. CABET	(Y. Morel)
Montpellier	M. DESGEORGES C. RAYNAL	(M. Claustres)
Paris Necker-EM	A. MUNNICH	(A. Munnich)
Paris Trousseau	L. JONARD M. LOUHA	(R. Couderc)
Reims	C. CLAVEL	(P. Birembaut)
Toulouse	E. BIETH	(P. Calvas)

Ces laboratoires assurent les tests moléculaires pour les régions suivantes :

Brest	Poitou-Charentes, Pays de Loire, Bretagne
Caen	Basse- Normandie, Haute- Normandie, Centre
Lille	Nord- Pas de Calais, Picardie, Réunion, Guyane
Lyon	Bourgogne, Rhône-Alpes
Montpellier	Provence Côte d'Azur / Corse, Languedoc-Roussillon
Paris Necker	Ile de France, Guadeloupe, Martinique, St Pierre et Miquelon
Paris Trousseau	Ile de France
Reims	Champagne-Ardenne, Lorraine, Alsace, Franche-Comté
Toulouse	Midi-Pyrénées, Aquitaine, Limousin, Auvergne

LABORATOIRES de DÉPISTAGE DRÉPANOCYTOSE (HbS)

	Responsable	Directeur/ chef de service
Créteil	J. BARDAKDJIAN-MICHAU	(M. Goossens)
Fort de France	E. PIERRISNARD	(B. Ferrey)
Lille	JM PERINI	(F. Broly)
Marseille	C. BADENS	(C. Badens)
Paris Robert Debré	N. COUQUE	(J. Elion)
Pointe à Pitre	K. LEE	(K. Lee)

Les laboratoires métropolitains assurent les tests pour les régions suivantes, (le dépistage aux Antilles étant fait par les laboratoires locaux) :

Créteil	Ile de France
Lille	Nord- Pas de Calais, , Picardie, Champagne Ardenne, Lorraine, Alsace, Franche-Comté, Bourgogne, Rhône-Alpes, Poitou-Charentes, Pays de Loire, Bretagne, Basse-Normandie, Haute-Normandie, Centre, Limousin, Auvergne, Réunion, Guyane, Mayotte
Marseille	Provence Côte d'Azur / Corse, Languedoc-Roussillon, Midi-Pyrénées, Aquitaine
Paris R. Debré	Ile de France



RAPPORT MORAL DU PRESIDENT

L'introduction de ce rapport peut être un copier-coller de celle dans l'an dernier. L'activité de l'année 2013-2014 est une succession de courtes avancées au milieu de longs moments de patience.

Le principal sujet de préoccupations concerne encore et toujours **l'avenir de l'organisation du dépistage néonatal** (dnn) en France. On ne va pas reprendre l'historique de cette question qui remonte à plus de 10 ans mais souligner les étapes les plus importantes qui conditionnent la décision :

1 → **22 Janvier 2010** : désignation des maladies faisant l'objet d'un dépistage néonatal par un arrêté ministériel.

2 → **Recommandations de la HAS** en 2011 pour mettre en place le dnn du déficit en MCAD, en organisant un regroupement des laboratoires pour rentabiliser le matériel nécessaire (spectrométrie de masse en tandem MS/MS).

3 → **Audit externe du coût réel du dnn** organisé par l'AFDPHE et la Cnamts en 2010-2011 montrant des coûts cachés évalués à un peu plus de 2 millions d'euros par an pour le budget actuel alloué par la Cnamts de plus de 8 millions d'euros. Le déficit est comblé essentiellement par les CHU ou au moins dans une région par l'ARS. Mais pratiquement toutes les AR sont en difficultés financières.

4 → **Accréditation des laboratoires** qui doivent intégrer de fait les CHU pour pouvoir y répondre, ne pouvant le faire en restant autonome.

Les discussions avec nos tutelles se sont poursuivies sans observer pour l'instant une réelle avancée et, de ce fait, le dossier du déficit en MCAD est au point mort. Avec la HAS, nous avons participé en janvier 2013 avec François FEILLET, de Nancy, à la lettre de cadrage pour la 2^e phase de l'étude sur le dépistage d'autres maladies du métabolisme avec la MS/MS. A notre connaissance, le travail n'a pas réellement commencé puisque les recommandations concernant le déficit en MCAD sorties en 2011 n'ont pas été suivies.

Nous avons eu des réunions à la Cnamts en 2013 puis début 2014 pour la renégociation de notre convention quadriennale sur laquelle nous reviendrons. Surtout nous avons eu des réunions à la DGS le 21 février 2013, puis le 15/7, 19/9/2013 et le 19/2/2014 avec la DGOS. Ces 2 services ont souhaité visiter des AR pour voir leur fonctionnement. Ils se sont rendus à la Fédération parisienne à Necker et en province à l'AR de Rennes. La DGS nous a alors demandé notre point de vue sur ce que devait être un centre de dnn. Nous avons déjà transmis ce genre de renseignements en 2012 et le bureau de l'AFDPHE a décidé de rédiger un article qui servirait de référence, une fois publiée dans une revue scientifique. Notre vice-président, Jacques SARLES de Marseille, a rédigé cet article validé par le bureau et qui sera publié sous forme d'éditorial dans le numéro d'août prochain des Archives de Pédiatrie. Il a déjà été remis à la DGS.

L'accréditation des laboratoires ne devrait pas intervenir dans la décision de regroupement ou non des laboratoires et pourtant on a l'impression que le ministère, ou du moins la DGOS, met ce point dans la discussion. Comme souvent, sinon toujours, nous avons anticipé cette question en constituant un

groupe de travail chargé de mettre en exergue les spécificités du dnn tout en appliquant les recommandations générales qui s'imposent, afin d'aider les AR. Ce groupe, constitué de biologistes des AR, est présidé par Christelle CORNE de Grenoble et se réunit régulièrement au siège de l'AFDPHE. Le document sur la phase préanalytique est terminé et a été adressé aux AR ; celui de la phase analytique est en cours de validation finale et commencera aussitôt après celui de la phase post-analytique.

Pour le moment nous sommes en négociation pour **le renouvellement de notre convention quadriennale** avec la Cnamts. Malgré le déficit chronique de l'activité dnn, nous n'avons pu obtenir une augmentation du budget que de 1% par an sur 4 ans, ce qui peut être considéré malgré tout comme un succès puisque le budget du FNPEIS a subi une réduction drastique ; pratiquement toutes les actions de prévention se font à budget constant voire réduit. Néanmoins nous avons une marge de manœuvres de plus en plus étroite en termes d'organisation des dépistages.

Un exemple nous est apparu cette année avec la discussion sur la faible valeur prédictive positive de la 17 OHP pour le **dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS)**. Nous travaillons depuis plusieurs années à l'amélioration de ce dépistage chez les prématurés puisqu'ils représentent la grande majorité des faux positifs de ce dépistage. Le sujet a été étudié à plusieurs reprises depuis des années, avec notamment les résultats du PHRC piloté par Jean-Claude CAREL et l'important travail de notre commission technique, présidée par David CHEILLAN de Lyon, avec la référente biologiste pour la 17OH P, Claude SOMMA de Marseille, et notre référent clinicien, Frédéric HUET de Dijon, notre 2^e vice-président. Des seuils différentiels ont été établis en fonction du terme de l'enfant et nous avons démontré que le dosage de la 17OH P pouvait être arrêté chez les grands prématurés de moins de 32 semaines, principaux pourvoyeurs des faux positifs, alors qu'ils sont toujours sous surveillance hospitalière. Nous avons de ce fait établi un nouvel algorithme, validé en bureau le 10/10/2013 et prévenu la Cnamts, après avoir pris la précaution d'avoir un avis favorable de la société française de néonatalogie, des centres de référence des anomalies de développement génital et de l'association des familles concernées.

Mais le dossier est actuellement bloqué car nous sommes contraints par l'arrêté du 22 janvier 2010 qui spécifie que ce dépistage s'applique à tous les nouveau-nés. Nous sommes donc en attente d'une modification de cet arrêté ce qui retarde la décision d'arrêter le dnn de l'HCS chez les prématurés de moins de 32 semaines. De ce fait nous avons aussi arrêté la diffusion des différents seuils en espérant que la décision ministérielle ne sera pas trop tardive.

On voit dès lors que nous ne pouvons pas améliorer de nous-mêmes un dépistage même en y apportant tous les arguments scientifiques.

L'introduction de tout nouveau marqueur ou sa suppression, a fortiori l'introduction d'un nouveau dépistage doit obtenir l'aval de nos tutelles. Bien évidemment, cela n'empêche pas une AR d'essayer de développer une nouvelle technique pour améliorer un dépistage actuel (par exemple la technique Mal-di-Tof pour la drépanocytose), ou faire une recherche sur une nouvelle maladie. Plusieurs conditions s'imposent alors, notamment un financement spécifique par des programmes de recherche et l'aval des tutelles si on utilise le circuit classique du dnn, afin de s'assurer qu'on ne met pas en péril le dnn des maladies fixées par l'arrêté. Par exemple une recherche sur le dnn du DICS, pilotée par les nantais, va commencer fin 2014, de même sur celui de la maladie de Pompe à St Laurent du Maroni en Guyane avec un financement de l'AP-HP. Il est bien sûr important de laisser ces initiatives scientifiques aux AR mais avec l'accord de l'AFDPHE selon les termes de la convention nous liant à la Cnamts.

De ce fait il nous paraît important de mettre à jour **les conventions liant les AR à l'AFDPHE**, en insistant sur le fait que l'AF est une fédération des AR qui constituent un réseau solidaire entre elles. Cela a

toujours existé car cela paraît évident, mais il faut le formaliser pour éviter des décisions unilatérales non validées sur le plan national. On rappelle que l'AFDPHE est mandatée par la Cnamts pour discuter des prix des réactifs et des buvards à l'échelon national ce qui permet de faire diminuer les coûts. Toute initiative régionale indépendante met à mal ce dispositif, avec une «balkanisation» rampante du dnn, contraire aux principes de base érigés par les pionniers du dnn en France et qui ont permis le succès de cette action de Santé Publique. Nous devons par ailleurs pour l'année à venir modifier les statuts de l'AFDPHE, écrits il y a plusieurs dizaines d'années, afin de les actualiser.

Un autre exemple de nos réductions de marge de manœuvres décisionnelles est celui **du dnn de la mucoviscidose**. Le feuilleton de la PAP n'est pas fini. Comme il s'agit d'un nouveau marqueur que l'on voudrait introduire avec la TIR et la BM, il a fallu interroger la HAS pour qu'elle émette des recommandations. La lettre de cadrage remonte à janvier 2013. On nous avait indiqué que les recommandations devaient sortir après l'été 2013... on les attend toujours.

Surtout le bureau a acté la **suppression de la mutation R117H** dans le kit de dépistage des principales mutations du gène de la mucoviscidose. Cette mutation ne donne effectivement que des formes frontières dont il n'est pas démontré l'utilité pour une prise en charge dès la naissance. La décision n'a pas été prise à la légère mais étudiée notamment avec Marie-Pierre AUDREZET de Brest, Marie DESGEORGES de Montpellier, Anne MUNCK de l'AFDPHE, et aussi à partir d'une importante étude clinique publiée par Christel THAUVIN de Dijon. Nous disposerons du nouveau kit de dépistage fabriqué par Elucigène® et spécifique à la France, d'ici la fin 2014, en espérant officialiser cette suppression au 1/01/2015. Il ne s'agit que d'une adaptation des mutations de dépistage pour améliorer sa sensibilité, mais il nous faudra encore obtenir l'aval des tutelles, Cnamts et Ministère. A notre avis, cela ne devrait pas entraîner de modification de l'arrêté de janvier 2010, mais il faut qu'on s'en assure.

Autre feuilleton, celui **du dnn de la surdit ** ou comme on doit le dire maintenant de la v rification de l'audition. On rappelle que ce d pistage est financ  depuis le 29 mars 2013 avec l'augmentation du GHS maternit  de 18,7   par nouveau-n  ; l'organisation est confi e aux ARS qui ont d sign  un op rateur r gional pour le recueil des donn es de ce d pistage en le finan ant au moyen du FIR   hauteur d'environ 2 par nouveau-n . Plusieurs cons quences de cette d cision  manant du Minist re :

- Arr t du protocole exp rimental de la Cnamts dans 6 r gions fran aises, commenc  en 2005.
- Financement d centralis  inclus dans les  tablissements hospitaliers et par les ARS
- Diff rents op rateurs r gionaux choisis par les ARS : ARDPHE, r seaux p rinalit , les 2, voire r seau ORL.

L'AFDPHE a donc de ce fait  t  exclue de cette organisation mais a particip  (nous-m mes et le nouveau r f rent ORL du bureau, St phane ROMAN de Marseille qui a remplac  Ren  DAUMAN)   la r daction du cahier des charges national qui avait  t  annonc  dans l'arr t  minist riel du 23 avril 2012. Cette r daction a commenc  en octobre 2012, puis a suivi une longue phase d'inaction pour reprendre avec plusieurs r unions les 12/7, 27/9 et 12/11/2013. Un certain consensus a  t  obtenu notamment avec les associations de malentendants et ce cahier des charges devait  tre publi  fin 2013. Des ARS l'attendent pour r ellement financer leur op rateur r gional, d'autres ont commenc . Fin juin 2014, le cahier des charges n'est toujours pas publi .

En mai la question du recueil national est de nouveau pos e avec toutes les difficult s inh rentes   la variabilit  des op rateurs. La DGS veut confier l'analyse statistique des donn es   l'InVS qui se d clare incomp tent pour les recueillir, demandant que cela soit fait par l'AFDPHE. Effectivement les r sultats en maternit  sont marqu s sur notre buvard de d pistage et il y avait une certaine logique que les AR puissent faire ce travail. C'est la raison pour laquelle l'AFDPHE a d cid , sur ses fonds propres, de

financer le logiciel informatique spécifique de la gestion du dépistage de la surdité pour aider les AR. Une demande de subvention pour contribuer à financer cet outil informatique a été faite à la DGS, qui, par ailleurs, envisage que les AR fassent ce travail de recueil de données centralisées à l'AFDPHE et ensuite transmises à l'InVS.

C'est une solution que voudrait voir aboutir l'InVS avec qui nous avons signé une convention pour étudier **l'évolution de l'incidence de l'hypothyroïdie congénitale**. Le groupe de travail auquel participent notre référent clinicien, Régis COUTANT d'Angers, Julianne LEGER du centre de référence des anomalies de la croissance à Robert Debré et David CHEILLAN ou Jean-Louis PERIGNON, a déjà rendu ses conclusions au moins provisoires dans différentes réunions. L'article est en cours de rédaction. L'InVS, satisfaite de notre collaboration, voudrait l'étendre pour la surdité.

Un autre travail mené en 2013-2014 est celui de la généralisation du **dnn de la drépanocytose**, dont la question a été posée à la HAS en 2013. Trois membres de l'AFDPHE ont été interrogés : nous-mêmes en tant que président, Josiane BARDAKDJIAN en tant que référente biologiste et Gérard LEVY en tant que président de notre commission d'éthique. Malgré nos remarques sur le danger de stigmatisation d'une partie de la population avec les dérives politiques qu'elle peut susciter, la HAS a rejeté cet argument dans ses conclusions rendues en avril 2014 en faisant remarquer que le ciblage ethnique que nous pratiquions était correctement effectué et qu'il n'y avait donc pas d'argument scientifique.

Nous savons que cette recommandation n'est pas forcément acceptée par certaines personnes du ministère, mais là encore nous attendons une décision de la tutelle car si elle décide néanmoins la généralisation, l'arrêté du 22 janvier 2010 devra être modifié... et on en revient au problème des prématurés et du dnn de l'HCS qui risque d'être retardé.

Pour le dnn de la drépanocytose, nous avons organisé une réunion le 5/12/2013 avec les biologistes et cliniciens des centres de référence et les associations familiales afin de recueillir un consensus sur l'évolution de ce dnn en tenant compte de l'évolution des techniques. Il est maintenant possible de ne repérer que l'HbS, ce qui est notre mandat officiel, alors qu'auparavant d'autres chaînes anormales de l'Hb étaient également repérées. Il a été décidé de maintenir le dnn de tous les syndromes drépanocytaires majeurs et des thalassémies majeures et de ne repérer que les hétérozygotes AS.

Toujours au sujet de la drépanocytose, nous faisons évoluer le **logiciel néonate** avec un système Voozano™ permettant un transfert d'information entre les laboratoires inter-régionaux et les différentes AR via une plateforme web sécurisée (hébergeur de données de santé Epiconcept® agréé par l'ASIP). C'est vers cette solution que notre outil informatique évoluera avec à terme la fin des fiches papier des enfants dépistés que les AR adressent trimestriellement à l'AFDPHE. En attendant la mise au point de ce système, je voudrais souligner que le taux de réception de ces fiches doit être amélioré alors que c'est une obligation pour les AR. Ce taux est excellent pour la PCU (98 %) et la mucoviscidose (99 %), peut être amélioré pour l'hypothyroïdie (94 %) et pour l'HCS (92 %), mais reste nettement insuffisant pour la drépanocytose (71 %). Nous restons aussi vigilants quant à l'évolution du nombre de refus de dnn par les parents, non obligatoire pour eux mais qui s'impose aux professionnels, alors que c'est une atteinte directe au droit à la santé de l'enfant. Le pourcentage reste pour l'instant marginal à 0,23 ‰ des naissances mais nous ne sommes pas certains de l'exhaustivité du recueil de ces refus.

Nous avons par ailleurs retravaillé les algorithmes de dépistage pour les 5 maladies et ils ont été transmis aux AR.

En ce qui concerne **les résultats 2013 pour les 5 maladies**, il n'y a pas de différences sensibles dans les incidences, sauf en ce qui concerne la mucoviscidose dont le nombre d'enfants dépistés a été très faible (105) par rapport aux années antérieures. Il faudra attendre plusieurs années avant de conclure à une baisse significative de l'incidence.

Enfin plusieurs membres du bureau de l'AFDPHE (Anne-Marie CURAT, Hughes PATURAL, Gérard LEVY, nous-mêmes) ont participé à des **commissions de la HAS** en tant que membre ou relecteur pour les sorties précoces de maternité ou les maisons de naissance.

A côté de ces dossiers majeurs, il faut ajouter le travail spécifique des différentes commissions de l'AFDPHE, commission technique, commission informatique, commission éthique, dont vous trouverez les comptes rendus dans le rapport d'activité. Les travaux de l'AFDPHE ont par ailleurs été présentés dans différentes réunions, notamment au Congrès International de Pédiatrie à Melbourne en août 2013 avec une présentation spécifique dans l'état de Western Australia à Perth, et au Congrès de l'Association des Epidémiologistes de Langue Française à Bordeaux en octobre 2013.

Nous terminerons ce rapport par les remerciements d'usage mais qui sont sincères car toute l'activité que nous venons de vous rappeler ne pourrait pas se faire sans l'implication majeure de nombreuses personnes ou organismes :

- la Cnamts, et notamment Florence ORSINI, qui nous suit de façon indéfectible, consciente de la qualité du travail accompli ;
- le personnel du siège social : la directrice Marie-Simone LEVEAUX, la secrétaire Paulette GAL, la chargée d'étude Dominique DELMAS, sans oublier Anne MUNCK pour le suivi du dnn de la mucoviscidose ;
- le cabinet comptable et notre commissaire aux comptes, Frédéric BERGHE et son collaborateur, Frédéric TETREL, qui veillent à la bonne gestion financière de l'association avec MS LEVEAUX ;
- notre attachée de communication, Marie-Hélène COSTE ;
- tous les membres du bureau et notamment son secrétaire François FEILLET, son secrétaire-adjoint, Bruno LEHEUP et le trésorier, Jean-Louis PERIGNON. Nous ont rejoint en 2013 Jacques HOROVITZ, obstétricien de Bordeaux, Stéphane ROMAN, ORL de Marseille et Alain PIQUET remplaçant Anne-Marie CURAT, lorsqu'elle est indisponible, représentant l'ordre des sages-femmes.
- bien sûr tous les membres des différentes commissions et leurs présidents, dont la commission buvard, dans laquelle Jean-Marc PERINI a un rôle actif.
- les membres des AR, le personnel des maternités et services de néonatalogie ainsi que les soignants libéraux sur qui repose la bonne réalisation du dnn.

Paris, le 26 juin 2014
Professeur Michel ROUSSEY



RAPPORT de la COMMISSION TECHNIQUE AFDPHE

2013 – 2014

com.technique@afdphe.org

Entre Juin 2013 et Juin 2014, la commission technique (CT) s'est réunie à trois reprises : le 26 Septembre 2013, le 6 Février 2014 et le 10 Avril 2014.

La composition de la commission technique est la suivante :

- **David Cheillan** (Lyon) : Président et responsable du suivi de la TSH
- **Jean-Marc Perini** (Lille) : Responsable du suivi de la phénylalanine, du groupe « buvard » et expert ANSM
- **Claude Somma** (Marseille) : Responsable du suivi de la 17OHP
- **David Guenet** (Caen) : Responsable du suivi de la TIR
- **Marie Desgeorges** (Montpellier) et **Marie-Pierre Audrezet** (Brest) : Responsables du suivi de la biologie moléculaire du gène CFTR
- **Josiane Bardakdjian** (Paris) : responsable du suivi du programme de dépistage de la drépanocytose (avec JMP)
- **Georges Travert** (Caen) : Responsable « veille » ISNS
- **Christelle Corne** (Grenoble) : Responsable du groupe « Qualité »
- **Michèle Noel** (Paris) : Membre de l'ANSM en charge du programme d'EEQ pour le dépistage néonatal
- **Jean-Louis Perignon** : Membre actif
- **Samir Mesli** (Bordeaux) : Représentant régional
- **Dominique Delmas** : Référent épidémiologie
- **Marie-Simone Leveaux** : Interface fournisseurs / commission informatique
- **Michel Roussey** : Président AFDPHE

Au cours de la période 2013 – 2014, la commission technique a mené les actions suivantes :

1 • Modification de la composition de la commission

- Le départ à la retraite de Marie Desgeorges que l'on remercie très sincèrement pour son action au sein de la CT
- L'élection de Samir Mesli, Biologiste à Bordeaux, au poste de représentant régional pour un mandat de 2 ans renouvelable

2 • 2^e journée des laboratoires de Dépistage Néonatal

La deuxième édition de la journée des laboratoires de dépistage néonatal a eu lieu le 3 Juin 2014 à l'Hôtel Scipion, Paris. Au cours de cette journée ont été présentés les travaux de la CT mais aussi de nombreux points d'actualités comme le programme de dépistage néonatal des SCID ou bien de nouvelles techniques de dépistage des hémoglobinopathies par MALDI-TOF. Vous avez répondu présents car vous étiez plus de 70 présents et nous espérons que cette journée a répondu à vos attentes. Rendez-vous au printemps 2016 pour la troisième édition.

3 • Suivi des distributions des paramètres biologiques : phénylalanine, TSH, 17OHP et TIR.

Le recueil des données au cours de l'année a été excellent grâce à une très bonne participation des laboratoires. Cette année a encore été marquée par la baisse du nombre d'utilisateurs Iba – Cis Bio (5 à 6 sites selon les paramètres) et une augmentation du nombre d'utilisateurs GSP (Bordeaux et Lille viennent d'être équipés).

- **Phénylalanine** : 0.08% de positifs en 2013 pour la technique fluorimétrique, chiffre assez constant depuis quelques années malgré des écarts inter-régionaux pouvant être assez importants. Peu d'impact des lots de gamme sur le pourcentage de positifs. Deux sites utilisent encore la technique Quantase (Tours et Besançon).

- **TSH** : Le % de positifs reste élevé pour Iba (0.52%) et il sera nécessaire de relancer la société sur l'intérêt d'un « recalibrage » de leurs standards. Pour PE, le % de positifs pour Autodelfia est stable à 0.09%. Pour les utilisateurs GSP, le % de valeurs > 20 mU/L est de 0.06% justifiant ainsi le seuil un peu plus faible pour la TSH.

- **17OHP** : Pour Iba le % de positifs est de 0.77% et revient à des chiffres comparables aux années antérieures. Pour PE Autodelfia, tous seuils confondus, le % de positifs est de 0.53% (0.03% pour les « à terme » et 5.0% pour les « prémas »). Pour PE GSP, tous seuils confondus, le % de positifs est de 0.33% (0.02% et 4.49%).

- **TIR** : le % de positifs pour Iba est de 0.55%, pour PE Autodelfia : 0.38%, pour PE victor : 0.53% et pour le PE GSP (seuil à 60µg/L) : 0.42%. Devant un % de positifs plus faible pour les techniques PE, une étude sur les faux-négatifs récents (2010 – 2013) va être menée pour voir la valeur de TIR chez ces enfants. Les résultats de cette étude ne semblent pas montrer de risque important de faux-négatifs avec la technique PE.

4 • Evaluation des nouveaux réactifs et systèmes analytiques

- Le kit PCU – GSP associé au Puncher Panthera est en cours d'évaluation sur le site de Necker. Les résultats montrent un gain de temps au niveau de la perforation et le kit PCU – GSP devrait être validé prochainement.

- La mutation p.Arg117His CFTR est en cours de suppression du kit CF30 et le nouveau kit devrait être disponible à l'automne 2014. En attendant sa commercialisation, le protocole n'est pas changé vis-à-vis de cette mutation.

- L'évaluation de la plateforme LUMINEX que nous avons programmée en Septembre 2013 a été annulée suite à l'arrêt de la commercialisation de ce nouvel outil.

- Une évaluation d'un nouveau système de conservation des buvards proposé par la société Imagene devrait être mise en place d'ici la fin de l'année 2014.

- Un projet d'évaluation va être proposé d'ici la fin de l'année 2014 pour tester la nouvel autodelfia PE

5 • Amélioration des performances du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales...suite

Suite aux différentes décisions prises par l'AFDPHE, la CT a proposé des seuils de 17OHP variables pour Iba et PE pour les termes 32-33SA, 34-35SA et à partir de 36SA. Mais, suite à une « alerte » de la direction générale de la Santé (DGS), sur l'aspect non réglementaire de la décision d'arrêter le dépistage de l'HCS pour les prématurés de moins de 32SA, il a été décidé de suspendre l'application de cette décision. Une réflexion est en cours au niveau du bureau pour répondre à ces difficultés.

6 • Programme EEQ (ANSM)

Deux évolutions importantes pour le programme EEQ organisé par l'ANSM :

- La mise en place d'un formulaire de saisie via le site internet de l'ANSM
- La création d'un programme EEQ pour la drépanocytose au cours de l'année 2014

7 • Groupe de travail « Qualité »

Le groupe de travail « Qualité » a poursuivi son important travail et a pu diffuser en avril dernier le guide d'accréditation AFDPHE pour la partie « pré-analytique » ; le deuxième volet pour la partie « analytique » devant suivre en septembre. Le groupe va continuer ensuite à travailler sur le guide « post-analytique ».

8 • Groupe « Buvard »

Le nouveau format 2014 est rentré en application, les retours semblent plutôt positifs et ont été confirmés par une étude de satisfaction. Le format 2015 est en cours de discussion notamment sur certains éléments d'information mais devrait être similaire au format 2014 pour la partie « technique ». Pour le format 2016, un nouveau modèle plus allongé va être demandé aux fournisseurs afin de rendre plus lisible les éléments démographiques et de faire évoluer la zone destinée au prélèvement. Cette maquette fera l'objet d'une large discussion pour mettre en évidence ses avantages et inconvénients.

9 • Rappel des techniques et des seuils recommandés par la commission technique

TECHNIQUES RECOMMANDÉES

- Dosage de la phénylalanine :
 - Technique Fluorimétrique ou Technique Quantase
 - Lecture sur appareil de type Victor (Perkin Elmer)
- Dosages de la TSH, 17OHP et TIR
 - Technique Immunofluorimétrique Perkin Elmer et Réalisation sur appareils Perkin Elmer (Victor, Autodelfia ou GSP)
 - Technique RIA Iba-CisBio et réalisation sur système dédié

- Dépistage de la drépanocytose
 - Technique initiale : Iso-électrofocalisation Perkin Elmer ou HPLC Biorad ou Electrophorèse capillaire Sebia
 - Technique de confirmation : une méthode différente de celle utilisée en première intention
- Recherche de mutation du gène CFTR
 - Kit CF30 Elucigène
 - Confirmation par une méthode différente

VALEURS SEUILS RECOMMANDÉES

Dosage de la Phénylalanine

PHÉNYLALANINE	SEUIL DE RETEST	SEUIL D'ACTION
Fluorimétrie	150 µmol/L	180 µmol/L
Quantase	150 µmol/L	180 µmol/L

Dosage de la TSH

TSH	SEUIL DE RETEST	SEUIL D'ACTION
Iba – Cis Bio	20 mU/L	25 mU/L
Perkin Elmer Victor / Autodelfia	15 mU/L	20 mU/L
Perkin Elmer GSP	12 mU/L	17 mU/L

Dosage de la 17OHProgestérone

17OHP	SEUIL DE RETEST		SEUIL D'ACTION	
Iba – Cis Bio	50 nmol/L		60 nmol/L	
Perkin Elmer Victor / Autodelfia	< 37SA 35 nmol/L	≥ 37SA 20 nmol/L	< 37SA 40 nmol/L	≥ 37SA 25 nmol/L
Perkin Elmer GSP	< 37SA 35 nmol/L	≥ 37SA 20 nmol/L	< 37SA 40 nmol/L	≥ 37SA 25 nmol/L

Dosage de la Trypsine Immuno Réactive

TIR	SEUIL DE RETEST	SEUIL D'ACTION	SEUIL J21
Iba – Cis Bio	55 µg/L	65 µg/L	(réalisé si TIR J3 ≥ 100 µg/L) 40 µg/L
Perkin Elmer Victor / Autodelfia	55 µg/L	65 µg/L	(réalisé si TIR J3 ≥ 100 µg/L) 40 µg/L
Perkin Elmer GSP	50 µg/L	60 µg/L	(réalisé si TIR J3 ≥ 90 µg/L) 37 µg/L

Toute l'équipe de la commission technique est à votre service, aussi n'hésitez pas à nous contacter.

Bien amicalement,
David Cheillan





COMITÉ INFORMATIQUE

Rapport 2012/2013

Le comité informatique de l'AFDPHE, constitué en 2007, afin de suivre et de faire évoluer le logiciel Néonat s'est réuni 4 fois entre janvier 2013 et mai 2014 et a organisé une journée d'information pour les AR le 9 décembre 2013.

Les membres de ce comité sont :

- Les référents Néonat, c'est à dire les utilisateurs susceptibles d'apporter une première réponse aux questions des régions relatives à Néonat. Il s'agit :
 - Mme MF. Frigère (Dijon)
 - Mme V. Gauthereau (Paris)
 - Mme C. Koscielniak (Lille)
 - Mme P. Rosselin (Rennes)
- Des utilisateurs impliqués dans l'amélioration de ce logiciel
 - Mme L. Lehr (Strasbourg)
 - Mr V. Ravix (Marseille)
- L'AFDPHE :
 - Mme D. Delmas
 - Mme MS. Leveaux
- Des Informaticiens :
 - Mr F. Sahridj (Epiconcept)
 - Mr A. Hoareau (Epiconcept)
 - Mr J. Galvez (prestataire externe)

L'année 2013 a été marquée par le démarrage de l'évolution de l'outil Néonat vers une technologie Web (plateforme bidirectionnelle d'échange d'informations).

La société Epiconcept (agrée « hébergeur de données de santé ») a été choisie pour mettre en œuvre cette évolution via son outil Voozadoo, et la CNAMTS a accordé à l'AFDPHE un budget informatique total de 105 000 € en 2013 incluant ce projet, la maintenance et les évolutions de Néonat.

Cette évolution a démarré en 2013 par le transfert des données de la drépanocytose sur le Web permettant ainsi une liaison automatique entre « Néonat Secrétariat » et les logiciels de laboratoire et évitant les envois postaux de fichiers et la ressaisie des résultats dans Néonat (amélioration de la fiabilité et de la sécurité).

A fin mai 2014, toutes les régions qui envoient des données à Lille ne sont pas encore connectées et l'installation de l'outil reste à faire à Marseille.

Le 2^e projet Voozadoo, validé par la CNAMTS pour 2013, concernait le transfert des fiches malades des AR sur les bases de données de l'AFDPHE en transitant par le Web au lieu de photocopies anonymisées envoyées par la poste. Ce projet a été intégralement reporté en 2014.

Ces retards s'expliquent, d'une part, parce que la société Epiconcept a dû faire face à des difficultés de connexions de certaines AR sur le Web (contacts compliqués avec les services informatiques des CHU) et, d'autre part, parce que nous avons redéfini l'ordre des priorités des développements confiés à Epiconcept pour tenir compte de la mise en œuvre du projet « Surdité nouvelle gestion ».

En effet, fin 2013, le bureau de l'AFDPHE a décidé d'apporter un support logistique aux AR sollicitées par leur ARS pour mettre en œuvre le dépistage de la surdité. Il a confié à Epiconcet le développement d'un outil Voozаноо Surdité, développé sur le Web et financé sur les fonds propres de l'AFDPHE.

Le développement de cet outil, plus compliqué que prévu en raison de l'hétérogénéité des fonctionnements dans les AR (pas de cahier des charges national publié à cette date), de la multiplicité des utilisateurs potentiels (mise à disposition possible de l'outil pour les réseaux périnataux) et de la nécessaire ergonomie de l'outil pour un usage de masse, a perturbé tous les autres projets informatiques de l'AFDPHE.

Outre l'évolution de Néonat sur le Web, le Comité Informatique gère l'outil au quotidien en supervisant les demandes ponctuelles des AR et la mise en place des nouvelles versions.

Sur 2013 ont été développés un champ « préleveur » stocké dans Néonat pour répondre aux exigences de la norme Iso 15189 ainsi que la possibilité de gérer plusieurs seuils pour la 17OHP en fonction du terme de naissance et notamment l'arrêt du prélèvement pour les enfants nés à moins de 32 semaines d'aménorrhée. Ce projet de seuils différenciés pour la 17OHP a été stoppé en attendant l'accord de la DGS pour l'arrêt des tests concernant l'hyperplasie des surrénales sur les grands prématurés de moins de 32 semaines (cette demande s'appuyant sur des résultats scientifiques et documentés).

Pour 2014, la CNAMTS a accepté de continuer à financer le transfert des autres maladies sur le Web et nous avons demandé un budget informatique de 100 000 € qui s'inscrit dans un programme d'évolution de Néonat sur plusieurs années.

Enfin le Comité Informatique a organisé une journée d'information dite « Journée Néonat » le 9 décembre 2013 à destination des utilisateurs de l'outil informatique. Cette journée à laquelle ont participé 35 personnes (19 AR) a permis d'informer les AR sur l'évolution de Néonat sur le Web (Voozаноо) et d'échanger sur les besoins informatiques liés à la nouvelle gestion de la surdité confiée aux AR par leur ARS.

Les comptes rendus du Comité Informatique sont diffusés auprès des associations régionales par l'intermédiaire d'une liste de diffusion mail.

BILAN D'ACTIVITÉ 2013

- **Activité nationale** **p. 29**
- **Tableaux des Données nationales** **p. 47**



Activité nationale en 2013

SOMMAIRE

Glossaire	28
Introduction :	29

1 • Activité nationale : données globales	p. 29
1.1. Malades repérés	p. 30
1.2. Coût des malades repérés	p. 31
1.3. Nouveau-nés testés et qualité du dépistage (Tableau II p. 49)	p. 31
1.4. Evolution des incidences	p. 32
2. Données par programme de dépistage	p. 32
2.1. Hyperphénylalaninémie	p. 32
2.1.1. Activité globale (Tableaux III.1 p. 50; III.2 p. 51)	p. 32
2.1.2. Description des malades et des hyperphénylalaninémies (Tableau III.2 p. 51)	p. 33
2.1.3. Evolution de l'incidence (Tableaux III.3 p. 52 et III.4 p. 53)	p. 33
2.2. Hypothyroïdie congénitale	p. 33
2.2.1. Activité globale (Tableaux IV.1 p. 54 ; IV.2 p. 55)	p. 33
2.2.2. Description des malades (Tableau IV.2 p. 55)	p. 34
2.2.3. Evolution de l'incidence (Tableaux IV.3 p. 56 et IV.4 p. 57)	p. 35
2.3. Hyperplasie congénitale des surrénales	p. 35
2.3.1. Activité globale (Tableaux V.1 p. 58 ; V.2 p. 59)	p. 35
2.3.2. Description des malades (Tableau V.2 p. 59)	p. 36
2.3.3. Evolution de l'incidence (Tableaux V.3 p. 60 et V.4 p. 61)	p. 38
2.4. Dépistage ciblé de la drépanocytose	p. 38
2.4.1. Activité globale (Tableaux VI.1 p. 62; VI.2 p. 63)	p. 38
2.4.2. Description des malades (Tableau VI.2 p. 63)	p. 39
2.4.3. Evolution de l'incidence (Tableaux VI.3 p. 64 et VI.4 p. 65)	p. 39
2.5. La mucoviscidose	p. 40
2.5.1. Activité globale (Tableaux VII.1 p. 66 à VII.4 p. 69)	p. 40
2.5.2. Description des malades (Tableaux VII.3 p. 68; VII.4 p. 69)	p. 42
2.5.3. Evolution de l'incidence (Tableaux VII.5 p. 70, VII.6.1 p. 71 et VII.6.2 p. 72)	p. 44
3. Tests de dépistage et Prématurité (Tableaux VIII.1 p. 73 et VIII.2 p. 74)	p. 44
4. Les Faux-Négatifs du dépistage néonatal	p. 44
5. Conclusion	p. 44

Glossaire

Abréviation	Signification
17 OHP	17 Hydroxyprogestérone (marqueur sanguin dosé dans le dépistage de l'HCS)
AR	Association régionale
BM	Biologie moléculaire
CF	Mucoviscidose ou Cystic Fibrosis
CFTR	Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator. Des mutations du gène CFTR sont responsables de la mucoviscidose
CNAMTS	Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés
COM	Collectivité d'Outre-mer
CRCM	Centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose
DROM	Département et Région d'Outre-mer
GEP	Glande en place
HC	Hypothyroïdie congénitale
HCS	Hyperplasie congénitale des surrénales
HMP	Hyperphénylalaninémie modérée permanente
I123 et Tc99	Isotopes utilisés dans les scintigraphies de la glande thyroïde
Kit CF30	Kit de laboratoire qui identifie les 30 mutations les plus fréquentes en France
NN	Nouveau-né(s)
PCU	Phénylcétonurie
POM	Pays d'Outre-Mer
SA	Semaines d'aménorrhée
SDM	Syndrome drépanocytaire majeur
TIR	Trypsine immuno-réactive (marqueur sanguin dosé dans le dépistage la mucoviscidose)
TS	Test de la sueur
TSH	Thyroïd stimulating hormone (marqueur sanguin dosé dans le dépistage de l'HC)
VPP	Valeur prédictive positive

Les données du dépistage néonatal sont des données brutes issues de l'activité des Associations Régionales (AR) qui s'assurent que tous les nouveau-nés suspects (marqueur biologique \geq à un seuil défini) sont adressés à une consultation spécialisée. Les médecins référents remplissent une fiche standardisée pour chaque enfant malade avec mention du diagnostic posé. Pour un certain nombre de cas suspects, les diagnostics sont encore incertains ou inconnus au moment de la rédaction du bilan d'activité. Par conséquent les fréquences observées des maladies dépistées sur la population des nouveau-nés sont le reflet de l'activité de dépistage à un moment précis. L'épidémiologie des maladies congénitales faisant l'objet d'un dépistage néonatal nécessite des études complémentaires pour prendre en compte les diagnostics à distance et l'harmonisation des diagnostics (notamment dans le cas de formes transitoires d'hypothyroïdie). Toutes les médianes sont exprimées avec les 25^e et 75^e percentiles.

1 • Activité nationale : données globales

Le dépistage néonatal couvre tout le territoire national, la métropole, les collectivités d'outre-mer : COM (Wallis et Futuna, Saint Pierre et Miquelon), les Départements et Région d'outre-mer : DROM (Réunion, Martinique, Guadeloupe, Mayotte et Guyane) et les Pays d'outre-mer : POM (Polynésie Française et Nouvelle-Calédonie). Le dépistage concerne 5 maladies : Phénylcétonurie (PCU), Hypothyroïdie congénitale (HC), Hyperplasie congénitale des surrénales (HCS), Drépanocytose (SDM) et Mucoviscidose (CF).

La phénylcétonurie (PCU), l'hypothyroïdie congénitale (HC) et l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) sont dépistées chez tous les nouveau-nés (NN) de manière systématique. La mucoviscidose (CF pour cystic fibrosis), est dépistée systématiquement en métropole, à l'île de la Réunion depuis 2002, en Guadeloupe depuis le 1^{er} janvier 2008, en Guyane depuis le 1^{er} juillet 2012 et en Martinique depuis le 1^{er} février 2013. Elle n'est actuellement dépistée que de façon aléatoire dans les COM-POM. Ceci explique la différence entre le nombre de nouveau-nés dépistés systématiques et le nombre de nouveau-nés dépistés pour la mucoviscidose.

Le dépistage de la drépanocytose (SDM pour syndromes drépanocytaires majeurs) est ciblé chez les enfants à risque nés en métropole et systématique dans les DROM et à Mayotte.

1.1. MALADES REPÉRÉS (tableau I p. 48)

Les résultats globaux sont présentés dans la table 1 ci-après.

Table 1 : Population testée et malades repérés en 2013

DÉPISTAGE SYSTÉMATIQUE (N = 829 570 NOUVEAU-NÉS TESTÉS)			
	N	Fréquence	[IC95 %]
Phénylcétonurie classique ou atypique	45	(1/18 435)	[1/26 044;1/14267]
Phénylcétonurie ou Hyperphénylalaninémie bénigne	95	(1/8 732)	[1/10930;1/7270]
Phénylcétonurie (Classique / Atypique)	32 / 13		
Hyperphénylalaninémie forme maligne	4		
Hyperphénylalaninémie modérée permanente (forme bénigne)	50		
Hypothyroïdie Congénitale	289	(1/2 870)	[1/3244;1/2574]
Ectopie	102		
Athyroïse	42		
Glande en place et/ou trouble de l'hormonogénèse	144		
Non typées	1		
Hyperplasie Congénitale des Surrénales	36	(1/23 044)	[1/34223;1/17370]
Forme classique avec perte de sel	28		
Forme classique virilisante pure	8		
Forme non classique ou incertaine *	2		
Dépistage de la Drépanocytose (n= 316 747 nouveau-nés testés)			
DROM-COM (n= 36 844) Syndrome drépanocytaire majeur	88	(1/419)	[1/529;1/346]
Métropole (n= 279 903) Syndrome drépanocytaire majeur	353	(1/793)**	[1/885;1/718]
Total France (en population générale n=829 570)	441	(1/1881)***	[1/2075;1/1721]
Dépistage de la Mucoviscidose (n= 814 067 nouveau-nés testés)			
Malades repérés	105	(1/7 753)	[1/9587;1/6508]

* exclue des calculs de fréquence **population ciblée ***population générale

Le nombre de naissances a été inférieur ou égal aux nombres prévisionnels :

Table 2 : nombres prévisionnels et naissances 2013

MALADIE DÉPISTÉE	NB PRÉVISIONNEL DE NAISSANCES	NOMBRE RÉEL DE NOUVEAU-NÉS TESTÉS EN 2013
PCU/HC/HCS	845 000	829 570
Mucoviscidose	823 000	814 067
Drépanocytose en métropole	275 000	279 903
Drépanocytose DROM-COM	38 000	36 844

Les résultats globaux par région sont présentés dans le tableau I p. 48.

Sur les 829 570 nouveau-nés testés en France, 916 malades ont été repérés (Phénylcétonurie classique ou atypique (45) + Hypothyroïdie Congénitale (289) + Hyperplasie Congénitale des Surrénales (36) + Syndrome Drépanocytaire Majeur (441) + Mucoviscidose (105) soit 1/906 nouveau-nés, avec les différences de fréquence habituelles selon les affections : la drépanocytose est la maladie dépistée la plus fréquente et l'hyperplasie congénitale des surrénales, la plus rare.

1.2. COÛT DES MALADES REPÉRÉS

Le budget alloué par la Cnamts pour chaque test de dépistage est identique à 2012 et est de : 1.90€ pour la PCU, 2.69 € pour l'HC, 1.56 € pour l'HCS, 1.78 € pour la TIR (Trypsine immuno-réactive, marqueur sanguin pour le dépistage de la mucoviscidose), 135.79 € pour la BM (Biologie moléculaire pour le dépistage de la mucoviscidose), et 2.97 € pour la drépanocytose.

Le coût moyen du multi-dépistage est de 9.8 € par nouveau-né (8.160 555 millions d'euros pour 829 570 nouveau-nés) pour la Cnamts. Ces calculs sont faits en comptabilisant les remboursements Cnamts hors frais de fonctionnement de l'AFDPHE qui servent également au programme « expérimental » de dépistage néonatal de la surdité qui n'a été interrompu que fin 2013 et qu'on ne peut dissocier. En rajoutant donc les charges communes (234 645 €), le coût serait alors de 10.1 € par nouveau-né. Comme nous le faisons remarquer chaque année, le coût à la charge de la Cnamts ne correspond pas au coût réel du dépistage puisque les associations régionales (AR) sont souvent aidées par leur CHU, en ce qui concerne les coûts d'hébergement de l'activité dépistage en loyers et temps de technicien, de biologiste et de secrétariat. Un audit externe réalisé en 2011 sur des données de 2009 et transmis à la CNAMTS et à la DGS a montré l'existence de ces coûts cachés.

1.3. NOUVEAU-NÉS TESTÉS ET QUALITÉ DU DÉPISTAGE (tableau II p. 49)

783 964 nouveau-nés sont testés en métropole et 45 606 dans les COM-DROM-POM. Le dépistage est quasiment exhaustif puisqu'il n'est recensé que 193 refus de l'ensemble du dépistage par les parents. Le nombre reste marginal mais de plus en plus de refus sont rapportés à l'AFDPHE. Il n'est cependant pas certain que le nombre augmente car nous ne disposons pas de l'exhaustivité des réponses des AR en 2006-2007 et les refus sont de mieux en mieux documentés pour des raisons de responsabilité légale (table 3). Ce paramètre est néanmoins à surveiller attentivement afin de repérer une éventuelle dérive.

Table 3 : Évolution du nombre de refus du dépistage depuis 2006

	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
Nombre de refus	31	32	70	61	74	99	120	193
Métropole	31	32	69	61	74	98	120	192
Outre-Mer	0	0	1	0	0	1	0	1

L'âge médian au dépistage de 3.10 jours est conforme aux recommandations nationales.

Par ailleurs, en 2013, un 2^e prélèvement sur carton de contrôle a été fait chez 6 030 nouveau-nés (329 PCU, 1235 HC, 3 909 HCS et 557 CF), soit 1/138. Ont été convoqués dans les centres de compétence ou de référence 1753 nouveau-nés (144 PCU, 498 HC, 227 HCS, 443 CF et 441 SDM) soit 1/473. Parmi eux, 916 ont été considérés comme malades.

Aux 1753 enfants convoqués, il faudrait rajouter les 9 358 hétérozygotes AS de la drépanocytose qui ont ou devraient bénéficier d'une consultation spécifique : soit 11 111 NN, c'est-à-dire 1/ 75.

1.4. ÉVOLUTION DES INCIDENCES

Depuis 2006, les incidences de la PCU, de l'HCS, de la drépanocytose et de la mucoviscidose varient peu alors que l'incidence de l'HC en données brutes semble augmenter et fait l'objet d'une étude en collaboration avec l'Institut de veille sanitaire (InVs). Les incidences sont décrites par maladie dans les tableaux III.3 p. 52, IV.3 p. 56, V.3 p. 60, VI.3 p. 64 et VII.5 p. 70.

Les incidences globales depuis le début des différents programmes de dépistage sont décrites dans les tableaux III.4 p. 53, IV.4 p. 57, V.4 p. 61, VI.4 p. 65, VII.6.1 p. 71 et VII.6.2 p. 72.

2 • Données par programme de dépistage

Les âges au diagnostic et les valeurs des paramètres biologiques sont exprimés en médiane avec les 25^e et 75^e percentiles.

2.1. HYPERPHÉNYLALANINÉMIE

Définitions des différentes formes des maladies :

- Les déficits du métabolisme de la tétrahydrobioptérine : hyperphénylalaninémie par défaut de synthèse ou de recyclage du cofacteur (tétrahydrobioptérine) de la phénylalanine hydroxylase. Ces anomalies sont également responsables d'un défaut de synthèse des neurotransmetteurs (voies de la dopamine et de la sérotonine).
- Hyperphénylalaninémie modérée permanente : hyperphénylalaninémie ne justifiant pas de la mise en route d'un régime, les taux de phénylalanine restant spontanément (sans traitement) inférieurs à 10 mg/dL.
- PCU typique et atypique : la distinction entre ces deux formes est faite soit sur la tolérance diététique en phénylalanine soit sur les résultats de l'épreuve de ré-évaluation : la mise à un régime normal permet de distinguer les observations dont la phénylalanine reste inférieure à 20 mg/mL (PCU atypique) de celles qui sont supérieures à 20 mg/mL (PCU typique). Cette classification peut aussi être basée sur la tolérance en phénylalanine des patients : les patients avec une PCU classique ont une tolérance inférieure à 250 mg de phénylalanine par jour alors que les patients avec une PCU atypique ont une tolérance comprise entre 250 et 400 mg par jour.
- Enfin, l'arrivée en 2009 d'un traitement médicamenteux de la PCU (Saproptérine dihydrochloride ou Kuvan®) a pu faire proposer une classification basée sur la réponse ou non des patients à ce traitement avec ainsi des patients BH4 répondeurs et des patients BH4 non répondeurs.

2.1.1. Activité globale (tableaux III.1 p. 50 ; III.2 p. 51)

Ce dépistage est caractérisé par un faible nombre de dosages « suspects » (nouveau-nés avec un taux de Phénylalanine à J3 supérieur au seuil d'action : 180 μ mol/L ou 3 mg/100mL) : 0.05 % (n = 454). Selon les régions, ce pourcentage peut varier de 1 à 10 (de 0.01 % en Midi-Pyrénées à 0.14 % en Nord-Pas de Calais et en Picardie).

La valeur prédictive positive (VPP : nombre de vrais positifs sur le nombre de tests positifs) est élevée : globalement pour l'ensemble des hyperphénylalaninémies (50 formes modérées et 45 PCU vraies), elle est à 20.9 % (95/454), elle est à 9.9 % (45/454) pour les seules PCU vraies. Le taux de récupération des prélèvements de contrôle est plutôt élevé à 92.4 % (329/356) compte tenu du fait que la grande majorité des contrôles non reçus correspond à des nouveau-nés décédés avant le contrôle. Ces contrôles concernent des taux modérément élevés et ont évité un grand nombre de consultations : 260 (= 329-69) des 329 résultats reçus (79 %) sont normalisés sur le prélèvement de contrôle, 69 restant suspects. Le taux de récupération de fiches malades est de 97.8 % (44/45) avec cependant quelques données non renseignées.

Le prix d'une analyse est de 1.90 € ; le coût global est donc d'environ 1.58 million, soit un coût par malade repéré de 35 026 € (pour les 45 PCU Classique et Atypique) ou de 16 591 € (en ajoutant les 50 Hyperphénylalaninémies Modérées Permanentes ou HMP).

L'incidence en 2013 de la phénylcétonurie toutes régions confondues est de 1/18 435 avec un intervalle de confiance à 95 % compris entre [1/26 044;1/14 267]. L'incidence en Métropole est de 1/17 421 [IC95% : 1/24 612;1/13 482], et reste nulle Outre-mer en 2013⁽¹⁾. En ajoutant les HMP, l'incidence totale passe à 1/8 732 [IC95% : 1/10 930;1/7 270], l'incidence en Métropole est alors à 1/8 340 [IC95% : 1/10 453;1/6 938].

2.1.2. Description des malades et des hyperphénylalaninémies (tableau III.2 p. 51)

Ce programme a permis de prendre en charge 45 nouveau-nés atteints de phénylcétonurie (PCU), (32 classiques et 13 atypiques) et de repérer 50 nouveau-nés avec une hyperphénylalaninémie modérée permanente (HMP). 4 cas de déficit en BH4 ont été diagnostiqués en 2013.

La médiane de la valeur de Phénylalanine à 3 jours de vie est de 11.5 [8.9 – 13.6] mg/100mL, avec respectivement : 5.2 [4.4 -9.1] mg/100mL pour les PCU atypiques et 12.6 [11.2 -15.1] mg/100mL pour les PCU classiques. Sur un effectif renseigné de 44 sur 45, on retrouve 2 nouveau-nés prématurés (terme < 37 SA) parmi les enfants avec une PCU. On en compte 3 parmi les enfants avec HMP sur un effectif renseigné de 47 sur 50. La médiane de l'âge au diagnostic est de 10 [8 - 13] jours pour la totalité des PCU classiques et atypiques.

La médiane de l'âge au diagnostic (N = 32) est de 9.5 [8 - 11] jours avec un démarrage du régime (N = 30) à 10 [9 – 12] jours pour les phénylcétonuries classiques. Chez les phénylcétonuries atypiques, on observe que l'âge au diagnostic et la mise en route du traitement (N = 11) sont légèrement plus tardifs, respectivement 14 [8.5 – 17] jours et 15 [13.5 – 19.5] jours, avec une plus grande variabilité de l'âge au traitement mais sur un effectif très réduit;

Les Associations Régionales n'ont pas signalé de faux-négatifs diagnostiqués en 2013.

2.1.3. Evolution de l'incidence (tableaux III.3 p. 52 et III.4 p. 53)

Les variations observées de l'incidence brute des PCU classiques et atypiques dépistées en France depuis 2006 ne sont pas significatives (Test de tendance du Chi2 au risque de 5%, p=0.65).

L'incidence globale de ces PCU depuis le début du programme de dépistage, de 1972 à 2013 est de 1/16 283 [IC95% : 1/17 046;1/15 585] avec 1917 malades sur environ 31.2 millions de NN testés. Si l'on considère également les 1244 Hyperphénylalaninémies Modérées Permanentes, l'incidence globale est de 1/9 875 [IC95% : 1/10 232;1/9 542] avec 3161 malades au total.

2.2. HYPOTHYROIDIE CONGÉNITALE

2.2.1 Activité globale (tableaux IV.1 p. 54 ; IV.2 p. 55)

Ce dépistage est caractérisé par un nombre plus élevé de résultats « suspects », c'est-à-dire de nouveau-nés avec un taux sanguin de TSH (Thyroid Stimulating Hormone) à J3 supérieur au seuil d'action, en théorie de 20 mU/L en Delfia, 25 mU/L en CisBio et 17 mU/L en GSP. Ce taux est de 0.20 % (n = 1676) avec une variation suivant les régions de 0.04 % (Champagne-Ardenne) à 0.67 % (Franche-Comté). La variation interrégionale est essentiellement due aux différentes techniques utilisées en laboratoire.

La valeur prédictive positive (VPP) est élevée : 17.2 % (289/1676) des nouveau-nés avec un taux de TSH à J3 supérieur au seuil d'action présentent une hypothyroïdie. Le taux de récupération des 2èmes prélèvements demandés est élevé à 95.1 % (1235/1299), compte tenu que la grande majorité des contrôles non reçus correspond à des nouveau-nés décédés avant le contrôle, et a permis d'éviter un grand nombre de consultations. 1076 (= 1235-159) résultats sur 1235 (87.1 %) sont normalisés sur

1. Deux cas suspects à l'île de la Réunion n'ont pas été confirmés malades au moment de la rédaction de ce rapport.

ce prélèvement de contrôle, 159 restant suspects. 498 nouveau-nés ont été adressés en consultation spécialisée. 289 ont été déclarés malades.

Le prix d'une analyse est de 2.69 €, le coût global est donc d'environ 2.23 millions, soit un coût par malade repéré de 7 722 €.

La fréquence observée de l'hypothyroïdie congénitale en 2013 est de 1/2 870 [IC95 % : 1/3 244; 1/2 574]. Elle reste bien plus faible dans les COM-DROM-POM. L'incidence en Métropole est de 1/2 780 [IC95 % : 1/3 147; 1/2 490] tandis que l'incidence Outre-Mer est de 1/6 515 [IC95 % : 1/25 131; 1/3 743].

2.2.2. Description des malades (tableau IV.2 p. 55)

Ce programme a permis de prendre en charge **289** nouveau-nés atteints d'hypothyroïdie congénitale (102 ectopies, 42 athyréoses, 144 glandes en place (GEP) et 1 hypothyroïdie non typée). L'âge médian à la prise en charge des enfants hypothyroïdiens est de 10 [8 - 14] jours, toutes étiologies confondues. Les caractéristiques des malades en fonction de leur étiologie sont décrites dans la table 4 ci-après. Les calculs sont faits à partir des fiches de diagnostic et des données interprétables pour les 288 hypothyroïdies typées. Lors de la rédaction de ce rapport, 272 fiches de diagnostic sont parvenues à l'AFDPHE sur ces 288 cas. Le taux de réception des fiches est de 94.4 %.

Table 4 : Caractéristiques des différents types d'hypothyroïdie

	ATHYRÉOSE	ECTOPIE	GLANDE EN PLACE
Nombre de cas	42	102	144
TSH J3 µU/ml médiane [25-75%]	280 [166 – 372.5]	158 [88 – 236]	34 [21 – 109]
TSH µU/ml au Diagnostic médiane [25-75%]	500 [150 – 609] N=39*	314 [130 - 500] N=96*	97 [40-213] N=132*
Sex-ratio M/F	17 / 25	37 / 64 N=101*	72/ 68 N=140*
Prématurité < 37 SA	0 (0 %) N= 39*	4 (4.1 %) N=97*	20 (15 %) N=133*
Poids < 2 500 gr	5 (12.8 %) N=39*	6 (6.3 %) N=95*	26 (19.3 %) N=135*
Signes cliniques = « oui »	30 (85.7%) N=35*	49 (54.4 %) N=90*	45 (39.1 %) N=115*
Âge au traitement médiane [25-75%]	10 [8 -11.5] jours N=39*	9 [8-11] jours N=97*	11 [10-19] jours N=134*

* données renseignées

On observe comme les années précédentes une proportion plus élevée de malades de sexe féminin pour les dysgénésies (athyréoses et ectopies). En 2013 les formes d'hypothyroïdies appelées glandes en place touchent une plus grande proportion de garçons que de filles. Les glandes en place sont également plus fréquentes chez les prématurés que dans la population générale.

La forme la plus symptomatique est l'athyréose avec une TSH très élevée à 3 jours de vie et des signes cliniques observés lors de la consultation dans plus de 8 cas sur 10.

Parmi les glandes en place, sur 130 fiches renseignées : 18 ont un goitre (4 avec un trouble de l'hormonogénèse certain et 7 avec un trouble de l'hormonogénèse probable), 22 ont une hypoplasie et 90 ont une morphologie normale (dont 8 avec un trouble de l'hormonogénèse certain et 42 avec un trouble de l'hormonogénèse probable).

Sur 263 dossiers renseignés, la scintigraphie est utilisée dans 229 cas (87.1 %) pour l'élaboration du diagnostic : 130 nouveau-nés typés ont une scintigraphie par I 123, 55 par Tc 99 et 44 fiches ne précisent pas le marqueur utilisé. 44 nouveau-nés n'ont eu qu'une échographie, les autres ne sont pas renseignés.

En 2013, 8 malades faux négatifs avec un taux de TSH à J3 inférieur au seuil ont été déclarés par les Associations Régionales, dont une Ectopie qui a été prise en charge à 24 jours de vie. Parmi les 7 autres cas d'Hypothyroïdie Glande en Place avec un taux de TSH à J3 inférieur au seuil, on note 2 enfants porteur de Trisomie 21 dont un prématuré traités à 9 et 17 jours de vie, 1 enfant né à 37 SA contrôlé positif après avoir été opéré d'un omphalocèle et traité à 18 jours de vie, 2 autres cas pouvant être transitoires traités respectivement à 20 et 72 jours de vie, et 2 dernier cas sans précision nécessitant d'autres investigations.

2.2.3. Evolution de l'incidence (tableaux IV.3 p. 56 et IV.4 p. 57)

Ces dernières années, l'incidence en données brutes des hypothyroïdies congénitales dépistées semble s'élever de façon statistiquement significative, en raison notamment du nombre plus élevé de formes « Glandes en Place ou Troubles de l'Hormonogenèse » repérées, avec malgré tout une certaine stabilisation depuis 4 ans (Pour 2006-2013 : Test de tendance du Chi2 au risque de 5%, $p = 0.03$ et pour 2010-2013 $p = 0.88$). Une étude détaillée prenant en compte les variations de seuils et de technique de laboratoire est en cours avec l'InVS car ce phénomène est déjà signalé dans la littérature internationale. L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1978 à 2013 est de $1 / 3\ 398$ [IC95%: $1/3\ 473; 1/3\ 326$] avec 8281 malades sur environ 28.1 millions de NN testés.

2.3. HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

2.3.1. Activité globale (Tableaux V.1 p. 58 ; V.2 p. 59)

Ce dépistage est caractérisé par un nombre plus important de nouveau-nés « suspects » que pour les deux dépistages précédents : 0.60 % ($n = 4\ 984$) avec une variation de 0.12 % en Lorraine à 1.10 % en Aquitaine. La valeur prédictive positive (VPP) est faible : seulement 0.72 % ($36/4984$) des nouveau-nés avec un taux de 17OHP (17Hydroxyprogestérone) à J3 supérieur au seuil d'action présente une hyperplasie congénitale des surrénales de forme classique. Ceci s'explique essentiellement par le grand nombre de faux positifs engendrés par la prématurité. D'après les informations données par les régions, 90.8 % ($4524/4984$) des nouveau-nés avec un taux de 17OHP supérieur au seuil sont des prématurés. Par contre, seuls 5 malades sur les 36 diagnostiqués sont nés prématurés (terme < 37 SA).

Sur la population de NN prématurés, la valeur prédictive positive (VPP) est extrêmement faible à 0.11 % ($5/4524$). En revanche la VPP sur la population de NN à terme est de 5.2 % ($24/460$) sur l'effectif renseigné pour le terme ($N = 29$) ou de 6.7% sur l'effectif non prématuré.

Le taux d'obtention des 2èmes prélèvements demandés est correct à 91 % ($3909/4297$), et ne tient pas compte des contrôles effectués sur tube lorsque le prématuré est encore hospitalisé au moment du prélèvement. Ce contrôle se normalise dans 92 % [$(3909-313)/3909$] des cas (enfants prématurés ou hospitalisés). Malgré le nombre très élevé de 1^{ers} tests au-dessus du seuil, ce dépistage n'engendre qu'assez peu de consultations spécialisées (227). Le taux de réception des fiches de diagnostic est de 33 sur 36 malades soit 91.7 % avec certaines données manquantes.

L'incidence de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2013 est de $1 / 23\ 044$, [IC95% : $1/34\ 223; 1/17\ 370$]. Contrairement à ce qui a été habituellement observé, elle n'est pas moins élevée en Métropole avec $1 / 21\ 777$ [IC95 % : $1/32\ 341; 1/16\ 415$] qu'en Outre-Mer où aucun nouveau-né n'a été diagnostiqué cette année. 2 enfants suspects font l'objet d'un suivi à l'île de la Réunion mais aucun diagnostic médical n'a été transmis à l'AFDPHE au 15 juin 2014. Si ces 2 enfants étaient diagnostiqués malades, l'incidence à l'île de la Réunion serait de $1/7\ 032$.

Comme en 2010, 2011 et 2012, l'île de la Réunion n'aurait pas en 2013 le taux d'incidence le plus élevé Outre-

Mer mais le faible nombre de cas diagnostiqués rend toute comparaison difficile. La Réunion reste cependant un isolat génétique particulier avec l'incidence la plus forte depuis le début du dépistage (tableau V.4 p. 61).

Table 5 : Évolution de l'incidence des HCS à l'île de la Réunion depuis 2006

OUTRE-MER	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
NN malades	3	6	6	4	4	5	4	0 (2)
Incidence	1/16 144	1/8 170	1/8 184	1/12 090	1/11 847	1/9 283	1/11 674	-(1/22803)
Dont Réunion	1/7 281	1/4 944	1/4 995	1/4 761	1/7 141	1/14 185	1/7 159	-(1/7032)

Le prix d'une analyse est de 1.56 € ; le coût global est donc d'environ 1.29 million d'€, soit un coût pour 1 malade repéré de 35 948 €.

2.3.2. Description des malades (tableau V.2 p. 59)

Ce programme a permis de prendre en charge **36** nouveau-nés atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales : 28 formes classiques avec perte de sel (FCPS) et 8 formes classiques virilisantes pures (FCVP). 2 formes non classiques ont également été dépistées en 2013 mais aucun cas de forme incertaine⁽²⁾.

Pour la description des malades, ne sont prises en compte que les 36 formes classiques.

La valeur médiane de la 17OHP sur le 1^{er} prélèvement est de 307 nmol/L [116 - 476].

L'âge médian de la prise en charge des nouveau-nés (n = 32) est plus précoce que pour les autres programmes, 4 [0 - 7.3] jours, mais ces résultats incluent les nouveau-nés repérés sur signes cliniques (ambiguïté sexuelle) et donc avant les résultats du dépistage.

Pour évaluer l'intérêt du dépistage, nous avons étudié les conditions de diagnostic sur les fiches renseignées (hors formes non classiques ou incertaines).

Sur les 36 malades, on observe :

- 16 filles
- 20 garçons

Chez les 16 filles :

- 3 diagnostics non soupçonnés, au domicile au moment des résultats, avec des signes cliniques.
- 6 diagnostics soupçonnés sur signes cliniques dont un également soupçonné en période anténatale.
- 6 diagnostics connus avec ambiguïté sexuelle dont 2 diagnostics anténatals.
- 1 dossier non renseigné.

Chez les 20 garçons :

- 13 diagnostics non soupçonnés, dont 11 au domicile au moment des résultats. Les 2 enfants hospitalisés sont des prématurés de 32 et 33 SA
- 4 diagnostics soupçonnés avec perte de sel ou antécédents familiaux
- 1 diagnostic connu en anténatal
- 2 dossiers non renseignés

2. Les formes classiques avec perte de sel témoignent de l'association d'un déficit mixte en gluco- et minéralocorticoïdes ; les formes virilisantes pures sont l'expression d'une sécrétion inappropriée ou exagérée en androgènes surrénaliens, sans déficit en minéralocorticoïdes. Les formes non classiques sont liées à des déficits incomplets en 21 OHase aboutissant à un tableau clinique et biologique incomplet ou tardif. Les formes incertaines sont dues à des taux élevés de 17OHP sur plusieurs prélèvements mais avec des tableaux cliniques et biologiques normaux ou sub-normaux.

Au total sur les 36 malades (3 non renseignés) :

- 16 diagnostics non soupçonnés, dont 14 au domicile au moment des résultats
 - 5 asymptomatiques
 - 9 avec des signes cliniques (y compris absence de prise de poids) **dont une fille sans ambiguïté, décédée d'une perte de sel le jour de sa convocation pour contrôle à J9.**
- 10 diagnostics soupçonnés dont 5 pour ambiguïté sexuelle
- 7 diagnostics connus
- 3 dossiers non renseignés

Pour les 13 enfants au domicile au moment du résultat pour lesquels on dispose du renseignement, l'âge médian à la prise en charge est de 7 [6 – 9] jours.

Des signes cliniques sont observés chez 25 (75.8 %) nouveau-nés (n=33) : 14 ont une absence de prise de poids (56 %) et 14 des 16 filles ont une ambiguïté sexuelle (87.5 %).

Dans cette cohorte, 5 enfants sont nés prématurément (de 31 à 35 SA) : 2 avec une forme classique avec perte de sel et 3 avec une forme classique virilisante pure. **Ce constat justifie la nécessité d'obtenir le contrôle systématique de tout enfant présentant une 17OHP élevée à la naissance en situation de prématurité moyenne.**

Un groupe d'experts³ réuni par l'AFDPHE le 14 mars 2013 a émis un avis favorable concernant l'abstention du dosage de la 17OHP pour les nouveau-nés très prématurés nés avant le terme de 32 SA. La mise en œuvre de cette mesure a ensuite été évaluée au cours de l'été 2013 par une étude pilote dans 4 Associations Régionales de taille différente (PACA, Bretagne, Lorraine et Bourgogne). Cette étude a montré que le travail de tri supplémentaire des cartons de prélèvement prenait entre 5 et 15 minutes par jour. La Commission Technique et le Bureau de l'AFDPHE ont donc validé le 10 octobre 2013 un nouvel algorithme de dépistage des hyperplasies congénitales des surrénales : abstention du dosage de la 17OHP chez les prématurés de moins de 32 SA et introduction de nouveaux seuils pour les prématurés de 32 à 33SA, de 34 à 35SA et à partir de 36SA.

Ces dispositions ne sont pas mises en œuvre au 15 juin 2014, suite à l'avis de la DGS qui souhaite au préalable une modification de l'arrêté du 22 janvier 2010 fixant les modalités du dépistage néonatal qui s'impose à tous les nouveau-nés. L'abstention du dosage chez certains enfants est actuellement en contradiction avec ce texte, même si tous les arguments scientifiques sont réunis.

En 2013, un garçon prématuré né avant 32SA et atteint d'hyperplasie congénitale des surrénales (Forme Classique Virilisante Pure) a été contrôlé en service de réanimation et de néonatalogie mais le diagnostic a été porté après son retour à domicile et avant l'apparition de signes cliniques. L'abstention de dosage de 17OHP à J3 doit être associée à une recommandation de la Société Française de Néonatalogie d'assurer le dépistage par une démarche clinique et biologique de soins courants.

Dans ce dépistage, nous sommes confrontés à des formes non classiques de révélation tardive qui ne justifient pas toujours de traitement, et également à d'autres formes qui n'impliquent pas un déficit en 21 hydroxylase. En effet, la 17OHP n'est pas un paramètre biologique assez sensible pour ces formes qui ne sont pas comptabilisées car leur recensement serait trop aléatoire. L'objectif du programme national n'inclut pas le dépistage de ces formes non classiques qui ne répondent pas aux critères de Wilson (Wilson J, Jungner G. The principles and practice of screening for disease. Geneva WHO 1968). **Ce dépistage permet une prise en charge très précoce d'un nombre relativement faible d'enfants avec**

3. Jean-Claude Carel (Pédiatre, Robert Debré, Paris, Centre de Référence Maladies Endocriniennes Rares), David Cheillan (Biologiste, Lyon, Président de la Commission Technique AFDPHE), Mme Collin (représentante de l'association Surrénales), Régis Coutant (Pédiatre, AFDPHE et SFEDP), Frédéric Huet (Pédiatre, Dijon, AFDPHE), Pierre-Henri Jarreau (Pédiatre, Port Royal, Paris, Société Française de Néonatalogie), Bruno Leheup (Pédiatre, Nancy, AFDPHE), Gérard Lévy (Obstétricien, Président de la Commission Ethique AFDPHE), Yves Morel (Biologiste moléculaire, Lyon, Centre de Référence Anomalies du développement génital), Michel Roussey (Pédiatre, Rennes, Président AFDPHE), Claude Somma (Biologiste, Marseille, Commission Technique AFDPHE)

un grand nombre de faux positifs mais la majorité des dossiers sont conclus sur les prélèvements papier et non après une consultation. Pour les filles, le diagnostic était souvent connu ou soupçonné mais le dépistage confirme le soupçon ; de plus, il peut permettre d'éviter une erreur d'enregistrement de sexe (1 cas en 2010). Pour les garçons, ce dépistage est capital puisque la littérature rapporte que seulement 20 % des cas sont soupçonnés cliniquement. Le cas particulier des prématurés est très spécifique de ce dépistage.

En 2013, 3 faux-négatifs avec un taux de 17OHP à J3 inférieur au seuil ont été signalés par les Associations Régionales. Deux formes classiques virilisantes pures : Une petite fille née en 2012 à 37 SA et hospitalisée à 16 mois pour hypertrophie clitoridienne (Stade Prader III) et un taux de 17OHP à 370 nmol/L sans décompensation ; Un garçon né à terme en 2011 hospitalisé à 30 mois pour puberté précoce et un taux de 17OHP à 166 ng/mL. Le troisième cas est une forme non classique : une petite fille vue en consultation à 6 ans avec une hypertrophie clitoridienne très discrète, une pseudo pilosité précoce et un taux de 17OHP à 76.7 ng/mL.

2.3.3. Evolution de l'incidence (tableaux V.3 p. 60 et V.4 p. 61)

Sur les dernières années, l'incidence en données brutes des HCS dépistées est globalement stable (Test de tendance du Chi2 au risque de 5%, $p=0.43$). L'incidence habituellement plus élevée dans les DROM-COM ne se retrouve pas en 2013, cependant les effectifs sont très faibles et certains diagnostics vraisemblablement en attente.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1995 à 2013 est de 1 / 18 671 [IC95% : 1/19 996; 1/17 511] avec 875 malades sur environ 16.3 millions de NN testés.

2.4. DÉPISTAGE CIBLÉ DE LA DRÉPANOCYTOSE

2.4.1. Activité globale (tableaux VI.1 p. 62; VI.2 p. 63)

316 747 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (279 903 nés en métropole et **36 844** Outre-Mer).

On regroupe sous le terme de syndrome drépanocytaire majeur (SDM) les homozygotes SS et les hétérozygotes composites S ou E β thalassémiques, SC, SE, SD Punjab, SO Arab, S-Lepore et la présence de ASAntilles (forme dominante). Au total **441** syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) ont été repérés en 2013 :

Parmi ces cas on compte également les profils d'hémoglobine FS et FSC pour qui le diagnostic n'est pas encore affirmé en raison de délais beaucoup plus long que pour les autres maladies dépistées. Ceci peut néanmoins majorer légèrement les chiffres.

- **353** SDM en Métropole (243 SS ou non différenciées « SS ou S β ⁰thal », 25 S β + ou S β ⁰thal, 81 SC et 4 autres SDM). L'incidence moyenne des SDM en métropole est de 1/793 [IC95 % : 1/885; 1/718] nouveau-nés testés pour drépanocytose de façon ciblée et de 1/2 221 [IC95 % : 1/2 479; 1/2 011] sur l'ensemble des nouveau-nés. En métropole, 35.7 % des nouveau-nés sont ciblés, ce pourcentage varie de 7.33 % en Bretagne à 67.9 % en Ile de France, en fonction des différentes origines géographiques représentées dans la population.

- **88** SDM outre-mer (63 SS ou non différenciées « SS ou S β ⁰thal », 3 S β + ou S β ⁰thal et 22 SC) soit une incidence de 1/419 [IC95 % : 1/529; 1/346]. L'incidence la plus forte est constatée en Guyane avec 1/196 naissances et la plus faible à la Réunion avec 1/2 813, fréquence proche de la Métropole en population totale.

La drépanocytose ou syndrome drépanocytaire majeur (SDM) est la maladie dépistée la plus fréquente dans la population française.

Les enfants atteints d'un SDM se trouvent essentiellement en Ile de France qui représente 59.2 %

(209/353) des malades de métropole et 47.4 % (209/441) des malades de toute la France avec une incidence régionale de 1 / 874 [IC95% : 1/1 011;1/770] en population générale.

Le dépistage repère également des anomalies génétiques de l'hémoglobine autre que les SDM. Dans la majorité des cas, ces anomalies consistent en une absence d'hémoglobine normale appelée hémoglobine A (HbA), ou une hémoglobine A basse, et nécessitent une prise en charge. Il s'agit de la β^0 thalassémie majeure, certaines $C\beta^0$ thalassémies. La β^0 thalassémie majeure est une hémoglobino-pathie grave non SDM, 12 cas ont été déclarés en 2013.

N'étant pas définis comme syndromes drépanocytaires majeurs, les cas de β^0 thalassémies majeures ne sont pas systématiquement déclarés à l'AFDPHE mais au Centre de référence des Thalassémies coordonné par le Dr Isabelle Thuret, CH La Timone, Marseille.

Chez 11 775 (9358+2417) nouveau-nés, l'hémoglobine anormale est à l'état hétérozygote simple associée à une hémoglobine normale et si aucune prise en charge thérapeutique n'est à envisager, une information doit être donnée aux parents. La plus courante et la plus déterminante des hémoglobines anormales repérées dans le cadre du dépistage de la drépanocytose est l'hémoglobine S (HbS) présente chez 9 358 nouveau-nés. La 2^e anomalie la plus fréquente est l'hémoglobine C (HbC) présente chez 2 417 nouveau-nés. D'autres anomalies sont retrouvées chez 677 nouveau-nés (HbE, HbD ...). Ces enfants ne sont pas malades, ils sont porteurs d'une anomalie à l'état hétérozygote et sont susceptibles de la transmettre à leur descendance.

En conclusion ce dépistage engendre 441 consultations de prise en charge de la maladie et, pour près de 11 800 nouveau-nés porteurs hétérozygotes, une consultation d'information aux familles.

Le prix d'une analyse de l'hémoglobine est de 2.97 €, le coût global est donc de 0.94 million, soit un coût moyen par malade repéré de 2 133 €.

2.4.2. Description des malades (tableau VI.2 p. 63)

Ce programme a permis de dépister 441 enfants atteints de syndrome drépanocytaire majeur.

L'âge médian au résultat est de 18 jours [11 - 27] (n = 276). L'âge médian à la confirmation du diagnostic est de 57 jours [42.3 - 80] (n = 298) et de 66 jours [48.5 - 87] (n = 295) à la prise en charge thérapeutique. Pour ce programme, la réception des fiches est de 71 % (313/441). On remarque que l'année 2013 est particulièrement basse concernant l'envoi des fiches de renseignement (environ 74% en 2011 et 2012), même si la confirmation du diagnostic demande plus de temps que pour les autres dépistages en raison de l'étude de l'hémoglobine nécessaire chez les parents.

Sur les 313 fiches reçues, le résultat de l'analyse de l'Hémoglobine des parents a été transmis pour 235 mères et pour 181 pères. Parmi les parents testés dont nous avons connaissance des résultats, 8 pères et 9 mères étaient drépanocytaires.

Les fiches de diagnostic rapportent quelques détails sur les cas familiaux : 10 enfants avaient un frère et/ou une sœur connus comme étant drépanocytaires ; comme ces renseignements ne sont pas demandés systématiquement sur la fiche de diagnostic, on ne peut en faire une estimation réelle.

En 2013, les Associations Régionales ont déclaré 4 faux-négatifs non repérés par le dépistage néonatal. Trois cas (2 SS et 1 $S\beta$ thal) sont dus à une erreur de ciblage sur l'origine géographique des parents. L'autre cas (SS) est dû à l'inversion de 2 cartons de prélèvement en laboratoire. On note par ailleurs 1 cas (SS) qui bien que dépisté, n'a pas fait l'objet d'une prise en charge adaptée.

2.4.3. Evolution de l'incidence (tableaux VI.3 p. 64 et VI.4 p. 65)

Le pourcentage de la population ciblée en métropole est passé de 27 % en 2006 à 35.7 % en 2013. Cependant le taux d'hétérozygotes, c'est-à-dire de porteurs sains, reste identique à 1/37 NN ciblés (1/38 en 2012), ce qui est un indicateur de ciblage correct.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1995 à 2013 est de 1 / 702 [IC95% : 1/720;1/685] c'est-à-dire 6 262 malades sur presque 4.4 millions de NN testés.

Le problème majeur qui découle de ce dépistage est le nombre très important d'enfants porteurs sains d'anomalies de l'hémoglobine type S dont les familles doivent être informées lors d'une consultation. Par ailleurs, le ciblage est depuis longtemps remis en question pour 3 raisons : l'interrogation sur l'origine géographique pose des problèmes de discrimination dans un pays qui interdit par ailleurs les statistiques basées sur l'origine ethnique, le mélange de groupes ethniques rendus non identifiables après plusieurs générations et la fréquence très élevée dans certaines régions (1/874 en Ile de France). La Haute Autorité de Santé (HAS) a été saisie par la Direction Générale de la Santé en 2012 de la question de la généralisation de ce dépistage à la totalité de population. Dans son rapport d'orientation de Décembre 2013 rendu public en Mars 2014, la HAS conclut qu'il n'y a pas d'éléments permettant de justifier la pertinence d'une stratégie de dépistage néonatal systématique de la drépanocytose en France métropolitaine.

2.5. LA MUCOVISCIDOSE

2.5.1. Activité globale (tableaux VII.1 p. 66 à VII.4 p. 69)

814 067 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont **783 964** en métropole et **30 103** à l'Ile de la Réunion, en Guadeloupe, en Guyane, à St Pierre et Miquelon, ainsi qu'en Martinique depuis le 1^{er} février 2013.

En 2013, le taux de TIR à J3 supérieur au seuil d'action est de 0.44 % (n = 3 586/814 067), proche du pourcentage théorique déterminé lors de la mise en place du programme (0.50%) mais avec des variations inter-régionales notables (tableau VII.1 p. 66).

Ce dépistage a généré 3 497 études de l'ADN par biologie moléculaire (BM) avec le kit Elucigene® CF30, soit 0.43 % (3497/814062) des nouveau-nés testés et 97.5 % (3497/3586) des nouveau-nés suspects, ce pourcentage restant stable au cours des années (98.3 % en 2010, 98.1 en 2011 et 97.8 en 2012). Parmi les 3 586 suspects, 89 nouveau-nés soit 2.5 %, n'ont pas eu de biologie moléculaire par absence de signature de consentement (souvent lié à des transferts précoces en service de néonatalogie) ou refus de consentement. Au niveau national, nous n'avons pas les informations permettant de séparer le refus d'une absence de consentement mais le nombre de refus portés à la connaissance des AR en 2013 est de 11. Il faut souligner qu'en cas de TIR J3 élevée, tous ces enfants suivront la procédure de contrôle de TIR à J21.

Suite à l'analyse de biologie moléculaire, 359 nouveau-nés ont au moins une mutation du kit CF30⁽⁴⁾ et pour 3 138 nouveau-nés (3 497-359) aucune mutation du kit CF30 n'a été identifiée. Parmi ces derniers, 2 589 avaient une TIR J3 inférieure à 100 µg/L (ou 90 µg/L si GSP) et les investigations se sont arrêtées. Il y avait 549 (3 138-2 589) NN à convoquer pour un nouveau prélèvement de TIR vers J21, en raison d'une TIR J3 ≥ 100 µg/L (ou 90 µg/L si GSP) ainsi que 89 enfants avec absence ou refus de consentement soit un total de 638 (= 549+89). Le contrôle a réellement eu lieu pour 557 enfants sur 588 (94.7%) avec 50 NN signalés décédés avant la date de contrôle (21 parmi les non consentements et 29 parmi les autres).

77 nouveau-nés n'ont pu bénéficier de la suite du programme de dépistage jusqu'à la détermination de leur statut, soit : 57 décédés après le prélèvement à J3 (7 porteurs d'une mutation du kit CF30, 29 sans mutation identifiée, 21 sans biologie moléculaire) et 20 déclarés « perdus de vue » après le prélèvement

4. Liste des mutations du gène CFTR identifiées par le Kit Elucigene® CF30 : 1078delT, 1717-1G>A, 1811+1.6kbA>G, 2183AA>G, 2789+5G>A, 3120+1G>A, 3272-26A>G, 3659delC, 3849+10kbC>T, 394delTT, 621+1G>T, 711+1G>T, A455E, E60X, F508del, G542X, G551D, G85E, I507del, N1303K, R1162X, R117H, R334W, R347P, R553X, S1251N, W1282X, W846X, Y1092X, Y122X.

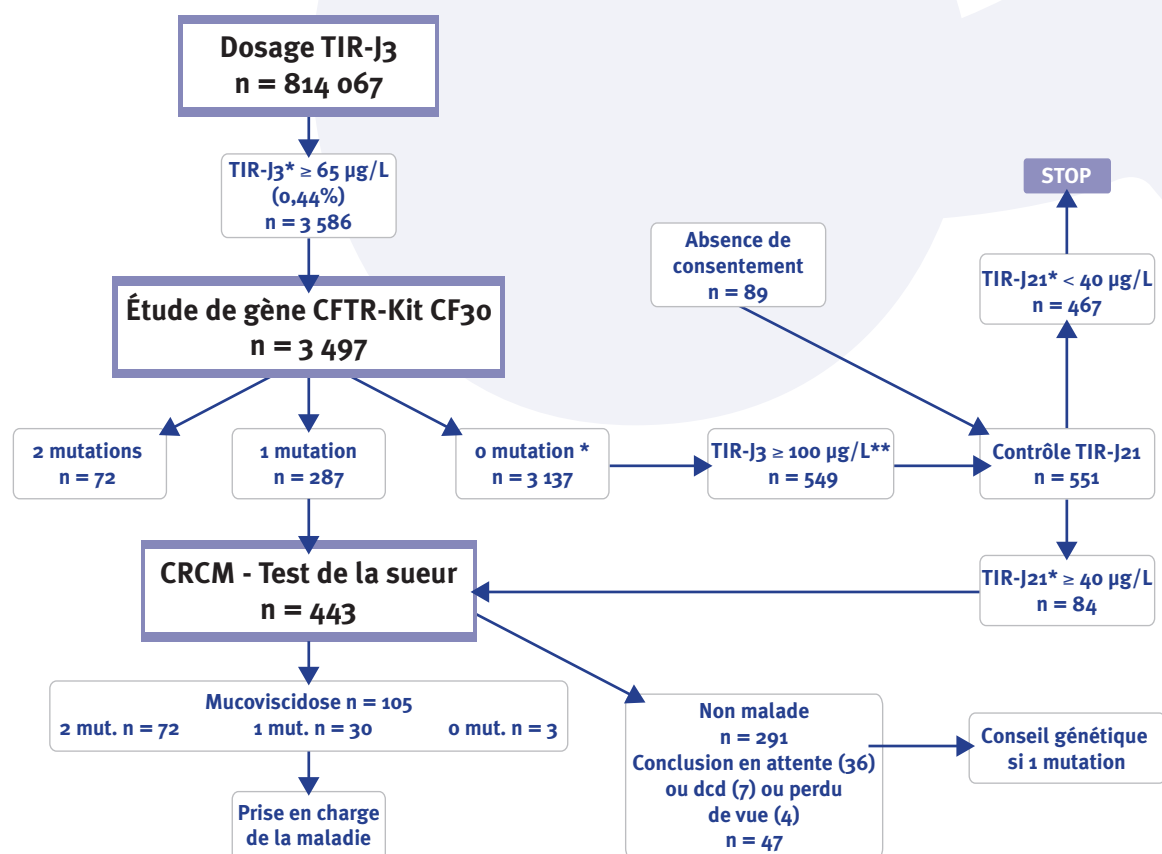
à J3 (4 porteurs d'une mutation du Kit CF30, 11 sans mutation identifiée, 5 sans biologie moléculaire). Ont été dirigés vers un CRCM pour un test de la sueur (TS) à visée diagnostique, 443 enfants. Cela regroupe les 72 nouveau-nés avec 2 mutations du kit CF30, les 287 enfants porteurs d'une mutation du kit CF30 et les 84 enfants ayant eu un contrôle de TIR J21 au-dessus du seuil.

A la suite de la convocation au CRCM comportant le test de la sueur (TS) et une consultation avec un pédiatre spécialiste, la fiche d'identification est complétée et retournée à l'Association Régionale avec 3 conclusions possibles concernant le statut de l'enfant : non malade, malade, conclusion en attente. Au cours de l'année 2013, 105 enfants ont été déclarés atteints de mucoviscidose, qu'il s'agisse de forme classique ou frontière (atypique)⁽⁵⁾.

Les nouveau-nés atteints d'une forme classique ou « frontière/atypique » se répartissent comme suit :

- 72 dépistés porteurs de 2 mutations du kit CF30

Figure 1 : Algorithme du dépistage néonatal de la mucoviscidose



* Avec la technique GSP utilisée par les laboratoires de Paris Necker et Rhône-Alpes Grenoble, le seuil de TirJ3 est $\geq 60 \mu\text{g/L}$ et le seuil de TirJ21 $\geq 37 \mu\text{g/L}$

** Période 3 : 0 mutation et TIR-J3 $\geq 90 \mu\text{g/L}$ pour les 2 laboratoires qui utilisent le GSP.

5. Mucoviscidose « forme classique » : définie chez un nouveau-né hypertrypsiniémique ayant un test de la sueur élevé ($\geq 60 \text{ mmol/L}$ de chlorures) et/ou l'identification de 2 mutations CFTR sévères.

Mucoviscidose « forme frontière/atypique » : définie chez un nouveau-né hypertrypsiniémique ayant soit un test de la sueur $< 60 \text{ mmol/L}$ de chlorures avec 2 mutations du gène CFTR dont au moins une ne figure pas dans le panel des mutations sévères, soit un test de la sueur entre 30 et 60 mmol/L de chlorure et 1 ou 0 mutation du gène CFTR. Castellani C, J Cyst Fibrosis 2008 ; Borowitz D, J Pediatr 2009.

- 30 porteurs d'une mutation du kit CF30. En 2013, le risque qu'un nouveau-né soit malade lorsqu'il est convoqué au CRCM en raison d'une mutation est donc de 1/9 (30 malades sur 287 convoqués avec une mutation : 10.45%). Ce risque est différent selon le taux de TIR : Il est de 1/25 avec un taux de TIR-J3 < 100 µg/L (ou 90 µg/L si GSP) et 10 fois plus élevé avec un taux de TIR-J3 ≥ 100 µg/L (ou 90 µg/L si GSP)
- 3 sans mutation identifiée sur ce kit (tableau VII.4 p. 69). Le risque qu'un nouveau-né soit malade lorsqu'il est convoqué au CRCM en l'absence de mutation identifiée ou de BM réalisée est de (3/83) 3.6% ou de 1/28.

La valeur prédictive positive (VPP) avec le seul marqueur TIR est basse à 0.029 (105 malades sur 3586 supérieurs au seuil). Combiné à la recherche des mutations du gène CFTR avec le Kit CF30, la VPP du dépistage s'élève à 0.24 (soit 105 malades sur 443 tests de la sueur).

L'incidence de la mucoviscidose en 2013 révélée par le dépistage néonatal est de 1 / 7 753 avec un intervalle de confiance à 95 % [IC95% :1/9 587 ; 1/6 508], en sachant qu'il y a encore au mois d'avril 2014, 36 enfants pour lesquels le statut malade/non malade n'est pas conclu ; les investigations sont en cours soit en raison d'une prématurité ou de difficultés de conclusion (parmi ceux-ci, 23 ont une mutation dont 6 avec un TS intermédiaire et le screening du gène CFTR en attente).

Le remboursement par la CNAMTS du prix du test de la TIR est de 1.78 € (coût global 1.449 million) et pour la biologie moléculaire de 135.79 € (coût global 0.475 million). Le budget total pour l'année 2013 a été de 1.92 million, soit un coût par malade repéré de 18 323 €.

2.5.2. Description des malades (tableaux VII.3 p. 68; VII.4 p. 69)

Au 15 mai 2014, ce programme a permis le diagnostic de mucoviscidose de forme classique ou frontière/atypique et la prise en charge de 105 nouveau-nés de 2013: 88 formes classiques et 17 formes frontières/atypiques soit 16.2 % des malades.

Toujours parmi les 105 malades, 15 enfants ont présenté un iléus méconial (14.3 %), dont 1 diagnostiqué en anténatal ; on compte également 5 autres DPN. Parmi les formes frontières/atypiques, 10 sur 17 (58.8 %) ont une hétérozygotie avec une mutation R117H, aucun n'étant porteur du variant polyintronique 5T.

Il reste pour l'instant difficile de donner un avis définitif sur l'utilité de repérer les formes frontières/atypiques ; ce sujet fait toujours actuellement débat dans la littérature car si la plupart des nouveau-nés resteront peu ou pas symptomatiques, certains repérés par le dépistage ont pu évoluer vers des formes classiques ultérieurement.

La spécificité de la France par rapport à d'autres pays, notamment anglo-saxons, a permis de montrer qu'aucun des 156 patients dépistés dans le cadre du DNN depuis 2002 et présentant une homozygotie ou une hétérozygotie R117H n'est porteur du variant polyintronique 5T. En analysant ces données, ainsi que a.) l'article de Christel Thauvin-Robinet (J. Med Genet 2009⁽⁶⁾) montrant une pénétrance phénotypique très faible de la mutation R117H (0.03%) ; b.) l'avis des CRCM interrogés (61% en faveur du retrait de la R117H du kit) ; c.) l'avis de la commission technique de l'AFDPHE et d.) La faisabilité du retrait du kit auprès de la société Elucigene®, le bureau de l'AFDPHE a acté la suppression de la mutation R117H du kit Elucigene® CF 30 en février 2014. Le nouveau Kit de dépistage est en cours d'élaboration.

Pour les 105 malades, 104 fiches d'identification ont été transmises à l'AFDPHE, soit 99 %.

Les paramètres recueillis par les CRCM permettent de préciser :

6. The very low penetrance of cystic fibrosis for the R117H mutation: a reappraisal for genetic counselling and newborn screening. Thauvin-Robinet C et al. J Med Genet. 2009 Nov;46(11):752-8

- la valeur médiane* de la TIR à J3 : 126 µg/L [91 - 152]
- l'âge médian à la prise en charge sans iléus/DPN (N=85 dont 82 données disponibles): 42 jours [32 - 50]
- la valeur médiane du poids de naissance (N=104): 3140 g [2740 - 3425],
- le taux de prématurité (N=104) : 10/104 = 9.6 %.

* Toutes les médianes sont exprimées avec les 25^e et 75^e percentiles.

Avant la convocation au CRCM, 24 nouveau-nés étaient déjà hospitalisés (N = 103) dont 15 cas d'iléus méconiaux. Les motifs d'hospitalisation non exclusifs pour les 9 autres patients étaient respiratoires (n = 2), digestifs (n = 2), hypotrophie/perte de poids/stagnation pondérale (n = 4) ; pour 2 cas le motif d'hospitalisation n'était pas lié à la maladie (gémellité à terme et prématurité).

Le jour de la première consultation, sur 102 fiches de diagnostic renseignées, 63 (61.8 %) nouveau-nés présentaient des signes cliniques isolés ou associés : des signes digestifs sont présents chez 26 patients (41.3 %), des signes respiratoires sont présents chez 9 patients (14.3 %) et une hypotrophie est observée chez 31 patients (49.2 %).

A cette cohorte de nouveau-nés malades repérés par le dépistage néonatal, il faut ajouter les cas de mucoviscidose diagnostiqués en dehors du dépistage. Une enquête est lancée par l'AFDPHE à chaque début d'année auprès des associations régionales et des CRCM pour recueillir tous les cas de mucoviscidose identifiés hors dépistage néonatal. D'après l'enquête effectuée début 2014, 6 malades faux-négatifs du dépistage ont été repérés en 2013, dont 4 nés en 2013. Il s'agit d'une part d'1 cas d'iléus méconial et d'un diagnostic anténatal nés en 2013 avec une TIR J3 inférieure au seuil et pour lesquels il n'y a aucun retard de prise en charge, celle-ci se faisant dès la période néonatale. Les 4 autres cas faux négatifs de mucoviscidose ont été repérés en 2013 sur symptômes cliniques (1 né en 2003, 1 né en 2010, et 2 nés en 2013) ; 3 présentent une forme classique et 1 une forme atypique. Ils ont été diagnostiqués à un âge médian de 23.6 mois [2.8 mois ; 5.4 ans] et les symptômes révélateurs étaient respiratoires isolés (n = 2), une hypotrophie avec déshydratation (n = 1) et des signes digestifs isolés (n = 1). Les 6 malades non repérés par le dépistage néonatal s'ajoutent à la cohorte des faux-négatifs précédemment déclarés pour atteindre un nombre total de 159 cas. Les résultats sur les faux négatifs restent partiels car le recul par rapport au diagnostic des faux négatifs sur symptômes nés en 2013 est encore trop court.

Au cours de l'année 2013, 0.44 % des nouveau-nés avaient une TIR à J3 supérieure au seuil proche du pourcentage théorique déterminé lors de la mise en place du programme (0.5%). La recherche des mutations du gène CFTR avec le kit CF30 a été réalisée pour 97.5 % des suspects. Ont été dirigés vers un CRCM 443 nouveau-nés pour la réalisation d'un test de la sueur, soit un enfant sur 1838 nouveau-nés testés (0.05 %).

Parmi ceux-ci, 105 bébés ont été diagnostiqués comme malades par le médecin du CRCM (forme classique et frontière/atypique) soit une VPP de 0.24. Ils ont été vus pour la première fois au CRCM à un âge médian (en excluant les DPN et/ou iléus méconiaux) de 42 jours. Ce décalage dans le délai de convocation par rapport aux années précédentes (38 jours en 2010, 35 jours en 2011 et 2012) sera signalé par un courrier du Président de l'AFDPHE aux CRCM et aux laboratoires de biologie et biologie moléculaire pour améliorer les performances à venir.

Enfin, parmi les 105 nouveau-nés atteints de mucoviscidose, 14.3 % sont des iléus méconiaux et 6.2 % sont des formes frontières/atypiques (dont 10 ont au moins une mutation R177H).

Le retrait de la mutation R117H du kit de dépistage Elucigene® CF 30 a été acté par le bureau de l'AFDPHE en février 2014.

L'incidence globale de la maladie repérée à la naissance (105 nouveau-nés dépistés et 2 cas d'iléus méconial ou DPN à TIR J3 inférieure au seuil) est de 1/7 608 naissances [IC95 % : 1/9 387; 1/6 396].

2.5.3 Evolution de l'incidence (tableaux VII.5 p. 70, VII.6.1 p. 71 et VII.6.2 p. 72)

L'évolution de l'incidence de la mucoviscidose de 2006 à 2013 est détaillée tableau VII.5 p. 70. Une analyse des données depuis le début du dépistage en 2002 est prévu pour les années à venir afin d'évaluer si les variations observées sont significatives.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 2002 à 2013 est de 1/4 909 [IC95 % : 1/5 141; 1/4 697] pour 1881 malades sur plus de 9.2 millions de NN testés.

3 • Tests de dépistage et Prématurité (tableaux VIII.1 p. 73 et VIII.2 p. 74)

Le taux de prématurité parmi les tests positifs est cité dans les paragraphes correspondant à la description de chaque maladie. Il est rappelé dans les tableaux VIII.1 et VIII.2.

4 • Le signalement des Faux-Négatifs du dépistage néonatal

Les malades Faux-Négatifs du dépistage néonatal sont des malades diagnostiqués en dehors du dépistage organisé. Les raisons sont diverses. Soit l'enfant n'a pas été prélevé, soit les résultats des tests de dépistage sont inférieurs aux seuils de détection, soit il s'agit d'une erreur de laboratoire (ou de ciblage pour la drépanocytose) ou soit l'enfant a été conclu non malade par un médecin après normalisation du bilan biologique et va exprimer les signes de sa maladie plus tardivement.

Il est rappelé aux Associations Régionales de rechercher et de transmettre les informations sur les cas de faux-négatifs dont elles ont connaissance. La recherche des faux-négatifs est un critère important de l'évaluation de tout programme de dépistage même si la mise en œuvre est parfois difficile. Ainsi l'AFDPHE va informer à nouveau les pédiatres afin qu'ils signalent systématiquement les diagnostics fait en période néonatale d'une maladie dépistée. Excepté pour la mucoviscidose dont la prise en charge est clairement organisée en Centres de Référence (CRCM) et la drépanocytose qui a également un système de pédiatres référents, il est difficile d'identifier tous les pédiatres et les services prenant en charge la PCU, l'HCS et l'HC. Il est important de noter que les chiffres dont nous disposons actuellement sont partiels et basés sur des données déclaratives.

5 • Conclusion

La table 7 résume les caractéristiques du programme de dépistage néonatal pour l'année 2013.

Table 7 : Description du programme de dépistage néonatal par maladie dépistée

	PCU	HC	HCS*	SDM	CF
Nombre nouveau-nés testés	829 570	829 570	829 570	316 747	814 067
% suspects	0.05	0.20	0.60	0.14	0.44
Nombre de malades	45	289	36	441	105
Nombre de convoqués	144	498	227	441	443
Fréquence globale [IC95%]	1 / 18 435 [1/26044 - 1/14267]	1/2 870 [1/3244 - 1/2574]	1/23 044 [1/34223-1/17370]	1/1 881 1/718 (pop. ciblée)	1/7 753 [1/9587 - 1/6508]
Age au diagnostic en jours [25^e et 75^e percentiles]	10[8 - 13]	10[8 - 14]	4[0 - 7.3]	57[42.3 - 80]	42[32 - 50]
Fiches d'identification renseignées	44	272	33	313	104
Coût total (millions €)	1.58	2.23	1.56	0.94	1.92
Coût par nouveau-né testé (€)	1.90	2.69	1.29	2.97	1.78 (TIR) 135.79 (BM)
Coût par malade (€)	35 026	7 722	35 948	2 133	18 323

* Formes classiques

Il y a globalement un bon retour des fiches de diagnostic pour l'ensemble des programmes mis à part la drépanocytose. Au cours de cette année, il a été signalé 193 refus de dépistage néonatal. Le dépistage néonatal est donc très bien accepté par la population.



Tableaux des Données Nationales SOMMAIRE

I.	Malades repérés par région en 2013	p. 48
II.	Age au Prélèvement et Nombre de refus de l'ensemble du dépistage en 2013	p. 49
III.	Dépistage de la Phénylcétonurie – Activité 2013	p. 50
	Bilan global depuis l'origine	p. 53
IV.	Dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale – Activité 2013	p. 54
	Bilan global depuis l'origine	p. 57
V.	Dépistage de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales – Activité 2013	p. 58
	Bilan global depuis l'origine	p. 61
VI.	Dépistage de la Drépanocytose – Activité 2013	p. 62
	Bilan global depuis l'origine	p. 65
VII.	Dépistage de la Mucoviscidose – Activité 2013	p. 66
	Bilan global depuis l'origine	p. 71
VIII.	Fréquence de la prématurité dans les tests positifs en 2013	p. 73

TABLEAU I → MALADES REPÉRÉS PAR RÉGIONS EN 2013

	Nombre de NN testés	PCU	HC	HCS ⁽¹⁾	SDM	Muco
Alsace	25 948	1	5	2	19	1
dont Est Mosellan-Lorraine	3 691	0	0	2	0	0
Aquitaine	34 969	0	8	2	7	5
Auvergne	13 046	1	4	2	2	3
Bourgogne	16 936	1	3	1	2	1
Bretagne	36 212	1	19	1	5	5
Centre	28 289	2	6	1	20	6
Champagne-Ardenne	15 652	2	6	0	4	6
Franche-Comté	13 422	1	11	0	2	2
Ile de France	182 739	11	67	7	209	13
Languedoc-Roussillon	30 124	4	6	1	3	1
Limousin	7 353	1	1	1	1	1
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 753	3	8	1	5	0
Midi-Pyrénées	31 963	4	11	1	11	1
Nord-Pas de Calais	56 334	2	25	5	7	8
Normandie	38 074	2	13	2	6	6
PACA + Corse	64 989	4	17	4	3	8
dont Corse	2 888	0	2	0	0	1
Pays de Loire						
Angers	28 921	1	15	0	8	4
Nantes	32 691	2	12	2	5	5
dont Poitou Charentes	17 178	1	5	1	5	1
Picardie	21 887	0	10	0	12	4
Rhône-Alpes	82 662	2	35	5	22	19
Sous Total	783 964	45	282	38	353	99
Guadeloupe	5 799	0	1	0	24	0
Guyane	6 463	0	2	0	33	0
Martinique	4 082	0	2	0	14	1
Mayotte	6 367	0	0	0	12	0
Réunion	14 064	0	0	0	5	5
St Pierre et Miquelon	58	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 773	0	2	0	0	0
Sous Total	45 606	0	7	0	88	6
TOTAL	829 570	45	289	38	441	105

* PCU : Phénylcétonurie HC : Hypothyroïdie Congénitale HCS : Hyperplasie Congénitale des Surrénales

(1) HCS : formes classiques/non classiques et incertaines

TABLEAU II → AGE AU PRÉLÈVEMENT ET NOMBRE DE REFUS DE L'ENSEMBLE DU DÉPISTAGE EN 2013

	Nombre de NN testés PCU, HC, HCS ⁽¹⁾	Age au prélèvement Médiane	REFUS Dépistage	REFUS (BM) Biologie Moléculaire
Alsace	25 948	3,00	0	0
dont Est Mosellan-Lorraine	3 691	3,00	0	0
Aquitaine	34 969	3,00	4	0
Auvergne	13 046	3,50	4	0
Bourgogne	16 936	3,00	6	0
Bretagne	36 212	3,00	21	0
Centre	28 289	3,00	4	1
Champagne-Ardenne	15 652	3,00	3	1
Franche-Comté	13 422	3,00	0	0
Ile de France	182 739	3,00	62	2
Languedoc-Roussillon	30 124	3,00	9	1
Limousin⁽²⁾	7 353	3,27	3	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 753	3,30	0	0
Midi-Pyrénées	31 963	3,00	9	0
Nord-Pas de Calais	56 334	3,36	13	0
Normandie	38 074	3,45	1	0
PACA + Corse	64 989	3,00	13	0
dont Corse	2 888	3,00	0	0
Pays de Loire				
Angers	28 921	3,00	1	0
Nantes	32 691	3,00	2	0
dont Poitou Charentes	17 178	3,00	0	0
Picardie	21 887	3,00	0	1
Rhône-Alpes	82 662	3,00	37	5
Sous Total	783 964	3,09	192	11
Guadeloupe	5 799	3,00	1	0
Guyane	6 463	3,17	0	0
Martinique	4 082	3,00	0	0
Mayotte	6 367	3,56	0	--
Réunion	14 064	3,00	0	0
St Pierre et Miquelon	58	3,00	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 773	3,00	0	--
Sous Total	45 606	3,10	1	0
TOTAL	829 570	3,10	193	11

(1) PCU : Phénylcétonurie HC : Hypothyroïdie Congénitale HCS : Hyperplasie Congénitale des Surrénales

(2) Moyenne

TABLEAU III.1 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE EN 2013

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif ⁽¹⁾		Contrôles sur buvard ⁽²⁾			NN Convoqués ⁽³⁾	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Alsace	25 948	21	0,08	17	17	7	7	1
dont Est Mosellan-Lorraine	3 691	0	0,00	0	0	0	0	0
Aquitaine	34 969	10	0,03	7	6	1	2	0
Auvergne	13 046	2	0,02	2	2	1	1	1
Bourgogne	16 936	7	0,04	6	6	3	3	1
Bretagne	36 212	11	0,03	9	8	0	2	1
Centre	28 289	6	0,02	6	6	1	2	2
Champagne-Ardenne	15 652	8	0,05	2	2	1	5	2
Franche-Comté	13 422	5	0,04	2	2	1	1	1
Ile de France	182 739	92	0,05	49	40	3	46	11
Languedoc-Roussillon	30 124	15	0,05	11	9	3	7	4
Limousin	7 353	3	0,04	3	3	3	3	1
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 753	22	0,10	17	16	2	6	3
Midi-Pyrénées	31 963	3	0,01	2	2	0	2	4
Nord-Pas de Calais	56 334	79	0,14	66	60	9	8	2
Normandie	38 074	42	0,11	42	41	8	8	2
PACA + Corse (4)	64 989	24	0,04	19	19	12	12	4
dont Corse	2 888	0	0,00					0
Pays de Loire								
Angers	28 921	10	0,03	7	11	4	6	1
Nantes	32 691	7	0,02	7	6	3	3	2
dont Poitou Charentes	17 178	8	0,05	8	10	4	4	1
Picardie	21 887	30	0,14	28	28	0	0	0
Rhône-Alpes	82 662	36	0,04	27	26	5	14	2
Sous Total	783 964	433	0,06	329	310	67	138	45
Guadeloupe	5 799	6	0,10	4	3	0	2	0
Guyane	6 463	3	0,05	3	2	0	0	0
Martinique	4 082	2	0,05	1	1	0	1	0
Mayotte	6 367	3	0,05	13	7	0	0	0
Réunion	14 064	5	0,04	5	5	2	2	0
St Pierre et Miquelon	58		0,00					0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 773	2	0,02	1	1	0	1	0
Sous Total	45 606	21	0,05	27	19	2	6	0
TOTAL	829 570	454	0,05	356	329	69	144	45

(1) Nouveau-nés ayant un taux de phénylalanine supérieur au seuil d'action (J_3 Phé ≥ 3 mg/dl ou 180 nmol/L)

(2) Les contrôles demandés correspondent aux contrôles sur un nouveau prélèvement papier, les «confirmés positifs» sont ces deuxièmes prélèvements qui restent au dessus du seuil d'action

(3) Nombre d'enfants ayant été convoqués après un 1^{er} test très positif + les enfants confirmés positifs au 2^e contrôle

TABLEAU III.2 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE EN 2013

	Nombre de NN testés	Phénylcétonurie			Autres		
		Malades ⁽¹⁾	PCU Classique	PCU Atypique	Fréquence ⁽¹⁾	Hyperphé modérée permanente	Forme Maligne
Alsace	25 948	1	0	1	1/25 948	3	0
dont Est Mosellan-Lorraine	3 691	0	0	0	1/-	0	0
Aquitaine	34 969	0	0	0	1/-	2	0
Auvergne	13 046	1	0	1	1/13 046	0	0
Bourgogne	16 936	1	1	0	1/16 936	2	0
Bretagne	36 212	1	1	0	1/36 212	1	0
Centre	28 289	2	2	0	1/14 145	0	0
Champagne-Ardenne	15 652	2	1	1	1/7 826	1	0
Franche-Comté	13 422	1	0	1	1/13 422	0	0
Ile de France	182 739	11	8	3	1/16 613	5	2
Languedoc-Roussillon	30 124	4	4	0	1/7 531	4	0
Limousin	7 353	1	1	0	1/7 353	2	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 753	3	3	0	1/7 251	3	1
Midi-Pyrénées	31 963	4	2	2	1/7 991	0	0
Nord-Pas de Calais	56 334	2	2	0	1/28 167	5	0
Normandie	38 074	2	1	1	1/19 037	6	0
PACA + Corse	64 989	4	1	3	1/16 247	8	0
dont Corse	2 888	0			1/-		
Pays de Loire + Poitou							
Angers	28 921	1	1	0	1/28 921	2	0
Nantes	32 691	2	2	0	1/16 346	1	0
dont Poitou Charentes	17 178	1	1	0	1/17 178	2	0
Picardie	21 887	0	0	0	1/-	0	0
Rhône-Alpes	82 662	2	2	0	1/41 331	4	1
Sous Total	783 964	45	32	13	1/17 421	49	4
Guadeloupe	5 799	0	0	0	1/-	0	0
Guyane	6 463	0	0	0	1/-	0	0
Martinique	4 082	0	0	0	1/-	1	0
Mayotte	6 367	0	0	0	1/-	0	0
Réunion	14 064	0	0	0	1/-	0	0
St Pierre et Miquelon	58	0	0	0	1/-	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 773	0	0	0	1/-	0	0
Sous Total	45 606	0	0	0	1/-	1	0
TOTAL	829 570	45	32	13	1/18 435	50	4

(1) Malades : PCU classiques et atypiques

TABLEAU III.3 → ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE DEPUIS 2006 – PHÉNYLCÉTONURIE

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964
NN contrôlés	180	233	259	570	502	353	427	310
NN convoqués	102	95	128	153	145	137	137	138
NN malades	54	45	60	58	53	43	46	45
PCU classique	46	42	50	45	39	34	37	32
PCU atypique	8	3	10	13	14	9	9	13
Incidence	1/14 719	1/17 497	1/13 334	1/13 682	1/15 207	1/18 465	1/17 161	1/17 421

OUTRE-MER

NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606
NN contrôlés	4	4	5	21	24	12	20	19
NN convoqués	1	4	1	0	4	2	4	6
NN malades	0	1	0	0	3	1	1	0
PCU classique		1			3	1	1	-
PCU atypique		0			0	0	0	-
Incidence	-	1/49 022	-	-	1/15 796	1/46 416	1/46 695	-

TOTAL FRANCE

NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570
NN contrôlés	184	237	264	591	526	365	447	329
NN convoqués	103	99	129	153	149	139	141	144
NN malades	54	46	60	58	56	44	47	45
PCU classique	46	43	50	45	42	35	38	32
PCU atypique	8	3	10	13	14	9	9	13
Incidence	1/15 616	1/18 182	1/14 152	1/14 516	1/15 238	1/19 100	1/17 789	1/18 435

TABLEAU III.4 → PHÉNYLCÉTONURIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2013 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de NN testés	Nombre de Malades PCU	Nombre de malades HMP	Nombre de malades F. Maligne	Fréquence PCU	Fréquence PCU + HMP
Alsace	1 324 233	115	82	3	1/11 515	1/6 722
Aquitaine	1 399 469	79	40	1	1/17 715	1/11 760
Auvergne	477 360	27	1	2	1/17 680	1/17 049
Bourgogne	639 943	49	43	0	1/13 060	1/6 956
Bretagne	1 278 937	62	20	0	1/20 628	1/15 597
Centre	945 426	45	14	0	1/21 009	1/16 024
Champagne-Ardenne	582 379	65	35	8	1/8 960	1/5 824
Franche-Comté	683 856	62	12	1	1/11 030	1/9 241
Ile de France	6 451 361	374	372	14	1/17 250	1/8 648
Languedoc-Roussillon	1 035 445	63	44	0	1/16 436	1/9 677
Limousin	240 797	17	7	0	1/14 165	1/10 033
Lorraine	958 218	70	13	4	1/13 689	1/11 545
Midi-Pyrénées	1 530 899	70	78	0	1/21 870	1/10 344
Nord-Pas de Calais	2 588 134	219	111	0	1/11 818	1/7 843
Normandie	1 474 830	117	33	1	1/12 605	1/9 832
PACA + Corse	2 292 756	168	86	2	1/13 647	1/9 027
Pays de Loire + Poitou						
Angers	1 242 846	52	41	3	1/23 901	1/13 364
Nantes	1 182 513	48	32	0	1/24 636	1/14 781
Picardie	789 663	52	2	0	1/15 186	1/14 623
Rhône-Alpes	2 722 166	146	168	5	1/18 645	1/8 669
Sous Total	29 841 231	1 900	1 234	44	1/15 706	1/9 522
Guadeloupe	217 688	4	2	0	1/54 422	1/36 281
Guyane	142 924	0	0	0	1/-	1/-
Martinique	185 396	7	3	0	1/26 485	1/18 540
Mayotte	111 155	0	0	0	1/-	1/-
Réunion	457 021	4	5	2	1/114 255	1/50 780
St Pierre et Miquelon	401	0	0	0	1/-	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna						
Sous Total	1 373 330	17	10	2	1/80 784	1/50 864
TOTAL	31 214 561	1 917	1 244	46	1/16 283	1/9 875

* Bilan établi depuis le début de l'activité, à des dates différentes selon les régions.

Dans la période 67-78, le laboratoire d'Evian a réalisé le dépistage pour de nombreuses maternités. La comptabilité n'était pas régionalisée ; au total, 33 millions de NN ont été testés et 237 cas repérés. Cette activité n'est pas forcément comptabilisée totalement ou partiellement dans les bilans des AR.

TABLEAU IV.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE EN 2013

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif ⁽¹⁾		Contrôles sur buvard ⁽²⁾			NN Convoqués ⁽³⁾	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Alsace	25 948	16	0,06	10	10	0	5	5
dont Est Mosellan-Lorraine	3 691	0	0,00	0	0	0	0	0
Aquitaine	34 969	108	0,31	80	77	1	10	8
Auvergne	13 046	14	0,11	14	14	5	5	4
Bourgogne	16 936	14	0,08	13	13	9	7	3
Bretagne	36 212	28	0,08	16	15	9	19	19
Centre	28 289	68	0,24	66	60	5	9	6
Champagne-Ardenne	15 652	7	0,04	0	0	0	7	6
Franche-Comté	13 422	90	0,67	0	0	0	90	11
Ile de France	182 739	664	0,36	631	620	54	85	67
Languedoc-Roussillon	30 124	28	0,09	22	21	6	10	6
Limousin	7 353	28	0,38	30	30	12	30	1
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 753	84	0,39	76	66	8	11	8
Midi-Pyrénées	31 963	20	0,06	15	1	1	13	11
Nord-Pas de Calais	56 334	56	0,10	35	31	4	26	25
Normandie	38 074	42	0,11	36	36	13	13	13
PACA + Corse (4)	64 989	136	0,21	119	115	5	17	17
dont Corse	2 888	14	0,00	11	11	0	2	2
Pays de Loire + Poitou								
Angers	28 921	25	0,09	9	9	6	25	15
Nantes	32 691	19	0,06	17	17	14	14	12
dont Poitou Charentes	17 178	13	0,08	5	5	4	11	5
Picardie	21 887	41	0,19	4	3	0	14	10
Rhône-Alpes	82 662	104	0,13	26	26	1	79	35
Sous Total	783 964	1 592	0,20	1 219	1 164	153	489	282
Guadeloupe	5 799	29	0,50	27	22	1	2	1
Guyane	6 463	3	0,05	1	0	0	2	2
Martinique	4 082	13	0,32	13	12	2	2	2
Mayotte	6 367	0	0,00	0	0	0	0	0
Réunion	14 064	9	0,06	9	8	1	1	0
St Pierre et Miquelon	58		0,00					0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 773	30	0,34	30	29	2	2	2
Sous Total	45 606	84	0,18	80	71	6	9	7
TOTAL	829 570	1 676	0,20	1 299	1 235	159	498	289

(1) Nouveau nés ayant un taux de TSH supérieur au seuil d' action (≥ 20 en Delfia ou ≥ 25 en RIA)

(2) Les contrôles demandés correspondent aux contrôles sur un nouveau prélèvement papier, les «reconfirmés positifs» sont ces deuxièmes prélèvements qui ne se normalisent pas

(3) Nombre d'enfants ayant été convoqués après un 1^{er} test très positif + les enfants confirmés positifs au 2^e contrôle

TABLEAU IV.2 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE EN 2013

	Nombre de NN testés	Malades	Hypothyroïdie - Etiologie				Fréquence
			Ectopie	Athyréose	Glandes en Place	Non typées	
Alsace	25 948	5	3	0	2	0	1/5 190
dont Est Mosellan-Lorraine	3 691	0	0	0	0	0	1/-
Aquitaine	34 969	8	1	2	5	0	1/4 371
Auvergne	13 046	4	1	0	3	0	1/3 262
Bourgogne	16 936	3	2	0	1	0	1/5 645
Bretagne	36 212	19	7	4	8	0	1/1 906
Centre	28 289	6	2	2	2	0	1/4 715
Champagne-Ardenne	15 652	6	1	1	4	0	1/2 609
Franche-Comté	13 422	11	6	2	3	0	1/1 220
Ile de France	182 739	67	18	4	45	0	1/2 727
Languedoc-Roussillon	30 124	6	0	2	4	0	1/5 021
Limousin	7 353	1	0	0	1	0	1/7 353
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 753	8	4	2	2	0	1/2 719
Midi-Pyrénées	31 963	11	3	2	6	0	1/2 906
Nord-Pas de Calais	56 334	25	11	3	11	0	1/2 253
Normandie	38 074	13	5	4	4	0	1/2 929
PACA + Corse	64 989	17	9	3	5	0	1/3 823
dont Corse	2 888	2	1	1	0	0	1/1 444
Pays de Loire + Poitou							
Angers	28 921	15	6	2	7	0	1/1 928
Nantes	32 691	12	5	2	5	0	1/2 724
dont Poitou Charentes	17 178	5	3	1	1	0	1/3 436
Picardie	21 887	10	3	1	5	1	1/2 189
Rhône-Alpes	82 662	35	14	6	15	0	1/2 362
Sous Total	783 964	282	101	42	138	1	1/2 780
Guadeloupe	5 799	1	0	0	1	0	1/5 799
Guyane	6 463	2	1	0	1	0	1/3 232
Martinique	4 082	2	0	0	2	0	1/2 041
Mayotte	6 367	0	0	0	0	0	1/-
Réunion	14 064	0	0	0	0	0	1/-
St Pierre et Miquelon	58	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 773	2	0	0	2	0	1/4 387
Sous Total	45 606	7	1	0	6	0	1/6 515
TOTAL	829 570	289	102	42	144	1	1/2 870

TABEAU IV.3 → ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE DEPUIS 2006 – HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964
NN contrôlés	1 108	1 142	849	1 123	1 365	1 184	1 368	1 164
NN convoqués	381	358	322	340	395	411	426	489
NN malades	235	261	242	247	293	298	282	282
Ectopie	97	88	115	97	100	106	92	101
Athyréose	64	56	49	52	50	47	47	42
Glande en place	72	108	72	94	135	137	135	138
Non typées	2	9	6	4	8	8	8	1
Incidence	1/3 382	1/3 017	1/3 306	1/3 213	1/2 751	1/2 664	1/2 799	1/2 780

OUTRE-MER

NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606
NN contrôlés	18	44	36	36	34	46	52	71
NN convoqués	9	8	11	9	6	13	9	9
NN malades	8	6	8	9	5	11	8	7
Ectopie	2	2	2	4	1	1	1	1
Athyréose	1	3	1	1	1	1	1	0
Glande en place	3	0	3	4	3	6	2	6
Non typées	2	1	2	0	0	3	4	0
Incidence	1/6 054	1/8 170	1/6 138	1/5 373	1/9 477	1/4 220	1/5 837	1/6 515

TOTAL FRANCE

NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570
NN contrôlés	1 126	1 186	885	1 159	1 399	1 230	1 420	1 235
NN convoqués	390	366	333	349	401	424	435	498
NN malades	243	267	250	256	298	309	290	289
Ectopie	95	90	117	101	101	107	93	102
Athyréose	65	59	50	53	51	48	48	42
Glande en place	75	108	75	98	138	143	137	144
Non typées	4	10	8	4	8	11	12	1
Incidence	1/3 470	1/3 132	1/3 397	1/3 289	1/2 864	1/2 720	1/2 883	1/2 870

**TABLEAU IV.4 → HYPOTHYROIDIE CONGÉNITALE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2013
DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE***

	Nombre de NN testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyréose	Glande en Place	Non Typée		
Alsace	937 803	115	68	43	44	270	1/3 473
Aquitaine	1 124 080	124	68	128	23	343	1/3 277
Auvergne	477 360	69	36	33	1	139	1/3 434
Bourgogne	639 943	118	27	54	28	227	1/2 819
Bretagne	1 255 068	208	86	145	17	456	1/2 752
Centre	945 426	173	55	76	2	306	1/3 090
Champagne-Ardenne	642 208	113	61	72	6	252	1/2 548
Franche-Comté	492 526	59	42	60	17	178	1/2 767
Ile de France	5 853 911	790	331	607	63	1 791	1/3 269
Languedoc-Roussillon	905 587	45	40	91	14	190	1/4 766
Limousin	242 150	6	2	18	37	63	1/3 844
Lorraine	848 995	87	81	142	1	311	1/2 730
Midi-Pyrénées	1 321 437	135	79	66	13	293	1/4 510
Nord-Pas de Calais	2 193 082	358	121	166	20	665	1/3 298
Normandie	1 474 830	192	147	108	10	457	1/3 227
PACA + Corse	2 041 522	294	136	138	30	598	1/3 414
Pays de Loire + Poitou							
Angers	1 054 303	153	75	84	13	325	1/3 244
Nantes	1 050 830	116	56	49	5	226	1/4 650
Picardie	814 581	69	71	100	15	255	1/3 194
Rhône-Alpes	2 456 470	323	180	155	69	727	1/3 379
Sous Total	26 772 112	3 547	1 762	2 335	428	8 072	1/3 317
Guadeloupe	214 083	2	2	6	5	15	1/14 272
Guyane	142 924	4	2	8	17	31	1/4 610
Martinique	180 854	2	4	8	3	17	1/10 638
Mayotte	111 155	0	0	0	5	5	1/22 231
Réunion	457 021	13	5	9	63	90	1/5 078
St Pierre et Miquelon	401	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	258 745	2	3	8	38	51	1/5 073
Sous Total	1 365 183	23	16	39	131	209	1/6 532
TOTAL	28 137 295	3 570	1 778	2 374	559	8 281	1/3 398

* Bilan établi depuis le début de l'activité, à des dates différentes selon les régions.

TABLEAU V.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES EN 2013

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif ⁽¹⁾		Contrôles sur buvard ⁽²⁾			NN Convoqués	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Alsace	25 948	139	0,54	121	121	4	9	2
dont Est Mosellan-Lorraine	3 691	15	0,41	13	13	2	6	2
Aquitaine	34 969	384	1,10	355	338	28	4	2
Auvergne	13 046	19	0,15	19	17	2	2	2
Bourgogne	16 936	52	0,31	46	46	4	1	1
Bretagne	36 212	254	0,70	246	209	6	1	1
Centre	28 289	225	0,80	216	188	15	4	1
Champagne-Ardenne	15 652	120	0,77	115	96	0	3	0
Franche-Comté	13 422	111	0,83	84	76	13	26	0
Ile de France	182 739	938	0,51	877	834	20	73	5
Languedoc-Roussillon	30 124	174	0,58	164	108	6	16	1
Limousin	7 353	54	0,73	55	36	4	8	1
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 753	27	0,12	21	18	1	6	1
Midi-Pyrénées	31 963	84	0,26	80	58	2	1	1
Nord-Pas de Calais	56 334	363	0,64	335	323	56	5	5
Normandie	38 074	407	1,07	407	392	27	27	2
PACA + Corse	64 989	704	1,08	298	287	30	4	4
dont Corse	2 888	19	0,66	9	8	2	0	0
Pays de Loire + Poitou								
Angers	28 921	157	0,54	147	131	6	14	0
Nantes	32 691	71	0,22	67	61	2	2	2
dont Poitou Charentes	17 178	116	0,68	113	99	5	8	1
Picardie	21 887	139	0,64	105	102	12	3	0
Rhône-Alpes	82 662	338	0,41	334	309	39	9	5
Sous Total	783 964	4 760	0,61	4 110	3 750	277	218	36
Guadeloupe	5 799	38	0,66	35	31	0	2	0
Guyane	6 463	54	0,84	54	53	33	5	0
Martinique	4 082	29	0,71	28	26	0	1	0
Mayotte	6 367	13	0,20	13	7	0	0	0
Réunion	14 064	39	0,28	39	24	1	1	0
St Pierre et Miquelon	58		0,00					0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 773	51	0,58	18	18	2	0	0
Sous Total	45 606	224	0,49	187	159	36	9	0
TOTAL	829 570	4 984	0,60	4 297	3 909	313	227	36

(1) Nouveau-nés ayant un taux de 17OHP supérieur au seuil d'action (13 17OHP ≥ 60 nmol/L)

(2) Les contrôles demandés correspondent aux contrôles sur un nouveau prélèvement papier, les «confirmés positifs» sont ces deuxièmes prélèvements qui ne se normalisent pas

TABLEAU V.2 → DÉPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES EN 2013

	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	
Alsace	25 948	2	1	1	0	0	1/12 974
dont Est Mosellan-Lorraine	3 691	2	1	1	0	0	1/1 846
Aquitaine	34 969	2	2	0	0	0	1/17 485
Auvergne	13 046	2	2	0	0	0	1/6 523
Bourgogne	16 936	1	1	0	0	0	1/16 936
Bretagne	36 212	1	1	0	0	0	1/36 212
Centre	28 289	1	0	1	0	0	1/28 289
Champagne-Ardenne	15 652	0	0	0	0	0	1/-
Franche-Comté	13 422	0	0	0	0	0	1/-
Ile de France	182 739	5	4	1	2	0	1/36 548
Languedoc-Roussillon	30 124	1	1	0	0	0	1/30 124
Limousin	7 353	1	0	1	0	0	1/7 353
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 753	1	1	0	0	0	1/21 753
Midi-Pyrénées	31 963	1	0	1	0	0	1/31 963
Nord-Pas de Calais	56 334	5	3	2	0	0	1/11 267
Normandie	38 074	2	2	0	0	0	1/19 037
PACA + Corse	64 989	4	3	1	0	0	1/16 247
dont Corse	2 888	0	0	0	0	0	1/-
Pays de Loire + Poitou							
Angers	28 921	0	0	0	0	0	1/-
Nantes	32 691	2	2	0	0	0	1/16 346
dont Poitou Charentes	17 178	1	1	0	0	0	1/17 178
Picardie	21 887	0	0	0	0	0	1/-
Rhône-Alpes	82 662	5	5	0	0	0	1/16 532
Sous Total	783 964	36	28	8	2	0	1/21 777
Guadeloupe	5 799	0	0	0	0	0	1/-
Guyane	6 463	0	0	0	0	0	1/-
Martinique	4 082	0	0	0	0	0	1/-
Mayotte	6 367	0	0	0	0	0	1/-
Réunion	14 064	0	0	0	0	0	1/-
St Pierre et Miquelon	58	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 773	0	0	0	0	0	1/-
Sous Total	45 606	0	0	0	0	0	1/-
TOTAL	829 570	36	28	8	2	0	1/23 044

TABLEAU V.3 → ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE DEPUIS 2006 – HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964
NN contrôlés	2 975	3 119	3 022	3 526	3 899	3 977	3 939	3 750
NN convoqués	201	168	182	203	226	236	195	218
NN malades	38	38	41	53	48	33	43	36
FC PS ⁽¹⁾	33	34	33	41	39	27	37	28
FC VP ⁽²⁾	5	4	8	12	9	6	6	8
Incidence	1/20 916	1/20 720	1/19 513	1/14 973	1/16 791	1/24 060	1/18 358	1/ 21 777

OUTRE-MER

NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606
NN contrôlés	76	98	101	123	137	136	127	159
NN convoqués	9	11	10	6	7	9	4	9
NN malades	3	6	6	4	4	5	4	0
FC PS ⁽¹⁾	3	4	6	4	2	5	4	-
FC VP ⁽²⁾	0	2	0	0	2	0	0	-
Incidence	1/16 144	1/8 170	1/8 184	1/12 090	1/11 847	1/9 283	1/11 674	-
Dont Réunion	1/7 281	1/4 944	1/4 995	1/4 761	1/7 141	1/14 185	1/7 159	-

TOTAL FRANCE

NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570
NN contrôlés	3 048	3 217	3 123	3 649	4 036	4 113	4 066	3 909
NN convoqués	210	179	192	209	233	245	199	227
NN malades	41	44	47	57	52	38	47	36
FC PS ⁽¹⁾	36	38	39	45	41	32	41	28
FC VP ⁽²⁾	5	6	8	12	11	6	6	8
Incidence	1/20 567	1/19 008	1/18 067	1/14 771	1/16 410	1/22 116	1/17 789	1/23 044

(1) Forme Classique avec perte de sel

(2) Forme Classique virilisante pure

TABLEAU V.4 → HYPERPLASIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2013 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de NN testés	Malades		Total Malades	Autres formes		Fréquence
		Forme Classique	Forme Virilisante pure		Forme non Classique	Forme Incertaine	
Alsace	457 683	12	7	19	2	1	1/24 089
Aquitaine	574 181	24	7	31	2	3	1/18 522
Auvergne	255 160	11	1	12	0	3	1/21 263
Bourgogne	476 462	20	6	26	1	0	1/18 325
Bretagne	688 058	32	5	37	3	0	1/18 596
Centre	493 713	20	6	26	2	2	1/18 989
Champagne-Ardenne	309 126	15	4	19	1	3	1/16 270
Franche-Comté	254 169	8	1	9	3	0	1/28 241
Ile de France	3 411 456	142	17	159	30	7	1/21 456
Languedoc-Roussillon	490 830	22	1	23	1	0	1/21 340
Limousin	133 721	11	1	12	7	1	1/11 143
Lorraine	434 881	18	1	19	2	0	1/22 888
Midi-Pyrénées	664 583	30	9	39	4	0	1/17 041
Nord-Pas de Calais	1 400 655	66	10	76	4	4	1/18 430
Normandie	862 028	51	11	62	8	6	1/13 904
PACA + Corse	1 141 267	34	4	38	0	0	1/30 033
Pays de Loire + Poitou							
Angers	545 693	27	6	33	2	0	1/16 536
Nantes	675 119	23	3	26	1	2	1/25 966
Picardie	421 585	21	0	21	0	0	1/20 075
Rhône-Alpes	1 595 698	73	10	83	2	2	1/19 225
Sous Total	15 286 068	660	110	770	75	34	1/19 852
Guadeloupe	125 979	6	0	6	2	0	1/20 997
Guyane	142 924	7	0	7	1	0	1/20 418
Martinique	95 874	8	1	9	2	0	1/10 653
Mayotte	111 155	4	0	4	0	0	1/27 789
Réunion	410 415	59	7	66	4	0	1/6 218
St Pierre et Miquelon	401	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	164 612	11	2	13	0	0	1/12 662
Sous Total	1 051 360	95	10	105	9	0	1/10 013
TOTAL	16 337 428	755	120	875	84	34	1/18 671

* Bilan établi depuis le début de l'activité, à des dates différentes selon les régions.

TABLEAU VI.1 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2013

	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés Drépanocytose	% de la population Ciblée	Malades ⁽²⁾		Fréquence	
				SDM		sur tous NN testés	sur NN testés Drépano
Alsace	25 948	8 996	34,67%	19		1/1 366	1/473
dont Est Mosellan-Lorraine	3 691	1 300	35,22%	0		1/-	1/-
Aquitaine	34 969	6 015	17,20%	7		1/4 996	1/859
Auvergne	13 046	2 201	16,87%	2		1/-	1/1 101
Bourgogne	16 936	3 427	20,24%	2		1/8 468	1/1 714
Bretagne	36 212	2 654	7,33%	5		1/7 242	1/531
Centre	28 289	6 262	22,14%	20		1/1 414	1/313
Champagne-Ardenne	15 652	2 784	17,79%	4		1/3 913	1/696
Franche-Comté	13 422	2 886	21,50%	2		1/6 711	1/1 443
Ile de France	182 739	124 086	67,90%	209		1/874	1/594
Languedoc-Roussillon	30 124	12 062	40,04%	3		1/10 041	1/4 021
Limousin	7 353	2 050	27,88%	1		1/7 353	1/2 050
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 753	4 634	21,30%	5		1/4 351	1/927
Midi-Pyrénées	31 963	11 065	34,62%	11		1/2 906	1/1 006
Nord-Pas de Calais	56 334	10 408	18,48%	7		1/8 048	1/1 487
Normandie	38 074	6 161	16,18%	6		1/6 346	1/1 027
PACA + Corse	64 989	28 771	44,27%	3		1/21 663	1/9 590
dont Corse	2 888	1 116	38,64%	0		1/-	1/-
Pays de Loire							
Angers	28 921	3 972	13,73%	8		1/ 3 615	1/497
Nantes	32 691	4 140	12,66%	5		1/ 6 538	1/828
dont Poitou Charentes	17 178	2 235	13,01%	5		1/3 436	1/447
Picardie	21 887	5 460	24,95%	12		1/1 824	1/455
Rhône-Alpes	82 662	31 869	38,55%	22		1/3 757	1/1 449
Sous Total	783 964	279 903	35,70%	353		1/2 221	1/793
Guadeloupe (1)	5 799	5 796	100%	24		1/242	1/242
Guyane	6 463	6 463	100%	33		1/196	1/196
Martinique (1)	4 082	4 125	101%	14		1/292	1/295
Mayotte	6 367	6 367	100%	12		1/531	1/531
Réunion	14 064	14 064	100%	5		1/2 813	1/2 813
St Pierre et Miquelon	58	0	0%	0		1/-	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 773	29	0,33%	0		1/-	1/-
Sous Total	45 606	36 844	80,79%	88		1/518	1/419
TOTAL	829 570	316 747	38,18%	441		1/1 881	1/718

(1) En Martinique et en Guadeloupe, le dépistage de la drépanocytose est réalisé sur place et les autres dépistages sont réalisés par la région Ile de France.

(2) Les malades comptabilisés ne tiennent compte que des syndromes dépanocytaires majeurs (SDM) : SS ; Sβthal ; SC ; SDPunjab ; SOarab ; ASAntilles ; ASOman ; SE ; SLe pore ; Eβthal

TABLEAU VI.2 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2013

	Nombre de NN testés Drépanocytose	Malades Syndrome Drépanocytaire					β ⁰ thalassémie majeure	Hétérozygotes HbS			
		SDM	SS (1, 2)	SC (2)	Sβthal	Autres SDM		AS	Fréquence AS sur les NN ciblés	AC	Autre anomalie
Alsace	8 996	19	11	3	5	0	1	164	1/55	51	39
dont Est Mosellan-Lorraine	1 300	0	0	0	0	0	1	10	1/130	10	0
Aquitaine	6 015	7	5	2	0	0	1	174	1/35	31	12
Auvergne	2 201	2	2	0	0	0	0	54	1/41	9	11
Bourgogne	3 427	2	2	0	0	0	0	70	1/49	45	0
Bretagne	2 654	5	5	0	0	0	0	129	1/21	31	0
Centre	6 262	20	15	4	1	0	2	267	1/23	57	0
Champagne-Ardenne	2 784	4	2	1	1	0	0	91	1/31	17	11
Franche-Comté	2 886	2	1	0	0	1	0	45	1/64	6	10
Ile de France	124 086	209	138	56	13	2	1	4 185	1/30	1 069	83
Languedoc-Roussillon	12 062	3	3	0	0	0	0	149	1/81	61	58
Limousin	2 050	1	1	0	0	0	0	71	1/29	9	5
Lorraine (sauf Est Mosellan)	4 634	5	3	2	0	0	1	93	1/50	39	1
Midi-Pyrénées	11 065	11	9	2	0	0	0	206	1/54	61	71
Nord-Pas de Calais	10 408	7	6	1	0	0	2	219	1/48	65	16
Normandie	6 161	6	5	1	0	0	0	238	1/26	51	16
PACA + Corse	28 771	3	1	0	2	0	3	263	1/109	85	88
dont Corse	1 116	0	0	0	0	0	0	6	1/186	4	3
Pays de Loire											
Angers	3 972	8	6	2	0	0	0	160	1/25	35	0
Nantes	4 140	5	3	1	1	0	0	135	1/31	30	12
dont Poitou Charentes	2 235	5	3	2	0	0	0	68	1/33	13	8
Picardie	5 460	12	9	2	1	0	1	181	1/30	47	0
Rhône-Alpes	31 869	22	16	4	1	1	0	571	1/56	153	152
Sous Total	279 903	353	243	81	25	4	12	7 465	1/37	1 952	585
Guadeloupe (1)	5 796	24	15	6	3	0	0	427	1/14	134	25
Guyane	6 463	33	20	13	0	0	0	545	1/12	199	11
Martinique (1)	4 125	14	11	3	0	0	0	283	1/15	130	26
Mayotte	6 367	12	12	0	0	0	0	317	1/20	0	2
Réunion	14 064	5	5	0	0	0	0	321	1/44	2	28
St Pierre et Miquelon	0	0	-	-	-	-	-	-	1/-	-	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuma	29	0	0	0	0	0	0	0	1/-	0	0
Sous Total	36 844	88	63	22	3	0	0	1 893	1/19	465	92
TOTAL	316 747	441	306	103	28	4	12	9 358	1/34	2 417	677

(1) Ce groupe est la forme majoritaire de SDM

(2) Sont comptabilisés les profils SS et SC confirmés et non confirmés

TABLEAU VI.3 → ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE DEPUIS 2006 – DRÉPANOCYTOSE

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
NN testés	214 181	223 964	235 905	242 673	253 466	262 683	271 887	279 903
% de pop ciblée	27%	28,45%	29,50%	30,60%	31,45%	33,08%	34,44%	35,70%
NN SDM	285	326	297	314	344	305	310	353
Incidence globale	1/2 749	1/2 415	1/2 694	1/2 527	1/2 343	1/2 603	1/2 546	1/2 221
Incidence ciblée	1/752	1/687	1/794	1/773	1/737	1/861	1/877	1/793
H_z HbS⁽¹⁾	5 873	5 996	6 297	6 189	6 915	7 051	7 126	7 465
Incidence H_z HbS⁽¹⁾ ciblée	1/36	1/37	1/37	1/39	1/37	1/37	1/38	1/37
OUTRE-MER								
NN testés	39 486	39 094	40 274	39 268	38 536	37 594	37 971	36 844
NN SDM	90	56	64	89	68	69	72	88
Incidence globale	1/439	1/698	1/629	1/441	1/567	1/545	1/527	1/419
H_z HbS⁽¹⁾	2 207	2 003	2 057	2 050	1 985	1 901	1 910	1 893
Incidence H_z HbS⁽¹⁾ ciblée	1/18	1/20	1/20	1/19	1/19	1/20	1/20	1/19
TOTAL FRANCE								
NN testés	252 828	263 114	276 134	281 982	292 041	300 277	309 858	316 747
% de pop ciblée	30%	31,50%	32,50%	33,50%	34,20%	35,73%	37,06%	38,18%
NN SDM	375	405	361	403	409	374	382	441
Incidence globale	1/2 249	1/2 065	1/2 352	1/2 089	1/2 086	1/2 247	1/2 189	1/1 881
Incidence ciblée	1/674	1/650	1/765	1/700	1/714	1/803	1/811	1/718
H_z HbS⁽¹⁾	8 060	7 999	8 354	8 239	8 900	8 952	9 036	9 358
Incidence H_z HbS⁽¹⁾ ciblée	1/31	1/33	1/33	1/34	1/33	1/34	1/34	1/34

(1) Hétérozygote HbS

TABLEAU VI.4 → DRÉPANOCYTOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2013 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de NN testés	SS	SC	Sβthal	Autre	Total ⁽¹⁾	Fréquence
Alsace	100 832	62	12	10	0	84	1/1 200
Aquitaine	55 746	44	14	2	0	60	1/929
Auvergne	31 484	8	3	0	0	11	1/2 862
Bourgogne	38 985	27	4	0	0	31	1/1 258
Bretagne	23 040	27	3	13	0	43	1/536
Centre	57 936	75	20	6	0	101	1/574
Champagne-Ardenne	47 361	31	8	5	0	44	1/1 076
Franche-Comté	33 284	6	0	2	1	9	1/3 698
Ile de France	1 686 514	2 202	688	243	11	3 144	1/536
Languedoc-Roussillon	134 721	26	2	1	0	29	1/4 646
Limousin	18 542	15	2	1	0	18	1/1 030
Lorraine	65 005	35	6	5	0	46	1/1 413
Midi-Pyrénées	105 695	48	15	2	0	65	1/1 626
Nord-Pas de Calais	195 614	80	17	9	0	106	1/1 845
Normandie	88 178	99	23	6	0	128	1/689
PACA + Corse	399 522	53	18	36	0	107	1/3 734
Pays de Loire + Poitou							
Angers	52 648	53	14	4	0	71	1/742
Nantes	62 508	38	10	7	0	55	1/1 137
Picardie	57 303	56	19	4	0	79	1/725
Rhône-Alpes	319 519	197	36	22	2	257	1/1 243
Sous Total	3 574 437	3 182	914	378	14	4 488	1/796
Guadeloupe	188 041	515	108	20	0	643	1/292
Guyane	115 200	306	186	13	0	505	1/228
Martinique	134 793	272	90	19	5	386	1/349
Mayotte	111 147	174	0	2	0	176	1/632
Réunion	274 652	58	1	5	0	64	1/4 291
St Pierre et Miquelon	2	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	351	0	0	0	0	0	1/-
Sous Total	824 186	1 325	385	59	5	1 774	1/465
TOTAL	4 398 623	4 507	1 299	437	19	6 262	1/702

(1) Les malades comptabilisés ne tiennent compte que des syndromes dépanocytaires majeurs (SDM) : SS ; Sβthal ; SC ; SDPunjad ; SOarab ; ASAntilles ; ASOman ; SE ; SLepore ; Eβ*thal

* Bilan établi depuis le début de l'activité, à des dates différentes selon les régions.

TABLEAU VII.1 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2013

Date de Début du programme		Nombre de NN testés	NN ayant une TIR $J_3 \geq$ seuil ⁽¹⁾		Génotypage avec kitCF30			Total avec au moins 1 mutation
			Nombre	% Positifs	Nb de Géno-type réalisé	2 mutations du Kit CF30	1 mutation du Kit CF30	
01/10/02	Alsace	25 948	126	0,49%	126	1	9	10
	dont Est Mosellan-Lorraine	3 691	9	0,24%	9	0	0	0
01/01/03	Aquitaine	34 969	187	0,53%	185	4	23	27
01/09/02	Auvergne	13 046	38	0,29%	38	2	2	4
01/05/02	Bourgogne	16 936	46	0,27%	46	1	6	7
01/01/02	Bretagne	36 212	92	0,25%	92	3	7	10
01/06/02	Centre	28 289	141	0,50%	139	3	16	19
01/09/02	Champagne-Ardenne	15 652	56	0,36%	54	3	7	10
15/04/02	Franche-Comté	13 422	80	0,60%	79	1	15	16
01/09/02	Ile de France	182 739	847	0,46%	825	10	41	51
01/06/02	Languedoc-Roussillon	30 124	102	0,34%	100	1	8	9
01/05/02	Limousin	7 353	31	0,42%	31	0	2	2
01/06/02	Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 753	116	0,53%	116	0	9	9
01/10/02	Midi-Pyrénées	31 963	91	0,28%	90	0	6	6
01/01/02	Nord-Pas de Calais	56 334	221	0,39%	183	5	20	25
01/01/02	Normandie	38 074	221	0,58%	219	6	21	27
01/04/02	PACA + Corse	64 989	417	0,64%	416	4	34	38
	dont Corse	2 888	16	0,55%	16	0	3	3
	Pays de Loire							
01/05/02	Angers	28 921	77	0,27%	77	3	10	13
01/01/02	Nantes	32 691	69	0,21%	69	4	9	13
	dont Poitou Charentes	17 178	32	0,19%	32	1	3	4
01/06/02	Picardie	21 887	107	0,49%	106	4	6	10
01/10/02	Rhône-Alpes	82 662	310	0,38%	305	12	25	37
	Sous Total	783 964	3 375	0,43%	3 296	67	276	343
01/01/08	Guadeloupe	5 799	44	0,76%	42	0	1	1
01/07/12	Guyane	6 463	40	0,62%	32	0	0	0
01/02/13	Martinique	3 719	20	0,54%	20	0	2	2
01/06/02	Réunion	14 064	107	0,76%	107	5	8	13
	St Pierre et Miquelon	58	0	0,00%	0	0	0	0
	Sous Total	30 103	211	0,70%	201	5	11	16
	TOTAL	814 067	3 586	0,44%	3 497	72	287	359

(1) Nouveau-nés ayant un taux de Trypsine supérieur au seuil d'action (J_3 TIR \geq 65 μ g/l, ou \geq 60 μ g/l avec la technique GSP)

TABLEAU VII.2 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2013

	Nombre de NN testés	Contrôles TIR J21 ⁽¹⁾		
		Demandés	Reçus	Confirmés Positifs
Alsace	25 948	24	21	3
dont Est Mosellan-Lorraine	3 691	0	0	0
Aquitaine	34 969	26	19	2
Auvergne	13 046	10	9	1
Bourgogne	16 936	3	1	1
Bretagne	36 212	20	18	2
Centre	28 289	17	13	2
Champagne-Ardenne	15 652	9	7	3
Franche-Comté	13 422	13	12	0
Ile de France	182 739	154	144	19
Languedoc-Roussillon	30 124	20	18	3
Limousin	7 353	4	4	2
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 753	20	18	3
Midi-Pyrénées	31 963	21	18	4
Nord-Pas de Calais	56 334	71	57	9
Normandie	38 074	28	25	6
PACA + Corse	64 989	70	65	9
dont Corse	2 888	2	2	0
Pays de Loire				
Angers	28 921	16	15	1
Nantes	32 691	12	12	3
dont Poitou Charentes	17 178	9	9	1
Picardie	21 887	13	12	1
Rhône-Alpes	82 662	55	48	8
Sous Total	783 964	606	536	82
Guadeloupe	5 799	8	7	1
Guyane	6 463	10	4	0
Martinique	3 719	2	2	0
Réunion	14 064	12	8	1
St Pierre et Miquelon	58	0	0	0
Sous Total	30 103	32	21	2
TOTAL	814 067	638	557	84

(1) Les contrôles TIR J21 demandés correspondent aux contrôles sur un nouveau prélèvement papier, les «confirmés positifs» sont ces deuxièmes prélèvements dont la TIR J21 $\geq 40 \mu\text{g/L}$ (ou $\geq 37 \mu\text{g/L}$ avec GSP)

TABLEAU VII.3 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2013

	NN Convoqués au CRCM			Total	Malades
	2 mutations du Kit CF30	1 mutation du Kit CF30	J21 positifs ⁽¹⁾		
Alsace	1	9	3	13	1
dont Est Mosellan-Lorraine	0	0	0	0	0
Aquitaine	4	23	2	29	5
Auvergne	2	2	1	5	3
Bourgogne	1	6	1	8	1
Bretagne	3	7	2	12	5
Centre	3	16	2	21	6
Champagne-Ardenne	3	7	3	13	6
Franche-Comté	1	15	0	16	2
Ile de France	10	41	19	70	13
Languedoc-Roussillon	1	8	3	12	1
Limousin	0	2	2	4	1
Lorraine (sauf Est Mosellan)	0	9	3	12	0
Midi-Pyrénées	0	6	4	10	1
Nord-Pas de Calais	5	20	9	34	8
Normandie	6	21	6	33	6
PACA + Corse	4	34	9	47	8
dont Corse	0	3	0	3	1
Pays de Loire					
Angers	3	10	1	14	4
Nantes	4	9	3	16	5
dont Poitou Charentes	1	3	1	5	1
Picardie	4	6	1	11	4
Rhône-Alpes	12	25	8	45	19
Sous Total	67	276	82	425	99
Guadeloupe	0	1	1	2	0
Guyane	0	0	0	0	0
Martinique	0	2	0	2	1
Réunion	5	8	1	14	5
St Pierre et Miquelon	0	0	0	0	0
Sous Total	5	11	2	18	6
TOTAL	72	287	84	443	105

(1) Les contrôles TIR J21 ≥ 40 µg/L (ou ≥ 37 µg/L avec GSP)

TABLEAU VII.4 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2013

	Nombre de NN testés	Malades					Fréquence
		Total	Avec 2 Mutations Kit CF30	Avec 1 Mutation Kit CF30	Avec 0 Mutation Kit CF30	Iléus / DPN ⁽¹⁾	
Alsace	25 948	1	1	0	0	0	1/25 948
dont Est Mosellan-Lorraine	3 691	0	0	0	0	0	1/-
Aquitaine	34 969	5	4	1	0	2	1/6 994
Auvergne	13 046	3	2	1	0	0	1/4 349
Bourgogne	16 936	1	1	0	0	1	1/16 936
Bretagne	36 212	5	3	2	0	1	1/7 242
Centre	28 289	6	3	3	0	0	1/4 715
Champagne-Ardenne	15 652	6	3	3	0	1	1/2 609
Franche-Comté	13 422	2	1	1	0	0	1/6 711
Ile de France	182 739	13	10	3	0	6	1/14 057
Languedoc-Roussillon	30 124	1	1	0	0	0	1/30 124
Limousin	7 353	1	0	1	0	0	1/7 353
Lorraine (sauf Est Mosellan)	21 753	0	0	0	0	0	1/-
Midi-Pyrénées	31 963	1	0	1	0	1	1/31 963
Nord-Pas de Calais	56 334	8	5	3	0	2	1/7 042
Normandie	38 074	6	6	0	0	2	1/6 346
PACA + Corse	64 989	8	4	2	2	2	1/8 124
dont Corse	2 888	1	1	0	0	0	1/2 888
Pays de Loire							
Angers	28 921	4	3	1	0	0	1/7 230
Nantes	32 691	5	4	1	0	1	1/6 538
dont Poitou Charentes	17 178	1	1	0	0	0	1/17 178
Picardie	21 887	4	4	0	0	0	1/5 472
Rhône-Alpes	82 662	19	12	6	1	1	1/4 351
Sous Total	783 964	99	67	29	3	20	1/7 919
Guadeloupe	5 799	0	0	0	0	0	1/-
Guyane	6 463	0	0	0	0	0	1/-
Martinique	3 719	1	0	1	0	0	1/3 719
Réunion	14 064	5	5	0	0	0	1/2 813
St Pierre et Miquelon	58	0	0	0	0	0	1/-
Sous Total	30 103	6	5	1	0	0	1/5 017
TOTAL	814 067	105	72	30	3	20	1/7 753

(1) Les Iléus et/ou DPN (diagnostic pré-natal) sont comptabilisés parmi les malades et ne sont pas des sous groupes exclusifs

TABLEAU VII.5 → MUCOVISCIDOSE – ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE DEPUIS 2006

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013
NN testés	794 887	787 419	800 021	793 633	806 006	793 988	789 384	783 964
NN génotypes	4 320	3 767	4 031	3 910	3 770	3 433	3 715	3 296
2 mutations	132	119	119	138	98	113	98	67
1 mutation	369	285	390	326	301	313	279	276
NN avec TIR J21	750	718	603	545	558	563	612	536
NN convoqués	603	516	596	541	488	497	461	425
NN malades	174	153	166	180	131	149	137	99
dont F. frontières ⁽¹⁾	28	23	12	23	23	26	18	17
IM/DPN ⁽²⁾	28	22	24	22	16	21	13	20
Incidence	1/4 568	1/5 147	1/4 819	1/4 409	1/6 153	1/5 329	1/5 762	1/7 919
OUTRE-MER								
NN testés	14 561	14 831	21 109	20 846	20 468	20 599	23 811	30 103
NN génotypes	143	120	197	179	142	112	151	201
2 mutations	6	5	3	4	2	3	3	5
1 mutation	14	12	17	14	8	5	12	11
NN avec TIR J21	15	12	34	12	16	21	22	21
NN convoqués	23	21	26	20	12	13	18	18
NN malades	8	7	3	5	3	3	3	6
dont F. frontières ⁽¹⁾	0	0	2	1	1	0	0	0
IM/DPN ⁽²⁾	3	1	0	0	1	1	0	0
Incidence	1/1 820	1/2 119	1/7 036	1/4 169	1/6 823	1/6 866	1/7 937	1/5 017
TOTAL FRANCE								
NN testés	809 448	802 250	821 130	814 479	826 474	814 587	813 195	814 067
NN génotypes	4 463	3 887	4 228	4 089	3 912	3 545	3 866	3 497
2 mutations	138	124	122	149	100	116	101	72
1 mutation	383	297	407	340	309	318	291	287
NN avec TIR J21	765	730	637	557	574	584	634	557
NN convoqués	626	537	622	561	500	510	479	443
NN malades	182	160	169	185	134	152	140	105
dont F. frontières ⁽¹⁾	28	23	14	24	24	26	18	17
IM/DPN ⁽²⁾	31	23	24	22	17	22	13	20
Incidence	1/4 448	1/5 014	1/4 859	1/4 403	1/6 168	1/5 359	1/5 809	1/7 753

(1) Mucoviscidose « forme frontière/atypique » : définie chez un nouveau-né hypertrypsiniémique ayant soit un test de la sueur < 60 mmol/L de chlorures avec 2 mutations du gène CFTR dont au moins une ne figure pas dans le panel des mutations sévères, soit un test de la sueur entre 30 et 60 mmol/L de chlorure et 1 ou 0 mutation du gène CFTR. Castellani C, J Cyst Fibrosis 2008 ; Borowitz D, J Pediatr 2009.

(2) Iléus méconiaux / Diagnostics pré-natals

TABLEAU VII.6.1 → MUCOVISCIDOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2013 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de NN testés	BM - Kit CF30			Total BM positives
		Nombre de BM réalisées	BM positives 2 mutations	BM positives 1 mutation	
Alsace	296 500	1 949	58	174	232
Aquitaine	380 193	2 057	53	165	218
Auvergne	152 812	730	27	56	83
Bourgogne	208 082	797	34	76	110
Bretagne	449 302	2 092	113	288	401
Centre	335 100	1 423	47	119	166
Champagne-Ardenne	183 241	953	25	108	133
Franche-Comté	151 894	987	24	108	132
Ile de France	2 007 048	12 113	216	716	932
Languedoc-Roussillon	336 225	2 139	41	180	221
Limousin	88 201	513	14	39	53
Lorraine	264 342	1 638	49	171	220
Midi-Pyrénées	356 526	1 290	42	117	159
Nord-Pas de Calais	681 197	2 995	133	283	416
Normandie	477 659	2 654	94	273	367
PACA + Corse	738 733	4 338	77	346	423
Pays de Loire + Poitou					
Angers	346 809	1 039	53	94	147
Nantes	389 163	1 017	56	105	161
Picardie	265 015	1 569	50	162	212
Rhône-Alpes	906 977	5 508	151	448	599
Sous Total	9 015 019	47 801	1 357	4 028	5 385
Guadeloupe	37 501	294	3	10	13
Guyane	10 076	54	0	2	2
Martinique	3 719	20	0	2	2
Réunion	167 433	1 510	38	138	176
St Pierre et Miquelon	401	0	0	0	0
Sous Total	218 729	1 878	41	152	193
TOTAL	9 233 748	49 679	1 398	4 180	5 578

* Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions

TABLEAU VII.6.2 → MUCOVISCIDOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2013 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de malades			Nombre de malades		Total	Fréquence
	2 mutations Kit CF30	1 mutation Kit CF30	0 mutation Kit CF30	Forme Classique	Forme frontière (1)		
Alsace	58	20	3	63	18	81	1/3 660
Aquitaine	53	9	1	57	6	63	1/6 035
Auvergne	27	5	1	27	6	33	1/4 631
Bourgogne	34	9	1	38	6	44	1/4 729
Bretagne	113	35	1	127	22	149	1/3 015
Centre	47	17	0	53	11	64	1/5 236
Champagne-Ardenne	25	10	0	31	4	35	1/5 235
Franche-Comté	24	10	2	34	2	36	1/4 219
Ile de France	216	65	8	237	52	289	1/6 945
Languedoc-Roussillon	41	14	4	52	7	59	1/5 699
Limousin	14	6	2	18	4	22	1/4 009
Lorraine	49	15	1	55	10	65	1/4 067
Midi-Pyrénées	42	12	2	52	4	56	1/6 367
Nord-Pas de Calais	133	28	0	132	29	161	1/4 231
Normandie	94	23	0	104	13	117	1/4 083
PACA + Corse	77	44	6	112	15	127	1/5 817
Pays de Loire + Poitou							
Angers	53	13	0	55	11	66	1/5 255
Nantes	56	18	0	61	13	74	1/5 259
Picardie	50	10	0	51	9	60	1/4 417
Rhône-Alpes	151	63	10	194	30	224	1/4 049
Sous Total	1 357	426	42	1 553	272	1 825	1/4 940
Guadeloupe	3	1	0	3	1	4	1/9 375
Guyane	0	0	0	0	0	0	1/-
Martinique	0	1	0	1	0	1	1/3 719
Réunion	38	13	0	47	4	51	1/3 283
St Pierre et Miquelon	0	0	0	0	0	0	1/-
	41	15	0	51	5	56	1/3 906
TOTAL	1 398	441	42	1 604	277	1 881	1/4 909

(1) Mucoviscidose « forme frontière/atypique » : définie chez un nouveau-né hypertrypsémique ayant soit un test de la sueur < 60 mmol/L de chlorures avec 2 mutations du gène CFTR dont au moins une ne figure pas dans le panel des mutations sévères, soit un test de la sueur entre 30 et 60 mmol/L de chlorure et 1 ou 0 mutation du gène CFTR. Castellani C, J Cyst Fibrosis 2008 ; Borowitz D, J Pediatr 2009.

TABLEAU VIII.1 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2013

	Phénylalanine			TSH		
	Nombre	Préma	%	Nombre	Préma	%
Alsace	21	13	61,9	16	0	0,0
dont Est Mosellan-Lorraine	0	0	-	0	0	-
Aquitaine	10	5	50,0	108	8	7,4
Auvergne	2	1	50,0	14	0	0,0
Bourgogne	7	2	28,6	14	0	0,0
Bretagne	11	6	54,5	28	0	0,0
Centre	6	2	33,3	68	3	4,4
Champagne-Ardenne	8	4	50,0	7	1	14,3
Franche-Comté	5	0	0,0	90	0	0,0
Ile de France	92	45	48,9	664	50	7,5
Languedoc-Roussillon	15	3	20,0	28	7	25,0
Limousin	3	0	0,0	28	2	7,1
Lorraine (sauf Est Mosellan)	22	9	40,9	84	19	22,6
Midi-Pyrénées	3	1	33,3	20	2	10,0
Nord-Pas de Calais	79	66	83,5	56	7	12,5
Normandie	42	28	66,7	42	3	7,1
PACA + Corse	24	5	20,8	136	8	5,9
dont Corse	0	0	-	14	0	0,0
Pays de Loire						
Angers	10	6	60,0	25	0	0,0
Nantes	7	1	14,3	19	0	0,0
dont Poitou Charentes	4	1	25,0	5	0	0,0
Picardie	30	13	43,3	41	2	4,9
Rhône-Alpes	36	20	55,6	104	10	9,6
Sous Total	433	230	53,1	1 592	122	7,7
Guadeloupe	6	4	66,7	29	5	17,2
Guyane	3	3	100,0	3	0	0,0
Martinique	2	2	100,0	13	1	7,7
Mayotte	3	3	100,0	0	0	-
Réunion	5	2	40,0	9	0	0,0
St Pierre et Miquelon	0	0	-	0	0	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	2	0	0,0	30	2	6,7
Sous Total	21	14	66,7	84	8	9,5
TOTAL	454	244	53,7	1 676	130	7,8

TABLEAU VIII.2 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2013

	17OHP			TIR		
	Nombre	Préma	%	Nombre	Préma	%
Alsace	139	123	88,5	126	19	15,1
dont Est Mosellan-Lorraine	15	8	53,3	9	0	0,0
Aquitaine	384	336	87,5	187	24	12,8
Auvergne	19	13	68,4	38	2	5,3
Bourgogne	52	43	82,7	46	4	8,7
Bretagne	254	234	92,1	92	15	16,3
Centre	225	196	87,1	141	19	13,5
Champagne-Ardenne	120	116	96,7	56	11	19,6
Franche-Comté	111	101	91,0	80	0	0,0
Ile de France	938	895	95,4	847	112	13,2
Languedoc-Roussillon	174	159	91,4	102	16	15,7
Limousin	54	50	92,6	31	7	22,6
Lorraine (sauf Est Mosellan)	27	26	96,3	116	14	12,1
Midi-Pyrénées	84	70	83,3	91	6	6,6
Nord-Pas de Calais	363	338	93,1	221	55	24,9
Normandie	407	365	89,7	221	18	8,1
PACA + Corse	704	595	84,5	417	21	5,0
dont Corse	19	16	84,2	16	0	0,0
Pays de Loire						
Angers	157	146	93,0	77	2	2,6
Nantes	71	62	87,3	69	4	5,8
dont Poitou Charentes	32	27	84,4	9	0	0,0
Picardie	139	123	88,5	107	12	11,2
Rhône-Alpes	338	321	95,0	310	54	17,4
Sous Total	4 760	4 312	90,6	3 375	415	12,3
Guadeloupe	38	35	92,1	44	15	34,1
Guyane	54	54	100,0	40	5	12,5
Martinique	29	28	96,6	20	1	5,0
Mayotte	13	13	100,0	-	-	-
Réunion	39	38	97,4	107	22	20,6
St Pierre et Miquelon	0	0	-	0	0	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	51	44	86,3	-	-	-
Sous Total	224	212	94,6	211	43	20,4
TOTAL	4 984	4 524	90,8	3 586	458	12,8



Bilan par région

SOMMAIRE

Alsace	p. 76
Aquitaine	p. 77
Auvergne	p. 78
Bourgogne	p. 79
Bretagne	p. 80
Centre	p. 81
Champagne-Ardenne	p. 82
Franche-Comté	p. 83
Ile de France	p. 84
Languedoc-Roussillon	p. 85
Limousin	p. 86
Lorraine	p. 87
Midi-Pyrénées	p. 88
Nord - Pas de Calais	p. 89
Normandie	p. 90
Provence Alpes – Côte d’Azur	p. 91
Pays de la Loire – Angers	p. 92
Pays de la Loire – Nantes	p. 93
Picardie	p. 94
Rhône-Alpes	p. 95
Guadeloupe	p. 96
Guyane	p. 97
Martinique	p. 98
Mayotte	p. 99
Ile de la Réunion	p. 100
Polynésie Française, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	p. 101

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2012	1 298 285	110	4	114	79	3	3
2013	25 948	0	1	1	3	0	0
Total Fin 2013	1 324 233	110	5	115	82	3	3

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2012	911 855	112	68	41	44	265	1
2013	25 948	3	0	2	0	5	0
Total Fin 2013	937 803	115	68	43	44	270	1

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2012	431 735	11	6	2	1	20	1
2013	25 948	1	1	0	0	2	0
Total Fin 2013	457 683	12	7	2	1	22	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2012	91 836	51	9	5	0	65	1 604	422	1
2013	8 996	11	3	5	0	19	164	51	1
Total Fin 2013	100 832	62	12	10	0	84	1 768	473	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2012	270 552	1 823	57	165	222	63	17	80	4
2013	25 948	126	1	9	10	0	1	1	0
Total Fin 2013	296 500	1 949	58	174	232	63	18	81	4

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **AQUITAINE**

Adresse : ARAq CHR Groupe Pellegrin Maternité Rez-de-Chaussée
place Amélie Raba-Léon 33076 BORDEAUX Cx
Téléphone : 05.56.79.87.00 - Fax : 05.56.79.87.87
E.mail : araq@chu-bordeaux.fr

PRÉSIDENT
Pr D. LACOMBE

Territoire Géographique :
Aquitaine

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1970 à 2012	1 364 500	79	0	79	38	1	2
2013	34 969	0	0	0	2	0	0
Total Fin 2013	1 399 469	79	0	79	40	1	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2012	1 089 111	123	66	123	23	335	10
2013	34 969	1	2	5	0	8	0
Total Fin 2013	1 124 080	124	68	128	23	343	10

4 en attente

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1970 à 2012	539 212	22	7	2	3	34	1
2013	34 969	2	0	0	0	2	1
Total Fin 2013	574 181	24	7	2	3	36	2

1 non connu

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2012	49 731	39	12	2	0	53	1 422	360	1
2013	6 015	5	2	0	0	7	174	31	0
Total Fin 2013	55 746	44	14	2	0	60	1 596	391	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2012	345 224	1 872	49	142	191	52	6	58	9
2013	34 969	185	4	23	27	5	0	5	0
Total Fin 2013	380 193	2 057	53	165	218	57	6	63	9

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2012	464 314	26	0	26	1	2	1
2013	13 046	0	1	1	0	0	0
Total Fin 2013	477 360	26	1	27	1	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2012	464 314	68	36	30	1	135	1
2013	13 046	1	0	3	0	4	0
Total Fin 2013	477 360	69	36	33	1	139	1

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2012	242 114	9	1	0	3	13	0
2013	13 046	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2013	255 160	11	1	0	3	15	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2012	29 283	6	3	0	0	9	347	95	0
2013	2 201	2	0	0	0	2	54	9	0
Total Fin 2013	31 484	8	3	0	0	11	401	104	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2012	139 766	692	25	54	79	24	6	30	3
2013	13 046	38	2	2	4	3	0	3	0
Total Fin 2013	152 812	730	27	56	83	27	6	33	3

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **BOURGOGNE**

Adresse : ABDEMME Plateau Technique de Biologie
2 rue Angélique Ducoudray BP 37013 21070 DIJON Cx
Téléphone : 03.80.29.33.47 - Fax : 03.80.29.36.00
E.mail : abdemme@chu-dijon.fr

PRÉSIDENT
Pr F. HUET

Territoire Géographique :
Bourgogne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2012	623 007	47	1	48	41	0	1
2013	16 936	1	0	1	2	0	0
Total Fin 2013	639 943	48	1	49	43	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2012	623 007	116	27	53	28	224	2
2013	16 936	2	0	1	0	3	1
Total Fin 2013	639 943	118	27	54	28	227	3

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1987 à 2012	459 526	19	6	1	0	26	0
2013	16 936	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2013	476 462	20	6	1	0	27	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2012	35 558	25	4	0	0	29	649	143	2
2013	3 427	2	0	0	0	2	70	45	0
Total Fin 2013	38 985	27	4	0	0	31	719	188	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire				Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2012	191 146	751	33	70	103	37	6	43	2
2013	16 936	46	1	6	7	1	0	1	0
Total Fin 2013	208 082	797	34	76	110	38	6	44	2

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **BRETAGNE**

Adresse : ARDPHE Hôpital Sud Annexe Pédiatrique
16 Boulevard de Bulgarie BP 90347 35203 RENNES Cx 2
Téléphone : 02.23.30.11.88 - Fax : 02.23.30.27.66
E.mail : ardphe.bretagne@wanadoo.fr

PRÉSIDENT
Pr M. ROUSSEY

Territoire Géographique :
Bretagne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2012	1 242 725	57	4	61	19	0	0
2013	36 212	1	0	1	1	0	0
Total Fin 2013	1 278 937	58	4	62	20	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2012	1 218 856	201	82	137	17	437	5
2013	36 212	7	4	8	0	19	0
Total Fin 2013	1 255 068	208	86	145	17	456	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2012	651 846	31	5	3	0	39	0
2013	36 212	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2013	688 058	32	5	3	0	40	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2012	20 386	22	3	13	0	38	879	152	0
2013	2 654	5	0	0	0	5	129	31	0
Total Fin 2013	23 040	27	3	13	0	43	1 008	183	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2012	413 090	2 000	110	281	391	123	21	144	4
2013	36 212	92	3	7	10	4	1	5	0
Total Fin 2013	449 302	2 092	113	288	401	127	22	149	4

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **CENTRE**

Adresse : GENEDEP CHU Bretonneau Médecine Nucléaire In Vitro
2 boulevard Tonnellé 37044 TOURS Cx 9
Téléphone : 02.47.47.86.24 - Fax : 02.34.38.95.89
E.mail : sec.genedep@chu-tours.fr

PRÉSIDENT
Pr JC. BESNARD

Territoire Géographique :
Centre

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2012	917 137	40	3	43	14	0	1
2013	28 289	2	0	2	0	0	0
Total Fin 2013	945 426	42	3	45	14	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2012	917 137	171	53	74	2	300	0
2013	28 289	2	2	2	0	6	0
Total Fin 2013	945 426	173	55	76	2	306	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2012	465 424	20	5	2	2	29	0
2013	28 289	0	1	0	0	1	0
Total Fin 2013	493 713	20	6	2	2	30	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1999 à 2012	51 674	60	16	5	0	81	2 108	447	0
2013	6 262	15	4	1	0	20	267	57	0
Total Fin 2013	57 936	75	20	6	0	101	2 375	504	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2012	306 811	1 284	44	103	147	49	9	58	5
2013	28 289	139	3	16	19	4	2	6	0
Total Fin 2013	335 100	1 423	47	119	166	53	11	64	5

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2012	566 727	60	3	63	34	8	0
2013	15 652	1	1	2	1	0	0
Total Fin 2013	582 379	61	4	65	35	8	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2012	626 556	112	60	68	6	246	0
2013	15 652	1	1	4	0	6	0
Total Fin 2013	642 208	113	61	72	6	252	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2012	293 474	15	4	1	3	23	1
2013	15 652	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	309 126	15	4	1	3	23	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	
1995 à 2012	44 577	29	7	4	0	40	785	215	0
2013	2 784	2	1	1	0	4	91	17	0
Total Fin 2013	47 361	31	8	5	0	44	876	232	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2012	167 589	899	22	101	123	27	2	29	2
2013	15 652	54	3	7	10	4	2	6	0
Total Fin 2013	183 241	953	25	108	133	31	4	35	2

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **FRANCHE COMTÉ**

Adresse : ARDEMME CHRU Hôpital Jean Minjot Bâtiment vert - Niveau 0
3, boulevard Fleming 25030 BESANÇON Cx
Téléphone : 03.81.21.84.28 - Fax : 03.81.21.81.05
E.mail : ardemme-fc@chu-besancon.fr

PRÉSIDENT
Pr J. SCHIRRER

Territoire Géographique :
Franche Comté

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1969 à 2012	670 434	61	0	61	12	1	0
2013	13 422	0	1	1	0	0	0
Total Fin 2013	683 856	61	1	62	12	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2012	479 104	53	40	57	17	167	3
2013	13 422	6	2	3	0	11	0
Total Fin 2013	492 526	59	42	60	17	178	3

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2012	240 747	8	1	3	0	12	2
2013	13 422	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	254 169	8	1	3	0	12	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2012	30 398	5	0	2	0	7	427	134	0
2013	2 886	1	0	0	1	2	45	6	0
Total Fin 2013	33 284	6	0	2	1	9	472	140	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2012	138 472	908	23	93	116	33	1	34	5
2013	13 422	79	1	15	16	1	1	2	0
Total Fin 2013	151 894	987	24	108	132	34	2	36	5

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **ILE-DE-FRANCE**

Adresse : Fédération Parisienne de Dépistage Hôpital Necker
 Pavillon Blumenthal 2^e étage 149 rue de Sèvres 75730 PARIS Cx 15
 Téléphone : 01.42.73.74.73 - Fax : 01.42.73.74.76
 E.mail : depistage@fpdphe.org

PRÉSIDENT
Pr P. CZERNICHOW

Territoire Géographique :
 Ile-de-France

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1966 à 2012	6 268 622	347	16	363	367	12	0
2013	182 739	8	3	11	5	2	0
Total Fin 2013	6 451 361	355	19	374	372	14	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2012	5 671 172	772	327	562	63	1 724	14
2013	182 739	18	4	45	0	67	1
Total Fin 2013	5 853 911	790	331	607	63	1 791	15

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1994 à 2012	3 228 717	138	16	28	7	189	11
2013	182 739	4	1	2	0	7	0
Total Fin 2013	3 411 456	142	17	30	7	196	11

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2012	1 562 428	2 064	632	230	9	2 935	54 388	13 618	19
2013	124 086	138	56	13	2	209	4 185	1 069	0
Total Fin 2013	1 686 514	2 202	688	243	11	3 144	58 573	14 687	19

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2012	1 824 309	11 288	206	675	881	224	52	276	17
2013	182 739	825	10	41	51	13	0	13	0
Total Fin 2013	2 007 048	12 113	216	716	932	237	52	289	17

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LANGUEDOC ROUSSILLON**

GREPAM Laboratoire de Biologie Spécialisée et Oncologie ICM Val d'Aurelle
 rue de la croix Verte Parc Euromédecine 34298 MONTPELLIER Cx 5
 Téléphone : 04.67.61.30.10 - Fax : 04.67.63.28.73
 E.mail : grepam@icm.unicancer.fr

PRÉSIDENT
Pr G. CAMBONIE

Territoire Géographique :
 Languedoc Roussillon

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1972 à 2012	1 005 321	57	2	59	40	0	0
2013	30 124	4	0	4	4	0	0
Total Fin 2013	1 035 445	61	2	63	44	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2012	875 463	45	38	87	14	184	3
2013	30 124	0	2	4	0	6	0
Total Fin 2013	905 587	45	40	91	14	190	3

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2012	460 706	21	1	1	0	23	0
2013	30 124	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2013	490 830	22	1	1	0	24	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
1997 à 2012	122 659	23	2	1	0	26	1 337	709	0
2013	12 062	3	0	0	0	3	149	61	0
Total Fin 2013	134 721	26	2	1	0	29	1 486	770	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2012	306 101	2 039	40	172	212	51	7	58	5
2013	30 124	100	1	8	9	1	0	1	0
Total Fin 2013	336 225	2 139	41	180	221	52	7	59	5

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → LIMOUSIN

Adresse : ARDEMME CHU Dupuytren Service de Biochimie et Génétique Moléculaire 2, avenue Martin Luther King 87042 LIMOGES Cx
Téléphone : 05.55.05.63.41 - Fax : 05.55.05.64.02
E.mail : anne.constanty@chu-limoges.fr

**PRÉSIDENT
Dr A. CONSTANTY**

Territoire Géographique :
Limousin

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2012	233 444	16	0	16	5	0	0
2013	7 353	1	0	1	2	0	0
Total Fin 2013	240 797	17	0	17	7	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2012	234 797	6	2	17	37	62	0
2013	7 353	0	0	1	0	1	0
Total Fin 2013	242 150	6	2	18	37	63	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2012	126 368	11	0	7	1	19	0
2013	7 353	0	1	0	0	1	0
Total Fin 2013	133 721	11	1	7	1	20	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2012	16 492	14	2	1	0	17	537	90	0
2013	2 050	1	0	0	0	1	71	9	0
Total Fin 2013	18 542	15	2	1	0	18	608	99	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2012	80 848	482	14	37	51	17	4	21	1
2013	7 353	31	0	2	2	1	0	1	1
Total Fin 2013	88 201	513	14	39	53	18	4	22	2

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LORRAINE**

Adresse : CHU Hôpital d'Enfants Service de Pédiatrie III et Génétique clinique
Rue du Morvan 54511 VANDOEUVRE les NANCY
Téléphone : 03.83.15.46.15 - Fax : 03.83.15.46.47
E.mail : b.leheup@chu-nancy.fr

PRÉSIDENT
Pr B. LEHEUP

Territoire Géographique :
Lorraine sauf Est Mosellan

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1973 à 2012	936 465	60	7	67	10	3	2
2013	21 753	3	0	3	3	1	0
Total Fin 2013	958 218	63	7	70	13	4	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2012	827 242	83	79	140	1	303	5
2013	21 753	4	2	2	0	8	1
Total Fin 2013	848 995	87	81	142	1	311	6

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2012	413 128	17	1	2	0	20	0
2013	21 753	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2013	434 881	18	1	2	0	21	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	
1996 à 2012	60 371	32	4	5	0	41	849	330	3
2013	4 634	3	2	0	0	5	93	39	0
Total Fin 2013	65 005	35	6	5	0	46	942	369	3

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2012	242 589	1 522	49	162	211	55	10	65	3
2013	21 753	116	0	9	9	0	0	0	1
Total Fin 2013	264 342	1 638	49	171	220	55	10	65	4

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **MIDI-PYRÉNÉES**

Adresse : Centre de Dépistage TSA 40031 laboratoire de Biochimie Institut
Fédératif de Biologie 330 av de Grande Bretagne 31059 TOULOUSE Cx 9
Téléphone : 05.67.69.03.78 - Fax : 05.67.69.03.77
E.mail : depistageneonat.sec@chu-toulouse.fr

PRÉSIDENT
Pr JP. OLIVES

Territoire Géographique :
Midi-Pyrénées et Andorre

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1968 à 2012	1 498 936	61	5	66	78	0	0
2013	31 963	2	2	4	0	0	0
Total Fin 2013	1 530 899	63	7	70	78	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1974 à 2012	1 289 474	132	77	60	13	282	9
2013	31 963	3	2	6	0	11	0
Total Fin 2013	1 321 437	135	79	66	13	293	9

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1992 à 2012	632 620	30	8	4	0	42	2
2013	31 963	0	1	0	0	1	0
Total Fin 2013	664 583	30	9	4	0	43	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2012	94 630	39	13	2	0	54	1 719	567	0
2013	11 065	9	2	0	0	11	206	61	0
Total Fin 2013	105 695	48	15	2	0	65	1 925	628	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2012	324 563	1 200	42	111	153	51	4	55	3
2013	31 963	90	0	6	6	1	0	1	0
Total Fin 2013	356 526	1 290	42	117	159	52	4	56	3

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **NORD - PAS DE CALAIS**

Adresse : A.R.D.P.H.E. 68 rue Sylvère Verhulst 59040 LILLE Cx
 Téléphone : 03.20.52.92.82 - Fax : 03.20.52.98.42
 E.mail : a.r.d.p.h.e-Lille@wanadoo.fr

PRÉSIDENT
Pr JP. FARRIAUX

Territoire Géographique :
 Nord - Pas de Calais

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1973 à 2012	2 531 800	188	29	217	106	0	1
2013	56 334	2	0	2	5	0	0
Total Fin 2013	2 588 134	190	29	219	111	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2012	2 136 748	347	118	155	20	640	18
2013	56 334	11	3	11	0	25	1
Total Fin 2013	2 193 082	358	121	166	20	665	19

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2012	1 344 321	63	8	4	4	79	3
2013	56 334	3	2	0	0	5	1
Total Fin 2013	1 400 655	66	10	4	4	84	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1990 à 2012	185 206	74	16	9	0	99	1 964	632	6
2013	10 408	6	1	0	0	7	219	65	1
Total Fin 2013	195 614	80	17	9	0	106	2 183	697	7

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2012	624 863	2 812	128	263	391	127	26	153	15
2013	56 334	183	5	20	25	5	3	8	1
Total Fin 2013	681 197	2 995	133	283	416	132	29	161	16

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **NORMANDIE**

Adresse : ANDPHE Service d'Hormonologie
 CHU de Caen Avenue Côte de Nacre 14033 CAEN Cx
 Téléphone : 02.31.06.40.77 - Fax : 02.31.06.51.60
 E.mail : labo-depistageneonat@chu-caen.fr

PRÉSIDENT
Dr A. ARION

Territoire Géographique :
 Normandie

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2012	1 436 756	111	4	115	27	1	1
2013	38 074	1	1	2	6	0	0
Total Fin 2013	1 474 830	112	5	117	33	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2012	1 436 756	187	143	104	10	444	5
2013	38 074	5	4	4	0	13	1
Total Fin 2013	1 474 830	192	147	108	10	457	6

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1992 à 2012	823 954	49	11	8	6	74	6
2013	38 074	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2013	862 028	51	11	8	6	76	6

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2012	82 017	94	22	6	0	122	2 040	477	3
2013	6 161	5	1	0	0	6	238	51	0
Total Fin 2013	88 178	99	23	6	0	128	2 278	528	3

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2012	439 585	2 435	88	252	340	98	13	111	6
2013	38 074	219	6	21	27	6	0	6	0
Total Fin 2013	477 659	2 654	94	273	367	104	13	117	6

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → PACA

Adresse : AREDEMAG Hôpital d'Enfants de la Timone 15^e étage
 Bd Jean Moulin 13005 MARSEILLE
 Téléphone : 04.91.38.67.55 - Fax : 04.91.34.36.84
 E.mail : aredemag@libertysurf.fr

PRÉSIDENT
Pr J. SARLES

Territoire Géographique :
 PACA / CORSE / MONACO

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1967 à 2012	2 227 767	158	6	164	78	2	1
2013	64 989	1	3	4	8	0	0
Total Fin 2013	2 292 756	159	9	168	86	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2012	1 976 533	285	133	133	30	581	7
2013	64 989	9	3	5	0	17	1
Total Fin 2013	2 041 522	294	136	138	30	598	8

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2012	1 076 278	31	3	0	0	34	1
2013	64 989	3	1	0	0	4	0
Total Fin 2013	1 141 267	34	4	0	0	38	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2012	370 751	52	18	34	0	104	3 316	1 075	4
2013	28 771	1	0	2	0	3	263	85	1
Total Fin 2013	399 522	53	18	36	0	107	3 579	1 160	5

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2012	673 744	3 922	73	312	385	105	14	119	9
2013	64 989	416	4	34	38	7	1	8	1
Total Fin 2013	738 733	4 338	77	346	423	112	15	127	10

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **PAYS DE LOIRE ANGERS**

Adresse : ARPMH CHU Service de Génétique
4 rue Larrey 49933 ANGERS Cx 9
Téléphone : 02.41.35.56.99 - Fax : 02.41.35.36.73
E.mail : laboratoire-depistage-neonatal@chu-angers.fr

PRÉSIDENT
Pr R. COUTANT

Territoire Géographique :
Pays de Loire (49, 53, 72)
Poitou-Charentes (16, 86)

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1971 à 2012	1 213 925	49	2	51	39	3	0
2013	28 921	1		1	2	0	0
Total Fin 2013	1 242 846	50	2	52	41	3	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2012	1 025 382	147	73	77	13	310	2
2013	28 921	6	2	7	0	15	0
Total Fin 2013	1 054 303	153	75	84	13	325	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2012	516 772	27	6	2	0	35	1
2013	28 921	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	545 693	27	6	2	0	35	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2012	48 676	47	12	4	0	63	1 353	242	1
2013	3 972	6	2	0	0	8	160	35	0
Total Fin 2013	52 648	53	14	4	0	71	1 513	277	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2012	317 888	962	50	84	134	51	11	62	1
2013	28 921	77	3	10	13	4	0	4	1
Total Fin 2013	346 809	1 039	53	94	147	55	11	66	2

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → PAYS DE LOIRE NANTES

Adresse : ANDEMEGEN HME 1^{er} étage
 38 boulevard Jean Monnet 44093 NANTES Cx1
 Téléphone : 02.40.08.76.59 - Fax : 02.40.08.32.28
 E.mail : paul.barriere@chu-nantes.fr

PRÉSIDENT
Pr P. BARRIERE

Territoire Géographique :
 Pays de Loire (44, 85)
 Poitou Charentes (17, 79)

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1975 à 2012	1 149 822	46	0	46	31	0	1
2013	32 691	2	0	2	1	0	0
Total Fin 2013	1 182 513	48	0	48	32	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2012	1 018 139	111	54	44	5	214	6
2013	32 691	5	2	5	0	12	0
Total Fin 2013	1 050 830	116	56	49	5	226	6

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2012	642 428	21	3	1	2	27	4
2013	32 691	2				2	0
Total Fin 2013	675 119	23	3	1	2	29	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2012	58 368	35	9	6	0	50	1 089	256	1
2013	4 140	3	1	1	0	5	135	30	0
Total Fin 2013	62 508	38	10	7	0	55	1 224	286	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2012	356 472	948	52	96	148	57	12	69	1
2013	32 691	69	4	9	13	4	1	5	0
Total Fin 2013	389 163	1 017	56	105	161	61	13	74	1

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2012	767 776	49	3	52	2	0	1
2013	21 887	0	0	0	0	0	
Total Fin 2013	789 663	49	3	52	2	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2012	792 694	66	70	95	14	245	5
2013	21 887	3	1	5	1	10	0
Total Fin 2013	814 581	69	71	100	15	255	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2012	399 698	21	0	0	0	21	3
2013	21 887	0	0	0	0	0	1
Total Fin 2013	421 585	21	0	0	0	21	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1998 à 2012	51 843	47	17	3	0	67	1 324	352	2
2013	5 460	9	2	1	0	12	181	47	0
Total Fin 2013	57 303	56	19	4	0	79	1 505	399	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2012	243 128	1 463	46	156	202	49	7	56	7
2013	21 887	106	4	6	10	2	2	4	1
Total Fin 2013	265 015	1 569	50	162	212	51	9	60	8

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **RHÔNE ALPES**

Adresses : URPHE Hôpital Cardiologique Unité 81
59 Boulevard Pinel 69677 BRON Cx
URPHE Section Grenoble CHU Institut de Biologie et Pathologie DBTP
BP 217 38043 GRENOBLE Cx 9
Téléphone : 04.27.85.65.29 - Fax : 04.78.37.17.80
Téléphone Grenoble: 04.76.76.58.95 - Fax : 04.76.76.59.12
E.mail : pascal.gaucherand@chu-lyon.fr secretariatURPHE@chu-grenoble.fr

PRÉSIDENTS
Pr P. GAUCHERAND
Pr T. DEBILLON

Territoire Géographique :
Rhône Alpes

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1969 à 2012	2 639 504	139	5	144	164	4	1
2013	82 662	2	0	2	4	1	0
Total Fin 2013	2 722 166	141	5	146	168	5	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1976 à 2012	2 373 808	309	174	140	69	692	16
2013	82 662	14	6	15	0	35	1
Total Fin 2013	2 456 470	323	180	155	69	727	17

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1980 à 2012	1 513 036	68	10	2	2	82	4
2013	82 662	5	0	0	0	5	0
Total Fin 2013	1 595 698	73	10	2	2	87	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2012	287 650	181	32	21	1	235	4 936	1 371	2
2013	31 869	16	4	1	1	22	571	153	0
Total Fin 2013	319 519	197	36	22	2	257	5 507	1 524	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2012	824 315	5 203	139	423	562	178	27	205	18
2013	82 662	305	12	25	37	16	3	19	1
Total Fin 2013	906 977	5 508	151	448	599	194	30	224	19

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **GUADELOUPE**

Adresse : Centre de la Drépanocytose
Hôpital RICOU BP 365 97159 POINTE à PITRE
Téléphone : 05.90.89.02.52 - Fax : 05.90.83.12.52
E.mail : christian.saint-martin@orange.fr

PRÉSIDENT
Dr C. SAINT-MARTIN

Territoire Géographique :
Guadeloupe

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2012	211 889	4	0	4	2	0	nc
2013	5 799	0	0	0	0	0	nc
Total Fin 2013	217 688	4	0	4	2	0	nc

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2012	208 284	2	2	5	5	14	nc
2013	5 799	0	0	1	0	1	nc
Total Fin 2013	214 083	2	2	6	5	15	nc

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2012	120 180	6	0	2	0	8	nc
2013	5 799	0	0	0	0	0	nc
Total Fin 2013	125 979	6	0	2	0	8	nc

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	
1985 à 2012	182 245	500	102	17	0	619	4 808	1 579	0
2013	5 796	15	6	3	0	24	427	134	0
Total Fin 2013	188 041	515	108	20	0	643	5 235	1 713	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2008 à 2012	31 702	252	3	9	12	3	1	4	0
2013	5 799	42	0	1	1	0	0	0	0
Total Fin 2013	37 501	294	3	10	13	3	1	4	0

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ORGANISATION RÉGIONALE → GUYANE

Adresse : Service départemental de PMI
10 avenue de Thies Place des Palmistes 97300 CAYENNE
Téléphone : 05.94.39.03.62 - Fax : 05.94.31.87.05
E.mail : philippe.bonnet@ch-cayenne.fr

RÉFÉRENT
Dr P. BONNET

Territoire Géographique :
Guyane

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2012	136 461	0	0	0	0	0	0
2013	6 463	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	142 924	0	0	0	0	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2012	136 461	3	2	7	17	29	2
2013	6 463	1	0	1	0	2	0
Total Fin 2013	142 924	4	2	8	17	31	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1980 à 2012	136 461	7	0	1	0	8	1
2013	6 463	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	142 924	7	0	1	0	8	1

Drépanocytose (*)

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1992 à 2012	108 737	286	173	13	0	472	8 279	2 598	11
2013	6 463	20	13	0	0	33	545	199	1
Total Fin 2013	115 200	306	186	13	0	505	8 824	2 797	12

Mucoviscidose (**)

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2012	3 613	22	0	2	2	0	0	0	0
2013	6 463	32	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	10 076	54	0	2	2	0	0	0	0

(*) Actualisé Nov. 09 (source article de Mr N. Elenga), démarrage 1992, antérieurement pris en charge par l'IP de Guyane

(**) Ressortissants français de Kourou + population totale depuis le 1^{er} juillet 2012

ORGANISATION RÉGIONALE → **MARTINIQUE**

Adresse : Laboratoire de Biologie Polyvalente CH du Lamentin
 BP429 97292 LE LAMENTIN Cx2
 Téléphone : 05.96.48.81.26 - Fax : 05.96.48.82.56
 E.mail : beatrice.ferrey@ch-lamentin.fr / emma.pierrisnard@ch-lamentin.fr

RÉFÉRENTS
Dr B. FERREY /
Dr E. PIERRISNARD

Territoire Géographique :
 Martinique

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2012	181 314	7	0	7	2	0	nc
2013	4 082	0	0	0	1	0	nc
Total Fin 2013	185 396	7	0	7	3	0	nc

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2012	176 772	2	4	6	3	15	nc
2013	4 082	0	0	2	0	2	nc
Total Fin 2013	180 854	2	4	8	3	17	nc

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2012	91 792	8	1	2	0	11	nc
2013	4 082	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	95 874	8	1	2	0	11	nc

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1985 à 2012	130 668	261	87	19	5	372	3 148	1 400	3
2013	4 125	11	3	0	0	14	283	130	0
Total Fin 2013	134 793	272	90	19	5	386	3 431	1 530	3

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
1 ^{er} Février 2013									
2013	3 719	20	0	2	2	1	0	1	0
Total Fin 2013	3 719	20	0	2	2	1	0	1	0

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ORGANISATION RÉGIONALE → MAYOTTE

Adresse : Centre Hospitalier de Mayotte Service Pédiatrie et Néonatalogie
 BP 04 97600 MAMOUDZOU
 Téléphone : 02.69.61.80.00 - Fax : 02.69.61.06.46
 E.mail : hebertpediatre@yahoo.fr

RÉFÉRENT
Dr O. HEBERT

Territoire Géographique :
 Mayotte

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1991 à 2012	104 788	0	0	0	0	0	0
2013	6 367	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	111 155	0	0	0	0	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1991 à 2012	104 788	0	0	0	5	5	0
2013	6 367	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	111 155	0	0	0	5	5	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1991 à 2012	104 788	4	0	0	0	4	1
2013	6 367	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	111 155	4	0	0	0	4	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	
1992 à 2012	104 780	162	0	2	0	164	4 235	7	1
2013	6 367	12	0	0	0	12	317	0	1
Total Fin 2013	111 147	174	0	2	0	176	4 552	7	2

ASSOCIATION RÉGIONALE → RÉUNION

Adresse : ARDPHME Naître Aujourd'hui BP 904 97478 SAINT DENIS Cx
 Téléphone : 02.62.20.13.39 - Fax : 02.62.41.06.33
 E.mail : naitreajd@wanadoo.fr

**PRÉSIDENT
 Dr B BOUMAHNI**

Territoire Géographique :
 Ile de la Réunion

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2012	442 957	4	0	4	5	2	0
2013	14 064	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	457 021	4	0	4	5	2	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2012	442 957	13	5	9	63	90	2
2013	14 064	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	457 021	13	5	9	63	90	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2012	396 351	59	7	4	0	70	2
2013	14 064	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	410 415	59	7	4	0	70	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1990 à 2012	260 588	53	1	5	0	59	5 252	99	1
2013	14 064	5	0	0	0	5	321	2	0
Total Fin 2013	274 652	58	1	5	0	64	5 573	101	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2012	153 369	1 403	33	130	163	42	4	46	5
2013	14 064	107	5	8	13	5	0	5	1
Total Fin 2013	167 433	1 510	38	138	176	47	4	51	6

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → PACA-TOM

Adresse : AREDEMAG Hôpital d'Enfants de la Timone 15^e étage
 Bd Jean Moulin 13005 MARSEILLE
 Téléphone : 04.91.38.67.55 - Fax : 04.91.34.36.84
 E.mail : aredemag@libertysurf.fr

PRÉSIDENT
Pr J. SARLES

Territoire Géographique :
 Polynésie, Nouvelle
 Calédonie, Wallis et Futuna

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1967 à 2012	249 972	2	0	2	0	1	0
2013	8 773	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	258 745	2	0	2	0	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2012	249 972	2	3	6	38	49	0
2013	8 773	0	0	2	0	2	1
Total Fin 2013	258 745	2	3	8	38	51	1


Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2012	155 839	11	2	0	0	13	0
2013	8 773	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	164 612	11	2	0	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	
1995 à 2012	322	0	0	0	0	0	3	0	0
2013	29	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2013	351	0	0	0	0	0	3	0	0

(*) les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.



A large, stylized graphic of a human figure in shades of blue and purple, positioned on the right side of the page. The figure is composed of overlapping shapes, including a large circle for the head and torso, and a rectangular shape for the legs. The figure is partially overlaid by the horizontal lines of the notes section.

The notes section consists of a grid of horizontal dotted lines, organized into two columns. The left column contains 20 lines, and the right column contains 20 lines. The lines are evenly spaced and extend across the width of the page, providing a structured area for taking notes.

