

BILAN D'ACTIVITÉ 2016



Secrétariat : AFDPHE
38 rue Cauchy – 75015 PARIS
Tél : 01.53.78.12.82
Fax : 01.45.57.10.59
Email : contact@afdphe.org /
www.afdphe.org

**ASSOCIATION FRANÇAISE POUR LE DÉPISTAGE
ET LA PRÉVENTION DES HANDICAPS DE L'ENFANT**

BILAN D'ACTIVITÉ 2016



SOMMAIRE

	<i>Page</i>
Organigramme de l'AFDPHE	3
Rapport moral du Président	13
Rapport de la Commission Technique	19
Rapport du Club Utilisateurs Informatique	23
Bilan d'Activité 2016	25
1. Activité nationale	27
2. Tableaux et cartes des données nationales	47
- Malades repérés par région	48
- Âge au prélèvement et nombre de refus du dépistage	49
- Données par programme de dépistage	
• Phénylcétonurie	50
• Hypothyroïdie congénitale	55
• Hyperplasie congénitale des surrénales	60
• Drépanocytose	65
• Mucoviscidose	70
- Fréquence de la Prématurité dans les tests positifs	78
3. Tableaux des données par région	81



ORGANIGRAMME DE L'AFDPHE 2016-2017

I • Le Bureau

MEMBRES ÉLUS

Président :

Michel ROUSSEY (Rennes)

Vice-Présidents :

Jacques SARLES (Marseille)

Frédéric HUET (Dijon)

Secrétaire Général :

Bruno LEHEUP (Nancy)

Secrétaire Général Adjoint :

François FEILLET (Nancy)

Trésorier :

Jean-Louis PERIGNON (Paris)

Représentants des régions :

Régis COUTANT (Angers)

Hugues PATURAL (Saint Etienne)

MEMBRES DE DROIT

Représentant le Département Information et
Prévention de la CNAMTS :

Florence ORSINI (Paris)

Conseil de l'Ordre des Sages- Femmes :

Anne-Marie CURAT (Foix)

Sylvaine COPONAT / Benoît LEGOEDEC
(suppléants)

II • Autres membres

Président de la Commission Ethique :

Gérard LEVY (Aix en Provence)

Président de la Commission Technique :

David CHEILLAN (Lyon)

Biologiste Conseil Drépanocytose :

Josiane BARDAKDJIAN-MICHAU (Paris AFDPHE)

Médecin Conseil Mucoviscidose :

Anne MUNCK (Paris Robert Debré)

Gynécologue Obstétricien :

Jacques HOROVITZ (Bordeaux)

Médecin Conseil Drépanocytose :

Corinne PONDARRE (Créteil)

Médecin Conseil ORL :

Stéphane ROMAN (Marseille)

Directeur Administratif :

Marie-Simone LEVEAUX (Paris)

CFCE Commissaire aux Comptes :

Frédéric BERGHE (Paris)

III • 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

I. NISAND
D. LACOMBE
H. MALPUECH ROUFFET
F. HUET
M. ROUSSEY
JC. BESNARD
R. GARNOTEL
J. SCHIRRER
F. NJUIEYON
M. POLAK
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
D. GUENET
R. REYNAUD
J. SARLES
P. BARRIERE
R. COUTANT
K. BRAUN
F. COMPAIN
B. BOUMAHNI
C. GAY
C. CORNE
H. PATURAL

DÉLÉGUÉS NATIONAUX

J. BARDAKDJIAN-MICHAU
F. FEILLET
J. HOROVITZ
G. LEVY
C. SOMMA-DELPERO

D. CHEILLAN
C. FEREC
F. LABARTHE
C. PONDARRE

IV • Commissions Spécialisées

TECHNIQUE

D. CHEILLAN (Président)
C. CORNE
MS. LEVEAUX
JL. PERIGNON
M. ROUSSEY

MP. AUDREZET
D. DELMAS
M. NOEL
JM. PERINI
C. SOMMA-DELPERO

J. BARDAKDJIAN-MICHAU
D. GUENET
S. MESLI
D. PORQUET

GROUPE QUALITÉ

C. CORNE (Responsable)
C. COLLET
MF. FRIGERE
C. HOMEDAN

C. BENDAVID
M. COLOMBIER
R. GARNOTEL
S. MESLI

D. CHEILLAN
MC. DENIS
D. GUENET
G. RENOM

ÉTHIQUE

G. LEVY (Président)
M. SPRANZI

D. BERTHIAU
G. VIOT

M. BENKERROU

V • Médecins et Biologistes Référents Nationaux

Phénylcétonurie
Hypothyroïdie congénitale
Hyperplasie congénitale des Surrénales
Drépanocytose (Biologie)
Drépanocytose (Clinique)
Mucoviscidose

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

VI • Personnels AFDPE

Secrétariat/Comptabilité
Directeur Administratif
Médecin Délégué
Chargée de traitements
Chef de projet Informatique

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

VII • Commissaire aux Comptes

C.F.C.E.

F. BERGHE / F. TETREL

VIII • Club Utilisateurs Informatique

RÉFÉRENTS « Club des utilisateurs »

MF. FRIGERE (Dijon)
C. KOSCIELNIAK (Lille)

V. GAUTHEREAU (Paris)
P. ROSSELIN (Rennes)

AUTRES UTILISATEURS

L. LEHR (Strasbourg)

S. ROMAIN (Strasbourg)

AFDPHE

V. RAVIX (Chef de projet Informatique AFDPE)
D. DELMAS

MS. LEVEAUX

EPICONCEPT

A. HOAREAU

ASSOCIATIONS RÉGIONALES

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Métropole		
ALSACE	NISAND I.	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 araq@chu-bordeaux.fr
AUVERGNE (Cessation d'Activité au 31 Décembre 2016 – Dépistage regroupé avec Rhône-Alpes)	MALPUECH- ROUFFET H.	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 : hcarla@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 Hôpital Sud Annexe Pédiatrique 16 Bd de Bulgarie, BP 90347 35203 - RENNES Cx 2 Tél : 02.23.30.11.88 Fax : 02.23.30.27.66 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	SOUCHON PF. GARNOTEL R. (au 1^{er} juillet 2016)	A.R.C.A.M.M.H.E. Secrétariat Institut Alix de Champagne, 49 Rue Cognacq Jay - 51092 REIMS Cedex Tél : 03.26.78.78.16 Fax : 03.26.78.30.08 Email : rgarnotel@chu-reims.fr secretariatarcammhe@chu-reims.fr
FRANCHE COMTE	SCHIRRER J.	A.R.D.E.M.M.E. Franche-Comté CHRU Hôpital Jean Minjoz Bâtiment vert – Niveau 0 – 3, 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	POLAK M.	F.P.D.P.H.E. Hôpital Necker Enfants Malades Carré Necker – Porte N4 149 Rue de Sèvres 75742 PARIS Cx 15 Tél : 01.42.73.74.73 / 74 Fax : 01.42.73.74.76 Email : michel.polak@nck.aphp.fr secretariat@fpdphe.fr
LANGUEDOC ROUSSILLON	CAMBONIE G.	G.R.E.P.A.M. Hôpital Lapeyronie Niveau 0 – Aile Sud 371 Av. Doyen Gaston Giraud - CS 90777 34197 MONTPELLIER Cx 5 Tél : 04.67.33.60.41 Fax : 04.67.33.60.42 Email : g-cambonie@chu-montpellier.fr grepam@icm.unicancer.fr
LIMOUSIN	CONSTANTY A.	A.R.D.E.M.M.E. Limousin CHU Dupuytren - CBRS Service de Biochimie et Génétique Moléculaire 2, avenue Martin Luther King - 87042 LIMOGES Cx Tél : 05.55.05.61.92 Fax : 05.55.05.64.02 Secrétariat Hémato-Onco-Pédiatrique Tél : 05.55.05.68.01 Email : anne.constanty@chu-limoges.fr secr-pediatrie-hemato@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 depistageneonat.sec@chu-toulouse.fr
NORD- PAS-DE-CALAIS	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 labo-depistageneonat@chu-caen.fr

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Métropole		
P.A.C.A. Corse	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
PAYS DE LOIRE (Angers)	COUTANT R.	A.R.P.M.H. Institut de Biologie en santé IBS CHU D'Angers - Département Biochimie Génétique 4 Rue Larrey - 49933 ANGERS Cx 9 Tél : 02.41.35.56.99 Fax : 02.41.35.40.17 Email : ReCoutant@chu-angers.fr laboratoire-depistage-neonatal@chu-angers.fr
PAYS DE LOIRE (Nantes)	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 : 02.53.48.24.01 Email : paul.barriere@chu-nantes.fr
PICARDIE	BRAUN K.	A.R.P.D.P.H.E. - CHU AMIENS PICARDIE Secrétariat du Dépistage Service de Médecine Pédiatrique - 80054 AMIENS Cx 1 Tél : 03.22.08.76.56 ou 65 Fax : 03.22.08.97.27 Email : Braun.Karine@chu-amiens.fr depistagepediatriepicardie@chu-amiens.fr
POITOU- CHARENTES	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 Auvergne (en 2017)	GAUCHERAND P.	U.R.P.H.E. - DEPISTAGE NEONATAL Groupement Hospitalier Est – Bat Pinel 52, boulevard Pinel - 69003 LYON Tél : 04.27.85.65.28 ou 31 Fax : 04.78.37.17.80 Email : pascal.gaucherand@chu-lyon.fr urphe69@gmail.com
RHONE-ALPES Auvergne (en 2017) (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

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
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)	NJUIEYON F. (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 : falucar.njuieyon@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	BOUMAHNI B.	Association Naître Aujourd'hui - BP 904 97478 SAINT DENIS Cx Tél : 02.62.20.13.39 Fax : 02.62.41.06.33 Email : brahim.boumahni@chu-reunion.fr naitreajd@wanadoo.fr
MAYOTTE (Pas d'AR)	CHAMOUINE A. (RÉFÉRENT)	Centre Hospitalier de Mayotte Service Pédiatrie et Néonatalogie BP 04 97600 MAMOUDZOU Tél : 02.69.61.80.00 Fax : 02.69.61.06.46 Email : a.chamouine1@chmayotte.fr

LABORATOIRES de DÉPISTAGE

PCU/HC/HCS/CF en 2016/2017

		Responsable	Directeur
Amiens	PCU/HC/HCS/CF	J. AUSSEIL	(F. Rose-Robert)
Angers	PCU HC/HCS/CF	C. HOMEDAN/MC. DENIS C. HOMEDAN/MC. DENIS	(MC. Denis) (C. Homedan)
Besançon	PCU HC/HCS/CF	B. CYPRIANI K. MORETTO-RIEDWEG/ E. GRANDCLEMENT	(K. Bardonnet) (K. Bardonnet)
Bordeaux	PCU HC/ HCS/CF	I. VERNHET/S. MESLI J. BROSSAUD / JB. CORCUFF	(H. De Verneuil) (L. Bordenave)
Caen	PCU/ HC/HCS/CF	D. GUENET/MH. READ A. CHOCAT	(D. Guénet)
Clermont-Fd	PCU/HC/HCS/CF	M. COLOMBIER	(V. Sapin)
Dijon	PCU/HC/HCS/CF	MF. FRIGERE	(L. Duvillard)
Grenoble	PCU/ HC/HCS/CF	C. CORNE	(P. Faure/J. Faure)
Lille	PCU/HC/HCS/CF	JM. PERINI	(F. Broly)
Limoges	PCU HC/HCS/CF	D. AJZENBERG H. CHABLE	(ML. Darde) (T. Chianéa)
Lyon	PCU/HC/HCS/CF	D. CHEILLAN	(C. Saban)
Nancy	PCU/HC/HCS/CF	M. BIACCHI	(JL. Guéant)
Marseille	PCU/HC/HCS/CF	C. SOMMA-DELPERO	(O. Mundler)
Montpellier	PCU/HC/HCS/CF	S. BADIOU	(S. Badiou)
Nantes	PCU/HC/HCS/CF	S. MIRALLIE/A. CATTEAU	(S. Mirallié)
Paris Necker	PCU/HC/HCS/CF	S. SANQUER	(S. Sanquer)
Reims	PCU/HC/HCS/CF	R. GARNOTEL	(P. Gillery)
Rennes	PCU/HC/HCS/CF	C. BENDAVID	(C. Bendavid)
Strasbourg	PCU/HC/HCS/CF	L. LEHR/S. ROMAIN N. REIX	(JM. Lessinger)
Toulouse	PCU/ HC/HCS/CF	I. GENNERO	(B. Perret)
Tours	PCU/HC/HCS/CF	C. COLLET	(JC. Besnard)

NB : Certains laboratoires assurent les analyses de dépistage PCU/HC/HCS et CF pour les départements et collectivités d' Outre-mer :

Lille	Réunion, Guyane, Mayotte (sauf CF)
Paris Necker	Guadeloupe, Martinique, St Pierre et Miquelon
Marseille	Nouvelle Calédonie, Polynésie Française, Wallis et Futuna

LABORATOIRES de BIOLOGIE MOLÉCULAIRE

2016-2017

MUCOVISCIDOSE (CF)

	Responsable	Directeur
Brest	MP. AUDREZET	(C. Ferec)
Caen	H. MITTRE	(ML. Kottler)
Lille	G. LALAU/ A. PAGIN	(F. Broly)
Lyon	F. CABET	(Y. Morel)
Montpellier	C. RAYNAL	(M. Koenig)
Paris Necker	A. MUNNICH	(A. Munnich)
Reims	C. CLAVEL	(P. Birembaut)
Toulouse	E. BIETH	(P. Calvas)

Ces laboratoires assurent les tests moléculaires pour les régions⁽¹⁾ suivantes :

Brest	Poitou-Charentes, Pays de Loire, Bretagne
Caen	Normandie, Centre
Lille	Nord-Pas de Calais, Picardie, Réunion, Guyane
Lyon	Bourgogne, Rhône-Alpes Auvergne
Montpellier	Provence Côte d'Azur / Corse, Languedoc-Roussillon
Paris Necker	Ile de France, Guadeloupe, Martinique, St Pierre et Miquelon
Reims	Champagne-Ardenne, Lorraine, Alsace, Franche-Comté
Toulouse	Midi-Pyrénées, Aquitaine, Limousin, Auvergne (en 2016)

1. Noms des régions tels qu'en 2015

LABORATOIRES de DÉPISTAGE en 2016 DRÉPANOCYTOSE (HbS)

	Responsable	Directeur/chef de service
Fort de France	E. PIERRISNARD	(B. Ferrey)
Lille	JM PERINI	(F. Broly)
Marseille	C. BADENS	(C. Badens)
Paris Robert Debré	B. ALLAF	(D. Porquet)
Pointe à Pitre	K. LEE	(K. Lee)

Les laboratoires métropolitains assurent les tests de dépistage de la drépanocytose pour les régions ⁽²⁾ suivantes, (le dépistage de la Drépanocytose aux Antilles étant fait par les laboratoires locaux) :

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

2. Noms des régions tels qu'en 2015



RAPPORT MORAL DU PRESIDENT

A priori il s'agit de l'avant-dernier rapport moral du Président de l'AFDPHE et donc quasiment le bilan de notre action. Nous ne reprendrons pas ici les raisons de la réforme de l'organisation du dépistage néonatal, déjà largement évoquées dans notre rapport de juin 2016. Pour ceux qui pourraient continuer à émettre des doutes sur l'utilité de cette réforme, je ferai un très bref historique en ayant relu les compte rendus de bureau, de CA et d'AG depuis 2002, voire plus, c'est-à-dire avant ma présidence qui a débuté en juin 2006.

RAPPEL HISTORIQUE

Officiellement l'AFDPHE a été créée en 1972 et a bénéficié d'un régime dérogatoire dès le début, ce qui était possible en son temps et a permis une grande souplesse de fonctionnement avec un partenariat privilégié et constant avec la Cnamts.

Même si le Ministère de la Santé était membre de droit du bureau de l'AFDPHE, au même titre que la Cnamts qui est le financeur, il faut reconnaître que pas grand monde au Ministère ne s'intéressait au dépistage néonatal (dnn) et ce principal programme de santé publique dans notre pays n'apparaissait dans aucun texte officiel. Il a fallu attendre par exemple :

- ❖ le décret du 4 avril 2008 relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne pour voir apparaître un article concernant le dnn et où il était précisé que la liste des maladies dépistables était fixée par le ministre, après avis de l'Agence de Biomédecine (ABM) ;
- ❖ suivi donc de l'arrêté du 22 janvier 2010 fixant cette liste.

Nous avons rapidement constaté que le fonctionnement du dnn, et donc de l'AFDPHE, était inconnu du Ministère, malgré la présence de la DGS dans le bureau de l'AFDPHE jusqu'en 2004, et sans doute en raison du cloisonnement, apparent ou réel, entre les différents bureaux de la DGS, entre la DGS et la DGOS, et entre les services du ministère et le cabinet ministériel. Nous exagérons sans doute mais c'est en tout cas l'impression qu'on en a eue.

Notre premier objectif pouvait donc paraître paradoxal puisqu'il s'agissait de faire connaître le dnn au Ministère et le rôle joué par l'AFDPHE, et même si l'AFDPHE avait été reçue à la Présidence de la République pour les 25 ans du dépistage en septembre 1998 puis la médaille d'or de l'Académie de Médecine en 2006.

L'autre constat était de voir que l'AFDPHE était considérée comme un opérateur et n'était en aucune façon une société savante, même si ses membres étaient tous très impliqués et beaucoup d'entre eux universitaires, pédiatres, biologistes, généticiens, obstétriciens. En mai 2004 on l'a gentiment rappelé au président de l'époque en recevant une lettre de la DGS au sujet du dnn de la surdité.

D'où la création de la SFDN en octobre 2010, qui est maintenant sollicitée en tant que société savante, même si ce sont les mêmes personnes qui en font partie.

Progressivement on nous a fait perdre la réactivité d'une association avec l'impossibilité de prendre des initiatives sans passer par la DGS et la HAS : déficit en Mcad, HCS et grands prématurés, introduction de la PAP dans l'algorithme du dnn de la mucoviscidose, dnn de la surdité etc...

Le past-president, Jean-Pierre Farriaux, que je ne cesserai jamais de remercier pour avoir construit l'organisation du dnn avec ses prédécesseurs Jean Frézal et Jean Rey, avec une AFD PHE et ses AR, a ainsi préparé sa sortie en pérennisant le fonctionnement de l'AFDPHE :

- ❖ secrétariat stable avec Paulette Gal,
- ❖ médecin attaché temps partiel, Cécile Grosskopf puis Anne Munck depuis 2002,
- ❖ attachée de traitement depuis janvier 2003, poste actuellement occupé par Dominique Delmas,
- ❖ directrice administrative et financière avec MS Leveaux depuis février 2006,
- ❖ Informatisation du dnn avec le logiciel Néonat financé en 2004 par les fonds propres de l'AFDPHE puis repris par la Cnamts et généralisé en régions en 2005.

En prenant la présidence je trouvais une organisation bien en place et efficace. Cette efficacité, on la retrouve aussi dans les AR, et les résultats du dnn en France sont remarquables.

Si on devait changer d'organisation, en quittant un fonctionnement associatif que le Ministère ne voulait plus maintenir, pour rentrer dans un fonctionnement dépendant directement des hôpitaux et de la DGOS, il fallait surtout faire en sorte que l'excellence des résultats reste la même, et c'est une des raisons pour lesquelles la réforme a été aussi longue.

QUELQUES AUTRES DATES

- ❖ En 1997, Jean Frézal s'inquiétait du manque d'investissement des partenaires politiques et sociaux contrairement au début du dnn.
- ❖ En 1998 Jean-Pierre Farriaux souhaitait que l'AFDPHE soit déchargée de l'aspect financier tout en gardant son aspect médico-technique et exprimait des craintes d'initiatives de certaines tutelles qui acceptaient mal le fonctionnement dérogatoire de l'AFDPHE.
- ❖ En novembre 2004, le DGS, William Dab, annonçait qu'il ne serait plus représenté au bureau de l'AFDPHE en raison de la politique générale du Ministère et engageait des réflexions sur les enjeux du Ministère avec ses partenaires, en excluant l'AFDPHE.
- ❖ En janvier 2005, le ministre, Jean-François Mattéi, rappelait que les associations qui ne rentrent pas dans la loi de Santé Publique, comme l'AFDPHE, ont été et devaient être dissoutes.
- ❖ En juin 2005 lors de notre AG, Jean-Pierre Farriaux exprimait ses inquiétudes sur le fait que le ministère acceptait mal le fonctionnement dérogatoire de l'AFDPHE.
- ❖ En août 2006, le ministre, Xavier Bertrand, nommait une commission pour faire des propositions sur le futur du dnn dans le cadre du PNMR¹. Cette commission a travaillé de 2007 à 2009 et l'AFDPHE y était heureusement représentée par son nouveau président, mais non pas en tant qu'AFDPHE, mais parce qu'il avait participé à la commission d'expertise collective de l'Inserm en 2005-2006 sur les tests génétiques en tant que spécialiste de la mucoviscidose. Présenté en 2009, le pré-rapport a paru incomplet, ne répondant pas totalement aux questions posées, telles que le coût réel du dnn et la labélisation des centres de dnn comme pour les maladies rares. Déjà je proposais que l'AFDPHE intègre une agence ministérielle telle que l'ABM mais ceci est resté sans effet. L'arrêté de janvier 2010 a suivi aussitôt en faisant pourtant intervenir l'ABM.
- ❖ Alors qu'on poursuivait le travail initié par Jean-Pierre Farriaux en 2003 avec la Cnamts sur le dnn de la surdité, travail qui a été un véritable parcours d'obstacles, y compris politique et qui a pu aboutir à sa mise en place effective et son financement en 2014, il nous a fallu 3 ans, 2006-2009, pour qu'enfin la HAS soit saisie pour étudier la mise en place de nouveaux dépistages biologiques, à commencer par le déficit en Mcad. Vous savez que la HAS a rendu ses recommandations favorables en 2011 à la condition, entre autres de limiter le nombre de laboratoires de dnn. Avec la réforme territoriale et le regroupement de certaines régions, il était évident qu'on allait attendre leur mise en place pour lancer le travail sur la réforme du dnn.

❖ Parallèlement la réforme de la biologie médicale était fixée par arrêté le 5 janvier 2010, après différents rapports émis en 2005-2008 et le travail de la DGOS en 2008-2009 pour sa mise en place. Il est évident que les laboratoires de dnn allaient être impactés et devaient obligatoirement être intégrés dans les CHU pour répondre aux exigences de cette réforme.

NOUVELLE ORGANISATION DU DNN

Pour revenir à la réorganisation du dnn, celui de la surdit e allait nous indiquer ce que le Minist re envisageait dans les grandes lignes : organisation confi e aux ARS et gestion nationale par l'ANSP (ou Sant e Publique France), l'AFDPHE  tant exclue, alors que ses AR  taient concern es dans 2/3 des r gions. En fait, les travaux avec le Minist re n'ont r ellement commenc  qu'apr s la mise en place du dnn de la surdit e en 2014, et l  ce fut encore une tr s grande  cole de patience avec de multiples r unions avec la DGS et la DGOS, mais une implication politique forte du DGS, Beno t Vallet, et une certaine stabilit  des personnes de la DGS travaillant sur le sujet, ce qui n' tait pas le cas au niveau de la DGOS.

La place de l'AFDPHE  tait devenue incontournable au fil des ann es et son avis  tait syst matiquement demand , pas toujours entendu du moins au d but, mais au bout du compte pris en compte.

La pr occupation principale du bureau de l'AFDPHE a  t  d'aider au mieux nos tutelles dans la conduite de la r forme en insistant toujours sur les exigences de r sultats et en s'inspirant du mode de fonctionnement qui avait fait ses preuves depuis 45 ans : importance d'un bin me clinicien-biologiste, un secr tariat et un laboratoire d di s, maintien d'une organisation nationale m me si les ARS  taient directement responsables dans leur r gion, maintien d'objectifs communs   toutes les r gions...

La r daction du cahier des charges pour la cr ation des Centres r gionaux de D pistage N onatal (CRDN) a  t  longue et a v ritablement commenc  en 2015 pour aboutir enfin en juin 2017 pour une mise en place en r gion le 1/3/2018, l'objectif initial du 1^{er} semestre 2017, puis du 1/1/2018  tant irr alisable.

A priori il ne devrait plus y avoir qu'1 CRDN par r gion ; en pratique ceci va  tre sans doute difficile pour certaines r gions, mais ce sera le choix de leur ARS. Le cahier des charges permet aussi aux r gions ayant un nombre de naissances plus faible, et notamment aux r gions d'outre-mer, de passer convention avec une r gion m tropolitaine, comme cela se fait actuellement. Le principal  cueil pour le moment, est le manque de pr cisions au sujet du budget qui sera donn  aux r gions pour les aider dans leur choix. Plusieurs options ; FIR g r  par l'ARS, MIG g r s par les CHU, forfait hospitalier comme pour les greffes ou les urgences ?

Plus difficile encore a  t  la construction de l'organisation nationale. Il a d'abord fallu convaincre que celle-ci  tait indispensable si on voulait garder une vision claire du dnn sur le plan national. Le minist re a d'abord r pondu en cr ant le comit  national de pilotage de dnn (CNPDN), d pendant directement du DGS, en collaboration avec la DGOS. Ce comit  serait charg  de prendre les d cisions pour toutes modifications, y compris des seuils des marqueurs, des nouveaux algorithmes, des techniques et des supports et bien s r des nouveaux d pistages, le tout par arr t  minist riel pour  viter toute d rive r gionale. Les initiatives r gionales restent possibles mais imp rativement dans le cadre de programmes officiels de recherche et apr s accord du CNPDN.

Celui-ci est compos  de plusieurs dizaines de membres, repr sentant leur institution respective :

- ❖ Pour le minist re,
 - Le DGS et 4 membres de son service
 - DGOS : 2 membres
 - DSS : 1 membre
- ❖ Pour les autres institutions :
 - La Cnamts
 - La HAS
 - Sant e publique France
 - L'ANSM

- L'ABM
- Le CCNE
- L'alliance maladies rares
- Représentant des pôles de biologie
- Représentant des réseaux périnatalité
- Représentant des ARS métropolitaines et 1 des ARS outre-mer
- ❖ Et pour les dépisteurs de terrain :
 - L'AFDPHE avec son président et le responsable de la commission technique, David Cheillan,
 - le président de la SFDN, Régis Coutant, également membre de l'AFDPHE,
 - tout comme la présidente ou représentant de la Société Française de Pédiatrie, Brigitte Chabrol.
 - A terme il y aura aussi 2 membres issus directement des CRDN lorsqu'ils seront créés + les présidents des futures commissions épidémiologie et biologie

Il était évident que ce n'était pas ces personnes qui allaient pouvoir travailler au quotidien sur le dnn ; ils étaient là pour entériner les décisions et les travaux effectués au quotidien.

Il a donc été décidé de créer un centre de coordination du dnn, qui reproduit en fait le travail de l'AFDPHE, avec une commission biologie qui travaillera avec l'ANSM et une commission épidémiologie qui travaillera avec Santé Publique France. Ce centre sera une unité d'un CHU candidat pour effectuer cette mission, financée par son ARS, et indépendant de son CRDN, même s'il y aura forcément des rapports étroits, mais le personnel ne sera pas le même.

On nous a présenté officiellement cette organisation pour validation et ensuite présentation officielle le 28 juin au CNPDN.

Si on en revient au budget, celui-ci ne concernera pour le moment que les dépistages actuels avec un montant identique à celui de la Cnamts. Ceci veut dire qu'on ne tient toujours pas compte du coût réel du dnn avec notamment la prise en compte financière de la participation des biologistes et des pédiatres, ce qui avait été mis en évidence par l'audit externe mené par l'AFDPHE et la Cnamts en 2010. L'introduction de nouveaux dépistages sera assortie d'un budget supplémentaire. Le principe est en théorie acté pour le déficit en Mcad, déjà recommandé par la HAS en 2011, et pour le Scid, en cours de validation par la HAS. Cela se fera lorsque la nouvelle organisation sera effective et cela devrait constituer les principaux sujets de travail du comité stratégique de pilotage. Reste le financement qu'il faudra trouver en espérant que la France rattrapera son retard vis-à-vis des autres pays, ne serait-ce qu'européens. On peut espérer une échéance réaliste pour 2019 et en restant optimiste pour le courant 2018. Les décisions concernant l'algorithme du dnn de la mucoviscidose, celui de l'HCS avec les grands prématurés, déjà validées par la HAS, devraient intervenir plus vite, et sans doute aussi la généralisation du dnn de la drépanocytose avec une saisine en cours de la HAS.

Le budget devait nous être présenté lors de la réunion du 28 juin du CNPDN. En fait ce fut une présentation de principe où la DGOS a tout de même clairement dit que le budget régional serait en adéquation avec les besoins populationnels (nombre de naissances) et les besoins de fonctionnement permanent d'un CRDN par région, avec des adaptations éventuelles pour les régions les plus petites, surtout en outre-mer. Mais aucun chiffre n'a été donné car cela doit passer dans la loi de financement de la Sécurité Sociale avec des arbitrages ministériels et passage à l'Assemblée Nationale, au mieux vers la mi-septembre. Les ARS auront alors 1 mois pour désigner le CRDN, le CHU l'hébergeant devant répondre à l'appel d'offres sans connaître véritablement le montant du budget.

Enfin nous avons obtenu une période de transition pour 2018 avec le maintien du financement de la Cnamts pour le fonctionnement de l'AFDPHE, puisque nous serons toujours chargés du rapport d'activités de l'année 2017, de la rédaction des documents d'information, de la commande des buvards etc... le temps que le centre coordonnateur soit désigné et opérationnel.

SYNTHÈSE DES TRAVAUX DES MEMBRES DU BUREAU, OUTRE CELUI DE LA RÉORGANISATION QUI A OCCUPÉ UNE LARGE PLACE

- ❖ Mission du président en octobre 2016 à Mayotte et à La Réunion pour la mise en place du dnn de la mucoviscidose, Mayotte étant le seul département français à ne pas l'avoir fait. Malgré les autres problèmes sanitaires largement préoccupants dans ce département, il faut respecter l'égalité républicaine en termes de dépistage et cette mission avait pour but de voir la réalité de terrain et notamment le fait que les tests de la sueur ne sont pas effectués à Mayotte. La question est toujours en discussion entre les tutelles régionales, ARS de l'Océan Indien qui sera le responsable avec la réforme, le CHG de Mayotte et le CHU de La Réunion.
- ❖ Journée des laboratoires de l'AFDPHE le 17 octobre 2016, que nous avons pris l'habitude d'organiser en alternance avec le congrès de la SFDN.
- ❖ Compte tenu de la similitude de certains membres avec la SFDN :
 - Organisation d'une table ronde sur le dnn à la Société Française de Pédiatrie à Lille le 18 mai 2016
 - Idem à celle organisée à Marseille le 19 mai 2017
 - Organisation d'une nouvelle table ronde au même congrès à Lyon en mai 2018
 - Organisation du congrès de la SFDN prévu le 14 décembre 2017
- ❖ Travail habituel de la commission technique, mais essentiel, et qui a servi de modèle pour la future commission biologie de la nouvelle organisation. Je remercie très chaleureusement tous ces membres et notamment son responsable, David Cheillan, qui l'anime avec efficacité. Vifs remerciements aussi pour les 2 groupes de travail issus de cette commission : le groupe buvards animé par Jean-Marc Perini et le groupe qualité et accréditation des laboratoires animé par Christelle Corne. Alors que rien ne nous y obligeait, ce dernier groupe a établi des documents pour aider les laboratoires de dépistage, déjà intégrés dans les CHU, à répondre aux exigences de l'accréditation.
- ❖ Travail aussi habituel de la commission informatique pour toujours améliorer le logiciel et passer à une plate forme web qui à terme évitera les transferts de fichiers. Ce n'est pas toujours facile de travailler avec notre opérateur qu'on voudrait plus réactif et, afin de discuter efficacement avec la Société, nous avons recruté à temps très partiel l'informaticien de l'AR Paca, Valéry Ravix, que je remercie aussi très fort, car il est d'une grande aide pour notre directrice, Marie-Simone Leveaux, et notre attachée de traitement, Dominique Delmas, toutes deux toujours aussi efficaces, mais sans avoir la compétence suffisante en informatique.
- ❖ Très gros travail d'archivage numérique de toutes les fiches des patients dépistés depuis le début du dépistage. C'est bien sûr une société spécialisée qui s'en est occupée mais il a fallu sortir, anonymiser et classer des milliers de fiches. Travail fastidieux fait dans la bonne humeur par notre secrétaire toujours vaillante, Paulette Gal, et par Dominique Delmas.
- ❖ Anne Munck représente l'AFDPHE aux réunions internationales sur la mucoviscidose et en particulier le working group du newborn screening. Un article sur le suivi du dépistage en France a été publié dans Journal of Medical Screening et la France est citée en exemple pour la qualité de ce suivi. Cela avait fait l'objet d'une communication au congrès nord américain de la mucoviscidose en octobre 2016. C'est au moins une chose positive car nous évitons d'aborder les autres dépistages dans les réunions européennes, et notamment lors du dernier congrès de l'ISNS à La Haye en septembre 2016, car la France est maintenant très en retard avec la spectrométrie de masse en tandem toujours pas mise en place.
- ❖ Anne-Marie Curat a parlé du dnn aux Assises nationales des Sages-femmes au nom de l'AFDPHE en mai 2017.
- ❖ Nous-mêmes nous avons fait des conférences sur le dnn aux Journées parisiennes de Pédiatrie en octobre 2016, sur l'avenir du dnn avec le WGS aux réunions de génétique de l'Institut Imagine des Enfants Malades en janvier 2017 et participé aux rencontres franco-maghrébines de néonatalogie en Tunisie en novembre 2016.

...❖ D'autres membres du bureau et de ses commissions ont été sollicités pour diverses participations que nous n'avons pas toutes recensées.

Pour terminer, vous aurez notre rapport complet d'activités après l'été comme tous les ans. Les chiffres globaux du dnn montrent une nette diminution des naissances et donc des tests en 2016 à moins de 800 000 et aussi une baisse d'incidence pour :

...❖ PCU à 1/20 800

...❖ HCS à 1/24 000

...❖ Mucoviscidose à 1/6091

L'HC et la drépanocytose ayant toujours une incidence forte : respectivement 1/2465 pour la première et 1/823 en population ciblée métropolitaine et 1/525 outre-mer pour la seconde.

CONCLUSION

Le dnn existera toujours et nous espérons que ses résultats seront toujours à montrer en exemple. L'AFDPHE s'est efforcée de conduire au mieux la réforme qui nous a été imposée. Le fonctionnement sera sûrement plus complexe et il y a encore beaucoup de points pratiques à régler.

J'espère que le bureau, le personnel de l'AFDPHE et de ses actuelles ARDPHE continueront à travailler au mieux dans la dernière ligne droite annoncée. Il y aura notre dernière AG en juin 2018. Paulette a accepté de retarder son départ en retraite à cette date. Marie-Simone Leveaux devrait tenir le coup jusque-là, de même que Dominique Delmas qui, j'espère, pourra être reprise par le prochain centre de coordination si l'APHP se porte candidat, mais d'autres CHU voudront sans doute se porter aussi candidat pour effectuer cette mission. L'année 2018 risque d'être cahotique et mais on essaiera qu'elle le soit le moins possible et que la transition se passe sans gros problème.

Sinon on espère que vous serez très nombreux au prochain congrès de la SFDN dont vous avez dû recevoir le programme, prévu le 14 décembre prochain. L'ouverture sera assurée par le DGS, le Pr Vallet, comme il y a 2 ans et on espère aussi par la Ministre de la Santé afin de souligner l'importance de l'engagement du Ministère pour le dossier du dnn. Acceptons en l'augure.

PARIS le 29 juin 2017
Pr Michel ROUSSEY



RAPPORT de la COMMISSION TECHNIQUE AFDPHE

2016 – 2017

com.technique@afdphe.org

Entre Juin 2016 et Juin 2017, la commission technique (CT) s'est réunie à trois reprises : le 07/07/2016, le 15/12/2016 et le 04/05/2017.

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-Pierre Audrezet** (Brest) : Responsable du suivi de la biologie moléculaire du gène CFTR
- **Josiane Bardakdjian** (Paris) : responsable du suivi du programme de dépistage de la drépanocytose
- **Christelle Corne** (Grenoble) : Responsable du groupe « Qualité »
- **Michèle Noel (Paris) : Membre de l'ANSM en charge du programme d'EEQ pour le dépistage néonatal**
- **Dominique Porquet** : Membre actif
- **Représentant régional** : Samir Mesli (Bordeaux)
- **Dominique Delmas** : Référent épidémiologie
- **MS Leveaux** : Interface fournisseurs / commission informatique
- **Michel Roussey** : Président AFDPHE

Au cours de la période 2016 – 2017, la commission technique a mené les actions suivantes :

1 • Réorganisation du dépistage néonatal

Jean-Louis Perignon ayant cessé ses activités hospitalières cette année, il a cédé sa place à Dominique Porquet, chef de service du laboratoire de biochimie métabolique et hormonologie de l'hôpital Robert Debré - Paris. Toute la commission technique remercie sincèrement Jean-Louis pour son implication dans la biologie du dépistage néonatal et accueille chaleureusement Dominique Porquet.

D'autre part, le mandat de Samir Mesli, représentant régional se terminait et des élections ont eu lieu pour pourvoir à ce poste. Deux candidats se sont présentés : Michael Biacchi (Nancy) et Samir Mesli (Bordeaux) et c'est Samir Mesli qui a été élu pour un second mandat. Félicitations à Samir et remerciement à Michael pour sa candidature. La CT a suivi de près les évolutions des discussions sur la réorganisation du dépistage néonatal qui est engagée. Nous avons fortement insisté auprès du ministère pour qu'il persiste une vision nationale de l'activité biologique du dépistage néonatal. Cette requête a visiblement été retenue car une commission « Biologie » devrait être créée au sein de la DGS dont les prérogatives seraient assez proches de la CT. Un cahier des charges pour créer cette commission est en cours de rédaction.

2 • 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. Il ne reste plus que 3 sites utilisant les kits Iba-Cis Bio (Besançon, Marseille et Tours). Pas de particularités pour le suivi de la phénylalanine et de la TSH.

Deux points importants sont à souligner :

- Pour la 17OHProgestérone, un écart-inter-technique persiste : 0.37 % de positifs pour Iba contre 0.13 à 0.15 % pour Perkin Elmer. Cette différence provient essentiellement de la classe des NN de plus de 36SA avec 10 fois plus de positifs pour la technique Iba. Une étude sur la pertinence de l'introduction d'un nouveau seuil pour les prématurés de 36SA est en cours.
- Pour la TIR, le % global de positifs a tendance à augmenter avec 0.6 % de NN au-delà des seuils : 0.91% pour Iba, 0.47 % pour l'autodelfia et 0.63 % pour le GSP. Cette augmentation est sous surveillance.

3 • Évaluation des nouveaux réactifs et systèmes analytiques

- Le nouvel autodelfia Perkin Elmer a été validé.
- L'évaluation du système de conservation des buvards Imagène est cours
- Participation à la mise au point et à la validation d'un système MADLI-TOF pour le dépistage néonatal de la drépanocytose : dès l'obtention du marquage CE-IVD, le kit pourra être utilisé pour le dépistage de la drépanocytose.

4 • Introduction de la PAP dans l'algorithme du dépistage de la mucoviscidose

La CT a proposé un nouvel algorithme pour le dépistage de la mucoviscidose incluant la PAP et a proposé des recommandations pour l'organisation des laboratoires de biochimie et de biologie moléculaire. L'ensemble des acteurs du dépistage néonatal est en attente d'une décision.

5 • Groupe de travail « Qualité » et EEQ ANSM

Le groupe de travail « Qualité » a poursuivi son important travail et a rédigé un document abordant la sous-traitance pour la drépanocytose et la biologie moléculaire du gène CFTR.

L'ANSM a poursuivi son programme d'EEQ en 2016 mais la pérennité de ce programme sur 2017 n'est pas acquise.

6 • Groupe « Buvard »

Le format 2017 a été déployé avec une augmentation du nombre de tâches passant de 5 à 6 en prévision de l'intégration de la PAP. Le groupe a travaillé sur un format 2018 qui sera très comparable au format 2017 mais intégrant quelques modifications de la typographie.

7 • Journée des laboratoires de dépistage néonatal

La troisième journée des laboratoires de dépistage néonatal a eu lieu le 15/10/2016 à Paris et a permis de réunir les acteurs des laboratoires avec nos partenaires industriels. Cette journée a été un succès avec près de 80 participants.

Rappel des techniques et des seuils recommandés par la commission technique

Version 2017

TECHNIQUES RECOMMANDÉES

- **Dosage de la phénylalanine**

- Technique Fluorimétrie
- Technique Quantase
- Technique GSP – Perkin Elmer
- Technique PCU - Labssystem

- **Dosages de la TSH, 17OHP et TIR**

- Technique Immunofluorimétrie Perkin Elmer et Réalisation sur appareils Perkin Elmer (Victor, Auto-delfia ancien et nouveau modèle, 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 CF3ov2 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
Perkin Elmer <i>GSP</i>	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

Technique Perkin Elmer (Victor / Autodelfia / GSP)

17OHP	< 32SA	32SA – 33SA+6j	34SA – 35SA+6j	36SA – 36+6j	≥ 37SA
SEUIL DE RETEST	60 nmol/L	60 nmol/L	35 nmol/L	17 nmol/L	17 nmol/L
SEUIL D'ACTION	90 nmol/L	90 nmol/L	50 nmol/L	25 nmol/L	25 nmol/L

Dosage de la 17OHProgestérone

Technique Iba-CisBio

17OHP	< 32SA	32SA – 33SA+6j	34SA – 35SA+6j	36SA – 36+6j	≥ 37SA
SEUIL DE RETEST	125 nmol/L	125 nmol/L	85 nmol/L	40 nmol/L	40 nmol/L
SEUIL D'ACTION	180 nmol/L	180 nmol/L	120 nmol/L	60 nmol/L	60 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





COMMISSION INFORMATIQUE

Synthèse des réunions 2016/2017

Le comité informatique de l'AFDPHE, constitué en 2007, afin de suivre et de faire évoluer le logiciel Néonat s'est réuni 3 fois (les 14/11/2016, 06/03/2017 et 16/05/2017) de juin 2016 à juin 2017. Des réunions spécifiques à certains développements ont également eu lieu.

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 :
 - 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)
 - Mme S. Romain (Strasbourg)
- L'AFDPHE :
 - Mme D. Delmas
 - Mme MS. Leveaux
 - M. V. Ravix (Marseille)
- Des Informaticiens :
 - M. A. Hoareau (Epiconcept)
 - M. J. Galvez (prestataire externe)

ORGANISATION DE LA GESTION INFORMATIQUE DE L'AFDPHE

La validation des versions mises à jour du logiciel Néonat a été réorganisée. Aucune version intermédiaire ne sera installée dans d'autres régions avant d'être validée d'abord par l'AR de Lille, l'AR de Marseille et Mr Valéry Ravix, référent informatique.

Mme Dominique Delmas a cessé sa collaboration avec Epiconcept pour le développement du Module web centralisateur de suspects le 27 juin 2016.

AVANCÉE DES DIFFÉRENTS PROJETS

Évolutions du Logiciel Neonat

Version 3.800.8: L'ergonomie des écrans de saisie a été améliorée mais cela a généré de nombreux bugs qui ont été corrigés.

Cette version comprend l'amélioration de la gestion des stocks buvards, du rapport d'intégration des résultats de biologie moléculaire et de l'extraction des distributions pour la commission technique.

Développement et installation du Logiciel Web Voozаноо HbS

Ce logiciel permet aux laboratoires centralisés de dépistage de la Drépanocytose de recevoir des fichiers de demande d'analyse, de valider biologiquement et de communiquer les résultats aux associations régionales par l'intermédiaire d'une interface sécurisée labellisée « hébergeur de données de santé ».

Une version 2 du logiciel HbS a été développée afin de renforcer les contrôles de cohérence, améliorer les échanges de fichiers et la transmission d'information entre le laboratoire et les Associations Régionales, développer une interface d'accès au log d'utilisation de l'outil.

Le Logiciel va être installé au laboratoire d'hématologie de Marseille au cours de l'été 2017.

Développement du centralisateur de données

Le module centralisateur regroupe des données concernant les enfants suspects, données extraites du logiciel des AR, ainsi que les données des fiches de déclaration AFDPHE.

Prévu en 2013 puis en 2014, le centralisateur n'a pas été développé pour des raisons de disponibilité des équipes et de priorité donnée au logiciel de gestion des données de l'audition.

L'AFDPHE a rédigé en novembre 2014 un cahier des charges et une description détaillée des données attendues.

Une réunion de pré-validation le 15/06/2017 a permis de détecter un certain nombre de dysfonctionnements dont la correction est en cours.

Révision de la stratégie informatique pour 2015 à 2017 :

La CNAMTS avait validé l'idée d'un transfert progressif sur la plateforme Web Voozаноо, entre 2013 et 2017, de toutes les maladies gérées dans Néonatal.

Seuls le logiciel Voozаноо HbS a été développé et le Centralisateur de suspects est encore en cours de développement sur la plateforme Voozаноо.

Le Club Utilisateurs ayant constaté que la technologie web voozаноо n'avait pas la réactivité nécessaire à la gestion du dépistage néonatal directement sur le web (saisie des données administratives et gestion des résultats et des courriers), il avait été décidé de développer une interface Labo Voozаноо pour le dépistage de la PCU, sur le modèle de Voozаноо HbS.

Le but était de séparer petit à petit la partie secrétariat du logiciel Neonat de l'interface de validation biologique qui, elle, ne remplit pas les caractéristiques de l'accréditation des laboratoires. Cela aurait permis de garder pour la saisie rapide la souplesse et la réactivité de Neonat que l'on ne retrouve pas avec la technologie Web. Par ailleurs une interface laboratoire sur le web (Modèle HbS) aurait pu se prêter plus facilement à la mutualisation des moyens envisagée dans la restructuration du DNN.

Ce projet a finalement été abandonné en raison des délais restant avant la mise en œuvre de la réorganisation du dépistage. En effet l'organisation du dépistage néonatal sera de la responsabilité des ARS à compter du 1^{er} mars 2018.

AUTRE POINT HORS GESTION DU CLUB INFORMATIQUE

Numérisation des Fiches de diagnostic :

Toutes les fiches de diagnostic « papier » archivées depuis la mise en place du DNN ont été numérisées, indexées et déposées chez un hébergeur de données de Santé. Elles sont accessibles en ligne via une interface de consultation sécurisée

BILAN D'ACTIVITÉ 2016

- **Activité nationale** p. 27
- **Tableaux des données nationales** p. 47



Activité nationale en 2016

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. Évolution 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. 33
2.1.2. Description des malades et des hyperphénylalaninémies (Tableau III.2 p. 51)	p. 33
2.1.3. Évolution de l'incidence (Tableaux III.3 p. 52 et III.4 p. 53)	p. 34
2.2. Hypothyroïdie congénitale	p. 34
2.2.1. Activité globale (Tableaux IV.1 p. 55 ; IV.2 p. 56)	p. 34
2.2.2. Description des malades (Tableau IV.2 p. 56)	p. 34
2.2.3. Évolution de l'incidence (Tableaux IV.3 p. 57 et IV.4 p. 58)	p. 36
2.3. Hyperplasie congénitale des surrénales	p. 36
2.3.1. Activité globale (Tableaux V.1 p. 60 ; V.2 p. 61)	p. 36
2.3.2. Description des malades (Tableau V.2 p. 61)	p. 37
2.3.3. Évolution de l'incidence (Tableaux V.3 p. 62 et V.4 p. 63)	p. 39
2.4. Dépistage ciblé de la drépanocytose	p. 39
2.4.1. Activité globale (Tableaux VI.1 p. 65 ; VI.2 p. 66)	p. 39
2.4.2. Description des malades (Tableau VI.2 p. 66)	p. 40
2.4.3. Évolution de l'incidence (Tableaux VI.3 p. 67 et VI.4 p. 68)	p. 41
2.5. La mucoviscidose	p. 41
2.5.1. Activité globale (Tableaux VII.1 p. 70 à VII.4 p. 73)	p. 41
2.5.2. Description des malades (Tableaux VII.3 p. 72 ; VII.4 p. 73)	p. 44
2.5.3. Évolution de l'incidence (Tableaux VII.5 p. 74, VII.6.1 p. 75 et VII.6.2 p. 76)	p. 45
3. Tests de dépistage et Prématurité (Tableaux VIII.1 p. 78 et VIII.2 p. 79)	p. 45
4. Le signalement des Faux-Négatifs du dépistage néonatal	p. 45
5. Conclusion	p. 46

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
HPM	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 présentées dans ce rapport 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 le 15 juin 2017. 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).

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 ou Syndromes Drépanocytaire Majeurs (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 et n'est pas encore dépistée à Mayotte. Ceci explique la différence entre le nombre de nouveau-nés dépistés systématiques et le nombre de nouveau-nés dépistés pour la mucoviscidose.

Le dépistage des SDM est ciblé chez les enfants à risque nés en métropole et systématique dans les DROM.

1.1. MALADES REPÉRÉS (tableau I p. 48)

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

Table 1 : Malades testés et repérés en 2016

DÉPISTAGE SYSTÉMATIQUE (N = 791 387 NOUVEAU-NÉS TESTÉS)			
	N	Fréquence	[IC95 %]
Phénylcétonurie	38	(1 / 20 826)	[1/30 534;1/15 802]
Phénylcétonurie + Hyperphénylalaninémie bénigne	70	(1 / 11 306)	[1/14 764;1/9 160]
Phénylcétonurie	38		
Hyperphénylalaninémie forme maligne	1		
Hyperphénylalaninémie modérée permanente (forme bénigne)	32	(1 / 24 731)	[1/37 842;1/18 367]
Hypothyroïdie Congénitale	321	(1 / 2 465)	[1/2 768;1/2 222]
Ectopie	89		
Athyroïse	52		
Glande en place et/ou trouble de l'hormonogénèse	171		
Non typées	9		
Hyperplasie Congénitale des Surrénales	33	(1 / 23 981)	[1/36 401;1/17 881]
Forme classique avec perte de sel	30		
Forme virilisante pure	3		
Forme non classique ou incertaine *	5		
Dépistage de la Drépanocytose (n = 332 220 nouveau-nés testés)			
Syndrome drépanocytaire majeur			
DROM-COM (n = 39 349)	75	(1 / 525)	[1/678;1/428]
Métropole (n = 292 871)	356	(1 / 823)**	[1/918;1/745]
Total France (en population générale n= 791 387)	431	(1/1 836)***	[1/2 028;1/1678]
Dépistage de la Mucoviscidose (n = 773 559 nouveau-nés testés)			
Malades repérés	127	(1 / 6 091)	[1/7 373;1/5 189]

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

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

Table 2.1 : Nombres prévisionnels et naissances 2016

MALADIE DÉPISTÉE	NOMBRE DE NAISSANCES PRÉVUES POUR 2016	NOMBRE RÉEL DE NOUVEAU-NÉS TESTÉS EN 2016
PCU/HC/HCS	830 000	791 387
Mucoviscidose	815 000	773 559
Drépanocytose en métropole	320 000	292 871
Drépanocytose DROM-COM	40 000	39 349

Table 2.2 : Évolution du nombre de nouveau-nés testés

NN testés	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
France	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387
Métropole	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431
Outre-Mer	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956

La Table 2.2 montre une baisse d'environ 6 % des nouveau-nés testés sur une dizaine d'années.

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

Sur les 791 387 nouveau-nés testés en France, 950 malades ont été repérés (PCU (38) + Hypothyroïdie Congénitale (321) + Hyperplasie Congénitale des Surrénales (33) + Syndrome Drépanocytaire Majeur (431) + Mucoviscidose (127) soit 1 / 833 [IC95 % : 1/890;1/783] 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 en 2016.

1.2. COÛT DES MALADES REPÉRÉS

Le budget alloué par la Cnamts pour chaque test de dépistage a été réévalué de 1 % par rapport à 2015 et est de : 1.96 € pour la PCU, 2.78 € pour l'HC, 1.62 € pour l'HCS, 1.84 € pour la TIR (Trypsine immuno-réactive, marqueur sanguin pour le dépistage de la mucoviscidose), 139.91 € pour la BM (Biologie moléculaire pour le dépistage de la mucoviscidose), et 3.06 € pour la drépanocytose.

Le coût moyen du multi-dépistage est de 10.5 € par nouveau-né (8.326 510 millions d'euros pour 791 387 nouveau-nés testés) pour la Cnamts. Ce calcul prend en compte les frais de fonctionnement de l'AFDPHE d'environ 308 100 euros. En ajoutant les 206 129 € de charges communes (documents d'information, informatique, accréditation des laboratoires et assurance), le coût serait alors de 10.8 € 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, de pédiatre et de secrétariat. Un audit externe réalisé en 2011 et transmis à la CNAMTS et à la DGS a montré l'existence de ces coûts cachés à hauteur de 2 millions d'euros, somme qui a certainement dû augmenter puisque cette évaluation a été faite sur les données de 2009 avec des dépenses qui ont augmenté et des recettes en baisse en raison de la diminution du nombre des nouveau-nés testés.

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

743 431 nouveau-nés sont testés en métropole et **47 956** dans les COM-DROM-POM. Le dépistage est quasiment exhaustif puisqu'il n'est recensé que 277 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. Nous ne disposons pas de l'exhaustivité des réponses des AR en 2006-2007 mais les refus sont de mieux en mieux documentés pour des raisons de responsabilité légale (table 3). On voit bien que ce paramètre est à surveiller attentivement car il augmente tous les ans.

Table 3 : Évolution du nombre de refus de la totalité du dépistage néonatal depuis 2006

	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Nombre de refus	31	32	70	61	74	99	120	193	238	267	277
Métropole	31	32	69	61	74	98	120	192	234	263	265
Outre-Mer	0	0	1	0	0	1	0	1	4	4	12

L'âge médian au dépistage de 3.16 jours est conforme aux recommandations nationales.

Par ailleurs, en 2016, un 2^e prélèvement sur carton de contrôle a été fait chez 3 444 nouveau-nés (267 PCU, 627 HC, 1851 HCS et 699 CF), soit 1/230. Les techniques d'analyse ayant évolué, on remarque que de moins en moins d'enfants ont un contrôle sur buvard. Ont été convoqués dans les centres de compétence ou de référence 2 051 nouveau-nés (104 PCU, 521 HC, 453 HCS, 542 CF et 431 SDM) soit 1/386. Parmi eux, 950 ont été déclarés malades auprès de l'AFDPHE au jour de la rédaction du présent rapport.

Si on considère également les familles des 10 160 hétérozygotes AS de la drépanocytose à qui l'information devrait être délivrée dans des conditions permettant « un temps d'échange et d'interaction entre parents et professionnels formés » (selon l'avis de la HAS dans son rapport de 2014), soit 12 211 NN, cela signifie que 1 famille sur 65 pourrait être convoquée en raison du dépistage.

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 augmente et a fait l'objet d'une étude en collaboration avec Santé Publique France (ex InVS) [Barry et al. Hypothyroïdie congénitale en France : analyse des données recueillies lors du dépistage néonatal de 2002 à 2012. Bull Epidemiol Hebd. 2015;(15-16):239-47.]. Cette étude a été également publiée en 2016. [Increased incidence of congenital hypothyroidism in France from 1982 to 2012: a nationwide multicenter analysis. Barry Y, Bonaldi C, Goulet V, Coutant R, Léger J, Paty AC, Delmas D, Cheillan D, Roussey M. Ann Epidemiol. 2016 Feb;26(2):100-105.e4]

Les incidences sont décrites par maladie dans les Tableaux III.3 p. 52 , IV.3 p. 57 , V.3 p. 62, VI.3 p. 67 et VII.5 p. 74.

Les incidences globales depuis le début des différents programmes de dépistage sont décrites dans les Tableaux III.4 p. 53, IV.4 p. 58 , V.4 p. 63, VI.4 p. 68, VII.6.1 p. 75 et VII.6.2 p. 76.

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 : une hyperphénylalaninémie correspond le plus souvent à un déficit en phénylalanine hydroxylase (phénylcétonurie). Plus rarement, il s'agit d'un déficit du cofacteur de cette enzyme (BH₄ ou tétrahydrobioptérine) ou à une autre cause générant une insuffisance hépatique et dont le diagnostic sera réalisé par l'analyse des acides aminés sanguins.

La classification actuelle comprend :

1- Les déficits en phénylalanine hydroxylase (PAH). En fonction du consensus européen de prise en charge de la phénylcétonurie (PCU), on distingue actuellement :

1.1 Les patients qu'il faut prendre en charge (Taux de Phe > 360 µmol/L sous un régime normal) et qui seront appelé PCU. Le bilan AFDPHE 2016 ne fait plus la distinction entre PCU typiques et atypiques en concordance avec le consensus européen.

Au sein des PCU, l'arrivée en 2009 d'un traitement médicamenteux de la PCU (Saproptérine dihydrochloride ou Kuvan®) a pu faire proposer une classification des patients PCU basée sur la réponse ou non des patients à ce traitement avec ainsi :

- des patients PCU BH₄ répondeurs
- des patients PCU BH₄ non répondeurs

- 1.2 Et les patients ne nécessitant pas de traitement (taux de Phé < 360 $\mu\text{mol/L}$ sous un régime normal) et que l'on appellera Hyperphénylalaninémie modérée permanente (HPM).
- 2- Les déficits du métabolisme de la tétrahydrobioptérine : hyperphénylalaninémie par défaut de synthèse ou de recyclage du cofacteur (tétrahydrobioptérine ou BH₄) de la phénylalanine hydroxylase. Ces anomalies sont également responsables d'un défaut de synthèse des neurotransmetteurs (voies de synthèse de la dopamine et de la sérotonine). Ces formes sont également appelées « déficits en cofacteur » ou « formes malignes » selon les documents.

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 $\mu\text{mol/L}$ ou 3 mg/100mL) : 0.04 % (n = 350). Selon les régions, ce pourcentage peut varier de 1 à 7 en Métropole (de 0.01 % en Franche-Comté et en Lorraine à 0.07 % en Alsace et Ile de France). Sur de plus petits effectifs d'enfants testés, on note un taux de tests positifs plus élevé Outre-mer : 0.09 % en Guadeloupe et à la Réunion, 0.11 % à Mayotte.

La valeur prédictive positive (VPP : nombre de vrais positifs sur le nombre de tests positifs) est élevée : globalement pour l'ensemble des hyperphénylalaninémies (32 formes modérées et 38 PCU), elle est de 20.0 % (70/350), et de 10.9 % (38/350) pour les PCU. Le taux de récupération élevé des prélèvements de contrôle est égal à 96.0 % (267/278). Les contrôles non reçus correspondent notamment aux nouveau-nés décédés avant contrôle, 55.6 % des enfants suspects étant prématurés. Ces contrôles concernent des taux modérément élevés et ont évité un grand nombre de consultations : seulement 52 prélèvements de contrôle sur les 267 reçus sont positifs, 215 (80.5 %) se sont normalisés. Le taux de récupération des fiches de déclaration de malades à l'AFDPHE est de 92.1 % (35/38) pour les PCU et de 94.3 % (66/70) pour l'ensemble des enfants dépistés (PCU+HPM) avec cependant quelques données non renseignées.

Le prix d'une analyse est de 1.96 € ; le coût global est donc d'environ 1.55 million, soit un coût par malade repéré de 40 819 € (pour les 38 PCU) ou de 22 159 € (en ajoutant les 32 Hyperphénylalaninémies Modérées Permanentes ou HPM).

L'incidence en 2016 de la phénylcétonurie toutes régions confondues est de 1/20 826 avec un intervalle de confiance à 95 % compris entre 1/30 534 et 1/15 802. L'incidence en Métropole est de 1/20 093 [IC95 % : 1/29 645; 1/15 196], et reste presque nulle en Outre-mer en 2016 avec un seul cas. En ajoutant les HPM, l'incidence totale passe à 1/11 306 [IC95 % : 1/14 764; 1/9 160], l'incidence en Métropole est alors de 1/10 933 [IC95 % : 1/14 341; 1/8 833].

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

Ce programme a permis de prendre en charge 38 nouveau-nés atteints de PCU et de repérer 32 nouveau-nés avec une HPM. 1 cas de déficit en tétrahydrobioptérine a été rapporté en 2016 en Guadeloupe. La médiane de la valeur de Phénylalanine à 72 heures de vie chez les malades PCU est de 10.0 [7.8 – 14.0] mg/100mL. Sur un effectif renseigné de 33 sur 38, on retrouve 2 nouveau-nés prématurés (terme < 37 SA) parmi les enfants PCU. La médiane de l'âge au diagnostic est stable à 10 [8 – 11.5] jours pour les PCU (n = 35 données disponibles).

Le délai médian du démarrage du régime (n = 34) est de 11 [9 – 12.75] jours pour les PCU.

Un test au BH₄ a été effectué chez 24 patients pour 28 données renseignées (85.7 %) dont 9 (37.5 %) ont montré une réponse positive.

La médiane de la valeur de Phénylalanine à 72 heures de vie chez les enfants avec un diagnostic d'HPM est de 4 [3 – 5] mg/100mL. On compte 1 enfant prématuré né à 36SA parmi les enfants avec une HPM

sur un effectif renseigné de 31 sur 32. La médiane de l'âge au diagnostic est plus élevée pour les HPM que pour les malades PCU à 18 [13 – 34] jours (n = 31 données disponibles).

Les Associations Régionales ont signalé un faux-négatif diagnostiqué en 2016. Il s'agit d'un cas de PCU né en 2008 avec un taux de phénylalanine à 72 heures de vie inférieur au seuil et diagnostiqué à l'âge de 8 ans.

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

Les variations observées de l'incidence des PCU dépistées en France sur la période 2006-2016 ne sont pas significatives (Test de tendance de Chi2 au risque de 5 %, p = 0.46), même si on observe une forte baisse du nombre de malades dépistés en 2015 et 2016.

L'incidence globale de ces PCU depuis le début du programme de dépistage, de 1972 à 2016 est de 1 / 16 468 [IC95 % : 1/17 214; 1/15 783] avec 2043 malades sur environ 33.6 millions de NN testés. Si l'on considère également les 1357 Hyperphénylalaninémies Modérées Permanentes, l'incidence globale est de 1 / 9 895 [IC95 % : 1/10 239; 1/9 573].

On remarque une augmentation importante du dépistage des HPM par rapport aux PCU. Il y a en 2016 presque autant d'HPM que de PCU, alors que les données globales depuis le début du dépistage montrent deux fois plus de PCU que d'HPM. Cela est dû probablement à l'augmentation de sensibilité lorsque le dépistage est passé de la méthode bactériologique à la méthode fluorimétrique.

2.2. HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE

2.2.1 Activité globale (tableaux IV.1 p. 55 ; IV.2 p. 56)

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 (Thyroïd Stimulating Hormone) à J3 supérieur au seuil d'action, en théorie de 20 mUI/L en Delfia, 25 mUI/L en CisBio et 17 mUI/L en GSP. Ce taux est de 0.14 % (n = 1081) avec une variation suivant les régions : 0 % à Mayotte puis de 0.06 % (Guyane et TOM) à 0.47 % (Limousin). La variation interrégionale est essentiellement due aux différentes techniques utilisées en laboratoire.

La valeur prédictive positive (VPP) est élevée : 29.7 % (321/1081) des nouveau-nés avec un taux de TSH à J3 supérieur au seuil d'action présentent une hypothyroïdie. Le taux de récupération des 2^{èmes} prélèvements demandés s'élève à 93.3 % (627/672), les contrôles non reçus correspondant souvent à des nouveau-nés décédés avant le contrôle, et a permis d'éviter un grand nombre de consultations. Sur 627 prélèvements de contrôle reçus, 123 restent suspects tandis que 504 (80.4 %) sont normalisés. 521 nouveau-nés ont été adressés en consultation spécialisée. 321 ont été déclarés malades.

Le prix d'une analyse est de 2.78 €, le coût global est donc d'environ 2.2 millions, soit un coût par malade repéré de 6 853.8 €.

La fréquence observée de l'hypothyroïdie congénitale en 2016 est de 1 / 2 465 [IC95 % : 1/2 768; 1/2 222]. Elle reste bien plus faible dans les COM-DROM-POM. L'incidence en Métropole est de 1 / 2 360 [IC95 % : 1/2 653; 1/2 125] tandis que l'incidence Outre-Mer est de 1 / 7 993 [IC95 % : 1/39 987; 1/4 440].

2.2.2. Description des malades (tableau IV.2 p. 56)

Ce programme a permis de prendre en charge 321 nouveau-nés atteints d'hypothyroïdie congénitale (89 ectopies, 52 athyréoses, 171 glandes en place (GEP) et 9 hypothyroïdies non typées). L'âge médian à la prise en charge des enfants hypothyroïdiens est de 10 [8 - 13] jours (n = 302), 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 312 hypothy-

roïdiées typées. Lors de la rédaction de ce rapport, 305 fiches de diagnostic sont parvenues à l'AFDPHE sur les 321 cas. Le taux de réception des fiches sur la totalité des malades est de 95 % (96.5 % sur les malades typés) bien que certaines fiches ne mentionnent pas le type d'hypothyroïdie. Au 15 juin 2017, 9 sont encore « non typées ».

Table 4 : Caractéristiques des différents types d'hypothyroïdie

	ATHYRÉOSE	ECTOPIE	GLANDE EN PLACE
Nombre de cas	52	89	171
TSH J3 $\mu\text{U/ml}$ médiane [25-75 %]	239 [178 - 335]	168 [98 - 245]	34 [21 - 122]
TSH $\mu\text{U/ml}$ au Diagnostic médiane [25-75 %]	527 [365 - 741] n = 50*	234 [103 - 553] n = 87*	91 [43 - 161] n = 163*
Sex-ratio M/F	20 / 31 n = 51*	18 / 69 n = 87*	85 / 80 n = 165*
Prématurité < 37 SA	5 (10.0 %) n = 50*	4 (5.0 %) n = 87*	25 (15.4 %) n = 162*
Poids < 2 500 gr	8 (16.0 %) n = 50*	7 (8.0 %) n = 87*	25 (15.3 %) n = 163*
Âge au traitement médiane [25-75 %]	9 [8 - 10] n = 50*	10 [8 - 12] n = 87*	11 [9 - 17] n = 163*

* données renseignées

On observe comme les années précédentes une proportion plus élevée de malades de sexe féminin pour les dysgénésies (athyréoses et ectopies). En 2016 les formes d'hypothyroïdiées appelées glandes en place touchent plus 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.

Il est à noter que les signes cliniques ne seront plus recueillis sur les fiches de recueil d'information mises en place en 2016.

Parmi les glandes en place, 32 ont un goitre (8 avec un test au Perchlorate positif), 16 ont une hypoplasie (1 positif au Perchlorate), 103 ont une morphologie normale (dont 12 avec un test au Perchlorate positif) et 20 cas ne précisent pas l'état de la glande thyroïde en place.

Au total 66 tests au Perchlorate ont été pratiqués sur les 164 cas renseignés de GEP : (40 %)

Sur 301 dossiers renseignés d'hypothyroïdiées typées, la scintigraphie est utilisée dans 239 cas (79.4 %) pour l'élaboration du diagnostic : 119 nouveau-nés typés ont une scintigraphie par I 123, 52 par Tc 99 et 68 fiches ne précisent pas le marqueur utilisé. 51 nouveau-nés n'ont eu qu'une échographie (16.9 %). 189 ont eu les deux (62.8 %).

En 2016, 11 malades faux négatifs avec un taux de TSH à J3 inférieur au seuil ont été déclarés par les Associations Régionales. Il s'agit de 8 cas d'Hypothyroïdie Glande en Place tous nés à terme en 2016 avec 2 enfants dont le poids de naissance était inférieur à 2 500 g et 5 porteurs de trisomie 21. Un seul enfant est porteur d'un goitre, 4 ont une morphologie normale et 3 ne précisent pas l'état de la glande. L'âge médian à la prise en charge est de 13 [7 - 20] jours.

On compte également deux cas d'ectopie, un cas chez un nouveau-né prématuré de 2016 pris en charge à 21 jours de vie. L'autre enfant né en 2009 a été diagnostiqué à 7 ans lors du bilan d'une tuméfaction cervicale médiane, sans conséquence sur son développement psychomoteur.

Un autre cas né à terme en 2016 déclaré malade mais sans diagnostic précis nous a également été signalé.

La valeur médiane de TSH à 72 heures de vie pour ces malades faux-négatifs du dépistage de l'Hypothyroïdie est égale à 11[9 -15] mUI/L.

2.2.3. Évolution de l'incidence (*tableaux IV.3 p. 57 et IV.4 p. 58*)

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 » repérées, avec malgré tout une certaine stabilisation depuis quelques années. Une étude détaillée prenant en compte les variations de seuils et de technique de laboratoire en collaboration avec l'InVS a été publiée en 2015 dans le Bulletin Épidémiologique Hebdomadaire [Barry Y, Goulet V, Coutant R, Cheillan D, Delmas D, Roussey M, et al. Hypothyroïdie congénitale en France : analyse des données recueillies lors du dépistage néonatal de 2002 à 2012. Bull Epidémiol Hebd. 2015;(15-16):239-47] et en 2016 [Increased incidence of congenital hypothyroidism in France from 1982 to 2012: a nationwide multicenter analysis. Barry Y, Bonaldi C, Goulet V, Coutant R, Léger J, Paty AC, Delmas D, Cheillan D, Roussey M. Ann Epidemiol. 2016 Feb;26(2):100-105.e4].

L'AFDPHE et Santé Publique France poursuivent leur collaboration pour étudier les variations d'incidence des hypothyroïdies et notamment des formes dites « Glande en place ».

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1978 à 2016 est de 1 / 3331 [IC95 %:1/3 400;1/3 264] avec 9177 malades sur environ 30.5 millions de NN testés.

2.3. HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

2.3.1. Activité globale (*Tableaux V.1 p. 60 ; V.2 p. 61*)

Ce dépistage est classiquement caractérisé par un plus grand nombre de nouveau-nés « suspects » que pour les deux dépistages précédents (environ 0.54 %). Il a vu son nombre de suspects baisser de moitié par l'introduction de seuils différents selon l'âge gestationnel des nouveau-nés testés : le taux de suspects en 2016 est de 0.30 % (0.24 % en 2015) avec une variation en métropole de 0.13 % en Picardie à 0.89 % en PACA - Corse.

La valeur prédictive positive (VPP) est ainsi améliorée mais reste basse : 1.4 % (33/2383) des nouveau-nés avec un taux de 17OHP (17Hydroxyprogesterone) à J3 supérieur au seuil d'action présentent une hyperplasie congénitale des surrénales de forme classique. La VPP est améliorée par la diminution du nombre de faux positifs engendrés par la prématurité après l'introduction de seuils de détection plus élevés dans cette population. Ainsi, d'après les informations données par les régions, 67.2 % (1602/2383) des nouveau-nés avec un taux de 17OHP supérieur au seuil sont des prématurés (contre 89.5 % en 2014 et 74.6 % en 2015). En revanche, 4 malades seulement sur les 33 diagnostiqués sont nés prématurés (terme < 37 SA).

Dans la population de NN prématurés, la valeur prédictive positive (VPP) s'améliore également en 2016 à 0.25 % (4/1602) contre 0.13 % en 2014 avant l'introduction des seuils différenciés, cependant l'amélioration est moins importante qu'en 2015 (0.41 %). En revanche, la VPP dans la population de NN à terme connaît un net infléchissement à 3.7 % (29/781) alors qu'elle était stable en 2015 (8.2 %) et 2014 (8.4 %).

La diminution du nombre de prélèvements de contrôle est bien observée comme attendu puisque les seuils de positivité chez les prématurés ont été relevés, mais la diminution de 44 % est moins importante qu'en 2015 où elle était de plus de 50 % par rapport à 2014 (1851 en 2016 vs 3271 en 2014).

Le taux d'obtention de ces 2^{es} prélèvements demandés est correct à 93.0 % (1851/1990), et ne tient pas compte des contrôles effectués sur tube lorsque le prématuré est encore hospitalisé au moment du prélè-

vement. Avec 186 prélèvements toujours suspects (10.0 %), ce contrôle se normalise dans 90.0 % des cas (enfants prématurés ou hospitalisés).

L'introduction des seuils différents selon le terme a fait diminuer le nombre de prélèvements suspects mais n'agit pas sur le nombre de consultations qui reste élevé et semble même augmenter avec 453 convocations en 2016 (382 en 2015 et 230 en 2014).

Le taux de réception des fiches de diagnostic est de 29 sur 33 malades soit 87.9 % mais certaines données sont manquantes.

L'incidence de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2016 est de 1/23981, [IC95 % : 1/36401; 1/17881]. Contrairement à ce qui est habituellement observé, elle est plus élevée en Métropole avec 1 / 23232 [IC95 % : 1/35549;1/17254] qu'en Outre-Mer qui ne déclare qu'un seul cas pour une population testée de près de 48000 nouveau-né.

Le prix d'une analyse est de 1.62 € ; le coût global est donc d'environ 1.3 million d'euros, soit un coût pour 1 malade repéré de 38850 €.

2.3.2. Description des malades (tableau V.2 p. 61)

Ce programme a permis de prendre en charge 33 nouveau-nés atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales : 30 formes classiques avec perte de sel (FCPS) et 3 formes classiques virilisantes pures (FCVP). On compte également 2 formes non classiques et 3 cas de forme incertaine ⁽¹⁾.

Pour la description des malades, ne sont prises en compte que les 33 formes classiques définies.

La valeur médiane de la 17OHP sur le 1^{er} prélèvement est de 314 [76 – 544] nmol/L.

L'âge médian de la prise en charge des nouveau-nés (n=29) est plus précoce que pour les autres programmes, 7 [1 – 10] jours, mais ces résultats incluent les nouveau-nés repérés sur signes cliniques (anomalie des OGE) et donc avant les résultats du dépistage.

Pour évaluer l'intérêt du dépistage, nous avons étudié les conditions de diagnostic sur les 29 (87.9 %) fiches renseignées (hors formes non classiques ou incertaines).

Sur les 33 malades, on observe :

- 10 filles
- 20 garçons
- 3 non renseignés

Chez les 10 filles :

- 3 diagnostics non soupçonnés sur signes cliniques
- 6 diagnostics connus (Tous avec anomalie des OGE et 1 par diagnostic anténatal)
- 1 dossier non renseigné

Chez les 20 garçons :

- 14 diagnostics non soupçonnés, dont 11 au domicile au moment des résultats. 2 sont hospitalisés pour prématurité.
- 4 diagnostics soupçonnés avec perte de sel ou déshydratation
- 2 diagnostics connus en anténatal

1. 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 33 malades :

- 14 diagnostics non soupçonnés, dont 11 au domicile au moment des résultats
 - 3 asymptomatiques
 - 11 avec des signes cliniques (y compris absence de prise de poids)
- 7 diagnostics soupçonnés dont 3 avec une anomalie des OGE
- 8 diagnostics connus
- 4 dossiers non renseignés

Pour les 11 enfants au domicile au moment du résultat, l'âge médian à la prise en charge est de 9[8 – 15] jours.

Au moment du diagnostic, des signes cliniques sont observés chez 24 (82.8 %) nouveau-nés (n = 29) : 15 ont une absence de prise de poids (51.7 %) et 10 dont 9 filles ont une anomalie des OGE (34.5 %). Dans cette cohorte, 4 enfants sont nés prématurément (de 34 à 35 SA) : 3 avec une forme classique avec perte de sel et 1 avec une forme classique virilisante pure.

Un groupe d'experts⁽²⁾ 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 seuils différenciés ont été mis en place au 1^{er} janvier 2015 mais la 17OHP continue d'être dosée chez les prématurés < 32SA. En effet, l'arrêté du 22 janvier 2010 fixant les modalités du dépistage néonatal pour tous les nouveau-nés s'oppose à l'abstention du dosage chez certains enfants même si tous les arguments scientifiques sont réunis. Le ministère de la santé a été sollicité par l'AFDPHE fin 2014 pour que cet arrêté soit modifié.

Saisie par la Direction Générale de la Santé sur cette question, la HAS vient de faire paraître en mai 2017 la **Décision n°2017.0039/DC/SEESP du 22 mars 2017** du collège de la Haute Autorité de santé portant adoption de la recommandation en santé publique intitulée « Évaluation de l'intérêt de limiter le dépistage néonatal de l'hyperplasie congénitale des surrénales aux nouveau-nés prématurés de plus de 32 semaines d'aménorrhée » : ***Au vu de ces arguments, la HAS considère qu'il est opportun de limiter aux nouveau-nés nés après 32 SA le dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales, tant qu'aucune technique ne permet d'améliorer les performances du test chez les prématurés nés avant 32 SA et en assurant une information adaptée auprès des personnels prenant en charge les nouveau-nés prématurés nés avant 32 SA, ainsi qu'un suivi de cette mesure afin de s'assurer de l'absence de faux-négatifs non pris en charge et de conséquences sur la morbidité ou même sur la mortalité par syndrome de perte de sel chez les enfants concernés.*** (https://www.has-sante.fr/portail/plugins/ModuleXitiKLEE/types/FileDocument/doXiti.jsp?id=c_2759658)

Reste donc désormais à modifier l'arrêté ministériel.

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

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 un grand nombre de faux positifs. 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 2016, un faux-négatif avec un taux de 17OHP à J3 inférieur au seuil a été signalé par les Associations Régionales :

Il s'agit d'une forme classique chez un enfant né en 2016 à terme, pris en charge immédiatement sur un tableau de malformation des organes génitaux externes puis relative perte de poids et discrète déshydratation.

2.3.3. Évolution de l'incidence (tableaux V.3 p. 62 et V.4 p. 63)

L'incidence en données brutes des HCS dépistées est globalement stable (Test de tendance de Chi2 au risque de 5 %, $p = 0.5$).

L'incidence habituellement plus élevée dans les DROM-COM ne se retrouve pas en 2016.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1995 à 2016 est de 1 / 18 785 [IC95 % :1/20 027;1/17 688] avec 999 malades sur environ 18.8 millions de NN testés.

2.4. DÉPISTAGE CIBLÉ DE LA DRÉPANOCYTOSE

2.4.1. Activité globale (tableaux VI.1 p. 65 ; VI.2 p. 66)

332 220 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (292 871 nés en métropole et 39 349 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 AS_{An-tilles} (forme dominante). Au total **431** syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) ont été repérés en 2016. 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 plus long que pour les autres maladies dépistées. Ceci peut néanmoins majorer légèrement les chiffres.

- **356** SDM en Métropole (258 SS ou non différenciés « SS ou S β ^{thal} », 15 S β + ou S β ^{thal} et 81 SC et 2 malades SE comptés comme SDM). L'incidence moyenne des SDM en métropole est de 1 / 823 [IC95 %: 1/918;1/745] nouveau-nés testés pour drépanocytose de façon ciblée et de 1 / 2 088 [IC95 %:1/2 330;1/1 892] sur l'ensemble des nouveau-nés. En métropole, 39.39 % des nouveau-nés sont ciblés, ce pourcentage varie de 9.10 % en Bretagne à 73.56 % en Ile de France, en fonction des différentes origines géographiques représentées dans la population.

- **75** SDM outre-mer (54 SS ou non différenciés « SS ou S β ^{thal} », 1 S β ^{thal}, 19 SC et un malade C/S Antilles) soit une incidence de 1 / 525 [IC95 % :1/678;1/428]. En 2016, l'incidence la plus forte est constatée en Guyane avec 1/206 [IC95 % :1/307;1/154] naissances et la plus faible à la Réunion avec 1 / 1968 [IC95 % :1/7 586;1/1130].

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 61.2 % (218/356) des malades de métropole et 50.6 % (218/431) des malades de toute la France avec une incidence régionale de 1 / 824 [IC95 % : 1/950;1/727] en population générale.

Le dépistage repère également des situations avec absence ou taux anormalement bas d'hémoglobine normale A (HbA) en fonction du poids et du terme du nouveau-né. Ces situations correspondent aux syndromes β thalassémiques et nécessitent une prise en charge. On parle de β^0 thalassémie en cas d'absence de production d'HbA et le tableau clinique correspond le plus souvent à une β thalassémie majeure. Si on ne détecte pas d'HbA mais la présence d'hémoglobine E (HbE), le nouveau-né peut être porteur soit d'une forme E/E non prise en charge, soit d'une E β^0 thalassémie intermédiaire ou majeure à prendre en charge. Enfin, si on ne détecte pas d'HbA mais la présence d'hémoglobine C (HbC) chez le nouveau-né, celui-ci peut être porteur d'une forme C/C non prise en charge ou d'une C β^0 thalassémie mineure ou intermédiaire qui nécessite une consultation annuelle.

Au total en 2016, 10 syndromes thalassémiques majeurs (9 β^0 thalassémies majeures et 1 E β^0 thalassémie) ont été déclarés à l'AFDPHE.

N'étant pas définis comme syndromes drépanocytaires majeurs, les syndromes β thalassémiques majeurs ne sont ni systématiquement déclarés ni documentés à l'AFDPHE. Par ailleurs, le dépistage néonatal ne permet de dépister qu'une partie des enfants nés avec un syndrome thalassémique intermédiaire ou majeur. Tous ces enfants devraient en revanche être déclarés au Centre de référence des Thalassémies coordonné par le Dr Isabelle Thuret, CHU La Timone, Marseille.

Chez 12 619 nouveau-nés, l'hémoglobine anormale (S ou C) 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 10 160 nouveau-nés. La 2^e anomalie la plus fréquente est l'hémoglobine C (HbC) présente chez 2 459 nouveau-nés. Ces enfants ne sont pas malades, ils sont porteurs d'une anomalie à l'état hétérozygote qu'ils sont susceptibles de transmettre à leur descendance.

D'autres anomalies, y compris mineures, sont retrouvées chez 1 072 nouveau-nés (HbE, HbD ...), ce chiffre étant variable et imprécis car le but du dépistage n'est pas de tenir un compte exact d'anomalies qui ne provoquent pas de SDM.

En conclusion ce dépistage engendre 431 consultations de prise en charge de la maladie et, pour environ 12 600 nouveau-nés porteurs hétérozygotes, une consultation d'information aux familles.

Le prix d'une analyse de l'hémoglobine est de 3.06 €, le coût global est donc de 1.02 million, soit un coût moyen par malade repéré de 2 359 €.

2.4.2. Description des malades (tableau VI.2 p. 66)

Ce programme a permis de dépister 431 enfants atteints de syndrome drépanocytaire majeur.

L'âge médian au résultat est de 13 jours [10 – 23] (n = 289 données disponibles). L'âge médian à la confirmation du diagnostic est de 53 jours [37 – 82] (n = 295) et de 62 jours [47 - 86] (n = 289) à la prise en charge thérapeutique. Pour ce programme, la réception des fiches est de 73.5 % (317/431). Le taux de réception des fiches de renseignement s'était légèrement amélioré en 2015 à environ 76 % mais est revenu à son taux habituel (de 71 à 74 % depuis 2011). Ce taux est cependant plus bas que pour les autres dépistages, la confirmation du diagnostic demandant plus de temps en raison de l'étude de l'hémoglobine nécessaire chez les parents.

Sur les 317 fiches reçues, le résultat de l'analyse de l'Hémoglobine des parents a été transmis pour 206 mères et pour 145 pères, qu'il ait été connu ou non avant la naissance. Parmi les parents testés dont nous avons connaissance des résultats, 4 pères et 16 mères étaient drépanocytaires.

Les fiches de diagnostic rapportent quelques détails sur les cas familiaux : 11 enfants avaient un frère et/ou une sœur connus comme étant drépanocytaires et 2 enfants avaient été dépistés en anténatal. Comme ces renseignements ne sont pas demandés systématiquement sur la fiche de diagnostic, on ne peut en faire une estimation réelle.

En 2016, les Associations Régionales ont déclaré 4 faux-négatifs non repérés par le dépistage néonatal parce qu'ils n'ont pas été testés, par oubli ou erreur de ciblage. Nés en 2009, 2012, 2014 et 2015, ces enfants ont été diagnostiqués en 2016 sur signes cliniques tels que séquestration splénique, crise vaso-occlusive et syndrome thoracique aigu pour les 2 plus âgés.

2.4.3. Évolution de l'incidence (tableaux VI.3 p. 67 et VI.4 p. 68)

Le pourcentage de la population ciblée en métropole est de 39.4 % en 2016, stable par rapport à 2015. Le taux d'hétérozygotes, c'est-à-dire de porteurs sains, reste stable à 1/36 NN ciblés, ce qui est un indicateur de la bonne qualité globale du ciblage.

Les variations d'incidence en données brutes des SDM depuis 2006 sont détaillées dans le tableau VI.3 p. 67.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1995 à 2016 est de 1 / 706 [IC95 %: 1/722;1/690] c'est-à-dire 7 644 malades sur environ 5.4 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. Cette information, le plus souvent restituée aux parents par courrier devrait être délivrée dans des conditions « permettant un temps d'échange entre parents et professionnels de santé formés. » (HAS, rapport d'orientation, Dépistage néonatal de la Drépanocytose en France, mars 2014).

Par ailleurs, le ciblage est depuis longtemps remis en question pour 3 raisons : la première raison est que l'interrogatoire sur l'origine géographique pose des problèmes de discrimination dans un pays qui interdit par ailleurs les statistiques basées sur l'origine ethnique, la seconde raison est le mélange de groupes ethniques rendus non identifiables après plusieurs générations, et la troisième raison est la fréquence très élevée dans certaines régions. 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. Une enquête initiée par l'AFDPHE en 2015 avec les Associations Régionales et les pédiatres référents, a recherché des malades SDM diagnostiqués sur signes cliniques et non dépistés dans le cadre du DNN par défaut de ciblage depuis l'année 2000. On a signalé à l'AFDPHE 16 cas depuis 2000 (et 3 cas « non prélevé » par oubli ou par erreur de ciblage ?) mais ces informations ne sont probablement pas exhaustives en l'absence de déclaration systématique et organisée de ces cas. Il serait plus pertinent d'envisager un croisement de bases de données avec l'assurance maladie ou de mettre en place un protocole de recueil de données en collaboration avec les services hospitaliers.

2.5. LA MUCOVISCIDOSE

2.5.1. Activité globale (tableaux VII.1 p. 70 à VII.4 p. 73)

773 559 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont **743 431** en métropole et **30 128** à l'île de la Réunion, en Guadeloupe, en Guyane, à St Pierre et Miquelon et en Martinique.

En 2016, le taux de TIR à J3 supérieur au seuil d'action est de 0.62 % (n = 4779/773559), supérieur au pourcentage théorique déterminé lors de la mise en place du programme (0.50 %) avec des variations inter-régionales notables (tableau VII.1 p. 70).

Pour rappel, le bureau de l'AFDPHE a acté en février 2014 la suppression de la mutation R117H du kit Elucigene® CF30 devenu « CF30(v2)⁽³⁾ » utilisé depuis le 1^{er} janvier 2015. (Cf. Rapport d'activité 2015).

Ce dépistage a généré 4705 études de l'ADN par biologie moléculaire (BM) avec le kit Elucigene® CF30(v2), soit 98.5 % (4705/4779) des nouveau-nés suspects, ce pourcentage restant stable au cours des années. Concernant les 74 nouveau-nés qui n'ont pas eu de biologie moléculaire (soit 1.5 % des suspects), nous n'avons pas, au niveau national, d'informations assez précises permettant de séparer le refus avéré (27 signalés par les AR) d'un consentement non signé suite à un transfert précoce en service de néonatalogie. 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, 409 nouveau-nés ont au moins une mutation du kit CF30(v2), et aucune mutation du kit CF30(v2) n'a été identifiée chez 4296 nouveau-nés. Parmi ces derniers, 3494 avaient une TIR J3 inférieure à 100 µg/L (ou 90 µg/L si GSP) et les investigations se sont arrêtées. Un nouveau prélèvement de TIR vers J21 concernait 728 NN avec une TIR J3 ≥ 100 µg/L (ou 90 µg/L si GSP) ainsi que 74 enfants avec absence ou refus de consentement soit un total de 802. Le contrôle de TIR a réellement eu lieu pour 699 enfants sur 738 enfants vivants (94.7 %), 64 NN étant décédés avant la date de contrôle⁽⁴⁾.

Au total 95 nouveau-nés n'ont pu bénéficier du programme de dépistage jusqu'à la détermination de leur statut, soit : 74 décédés⁽⁵⁾ et 21 déclarés « perdus de vue »⁽⁶⁾.

En suivant l'algorithme de dépistage, 542 enfants devraient être dirigés vers un CRCM pour un test de la sueur (TS) à visée diagnostique. Cela regroupe les 82 nouveau-nés avec 2 mutations du kit CF30(v2), les 324 enfants porteurs d'une mutation du kit CF30(v2) et les 133 enfants ayant eu un contrôle de TIR J21 au-dessus du seuil. Une consultation au CRCM a effectivement eu lieu pour 506 d'entre eux puisqu'il y a 9 enfants décédés, 3 enfants perdus de vue et 24 enfants pour lesquels le retour d'information est en attente (relances faites).

À 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 2016, 127 enfants ont été déclarés atteints de mucoviscidose, qu'il s'agisse de forme classique ou atypique, maintenant appelée CFSPID pour Cystic Fibrosis Screen Positive Inconclusive Diagnosis⁽⁷⁾.

3. Liste des mutations du gène CFTR identifiées par le Kit Elucigene® CF30(v2) après la suppression de la mutation R117H : 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, R334W, R347P, R553X, S1251N, W1282X, W846X, Y1092X, Y122X.

4. 64 NN décédés avant contrôle Tir J21 : dont 50 parmi les enfants sans consentement pour l'analyse de biologie moléculaire

5. 74 NN décédés avant conclusion : 4 porteurs d'une mutation du kit CF30(v2), 55 sans mutation identifiée, 14 sans biologie moléculaire

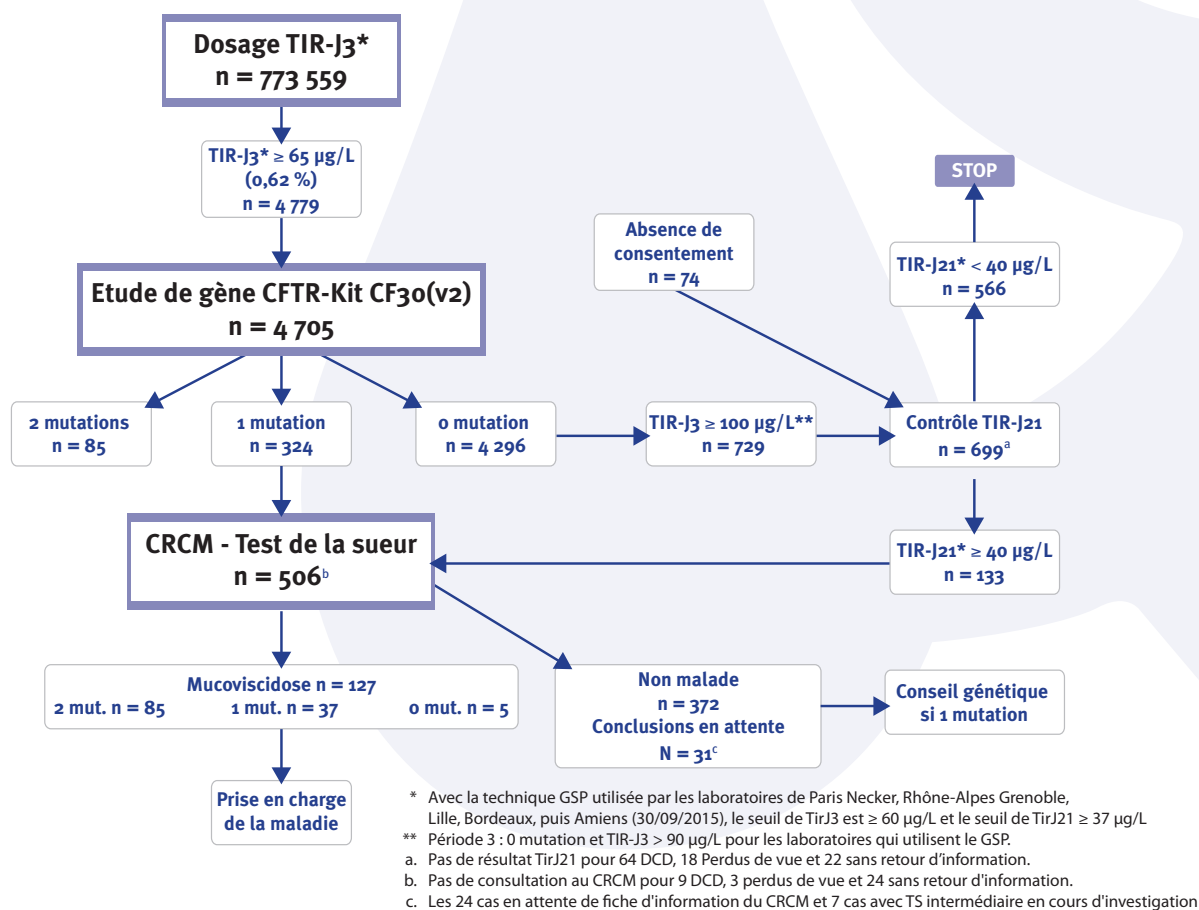
6. 21 NN déclarés « Perdus de vue » : 3 porteurs d'une mutation du kit CF30(v2), 14 sans mutation identifiée, 4 sans biologie moléculaire

7. Mucoviscidose « forme classique » : définie chez un nouveau-né hypertrypsinémique ayant un test de la sueur élevé (≥60 mmol/L de chlorures) et/ou l'identification de 2 mutations CFTR sévères.

Mucoviscidose « forme atypique » : définie chez un nouveau-né hypertrypsinémique 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.

Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis (CFSPID): A new designation and management recommendations for infants with an inconclusive diagnosis following newborn screening. Munck A et al. J Cyst Fibros 2015 Jan 24.

Figure 1 : Algorithme du dépistage néonatal de la mucoviscidose



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

- 85 dépistés porteurs de 2 mutations du kit CF30(v2)
- 37 porteurs d'une mutation du kit CF30(v2). En 2016, le risque qu'un nouveau-né soit malade lorsqu'il est convoqué au CRCM en raison d'une mutation est donc de 1/9 (37 malades sur 324 convoqués avec une mutation (11.4 %)). Ce risque est différent selon le taux de TIR : Il est de 1/3 avec un taux de TIR-J3 ≥ 100 µg/L (ou 90 µg/L si GSP) et 1/25 avec un taux de TIR-J3 < 100 µg/L (ou 90 µg/L si GSP) (27 malades sur 78 convoqués avec Tir J3 élevé vs 10/246)
- 5 malades sans mutation identifiée sur ce kit (tableau VII.4 p. 73). 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 1/27 (5/133 : 3.8 %).

La valeur prédictive positive (VPP) avec le marqueur TIR combiné à la recherche des mutations du gène CFTR avec le Kit CF30(v2) et le contrôle de TIR à J21, est à 0.25 (soit 127 malades sur 506 tests de la sueur). Le VPP en 2016 est plus faible que pour les années antérieures et s'explique en partie par un

taux élevé de suspects (0.62 % contre 0.50 en 2015) que la commission technique de l'AFDPHE surveille actuellement pour savoir s'il est nécessaire de corriger la calibration des kits de dépistage ou si ce phénomène va rester isolé. Par ailleurs, il s'agit d'une VPP préliminaire puisqu'en considérant toutes les étapes de l'algorithme, il manque encore des informations pour une cinquantaine d'enfants.

L'incidence de la mucoviscidose en 2016 révélée par le dépistage néonatal est de 1 / 6 091 avec un intervalle de confiance à 95 % [IC95 % : 1/7 373 ; 1/5 189], en sachant qu'il y a encore au mois de mai 2017, des enfants pour lesquels des résultats ne nous sont pas parvenus et pour lesquels le statut malade / non malade n'est pas encore conclu soit en raison d'une prématurité soit à cause de difficultés de conclusion (22 à l'étape TIR J21, 24 à l'étape du Test de la sueur et 7 à l'étape analyse du gène) : parmi ceux-ci, 14 ont une mutation dont 5 avec un TS intermédiaire et le screening du gène CFTR en attente.

Le prix du test de la TIR remboursé par la CNAMTS est de 1.84 € (coût global 1.43 million) et pour la biologie moléculaire de 139.91 € (coût global 0.66 million). Le budget total pour l'année 2016 a été de 2.08 millions, soit un coût par malade repéré de 16 391 €.

2.5.2. Description des malades (tableaux VII.3 p. 72 ; VII.4 p. 73)

Au 01 juin 2017, ce programme a permis le diagnostic de mucoviscidose de forme classique ou atypique et la prise en charge de 127 nouveau-nés: 115 formes classiques et 12 formes atypiques (dont 2 diagnostiquées en anténatal) soit un ratio forme classique : forme atypique de 10 :1.

19 enfants ont présenté un iléus méconial, dont 1 diagnostiqué en anténatal ; on compte également 5 autres DPN. Parmi les formes atypiques, il y a une hétérozygotie composite avec une mutation R117H/7T qui a été identifiée lors de l'étude complémentaire du gène CFTR après un test de la sueur intermédiaire.

Pour les 127 malades, 125 fiches d'identification ont été transmises à l'AFDPHE, soit 98.4 %.

Les paramètres recueillis par les CRCM permettent de préciser :

- la valeur médiane* de la TIR à J3 : 133.5 µg/L [105 – 168.5]
- l'âge médian à la prise en charge sans iléus/DPN (N=101 dont 96 données disponibles): 33 jours [15–40]
 - 39.6 % vus après 35j (38/96)
 - 8.3 % vus après 56j (8/96)
- la valeur médiane du poids de naissance (N=121): 3 080 g [2 800 – 3 330]
- le taux de prématurité (N=125) : 12/125 = 9.6 %.

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

Avant la convocation au CRCM, 31 nouveau-nés étaient déjà hospitalisés (N = 125) dont les 19 cas d'iléus méconiaux. Les autres motifs d'hospitalisation principaux et non exclusifs étaient respiratoires (n = 5), digestifs (n = 4), hypotrophie (n = 4) et autres (n = 4 : troubles neurologiques, diabète gestationnel, etc.).

Le jour de la première consultation, sur 125 fiches de diagnostic reçues, 77 (61.6 %) nouveau-nés présentaient des signes cliniques isolés ou associés : des signes digestifs sont présents chez 60 patients (48.0 %), des signes respiratoires sont présents chez 14 patients (11.2 %) et une hypotrophie est observée chez 40 patients (32.0 %).

Parmi les 127 patients diagnostiqués porteurs d'une mucoviscidose classique ou atypique, les 2 allèles ont été identifiés suite au screening exhaustif du gène dans 94.5 % des cas (120/127). Dans 7 cas (5.5 %),

le second allèle ne nous a pas encore été communiqué. Sur 254 allèles, 246 sont connus de l'AFDPHE. A cette cohorte de nouveau-nés malades repérés par le dépistage néonatal, il faut ajouter les cas de mucoviscidose non repérés par le dépistage. Chaque début d'année, l'AFDPHE envoie un questionnaire aux associations régionales et aux CRCM pour recueillir tous les cas de mucoviscidose identifiés hors dépistage néonatal. D'après l'enquête effectuée début 2017, 2 malades faux-négatifs du dépistage sont nés et ont été repérés en 2016. Il faut y ajouter 2 iléus méconiaux avec une TIR J3 inférieure au seuil, pour lesquels la prise en charge en période néonatale a été rapide, et 6 autres cas faux-négatifs nés les années antérieures (2005, 2006, 2011, 2012, 2014 et 2015). Les faux-négatifs 2016 (hors iléus/DPN) ont été diagnostiqués à un âge médian de 2.98 ans [6.34 mois ; 6.22 ans] et les symptômes révélateurs principaux isolés ou associés étaient respiratoires, digestifs, ou une hypotrophie. La cohorte des faux-négatifs (formes classiques et CFSPID) 2002-2016 atteint un nombre total de 132 cas (hors iléus/DPN) pour 2 337 malades dépistés (formes classiques et CFSPID) soit une sensibilité de 94.4 %. Les résultats sur les faux négatifs restent partiels car le recul par rapport au diagnostic des faux négatifs sur symptômes nés en 2016 est encore trop court.

Au cours de l'année 2016, 0.62 % des nouveau-nés avaient une TIR à J3 supérieure au seuil, ce qui est supérieur au pourcentage théorique déterminé lors de la mise en place du programme (0.5 %). La recherche des mutations du gène CFTR avec le kit CF30(v2) a été réalisée pour 98.5 % des suspects. Parmi les 506 nouveau-nés vus au CRCM pour la réalisation d'un test de la sueur, 127 bébés ont été diagnostiqués comme malades par le médecin du CRCM (forme classique et atypique) soit une VPP préliminaire de 0.25. Ils ont été vus pour la première fois au CRCM à un âge médian (en excluant les DPN et/ou iléus méconiaux) de 33 jours. On note que 60.4 % (58 sur 96 hors IM/DPN et dates renseignées) des nouveau-nés sont vus au CRCM à 35 jours de vie et 91.7 % (88/96) ont déjà été vus à 56 jours de vie.

Enfin, le diagnostic de mucoviscidose « classique » a été porté pour 115 enfants dont 19 cas d'iléus méconial. De plus, 12 cas de mucoviscidose de forme atypique ont été repérés, ce qui donne un ratio forme classique/forme atypique de 10/1 (6/1 en 2014 et 9/1 en 2015).

Le bilan global des données brutes depuis l'origine du dépistage de la mucoviscidose et le recueil des malades faux négatifs non repérés par le dépistage montre une sensibilité de 94.4 %.

2.5.3 Évolution de l'incidence (tableaux VII.5 p. 74, VII.6.1 p. 75 et VII.6.2 p. 76)

L'évolution de l'incidence de la mucoviscidose de 2006 à 2016 est détaillée tableau VII.5 p. 74.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 2002 à 2016 est de 1 / 4 999 [IC95 % : 1/5 211; 1/4 804] pour 2 323 malades sur environ 11.6 millions de NN testés. La base de données de l'AFDPHE qui ne tient pas compte des cas incidents qui nous sont communiqués tardivement, contient 2 337 patients à ce jour.

3 • Tests de dépistage et Prématurité (tableaux VIII.1 p. 78 et VIII.2 p. 79)

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), 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. L'AFDPHE demande aux pédiatres de signaler systématiquement à leur association régionale, les enfants diagnostiqués sur signes cliniques en dehors du dépistage néonatal. Excepté pour la mucoviscidose dont la prise en charge est clairement organisée en Centres de Référence (CRCM), la PCU 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 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 5 résume les caractéristiques du programme de dépistage néonatal pour l'année 2016.

	PCU	HC	HCS*	SDM	CF
Nombre nouveau-nés testés	791 387	791 387	791 387	332 220	773 559
% suspects	0.04	0.14	0.30	0.13	0.62
Nombre de malades	38 (+ 32 HPM)	321	33	431	127
Nombre de convoqués	104	521	453	431	542
Fréquence globale [IC95 %]	1 / 20 826 [1/30 534-1/15 802] Avec HPM : 1/11 306 [1/14 764-1/9 160]	1/2 465 [1/2 768 - 1/2 222]	1/23 981 [1/36 401-1/17 881]	1/1836 [1/2 028 - 1/1678]	1/6 091 [1/7 373 - 1/5 189]
Age au diagnostic en jours [25^e et 75^e percentiles]	10 [8 - 11,5]	10 [8 - 13]	7 [1 - 10]	53 [37 - 82]	33 [15 - 40]
Fiches d'identification renseignées	35 (92.1 %)	305 (95 %)	29 (87.9 %)	317 (73.5 %)	125 (98.4 %)
Coût total (millions €)	1.55	2.2	1.3	1.02	2.08
Coût par nouveau-né testé (€)	1.96	2.78	1.62	3.06	1.84 (Tir) 139.91 (BM)
Coût par malade (€)	40 819 Avec HPM : 22 159	6 854	38 850	2 359	16 391

* Formes classiques

Table 5 : Description du programme de dépistage néonatal par maladie dépistée

On constate un bon retour des fiches de diagnostic pour l'ensemble des programmes excepté pour la drépanocytose. Au cours de cette année, il a été signalé 277 refus de dépistage néonatal. Le dépistage néonatal est donc très bien accepté par la population.



Tableaux et cartes des données nationales SOMMAIRE

I.	Malades repérés par région en 2016	p. 48
II.	Age au Prélèvement et Nombre de refus de l'ensemble du dépistage en 2016	p. 49
III.	Dépistage de la Phénylcétonurie – Activité 2016	p. 50
	Bilan global depuis l'origine	p. 53
IV.	Dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale – Activité 2016	p. 55
	Bilan global depuis l'origine	p. 58
V.	Dépistage de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales – Activité 2016	p. 60
	Bilan global depuis l'origine	p. 63
VI.	Dépistage de la Drépanocytose – Activité 2016	p. 65
	Bilan global depuis l'origine	p. 68
VII.	Dépistage de la Mucoviscidose – Activité 2016	p. 70
	Bilan global depuis l'origine	p. 75
VIII.	Fréquence de la prématurité dans les tests positifs en 2016	p. 78

TABLEAU I → MALADES REPÉRÉS PAR RÉGIONS EN 2016

	Nombre de NN testés	PCU	HC	HCS ⁽¹⁾	SDM	Muco
Alsace	24 425	2	12	1	4	4
dont Est Mosellan-Lorraine	3 225	0	2	0	0	0
Aquitaine	33 467	0	14	2	8	1
Auvergne	12 239	2	9	2	1	4
Bourgogne	15 497	1	12	0	3	0
Bretagne	33 263	2	15	1	8	14
Centre	26 241	1	8	3	14	6
Champagne-Ardenne	14 097	2	8	0	6	3
Franche-Comté	12 531	0	7	0	4	3
Ile de France	179 608	5	73	6	218	19
Languedoc-Roussillon	28 801	2	6	0	5	5
Limousin	6 852	1	2	0	2	1
Lorraine (sauf Est Mosellan)	20 360	1	10	2	3	6
Midi-Pyrénées	30 565	2	7	1	6	5
Nord-Pas de Calais	51 404	3	33	3	11	21
Normandie	35 401	0	9	1	11	6
PACA + Corse	62 465	6	17	4	4	12
dont Corse	2 861	0	0	0	0	2
Pays de Loire						
Angers	26 324	0	13	2	12	4
Nantes	30 034	0	15	0	8	2
dont Poitou Charentes	15 664	0	8	2	5	2
Picardie	20 050	1	10	2	6	2
Rhône-Alpes	79 807	6	35	7	22	6
Sous Total	743 431	37	315	37	356	124
Guadeloupe	5 387	0	0	0	8	0
Guyane	7 193	0	1	0	35	0
Martinique	3 743	1	2	0	9	0
Mayotte	9 330	0	0	0	16	-
Réunion	13 773	0	2	0	7	3
St Pierre et Miquelon	32	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 498	0	1	1	0	-
Sous Total	47 956	1	6	1	75	3
TOTAL	791 387	38	321	38	431	127

* 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 2016

	Nombre de NN testés PCU, HC, HCS ⁽¹⁾	Age au prélèvement Médiane	REFUS Dépistage	REFUS (BM) Biologie Moléculaire
Alsace	24 425	3,00	0	0
dont Est Mosellan-Lorraine	3 225	3,00	0	0
Aquitaine	33 467	3,00	16	0
Auvergne	12 239	3,00	3	0
Bourgogne	15 497	3,00	7	1
Bretagne	33 263	3,00	16	0
Centre	26 241	3,00	11	2
Champagne-Ardenne	14 097	3,00	0	0
Franche-Comté	12 531	3,00	1	0
Ile de France	179 608	3,00	74	7
Languedoc-Roussillon	28 801	3,00	9	3
Limousin⁽²⁾	6 852	3,76	6	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	20 360	3,00	0	0
Midi-Pyrénées	30 565	3,00	20	2
Nord-Pas de Calais	51 404	3,44	16	1
Normandie	35 401	3,50	3	1
PACA + Corse	62 465	3,00	21	2
dont Corse	2 861	3,00	2	0
Pays de Loire				
Angers	26 324	3,00	5	0
Nantes	30 034	3,40	6	0
dont Poitou Charentes	15 664	3,20	0	0
Picardie	20 050	3,00	3	1
Rhône-Alpes	79 807	3,00	48	7
Sous Total	743 431	3,11	265	27
Guadeloupe	5 387	3,00	6	0
Guyane	7 193	4,10	0	0
Martinique	3 743	3,00	2	0
Mayotte	9 330	4,20	0	-
Réunion	13 773	3,00	4	0
St Pierre et Miquelon	32	3,00	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 498	3,00	0	-
Sous Total	47 956	3,33	12	0
TOTAL	791 387	3,16	277	27

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

(2) Moyenne

TABLEAU III.1 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE EN 2016

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif ⁽¹⁾		Contrôles sur buvard ⁽²⁾			NN Convoqués ⁽³⁾	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Alsace	24 425	18	0,07	14	14	2	5	2
dont Est Mosellan-Lorraine	3 225	2	0,06	2	2	1	1	0
Aquitaine	33 467	11	0,03	6	6	0	0	0
Auvergne	12 239	3	0,02	3	3	3	3	2
Bourgogne	15 497	4	0,03	3	3	1	1	1
Bretagne	33 263	11	0,03	9	9	0	3	2
Centre	26 241	7	0,03	7	7	1	1	1
Champagne-Ardenne	14 097	7	0,05	5	5	2	2	2
Franche-Comté	12 531	1	0,01	1	1	0	1	0
Ile de France	179 608	123	0,07	91	86	7	30	5
Languedoc-Roussillon	28 801	10	0,03	8	7	3	5	2
Limousin	6 852	4	0,06	4	4	1	1	1
Lorraine (sauf Est Mosellan)	20 360	3	0,01	3	3	2	2	1
Midi-Pyrénées	30 565	5	0,02	5	5	3	2	2
Nord-Pas de Calais	51 404	19	0,04	18	18	8	9	3
Normandie	35 401	13	0,04	13	13	2	2	0
PACA + Corse	62 465	25	0,04	20	20	8	10	6
dont Corse	2 861	0	0,00	0	0	0	0	0
Pays de Loire								
Angers	26 324	4	0,02	3	3	1	3	0
Nantes	30 034	2	0,01	1	0	0	0	0
dont Poitou Charentes	15 664	3	0,02	2	2	0	1	0
Picardie	20 050	11	0,05	9	9	1	2	1
Rhône-Alpes	79 807	34	0,04	30	28	7	17	6
Sous Total	743 431	315	0,04	253	244	52	99	37
Guadeloupe	5 387	5	0,09	2	2	0	3	0
Guyane	7 193	2	0,03	1	1	0	1	0
Martinique	3 743	3	0,08	2	2	0	1	1
Mayotte	9 330	10	0,11	10	8	0	0	0
Réunion	13 773	12	0,09	7	7	0	0	0
St Pierre et Miquelon	32	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 498	3	0,04	3	3	0	0	0
Sous Total	47 956	35	0,07	25	23	0	5	1
TOTAL	791 387	350	0,04	278	267	52	104	38

(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 2016

	Nombre de NN testés	Malades PCU ⁽¹⁾	Fréquence ⁽¹⁾	HPM ⁽⁴⁾	Autres		
					Fréquence HPM	Fréquence HPM+PCU	Forme Maligne
Alsace	24 425	2	1/ 12 213	2	1/ 12 213	1/ 6 106	0
dont Est Mosellan-Lorraine	3 225	0	1/ -	1	1/ 3 225	1/ 3 225	0
Aquitaine	33 467	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Auvergne	12 239	2	1/ 6 120	1	1/ 12 239	1/ 4 080	0
Bourgogne	15 497	1	1/ 15 497	0	1/ -	1/ -	0
Bretagne	33 263	2	1/ 16 632	1	1/ 33 263	1/ 11 088	0
Centre	26 241	1	1/ 26 241	0	1/ -	1/ 26 241	0
Champagne-Ardenne	14 097	2	1/ 7 049	0	1/ -	1/ 7 049	0
Franche-Comté	12 531	0	1/ -	1	1/ 12 531	1/ 12 531	0
Ile de France	179 608	5	1/ 35 922	4	1/ 44 902	1/ 19 956	0
Languedoc-Roussillon	28 801	2	1/ 14 401	3	1/ 9 600	1/ 5 760	0
Limousin	6 852	1	1/ 6 852	0	1/ -	1/ 6 852	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	20 360	1	1/ 20 360	1	1/ 20 360	1/ 10 180	0
Midi-Pyrénées	30 565	2	1/ 15 283	1	1/ 30 565	1/ 10 188	0
Nord-Pas de Calais	51 404	3	1/ 17 135	6	1/ 8 567	1/ 5 712	0
Normandie	35 401	0	1/ -	2	1/ 17 701	1/ 17 701	0
PACA + Corse	62 465	6	1/ 10 411	3	1/ 20 822	1/ 6 941	0
dont Corse	2 861	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Pays de Loire + Poitou							
Angers	26 324	0	1/ -	1	1/ 26 324	1/ 26 324	0
Nantes	30 034	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
dont Poitou Charentes	15 664	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Picardie	20 050	1	1/ 20 050	1	1/ 20 050	1/ 10 025	0
Rhône-Alpes	79 807	6	1/ 13 301	4	1/ 19 952	1/ 7 981	0
Sous Total	743 431	37	1/ 20 093	31	1/ 23 982	1/ 10 933	0
Guadeloupe	5 387	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	1
Guyane	7 193	0	1/ -	1	1/ 7 193	1/ 7 193	0
Martinique	3 743	1	1/ 3 743	0	1/ -	1/ 3 743	0
Mayotte	9 330	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Réunion	13 773	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
St Pierre et Miquelon	32	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 498	0	1/ -	0	1/ -	1/ -	0
Sous Total	47 956	1	1/ 47 956	1	1/ 47 956	1/ 23 978	1
TOTAL	791 387	38	1/ 20 826	32	1/ 24 731	1/ 11 306	1

(1) Malades : PCU classiques et atypiques

(4) Hypérphénylalaninémie Modérée Permanente (HPM)

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431
NN contrôlés	180	233	259	570	502	353	427	310	253	208	244
NN convoqués	102	95	128	153	145	137	137	138	129	126	99
NN malades PCU	54	45	60	58	53	43	46	45	51	37	37
Incidence	1/14719	1/17497	1/13334	1/13682	1/15207	1/18465	1/17161	1/17421	1/15331	1/20590	1/20093
NN avec HPM	26	30	39	45	52	50	55	49	40	41	31
Incidence PCU+HPM	1/9935	1/10498	1/8081	1/7705	1/7558	1/8538	1/7816	1/8340	1/8592	1/9767	1/10933

OUTRE-MER

NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956
NN contrôlés	4	4	5	21	24	12	20	19	14	7	23
NN convoqués	1	4	1	0	4	2	4	6	2	1	5
NN malades PCU	0	1	0	0	3	1	1	0	0	0	1
Incidence	-	1/49022	-	-	1/15796	1/46416	1/46695	-	-	-	1/47956

TOTAL FRANCE

NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387
NN contrôlés	184	237	264	591	526	365	447	329	267	215	267
NN convoqués	103	99	129	153	149	139	141	144	131	127	104
NN malades PCU	54	46	60	58	56	44	47	45	51	37	38
Incidence	1/15616	1/18182	1/14152	1/14516	1/15238	1/19100	1/17789	1/18435	1/16247	1/21867	1/20826
NN avec HPM	26	30	39	45	52	50	56	50	40	41	32
Incidence PCU+HPM	1/10541	1/11005	1/8577	1/8174	1/7901	1/8940	1/8117	1/8732	1/9106	1/10373	1/11306

*Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

TABLEAU III.4 → PHÉNYLCÉTONURIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2016 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de NN testés	Nombre de Malades PCU	Nombre de malades HPM	Nombre de malades F. Maligne	Fréquence PCU	Fréquence PCU + HPM
Alsace	1 399 678	119	91	3	1/11 762	1/6 665
Aquitaine	1 501 686	82	43	1	1/18 313	1/12 013
Auvergne	515 375	32	3	2	1/16 105	1/14 725
Bourgogne	688 526	50	44	0	1/13 771	1/7 325
Bretagne	1 381 810	66	21	0	1/20 937	1/15 883
Centre	1 026 767	48	15	0	1/21 391	1/16 298
Champagne-Ardenne	626 433	71	37	8	1/8 823	1/5 800
Franche-Comté	722 533	66	17	1	1/10 947	1/8 705
Ile de France	6 997 995	394	395	16	1/17 761	1/8 869
Languedoc-Roussillon	1 123 586	68	48	0	1/16 523	1/9 686
Limousin	262 113	18	9	0	1/14 562	1/9 708
Lorraine	1 020 982	76	17	4	1/13 434	1/10 978
Midi-Pyrénées	1 625 199	79	80	0	1/20 572	1/10 221
Nord-Pas de Calais	2 748 935	229	123	1	1/12 004	1/7 809
Normandie	1 583 802	123	37	1	1/12 876	1/9 899
PACA + Corse	2 483 707	183	102	2	1/13 572	1/8 715
Pays de Loire + Poitou						
Angers	1 324 788	53	44	3	1/24 996	1/13 658
Nantes	1 275 471	50	32	0	1/25 509	1/15 555
Picardie	852 346	55	7	0	1/15 497	1/13 748
Rhône-Alpes	2 966 651	163	181	5	1/18 200	1/8 624
Sous Total	32 128 383	2 025	1 346	47	1/15 866	1/9 531
Guadeloupe	234 339	4	2	1	1/58 585	1/39 057
Guyane	163 566	0	1	0	1/-	1/-
Martinique	197 522	8	3	0	1/24 690	1/17 957
Mayotte	136 086	0	0	0	1/-	1/-
Réunion	499 025	4	5	2	1/124 756	1/55 447
St Pierre et Miquelon	433	0	0	0	1/-	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna						
Sous Total	1 515 134	18	11	3	1/84 174	1/52 246
TOTAL	33 643 517	2 043	1 357	50	1/16 468	1/9 895

*Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

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.

PCU 1972-2016

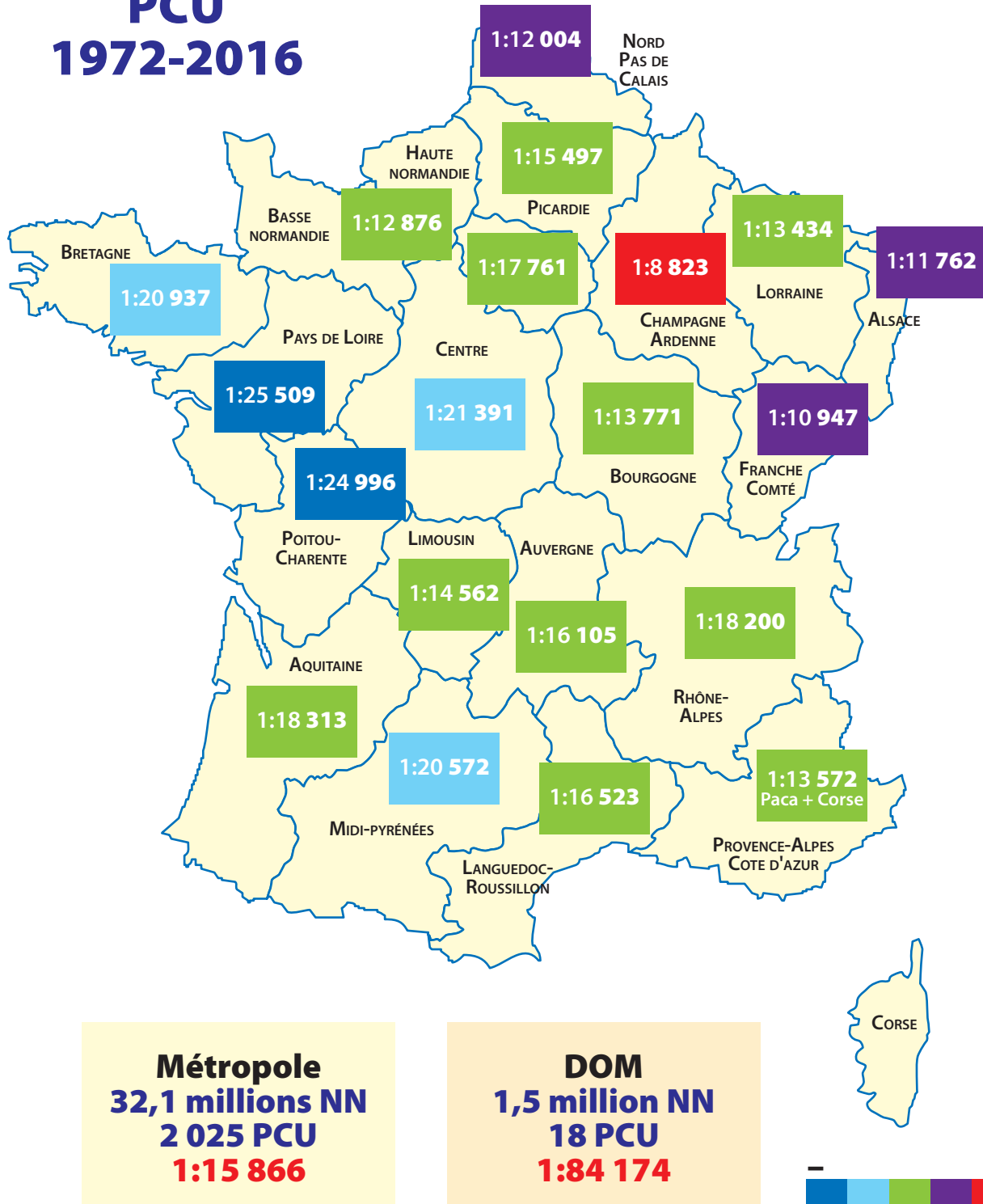


TABLEAU IV.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE EN 2016

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif ⁽¹⁾		Contrôles sur buvard ⁽²⁾			NN Convoqués ⁽³⁾	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Alsace	24 425	23	0,09	10	10	1	12	12
dont Est Mosellan-Lorraine	3 225	4	0,12	1	1	0	2	2
Aquitaine	33 467	38	0,11	24	22	2	14	14
Auvergne	12 239	28	0,23	28	28	9	9	9
Bourgogne	15 497	33	0,21	30	29	19	15	12
Bretagne	33 263	36	0,11	19	17	5	15	15
Centre	26 241	29	0,11	26	26	4	8	8
Champagne-Ardenne	14 097	15	0,11	1	1	0	12	8
Franche-Comté	12 531	17	0,14	17	17	0	17	7
Ile de France	179 608	334	0,19	266	258	32	99	73
Languedoc-Roussillon	28 801	43	0,15	37	34	2	8	6
Limousin	6 852	32	0,47	1	1	0	25	2
Lorraine (sauf Est Mosellan)	20 360	17	0,08	11	11	3	15	10
Midi-Pyrénées	30 565	17	0,06	12	0	0	17	7
Nord-Pas de Calais	51 404	63	0,12	11	10	3	59	33
Normandie	35 401	36	0,10	36	36	10	10	9
PACA + Corse (4)	62 465	67	0,11	53	51	4	17	17
dont Corse	2 861	3	0,10	2	2	0	0	0
Pays de Loire + Poitou								
Angers	26 324	24	0,09	6	6	5	22	13
Nantes	30 034	26	0,09	7	7	7	18	15
dont Poitou Charentes	15 664	13	0,08	2	2	2	11	8
Picardie	20 050	22	0,11	0	0	0	11	10
Rhône-Alpes	79 807	128	0,16	44	32	13	104	35
Sous Total	743 431	1 028	0,14	639	596	119	507	315
Guadeloupe	5 387	14	0,26	12	12	2	4	0
Guyane	7 193	4	0,06	2	1	0	4	1
Martinique	3 743	6	0,16	4	4	0	2	2
Mayotte	9 330	0	0,00	0	0	0	0	0
Réunion	13 773	24	0,17	12	12	2	2	2
St Pierre et Miquelon	32	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 498	5	0,06	3	2	0	2	1
Sous Total	47 956	53	0,11	33	31	4	14	6
TOTAL	791 387	1 081	0,14	672	627	123	521	321

(1) Nouveau nés ayant un taux de TSH supérieur au seuil d' action (≥ 20 mUI/L en Delfia ou 25 mUI/L en RIA ou 17 mUI/L en GSP)

(2) Les contrôles demandés correspondent aux contrôles sur un nouveau prélèvement papier, les «rconfirmés 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'HYPOTHYROIDIE CONGÉNITALE EN 2016

	Nombre de NN testés	Malades	Hypothyroïdie - Etiologie				Fréquence
			Ectopie	Athyroïse	Glandes en Place	Non typées	
Alsace	24 425	12	5	3	4	0	1/2 035
dont Est Mosellan-Lorraine	3 225	2	0	1	1	0	1/1 613
Aquitaine	33 467	14	3	1	8	2	1/2 391
Auvergne	12 239	9	2	1	6	0	1/1 360
Bourgogne	15 497	12	3	0	9	0	1/1 291
Bretagne	33 263	15	6	1	8	0	1/2 218
Centre	26 241	8	3	4	1	0	1/3 280
Champagne-Ardenne	14 097	8	1	1	6	0	1/1 762
Franche-Comté	12 531	7	3	1	3	0	1/1 790
Ile de France	179 608	73	13	11	47	2	1/2 460
Languedoc-Roussillon	28 801	6	3	0	3	0	1/4 800
Limousin	6 852	2	0	0	1	1	1/3 426
Lorraine (sauf Est Mosellan)	20 360	10	3	0	7	0	1/2 036
Midi-Pyrénées	30 565	7	2	3	2	0	1/4 366
Nord-Pas de Calais	51 404	33	10	5	17	1	1/1 558
Normandie	35 401	9	3	1	5	0	1/3 933
PACA + Corse	62 465	17	5	6	6	0	1/3 674
dont Corse	2 861	0	0	0	0	0	1/-
Pays de Loire + Poitou							
Angers	26 324	13	8	0	5	0	1/2 025
Nantes	30 034	15	2	2	11	0	1/2 002
dont Poitou Charentes	15 664	8	2	1	5	0	1/1 958
Picardie	20 050	10	6	1	3	0	1/2 005
Rhône-Alpes	79 807	35	7	9	17	2	1/2 280
Sous Total	743 431	315	88	50	169	8	1/2 360
Guadeloupe	5 387	0	0	0	0	0	1/-
Guyane	7 193	1	0	0	1	0	1/7 193
Martinique	3 743	2	1	1	0	0	1/1 872
Mayotte	9 330	0	0	0	0	0	1/-
Réunion	13 773	2	0	1	1	0	1/6 887
St Pierre et Miquelon	32	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 498	1	0	0	0	1	1/8 498
Sous Total	47 956	6	1	2	2	1	1/7 993
TOTAL	791 387	321	89	52	171	9	1/2 465

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431
NN contrôlés	1 108	1 142	849	1 123	1 365	1 184	1 368	1 164	790	577	596
NN convoqués	381	358	322	340	395	411	426	489	495	428	507
NN malades	235	261	242	247	293	298	282	282	298	263	315
Ectopie	97	88	115	97	100	106	92	101	109	91	88
Athyréose	64	56	49	52	50	47	47	42	57	44	50
Glande en place	72	108	72	94	135	137	135	138	131	122	169
Non typées	2	9	6	4	8	8	8	1	1	6	8
Incidence	1/3382	1/3017	1/3306	1/3213	1/2751	1/2664	1/2799	1/2780	1/2624	1/2897	1/2360

OUTRE-MER

NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956
NN contrôlés	18	44	36	36	34	46	52	71	60	26	31
NN convoqués	9	8	11	9	6	13	9	9	11	9	14
NN malades	8	6	8	9	5	11	8	7	7	7	6
Ectopie	2	2	2	4	1	1	1	1	1	0	1
Athyréose	1	3	1	1	1	1	1	0	2	1	2
Glande en place	3	0	3	4	3	6	2	6	4	5	2
Non typées	2	1	2	0	0	3	4	0	0	1	1
Incidence	1/6054	1/8170	1/6138	1/5373	1/9477	1/4220	1/5837	1/6515	1/6677	1/6748	1/7993

TOTAL FRANCE

NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387
NN contrôlés	1 126	1 186	885	1 159	1 399	1 230	1 420	1 235	850	603	627
NN convoqués	390	366	333	349	401	424	435	498	506	437	521
NN malades	243	267	250	256	298	309	290	289	305	270	321
Ectopie	95	90	117	101	101	107	93	102	110	91	89
Athyréose	65	59	50	53	51	48	48	42	59	45	52
Glande en place	75	108	75	98	138	143	137	144	135	127	171
Non typées	4	10	8	4	8	11	12	1	1	7	9
Incidence	1/3470	1/3132	1/3397	1/3289	1/2864	1/2720	1/2883	1/2870	1/2717	1/2997	1/2465

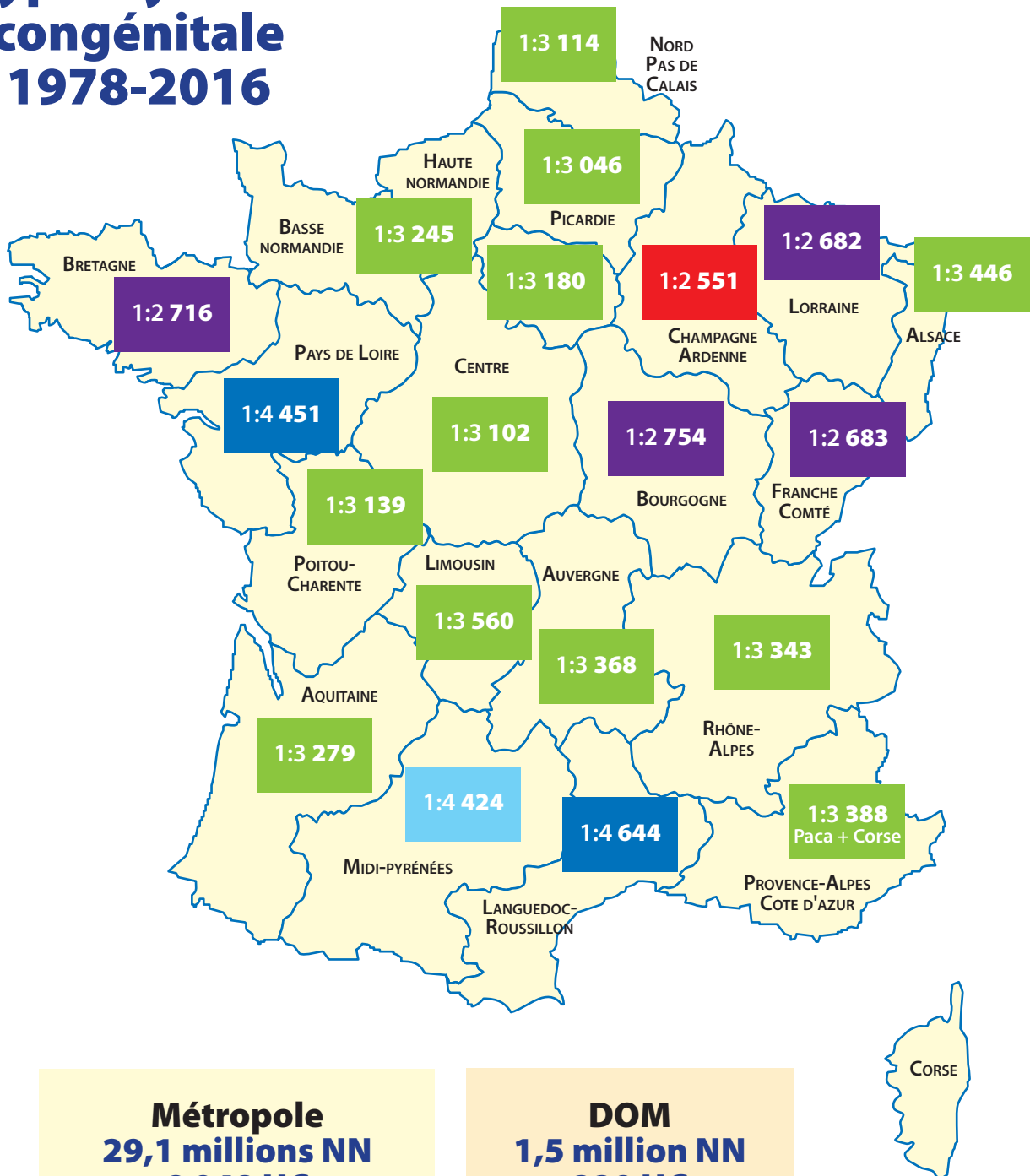
*Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

**TABEAU IV.4 → HYPOTHYROIDIE CONGÉNITALE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2016
DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE***

	Nombre de NN testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyréose	Glande en Place	Non Typée		
Alsace	1 013 248	123	74	53	44	294	1/3 446
Aquitaine	1 226 297	137	69	143	25	374	1/3 279
Auvergne	515 375	73	38	41	1	153	1/3 368
Bourgogne	688 526	122	30	70	28	250	1/2 754
Bretagne	1 357 941	222	95	164	19	500	1/2 716
Centre	1 026 767	185	63	81	2	331	1/3 102
Champagne-Ardenne	686 262	121	62	80	6	269	1/2 551
Franche-Comté	531 203	67	43	71	17	198	1/2 683
Ile de France	6 400 545	848	368	729	68	2 013	1/3 180
Languedoc-Roussillon	993 728	57	41	102	14	214	1/4 644
Limousin	263 466	7	4	25	38	74	1/3 560
Lorraine	911 759	96	85	158	1	340	1/2 682
Midi-Pyrénées	1 415 737	143	88	76	13	320	1/4 424
Nord-Pas de Calais	2 353 883	390	134	211	21	756	1/3 114
Normandie	1 583 802	205	154	119	10	488	1/3 245
PACA + Corse	2 232 473	309	154	166	30	659	1/3 388
Pays de Loire + Poitou							
Angers	1 136 245	171	78	100	13	362	1/3 139
Nantes	1 143 788	122	62	68	5	257	1/4 451
Picardie	877 264	85	76	111	16	288	1/3 046
Rhône-Alpes	2 700 955	352	195	189	72	808	1/3 343
Sous Total	29 059 264	3 835	1 913	2 757	443	8 948	1/3 248
Guadeloupe	230 734	2	2	6	5	15	1/15 382
Guyane	163 566	4	2	9	17	32	1/5 111
Martinique	192 980	3	5	8	3	19	1/10 157
Mayotte	136 086	0	0	0	6	6	1/22 681
Réunion	499 025	14	9	12	63	98	1/5 092
St Pierre et Miquelon	433	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	284 163	2	3	15	39	59	1/4 816
Sous Total	1 506 987	25	21	50	133	229	1/6 581
TOTAL	30 566 251	3 860	1 934	2 807	576	9 177	1/3 331

* Bilan établi depuis le début de l'activité, à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

Hypothyroïdie congénitale 1978-2016



Métropole
 29,1 millions NN
 8 948 HC
 43 % ectopie
 21 % athyréose
 31 % thyroïde en place
 5 % non typées
1:3 248

DOM
 1,5 million NN
 229 HC
1:6 581



TABLEAU V.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES EN 2016

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif ⁽¹⁾		Contrôles sur buvard ⁽²⁾			NN Convoqués	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Alsace	24 425	77	0,32	65	65	3	17	1
dont Est Mosellan-Lorraine	3 225	7	0,22	7	7	0	7	0
Aquitaine	33 467	73	0,22	65	64	4	2	2
Auvergne	12 239	18	0,15	18	22	3	3	2
Bourgogne	15 497	41	0,26	39	39	1	0	0
Bretagne	33 263	154	0,46	143	126	11	1	1
Centre	26 241	119	0,45	117	115	8	4	1
Champagne-Ardenne	14 097	49	0,35	44	37	0	18	0
Franche-Comté	12 531	64	0,51	64	60	0	38	0
Ile de France	179 608	495	0,28	356	335	25	157	6
Languedoc-Roussillon	28 801	62	0,22	16	16	2	60	0
Limousin	6 852	23	0,34	14	14	0	1	0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	20 360	32	0,16	26	26	5	12	1
Midi-Pyrénées	30 565	46	0,15	43	33	1	13	1
Nord-Pas de Calais	51 404	99	0,19	87	84	0	4	2
Normandie	35 401	79	0,22	79	74	8	20	1
PACA + Corse	62 465	554	0,89	471	458	91	4	4
dont Corse	2 861	22	0,77	19	19	3	0	0
Pays de Loire + Poitou								
Angers	26 324	68	0,26	44	44	3	20	1
Nantes	30 034	51	0,17	43	43	0	0	0
dont Poitou Charentes	15 664	59	0,38	45	45	2	11	1
Picardie	20 050	27	0,13	12	12	2	2	2
Rhône-Alpes	79 807	182	0,23	155	139	15	72	7
Sous Total	743 431	2 313	0,31	1 939	1 806	182	448	32
Guadeloupe	5 387	6	0,11	5	5	0	1	0
Guyane	7 193	10	0,14	8	5	0	2	0
Martinique	3 743	8	0,21	8	5	0	0	0
Mayotte	9 330	7	0,08	5	5	0	0	0
Réunion	13 773	19	0,14	10	10	1	1	0
St Pierre et Miquelon	32	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 498	20	0,24	15	15	3	1	1
Sous Total	47 956	70	0,15	51	45	4	5	1
TOTAL	791 387	2 383	0,30	1 990	1 851	186	453	33

(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 2016

	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	24 425	1	1	0	0	0	1/24 425
dont Est Mosellan-Lorraine	3 225	0	0	0	0	0	1/-
Aquitaine	33 467	2	2	0	0	0	1/16 734
Auvergne	12 239	2	2	0	0	0	1/6 120
Bourgogne	15 497	0	0	0	0	0	1/-
Bretagne	33 263	1	1	0	0	0	1/33 263
Centre	26 241	1	0	1	0	2	1/26 241
Champagne-Ardenne	14 097	0	0	0	0	0	1/-
Franche-Comté	12 531	0	0	0	0	0	1/-
Ile de France	179 608	6	5	1	0	0	1/29 935
Languedoc-Roussillon	28 801	0	0	0	0	0	1/-
Limousin	6 852	0	0	0	0	0	1/-
Lorraine (sauf Est Mosellan)	20 360	1	1	0	1	0	1/20 360
Midi-Pyrénées	30 565	1	1	0	0	0	1/30 565
Nord-Pas de Calais	51 404	2	2	0	1	0	1/25 702
Normandie	35 401	1	1	0	0	0	1/35 401
PACA + Corse	62 465	4	4	0	0	0	1/15 616
dont Corse	2 861	0	0	0	0	0	1/-
Pays de Loire + Poitou							
Angers	26 324	1	1	0	0	1	1/26 324
Nantes	30 034	0	0	0	0	0	1/-
dont Poitou Charentes	15 664	1	1	0	0	1	1/15 664
Picardie	20 050	2	1	1	0	0	1/10 025
Rhône-Alpes	79 807	7	7	0	0	0	1/11 401
Sous Total	743 431	32	29	3	2	3	1/23 232
Guadeloupe	5 387	0	0	0	0	0	1/-
Guyane	7 193	0	0	0	0	0	1/-
Martinique	3 743	0	0	0	0	0	1/-
Mayotte	9 330	0	0	0	0	0	1/-
Réunion	13 773	0	0	0	0	0	1/-
St Pierre et Miquelon	32	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 498	1	1	0	0	0	1/8 498
Sous Total	47 956	1	1	0	0	0	1/47 956
TOTAL	791 387	33	30	3	2	3	1/23 981

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431
NN contrôlés	2 975	3 119	3 022	3 526	3 899	3 977	3 939	3 750	3 159	1 426	1 806
NN convoqués	201	168	182	203	226	236	195	218	223	371	448
NN malades	38	38	41	53	48	33	43	36	40	43	32
FC PS ⁽¹⁾	33	34	33	41	39	27	37	28	31	32	29
FC VP ⁽²⁾	5	4	8	12	9	6	6	8	9	11	3
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	1/19 547	1/17 717	1/23 232

OUTRE-MER

NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695	45 606	46 738	47 237	47 956
NN contrôlés	76	98	101	123	137	136	127	159	112	48	45
NN convoqués	9	11	10	6	7	9	4	9	7	11	5
NN malades	3	6	6	4	4	5	4	0	4	4	1
FC PS ⁽¹⁾	3	4	6	4	2	5	4	-	4	2	1
FC VP ⁽²⁾	0	2	0	0	2	0	0	-	0	2	0
Incidence	1/16 144	1/8 170	1/8 184	1/12 090	1/11 847	1/9 283	1/11 674	-	1/11 685	1/11 809	1/47 956
Dont Réunion	1/7 281	1/4 944	1/4 995	1/4 761	1/7 141	1/14 185	1/7 159	-	1/14 158	1/4 691	-

TOTAL FRANCE

NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079	829 570	828 618	809 078	791 387
NN contrôlés	3 048	3 217	3 123	3 649	4 036	4 113	4 066	3 909	3 271	1 474	1 851
NN convoqués	210	179	192	209	233	245	199	227	230	382	453
NN malades	41	44	47	57	52	38	47	36	44	47	33
FC PS ⁽¹⁾	36	38	39	45	41	32	41	28	35	34	30
FC VP ⁽²⁾	5	6	8	12	11	6	6	8	9	13	3
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	1/18 832	1/17 214	1/23 981

* Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

(1) Forme Classique avec perte de sel

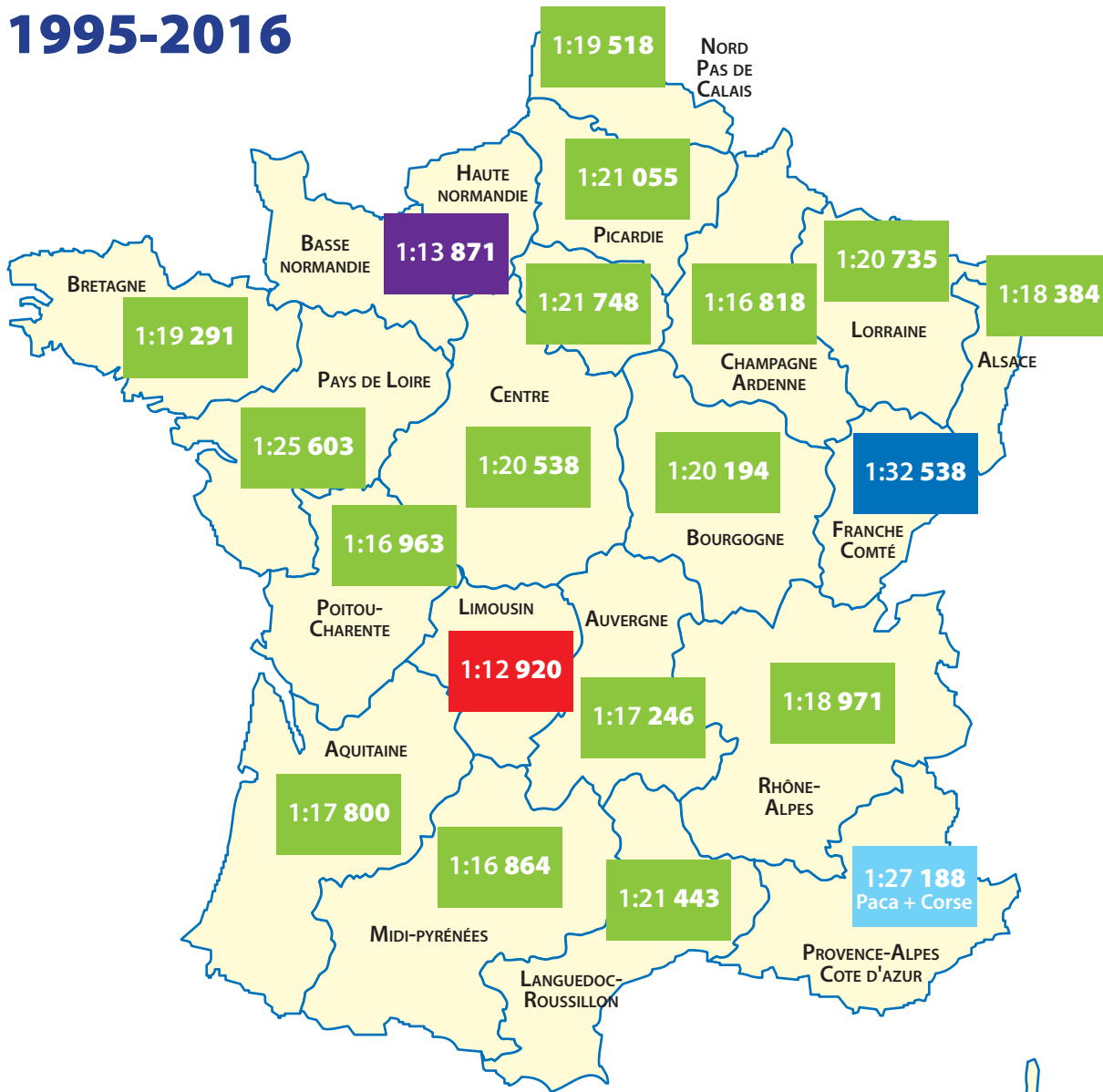
(2) Forme Classique virilisante pure

TABLEAU V.4 → HYPERPLASIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2016 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	533 128	19	10	29	3	1	1/18 384
Aquitaine	676 398	31	7	38	2	3	1/17 800
Auvergne	293 175	15	2	17	0	3	1/17 246
Bourgogne	525 045	20	6	26	1	0	1/20 194
Bretagne	790 931	35	6	41	3	0	1/19 291
Centre	575 054	21	7	28	3	4	1/20 538
Champagne-Ardenne	353 180	17	4	21	1	3	1/16 818
Franche-Comté	292 846	8	1	9	3	0	1/32 538
Ile de France	3 958 090	161	21	182	32	9	1/21 748
Languedoc-Roussillon	578 971	24	3	27	1	0	1/21 443
Limousin	155 037	11	1	12	7	1	1/12 920
Lorraine	497 645	22	2	24	3	0	1/20 735
Midi-Pyrénées	758 883	35	10	45	4	0	1/16 864
Nord-Pas de Calais	1 561 456	70	10	80	5	4	1/19 518
Normandie	971 000	57	13	70	9	6	1/13 871
PACA + Corse	1 332 218	44	5	49	0	0	1/27 188
Pays de Loire + Poitou							
Angers	627 635	29	8	37	2	2	1/16 963
Nantes	768 077	25	5	30	1	2	1/25 603
Picardie	484 268	22	1	23	0	0	1/21 055
Rhône-Alpes	1 840 183	86	11	97	2	2	1/18 971
Sous Total	17 573 220	752	133	885	82	40	1/19 857
Guadeloupe	142 630	7	0	7	2	0	1/20 376
Guyane	163 566	7	0	7	1	0	1/23 367
Martinique	108 000	8	1	9	2	0	1/12 000
Mayotte	136 086	5	0	5	0	0	1/27 217
Réunion	452 419	62	8	70	4	0	1/6 463
St Pierre et Miquelon	433	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	190 030	13	3	16	0	0	1/11 877
Sous Total	1 193 164	102	12	114	9	0	1/10 466
TOTAL	18 766 384	854	145	999	91	40	1/18 785

* Bilan établi depuis le début de l'activité, à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

HCS 1995-2016



Métropole
17,6 millions NN
885 HCS
1:19 857

DOM
1,2 million NN
114 HCS
1:10 466
Ile de la Réunion
1:6 463



TABLEAU VI.1 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2016

	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	24 425	9 146	37,45 %	4	1/6 106	1/2 287	
dont Est Mosellan-Lorraine	3 225	1 196	37,09 %	0	1/-	1/-	
Aquitaine	33 467	5 985	17,88 %	8	1/4 183	1/748	
Auvergne	12 239	2 304	18,83 %	1	1/12 239	1/2 304	
Bourgogne	15 497	3 624	23,39 %	3	1/5 166	1/1 208	
Bretagne	33 263	3 027	9,10 %	8	1/4 158	1/378	
Centre	26 241	6 332	24,13 %	14	1/1 874	1/452	
Champagne-Ardenne	14 097	2 708	19,21 %	6	1/2 350	1/451	
Franche-Comté	12 531	2 916	23,27 %	4	1/3 133	1/729	
Ile de France	179 608	132 115	73,56 %	218	1/824	1/606	
Languedoc-Roussillon	28 801	11 736	40,75 %	5	1/5 760	1/2 347	
Limousin	6 852	1 734	25,31 %	2	1/3 426	1/867	
Lorraine (sauf Est Mosellan)	20 360	5 029	24,70 %	3	1/6 787	1/1 676	
Midi-Pyrénées	30 565	10 441	34,16 %	6	1/5 094	1/1 740	
Nord-Pas de Calais	51 404	10 977	21,35 %	11	1/4 673	1/998	
Normandie	35 401	5 668	16,01 %	11	1/3 218	1/515	
PACA + Corse	62 465	35 197	56,35 %	4	1/15 616	1/8 799	
dont Corse	2 861	989	34,57 %	0	1/-	1/-	
Pays de Loire							
Angers	26 324	3 919	14,89 %	12	1/ 2 194	1/327	
Nantes	30 034	4 499	14,98 %	8	1/ 3 754	1/562	
dont Poitou Charentes	15 664	2 287	14,60 %	5	1/3 133	1/457	
Picardie	20 050	5 548	27,67 %	6	1/3 342	1/925	
Rhône-Alpes	79 807	29 966	37,55 %	22	1/3 628	1/1 362	
Sous Total	743 431	292 871	39,39 %	356	1/2 088	1/823	
Guadeloupe⁽¹⁾	5 387	5 266	98 %	8	1/673	1/658	
Guyane	7 193	7 193	100 %	35	1/206	1/206	
Martinique⁽¹⁾	3 743	3 760	100 %	9	1/416	1/418	
Mayotte	9 330	9 330	100 %	16	1/583	1/583	
Réunion	13 773	13 773	100 %	7	1/1 968	1/1 968	
St Pierre et Miquelon	32	4	13 %	0	1/-	1/-	
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 498	23	0,27 %	0	1/-	1/-	
Sous Total	47 956	39 349	82,05 %	75	1/639	1/525	
TOTAL	791 387	332 220	41,98 %	431	1/1 836	1/771	

(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.

TABLEAU VI.2 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2016

	Nombre de NN testés Drépanocytose	Malades Syndrome Drépanocytaire					β ⁰ thalassémie majeure (3)	Hétérozygotes HbS			
		SDM	SS (1, 2)	SC (2)	Sβthal	Autres SDM		AS	Fréquence AS sur les NN ciblés	AC	Autre anomalie
Alsace	9 146	4	3	1	0	0	0	180	1/51	39	0
dont Est Mosellan-Lorraine	1 196	0	0	0	0	0	0	5	1/239	4	0
Aquitaine	5 985	8	5	3	0	0	0	165	1/36	51	49
Auvergne	2 304	1	1	0	0	0	0	63	1/37	10	0
Bourgogne	3 624	3	2	1	0	0	0	104	1/35	15	0
Bretagne	3 027	8	4	3	1	0	0	163	1/19	14	0
Centre	6 332	14	12	1	1	0	0	292	1/22	57	34
Champagne-Ardenne	2 708	6	4	1	1	0	0	113	1/24	21	13
Franche-Comté	2 916	4	4	0	0	0	0	51	1/57	18	10
Ile de France	132 115	218	153	56	9	0	2	4 470	1/30	1 102	554
Languedoc-Roussillon	11 736	5	4	1	0	0	1	158	1/74	63	27
Limousin	1 734	2	1	1	0	0	0	61	1/28	9	10
Lorraine (sauf Est Mosellan)	5 029	3	2	0	0	1	0	99	1/51	29	24
Midi-Pyrénées	10 441	6	5	0	1	0	0	225	1/46	79	58
Nord-Pas de Calais	10 977	11	10	1	0	0	2	219	1/50	65	20
Normandie	5 668	11	8	2	1	0	1	229	1/25	44	0
PACA + Corse	35 197	4	3	1	0	0	1	384	1/92	110	78
dont Corse	989	0	0	0	0	0	0	6	1/165	2	5
Pays de Loire											
Angers	3 919	12	11	0	1	0	0	196	1/20	27	2
Nantes	4 499	8	4	3	0	1	0	171	1/26	33	5
dont Poitou Charentes	2 287	5	5	0	0	0	0	95	1/24	17	1
Picardie	5 548	6	5	1	0	0	0	210	1/26	48	2
Rhône-Alpes	29 966	22	17	5	0	0	2	619	1/48	160	112
Sous Total	292 871	356	258	81	15	2	9	8 172	1/36	1 994	998
Guadeloupe (1)	5 266	8	6	2	0	0	0	393	1/13	127	0
Guyane	7 193	35	23	12	0	0	0	587	1/12	222	35
Martinique (1)	3 760	9	4	4	0	1	0	250	1/15	108	9
Mayotte	9 330	16	15	0	1	0	0	415	1/22	1	1
Réunion	13 773	7	6	1	0	0	1	343	1/40	7	29
St Pierre et Miquelon	4	0	0	0	0	0	0	0	1/-	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuma	23	0	0	0	0	0	0	0	1/-	0	0
Sous Total	39 349	75	54	19	1	1	1	1 988	1/20	465	74
TOTAL	332 220	431	312	100	16	3	10	10 160	1/33	2 459	1 072

(1) Ce groupe est la forme majoritaire de SDM

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

(3) Syndromes Thalassémiques majeurs (β⁰thalassémie majeure et E/β⁰thalassémie)

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
NN testés	214 181	223 964	235 905	242 673	253 466	262 683	271 887	279 903	290 893	295 951	292 871
% de pop ciblée	27%	28,45%	29,50%	30,60%	31,45%	33,08%	34,44%	35,70%	37,20%	38,85%	39,39%
NN SDM	285	326	297	314	344	305	310	353	397	387	356
Incidence globale	1/2789	1/2415	1/2694	1/2527	1/2343	1/2603	1/2546	1/2221	1/1969	1/1969	1/2088
Incidence ciblée	1/752	1/687	1/794	1/773	1/737	1/861	1/877	1/793	1/733	1/765	1/823
H_z HbS⁽¹⁾	5 873	5 996	6 297	6 189	6 915	7 051	7 126	7 465	7 859	8 072	8 172
Incidence H_z HbS⁽¹⁾ ciblée	1/36	1/37	1/37	1/39	1/37	1/37	1/38	1/37	1/37	1/37	1/36
OUTRE-MER											
NN testés	39 486	39 094	40 274	39 268	38 536	37 594	37 971	36 844	37 582	39 409	39 349
NN SDM	90	56	64	89	68	69	72	88	88	79	75
Incidence globale	1/439	1/698	1/629	1/441	1/567	1/545	1/527	1/419	1/427	1/499	1/525
H_z HbS⁽¹⁾	2 207	2 003	2 057	2 050	1 985	1 901	1 910	1 893	1 836	1 966	1 988
Incidence H_z HbS⁽¹⁾ ciblée	1/18	1/20	1/20	1/19	1/19	1/20	1/20	1/19	1/20	1/20	1/20
TOTAL FRANCE											
NN testés	252 828	263 114	276 134	281 982	292 041	300 277	309 858	316 747	328 475	335 360	332 220
% de pop ciblée	30%	31,50%	32,50%	33,50%	34,20%	35,73%	37,06%	38,18%	39,64%	41,45%	41,98%
NN SDM	375	405	361	403	409	374	382	441	485	466	431
Incidence globale	1/2249	1/2065	1/2352	1/2089	1/2086	1/2247	1/2189	1/1881	1/1708	1/1736	1/1836
Incidence ciblée	1/674	1/650	1/765	1/700	1/714	1/803	1/811	1/718	1/677	1/720	1/771
H_z HbS⁽¹⁾	8 060	7 999	8 354	8 239	8 900	8 952	9 036	9 358	9 695	10 038	10 160
Incidence H_z HbS⁽¹⁾ ciblée	1/31	1/33	1/33	1/34	1/33	1/34	1/34	1/34	1/34	1/33	1/33

* Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

(1) Hétérozygote HbS

TABLEAU VI.4 → DRÉPANOCYTOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2016 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE*

	Nombre de NN testés	SS	SC	Sβthal	Autre	Total ⁽¹⁾	Fréquence
Alsace	128 071	76	15	12	1	104	1/1 231
Aquitaine	74 110	58	21	5	0	84	1/882
Auvergne	38 592	13	3	0	0	16	1/2 412
Bourgogne	49 403	45	6	0	0	51	1/969
Bretagne	31 717	39	8	15	0	62	1/512
Centre	77 374	117	24	9	0	150	1/516
Champagne-Ardenne	55 872	45	10	7	0	62	1/901
Franche-Comté	42 258	11	0	2	1	14	1/3 018
Ile de France	2 079 998	2 705	849	277	14	3 845	1/541
Languedoc-Roussillon	171 450	33	3	1	0	37	1/4 634
Limousin	24 045	16	4	2	0	22	1/1 093
Lorraine	79 925	41	9	6	1	57	1/1 402
Midi-Pyrénées	137 339	71	17	3	0	91	1/1 509
Nord-Pas de Calais	228 729	96	20	9	0	125	1/1 830
Normandie	106 412	125	31	7	0	163	1/653
PACA + Corse	499 959	62	24	41	0	127	1/3 937
Pays de Loire + Poitou							
Angers	65 010	72	17	5	0	94	1/692
Nantes	76 086	48	17	7	1	73	1/1 042
Picardie	73 909	74	23	6	0	103	1/718
Rhône-Alpes	413 893	271	49	26	2	348	1/1 189
Sous Total	4 454 152	4 018	1 150	440	20	5 628	1/791
Guadeloupe	204 629	548	126	24	1	699	1/293
Guyane	135 842	363	221	13	0	597	1/228
Martinique	146 871	300	100	22	7	429	1/342
Mayotte	136 078	202	0	6	0	208	1/654
Réunion	316 656	72	3	6	1	82	1/3 862
St Pierre et Miquelon	2	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna							
	423	1	0	0	0	1	1/-
Sous Total	940 501	1 486	450	71	9	2 016	1/467
TOTAL	5 394 653	5 504	1 600	511	29	7 644	1/706

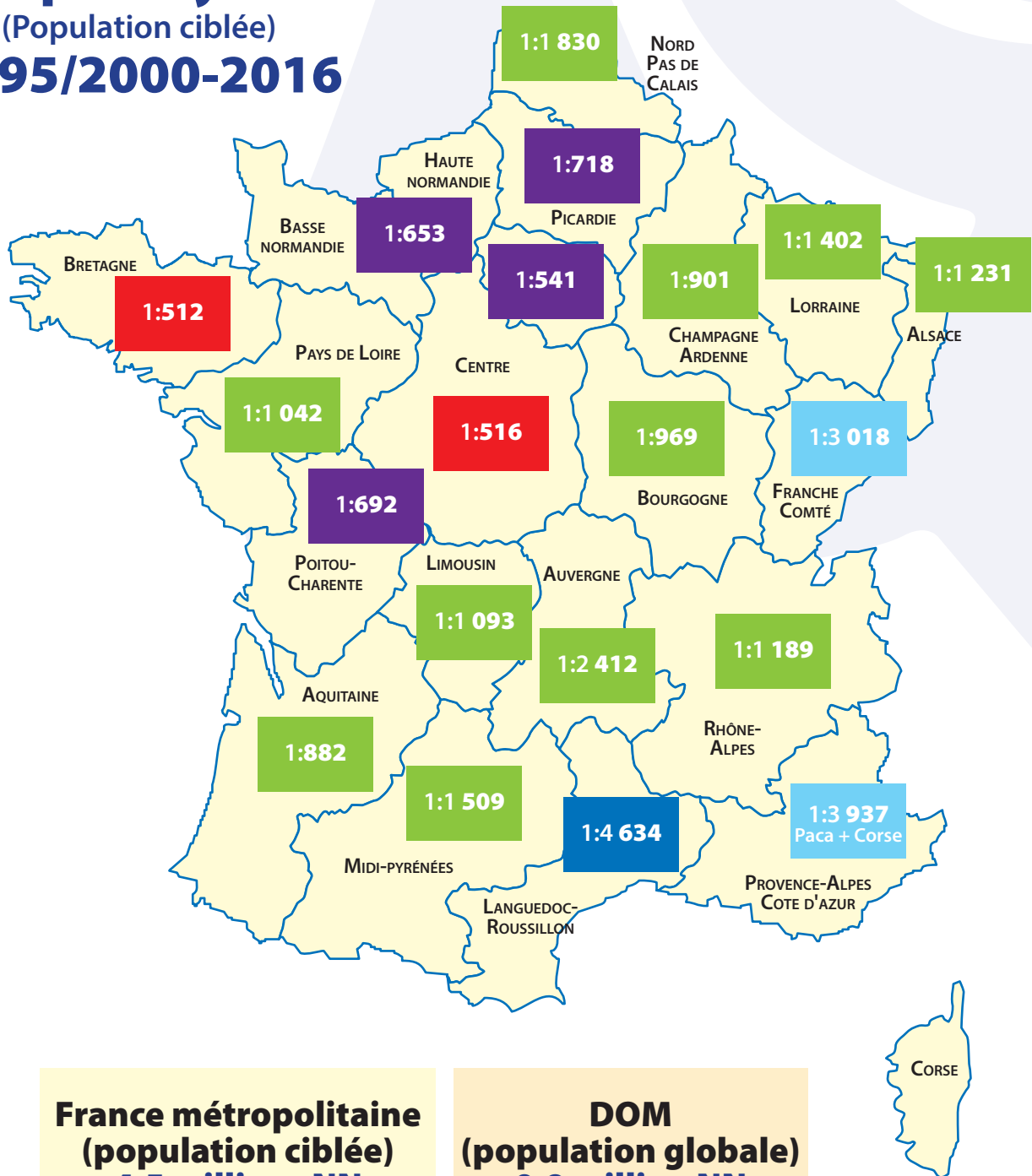
(1) Les malades comptabilisés ne tiennent compte que des syndromes dépanocytaires majeurs (SDM) : SS ; Sβthal ; SC ; SDPunjad ; SOArab ; ASAntilles ; ASOman ; SE ; SLepore.

* Bilan établi depuis le début de l'activité, à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

Drépanocytose

(Population ciblée)

1995/2000-2016



France métropolitaine
(population ciblée)
4,5 millions NN
5 628 SDM
1:791

DOM
(population globale)
0,9 million NN
2 016 SDM
1:467



TABLEAU VII.1 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2016

Date de Début du programme		Nombre de NN testés	NN ayant une TIR $J_3 \geq$ seuil ⁽¹⁾		Génotypage avec kitCF30(v2)			Total avec au moins 1 mutation
			Nombre	% Positifs	Nb de Géno-type réalisé	2 mutations du Kit CF30v2	1 mutation du Kit CF30v2	
01/10/02	Alsace	24 425	140	0,57%	138	3	6	9
	dont Est Mosellan-Lorraine	3 225	17	0,53%	17	0	1	1
01/01/03	Aquitaine	33 467	110	0,33%	110	1	8	9
01/09/02	Auvergne	12 239	78	0,64%	77	2	8	10
01/05/02	Bourgogne	15 497	48	0,31%	47	0	1	1
01/01/02	Bretagne	33 263	193	0,58%	193	7	27	34
01/06/02	Centre	26 241	165	0,63%	163	3	11	14
01/09/02	Champagne-Ardenne	14 097	110	0,78%	107	1	6	7
15/04/02	Franche-Comté	12 531	83	0,66%	82	1	9	10
01/09/02	Ile de France	179 608	1 457	0,81%	1 418	14	74	88
01/06/02	Languedoc-Roussillon	28 801	112	0,39%	109	4	5	9
01/05/02	Limousin	6 852	43	0,63%	43	1	3	4
01/06/02	Lorraine (sauf Est Mosellan)	20 360	99	0,49%	99	3	10	13
01/10/02	Midi-Pyrénées	30 565	137	0,45%	134	4	9	13
01/01/02	Nord-Pas de Calais	51 404	196	0,38%	192	15	19	34
01/01/02	Normandie	35 401	140	0,40%	139	4	11	15
01/04/02	PACA + Corse	62 465	739	1,18%	737	7	45	52
	dont Corse	2 861	30	1,05%	30	2	2	4
	Pays de Loire							
01/05/02	Angers	26 324	79	0,30%	79	4	8	12
01/01/02	Nantes	30 034	74	0,25%	74	2	5	7
	dont Poitou Charentes	15 664	54	0,34%	54	2	1	3
01/06/02	Picardie	20 050	81	0,40%	80	1	10	11
01/10/02	Rhône-Alpes	79 807	473	0,59%	466	5	38	43
	Sous Total	743 431	4 557	0,61%	4 487	82	313	395
01/01/08	Guadeloupe	5 387	51	0,95%	50	0	1	1
01/07/12	Guyane	7 193	50	0,70%	48	0	0	0
01/02/13	Martinique	3 743	16	0,43%	16	0	0	0
01/06/02	Réunion	13 773	105	0,76%	104	3	10	13
	St Pierre et Miquelon	32	0	0,00%	0	0	0	0
	Sous Total	30 128	222	0,74%	218	3	11	14
	TOTAL	773 559	4 779	0,62%	4 705	85	324	409

(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 2016

	Nombre de NN testés	Contrôles TIR J21 ⁽¹⁾		
		Nombre d'enfants à contrôler	Nombre de contrôles recus	Confirmés Positifs
Alsace	24 425	27	24	2
dont Est Mosellan-Lorraine	3 225	3	3	0
Aquitaine	33 467	15	11	3
Auvergne	12 239	12	10	3
Bourgogne	15 497	8	6	1
Bretagne	33 263	29	28	7
Centre	26 241	19	17	5
Champagne-Ardenne	14 097	21	14	1
Franche-Comté	12 531	5	5	1
Ile de France	179 608	291	266	62
Languedoc-Roussillon	28 801	23	19	2
Limousin	6 852	2	2	1
Lorraine (sauf Est Mosellan)	20 360	20	18	2
Midi-Pyrénées	30 565	22	19	3
Nord-Pas de Calais	51 404	42	34	4
Normandie	35 401	20	18	4
PACA + Corse	62 465	88	77	9
dont Corse	2 861	3	3	0
Pays de Loire				
Angers	26 324	13	10	1
Nantes	30 034	10	9	0
dont Poitou Charentes	15 664	5	5	1
Picardie	20 050	16	13	1
Rhône-Alpes	79 807	78	73	18
Sous Total	743 431	761	673	130
Guadeloupe	5 387	5	5	1
Guyane	7 193	6	5	0
Martinique	3 743	4	3	1
Réunion	13 773	26	13	1
St Pierre et Miquelon	32	0	0	0
Sous Total	30 128	41	26	3
TOTAL	773 559	802	699	133

(1) Ne sont comptabilisés que les contrôles TIR J21 sur un nouveau prélèvement papier demandés au sens strict de l'algorithme de dépistage et dont le résultat est transmis à L'AFDPHE.

Les «confirmés positifs» sont ces deuxièmes prélèvements dont la TIR J21 ≥ 40 µg/L (ou ≥ 37 µg/L avec GSP)

TABLEAU VII.3 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2016

	NN Convoqués au CRCM			Total	Total Vus au CRCM ⁽²⁾	Malades
	2 mutations du Kit CF3ov2	1 mutation du Kit CF3ov2	J21 positifs ⁽¹⁾			
Alsace	3	6	2	11	11	4
dont Est Mosellan-Lorraine	0	1	0	1	1	0
Aquitaine	1	8	3	12	11	1
Auvergne	2	8	3	13	12	4
Bourgogne	0	1	1	2	2	0
Bretagne	7	27	7	41	39	14
Centre	3	11	5	19	18	6
Champagne-Ardenne	1	6	1	8	7	3
Franche-Comté	1	9	1	11	11	3
Ile de France	14	74	62	150	132	19
Languedoc-Roussillon	4	5	2	11	10	5
Limousin	1	3	1	5	5	1
Lorraine (sauf Est Mosellan)	3	10	2	15	15	6
Midi-Pyrénées	4	9	3	16	16	5
Nord-Pas de Calais	15	19	4	38	37	21
Normandie	4	11	4	19	17	6
PACA + Corse	7	45	9	61	60	12
dont Corse	2	2	0	4	4	2
Pays de Loire						
Angers	4	8	1	13	13	4
Nantes	2	5	0	7	7	2
dont Poitou Charentes	2	1	1	4	3	2
Picardie	1	10	1	12	12	2
Rhône-Alpes	5	38	18	61	58	6
Sous Total	82	313	130	525	493	124
Guadeloupe	0	1	1	2	0	0
Guyane	0	0	0	0	0	0
Martinique	0	0	1	1	0	0
Réunion	3	10	1	14	13	3
St Pierre et Miquelon	0	0	0	0	0	0
Sous Total	3	11	3	17	13	3
TOTAL	85	324	133	542	506	127

(1) Les contrôles TIR J21 ≥ 40 $\mu\text{g/L}$ (ou ≥ 37 $\mu\text{g/L}$ avec GSP)

(2) Nouveau-nés convoqués au CRCM avec résultats transmis à l'AFDPHE

TABLEAU VII.4 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2016

	Nombre de NN testés	Malades					Fréquence
		Total	Avec 2 Mutations Kit CF3ov2	Avec 1 Mutation Kit CF3ov2	Avec 0 Mutation Kit CF3ov2	Iléus / DPN ⁽¹⁾	
Alsace	24 425	4	3	1	0	1	1/6 106
dont Est Mosellan-Lorraine	3 225	0	0	0	0	0	1/-
Aquitaine	33 467	1	1	0	0	1	1/33 467
Auvergne	12 239	4	2	1	1	0	1/3 060
Bourgogne	15 497	0	0	0	0	0	1/-
Bretagne	33 263	14	7	7	0	4	1/2 376
Centre	26 241	6	3	3	0	1	1/4 374
Champagne-Ardenne	14 097	3	1	2	0	0	1/4 699
Franche-Comté	12 531	3	1	2	0	0	1/4 177
Ile de France	179 608	19	14	5	0	6	1/9 453
Languedoc-Roussillon	28 801	5	4	1	0	2	1/5 760
Limousin	6 852	1	1	0	0	0	1/6 852
Lorraine (sauf Est Mosellan)	20 360	6	3	3	0	1	1/3 393
Midi-Pyrénées	30 565	5	4	0	1	1	1/6 113
Nord-Pas de Calais	51 404	21	15	6	0	2	1/2 448
Normandie	35 401	6	4	2	0	2	1/5 900
PACA + Corse	62 465	12	7	3	2	1	1/5 205
dont Corse	2 861	2	2	0	0	0	1/1 431
Pays de Loire						0	
Angers	26 324	4	4	0	0	1	1/6 581
Nantes	30 034	2	2	0	0	0	1/15 017
dont Poitou Charentes	15 664	2	2	0	0	0	1/7 832
Picardie	20 050	2	1	1	0	2	1/10 025
Rhône-Alpes	79 807	6	5	0	1	1	1/13 301
Sous Total	743 431	124	82	37	5	26	1/5 995
Guadeloupe	5 387	0	0	0	0	0	1/-
Guyane	7 193	0	0	0	0	0	1/-
Martinique	3 743	0	0	0	0	0	1/-
Réunion	13 773	3	3	0	0	0	1/4 591
St Pierre et Miquelon	32	0	0	0	0	0	1/-
Sous Total	30 128	3	3	0	0	0	1/10 043
TOTAL	773 559	127	85	37	5	26	1/6 091

(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	2014	2015	2016
NN testés	794 887	787 419	800 021	793 633	806 006	793 988	789 384	783 964	781 880	761 841	743 431
NN génotypes	4 320	3 767	4 031	3 910	3 770	3 433	3 715	3 296	2 938	3 730	4 487
2 mutations	132	119	119	138	98	113	98	67	119	101	82
1 mutation	369	285	390	326	301	313	279	276	210	281	313
NN avec TIR J21	750	718	603	545	558	563	612	536	472	590	673
NN convoqués	603	516	596	541	488	497	461	425	392	451	525
NN malades	174	153	166	180	131	149	137	99	152	154	124
dont F. atypiques ⁽¹⁾	28	23	12	23	23	26	18	17	17	20	12
IM/DPN ⁽²⁾	28	22	24	22	16	21	13	20	20	25	26
Incidence	1/4568	1/5147	1/4819	1/4409	1/6153	1/5329	1/5762	1/7919	1/5144	1/4947	1/5995
OUTRE-MER											
NN testés	14 561	14 831	21 109	20 846	20 468	20 599	23 811	30 103	31 108	30 346	30 128
NN génotypes	143	120	197	179	142	112	151	201	141	196	218
2 mutations	6	5	3	4	2	3	3	5	3	6	3
1 mutation	14	12	17	14	8	5	12	11	9	11	11
NN avec TIR J21	15	12	34	12	16	21	22	21	19	21	26
NN convoqués	23	21	26	20	12	13	18	18	17	22	17
NN malades	8	7	3	5	3	3	3	6	4	6	3
dont F. atypiques ⁽¹⁾	0	0	2	1	1	0	0	0	0	0	0
IM/DPN ⁽²⁾	3	1	0	0	1	1	0	0	0	0	0
Incidence	1/1820	1/2119	1/7036	1/4169	1/6823	1/6866	1/7937	1/5017	1/7777	1/5058	1/10043
TOTAL FRANCE											
NN testés	809 448	802 250	821 130	814 479	826 474	814 587	813 195	814 067	812 988	792 187	773 559
NN génotypes	4 463	3 887	4 228	4 089	3 912	3 545	3 866	3 497	3 079	3 926	4 705
2 mutations	138	124	122	149	100	116	101	72	122	107	85
1 mutation	383	297	407	340	309	318	291	287	219	292	324
NN avec TIR J21	765	730	637	557	574	584	634	557	491	611	699
NN convoqués	626	537	622	561	500	510	479	443	409	473	542
NN malades	182	160	169	185	134	152	140	105	156	160	127
dont F. atypiques ⁽¹⁾	28	23	14	24	24	26	18	17	17	20	12
IM/DPN ⁽²⁾	31	23	24	22	17	22	13	20	20	25	26
Incidence	1/4448	1/5014	1/4859	1/4403	1/6168	1/5359	1/5809	1/7753	1/5211	1/4951	1/6091

* Bilan établi à partir des rapports annuels non réactualisés.

(1) 1 Mucoviscidose forme "atypique ou CFSPID" : 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; Munck A, J Cyst Fibros 2015;

(2) Iléus méconiaux / Diagnostics pré-natals

TABLEAU VII.6.1 → MUCOVISCIDOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2016 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	371 945	2 307	73	197	270
Aquitaine	482 410	2 392	59	184	243
Auvergne	190 827	889	33	68	101
Bourgogne	256 665	925	40	86	126
Bretagne	552 175	2 468	132	342	474
Centre	416 441	1 856	58	152	210
Champagne-Ardenne	227 295	1 172	31	128	159
Franche-Comté	190 571	1 224	28	138	166
Ile de France	2 553 682	15 520	266	891	1 157
Languedoc-Roussillon	424 366	2 488	55	201	256
Limousin	109 517	618	17	46	63
Lorraine	327 106	1 951	58	207	265
Midi-Pyrénées	450 826	1 631	56	139	195
Nord-Pas de Calais	841 998	3 507	167	323	490
Normandie	586 631	3 150	110	321	431
PACA + Corse	929 684	5 900	102	439	541
Pays de Loire + Poitou					
Angers	428 751	1 252	62	116	178
Nantes	482 121	1 228	64	127	191
Picardie	327 698	1 859	60	194	254
Rhône-Alpes	1 151 462	6 619	188	533	721
Sous Total	11 302 171	58 956	1 659	4 832	6 491
Guadeloupe	54 152	414	3	12	15
Guyane	30 718	168	0	5	5
Martinique	15 845	83	0	4	0
Réunion	209 437	1 768	50	162	212
St Pierre et Miquelon	433	0	0	0	0
Sous Total	310 152	2 433	53	183	232
TOTAL	11 612 323	61 389	1 712	5 015	6 723

* Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

TABLEAU VII.6.2 → MUCOVISCIDOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2016 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	73	23	3	79	20	99	1/3 757
Aquitaine	59	12	1	65	7	72	1/6 700
Auvergne	33	9	1	37	6	43	1/4 438
Bourgogne	40	11	1	45	7	52	1/4 936
Bretagne	132	44	1	150	27	177	1/3 120
Centre	58	25	0	70	13	83	1/5 017
Champagne-Ardenne	31	15	0	40	6	46	1/4 941
Franche-Comté	28	14	2	40	4	44	1/4 331
Ile de France	266	84	8	300	58	358	1/7 133
Languedoc-Roussillon	55	16	4	66	9	75	1/5 658
Limousin	17	6	2	21	4	25	1/4 381
Lorraine	58	26	1	73	12	85	1/3 848
Midi-Pyrénées	56	14	2	67	5	72	1/6 261
Nord-Pas de Calais	167	40	0	173	34	207	1/4 068
Normandie	110	31	0	123	18	141	1/4 161
PACA + Corse	102	57	6	144	21	165	1/5 634
Pays de Loire + Poitou							
Angers	62	14	0	64	12	76	1/5 641
Nantes	64	25	0	76	13	89	1/5 417
Picardie	60	13	0	63	10	73	1/4 489
Rhône-Alpes	188	75	10	238	35	273	1/4 218
Sous Total	1 659	554	42	1 934	321	2 255	1/5 012
Guadeloupe	3	2	0	4	1	5	1/10 830
Guyane	0	0	0	0	0	0	1/-
Martinique	0	0	0	0	0	0	1/-
Réunion	50	13	0	59	4	63	1/3 324
St Pierre et Miquelon	0	0	0	0	0	0	1/-
	53	15	0	63	5	68	1/4 561
TOTAL	1 712	569	42	1 997	326	2 323	1/4 999

* Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions à partir des rapports annuels non réactualisés.

(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) Le Kit a évolué en Kit CF30v2 (sans la mutation R117H) à partir du 1^{er} janvier 2015.

Mucoviscidose 2002-2016

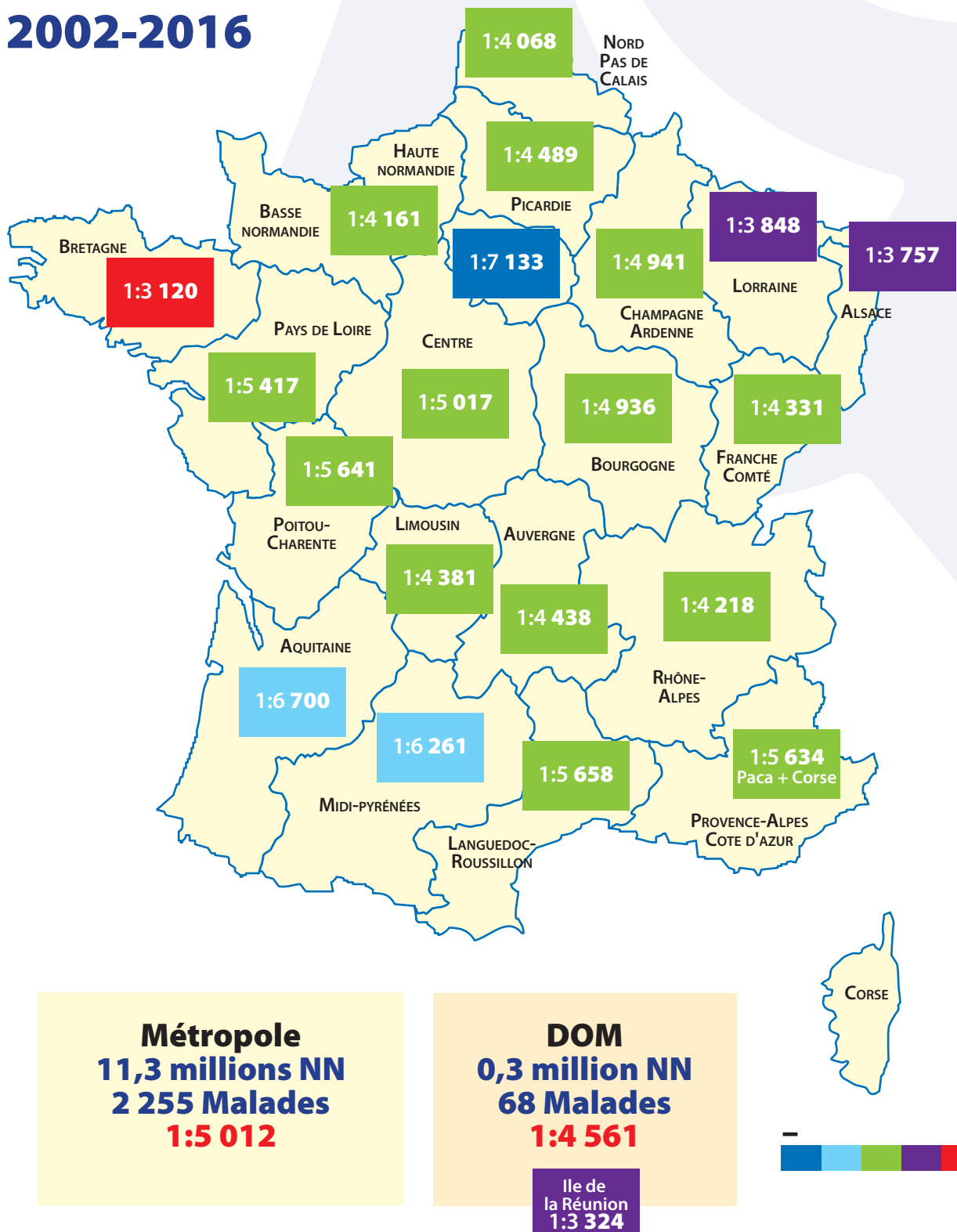


TABLEAU VIII.1 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2016

	Phénylalanine			TSH		
	Nombre	Préma	%	Nombre	Préma	%
Alsace	18	7	38,9	23	4	17,4
dont Est Mosellan-Lorraine	2	0	0,0	4	1	25,0
Aquitaine	11	7	63,6	38	4	10,5
Auvergne	3	0	0,0	28	10	35,7
Bourgogne	4	2	50,0	33	5	15,2
Bretagne	11	7	63,6	36	6	16,7
Centre	7	5	71,4	29	2	6,9
Champagne-Ardenne	7	5	71,4	15	3	20,0
Franche-Comté	1	0	0,0	17	0	0,0
Ile de France	123	77	62,6	334	46	13,8
Languedoc-Roussillon	10	5	50,0	43	1	2,3
Limousin	4	3	75,0	32	0	0,0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	3	1	33,3	17	2	11,8
Midi-Pyrénées	5	1	20,0	17	0	0,0
Nord-Pas de Calais	19	10	52,6	63	9	14,3
Normandie	13	9	69,2	36	1	2,8
PACA + Corse	25	12	48,0	67	4	6,0
dont Corse	0	0	-	3	0	0,0
Pays de Loire						
Angers	4	2	50,0	24	5	20,8
Nantes	2	1	50,0	26	3	11,5
dont Poitou Charentes	3	1	33,3	13	1	7,7
Picardie	11	4	36,4	22	3	13,6
Rhône-Alpes	34	17	50,0	128	12	9,4
Sous Total	314	175	55,7	1 011	120	11,9
Guadeloupe	5	2	40,0	14	4	28,6
Guyane	2	0	0,0	4	1	25,0
Martinique	3	3	100,0	6	1	16,7
Mayotte	10	7	70,0	0	0	-
Réunion	12	6	50,0	24	3	12,5
St Pierre et Miquelon	0	0	-	0	0	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	3	1	33,3	5	3	60,0
Sous Total	35	19	54,3	53	12	22,6
TOTAL	349	194	55,6	1 064	132	12,4

TABLEAU VIII.2 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2016

	17OHP			TIR		
	Nombre	Préma	%	Nombre	Préma	%
Alsace	77	63	81,8	140	24	17,1
dont Est Mosellan-Lorraine	7	5	71,4	17	1	5,9
Aquitaine	73	59	80,8	110	23	20,9
Auvergne	18	17	94,4	78	13	16,7
Bourgogne	41	31	75,6	48	3	6,3
Bretagne	154	131	85,1	193	25	13,0
Centre	119	52	43,7	165	17	10,3
Champagne-Ardenne	49	11	22,4	110	19	17,3
Franche-Comté	64	28	43,8	83	3	3,6
Ile de France	495	430	86,9	1 457	169	11,6
Languedoc-Roussillon	62	49	79,0	112	20	17,9
Limousin	23	14	60,9	43	3	7,0
Lorraine (sauf Est Mosellan)	32	25	78,1	99	11	11,1
Midi-Pyrénées	46	33	71,7	137	5	3,6
Nord-Pas de Calais	99	83	83,8	196	36	18,4
Normandie	79	58	73,4	140	10	7,1
PACA + Corse	554	215	38,8	739	44	6,0
dont Corse	22	11	50,0	30	2	6,7
Pays de Loire						
Angers	68	44	64,7	79	6	7,6
Nantes	51	34	66,7	74	8	10,8
dont Poitou Charentes	59	40	67,8	54	5	9,3
Picardie	27	22	81,5	81	13	16,0
Rhône-Alpes	182	150	82,4	473	63	13,3
Sous Total	2 313	1 549	67,0	4 474	515	11,5
Guadeloupe	6	5	83,3	51	7	13,7
Guyane	10	8	80,0	50	13	26,0
Martinique	8	8	100,0	16	3	18,8
Mayotte	7	7	100,0	-	-	-
Réunion	19	17	89,5	105	24	22,9
St Pierre et Miquelon	0	0	-	0	0	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	20	8	40,0	-	-	-
Sous Total	70	53	75,7	222	47	21,2
TOTAL	2 383	1 602	67,2	4 696	562	12,0

nc: non communiqué



Bilan par région

SOMMAIRE

Alsace	p. 82
Aquitaine	p. 83
Auvergne	p. 84
Bourgogne	p. 85
Bretagne	p. 86
Centre	p. 87
Champagne-Ardenne	p. 88
Franche-Comté	p. 89
Ile de France	p. 90
Languedoc-Roussillon	p. 91
Limousin	p. 92
Lorraine	p. 93
Midi-Pyrénées	p. 94
Nord-Pas de Calais	p. 95
Normandie	p. 96
Provence Alpes - Côte d'Azur	p. 97
Pays de la Loire – Angers	p. 98
Pays de la Loire – Nantes	p. 99
Picardie	p. 100
Rhône-Alpes	p. 101
Guadeloupe	p. 102
Guyane	p. 103
Martinique	p. 104
Mayotte	p. 105
Ile de la Réunion	p. 106
Polynésie Française, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	p. 107

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1967 à 2015	1 375 253	117	89	3	3
2016	24 425	2	2	0	1
Total Fin 2016	1 399 678	119	91	3	4

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2015	988 823	118	71	49	44	282	1
2016	24 425	5	3	4	0	12	0
Total Fin 2016	1 013 248	123	74	53	44	294	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 2015	508 703	18	10	3	1	32	2
2016	24 425	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2016	533 128	19	10	3	1	33	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1999 à 2015	118 925	73	14	12	1	100	2 110	557	2
2016	9 146	3	1	0	0	4	180	39	0
Total Fin 2016	128 071	76	15	12	1	104	2 290	596	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 2015	347 520	2 169	70	191	261	75	20	95	4
2016	24 425	138	3	6	9	4	0	4	1
Total Fin 2016	371 945	2 307	73	197	270	79	20	99	5

(*) 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1970 à 2015	1 468 219	82	43	1	2
2016	33 467	0	0	0	0
Total Fin 2016	1 501 686	82	43	1	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2015	1 192 830	134	68	135	23	360	10
2016	33 467	3	1	8	2	14	0
Total Fin 2016	1 226 297	137	69	143	25	374	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		
1997 à 2015	642 931	29	7	2	3	41	2
2016	33 467	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2016	676 398	31	7	2	3	43	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 2015	68 125	53	18	5	0	76	1 957	483	1
2016	5 985	5	3	0	0	8	165	51	0
Total Fin 2016	74 110	58	21	5	0	84	2 122	534	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		
2003 à 2015	448 943	2 282	58	176	234	64	7	71	10
2016	33 467	110	1	8	9	1	0	1	1
Total Fin 2016	482 410	2 392	59	184	243	65	7	72	11

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → AUVERGNE

Adresse : ARDEMME CHU Estaing Service Pédiatrie Générale
 1 Place Lucie Aubrac 63003 Clermont Ferrand Cx 1
 Téléphone : 04.73.75.00.18 - Fax : 04.73.75.11.96
 E.mail : hcarla@chu-clermontferrand.fr

PRÉSIDENT
Pr H. MALPUECH-ROUFFET

Territoire Géographique :
 Auvergne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1979 à 2015	503 136	30	2	2	1
2016	12 239	2	1	0	0
Total Fin 2016	515 375	32	3	2	1

**CESSATION D'ACTIVITE
 AU 31 DECEMBRE 2016**

Dépistage transféré
 aux laboratoires
 de Lyon et Grenoble

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2015	503 136	71	37	35	1	144	1
2016	12 239	2	1	6	0	9	0
Total Fin 2016	515 375	73	38	41	1	153	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 2015	280 936	13	2	0	3	18	1
2016	12 239	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2016	293 175	15	2	0	3	20	1

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 2015	36 288	12	3	0	0	15	497	132	0
2016	2 304	1	0	0	0	1	63	10	0
Total Fin 2016	38 592	13	3	0	0	16	560	142	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 2015	178 588	812	31	60	91	33	6	39	3
2016	12 239	77	2	8	10	4	0	4	0
Total Fin 2016	190 827	889	33	68	101	37	6	43	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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1979 à 2015	673 029	49	44	0	1
2016	15 497	1	0	0	0
Total Fin 2016	688 526	50	44	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2015	673 029	119	30	61	28	238	3
2016	15 497	3	0	9	0	12	1
Total Fin 2016	688 526	122	30	70	28	250	4

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 2015	509 548	20	6	1	0	27	0
2016	15 497	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2016	525 045	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 Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2015	45 779	43	5	0	0	48	895	232	2
2016	3 624	2	1	0	0	3	104	15	0
Total Fin 2016	49 403	45	6	0	0	51	999	247	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 2015	241 168	878	40	85	125	45	7	52	2
2016	15 497	47	0	1	1	0	0	0	0
Total Fin 2016	256 665	925	40	86	126	45	7	52	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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1979 à 2015	1 348 547	64	20	0	0
2016	33 263	2	1	0	0
Total Fin 2016	1 381 810	66	21	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2015	1 324 678	216	94	156	19	485	5
2016	33 263	6	1	8	0	15	0
Total Fin 2016	1 357 941	222	95	164	19	500	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 2015	757 668	34	6	3	0	43	1
2016	33 263	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2016	790 931	35	6	3	0	44	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	
2000 à 2015	28 690	35	5	14	0	54	1 283	226	0
2016	3 027	4	3	1	0	8	163	14	0
Total Fin 2016	31 717	39	8	15	0	62	1 446	240	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 2015	518 912	2 275	125	315	440	141	22	163	4
2016	33 263	193	7	27	34	9	5	14	1
Total Fin 2016	552 175	2 468	132	342	474	150	27	177	5

(*) 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2015	1 000 526	47	15	0	1
2016	26 241	1	0	0	0
Total Fin 2016	1 026 767	48	15	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1980 à 2015	1 000 526	182	59	80	2	323	0
2016	26 241	3	4	1	0	8	0
Total Fin 2016	1 026 767	185	63	81	2	331	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1996 à 2015	548 813	21	6	3	2	32	0
2016	26 241	0	1	0	2	3	0
Total Fin 2016	575 054	21	7	3	4	35	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
1999 à 2015	71 042	105	23	8	0	136	2 930	622	1
2016	6 332	12	1	1	0	14	292	57	0
Total Fin 2016	77 374	117	24	9	0	150	3 222	679	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2015	390 200	1 693	55	141	196	64	13	77	5
2016	26 241	163	3	11	14	6	0	6	0
Total Fin 2016	416 441	1 856	58	152	210	70	13	83	5

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1979 à 2015	612 336	69	37	8	0
2016	14 097	2	0	0	0
Total Fin 2016	626 433	71	37	8	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2015	672 165	120	61	74	6	261	0
2016	14 097	1	1	6	0	8	0
Total Fin 2016	686 262	121	62	80	6	269	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 2015	339 083	17	4	1	3	25	1
2016	14 097	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2016	353 180	17	4	1	3	25	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 2015	53 164	41	9	6	0	56	1 089	270	0
2016	2 708	4	1	1	0	6	113	21	0
Total Fin 2016	55 872	45	10	7	0	62	1 202	291	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 2015	213 198	1 065	30	122	152	38	5	43	2
2016	14 097	107	1	6	7	2	1	3	0
Total Fin 2016	227 295	1 172	31	128	159	40	6	46	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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1969 à 2015	710 002	66	16	1	0
2016	12 531	0	1	0	0
Total Fin 2016	722 533	66	17	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2015	518 672	64	42	68	17	191	5
2016	12 531	3	1	3	0	7	0
Total Fin 2016	531 203	67	43	71	17	198	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		
1996 à 2015	280 315	8	1	3	0	12	3
2016	12 531	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2016	292 846	8	1	3	0	12	3

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2015	39 342	7	0	2	1	10	561	171	0
2016	2 916	4	0	0	0	4	51	18	0
Total Fin 2016	42 258	11	0	2	1	14	612	189	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 2015	178 040	1 142	27	129	156	38	3	41	8
2016	12 531	82	1	9	10	2	1	3	0
Total Fin 2016	190 571	1 224	28	138	166	40	4	44	8

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

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1966 à 2015	6 818 387	389	391	16	0
2016	179 608	5	4	0	0
Total Fin 2016	6 997 995	394	395	16	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2015	6 220 937	835	357	682	66	1 940	17
2016	179 608	13	11	47	2	73	0
Total Fin 2016	6 400 545	848	368	729	68	2 013	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	
1994 à 2015	3 778 482	156	20	32	9	217	13
2016	179 608	5	1	0	0	6	0
Total Fin 2016	3 958 090	161	21	32	9	223	13

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 2015	1 947 883	2 552	793	268	14	3 627	67 423	16 979	19
2016	132 115	153	56	9	0	218	4 470	1 102	0
Total Fin 2016	2 079 998	2 705	849	277	14	3 845	71 893	18 081	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 frontière		Total Malades
2002 à 2015	2 374 074	14 102	252	817	1 069	281	58	339	21
2016	179 608	1 418	14	74	88	19	0	19	3
Total Fin 2016	2 553 682	15 520	266	891	1 157	300	58	358	24

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LANGUEDOC ROUSSILLON**

GREPAM Hôpital Lapeyronie Niveau o Aile Sud
371 ave Doyen Gaston Giraud CS90777 34197 MONTPELLIER Cedex 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1972 à 2015	1 094 785	66	45	0	0
2016	28 801	2	3	0	0
Total Fin 2016	1 123 586	68	48	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2015	964 927	54	41	99	14	208	3
2016	28 801	3	0	3	0	6	0
Total Fin 2016	993 728	57	41	102	14	214	3

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1996 à 2015	550 170	24	3	1	0	28	0
2016	28 801	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2016	578 971	24	3	1	0	28	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres		AS	AC	
1997 à 2015	159 714	29	2	1	0	32	1 760	904	0
2016	11 736	4	1	0	0	5	158	63	0
Total Fin 2016	171 450	33	3	1	0	37	1 918	967	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2015	395 565	2 379	51	196	247	61	9	70	6
2016	28 801	109	4	5	9	5	0	5	0
Total Fin 2016	424 366	2 488	55	201	256	66	9	75	6

(*) 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 : 05.55.05.61.92 - 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2015	255 261	17	9	0	0
2016	6 852	1	0	0	0
Total Fin 2016	262 113	18	9	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2015	256 614	7	4	24	37	72	0
2016	6 852	0	0	1	1	2	0
Total Fin 2016	263 466	7	4	25	38	74	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 2015	148 185	11	1	7	1	20	0
2016	6 852	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2016	155 037	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 2015	22 311	15	3	2	0	20	740	125	0
2016	1 734	1	1	0	0	2	61	9	0
Total Fin 2016	24 045	16	4	2	0	22	801	134	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 2015	102 665	575	16	43	59	20	4	24	3
2016	6 852	43	1	3	4	1	0	1	0
Total Fin 2016	109 517	618	17	46	63	21	4	25	3

(*) 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1973 à 2015	1 000 622	75	16	4	2
2016	20 360	1	1	0	0
Total Fin 2016	1 020 982	76	17	4	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2015	891 399	93	85	151	1	330	6
2016	20 360	3	0	7	0	10	1
Total Fin 2016	911 759	96	85	158	1	340	7

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		
1996 à 2015	477 285	21	2	2	0	25	0
2016	20 360	1	0	1	0	2	1
Total Fin 2016	497 645	22	2	3	0	27	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	
1996 à 2015	74 896	39	9	6	0	54	1132	431	3
2016	5 029	2	0	0	1	3	99	29	0
Total Fin 2016	79 925	41	9	6	1	57	1231	460	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 2015	306 746	1 852	55	197	252	67	12	79	4
2016	20 360	99	3	10	13	6	0	6	0
Total Fin 2016	327 106	1 951	58	207	265	73	12	85	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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1968 à 2015	1 594 634	77	79	0	0
2016	30 565	2	1	0	0
Total Fin 2016	1 625 199	79	80	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1974 à 2015	1 385 172	141	85	74	13	313	9
2016	30 565	2	3	2	0	7	0
Total Fin 2016	1 415 737	143	88	76	13	320	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 2015	728 318	34	10	4	0	48	2
2016	30 565	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2016	758 883	35	10	4	0	49	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 2015	126 898	66	17	2	0	85	2 296	734	0
2016	10 441	5	0	1	0	6	225	79	0
Total Fin 2016	137 339	71	17	3	0	91	2 521	813	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 2015	420 261	1 497	52	130	182	62	5	67	3
2016	30 565	134	4	9	13	5	0	5	0
Total Fin 2016	450 826	1 631	56	139	195	67	5	72	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 D. TURCK

Territoire Géographique :
 Nord - Pas de Calais

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1973 à 2015	2 697 531	226	117	1	1
2016	51 404	3	6	0	0
Total Fin 2016	2 748 935	229	123	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1978 à 2015	2 302 479	380	129	194	20	723	21
2016	51 404	10	5	17	1	33	4
Total Fin 2016	2 353 883	390	134	211	21	756	25

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1981 à 2015	1 510 052	68	10	4	4	86	4
2016	51 404	2	0	1	0	3	0
Total Fin 2016	1 561 456	70	10	5	4	89	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres		AS	AC	
1990 à 2015	217 752	86	19	9	0	114	2 605	840	8
2016	10 977	10	1	0	0	11	219	65	1
Total Fin 2016	228 729	96	20	9	0	125	2 824	905	9

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2015	790 594	3 315	152	304	456	154	32	186	16
2016	51 404	192	15	19	34	19	2	21	1
Total Fin 2016	841 998	3 507	167	323	490	173	34	207	17

(* 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1979 à 2015	1 548 401	123	35	1	1
2016	35 401	0	2	0	0
Total Fin 2016	1 583 802	123	37	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2015	1 548 401	202	153	114	10	479	6
2016	35 401	3	1	5	0	9	1
Total Fin 2016	1 583 802	205	154	119	10	488	7

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 2015	935 599	56	13	9	6	84	6
2016	35 401	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2016	971 000	57	13	9	6	85	6

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	
1995 à 2015	100 744	117	29	6	0	152	2 777	633	3
2016	5 668	8	2	1	0	11	229	44	0
Total Fin 2016	106 412	125	31	7	0	163	3 006	677	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 2015	551 230	3 011	106	310	416	118	17	135	7
2016	35 401	139	4	11	15	5	1	6	0
Total Fin 2016	586 631	3 150	110	321	431	123	18	141	7

(*) 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1967 à 2015	2 421 242	177	99	2	1
2016	62 465	6	3	0	0
Total Fin 2016	2 483 707	183	102	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1980 à 2015	2 170 008	304	148	160	30	642	8
2016	62 465	5	6	6	0	17	0
Total Fin 2016	2 232 473	309	154	166	30	659	8

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1995 à 2015	1 269 753	40	5	0	0	45	1
2016	62 465	4	0	0	0	4	0
Total Fin 2016	1 332 218	44	5	0	0	49	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres		AS	AC	
1995 à 2015	464 762	59	23	41	0	123	4 269	1 364	8
2016	35 197	3	1	0	0	4	384	110	2
Total Fin 2016	499 959	62	24	41	0	127	4 653	1 474	10

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de NN testés	Biologie Moléculaire			Total BM Positive	Nombre de malades			Faux Négatifs
		Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation		Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2015	867 219	5 163	95	394	489	134	19	153	13
2016	62 465	737	7	45	52	10	2	12	0
Total Fin 2016	929 684	5 900	102	439	541	144	21	165	13

(*) 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 : 02.41.35.40.17
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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1975 à 2015	1 298 464	53	43	3	0
2016	26 324	0	1	0	0
Total Fin 2016	1 324 788	53	44	3	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2015	1 109 921	163	78	95	13	349	2
2016	26 324	8	0	5	0	13	1
Total Fin 2016	1 136 245	171	78	100	13	362	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	
1981 à 2015	601 311	28	8	2	1	39	1
2016	26 324	1	0	0	1	2	0
Total Fin 2016	627 635	29	8	2	2	41	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 2015	61 091	61	17	4	0	82	1 902	342	1
2016	3 919	11	0	1	0	12	196	27	0
Total Fin 2016	65 010	72	17	5	0	94	2 098	369	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 2015	402 427	1 173	58	108	166	60	12	72	4
2016	26 324	79	4	8	12	4	0	4	0
Total Fin 2016	428 751	1 252	62	116	178	64	12	76	4

(* 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 : 02.53.48.24.01
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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1975 à 2015	1 245 437	50	32	0	1
2016	30 034	0	0	0	0
Total Fin 2016	1 275 471	50	32	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2015	1 113 754	120	60	57	5	242	7
2016	30 034	2	2	11	0	15	0
Total Fin 2016	1 143 788	122	62	68	5	257	7

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 2015	738 043	25	5	1	2	33	4
2016	30 034	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2016	768 077	25	5	1	2	33	4

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 2015	71 587	44	14	7	0	65	1 561	363	2
2016	4 499	4	3	0	1	8	171	33	0
Total Fin 2016	76 086	48	17	7	1	73	1 732	396	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 2015	452 087	1 154	62	122	184	74	13	87	2
2016	30 034	74	2	5	7	2	0	2	0
Total Fin 2016	482 121	1 228	64	127	191	76	13	89	2

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **PICARDIE**

Adresse : CHU Sud Secrétariat de Médecine Pédiatrique Dépistage Néonatal
Avenue Laënnec 80054 AMIENS Cx 1
Téléphone : 03.22.08.76.65 - Fax : 03.22.08.97.27
E.mail : depistagepediatriepicardie@chu-amiens.fr

PRÉSIDENT
Dr K. BRAUN

Territoire Géographique :
Picardie

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2015	832 296	54	6	0	1
2016	20 050	1	1	0	0
Total Fin 2016	852 346	55	7	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2015	857 214	79	75	108	16	278	6
2016	20 050	6	1	3	0	10	0
Total Fin 2016	877 264	85	76	111	16	288	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	
1995 à 2015	464 218	21	0	0	0	21	5
2016	20 050	1	1	0	0	2	0
Total Fin 2016	484 268	22	1	0	0	23	5

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	
1998 à 2015	68 361	69	22	6	0	97	1 915	491	2
2016	5 548	5	1	0	0	6	210	48	0
Total Fin 2016	73 909	74	23	6	0	103	2 125	539	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 2015	307 648	1 779	59	184	243	61	10	71	8
2016	20 050	80	1	10	11	2	0	2	0
Total Fin 2016	327 698	1 859	60	194	254	63	10	73	8

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **RHÔNE ALPES**

Adresses : URPHE Groupement Hospitalier Est Bâtiment Pinel RDC
52 Boulevard Pinel 69003 LYON
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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1969 à 2015	2 886 844	157	177	5	1
2016	79 807	6	4	0	0
Total Fin 2016	2 966 651	163	181	5	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1976 à 2015	2 621 148	345	186	172	70	773	18
2016	79 807	7	9	17	2	35	0
Total Fin 2016	2 700 955	352	195	189	72	808	18

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		
1980 à 2015	1 760 376	79	11	2	2	94	4
2016	79 807	7	0	0	0	7	0
Total Fin 2016	1 840 183	86	11	2	2	101	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 2015	383 927	254	44	26	2	326	6 767	1 830	2
2016	29 966	17	5	0	0	22	619	160	0
Total Fin 2016	413 893	271	49	26	2	348	7 386	1 990	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		
2002 à 2015	1 071 655	6 153	183	495	678	232	35	267	24
2016	79 807	466	5	38	43	6	0	6	3
Total Fin 2016	1 151 462	6 619	188	533	721	238	35	273	27

(*) 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2015	228 952	4	2	0	nc
2016	5 387	0	0	1	nc
Total Fin 2016	234 339	4	2	1	nc

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2015	225 347	2	2	6	5	15	nc
2016	5 387	0	0	0	0	0	nc
Total Fin 2016	230 734	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 2015	137 243	7	0	2	0	9	nc
2016	5 387	0	0	0	0	0	nc
Total Fin 2016	142 630	7	0	2	0	9	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 2015	199 363	542	124	24	1	691	6 073	1 974	0
2016	5 266	6	2	0	0	8	393	127	1
Total Fin 2016	204 629	548	126	24	1	699	6 466	2 101	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
2008 à 2015	48 765	364	3	11	14	4	1	5	0
2016	5 387	50	0	1	1	0	0	0	0
Total Fin 2016	54 152	414	3	12	15	4	1	5	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 : falucar.njuieyon@ch-cayenne.fr

RÉFÉRENT
Dr F. NJUIEYON

Territoire Géographique :
Guyane

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2015	156 373	0	0	0	0
2016	7 193	0	1	0	0
Total Fin 2016	163 566	0	1	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2015	156 373	4	2	8	17	31	2
2016	7 193	0	0	1	0	1	0
Total Fin 2016	163 566	4	2	9	17	32	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1980 à 2015	156 373	7	0	1	0	8	1
2016	7 193	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2016	163 566	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 2015	128 649	340	209	13	0	562	9 936	3 151	12
2016	7 193	23	12	0	0	35	587	222	0
Total Fin 2016	135 842	363	221	13	0	597	10 523	3 373	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
2012-2015	23 525	120	0	5	5	0	0	0	0
2016	7 193	48	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2016	30 718	168	0	5	5	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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2015	193 779	7	3	0	nc
2016	3 743	1	0	0	nc
Total Fin 2016	197 522	8	3	0	nc

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2015	189 237	2	4	8	3	17	nc
2016	3 743	1	1	0	0	2	nc
Total Fin 2016	192 980	3	5	8	3	19	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		
1995 à 2015	104 257	8	1	2	0	11	nc
2016	3 743	0	0	0	0	0	nc
Total Fin 2016	108 000	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 Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1985 à 2015	143 111	296	96	22	6	420	4 006	1 772	3
2016	3 760	4	4	0	1	9	250	108	0
Total Fin 2016	146 871	300	100	22	7	429	4 256	1 880	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		
2013 à 2015	12 102	67	0	4	4	1	0	1	0
2016	3 743	16	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2016	15 845	83	0	4	4	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 : a.chamouine@chmayotte.fr

RÉFÉRENT
Dr A. CHAMOINE
 Territoire Géographique :
 Mayotte

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1991 à 2015	126 756	0	0	0	0
2016	9 330	0	0	0	0
Total Fin 2016	136 086	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 2015	126 756	0	0	0	6	6	0
2016	9 330	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2016	136 086	0	0	0	6	6	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		
1991 à 2015	126 756	5	0	0	0	5	1
2016	9 330	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2016	136 086	5	0	0	0	5	1

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
1992 à 2015	126 748	187	0	5	0	192	5 206	7	2
2016	9 330	15	0	1	0	16	415	1	0
Total Fin 2016	136 078	202	0	6	0	208	5 621	8	2

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades			Faux Négatifs
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1980 à 2015	485 252	4	5	2	0
2016	13 773	0	0	0	0
Total Fin 2016	499 025	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 2015	485 252	14	8	11	63	96	2
2016	13 773	0	1	1	0	2	0
Total Fin 2016	499 025	14	9	12	63	98	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 2015	438 646	62	8	4	0	74	2
2016	13 773	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2016	452 419	62	8	4	0	74	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 2015	302 883	66	2	6	1	75	6 192	111	1
2016	13 773	6	1	0	0	7	343	7	0
Total Fin 2016	316 656	72	3	6	1	82	6 535	118	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 2015	195 664	1 664	47	152	199	56	4	60	7
2016	13 773	104	3	10	13	3	0	3	0
Total Fin 2016	209 437	1 768	50	162	212	59	4	63	7

(*) 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
		Total PCU	HPM	F. Maligne	
1967 à 2015	275 665	2	0	1	0
2016	8 498	0	0	0	0
Total Fin 2016	284 163	2	0	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée		
1980 à 2015	275 665	2	3	15	38	58	1
2016	8 498	0	0	0	1	1	0
Total Fin 2016	284 163	2	3	15	39	59	1

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades				Total	Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine		
1995 à 2015	181 532	12	3	0	0	15	0
2016	8 498	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2016	190 030	13	3	0	0	16	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés				Total	Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres		AS	AC	
1995 à 2015	400	1	0	0	0	1	7	1	0
2016	23	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2016	423	1	0	0	0	1	7	1	0

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

Notes

Two columns of horizontal dotted lines for writing notes.

Secrétariat AFDPHE - 38 rue Cauchy – 75015 PARIS

Tél : 01.53.78.12.82 - Fax : 01.45.57.10.59

Email : contact@afdphe.org / www.afdphe.org