

# BILAN D'ACTIVITÉ

# 2012



# SOMMAIRE

	<i>Page</i>
Organigramme de l'AFDPHE .....	3
Rapport moral du Président .....	13
Rapport de la Commission Technique .....	17
Rapport de la Commission d'Ethique .....	23
Rapport du Comité informatique .....	25
 Bilan d'Activité 2012 .....	 27
1. Activité nationale .....	31
2. Tableaux des Données Nationales .....	47
- Malades repérés par région .....	48
- Age au prélèvement et nombre de refus du dépistage .....	49
- Données par programme de dépistage .....	
• Phénylcétonurie .....	50
• Hypothyroïdie congénitale .....	54
• Hyperplasie congénitale des surrénales .....	58
• Drépanocytose .....	54
• Mucoviscidose .....	66
- Fréquence de la Pré maturité dans les tests positifs .....	73
3. Tableaux des Données par région .....	75



# ORGANIGRAMME DE L'AFDPHE (au 27 juin 2013)

## I • Le Bureau

### MEMBRES ÉLUS

Président :

Vice-Présidents :

Secrétaire Général :

Secrétaire Général Adjoint :

Trésorier :

Représentants des régions :

Michel ROUSSEY (Rennes)

Jacques SARLES (Marseille)

Frédéric HUET (Dijon)

François FEILLET (Nancy)

Bruno LEHEUP (Nancy)

Jean-Louis PERIGNON (Paris)

Régis COUTANT (Angers)

Israël NISAND (Strasbourg)

### MEMBRES DE DROIT

Représentant le Département Information et  
Prévention de la CNAMTS :

Conseil de l'Ordre des Sages- Femmes :

Florence ORSINI (Paris)

Anne-Marie CURAT (Foix)

### AUTRES MEMBRES

Président de la Commission d'Éthique :

Président de la Commission Technique :

Biologiste Conseil Drépanocytose :

Médecin Conseil Mucoviscidose :

Pédiatre Néonatalogiste :

Médecin Conseil ORL :

Directeur Administratif :

CFCE Commissaire aux Comptes :

Gérard LEVY (Aix en Provence)

David CHEILLAN (Lyon)

Josiane BARDAKDJIAN-MICHAU (Paris Créteil)

Anne MUNCK (Paris Robert Debré)

Hugues PATURAL (Saint Etienne)

René DAUMAN (Bordeaux)

Marie-Simone LEVEAUX (Paris)

Frédéric BERGHE (Maisons-Laffitte)

## II • Le Conseil d'Administration

### DÉLÉGUÉS RÉGIONAUX

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

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

Normandie

PACA + Corse

Pays de Loire

Picardie  
Poitou-Charentes  
La Réunion  
Rhône Alpes

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

### DÉLÉGUÉS NATIONAUX

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

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

### III • Commissions Spécialisées

#### TECHNIQUE

D. CHEILLAN (Président),  
J. BARDAKDJIAN-MICHAU,  
M. DESGEORGES,  
M. NOEL,  
JM. PERINI,  
M. ROUSSEY,  
G. TRAVERT

MP. AUDREZET,  
D. DELMAS,  
MS. LEVEAUX,  
JL. PERIGNON,  
O. RIGAL,  
C. SOMMA,

#### ÉTHIQUE

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

D. BERTHIAU,  
M. SPRANZI,

### IV • Médecins Référents Nationaux

Phénylcétonurie  
Hypothyroïdie  
Hyperplasie des Surrénales  
Drépanocytose  
Mucoviscidose

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

### V • Administration

Secrétariat/Comptabilité  
Directeur Administratif  
Médecin Délégué  
Chargée de traitements

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

### VI • Commissaire aux Comptes

#### C.F.C.E.

JP. LEBRIS  
F. BERGHE / F. TETREL

### VII • Comité Informatique

#### EPICONCEPT

F. SAHRIDJ

#### RÉFÉRENTS « Club des utilisateurs »

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

#### AUTRES UTILISATEURS

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

#### AFDPHE

D. DELMAS  
MS. LEVEAUX

## ASSOCIATIONS RÉGIONALES

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
Métropole		
ALSACE	<b>JUIF J.G.</b>	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 : <a href="mailto:lydia.lehr@chru-strasbourg.fr">lydia.lehr@chru-strasbourg.fr</a>
AQUITAINE	<b>LACOMBE D.</b>	A.R.A.q. CHR – Pellegrin Maternité Rez-de-chaussée Place Amélie Raba Léon - 33076 BORDEAUX CX Tél : 05.56.79.55.39 Fax : 05.56.79.61.56 Email : <a href="mailto:didier.lacombe@chu-bordeaux.fr">didier.lacombe@chu-bordeaux.fr</a>
AUVERGNE	<b>SAPIN V.</b>	A.R.D.E.M.M.E. Auvergne CHU ESTAING Pédiatrie Générale Multidisciplinaire 1, Place Lucie et Raymond Aubrac, 63003 CLERMONT FERRAND Cx1 Tél : 04.73.75.00.18 Fax : 04.73.75.11.96 Email : <a href="mailto:vsapin@chu-clermontferrand.fr">vsapin@chu-clermontferrand.fr</a>
BOURGOGNE	<b>HUET F.</b>	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 : <a href="mailto:frederic.huet@chu-dijon.fr">frederic.huet@chu-dijon.fr</a>
BRETAGNE	<b>ROUSSEY M.</b>	ARDPHE de Bretagne Annexe Pédiatrique Hôpital Sud, 16 Bd de Bulgarie, BP 90347 - 35203 RENNES Cx 2 Tél : 02.23.30.27.64 Fax : 02.33.30.27.66 Email : <a href="mailto:ardphe.bretagne@wanadoo.fr">ardphe.bretagne@wanadoo.fr</a> <a href="mailto:michel.roussey@chu-rennes.fr">michel.roussey@chu-rennes.fr</a>
CENTRE	<b>BESNARD JC.</b>	Gene.D.E.P. CHU Bretonneau – Medecine nucléaire In Vitro 2 Bd Tonnellé - 37044 TOURS Tél : 02.47.47.86.24 Fax : 02.34.38.95.89 Email : <a href="mailto:besnard@med.univ-tours.fr">besnard@med.univ-tours.fr</a>
CHAMPAGNE- ARDENNE	<b>BEDNAREK- WEIRAUCH N.</b>	A.R.C.A.M.M.H.E. Institut Alix de Champagne, 47 Rue Cognacq Jay - 51092 REIMS Tél : 03.26.78.78.16 Fax : 03.26.78.30.08 Email : <a href="mailto:nbednarek@chu-reims.fr">nbednarek@chu-reims.fr</a>
FRANCHE COMTE	<b>SCHIRER J.</b>	A.R.D.E.M.M.E. Franche-Comté CHRU Hôpital Jean Minjoz Bâtiment vert – Niveau 03, boulevard Fleming 25030 BESANCON Cx Tél : 03.81.21.84.28 Fax : 03.81.21.81.05 Email : <a href="mailto:jacquesschirrer@sfr.fr">jacquesschirrer@sfr.fr</a>

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
<b>Métropole</b>		
FEDERATION PARISIENNE	<b>CZERNICHOW P.</b>	F.P.D.P.H.E. Hôpital Necker Enfants Malades Pavillon Blumenthal 149 Rue de Sèvres - 75742 PARIS Cx 15 Tél : 01.42.73.74.73 Fax : 01.42.73.74.76 Email : <a href="mailto:paul.czernichow@nck.aphp.fr">paul.czernichow@nck.aphp.fr</a>
.....	.....	.....
LANGUEDOC ROUSSILLON	<b>CAMBONIE G.</b>	G.R.E.P.A.M. Laboratoire Biologie spécialisée & Oncogénétique ICM Val d'Aurelle Rue de la Croix verte Parc Euromédecine 34298 MONTPELLIER Cx 5 Tél : 04.67.61.30.10 Fax : 04.67.63.28.73 Email : <a href="mailto:g-cambonie@chu-montpellier.fr">g-cambonie@chu-montpellier.fr</a>
.....	.....	.....
LIMOUSIN	<b>CONSTANTY A.</b>	A.R.D.E.M.M.E. Limousin CHU Dupuytren Service de Biochimie et Génétique Moléculaire 2, avenue Martin Luther King - 87042 LIMOGES Cx Tél : 05.55.05.63.41 Fax : 05.55.05.64.02 Email : <a href="mailto:anne.constanty@chu-limoges.fr">anne.constanty@chu-limoges.fr</a>
.....	.....	.....
LORRAINE	<b>LEHEUP B.</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 : <a href="mailto:b.leheup@chu-nancy.fr">b.leheup@chu-nancy.fr</a>
.....	.....	.....
MIDI-PYRENEES	<b>OLIVES J.P.</b>	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 : <a href="mailto:olives.jp@chu-toulouse.fr">olives.jp@chu-toulouse.fr</a>
.....	.....	.....
NORD- PAS-DE-CALAIS	<b>FARRIAUX J.P.</b>	A.R.D.P.H.E. Nord-Pas de Calais 68 Rue Sylvere Verhulst - 59040 LILLE Cx Tél : 03.20.52.92.82 Fax : 03.20.52.98.42 Email : <a href="mailto:a.r.d.p.h.e-Lille@wanadoo.fr">a.r.d.p.h.e-Lille@wanadoo.fr</a>
.....	.....	.....
NORMANDIE	<b>TRAVERT G. PUIS ARION A.</b>	A.N.D.P.H.E. CHU de Caen Service d'Hormonologie Métabolisme Avenue de la Côte de Nacre - 14033 CAEN Cx 9 Tél : 02.31.06.48.98 Fax : 02.31.06.51.60 Email: <a href="mailto:arion-a@chu-caen.fr">arion-a@chu-caen.fr</a>
.....	.....	.....
P.A.C.A.	<b>SARLES J.</b>	A.R.E.D.E.M.A.G. Hôpital d'Enfants de la Timone Service de Pédiatrie 15 <sup>e</sup> Etage - 13385 MARSEILLE Cx 5 Tél : 04.91.38.67.55 Fax : 04.91.34.36.84 Email : <a href="mailto:jacques.sarles@ap-hm.fr">jacques.sarles@ap-hm.fr</a>
.....	.....	.....

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE SECRÉTARIAT
<b>Métropole</b>		
PAYS DE LOIRE	<b>COUTANT R.</b>	A.R.P.M.H. - CHU D'Angers - Service de Génétique Institut de Biologie en santé 4 Rue Larrey - 49933 ANGERS Cx 9 Tél : 02.41.35.38.83 Fax : 02.41.35.36.73 Email : <a href="mailto:ReCoutant@chu-angers.fr">ReCoutant@chu-angers.fr</a>
PAYS DE LOIRE	<b>BARRIERE P.</b>	A.N.D.E.M.E.G.E.N. Hôpital Mère et Enfant 38 bd Jean Monnet - 44093 NANTES Cx 1 Tél : 02.40.08.32.41 Fax : 02.40.08.32.28 Email : <a href="mailto:paul.barriere@chu-nantes.fr">paul.barriere@chu-nantes.fr</a>
PICARDIE	<b>BOUDAILLIEZ B. PUIS BRAUN K.</b>	A.R.P.D.P.H.E. CHU Nord – Secrétariat du Dépistage Pôle de Pédiatrie Entrée 13 Place Victor Pauchet - 80054 AMIENS Cx Tél : 03.22.66.86.82 Fax : 03.22.66.82.94 Email : <a href="mailto:Braun.Karine@chu-amiens.fr">Braun.Karine@chu-amiens.fr</a>
POITOU- CHARENTES	<b>HANKARD R. PUIS COMPAIN F.</b>	Dépistage Néonatal – Médecin référent Hôpital Jean Bernard Département de Pédiatrie 2 rue de la Milétrie, BP 577 - 86021 POITIERS Cx Tél : 05.49.44.48.98 Fax : 05.49.44.40.16 Email : <a href="mailto:r.hankard@chu-poitiers.fr">r.hankard@chu-poitiers.fr</a>
RHONE-ALPES	<b>GAUCHERAND P.</b>	U.R.P.H.E. Hôpital Cardiologique Service de Génétique 59, boulevard Pinel - 69677 BRON Cx Tél : 04.27.85.50.79 Fax : 04.27.86.92.61 Email : <a href="mailto:pascal.gaucherand@chu-lyon.fr">pascal.gaucherand@chu-lyon.fr</a>
RHONE-ALPES (Section Grenoble)	<b>DEBILLON T. Co-PRÉSIDENT</b>	U.R.P.H.E. CHU de Grenoble Institut de Biologie et Pathologie DBTPBP 217 - 38043 GRENOBLE Cx 09 Tél : 04.76.76.58.95 Fax : 04.76.76.59.12 Email : <a href="mailto:tdebillon@chu-grenoble.fr">tdebillon@chu-grenoble.fr</a>
<b>Outre-Mer</b>		
GUADELOUPE	<b>SAINT-MARTIN C.</b>	Centre de la drépanocytose Hôpital RICOU, BP 365 97292 Le LAMENTIN Cx2 Tél : 05.90.89.14.81 Fax : 05.90.89.12.52 Email : <a href="mailto:christian.saint-martin@chu-guadeloupe.fr">christian.saint-martin@chu-guadeloupe.fr</a>
GUYANE (Pas d'AR)	<b>BONNET P. (RÉFÉRENT)</b>	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 : <a href="mailto:philippe.bonnet@ch-cayenne.fr">philippe.bonnet@ch-cayenne.fr</a>
MARTINIQUE (Pas d'AR)	<b>FERREY B. PIERRISNARD E. (RÉFÉRENTS)</b>	Dépistage Néonatal CH Du Lamentin - Laboratoire de Biologie Polyvalente - BP 429 - 97159 POINTE A PITRE Tél : 05.96.48.81.26 Fax : 05.96.48.82.66 Email : <a href="mailto:beatrice.ferrey@ch-lamentin.fr">beatrice.ferrey@ch-lamentin.fr</a> <a href="mailto:emma.pierrisnard@ch-lamentin.fr">emma.pierrisnard@ch-lamentin.fr</a>
ILE DE LA REUNION	<b>GHAZOUANI J.</b>	A.R.D.P.H.M.E. - BP 904 - 97478 SAINT DENIS Cx Tél : 02.62.20.13.39 Fax : 02.62.41.06.33 Email : <a href="mailto:j.ghazouani@wanadoo.fr">j.ghazouani@wanadoo.fr</a>



## LABORATOIRES de DÉPISTAGE

### PCU/HYPO/HCS/CF

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

## LABORATOIRES de BIOLOGIE MOLÉCULAIRE MUCOVISCIDOSE (CF)

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

Ces laboratoires assurent les tests moléculaires pour les régions suivantes :

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

## LABORATOIRES de DÉPISTAGE DRÉPANOCYTOSE (HbS)

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

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

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





# RAPPORT MORAL DU PRESIDENT

L'activité de l'année 2012-2013 a de nouveau été intense même si elle donne l'impression que tous les dossiers initiés par l'AFDPHE depuis des années ne semblent pas aboutir. En tout état de cause, présider l'AFDPHE est une école de patience et de diplomatie.

Avant tout il y a eu **le colloque anniversaire des 40 ans du dépistage néonatal (DNN)** que nous avons organisé au Ministère le 10 janvier 2013, avec de bonnes retombées médiatiques et surtout une bonne visibilité de l'action menée par l'AFDPHE vis-à-vis du Ministère, DGS et DGOS, ce qui était un des objectifs principaux.

Les dossiers ont été classés en :

- Ceux qui ont avancé et qui sont conclus,
- Ceux qui ont avancé et en voie de conclusion,
- Ceux qui sont en « stand by ».

## 1 • Ce qui a avancé et qui est conclu

- **La mise en place du dépistage néonatal de la mucoviscidose en Guyane le 1<sup>er</sup> juillet 2012 et en Martinique le 1<sup>er</sup> février 2013.** Pour obtenir l'égalité complète sur le territoire national, il ne reste plus que le nouveau département de Mayotte qui pose des problèmes spécifiques qu'il faudra essayer de régler au mieux en 2014.

- **Les recommandations du groupe de travail sur le dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) chez le prématuré.** C'est un dossier ouvert depuis plusieurs années avec la conclusion du PHRC de JC Carel qui concluait à une VPP trop faible (pour ne pas dire dérisoire) chez les prématurés avec un taux important de faux-positifs. Le PHRC a été complété par un travail spécifique de la commission technique afin d'avoir un nombre suffisant de prématurés et surtout de prématurés atteints d'HCS. Une réunion de consensus a été organisée avec les membres du bureau concernés (président, commission technique, référents HCS clinicien et biologiste, commission éthique), les centres de référence des anomalies de développement génital (Paris, Lyon), la société française de néonatalogie et l'association des familles HCS.

Il est apparu qu'il n'était pas efficace de faire des seuils différentiels de 17OHP par semaine d'aménorrhée (SA) (sauf peut-être entre 32 et 36) mais qu'on pouvait raisonnablement envisager d'arrêter de doser ce marqueur pour tout prématuré de moins de 32 SA.

Cette décision sera actée à partir de janvier 2014, le temps d'évaluer la surcharge de travail au niveau du secrétariat des AR pour la séparation des buvards entre les moins et les égaux et plus de 32 SA, et surtout modifier nos documents d'information pour les familles.

- **Le travail réalisé en partenariat avec l'InVS sur l'incidence de l'hypothyroïdie congénitale** qui a débouché pour le moment sur une double présentation, au 2<sup>e</sup> congrès de la SFDN le 4 Avril 2013 et à la journée scientifique de l'InVS le 11 avril 2013. Le travail doit encore être finalisé en vue d'une publication.
- **La modernisation de notre site internet** avec la même URL [www.afdphe.org](http://www.afdphe.org). David CHEILLAN a été le maître d'œuvre de cette opération et je l'en remercie chaleureusement.

## 2 • Ce qui a avancé et est en voie de conclusion

### • Le DNN de la surdité permanente

- Sans reprendre l'historique de ce très long dossier qui a débuté pour l'AFDPHE en 2005 avec le programme expérimental avec la Cnamts dans 6 sites pilotes, on rappelle que l'arrêté ministériel créant ce dépistage est sorti le 23 avril 2012 mais il était signifié qu'il devait être effectué conformément au cahier des charges qui ferait l'objet d'un nouvel arrêté.
- La 1<sup>re</sup> réunion de la commission chargée par la DGS d'écrire ce cahier des charges a eu lieu le 11 octobre 2012. Lors de cette réunion il y a eu une nouvelle opposition de certaines associations de malentendants qui est venue encore ralentir le processus.
- Après une lettre ouverte au Président de la République, au Premier ministre et à la ministre de la Santé en octobre 2012, co-signée par une cinquantaine de personnalités et représentants d'associations et de sociétés savantes, nous avons adressé un nouveau courrier à la ministre de la Santé en décembre 2012 qui nous a accordé une rencontre avec son cabinet, afin de l'alerter sur l'aberration et ses conséquences de la non-application de l'arrêté d'avril 2012.
- Le 16 avril 2013 nous recevions un courrier de la ministre déléguée chargée des Personnes handicapées, MA CARLOTTI, à qui le dossier avait été transmis, annonçant la mise en œuvre prochaine de l'arrêté d'avril 2012 et la parution du cahier des charges.
- En fait une circulaire DGOS était sortie le 29 mars 2013 relative à la campagne tarifaire des établissements de santé pour l'année 2013 dans laquelle on annonce une augmentation du GHS maternité de 18,70 € pour la réalisation du dépistage néonatal et un financement du FIR (Fonds d'intervention régional) de 1,8 millions €, géré par les ARS pour la coordination régionale. Chaque président d'AR a été informé de la nécessité de se mettre en rapport avec son ARS pour que lui soit éventuellement confiée cette coordination avec la mise du résultat du dépistage sur le carton de prélèvement.
- La 2<sup>e</sup> réunion de la commission du cahier des charges a enfin eu lieu le 20 juin 2013 avec la DGS, la DGOS et l'ANSM. Il est clair que ce dépistage quitte le FNPEIS de la Cnamts qui gère les autres DNN. Nous avons insisté sur la nécessité d'une coordination nationale pour suivre ce dépistage comme pour les autres DNN, avec la difficulté que la coordination régionale sera hétérogène, confiée à l'AR ou au réseau périnatal selon les ARS.

Ce cahier des charges devrait être publié en septembre et le DNN devrait commencer aussitôt.

## 3 • Ce qui est toujours en discussion

- **Le dossier avenir de l'organisation du dépistage néonatal** suite à l'audit externe de la Cnamts sur le coût réel du DNN.
- Une rencontre avec Hubert ALLEMAND de la Cnamts a eu lieu le 7 février 2013. Il nous a signifié que les résultats de l'audit avaient été transmis au Ministère et que la décision finale lui revenait.

→ Une rencontre a alors eu lieu le 21 février avec la n°2 de la DGS, Mme FAVROT, qui avait ouvert notre colloque anniversaire en janvier. La surprise a été de s'entendre dire que ce dossier ne concernait pas la DGS mais la DGOS. La DGS approuvait et demandait la mise en place du DNN du déficit en Mcad, qui effectivement impactait sur l'organisation des AR avec un regroupement plus ou moins important. Elle a insisté sur la nécessité de maintenir le réseau professionnel régional existant qui a fait sa preuve mais la décision finale revenait à la DGOS. Un rendez-vous a aussitôt été demandé qui ne sera honoré que le 15 juillet prochain avec une rencontre du conseiller médical du DGOS !

- **L'introduction du DNN du déficit en Mcad.**

→ Cette introduction est donc étroitement dépendante de la réorganisation des AR. Tout le monde reconnaît le retard pris par la France mais le dossier avance à petits pas mais en tout cas ne recule pas !

→ La HAS nous a réunis le 1er février 2013 avec notre secrétaire, François FEILLET, pour la lettre de cadrage du 2ème volet du dépistage d'autres erreurs innées du métabolisme. Le groupe de travail a été constitué et doit commencer à se réunir.

- **L'introduction du marqueur PAP pour le dépistage de la mucoviscidose.**

→ L'AFDPHE a interrogé toutes les parties prenantes (AR, Généticiens moléculaires, généticiens cliniciens, praticiens des CRCM, association des familles) et a organisé une réunion de concertation le 5 juillet 2012. A la suite du recueil de tous ces avis, le bureau de l'AF s'est prononcé sur l'introduction de la PAP couplée à la TIR, suivie secondairement de la biologie moléculaire. Compte tenu qu'il s'agissait d'une modification de l'étude pilote qui n'avait étudié que le seul couplage TIR-PAP, il nous a été demandé de saisir la HAS pour qu'elle donne ses recommandations au vu notamment des dernières études parues dans la littérature. J SARLES et nous-même avons rencontré les responsables du service Evaluation médicale, économique et de Santé Publique de la HAS, le Dr Jean-Patrick SALES et Catherine RUMEAU-PICHON, le 11 janvier. La HAS est donc officiellement saisie et nous attendons ses conclusions.

→ La commission technique de l'AFDPHE a de plus été saisie par le bureau pour étudier la suppression de la mutation frontière la plus fréquente (R117H) du kit du DNN.

- Autre dossier en attente des recommandations de la HAS : celui de la **généralisation du dépistage de la drépanocytose en métropole**. La HAS a été saisie en 2011 par la DGS ; nous avons eu une réunion de cadrage à la HAS le 28 juin 2012 avec F. GALACTEROS mais depuis nous attendons la parution des recommandations.

**A côté de ces dossiers majeurs, il faut ajouter le travail spécifique des différentes commissions de l'AFDPHE, commission technique, commission informatique, commission éthique, dont vous trouverez la synthèse dans le rapport d'activité.**

Les 2 dossiers les plus lourds à gérer sont menés par le **groupe de travail sur l'accréditation des laboratoires**, émanation de la commission technique, et le groupe de travail sur la remise à jour de notre programme informatique que la Cnamts a accepté de financer.

**De plus, plusieurs membres du bureau participent ou ont participé en 2012-2013 avec communications sur le DNN en France :**

- à la Commission HAS sur les sorties précoces de maternité dont les recommandations doivent être publiées après l'été 2013 ;
- au Registre français de la mucoviscidose ;
- aux Assises Nationales de la mucoviscidose le 31 mars 2012 à Marseille ;
- au congrès d'Eurordis à Bruxelles les 24-26 mai 2012 ;

- à la réunion de la SFEIM le 22 juin 2012 au Havre ;
- au congrès roumain de génétique humaine à Iasi le 5 octobre 2012 ;
- à une réunion québécoise consacrée au DNN le 15 octobre 2012 à Montréal ;
- à une commission européenne sur le DNN à Bruxelles le 19 novembre 2012 ;
- à une réunion de pédiatrie du CHU Ambroise Paré de Boulogne Billancourt le 8 février 2013 ;
- surtout au 2<sup>e</sup> congrès de la SFDN le 4 avril 2013 à Paris dont l'organisation a été faite par le personnel du siège social de l'AFDPHE et la majorité des membres du bureau ;
- à un article sur les enjeux du dépistage néonatal de la mucoviscidose paru en 2012 dans les Archives de Pédiatrie ;
- à un numéro de Réalités Pédiatriques consacré au DNN ;
- à un numéro du BEH consacré à la drépanocytose.
- Sans oublier bien sûr l'article de JC Carel paru en 2012 dans Arch Pediatr Adoles Med sur le DNN de l'HCS en France et la présentation de Juliane Léger à la Société Française de Pédiatrie à Bordeaux les 6-9 juin 2012 sur le devenir à long terme des hypothyroïdies congénitales qui avait fait l'objet d'une publication majeure dans J Clin Endocrinol Metab en 2011.

Il faut rajouter la présence du Président de l'AFDPHE dans les différentes commissions du Haut Conseil de la Santé Publique (HCSP) et il ne manque pas de rappeler l'action majeure de Santé Publique que constitue le DNN, ce qui sera encore fait lors du Congrès de l'Association des Epidémiologistes de Langue Française à Bordeaux les 17-19 octobre prochain.

Un regret : la faible participation française au sein de l'ISNS aussi bien au congrès européen de novembre 2012 à Budapest qu'au congrès mondial d'Atlanta en mai 2013. L'emploi du temps du président n'a pas permis notamment de s'y rendre. Il profitera de son déplacement en Australie fin août prochain au Congrès International de Pédiatrie pour présenter les travaux de l'AFDPHE à Melbourne puis à Perth.

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

- La Cnamts, et notamment Florence ORSINI, qui nous suit de façon indéfectible, consciente de la qualité du travail accompli.
- Le personnel du siège social : la directrice Marie-Simone LEVEAUX, la secrétaire Paulette GAL, la chargée d'étude, Dominique DELMAS dont le recrutement a été particulièrement bénéfique, sans oublier Anne MUNCK pour le suivi du DNN de la mucoviscidose, qui reste indispensable avec la gestion des éventuelles modifications futures.
- Le Cabinet comptable et notre commissaire aux comptes, Frédéric BERGHE, qui veillent à la bonne gestion financière de l'association avec MS LEVEAUX.
- L'équipe de notre attachée de communication, Marie-Hélène COSTE avec Audrey RAVERDY, qui nous a particulièrement aidés pour le colloque anniversaire des 40 ans.
- Les membres du bureau.
- Bien sûr tous les membres des différentes commissions et leurs présidents.
- Les membres des AR et de toutes les maternités sur qui repose la bonne réalisation du DNN.

Paris, le 27 juin 2013  
Professeur Michel ROUSSEY





# RAPPORT de la COMMISSION TECHNIQUE AFDPHE

2012 – 2013

[com.technique@afdphe.org](mailto:com.technique@afdphe.org)

Entre Juin 2011 et Juin 2012, la commission technique s'est réunie à trois reprises : le 15 Septembre  
2Entre Juin 2012 et Juin 2013, la commission technique s'est réunie à trois reprises : le 4 Octobre 2012,  
le 31 Janvier 2013 et le 06 Juin 2013.

La composition de la commission technique ainsi que les fonctions de chacun de ses membres 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 » s'occupant de l'évolution du carton de prélèvement et expert ANSM**
- Claude Somma (Marseille) : **Responsable du suivi de la 17OHP**
- Georges Travert (Caen), **remplacé depuis Juin 2013 par David Guenet (Caen): Responsable du suivi de la TIR**
- Marie Desgeorges (Montpellier) et Marie-Pierre Audrezet (Brest) : **Responsables du suivi de la biologie moléculaire du gène CFTR**
- Josiane Bardakdjian (Paris) : **responsable du suivi du programme de dépistage de la drépanocytose (avec JMP)**
- Georges Travert (Caen) : **Responsable « veille » ISNS**
- Odile Rigal (Paris), **remplacé depuis Mars 2013 par Christelle Corne (Grenoble): Responsable du groupe « Qualité »**
- Michèle Noel (Paris) : **Membre de l'ANSM en charge du programme d'EEQ pour le dépistage néonatal**
- Jean-Louis Perignon : **membre actif**
- Dominique Delmas : **Référent épidémiologie**
- MS Leveaux : **Interface fournisseurs / commission informatique**
- Michel Roussey : **Président AFDPHE**
- Représentant régional : **poste à pourvoir**

Au cours de la période 2012 – 2013, la commission technique a mené les actions suivantes :

## 1 • Modification de la composition de la commission technique

D'importants changements ont eu lieu au sein de la CT :

- Le départ à la retraite de Jean-Louis Dhondt que l'on remercie très chaleureusement pour tout le travail réalisé
- Le départ d'Odile Rigal suite à des restructurations de la fédération parisienne
- Deux arrivées : Christelle Corne et David Guenet : bienvenue !
- La création d'un poste de représentant régional qui sera pourvu au cours d'une élection prochaine

## 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. Globalement, on note l'apparition des utilisateurs de GSP – Perkin Elmer (PE) et la baisse constante du nombre d'utilisateurs Iba-Cis Bio (Iba). A noter que suite à des demandes répétées de l'ANSM, les fournisseurs ont réalisé le raccordement de leur trousse de dosage de la TSH et de la 17OHP avec le 3<sup>e</sup> standard international ISNS. Ces résultats ont montré pour la TSH : un bon accord pour la trousse PE et un écart important pour Iba (environ +25%) ; pour la 17OHP : un léger sous-dosage pour PE et un écart modéré pour Iba. Devant ces résultats, il a été demandé à Iba de ré-étalonner sa trousse TSH (en cours)

- **Pour la phénylalanine** : le % moyen de positifs se situe autour de 0,08% pour l'année 2012. Des écarts entre les différents laboratoires peuvent être notés : de 0,01% à 0,14% pour la technique fluorimétrique et jusqu'à 0,70% pour la technique Quantase. L'étude des lots de gamme n'a pas montré d'impact important sur le % de positifs

- **Pour la TSH**, les % de positifs restent constants par rapport aux autres années : 0,09% pour PE et 0,36% pour Iba. Par ailleurs, plusieurs laboratoires ont fait état d'un nombre élevé de résultats « out » pour le kit PE. Après une enquête auprès de tous les utilisateurs PE, une alerte de réactovigilance auprès de l'ANSM a été faite en Juin 2013 par la CT

- **Pour la 17OHP**, le % de positifs pour Iba a nettement baissé à 0,44% au lieu de 0,88% en 2011. Ce résultat est plutôt une bonne nouvelle car il se rapproche de la cible attendu. Pour PE, le % de positifs est de 0,28% (0,36% GSP) globalement (0,03% pour les NN à terme ; 3,8% pour les prématurés).

- **Pour la TIR** : Le % de « Biologie Moléculaire » est globalement de 0,47% : 0,49% pour Iba et 0,45% pour PE (0,51% pour PE Victor). Bien que l'effet saisonnier ne soit plus vraiment majeur, on note des écarts entre les sites : de 0,16% à 0,67%.

## 3 • Fonction d'évaluation des nouveaux réactifs et systèmes analytiques

- Le nouveau système de poinçonnage « Panthera » de PE est en cours d'évaluation sur Lille. Les résultats montrent globalement une ergonomie améliorée, une amélioration de la qualité de la perforation (localisation des zones de perforation) mais un temps de poinçonnage peu réduit par rapport aux punchers « classiques ». Le travail a été présenté par JM Perini lors du dernier congrès de l'ISNS à Atlanta et a reçu le prix du meilleur poster !

- Suite à un consensus pour la suppression de la mutation p.R117H du gène CFTR du kit Elucigene, une étude de faisabilité pour la suppression de cette mutation est en cours par la société GEN-PROBE.

- La société LUMINEX propose désormais une solution intégrée pour le dépistage néonatal avec un marquage CE-IVD (appareil + kit de dosage Neoplex pour TSH/T4, 17OHP, TIR). Une évaluation de ce système a été demandée et suite à un appel à candidature, deux sites d'évaluation ont été retenus : Toulouse et Tours. La réalisation de cette évaluation se fera au cours du 2<sup>e</sup> semestre 2013.

#### 4 • Amélioration des performances du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales

Le bureau de l'AFDPHE a décidé, en accord avec le centre de référence pour les ambiguïtés sexuelles, les néonatalogistes, l'association de malades, la commission éthique et la commission technique, et l'évaluation faite par F Huet, d'arrêter le dépistage néonatal de l'HCS pour les prématurés de moins de 32SA. De plus, pour les plus de 32SA, des seuils seront proposés par semaine d'aménorrhée. La CT doit faire des propositions pour les différents kits utilisés. La mise en place de cette décision est prévue pour début 2014.

#### 5 • Résultat des EEQ coordonnés par l'ANSM

La dernière campagne 2012 (12DNN2) a montré des écarts intertechniques importants surtout pour la TSH (+69% pour Iba) justifiant pleinement la demande de ré-étalonnage formulée auprès du fabricant et moindres pour 17OHP et TIR. Aucune différence n'a été montrée pour les deux techniques de dosage de la phénylalanine

#### 6 • Poursuite du travail du groupe « Qualité »

Le groupe « Qualité » est depuis le mois de mars coordonné par Christelle Corne (un grand merci à Odile Rigal pour tout le travail effectué). Le groupe s'est réuni à plusieurs reprises afin de poursuivre l'objectif de rédiger un guide d'accréditation pour la fin de l'année. La partie pré-analytique a été validée et les critères analytiques (validation de méthode) sont en cours de rédaction. La partie post-analytique sera traitée à la rentrée de Septembre

#### 7 • Groupe « Buvard »

Suite à des problèmes rencontrés par de nombreuses AR avec le format 2013, un nouveau format 2014 a été validé par la CT. Ce format aura un bristol plus épais, une consolidation de la fixation du buvard au bristol, un alignement des pointillés entre le buvard et le bristol, l'intégration du nom du préleveur et l'intégration d'un encart réservé au dépistage néonatal de la surdité qui est en train de se mettre en place.

#### 8 • Recommandations sur la conservation et l'utilisation des guthrie »

La CT a émis des recommandations sur la conservation et l'utilisation des guthries. Ils doivent être conservés au moins un an à +4°C avec dessiccants et ils ne peuvent être utilisés qu'à des fins de vérification d'un résultat du dépistage. Pour toute autre utilisation, le consentement des parents et une prescription médicale sont nécessaires.

## 9 • Rappel des techniques et des seuils recommandées par la commission technique

### TECHNIQUES RECOMMANDÉES

- Dosage de la phénylalanine :
  - Technique Fluorimétrique ou Technique Quantase
  - Lecture sur appareil de type Victor (Perkin Elmer)
- Dosages de la TSH, 17OHP et TIR
  - Technique Immunofluorimétrique Perkin Elmer et Réalisation sur appareils Perkin Elmer (Victor, Autodelfia ou GSP)
  - Technique RIA Iba-CisBio et réalisation sur système dédié
- Dépistage de la drépanocytose
  - Technique initiale : Iso-électrofocalisation Perkin Elmer ou HPLC Biorad ou Electrophorèse capillaire Sebia
  - Technique de confirmation : une méthode différente de celle utilisée en première intention
- Recherche de mutation du gène CFTR
  - Kit CF30 Elucigène
  - Confirmation par une méthode différente

### VALEURS SEUILS RECOMMANDÉES

#### *Dosage de la Phénylalanine*

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

#### *Dosage de la TSH*

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

*Dosage de la 17OHProgéstérone*

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

*Dosage de la Trypsine Immuno Réactive*

TIR	SEUIL DE RETEST	SEUIL D'ACTION	SEUIL J21
Iba – Cis Bio	55 µg/L	65 µg/L	(réalisé si TIR J3 ≥ 100 µg/L) 40 µg/L
Perkin Elmer Victor / Autodelphia	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 D'ETHIQUE

## Rapport 2012/2013

La commission d'Ethique ne s'est réunie qu'une seule fois au cours de l'année.

AVIS DE LA COMMISSION D'ETHIQUE DE L'AFDPHE SUR LE DEPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGENITALE DES SURRENALES CHEZ LES PREMATURES.

### EXPOSÉ INTRODUCTIF

A la suite d'une réunion regroupant :

- L'association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE)
  - Les centres de référence pour les maladies des glandes surrénales
  - La société française d'endocrinologie et de diabétologie pédiatriques
  - La société française de dépistage néonatale
  - Des représentants des associations de malades,
- un consensus a été établi sur les points suivants :

Le dépistage biologique néonatal de l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) est peu contributif pour son diagnostic précoce chez les prématurés nés avant 34 semaines d'aménorrhée (SA).

Il est nul pour les prématurés nés avant 28 SA.

Il est utile pour seulement 18,7% des prématurés nés entre 28 et 34 SA.

Il existe 63% de résultats faussement positifs chez les prématurés nés avant 32 SA.

Dans cette population de prématurés nés avant 34 SA, il existe des signes cliniques précoces permettant l'identification de l'HCS par les néonatalogistes ; en effet ces enfants sont hospitalisés et font l'objet d'une surveillance rapprochée.

**Tous ces éléments ont conduit à la proposition d'arrêt des dosages biochimiques chez les prématurés nés avant 32 SA.**

**Un avis concernant cette proposition est demandé à la commission d'éthique de l'AFDPHE.**

**La réflexion de celle-ci prend en compte les critères classiques de la réflexion éthique :**

- autonomie
- bienfaisance / malfaisance
- justice/ équité

### AUTONOMIE

Dans la situation considérée ce sont, bien entendu, les parents de l'enfant né prématurément qui sont concernés.

Pour qu'ils puissent prendre une décision autonome, il convient qu'ils disposent d'une information complète concernant les éléments qui ont mené à proposer cette nouvelle ligne de conduite ; en effet dans le livret d'information concernant les dépistages néonataux ce nouveau protocole n'existe pas.

Il faudra donc absolument modifier le texte concernant l'HCS.

Il est bon de rappeler que les dépistages effectués dans la période néonatale devenant de plus en plus nom-

breux et, pour certains de plus en plus difficile à expliciter, il serait très pertinent que médecins et sages-femmes donnent ces informations au cours de la grossesse et pas seulement après l'accouchement afin que les femmes enceintes aient le temps de réfléchir aux questions qu'elles souhaiteraient poser.

### **BIENFAISANCE / MALFAISANCE**

La situation ayant été longuement et soigneusement analysée par tous les responsables concernés par cette question (voir leur liste dans le chapitre introductif) on peut être assuré que cette nouvelle ligne de conduite ne nuit pas aux prématurés à condition qu'une campagne d'information intensive soit faite auprès des néonatalogistes pour qu'ils soient à l'affût des signes cliniques de l'HCS.

Elle serait plutôt à ranger dans la rubrique bienveillance puisque elle évite l'angoisse suscitée par un résultat faussement positif (63% chez les prématurés nés avant 32 SA !)

### **JUSTICE / EQUITE**

Dans la mesure où l'information est correctement délivrée, il n'y a pas de problème juridique.

Par ailleurs, sur le plan de l'équité il convient de rappeler que cette nouvelle proposition n'est nullement justifiée par des motifs d'économie : en effet le nombre de prématurés est suffisamment faible pour que le bénéfice retiré par la suppression des dosages biologiques chez ceux-ci soit extrêmement faible.

EN CONCLUSION LA COMMISSION D'ETHIQUE DE L'AFDPHE DONNE UN AVIS FAVORABLE A LA PROPOSITION QUI LUI A ETE SOUMISE.

Gérard Lévy





# COMITÉ INFORMATIQUE

## Rapport 2012/2013

La commission informatique de l'AFDPHE, constituée en 2007, afin de suivre et de faire évoluer le logiciel Néonat s'est réunie 5 fois entre janvier 2012 et mai 2013

Les membres de cette commission sont :

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

L'année 2012 a été marquée par la définition d'une stratégie de développement informatique pour les années 2013 et suivantes.

En effet, une analyse critique de l'utilisation de Néonat (audit) effectuée par Epiconcept courant 2ème semestre 2012, sur la base de visites dans 3 régions, a mis en évidence :

- Un vieillissement de l'outil (développé il y a 10 ans, technologie dépassée, performances dégradées dans certaines grosses associations)
- L'impossibilité d'intégrer, en l'état, un nouveau dépistage (paramètre supplémentaire) comme la MCAD ou la surdit 
- La non-conformit  de Néonat aux exigences de la norme ISO15189 concernant l'accr ditation des laboratoires.

Par ailleurs des soucis d'efficacit  et de s curit  nous ont amen    repenser les proc dures de transfert d'information entre tous les acteurs du d pistage (Association Fran aises, associations r gionales, laboratoires ...).

Nous avons donc propos    la CNAMTS, apr s accord du bureau de l'AFDPHE, une strat gie de d veloppement informatique ax e sur la mise en place d'un serveur Web d' change de donn es, agr e pour h berger des donn es de sant  : Voozanoo, g r  par Epiconcept.

Ce serveur servira de « boîte aux lettres » entre tous les acteurs du dépistage et permettra d'échanger des résultats entre les AR et les laboratoires mais aussi des fiches malades entre les AR et l'AF.

Il permettra en outre de séparer l'informatique secrétariat de l'informatique laboratoire et de déplacer les contraintes liées à l'accréditation sur cette dernière.

Le budget total de l'évolution complète de Néonat vers cette technologie Web a été estimé à 511K€ (maintenance incluse), étalés sur 5 ans !

La CNAMTS a validé le projet et a accepté le budget de l'année 2013 évalué à 105K€ qui comprend pour l'essentiel :

- Un module logiciel de laboratoire, développé dans un premier temps pour la Drépanocytose (mais pourra être ensuite étendu à aux autres maladies)
- Un module d'échange de données entre le laboratoire et les AR (Epifile) qui concernera en priorité les échanges de données drépanocytose entre le laboratoire et l'AR (de la même façon, il pourra être étendu à toutes les maladies)
- Un module de transfert des fiches malades créées dans les AR vers l'AFDPHE et centralisation de ces fiches sur des bases propres.

Les réunions de travail sur le premier module ont démarré avant l'été 2013 et les premiers développements devraient pouvoir être livrés après l'été 2013.

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

Pour ce faire, l'organisation de la Commission Informatique a été modifiée début 2012 avec transfert de la gestion du suivi informatique à Valérie Gauthereau de la Fédération Parisienne qui, de par la quantité d'enfants testés est la plus à même de suivre et de valider aussi bien les demandes formulées par les régions que la résolution des bugs des nouvelles versions. Par ailleurs sa localisation en région parisienne en fait l'interlocuteur privilégié du prestataire informatique (Epiconcept).

Certains sujets d'actualité, dont la mise en place n'est toujours pas actée par les pouvoirs publics ont cependant été anticipés dans la dernière version de l'outil Néonat, mise à disposition des AR en avril 2013, notamment :

- Pour anticiper la généralisation de la surdité :
  - La possibilité de déclarer une maternité comme « gérant la surdité » pour les maternités faisant partie du programme expérimental mais aussi pour d'éventuelles nouvelles maternités hors programme,
  - La mise en place d'un suivi de l'exhaustivité des enfants dont l'audition a été dépistée, à condition que la maternité ait été reconnue comme « gérant la surdité ».
- Pour anticiper l'augmentation du nombre de sorties précoces de maternité :
  - La mise en place d'un nouveau lieu de prélèvement : « A domicile » (avec gestion du stock de buvard), afin d'anticiper l'augmentation des prélèvements à domicile.

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

# **BILAN D'ACTIVITÉ 2012**

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





# Activité nationale en 2012

## SOMMAIRE

Glossaire .....	30
Introduction : .....	31

### **1 • Activité nationale : données globales** ..... p. 31

1.1. Malades repérés .....	p. 32
1.2. Coût des malades repérés .....	p. 33
1.3. Nouveau-nés testés et qualité du dépistage (Tableau II p. 49) .....	p. 33
1.4. Evolution des incidences .....	p. 34

### **2. Données par programme de dépistage** ..... p. 34

2.1. Hyperphénylalaninémie .....	p. 34
2.1.1. Activité globale (Tableaux III.1 p. 50; III.2 p. 51) .....	p. 34
2.1.2. Description des malades et des hyperphénylalaninémies (Tableau III.2 p. 51) .....	p. 35
2.1.3. Evolution de l'incidence (Tableaux III.3 p. 52 et III.4 p. 53) .....	p. 35
2.2. Hypothyroïdie congénitale .....	p. 35
2.2.1. Activité globale (Tableaux IV.1 p. 54 ; IV.2 p. 55) .....	p. 35
2.2.2. Description des malades (Tableau IV.2 p. 55) .....	p. 36
2.2.3. Evolution de l'incidence (Tableaux IV.3 p. 56 et IV.4 p. 57) .....	p. 37
2.3. Hyperplasie congénitale des surrénales .....	p. 37
2.3.1. Activité globale (Tableaux V.1 p. 58 ; V.2 p. 59) .....	p. 37
2.3.2. Description des malades (Tableau V.2 p. 59) .....	p. 38
2.3.3. Evolution de l'incidence (Tableaux V.3 p. 60 et V.4 p. 61) .....	p. 39
2.4. Dépistage ciblé de la drépanocytose .....	p. 39
2.4.1. Activité globale (Tableaux VI.1 p. 62; VI.2 p. 63) .....	p. 39
2.4.2. Description des malades (Tableau VI.2 p. 63) .....	p. 40
2.4.3. Evolution de l'incidence (Tableaux VI.3 p. 64 et VI.4 p. 65) .....	p. 40
2.5. La mucoviscidose .....	p. 41
2.5.1. Activité globale (Tableaux VII.1 p. 66 à VII.4 p. 69) .....	p. 41
2.5.2. Description des malades (Tableaux VII.3 p. 68; VII.4 p. 69) .....	p. 43
2.5.3. Evolution de l'incidence (Tableaux VII.5 p. 70, VII.6.1 p. 71 et VII.6.2 p. 72) .....	p. 44

### **3. Tests de dépistage et Prématurité** ..... p. 44

(Tableaux VIII.1 p. 73 et VIII.2 p. 74)

### **4. Les Faux-Négatifs et Faux-Positifs du dépistage néonatal** ..... p. 44

### **5. Conclusion** ..... p. 45

## Glossaire

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

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

## 1 • Activité nationale : données globales

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

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

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

### 1.1. MALADES REPÉRÉS (tableau I p. 48)

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

Table 1 : malades testés et repérés en 2012

DÉPISTAGE SYSTÉMATIQUE (N = 836 079 NOUVEAU-NÉS)			
	N	Fréquence	[IC95 %]
Phénylcétonurie classique ou atypique	47	1/17 789	[1/24 911 ; 1/13 834]
Phénylcétonurie ou Hyperphénylalaninémie bénigne	103	1/8 117	[1/10 060 ; 1/6 803]
Phénylcétonurie (Classique / Atypique)	38 / 9		
Hyperphénylalaninémie forme maligne	0		
Hyperphénylalaninémie modérée permanente (forme bénigne)	56		
Hypothyroïdie Congénitale	290	1/2 883	[1/3 258 ; 1/2 586]
Ectopie	93		
Athyroïse	48		
Glande en place et/ou trouble de l'hormonogénèse	137		
Non typées	12		
Hyperplasie Congénitale des Surrénales	47	1/17 789	[1/24 911 ; 1/13 834]
Forme classique avec perte de sel	41		
Forme classique virilisante pure	6		
Forme non classique ou incertaine *	1		
Dépistage de la Drépanocytose (n= 309 857 nouveau-nés)			
DROM-COM (n= 37 971) Syndrome drépanocytaire majeur	72	1/527	[1/686 ; 1/428]
Métropole (n= 271 886) Syndrome drépanocytaire majeur	310	1/877**	[1/987 ; 1/789]
Total France	382	1/2 546***	[1/2 865 ; 1/2 291]
Dépistage de la Mucoviscidose (n= 813 195 nouveau-nés)			
Malades repérés	140	1/5 809	[1/6 962 ; 1/4 983]

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

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

Table 2 : nombres prévisionnels et naissances 2012

MALADIE DÉPISTÉE	NB PRÉVISIONNEL DE NAISSANCES	NOMBRE RÉEL DE NOUVEAU-NÉS TESTÉS EN 2012
PCU/HC/HCS	851 000	836 079
Mucoviscidose	827 000	813 195
Drépanocytose en métropole	275 000	271 886
Drépanocytose DROM-COM	38 000	37 971

Les résultats globaux par région sont présentés dans le tableau I de l'annexe p. 48.



Au total, sur 836 079 nouveau-nés, 906 malades ont été repérés (Phénylcétonurie classique ou atypique (47) + Hypothyroïdie Congénitale (290) + Hyperplasie Congénitale des Surrénales (47) + Syndrome Drépanocytaire Majeur (382) + Mucoviscidose (140) soit 1 / 923 nouveau-nés, avec les différences de fréquence habituelles selon les affections : la drépanocytose est la maladie dépistée la plus fréquente et l'hyperplasie congénitale des surrénales, la plus rare.

## 1.2. COÛT DES MALADES REPÉRÉS

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

Le coût moyen du multi-dépistage est de 10.07 € par nouveau-né (8.416 750 millions d'euros pour 836 079 nouveau-nés) pour la Cnamts. Ces calculs sont faits en comptabilisant les remboursements Cnamts hors frais de fonctionnement de l'AFDPHE qui servent également au programme « expérimental » de dépistage néonatal de la surdit   et qu'on ne peut dissocier. En rajoutant ces frais, le co  t serait alors de 10.44 € par nouveau-n  . Le co  t r  el support   par la Cnamts est donc interm  diaire    ces 2 chiffres. De toute fa  on, il ne correspond pas au co  t r  el du d  pistage puisque les associations r  gionales (AR) sont souvent aid  es par leur CHU, m  me si la tendance en cette p  riode d'accr  ditation est de refacturer aux AR les co  ts d'h  bergement de l'activit   d  pistage en loyers et temps de technicien et biologiste. Un audit externe r  alis   en 2011    la demande de l'AFDPHE a montr   l'existence de ces co  ts cach  s.

## 1.3. NOUVEAU-N  S TEST  S ET QUALIT   DU D  PISTAGE (tableau II p. 49)

789 384 nouveau-n  s sont test  s en m  tropole et 46 695 dans les COM-DROM-POM. Le d  pistage est quasiment exhaustif puisqu'il n'est recens   que 120 refus de l'ensemble du d  pistage par les parents. Le nombre reste marginal. Il n'est pas certain que le nombre augmente car nous ne disposons pas de l'exhaustivit   des r  ponses des AR en 2006-2007 et les refus sont de mieux en mieux document  s pour des raisons de responsabilit   l  gale (table 3). Ce param  tre est n  anmoins    surveiller attentivement afin de rep  rer une   ventuelle d  rive.

Table 3 :   volution du nombre de refus du d  pistage depuis 2006

	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
<b>Nombre de refus</b>	<b>31</b>	<b>32</b>	<b>70</b>	<b>61</b>	<b>74</b>	<b>99</b>	<b>120</b>
M��tropole	31	32	69	61	74	98	120
Outre-Mer	0	0	1	0	0	1	0

L'  ge m  dian au d  pistage de 3.03 jours est conforme aux recommandations nationales.

Par ailleurs, en 2012, un 2   pr  l  vement sur carton de contr  le a   t   fait chez 6 567 nouveau-n  s (447 PCU, 1420 HC, 4066 HCS et 634 CF), soit 1/127. 1 636 NN (141 PCU, 435 HC, 199 HCS, 479 CF et 382 SDM) ont   t   convoqu  s dans les centres de comp  tence ou de r  f  rence soit 1/511. Parmi eux, 906 ont   t   consid  r  s comme malades.

Aux 1636 enfants convoqu  s, il faudrait rajouter les 9 036 h  t  rozygotes AS de la dr  panocytose qui ont ou devraient b  n  ficier d'une consultation sp  cifique : soit 10 672 NN, c'est-  -dire 1/78.

## 1.4. ÉVOLUTION DES INCIDENCES

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

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

## 2 • Données par programme de dépistage

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

### 2.1. HYPERPHÉNYLALANINÉMIE

Définitions des différentes formes des maladies :

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

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

Ce dépistage est caractérisé par un faible nombre de dosages « suspects » (nouveau-nés avec un taux de Phénylalanine à J3 supérieur au seuil d'action : 180  $\mu$ mol/L ou 3 mg/100 mL) : 0.07 % (n = 575). Selon les régions, ce pourcentage peut varier de 1 à 10 (de 0.02 % en Midi-Pyrénées à 0.24 % en Picardie). La valeur prédictive positive (VPP : nombre de vrais positifs sur le nombre de tests positifs) est élevée : globalement pour l'ensemble des hyperphénylalaninémies (56 formes modérées et 47 PCU vraies), elle est à 17.9 % (103/575), elle est à 8.2 % (47/575) pour les seules PCU vraies. Le taux de récupération des prélèvements de contrôle est élevé à 93.9 % (447/476) compte tenu que la grande majorité des contrôles non reçus correspond à des nouveau-nés décédés avant le contrôle. Ces contrôles concernent des taux modérément élevés et ont évité un grand nombre de consultations : 381 des 447 résultats reçus (85.23 %) sont normalisés sur le prélèvement de contrôle, 66 restants suspects. Le taux de récupération de fiches malades est de 91.5 % (43/47).

Le prix d'une analyse est de 1.90 € ; le coût global est donc d'environ 1.59 million, soit un coût par

malade repéré de 33 799 € (pour les 47 PCU Classique et Atypique) ou de 15 423 € (en ajoutant les Hyperphénylalaninémies Modérées Permanentes ou HMP).

L'incidence en 2012 de la phénylcétonurie toutes régions confondues est de 1/17 789 avec un intervalle de confiance à 95 % compris entre [1/24 911;1/13 834]. L'incidence en Métropole est de 1/17 161 [IC95% : 1/24 135;1/13 313], et reste très faible Outre-mer (1/46 695). En ajoutant les HMP, l'incidence totale passe à 1/8 117 [IC95% :1/10 060;1/6 803] (1/23 348 Outre-Mer et 1/7 816 en Métropole).

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

Ce programme a permis de prendre en charge 47 nouveau-nés atteints de phénylcétonurie (PCU), (38 classiques et 9 atypiques) et de repérer 56 nouveau-nés avec une hyperphénylalaninémie modérée permanente (HMP). Aucun déficit en BH4 n'a été diagnostiqué en 2012.

La médiane de la valeur de Phénylalanine à 3 jours de vie est de 11.7 [9.3 - 14.2] mg/100mL, avec respectivement : 9.3 [8.2-10.5] pour les PCU atypiques et 11.9 [10.4-14.6] pour les PCU classiques. Sur un effectif renseigné de 41 sur 47, on retrouve 4 prématurés (terme < 37 SA) parmi les enfants avec une PCU. On en compte 5 parmi les enfants avec HMP sur un effectif renseigné de 51 sur 56. La médiane de l'âge au diagnostic est de 10 [8 - 11] jours pour la totalité des PCU classiques et atypiques.

La médiane de l'âge au diagnostic (N=34) est de 10 [7.25 - 11] jours avec un démarrage du régime à 11 [8.25 - 13] jours pour les phénylcétonuries classiques. Chez les phénylcétonuries atypiques, on observe les mêmes valeurs pour l'âge au diagnostic mais la mise en route du traitement est légèrement plus tardive, respectivement 10 [10 - 11] jours et 13 [11 - 17] jours, avec une plus grande variabilité de l'âge au traitement mais sur un effectif très réduit;

Les Associations Régionales n'ont pas signalé de faux-négatifs diagnostiqués en 2012.

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

Les variations observées de l'incidence brute des PCU classiques et atypiques dépistées en France depuis 2006 ne sont pas significatives.

L'incidence globale de ces PCU depuis le début du programme de dépistage, de 1972 à 2012 est de 1/16 231 [IC95% :1/17 001;1/15 528] avec 1872 malades sur environ 30.4 millions de NN testés. Si l'on considère également les 1194 Hyperphénylalaninémies Modérées Permanentes, l'incidence globale est de 1/9 910 [IC95% :1/10 274;1/9 572] avec 3066 malades au total.

## 2.2. HYPOTHYROIDIE CONGÉNITALE

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

Ce dépistage est caractérisé par un nombre plus élevé de résultats « suspects », c'est-à-dire de nouveau-nés avec un taux sanguin de TSH (Thyroïd Stimulating Hormone) à J3 supérieur au seuil d'action, en théorie de 20 mU/L en Delfia et de 25 mU/L en CisBio. Ce taux est de 0.22 % (n = 1 836) avec une variation suivant les régions de 0.02 % à 0.43 %. La variation interrégionale est essentiellement due aux différentes techniques utilisées en laboratoire.

La valeur prédictive positive (VPP) est élevée : 15.79 % (290/1836) des nouveau-nés avec un taux de TSH à J3 supérieur au seuil d'action présentent une hypothyroïdie. Le taux de récupération des 2èmes prélèvements demandés est élevé à 96.4 % (1420/1473), compte tenu que la grande majorité des contrôles non reçus correspond à des nouveau-nés décédés avant le contrôle, et a permis d'éviter un grand nombre de consultations. 1266 résultats sur 1420 (89.15 %) sont normalisés sur ce prélèvement de contrôle, 154 restant suspects. 435 nouveau-nés ont été adressés en consultation spécialisée. 290 ont été déclarés malades.

Le prix d'une analyse est de 2.69 €, le coût global est donc de 2.249 millions, soit un coût par malade repéré de 7 755 €.

L'incidence de l'hypothyroïdie congénitale est de 1/2 883 [IC95 % :1/3 258;1/2 586] en 2012. Elle reste bien plus faible dans les COM-DROM-POM. L'incidence en Métropole est de 1 / 2 799 [IC95 % :1/3 169;1/2 507] tandis que l'incidence Outre-Mer est de 1 / 5 837 [IC95 % :1/19 007;1/3 448].

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

Ce programme a permis de prendre en charge 290 nouveau-nés atteints d'hypothyroïdie congénitale (93 ectopies, 48 athyréoses, 137 glandes en place (GEP) et 12 hypothyroïdies non typées). L'âge médian à la prise en charge des hypothyroïdiens est de 10 [9 - 13] jours, toutes étiologies confondues. Les caractéristiques des malades en fonction de leur étiologie sont décrites dans la table 4 ci-après. Les calculs sont faits à partir des fiches de diagnostic et des données interprétables pour les 278 hypothyroïdies typées. Lors de la rédaction de ce rapport, 8 fiches sont encore manquantes sur ces 278 cas. Le taux de réception des fiches est de 97.1 %.

Table 4 : Caractéristiques des différents types d'hypothyroïdie

	ATHYRÉOSE	ECTOPIE	GLANDE EN PLACE
<b>Nombre de cas</b>	48	93	137
<b>TSH J3 µU/ml médiane [25-75%]</b>	233 [164 – 316]	148 [90 – 222]	33 [22 – 118]
<b>TSH µU/ml au Diagnostic médiane [25-75%]</b>	432 [285 – 733] N=47*	294 [156– 489] N=88*	104 [51–280] N=124*
<b>Sex-ratio M/F</b>	14 / 34	24 / 63 N=87*	73/ 56 N=129*
<b>Prématurité &lt; 37 SA</b>	4 (8.5 %) N= 47*	3 (3.5 %) N=86*	21 (16.7 %) N=126*
<b>Poids &lt; 2500 gr</b>	6 (13 %) N=46*	2 (2.2 %) N=89*	25 (19.7 %) N=127*
<b>Signes cliniques = « oui »</b>	37 (78.7%) N=47*	43 (51.8 %) N=83*	38 (31.7 %) N=120*
<b>Âge au traitement médiane [25-75%]</b>	9 [8 – 10] jours N=47*	9 [8 – 11] jours N=89*	12 [9–22] jours N=126*

\* données renseignées

On observe comme les années précédentes une proportion plus élevée de malades de sexe féminin pour les dysgénésies (athyréoses et ectopies). En 2012 les formes d'hypothyroïdies appelées glandes en place touchent une plus grande proportion de garçons que de filles. Les glandes en place sont également plus fréquentes chez les prématurés que dans la population générale.

La forme la plus symptomatique est l'athyréose avec une TSH très élevée à 3 jours de vie et des signes cliniques observés lors de la consultation dans 4 cas sur 5.

Parmi les glandes en place, sur 122 fiches renseignées : 18 ont un goitre (2 avec un trouble de l'hormonogénèse certain et 8 avec un trouble de l'hormonogénèse probable), 16 ont une hypoplasie et 88 ont une morphologie normale (dont 8 avec un trouble de l'hormonogénèse certain et 49 avec un trouble de l'hormonogénèse probable).

Sur les 257 dossiers renseignés, la scintigraphie est majoritairement utilisée (84.8 % des cas) pour l'élaboration du diagnostic : 218 nouveau-nés typés ont une scintigraphie (129 par I 123 et 55 par Tc 99, 34 non renseignés), 32 nouveau-nés n'ont eu qu'une échographie, les autres ne sont pas renseignés. Cette année, 3 faux négatifs ont été déclarés par les Associations Régionales : une Ectopie née en 2012 et un cas d'Hypothyroïdie Glande en Place né en 2009 avec un taux de TSH à J3 supérieur au seuil

normalisé au contrôle, déclaré non malade mais suivi et diagnostiqué malade fin 2011. Le troisième cas a été diagnostiqué à 8 semaines de vie chez un enfant pris en charge à la naissance pour une autre maladie congénitale.

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

Sur les 7 dernières années, l'incidence des hypothyroïdies congénitales dépistées semble s'élever de façon statistiquement significative (Test de Chi-2 significatif au seuil de 5 %,  $p = 0.023$ ), en raison notamment du nombre plus élevé de formes « Glandes en Place ou Troubles de l'Hormonogenèse » repérées.

Une étude est en cours avec l'InVS car ce phénomène est déjà signalé dans la littérature internationale. L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1978 à 2012 est de 1 / 3 417 [IC95% : 1/3 493;1/3 344] avec 7992 malades sur environ 27.3 millions de NN testés.

## 2.3. HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

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

Ce dépistage est caractérisé par un nombre plus important de nouveau-nés « suspects » que pour les deux dépistages précédents : 0.61 % ( $n = 5\,135$ ) avec une variation de 0.14 % en Lorraine à 1.30 % en Bretagne. La valeur prédictive positive (VPP) est faible : seulement 0.91 % (47/5 135) des nouveau-nés avec un taux de 17OHP (17Hydroxyprogesterone) à J3 supérieur au seuil d'action présente une hyperplasie congénitale des surrénales de forme classique. Ceci s'explique essentiellement par le grand nombre de faux positifs engendrés par la prématurité. D'après les réponses données par les régions, 89.7 % (4 607/5 135) des nouveau-nés avec un taux de 17OHP supérieur au seuil sont des prématurés. Par contre, seuls 8 malades sur 45 sont nés prématurés (terme < 37 SA).

Sur la population de NN prématurés, la valeur prédictive positive (VPP) est extrêmement faible à 0.17 % (8/4607). En revanche la VPP est de 7.9 % (39/493) sur la population de NN à terme.

Le taux d'obtention des 2<sup>e</sup> prélèvements demandés est correct à 92.1 % (4 066/4 414), en y ajoutant les contrôles effectués sur tube lorsque le prématuré est encore hospitalisé au moment du prélèvement. Ce contrôle se normalise dans 92.2 % (4066-315/4066) des cas (enfants prématurés ou hospitalisés). Malgré le nombre très élevé de 1<sup>ers</sup> tests au-dessus du seuil, ce dépistage n'engendre qu'assez peu de consultations spécialisées (199). Le taux de réception des fiches diagnostiques est de 47 sur 47 malades soit 100% avec cependant des données manquantes.

L'incidence de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2012 est de 1 / 17 789, [IC95% : 1/24 911; 1/13 834]. Conformément à ce qui a déjà été observé ces dernières années, elle est plus élevée Outre-Mer à 1/11 674 [IC95% : 1/582 465;1/5 896], qu'en Métropole à 1 / 18 358 [IC95 % : 1/26 184;1/14 133] Il est cependant à noter qu'avec une incidence de 1/7 159, l'Ile de la Réunion n'est plus la région où l'on observe l'incidence la plus élevée. Il en était de même en 2010 et 2011, mais le faible nombre de cas diagnostiqués en Outre-mer rend toute comparaison difficile. La Réunion reste cependant un isolat génétique particulier avec l'incidence la plus forte depuis le début du dépistage (tableau V.4 p. 61).

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

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

Le prix d'une analyse est de 1.56 € ; le coût global est donc de 1.3 million d'€, soit un coût pour 1 malade repéré de 27 751 €.



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

Ce programme a permis de prendre en charge 47 nouveau-nés atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales : 41 formes classiques avec perte de sel (FCPS) et 6 formes classiques virilisantes pures (FCVP). 1 forme non classique a été également dépistée en 2012 mais aucun cas de forme incertaine<sup>1</sup>.

Pour la description des malades, ne sont prises en compte que les 47 formes classiques.

La valeur médiane de la 17OHP sur le 1<sup>er</sup> prélèvement est de 249 nmol/L [117 - 563].

L'âge médian de la prise en charge des nouveau-nés (n=47) est plus précoce que pour les autres programmes, 7.5 [3 – 9.8] jours, mais ces résultats incluent les nouveau-nés repérés sur signes cliniques (ambiguïté sexuelle) et donc avant les résultats du dépistage.

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

Sur les 47 malades, on observe :

- 26 filles
- 21 garçons

Chez les 26 filles :

- 9 diagnostics non soupçonnés, dont 8 au domicile au moment des résultats, avec ou sans signes cliniques. L'enfant encore hospitalisée est née à 33 SA.
- 12 diagnostics soupçonnés sur signes cliniques
- 5 diagnostics connus

Chez les 21 garçons :

- 20 diagnostics non soupçonnés, dont 16 au domicile au moment des résultats
- 1 diagnostic connu

Au total sur les 47 malades (1 non renseigné) :

- 29 diagnostics non soupçonnés, dont 23 au domicile au moment des résultats
  - 5 asymptomatiques
  - 24 avec des signes cliniques (y compris absence de prise de poids)
- 12 diagnostics soupçonnés pour ambiguïté sexuelle
- 6 diagnostics connus

Pour les 24 enfants au domicile au moment du résultat, l'âge médian à la prise en charge est de 9 [8 – 11] jours.

Des signes cliniques sont observés chez 42 (89.5 %) des nouveau-nés (n=47) : 28 ont une absence de prise de poids (66.7 %) et 22 des 26 filles ont une ambiguïté sexuelle (84.6 %).

Dans cette cohorte, 8 enfants sont nés prématurément (de 33 à 36 SA) : 7 avec une forme classique avec perte de sel et 1 avec une forme classique virilisante pure. **Ce constat justifie la nécessité d'obtenir le contrôle systématique de tout enfant présentant une 17OHP élevée à la naissance en situation de prématurité moyenne. Cependant les membres de la commission technique de l'AFDPHE et un groupe d'experts réfléchissent actuellement à l'éventualité de ne pas doser la 17OHP pour les nouveau-nés très prématurés avant le terme de 32 SA. La mise en œuvre de cette mesure va être évaluée par une étude pilote au cours de l'été 2013. Il n'y a aucun enfant prématuré né avant 32SA atteint d'hyperplasie congénitale des surrénales en 2012.**

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 subnormaux.

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

En 2012, 1 faux-négatif avec un taux de 17OHP inférieur au seuil a été déclaré par les Associations Régionales. Il s'agit d'une forme classique avec perte de sel chez un garçon né à 34 SA prélevé à J4 en service de néonatalogie alors qu'il était déjà sous traitement car diagnostiqué avant le dépistage. Le statut de faux-négatif n'ayant pas retardé le diagnostic est donc sans conséquence pour cet enfant.

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

Sur les dernières années, l'incidence des HCS dépistées est globalement stable. L'incidence habituellement plus élevée dans les DROM-COM se retrouve en 2012, cependant les effectifs sont très faibles et certains diagnostics vraisemblablement en attente.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1995 à 2012 est de 1/18 484 [IC95% : 1/19 825;1/17 312] avec 839 malades sur environ 15,5 millions de NN testés.

## 2.4. DÉPISTAGE CIBLÉ DE LA DRÉPANOCYTOSE

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

**309 858** nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (271 887 nés en métropole et 37 971 Outre-Mer).

On regroupe sous le terme de syndrome drépanocytaire majeur (SDM) les homozygotes SS et les hétérozygotes composites Sβthalassémique, SC, SE, SD Punjab, SO Arab, S-Lepore et la présence de ASAntilles (forme dominante). Au total **382** syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) ont été repérés :

- **310** SDM en Métropole (227 SS ou non différenciées « SS ou Sβ<sup>o</sup>thal », 23 Sβ+ ou Sβ<sup>o</sup>thal et 60 SC). L'incidence moyenne de la drépanocytose en métropole est de 1 / 877 [IC95 % : 1/987;1/789] nouveau-nés testés pour drépanocytose et de 1 / 2 546 [IC95 % : 1/2 865;1/2 291] sur l'ensemble des nouveau-nés. En métropole, 34,4 % des nouveau-nés sont ciblés, ce pourcentage varie de 7,14 % en Bretagne à 65,95 % en Ile de France, en fonction des différentes origines géographiques représentées dans la population.
- **72** SDM outre-mer (43 SS ou non différenciées « SS ou Sβ<sup>o</sup>thal », 4 Sβ+ ou Sβ<sup>o</sup>thal, 25 SC) soit une incidence de 1/527 [IC95 % : 1/686;1/428]. L'incidence la plus forte est constatée en Guyane avec 1/244 naissances et la plus faible à la Réunion avec 1/2 386, fréquence proche de la Métropole.

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 % (189/310) des malades de métropole et 49,5 % (189/382) des malades de toute la France avec une incidence régionale de 1/966 [IC95% : 1/1 126;1/845] en population générale.

Le dépistage repère également des anomalies génétiques de l'hémoglobine autre que les SDM. Dans la majorité des cas, ces anomalies consistent en une absence d'hémoglobine normale appelée hémoglobine A (HbA), ou une hémoglobine A basse, et nécessitent une prise en charge. Il s'agit de la  $\beta^0$ thalassémie majeure, certaines  $C\beta^0$ thalassémies ou  $E\beta^0$ thalassémies. La  $\beta^0$ thalassémie majeure est une hémoglobinopathie grave non SDM, 10 cas ont été déclarés en 2012.

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

Chez 11 926 nouveau-nés, l'hémoglobine anormale est à l'état hétérozygote simple associée à une hémoglobine normale et si aucune prise en charge thérapeutique n'est à envisager, une information doit être donnée aux parents. La plus courante et la plus déterminante des hémoglobines anormales repérées dans le cadre du dépistage de la drépanocytose est l'hémoglobine S (HbS) présente chez 9 036 nouveau-nés. La 2<sup>e</sup> anomalie la plus fréquente est l'hémoglobine C (HbC) présente chez 2 218 nouveau-nés. D'autres anomalies sont retrouvées chez 672 nouveau-nés (HbE, HbD ...). Ces enfants ne sont pas malades, ils sont porteurs d'une anomalie à l'état hétérozygote et sont susceptibles de la transmettre à leur descendance.

En conclusion ce dépistage engendre 382 consultations de prise en charge de la maladie et, pour près de 12 000 nouveau-nés porteurs hétérozygotes, une consultation d'information aux familles.

Le prix d'une analyse de l'hémoglobine est de 2.97 €, le coût global est donc de 0.92 million, soit un coût moyen par malade repéré de 2 409 €.

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

Ce programme a permis de dépister 382 enfants atteints de syndrome drépanocytaire majeur.

L'âge médian au résultat est de 20 jours [15 - 26] (n=261). L'âge médian à la confirmation est de 58 [43 - 81] (n=272) et de 69 jours [49 - 89] (n=263) à la prise en charge thérapeutique. Pour ce programme, la réception des fiches est de (284/382) 74.3 %. La confirmation du diagnostic demande plus de temps que pour les autres dépistages en raison de l'étude de l'hémoglobine nécessaire chez les parents.

Sur les 284 fiches reçues, le résultat de l'analyse de l'Hémoglobine des parents a été transmis pour 216 mères et pour 175 pères. Parmi les parents testés dont nous avons connaissance des résultats, 8 pères et 11 mères étaient drépanocytaires.

Les fiches de diagnostic rapportent quelques détails sur les cas familiaux : 3 enfants avaient un frère et/ou une sœur connus comme étant drépanocytaires ; comme ces renseignements ne sont pas demandés systématiquement sur la fiche de diagnostic, on ne peut en faire une estimation réelle.

En 2012, les Associations Régionales ont déclaré 2 faux-négatifs non repérés par le dépistage néonatal. Un cas ( $S\beta$ Thal) né en 2012 est dû à une erreur de ciblage sur l'origine géographique des parents. L'autre cas (SS) né en 2011 fait suite à une naissance gémellaire dont un des 2 enfants portant le même nom et le même numéro d'accouchement a échappé au contrôle d'exhaustivité. Le diagnostic a été posé à 6 mois chez cet enfant dans une famille où la maladie était déjà connue.

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

Il est à noter tout d'abord que le pourcentage de la population ciblée en métropole est en constante augmentation depuis 2006, passant de 27 à 34 % en 2012. Cependant le taux d'hétérozygotes, c'est-à-dire de porteurs sains, reste identique à 1/38 NN ciblés, ce qui est un indicateur de ciblage correct. Les variations d'incidence observées depuis 2006 ne sont pas significatives.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1995 à 2012 est de 1 / 701 [IC95% : 1/720;1/684] c'est-à-dire 5 821 malades sur presque 4.1 millions de NN testés.



Le problème majeur de ce dépistage est le nombre très important d'enfants porteurs sains d'anomalies de l'hémoglobine type S dont les familles doivent être informées lors d'une consultation, ce qui concrètement est difficile au vu du nombre.

Par ailleurs, la question du ciblage reste un élément important à discuter pour 3 raisons : l'interrogation sur l'origine géographique qui pose des problèmes de discrimination, le mélange sur plusieurs générations des groupes ethniques rendus non reconnaissables et la fréquence très élevée dans certaines régions (1/966 en Ile de France). La Haute Autorité de Santé (HAS) a été saisie par la Direction Générale de la Santé en 2012 de la question de la généralisation de ce dépistage à la totalité de population. Les recommandations de la HAS sont attendues en 2013.

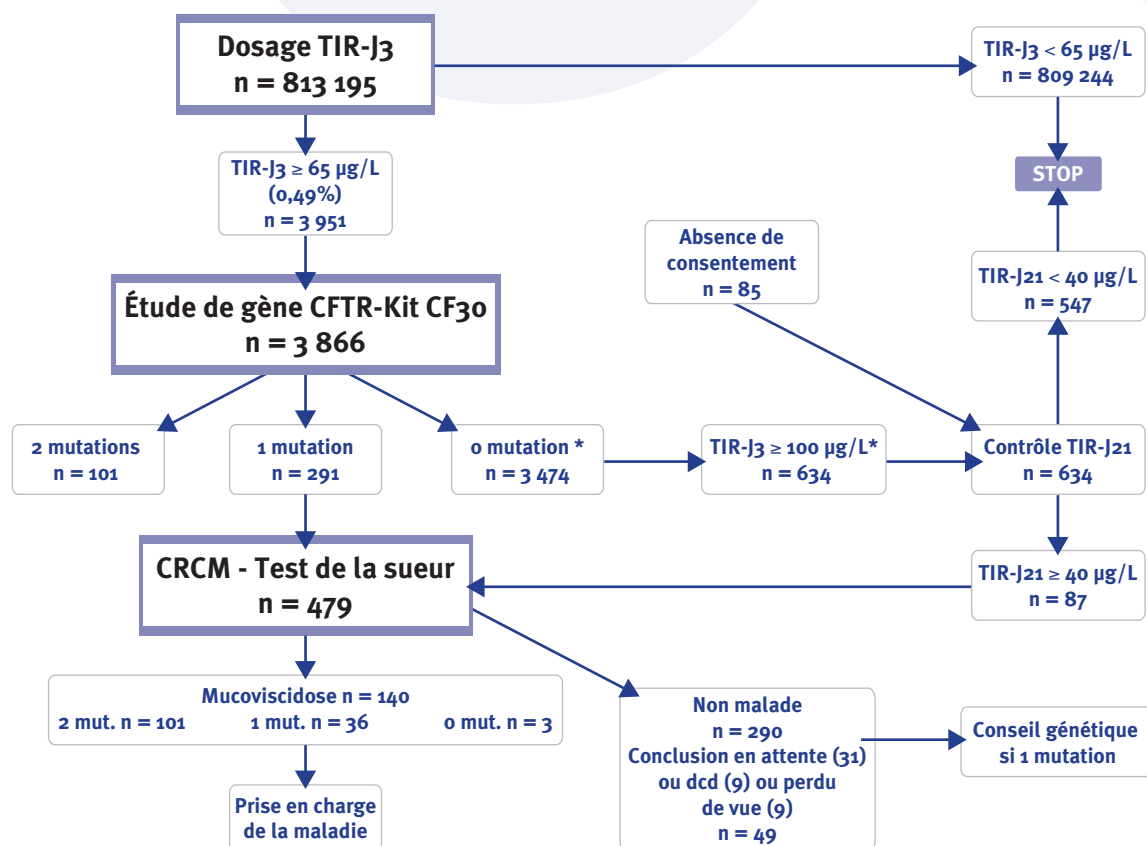
## 2.5. LA MUCOVISCIDOSE

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

**813 195** nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont **789 384** en métropole et **23 811** à l'Ile de la Réunion, en Guadeloupe, à St Pierre et Miquelon ainsi que les ressortissants métropolitains de Guyane avant le 1<sup>er</sup> juillet 2012 puis toute la population de Guyane à partir de cette date.

En 2012, le taux de TIR à J3 supérieur au seuil d'action est de 0.5 % ( $n = 3\,951/813\,195$ ), correspondant exactement au pourcentage théorique déterminé lors de la mise en place du programme. La valeur pré-

Figure 1 : Algorithme du dépistage néonatal de la mucoviscidose



\* Période 3 : 0 mutation et TIR-J3 ≥ 100 µg/L

dictive positive (VPP) avec le seul marqueur TIR est basse à 0.035 (140 malades sur 3 951 supérieurs au seuil) mais elle s'améliore considérablement après la recherche des mutations du gène CFTR par le Kit CF30. La VPP du dépistage est de 0.29 (soit 140 malades sur 479 tests de la sueur).

Ce dépistage a généré 3 866 études de l'ADN par biologie moléculaire (BM), soit 0.47 % (3 866/813 195) de BM. Seuls 85 nouveau-nés sur 3 951 suspects, soit 2.15 %, n'ont pas eu de biologie moléculaire par absence (souvent lié à des transferts précoces en service de néonatalogie) ou refus de consentement. Au niveau national, nous n'avons pas les informations permettant de séparer le refus d'une absence de consentement. Il faut souligner qu'en cas de TIR J3 élevée, tous ces enfants suivront la procédure de contrôle de TIR à J21.

392 nouveau-nés ont au moins une mutation du kit CF30<sup>2</sup> identifiée par biologie moléculaire. Donc pour 3 474 nouveau-nés (3 866-392) la biologie moléculaire n'a identifié aucune mutation du kit CF30. 2 840 de ces derniers avaient une TIR J3 inférieure à 100 µg/L et les investigations se sont arrêtées. Il y avait donc 634 (3 474-2 840) NN à reconvoquer avec une TIR J3 ≥ 100 µg/L et 85 enfants avec absence ou refus de consentement soit (634+85) 719. Le contrôle a réellement eu lieu pour 634 d'entre eux. Parmi les non-réceptions, 55 NN étaient décédés avant le contrôle (21 parmi les non consentements et 34 parmi les autres). Ainsi (719-55) 664 devaient avoir le contrôle de TIR à J21 ; le pourcentage de réalisation est de 634/664, soit 95.5 %.

Par ailleurs, n'ont pas pu avoir la suite du programme de dépistage pour déterminer leur statut : 62 nouveau-nés décédés après le J3 (3 porteurs d'une mutation du kit CF30, 38 sans mutation identifiée, 21 sans biologie moléculaire), 15 nouveau-nés déclarés « perdus de vue » après le J3 (4 porteurs d'une mutation du Kit CF30, 10 sans mutation identifiée, 1 sans biologie moléculaire).

Ont été dirigés vers un CRCM pour un test de la sueur (TS) 479 enfants, soit les 101 nouveau-nés avec 2 mutations du kit CF30, les 291 enfants porteurs d'une mutation du kit CF30 et les 87 enfants ayant eu un contrôle de TIR J21 au-dessus du seuil.

A la suite de la convocation au CRCM comportant le test de la sueur (TS) et une consultation avec un pédiatre spécialiste, la fiche d'identification est complétée avec 3 conclusions possibles concernant le statut de l'enfant : non malade, malade, conclusion en attente. Au cours de l'année 2012, 140 enfants ont été déclarés atteints de mucoviscidose, qu'il s'agisse de forme classique ou frontière (atypique)<sup>3</sup>.

Les malades se répartissent comme suit :

- 101 dépistés porteurs de 2 mutations du kit CF30
  - 36 porteurs d'une mutation du kit CF30. En 2012, le risque qu'un nouveau-né soit malade lorsqu'il est convoqué au CRCM en raison d'une mutation est donc de 1/8 (36 malades sur 291 convoqués avec une mutation). Ce risque est différent selon le taux de TIR supérieur ou inférieur à 100µg/L :
    - 15 NN malades sur 226 NN convoqués pour une mutation avec TIR < 100 µg/L, soit 1/15,
    - 21 NN malades sur 65 NN convoqués pour une mutation avec TIR ≥ 100 µg/L, soit 1/3.
  - 3 sans mutation identifiée sur ce kit (tableau VII.4 p.). 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 1/29 (3/87).
- L'incidence de la mucoviscidose en 2012 révélée par le dépistage néonatal est de 1/5 809 avec un inter-

2. Liste des mutations du gène CFTR identifiées par le Kit CF30 : 1078delT, 1717-1G>A, 1811+1,6kbA>G, 2183AA>G, 2789+5G>A, 3120+1G>A, 3272-26A>G, 3659delC, 3849+10kbC>T, 394delTT, 621+1G>T, 711+1G>T, A455E, E60X, F508del, G542X, G551D, G85E, I507del, N1303K, R1162X, R117H, R334W, R347P, R553X, S1251N, W1282X, W846X, Y1092X, Y122X.

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

Mucoviscidose « forme frontière/atypique » : définie chez un nouveau-né hypertrypsiniémique ayant 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. Castellani C, J Cyst Fibrosis 2008 ; Borowitz D, J Pediatr 2009.

valle de confiance à 95 % compris entre [1/6962 ; 1/4983], en sachant qu'il y a au mois d'avril 2013, 31 enfants pour lesquels le statut malade/non malade n'est pas conclu ; les investigations sont en cours en raison d'une prématurité ou de difficultés de conclusion (parmi ceux-ci, 22 ont une mutation dont 4 avec un TS intermédiaire et le screening du gène CFTR est en attente).

Le remboursement par la CNAMTS du prix de l'analyse pour la TIR est de 1.78 € (coût global 1.447 million) et pour la biologie moléculaire de 135.79 € (coût global de 0.65 million). Le budget total pour l'année 2012 a été de 2.1 millions, soit un coût par malade repéré de 10 804 €.

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

Au 15 mai 2013, ce programme a permis la prise en charge de 140 nouveau-nés de 2012 atteints de mucoviscidose : 122 formes classiques et 18 formes frontières/atypiques soit 13 % des malades.

Toujours parmi les 140 malades, 11 enfants ont présenté un iléus méconial (7.8 %), dont 2 diagnostiqués en anténatal ; on compte également 2 autres DPN. Parmi les formes frontières/atypiques, 6/18 (33 %) ont une mutation R117H. L'étude du variant polyintronique T de ces 6 cas a permis de monter qu'aucun ne portait de 5T.

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

On pourrait être amené à modifier le choix des mutations dans le kit CF 30. Les membres de la commission technique de l'AFDPHE ont acté la suppression de la mutation R117H pour laquelle, en France, aucun des 136 patients qui en sont porteurs n'a de variant polyintronique 5T. La modification du kit CF30 en conséquence est actuellement à l'étude.

Sur les 140 malades, 137 fiches de diagnostic ont été transmises à l'AFDPHE, soit 97.9 %.

Les paramètres recueillis sur ces fiches d'identification renseignées par les CRCM permettent de préciser :

- la valeur médiane\* de la TIR à J3 : 128 µg/L [98 - 155]
- l'âge médian à la prise en charge sans iléus (N=118 données disponibles sur 129): 35 jours [27 - 44]
- la valeur médiane du poids de naissance (N=132): 3185 g [2828 - 3500],
- le taux de prématurité (N=136) : 9/136 = 6.6 %.

*\*Toutes les médianes sont exprimées avec les 25<sup>e</sup> et 75<sup>e</sup> percentiles.*

Lors de la convocation au CRCM, 27 nouveau-nés étaient déjà hospitalisés (N=131) dont 11 cas d'iléus méconiaux. Les motifs d'hospitalisation pour les 16 autres patients étaient respiratoires (n=2), digestifs (n=2), hypotrophie (n=7) ; pour 5 cas les symptômes n'étaient pas liés à la maladie.

Le jour de la première consultation, 73 (52.1 %) nouveau-nés présentaient des signes cliniques isolés ou associés : 49 avec des signes digestifs (67.1 %), 14 avec des signes respiratoires (19.2 %) et 41 avec une hypotrophie (56.2 %).

A cette cohorte de nouveau-nés malades repérés par le dépistage néonatal, il faut ajouter les cas de mucoviscidose diagnostiqués en dehors du dépistage. Une enquête annuelle à chaque début d'année est lancée par l'AFDPHE auprès des associations régionales et des CRCM pour recueillir tous les cas de mucoviscidose identifiés hors dépistage néonatal. D'après l'enquête effectuée début 2013 portant sur les diagnostics effectués en 2012 chez des enfants nés en 2012 (rapport d'activité 2012), 7 malades faux-négatifs du dépistage ont été repérés : 3 cas d'iléus méconiaux et 4 cas repérés sur symptômes cliniques.

Les 3 cas d'iléus méconiaux ont une TIR J3 inférieure au seuil (soit 21.4 % des 14 iléus méconiaux dia-

agnostiqués dans l'année) et il n'y a eu aucun retard de prise en charge, celle-ci se faisant dès la période néonatale. Les 4 autres enfants ont été repérés sur signes cliniques (signes respiratoires, signes digestifs et hypotrophie) à un âge médian de 5,6 mois.

Par ailleurs à cette liste nous ajoutons 11 malades nés avant 2012 mais repérés en 2012 : 2 nés en 2006, 3 nés en 2008, 2 nés en 2010 et 4 nés en 2011. Sur ces 11 malades, 7 présentent une forme classique et 4 une forme atypique. Ils ont été diagnostiqués à un âge médian de 2.6 ans [0.7 ; 3.5] et les symptômes révélateurs étaient respiratoires isolés (n=3), respiratoires associés à une hypotrophie (n=1), une hypotrophie isolée (n=3), une déshydratation isolée (n=1). Parmi ces 11 faux négatifs on compte 5 formes familiales. Ces patients sont intégrés aux données globales du dépistage 2002-2011.

Les résultats sur les faux négatifs restent partiels car d'une part 2 CRCM n'ont pas renseigné le document de l'enquête 2012 et, d'autre part, le recul par rapport au diagnostic des faux négatifs sur symptômes nés en 2012 est encore trop court.

Au cours de l'année 2012, 0.5 % des nouveau-nés avaient une TIR à J3 supérieure au seuil correspondant au pourcentage théorique déterminé lors de la mise en place du programme. La recherche des mutations du gène CFTR avec le kit CF30 a été réalisée pour 97.8 % des suspects, ce pourcentage restant stable au cours des années (98.3 % en 2010 et 98.1 en 2011). Ont été dirigés vers un CRCM 479 nouveau-nés pour la réalisation d'un test de la sueur, soit un enfant sur 1698 nouveau-nés (0.06 %) avec une VPP de 0.29.

Parmi ceux-ci, 140 bébés (29.2 %) ont été conclus par le médecin du CRCM comme malades (forme classique et frontière/atypique). Ils ont été vus pour la première fois au CRCM à un âge médian (en excluant les iléus méconiaux) de 35 jours (âge médian de 38 jours en 2010 et 35 en 2011).

Enfin, parmi les 140 nouveau-nés atteints de mucoviscidose, 11 cas soit 7.8 % sont des iléus méconiaux, et 18 soit 12.8 % sont des formes frontières/atypiques (dont 6 ont au moins une mutation R177H).

L'incidence globale de la maladie repérée à la naissance (140 nouveau-nés dépistés et 3 cas d'iléus méconiaux à TIR J3 inférieure au seuil) est de 1/5 687 [IC95 % : 1/6 801; 1/4 886] naissances. A ce jour il y a encore 31 nourrissons nés en 2012 pour lesquels la conclusion de leur statut est en attente.

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

On n'observe pas sur les 6 dernières années de variations d'incidence significatives.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 2002 à 2012 est de 1/4 754 [IC95 % : 1/4 987; 1/4 543] pour 1771 malades sur plus de 8.4 millions de NN testés.

## 3 • Tests de dépistage et Prématurité (tableaux VIII.1 p. 71 et VIII.2 p. 74)

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

## 4 • Les Faux-Négatifs et Faux-Positifs du dépistage néonatal

Un dépistage n'est pas un diagnostic. Les tests de dépistage se doivent néanmoins d'être les plus performants possibles en ayant le moins de faux-négatifs sans augmenter le nombre de faux-positifs. La qualité d'un test de dépistage dépend donc de sa sensibilité et de sa spécificité. La sensibilité est la probabilité que le test soit positif si la maladie est présente, alors que la spécificité est la probabilité que le test soit négatif chez les non malades. Il est donc important de rechercher le nombre de faux-négatifs (sensibilité) et de faux-positifs (spécificité) pour chaque dépistage. Il s'agit là d'un travail spécifique qui nécessite des enquêtes complémentaires auprès des AR pour les faux-positifs et auprès des

médecins qui traitent les patients pour les faux-négatifs. Cela peut être facilité dans le cas de maladies rares prises en charge dans des centres de référence et de compétence (PCU, HCS, CF, SDM) et pour la mucoviscidose, les données exhaustives des faux-négatifs et faux positifs sont effectivement recueillies. Cela est plus difficile pour l'hypothyroïdie congénitale, affection fréquente pouvant être prise en charge en dehors de centres dédiés.

## 5 • Conclusion

La table 6 résume les caractéristiques du programme de dépistage néonatal pour l'année 2012.

*Table 6 : Description du programme de dépistage néonatal par maladie dépistée*

	PCU	HC	HCS*	SDM	CF
<b>Nombre nouveau-nés testés</b>	836 079	836 079	836 079	309 858	813 195
<b>% suspects</b>	0.07	0.22	0.61	0.12	0.49
<b>Nombre de malades</b>	47	290	47	382	140
<b>Nombre de convoqués</b>	141	435	199	382	485
<b>Fréquence globale [IC95%]</b>	1 / 17 789 [1/24911;1/13834]	1 / 2 883 [1/3258;1/2586]	1 / 17 789 [1/24911;1/13834]	1 / 811 [1/927;1/756]	1 / 5 809 [1/6962;1/4983]
<b>Age au diagnostic en jours [25<sup>e</sup> et 75<sup>e</sup> percentiles]</b>	10 [8 -11]	10 [9 -13]	7.5 [3 - 9.8]	58 [43 - 81]	35 [27- 44]
<b>Fiches d'identification renseignées</b>	91.5 %	97 %	100 %	74.3 %	97.9 %
<b>Coût total</b>	1.59 million	2.25 millions	1.3 million	0.92 million	2.1 millions
<b>Coût par nouveau-né testé</b>	1.90 €	2.69 €	1.56 €	2.97 €	1.78 € / TIR 135.79 € / BM
<b>Coût par malade</b>	33 799 €	7 755 €	27 751 €	2 409 €	10 804 €

\* Formes classiques

Il y a globalement un très bon retour des fiches de diagnostic pour l'ensemble des programmes mis à part la drépanocytose. Au cours de cette année, il a été signalé 120 refus de dépistage néonatal. Le dépistage néonatal est donc très bien accepté par la population.





# Tableaux des Données Nationales SOMMAIRE

I.	Malades repérés par région en 2012 .....	p. 48
II.	Age au Prélèvement et Nombre de refus de l'ensemble du dépistage en 2012 .....	p. 49
III.	Dépistage de la Phénylcétonurie – Activité 2012 .....	p. 50
	Bilan global depuis l'origine .....	p. 53
IV.	Dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale – Activité 2012 .....	p. 54
	Bilan global depuis l'origine .....	p. 57
V.	Dépistage de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales – Activité 2012 .....	p. 58
	Bilan global depuis l'origine .....	p. 61
VI.	Dépistage de la Drépanocytose – Activité 2012 .....	p. 62
	Bilan global depuis l'origine .....	p. 65
VII.	Dépistage de la Mucoviscidose – Activité 2012 .....	p. 66
	Bilan global depuis l'origine .....	p. 71
VIII.	Fréquence de la prématurité dans les tests positifs en 2012 .....	p. 73

**TABEAU I → MALADES REPÉRÉS PAR RÉGIONS EN 2012**

	Nombre de NN testés	PCU	HC	HCS <sup>(1)</sup>	SDM	Muco
<b>Alsace</b>	25 893	1	7	1	5	5
dont Est Mosellan-Lorraine	3 778	0	0	0	0	1
<b>Aquitaine</b>	34 964	3	4	0	1	7
<b>Auvergne</b>	13 488	2	3	0	0	6
<b>Bourgogne</b>	17 185	1	9	0	5	2
<b>Bretagne</b>	37 123	1	13	3	7	15
<b>Centre</b>	28 981	1	9	1	16	3
<b>Champagne-Ardenne</b>	15 660	1	8	0	6	3
<b>Franche-Comté</b>	13 710	1	5	1	1	4
<b>Ile de France</b>	182 512	11	66	12	189	24
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 936	2	8	0	2	4
<b>Limousin</b>	7 621	1	2	0	2	3
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	22 070	2	10	1	4	3
<b>Midi-Pyrénées</b>	32 416	2	13	3	9	6
<b>Nord-Pas de Calais</b>	56 519	4	20	4	4	6
<b>Normandie</b>	39 297	4	18	4	11	7
<b>PACA + Corse</b>	64 657	2	20	3	5	10
dont Corse	2 959	0	2	0	0	1
<b>Pays de Loire</b>						
Angers	29 129	1	17	3	4	5
Nantes	32 857	0	16	3	5	3
dont Poitou Charentes	17 444	0	9	0	1	1
<b>Picardie</b>	22 398	2	5	1	12	2
<b>Rhône-Alpes</b>	82 968	4	29	4	22	19
<b>Sous Total</b>	<b>789 384</b>	<b>46</b>	<b>282</b>	<b>44</b>	<b>310</b>	<b>137</b>
<b>Guadeloupe</b>	6 040	0	1	0	18	0
<b>Guyane</b>	6 599	0	0	0	27	0
<b>Martinique</b>	4 480	0	0	1	12	0
<b>Mayotte</b>	6 505	0	0	1	10	0
<b>Réunion</b>	14 317	1	4	2	5	3
<b>St Pierre et Miquelon</b>	52	0	0	0	0	0
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 702	0	3	0	0	0
<b>Sous Total</b>	<b>46 695</b>	<b>1</b>	<b>8</b>	<b>4</b>	<b>72</b>	<b>3</b>
<b>TOTAL</b>	<b>836 079</b>	<b>47</b>	<b>290</b>	<b>48</b>	<b>382</b>	<b>140</b>

\* 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 2012

	Nombre de NN testés PCU, HC, HCS (1)	Age au prélèvement Médiane	REFUS
<b>Alsace</b>	25 893	3,00	6
dont Est Mosellan-Lorraine	3 778	3,00	0
<b>Aquitaine</b>	34 964	3,00	9
<b>Auvergne</b>	13 488	3,40	7
<b>Bourgogne</b>	17 185	3,00	5
<b>Bretagne</b>	37 123	3,00	9
<b>Centre</b>	28 981	3,00	8
<b>Champagne-Ardenne</b>	15 660	3,00	2
<b>Franche-Comté</b>	13 710	3,00	0
<b>Ile de France</b>	182 512	3,00	28
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 936	3,00	3
<b>Limousin<sup>(2)</sup></b>	7 621	3,82	0
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	22 070	3,30	0
<b>Midi-Pyrénées</b>	32 416	3,00	2
<b>Nord-Pas de Calais</b>	56 519	3,37	10
<b>Normandie</b>	39 297	3,21	1
<b>PACA + Corse</b>	64 657	3,00	9
dont Corse	2 959	3,00	0
<b>Pays de Loire</b>			
Angers	29 129	3,00	0
Nantes	32 857	3,64	2
dont Poitou Charentes	17 444	3,18	1
<b>Picardie</b>	22 398	3,00	0
<b>Rhône-Alpes</b>	82 968	3,26	18
<b>Sous Total</b>	<b>789 384</b>	<b>3,15</b>	<b>120</b>
<b>Guadeloupe</b>	6 040	3,00	0
<b>Guyane</b>	6 599	3,14	0
<b>Martinique</b>	4 480	3,00	0
<b>Mayotte</b>	6 505	3,62	0
<b>Réunion<sup>(3)</sup></b>	14 317	0,00	0
<b>St Pierre et Miquelon</b>	52	3,00	0
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 702	3,00	0
<b>Sous Total</b>	<b>46 695</b>	<b>2,68</b>	<b>0</b>
<b>TOTAL</b>	<b>836 079</b>	<b>3,03</b>	<b>120</b>

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

(2) Moyenne

(3) Prélèvement au cordon

TABLEAU III.1 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE EN 2012

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif (1)		Contrôles sur buvard (2)			NN Convoqués (3)	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
<b>Alsace</b>	25 893	18	0,07	17	17	1	5	1
dont Est Mosellan-Lorraine	3 778	0	0,00	0	0	0	0	0
<b>Aquitaine</b>	34 964	11	0,03	6	6	0	5	3
<b>Auvergne</b>	13 488	4	0,03	4	4	2	2	2
<b>Bourgogne</b>	17 185	5	0,03	2	2	2	3	1
<b>Bretagne</b>	37 123	16	0,04	14	12	1	5	1
<b>Centre</b>	28 981	11	0,04	11	11	5	3	1
<b>Champagne-Ardenne</b>	15 660	7	0,04	5	4	0	2	1
<b>Franche-Comté</b>	13 710	15	0,11	6	6	3	3	1
<b>Ile de France</b>	182 512	137	0,08	101	96	14	50	11
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 936	17	0,06	14	13	2	4	2
<b>Limousin</b>	7 621	8	0,10	8	8	1	1	1
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	22 070	20	0,09	10	7	0	2	2
<b>Midi-Pyrénées</b>	32 416	5	0,02	2	1	0	2	2
<b>Nord-Pas de Calais</b>	56 519	77	0,14	73	68	4	8	4
<b>Normandie</b>	39 297	38	0,10	38	38	7	7	4
<b>PACA + Corse (4)</b>	64 657	37	0,06	34	34	10	11	2
dont Corse	2 959	2	0,07	2	2	1	1	0
<b>Pays de Loire</b>								
Angers	29 129	10	0,03	6	7	1	5	1
Nantes	32 857	10	0,03	10	7	2	2	0
dont Poitou Charentes	17 444	7	0,04	5	6	1	4	0
<b>Picardie</b>	22 398	54	0,24	52	51	2	2	2
<b>Rhône-Alpes</b>	82 968	46	0,06	37	35	7	15	4
<b>Sous Total</b>	<b>789 384</b>	<b>546</b>	<b>0,07</b>	<b>450</b>	<b>427</b>	<b>64</b>	<b>137</b>	<b>46</b>
<b>Guadeloupe</b>	6 040	8	0,13	6	6	0	2	0
<b>Guyane</b>	6 599	4	0,06	3	1	0	0	0
<b>Martinique</b>	4 480	4	0,09	4	2	1	1	0
<b>Mayotte</b>	6 505	3	0,05	3	1	0	0	0
<b>Réunion</b>	14 317	8	0,06	8	8	1	1	1
<b>St Pierre et Miquelon</b>	52	0	0,00	0	0	0	0	0
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 702	2	0,02	2	2	0	0	0
<b>Sous Total</b>	<b>46 695</b>	<b>29</b>	<b>0,06</b>	<b>26</b>	<b>20</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>1</b>
<b>TOTAL</b>	<b>836 079</b>	<b>575</b>	<b>0,07</b>	<b>476</b>	<b>447</b>	<b>66</b>	<b>141</b>	<b>47</b>

(1) Nouveau-nés ayant un taux de phénylalanine supérieur au seuil d'action ( $\geq 3$  mg/dl ou  $\geq 180$  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 1er test très positif + les enfants confirmés positifs au 2ème contrôle

TABLEAU III.2 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE EN 2012

	Nombre de NN testés	Phénylcétonurie Malades*	Phénylcétonurie		Fréquence*	Autres	
			PCU Classique	PCU Atypique		Hyperphé modérée permanente	Forme Maligne
<b>Alsace</b>	25 893	1	1	0	1/25 893	2	0
dont Est Mosellan-Lorraine	3 778	0	0	0	1/-	0	0
<b>Aquitaine</b>	34 964	3	3	0	1/11 655	1	0
<b>Auvergne</b>	13 488	2	2	0	1/6 744	0	0
<b>Bourgogne</b>	17 185	1	1	0	1/17 185	2	0
<b>Bretagne</b>	37 123	1	1	0	1/37 123	4	0
<b>Centre</b>	28 981	1	0	1	1/28 981	0	0
<b>Champagne-Ardenne</b>	15 660	1	0	1	1/15 660	1	0
<b>Franche-Comté</b>	13 710	1	1	0	1/13 710	2	0
<b>Ile de France</b>	182 512	11	10	1	1/16 592	17	0
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 936	2	2	0	1/14 968	2	0
<b>Limousin</b>	7 621	1	1	0	1/7 621	0	0
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	22 070	2	1	1	1/11 035	0	0
<b>Midi-Pyrénées</b>	32 416	2	1	1	1/16 208	0	0
<b>Nord-Pas de Calais</b>	56 519	4	2	2	1/14 130	4	0
<b>Normandie</b>	39 297	4	2	2	1/9 824	3	0
<b>PACA + Corse</b>	64 657	2	2	0	1/32 329	8	0
dont Corse	2 959	0	0	0	1/-	1	0
<b>Pays de Loire + Poitou</b>							
Angers	29 129	1	1	0	1/29 129	1	0
Nantes	32 857	0	0	0	1/-	2	0
dont Poitou Charentes	17 444	0	0	0	1/-	2	0
<b>Picardie</b>	22 398	2	2	0	1/11 199	0	0
<b>Rhône-Alpes</b>	82 968	4	4	0	1/20 742	6	0
<b>Sous Total</b>	<b>789 384</b>	<b>46</b>	<b>37</b>	<b>9</b>	<b>1/17 161</b>	<b>55</b>	<b>0</b>
<b>Guadeloupe</b>	6 040	0	0	0	1/-	0	0
<b>Guyane</b>	6 599	0	0	0	1/-	0	0
<b>Martinique</b>	4 480	0	0	0	1/-	1	0
<b>Mayotte</b>	6 505	0	0	0	1/-	0	0
<b>Réunion</b>	14 317	1	1	0	1/14 317	0	0
<b>St Pierre et Miquelon</b>	52	0	0	0	1/-	0	0
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 702	0	0	0	1/-	0	0
<b>Sous Total</b>	<b>46 695</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>1/46 695</b>	<b>1</b>	<b>0</b>
<b>TOTAL</b>	<b>836 079</b>	<b>47</b>	<b>38</b>	<b>9</b>	<b>1/17 789</b>	<b>56</b>	<b>0</b>

\* Malades : PCU classiques et atypiques

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

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

OUTRE-MER	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
<b>NN testés</b>	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416	46 695
<b>NN contrôlés</b>	4	4	5	21	24	12	20
<b>NN convoqués</b>	1	4	1	0	4	2	4
<b>NN malades</b>	0	1	0	0	3	1	1
PCU classique		1			3	1	1
PCU atypique		0			0	0	0
<b>Incidence</b>	<b>-</b>	<b>1/49 022</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>1/15 238</b>	<b>1/46 416</b>	<b>1/46 695</b>

TOTAL FRANCE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
<b>NN testés</b>	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404	836 079
<b>NN contrôlés</b>	184	237	264	591	526	365	447
<b>NN convoqués</b>	103	99	129	153	149	139	141
<b>NN malades</b>	54	46	60	58	56	44	47
PCU classique	46	43	50	45	42	35	38
PCU atypique	8	3	10	13	14	9	9
<b>Incidence</b>	<b>1/15 616</b>	<b>1/18 182</b>	<b>1/14 152</b>	<b>1/14 516</b>	<b>1/15 238</b>	<b>1/19 100</b>	<b>1/17 789</b>

TABLEAU III.4 → PHÉNYLCÉTONURIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2012 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE\*

	Nombre de NN testés	Nombre de Malades PCU	Nombre de malades HMP	Nombre de malades F. Maligne	Fréquence PCU	Fréquence PCU + HMP
<b>Alsace</b>	1 298 285	114	79	3	1/11 388	1/6 727
<b>Aquitaine</b>	1 364 500	79	38	1	1/17 272	1/11 662
<b>Auvergne</b>	464 314	26	1	2	1/17 858	1/17 197
<b>Bourgogne</b>	623 007	48	41	0	1/12 979	1/7 000
<b>Bretagne</b>	1 242 725	61	19	0	1/20 373	1/15 534
<b>Centre</b>	917 137	43	14	0	1/21 329	1/16 090
<b>Champagne-Ardenne</b>	566 727	63	34	8	1/8 996	1/5 843
<b>Franche-Comté</b>	670 434	61	12	1	1/10 991	1/9 184
<b>Ile de France</b>	6 268 622	363	367	12	1/17 269	1/8 587
<b>Languedoc-Roussillon</b>	1 005 321	59	40	0	1/17 039	1/10 155
<b>Limousin</b>	233 444	16	5	0	1/14 590	1/11 116
<b>Lorraine</b>	936 465	67	10	3	1/13 977	1/12 162
<b>Midi-Pyrénées</b>	1 498 936	66	78	0	1/22 711	1/10 409
<b>Nord-Pas de Calais</b>	2 531 800	217	106	0	1/11 667	1/7 838
<b>Normandie</b>	1 436 756	115	27	1	1/12 494	1/10 118
<b>PACA + Corse</b>	2 227 767	164	78	2	1/13 584	1/9 206
<b>Pays de Loire + Poitou</b>						
Angers	1 213 925	51	39	3	1/23 802	1/13 488
Nantes	1 149 822	46	31	0	1/24 996	1/14 933
<b>Picardie</b>	767 776	52	2	0	1/14 765	1/14 218
<b>Rhône-Alpes</b>	2 639 504	144	164	4	1/18 330	1/8 570
<b>Sous Total</b>	<b>29 057 267</b>	<b>1 855</b>	<b>1 185</b>	<b>40</b>	<b>1/15 664</b>	<b>1/9 558</b>
<b>Guadeloupe</b>	211 889	4	2	0	1/52 972	1/35 315
<b>Guyane</b>	136 461	0	0	0	1/-	1/-
<b>Martinique</b>	181 314	7	2	0	1/25 902	1/20 146
<b>Mayotte</b>	104 788	0	0	0	1/-	1/-
<b>Réunion</b>	442 957	4	5	2	1/110 739	1/49 217
<b>St Pierre et Miquelon</b>	343	0	0	0	1/-	1/-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	249 972	2	0	0	1/124 986	1/124 986
<b>Sous Total</b>	<b>1 327 724</b>	<b>17</b>	<b>9</b>	<b>2</b>	<b>1/78 101</b>	<b>1/51 066</b>
<b>TOTAL</b>	<b>30 384 991</b>	<b>1 872</b>	<b>1 194</b>	<b>42</b>	<b>1/16 231</b>	<b>1/9 910</b>

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

Dans la période 67-78, le laboratoire d'Evian a réalisé le dépistage pour de nombreuses maternités. La comptabilité n'était pas régionalisée ; au total, 3,3 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.

**TABEAU IV.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE EN 2012**

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif (1)		Contrôles sur buvard (2)			NN Convoqués (3)	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
<b>Alsace</b>	25 893	20	0,08	11	11	1	8	7
dont Est Mosellan-Lorraine	3 778	2	0,00	2	2	0	0	0
<b>Aquitaine</b>	34 964	93	0,27	77	75	3	9	4
<b>Auvergne</b>	13 488	22	0,16	22	20	4	4	3
<b>Bourgogne</b>	17 185	17	0,10	17	16	12	10	9
<b>Bretagne</b>	37 123	119	0,32	92	86	6	14	13
<b>Centre</b>	28 981	60	0,21	57	54	8	9	9
<b>Champagne-Ardenne</b>	15 660	10	0,06	0	0	0	10	8
<b>Franche-Comté</b>	13 710	59	0,43	0	0	0	59	5
<b>Ile de France</b>	182 512	747	0,41	688	678	42	93	66
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 936	89	0,30	78	72	1	11	8
<b>Limousin</b>	7 621	28	0,37	28	28	0	0	2
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	22 070	93	0,42	86	75	4	14	10
<b>Midi-Pyrénées</b>	32 416	29	0,09	12	3	1	14	13
<b>Nord-Pas de Calais</b>	56 519	55	0,10	33	32	5	27	20
<b>Normandie</b>	39 297	53	0,13	53	53	23	21	18
<b>PACA + Corse (4)</b>	64 657	89	0,14	58	57	3	21	20
dont Corse	2 959	5	0,00	3	3	0	2	2
<b>Pays de Loire + Poitou</b>								
Angers	29 129	26	0,09	2	16	7	24	17
Nantes	32 857	23	0,07	23	23	17	17	16
dont Poitou Charentes	17 444	13	0,07	8	8	5	10	9
<b>Picardie</b>	22 398	31	0,14	9	0	0	7	5
<b>Rhône-Alpes</b>	82 968	113	0,14	70	69	11	54	29
<b>Sous Total</b>	<b>789 384</b>	<b>1 776</b>	<b>0,22</b>	<b>1 416</b>	<b>1 368</b>	<b>148</b>	<b>426</b>	<b>282</b>
<b>Guadeloupe</b>	6 040	17	0,28	17	17	3	1	1
<b>Guyane</b>	6 599	1	0,02	1	1	0	0	0
<b>Martinique</b>	4 480	16	0,36	15	15	0	1	0
<b>Mayotte</b>	6 505	1	0,02	1	0	0	0	0
<b>Réunion</b>	14 317	13	0,09	13	9	1	4	4
<b>St Pierre et Miquelon</b>	52	0	0,00	0	0	0	0	0
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 702	12	0,14	10	10	2	3	3
<b>Sous Total</b>	<b>46 695</b>	<b>60</b>	<b>0,13</b>	<b>57</b>	<b>52</b>	<b>6</b>	<b>9</b>	<b>8</b>
<b>TOTAL</b>	<b>836 079</b>	<b>1 836</b>	<b>0,22</b>	<b>1 473</b>	<b>1 420</b>	<b>154</b>	<b>435</b>	<b>290</b>

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

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

(3) Nombre d' enfants ayant été convoqués après un 1<sup>er</sup> test très positif + les enfants confirmés positifs au 2<sup>e</sup> contrôle

TABLEAU IV.2 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE EN 2012

	Nombre de NN testés	Malades	Hypothyroïdie - Etiologie				Fréquence
			Ectopie	Athyroïse	Glandes en Place	Non typées	
<b>Alsace</b>	25 893	7	1	0	6	0	1/3 699
dont Est Mosellan-Lorraine	3 778	0	0	0	0	0	1/-
<b>Aquitaine</b>	34 964	4	2	1	1	0	1/8 741
<b>Auvergne</b>	13 488	3	1	0	2	0	1/4 496
<b>Bourgogne</b>	17 185	9	7	0	2	0	1/1 909
<b>Bretagne</b>	37 123	13	2	3	8	0	1/2 856
<b>Centre</b>	28 981	9	4	2	3	0	1/3 220
<b>Champagne-Ardenne</b>	15 660	8	2	3	3	0	1/1 958
<b>Franche-Comté</b>	13 710	5	0	1	4	0	1/2 742
<b>Ile de France</b>	182 512	66	20	10	36	0	1/2 765
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 936	8	1	3	3	1	1/3 742
<b>Limousin</b>	7 621	2	1	0	1	0	1/3 811
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	22 070	10	2	3	5	0	1/2 207
<b>Midi-Pyrénées</b>	32 416	13	3	5	4	1	1/2 494
<b>Nord-Pas de Calais</b>	56 519	20	5	1	13	1	1/2 826
<b>Normandie</b>	39 297	18	9	1	8	0	1/2 183
<b>PACA + Corse</b>	64 657	20	7	6	7	0	1/3 233
dont Corse	2 959	2	1	1	0	0	1/1 480
<b>Pays de Loire + Poitou</b>							
Angers	29 129	17	7	5	4	1	1/1 713
Nantes	32 857	16	10	0	5	1	1/2 054
dont Poitou Charentes	17 444	9	2	1	5	1	1/1 938
<b>Picardie</b>	22 398	5	0	0	4	1	1/4 480
<b>Rhône-Alpes</b>	82 968	29	8	3	16	2	1/2 861
<b>Sous Total</b>	<b>789 384</b>	<b>282</b>	<b>92</b>	<b>47</b>	<b>135</b>	<b>8</b>	<b>1/2 799</b>
<b>Guadeloupe</b>	6 040	1	0	0	1	0	1/6 040
<b>Guyane</b>	6 599	0	0	0	0	0	1/-
<b>Martinique</b>	4 480	0	0	0	0	0	1/-
<b>Mayotte</b>	6 505	0	0	0	0	0	1/-
<b>Réunion</b>	14 317	4	0	1	0	3	1/3 579
<b>St Pierre et Miquelon</b>	52	0	0	0	0	0	1/-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 702	3	1	0	1	1	1/2 901
<b>Sous Total</b>	<b>46 695</b>	<b>8</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>1/5 837</b>
<b>TOTAL</b>	<b>836 079</b>	<b>290</b>	<b>93</b>	<b>48</b>	<b>137</b>	<b>12</b>	<b>1/2 883</b>

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

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

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

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



**TABEAU IV.4 → HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2012 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE\***

	Nombre de NN testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyroïse	Glande en Place	Non Typée		
<b>Alsace</b>	911 855	112	68	41	44	265	1/3 441
<b>Aquitaine</b>	1 089 111	123	66	123	23	335	1/3 251
<b>Auvergne</b>	464 314	68	36	30	1	135	1/3 439
<b>Bourgogne</b>	623 007	116	27	53	28	224	1/2 781
<b>Bretagne</b>	1 218 856	201	82	137	17	437	1/2 789
<b>Centre</b>	917 137	171	53	74	2	300	1/3 057
<b>Champagne-Ardenne</b>	626 556	112	60	68	6	246	1/2 547
<b>Franche-Comté</b>	479 104	53	40	57	17	167	1/2 869
<b>Ile de France</b>	5 671 172	772	327	562	63	1 724	1/3 290
<b>Languedoc-Roussillon</b>	875 463	45	38	87	14	184	1/4 758
<b>Limousin</b>	234 797	6	2	17	37	62	1/3 787
<b>Lorraine</b>	827 242	83	79	140	1	303	1/2 730
<b>Midi-Pyrénées</b>	1 289 474	132	77	60	13	282	1/4 573
<b>Nord-Pas de Calais</b>	2 136 748	347	118	155	20	640	1/3 339
<b>Normandie</b>	1 436 756	187	143	104	10	444	1/3 236
<b>PACA + Corse</b>	1 976 533	285	133	133	30	581	1/3 402
<b>Pays de Loire + Poitou</b>							
Angers	1 025 382	147	73	77	13	310	1/3 308
Nantes	1 018 139	111	54	44	5	214	1/4 758
<b>Picardie</b>	792 694	66	70	95	14	245	1/3 235
<b>Rhône-Alpes</b>	2 373 808	309	174	140	69	692	1/3 430
<b>Sous Total</b>	<b>25 988 148</b>	<b>3 446</b>	<b>1 720</b>	<b>2 197</b>	<b>427</b>	<b>7 790</b>	<b>1/3 336</b>
<b>Guadeloupe</b>	208 284	2	2	5	5	14	1/14 877
<b>Guyane</b>	136 461	3	2	7	17	29	1/4 706
<b>Martinique</b>	176 772	2	4	6	3	15	1/11 785
<b>Mayotte</b>	104 788	0	0	0	5	5	1/20 958
<b>Réunion</b>	442 957	13	5	9	63	90	1/4 922
<b>St Pierre et Miquelon</b>	343	0	0	0	0	0	1/-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	249 972	2	3	6	38	49	1/5 101
<b>Sous Total</b>	<b>1 319 577</b>	<b>22</b>	<b>16</b>	<b>33</b>	<b>131</b>	<b>202</b>	<b>1/6 533</b>
<b>TOTAL</b>	<b>27 307 725</b>	<b>3 468</b>	<b>1 736</b>	<b>2 230</b>	<b>558</b>	<b>7 992</b>	<b>1/3 417</b>

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

**TABEAU V.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES EN 2012**

	Nombre de NN testés	NN ayant un Test Positif (1)		Contrôles sur buvard (2)			NN Convoqués	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
<b>Alsace</b>	25 893	117	0,45	93	93	0	8	1
dont Est Mosellan-Lorraine	3 778	12	0,32	12	12	0	1	0
<b>Aquitaine</b>	34 964	397	1,14	378	353	26	1	0
<b>Auvergne</b>	13 488	35	0,26	35	33	-	2	0
<b>Bourgogne</b>	17 185	46	0,27	45	45	1	1	0
<b>Bretagne</b>	37 123	482	1,30	453	424	37	3	3
<b>Centre</b>	28 981	163	0,56	159	142	5	3	1
<b>Champagne-Ardenne</b>	15 660	103	0,66	99	88	0	8	0
<b>Franche-Comté</b>	13 710	112	0,82	98	93	10	17	1
<b>Ile de France</b>	182 512	969	0,53	889	841	15	84	12
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 936	225	0,75	205	162	10	23	0
<b>Limousin</b>	7 621	33	0,43	33	31	0	0	0
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	22 070	30	0,14	23	17	0	9	1
<b>Midi-Pyrénées</b>	32 416	69	0,21	64	47	1	3	3
<b>Nord-Pas de Calais</b>	56 519	295	0,52	289	276	1	4	4
<b>Normandie</b>	39 297	408	1,04	408	367	134	4	4
<b>PACA + Corse</b>	64 657	716	1,11	305	300	15	3	3
dont Corse	2 959	14	0,47	7	7	0	0	0
<b>Pays de Loire + Poitou</b>								
Angers	29 129	151	0,52	138	132	6	12	2
Nantes	32 857	76	0,23	76	68	3	3	3
dont Poitou Charentes	17 444	81	0,46	78	74	3	2	0
<b>Picardie</b>	22 398	131	0,58	91	79	3	1	1
<b>Rhône-Alpes</b>	82 968	383	0,46	365	348	45	6	4
<b>Sous Total</b>	<b>789 384</b>	<b>4 941</b>	<b>0,63</b>	<b>4 260</b>	<b>3 939</b>	<b>312</b>	<b>195</b>	<b>43</b>
<b>Guadeloupe</b>	6 040	33	0,55	33	24	0	0	0
<b>Guyane</b>	6 599	46	0,70	44	33	1	0	0
<b>Martinique</b>	4 480	31	0,69	30	24	0	1	1
<b>Mayotte</b>	6 505	12	0,18	12	11	0	1	1
<b>Réunion</b>	14 317	37	0,26	37	23	1	2	2
<b>St Pierre et Miquelon</b>	52	0	0,00	0	0	0	0	0
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 702	35	0,40	12	12	1	0	0
<b>Sous Total</b>	<b>46 695</b>	<b>194</b>	<b>0,42</b>	<b>168</b>	<b>127</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
<b>TOTAL</b>	<b>836 079</b>	<b>5 135</b>	<b>0,61</b>	<b>4 428</b>	<b>4 066</b>	<b>315</b>	<b>199</b>	<b>47</b>

(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 2012

	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	
<b>Alsace</b>	25 893	1	1	0	0	0	1/25 893
dont Est Mosellan-Lorraine	3 778	0	0	0	0	0	1/-
<b>Aquitaine</b>	34 964	0	0	0	0	0	1/-
<b>Auvergne</b>	13 488	0	0	0	0	0	1/-
<b>Bourgogne</b>	17 185	0	0	0	0	0	1/-
<b>Bretagne</b>	37 123	3	3	0	0	0	1/12 374
<b>Centre</b>	28 981	1	0	1	0	0	1/28 981
<b>Champagne-Ardenne</b>	15 660	0	0	0	0	0	1/-
<b>Franche-Comté</b>	13 710	1	1	0	0	0	1/13 710
<b>Ile de France</b>	182 512	12	10	2	0	0	1/15 209
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 936	0	0	0	0	0	1/-
<b>Limousin</b>	7 621	0	0	0	0	0	1/-
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	22 070	1	1	0	0	0	1/22 070
<b>Midi-Pyrénées</b>	32 416	3	2	1	0	0	1/10 805
<b>Nord-Pas de Calais</b>	56 519	4	3	1	0	0	1/14 130
<b>Normandie</b>	39 297	4	4	0	0	0	1/9 824
<b>PACA + Corse</b>	64 657	3	3	0	0	0	1/21 552
dont Corse	2 959	0	0	0	0	0	1/-
<b>Pays de Loire + Poitou</b>							
Angers	29 129	2	2	0	1	0	1/14 565
Nantes	32 857	3	2	1	0	0	1/10 952
dont Poitou Charentes	17 444	0	0	0	0	0	1/-
<b>Picardie</b>	22 398	1	1	0	0	0	1/22 398
<b>Rhône-Alpes</b>	82 968	4	4	0	0	0	1/20 742
<b>Sous Total</b>	<b>789 384</b>	<b>43</b>	<b>37</b>	<b>6</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>1/18 358</b>
<b>Guadeloupe</b>	6 040	0	0	0	0	0	1/-
<b>Guyane</b>	6 599	0	0	0	0	0	1/-
<b>Martinique</b>	4 480	1	1	0	0	0	1/4 480
<b>Mayotte</b>	6 505	1	1	0	0	0	1/6 505
<b>Réunion</b>	14 317	2	2	0	0	0	1/7 159
<b>St Pierre et Miquelon</b>	52	0	0	0	0	0	1/-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 702	0	0	0	0	0	1/-
<b>Sous Total</b>	<b>46 695</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1/11 674</b>
<b>TOTAL</b>	<b>836 079</b>	<b>47</b>	<b>41</b>	<b>6</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>1/17 789</b>

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

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

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

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

(1) Forme Classique avec perte de sel

(2) Forme Classique virilisante pure

TABLEAU V.4 → HYPERPLASIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2012 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	431 735	11	6	17	2	1	1/25 396
Aquitaine	539 212	22	7	29	2	3	1/18 594
Auvergne	242 114	9	1	10	0	3	1/24 211
Bourgogne	459 526	19	6	25	1	0	1/18 381
Bretagne	651 846	31	5	36	3	0	1/18 107
Centre	465 424	20	5	25	2	2	1/18 617
Champagne-Ardenne	293 474	15	4	19	1	3	1/15 446
Franche-Comté	240 747	8	1	9	3	0	1/26 750
Ile de France	3 228 717	138	16	154	28	7	1/20 966
Languedoc-Roussillon	460 706	21	1	22	1	0	1/20 941
Limousin	126 368	11	0	11	7	1	1/11 488
Lorraine	413 128	17	1	18	2	0	1/22 952
Midi-Pyrénées	632 620	30	8	38	4	0	1/16 648
Nord-Pas de Calais	1 344 321	63	8	71	4	4	1/18 934
Normandie	823 954	49	11	60	8	6	1/13 733
PACA + Corse	1 076 278	31	3	34	0	0	1/31 655
Pays de Loire + Poitou							
Angers	516 772	27	6	33	2	0	1/15 660
Nantes	642 428	21	3	24	1	2	1/26 768
Picardie	399 698	21	0	21	0	0	1/19 033
Rhône-Alpes	1 513 036	68	10	78	2	2	1/19 398
Sous Total	14 502 104	632	102	734	73	34	1/19 758
Guadeloupe	120 180	6	0	6	2	0	1/20 030
Guyane	136 461	7	0	7	1	0	1/19 494
Martinique	91 792	8	1	9	2	0	1/10 199
Mayotte	104 788	4	0	4	0	0	1/26 197
Réunion	396 351	59	7	66	4	0	1/6 005
St Pierre et Miquelon	343	0	0	0	0	0	1/-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	155 839	11	2	13	0	0	1/11 988
Sous Total	1 005 754	95	10	105	9	0	1/9 579
<b>TOTAL</b>	<b>15 507 858</b>	<b>727</b>	<b>112</b>	<b>839</b>	<b>82</b>	<b>34</b>	<b>1/18 484</b>

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

**TABLEAU VI.1 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2012**

	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
<b>Alsace</b>	25 893	8 272	31,95%	5	1/5 179	1/1 654
dont Est Mosellan-Lorraine	3 778	1 286	34,04%	0	1/-	1/-
<b>Aquitaine</b>	34 964	5 865	16,77%	1	1/34 964	1/5 865
<b>Auvergne</b>	13 488	2 293	17,00%	0	1/-	1/-
<b>Bourgogne</b>	17 185	3 458	20,12%	5	1/3 437	1/692
<b>Bretagne</b>	37 123	2 649	7,14%	7	1/5 303	1/378
<b>Centre</b>	28 981	5 900	20,36%	16	1/1 811	1/369
<b>Champagne-Ardenne</b>	15 660	2 574	16,44%	6	1/2 610	1/429
<b>Franche-Comté</b>	13 710	2 861	20,87%	1	1/13 710	1/2 861
<b>Ile de France</b>	182 512	120 364	65,95%	189	1/966	1/637
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 936	11 898	39,74%	2	1/14 968	1/5 949
<b>Limousin</b>	7 621	2 077	27,25%	2	1/3 811	1/1 039
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	22 070	4 428	20,06%	4	1/5 518	1/1 107
<b>Midi-Pyrénées</b>	32 416	10 793	33,30%	9	1/3 602	1/1 199
<b>Nord-Pas de Calais</b>	56 519	9 592	16,97%	4	1/14 130	1/2 398
<b>Normandie</b>	39 297	6 102	15,53%	11	1/3 572	1/555
<b>PACA + Corse</b>	64 657	27 980	43,27%	5	1/12 931	1/5 596
dont Corse	2 959	987	33,36%	0	1/-	1/-
<b>Pays de Loire</b>						
Angers	29 129	3 802	13,05%	4	1/ 7 282	1/951
Nantes	32 857	4 332	13,18%	5	1/ 6 571	1/866
dont Poitou Charentes	17 444	2 485	14,25%	1	1/17 444	1/2 485
<b>Picardie</b>	22 398	5 308	23,70%	12	1/1 867	1/442
<b>Rhône-Alpes</b>	82 968	31 339	37,77%	22	1/3 771	1/1 425
<b>Sous Total</b>	<b>789 384</b>	<b>271 887</b>	<b>34,44%</b>	<b>310</b>	<b>1/2 546</b>	<b>1/877</b>
<b>Guadeloupe (1)</b>	6 040	6 052	100%	18	1/336	1/336
<b>Guyane</b>	6 599	6 599	100%	27	1/244	1/244
<b>Martinique (1)</b>	4 480	4 457	99%	12	1/373	1/371
<b>Mayotte</b>	6 505	6 505	100%	10	1/651	1/651
<b>Réunion</b>	14 317	14 317	100%	5	1/2 863	1/2 863
<b>St Pierre et Miquelon</b>	52	0	0%	0	1/-	1/-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	8 702	41	0,47%	0	1/-	1/-
<b>Sous Total</b>	<b>46 695</b>	<b>37 971</b>	<b>81,32%</b>	<b>72</b>	<b>1/649</b>	<b>1/ 527</b>
<b>TOTAL</b>	<b>836 079</b>	<b>309 858</b>	<b>37,06%</b>	<b>382</b>	<b>1/2 189</b>	<b>1/ 811</b>

(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 ; SD Punjab ; SO arab ; AS Antilles

TABLEAU VI.2 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2012

	Nombre de NN testés Drépanocytose	Malades Syndrome Drépanocytaire					β <sup>0</sup> thalassémie majeure	Hétérozygotes HbS			
		SDM	SS (1, 2)	SC (2)	Sβthal	Autres SDM		AS	Fréquence AS sur les NN ciblés	AC	Autre anomalie
<b>Alsace</b>	8 272	5	4	1	0	0	1	149	1/56	40	26
dont Est Mosellan-Lorraine	1 286	0	0	0	0	0	0	6	1/214	5	0
<b>Aquitaine</b>	5 865	1	1	0	0	0	0	164	1/36	40	20
<b>Auvergne</b>	2 293	0	0	0	0	0	0	53	1/43	7	9
<b>Bourgogne</b>	3 458	5	4	1	0	0	0	77	1/45	17	0
<b>Bretagne</b>	2 649	7	6	1	0	0	0	128	1/21	19	10
<b>Centre</b>	5 900	16	14	1	1	0	0	238	1/25	54	21
<b>Champagne-Ardenne</b>	2 574	6	5	1	0	0	0	76	1/34	25	4
<b>Franche-Comté</b>	2 861	1	1	0	0	0	0	46	1/62	20	9
<b>Ile de France</b>	120 364	189	125	47	17	0	4	4 199	1/29	1 019	49
<b>Languedoc-Roussillon</b>	11 898	2	2	0	0	0	0	129	1/92	60	61
<b>Limousin</b>	2 077	2	2	0	0	0	0	55	1/38	10	14
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	4 428	4	4	0	0	0	0	67	1/66	28	21
<b>Midi-Pyrénées</b>	10 793	9	7	2	0	0	0	183	1/59	57	77
<b>Nord-Pas de Calais</b>	9 592	4	3	1	0	0	1	180	1/53	62	17
<b>Normandie</b>	6 102	11	10	0	1	0	0	190	1/32	44	21
<b>PACA + Corse</b>	27 980	5	3	1	1	0	1	290	1/96	79	75
dont Corse	987	0	0	0	0	0	0	5	1/197	1	4
<b>Pays de Loire</b>											
Angers	3 802	4	4	0	0	0	0	154	1/25	27	0
Nantes	4 332	5	3	2	0	0	1	nc	1/-	0	0
dont Poitou Charentes	2 485	1	1	0	0	0	0	50	1/50	13	0
<b>Picardie</b>	5 308	12	10	1	1	0	0	171	1/31	39	0
<b>Rhône-Alpes</b>	31 339	22	19	1	2	0	1	577	1/54	155	142
<b>Sous Total</b>	<b>271 887</b>	<b>310</b>	<b>227</b>	<b>60</b>	<b>23</b>	<b>0</b>	<b>9</b>	<b>7 126</b>	<b>1/38</b>	<b>1 802</b>	<b>576</b>
<b>Guadeloupe (1)</b>	6 052	18	7	9	2	0	0	418	1/14	108	25
<b>Guyane</b>	6 599	27	15	12	0	0	0	531	1/12	161	13
<b>Martinique (1)</b>	4 457	12	7	4	1	0	0	332	1/13	142	26
<b>Mayotte</b>	6 505	10	9	0	1	0	1	295	1/22	0	3
<b>Réunion</b>	14 317	5	5	0	0	0	0	331	1/43	5	29
<b>St Pierre et Miquelon</b>	0						0				
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	41	0	0	0	0	0	0	3	1/14	0	0
<b>Sous Total</b>	<b>37 971</b>	<b>72</b>	<b>43</b>	<b>25</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>1 910</b>	<b>1/20</b>	<b>416</b>	<b>96</b>
<b>TOTAL</b>	<b>309 858</b>	<b>382</b>	<b>270</b>	<b>85</b>	<b>27</b>	<b>0</b>	<b>10</b>	<b>9 036</b>	<b>1/34</b>	<b>2 218</b>	<b>672</b>

(1) Ce groupe est la forme majoritaire de SDM

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



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

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

(1) Hétérozygote HbS



**TABEAU VI.4 → DRÉPANOCYTOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2012 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE\***

	Nombre de NN testés	SS	SC	Sßthal	Autre	Total (1)	Fréquence
<b>Alsace</b>	91 836	51	9	5	0	65	1/1 413
<b>Aquitaine</b>	49 731	39	12	2	0	53	1/938
<b>Auvergne</b>	29 283	6	3	0	0	9	1/3 254
<b>Bourgogne</b>	35 558	25	4	0	0	29	1/1 226
<b>Bretagne</b>	20 386	22	3	13	0	38	1/536
<b>Centre</b>	51 674	60	16	5	0	81	1/638
<b>Champagne-Ardenne</b>	44 577	29	7	4	0	40	1/1 114
<b>Franche-Comté</b>	30 398	5	0	2	0	7	1/4 343
<b>Ile de France</b>	1 562 428	2 064	632	230	9	2 935	1/532
<b>Languedoc-Roussillon</b>	122 659	23	2	1	0	26	1/4 718
<b>Limousin</b>	16 492	14	2	1	0	17	1/970
<b>Lorraine</b>	60 371	32	4	5	0	41	1/1 472
<b>Midi-Pyrénées</b>	94 630	39	13	2	0	54	1/1 752
<b>Nord-Pas de Calais</b>	185 206	74	16	9	0	99	1/1 871
<b>Normandie</b>	82 017	94	22	6	0	122	1/672
<b>PACA + Corse</b>	370 751	52	18	34	0	104	1/3 565
<b>Pays de Loire + Poitou</b>							
Angers	48 676	47	12	4	0	63	1/773
Nantes	58 368	35	9	6	0	50	1/1 167
<b>Picardie</b>	51 843	47	17	3	0	67	1/774
<b>Rhône-Alpes</b>	287 650	181	32	21	1	235	1/1 224
<b>Sous Total</b>	<b>3 294 534</b>	<b>2 939</b>	<b>833</b>	<b>353</b>	<b>10</b>	<b>4 135</b>	<b>1/797</b>
<b>Guadeloupe</b>	182 245	500	102	17	0	619	1/294
<b>Guyane</b>	108 737	286	173	13	0	472	1/230
<b>Martinique</b>	130 668	261	87	19	5	372	1/351
<b>Mayotte</b>	104 780	162	0	2	0	164	1/639
<b>Réunion</b>	260 588	53	1	5	0	59	1/4 417
<b>St Pierre et Miquelon</b>	0	0	0	0	0	0	1/-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	322	0	0	0	0	0	1/-
<b>Sous Total</b>	<b>787 340</b>	<b>1 262</b>	<b>363</b>	<b>56</b>	<b>5</b>	<b>1 686</b>	<b>1/467</b>
<b>TOTAL</b>	<b>4 081 874</b>	<b>4 201</b>	<b>1 196</b>	<b>409</b>	<b>15</b>	<b>5 821</b>	<b>1/701</b>

(1) Les malades comptabilisés ne tiennent compte que des syndromes dépanocytaires majeurs (SDM) : SS ; S<sup>thal</sup> ; SC ; SDPunjad ; SOarab ; ASAntilles  
 \* Bilan établi depuis le début de l'activité, à des dates différentes selon les régions.

**TABEAU VII.1 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2012**

Date de Début du programme		Nombre de NN testés	NN ayant une TIR J3 ≥ seuil (1)		Génotypage avec kitCF30			Total avec au moins 1 mutation
			Nombre	% Positifs	Nb de Géno- type réalisé	2 mutations du Kit CF30	1 mutation du Kit CF30	
01/10/02	<b>Alsace</b>	25 893	121	0,47%	121	4	10	14
	dont Est Mosellan-Lorraine	3 778	10	0,26%	10	1	1	2
01/01/03	<b>Aquitaine</b>	34 964	215	0,61%	215	5	14	19
01/09/02	<b>Auvergne</b>	13 488	47	0,35%	47	5	3	8
01/05/02	<b>Bourgogne</b>	17 185	63	0,37%	62	1	8	9
01/01/02	<b>Bretagne</b>	37 123	174	0,47%	174	12	20	32
01/06/02	<b>Centre</b>	28 981	119	0,41%	116	3	12	15
01/09/02	<b>Champagne-Ardenne</b>	15 660	52	0,33%	50	1	5	6
15/04/02	<b>Franche-Comté</b>	13 710	71	0,52%	71	3	4	7
01/09/02	<b>Ile de France</b>	182 512	1 037	0,57%	1 007	16	54	70
01/06/02	<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 936	136	0,45%	135	3	14	17
01/05/02	<b>Limousin</b>	7 621	29	0,38%	29	2	3	5
01/06/02	<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	22 070	150	0,68%	149	2	11	13
01/10/02	<b>Midi-Pyrénées</b>	32 416	110	0,34%	110	4	6	10
01/01/02	<b>Nord-Pas de Calais</b>	56 519	219	0,39%	184	3	15	18
01/01/02	<b>Normandie</b>	39 297	233	0,59%	232	4	23	27
01/04/02	<b>PACA + Corse</b>	64 657	369	0,57%	368	7	19	26
	dont Corse	2 959	16	0,54%	16	1	2	3
	<b>Pays de Loire</b>							
01/05/02	Angers	29 129	70	0,24%	69	3	10	13
01/01/02	Nantes	32 857	53	0,16%	53	3	3	6
	dont Poitou Charentes	17 444	34	0,19%	34	1	4	5
01/06/02	<b>Picardie</b>	22 398	117	0,52%	117	2	18	20
01/10/02	<b>Rhône-Alpes</b>	82 968	409	0,49%	406	15	27	42
	<b>Sous Total</b>	<b>789 384</b>	<b>3 794</b>	<b>0,48%</b>	<b>3 715</b>	<b>98</b>	<b>279</b>	<b>377</b>
01/01/08	<b>Guadeloupe</b>	6 040	51	0,84%	47	0	1	1
01/07/12	<b>Guyane</b>	3 402	22	0,65%	22	0	2	2
01/06/02	<b>Réunion</b>	14 317	84	0,59%	82	3	9	12
	<b>St Pierre et Miquelon</b>	52	0	0,00%	0	0	0	0
	<b>Sous Total</b>	<b>23 811</b>	<b>157</b>	<b>0,66%</b>	<b>151</b>	<b>3</b>	<b>12</b>	<b>15</b>
	<b>TOTAL</b>	<b>813 195</b>	<b>3 951</b>	<b>0,49%</b>	<b>3 866</b>	<b>101</b>	<b>291</b>	<b>392</b>

(1) Nouveau-nés ayant un taux deTrypsine supérieur au seuil d'action (J3 TIR ≥ 65 µg/l, ou ≥ 60 µg/l avec la technique GSP)

TABLEAU VII.2 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2012

	Nombre de NN testés	Contrôles TIR J21 (1)		
		Demandés	Reçus	Confirmés Positifs
<b>Alsace</b>	25 893	14	14	0
dont Est Mosellan-Lorraine	3 778	1	1	0
<b>Aquitaine</b>	34 964	35	26	4
<b>Auvergne</b>	13 488	6	6	0
<b>Bourgogne</b>	17 185	9	5	0
<b>Bretagne</b>	37 123	23	21	3
<b>Centre</b>	28 981	26	23	2
<b>Champagne-Ardenne</b>	15 660	11	9	0
<b>Franche-Comté</b>	13 710	13	12	1
<b>Ile de France</b>	182 512	210	193	34
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 936	25	24	3
<b>Limousin</b>	7 621	9	7	2
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	22 070	21	13	1
<b>Midi-Pyrénées</b>	32 416	16	16	3
<b>Nord-Pas de Calais</b>	56 519	78	65	9
<b>Normandie</b>	39 297	29	28	4
<b>PACA + Corse</b>	64 657	55	50	7
dont Corse	2 959	1	1	0
<b>Pays de Loire</b>				
Angers	29 129	12	11	0
Nantes	32 857	13	12	2
dont Poitou Charentes	17 444	5	5	1
<b>Picardie</b>	22 398	15	12	0
<b>Rhône-Alpes</b>	82 968	69	65	9
<b>Sous Total</b>	<b>789 384</b>	<b>689</b>	<b>612</b>	<b>84</b>
<b>Guadeloupe</b>	6 040	10	10	2
<b>Guyane</b>	3 402	6	5	1
<b>Réunion</b>	14 317	14	7	0
<b>St Pierre et Miquelon</b>	52	0	0	0
<b>Sous Total</b>	<b>23 811</b>	<b>30</b>	<b>22</b>	<b>3</b>
<b>TOTAL</b>	<b>813 195</b>	<b>719</b>	<b>634</b>	<b>87</b>

(1) Les contrôles TIR J21 demandés correspondent aux contrôles sur un nouveau prélèvement papier, les «confirmés positifs» sont ces deuxième prélèvements dont la TIR J21 ≥ 40 µg/L

**TABEAU VII.3 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2012**

	NN Convoqués au CRCM			Total	Malades
	2 mutations du Kit CF <sub>30</sub>	1 mutation du Kit CF <sub>3</sub>	J21 positifs (1)		
<b>Alsace</b>	4	10	0	14	5
dont Est Mosellan-Lorraine	1	1	0	2	1
<b>Aquitaine</b>	5	14	4	23	7
<b>Auvergne</b>	5	3	0	8	6
<b>Bourgogne</b>	1	8	0	9	2
<b>Bretagne</b>	12	20	3	35	15
<b>Centre</b>	3	12	2	17	3
<b>Champagne-Ardenne</b>	1	5	0	6	3
<b>Franche-Comté</b>	3	4	1	8	4
<b>Ile de France</b>	16	54	34	104	24
<b>Languedoc-Roussillon</b>	3	14	3	20	4
<b>Limousin</b>	2	3	2	7	3
<b>Lorraine (sauf Est Mosellan)</b>	2	11	1	14	3
<b>Midi-Pyrénées</b>	4	6	3	13	6
<b>Nord-Pas de Calais</b>	3	15	9	27	6
<b>Normandie</b>	4	23	4	31	7
<b>PACA + Corse</b>	7	19	7	33	10
dont Corse	1	2	0	3	1
<b>Pays de Loire</b>					
Angers	3	10	0	13	5
Nantes	3	2	2	8	3
dont Poitou Charentes	1	4	1	6	1
<b>Picardie</b>	2	18	0	20	2
<b>Rhône-Alpes</b>	15	27	9	51	19
<b>Sous Total</b>	<b>98</b>	<b>278</b>	<b>84</b>	<b>461</b>	<b>137</b>
<b>Guadeloupe</b>	0	1	2	3	0
<b>Guyane</b>	0	2	1	3	0
<b>Réunion</b>	3	9	0	12	3
<b>St Pierre et Miquelon</b>	0	0	0	0	0
<b>Sous Total</b>	<b>3</b>	<b>12</b>	<b>3</b>	<b>18</b>	<b>3</b>
<b>TOTAL</b>	<b>101</b>	<b>291</b>	<b>87</b>	<b>479</b>	<b>140</b>

(1) Les contrôles TIR J21≥40µg/L

TABLEAU VII.4 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2012

	Nombre de NN testés	Malades					Fréquence
		Total	Avec 2 Mutations Kit CF30	Avec 1 Mutation Kit CF30	Avec 0 Mutation Kit CF30	Iléus / DPN (1)	
<b>Alsace</b>	25 893	5	4	1	0	0	1/5 179
dont Est Mosellan-Lorraine	3 778	1	1	0	0	0	1/3 778
<b>Aquitaine</b>	34 964	7	5	2	0	0	1/4 995
<b>Auvergne</b>	13 488	6	5	1	0	0	1/2 248
<b>Bourgogne</b>	17 185	2	1	1	0	0	1/8 593
<b>Bretagne</b>	37 123	15	12	3	0	1	1/2 475
<b>Centre</b>	28 981	3	3	0	0	0	1/9 660
<b>Champagne-Ardenne</b>	15 660	3	1	2	0	0	1/5 220
<b>Franche-Comté</b>	13 710	4	3	1	0	1	1/3 428
<b>Ile de France</b>	182 512	24	16	7	1	4	1/7 605
<b>Languedoc-Roussillon</b>	29 936	4	3	1	0	1	1/7 484
<b>Limousin</b>	7 621	3	2	1	0	1	1/2 540
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	22 070	3	2	1	0	0	1/7 357
<b>Midi-Pyrénées</b>	32 416	6	4	2	0	0	1/5 403
<b>Nord-Pas de Calais</b>	56 519	6	3	3	0	1	1/9 420
<b>Normandie</b>	39 297	7	4	3	0	0	1/5 614
<b>PACA + Corse</b>	64 657	10	7	2	1	1	1/6 466
dont Corse	2 959	1	1	0	0	0	1/2 959
<b>Pays de Loire</b>					0		
Angers	29 129	5	3	2	0	0	1/5 826
Nantes	32 857	3	3	0	0	0	1/10 952
dont Poitou Charentes	17 444	1	1	0	0	0	1/17 444
<b>Picardie</b>	22 398	2	2	0	0	1	1/11 199
<b>Rhône-Alpes</b>	82 968	19	15	3	1	2	1/4 367
<b>Sous Total</b>	<b>789 384</b>	<b>137</b>	<b>98</b>	<b>36</b>	<b>3</b>	<b>13</b>	<b>1/5 762</b>
<b>Guadeloupe</b>	6 040	0	0	0	0	0	
<b>Guyane</b>	3 402	0	0	0	0	0	
<b>Réunion</b>	14 317	3	3	0	0	0	1/4 772
<b>St Pierre et Miquelon</b>	52	0	0	0	0	0	
<b>Sous Total</b>	<b>23 811</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1/7 937</b>
<b>TOTAL</b>	<b>813 195</b>	<b>140</b>	<b>101</b>	<b>36</b>	<b>3</b>	<b>13</b>	<b>1/5 809</b>

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

**TABEAU VII.5 → MUCOVISCIDOSE – ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE DEPUIS 2006**

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
<b>NN testés</b>	794 887	787 419	800 021	793 633	806 006	793 988	789 384
<b>NN génotypes</b>	4 320	3 767	4 031	3 910	3 770	3 433	3 715
2 mutations	132	119	119	138	98	113	98
1 mutation	369	285	390	326	301	313	279
<b>NN avec TIR J21</b>	750	718	603	545	558	563	612
<b>NN convoqués</b>	603	516	596	541	488	497	461
<b>NN malades</b>	174	153	166	180	131	149	137
dont F. frontières <sup>(1)</sup>	28	23	12	23	23	26	18
IM/DPN <sup>(2)</sup>	28	22	24	22	16	21	13
<b>Incidence</b>	<b>1/4 568</b>	<b>1/5 147</b>	<b>1/4 819</b>	<b>1/4 409</b>	<b>1/6 153</b>	<b>1/5 329</b>	<b>1/5 762</b>

OUTRE-MER	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
<b>NN testés</b>	14 561	14 831	21 109	20 846	20 468	20 599	23 811
<b>NN génotypes</b>	143	120	197	179	142	112	151
2 mutations	6	5	3	4	2	3	3
1 mutation	14	12	17	14	8	5	12
<b>NN avec TIR J21</b>	15	12	34	12	16	21	22
<b>NN convoqués</b>	23	21	26	20	12	13	18
<b>NN malades</b>	8	7	3	5	3	3	3
dont F. frontières <sup>(1)</sup>	0	0	2	1	1	0	0
IM/DPN <sup>(2)</sup>	3	1	0	0	1	1	0
<b>Incidence</b>	<b>1/1 820</b>	<b>1/2 118</b>	<b>1/7 036</b>	<b>1/4 169</b>	<b>1/6 823</b>	<b>1/6 866</b>	<b>1/7 937</b>

TOTAL FRANCE	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012
<b>NN testés</b>	809 448	802 250	821 130	814 479	826 474	814 587	813 195
<b>NN génotypes</b>	4 463	3 887	4 228	4 089	3 912	3 545	3 866
2 mutations	138	124	122	149	100	116	101
1 mutation	383	297	407	340	309	318	291
<b>NN avec TIR J21</b>	765	730	637	557	574	584	634
<b>NN convoqués</b>	626	537	622	561	500	510	479
<b>NN malades</b>	182	160	169	185	134	152	140
dont F. frontières <sup>(1)</sup>	28	23	14	24	24	26	18
IM/DPN <sup>(2)</sup>	31	23	24	22	17	22	13
<b>Incidence</b>	<b>1/4 448</b>	<b>1/5 014</b>	<b>1/4 859</b>	<b>1/4 409</b>	<b>1/6 168</b>	<b>1/5 359</b>	<b>1/5 809</b>

<sup>1</sup> Formes frontières ou atypiques

<sup>2</sup> Iléus méconiaux / Diagnostics pré-natals

TABLEAU VII.6.1 → MUCOVISCIDOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2012 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	270 552	1 823	57	165	222
Aquitaine	345 224	1 872	49	142	191
Auvergne	139 766	692	25	54	79
Bourgogne	191 146	751	33	70	103
Bretagne	413 090	2 000	109	281	390
Centre	306 811	1 284	44	103	147
Champagne-Ardenne	167 589	899	22	101	123
Franche-Comté	138 472	908	23	93	116
Ile de France	1 824 652	11 288	206	675	881
Languedoc-Roussillon	306 101	2 039	40	172	212
Limousin	80 848	482	14	37	51
Lorraine	242 589	1 522	49	162	211
Midi-Pyrénées	324 563	1 200	42	111	153
Nord-Pas de Calais	624 863	2 812	128	263	391
Normandie	439 585	2 435	88	252	340
PACA + Corse	673 744	3 922	72	312	384
<b>Pays de Loire + Poitou</b>					
Angers	317 888	962	50	84	134
Nantes	356 472	948	52	96	148
Picardie	243 128	1 463	46	156	202
Rhône-Alpes	824 315	5 203	139	423	562
<b>Sous Total</b>	<b>8 231 398</b>	<b>44 505</b>	<b>1 288</b>	<b>3 752</b>	<b>5 040</b>
Guadeloupe	31 702	252	3	9	12
Guyane	3 613	22	0	2	2
Réunion	153 369	1 403	33	130	163
<b>Sous Total</b>	<b>188 684</b>	<b>1 677</b>	<b>36</b>	<b>141</b>	<b>177</b>
<b>TOTAL</b>	<b>8 420 082</b>	<b>46 182</b>	<b>1 324</b>	<b>3 893</b>	<b>5 217</b>

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

**TABEAU VII.6.2 → MUCOVISCIDOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2012 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)		
<b>Alsace</b>	57	20	3	63	17	80	1/3 382
<b>Aquitaine</b>	49	8	1	52	6	58	1/5 952
<b>Auvergne</b>	25	4	1	24	6	30	1/4 659
<b>Bourgogne</b>	33	10	0	37	6	43	1/4 445
<b>Bretagne</b>	109	34	1	123	21	144	1/2 869
<b>Centre</b>	44	14	0	49	9	58	1/5 290
<b>Champagne-Ardenne</b>	22	7	0	27	2	29	1/5 779
<b>Franche-Comté</b>	23	9	2	33	1	34	1/4 073
<b>Ile de France</b>	206	63	6	223	52	275	1/6 635
<b>Languedoc-Roussillon</b>	40	13	4	50	7	57	1/5 370
<b>Limousin</b>	14	5	2	17	4	21	1/3 850
<b>Lorraine</b>	49	14	2	55	10	65	1/3 732
<b>Midi-Pyrénées</b>	42	11	1	50	4	54	1/6 010
<b>Nord-Pas de Calais</b>	128	24	0	126	26	152	1/4 111
<b>Normandie</b>	88	23	0	98	13	111	1/3 960
<b>PACA + Corse</b>	72	45	3	105	15	120	1/5 615
<b>Pays de Loire + Poitou</b>							
Angers	50	12	0	51	11	62	1/5 127
Nantes	52	17	0	57	12	69	1/5 166
<b>Picardie</b>	46	10	0	49	7	56	1/4 342
<b>Rhône-Alpes</b>	139	57	8	177	27	204	1/4 041
<b>Sous Total</b>	<b>1 288</b>	<b>400</b>	<b>34</b>	<b>1 466</b>	<b>256</b>	<b>1 722</b>	<b>1/4 780</b>
<b>Guadeloupe</b>	3	1	0	3	1	4	1/7 926
<b>Guyane</b>	0	0	0	0	0	0	1/-
<b>Réunion</b>	33	12	0	41	4	45	1/3 408
	<b>36</b>	<b>13</b>	<b>0</b>	<b>44</b>	<b>5</b>	<b>49</b>	<b>1/3 851</b>
<b>TOTAL</b>	<b>1 324</b>	<b>413</b>	<b>34</b>	<b>1 510</b>	<b>261</b>	<b>1 771</b>	<b>1/4 754</b>

(1) Forme frontière : Enfants diagnostiqués sur mutations avec un test de la sueur < 60 mmol/L

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



TABLEAU VIII.1 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2012

	Phénylalanine			17OHP		
	Nombre	Préma	%	Nombre	Préma	%
<b>Alsace</b>	18	11	61,1	117	105	89,7
dont Est Mosellan-Lorraine	0	0	-	12	10	83,3
<b>Aquitaine</b>	11	1	9,1	397	355	89,4
<b>Auvergne</b>	4	0	0,0	35	25	71,4
<b>Bourgogne</b>	5	1	20,0	46	42	91,3
<b>Bretagne</b>	16	6	37,5	482	428	88,8
<b>Centre</b>	11	2	18,2	163	144	88,3
<b>Champagne-Ardenne</b>	7	4	57,1	103	96	93,2
<b>Franche-Comté</b>	15	0	0,0	112	104	92,9
<b>Ile de France</b>	137	72	52,6	969	913	94,2
<b>Languedoc-Roussillon</b>	17	8	47,1	225	206	91,6
<b>Limousin</b>	8	4	50,0	33	30	90,9
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	20	10	50,0	30	28	93,3
<b>Midi-Pyrénées</b>	5	2	40,0	69	57	82,6
<b>Nord-Pas de Calais</b>	77	58	75,3	295	273	92,5
<b>Normandie</b>	38	25	65,8	408	376	92,2
<b>PACA + Corse</b>	37	15	40,5	716	564	78,8
dont Corse	2	0	0,0	14	13	92,9
<b>Pays de Loire</b>						
Angers	10	7	70,0	151	138	91,4
Nantes	10	3	30,0	76	63	82,9
dont Poitou Charentes	7	4	57,1	81	76	93,8
<b>Picardie</b>	54	23	42,6	131	115	87,8
<b>Rhône-Alpes</b>	46	25	54,3	383	365	95,3
<b>Sous Total</b>	<b>546</b>	<b>277</b>	<b>50,7</b>	<b>4 941</b>	<b>4 427</b>	<b>89,6</b>
<b>Guadeloupe</b>	8	4	50,0	33	33	100,0
<b>Guyane</b>	4	3	75,0	46	43	93,5
<b>Martinique</b>	4	3	75,0	31	30	96,8
<b>Mayotte</b>	3	3	100,0	12	11	91,7
<b>Réunion</b>	8	4	50,0	37	32	86,5
<b>St Pierre et Miquelon</b>	0	0	-	0	0	-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	2	1	50,0	35	31	88,6
<b>Sous Total</b>	<b>29</b>	<b>18</b>	<b>62,1</b>	<b>194</b>	<b>180</b>	<b>92,8</b>
<b>TOTAL</b>	<b>575</b>	<b>295</b>	<b>51,3</b>	<b>5 135</b>	<b>4 607</b>	<b>89,7</b>

**TABEAU VIII.2 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2012**

	TSH			TIR		
	Nombre	Préma	%	Nombre	Préma	%
<b>Alsace</b>	20	2	10,0	121	17	14,0
dont Est Mosellan-Lorraine	2	0	0,0	10	1	10,0
<b>Aquitaine</b>	93	8	8,6	215	25	11,6
<b>Auvergne</b>	22	2	9,1	47	4	8,5
<b>Bourgogne</b>	17	2	11,8	63	4	6,3
<b>Bretagne</b>	119	5	4,2	174	20	11,5
<b>Centre</b>	60	3	5,0	119	7	5,9
<b>Champagne-Ardenne</b>	10	1	10,0	52	13	25,0
<b>Franche-Comté</b>	59	0	0,0	71	0	0,0
<b>Ile de France</b>	747	57	7,6	1 037	163	15,7
<b>Languedoc-Roussillon</b>	89	3	3,4	136	15	11,0
<b>Limousin</b>	28	2	7,1	29	7	24,1
<b>Lorraine</b> (sauf Est Mosellan)	93	13	14,0	150	25	16,7
<b>Midi-Pyrénées</b>	29	5	17,2	110	5	4,5
<b>Nord-Pas de Calais</b>	55	13	23,6	219	53	24,2
<b>Normandie</b>	53	1	1,9	233	0	0,0
<b>PACA + Corse</b>	89	1	1,1	369	31	8,4
dont Corse	5	0	0,0	16	1	6,3
<b>Pays de Loire</b>						
Angers	26	3	11,5	70	13	18,6
Nantes	23	0	0,0	53	3	5,7
dont Poitou Charentes	13	1	7,7	34	5	14,7
<b>Picardie</b>	31	5	16,1	117	17	14,5
<b>Rhône-Alpes</b>	113	12	10,6	409	56	13,7
<b>Sous Total</b>	<b>1 776</b>	<b>138</b>	<b>7,8</b>	<b>3 794</b>	<b>478</b>	<b>12,6</b>
<b>Guadeloupe</b>	17	1	5,9	51	13	25,5
<b>Guyane</b>	1	0	0,0	22	2	9,1
<b>Martinique</b>	16	2	12,5	-	-	-
<b>Mayotte</b>	1	1	100,0	-	-	-
<b>Réunion</b>	13	2	15,4	84	6	7,1
<b>St Pierre et Miquelon</b>	0	0	-	0	0	-
<b>Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna</b>	12	0	0,0	-	-	-
<b>Sous Total</b>	<b>60</b>	<b>6</b>	<b>10,0</b>	<b>157</b>	<b>21</b>	<b>13,4</b>
<b>TOTAL</b>	<b>1 836</b>	<b>144</b>	<b>7,8</b>	<b>3 951</b>	<b>499</b>	<b>12,6</b>



# Bilan par région

## SOMMAIRE

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

## ASSOCIATION RÉGIONALE → **ALSACE**

Adresse : Laboratoire de Biochimie et de Biologie Moléculaire  
Nouvel Hôpital Civil 1 place de l'Hôpital 67091 STRASBOURG Cedex  
Téléphone : 03.69.55.06.94 - Fax : 03.69.55.17.44  
E.mail : lydia.lehr@chru-strasbourg.fr

**PRÉSIDENT**  
**Pr JG. JUIF**

Territoire Géographique :  
Alsace (Bas Rhin/Haut Rhin/  
Est Mosellan

### Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1967 à 2011	1 272 392	109	4	113	77	3	3
2012	25 893	1	0	1	2	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 298 285</b>	<b>110</b>	<b>4</b>	<b>114</b>	<b>79</b>	<b>3</b>	<b>3</b>

### Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2011	885 962	111	68	35	44	258	1
2012	25 893	1	0	6	0	7	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>911 855</b>	<b>112</b>	<b>68</b>	<b>41</b>	<b>44</b>	<b>265</b>	<b>1</b>

### Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2011	405 842	10	6	2	1	19	1
2012	25 893	1	0	0	0	1	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>431 735</b>	<b>11</b>	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>20</b>	<b>1</b>

### Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1999 à 2011	83 564	47	8	5	0	60	1 455	382	0
2012	8 272	4	1	0	0	5	149	40	1
<b>Total Fin 2012</b>	<b>91 836</b>	<b>51</b>	<b>9</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>65</b>	<b>1 604</b>	<b>422</b>	<b>1</b>

### Mucoviscidose

		Biologie Moléculaire			Nombre de malades				
Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2002 à 2011	244 659	1 702	53	155	208	59	16	75	2
2012	25 893	121	4	10	14	4	1	5	2
Total Fin 2012	270 552	1 823	57	165	222	63	17	80	4

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **AQUITAINE**

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

**PRÉSIDENT**  
**Pr D. LACOMBE**

Territoire Géographique :  
Aquitaine

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1970 à 2011	1 329 536	76	0	76	37	1	2
2012	34 964	3	0	3	1	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 364 500</b>	<b>79</b>	<b>0</b>	<b>79</b>	<b>38</b>	<b>1</b>	<b>2</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2011	1 054 147	121	65	122	23	331	9
2012	34 964	2	1	1	0	4	1
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 089 111</b>	<b>123</b>	<b>66</b>	<b>123</b>	<b>23</b>	<b>335</b>	<b>10</b>

4 en attente

**Hyperplasie des Surrénales**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2011	504 248	22	7	2	3	34	1
2012	34 964	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>539 212</b>	<b>22</b>	<b>7</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>34</b>	<b>1</b>

1 non connu

**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 2011	43 866	38	12	2	0	52	1 258	320	1
2012	5 865	1	0	0	0	1	164	40	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>49 731</b>	<b>39</b>	<b>12</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>53</b>	<b>1 422</b>	<b>360</b>	<b>1</b>

**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 2011	310 260	1 657	44	128	172	46	5	51	8
2012	34 964	215	5	14	19	6	1	7	1
<b>Total Fin 2012</b>	<b>345 224</b>	<b>1 872</b>	<b>49</b>	<b>142</b>	<b>191</b>	<b>52</b>	<b>6</b>	<b>58</b>	<b>9</b>

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

# ASSOCIATION RÉGIONALE → AUVERGNE

Adresse : 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 : vsapin@chu-clermontferrand.fr

**PRÉSIDENT**  
**Pr V. SAPIN**

Territoire Géographique :  
Auvergne

## Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2011	450 826	24	0	24	1	2	1
2012	13 488	2	0	2	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>464 314</b>	<b>26</b>	<b>0</b>	<b>26</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>1</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2011	450 826	67	36	28	1	132	1
2012	13 488	1	0	2	0	3	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>464 314</b>	<b>68</b>	<b>36</b>	<b>30</b>	<b>1</b>	<b>135</b>	<b>1</b>

## Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2011	228 626	9	1	0	3	13	0
2012	13 488	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>242 114</b>	<b>9</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>13</b>	<b>0</b>

## Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2011	26 990	6	3	0	0	9	294	88	0
2012	2 293	0	0	0	0	0	53	7	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>29 283</b>	<b>6</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>9</b>	<b>347</b>	<b>95</b>	<b>0</b>

## 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 2011	126 278	645	20	51	71	18	6	24	3
2012	13 488	47	5	3	8	6	0	6	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>139 766</b>	<b>692</b>	<b>25</b>	<b>54</b>	<b>79</b>	<b>24</b>	<b>6</b>	<b>30</b>	<b>3</b>

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **BOURGOGNE**

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

**PRÉSIDENT**  
**Pr F. HUET**

Territoire Géographique :  
**Bourgogne**

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2011	605 822	46	1	47	39	0	1
2012	17 185	1	0	1	2	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>623 007</b>	<b>47</b>	<b>1</b>	<b>48</b>	<b>41</b>	<b>0</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2011	605 822	109	27	51	28	215	2
2012	17 185	7	0	2	0	9	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>623 007</b>	<b>116</b>	<b>27</b>	<b>53</b>	<b>28</b>	<b>224</b>	<b>2</b>

**Hyperplasie des Surrénales**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1987 à 2011	442 341	19	6	1	0	26	0
2012	17 185	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>459 526</b>	<b>19</b>	<b>6</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>26</b>	<b>0</b>

**Drépanocytose**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2011	32 100	21	3	0	0	24	572	126	2
2012	3 458	4	1	0	0	5	77	17	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>35 558</b>	<b>25</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>29</b>	<b>649</b>	<b>143</b>	<b>2</b>

**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 2011	173 961	689	32	62	94	35	6	41	2
2012	17 185	62	1	8	9	2	0	2	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>191 146</b>	<b>751</b>	<b>33</b>	<b>70</b>	<b>103</b>	<b>37</b>	<b>6</b>	<b>43</b>	<b>2</b>

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

## ASSOCIATION RÉGIONALE → BRETAGNE

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

**PRÉSIDENT**  
**Pr M. ROUSSEY**

Territoire Géographique :  
Bretagne

### Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2011	1 205 602	56	4	60	15	0	0
2012	37 123	1	0	1	4	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 242 725</b>	<b>57</b>	<b>4</b>	<b>61</b>	<b>19</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

### Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2011	1 181 733	199	79	129	17	424	5
2012	37 123	2	3	8	0	13	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 218 856</b>	<b>201</b>	<b>82</b>	<b>137</b>	<b>17</b>	<b>437</b>	<b>5</b>

### Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2011	614 723	28	5	3	0	36	0
2012	37 123	3	0	0	0	3	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>651 846</b>	<b>31</b>	<b>5</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>39</b>	<b>0</b>

### Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2011	17 737	16	2	13	0	31	751	133	0
2012	2 649	6	1	0	0	7	128	19	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>20 386</b>	<b>22</b>	<b>3</b>	<b>13</b>	<b>0</b>	<b>38</b>	<b>879</b>	<b>152</b>	<b>0</b>

### Mucoviscidose

Macovisclose		Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2011	375 967	1 826	97	261	358	108	21	129	1
2012	37 123	174	12	20	32	15	0	15	3
Total Fin 2012	413 090	2 000	109	281	390	123	21	144	4

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



ASSOCIATION RÉGIONALE → **CENTRE**

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

**PRÉSIDENT**  
**Pr JC. BESNARD**

Territoire Géographique :  
 Centre

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2011	888 156	40	2	42	14	0	1
2012	28 981	0	1	1	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>917 137</b>	<b>40</b>	<b>3</b>	<b>43</b>	<b>14</b>	<b>0</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2011	888 156	167	51	71	2	291	0
2012	28 981	4	2	3	0	9	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>917 137</b>	<b>171</b>	<b>53</b>	<b>74</b>	<b>2</b>	<b>300</b>	<b>0</b>

**Hyperplasie des Surrénales**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1980 à 2011	888 156	167	51	71	2	291	0
2012	28 981	4	2	3	0	9	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>917 137</b>	<b>171</b>	<b>53</b>	<b>74</b>	<b>2</b>	<b>300</b>	<b>0</b>

**Drépanocytose**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1999 à 2011	45 774	46	15	4	0	65	1 870	393	0
2012	5 900	14	1	1	0	16	238	54	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>51 674</b>	<b>60</b>	<b>16</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>81</b>	<b>2 108</b>	<b>447</b>	<b>0</b>

**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 2011	277 830	1 168	41	91	132	47	8	55	5
2012	28 981	116	3	12	15	2	1	3	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>306 811</b>	<b>1 284</b>	<b>44</b>	<b>103</b>	<b>147</b>	<b>49</b>	<b>9</b>	<b>58</b>	<b>5</b>

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

# ASSOCIATION RÉGIONALE → CHAMPAGNE ARDENNE

Adresse : Institut Alix de Champagne 47 Av. Cognacq Jay 51092 REIMS Cx  
Téléphone : 03.26.78.91.02 - Fax : 03.26.78.90.35  
E.mail : secretariatarcammhe@chu-reims.fr

**PRÉSIDENT**  
**Dr N. BEDNAREK-WEIRAUCH**

Territoire Géographique :  
Champagne Ardenne

## Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2011	551 067	60	2	62	33	8	0
2012	15 660	0	1	1	1	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>566 727</b>	<b>60</b>	<b>3</b>	<b>63</b>	<b>34</b>	<b>8</b>	<b>0</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2011	610 896	110	57	65	6	238	0
2012	15 660	2	3	3	0	8	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>626 556</b>	<b>112</b>	<b>60</b>	<b>68</b>	<b>6</b>	<b>246</b>	<b>0</b>

## Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2011	277 814	15	4	1	3	23	1
2012	15 660	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>293 474</b>	<b>15</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>23</b>	<b>1</b>

## Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2011	42 003	24	6	4	0	34	709	190	0
2012	2 574	5	1	0	0	6	76	25	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>44 577</b>	<b>29</b>	<b>7</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>40</b>	<b>785</b>	<b>215</b>	<b>0</b>

## Mucoviscidose

		Biologie Moléculaire			Nombre de malades				
Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2002 à 2011	151 929	849	21	96	117	24	2	26	2
2012	15 660	50	1	5	6	3	0	3	0
Total Fin 2012	167 589	899	22	101	123	27	2	29	2

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **FRANCHE COMTÉ**

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

**PRÉSIDENT**  
**Pr J. SCHIRRER**

Territoire Géographique :  
 Franche Comté

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1969 à 2011	656 724	60	0	60	10	1	0
2012	13 710	1	0	1	2	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>670 434</b>	<b>61</b>	<b>0</b>	<b>61</b>	<b>12</b>	<b>1</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2011	465 394	53	39	53	17	162	3
2012	13 710	0	1	4	0	5	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>479 104</b>	<b>53</b>	<b>40</b>	<b>57</b>	<b>17</b>	<b>167</b>	<b>3</b>

**Hyperplasie des Surrénales**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2011	227 037	7	1	3	0	11	2
2012	13 710	1	0	0	0	1	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>240 747</b>	<b>8</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>12</b>	<b>2</b>

**Drépanocytose**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2011	27 537	4	0	2	0	6	381	114	0
2012	2 861	1	0	0	0	1	46	20	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>30 398</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>7</b>	<b>427</b>	<b>134</b>	<b>0</b>

**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 2011	124 762	837	20	89	109	29	1	30	5
2012	13 710	71	3	4	7	4	0	4	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>138 472</b>	<b>908</b>	<b>23</b>	<b>93</b>	<b>116</b>	<b>33</b>	<b>1</b>	<b>34</b>	<b>5</b>

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

## ASSOCIATION RÉGIONALE → ILE-DE-FRANCE

Adresse : Fédération Parisienne de Dépistage Hôpital Necker  
 Pavillon Blumenthal 2<sup>e</sup> étage 149 rue de Sèvres 75730 PARIS Cx 15  
 Téléphone : 01.42.73.74.73 - Fax : 01.42.73.74.76  
 E.mail : [depistage@fpdphe.org](mailto:depistage@fpdphe.org)

**PRÉSIDENT**  
**Pr P. CZERNICHOW**

Territoire Géographique :  
 Ile-de-France

### Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1966 à 2011	6 086 110	337	15	352	350	12	
2012	182 512	10	1	11	17	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>6 268 622</b>	<b>347</b>	<b>16</b>	<b>363</b>	<b>367</b>	<b>12</b>	<b>0</b>

### Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2011	5 488 660	752	317	526	63	1 658	13
2012	182 512	20	10	36	0	66	1
<b>Total Fin 2012</b>	<b>5 671 172</b>	<b>772</b>	<b>327</b>	<b>562</b>	<b>63</b>	<b>1 724</b>	<b>14</b>

### Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1994 à 2011	3 046 205	128	14	28	7	177	10
2012	182 512	10	2	0	0	12	1
<b>Total Fin 2012</b>	<b>3 228 717</b>	<b>138</b>	<b>16</b>	<b>28</b>	<b>7</b>	<b>189</b>	<b>11</b>

### 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 2011	1 442 064	1 939	585	213	9	2 746	50 189	12 599	18
2012	120 364	125	47	17	0	189	4 199	1 019	1
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 562 428</b>	<b>2 064</b>	<b>632</b>	<b>230</b>	<b>9</b>	<b>2 935</b>	<b>54 388</b>	<b>13 618</b>	<b>19</b>

### Mucoviscidose

		Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2011	1 641 797	10 281	190	621	811	200	51	251	15
2012	182 512	1 007	16	54	70	23	1	24	2
Total Fin 2012	1 824 309	11 288	206	675	881	223	52	275	17

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LANGUEDOC ROUSSILLON**

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

**PRÉSIDENT**  
**Pr G. CAMBONIE**

Territoire Géographique :  
 Languedoc Roussillon

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1972 à 2011	975 385	55	2	57	38	0	0
2012	29 936	2	0	2	2	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 005 321</b>	<b>57</b>	<b>2</b>	<b>59</b>	<b>40</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2011	845 527	44	35	84	13	176	3
2012	29 936	1	3	3	1	8	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>875 463</b>	<b>45</b>	<b>38</b>	<b>87</b>	<b>14</b>	<b>184</b>	<b>3</b>

**Hyperplasie des Surrénales**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2011	430 770	21	1	1	0	23	0
2012	29 936	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>460 706</b>	<b>21</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>23</b>	<b>0</b>

**Drépanocytose**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1997 à 2011	110 761	21	2	1	0	24	1 208	649	0
2012	11 898	2	0	0	0	2	129	60	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>122 659</b>	<b>23</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>26</b>	<b>1 337</b>	<b>709</b>	<b>0</b>

**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 2011	276 165	1 904	37	158	195	46	7	53	4
2012	29 936	135	3	14	17	4	0	4	1
<b>Total Fin 2012</b>	<b>306 101</b>	<b>2 039</b>	<b>40</b>	<b>172</b>	<b>212</b>	<b>50</b>	<b>7</b>	<b>57</b>	<b>5</b>

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

## ASSOCIATION RÉGIONALE → LIMOUSIN

Adresse : CHU Dupuytren Service de Biochimie et Génétique Moléculaire  
8 avenue Dominique Larey 87042 LIMOGES Cx  
Téléphone : 05.55.05.63.41 - Fax : 05.55.05.64.02  
E.mail : anne.constanty@chu-limoges.fr

**PRÉSIDENT**  
**Dr A. CONSTANTY**

Territoire Géographique :  
Limousin

### Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2011	225 823	15	0	15	5	0	0
2012	7 621	1	0	1	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>233 444</b>	<b>16</b>	<b>0</b>	<b>16</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

### Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2011	227 176	5	2	16	37	60	0
2012	7 621	1	0	1	0	2	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>234 797</b>	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>17</b>	<b>37</b>	<b>62</b>	<b>0</b>

### Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2011	118 747	11	0	7	1	19	0
2012	7 621	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>126 368</b>	<b>11</b>	<b>0</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	<b>19</b>	<b>0</b>

### Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2011	14 415	12	2	1	0	15	482	80	0
2012	2 077	2	0	0	0	2	55	10	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>16 492</b>	<b>14</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>17</b>	<b>537</b>	<b>90</b>	<b>0</b>

### Mucoviscidose

		Biologie Moléculaire			Nombre de malades				
Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	Faux Négatifs
2002 à 2011	73 227	453	12	34	46	16	2	18	1
2012	7 621	29	2	3	5	1	2	3	0
Total Fin 2012	80 848	482	14	37	51	17	4	21	1

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LORRAINE**

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

**PRÉSIDENT**  
**Pr B. LEHEUP**

Territoire Géographique :  
Lorraine sauf Est Mosellan

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1973 à 2011	914 395	59	6	65	10	3	2
2012	22 070	1	1	2	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>936 465</b>	<b>60</b>	<b>7</b>	<b>67</b>	<b>10</b>	<b>3</b>	<b>2</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2011	805 172	81	76	135	1	293	5
2012	22 070	2	3	5	0	10	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>827 242</b>	<b>83</b>	<b>79</b>	<b>140</b>	<b>1</b>	<b>303</b>	<b>5</b>

**Hyperplasie des Surrénales**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2011	391 058	16	1	2	0	19	0
2012	22 070	1	0	0	0	1	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>413 128</b>	<b>17</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>20</b>	<b>0</b>

**Drépanocytose**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2011	55 943	28	4	5	0	37	782	302	3
2012	4 428	4				4	67	28	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>60 371</b>	<b>32</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>41</b>	<b>849</b>	<b>330</b>	<b>3</b>

**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 2011	220 519	1 373	47	151	198	53	9	62	3
2012	22 070	149	2	11	13	2	1	3	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>242 589</b>	<b>1 522</b>	<b>49</b>	<b>162</b>	<b>211</b>	<b>55</b>	<b>10</b>	<b>65</b>	<b>3</b>

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

## ASSOCIATION RÉGIONALE → **MIDI-PYRÉNÉES**

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

**PRÉSIDENT**  
**Pr JP. OLIVES**

Territoire Géographique :  
Midi-Pyrénées et Andorre

### Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1968 à 2011	1 466 520	60	4	64	78	0	0
2012	32 416	1	1	2	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 498 936</b>	<b>61</b>	<b>5</b>	<b>66</b>	<b>78</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

### Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1974 à 2011	1 257 058	129	72	56	12	269	9
2012	32 416	3	5	4	1	13	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 289 474</b>	<b>132</b>	<b>77</b>	<b>60</b>	<b>13</b>	<b>282</b>	<b>9</b>

### Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1992 à 2011	600 204	28	7	4	0	39	2
2012	32 416	2	1	0	0	3	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>632 620</b>	<b>30</b>	<b>8</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>42</b>	<b>2</b>

### Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2011	83 837	32	11	2	0	45	1 536	510	0
2012	10 793	7	2	0	0	9	183	57	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>94 630</b>	<b>39</b>	<b>13</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>54</b>	<b>1 719</b>	<b>567</b>	<b>0</b>

### 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 2011	292 147	1 090	38	105	143	45	3	48	3
2012	32 416	110	4	6	10	5	1	6	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>324 563</b>	<b>1 200</b>	<b>42</b>	<b>111</b>	<b>153</b>	<b>50</b>	<b>4</b>	<b>54</b>	<b>3</b>

(\*) 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 59000 LILLE  
 Téléphone : 03.20.52.92.82 - Fax : 03.20.52.98.42  
 E.mail : a.r.d.p.h.e-Lille@wanadoo.fr

**PRÉSIDENT**  
**Pr JP. FARRIAUX**

Territoire Géographique :  
 Nord - Pas de Calais

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1973 à 2011	2 475 281	186	27	213	102	0	1
2012	56 519	2	2	4	4	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>2 531 800</b>	<b>188</b>	<b>29</b>	<b>217</b>	<b>106</b>	<b>0</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2011	2 080 229	342	117	142	19	620	18
2012	56 519	5	1	13	1	20	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>2 136 748</b>	<b>347</b>	<b>118</b>	<b>155</b>	<b>20</b>	<b>640</b>	<b>18</b>

**Hyperplasie des Surrénales**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2011	1 287 802	60	7	4	4	75	3
2012	56 519	3	1	0	0	4	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 344 321</b>	<b>63</b>	<b>8</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>79</b>	<b>3</b>

**Drépanocytose**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1990 à 2011	175 614	71	15	9	0	95	1 784	570	6
2012	9 592	3	1	0	0	4	180	62	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>185 206</b>	<b>74</b>	<b>16</b>	<b>9</b>	<b>0</b>	<b>99</b>	<b>1 964</b>	<b>632</b>	<b>6</b>

**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 2011	568 344	2 628	125	248	373	122	24	146	10
2012	56 519	184	3	15	18	4	2	6	5
<b>Total Fin 2012</b>	<b>624 863</b>	<b>2 812</b>	<b>128</b>	<b>263</b>	<b>391</b>	<b>126</b>	<b>26</b>	<b>152</b>	<b>15</b>

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

## ASSOCIATION RÉGIONALE → NORMANDIE

Adresse : ANDPHE Service d'Hormonologie Métabolisme  
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 G. TRAVERT**  
**puis Dr A. ARION**

Territoire Géographique :  
Normandie

### Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2011	1 397 459	109	2	111	24	1	1
2012	39 297	2	2	4	3	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 436 756</b>	<b>111</b>	<b>4</b>	<b>115</b>	<b>27</b>	<b>1</b>	<b>1</b>

### Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2011	1 397 459	178	142	96	10	426	5
2012	39 297	9	1	8	0	18	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 436 756</b>	<b>187</b>	<b>143</b>	<b>104</b>	<b>10</b>	<b>444</b>	<b>5</b>

### Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1992 à 2011	784 657	45	11	8	6	70	6
2012	39 297	4	0	0	0	4	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>823 954</b>	<b>49</b>	<b>11</b>	<b>8</b>	<b>6</b>	<b>74</b>	<b>6</b>

### 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 2011	75 915	84	22	5	0	111	1 850	433	3
2012	6 102	10	0	1	0	11	190	44	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>82 017</b>	<b>94</b>	<b>22</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>122</b>	<b>2 040</b>	<b>477</b>	<b>3</b>

### Mucoviscidose

		Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		
2002 à 2011	400 288	2 203	84	229	313	92	12	104	6
2012	39 297	232	4	23	27	6	1	7	0
Total Fin 2012	439 585	2 435	88	252	340	98	13	111	6

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

## ASSOCIATION RÉGIONALE → PACA

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

**PRÉSIDENT**  
**Pr J. SARLES**

Territoire Géographique :  
 PACA / CORSE / MONACO

## Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1967 à 2011	2 163 110	156	6	162	70	2	1
2012	64 657	2	0	2	8	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>2 227 767</b>	<b>158</b>	<b>6</b>	<b>164</b>	<b>78</b>	<b>2</b>	<b>1</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2011	1 911 876	278	127	126	30	561	7
2012	64 657	7	6	7	0	20	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 976 533</b>	<b>285</b>	<b>133</b>	<b>133</b>	<b>30</b>	<b>581</b>	<b>7</b>

## Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2011	1 011 621	28	3	0	0	31	1
2012	64 657	3	0	0	0	3	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 076 278</b>	<b>31</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>34</b>	<b>1</b>

## Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2011	342 771	49	17	33	0	99	3 026	996	4
2012	27 980	3	1	1	0	5	290	79	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>370 751</b>	<b>52</b>	<b>18</b>	<b>34</b>	<b>0</b>	<b>104</b>	<b>3 316</b>	<b>1 075</b>	<b>4</b>

## 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 2011	609 087	3 554	65	293	358	97	13	110	8
2012	64 657	368	7	19	26	8	2	10	1
<b>Total Fin 2012</b>	<b>673 744</b>	<b>3 922</b>	<b>72</b>	<b>312</b>	<b>384</b>	<b>105</b>	<b>15</b>	<b>120</b>	<b>9</b>

(\*) 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 : 02.41.35.38.83 - Fax : 02.41.35.36.73  
E.mail : ReCoutant@chu-angers.fr

**PRÉSIDENT**  
**Pr R. COUTANT**

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

## Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1971 à 2011	1 184 796	48	2	50	38	3	0
2012	29 129	1	0	1	1	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 213 925</b>	<b>49</b>	<b>2</b>	<b>51</b>	<b>39</b>	<b>3</b>	<b>0</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2011	996 253	140	68	73	12	293	2
2012	29 129	7	5	4	1	17	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 025 382</b>	<b>147</b>	<b>73</b>	<b>77</b>	<b>13</b>	<b>310</b>	<b>2</b>

## Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2011	487 643	25	6	1	0	32	1
2012	29 129	2	0	1	0	3	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>516 772</b>	<b>27</b>	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>35</b>	<b>1</b>

## Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2011	44 874	43	12	4	0	59	1 199	215	1
2012	3 802	4	0	0	0	4	154	27	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>48 676</b>	<b>47</b>	<b>12</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>63</b>	<b>1 353</b>	<b>242</b>	<b>1</b>

## Mucoviscidose

Mucoviscidose		Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2011	288 759	893	47	74	121	48	9	57	1
2012	29 129	69	3	10	13	3	2	5	
Total Fin 2012	317 888	962	50	84	134	51	11	62	1

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **PAYS DE LOIRE NANTES**

Adresse : ANDEMEGEN HME 1<sup>er</sup> étage  
 38 boulevard Jean Monnet 44093 NANTES Cx  
 Téléphone : 02.40.08.32.41 - Fax : 02.40.08.32.28  
 E.mail : paul.barriere@chu-nantes.fr

**PRÉSIDENT**  
**Pr P. BARRIERE**

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

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1975 à 2011	1 116 965	46	0	46	29	0	1
2012	32 857	0	0	0	2	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 149 822</b>	<b>46</b>	<b>0</b>	<b>46</b>	<b>31</b>	<b>0</b>	<b>1</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2011	985 282	101	54	39	4	198	6
2012	32 857	10	0	5	1	16	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 018 139</b>	<b>111</b>	<b>54</b>	<b>44</b>	<b>5</b>	<b>214</b>	<b>6</b>

**Hyperplasie des Surrénales**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2011	609 571	19	2	1	2	24	4
2012	32 857	2	1	0	0	3	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>642 428</b>	<b>21</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>27</b>	<b>4</b>

**Drépanocytose**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2011	54 036	32	7	6	0	45	1 089	256	1
2012	4 332	3	2	0	0	5	nc		0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>58 368</b>	<b>35</b>	<b>9</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>50</b>	<b>1 089</b>	<b>256</b>	<b>1</b>

**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 2011	323 615	895	49	93	142	54	12	66	1
2012	32 857	53	3	3	6	3	0	3	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>356 472</b>	<b>948</b>	<b>52</b>	<b>96</b>	<b>148</b>	<b>57</b>	<b>12</b>	<b>69</b>	<b>1</b>

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

# ASSOCIATION RÉGIONALE → **PICARDIE**

Adresse : CHU Nord Département de Pédiatrie 80054 AMIENS  
Téléphone : 03.22.66.86.82 - Fax : 03.22.66.82.94  
E.mail : depistagepediatriesecretariat@chu-amiens.fr

**PRÉSIDENT**  
**Pr B. BOUDAILLIEZ**

Territoire Géographique :  
Picardie

## Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2011	745 378	47	3	50	2	0	1
2012	22 398	2	0	2	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>767 776</b>	<b>49</b>	<b>3</b>	<b>52</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>1</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2011	770 296	66	70	91	13	240	4
2012	22 398	0	0	4	1	5	1
<b>Total Fin 2012</b>	<b>792 694</b>	<b>66</b>	<b>70</b>	<b>95</b>	<b>14</b>	<b>245</b>	<b>5</b>

## Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2011	377 300	20	0	0	0	20	3
2012	22 398	1	0	0	0	1	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>399 698</b>	<b>21</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>21</b>	<b>3</b>

## 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 2011	46 535	37	16	2	0	55	1 153	313	2
2012	5 308	10	1	1	0	12	171	39	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>51 843</b>	<b>47</b>	<b>17</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>67</b>	<b>1 324</b>	<b>352</b>	<b>2</b>

## 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 2011	220 730	1 346	44	138	182	47	7	54	7
2012	22 398	117	2	18	20	2	0	2	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>243 128</b>	<b>1 463</b>	<b>46</b>	<b>156</b>	<b>202</b>	<b>49</b>	<b>7</b>	<b>56</b>	<b>7</b>

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

## ASSOCIATION RÉGIONALE → RHÔNE ALPES

Adresse : URPE Hôpital Cardiologique Service de Génétique 59 bd Pinel  
69677 BRON Cx  
URPE 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 secretariatURPE@chu-grenoble.fr

**PRÉSIDENTS**  
**Pr P. GAUCHERAND**  
**Pr T. DEBILLON**

Territoire Géographique :  
Rhône Alpes

## Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1969 à 2011	2 556 536	135	5	140	158	4	1
2012	82 968	4	0	4	6	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>2 639 504</b>	<b>139</b>	<b>5</b>	<b>144</b>	<b>164</b>	<b>4</b>	<b>1</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1976 à 2011	2 290 840	301	171	124	67	663	16
2012	82 968	8	3	16	2	29	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>2 373 808</b>	<b>309</b>	<b>174</b>	<b>140</b>	<b>69</b>	<b>692</b>	<b>16</b>

## Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1980 à 2011	1 430 068	64	10	2	2	78	4
2012	82 968	4	0	0	0	4	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>1 513 036</b>	<b>68</b>	<b>10</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>82</b>	<b>4</b>

## Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2011	256 311	162	31	19	1	213	4 359	1 216	2
2012	31 339	19	1	2	0	22	577	155	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>287 650</b>	<b>181</b>	<b>32</b>	<b>21</b>	<b>1</b>	<b>235</b>	<b>4 936</b>	<b>1 371</b>	<b>2</b>

## 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 2011	741 347	4 797	124	396	520	161	24	185	16
2012	82 968	406	15	27	42	16	3	19	2
<b>Total Fin 2012</b>	<b>824 315</b>	<b>5 203</b>	<b>139</b>	<b>423</b>	<b>562</b>	<b>177</b>	<b>27</b>	<b>204</b>	<b>18</b>

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



# ASSOCIATION RÉGIONALE → GUADELOUPE

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

**PRÉSIDENT**  
**Dr C. SAINT-MARTIN**

Territoire Géographique :  
Guadeloupe

## Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2011	205 849	4	0	4	2	0	nc
2012	6 040	0	0	0	0	0	nc
<b>Total Fin 2012</b>	<b>211 889</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>nc</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2011	202 244	2	2	4	5	13	nc
2012	6 040	0	0	1	0	1	nc
<b>Total Fin 2012</b>	<b>208 284</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>14</b>	<b>nc</b>

## Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2011	114 140	6	0	2	0	8	nc
2012	6 040	0	0	0	0	0	nc
<b>Total Fin 2012</b>	<b>120 180</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>8</b>	<b>nc</b>

## Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1985 à 2011	176 193	493	93	15	0	601	4 390	1 471	nc
2012	6 052	7	9	2	0	18	418	108	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>182 245</b>	<b>500</b>	<b>102</b>	<b>17</b>	<b>0</b>	<b>619</b>	<b>4 808</b>	<b>1 579</b>	<b>0</b>

## 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 2011	25 662	205	3	8	11	3	1	4	0
2012	6 040	47	0	1	1	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>31 702</b>	<b>252</b>	<b>3</b>	<b>9</b>	<b>12</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>0</b>

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



## ORGANISATION RÉGIONALE → GUYANE

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

**RÉFÉRENT**  
**Dr P. BONNET**

Territoire Géographique :  
Guyane

## Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2011	129 862	0	0	0	0	0	0
2012	6 599	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>136 461</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2011	129 862	3	2	7	17	29	2
2012	6 599	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>136 461</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>7</b>	<b>17</b>	<b>29</b>	<b>2</b>

## Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1980 à 2011	129 862	7	0	1	0	8	1
2012	6 599	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>136 461</b>	<b>7</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>8</b>	<b>1</b>

## Drépanocytose (\*)

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1992 à 2011	102 138	271	161	13	0	445	7 748	2 437	11
2012	6 599	15	12	0	0	27	531	161	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>108 737</b>	<b>286</b>	<b>173</b>	<b>13</b>	<b>0</b>	<b>472</b>	<b>8 279</b>	<b>2 598</b>	<b>11</b>

## 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 2011	211	0	0	0	0	0	0	0	0
2012	3 402	22	0	2	2	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>3 613</b>	<b>22</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

(\*) 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<sup>er</sup> juillet 2012

# ORGANISATION RÉGIONALE → MARTINIQUE

Adresse : Laboratoire de Biologie Polyvalente CH du Lamentin  
BP429 97292 LE LAMENTIN Cx2  
Téléphone : 05.96.57.11.14 - Fax : 05.96.51.07.62  
E.mail : beatrice.ferrey@ch-lamentin.fr / emma.pierrisnard@ch-lamentin.fr

**RÉFÉRENTS**  
**Dr B. FERREY /**  
**Dr E. PIERRISNARD**

Territoire Géographique :  
Martinique

## Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2011	176 834	7	0	7	1	0	nc
2012	4 480	0	0	0	1	0	nc
<b>Total Fin 2012</b>	<b>181 314</b>	<b>7</b>	<b>0</b>	<b>7</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>nc</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2011	172 292	2	4	6	3	15	nc
2012	4 480	0	0	0	0	0	nc
<b>Total Fin 2012</b>	<b>176 772</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>6</b>	<b>3</b>	<b>15</b>	<b>nc</b>

## Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2011	87 312	7	1	2	0	10	nc
2012	4 480	1	0	0	0	1	nc
<b>Total Fin 2012</b>	<b>91 792</b>	<b>8</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>11</b>	<b>nc</b>

## Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1985 à 2011	126 211	254	83	18	5	360	2 816	1 258	3
2012	4 457	7	4	1	0	12	332	142	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>130 668</b>	<b>261</b>	<b>87</b>	<b>19</b>	<b>5</b>	<b>372</b>	<b>3 148</b>	<b>1 400</b>	<b>3</b>

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

## ORGANISATION RÉGIONALE → MAYOTTE

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

**RÉFÉRENT**  
**Dr HEBERT**

Territoire Géographique :  
 Mayotte

## Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1991 à 2011	98 283	0	0	0	0	0	0
2012	6 505	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>104 788</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

## Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1991 à 2011	98 283	0	0	0	5	5	0
2012	6 505	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>104 788</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>0</b>

## Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1991 à 2011	98 283	3	0	0	0	3	1
2012	6 505	1	0	0	0	1	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>104 788</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>4</b>	<b>1</b>

## Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sβ)	SC	Sβ	Autres	Total	AS	AC	
1992 à 2011	98 275	153	0	1	0	154	3 940	7	1
2012	6 505	9	0	1	0	10	295	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>104 780</b>	<b>162</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>164</b>	<b>4 235</b>	<b>7</b>	<b>1</b>

## ASSOCIATION RÉGIONALE → RÉUNION

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

**PRÉSIDENT**  
**Dr J. GHAZOUANI**

Territoire Géographique :  
Ile de la Réunion

### Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2011	428 640	3	0	3	5	2	0
2012	14 317	1	0	1	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>442 957</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>4</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>0</b>

### Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2011	428 640	13	4	9	60	86	2
2012	14 317	0	1	0	3	4	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>442 957</b>	<b>13</b>	<b>5</b>	<b>9</b>	<b>63</b>	<b>90</b>	<b>2</b>

### Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2011	382 034	57	7	4	0	68	2
2012	14 317	2	0	0	0	2	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>396 351</b>	<b>59</b>	<b>7</b>	<b>4</b>	<b>0</b>	<b>70</b>	<b>2</b>

### Drépanocytose

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1990 à 2011	246 271	48	1	5	0	54	4 921	94	1
2012	14 317	5	0	0	0	5	331	5	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>260 588</b>	<b>53</b>	<b>1</b>	<b>5</b>	<b>0</b>	<b>59</b>	<b>5 252</b>	<b>99</b>	<b>1</b>

### Mucoviscidose

		Biologie Moléculaire			Nombre de malades			Faux Négatifs	
Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2011	139 052	1 321	30	121	151	38	4	43	5
2012	14 317	82	3	9	12	3	0	3	0
Total Fin 2012	153 369	1 403	33	130	163	41	4	46	5

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **PACA-TOM**

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

**PRÉSIDENT**  
**Pr J. SARLES**

Territoire Géographique :  
 Polynésie, Nouvelle  
 Calédonie, Wallis et Futuna

**Hyperphénylalaninémie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1967 à 2011	241 270	2	0	2	0	1	0
2012	8 702	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>249 972</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>0</b>

**Hypothyroïdie**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2011	241 270	1	3	5	37	46	
2012	8 702	1	0	1	1	3	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>249 972</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>6</b>	<b>38</b>	<b>49</b>	<b>0</b>

**Hyperplasie des Surrénales**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2011	147 137	11	2	0	0	13	
2012	8 702	0	0	0	0	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>155 839</b>	<b>11</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>13</b>	<b>0</b>

**Drépanocytose**

Exercice	Nombre de NN testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2011	281	0	0	0	0	0			
2012	41	0	0	0	0	0	3	0	0
<b>Total Fin 2012</b>	<b>322</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>0</b>	<b>0</b>

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

\_\_\_\_\_



