

BILAN D'ACTIVITÉ 2011



SOMMAIRE

	<i>Page</i>
Organigramme de l'AFDPHE	3
Rapport moral du Président	13
Rapport de la Commission Technique	17
Rapport du Comité informatique	21
Bilan d'Activité 2011	23
1. Activité nationale	25
2. Tableaux des Données Nationales	39
- Malades repérés par région	40
- Age au prélèvement et nombre de refus du dépistage	41
- Données par programme de dépistage	
• Phénylcétonurie	42
• Hypothyroïdie congénitale	46
• Hyperplasie congénitale des surrénales	50
• Drépanocytose	54
• Mucoviscidose	58
- Fréquence de la Prématurité dans les tests positifs	65
3. Tableaux des Données par région	67



ORGANIGRAMME DE L'AFDPHE (au 22 juin 2012)

I • Le Bureau

MEMBRES ÉLUS

Président :	Michel ROUSSEY (Rennes)
Vice-Présidents :	Jacques SARLES (Marseille) Frédéric HUET (Dijon)
Secrétaire Général :	Jean-Louis DHONDT (Lille)
Secrétaire Général Adjoint :	Jean-Louis GINIES (Angers)
Trésorier :	Jean-Louis PERIGNON (Paris)
Représentants des régions :	Olivier CLARIS (Lyon) François FEILLET (Nancy)

MEMBRES DE DROIT

Représentant le Département Information et Prévention de la CNAMTS :	Florence ORSINI (Paris)
Conseil de l'Ordre des Sages- Femmes :	Anne-Marie CURAT (Foix) Marie-France BOUTHET

MEMBRES COOPTÉS

Président de la Commission Technique :	David CHEILLAN (Lyon)
Président de la Commission d'Ethique :	Gérard LEVY (Caen)
Suivi du dépistage surdité :	René DAUMAN (Bordeaux)

AUTRES MEMBRES

Médecin Conseil drépanocytose :	Josiane BARDAKDJIAN-MICHAU (Paris Créteil)
Médecin Conseil mucoviscidose :	Anne MUNCK (Paris Robert Debré)
Directeur Administratif :	Marie-Simone LEVEAUX (Paris)
Web Master :	David CHEILLAN (Lyon)
CFCE Commissaire aux Comptes :	Frédéric BERGHE (Maisons-Laffitte)

II • Le Conseil d'Administration

DÉLÉGUÉS RÉGIONAUX

Nord-Pas-de-Calais

Picardie

Champagne-Ardenne

Lorraine

Alsace

Franche Comté

Bourgogne

Rhône Alpes

Provence-Alpes-Côte d'Azur

Languedoc-Roussillon

Midi-Pyrénées

Aquitaine

Poitou-Charentes

Pays de Loire

Bretagne

Normandie

Ile de France

Centre

Limousin

Auvergne

La Réunion

Guyane

D. TURCK

P. VAAST

B. BOUDAILLIEZ

R. GARNOTEL

B. LEHEUP

G. JUIF

J. SCHIRRER

F. HUET

O. CLARIS

P. GAUCHERAND

C. GAY

J. SARLES

B. CHABROL

G. CAMBONIE

JP. OLIVES

D. LACOMBE

R. HANKARD

JL. GINIES

P. BARRIERE

M. ROUSSEY

G. LEVY

G. TRAVERT

P. CZERNICHOW

M. DE MONTALEMBERT

JL. PERIGNON

J. LEGER

F. GALACTEROS

L. JONARD

JC. BESNARD

A. CONSTANTY

V. SAPIN

J. GHAZOUANI

P. BONNET

DÉLÉGUÉS NATIONAUX

J. BARDAKDJIAN

R. DAUMAN

F. FEILLET

G. TCHERNIA

I. NISAND

D. CHEILLAN

JL. DHONDT

C. FEREC

F. LABARTHE

III • Commissions Spécialisées

TECHNIQUE

D. CHEILLAN (Président),
D. DELMAS,
J.L. DHONDT,
JL. PERIGNON,
M. ROUSSEY,
G. TRAVERT,

J. BARDAKDJIAN-MICHAU,
M. DESGEORGES,
M. NOEL,
J. PERINI,
C. SOMMA,
O. RIGAL

ÉTHIQUE

D. BERTAUX,
M. LEVINE,
G. VIOT

P. BOITTE,
G. LEVY

IV • Médecins Référents Nationaux

Phénylcétonurie
Hypothyroïdie
Hyperplasie des Surrénales
Drépanocytose
Mucoviscidose

F. FEILLET
JL. GINIES
F. HUET
J. BARDAKDJIAN
A. MUNCK

V • Administration

Secrétariat/Comptabilité
Directeur Administratif
Médecin Délégué
Technicienne d'Etudes
Chargée de traitements

P. GAL
MS. LEVEAUX
A. MUNCK
E. HOUSSIN (jusqu'au 31/12/2011)
D. DELMAS (à partir du 1/4/2012)

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

E. HOUSSIN / D. DELMAS
MS. LEVEAUX

ASSOCIATIONS RÉGIONALES

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE
NORD-PAS-DE-CALAIS	FARRIAUX J.P.	ARDPHE 68 Rue Sylvère Verhulst 59000 LILLE Tél : 03.20.52.92.82 Fax : 03.20.52.98.42 Email : a.r.d.p.h.e-Lille@wanadoo.fr
PICARDIE	BOUDAILLIEZ B.	CHU Nord Pôle de Pédiatrie Place Victor Pauchet Entrée 13 80054 AMIENS Cx Tél : 03.22.66.86.82 Fax : 03.22.66.82.94 Email : boudailliez.bernard@chu-amiens.fr
CHAMPAGNE-ARDENNE	BEDNAREK-WEIRAUCH N.	ARCAMMHE Institut Alix de Champagne 47 Rue Cognacq Jay 51092 REIMS Tél : 03.26.78.91.02 Fax : 03.26.78.90.35 Email : nbednarek@chu-reims.fr
LORRAINE	LEHEUP B.	Hôpital d'Enfants - Service de Pédiatrie III et Génétique Clinique Rue du Morvan 54511 VANDŒUVRE Cx Tél : 03.83.15.46.15 Fax : 03.83.15.46.47 Email : b.leheup@chu-nancy.fr
ALSACE	JUIF J.G.	ARDPHEAM Laboratoire de Biochimie Générale et Spécialisée Plateau Technique de Biologie Nouvel Hôpital Civil 1 Place de l'Hôpital 67091 STRASBOURG Tél : 03.69.55.06.94 Fax : 03.69.55.17.44 Email : lydia.lehr@chru-strasbourg.fr
FRANCHE COMTE	SCHIRRER J.	CHU Pavillon de la Mère et de l'Enfant Consultation de Pédiatrie 25030 BESANCON Cx Tél : 03.81.21.81.46 Fax : 03.81.81.88.87 Email : jacques.schirrer@wanadoo.fr
BOURGOGNE	HUET F.	Hôpital d'Enfants du Bocage Service de Pédiatrie 1 Bd du Maréchal de Lattre de Tassigny 21034 DIJON Cx Tél : 03.80.29.34.15 Fax : 03.80.29.38.03 Email : frederic-huet@chu-dijon.fr
RHONE-ALPES	GAUCHERAND P. CO-PRÉSIDENT	Groupement Hospitalier Est - Hôpital Femme Mère Enfant Service de Gynécologie Obstétricien 69677 BRON Cx Tél : 04.27.85.50.79 Fax : 04.27.86.92.61 Email : Pascal.gaucherand@chu-lyon.fr
	CLARIS O. CO-PRÉSIDENT	Groupement Hospitalier Est - Hôpital Femme Mère Enfant Service de Néonatalogie 69677 BRON Cx Tél : 04.27.85.52.86 Fax : 04.72.11.76.44 Email : urphe.lyon@infonie.fr

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE
RHONE-ALPES	DEBILLON T.	CHU de Grenoble Département de Pédiatrie BP 217 38043 GRENOBLE Cx 09 Tél : 04.76.76.58.95 Fax : 04.76.76.58.30 Email tdebillon@chu-grenoble.fr
P.A.C.A.	SARLES J.	Hôpital d'Enfants de la Timone Service de Pédiatrie 15 ^{ème} Etage 13385 MARSEILLE Cx 5 Tél : 04.91.38.67.43 Fax : 04.91.38.67.36 Email : jsarles@mail.ap-hm.fr
LANGUEDOC ROUSSILLON	CAMBONIE G.	Hôpital Arnaud de Villeneuve Service de Néonatalogie et Réanimation 371, avenue du Doyen Gaston Giraud 34295 MONTPELLIER Cx 5 Tél : 04.67.33.66.09 Email : g-cambonie@chu-montpellier.fr
MIDI-PYRENEES	OLIVES J.P.	Hôpital des Enfants Service de Pédiatrie 330 Avenue de Grande Bretagne BP 3119 31026 TOULOUSE Cx 3 Tél : 05.34.55.85.62 Fax : 05.34.55.85.67 Email : olives.jp@chu-toulouse.fr
AQUITAINE	LACOMBE D.	Hôpital des Enfants Pellegrin Service de Pédiatrie Place Amélie Raba Léon 33076 BORDEAUX CX Tél : 05.56.79.55.39 Fax : 05.56.79.61.56 Email : didier.lacombe@chu-bordeaux.fr
POITOU- CHARENTES	HANKARD R.	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 : r.hancard@chu-poitiers.fr
PAYS DE LOIRE	GINIES JL.	CHU Centre Robert Debré Service de Pédiatrie 4 Rue Larrey 49933 ANGERS Cx 09 Tél : 02.41.35.38.84 Fax : 02.41.35.36.73 Email : Genetique-Medicale@chu-angers.fr
PAYS DE LOIRE	BARRIERE P.	ANDEMEGEN Hôpital Mère et Enfant Service de Biologie de la Reproduction 38 bd Jean Monnet 44093 NANTES Cx 1 Tél : 02.40.08.32.41 Fax : 02.40.08.32.28 Email : paul.barriere@chu-nantes.fr

RÉGION	PRÉSIDENT	ADRESSE
BRETAGNE	ROUSSEY M.	ARDPHE de Bretagne Annexe Pédiatrique Hôpital Sud 16 Bd de Bulgarie BP 90347 35203 RENNES Cx 2 Tél : 02.23.30.27.64 Fax : 02.33.30.27.66 Email : ardphe.bretagne@wanadoo.fr michel.roussey@chu-rennes.fr
NORMANDIE	TRAVERT G.	CHU de Caen Service d'Endocrinologie Métabolisme Avenue de la Côte de Nacre 14033 CAEN Cx Tél : 02.31.06.48.98 Fax : 02.31.06.51.60 Email : travert-g@chu-caen.fr
FEDERATION PARISIENNE	CZERNICHOW P.	Hôpital des Enfants Malades Pavillon Blumenthal 149 Rue de Sèvres 75742 PARIS Cx 15 Tél : 01.44.49.44.92 Fax : 01.44.49.44.99 Email : Paul.czernichow@nck.aphp.fr
CENTRE	BESNARD JC.	CHU Bretonneau Service de Génétique 2 Bd Tonnellé 37044 TOURS Tél : 02.47.47.86.24 Fax : 02.47.47.86.53 Email : sec.genedep@chu-tours.fr
LIMOUSIN	CONSTANTY A.	Hôpital de la Mère et de l'Enfant Service de Pédiatrie 8, avenue Dominique Larey 87042 LIMOGES Cx Tél : 05.55.05.14.50 Fax : 05.55.05.67.97 Email : anne.constanty@chu-limoges.fr
AUVERGNE	SAPIN V.	CHU Gabriel Montpied Laboratoire de Biochimie Rue de Montalembert BP 392 63011 CLERMONT FERRAND Cx Tél : 04.73.75.18.01 Fax : 04.73.75.18.55 Email : vsapin@chu-clermontferrand.fr
ILE DE LA REUNION	GHAZOUANI J.	ARDPHME BP 904 97478 SAINT DENIS Cx Tél : 02.62.20.13.39 Fax : 02.62.41.06.33 Email : naitreajd@wanadoo.fr
GUYANE	BONNET P.	SERVICE DEPARTEMENTAL DE PMI 10 Avenue de Thies Place des Palmistes 97300 CAYENNE Tél : 05.94.28.93.20 Fax : 05.94.31.87.05 Email : philippe.bonnet@ch-cayenne.fr
GUADELOUPE	SAINT-MARTIN C.	Centre de la drépanocytose Hôpital RICOU BP 365 97159 POINTE A PITRE Tél : 05.90.89.14.81 Fax : 05.90.89.12.52 Email : christian.saint-martin@chu-guadeloupe.fr

LABORATOIRES de DÉPISTAGE

PCU/HYPO/HCS/CF

Lille	PCU/HC/HCS/CF	JM. PERINI	(M. Lhermite)
Amiens	PCU HC/HCS/CF	JC. MAZIERES I. EL ESPER	(JC. Mazières) (ME. Meyer)
Reims	PCU/HC/HCS/CF	R. GARNOTEL	(Ph. Gillery)
Nancy	PCU/HC/HCS/CF	E. LORENTZ	(JL. Gueant)
Strasbourg	PCU/HC/HCS/CF	JM. LESSINGER	(JM. Lessinger)
Besançon	PCU HC/HCS/CF	B. CYPRIANI F. GAULARD	(S. Davani) (H. Boulahdour)
Dijon	PCU/HC/HCS/CF	MF. FRIGERE	(Ph. Gambert)
Lyon	PCU/HC/HCS/CF	D. CHEILLAN	(C. Saban)
Grenoble	PCU/ HC/HCS/CF	Ch. CORNE	(P. Faure)
Marseille	PCU/HC/HCS/CF	C. SOMMA-DELPERO	(O. Mundler)
Montpellier	PCU/HC/HCS/CF	F. MONTELS	(Lamy)
Toulouse	PC/HC/HCS/CF	J. FAUVEL	(H. Chap)
Bordeaux	PCU HC/CF HCS	I. VERNHET A. GEORGES JB. CORCUF	(H. De Verneuil) (L. Bordenave) (L. Bordenave)
Angers	PCU/HC/HCS/CF	JL. GINIES	(C. Homedan)
Nantes	PCU/HC/HCS/CF	S MIRALLIE	(S. Mirallie)
Rennes	PCU/HC/HCS/CF	M. CATHELIN	(M. Catheline)
Caen	PCU/HC/HCS/CF	D. LAROCHE	(D. Guenet)
Paris N-EM	PCU/HC/HCS/CF	JL. PERIGNON	(JL. Perignon)
Paris R. Debré	PCU/HC/HCS/CF	B. ALLAF	(D. Porquet)
Tours	PCU/HC/HCS/CF	D. GUILLOTEAU	(JC. Besnard)
Limoges	PCU HC/HCS/CF	ML. DARDE T CHIANEA	(ML Darde) (T. Chianéa)
Clermont-Fd	PCU/HC/HCS/CF	M. COLOMBIER	(V. Sapin)

LABORATOIRES de BIOLOGIE MOLÉCULAIRE MUCOVISCIDOSE (CF)

Lille	G. LALAU	(M. Lhermite)
Reims	C. CLAVEL	(P. Birembaut)
Lyon	F. CABET	(Y. Morel)
Montpellier	M. CLAUSTRES	(M. Desgeorges)
Toulouse	E. BIETH	(P. Calvas)
Brest	MP. AUDREZET	(C. Ferec)
Caen	D. LAROCHE	(ML. Kottler)
Paris N-EM	A. MUNNICH	(A. Munnich)
Paris Trousseau	L. JONARD	(R. Couderc)

Ces laboratoires assurent les tests moléculaires pour les régions suivantes :

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

LABORATOIRES de DÉPISTAGE DRÉPANOCYTOSE (HbS)

Lille	JM PERINI	(M. Lhermite)
Marseille	C. BADENS	(C. Badens)
Paris Robert Debré	N. COUQUE	(J. Elion)
Créteil	J. BARDAKDJIAN	(M. Goossens)
Pointe à Pitre	C. SAINT-MARTIN	(C. Saint-Martin)
Fort de France	B. FERREY	(E. Pierrisnard)

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

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



RAPPORT MORAL DU PRESIDENT

L'année 2011-2012 a vu se concrétiser plusieurs des dossiers mis en route par l'AFDPHE, déjà cités dans le rapport de 2011

1 • L'audit externe sur les coûts réels du dépistage néonatal (DNN)

Ce dossier, commencé en 2010, a été réalisé par la société In extenso avec le financement de la Cnamts. Nous avons maintenant une évaluation objective du coût réel du DNN qui a été transmise officiellement à la Cnamts en janvier 2012. Le DNN ne peut fonctionner que grâce à l'aide des CHU, même pour les associations régionales (AR) les plus importantes pour le nombre de naissances (Paris, Lille, Marseille, Lyon, Rennes, Caen) et bien sûr pour toutes les autres. Cette aide est, au minimum un hébergement gracieux du secrétariat et du laboratoire de l'Association Régionale (AR) dans les locaux du CHU, au maximum une prise en charge financière d'une partie du personnel de l'AR.

Je remercie de nouveau les présidents des AR et leur personnel qui ont accueilli les auditeurs qui ne pouvaient réellement comprendre le fonctionnement de chaque AR qu'en se rendant sur place. Je remercie aussi la société In extenso qui a réussi à faire ce travail qui était loin d'être évident.

A l'heure de la transparence des coûts, nos tutelles, la Cnamts et le Ministère de la Santé, ont maintenant les données objectives sur l'implication financière des CHU alors que cette mission ne leur est pas dévolue officiellement.

2 • Le DNN du déficit en MCAD

On rappelle que la question de l'extension du DNN au déficit en MCAD avait été soulevée par l'AFDPHE dès 2007. Avec une action concertée avec la Société Française de Biologie Clinique (SFBC) et la Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme (SFEIM), Il a fallu 2 ans pour convaincre le Ministère de mettre cette question au programme de travail de l'incontournable Haute Autorité de Santé (HAS). La commission ad hoc a commencé ses travaux fin 2009 et les recommandations sont sorties en juin 2011. Elles sont en faveur de l'extension du DNN à cette pathologie avec nécessité de restructuration de l'organisation du DNN en France puisqu'il y aurait nécessité de faire des regroupements des AR les plus petites avec un nombre compris entre 5 et 15 au lieu des 21 laboratoires actuels. On quitterait alors une organisation calquée sur les strictes régions administratives (hors Outre-mer) qui étaient au plus près du terrain c'est-à-dire des maternités. Il s'agit donc là d'une modification profonde de notre organisation mise en place il y a 40 ans, qui a fait la preuve de son efficacité (pratiquement 100 % des nouveau-nés testés).

Les recommandations ont été remises officiellement au Ministère (DGS, DGOS, DSS) en décembre 2011. Avec l'audit des coûts externes, nos tutelles ont maintenant les documents leur permettant de prendre les décisions adéquates, sans rompre l'efficacité du DNN.

Un 2^e volet doit maintenant être étudié par la HAS sur l'extension du DNN à d'autres maladies métaboliques héréditaires que permet la technologie par la spectrométrie de masse en tandem. Les travaux devraient commencer au second semestre 2012.

3 • Le DNN de la surdité congénitale

Le feuillet ou plutôt le parcours du combattant du DNN de la surdité a peut-être abouti le 23 avril 2012 avec la publication de l'arrêté ministériel instaurant ce dépistage. On rappelle que le programme expérimental mis en place par la Cnamts et piloté par l'AFDPHE a commencé en 2005. Les conclusions ont été rendues sous forme de 2 volets par la Société Cemka Eval, qui en était l'évaluateur externe en 2008 et 2010.

Ce dépistage pose un problème culturel et a soulevé de nombreuses controverses au sein de quelques associations de malentendants. Il a alors pris une voie politique avec intervention des députés, du Sénat, du Conseil Constitutionnel afin qu'une loi soit établie pour ce dépistage, alors qu'un arrêté ministériel était suffisant pour l'inscrire dans le Code de Santé Publique, à l'instar des autres dépistages néonataux. Je crois pouvoir dire que le travail de l'AFDPHE a été déterminant pour la décision de l'instauration de ce dépistage.

Maintenant il faut le mettre en place et on espère que les tutelles n'oublieront pas les professionnels qui ont l'expérience du DNN de masse. Compte tenu que ce dépistage ne part pas de gouttes de sang comme nos autres dépistages, il n'est pas certain que l'AFDPHE et ses AR soient retenues pour la gestion des résultats, même s'il paraît assez logique de mettre les résultats du test sur notre carton de prélèvement. De toute façon, quelle que soit la décision prise, la création d'un secrétariat spécifique ou d'un secrétariat renforcé pour les AR et l'AF sera indispensable, ce qui a été théoriquement pris en compte dans le budget.

4 • Le DNN de la drépanocytose

L'an dernier la commission éthique de l'AFDPHE s'était prononcée en faveur de la généralisation du DNN de la drépanocytose en métropole, inscrite dans le 2^e plan maladies rares. Le ministère a saisi la HAS pour qu'elle étudie cette question. La réunion de cadrage à laquelle participe l'AFDPHE se réunit le jour même de notre AG. On devrait donc avoir les conclusions en 2013.

5 • Le DNN de la mucoviscidose

L'étude TIR-PAP, réalisée par l'Aredemag et financée par la Cnamts, pour un nouvel algorithme de dépistage de la mucoviscidose utilisant des marqueurs exclusivement biochimiques, s'est terminée en 2011. Les résultats ont été analysés par un auditeur externe et rendus à la Cnamts. Cette étude a répondu aux demandes du Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE) et de la HAS qui souhaitaient une alternative au couplage TIR-DNA actuellement en vigueur qui induit le repérage de quelques enfants hétérozygotes, contraire aux lois de bioéthique interdisant la réalisation de tests génétiques chez des mineurs s'ils n'en tirent pas un bénéfice personnel immédiat. Les résultats ont déjà fait l'objet d'une communication par Jacques Sarles au Congrès de l'ISNS de Genève en août 2011.

L'étude a montré que la sensibilité et la spécificité du couplage TIR-PAP étaient identiques au couplage TIR-DNA et en ce sens répond aux demandes du CCNE. Néanmoins la décision d'un changement d'algorithme de DNN est lourde de conséquences et le bureau de l'AFDPHE a décidé d'organiser une réunion le 5 juillet prochain en ayant recueilli au préalable l'avis des pédiatres des centres spécialisés

(CRCM) en charge de la confirmation du diagnostic, des généticiens cliniciens, des généticiens moléculaires, des responsables des AR, mais aussi des familles de mucoviscidose. Le principal avantage de la TIR-PAP est la suppression du repérage induit des hétérozygotes et cette question intéresse aussi les non-professionnels. L'avis du CCNE remonte déjà à 2007, et la perception des tests génétiques a évolué dans tous les pays. La diminution du repérage des formes frontières est un autre avantage du couplage TIR-PAP mais cette question peut aussi se régler en supprimant la principale mutation responsable des formes frontières, la R117H, dans le kit de dépistage.

6 • Les autres dossiers

Le travail au sein du bureau de l'AFDPHE ne manque pas et certains points ont du être réglés en 2011 ou sont en cours de règlement :

→ Le 1^{er} point qui nous a beaucoup occupés a été le remplacement de notre chargée de traitement, Elise Houssin, qui nous a quittés fin décembre 2011. Le recrutement a été en définitive difficile puisque nous avons géré beaucoup de candidatures. La personne que nous avons sélectionnée et recrutée avant le départ d'Elise pour qu'elle se forme à son contact, a en définitive donné sa démission au bout d'1 mois pour des raisons personnelles. Nous avons dû relancer nos entretiens d'embauche et, en définitive, nous sommes satisfaits de cette évolution car nous avons pu recruter Dominique Delmas, sage-femme de formation. Ne pouvant être recrutée qu'à partir du 1^{er} avril, sa candidature nous a paru suffisamment intéressante pour qu'on patiente pendant 3 mois. Son travail n'est pas facile car elle découvre 40 ans de fonctionnement et un logiciel spécifique pas toujours simple à comprendre. Cela explique que le rapport d'activité de l'année 2011 avec les chiffres définitifs ne pourra être disponible qu'en septembre 2012.

→ Les commissions technique et informatique font leur rapport spécifique et je remercie leurs présidents et membres du travail effectué. Pour l'informatique, nous allons vers une évolution de notre logiciel. La commission technique a beaucoup travaillé sur **les seuils différentiels de la 170HP en fonction du terme de naissance** afin d'améliorer la VPP du DNN de l'hyperplasie congénitale des surrénales chez les prématurés avec un nombre trop élevé de faux positifs. Le travail de JC Carel sur ce dépistage a été rendu à la Cnamts et a fait l'objet d'une publication dans Arch Pediatr Adoles Med début 2012. En fait on s'oriente plutôt vers une suppression de ce dépistage chez les grands prématurés qui sont de toute façon forcément hospitalisés. Notre commission éthique est saisie afin de savoir s'il est éthique de faire un dépistage ciblé en excluant les prématurés.

→ Un autre travail dans lequel l'AFDPHE était partie prenante a fait l'objet d'une publication majeure en 2011 dans le J Clin Endocrinol Metab. Il s'agit du PHRC de Juliane Léger sur le devenir à long terme des **hypothyroïdies congénitales**. En 2011 nous avons aussi accepté de collaborer avec l'InVS sur un travail évaluant une augmentation de l'incidence de l'hypothyroïdie congénitale depuis son instauration. L'étude est en cours et les résultats devraient être disponibles fin 2012.

→ L'arrêté du 22 janvier 2010 obligeant les professionnels à proposer le DNN des maladies dont la liste est fixée dans cet arrêté amène aussi à traiter de façon égalitaire tous les enfants nés sur le territoire français, métropolitain et ultra-marin. Ce n'est pas encore le cas pour la mucoviscidose dont le DNN n'est toujours pas effectué en **Martinique** (contrairement à la Guadeloupe) et en **Guyane** (la question de Mayotte se posera à court terme). La question de la Guyane a été réglée au cours du 1^{er} semestre 2012 et le DNN de la mucoviscidose commencera le 1^{er} juillet 2012. Celui de la Martinique devrait suivre avant la fin de l'année.

→ L'AFDPHE a par ailleurs organisé sa **journée scientifique** en avril 2011 qui était conjointe avec la 1^{re} réunion de la Société Française de Dépistage Néonatal (SFDN) nouvellement créée début 2011. Pour 2012 et 2013 les journées seront distinctes avec d'une part une journée des laboratoires de dépistage

qui a eu lieu le 24 mai dernier et d'autre part un congrès sur les évolutions des DNN en traitant notamment des nouvelles maladies pouvant faire l'objet d'un DNN. Les nantais sont par exemple venus nous présenter leur projet de DNN du déficit immunitaire combiné sévère (DICS), qui fait actuellement partie des tables rondes majeures de l'ISNS (Congrès 2011 de Genève et du futur congrès 2012 de Budapest). C'est typiquement un sujet qui devra être traité au prochain congrès de la SFDN.

→ Jacques Sarles a représenté l'AFDPHE à la **commission européenne** recensant les pratiques de DNN au sein des pays européens en essayant d'établir des recommandations communes. Le rapport a été mis en ligne sur internet (notamment sur le site de l'ISNS) en mai 2011.

→ Il y a aussi un travail en cours sur une modernisation de notre **site internet** auquel participe activement David Cheillan. Les documents d'information de l'AFDPHE ont été revus ou sont en cours de révision.

→ Enfin le problème de fournisseurs de nos **cartons de prélèvement** devient malheureusement récurrent et nous avons été contraints de changer de fournisseur malgré une augmentation importante du coût, qui heureusement a été prise en charge par la Cnamts.

→ Enfin je terminerai ce rapport moral en remerciant plusieurs personnes et tout d'abord notre secrétaire général, Jean-Louis Dhondt qui a décidé de faire valoir ses droits à la retraite y compris pour le DNN. Il a été un acteur important de ce dépistage en France depuis de nombreuses années, mais aussi sur le plan international puisqu'il a reçu le Guthrie Award en 2010.

Je remercie aussi

le personnel du siège social (la directrice MS Leveaux, la secrétaire Paulette Gal, les techniciennes d'études cliniques, Elise Houssin qui nous a quittés et la nouvelle, Dominique Delmas, que nous saluons chaleureusement, et Anne Munck en charge plus particulièrement du DNN de la mucoviscidose), les membres du bureau (avec une pensée particulière pour Jean-Louis Giniès qui n'a pu se rendre disponible comme il l'aurait souhaité), Florence Orsini qui représente la Cnamts, le commissaire aux comptes, les membres des différentes commissions et bien sûr tous les membres des AR et des maternités, c'est-à-dire les personnels de terrain sur qui repose la bonne réalisation du DNN. L'AFDPHE fête cette année ses 40 ans d'existence et nous organiserons à cette occasion une manifestation que nous voulons marquante car le DNN constitue une action majeure de Santé Publique dont la population et nos dirigeants n'ont pas toujours pris l'importance. Vous serez informés de la date en espérant que tous les acteurs du DNN nous rejoindront.

Paris, le 26 juin 2012
Professeur Michel ROUSSEY



RAPPORT de la COMMISSION TECHNIQUE AFDPHE

2011 – 2012

com.technique@afdphe.org

Entre Juin 2011 et Juin 2012, la commission technique s'est réunie à trois reprises : le 15 Septembre 2011, le 5 Janvier 2012 et le 10 Mai 2012. 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 et du groupe « gutrhie » s'occupant de l'évolution du carton de prélèvement
- Claude Somma (Marseille) : Responsable du suivi de la 17OHP
- Georges Travert (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)
- Odile Rigal (Paris) : Responsable du groupe « Qualité »
- Michèle Noel (Paris) : Membre de l'ANSM (ex Afssaps) en charge du programme d'EEQ pour le dépistage néonatal
- Jean-Louis Dhondt : Expert ANSM
- Jean-Louis Perignon : membre actif
- Michel Roussey : Président AFDPHE
- Dominique Delmas : chargée de traitement AFDPHE, responsable du recueil des distributions

Au cours de la période 2011 – 2012, la commission technique a mené les actions suivantes :

1 • 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 et à un travail de relance de la part de notre nouvelle chargée de traitement : Mme Dominique Delmas.

- Pour la phénylalanine, le % moyen de positifs se situe autour de 0,06%. Le recueil des N° de lots a permis de mettre en évidence que la moyenne pouvait varier fortement d'un lot à l'autre (64 à 78 $\mu\text{mol/l}$). Un renforcement des étapes de validation des gammes sera entrepris pour essayer de limiter cet effet.
- Pour la TSH, le % de positifs pour les deux fournisseurs se maintient à des % similaires à 2010 mais supérieurs aux années antérieures : Iba CisBio 0,37% et Perkin Elmer (PE) 0,10%. L'écart entre les deux techniques a tendance à augmenter et une demande de recalibration / standard international devrait être formulée par l'ANSM (ex AFSSAPS).
- Pour la 17OHP, le % de positifs varie de 0,81% pour la technique Iba-CisBio à 0,20% pour PE, tout âge confondu (0,05% pour les nouveau-nés (NN) à terme et 4,17% pour les NN Prématurés). Pour les

nouveaux utilisateurs GSP-PE (Grenoble et Necker), les résultats sont comparables à ceux réalisés sur autodelfia (0.30%). Comme pour la TSH, on note néanmoins un écart intertechnique qui a tendance à augmenter et qu'il faudra surveiller.

- Enfin pour la TIR, l'année 2011 n'a pas mis en évidence d'évolution particulière et le % de « biologie moléculaire » reste stable à 0.44% (0.50% pour Iba ; 0.39% pour PE Autodelfia et 0.50% pour PE Victor).

2 • Fonction d'évaluation des nouveaux réactifs et systèmes analytiques

- Fin de l'évaluation de l'appareil GSP Perkin Elmer. Cette évaluation a été réalisée sur les sites de Paris-Necker et Grenoble et avait permis de valider l'utilisation de cette plateforme pour le dosage de la 17OHP. Depuis, le système a été validé pour les dosages de TSH et TIR mais avec des valeurs seuils légèrement plus basses que celles recommandées pour l'autodelfia (Cf tableau des seuils recommandés). Ce nouvel outil bien que très satisfaisant semble présenter un certain nombre de dysfonctionnements « mécaniques » et « informatiques » sur les unités installées sur les sites évaluateurs ainsi que sur Lyon. La société Perkin Elmer travaille à l'amélioration de ces problèmes mais les nouveaux utilisateurs devront être vigilants sur ce point.

- Pour le kit de recherche des mutations fréquentes du gène CFTR, la commission technique a procédé à l'évaluation et la validation du nouveau lot Elucigen CF30 21133 pour l'année 2012.

- Evaluation du nouveau kit Perkin Elmer pour le dosage de la TIR (Ref : B005-212). Cette évaluation, réalisée sur le site de Paris – Robert Debré en Janvier et Février 2012, a montré une excellente corrélation et a permis de valider l'utilisation de cette nouvelle référence sans modification des valeurs seuils.

3 • Etude d'amélioration des performances du dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales

Suite à la réunion de Mai 2011 entre l'AFDPHE, le Centre de Référence ambiguïté sexuelle et l'équipe de JC Carel, un groupe de travail a été mis en place pour faire évoluer le dépistage de l'HCS (D Cheillan, C Somma, F Huet, M Roussey, JC Carel, B Coulm), notamment en intégrant des seuils variables selon la semaine d'aménorrhée. Après une extraction des données brutes depuis les bases néonatal en région, nous avons étudié l'impact de ces seuils sur le nombre de faux positifs chez les prématurés (uniquement pour la technique Perkin Elmer). Il ressort de ce travail, que chez les grands prématurés (< 32SA), la mise en place de ces seuils ferait baisser très fortement le nombre de faux positifs (de 25% à 0.5%) mais que la sensibilité deviendrait mauvaise avec de nombreux faux-négatifs. En revanche, chez les prématurés > 32SA, ces seuils seraient efficaces pour dépister les malades, tout en réduisant le nombre de faux positifs de 6% à 0.5%.

Il semble donc que l'introduction de ces seuils soit intéressante uniquement pour les prématurés > 32SA. Le travail se poursuit pour savoir comment améliorer les performances de ce dépistage chez les prématurés < 32SA et pour étudier l'impact de ces seuils pour la technique Iba-Cis Bio.

4 • Mise en place du groupe « Qualité »

Le groupe « Qualité » créé en Septembre 2011 est composé de plusieurs biologistes (David Cheillan, Michèle Colombier, Christine Collet, Marie-France Frigère, Chadi Homedan, Samir Mesli, Gilles Renom, Christelle Corne, Roselyne Garnotel) et présidé par Odile Rigal (Paris-Robert Debré). Le groupe s'est

réuni à deux reprises, le 25 Novembre 2011 à Lyon et le 3 Avril 2012 à Paris. L'objectif de ce groupe est d'aider les laboratoires de dépistage néonatal à passer le cap de l'accréditation selon la norme EN 15189, notamment en proposant un guide d'accréditation. Plusieurs groupes thématiques ont été créés pour suivre les différents chapitres de la norme : pré-analytique, analytique (validation de méthode) et post-analytique. Une prochaine réunion est prévue à la rentrée.

5 • Création d'une journée des laboratoires de dépistage néonatal

Suite à l'initiative de la société Perkin Elmer qui avait proposé un club utilisateur en Mars 2011 et qui avait eu un retour très favorable, il est apparu un réel besoin pour les biologistes de se retrouver pour aborder des points plus techniques que ceux pouvant être abordés lors de la journée scientifique de l'AFDPHE. Nous avons donc créé une journée dédiée aux laboratoires abordant des thématiques diverses : qualité, pratique quotidienne, nouveaux systèmes,... tout en laissant une place de communication à nos partenaires industriels. La première journée a eu lieu le Jeudi 24 Mai 2012 sur Paris et a connu un vif succès. Le rythme de ces journées est prévu d'être biennal et rendez-vous donc en Mai 2014.

6 • Mise en place de la nomenclature internationale pour la dénomination des mutations du gène CFTR

Depuis plusieurs années, une nomenclature internationale a été proposée pour la dénomination des mutations. Le gène CFTR étant un gène « historique », le passage à cette nomenclature a été retardé pour ne pas rendre difficile l'interprétation des résultats de biologie moléculaire. Néanmoins, le changement était devenu urgent et il fallait mettre en place cette nomenclature. La commission technique a donc proposé un tableau de « conversion » et les laboratoires de biologie moléculaire ont d'ores et déjà mis en application cette nomenclature.

7 • Rappel des recommandations de la commission technique

Dans le cadre du groupe qualité de la commission technique, une révision des recommandations va être entreprise afin de mieux répondre aux exigences de la norme 15189. Dans l'attente, nous faisons un rappel des diverses recommandations émises pour la partie « analytique » :

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

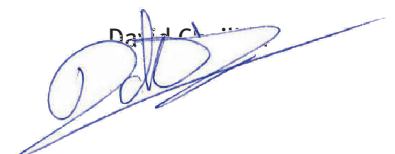
17OHP	SEUIL DE RETEST		SEUIL D'ACTION	
Iba – Cis Bio	50 nmol/L		60 nmol/L	
Perkin Elmer Victor / Autodelfia	< 37SA 35 nmol/L	≥ 37SA 20 nmol/L	< 37SA 40 nmol/L	≥ 37SA 25 nmol/L
Perkin Elmer GSP	< 37SA 35 nmol/L	≥ 37SA 20 nmol/L	< 37SA 40 nmol/L	≥ 37SA 25 nmol/L

Dosage de la Trypsine Immuno Réactive

TIR	SEUIL DE RETEST	SEUIL D'ACTION
Iba – Cis Bio	55 µg/L	65 µg/L
Perkin Elmer Victor / Autodelfia	55 µg/L	65 µg/L
Perkin Elmer GSP	50 µg/L	60 µg/L

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

Bien amicalement,





COMITÉ INFORMATIQUE

Synthèse des réunions 2011/2012

Le comité informatique de l'AFDPHE, constitué en 2007, afin de suivre et de faire évoluer le logiciel Néonat s'est réuni 5 fois entre janvier 2011 et mai 2012.

Les membres de ce comité sont :

- Les référents Néonat, c'est à dire les utilisateurs susceptibles d'apporter une première réponse aux questions des régions relatives à Néonat. Il s'agit :
 - Mme MF. Frigère (Dijon)
 - Mme V. Gauthreau (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 :
 - E. Houssin / D. Delmas
 - MS. Leveaux
- Des Informaticiens :
 - M. F. Sahridj (Epiconcept)
 - M. J. Galvez (prestataire externe)

Au cours des réunions de l'année 2011/2012, ce Comité a :

- Organisé une « Journée Néonat » le 5 décembre 2011, dont le but était à la fois de permettre aux utilisateurs de toutes les régions de se rencontrer et d'échanger (entre eux et avec leur référent) sur leur connaissance de l'outil et son évolution.
- Suivi la mise en œuvre des améliorations demandées par les utilisateurs et fait corriger d'éventuelles anomalies du logiciel dans les différentes versions installées successivement (actuellement version 3.6).

Les projets significatifs sur lesquels le Comité Informatique va travailler pour 2012 et les années suivantes sont :

- A court terme :
 - Mettre en place une plateforme WEB (Voozahoo) qui permettra d'échanger des données entre les AR et les laboratoires (sécurisé et au cas par cas) ainsi qu'à l'AFDPHE de récupérer les fiches malades directement issues de Néonat en évitant l'envoi de copies papier par la poste et la re-saisie dans les bases AF.
 - Participer à une analyse critique de l'outil avec la société Epiconcept dans 3 associations régionales afin de faire un bilan des capacités techniques de l'outil et de son utilisation en région

- A moyen et long terme :
 - Revoir, optimiser et harmoniser l'ensemble des bases utilisées par l'AFDPHE
 - Evolution ou remplacement du logiciel Néonat qui commence à dater (technologie dépassée)
 - Prise en compte dans ce logiciel de nouveaux développements éventuels (dont le cahier des charges n'est pas encore arrêté) comme la Surdit , le d ficit en MCAD...
 - Suivi des proc dures d'accr ditation du logiciel dans son utilisation en tant que logiciel de laboratoire

L'organisation du Comit  Informatique a  t  modifi e d but 2012 avec transfert de la gestion du suivi informatique   Val rie Gauthereau de la F d ration Parisienne qui, de par la quantit  d'enfants test s est la plus   m me de suivre et de valider aussi bien les demandes formul es par les r gions que la r solution des bugs des nouvelles versions. Par ailleurs sa localisation en r gion parisienne en fait l'interlocuteur privil gi  du prestataire informatique (Epiconcept).

Les comptes rendus du Comit  Informatique sont diffus s aupr s des associations r gionales par l'interm diaire d'une liste de diffusion mail.

BILAN D'ACTIVITÉ 2011

- **Activité nationale** **p. 25**
- **Tableaux des Données nationales** **p. 39**



Activité nationale en 2011

SOMMAIRE

1 • Activité nationale : données globales	p. 26
1.1. Malades repérés (Tableau I p40).....	p. 26
1.2. Coût des malades repérés.....	p. 27
1.3. Nouveau-nés testés et qualité du dépistage (Tableau II p41).....	p. 27
1.4. Evolution des incidences.....	p. 28
2. Données par programme de dépistage	p. 28
2.1. Hyperphénylalaninémie.....	p. 28
2.1.1. Activité globale (Tableaux III.1p42; III.2 p43).....	p. 28
2.1.2. Description des malades et des hyperphénylalaninémies (Tableau III.2 p43).....	p. 29
2.1.3. Evolution de l'incidence (Tableaux III.3 p44 et III.4 p45).....	p. 29
2.2. Hypothyroïdie congénitale.....	p. 29
2.2.1. Activité globale (Tableaux IV.1 p46 ; IV.2 p47).....	p. 29
2.2.2. Description des malades (Tableau IV.2 p47).....	p. 29
2.2.3. Evolution de l'incidence (Tableaux IV.3 p48 et IV.4 p49).....	p. 30
2.3. Hyperplasie congénitale des surrénales.....	p. 31
2.3.1. Activité globale (Tableaux V.1 p50 ; V.2 p51).....	p. 31
2.3.2. Description des malades (Tableau V.2 p51).....	p. 31
2.3.3. Evolution de l'incidence (Tableau V.3 p52 et V.4 p53).....	p. 33
2.4. Dépistage ciblé de la drépanocytose.....	p. 33
2.4.1. Activité globale (Tableaux VI.1 p54; VI.2 p55).....	p. 33
2.4.2. Description des malades (Tableau VI.2 p55).....	p. 34
2.4.3. Evolution de l'incidence (Tableau VI.3 p56 et VI.4 p57).....	p. 34
2.5. La mucoviscidose.....	p. 34
2.5.1. Activité globale (Tableaux VII.1 p58 à VII.4 p61).....	p. 34
2.5.2. Description des malades (Tableau VII.3 p60; VII.4 p61).....	p. 36
2.5.3. Evolution de l'incidence (Tableau VII.5 p62, VII.6.1 p63 et VII.6.2 p64).....	p. 37
3. Tests de dépistage et Prématurité (Tableaux VIII.1 p65 et VIII.2 p66).....	p. 37
4. Conclusion	p. 38

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).

Le dépistage en 2011 est systématique chez tous les nouveau-nés (NN) pour la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales. Pour la mucoviscidose, il est systématique en métropole, à l'île de la Réunion depuis 2002 et en Guadeloupe depuis le 1er janvier 2008. Il n'est pas réalisé actuellement en Martinique et, de façon aléatoire en Guyane et dans les COM-POM (ce qui 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 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. 40)

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

Table 1 : maladies testées et repérées en 2011

DÉPISTAGE SYSTÉMATIQUE (N = 840 404 NOUVEAU-NÉS)			
	N	Fréquence	[IC95 %]
Hyperphénylalaninémie	44	(1 / 19 100)	[1/27 111 ; 1/14 744]
Phénylcétonurie (Classique / Atypique)	35 / 9		
Hyperphénylalaninémie forme maligne*	3		
Hyperphénylalaninémie modérée permanente (forme bénigne)*	50		
Hypothyroïdie Congénitale	309	(1 / 2 720)	[1/3 061 ; 1/2 447]
Ectopie	107		
Athyréose	48		
Glande en place et/ou trouble de l'hormonogénèse	143		
Non typées	8		
Hyperplasie Congénitale des Surrénales	38	(1 / 22 116)	[1/32 425 ; 1/16 781]
Forme classique avec perte de sel	32		
Forme virilisante pure	6		
Forme non classique ou incertaine *	14		
Dépistage de la Drépanocytose (n= 300 277 nouveau-nés)	374		
DROM-COM (n= 38 575) Syndrome drépanocytaire majeur	69	(1 / 545)	[1/713 ; 1/441]
Métropole (n= 253 466) Syndrome drépanocytaire majeur	305	(1 / 861)** (1 / 2 603)***	[1/970 ; 1/774] [1/2 932 ; 1/2 341]
Dépistage de la Mucoviscidose (n= 814 587 nouveau-nés)	152	(1 / 5 539)	[1/6 667; 1/4 762]
Malades repérés	152		

* 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 2011

MALADIE DÉPISTÉE	NB PRÉVISIONNEL DE NAISSANCES	NOMBRE RÉEL DE NOUVEAU-NÉS TESTÉS EN 2011
PCU/HC/HCS	849 000	840 404
Mucoviscidose	823 000	814 587
Drépanocytose en métropole	263 000	262 683
Drépanocytose DROM-COM	40 000	37 595

Les résultats globaux par région sont présentés dans le tableau I de l'annexe p. 40.

Au total, sur 840 404 nouveau-nés, 917 malades ont été repérés (Phénylcétonurie classique ou atypique (44) + Hypothyroïdie Congénitale (309) + Hyperplasie Congénitale des Surrénales (38) + Syndrome Drépanocytaire Majeur (374) + Mucoviscidose (152) soit 1 / 916 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 pour chacun des tests par la Cnamts est de : 1,87 € pour la PCU, 2,66 € pour l'HC, 1,52 € pour l'HCS, 1,75 € pour la TIR, 135,79 € pour la BM, et 2,94 € pour la drépanocytose.

Le coût moyen du multi-dépistage est de 10,02 € par nouveau-né (8,421 millions d'euros / 840 404 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 dépistage néonatal de la surdité et qu'on ne peut dissocier. En rajoutant ces frais, le coût serait alors de 10,34 € par nouveau-né. Le coût réel supporté par la Cnamts est donc intermédiaire à ces 2 chiffres. De toute façon, il ne correspond pas au coût réel du dépistage puisque les associations régionales (AR) sont aidées par leur CHU et certaines reçoivent encore des aides régionales pour leur fonctionnement (Cf. Résultats de l'audit In Extenso réalisé en 2010-2011).

1.3. NOUVEAU-NÉS TESTÉS ET QUALITÉ DU DÉPISTAGE (tableau II p. 41)

793 988 nouveau-nés sont testés en métropole et 46 416 dans les COM-DROM-POM. Il y a une quasi exhaustivité du dépistage puisqu'il n'est recensé que 99 refus de l'ensemble du dépistage. Le nombre reste marginal. Il n'est pas certain que le nombre augmente car nous ne disposons pas de l'exhaustivité des réponses des AR en 2006-2007 (table 3).

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

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

L'âge médian au dépistage est de 3,16 jours, ce qui correspond parfaitement aux recommandations nationales.

Par ailleurs, en 2011, 6 292 NN ont eu un 2^e carton de prélèvement pour demande de contrôle, soit 1/134. 1 692 NN (dont 374 drépanocytose) ont été convoqués dans les centres de compétence ou de référence soit 1/497. Parmi eux, 917 ont été considérés comme atteints.

Au nombre de convoqués, il faudrait rajouter les 8 952 hétérozygotes AS de la drépanocytose qui ont ou devraient bénéficier d'une consultation spécifique : 10 644 NN soit 1/79.

1.4. EVOLUTION DES INCIDENCES

Depuis 2006, on remarque que 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 augmente de manière significative ($p=0.0207$). Les incidences sont décrites par maladie dans les tableaux III.3 p. 44, IV.3 p. 48, V.3 p. 52, VI.3 p. 56 et VII.5 p. 62.

Les incidences globales depuis le début des différents programmes de dépistage sont décrites dans les tableaux III.4 p.45, IV.4 p. 49, V.4 p. 53, VI.4p. 57, VII.6.1 p. 63 et VII.6.2 p. 64.

2 • Données par programme de dépistage

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

2.1. HYPERPHÉNYLALANINÉMIE

Définitions des différentes formes des maladies :

- Les formes malignes : hyperphénylalaninémie par défaut de synthèse du cofacteur (tétrahydrobioptérine) qui est responsable également d'un défaut de synthèse des neurotransmetteurs monoaminergiques.
- Hyperphénylalanine 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/100ml.
- 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).

2.1.1. Activité globale (tableaux III.1 p. 42 ; III.2 p. 43)

Ce dépistage est caractérisé par un faible nombre de dosages « suspects » (nouveau-nés avec un taux de Phé à J3 supérieur au seuil d'action : 180 $\mu\text{mol/l}$) : 0,05 % ($n = 449$). Selon les régions, ce pourcentage peut varier de 1 à 10 (0,01 en Midi-Pyrénées et Pays de la Loire-Nantes à 0,17 % en Picardie). La valeur prédictive positive (VPP : nombre de vrais positifs sur le nombre de tests positifs) est élevée : globalement pour l'ensemble des hyperphénylalaninémies (50 formes modérées et 44 PCU vraies), elle est à 20,94 % (94/449), elle est à 9,80 % (44/449) pour les seules PCU vraies. Le taux de récupération des prélèvements de contrôle est élevé à 97,33 % (365/375) 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 (sur les 365 résultats reçus, 301 (82.5 %) sont normalisés sur le prélèvement de contrôle).

Le prix d'une analyse est de 1.87 € ; le coût global est donc de 1,57 millions, soit un coût pour 1 malade (PCU Classique et Atypique) repéré de 35 517 €.

L'incidence en 2011 de la phénylcétonurie toutes régions confondues est de 1/19 100 avec un intervalle de confiance à 95 % compris entre [1/27 111;1/14 744] (vs incidence cumulée depuis le début du dépis-

tage, 1972 à 2010 : 1/16 120) dont 1/18 465 en métropole, l'incidence étant très faible outre-mer (1/46 416).

2.1.2. Description des malades et des hyperphénylalaninémies (tableau III.2 p. 43)

Ce programme a permis de prendre en charge 44 nouveau-nés atteints de phénylcétonurie (PCU), (35 classiques et 9 atypiques), de repérer 50 nouveau-nés avec une hyperphénylalaninémie modérée permanente (HMP) et 3 formes malignes.

La médiane de la valeur de Phé à 3 jours de vie est de 11,2 mg phé/100 ml, avec respectivement : 5.9 mg pour les PCU atypiques et 12 mg pour les PCU classiques. On retrouve 3 prématurés parmi les enfants avec une PCU, et 2 parmi les enfants avec HMP.

La médiane de l'âge au diagnostic est de 10 [8 - 12] jours avec un démarrage du régime à 10.5 [8.3 - 13] jours pour les phénylcétonuries classiques. Chez les phénylcétonuries atypiques, on observe les mêmes valeurs entre le diagnostic et la mise en route du traitement, respectivement 10 [8.5 - 13.5] jours et 10 [8.3 - 16.3] jours, (avec une plus grande variabilité de l'âge au traitement mais sur un effectif très réduit) ;

A priori, les AR n'ont pas signalé de faux-négatifs diagnostiqués en 2011.

2.1.3. Evolution de l'incidence (tableaux III.3 p. 44 et III.4 p. 45)

Depuis 2006, les variations observées de l'incidence de la PCU dépistée en France ne sont pas statistiquement significatives.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1972 à 2011 est de 1 / 16 191 (1825 malades sur 29, 55 millions de NN testés).

2.2. HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE

2.2.1 Activité globale (tableaux IV.1 p. 46 ; IV.2 p. 47)

Ce dépistage est caractérisé par un nombre plus élevé de résultats « suspects » (nouveau-nés avec un taux de TSH à J3 supérieur au seuil d'action, en théorie de 20 µU/ml en Delfia et de 25 µU/ml en CisBio) : 0,18 % (n = 1 540) avec une variation suivant les régions de 0,04 % à 0,52 %. La valeur prédictive positive (VPP) est élevée : 20 % (309/1540) des nouveau-nés avec un taux de TSH à J3 supérieur au seuil d'action présentent une hypothyroïdie. Le taux de récupération des 2^{èmes} prélèvements demandés est élevé à 96,1 % (1230/1280), avec les mêmes remarques que pour le dépistage précédent, et a permis d'éviter un grand nombre de consultations. 1018 taux sur 1230 (82.8 %) sont normalisés sur ce prélèvement de contrôle.

424 nouveau-nés ont été adressés en consultation spécialisée. 309 ont été déclarés malades.

Le prix d'une analyse est de 2,66 €, le coût global est donc de 2,23 millions, soit un coût par malade repéré de 7 237 €.

L'incidence de l'hypothyroïdie congénitale est de 1 / 2 720 [IC95 % : 3061 ; 2447] en 2011. Elle reste plus faible dans les COM-DROM-POM. Le différentiel constaté est toujours le même entre l'incidence en Métropole (1 / 2 664) et l'incidence Outre-Mer (1 / 4220).

2.2.2. Description des malades (tableau IV.2 p. 47)

Ce programme a permis de prendre en charge 309 nouveau-nés atteints d'hypothyroïdie congénitale (107 ectopies, 48 athyréoses, 143 glandes en place et 11 hypothyroïdies non typées).

L'âge médian à la prise en charge des hypothyroïdiens est de 10 [8-13] jours, toutes étiologies confondues.

Les caractéristiques des malades en fonction de leur étiologie sont décrites dans la table 4 ci-dessous. Les calculs sont faits à partir des fiches de diagnostic et des données interprétables pour les 298 hypothyroïdies typées.

Lors de la rédaction de ce rapport, 8 fiches sont encore manquantes.

Table 4

	ATHYRÉOSE	ECTOPIE	GLANDE EN PLACE
Nombre de cas	48	107	143
TSH J3 μU/ml médiane [25-75%]	252 [183 – 315]	203 [125 – 269]	39 [25 – 123]
TSH μU/ml au Diagnostic	492 [345 – 659]	375 [172 – 539]	94 [50 – 249]
Sex-ratio M/F %	22 / 78	32 / 68	46 / 54
Prématurité < 37 SA	1 (2.4 %) N= 41*	6 (5.9 %) N=102*	19 (13.9 %) n=137*
< 2500 gr	5 (11.1 %) N=45*	9 (8.6 %) N=105*	16 (11.6 %) n=138*
Signes cliniques = « oui »	30 (68.2) N=44*	50 (48.5 %) N=103*	45 (35.2 %) N=128*
Âge au traitement [25-75%]	9 [8 – 10] jours	10 [8 – 11] jours	11 [9 – 17] jours

* données renseignées

On observe comme les années précédentes une proportion plus élevée de malades de sexe féminin quelle que soit l'étiologie. Les glandes en place chez les prématurés sont plus nombreuses 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 2 cas sur 3.

Parmi les glandes en place, sur 130 fiches renseignées : 22 avec goitre (4 avec un trouble de l'hormonogénèse certain et 7 avec un trouble de l'hormonogénèse probable), 14 avec hypoplasie et 94 avec morphologie normale (dont 11 avec un trouble de l'hormonogénèse certain et 49 avec un trouble de l'hormonogénèse probable).

Sur les 282 dossiers renseignés, la scintigraphie est majoritairement utilisée (80.8 % des cas) pour l'élaboration du diagnostic : 228 nouveau-nés typés ont une scintigraphie (141 par I 123 et 45 par Tc 99, 42 non renseignés), 49 nouveau-nés n'ont eu qu'une échographie, les autres ne sont pas renseignés.

Cette année, on observe 6 faux négatifs (glandes en place), dépistés rapidement dans le cadre de fonctionnement spécifique de certaines associations régionales (dosage de la T4 ou abaissement du seuil d'action à 15 μ U/ml).

2.2.3. Evolution de l'incidence (tableaux IV.3 p. 48 et IV.4 p. 49)

Sur les 6 dernières années, l'incidence des Hypothyroïdies congénitales dépistées semble s'élever de façon statistiquement significative (Test de Chi-2 significatif au seuil de 5 %, $p=0.0207$), en raison notamment du nombre plus élevé de formes « Glandes en Place/Troubles de l'Hormonogénèse » 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 2011 est de 1 / 3 437 (7 702 malades sur 26, 47 millions de NN testés).

2.3. HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

2.3.1. Activité globale (Tableaux V.1 p. 50 ; V.2 p. 51)

Ce dépistage est caractérisé par un nombre plus important de dosages « suspects » que pour les deux dépistages précédents : 0.58 % (n = 4 916) avec une variation de 1 à 10 suivant les régions (de 0.12 % en Lorraine à 1.22 % en Bretagne).

La valeur prédictive positive (VPP) est faible : seulement 0,77 % (38/4916) des nouveau-nés avec un taux de 17OHP 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 % (4394/4916) des nouveau-nés avec un taux de 17OHP positif sont des prématurés. Par contre, seuls 5 malades sont nés prématurés.

Sur la population de NN prématurés, la valeur prédictive positive (VPP) est extrêmement faible à 0.1 % (5/4394). En revanche la VPP est de 6.3 % (33/522) sur la population de NN à terme.

Le taux d'obtention des 2èmes prélèvements demandés est correct à 92,5 % (4113/4466), en y ajoutant les contrôles effectués sur tube lorsque le prématuré est encore hospitalisé au moment du prélèvement. Ce contrôle se normalise dans 89.5 % (3683/4113) des cas (enfants prématurés ou hospitalisés). Malgré le nombre très élevé de positifs au 1er test, ce dépistage n'engendre qu'assez peu de consultations spécialisées (245).

L'incidence de l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2011 est de 1 / 22 116, [IC95 % : 1/32 425 ; 1/16 781]. Elle est toujours plus élevée Outre-Mer à 1/9 283 [IC95 % : 1/75 162 ; 1/4 947], qu'en Métropole à 1 / 24 060 [IC95 % : 1/36 520 ; 1/17 940].

Le prix d'une analyse est de 1,52 € ; le coût global est donc de 1,3 million d'euros, soit un coût pour 1 malade repéré de 33 616 €.

2.3.2. Description des malades (tableau V.2 p. 51)

Ce programme a permis de prendre en charge 38 nouveau-nés atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales : 32 formes classiques avec perte de sel et 6 formes virilisantes pures. D'autres formes ont été dépistées : 5 formes non classiques et 9 formes incertaines¹.

Pour la description des malades, ne sont pris en compte que les 38 formes classiques. L'âge médian de la prise en charge des nouveau-nés (n=36) est plus précoce que pour les autres programmes, 8.00 [5.75 – 12.25] j, mais ces résultats incluent les nouveau-nés repérés sur signes cliniques (ambiguïté sexuelle) et donc avant les résultats du dépistage.

La valeur médiane de la 17OHP sur le 1^{er} prélèvement est de 238 nmol/L [103 - 475].

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

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 17 OHP sur plusieurs prélèvements mais avec des tableaux cliniques et biologiques normaux ou subnormaux.

Sur les 38 malades, on observe :

- 17 filles
- 20 garçons
- 1 enfant originaire de Mayotte, non renseigné

Chez les 17 filles :

- 6 diagnostics non soupçonnés, dont 4 au domicile au moment des résultats, avec ou sans signes cliniques
- 8 diagnostics soupçonnés sur signes cliniques
- 2 diagnostics connus
- 1 non renseigné

Chez les 20 garçons :

- 16 diagnostics non soupçonnés, dont 15 au domicile au moment des résultats
- 2 diagnostics soupçonnés sur signes cliniques ou antécédents familiaux
- 1 diagnostic connu
- 1 non renseigné

Au total sur les 37 malades (1 non renseigné) :

- 22 diagnostics non soupçonnés, dont 19 au domicile au moment des résultats
 - 7 asymptomatiques
 - 15 avec des signes cliniques
- 10 diagnostics soupçonnés dont 8 pour ambiguïté sexuelle
- 3 diagnostics connus
- 2 non renseignés

Pour les 19 enfants au domicile au moment du résultat, l'âge médian à la prise en charge est de 10 [7.5 – 14.5] jours.

En définitive, lors de la 1^{re} consultation, des signes cliniques sont observés pour 29 (78 %) des nouveau-nés (n=37) : 18 ont une absence de prise de poids (62 %) et 15 des 17 filles ont une ambiguïté sexuelle (88 %).

Dans cette cohorte, 5 enfants sont nés prématurément (de 31 à 36 SA). 4 ont une forme classique avec perte de sel et 1 a une forme classique virilisante pure. **Ce constat justifie la nécessité d'obtenir le contrôle systématique de tout enfant présentant une 17 OHP élevée à la naissance, même en situation de prématurité.**

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.

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, 0 en 2011). Pour les garçons, ce dépistage est capital puisque seulement 20 % sont soupçonnés cliniquement. Le cas particulier des prématurés est très spécifique de ce dépistage.

2.3.3. Evolution de l'incidence (tableau V.3 p. 52 et V.4 p. 53)

Sur 6 dernières années, l'incidence des HCS dépistées est globalement stable. L'incidence habituellement plus élevée à la Réunion ne se retrouve pas en 2011, mais les effectifs sont très faibles.

L'incidence globale depuis le début du programme de dépistage, de 1995 à 2011 est de 1 / 18 525 (792 malades sur 14, 67 millions de NN testés).

2.4. DÉPISTAGE CIBLÉ DE LA DRÉPANOCYTOSE

2.4.1. Activité globale (tableaux VI.1 p. 54; VI.2 p. 55)

300 277 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose (262 683 nés en métropole et 37 594 Outre-Mer).

On regroupe sous le terme de syndrome drépanocytaire majeur (SDM) les homozygotes SS et les hétérozygotes composites Sβthalassémique, SC, SD Punjab, SO Arab et la présence de ASAntilles (forme dominante). Au total **374** syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) ont été repérés :

- **305** SDM en Métropole (208 SS ou Sβ^othal, 23 Sβ+ ou Sβ^othal et 73 SC). L'incidence moyenne de la drépanocytose en métropole est de 1 / 861 [IC95 % : 1/970 ; 1/774] nouveau-nés testés pour drépanocytose et de 1 / 2 603 [IC95 % : 1/2 932 ; 1/2 341] sur l'ensemble des nouveau-nés. En métropole, 33.1 % des nouveau-nés sont ciblés, ce pourcentage varie de 6.14 % en Bretagne à 63.6 % en Ile de France, en fonction des différentes origines géographiques représentées dans la population.

- **69** SDM dans les DOM (41 SS ou Sβ^othal, 3 Sβ+ ou Sβ^othal, 25 SC) soit une incidence de 1 / 545 [IC95 % : 1/713;1/441]

La drépanocytose est la première des maladies dépistées en terme d'incidence.

Les enfants atteints d'un SDM se trouvent essentiellement en Ile de France et représentent 61 % (186/305) des malades de métropole et 50 % (186/374) des malades de toute la France avec une incidence régionale de 1 / 987 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 (HbA), ou une hémoglobine A basse et nécessitent une prise en charge comme la βthalassémie majeure, certaines Cβ^othalassémies ou Eβ^othalassémies. La β^othalassémie majeure est une hémoglobinopathie grave non SDM, 8 cas ont été déclarés en 2011.

Non SDM, les cas de βthalassémies 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 11 830 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'HbS présente chez 8 952 nouveau-nés. La 2ème anomalie la plus fréquente est l'HbC présente chez 2 304 nouveau-nés. D'autres anomalies sont retrouvées chez 574 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 374 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 d'HbS est de 2.94 €, le coût global est donc de 0,88 million, soit un coût moyen par malade repéré de 2 360 €.

2.4.2. Description des malades (tableau VI.2 p. 55)

Ce programme a permis de dépister 374 enfants atteints de syndrome drépanocytaire majeur. L'âge médian au résultat est de 20 jours [16 - 26] (n=248). L'âge médian à la confirmation est de 59 [41 - 78] (n=263) et de 65 jours [52 - 83] (n=258) à la prise en charge thérapeutique. Pour ce programme, la réception des fiches est de 74 %. Il reste que ce dépistage concerne une population qui est parfois difficile à retrouver ou à convoquer.

Sur les 277 fiches reçues, l'analyse de l'HbS des parents a été réalisée pour 206 mères et pour 150 pères. Parmi les parents, 5 pères et 16 mères étaient drépanocytaires.

Nous avons des commentaires sur les cas familiaux : 5 enfants avaient un frère et/ou une sœur connus comme étant drépanocytaires ; comme ces items ne sont pas demandés systématiquement sur la fiche de diagnostic, on ne peut en faire une estimation réelle.

2.4.3. Evolution de l'incidence (tableau VI.3 p. 56 et VI.4 p. 57)

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 33 % en 6 ans. Cependant le taux de porteurs sains reste identique autour de 1/37 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 2011 est de 1 / 694 (5 439 malades sur 3, 77 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 / 987 en Ile de France).

2.5. LA MUCOVISCIDOSE

2.5.1. Activité globale (tableaux VII.1 p. 58 à VII.4 p. 61)

814 587 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage de la mucoviscidose dont 793 988 en métropole et 20 599 à l'Ile de la Réunion, en Guadeloupe, à St Pierre et Miquelon ainsi que 181 ressortissants métropolitains de Guyane.

En 2011, le taux de TIR à J3 supérieur au seuil d'action est de 0.44 % (n = 3 608), correspondant au pourcentage théorique déterminé lors de la mise en place du programme (0.5 %). La valeur prédictive positive (VPP) avec le seul marqueur TIR est basse (4.2 %) mais elle s'améliore considérablement après la recherche des mutations du gène CFTR par le Kit (VPP= 35.0 % : 152 malades sur 434 nouveau-nés avec une TIR augmentée ayant au moins une mutation).

Ce dépistage a généré 3 538 études de l'ADN par biologie moléculaire, soit 0.43 % de BM. Seuls 70 nouveau-nés (1,94 %) 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.

Pour 3 104 nouveau-nés (3538 - 434), la biologie moléculaire n'a identifié aucune mutation du kit CF30. 2 548 d'entre eux avaient une TIR J3 inférieure à 100 µg/L et les investigations se sont arrêtées. Il y avait donc 556 (3 104-2 548) NN à reconvoquer avec une TIR J3 ≥ 100 µg/L et 70 enfants avec absence ou refus de consentement soit 626. Le contrôle a réellement eu lieu pour 553 d'entre eux. Parmi les

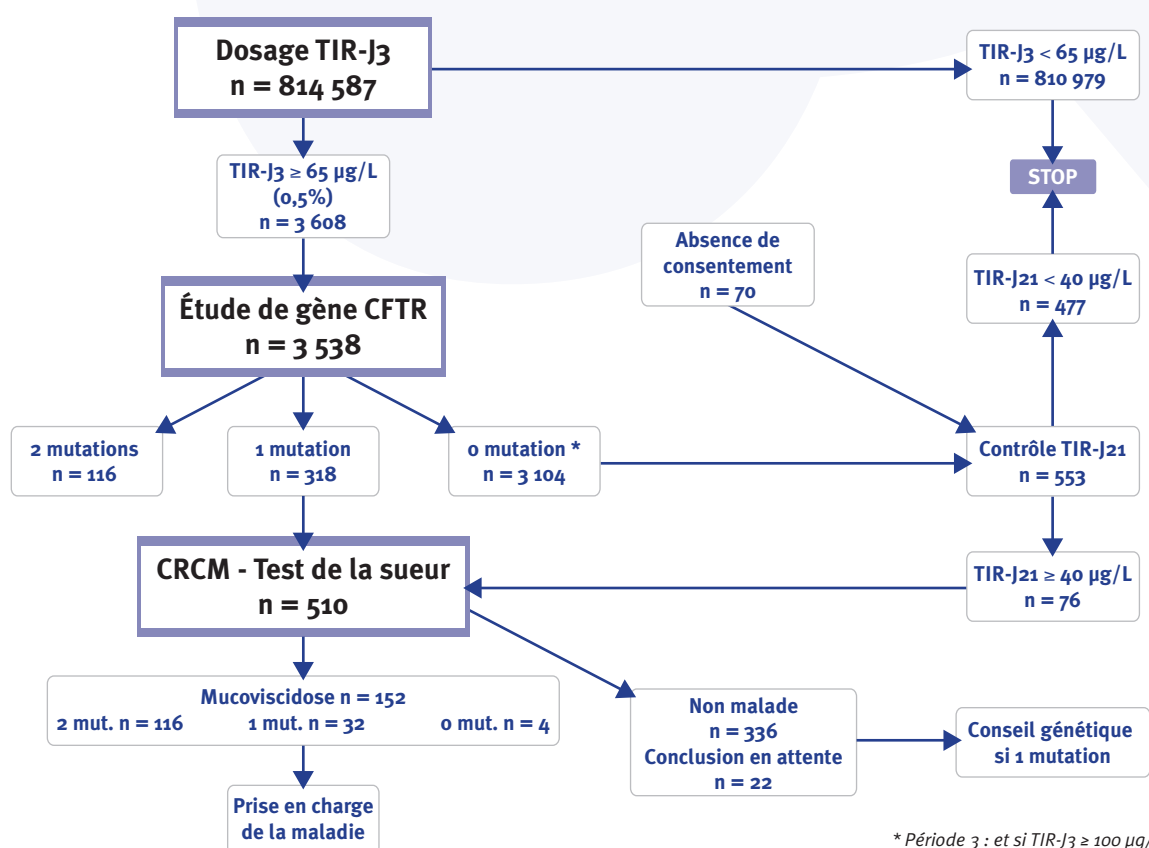
non-réceptions, 48 NN étaient décédés avant le contrôle (15 parmi les non consentements et 33 parmi les autres). Ainsi 578 (626-48) devaient avoir le contrôle de J21 ; le pourcentage de réalisation est de 553/578, soit 95,7 %.

Par ailleurs, n'ont pas pu avoir la suite du programme de dépistage pour déterminer leur statut : 64 nouveau-nés décédés après le J3 (1 porteur d'une mutation du kit 30, 48 sans mutation identifiée, 15 sans biologie moléculaire), 13 nouveau-nés déclarés « perdus de vue » après le J3 (7 porteurs d'une mutation du Kit 30, 5 sans mutation identifiée, 1 sans biologie moléculaire).

Au total ont été dirigés vers un CRCM pour un test de la sueur 510 enfants soit les 116 nouveau-nés avec 2 mutations du kit CF30, les 318 enfants porteurs d'une mutation du kit CF30 et les 76 enfants ayant eu un contrôle de TIR J21 - en l'absence de mutation identifiée /consentement - au-dessus du seuil. La valeur prédictive positive (VPP) du test de la sueur est de 29.8 % (152/510).

A la suite de la convocation au CRCM comportant le test de la sueur 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 2011, 152 enfants ont été déclarés atteints de mucoviscidose, qu'il s'agisse de forme classique ou frontière (atypique)².

Figure 1 : Algorithme du dépistage néonatal de la mucoviscidose



* Période 3 : et si TIR-J3 ≥ 100 µg/L

² 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.

Les malades se répartissent en 116 dépistés porteurs de 2 mutations du kit CF30, 32 porteurs d'une mutation du kit CF30 et 4 sans mutation identifiée sur ce kit (tableau VII.4 p. 61).

- Le risque que le NN soit malade lorsqu'il est convoqué au CRCM en raison d'une mutation est donc de 1 sur 10 (32/318). Ce risque est différent selon le taux de TIR supérieur ou inférieur à 100 µg/L : 11 NN malades sur 260 NN convoqués pour une mutation avec TIR < 100 µg/L, soit 1/23.6, et 21 NN malades sur 59 NN convoqués pour une mutation avec TIR ≥ 100 µg/L, soit 1/2.8.

- Le risque que le nouveau-né soit malade lorsqu'il est convoqué au CRCM en l'absence de mutation identifiée ou de BM réalisée est de 1/20 (4/78).

L'incidence de la mucoviscidose en 2011 révélée par le dépistage néonatal est de 1 / 5 359 avec un intervalle de confiance à 95 % compris entre [6 667 ; 4 762], en sachant qu'il y a au 15 juillet 2012, 22 enfants pour lesquels nous attendons la conclusion de leur statut malade/pas malade ; les investigations sont en cours en raison d'une prématurité ou de difficultés de conclusion (parmi ceux-ci, 12 ont une mutation dont 5 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 1,75 € (coût global 1,42 million) et pour la biologie moléculaire de 135,79 € (coût global de 0,48 million). Le budget total pour l'année 2011 a été de 1,91 million, soit un coût par malade repéré de 12 539 €.

2.5.2. Description des malades (tableau VII.3 p. 60; VII.4 p. 61)

Au 15 juillet 2012, ce programme a permis la prise en charge de 152 nouveau-nés de 2011 atteints de mucoviscidose : 126 formes classiques et 26 formes frontières/atypiques soit 17 % des malades.

Toujours parmi les 152 malades, il y a 19 enfants présentant un iléus méconial (12.5 %), dont 2 diagnostiqués en anténatal ; il y a eu 3 autres DPN dont 1 forme familiale. Parmi les formes frontières/atypiques, 15 (58 %) ont une mutation R117H.

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 (notamment la suppression de la R117H représentant plus de la moitié des formes frontières/atypiques).

Les paramètres recueillis sur les fiches d'identification renseignées par les CRCM (95 % de fiches complétées) permettent de préciser :

- la valeur médiane³ de la TIR à J3 : 125 µg/L [93 - 144]
- l'âge médian à la prise en charge (N=138) sans iléus (N=126): 35 jours [29 - 45]
- la valeur médiane du poids de naissance (N=140): 3190g [2870 - 3505],
- le taux de prématurité (N=141) : 8.5 %.

Lors de la première consultation au CRCM, 29 nouveau-nés étaient hospitalisés (N=142) dont 19 cas d'iléus méconiaux. Les motifs d'hospitalisation pour les 10 autres patients étaient respiratoires (n=2), digestifs (n=3), hypotrophie (n=2) ; pour 4 cas les symptômes n'étaient pas liés à la maladie.

Le jour de la première consultation, 82 (54 %) nouveau-nés présentaient des signes cliniques isolés ou associés : 55 avec des signes digestifs (67 %), 10 avec des signes respiratoires (12 %) et 48 avec une hypotrophie (59 %).

³ Toutes les médianes sont exprimées avec les 25^{ème} et 75^{ème} percentiles.

A cette cohorte de nouveau-nés 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'une part ont été identifiés 7 cas d'iléus méconiaux avec une TIR J3 inférieure au seuil (comme classiquement décrit, soit 7/26 cas (27 %) des iléus méconiaux), pour lesquels il n'y a aucun retard de prise en charge, celui-ci se faisant dès la période néonatale ; ils ne font pas réellement partie de la cohorte des faux négatifs. D'autre part, les données préliminaires concernant les faux négatifs répertoriés en 2011 sur symptômes cliniques (et nés depuis la mise en place du dépistage par région) ont repéré 7 nouveaux cas de mucoviscidose : 6 formes classiques et 1 forme atypique diagnostiquées à un âge médian de 6 ans [3.7 mois ; 7.7 ans] ; seuls 3 enfants sont nés en 2011. Les symptômes révélateurs ont été respiratoires (n=3), isolés ou associés à une hypotrophie (n=1), digestifs associés à une hypotrophie (n=1), une atteinte ORL et un cas de CBAVD. Un faux négatif a été repéré par le programme PAP* (**Etude menée du 1er février 2010 au 31 janvier 2011 par l'AR de la région PACA sur l'évaluation d'une nouvelle stratégie de dépistage de la mucoviscidose qui associe les dosages de Trypsinogène immunoréactif (TIR) et de Pancreatitis-Associated Protein (PAP)*). Les résultats sur les faux négatifs sont partiels car quelques CRCM n'ont pas renseigné le document de l'enquête 2011 et le délai de diagnostic des faux négatifs sur symptômes est trop court.

Au cours de l'année 2011, 0,44 % des nouveau-nés avaient une TIR à J3 supérieure au seuil correspondant au pourcentage théorique de 0.50 % déterminé lors de la mise en place du programme. La recherche des mutations CFTR a été réalisée pour 98,1 % des suspects, ce pourcentage restant stable au cours des années (98,3 % en 2010). Ont été dirigés vers un CRCM 512 nouveau-nés pour la réalisation d'un test de la sueur, soit un enfant sur 1591 nouveau-nés (0,06 %).

Parmi ceux-ci, 152 bébés (30 %) 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 (en 2010 : âge médian de 38 jours).

Enfin, parmi les 152 nouveau-nés atteints de mucoviscidose, 12.5 % sont des iléus méconiaux, 17 % des formes frontières/atypiques (15/26 ont au moins une mutation R177H).

L'incidence globale de la maladie repérée à la naissance (152 nouveau-nés dépistés et 7 cas d'iléus méconiaux à TIR J3 inférieure au seuil) est de 1/5123 [IC95 % : 1/6 066 ; 1/4 434] naissances. A ce jour il y a seulement 22 nourrissons pour lesquels la conclusion de leur statut est en attente.

2.5.3 Evolution de l'incidence (tableau VII.5 p. 62, VII.6.1 p. 63 et VII.6.2 p. 64)

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 2011 est de 1 / 4 664 (1 631 malades sur 7.6 millions de NN testés).

3 • Tests de dépistage et Prématurité (tableaux VIII.1 p. 65 et VIII.2 p. 66)

Le taux de prématurité parmi les tests positifs est cité dans les paragraphes correspondant à la description de chaque maladie.

4 • Conclusion

La table 5 résume les caractéristiques du programme de dépistage néonatal pour l'année 2011.

Table 5

	PCU	HC	HCS	SDM	CF
Nombre nouveau-nés testés	840 404	840 404	840 404	300 277	814 587
% suspects	0.05	0.18	0.58	0.12	0.44
Nombre de malades	44	309	38	374	152
Nombre de convoqués	139	424	245	374	512
Fréquence globale	1 / 19 100	1 / 2 720	1 / 22 116	1 / 2 247 1 / 803	1 / 5 359
Age au diagnostic	10 [8-12] jours	10 [8 - 13] jours	8 [6-12] jours	59 [41-78] jours	35 [29-45] jours
% de fiches d'identification renseignées	95 %	97 %	95 %	74 %	95 %
Coût total	1,57 million	2,23 millions	1,3 million	0,88 million	1,91 million
Coût par nouveau-né testé	1,87 €	2,66 €	1,52 €	2,94 €	1,75 € / TIR 135,79 € / BM
Coût par malade	35 517 €	7 237 €	33 616 €	2 360 €	12 539 €

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 99 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 2011	p. 40
II.	Age au Prélèvement et Nombre de refus de l'ensemble du dépistage en 2011	p. 41
III.	Dépistage de la Phénylcétonurie – Activité 2011	p. 42
	Bilan global depuis l'origine	p. 45
IV.	Dépistage de l'Hypothyroïdie Congénitale – Activité 2011	p. 46
	Bilan global depuis l'origine	p. 49
V.	Dépistage de l'Hyperplasie Congénitale des Surrénales – Activité 2011	p. 50
	Bilan global depuis l'origine	p. 53
VI.	Dépistage de la Drépanocytose – Activité 2011	p. 54
	Bilan global depuis l'origine	p. 57
VII.	Dépistage de la Mucoviscidose – Activité 2011	p. 58
	Bilan global depuis l'origine	p. 63
VIII.	Fréquence de la prématurité dans les tests positifs en 2011	p. 65

TABLEAU I → MALADES REPÉRÉS PAR RÉGIONS EN 2011

	Nb Nnés testés	PCU	HC	HCS*	SDM	Muco
Nord-Pas de Calais	57 453	3	23	3	10	15
Picardie	22 801	2	7	2	6	9
Champagne-Ardenne	15 884	2	3	1	4	0
Lorraine	22 270	2	8	0	3	6
Alsace	26 030	3	7	1	7	6
Franche-Comté	13 940	0	8	1	0	1
Bourgogne	17 501	2	9	2	4	3
Rhône-Alpes	82 030	5	34	2	21	14
PACA + Corse	64 370	2	23	4	7	12
Languedoc-Roussillon	30 200	0	9	0	3	1
Midi-Pyrénées	33 491	0	15	4	7	8
Aquitaine	35 123	2	9	0	6	2
Pays de Loire + Poitou						
Angers	29 513	1	12	3	9	8
Nantes	32 977	1	12	3	7	5
Bretagne	37 274	3	14	2	5	15
Normandie	39 727	3	14	6	9	7
Ile de France	183 594	9	71	10	186	28
Centre	28 877	2	8	3	10	5
Limousin	7 665	1	3	0	1	1
Auvergne	13 268	0	9	0	0	3
Sous Total	793 988	43	298	47	305	149
Réunion	14 185	0	0	1	3	3
Guyane	6 220	0	3	1	23	0
Mayotte	6 508	0	0	1	9	0
Guadeloupe	6 183	1	2	0	29	0
Martinique	4 450	0	0	0	5	0
St Pierre et Miquelon	50	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 820	0	6	2	0	0
Sous Total	46 416	1	11	5	69	3
TOTAL	840 404	44	309	52	374	152

*HCS : formes classiques/non classiques et incertaines.

TABLEAU II → AGE AU PRÉLÈVEMENT ET NOMBRE DE REFUS DE L'ENSEMBLE DU DÉPISTAGE EN 2011

	Nombre de Nnés testés PCU, HC, HCS (*)	Age au prélèvement Médiane	REFUS
Nord-Pas de Calais	57 453	3,39	10
Picardie	22 801	3,00	0
Champagne-Ardenne	15 884	3,00	1
Lorraine	22 270	3,36	3
Alsace	26 030	3,00	3
Franche-Comté	13 940	3,56	0
Bourgogne	17 501	3,00	4
Rhône-Alpes Lyon	46 897	3,13	7
Rhône-Alpes Grenoble	35 133	3,41	0
PACA + Corse	64 370	3,00	11
Languedoc-Roussillon	30 200	3,20	4
Midi-Pyrénées	33 491	3,00	0
Aquitaine	35 123	3,00	6
Pays de Loire + Poitou			
Angers	29 513	3,00	2
Nantes	32 977	3,78	0
Bretagne	37 274	3,00	14
Normandie	39 727	3,41	2
Ile de France	183 594	3,00	20
Centre	28 877	3,00	8
Limousin	7 665	3,00	0
Auvergne	13 268	3,40	3
Sous Total	793 988	3,17	98
Réunion	14 185	3,00	0
Guyane	6 220	3,14	0
Mayotte	6 508	4,21	0
Guadeloupe	6 183	3,00	0
Martinique	4 450	3,00	1
St Pierre et Miquelon	50	3,00	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 820	3,00	0
Sous Total	46 416	3,19	1
TOTAL	840 404	3,16	99

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

TABLEAU III.1 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE EN 2011

	Nb Nnés testés	Nnés ayant un Test Positif (1)		Contrôles sur buvard (2)			Nnés Convoqués (3)	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Nord-Pas de Calais	57 453	63	0,11	60	58	0	6	3
Picardie	22 801	38	0,17	38	38	3	2	2
Champagne-Ardenne	15 884	10	0,06	8	8	2	3	2
Lorraine	22 270	10	0,04	10	9	3	3	2
Alsace	26 030	25	0,10	20	20	3	13	3
Franche-Comté	13 940	7	0,05	7	7	3	3	0
Bourgogne	17 501	5	0,03	5	5	2	3	2
Rhône-Alpes	82 030	46	0,06	46	45	11	11	5
PACA + Corse (4)	64 370	18	0,03	16	16	7	8	2
Languedoc-Roussillon	30 200	19	0,06	16	15	2	4	0
Midi-Pyrénées	33 491	3	0,01	2	2	1	1	0
Aquitaine	35 123	14	0,04	9	9	4	6	2
Pays de Loire + Poitou								
Angers	29 513	11	0,04	10	11	3	3	1
Nantes	32 977	4	0,01	4	4	2	2	1
Bretagne	37 274	13	0,03	12	12	1	6	3
Normandie	39 727	37	0,09	37	35	4	4	3
Ile de France	183 594	97	0,05	49	45	6	54	9
Centre	28 877	8	0,03	8	8	4	3	2
Limousin	7 665	4	0,05	3	3	1	1	1
Auvergne	13 268	3	0,02	3	3	1	1	0
Sous Total	793 988	435,00	0,05	363	353	63	137	43
Réunion	14 185	4	0,03	4	4	0	0	0
Guyane	6 220	0	0,00	0	0	0	0	0
Mayotte	6 508	0	0,00	0	0	0	0	0
Guadeloupe	6 183	4	0,06	2	2	0	1	1
Martinique	4 450	2	0,04	2	2	0	0	0
St Pierre et Miquelon	50	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 820	4	0,05	4	4	1	1	0
Sous Total	46 416	14	0,03	12	12	1	2	1
TOTAL	840 404	449	0,05	375	365	64	139	44

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

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

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

TABLEAU III.2 → DÉPISTAGE DE LA PHÉNYLCÉTONURIE EN 2011

	Nb Nnés testés	Malades*	Phénylcétonurie			Autres	
			PCU Classique	PCU Atypique	Fréquence*	Hyperphé modérée permanente	Forme Maligne
Nord-Pas de Calais	57 453	3	2	1	1/19 151	3	0
Picardie	22 801	2	2	0	1/11 401	0	0
Champagne-Ardenne	15 884	2	2	0	1/7 942	1	0
Lorraine	22 270	2	0	2	1/11 135	1	0
Alsace	26 030	3	3	0	1/8 677	2	0
Franche-Comté	13 940	0	0	0	-	3	0
Bourgogne	17 501	2	2	0	1/8 751	1	0
Rhône-Alpes	82 030	5	5	0	1/16 406	6	0
PACA + Corse	64 370	2	1	1	1/32 185	5	0
Languedoc-Roussillon	30 200	0	0	0	-	2	0
Midi-Pyrénées	33 491	0	0	0	-	1	0
Aquitaine	35 123	2	2	0	1/17 562	3	0
Pays de Loire + Poitou							
Angers	29 513	1	1	0	1/29 513	2	0
Nantes	32 977	1	1	0	1/32 977	1	0
Bretagne	37 274	3	2	1	1/12 425	3	0
Normandie	39 727	3	2	1	1/13 242	1	0
Ile de France	183 594	9	7	2	1/20 399	13	2
Centre	28 877	2	1	1	1/14 439	1	0
Limousin	7 665	1	1	0	1/7 665	0	0
Auvergne	13 268	0	0	0	-	1	0
Sous Total	793 988	43	34	9	1/18 465	50	2
Réunion	14 185	0	0	0	-	0	0
Guyane	6 220	0	0	0	-	0	0
Mayotte	6 508	0	0	0	-	0	0
Guadeloupe	6 183	1	1	0	1/6 183	0	0
Martinique	4 450	0	0	0	-	0	0
St Pierre et Miquelon	50	0	0	0	-	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 820	0	0	0	-	0	1
Sous Total	46 416	1	1	0	1/46 416	0	1
TOTAL	840 404	44	35	9	1/19 100	50	3

* Malades : PCU classiques et atypiques
ns : non significatif

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988
NN contrôlés	180	233	259	570	502	353
NN convoqués	102	95	128	153	145	137
NN malades	54	45	60	58	53	43
PCU classique	46	42	50	45	39	34
PCU atypique	8	3	10	13	14	9
Incidence	1/14 719	1/17 497	1/13 334	1/13 682	1/15 207	1/18 465
OUTRE-MER						
NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416
NN contrôlés	4	4	5	21	24	12
NN convoqués	1	4	1	0	4	2
NN malades	0	1	0	0	3	1
PCU classique		1			3	1
PCU atypique		0			0	0
Incidence	-	1/49 022	-	-	1/15 238	1/46 416
TOTAL FRANCE						
NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404
NN contrôlés	184	237	264	591	526	365
NN convoqués	103	99	129	153	149	139
NN malades	54	46	60	58	56	44
PCU classique	46	43	50	45	42	35
PCU atypique	8	3	10	13	14	9
Incidence	1/15 616	1/18 182	1/14 152	1/14 516	1/15 238	1/19 100

TABLEAU III.4 → PHÉNYLCÉTONURIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2011 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE

	Nb Nnés testés	Nb Malades PCU	Nb malades F. Maligne	Fréquence
Nord-Pas de Calais	2 475 281	213	0	1/11 621
Picardie	745 378	50	0	1/14 908
Champagne-Ardenne	551 067	62	8	1/8 888
Lorraine	914 395	65	3	1/14 068
Alsace	1 272 392	113	3	1/11 260
Franche-Comté	656 724	60	1	1/10 945
Bourgogne	605 822	47	0	1/12 890
Rhône-Alpes	2 556 536	140	4	1/18 261
PACA + Corse	2 163 110	162	2	1/13 353
Languedoc-Roussillon	975 385	57	0	1/17 112
Midi-Pyrénées	1 466 520	64	0	1/22 914
Aquitaine	1 329 536	76	1	1/17 494
Pays de Loire + Poitou				
Angers	1 184 796	50	3	1/23 696
Nantes	1 116 965	46	0	1/24 282
Bretagne	1 205 602	60	0	1/20 093
Normandie	1 397 459	111	1	1/12 590
Ile de France	6 086 110	352	12	1/17 290
Centre	888 156	42	0	1/21 147
Limousin	225 823	15	0	1/15 055
Auvergne	450 826	24	2	1/18 784
Sous Total	28 267 883	1 809	40	1/15 626
Réunion	428 640	3	2	1/142 880
Guyane	129 862	0	0	-
Mayotte	98 283	0	0	-
Guadeloupe	205 849	4	0	1/51 462
Martinique	176 834	7	0	1/25 262
St Pierre et Miquelon	291	0	0	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna				
Sous Total	241 270	2	0	1/120 635
Sous Total	1 281 029	16	2	1/80 064
TOTAL	29 548 912	1 825	42	1/16 191

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

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

TABLEAU IV.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE EN 2011

	Nb Nnés testés	Nnés ayant un Test Positif (1)		Contrôles sur buvard (2)			Nnés Convoqués (3)	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Nord-Pas de Calais	57 453	54	0,09	24	24	0	32	23
Picardie	22 801	32	0,14	24	24	4	8	7
Champagne-Ardenne	15 884	6	0,04	1	1	0	6	3
Lorraine	22 270	86	0,39	80	70	39	12	8
Alsace	26 030	22	0,08	14	14	2	5	7
Franche-Comté	13 940	48	0,34	0	0	0	48	8
Bourgogne	17 501	18	0,10	17	17	10	12	9
Rhône-Alpes	82 030	141	0,17	141	141	38	38	34
PACA + Corse (4)	64 370	92	0,14	70	67	3	24	23
Languedoc-Roussillon	30 200	156	0,52	143	133	3	14	9
Midi-Pyrénées	33 491	33	0,10	23	9	2	15	15
Aquitaine	35 123	85	0,24	67	62	4	17	9
Pays de Loire + Poitou								
Angers	29 513	24	0,08	14	18	2	10	12
Nantes	32 977	22	0,07	22	22	16	16	12
Bretagne	37 274	97	0,26	74	72	4	15	14
Normandie	39 727	39	0,10	39	39	13	13	14
Ile de France	183 594	447	0,24	398	391	42	92	71
Centre	28 877	49	0,17	46	45	9	11	8
Limousin	7 665	13	0,17	13	13	4	13	3
Auvergne	13 268	22	0,17	22	22	10	10	9
Sous Total	793 988	1 486	0,19	1 232	1 184	205	411	298
Réunion	14 185	5	0,04	5	4	0	0	0
Guyane	6 220	4	0,06	1	1	0	3	3
Mayotte	6 508	0	0,00	0	0	0	0	0
Guadeloupe	6 183	26	0,42	24	24	2	4	2
Martinique	4 450	6	0,13	6	5	0	0	0
St Pierre et Miquelon	50	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 820	13	0,15	12	12	5	6	6
Sous Total	46 416	54	0,12	48	46	7	13	11
TOTAL	840 404	1 540	0,18	1 280	1 230	212	424	309

(1) Nouveau nés ayant un taux de TSH supérieur au seuil d' action ($3 \text{ TSH} \geq 20$ en Delfia ou 25 en RIA)

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

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

TABLEAU IV.2 → DÉPISTAGE DE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE EN 2011

	Nb Nnés testés	Malades	Hypothyroïdie - Etiologie				Fréquence
			Ectopie	Athyroïse	Glandes en Place	Non typées	
Nord-Pas de Calais	57 453	23	11	3	9	0	1/2 498
Picardie	22 801	7	4	1	2	0	1/3 257
Champagne-Ardenne	15 884	3	2	0	1	0	1/5 295
Lorraine	22 270	8	2	3	3	0	1/2 784
Alsace	26 030	7	1	0	6	0	1/3 719
Franche-Comté	13 940	8	3	1	4	0	1/1 743
Bourgogne	17 501	9	5	1	3	0	1/1 945
Rhône-Alpes	82 030	34	7	11	13	3	1/2 413
PACA + Corse	64 370	23	8	6	6	3	1/2 799
Languedoc-Roussillon	30 200	9	0	3	6	0	1/3 356
Midi-Pyrénées	33 491	15	6	1	8	0	1/2 233
Aquitaine	35 123	9	2	2	5	0	1/3 903
Pays de Loire + Poitou							
Angers	29 513	12	8	0	4	0	1/2 459
Nantes	32 977	12	3	1	8	0	1/2 748
Bretagne	37 274	14	6	0	7	1	1/2 662
Normandie	39 727	14	7	3	4	0	1/2 838
Ile de France	183 594	71	22	9	39	1	1/2 586
Centre	28 877	8	4	1	3	0	1/v3 610
Limousin	7 665	3	0	0	3	0	1/2 555
Auvergne	13 268	9	5	1	3	0	1/1 474
Sous Total	793 988	298	106	47	137	8	1/2 664
Réunion	14 185	0	0	0	0	0	-
Guyane	6 220	3	0	0	2	1	1/2 073
Mayotte	6 508	0	0	0	0	0	-
Guadeloupe	6 183	2	0	0	2	0	1/3 092
Martinique	4 450	0	0	0	0	0	-
St Pierre et Miquelon	50	0	0	0	0	0	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 820	6	1	1	2	2	1/1 470
Sous Total	46 416	11	1	1	6	3	1/4 220
TOTAL	840 404	309	107	48	143	11	1/2 720

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011
NN testés	794 818	787 343	800 021	793 570	805 958	793 988
NN contrôlés	1 108	1 142	849	1 123	1 365	1 184
NN convoqués	381	358	322	340	395	411
NN malades	235	261	242	247	293	298
Ectopie	97	88	115	97	100	106
Athyréose	64	56	49	52	50	47
Glande en place	72	108	72	94	135	137
Non typées	2	9	6	4	8	8
Incidence	1/3 382	1/3 017	1/3 306	1/3 213	1/2 751	1/2 664
OUTRE-MER						
NN testés	48 432	49 022	49 106	48 361	47 387	46 416
NN contrôlés	18	44	36	36	34	46
NN convoqués	9	8	11	9	6	13
NN malades	8	6	8	9	5	11
Ectopie	2	2	2	4	1	1
Athyréose	1	3	1	1	1	1
Glande en place	3	0	3	4	3	6
Non typées	2	1	2	0	0	3
Incidence	1/6 054	1/8 170	1/6 138	1/5 373	1/9 477	1/4 220
TOTAL FRANCE						
NN testés	843 250	836 365	849 127	841 931	853 345	840 404
NN contrôlés	1 126	1 186	885	1 159	1 399	1 230
NN convoqués	390	366	333	349	401	424
NN malades	243	267	250	256	298	309
Ectopie	95	90	117	101	101	107
Athyréose	65	59	50	53	51	48
Glande en place	75	108	75	98	138	143
Non typées	4	10	8	4	8	11
Incidence	1/3 470	1/3 132	1/3 397	1/3 289	1/2 864	1/2 720

TABLEAU IV.4 → HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2011 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE

	Nb Nnés testés	Malades				Total	Fréquence
		Ectopie	Athyréose	Glande en Place	Non Typée		
Nord-Pas de Calais	2 080 229	342	117	142	19	620	1/3 355
Picardie	770 296	66	70	91	13	240	1/3 210
Champagne-Ardenne	610 896	110	57	65	6	238	1/2 567
Lorraine	805 172	81	76	135	1	293	1/2 748
Alsace	885 962	111	68	35	44	258	1/3 434
Franche-Comté	465 394	53	39	53	17	162	1/2 873
Bourgogne	605 822	109	27	51	28	215	1/2 818
Rhône-Alpes	2 290 840	301	171	124	67	663	1/3 455
PACA + Corse	1 911 876	278	127	126	30	561	1/3 408
Languedoc-Roussillon	845 527	44	35	84	13	176	1/4 804
Midi-Pyrénées	1 257 058	129	72	56	12	269	1/4 673
Aquitaine	1 054 147	121	65	122	23	331	1/3 185
Pays de Loire + Poitou							
Angers	996 253	140	68	73	12	293	1/3 400
Nantes	985 282	101	54	39	4	198	1/4 976
Bretagne	1 181 733	199	79	129	17	424	1/2 787
Normandie	1 397 459	178	142	96	10	426	1/3 280
Ile de France	5 488 660	752	317	526	63	1 658	1/3 310
Centre	888 156	167	51	71	2	291	1/3 052
Limousin	227 176	5	2	16	37	60	1/3 786
Auvergne	450 826	67	36	28	1	132	1/3 415
Sous Total	25 198 764	3 354	1 673	2 062	419	7 508	1/3 356
Réunion	428 640	13	4	9	60	86	1/4 984
Guyane	129 862	3	2	7	17	29	1/4 478
Mayotte	98 283	0	0	0	5	5	1/19 657
Guadeloupe	202 244	2	2	4	5	13	1/15 557
Martinique	172 292	2	4	6	3	15	1/11 486
St Pierre et Miquelon	291	0	0	0	0	0	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	241 270	1	3	5	37	46	1/5 245
Sous Total	1 272 882	21	15	31	127	194	1/6 561
TOTAL	26 471 646	3 375	1 688	2 093	546	7 702	1/3 437

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

TABLEAU V.1 → DÉPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES EN 2011

	Nb Nnés testés	Nnés ayant un Test Positif (1)		Contrôles sur buvard (2)			Nnés Convoqués	Malades
		Nombre	%	Demandés	Reçus	Confirmés Positifs		
Nord-Pas de Calais	57 453	294	0,51	293	277	3	3	1
Picardie	22 801	93	0,41	77	74	10	2	2
Champagne-Ardenne	15 884	101	0,64	96	80	0	5	0
Lorraine	22 270	27	0,12	25	19	1	0	0
Alsace	26 030	103	0,40	88	88	3	5	1
Franche-Comté	13 940	122	0,88	122	113	28	28	1
Bourgogne	17 501	51	0,29	48	48	6	2	2
Rhône-Alpes	82 030	369	0,45	369	349	52	2	2
PACA + Corse	64 370	624	0,97	399	396	10	4	4
Languedoc-Roussillon	30 200	296	0,98	279	239	31	30	0
Midi-Pyrénées	33 491	83	0,25	82	58	2	3	2
Aquitaine	35 123	393	1,12	370	326	37	3	0
Pays de Loire + Poitou								
Angers	29 513	141	0,48	135	92	0	7	3
Nantes	32 977	44	0,13	44	43	3	3	3
Bretagne	37 274	453	1,22	419	401	43	2	2
Normandie	39 727	434	1,09	434	415	177	7	3
Ile de France	183 594	856	0,47	783	748	10	82	6
Centre	28 877	168	0,58	162	141	5	5	1
Limousin	7 665	41	0,53	41	38	2	41	0
Auvergne	13 268	35	0,26	35	32	2	2	0
Sous Total	793 988	4 728	0,60	4 301	3 977	425	236	33
Réunion	14 185	38	0,27	38	29	1	1	1
Guyane	6 220	44	0,71	43	31	2	3	1
Mayotte	6 508	18	0,28	17	12	0	1	1
Guadeloupe	6 183	24	0,39	23	23	0	1	0
Martinique	4 450	24	0,54	23	20	0	1	0
St Pierre et Miquelon	50	0	0,00	0	0	0	0	0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 820	40	0,45	21	21	2	2	2
Sous Total	46 416	188	0,41	165	136	5	9	5
TOTAL	840 404	4 916	0,58	4 466	4 113	430	245	38

(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

(3) Technique Delfia

(4) Technique Cis Bio

TABLEAU V.2 → DÉPISTAGE DE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES EN 2011

	Nb Nnés 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	
Nord-Pas de Calais	57 453	1	1	0	0	2	1/57 453
Picardie	22 801	2	2	0	0	0	1/11 401
Champagne-Ardenne	15 884	0	0	0	0	1	-
Lorraine	22 270	0	0	0	0	0	-
Alsace	26 030	1	0	1	0	0	1/26 030
Franche-Comté	13 940	1	0	1	0	0	1/13 940
Bourgogne	17 501	2	2	0	0	0	1/8 751
Rhône-Alpes	82 030	2	2	0	0	0	1/41 015
PACA + Corse	64 370	4	3	1	0	0	1/16 093
Languedoc-Roussillon	30 200	0	0	0	0	0	-
Midi-Pyrénées	33 491	2	0	2	2	0	1/16 746
Aquitaine	35 123	0	0	0	0	0	-
Pays de Loire + Poitou							
Angers	29 513	3	2	1	0	0	1/9 838
Nantes	32 977	3	3	0	0	0	1/10 992
Bretagne	37 274	2	2	0	0	0	1/18 637
Normandie	39 727	3	3	0	0	3	1/13 242
Ile de France	183 594	6	6	0	2	2	1/30 599
Centre	28 877	1	1	0	1	1	1/28 877
Limousin	7 665	0	0	0	0	0	-
Auvergne	13 268	0	0	0	0	0	-
Sous Total	793 988	33	27	6	5	9	1/24 060
Réunion	14 185	1	1	0	0	0	1/14 185
Guyane	6 220	1	1	0	0	0	1/6 220
Mayotte	6 508	1	1	0	0	0	1/6 508
Guadeloupe	6 183	0	0	0	0	0	
Martinique	4 450	0	0	0	0	0	
St Pierre et Miquelon	50	0	0	0	0	0	
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 820	2	2	0	0	0	1/4 410
Sous Total	46 416	5	5	0	0	0	1/9 283
TOTAL	840 404	38	32	6	5	9	1/22 116

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

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

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

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

(1) Forme Classique avec perte de sel

(2) Forme Classique virilisante pure

TABLEAU V.4 → HYPERPLASIE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2011 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE

	Nb Nnés testés	Malades		Total Malades	Autres formes		Fréquence
		Forme Classique	Forme Virilisante pure		Forme non Classique	Forme Incertaine	
Nord-Pas de Calais	1 287 802	60	7	67	4	4	1/19 221
Picardie	377 300	20	0	20	0	0	1/18 865
Champagne-Ardenne	277 814	15	4	19	1	3	1/14 622
Lorraine	391 058	16	1	17	2	0	1/23 003
Alsace	405 842	10	6	16	2	1	1/25 365
Franche-Comté	227 037	7	1	8	3	0	1/28 380
Bourgogne	442 341	19	6	25	1	0	1/17 694
Rhône-Alpes	1 430 068	64	10	74	2	2	1/19 325
PACA + Corse	1 011 621	28	3	31	0	0	1/32 633
Languedoc-Roussillon	430 770	21	1	22	1	0	1/19 580
Midi-Pyrénées	600 204	28	7	35	4	0	1/17 149
Aquitaine	504 248	22	7	29	2	3	1/17 388
Pays de Loire + Poitou							
Angers	487 643	25	6	31	1	0	1/15 730
Nantes	609 571	19	2	21	1	2	1/29 027
Bretagne	614 723	28	5	33	3	0	1/18 628
Normandie	784 657	45	11	56	8	6	1/14 012
Ile de France	3 046 205	128	14	142	28	7	1/21 452
Centre	436 443	20	4	24	2	2	1/18 185
Limousin	118 747	11	0	11	7	1	1/10 795
Auvergne	228 626	9	1	10	0	3	1/22 863
Sous Total	13 712 720	595	96	691	72	34	1/19 845
Réunion	382 034	57	7	64	4	0	1/5 969
Guyane	129 862	7	0	7	1	0	1/18 552
Mayotte	98 283	3	0	3	0	0	1/32 761
Guadeloupe	114 140	6	0	6	2	0	1/19 023
Martinique	87 312	7	1	8	2	0	1/10 914
St Pierre et Miquelon	291	0	0	0	0	0	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	147 137	11	2	13	0	0	1/11 318
Sous Total	959 059	91	10	101	9	0	1/9 496
TOTAL	14 671 779	686	106	792	81	34	1/18 525

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

TABLEAU VI.1 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2011

	Nb Nnés testés toutes maladies	Nb Nnés testés Drépanocytose	% de la population Ciblée	Malades (2)	Fréquence	
				SDM	sur tous Nnés testés	sur Nnés testés Drépano
Nord-Pas de Calais	57 453	9 482	16,50%	10	1/5 745	1/948
Picardie	22 801	5 218	22,88%	6	1/3 800	1/870
Champagne-Ardenne	15 884	2 525	15,90%	4	1/3 971	1/631
Lorraine	22 270	4 353	19,55%	3	1/7 423	1/1 451
Alsace	26 030	8 280	31,81%	7	1/3 719	1/1 183
Franche-Comté	13 940	2 730	19,58%	0	-	-
Bourgogne	17 501	3 510	20,06%	4	1/4 375	1/878
Rhône-Alpes	82 030	28 320	34,52%	21	1/3 906	1/1 349
PACA + Corse	64 370	27 131	42,15%	7	1/9 196	1/3 876
Languedoc-Roussillon	30 200	12 504	41,40%	3	1/10 067	1/4 168
Midi-Pyrénées	33 491	10 687	31,91%	7	1/4 784	1/1 527
Aquitaine	35 123	5 658	16,11%	6	1/5 854	1/943
Pays de Loire + Poitou						
Angers	29 513	3 115	10,55%	9	1/3 279	1/346
Nantes	32 977	4 401	13,35%	7	1/4 711	1/629
Bretagne	37 274	2 290	6,14%	5	1/7 455	1/458
Normandie	39 727	5 708	14,37%	9	1/4 414	1/634
Ile de France	183 594	116 854	63,65%	186	1/987	1/628
Centre	28 877	5 584	19,34%	10	1/2 888	1/558
Limousin	7 665	2 007	26,18%	1	1/7 665	1/2 007
Auvergne	13 268	2 326	17,53%	0	-	-
Sous Total	793 988	262 683	33,08%	305	1/2 603	1/861
Réunion	14 185	14 185	100%	3	1/4 728	1/4 728
Guyane	6 220	6 220	100%	23	1/270	1/270
Mayotte	6 508	6 508	100%	9	1/723	1/723
Guadeloupe (1)	6 183	6 183	100%	29	1/213	1/213
Martinique (1)	4 450	4 450	100%	5	1/890	1/890
St Pierre et Miquelon	50	2	4%	0	-	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	8 820	46	0,52%	0	-	-
Sous Total	46 416	37 594	80,99%	69	1/673	1/ 545
TOTAL	840 404	300 277	35,73%	374	1/2 247	1/ 803

(1) Le dépistage de la drépanocytose n'est pas fait conjointement avec les autres dépistages en Martinique et en Guadeloupe, la drépanocytose est réalisée en place et les autres dépistages sont réalisés par la région Ile de France.

(2) Les malades comptabilisés ne tiennent compte que des syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) : SS ; Sβthal ; SC ; SDPunjab ; SOArab ; ASAntilles

TABLEAU VI.2 → DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE EN 2011

	Nb Nnés testés Drépanocytose	Malades Syndrome Drépanocytaire					β ⁰ thalassémie majeure	Hétérozygotes HbS			
		SDM	SS (1)	SC	Sβthal	Autres SDM		AS	Fréquence AS sur les Nnés ciblés	AC	Autre anomalie
Nord-Pas de Calais	9 482	10	8	0	2	0	0	183	1/52	58	11
Picardie	5 218	6	4	2	0	0	0	127	1/41	25	9
Champagne-Ardenne	2 525	4	3	0	1	0	0	80	1/32	18	8
Lorraine	4 353	3	2	0	1	0	0	75	1/58	27	21
Alsace	8 280	7	5	1	1	0	1	159	1/52	36	31
Franche-Comté	2 730	0	0	0	0	0	0	40	1/68	17	12
Bourgogne	3 510	4	4	0	0	0	0	78	1/45	16	0
Rhône-Alpes	28 320	21	17	3	1	0	0	539	1/53	126	82
PACA + Corse	27 131	7	5	1	1	0	2	306	1/89	97	29
Languedoc-Roussillon	12 504	3	3	0	0	0	1	120	1/104	64	25
Midi-Pyrénées	10 687	7	2	5	0	0	0	184	1/58	60	44
Aquitaine	5 658	6	5	1	0	0	0	149	1/38	49	11
Pays de Loire + Poitou											
Angers	3 115	9	7	1	1	0	0	138	1/23	33	9
Nantes	4 401	7	6	1	0	0	1	117	1/38	30	10
Bretagne	2 290	5	4	0	1	0	0	119	1/19	15	0
Normandie	5 708	9	5	3	1	0	0	190	1/30	53	11
Ile de France	116 854	186	120	53	12	1	3	4 138	1/28	1 063	75
Centre	5 584	10	7	2	1	0	0	224	1/25	49	2
Limousin	2 007	1	1	0	0	0	0	54	1/37	12	12
Auvergne	2 326	0	0	0	0	0	0	31	1/75	6	5
Sous Total	262 683	305	208	73	23	1	8	7 051	1/37	1 854	407
Réunion	14 185	3	3	0	0	0	0	327	1/43	10	8
Guyane	6 220	23	12	11	0	0	0	491	1/13	173	10
Mayotte	6 508	9	8	0	1	0	0	296	1/22	0	7
Guadeloupe	6 183	29	16	11	2	0	0	458	1/14	148	25
Martinique	4 450	5	2	3	0	0	0	326	1/14	119	117
St Pierre et Miquelon	2	0	0	0	0	0	0	0			0
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuma	46	0	0	0	0	0	0	3	1/15		0
Sous Total	37 594	69	41	25	3	0	0	1 901	1/20	450	167
TOTAL	300 277	374	249	98	26	1	8	8 952	1/34	2 304	574

(1) Ce groupe est la forme majoritaire de SDM, nous avons comptabilisé les SS confirmés ainsi que les profils FS non encore confirmés

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

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

TABLEAU VI.4 → DRÉPANOCYTOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2011 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE

	Nb Nnés testés	SS	SC	Sβthal	Autre	Total *	Fréquence
Nord-Pas de Calais	175 614	71	15	9	0	95	1/1 849
Picardie	46 535	37	16	2	0	55	1/846
Champagne-Ardenne	42 003	24	6	4	0	34	1/1 235
Lorraine	55 943	28	4	5	0	37	1/1 512
Alsace	83 564	47	8	5	0	60	1/1 393
Franche-Comté	27 537	4	0	2	0	6	1/4 590
Bourgogne	32 100	21	3	0	0	24	1/1 338
Rhône-Alpes	256 311	162	31	19	1	213	1/1 203
PACA + Corse	342 771	49	17	33	0	99	1/3 462
Languedoc-Roussillon	110 761	21	2	1	0	24	1/4 615
Midi-Pyrénées	83 837	32	11	2	0	45	1/1 863
Aquitaine	43 866	38	12	2	0	52	1/844
Pays de Loire + Poitou							
Angers	44 874	43	12	4	0	59	1/761
Nantes	54 036	32	7	6	0	45	1/1 201
Bretagne	17 737	16	2	13	0	31	1/572
Normandie	75 915	84	22	5	0	111	1/684
Ile de France	1 442 064	1 939	585	213	9	2 746	1/525
Centre	45 774	46	15	4	0	65	1/704
Limousin	14 415	12	2	1	0	15	1/961
Auvergne	26 990	6	3	0	0	9	1/2 999
Sous Total	3 022 647	2 712	773	330	10	3 825	1/790
Réunion	246 271	48	1	5	0	54	1/4 561
Guyane	102 138	271	161	13	0	445	1/230
Mayotte	98 275	153	0	1	0	154	1/638
Guadeloupe	176 193	493	93	15	0	601	1/293
Martinique	126 211	254	83	18	5	360	1/351
St Pierre et Miquelon	0	0	0	0	0	0	-
Polynésie, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	281	0	0	0	0	0	-
Sous Total	749 369	1 219	338	52	5	1 614	1/464
TOTAL	3 772 016	3 931	1 111	382	15	5 439	1/694

(*) Les malades comptabilisés ne tiennent compte que des syndromes dépanocytaires majeurs (SDM) : SS ; Sβthal ; SC ; SDPunjad ; SOArab ; ASAntilles
Bilan établi depuis le début de l'activité à des dates différentes selon les régions

TABLEAU VII.1 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2011

Date de Début du programme	Nb Nnés testés	Nnés ayant une TIR J ₃ ≥ seuil (1)		Génotypage CF30			Total avec au moins 1 mutation	
		Nombre	% Positifs	Nb de Génotype réalisé	2 muta- tions	1 mutation		
01/01/02	Nord-Pas de Calais	57 453	242	0,42%	207	11	25	36
01/06/02	Picardie	22 801	104	0,46%	104	8	8	16
01/09/02	Champagne-Ardenne	15 884	56	0,35%	54	0	8	8
01/06/02	Lorraine	22 270	146	0,66%	146	6	17	23
01/10/02	Alsace	26 030	111	0,43%	111	5	14	19
15/04/02	Franche-Comté	13 940	81	0,58%	80	1	6	7
01/05/02	Bourgogne	17 501	52	0,30%	51	1	4	5
01/10/02	Rhône-Alpes	82 030	403	0,49%	396	9	46	55
01/04/02	PACA + Corse	64 370	350	0,54%	350	9	29	38
01/06/02	Languedoc-Roussillon	30 200	132	0,44%	131	0	10	10
01/10/02	Midi-Pyrénées	33 491	117	0,35%	117	5	9	14
01/01/03	Aquitaine	35 123	185	0,53%	184	2	16	18
Pays de Loire + Poitou								
01/05/02	Angers	29 513	53	0,18%	53	6	3	9
01/01/02	Nantes	32 977	61	0,18%	61	5	9	14
01/01/02	Bretagne	37 274	180	0,48%	180	11	23	34
01/01/02	Normandie	39 727	230	0,58%	229	6	21	27
01/09/02	Ile de France	183 594	793	0,43%	776	21	47	68
01/06/02	Centre	28 877	121	0,42%	120	3	10	13
01/05/02	Limousin	7 665	42	0,55%	42	1	2	3
01/09/02	Auvergne	13 268	34	0,26%	34	3	6	9
Sous Total		793 988	3 493	0,44%	3 426	113	313	426
01/06/02	Réunion	14 185	83	0,59%	83	3	5	8
01/01/08	Guadeloupe	6 183	32	0,52%	29	0	0	0
	Guyane	181	0	0,00%	0	0	0	0
	St Pierre et Miquelon	50	0	0,00%	0	0	0	0
Sous Total		20 599	115	0,56%	112	3	5	8
TOTAL		814 587	3 608	0,44%	3 538	116	318	434

(1) Nouveau-nés ayant un taux de Trypsine supérieur au seuil d' action (J₃ TIR ≥ 65 µg/l)

TABLEAU VII.2 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2011

	Nb Nnés testés	Contrôles TIR J21 (1)		
		Demandés	Reçus	Confirmés Positifs
Nord-Pas de Calais	57 453	48	64	11
Picardie	22 801	–	16	2
Champagne-Ardenne	15 884	7	6	0
Lorraine	22 270	47	22	2
Alsace	26 030	24	20	3
Franche-Comté	13 940	13	11	2
Bourgogne	17 501	4	4	1
Rhône-Alpes	82 030	67	63	11
PACA + Corse	64 370	47	45	5
Languedoc-Roussillon	30 200	17	16	4
Midi-Pyrénées	33 491	16	17	1
Aquitaine	35 123	27	23	2
Pays de Loire + Poitou				
Angers	29 513	11	10	0
Nantes	32 977	15	14	0
Bretagne	37 274	20	17	2
Normandie	39 727	60	35	6
Ile de France	183 594	134	120	13
Centre	28 877	29	16	4
Limousin	7 665	12	10	2
Auvergne	13 268	4	3	0
Sous Total	793 988	602	532	71
Réunion	14 185	15	15	5
Guadeloupe	6 183	9	6	0
Guyane	181	0	0	0
St Pierre et Miquelon	50	0	0	0
Sous Total	20 599	24	21	5
TOTAL	814 587	626	553	76

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

TABLEAU VII.3 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2011

	Nnés Convoqués au CRCM				Malades
	2 mutations	1 mutation	J21 positifs	Total	
Nord-Pas de Calais	11	25	11	47	15
Picardie	8	8	2	18	9
Champagne-Ardenne	0	8	0	8	0
Lorraine	6	17	2	25	6
Alsace	5	14	3	22	6
Franche-Comté	1	6	2	9	1
Bourgogne	1	4	1	6	3
Rhône-Alpes	9	46	11	66	14
PACA + Corse	9	29	5	43	12
Languedoc-Roussillon	0	10	4	14	1
Midi-Pyrénées	5	9	1	15	8
Aquitaine	2	16	2	20	2
Pays de Loire + Poitou					
Angers	6	3	0	9	8
Nantes	5	9	0	14	5
Bretagne	11	23	2	36	15
Normandie	6	21	6	33	7
Ile de France	21	47	13	81	28
Centre	3	10	4	17	5
Limousin	1	2	2	5	1
Auvergne	3	6	0	9	3
Sous Total	113	313	71	497	149
Réunion	3	5	5	13	3
Guadeloupe	0	0	0	0	0
Guyane	0	0	0	0	0
St Pierre et Miquelon	0	0	0	0	0
Sous Total	3	5	5	13	3
TOTAL	116	318	76	510	152

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

TABLEAU VII.4 → DÉPISTAGE DE LA MUCOVISCIDOSE EN 2011

	Nb Nnés testés	Malades			Mucoviscidose (1)			Fréquence
		Total	Formes frontières	Iléus / DPN	Avec 2 mutations (kit 30)	Avec 1 mutation (kit 30)	Avec 0 mutation (kit 30)	
Nord-Pas de Calais	57 453	15	3	3	11	4	0	1/3 830
Picardie	22 801	9	2	1	8	1	0	1/2 533
Champagne-Ardenne	15 884	0	0	0	0	0	0	-
Lorraine	22 270	6	0	2	6	0	0	1/3 712
Alsace	26 030	6	0	1	5	1	0	1/4 338
Franche-Comté	13 940	1	0	0	1	0	0	1/13 940
Bourgogne	17 501	3	0	2	1	1	1	1/5 834
Rhône-Alpes	82 030	14	2	2	9	5	0	1/5 859
PACA + Corse	64 370	12	0	0	9	2	1	1/5 364
Languedoc-Roussillon	30 200	1	0	0	0	1	0	1/30 200
Midi-Pyrénées	33 491	8	0	0	5	2	1	1/4 186
Aquitaine	35 123	2	0	1	2	0	0	1/17 562
Pays de Loire + Poitou								
Angers	29 513	8	2	0	6	2	0	1/3 689
Nantes	32 977	5	1	0	5	0	0	1/6 595
Bretagne	37 274	15	3	3	11	4	0	1/2 485
Normandie	39 727	7	1	0	6	1	0	1/5 675
Ile de France	183 594	28	10	5	21	6	1	1/6 557
Centre	28 877	5	2	1	3	2	0	1/5 775
Limousin	7 665	1	0	0	1	0	0	1/7 665
Auvergne	13 268	3	0	0	3	0	0	1/4 423
Sous Total	793 988	149	26	21	113	32	4	1/5 329
Réunion	14 185	3	0	1	3	0	0	1/4 728
Guadeloupe	6 183	0	0	0	0	0	0	
Guyane	181	0	0	0	0	0	0	
St Pierre et Miquelon	50	0	0	0	0	0	0	
Sous Total	20 599	3	0	1	3	0	0	1/6 866
TOTAL	814 587	152	26	22	116	32	4	1/5 359

(1) Les deux groupes précisés (formes frontières et Iléus/DPN) sont comptabilisés parmi les malades, ce ne sont pas des sous groupes exclusifs

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

MÉTROPOLE	2006	2007	2008	2009	2010	2011
NN testés	794 887	787 419	800 021	793 633	806 006	793 988
NN géotypes	4 320	3 767	4 031	3 910	3 770	3 433
2 mutations	132	119	119	138	98	113
1 mutation	369	285	390	326	301	313
NN avec TIR J21	750	718	603	545	558	563
NN convoqués	603	516	596	541	488	497
NN malades	174	153	166	180	131	149
dont F. frontières	28	23	12	23	23	26
IM/DPN	28	22	24	22	16	21
Incidence	1/4 568	1/5 147	1/4 819	1/4 409	1/6 153	1/5 329
OUTRE-MER						
NN testés	14 561	14 831	21 109	20 846	20 468	20 599
NN géotypes	143	120	197	179	142	112
2 mutations	6	5	3	4	2	3
1 mutation	14	12	17	14	8	5
NN avec TIR J21	15	12	34	12	16	21
NN convoqués	23	21	26	20	12	13
NN malades	8	7	3	5	3	3
dont F. frontières	0	0	2	1	1	0
IM/DPN	3	1	0	0	1	1
Incidence	1/1 820	1/2 118	1/7 036	1/4 169	1/6 823	1/6 866
TOTAL FRANCE						
NN testés	809 448	802 250	821 130	814 479	826 474	814 587
NN géotypes	4 463	3 887	4 228	4 089	3 912	3 545
2 mutations	138	124	122	149	100	116
1 mutation	383	297	407	340	309	318
NN avec TIR J21	765	730	637	557	574	584
NN convoqués	626	537	622	561	500	510
NN malades	182	160	169	185	134	152
dont F. frontières	28	23	14	24	24	26
IM/DPN	31	23	24	22	17	22
Incidence	1/4 448	1/5 014	1/4 859	1/4 409	1/6 168	1/5 359

TABLEAU VII.6.1 → MUCOVISCIDOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2011 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE

	Nb Nnés testés	BM			Total BM positives
		Nbre de BM réalisées	BM positives 2 mutations	BM positives 1 mutation	
Nord-Pas de Calais	568 344	2 628	125	248	373
Picardie	220 730	1 346	44	138	182
Champagne-Ardenne	151 929	849	21	96	117
Lorraine	220 519	1 373	47	151	198
Alsace	244 659	1 702	53	155	208
Franche-Comté	124 762	837	20	89	109
Bourgogne	173 961	689	32	62	94
Rhône-Alpes	741 347	4 797	124	396	520
PACA + Corse	609 087	3 554	65	293	358
Languedoc-Roussillon	276 165	1 904	37	158	195
Midi-Pyrénées	292 147	1 090	38	105	143
Aquitaine	310 260	1 657	44	128	172
Pays de Loire + Poitou					
Angers	288 759	893	47	74	121
Nantes	323 615	895	49	93	142
Bretagne	375 967	1 826	97	261	358
Normandie	400 288	2 203	84	229	313
Ile de France	1 642 088	10 281	190	621	811
Centre	277 830	1 168	41	91	132
Limousin	73 227	453	12	34	46
Auvergne	126 278	645	20	51	71
Sous Total	7 441 962	40 790	1 190	3 473	4 663
Réunion	139 052	1 321	30	121	151
Guadeloupe	25 662	205	3	8	11
Guyane	211	0	0	0	0
Sous Total	164 925	1 526	33	129	162
TOTAL	7 606 887	42 316	1 223	3 602	4 825

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

TABLEAU VII.6.2 → MUCOVISCIDOSE – BILAN GLOBAL AU 31/12/2011 DEPUIS L'ORIGINE DU DÉPISTAGE

	Nbre de malades			Nbre de malades		Total	Fréquence
	2 mutations	1 mutation	0 mutation	Forme Classique	Forme frontière		
Nord-Pas de Calais	125	21	0	122	24	146	1/3 893
Picardie	44	10	0	47	7	54	1/4 088
Champagne-Ardenne	21	5	0	24	2	26	1/5 843
Lorraine	47	13	2	53	9	62	1/3 557
Alsace	53	19	3	59	16	75	1/3 262
Franche-Comté	20	8	2	29	1	30	1/4 159
Bourgogne	32	9	0	35	6	41	1/4 243
Rhône-Alpes	124	53	8	161	24	185	1/4 007
PACA + Corse	65	42	3	97	13	110	1/5 537
Languedoc-Roussillon	37	12	4	46	7	53	1/5 211
Midi-Pyrénées	38	9	1	45	3	48	1/6 086
Aquitaine	44	6	1	46	5	51	1/6 084
Pays de Loire + Poitou							
Angers	47	10	0	48	9	57	1/5 066
Nantes	49	17	0	54	12	66	1/4 903
Bretagne	97	31	1	108	21	129	1/2 914
Normandie	84	20	0	92	12	104	1/3 849
Ile de France	190	55	6	200	51	251	1/6 542
Centre	41	14	0	47	8	55	1/5 051
Limousin	12	4	2	16	2	18	1/4 068
Auvergne	20	3	1	18	6	24	1/5 262
Sous Total	1 190	361	34	1 347	238	1 585	1/4 695
Réunion	30	12	0	38	4	42	1/3 311
Guadeloupe	3	1	0	3	1	4	1/6 416
Guyane	0	0	0	0	0	0	-
Sous Total	33	13	0	41	5	46	1/3 585
TOTAL	1 223	374	34	1 388	243	1 631	1/4 664

Forme frontière : Enfants diagnostiqués sur mutations avec un test de la sueur \leq 60 mmol/L

TABLEAU VIII.1 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2011

	Phénylalanine			17OHP		
	Nb	Préma	%	Nb	Préma	%
Nord-Pas de Calais	63	56	88,9	294	274	93,2
Picardie	38	13	34,2	93	77	82,8
Champagne-Ardenne	10	5	50,0	101	96	95,0
Lorraine	10	3	30,0	27	27	100,0
Alsace	25	10	40,0	103	95	92,2
Franche-Comté	7	0	0,0	122	112	91,8
Bourgogne	5	0	0,0	51	45	88,2
Rhône-Alpes	46	30	65,2	369	347	94,0
PACA + Corse	18	5	27,8	624	513	82,2
Languedoc-Roussillon	19	9	47,4	296	277	93,6
Midi-Pyrénées	3	0	0,0	83	67	80,7
Aquitaine	14	6	42,9	393	353	89,8
Pays de Loire + Poitou						
Angers	11	5	45,5	141	133	94,3
Nantes	4	2	50,0	44	33	75,0
Bretagne	13	6	46,2	453	365	80,6
Normandie	37	28	75,7	434	403	92,9
Ile de France	97	50	51,5	856	789	92,2
Centre	8	1	12,5	168	146	86,9
Limousin	4	3	75,0	41	41	100,0
Auvergne	3	2	66,7	35	27	77,1
Sous Total	435	234	53,8	4 728	4 220	89,3
Réunion	4	4	100,0	38	37	97,4
Guyane	0	0	-	44	40	90,9
Mayotte	0	0	-	18	16	88,9
Guadeloupe	4	2	50,0	24	23	95,8
Martinique	2	1	50,0	24	23	95,8
St Pierre et Miquelon	0	0	-	0	0	-
TOM	4	2	50,0	40	35	87,5
Sous Total	14	9	64,3	188	174	92,6
TOTAL	449	243	54,1	4 916	4 394	89,4

TABEAU VIII.2 → FRÉQUENCE DE LA PRÉMATURITÉ DANS LES TESTS POSITIFS EN 2011

	TSH			TIR		
	Nb	Préma	%	Nb	Préma	%
Nord-Pas de Calais	54	13	24,1	242	87	36,0
Picardie	32	4	12,5	104	11	10,6
Champagne-Ardenne	6	0	0,0	56	12	21,4
Lorraine	86	18	20,9	146	13	8,9
Alsace	22	1	4,5	111	18	16,2
Franche-Comté	48	0	0,0	81	0	0,0
Bourgogne	18	1	5,6	52	8	15,4
Rhône-Alpes	141	9	6,4	403	74	18,4
PACA + Corse	92	7	7,6	350	31	8,9
Languedoc-Roussillon	156	6	3,8	132	12	9,1
Midi-Pyrénées	33	7	21,2	117	12	10,3
Aquitaine	85	5	5,9	185	20	10,8
Pays de Loire + Poitou						
Angers	24	1	4,2	53	5	9,4
Nantes	22	0	0,0	61	3	4,9
Bretagne	97	6	6,2	180	21	11,7
Normandie	39	8	20,5	230	17	7,4
Ile de France	447	41	9,2	793	96	12,1
Centre	49	2	4,1	121	13	10,7
Limousin	13	1	7,7	42	8	19,0
Auvergne	22	2	9,1	34	6	17,6
Sous Total	1 486	132	8,9	3 493	467	13,4
Réunion	5	2	40,0	83	9	10,8
Guyane	4	1	25,0	-	-	-
Mayotte	0	0	ns	-	-	-
Guadeloupe	26	4	15,4	32	7	21,9
Martinique	6	1	16,7	-	-	-
St Pierre et Miquelon	0	0	ns	0	0	-
TOM	13	1	7,7	-	-	-
Sous Total	54	9	16,7	115	16	13,9
TOTAL	1 540	141	9,2	3 608	483	13,4



Bilan par région SOMMAIRE

Nord - Pas de Calais	p. 68
Picardie	p. 69
Champagne-Ardenne	p. 70
Lorraine	p. 71
Alsace	p. 72
Franche-Comté	p. 73
Bourgogne	p. 74
Rhône-Alpes	p. 75
Provence Alpes – Côte d’Azur	p. 76
Languedoc-Roussillon	p. 77
Midi-Pyrénées	p. 78
Aquitaine	p. 79
Pays de la Loire – Angers	p. 80
Pays de la Loire – Nantes	p. 81
Bretagne	p. 82
Normandie	p. 83
Ile de France	p. 84
Centre	p. 85
Limousin	p. 86
Auvergne	p. 87
Ile de la Réunion	p. 88
Guyane	p. 89
Mayotte	p. 90
Guadeloupe	p. 91
Martinique	p. 92
Polynésie Française, Nouvelle Calédonie, Wallis et Futuna	p. 93

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1973 à 2010	2 417 828	184	26	210	99	0	1
2011	57 453	2	1	3	3	0	0
Total Fin 2011	2 475 281	186	27	213	102	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2010	2 022 776	331	114	133	19	597	16
2011	57 453	11	3	9	0	23	2
Total Fin 2011	2 080 229	342	117	142	19	620	18

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2010	1 230 349	59	7	4	2	72	3
2011	57 453	1	0	0	2	3	0
Total Fin 2011	1 287 802	60	7	4	4	75	3

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	166 132	63	15	7	0	85	1 601	512	5
2011	9 482	8	0	2	0	10	183	58	1
Total Fin 2011	175 614	71	15	9	0	95	1784	570	6

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 201	510 891	2 419	114	223	337	110	21	131	6
2011	57 453	209	11	25	36	12	3	15	4
Total Fin 2011	568 344	2 628	125	248	373	122	24	146	10

(*) 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 Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2010	722 577	45	3	48	2	0	1
2011	22 801	2	0	2	0	0	0
Total Fin 2011	745 378	47	3	50	2	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2010	747 495	62	69	89	13	233	4
2011	22 801	4	1	2	0	7	0
Total Fin 2011	770 296	66	70	91	13	240	4

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2010	354 499	18	0	0	0	18	3
2011	22 801	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2011	377 300	20	0	0	0	20	3

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	41 317	33	14	2	0	49	1 026	288	2
2011	5 218	4	2	0	0	6	127	25	0
Total Fin 2011	46 535	37	16	2	0	55	1 153	313	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2010	197 929	1 242	36	130	166	40	5	45	6
2011	22 801	104	8	8	16	7	2	9	1
Total Fin 2011	220 730	1 346	44	138	182	47	7	54	7

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

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2010	535 183	58	2	60	32	8	0
2011	15 884	2	0	2	1	0	0
Total Fin 2011	551 067	60	2	62	33	8	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2010	595 012	108	57	64	6	235	0
2011	15 884	2	0	1	0	3	0
Total Fin 2011	610 896	110	57	65	6	238	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2010	261 930	15	4	1	2	22	1
2011	15 884	0	0	0	1	1	0
Total Fin 2011	277 814	15	4	1	3	23	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2010	39 478	21	6	3	0	30	629	172	0
2011	2 525	3	0	1	0	4	80	18	0
Total Fin 2011	42 003	24	6	4	0	34	709	190	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2010	136 045	795	21	88	109	24	2	26	2
2011	15 884	54	0	8	8	0	0	0	0
Total Fin 2011	151 929	849	21	96	117	24	2	26	2

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LORRAINE**

Adresse : Hôpital d'Enfants CHU
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

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1973 à 2010	892 125	59	4	63	9	3	2
2011	22 270	0	2	2	1	0	0
Total Fin 2011	914 395	59	6	65	10	3	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2010	782 902	79	73	132	1	285	5
2011	22 270	2	3	3	0	8	0
Total Fin 2011	805 172	81	76	135	1	293	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2010	368 788	16	1	2	0	19	0
2011	22 270	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2011	391 058	16	1	2	0	19	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	51 590	26	4	4	0	34	707	275	2
2011	4 353	2	0	1	0	3	75	27	1
Total Fin 2011	55 943	28	4	5	0	37	782	302	3

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2010	198 249	1 229	41	134	175	47	9	56	1
2011	22 270	144	6	17	23	6	0	6	2
Total Fin 2011	220 519	1 373	47	151	198	53	9	62	3

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1967 à 2010	1 246 362	106	4	110	75	3	3
2011	26 030	3	0	3	2	0	0
Total Fin 2011	1 272 392	109	4	113	77	3	3

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2010	859 932	110	68	29	44	251	1
2011	26 030	1	0	6	0	7	0
Total Fin 2011	885 962	111	68	35	44	258	1

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2010	379 812	10	5	2	1	18	1
2011	26 030	0	1	0	0	1	0
Total Fin 2011	405 842	10	6	2	1	19	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	75 284	42	7	4	0	53	1 296	346	0
2011	8 280	5	1	1	0	7	159	36	0
Total Fin 2011	83 564	47	8	5	0	60	1 455	382	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2010	218 629	1 591	48	141	189	53	16	69	0
2011	26 030	111	5	14	19	6	0	6	2
Total Fin 2011	244 659	1 702	53	155	208	59	16	75	2

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **FRANCHE COMTÉ**

Adresse : CHU Saint Jacques Pavillon Mère et Enfant
 Consultations de Pédiatrie 25030 BESANÇON Cx
 Téléphone : 03.81.21.84.28 - Fax : 03.81.81.88.87
 E.mail : ardemme-fc@chu-besancon.fr

PRÉSIDENT
Pr J. SCHIRRER

Territoire Géographique :
 Franche Comté

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1969 à 2010	642 784	60	0	60	7	1	0
2011	13 940	0	0	0	3	0	0
Total Fin 2011	656 724	60	0	60	10	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2010	451 454	50	38	49	17	154	3
2011	13 940	3	1	4	0	8	0
Total Fin 2011	465 394	53	39	53	17	162	3

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2010	213 097	7	0	3	0	10	2
2011	13 940	0	1	0	0	1	0
Total Fin 2011	227 037	7	1	3	0	11	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	24 807	4	0	2	0	6	341	97	0
2011	2 730	0	0	0	0	0	40	17	0
Total Fin 2011	27 537	4	0	2	0	6	381	114	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2003 à 2010	110 822	756	19	83	102	28	1	29	4
2011	13 940	81	1	6	7	1	0	1	1
Total Fin 2011	124 762	837	20	89	109	29	1	30	5

(* 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 : 03.80.29.38.03
 E.mail : frederic.huet@chu-dijon.fr

PRÉSIDENT
Pr F. HUET
 Territoire Géographique :
 Bourgogne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2010	588 321	44	1	45	38	0	1
2011	17 501	2	0	2	1	0	0
Total Fin 2011	605 822	46	1	47	39	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2010	588 321	104	26	48	28	206	2
2011	17 501	5	1	3	0	9	0
Total Fin 2011	605 822	109	27	51	28	215	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1987 à 2010	424 840	17	6	1	0	24	0
2011	17 501	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2011	442 341	19	6	1	0	26	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	28 590	17	3	0	0	20	494	110	0
2011	3 510	4	0	0	0	4	78	16	2
Total Fin 2011	32 100	21	3	0	0	24	572	126	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2010	156 460	637	31	58	89	32	6	38	2
2011	17 501	52	1	4	5	3	0	3	0
Total Fin 2011	173 961	689	32	62	94	35	6	41	2

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **RHÔNE ALPES**

Adresse : URPE Hôtel Dieu 1 place de l'hôpital 69288 LYON Cx 02
 + section URPE de Grenoble
 Téléphone : 04.72.41.34.27 - Fax : 04.78.37.17.80
 E.mail : urphe_lyon@urphe.fr

PRÉSIDENTS
Pr P. GAUCHERAND
Pr T. DEBILLON

Territoire Géographique :
 Rhône Alpes

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1969 à 2010	2 474 506	130	5	135	152	4	1
2011	82 030	5	0	5	6	0	0
Total Fin 2011	2 556 536	135	5	140	158	4	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1976 à 2010	2 208 810	294	160	111	64	629	15
2011	82 030	7	11	13	3	34	1
Total Fin 2011	2 290 840	301	171	124	67	663	16

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1980 à 2010	1 348 038	62	10	2	2	76	3
2011	82 030	2	0	0	0	2	1
Total Fin 2011	1 430 068	64	10	2	2	78	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	227 991	145	28	18	1	192	3 820	1 090	1
2011	28 320	17	3	1	0	21	539	126	1
Total Fin 2011	256 311	162	31	19	1	213	4 359	1 216	2

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2010	659 317	4 403	115	350	465	149	22	171	14
2011	82 030	394	9	46	55	12	2	14	2
Total Fin 2011	741 347	4 797	124	396	520	161	24	185	16

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **PACA**

Adresse : AREDEMAG Hôpital d'Enfants de la Timone 15^e étage
 Bd Jean Moulin 13005 MARSEILLE
 Téléphone : 04.91.85.47.37 - Fax : 04.91.34.36.84
 E.mail : aredemag@libertysurf.fr

PRÉSIDENT
Pr J. SARLES

Territoire Géographique :
PACA

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1967 à 2010	2 098 740	155	5	160	65	2	1
2011	64 370	1	1	2	5	0	0
Total Fin 2011	2 163 110	156	6	162	70	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2010	1 847 506	270	121	120	27	538	7
2011	64 370	8	6	6	3	23	0
Total Fin 2011	1 911 876	278	127	126	30	561	7

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2010	947 251	25	2	0	0	27	1
2011	64 370	3	1	0	0	4	0
Total Fin 2011	1 011 621	28	3	0	0	31	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
1995 à 2010	315 640	44	16	32	0	92	2 720	899	4
2011	27 131	5	1	1	0	7	306	97	0
Total Fin 2011	342 771	49	17	33	0	99	3 026	996	4

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2010	544 717	3 203	56	264	320	85	13	98	7
2011	64 370	351	9	29	38	12	0	12	1
Total Fin 2011	609 087	3 554	65	293	358	97	13	110	8

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **LANGUEDOC ROUSSILLON**

Adresse : Laboratoire de Biologie Spécialisée 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 : g-cambonie@chu-montpellier.fr / grepam@valdorel.fnclcc.fr

PRÉSIDENT
Pr G. CAMBONIE

Territoire Géographique :
Languedoc Roussillon

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1972 à 2010	945 185	55	2	57	36	0	0
2011	30 200	0	0	0	2	0	0
Total Fin 2011	975 385	55	2	57	38	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2010	815 327	44	32	78	13	167	3
2011	30 200	0	3	6	0	9	0
Total Fin 2011	845 527	44	35	84	13	176	3

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2010	400 570	21	1	1	0	23	0
2011	30 200	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2011	430 770	21	1	1	0	23	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	98 257	18	2	1	0	21	1 088	585	0
2011	12 504	3	0	0	0	3	120	64	0
Total Fin 2011	110 761	21	2	1	0	24	1 208	649	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2010	245 965	1 773	37	148	185	45	7	52	4
2011	30 200	131	0	10	10	1	0	1	0
Total Fin 2011	276 165	1 904	37	158	195	46	7	53	4

(* 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 : olives.jp@chu-toulouse.fr

PRÉSIDENT
Pr JP. OLIVES

Territoire Géographique :
Midi-Pyrénées

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1968 à 2010	1 433 029	60	4	64	77	0	0
2011	33 491	0	0	0	1	0	0
Total Fin 2011	1 466 520	60	4	64	78	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1974 à 2010	1 223 567	123	71	48	12	254	9
2011	33 491	6	1	8	0	15	0
Total Fin 2011	1 257 058	129	72	56	12	269	9

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1992 à 2010	566 713	28	5	2	0	35	2
2011	33 491	0	2	2	0	4	0
Total Fin 2011	600 204	28	7	4	0	39	2

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	73 150	30	6	2	0	38	1 352	450	0
2011	10 687	2	5	0	0	7	184	60	0
Total Fin 2011	83 837	32	11	2	0	45	1 536	510	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2010	258 656	973	33	96	129	37	3	40	3
2011	33 491	117	5	9	14	8	0	8	0
Total Fin 2011	292 147	1 090	38	105	143	45	3	48	3

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **AQUITAINE**

Adresse : CHU Groupe Pellegrin Ecole de Sages Femmes 2^e étage
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 Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1970 à 2010	1 294 413	74	0	74	34	1	2
2011	35 123	2	0	2	3	0	0
Total Fin 2011	1 329 536	76	0	76	37	1	2

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2010	1 019 024	119	63	117	23	322	9
2011	35 123	2	2	5	0	9	0
Total Fin 2011	1 054 147	121	65	122	23	331	9

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1997 à 2010	469 125	22	7	2	3	34	1
2011	35 123	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2011	504 248	22	7	2	3	34	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
2000 à 2010	38 208	33	11	2	0	46	1 109	271	1
2011	5 658	5	1	0	0	6	149	49	0
Total Fin 2011	43 866	38	12	2	0	52	1 258	320	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2003 à 2010	275 137	1 472	42	112	154	44	5	49	7
2011	35 123	185	2	16	18	2	0	2	1
Total Fin 2011	310 260	1 657	44	128	172	46	5	51	8

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **PAYS DE LOIRE ANGERS**

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

PRÉSIDENT
Pr JL. GINIES

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

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1971 à 2010	1 155 283	47	2	49	36	3	0
2011	29 513	1	0	1	2	0	0
Total Fin 2011	1 184 796	48	2	50	38	3	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2010	966 740	132	68	69	12	281	2
2011	29 513	8	0	4	0	12	0
Total Fin 2011	996 253	140	68	73	12	293	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2010	458 130	23	5	1	0	29	1
2011	29 513	2	1	0	0	3	0
Total Fin 2011	487 643	25	6	1	0	32	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	41 759	36	11	3	0	50	1 061	182	1
2011	3 115	7	1	1	0	9	138	33	0
Total Fin 2011	44 874	43	12	4	0	59	1 199	215	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2010	259 246	839	41	71	112	42	7	49	1
2011	29 513	54	6	3	9	6	2	8	0
Total Fin 2011	288 759	893	47	74	121	48	9	57	1

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → PAYS DE LOIRE NANTES

Adresse : ANDEMEGEN HME 1^{er} étage
 38 boulevard Jean Monnet 44093 NANTES 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 Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1975 à 2010	1 083 988	45	0	45	28	0	1
2011	32 977	1	0	1	1	0	0
Total Fin 2011	1 116 965	46	0	46	29	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2010	952 305	98	53	31	4	186	5
2011	32 977	3	1	8	0	12	1
Total Fin 2011	985 282	101	54	39	4	198	6

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2010	576 594	16	2	1	2	21	4
2011	32 977	3	0	0	0	3	0
Total Fin 2011	609 571	19	2	1	2	24	4

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	49 635	26	6	6	0	38	972	226	1
2011	4 401	6	1	0	0	7	117	30	0
Total Fin 2011	54 036	32	7	6	0	45	1 089	256	1

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2010	290 638	832	44	84	128	50	11	61	1
2011	32 977	63	5	9	14	4	1	5	0
Total Fin 2011	323 615	895	49	93	142	54	12	66	1

(*) 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 : 02.23.30.27.64 - Fax : 02.23.30.27.66
 E.mail : ardphe.bretagne@wanadoo.fr

PRÉSIDENT
Pr M. ROUSSEY

Territoire Géographique :
 Bretagne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2010	1 168 328	54	3	57	12	0	0
2011	37 274	2	1	3	3	0	0
Total Fin 2011	1 205 602	56	4	60	15	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2010	1 144 459	193	79	122	16	410	5
2011	37 274	6	0	7	1	14	0
Total Fin 2011	1 181 733	199	79	129	17	424	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2010	577 449	26	5	3	0	34	0
2011	37 274	2	0	0	0	2	0
Total Fin 2011	614 723	28	5	3	0	36	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	15 447	12	2	12	0	26	632	118	0
2011	2 290	4	0	1	0	5	119	15	0
Total Fin 2011	17 737	16	2	13	0	31	751	133	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière		Total Malades
2002 à 2010	338 693	1 646	86	238	324	96	18	114	1
2011	37 274	180	11	23	34	12	3	15	0
Total Fin 2011	375 967	1 826	97	261	358	108	21	129	1

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **NORMANDIE**

Adresse : ANDPHE Service d'Endocrinologie Métabolisme
 CHU de Caen Avenue Côte de Nacre 14033 CAEN Cx
 Téléphone : 02.31.06.48.98 - Fax : 02.31.06.51.60
 E.mail : travert-g@chu-caen.fr

PRÉSIDENT
Dr G. TRAVERT

Territoire Géographique :
 Normandie

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2010	1 357 732	107	1	108	23	1	1
2011	39 727	2	1	3	1	0	0
Total Fin 2011	1 397 459	109	2	111	24	1	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2010	1 357 732	171	139	92	10	412	4
2011	39 727	7	3	4	0	14	1
Total Fin 2011	1 397 459	178	142	96	10	426	5

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1992 à 2010	744 930	42	11	8	3	64	6
2011	39 727	3	0	0	3	6	0
Total Fin 2011	784 657	45	11	8	6	70	6

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	70 207	79	19	4	0	102	1 660	380	3
2011	5 708	5	3	1	0	9	190	53	0
Total Fin 2011	75 915	84	22	5	0	111	1 850	433	3

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2010	360 561	1 974	78	208	286	86	11	97	6
2011	39 727	229	6	21	27	6	1	7	0
Total Fin 2011	400 288	2 203	84	229	313	92	12	104	6

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

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

Adresse : Fédération Parisienne de Dépistage Hôpital Necker
 Pavillon Blumenthal 2^e étage 149 rue de Sèvres 75730 PARIS Cx 15
 Téléphone : 01.44.49.44.92 - Fax : 01.44.49.44.99
 E.mail : depistage@fpdphe.org

PRÉSIDENT
Pr P. CZERNICHOW

Territoire Géographique :
 Ile-de-France

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1966 à 2010	5 902 516	330	13	343	337	10	
2011	183 594	7	2	9	13	2	0
Total Fin 2011	6 086 110	337	15	352	350	12	

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1978 à 2010	5 305 066	730	308	487	62	1 587	12
2011	183 594	22	9	39	1	71	1
Total Fin 2011	5 488 660	752	317	526	63	1 658	13

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1994 à 2010	2 862 611	122	14	26	5	167	10
2011	183 594	6	0	2	2	10	0
Total Fin 2011	3 046 205	128	14	28	7	177	10

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	1 325 210	1 819	532	201	8	2 560	46 051	11 536	18
2011	116 854	120	53	12	1	186	4 138	1 063	0
Total Fin 2011	1 442 064	1 939	585	213	9	2 746	50 189	12 599	18

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2010	1 458 203	9 504	169	574	743	182	41	223	14
2011	183 594	777	21	47	68	18	10	28	1
Total Fin 2011	1 641 797	10 281	190	621	811	200	51	251	15

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **CENTRE**

Adresse : GENEDEP CHU Bretonneau Service de Génétique
2 boulevard Tonnellé 37044 TOURS Cx 9
Téléphone : 02.47.47.86.24 - Fax : 02.47.47.86.53
E.mail : sec.genedep@chu-tours.fr

PRÉSIDENT
Pr JC. BESNARD

Territoire Géographique :
Centre

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2010	859 279	39	1	40	13	0	1
2011	28 877	1	1	2	1	0	0
Total Fin 2011	888 156	40	2	42	14	0	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2010	859 279	163	50	68	2	283	0
2011	28 877	4	1	3	0	8	0
Total Fin 2011	888 156	167	51	71	2	291	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1996 à 2010	407 566	19	4	1	1	25	0
2011	28 877	1	0	1	1	3	0
Total Fin 2011	436 443	20	4	2	2	28	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	40 190	39	13	3	0	55	1 646	344	0
2011	5 584	7	2	1	0	10	224	49	0
Total Fin 2011	45 774	46	15	4	0	65	1 870	393	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2010	248 953	1 047	38	81	119	44	6	50	5
2011	28 877	121	3	10	13	3	2	5	0
Total Fin 2011	277 830	1 168	41	91	132	47	8	55	5

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → LIMOUSIN

Adresse : Hôpital de la Mère et de l'Enfant Service Pédiatrie
 8 avenue Dominique Larey 87042 LIMOGES Cx
 Téléphone : 05.55.05.61.92 - Fax : 05.55.05.61.95
 E.mail : anne.constanty@chu-limoges.fr

PRÉSIDENT
Dr A. CONSTANTY
 Territoire Géographique :
 Limousin

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2010	218 158	14	0	14	5	0	0
2011	7 665	1	0	1	0	0	0
Total Fin 2011	225 823	15	0	15	5	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2010	219 511	5	2	13	37	57	0
2011	7 665	0	0	3	0	3	0
Total Fin 2011	227 176	5	2	16	37	60	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2010	111 082	11	0	7	1	19	0
2011	7 665	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2011	118 747	11	0	7	1	19	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	12 408	11	2	1	0	14	428	68	0
2011	2 007	1	0	0	0	1	54	12	0
Total Fin 2011	14 415	12	2	1	0	15	482	80	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2010	65 562	411	11	32	43	15	2	17	1
2011	7 665	42	1	2	3	1	0	1	0
Total Fin 2011	73 227	453	12	34	46	16	2	18	1

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION RÉGIONALE → **AUVERGNE**

Adresse : Hôpital Estaing Service Pédiatrie Générale
1 Place Lucie Aubrac 63003 Clermont Ferrand Cx 1
Téléphone : 04.73.75.00.09 - Fax : 04.73.75.00.10
E.mail : vsapin@chu-clermontferrand.fr

PRÉSIDENT
Pr V. SAPIN

Territoire Géographique :
Auvergne

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1979 à 2010	437 558	24	0	24	0	2	1
2011	13 268	0	0	0	1	0	0
Total Fin 2011	450 826	24	0	24	1	2	1

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1979 à 2010	437 558	62	35	25	1	123	1
2011	13 268	5	1	3	0	9	0
Total Fin 2011	450 826	67	36	28	1	132	1

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2010	215 358	9	1	0	3	13	0
2011	13 268	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2011	228 626	9	1	0	3	13	0

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
1996 à 2010	24 664	6	3	0	0	9	263	82	0
2011	2 326	0	0	0	0	0	31	6	0
Total Fin 2011	26 990	6	3	0	0	9	294	88	0

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire			Nbre de malades			Faux Négatifs	
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière		Total Malades
2002 à 2010	113 010	611	17	45	62	15	6	21	3
2011	13 268	34	3	6	9	3	0	3	0
Total Fin 2011	126 278	645	20	51	71	18	6	24	3

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

Hyperphénylalaninémie							
Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2010	414 455	3	0	3	5	2	0
2011	14 185	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2011	428 640	3	0	3	5	2	0

Hypothyroïdie							
Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2010	414 455	13	4	9	60	86	2
2011	14 185	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2011	428 640	13	4	9	60	86	2

Hyperplasie des Surrénales							
Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1981 à 2010	367 849	56	7	4	0	67	2
2011	14 185	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2011	382 034	57	7	4	0	68	2

Drépanocytose									
Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	232 086	45	1	5	0	51	4 594	84	1
2011	14 185	3	0	0	0	3	327	10	0
Total Fin 2011	246 271	48	1	5	0	54	4 921	94	1

Mucoviscidose									
Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontrière	Total Malades	
2002 à 2010	124 867	1 238	27	116	143	35	4	40	5
2011	14 185	83	3	5	8	3	0	3	0
Total Fin 2011	139 052	1 321	30	121	151	38	4	43	5

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → **GUYANE**

Adresse : ARDPHME Service départemental de PMI
36 rue du 14 juillet 97300 CAYENNE
Téléphone : 05.94.39.03.62 - Fax : 05.94.39.01.08 / 05.94.31.87.05
E.mail : philippe.bonnet@ch-cayenne.fr

PRÉSIDENT
Dr P. BONNET

Territoire Géographique :
Guyane

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2010	123 642	0	0	0	0	0	0
2011	6 220	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2011	129 862	0	0	0	0	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2010	123 642	3	2	5	16	26	2
2011	6 220	0	0	2	1	3	0
Total Fin 2011	129 862	3	2	7	17	29	2

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1980 à 2010	123 642	6	0	1	0	7	0
2011	6 220	1	0	0	0	1	1
Total Fin 2011	129 862	7	0	1	0	8	1

Drépanocytose (*)

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	95 918	259	150	13	0	422	7 257	2 264	11
2011	6 220	12	11	0	0	23	491	173	0
Total Fin 2011	102 138	271	161	13	0	445	7 748	2 437	11

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2010	30	0	0	0	0	0	0	0	0
2011	181	0	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2011	211	0	0	0	0	0	0	0	0

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

(**) Ressortissants français de Kourou

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1991 à 2010	91 775	0	0	0	0	0	0
2011	6 508	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2011	98 283	0	0	0	0	0	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1991 à 2010	91 775	0	0	0	5	5	0
2011	6 508	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2011	98 283	0	0	0	5	5	0

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1991 à 2010	91 775	2	0	0	0	2	1
2011	6 508	1	0	0	0	1	0
Total Fin 2011	98 283	3	0	0	0	3	1

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou Sß)	SC	Sß	Autres	Total	AS	AC	
1992 à 2010	91 767	145	0	0	0	145	3 644	7	0
2011	6 508	8	0	1	0	9	296	0	1
Total Fin 2011	98 275	153	0	1	0	154	3 940	7	1

ASSOCIATION RÉGIONALE → **GUADELOUPE**

Adresse : Centre de la Drépanocytose
Hôpital RICOU BP 365 97159 POINTE à PITRE
Téléphone : 05.90.89.14.81 - Fax : 05.90.83.12.52
E.mail : christian.saint-martin@chu-guadeloupe.fr

PRÉSIDENT
Dr C. SAINT-MARTIN

Territoire Géographique :
Guadeloupe

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2010	199 666	3	0	3	2	0	
2011	6 183	1	0	1	0	0	
Total Fin 2011	205 849	4	0	4	2	0	

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2010	196 061	2	2	2	5	11	
2011	6 183	0	0	2	0	2	
Total Fin 2011	202 244	2	2	4	5	13	

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2010	107 957	6	0	2	0	8	
2011	6 183	0	0	0	0	0	
Total Fin 2011	114 140	6	0	2	0	8	

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades - Syndromes Drépanocytaires majeurs repérés					Nombre Hétérozygotes*		Faux Négatifs
		SS ou (SS ou SB)	SC	SB	Autres	Total	AS	AC	
1985 à 2010	170 010	477	82	13	0	572	3 932	1 323	
2011	6 183	16	11	2	0	29	458	148	
Total Fin 2011	176 193	493	93	15	0	601	4 390	1 471	

Mucoviscidose

Exercice	Nombre de Nnés testés	Biologie Moléculaire				Nbre de malades			Faux Négatifs
		Nbre BM réalisées	BM Positive - 2 mutations	BM Positive - 1 mutation	Total BM Positive	Forme classique	Forme frontière	Total Malades	
2002 à 2010	19 479	176	3	8	11	3	1	4	0
2011	6 183	29	0	0	0	0	0	0	0
Total Fin 2011	25 662	205	3	8	11	3	1	4	0

(* les hétérozygotes ne sont recensés que depuis 1995.

ASSOCIATION 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

PRÉSIDENT
Dr B. FERREY /
Dr E. PIERRISNARD

Territoire Géographique :
 Martinique

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1980 à 2010	172 384	7	0	7	1	0	
2011	4 450	0	0	0	0	0	
Total Fin 2011	176 834	7	0	7	1	0	

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2010	167 842	2	4	6	3	15	
2011	4 450	0	0	0	0	0	
Total Fin 2011	172 292	2	4	6	3	15	

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2010	82 862	7	1	2	0	10	
2011	4 450	0	0	0	0	0	
Total Fin 2011	87 312	7	1	2	0	10	

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	121 761	252	80	18	5	355	2 490	1 139	2
2011	4 450	2	3	0	0	5	326	119	1
Total Fin 2011	126 211	254	83	18	5	360	2 816	1 258	3

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

ASSOCIATION RÉGIONALE → PACA-TOM

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

PRÉSIDENT
Pr J. SARLES

Territoire Géographique :
 PACA-TOM

Hyperphénylalaninémie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		PCU classique	PCU Atypique	Sous Total	HPMP	F. Maligne	
1967 à 2010	232 450	2	0	2	0	0	0
2011	8 820	0	0	0	0	1	0
Total Fin 2011	241 270	2	0	2	0	1	0

Hypothyroïdie

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Ectopie	Athyroïse	Glande en place	Non Typée	Total	
1980 à 2010	232 450	0	2	3	35	40	
2011	8 820	1	1	2	2	6	
Total Fin 2011	241 270	1	3	5	37	46	

Hyperplasie des Surrénales

Exercice	Nombre de Nnés testés	Nombre de Malades					Faux Négatifs
		Forme classique (perte de sel)	Forme virilisante pure	Forme non classique	Forme incertaine	Total	
1995 à 2010	138 317	9	2	0	0	11	
2011	8 820	2	0	0	0	2	
Total Fin 2011	147 137	11	2	0	0	13	

Drépanocytose

Exercice	Nombre de Nnés 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 2010	235	0	0	0	0	0	0	0	
2011	46	0	0	0	0	0	3	0	
Total Fin 2011	281	0	0	0	0	0	3	0	

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