

Auteurs :

Gil BELLIS, Institut national d'études démographiques

Lydie LEMONNIER, Vaincre la Mucoviscidose

Marie SPONGA, Vaincre la Mucoviscidose

Membres du Comité de pilotage du Registre français de la mucoviscidose

Gil BELLIS, Institut national d'études démographiques

Gabriel BELLON, Centre de Référence de Lyon

Catherine BERRY, Vaincre la Mucoviscidose

Virginie COLOMB-JUNG, Vaincre la Mucoviscidose

Paola DE CARLI, Vaincre la Mucoviscidose

Isabelle DURIEU, Société Française de Mucoviscidose

Lydie LEMONNIER, Vaincre la Mucoviscidose

Christophe MARGUET, Conseil Médical de la Mucoviscidose

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

Gilles RAULT, Centre de Référence de Nantes-Roscoff

Philippe REIX, CRCM Pédiatrique de Lyon

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

Virginie SCOTET, Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale, U1078

Patrick TEJEDOR, Vaincre la Mucoviscidose

Les auteurs remercient les médecins des centres et leurs équipes pour leur participation active au registre.

Référence suggérée :

Registre français de la mucoviscidose – Bilan des données 2013

Vaincre la Mucoviscidose et Institut national d'études démographiques (Ined)

Paris, avril 2015

Site Internet :

www.registredelamuco.org



Editorial

2013... Si le Registre fut, pendant ses vingt premières années de fonctionnement, le témoin des progrès accomplis dans le dépistage et la prise en charge médicale de la mucoviscidose, ces dernières années virent les premières applications cliniques de la Recherche en matière de thérapie de la protéine CFTR. Le Registre apparut alors comme l'outil incontournable de dénombrement et d'identification des patients susceptibles de bénéficier tout d'abord des premiers essais thérapeutiques, puis des traitements mis sur le marché. Si ces nouvelles molécules ne concernent encore qu'une minorité de patients, elles ouvrent néanmoins une porte, longtemps considérée comme inviolable, celle de l'action sur la cause intime de la maladie dans la cellule, alors que seuls les symptômes étaient jusqu'alors la cible des traitements.

Face à ces avancées, le Registre doit relever un nouveau défi qui est d'être, plus que jamais, une base de données exhaustive et fiable, capable d'évolutions, afin de pouvoir être, tant un instrument d'identification des patients répondant aux critères d'inclusion dans un essai clinique ou de mise en place d'un nouveau traitement, qu'un outil de suivi de ces mêmes patients sous traitement au cours du temps.

Ainsi le Comité de pilotage du Registre et l'équipe du département médical de l'association Vaincre la Mucoviscidose, en collaboration avec l'Ined, se sont-ils donnés pour objectif d'améliorer la qualité des données collectées, en particulier les données de diagnostic et les mutations génétiques (grâce au travail conjoint avec l'AFDPHE et les laboratoires de biologie moléculaires), ou encore sur un plus grand nombre d'antibiotiques inhalés. Un important travail de révision du rapport annuel a été effectué par le Comité de pilotage du Registre, aboutissant à l'amélioration de la présentation des résultats : ainsi les données anthropométriques (poids, taille, IMC en Z-scores) ou respiratoires (CVF, VEMS en pourcentages) sont-elles pour la première fois dans le rapport 2013 présentées sous forme de quartiles.

2013 est aussi, symboliquement, l'année de la transformation d'une « maladie d'enfants » à une « « maladie d'adultes », puisque le Registre, pour la première fois, compte plus de patients adultes que d'enfants. Au-delà de la signification positive de ces chiffres en termes d'espérance de vie pour les malades, cette évolution démographique est, pour l'association comme pour le monde de la Recherche et du Soins, un tournant majeur, signifiant de nouvelles problématiques (la parentalité, la transplantation, le vieillissement...), et de nouveaux besoins, à l'identification desquels le Registre devra, une fois encore, participer.



Sommaire

| | |
|--|----|
| La mucoviscidose | 5 |
| Le Registre français de la mucoviscidose | 6 |
| Démographie | 7 |
| Mortalité | 11 |
| Grossesses | 13 |
| Diagnostic | 14 |
| Anthropométrie | 20 |
| Spirométrie | 22 |
| Microbiologie | 24 |
| Éléments de morbidité | 27 |
| Transplantations | 31 |
| Consultations et hospitalisations | 33 |
| Prise en charge thérapeutique | 35 |
| Données sociales | 39 |
| Annexe 1 - Compléments sur l'analyse de survie | 41 |
| Annexe 2 - Spirométrie et transplantation | 43 |
| Annexe 3 - Centres participants | 44 |
| Annexe 4 - Synthèse des données | 46 |

Informations générales

Les pourcentages peuvent ne pas sommer exactement à 100 du fait des arrondis.

Sont considérés comme enfants les patients de moins de 18 ans, et comme adultes les patients de 18 ans et plus.



La mucoviscidose

La mucoviscidose (ou fibrose kystique du pancréas) est une maladie héréditaire à transmission autosomique récessive : seuls les sujets ayant hérité de deux mutations – l'une provenant du père, l'autre de la mère – sont atteints.

Le gène responsable de la maladie a été identifié en 1989 ; il est situé sur le bras long du chromosome 7 (7q31) et code pour la protéine CFTR intervenant dans la régulation du transport des ions chlorures au niveau de la membrane cellulaire. Plus de 1 900 mutations ont été identifiées à ce jour, parmi lesquelles la plus fréquente (rencontrée chez près de 80 % des malades en France) est la mutation F508del.

Avant la mise en place du dépistage néonatal systématique, le contexte le plus fréquent du diagnostic était le suivant : alerté par des signes d'appel cliniques (diarrhée grasseuse, encombrement et/ou infections récurrentes des voies respiratoires), le médecin faisait pratiquer le test de la sueur ; la présence d'un taux élevé d'ions chlorures dans la sueur confirmait le diagnostic clinique ; celui-ci était complété par l'analyse moléculaire du gène *CFTR* et la recherche des mutations en cause.

Depuis 2002, la France procède au dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose. Le ministère de la Santé en a confié la prise en charge à l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE). L'algorithme du dépistage fait appel au dosage sanguin de la trypsine immuno-réactive (TIR) et à la recherche des mutations CFTR. La TIR est une protéine dont la présence est plus abondante en cas d'anomalie pancréatique pendant la vie fœtale et les premiers mois de vie. Son dosage permet de repérer de 95 à 98 % des nouveau-nés atteints de mucoviscidose ; toutefois, la spécificité insuffisante du dosage de la TIR (qui sélectionne également des enfants qui ne sont pas atteints de mucoviscidose) explique la nécessité du couplage à l'analyse moléculaire.

Après recherche des principales mutations CFTR (F508del et une trentaine d'autres), trois cas de figure peuvent se présenter :

- deux mutations sont identifiées. Le nouveau-né et ses parents sont convoqués dans un centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM) pour une confirmation du diagnostic reposant sur l'évaluation clinique et un test de la sueur positif, ainsi que pour la mise en place du traitement et du suivi ;
- une seule mutation est identifiée (le risque qu'une deuxième mutation ne soit pas identifiée est d'environ 15 %). Le test de la sueur doit être réalisé dans un centre spécialisé. Si le test est positif, l'enfant est pris en charge comme ceux du groupe précédent. Si le test se révèle négatif, l'information sur l'hétérozygotie du nouveau-né sera donnée aux parents lors d'une consultation de conseil génétique ;
- aucune mutation n'est retrouvée et la TIR est très élevée, un contrôle de TIR par prélèvement sanguin sur buvard vers 21 jours de vie est pratiqué. La persistance d'une TIR élevée à J21 conduira à une consultation dans un centre spécialisé pour évaluation complémentaire (test de la sueur).

Si l'étude génétique n'est pas réalisée (absence de consentement parental au dos du buvard du Guthrie), en cas de TIR au-dessus du seuil, un contrôle de TIR par prélèvement sanguin sur buvard vers 21 jours de vie est pratiqué et en cas de persistance d'une TIR élevée, cela conduira à une consultation dans un centre spécialisé pour évaluation complémentaire (test de la sueur).

L'anomalie de fonctionnement de CFTR s'exprime principalement au niveau des voies respiratoires, du tube digestif, des glandes sudoripares et du tractus génital. D'un patient à l'autre, on observe une grande diversité d'expression clinique, tant pour l'âge d'apparition des premiers symptômes que pour la sévérité de l'évolution ; la sévérité de l'atteinte respiratoire conditionne le pronostic vital dans la majorité des cas.

Les traitements à visée symptomatique – longs et contraignants – reposent essentiellement sur la prise en charge respiratoire (kinésithérapie, traitements inhalés, antibiothérapie, oxygénothérapie, voire la transplantation pulmonaire en cas d'insuffisance respiratoire grave) et la prise en charge digestive et nutritionnelle (apports d'extraits pancréatiques et régime alimentaire hypercalorique). L'éducation thérapeutique fait partie intégrante de la prise en charge multidisciplinaire.



Le Registre français de la mucoviscidose

Le Conseil médical de l'association Vaincre la Mucoviscidose a mis en place en 1992 un Observatoire National de la Mucoviscidose (ONM) ayant les objectifs suivants :

- améliorer la connaissance des caractéristiques médicales et sociales de la population atteinte de mucoviscidose et de l'impact des interventions thérapeutiques ;
- mieux appréhender le coût socio-économique de cette affection pour tenter d'obtenir une adéquation des ressources aux besoins en constante évolution ;
- améliorer l'information pour éclairer, d'une part, les parents et les patients dans leurs choix personnels, d'autre part, les associations et les autres partenaires institutionnels dans leurs choix stratégiques.

À ces objectifs initiaux s'est ajouté celui de l'exhaustivité de l'étude de la population malade. L'association a ainsi œuvré pour transformer l'ONM en un Registre français de la mucoviscidose. En juillet 2006, cette évolution a reçu l'avis favorable du Comité consultatif sur le traitement de l'information en matière de recherche dans le domaine de la santé (CCTIRS) ainsi que celui de la Commission nationale de l'informatique et des libertés (CNIL) en mars 2007. Le registre a obtenu, depuis fin 2008 (avec renouvellement en 2011), sa qualification par le Comité National des Registres Maladies Rares, comité composé par l'Institut national de Veille Sanitaire (InVS) et l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm).

La population du registre est composée des personnes atteintes de mucoviscidose et suivies par les centres de soins en France (métropole, île de la Réunion et Guadeloupe) participant au Registre. Le recueil des données est effectué par les équipes des centres une fois par an à partir d'un questionnaire transmis soit via internet sécurisé, soit à partir de logiciels patients, soit sous forme d'un document papier. Les informations demandées font référence à l'année échuë et concernent l'identification semi-anonyme du patient, le diagnostic, le suivi médical, les thérapeutiques utilisées, les données anthropométriques, fonctionnelles respiratoires, bactériologiques et évolutives. Les questionnaires thématiques recueillent des données sur les grossesses, le complexe Burkholderia Cepacia et l'inclusion dans les essais cliniques.

Recueil multi-sources

Alimenté jusqu'alors exclusivement par les centres de soins, le Registre s'est enrichi ces dernières années des données d'autres sources permettant une meilleure qualité et exhaustivité des données de diagnostic (AFDPHE, CFTR-France), de décès (CépiDc-Inserm) et de transplantation (HEGP).

En outre, la modification du mode de recueil des données sociales et de transplantation a simplifié la collecte pour les centres et amélioré leur exhaustivité.

L'exploitation statistique porte sur les données rendues anonymes. Sauf indication contraire, les résultats présentés ci-après portent sur la population vue dans un centre de soins dans le courant de l'année 2013. Les patients vus en cours d'année dans au moins deux centres ont fait l'objet d'un traitement spécifique : un patient entrant dans cette catégorie (dite des comptes multiples) n'a été compté qu'une seule fois et affecté au centre l'ayant vu le plus grand nombre de fois dans l'année.

Afin de permettre une utilisation conjointe des données avec d'autres pays, le Registre français participe au Registre européen de la mucoviscidose (géré par la Société Européenne de la mucoviscidose-ECFS).

Précautions de lecture

Les comparaisons avec les indicateurs des registres ou observatoires nationaux d'autres pays doivent être faites avec précaution en raison de nombreux biais liés notamment à l'impact du dépistage néonatal systématique, de la fréquence du recours à la transplantation, des conditions socio-économiques et des limites des statistiques notamment en cas d'un nombre trop faible de patients dans un groupe d'âges.

Démographie

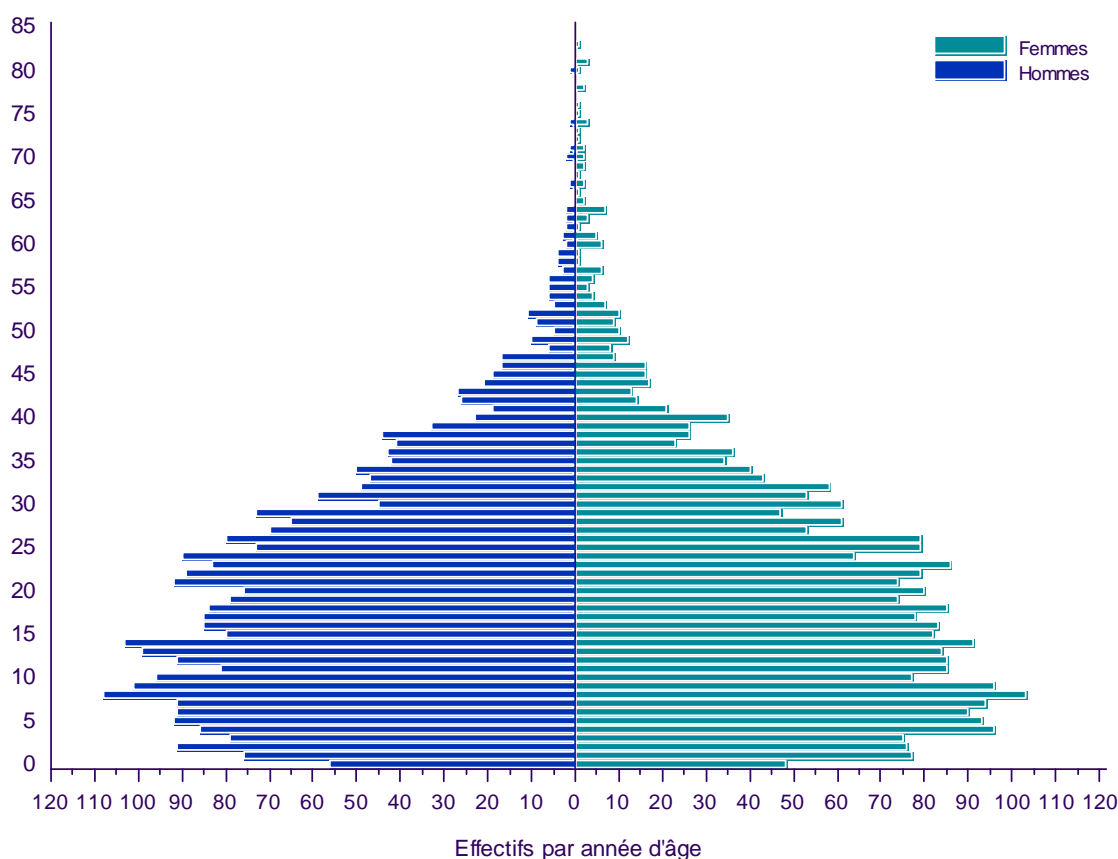
■ Caractéristiques de la population

Tableau 2. Caractéristiques de la population, par sexe et âge

| Caractéristiques | 2011 | | 2012 | | 2013 | |
|---------------------------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|
| | Hommes | Femmes | Hommes | Femmes | Hommes | Femmes |
| Patients vus dans l'année | 3100 | 2893 | 3171 | 2974 | 3247 | 3028 |
| Enfants | 1567 | 1507 | 1578 | 1521 | 1589 | 1508 |
| Adultes | 1533 | 1386 | 1593 | 1453 | 1658 | 1520 |
| Age moyen (années) | 18.7 | 18.6 | 19.2 | 19.1 | 19.7 | 19.7 |
| Age médian (années) | 17 | 17 | 18 | 17 | 18 | 18 |

Registre français de la mucoviscidose 2013

Figure 2. Pyramide des âges



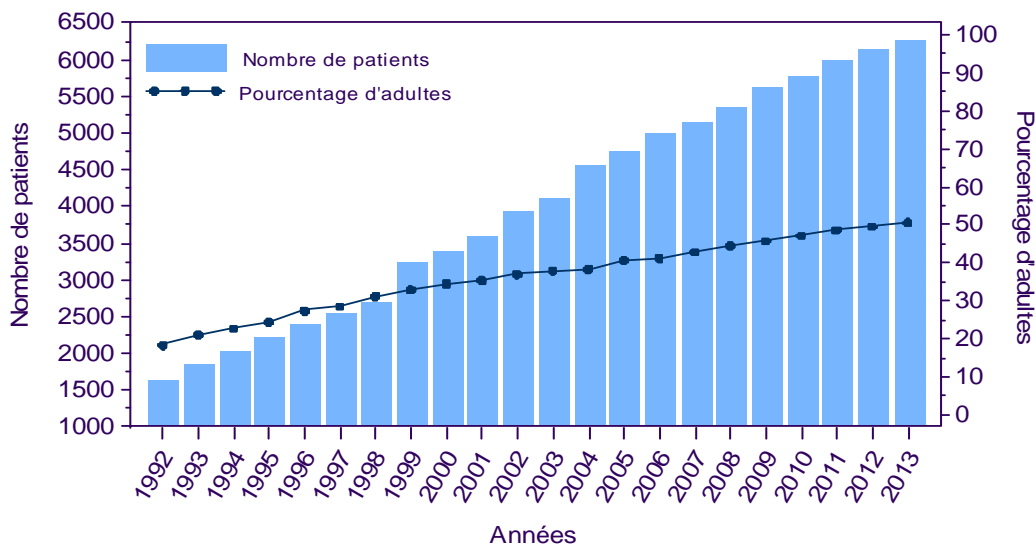
Registre français de la mucoviscidose 2013

Cette pyramide a été réalisée après intégration des données du dépistage néonatal (AFDPHE). Pour la première année de vie (soit 0 an révolu), le nombre de patients est de 105 (bilan AFDPHE 2013), dont 87 présents dans le Registre. Seules les données de ces 87 patients sont utilisées dans ce rapport (cf note page 15).

Démographie

■ Caractéristiques de la population

Figure 1 - Nombre de patients vus dans l'année et pourcentage d'adultes, évolution depuis 1992



Registre français de la mucoviscidose 2013

Tableau 1. Évolution annuelle des principaux indicateurs

| Indicateurs | Années d'enquête | | | | | | | | | |
|-----------------------------|------------------|------|------|------|------|------|------|------|------|---------------|
| | 2004 | 2005 | 2006 | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 | 2012 | 2013 |
| Patients recensés* | 4549 | 4755 | 5003 | 5148 | 5379 | 5650 | 5792 | 6046 | 6196 | 6329 |
| Patients vus dans l'année** | 4544 | 4745 | 4994 | 5140 | 5357 | 5628 | 5758 | 5993 | 6145 | 6275 |
| Enfants | 2799 | 2812 | 2932 | 2935 | 2971 | 3049 | 3040 | 3074 | 3099 | 3097 (49.4 %) |
| Adultes | 1745 | 1933 | 2062 | 2205 | 2386 | 2579 | 2718 | 2919 | 3046 | 3178 (50.6 %) |
| + de 40 ans | 160 | 175 | 196 | 226 | 272 | 329 | 358 | 415 | 469 | 521 (8.3 %) |
| Hommes | 2368 | 2497 | 2595 | 2686 | 2786 | 2916 | 2958 | 3100 | 3171 | 3247 (51.7 %) |
| Femmes | 2176 | 2248 | 2399 | 2454 | 2571 | 2712 | 2800 | 2893 | 2974 | 3028 (48.3 %) |
| Age moyen (années) | 16 | 16.3 | 16.4 | 16.8 | 17.3 | 17.7 | 18.1 | 18.7 | 19.2 | 19.7 |
| Age médian (années) | 14 | 15 | 15 | 15 | 16 | 16 | 16 | 17 | 17 | 18 |
| Age minimum (années) | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Age maximum (années) | 78 | 74 | 76 | 77 | 78 | 79 | 80 | 87 | 86 | 82 |

Registre français de la mucoviscidose 2013

*Patients pour lesquels le statut vital est connu, qu'ils aient été vus ou non par un centre.

**Patients de référence pour les statistiques figurant dans ce rapport, hormis les données sur les décès.

Par comparaison, le nombre de malades déclarés en ALD18 par la CNAM-TS était de 6160 (chiffre arrondi) au 31 décembre 2013, couvrant environ 88% de la population française.

Tableau 3. Répartition et caractéristiques des patients par type de centre

| Types de centres | Caractéristiques des patients | | | | Age des patients (années) | | | | |
|----------------------|-------------------------------|--------|------|---------------------|---------------------------|-----|-------|---------|----------------|
| | Nb | Nb (a) | % | Nb moyen par centre | Min | Max | Moyen | Médiane | Inter-quartile |
| CRCM Enfants | 19 | 2222 | 35.4 | 116.9 | 0 | 62 | 10.1 | 10 | 10 |
| CRCM Adultes | 12 | 2007 | 32.0 | 167.3 | 15 | 81 | 31.4 | 29 | 12 |
| CRCM Mixtes | 18 | 1958 | 31.2 | 108.8 | 0 | 82 | 18.5 | 16 | 18 |
| <i>Tous CRCM</i> | 49 | 6187 | 98.6 | 126.3 | 0 | 82 | 19.7 | 18 | 19 |
| Centres Pédiatriques | 7 | 25 (b) | 0.4 | 3.6 | 1 | 33 | 15.8 | 16 | 7 |
| Centres Adultes | 1 | 2 (c) | 0.0 | 2.0 | 33 | 36 | 34.5 | 35 | 3 |
| Centres Mixtes | 2 | 34 (d) | 0.5 | 17.0 | 5 | 54 | 19.6 | 18 | 11 |
| Autres centres | 3 | 27 (e) | 0.4 | 9.0 | 4 | 51 | 20.8 | 19 | 17 |
| <i>Tous non CRCM</i> | 13 | 88 | 1.4 | 6.8 | 1 | 54 | 19.2 | 18 | 12 |
| Tous centres | 62 | 6275 | 100 | 101.2 | 0 | 82 | 19.7 | 18 | 19 |

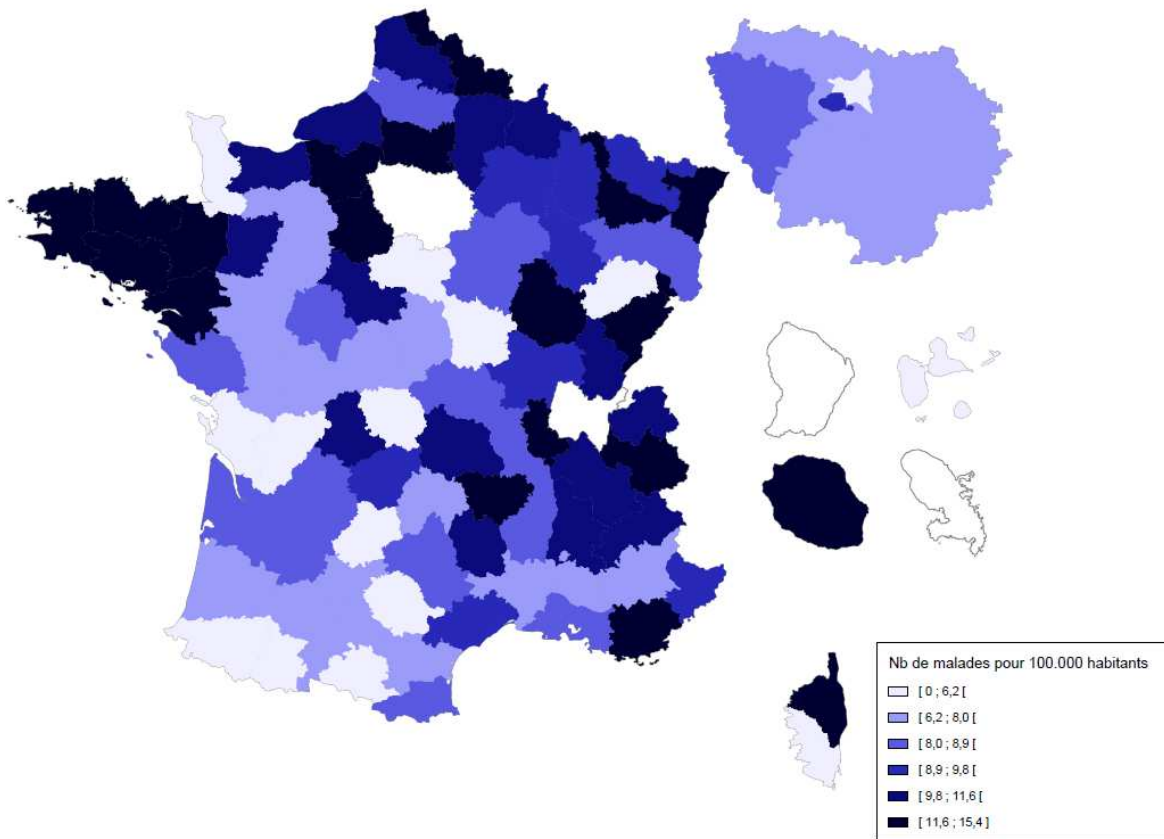
Registre français de la mucoviscidose 2013

- Notes :
- (a) Après contrôle des patients entrant dans la catégorie des comptes multiples (cf page 5)
 - (b) Dont 13 patients vus également par un CRCM.
 - (c) Dont 2 patients vus également par un CRCM.
 - (d) Dont 4 patients vus également par un CRCM.
 - (e) Dont 17 patients vus également par un CRCM.

Démographie

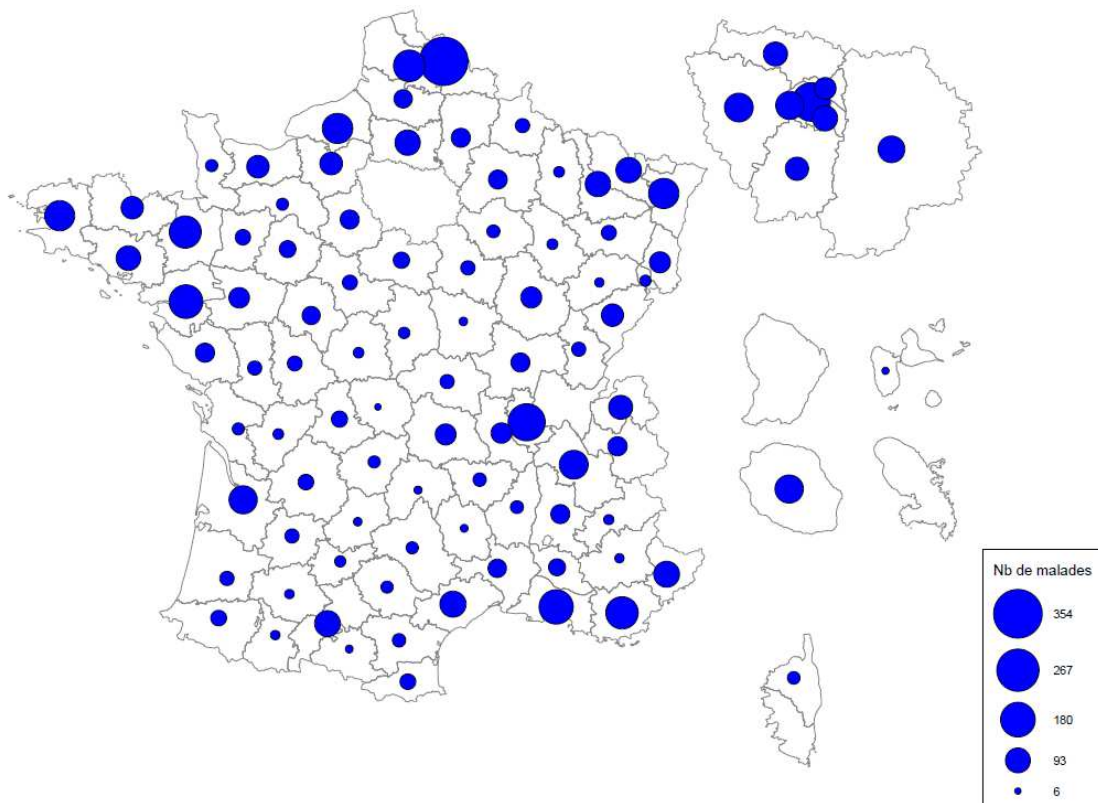
■ Localisation géographique

Carte 1. Prévalence de la mucoviscidose par département (nombre de patients



Registre français de la mucoviscidose 2013

Carte 2. Localisation des patients selon le département de résidence (effectifs absolus)

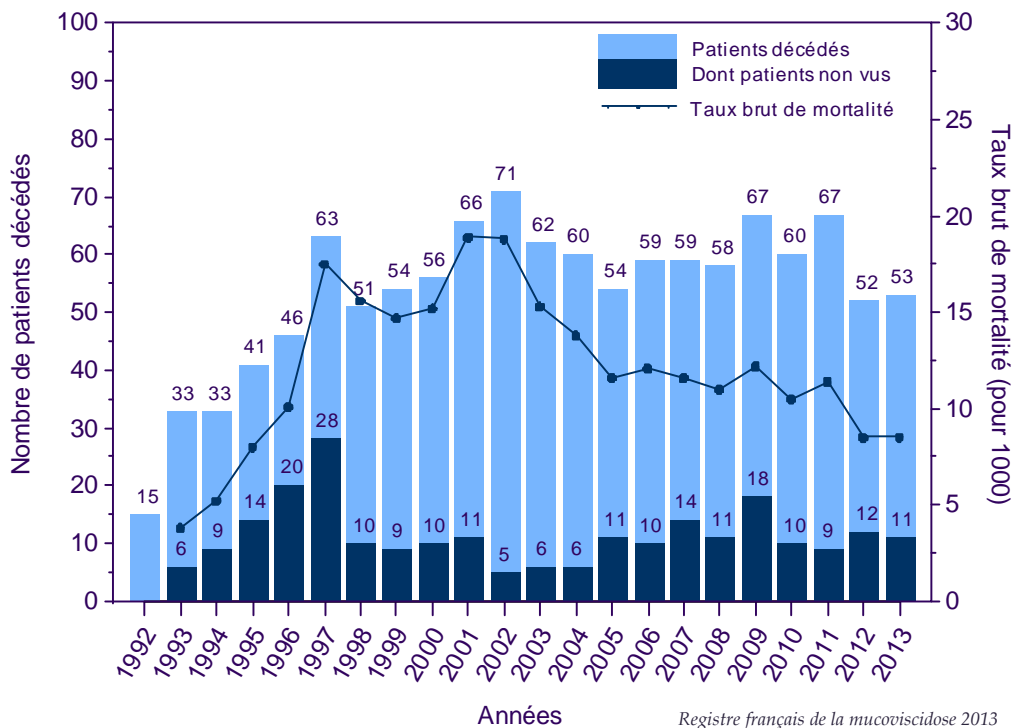


Registre français de la mucoviscidose 2013

Mortalité

■ Caractéristiques

Figure 3. Nombre de décès dans l'année, évolution depuis 1992



Registre français de la mucoviscidose 2013

Tableau 4. Caractéristiques des patients décédés

| Indicateurs | Années d'enquête | | | | | | | | | |
|--|------------------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
| | 2004 | 2005 | 2006 | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 | 2012 | 2013 |
| Nombre de décédés | 60 | 54 | 59 | 59 | 58 | 67 | 60 | 67 | 52 | 53 |
| - dont patients non vus dans l'année* | 6 | 11 | 10 | 14 | 11 | 18 | 10 | 9 | 12 | 11 |
| - dont patients porteurs d'un transplant | 9 | 9 | 15 | 24 | 26 | 31 | 28 | 34 | 27 | 28 |
| Taux brut de mortalité (pour 1000) | 13.9 | 11.6 | 12.1 | 11.7 | 11.1 | 12.4 | 10.6 | 11.4 | 8.5 | 8.5 |
| Age moyen (années) | 23 | 26 | 27 | 28 | 30 | 25 | 30 | 27 | 33 | 35 |
| Age médian (années) | 22 | 24 | 24 | 27 | 29 | 24 | 28 | 26 | 29 | 31 |
| Age minimum (années) | 7 | 6 | 5 | 3 | 0 | 1 | 0 | 3 | 3 | 2 |
| Age maximum (années) | 51 | 72 | 76 | 70 | 67 | 74 | 70 | 56 | 89 | 83 |

Registre français de la mucoviscidose 2013

* Information du décès transmise sans que le patient ne soit venu dans un centre de soins pendant l'année.

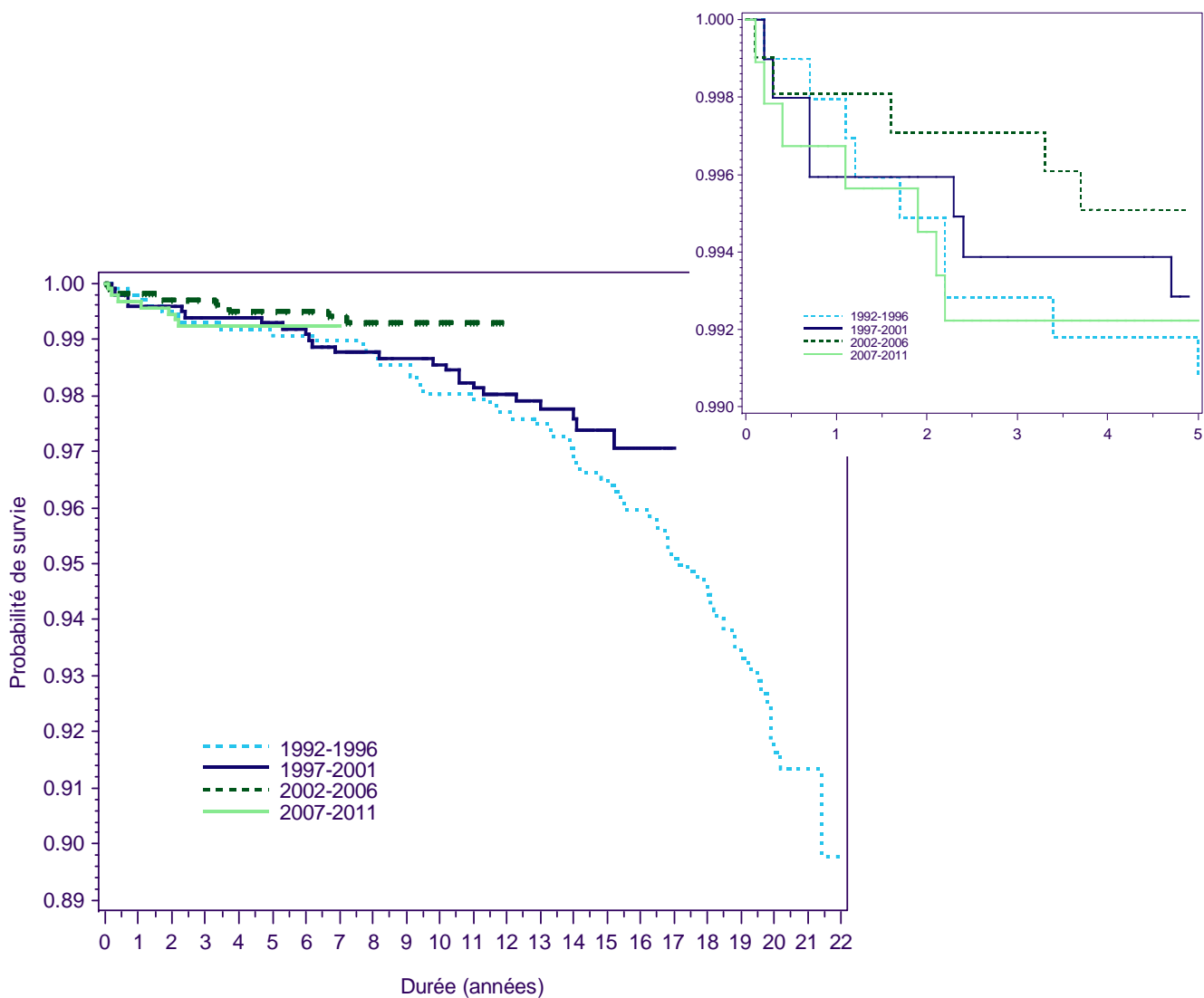
Mortalité

■ Analyse de survie

Figure 4. Survie selon la cohorte de naissance (méthode de Kaplan-Meier)

Pour rendre compte de l'évolution de l'état de santé des patients du registre, une analyse de survie (méthode de Kaplan-Meier) a été réalisée pour quatre cohortes différenciées selon l'année de naissance ; les effectifs et les décès dans ces cohortes se répartissaient de la façon suivante :

- naissances de 1992 à 1996 (en 2012, cette cohorte a pu être suivie pendant 22 ans au maximum) : 980 patients, chez lesquels sont survenus 68 décès
- naissances de 1997 à 2001 (17 ans de suivi au maximum) : 987 patients, 24 décès
- naissances de 2002 à 2006 (12 ans de suivi au maximum) : 1040 patients, 8 décès
- naissances de 2007 à 2011 (7 ans de suivi au maximum) : 919 patients, 7 décès



Registre français de la mucoviscidose 2013

Il n'y a pas de différence significative de la survie entre ces cohortes (test du Log-Rank = 5,73 avec $p = 0,12$).

Des analyses de survie par génotype et par sexe sont disponibles en annexe 1.

Champ : décès des patients vus par les centres participants et des patients perdus de vue.

Grossesses

Figure 5. Nombre de débuts de grossesse, évolution depuis 1992

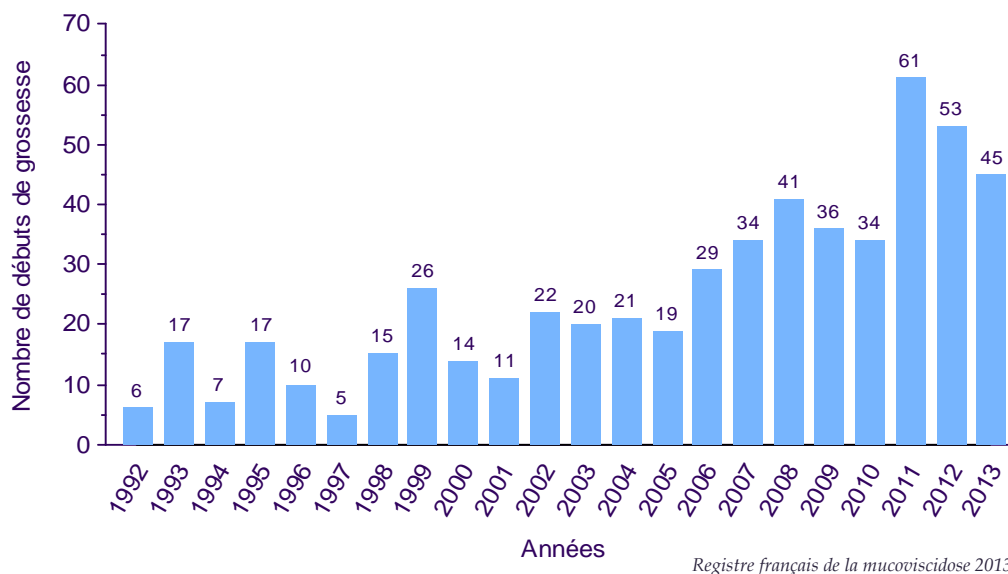


Tableau 5. Caractéristiques des débuts de grossesse

| Caractéristiques | 2004 | 2005 | 2006 | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 | 2012 | 2013 |
|---|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
| Nombre de débuts de grossesses | 21 | 19 | 29 | 34 | 41 | 36 | 34 | 61 | 53 | 45 |
| Taux de conception chez les femmes âgées de 15 à 49 ans (pour 1000) | 22.4 | 18.2 | 25.8 | 28.9 | 33.2 | 27.4 | 24.4 | 41.6 | 34.4 | 27.9 |
| Age moyen au 31/12 de l'année de début de grossesse | 28.7 | 27.2 | 27.4 | 27.4 | 27.1 | 27.7 | 28.4 | 28.7 | 27.7 | 28.9 |

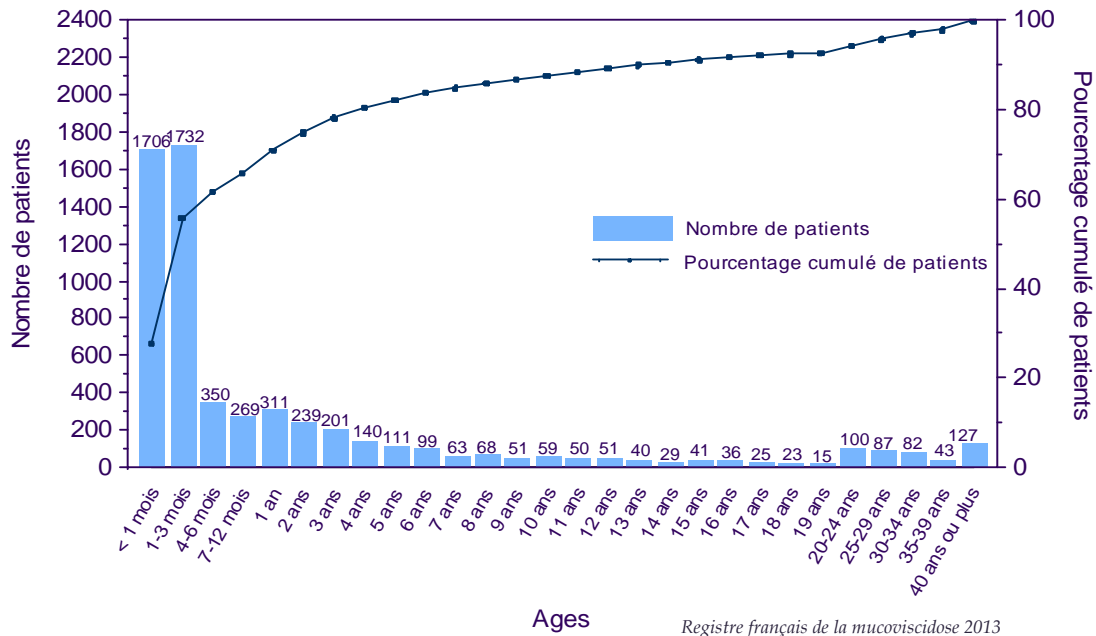
Registre français de la mucoviscidose 2013

Diagnostic

■ Principales caractéristiques

Figure 6. Nombre et pourcentage cumulé de patients selon l'âge au diagnostic

N = 6148 (effectif des patients pour lesquels l'âge au diagnostic est connu).



Registre français de la mucoviscidose 2013

Tableau 6. Caractéristiques du diagnostic

| Caractéristiques | 2011 | 2012 | 2013 |
|---|---------------|---------------|---------------|
| ENSEMBLE DES PATIENTS | | | |
| Patients dont l'âge au diagnostic est connu | 5937 (99.1 %) | 6032 (97.9 %) | 6148 (97.3 %) |
| Age au diagnostic | | | |
| - Age médian (mois) | 2.8 | 2.6 | 2.5 |
| - Age moyen (années) | 4.2 | 4.2 | 4.3 |
| - Age minimum (années) | 0 | 0 | 0 |
| - Age maximum (années) | 86 | 79 | 79 |
| NOUVEAUX DIAGNOSTICS DANS L'ANNEE | | | |
| Effectif | | | |
| Nouveaux patients - N (%) | 215 (3.6 %) | 188 (3.1 %) | 165 (2.6%) |
| - dont nouveau-nés - N | 133 | 119 | 87 |
| Age au diagnostic (a) | | | |
| - Age médian (mois) | 1.3 | 1.3 | 1.9 |
| - Age moyen (années) | 6.9 | 5.5 | 9.1 |
| - Age minimum (années) | 0 | 0 | 0 |
| - Age maximum (années) | 69 | 72 | 72 |
| Contexte du diagnostic | | | |
| 1. Nouveau-nés hypertrypsinémiques issus du dépistage néonatal (DNN) (b) | 131 | 124 | 90 |
| - dont Diagnostic anténatal - N (%) | 4 (3 %) | 2 (1.6 %) | 2 (2.2 %) |
| - dont Ileus méconial (IM) - N (%) | 16 (12.2 %) | 4 (3.2 %) | 8 (8.9 %) |
| 2. Diagnostic hors DNN | 84 | 64 | 75 |
| - dont IM - N (%) | 10 (11.9 %) | 9 (14 %) | 7 (9.3 %) |
| - dont Symptômes autres qu'IM - N (%) | 74 (88.1 %) | 55 (86 %) | 68 (90.7 %) |
| - Age moyen au diagnostic (années) | 17.8 | 16 | 19.9 |

Registre français de la mucoviscidose 2013

Notes :

(a) Y compris antécédents familiaux et diagnostic anténatal.

(b) Ne sont pas inclus les patients pour lesquels le diagnostic a été porté avant le résultat du dépistage.

Parmi les 165 nouveaux patients, 87 étaient des nouveau-nés de 2013. De par la méthode utilisée pour réaliser ce rapport (patients vus en 2013 dans un centre de soins), les 18 nouveau-nés de 2013 vus pour la première fois en 2014 n'ont pas été inclus (cf note page 7).

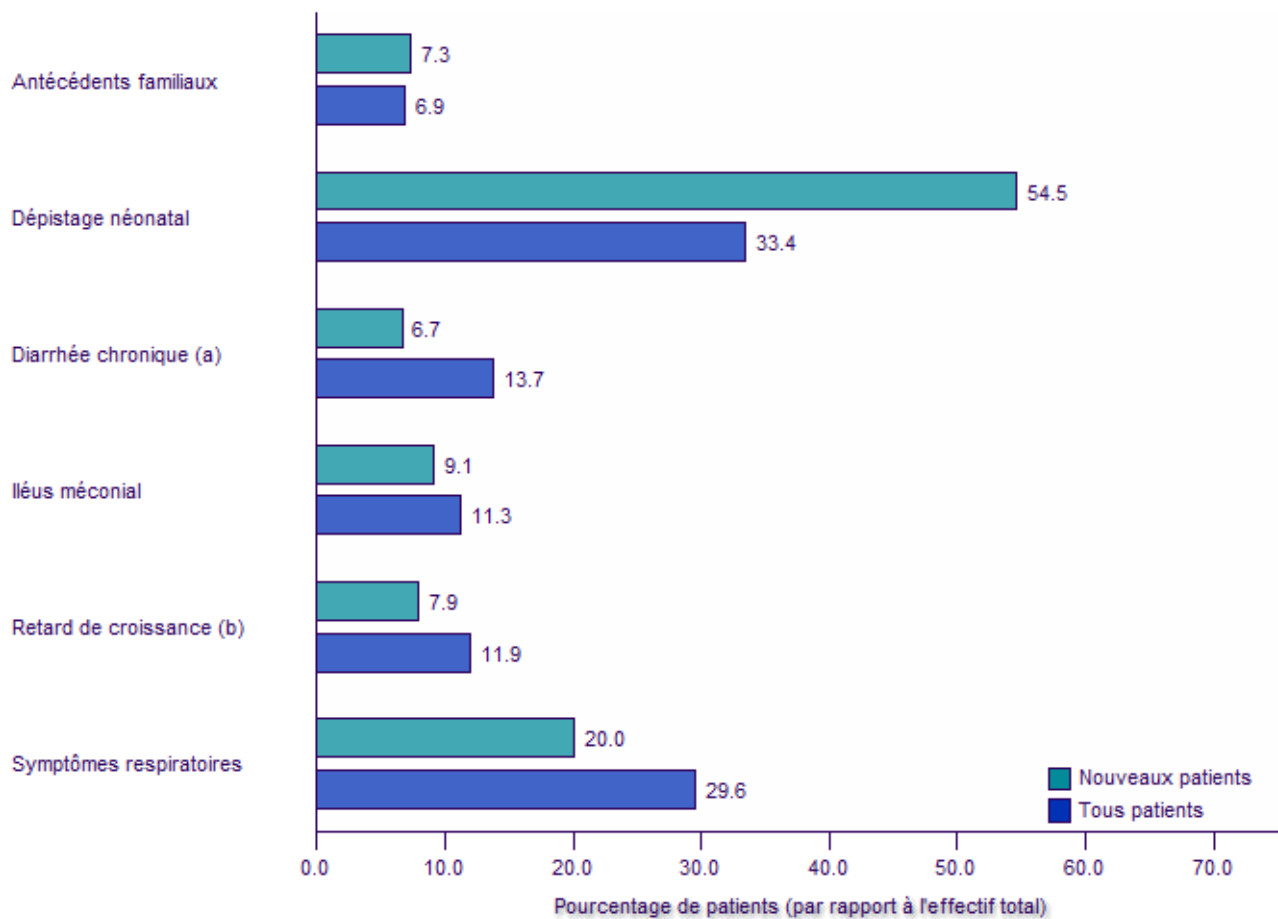
Le nombre de diagnostics issus du DDN (90) donné dans ce rapport n'est pas le nombre réel de dépistés en France au cours de l'année. Il s'agit du nombre de patients pour lesquels le dépistage a été à l'origine du diagnostic. Les patients pour lesquels le diagnostic de mucoviscidose a été porté avant le résultat du dépistage, notamment en cas d'ileus méconial, ne sont pas comptés parmi ces 90 patients.

Pour comparaison, le nombre de nouvelles admissions en ALD18 (mucoviscidose) déclarées par la CNAM-TS était de 340 (chiffre arrondi) en 2013 et le nombre de nouveau-nés dépistés en 2013 était de 105 (bilan AFDPE 2013).

Diagnostic

■ Circonstances du diagnostic

Figure 7a. Circonstances du diagnostic (les plus fréquentes)



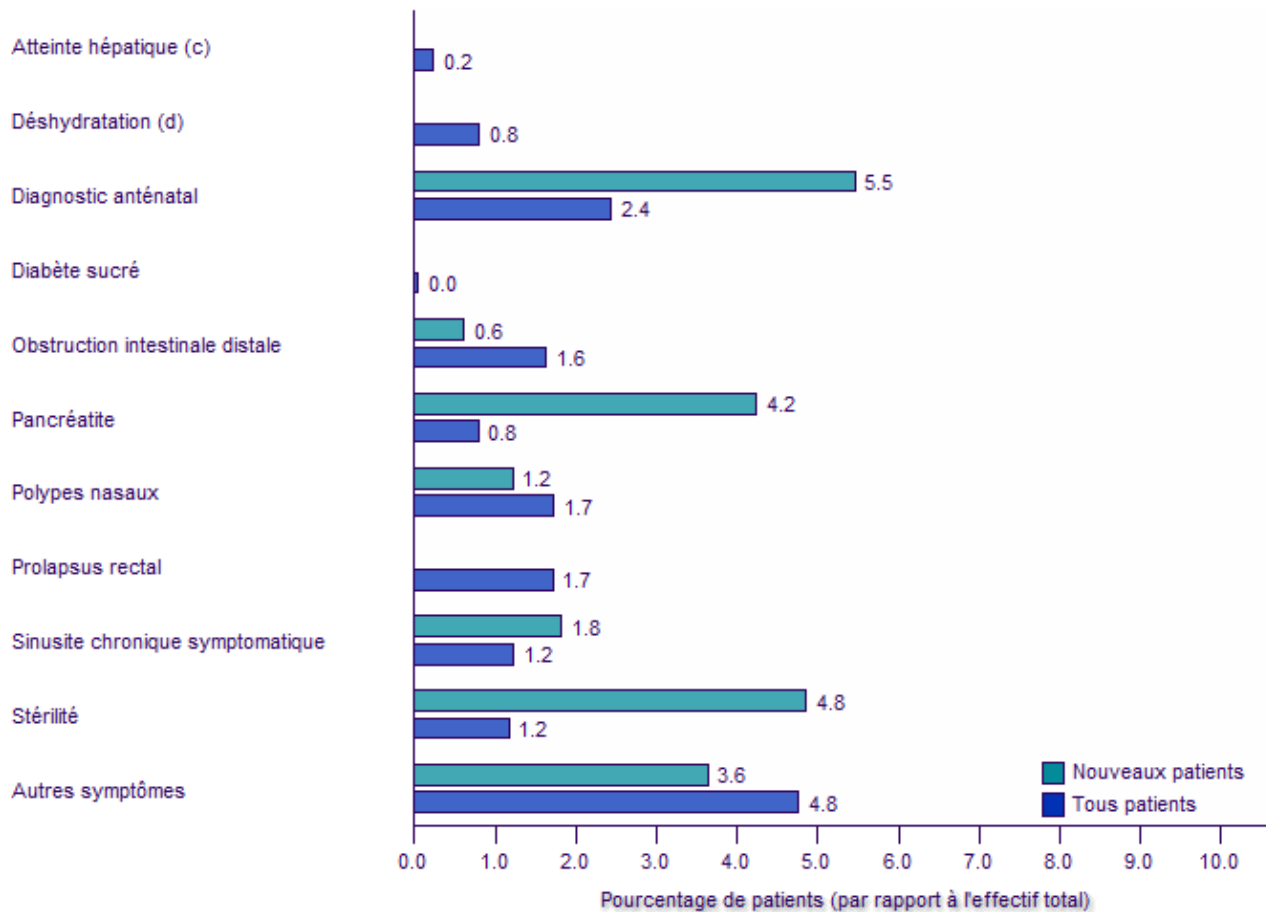
Registre français de la mucoviscidose 2013

- (a) Diarrhée chronique / stéatorrhée / malabsorption
 (b) Retard de croissance / malnutrition

Diagnostic

■ Circonstances du diagnostic

Figure 7b. Circonstances du diagnostic (les moins fréquentes)



Registre français de la mucoviscidose 2013

(c) Atteinte hépatique / ictère / hypertension portale
 (d) Déshydratation / troubles électrolytiques

Tableau 7. Répartition des génotypes les plus fréquents

| Génotypes | Nombre de patients | Proportion (en %) |
|--|--------------------|-------------------|
| F508del / F508del | 2660 | 42.4 % |
| F508del / G542X | 196 | 3.1 % |
| F508del / N1303K | 144 | 2.3 % |
| F508del / 2789+5G->A | 108 | 1.7 % |
| F508del / 1717-1G->A | 101 | 1.6 % |
| F508del / R117H | 93 | 1.5 % |
| F508del / R553X | 65 | 1.0 % |
| F508del / G551D | 63 | 1.0 % |
| F508del / 3849+10kbC->T | 51 | 0.8 % |
| F508del / 3272-26A->G | 53 | 0.8 % |
| F508del / W1282X | 40 | 0.6 % |
| F508del / Y122X | 45 | 0.7 % |
| F508del / [delta]I507 | 44 | 0.7 % |
| F508del / L206W | 46 | 0.7 % |
| F508del / R347P | 39 | 0.6 % |
| F508del / D1152H | 36 | 0.6 % |
| F508del / 2183AA->G | 36 | 0.6 % |
| F508del / 5T | 23 | 0.4 % |
| F508del / R1162X | 29 | 0.5 % |
| F508del / A455E | 31 | 0.5 % |
| F508del / 1078delT | 22 | 0.4 % |
| F508del / R347H | 24 | 0.4 % |
| F508del / Y1092X | 26 | 0.4 % |
| F508del / R334W | 20 | 0.3 % |
| F508del / 3659delC | 22 | 0.4 % |
| N1303K / N1303K | 21 | 0.3 % |
| F508del / 711+1G->T | 23 | 0.4 % |
| G542X / G542X | 20 | 0.3 % |
| F508del / S945L | 21 | 0.3 % |
| F508del / 394delTT | 18 | 0.3 % |
| F508del / E60X | 19 | 0.3 % |
| F508del / S1251N | 17 | 0.3 % |
| F508del / W846X | 19 | 0.3 % |
| F508del / G85E | 23 | 0.4 % |
| F508del / R1066C | 14 | 0.2 % |
| F508del / 1811+1.6kbA->G | 19 | 0.3 % |
| F508del / 3120+1G->A | 21 | 0.3 % |
| Y122X / Y122X | 13 | 0.2 % |
| 711+1G->T / 711+1G->T | 14 | 0.2 % |
| F508del / 621+1G->T | 12 | 0.2 % |
| F508del / I148T | 8 | 0.1 % |
| F508del / Q220X | 9 | 0.1 % |
| Autres génotypes CFTR | 1626 | 25.9 % |
| Sous Total (génotypes renseignés) | 5934 | 94.6 % |
| F508del / Non renseigné | 129 | 2.1 % |
| Autre / Non renseigné | 93 | 1.5 % |
| Non renseigné / Non renseigné | 119 | 1.9 % |
| Sous Total (génotypes incomplets/non renseignés) | 341 | 5.4 % |
| Total | 6275 | 100.0 % |

Tableau 8. Age des patients selon le génotype

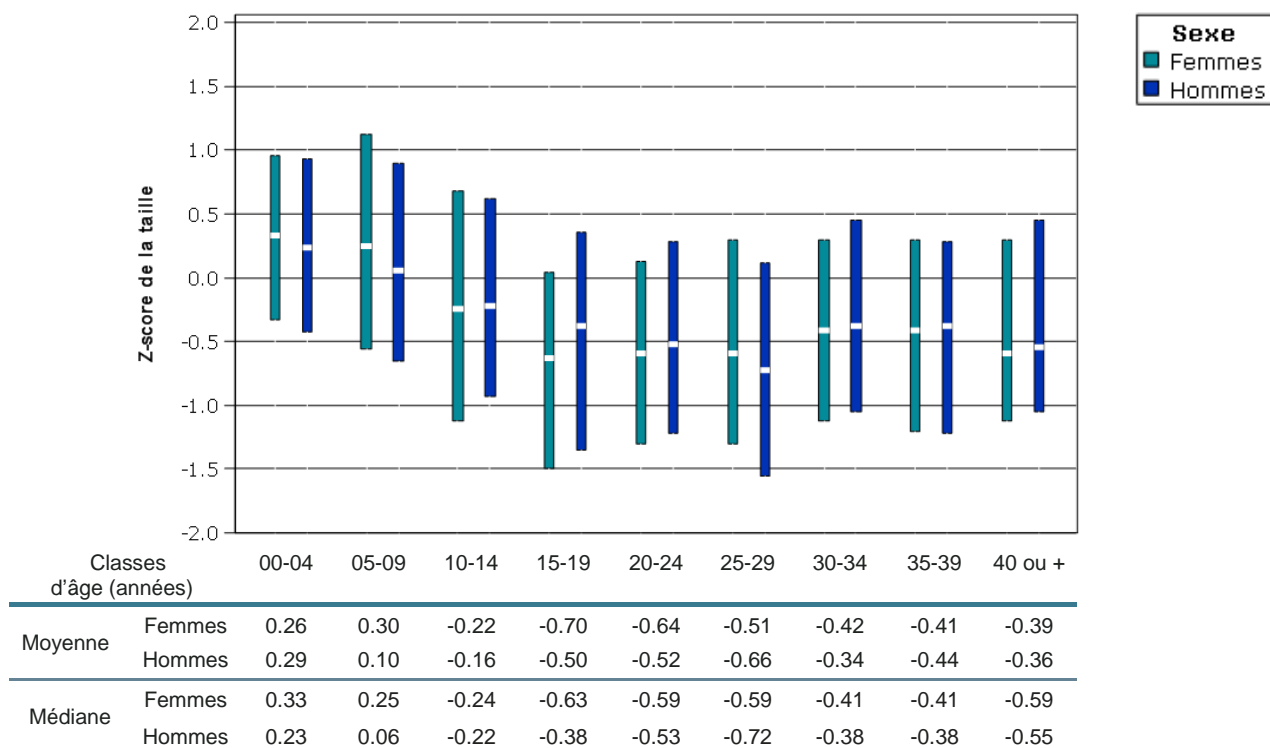
| Génotypes | Patients | | Age (années) | | |
|-------------------------------|----------|------|--------------|--------|-----|
| | Nombre | % | Moyen | Médian | Max |
| F508del / F508del | 2660 | 42.4 | 18.8 | 18 | 60 |
| F508del / Autre | 2442 | 38.9 | 19.6 | 17 | 76 |
| Autre / Autre | 832 | 13.3 | 19.4 | 17 | 82 |
| F508del / Non renseigné | 129 | 2.1 | 27 | 23 | 78 |
| Autre / Non renseigné | 93 | 1.5 | 25.6 | 25 | 81 |
| Non renseigné / Non renseigné | 119 | 1.9 | 29.7 | 25 | 80 |

Registre français de la mucoviscidose 2013

Anthropométrie

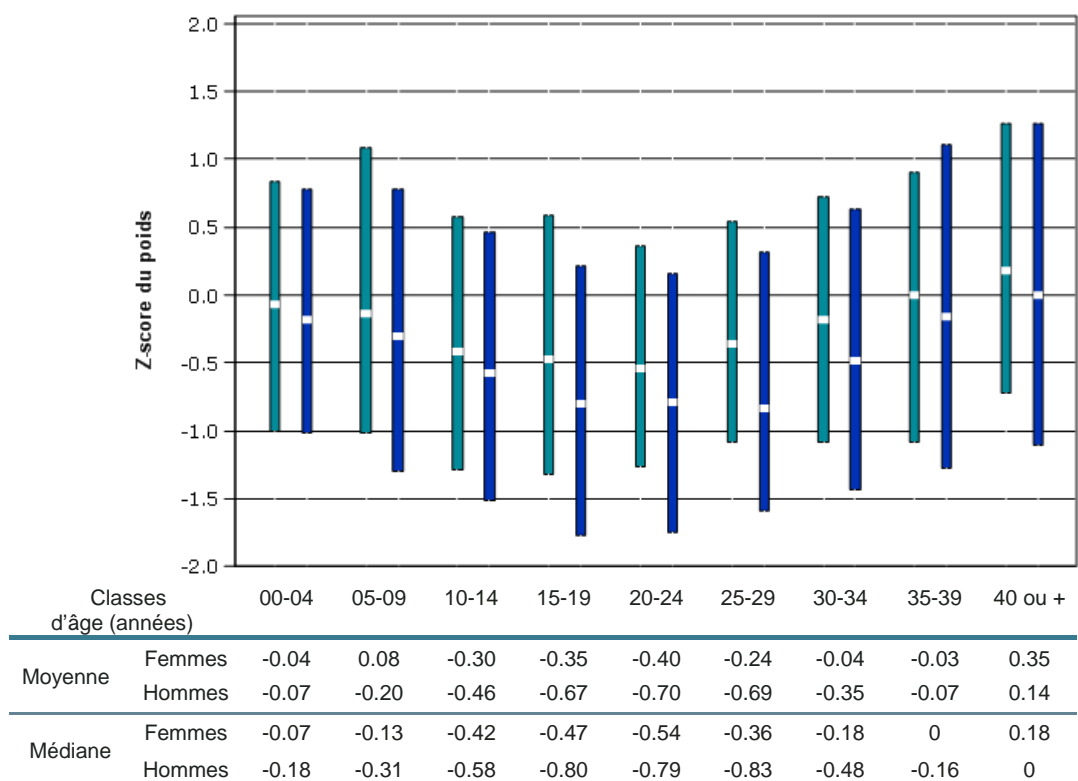
■ Taille et poids

Figure 8. Z-score de la taille, par classes d'âge selon le sexe



Registre français de la mucoviscidose 2013

Figure 9. Z-score du poids, par classes d'âge selon le sexe

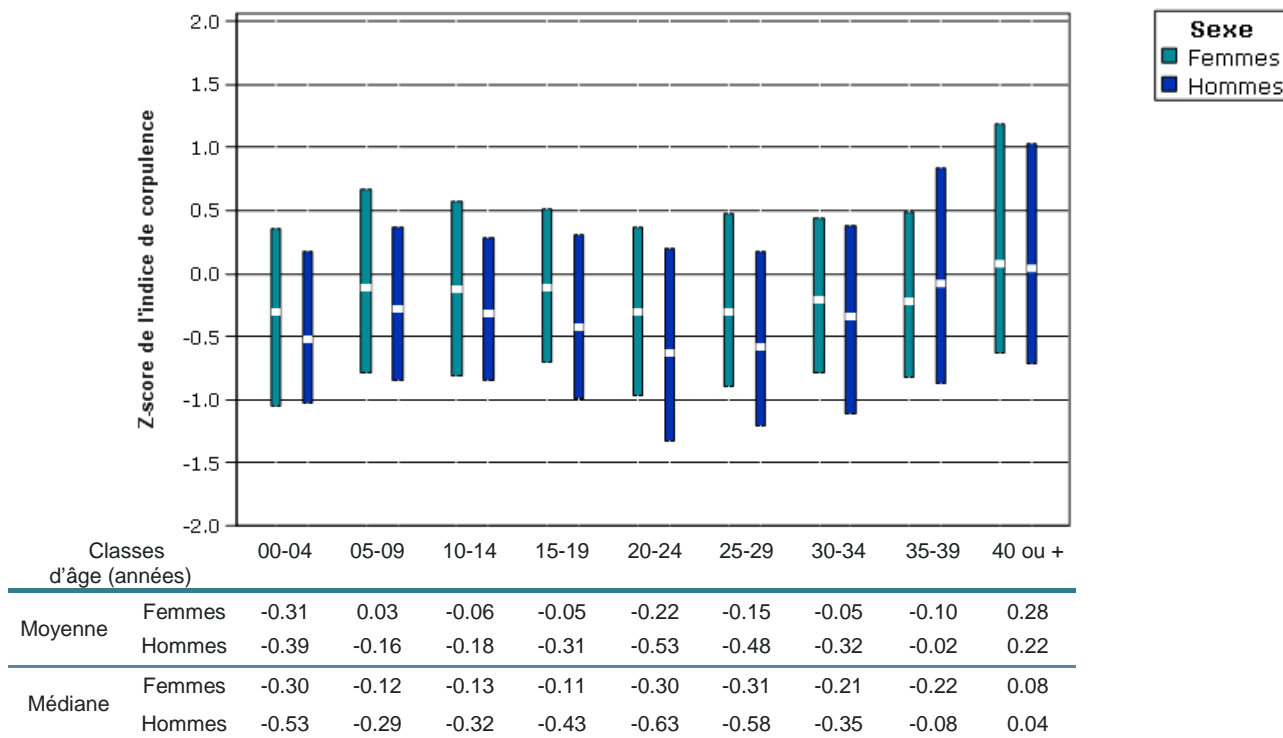


Registre français de la mucoviscidose 2013

Anthropométrie

■ Indice de corpulence (IMC)

Figure 10. Z-score de l'IMC, par classes d'âge selon le sexe



Registre français de la mucoviscidose 2013

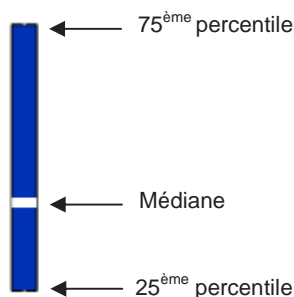
Le Z-score correspond à la variable anthropométrique centrée et réduite ($Z = \frac{\text{mesure} - \text{moyenne}}{\text{écart-type}}$), ajustée sur le sexe et l'âge, la moyenne et l'écart-type étant issus ici de la population française de référence de même sexe et âge que le sujet. Cet indice caractérise l'écart à la norme et tout retard statural et/ou pondéral se traduit par un score négatif.

Les Z-scores de la taille et du poids ont été calculés par rapport à la population de référence française (Sempé M., 1997, *Auxologie – Méthode et séquences*, Méditations, Lyon, 205 p).

Les Z-scores de l'indice de corpulence ont été calculés par rapport à la population de référence française (Rolland-Cachera MF et al. A. Body Mass Index variations: centiles from birth to 87 years. *Eur J Clin Nutr* 1991;45:13-21).

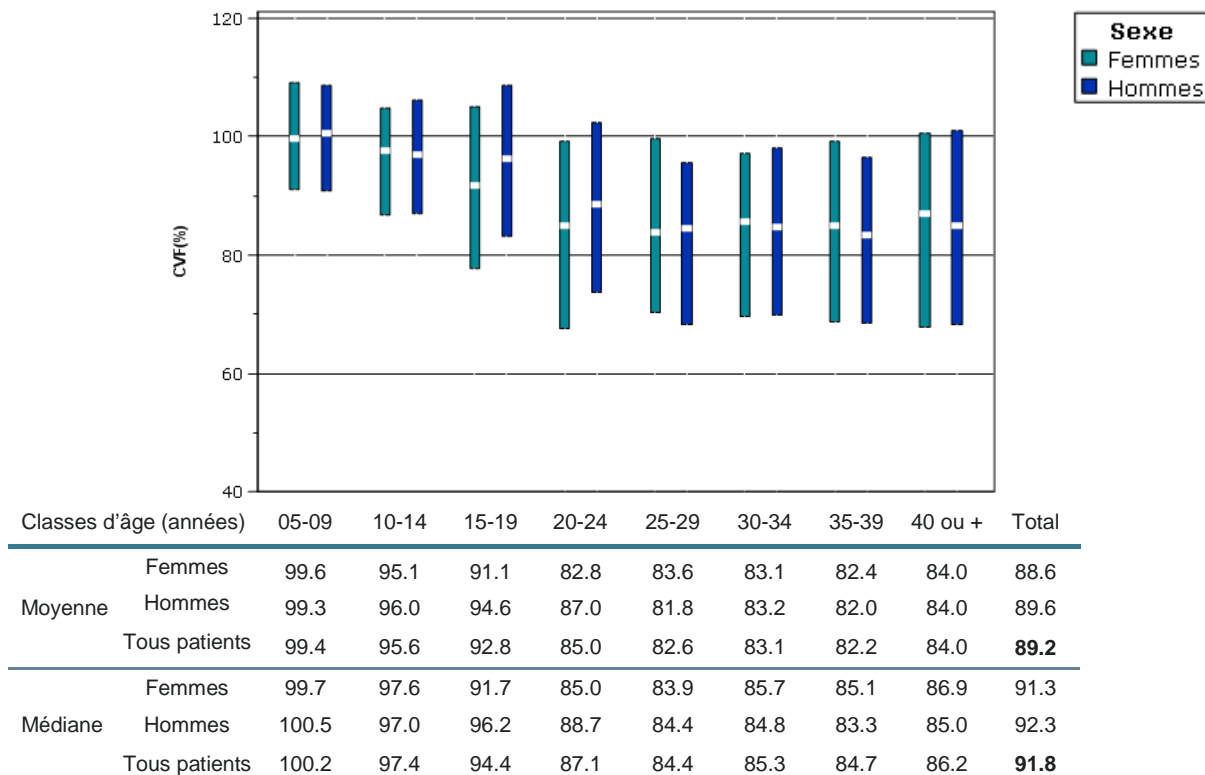
Schéma explicatif des figures 8 à 12 (pages 20, 21 et 22)

Cette figure est la représentation graphique des z-scores d'anthropométrie et de spirométrie. Pour chaque classe d'âge et de sexe, le trait blanc est la médiane, et les extrémités de la barre sont le 25^{ème} et le 75^{ème} percentile.



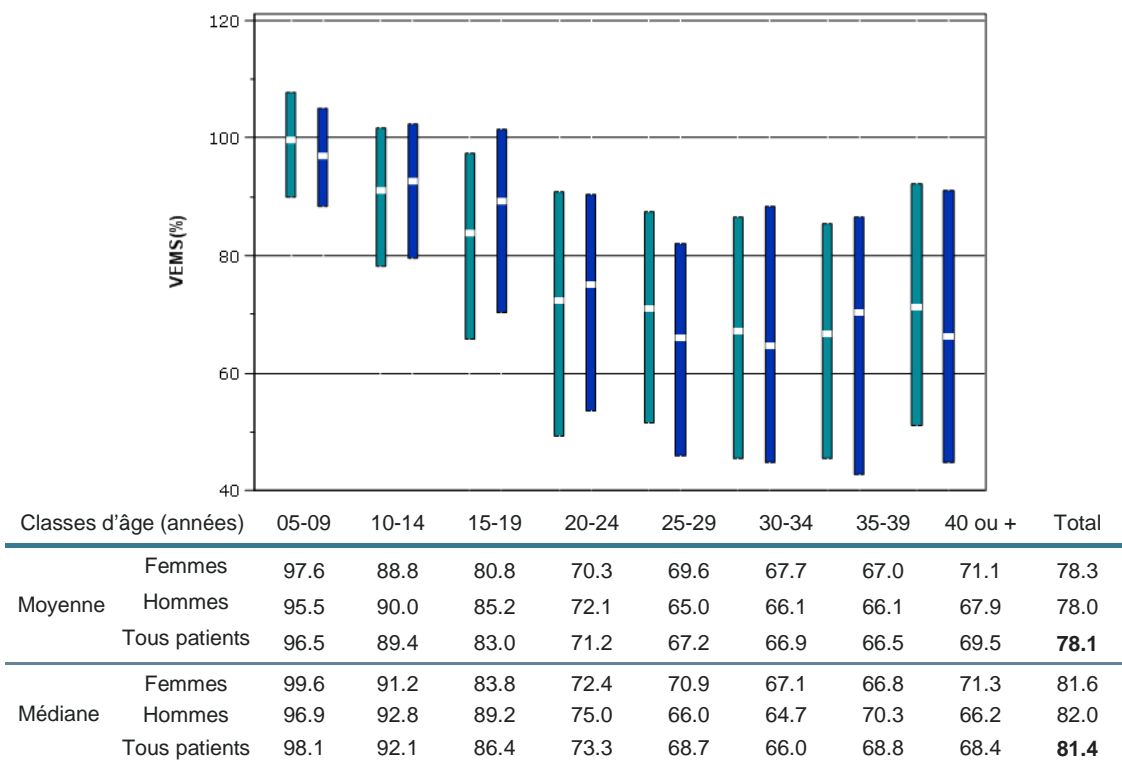
En 2013, 95.2 % des patients âgés de 6 ans ou plus ont eu au moins une spirométrie (94,6 % en 2011 et 2012).

Figure 11. CVF (%), par classes d'âge selon le sexe



Registre français de la mucoviscidose 2013

Figure 12. VEMS (%), par classes d'âge selon le sexe



Registre français de la mucoviscidose 2013

La réalisation des épreuves fonctionnelles respiratoires nécessite une participation qui n'est pas toujours acquise avant 6 ans. La capacité vitale forcée (CVF) et le volume expiré maximal en 1 seconde (VEMS) sont exprimés en % de la valeur théorique (Knudson *et al.* 1983).

Une analyse complémentaire comparant les transplantés pulmonaires à la population générale est disponible en annexe 2.

Spirométrie

Figure 13. Répartition des classes de VEMS (%)

Les valeurs du VEMS (%) ont été distribuées en quatre classes « fonctionnelles » correspondant à différents degrés d'obstruction bronchique.

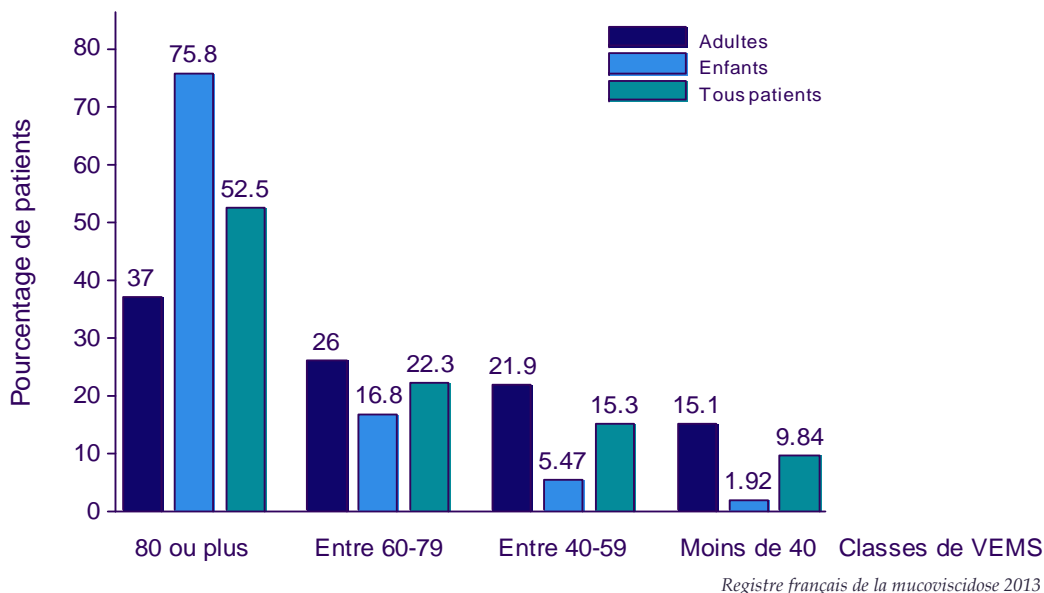
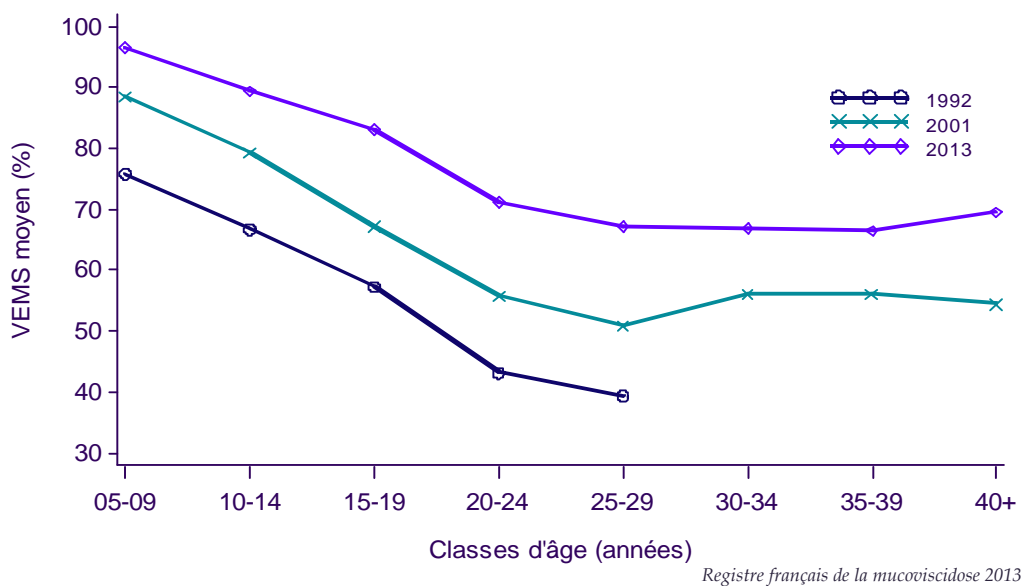


Figure 14. Moyenne des VEMS (%)* par âge, en 1992, 2001 et 2013



* En 1992 et 2001 : était collecté le dernier VEMS (%) de l'année, En 2013 : c'est le meilleur VEMS (%) de l'année.

Tableau 9. Examens cyto bactériologiques des crachats / Examens microbiologiques

| Patients ayant eu au moins un examen | N | Proportion (%) |
|--------------------------------------|------|----------------|
| Tous patients | 5673 | 90.4 % |
| Enfants | 3028 | 97.8 % |
| Adultes | 2645 | 83.2 % |

Registre français de la mucoviscidose 2013

En 2013, 90.4 % des patients ont eu au moins un examen cyto bactériologique des crachats ; cette proportion reste stable puisqu'elle était de 91.2 % en 2012 et de 91.7 % en 2011. Concernant les patients n'ayant pas eu d'ECBC (N=602) dans l'année, il est à noter que 56 % d'entre eux sont porteurs d'un greffon pulmonaire.

Tableau 10. Répartition des germes respiratoires

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total | %* |
|---|------------------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|-------------|---------------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | | |
| <i>Effectif total</i> | 746 | 958 | 891 | 815 | 815 | 677 | 504 | 348 | 521 | 6275 | . |
| Patients ayant eu au moins un examen | 719 | 937 | 880 | 785 | 728 | 568 | 392 | 263 | 401 | 5673 | 90.4 % |
| Flore normale | 443 | 512 | 320 | 221 | 98 | 78 | 51 | 45 | 85 | 1853 | 29.5 % |
| <i>Achromobacter xylosoxidans</i> | 13 | 40 | 59 | 68 | 62 | 43 | 32 | 13 | 25 | 355 | 5.7 % |
| <i>Aspergillus</i> | 17 | 111 | 230 | 272 | 280 | 217 | 126 | 80 | 121 | 1454 | 23.2 % |
| <i>Burkholderia cepacia</i> | 3 | 9 | 14 | 22 | 28 | 17 | 11 | 11 | 3 | 118 | 1.9 % |
| <i>Haemophilus influenzae</i> | 304 | 401 | 271 | 163 | 124 | 64 | 45 | 28 | 55 | 1455 | 23.2 % |
| Mycobactérie atypique | . | 5 | 15 | 32 | 32 | 31 | 13 | 7 | 17 | 152 | 2.4 % |
| Pneumocoque | 67 | 68 | 20 | 10 | 8 | 3 | 2 | 6 | 8 | 192 | 3.1 % |
| <i>Pseudomonas aeruginosa</i> , dont : | 120 | 208 | 291 | 364 | 438 | 382 | 283 | 180 | 228 | 2494 | 39.7 % |
| - <i>P. aeruginosa</i> chronique | 2 | 37 | 115 | 188 | 277 | 253 | 180 | 124 | 147 | 1323 | 21.1 % |
| - <i>P. aeruginosa</i> multi-résistant | 1 | 5 | 22 | 38 | 83 | 93 | 66 | 39 | 58 | 405 | 6.5 % |
| Staphylocoque, dont : | 438 | 688 | 732 | 627 | 519 | 368 | 222 | 121 | 180 | 3895 | 62.1 % |
| - <i>Staph. meti S</i> | 412 | 658 | 667 | 577 | 454 | 294 | 180 | 92 | 142 | 3476 | 55.4 % |
| - <i>Staph. meti R</i> | 22 | 43 | 91 | 88 | 70 | 77 | 36 | 28 | 30 | 485 | 7.7 % |
| <i>Stenotrophomonas maltophilia</i> | 66 | 80 | 122 | 137 | 100 | 67 | 33 | 22 | 34 | 661 | 10.5 % |
| Streptocoque (hors <i>pneumoniae</i>) | 23 | 51 | 29 | 24 | 71 | 61 | 42 | 22 | 37 | 360 | 5.7 % |

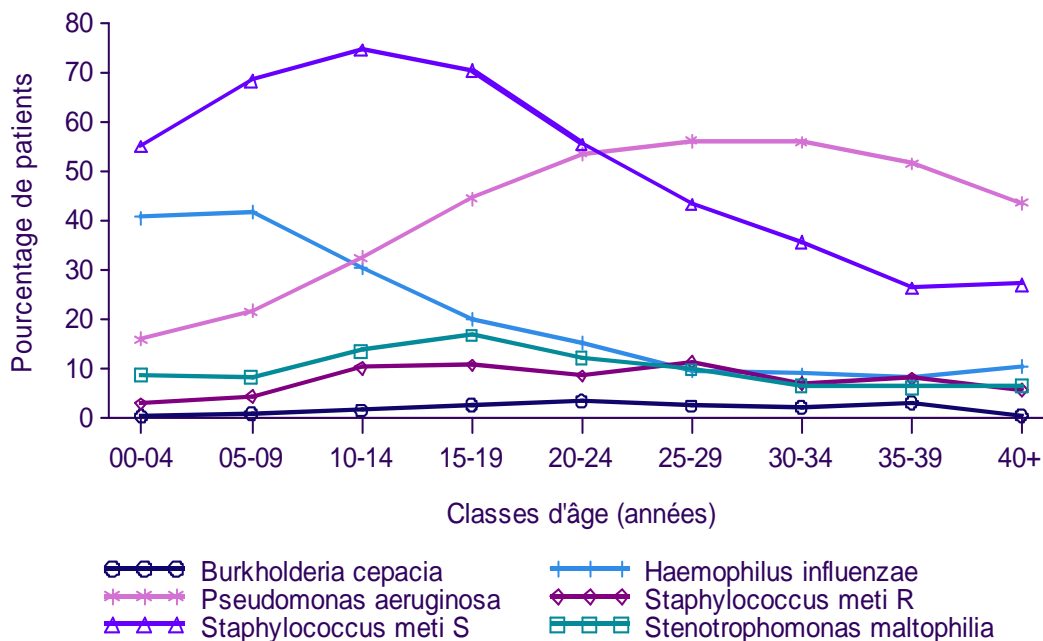
* Pourcentage par rapport à l'effectif total

Registre français de la mucoviscidose 2013

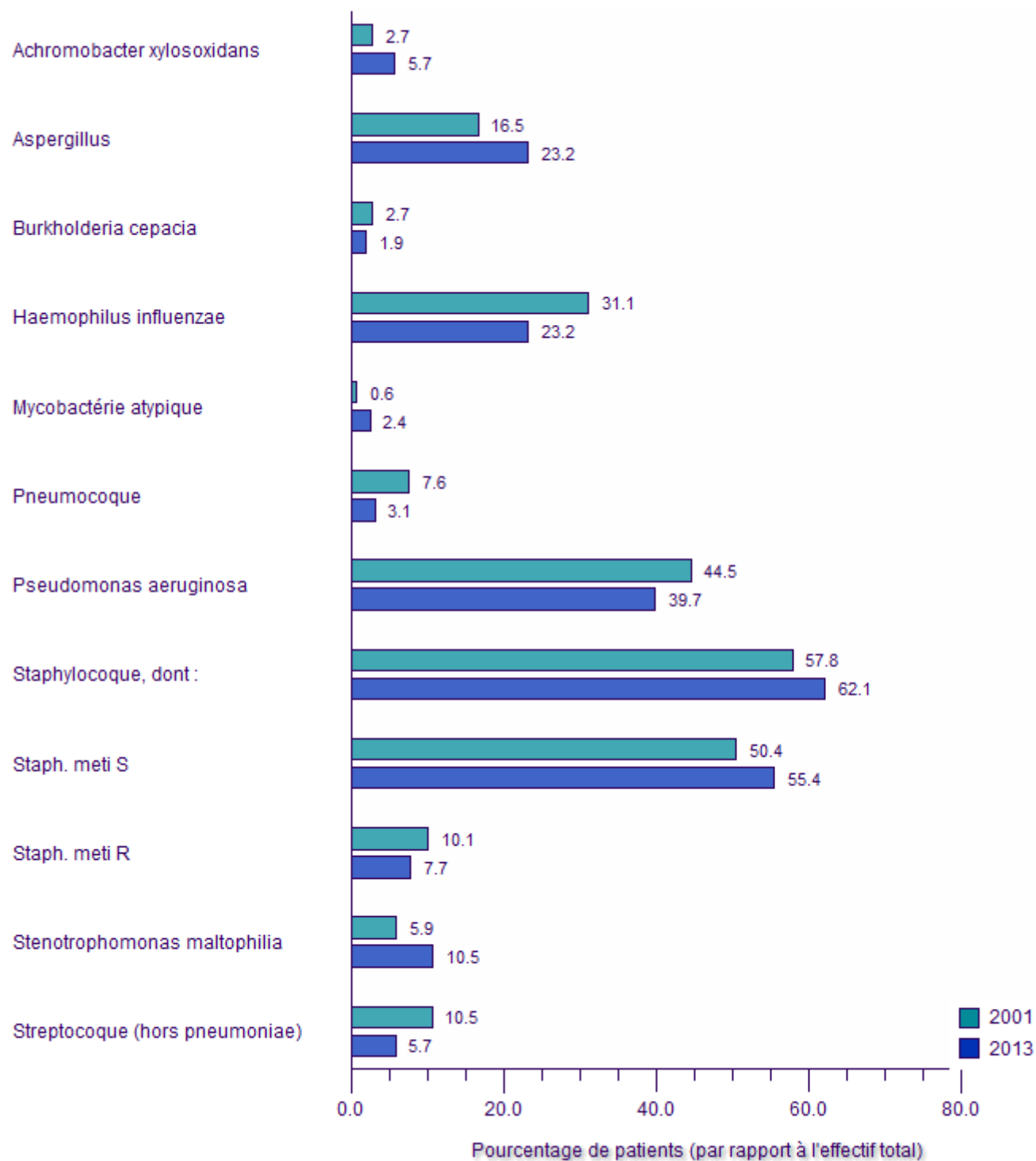
Colonisation chronique à PA : plus de 50 % des prélèvements positifs lors des 12 derniers mois (avec au moins 4 prélèvements pendant cette période) et/ou augmentation significative des Ac anti PA (selon le laboratoire).

Colonisation multi-résistante : résistant à tous les antibiotiques dans au moins deux classes d'antibiotiques.

Figure 15. Bactéries cliniquement importantes, par classes d'âge



Registre français de la mucoviscidose 2013

Figure 16. Répartition des germes respiratoires en 2001 et 2013

Éléments de morbidité

■ Respiratoire

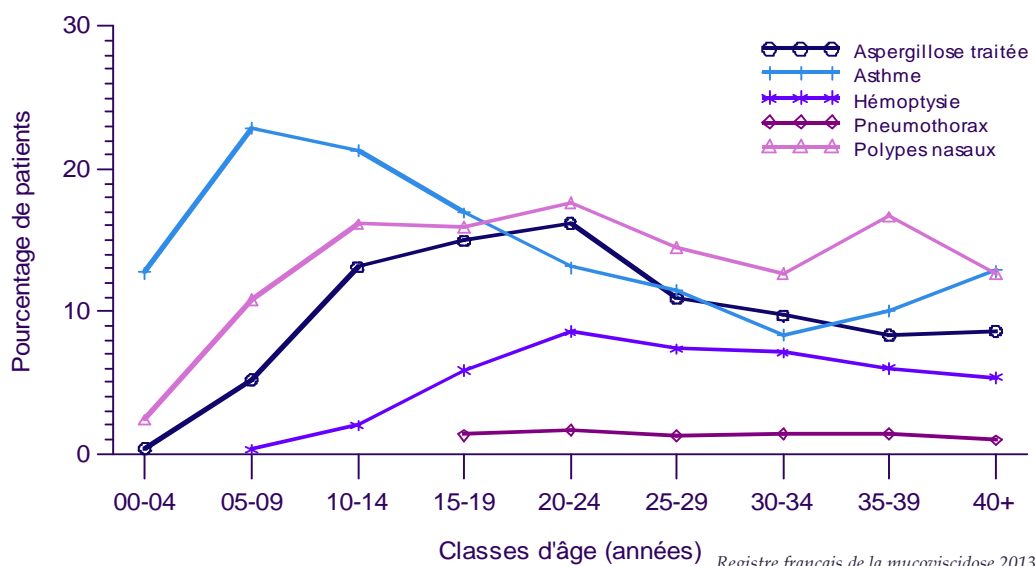
Tableau 11. Répartition des pathologies respiratoires, par classes d'âge

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total | % |
|-----------------------|------------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-----|-------|--------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | | |
| <i>Effectif total</i> | 746 | 958 | 891 | 815 | 815 | 677 | 504 | 348 | 521 | 6275 | . |
| Aspergillose traitée | 3 | 50 | 117 | 122 | 132 | 74 | 49 | 29 | 45 | 621 | 9.9 % |
| Asthme | 95 | 219 | 190 | 138 | 107 | 78 | 42 | 35 | 67 | 971 | 15.5 % |
| Hémoptysie | . | 3 | 18 | 48 | 70 | 50 | 36 | 21 | 28 | 274 | 4.4 % |
| Pneumothorax | . | . | . | 11 | 14 | 9 | 7 | 5 | 5 | 51 | 0.8 % |
| Polypes nasaux | 18 | 104 | 144 | 130 | 144 | 98 | 64 | 58 | 66 | 826 | 13.2 % |

Registre français de la mucoviscidose 2013

Figure 17. Pathologies respiratoires, par classes d'âge

Pourcentages par rapport à l'effectif de chaque classe.



Registre français de la mucoviscidose 2013

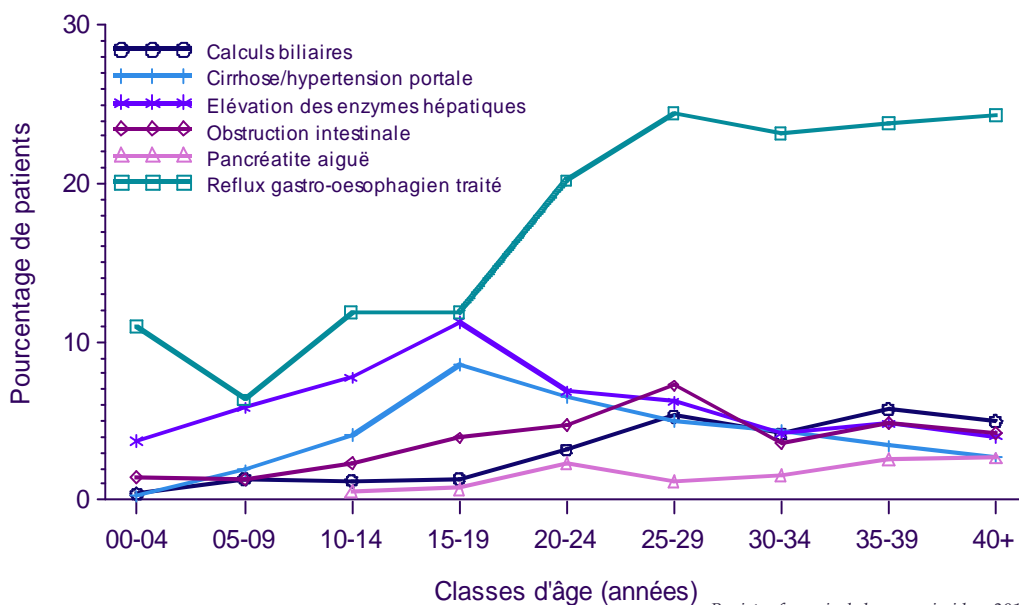
Éléments de morbidité

■ Digestive

Tableau 12. Répartition des pathologies hépatiques et digestives

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total | % |
|---|------------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-----|-------|--------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | | |
| <i>Effectif total</i> | 746 | 958 | 891 | 815 | 815 | 677 | 504 | 348 | 521 | 6275 | . |
| Calculs biliaires | 3 | 13 | 11 | 11 | 26 | 36 | 21 | 20 | 26 | 167 | 2.7 % |
| Cirrhose/hypertension portale | 2 | 18 | 37 | 70 | 53 | 34 | 22 | 12 | 14 | 262 | 4.2 % |
| Élévation des enzymes hépatiques | 28 | 56 | 69 | 92 | 56 | 42 | 21 | 17 | 21 | 402 | 6.4 % |
| Fonction pancréatique exocrine anormale | 575 | 772 | 748 | 694 | 708 | 599 | 428 | 285 | 320 | 5129 | 81.7 % |
| Obstruction intestinale | 11 | 13 | 21 | 32 | 39 | 49 | 18 | 17 | 22 | 222 | 3.5 % |
| Pancréatite aiguë | . | . | 5 | 6 | 19 | 8 | 8 | 9 | 14 | 69 | 1.1 % |
| Reflux gastro-oesophagien traité | 82 | 61 | 106 | 97 | 165 | 166 | 117 | 83 | 127 | 1004 | 16.0 % |

Registre français de la mucoviscidose 2013

Figure 18. Pathologies hépatiques et digestives, par classes d'âge
Pourcentages par rapport à l'effectif de chaque classe.


Registre français de la mucoviscidose 2013

Éléments de morbidité

■ Diabète

Tableau 13. Répartition du diabète et des complications dégénératives du diabète

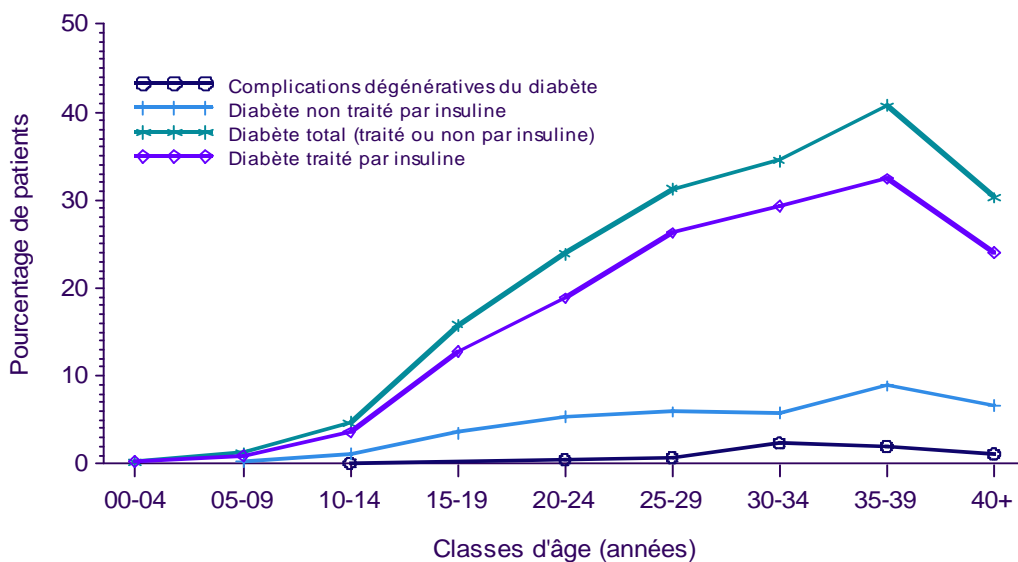
| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total | % |
|---|------------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-----|-------|--------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | | |
| <i>Effectif total</i> | 746 | 958 | 891 | 815 | 815 | 677 | 504 | 348 | 521 | 6275 | . |
| Diabète tous types (traité ou non par insuline) | 2 | 12 | 42 | 129 | 195 | 212 | 174 | 142 | 158 | 1066 | 17.0 % |
| Diabète non traité par insuline | . | 3 | 10 | 29 | 44 | 40 | 29 | 31 | 35 | 221 | 3.5 % |
| Diabète traité par insuline | 2 | 9 | 32 | 104 | 154 | 178 | 148 | 113 | 125 | 865 | 13.8 % |
| Complications dégénératives du diabète | . | . | 1 | . | 4 | 5 | 12 | 7 | 6 | 35 | 0.6 % |

Registre français de la mucoviscidose 2013

La ligne « Diabète tous types (traité ou non par insuline) » comptabilise le nombre de patients ayant eu au moins un des deux types de diabète. Parmi les 1066 patients, 20 patients ont présenté les deux formes de diabète en cours d'année.

Figure 19. Diabète et complications dégénératives du diabète, par classes d'âge

Pourcentages par rapport à l'effectif de chaque classe.



Registre français de la mucoviscidose 2013

Éléments de morbidité

■ Autres éléments

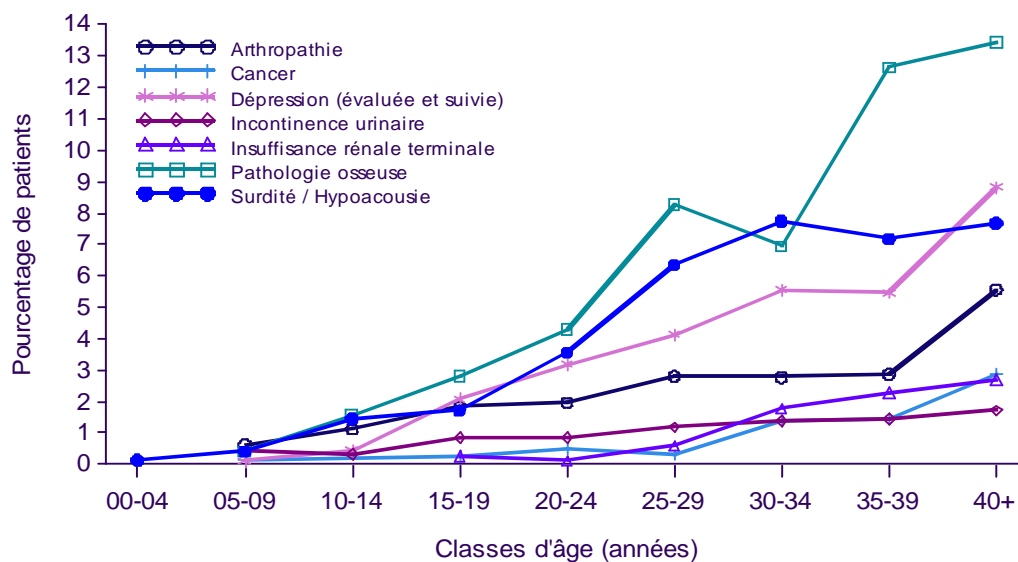
Tableau 14. Répartition des autres éléments de morbidité

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total | % |
|--------------------------------|------------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-----|-------|-------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | | |
| <i>Effectif total</i> | 746 | 958 | 891 | 815 | 815 | 677 | 504 | 348 | 521 | 6275 | . |
| Arthropathie | . | 6 | 10 | 15 | 16 | 19 | 14 | 10 | 29 | 119 | 1.9 % |
| Cancer | . | 1 | . | 2 | 4 | 2 | 7 | 5 | 15 | 36 | 0.6 % |
| Dépression (évaluée et suivie) | . | 1 | 4 | 17 | 26 | 28 | 28 | 19 | 46 | 169 | 2.7 % |
| Incontinence urinaire | . | 4 | 3 | 7 | 7 | 8 | 7 | 5 | 9 | 50 | 0.8 % |
| Insuffisance rénale terminale | . | . | . | 2 | 1 | 4 | 9 | 8 | 14 | 38 | 0.6 % |
| Pathologie osseuse | . | 4 | 14 | 23 | 35 | 56 | 35 | 44 | 70 | 281 | 4.5 % |
| Surdité / Hypoacousie | 1 | 4 | 13 | 14 | 29 | 43 | 39 | 25 | 40 | 208 | 3.3 % |

Registre français de la mucoviscidose 2013

Figure 20. Autres éléments de morbidité, par classes d'âge

Pourcentages par rapport à l'effectif de chaque classe.



Registre français de la mucoviscidose 2013



Transplantations

Tableau 15. Caractéristiques des patients sur liste d'attente et transplantés

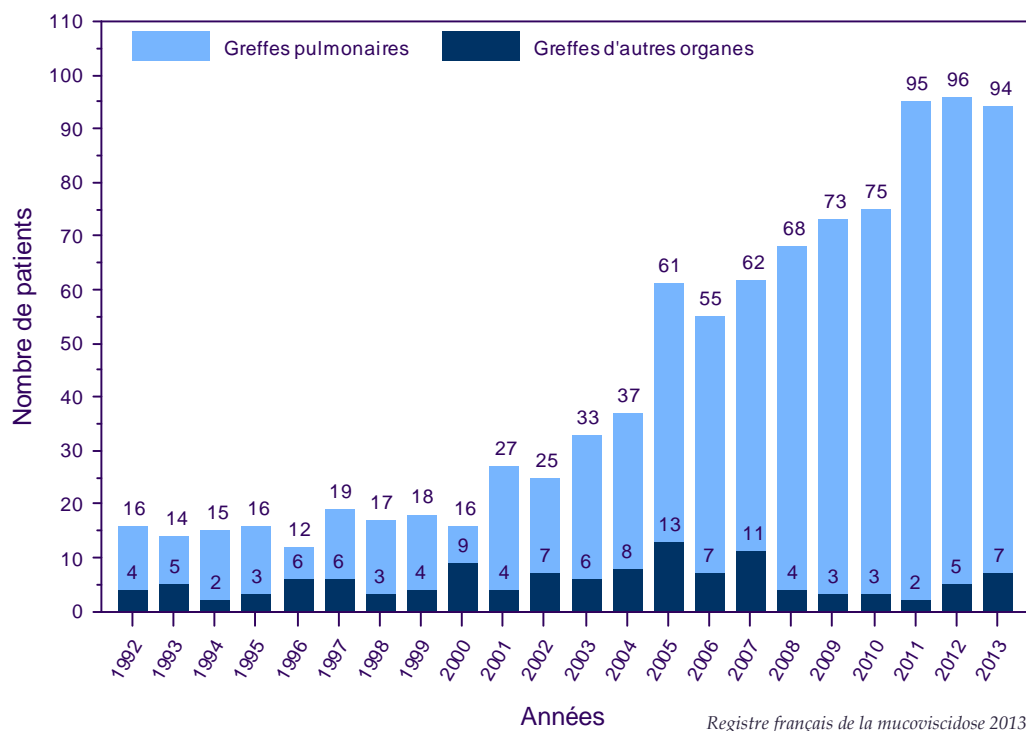
| | Toutes années confondues | En 2013 |
|----------------------------------|--------------------------|-----------------------------|
| LISTE D'ATTENTE DE GREFFE | Tous inscrits | Inscrits en 2013 |
| Nb de patients | 152 | 101 |
| Age moyen (années) | 27.9 | 27.7 |
| Âges extrêmes (années) | 8.4-61.5 | 8.4-61.5 |
| Décédés sur liste d'attente | 2 | 2 |
| TRANSPLANTATION | Tous greffés* | Transplantés en 2013 |
| Nb de patients | 638 | 101 |
| <u>Organes :</u> | | |
| - bi-poumons - N (%) | 571 (89.5 %) | 85 (84.2 %) |
| - foie - N (%) | 19 (3.0 %) | 1 (1.0 %) |
| - rein - N (%) | 31 (4.9 %) | 4 (4.0 %) |
| - autre organe - N (%) | 9 (1.4 %) | 2 (2.0 %) |
| <u>Greffes combinées :</u> | | |
| - cœur / poumon - N (%) | 30 (4.7 %) | 1 (1.0 %) |
| - cœur / poumon / foie - N (%) | 2 (0.3 %) | |
| - bi-poumons / foie - N (%) | 19 (3.0 %) | 6 (5.9 %) |
| - bi-poumons / rein - N (%) | 4 (0.6 %) | 1 (1.0 %) |
| - foie / rein - N (%) | 2 (0.3 %) | |
| - autre greffe combinée - N (%) | 6 (0.9 %) | 1 (1.0 %) |
| Age moyen (années) | 32.5 | 28.5 |
| Âges extrêmes (années) | 8-61.8 | 8.4-61.5 |
| Décédés post-greffe en 2013 | 24 | 8 |

Registre français de la mucoviscidose 2013

* 48 patients ont eu 2 greffes ou plus.

Transplantations

Figure 21 : Nombre de transplantations dans l'année, évolution depuis 1992



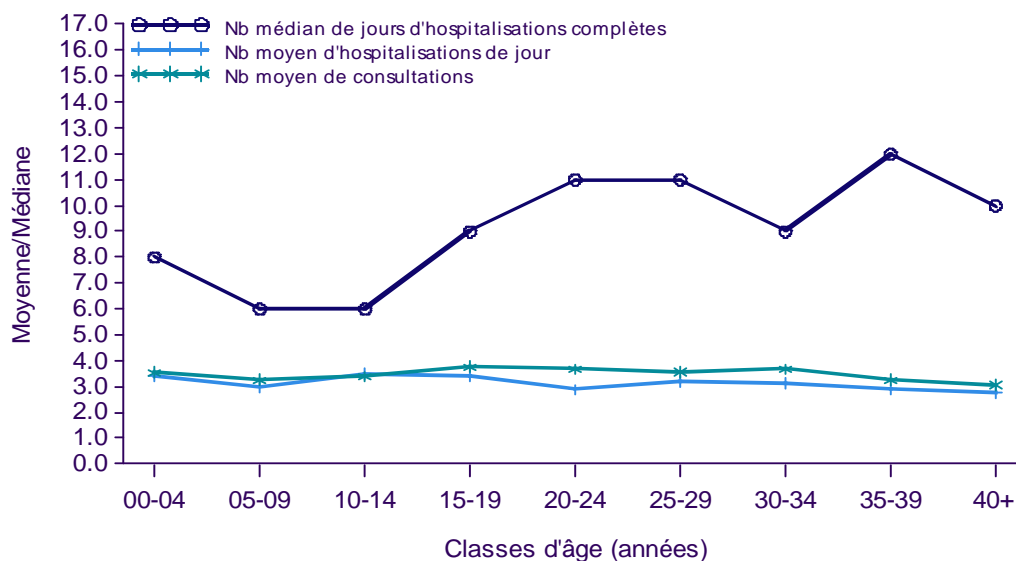
Consultations et hospitalisations

Tableau 16. Caractéristiques des visites

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total |
|-----------------------------------|------------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|------|-------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | |
| Effectif total | 746 | 958 | 891 | 815 | 815 | 677 | 504 | 348 | 521 | 6275 |
| < 4 visites/an | 151 | 221 | 169 | 171 | 246 | 213 | 160 | 121 | 212 | 1664 |
| ≥ 4 visites/an | 595 | 737 | 722 | 644 | 569 | 464 | 344 | 227 | 309 | 4611 |
| Consultations | . | . | . | . | . | . | . | . | . | . |
| Médiane | 3 | 3 | 3 | 3 | 3 | 3 | 3 | 3 | 2 | 3 |
| Moyenne | 3.5 | 3.3 | 3.4 | 3.8 | 3.7 | 3.6 | 3.7 | 3.3 | 3.1 | 3.5 |
| Hospitalisations de jour | | | | | | | | | | |
| Médiane | 3 | 3 | 3 | 3 | 2 | 2 | 2 | 2 | 2 | 2 |
| Moyenne | 3.4 | 3 | 3.5 | 3.4 | 2.9 | 3.2 | 3.1 | 2.9 | 2.8 | 3.2 |
| Hospitalisations complètes | | | | | | | | | | |
| Médiane | 1 | 1 | 1 | 2 | 1 | 1 | 2 | 2 | 1 | 1 |
| Moyenne | 1.7 | 1.6 | 1.9 | 2.3 | 2.4 | 2.3 | 2.4 | 2.6 | 1.9 | 2.1 |
| Jours (Médiane) | 8 | 6 | 6 | 9 | 11 | 11 | 9 | 12 | 10 | 9 |
| Jours (Moyenne) | 15.8 | 10.9 | 12.7 | 17.4 | 23.3 | 19.2 | 17.7 | 24.6 | 18.6 | 17.9 |

Registre français de la mucoviscidose 2013

Note : Les visites correspondent aux consultations externes, hospitalisations de jour et hospitalisations complètes.

Figure 22. Consultations et hospitalisations, par classes d'âge


Registre français de la mucoviscidose 2013

Prise en charge thérapeutique

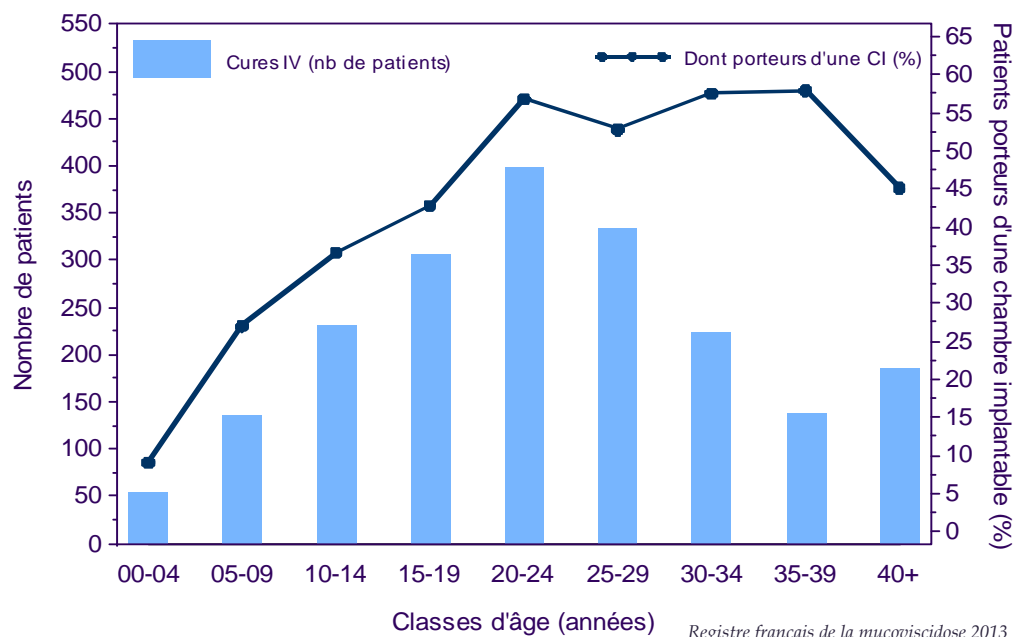
■ Cures d'antibiotiques – Chambre implantable

Tableau 17. Répartition des patients avec cures d'antibiotiques IV

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total |
|---|------------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|------|-------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | |
| <i>Effectif total</i> | 746 | 958 | 891 | 815 | 815 | 677 | 504 | 348 | 521 | 6275 |
| Nb de patients avec au moins une cure | 55 | 137 | 232 | 306 | 398 | 335 | 224 | 138 | 186 | 2011 |
| et porteurs d'une chambre implantable | 5 | 37 | 85 | 131 | 226 | 177 | 129 | 80 | 84 | 954 |
| Nb de cures réalisées | 73 | 248 | 486 | 689 | 1043 | 780 | 529 | 292 | 361 | 4501 |
| Nb de jours de cures dont : | 914 | 3445 | 7963 | 10949 | 14349 | 12096 | 8412 | 4524 | 6209 | 68861 |
| - à l'hôpital | 651 | 1355 | 2544 | 2799 | 3614 | 2559 | 1539 | 1057 | 1497 | 17615 |
| - à domicile | 263 | 2132 | 5338 | 7604 | 10459 | 9215 | 6898 | 3406 | 3724 | 49039 |
| Nb de patients avec chambre implantable (avec ou sans cure) | 7 | 47 | 107 | 150 | 270 | 228 | 169 | 100 | 119 | 1197 |

Registre français de la mucoviscidose 2013

Figure 23. Patients ayant eu au moins une cure IV, dont patients porteurs d'une chambre implantable (CI), par classes d'âge



Registre français de la mucoviscidose 2013

Prise en charge thérapeutique

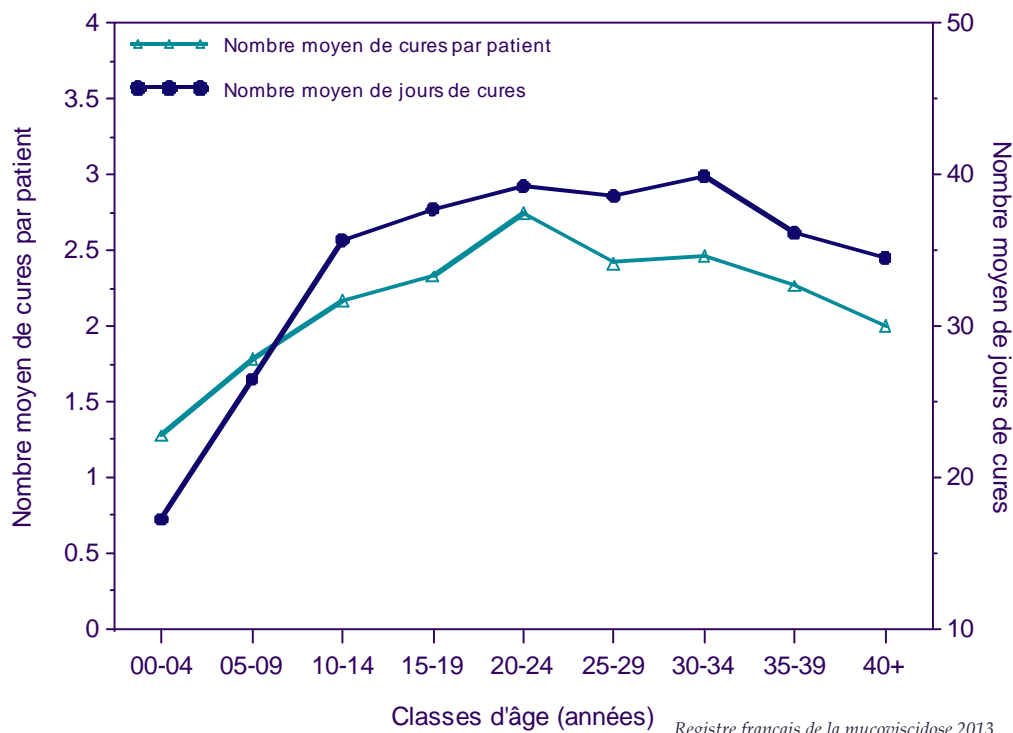
■ Cures d'antibiotiques

Tableau 18. Répartition des cures

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total |
|-----------------------|------------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|------|-------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | |
| <i>Cures</i> | | | | | | | | | | |
| Nb moyen | 1.3 | 1.8 | 2.2 | 2.3 | 2.7 | 2.4 | 2.5 | 2.3 | 2.0 | 2.3 |
| Ecart-type | 0.7 | 1.7 | 1.8 | 1.6 | 4.9 | 2.2 | 1.7 | 1.5 | 1.3 | 2.7 |
| Nb médian | 1 | 1 | 2 | 2 | 2 | 2 | 2 | 2 | 2 | 2 |
| <i>Jours de cures</i> | | | | | | | | | | |
| Nb moyen | 17.2 | 26.5 | 35.7 | 37.8 | 39.3 | 38.6 | 39.9 | 36.2 | 34.5 | 36.4 |
| Ecart-type | 9.8 | 22.9 | 36.7 | 37.6 | 38.4 | 41 | 34.2 | 31.2 | 42.5 | 36.9 |
| Nb médian | 15 | 15 | 28 | 28 | 30 | 28 | 28.5 | 28 | 26 | 28 |

Registre français de la mucoviscidose 2013

Figure 24. Nombre moyen de cures et de jours de cures, par classes d'âge



Registre français de la mucoviscidose 2013

Prise en charge thérapeutique

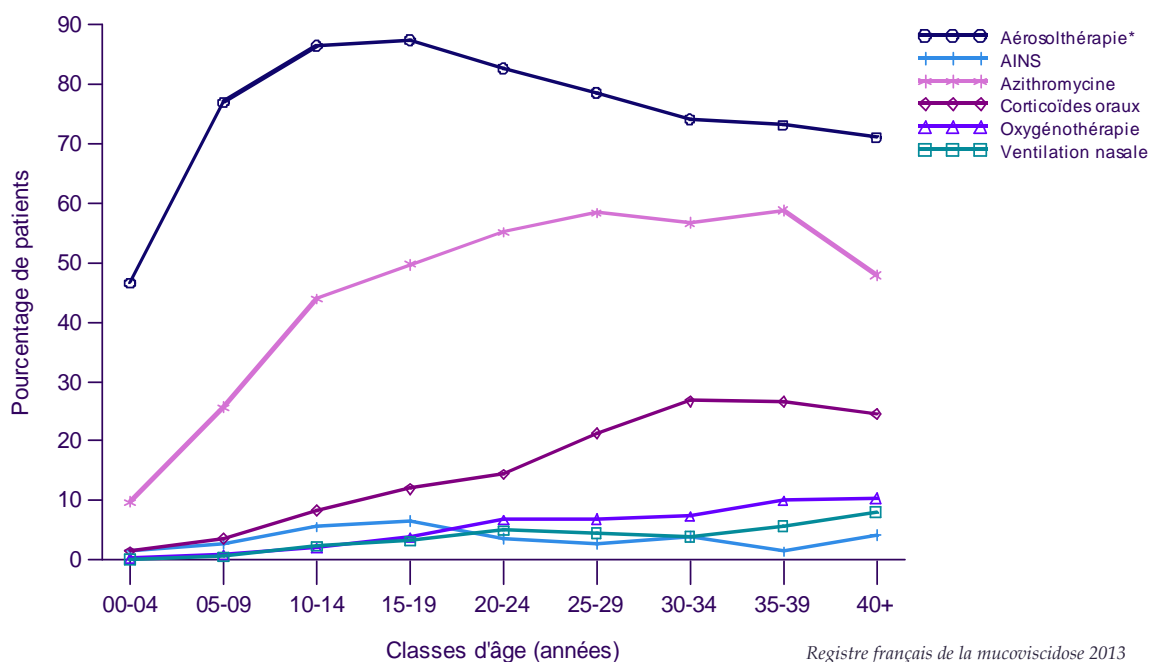
■ Respiratoire

Tableau 19. Thérapeutiques à visée respiratoire

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total | % |
|-----------------------|------------------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|-------------|----------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | | |
| Effectif total | 746 | 958 | 891 | 815 | 815 | 677 | 504 | 348 | 521 | 6275 | . |
| Aérosolthérapie* | 348 | 738 | 772 | 714 | 675 | 533 | 374 | 255 | 371 | 4780 | 76.2 % |
| AINS | 11 | 25 | 50 | 54 | 30 | 19 | 20 | 5 | 22 | 236 | 3.8 % |
| Azithromycine | 73 | 247 | 392 | 406 | 450 | 396 | 286 | 205 | 250 | 2705 | 43.1 % |
| Oxygénothérapie | 2 | 8 | 18 | 31 | 55 | 47 | 37 | 35 | 54 | 287 | 4.6 % |
| Corticoïdes oraux | 11 | 35 | 75 | 98 | 118 | 145 | 135 | 93 | 128 | 838 | 13.4 % |
| Ventilation nasale | 1 | 5 | 21 | 26 | 41 | 31 | 20 | 20 | 42 | 207 | 3.3 % |

Registre français de la mucoviscidose 2013

Figure 25. Thérapeutiques à visée respiratoire, par classes d'âge



Registre français de la mucoviscidose 2013

* Par nébulisation, spray et/ou poudre

Prise en charge thérapeutique

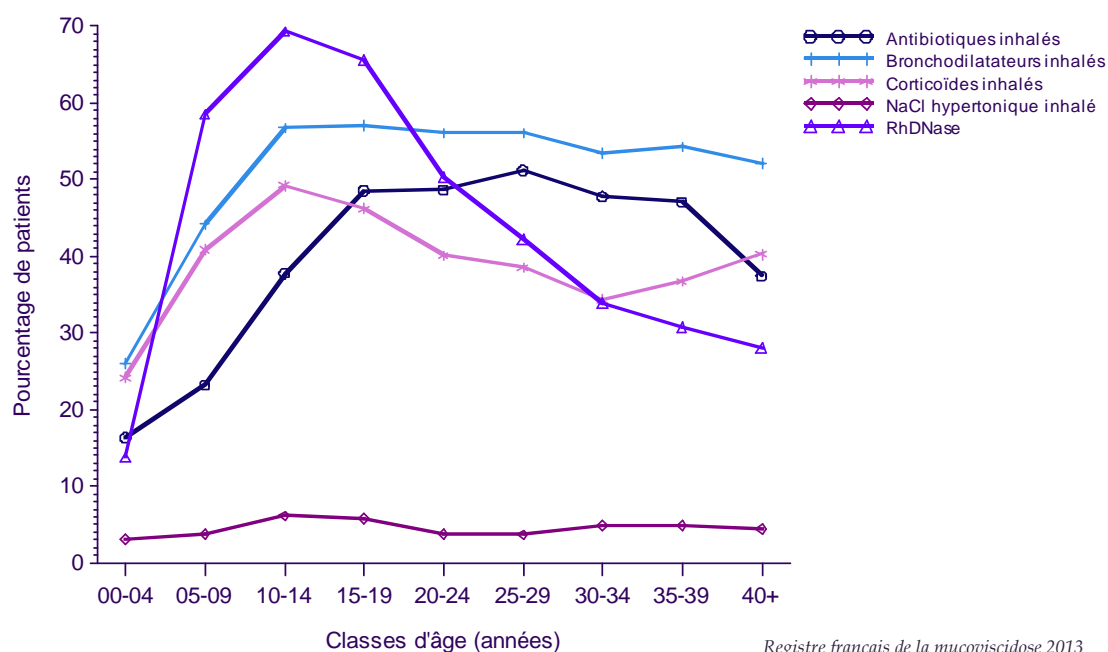
■ Aérosolthérapie

Tableau 20. Produits administrés en aérosolthérapie

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total | % |
|---------------------------------------|------------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-----|-------|--------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | | |
| <i>Effectif total</i> | 794 | 949 | 868 | 795 | 816 | 655 | 479 | 320 | 469 | 6145 | . |
| Patients sous aérosolthérapie* | 348 | 738 | 772 | 714 | 675 | 533 | 374 | 255 | 371 | 4780 | 76.2 % |
| Antibiotiques inhalés, dont : | 122 | 223 | 337 | 396 | 397 | 347 | 241 | 164 | 195 | 2422 | 38.6 % |
| - <i>Tobramycine</i> | 72 | 125 | 236 | 249 | 243 | 204 | 117 | 69 | 64 | 1379 | 22.0 % |
| - <i>Colistine</i> | 73 | 126 | 191 | 230 | 217 | 186 | 124 | 94 | 126 | 1367 | 21.8 % |
| - <i>Aztréonam</i> | . | 3 | 10 | 14 | 23 | 33 | 23 | 5 | 22 | 133 | 2.1 % |
| Bronchodilatateurs inhalés | 194 | 423 | 506 | 465 | 457 | 380 | 270 | 189 | 272 | 3156 | 50.3 % |
| Corticoïdes inhalés | 181 | 392 | 439 | 377 | 327 | 261 | 173 | 128 | 210 | 2488 | 39.6 % |
| NaCl hypertonique inhalé | 23 | 36 | 55 | 47 | 31 | 25 | 25 | 17 | 23 | 282 | 4.5 % |
| RhDNase | 103 | 561 | 618 | 535 | 410 | 286 | 171 | 107 | 146 | 2937 | 46.8 % |

Registre français de la mucoviscidose 2013

* Par nébulisation, spray et/ou poudre

Figure 26. Produits administrés en aérosolthérapie, par classes d'âge


Registre français de la mucoviscidose 2013

Prise en charge thérapeutique

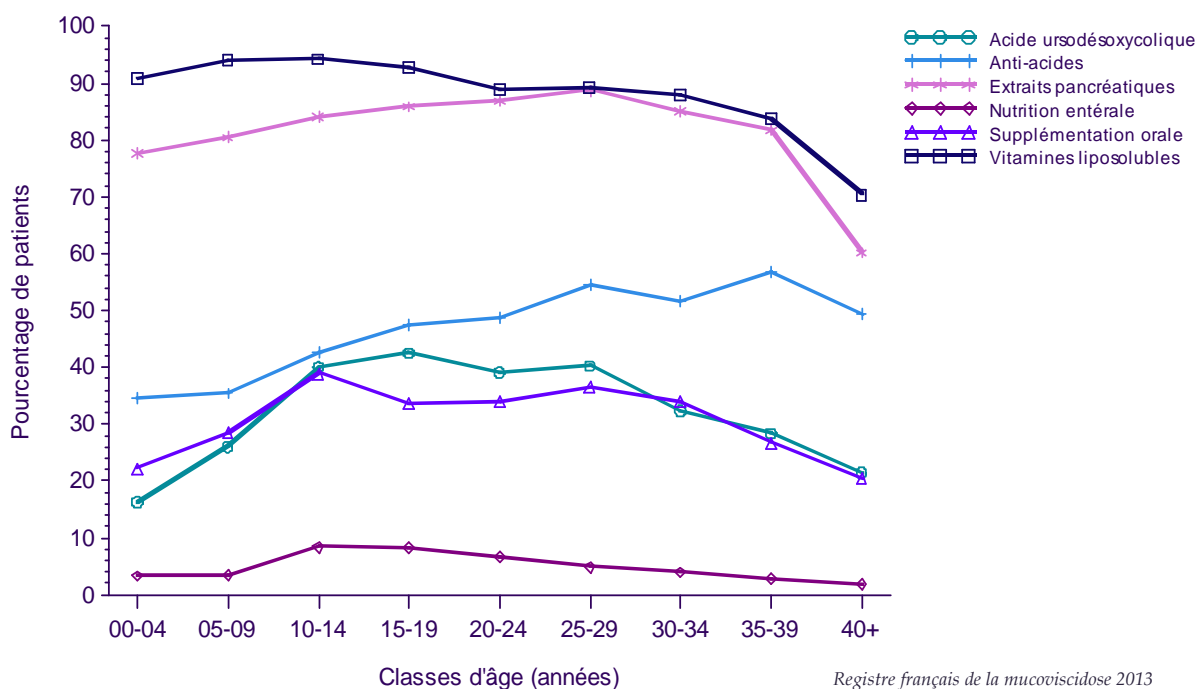
■ Digestive et nutritionnelle / Modulateur du gène CFTR

**Tableau 21. Thérapeutiques à visée hépatique, digestive et nutritionnelle
Modulateur du gène CFTR**

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total | % |
|-------------------------|------------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-----|-------|--------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | | |
| <i>Effectif total</i> | 746 | 958 | 891 | 815 | 815 | 677 | 504 | 348 | 521 | 6275 | |
| Acide ursodésoxycolique | 122 | 250 | 357 | 347 | 319 | 273 | 163 | 99 | 112 | 2042 | 32.5 % |
| Anti-acides | 258 | 340 | 380 | 388 | 397 | 370 | 261 | 198 | 258 | 2850 | 45.4 % |
| Extraits pancréatiques | 580 | 772 | 750 | 700 | 708 | 601 | 429 | 285 | 314 | 5139 | 81.9 % |
| Nutrition entérale | 25 | 34 | 75 | 68 | 55 | 33 | 20 | 10 | 10 | 330 | 5.3 % |
| Supplémentation orale | 166 | 273 | 347 | 274 | 277 | 248 | 171 | 93 | 107 | 1956 | 31.2 % |
| Vitamines liposolubles | 678 | 902 | 840 | 756 | 725 | 604 | 444 | 292 | 367 | 5608 | 89.4 % |
| Ivacaftor | . | 11 | 13 | 16 | 12 | 8 | 7 | 4 | 9 | 80 | 1.3 % |

Registre français de la mucoviscidose 2013

**Figure 27. Thérapeutiques à visée hépatique, digestive et nutritionnelle,
par classes d'âge**



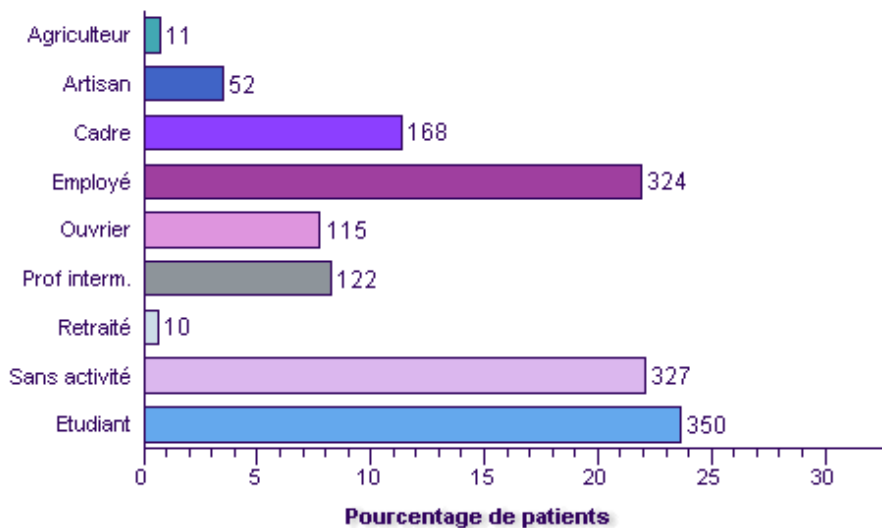
Registre français de la mucoviscidose 2013

Données sociales

Situation professionnelle

Figure 28. Situation professionnelle des hommes de 18 ans et plus

N = 1479 (effectif des patients pour lesquels la situation professionnelle est connue, ce qui correspond à 89,2 % des hommes adultes).

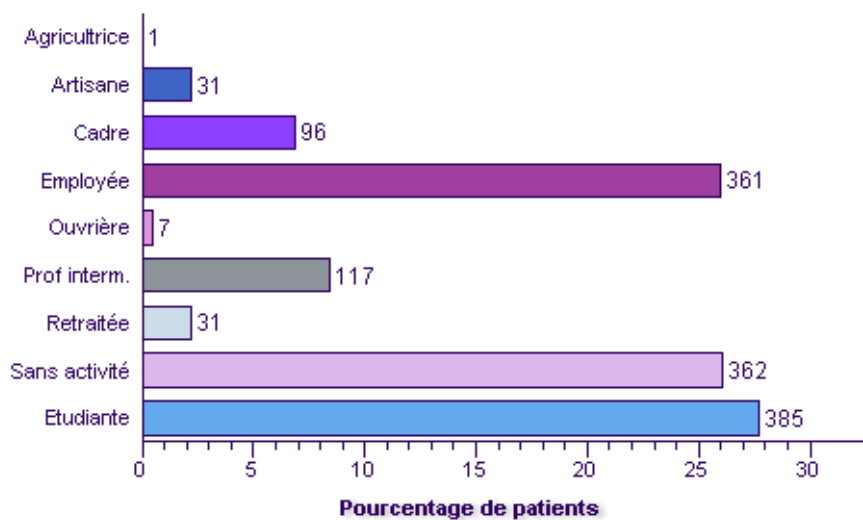


Registre français de la mucoviscidose 2013

Parmi les patients hommes de 18 à 25 ans, 47.9 % sont étudiants.

Figure 29. Situation professionnelle des femmes de 18 ans et plus

N = 1391 (effectif des patientes pour lesquels la situation professionnelle est connue, ce qui correspond à 91,5 % des femmes adultes).



Registre français de la mucoviscidose 2013

Parmi les patientes femmes de 18 à 25 ans, 55.8 % sont étudiantes.

Données sociales

■ Situation matrimoniale

Figure 30. Situation matrimoniale des hommes de 18 ans et plus

N = 1492 (effectif des patients pour lesquels la situation matrimoniale est connue, ce qui correspond à 90 % des hommes adultes).

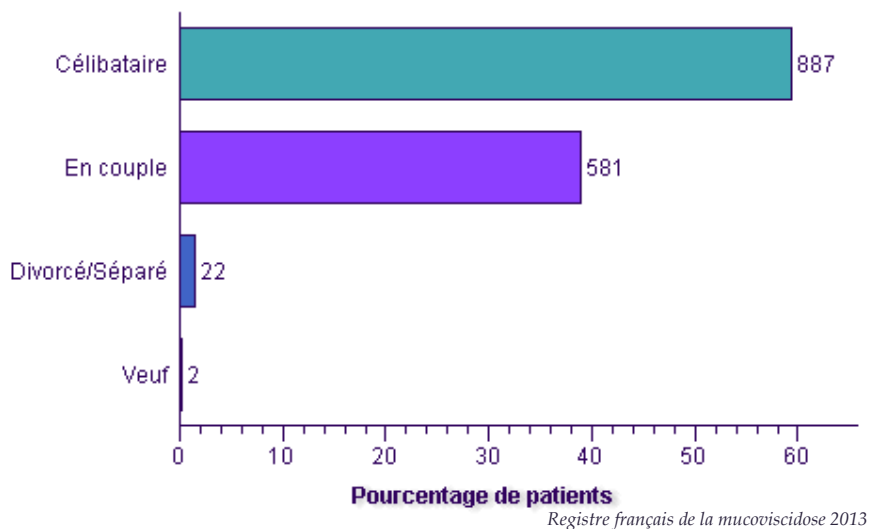
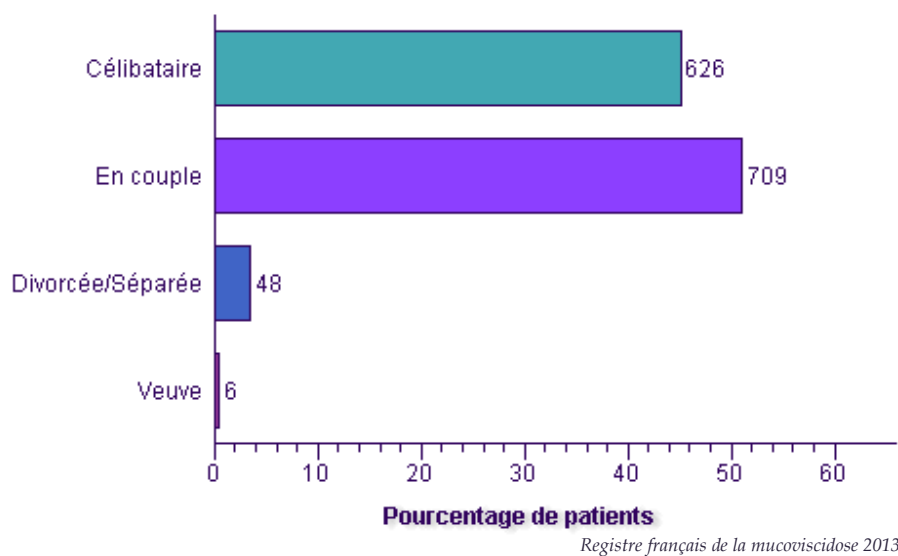


Figure 31. Situation matrimoniale des femmes de 18 ans et plus

N = 1389 (effectif des patientes pour lesquels la situation matrimoniale est connue, ce qui correspond à 91,4 % des femmes adultes).



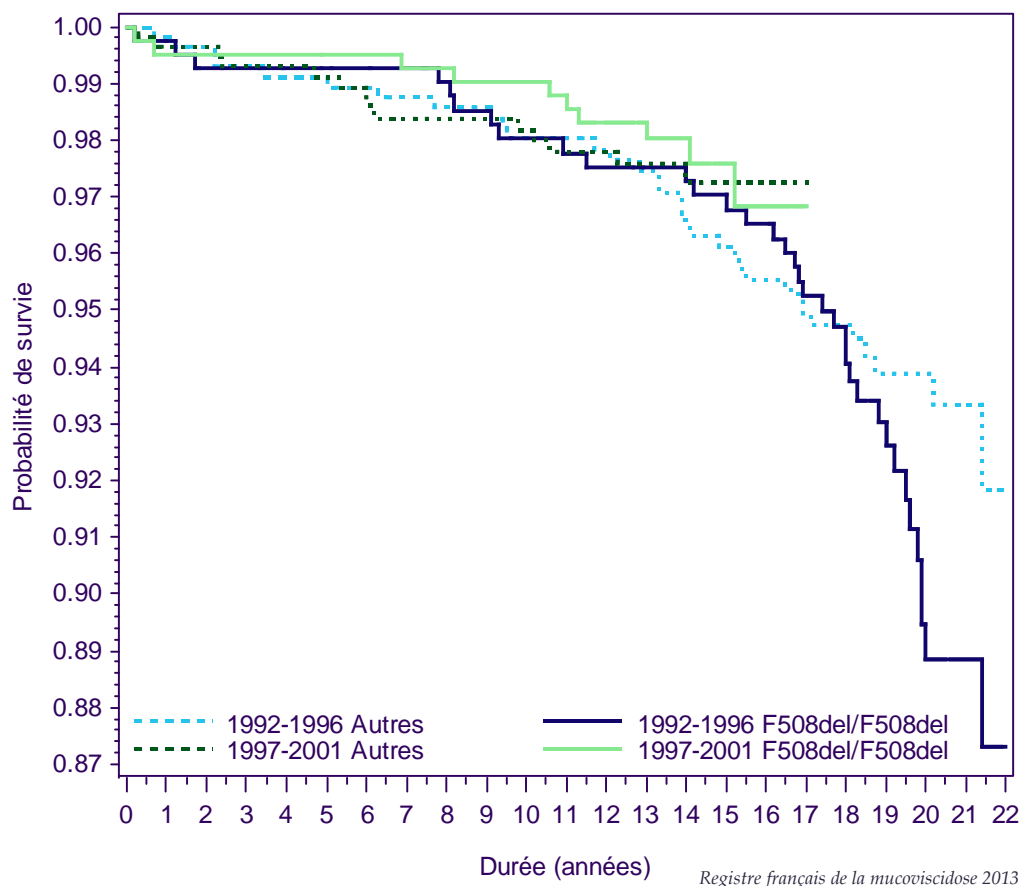
Annexe 1 (1/2)

■ Compléments sur l'analyse de survie – stratification par génotype

Figure 32. Survie selon la cohorte de naissance et le génotype (méthode de Kaplan-Meier)

L'analyse de survie (fig. 4) a été complétée pour les deux cohortes de naissance les plus anciennes, stratifiées selon le génotype :

- *naissances de 1992 à 1996* :
 - F508del/F508del : 413 patients, 35 décès
 - autres génotypes : 567 patients, 33 décès
- *naissances de 1997 à 2001* :
 - F508del/F508del : 421 patients, 10 décès
 - autres génotypes : 566 patients, 14 décès



Il n'y a pas de différence significative de la survie entre ces cohortes (test du Log-Rank = 3,24, p = 0,35).

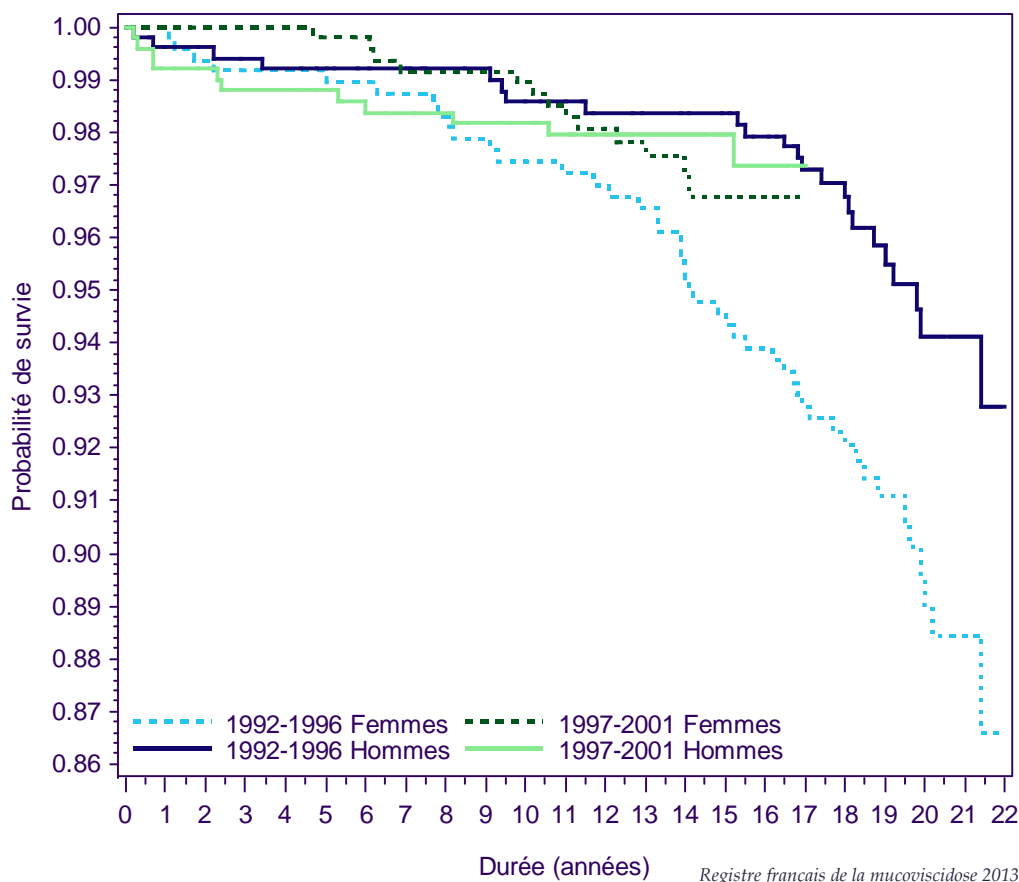
Annexe 1 (2/2)

■ Compléments sur l'analyse de survie – stratification par sexe

Figure 33. Survie selon la cohorte de naissance et le sexe (méthode de Kaplan-Meier)

L'analyse de survie (fig. 4) a été complétée pour les deux cohortes de naissance les plus anciennes, stratifiées selon le sexe :

- *naissances de 1992 à 1996* :
 - hommes : 501 patients, 23 décès
 - femmes : 479 patientes, 45 décès
- *naissances de 1997 à 2001* :
 - hommes : 500 patients, 11 décès
 - femmes : 486 patientes, 13 décès



Il y a une différence significative de la survie entre les cohortes *hommes vs femmes 1992-1996* (test du Log-Rank = 8,86, $p = 0,03$) mais pas pour les cohortes 1997-2001.

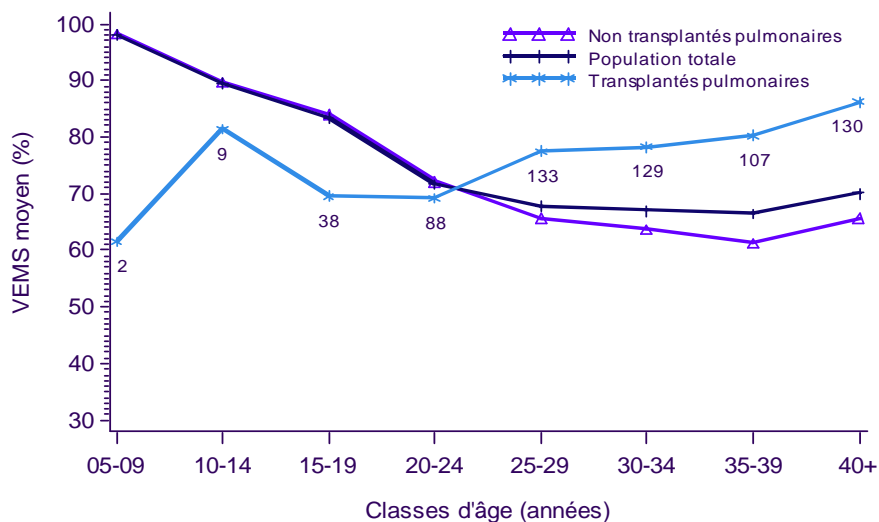
Annexe 2

■ Spirométrie et transplantation

À titre d'approfondissement, les valeurs moyennes du VEMS (%) par classes d'âge, observées en 2013, ont fait l'objet de la comparaison supplémentaire suivante : le VEMS (%) moyen de l'ensemble des patients a été comparé à celui des patients porteurs ou non porteurs d'un transplant cardio-pulmonaire ou bi-pulmonaire.

La figure 34 ci-dessous montre que les valeurs de la population totale et des patients non transplantés sont identiques jusqu'à 20-24 ans ; ensuite, le VEMS moyen (%) des non-transplantés accuse une baisse plus importante que celui de la population totale, l'écart atteignant près de 5 points de pourcentage de la valeur théorique à 35-39 ans ; chez les patients les plus âgés (40 ans et plus), une hausse modérée est observée pour les deux catégories de patients, suggérant un effet de sélection des patients ayant les formes les moins sévères de la mucoviscidose à ces âges.

Figure 34. Moyenne du VEMS (%) chez les patients transplantés et non transplantés, par classe d'âge



Registre français de la mucoviscidose 2013

Courbe « transplantés pulmonaires » :

- les valeurs représentent le nombre de patients présents dans chaque classe d'âge (ex: 88 patients chez les 20-24 ans).

Annexe 3

Centres participants

Tableau 22. Liste des CRCM

| CRCM | Nombre de patients* |
|---|---------------------|
| CRCM Pédiatriques | |
| AMIENS Picardie CHU Sud | 91 |
| BORDEAUX Groupe Pellegrin Hôpital d'Enfants | 165 |
| GRENOBLE Hôpital de la Tronche Pédiatrie | 119 |
| LE HAVRE Hôpital Flaubert | 26 |
| LILLE Hôpital Jeanne de Flandres Pédiatrie | 186 |
| LISIEUX Centre Hospitalier Robert Bisson | 22 |
| LYON Hôpital Mère-Enfant / Groupt Hosp. Est | 299 |
| MARSEILLE Hôpital La Timone Pédiatrie | 124 |
| NANCY Hôpital d'enfants | 133 |
| NANTES Hôpital Mère-Enfant | 103 |
| NICE CHU Lenval - Hôpital Pasteur | 96 |
| PARIS Hôpital Armand Trousseau | 78 |
| PARIS Hôpital Necker | 190 |
| PARIS Hôpital Robert Debré | 165 |
| RENNES - ST BRIEUC Pédiatrie | 143 |
| ST DENIS DE LA REUNION Hôpital d'Enfants | 46 |
| TOULOUSE Hôpital des Enfants | 129 |
| TOURS Hôpital de Clocheville Pédiatrie | 121 |
| VERSAILLES Hôpital Mignot Pédiatrie | 67 |
| CRCM Adultes | |
| BORDEAUX-PESSAC Groupe Sud Hospitalier | 97 |
| GRENOBLE Hôpital de la Tronche Pneumologie | 80 |
| LILLE Hôpital Calmette Pneumologie | 196 |
| LYON SUD Centre Hospitalier | 293 |
| MARSEILLE CHU Nord | 199 |
| NANCY Hôpital de Brabois Pneumologie | 100 |
| NANTES Hôpital Laënnec | 196 |
| PARIS Hôpital Cochin | 387 |
| RENNES Hôpital Pontchaillou Pneumologie | 97 |
| SURESNES Hôpital Foch | 382 |
| TOULOUSE Hôpital Larrey Pneumologie | 158 |
| TOURS Hôpital Bretonneau Pneumologie | 52 |
| CRCM Mixtes | |
| ANGERS - LE MANS | 120 |
| BESANCON | 120 |
| CAEN | 88 |
| CLERMONT FERRAND CHU d'Estaing | 99 |
| CRETEIL Centre Hospitalier Intercommunal | 104 |
| DIJON Hôpital d'Enfants du Bocage | 120 |
| DUNKERQUE Centre Hospitalier | 66 |
| GIENS Hôpital Renée Sabran | 220 |
| LENS Centre Hospitalier | 42 |
| LIMOGES Hôpital Mère/Enfant | 61 |
| MONTPELLIER Hôpital Arnaud de Villeneuve | 198 |
| POITIERS Hôpital La Milétrie | 41 |
| REIMS American Memorial Hospital | 125 |
| ROSCOFF Centre de Perharidy | 139 |
| ROUEN | 169 |
| ST PIERRE DE LA REUNION Groupe Hosp. Sud | 75 |
| STRASBOURG | 244 |
| VANNES-LORIENT | 83 |

Annexe 3

■ Centres participants

Tableau 23. Liste des centres (hors CRCM)

| Centre | Nombre de patients* |
|--|---------------------|
| Centres Pédiatriques | |
| BREST Hôpital Augustin Morvan | 6 |
| COLMAR CHG Louis Pasteur Pédiatrie | 4 |
| DAX Centre Hospitalier | 11 |
| MONTLUCON Centre Hospitalier | 9 |
| MULHOUSE Centre Hospitalier Pédiatrie | 14 |
| ST ETIENNE Hôpital Nord | 2 |
| ST TROJAN LES BAINS Centre Hélios Marin | 1 |
| Centres Adultes | |
| MULHOUSE Centre Hospitalier Pneumologie | 4 |
| Centres Mixtes | |
| BRIVE Centre Hospitalier | 13 |
| ST NAZAIRE Centre Hospitalier | 23 |
| Autres centres | |
| DIEULEFIT Centre Médical/Climatique Bellevue | 1 |
| PARIS Hôpital Européen G.Pompidou | 26 |
| POINTE A PITRE CHU | 8 |

Registre français de la mucoviscidose 2013

* Nombre de patients venus dans le centre pendant l'année. Les patients de la file active qui n'ont pas été vus pendant l'année n'ont donc pas été pris en compte.



Annexe 4

Tableau 24. Synthèse des données

| | 2011 | 2012 | 2013 |
|--|--------|--------|--------|
| Patients vus dans l'année et centres participant au registre | | | |
| - Patients recensés par le registre* (nombre) : | 6046 | 6196 | 6329 |
| - Patients vus dans l'année par les centres** (nombre) : | 5993 | 6145 | 6275 |
| - Centres (nombre) : | 65 | 63 | 62 |
| CRCM enfants : | 19 | 19 | 19 |
| CRCM adultes : | 12 | 12 | 12 |
| CRCM mixtes : | 18 | 18 | 18 |
| Autres centres : | 16 | 14 | 13 |
| Démographie | | | |
| - Patients de sexe masculin (%) : | 51,7 | 51,6 | 51,7 |
| - Age des patients, en année (moyenne) : | 18,7 | 19,2 | 19,7 |
| - Age des patients, en année (médiane) : | 17 | 17 | 18 |
| - Age des patients, en année (extrêmes) : | 0 - 87 | 0 - 86 | 0 - 82 |
| - Patients âgés de 18 ans ou plus (%) : | 48,7 | 49,6 | 50,6 |
| - Débuts de grossesses dans l'année (nombre) : | 61 | 53 | 45 |
| - Taux de conception chez les femmes âgées de 15 à 49 ans (pour 1 000) : | 41,6 | 34,4 | 27,9 |
| - Age des patientes ayant déclaré un début de grossesse, en années (moyenne) : | 28,7 | 27,7 | 28,9 |
| - Décès (nombre) : | 67 | 52 | 53 |
| dont décès de patients non vus dans l'année : | 9 | 12 | 11 |
| - Taux brut de mortalité (pour 1 000) : | 11,4 | 8,5 | 8,5 |
| - Age des patients décédés, en années (moyenne) : | 26,4 | 33 | 35 |
| - Age des patients décédés, en années (médiane) : | 25 | 29 | 31 |
| Diagnostic et génétique | | | |
| - Age au diagnostic, en mois (médiane) : | 2,8 | 2,6 | 2,5 |
| - Nouveaux diagnostics dans l'année (nombre) : | 215 | 188 | 165 |
| dont diagnostics grâce au dépistage néonatal : | 131 | 124 | 90 |
| - Age au diagnostic des nouveaux patients, en mois (médiane) : | 1,3 | 1,3 | 1,9 |
| - Age au diagnostic des nouveaux patients, en années (extrêmes) : | 0 - 69 | 0 - 72 | 0 - 72 |
| - Génotypes complets identifiés (%) : | 94,9 | 94,6 | 94,6 |
| F508del / F508del : | 43,3 | 42,3 | 42,4 |
| F508del / Autre : | 38 | 38,9 | 38,9 |
| Autre / Autre : | 13,1 | 13,4 | 13,3 |
| F508del / Non renseigné : | 1,9 | 1,7 | 2,1 |
| Autre / Non renseigné : | 1,2 | 0,9 | 1,5 |
| Non renseigné / Non renseigné : | 2,5 | 2,8 | 1,9 |
| Anthropométrie | | | |
| - Z-score de la taille, patients d'âge < 18 ans (moyenne) : | -0,08 | -0,10 | -0,03 |
| - Z-score de la taille, patients d'âge ≥ 18 ans (moyenne) : | -0,52 | -0,51 | -0,50 |
| - Z-score du poids, patients d'âge < 18 ans (moyenne) : | -0,33 | -0,30 | -0,23 |
| - Z-score du poids, patients d'âge ≥ 18 ans (moyenne) : | -0,41 | -0,34 | -0,30 |

* Patients pour lesquels le statut vital est connu, qu'ils aient été vus ou non par un centre.

** Patients de référence pour les statistiques figurant dans ce rapport, hormis les données sur les décès.

Registre français de la mucoviscidose 2013



Annexe 4

Tableau 24. Synthèse des données (suite)

| | 2011 | 2012 | 2013 |
|---|------|------|------|
| Spirométrie | | | |
| - VEMS (%) moyen (Knudson), patients d'âge < 18 ans | 89,7 | 90,6 | 90,9 |
| - VEMS (%) moyen (Knudson), patients d'âge ≥ 18 ans | 67,3 | 68,6 | 69,6 |
| Microbiologie | | | |
| - Patients ayant eu au moins 1 ECBC dans l'année (%) : | 91,7 | 91,2 | 90,4 |
| <i>H. influenzae</i> : | 22,1 | 22,9 | 23,2 |
| <i>Staph. meti S</i> : | 54,7 | 54,4 | 55,4 |
| <i>Staph. meti R</i> : | 7,7 | 7,4 | 7,7 |
| <i>P. aeruginosa</i> : | 42,6 | 41,8 | 39,7 |
| <i>S. maltophilia</i> : | 9,7 | 9,9 | 10,5 |
| <i>B. cepacia</i> : | 1,9 | 1,7 | 1,9 |
| <i>Aspergillus</i> : | 22,6 | 23,8 | 23,2 |
| Morbidité et transplantation | | | |
| - Aspergillose traitée (%) : | 12,6 | 11,3 | 9,9 |
| - Fonction pancréatique exocrine anormale (%) : | 82,9 | 82,3 | 81,7 |
| - Reflux gastro-oesophagien traité (%) : | 17 | 16,4 | 16 |
| - Pathologie osseuse (%) : | 5,7 | 5,2 | 4,5 |
| - Hémoptysie (%) : | 5,0 | 4,6 | 4,4 |
| - Cirrhose / hypertension portale (%) : | 4,1 | 4,3 | 4,2 |
| - Diabète traité ou non traité par insuline (%) : | 15,2 | 15,8 | 17 |
| - Patients porteurs d'un transplant (nombre) : | 529 | 573 | 638 |
| dont transplantés dans l'année : | 97 | 101 | 100 |
| - Patients inscrits en liste d'attente de greffe (nombre) : | 177 | 153 | 152 |
| dont inscrits dans l'année : | 98 | 96 | 102 |
| décédés dans l'année sans avoir été transplantés : | 0 | 3 | 2 |
| Prise en charge thérapeutique | | | |
| - Cures d'antibiotiques IV (%) : | 34,6 | 33,5 | 32 |
| - Oxygénothérapie (%) : | 5,9 | 5,3 | 4,6 |
| - Ventilation nasale (%) : | 4,8 | 4,1 | 3,3 |
| - Azithromycine (%) : | 42,1 | 43,1 | 43,1 |
| - Antibiotiques inhalés (%) : | 37,3 | 38,9 | 38,6 |
| - rhDNase (%) : | 46,9 | 46,3 | 46,8 |
| - Bronchodilatateurs inhalés (%) : | 49 | 50,5 | 50,3 |
| - Corticoïdes inhalés (%) : | 39,2 | 39,6 | 39,6 |
| - Extraits pancréatiques (%) : | 83,2 | 82,6 | 81,9 |

Registre français de la mucoviscidose 2013



Annexe 4

Tableau 25. Synthèse des données : Transplantés, Non Transplantés et Population Globale

| | Transplantés | Non Transplantés | Registre 2013 |
|---|--------------|------------------|---------------|
| Patients vus dans l'année et centres participant au registre | | | |
| - Patients vus dans l'année par les centres* (nombre) : | 638 | 5637 | 6275 |
| Démographie | | | |
| - Age des patients, en année (moyenne) : | 32,5 | 18,3 | 19,7 |
| - Age des patients, en année (médiane) : | 31,5 | 16 | 18 |
| - Patients âgés de 18 ans ou plus (%) : | 95,8 | 45,5 | 50,6 |
| - Débuts de grossesses dans l'année (nombre) : | 6 | 39 | 45 |
| - Décès (nombre) : | 28 | 25 | 53 |
| Diagnostic et génétique | | | |
| - Age au diagnostic, en mois (médiane) : | 7,2 | 2,2 | 2,5 |
| - Génotypes complets identifiés (%) : | 94,8 | 94,5 | 94,6 |
| F508del / F508del : | 55,8 | 40,8 | 42,4 |
| F508del / Autre : | 29,9 | 39,9 | 38,9 |
| Autre / Autre : | 9,1 | 13,8 | 13,3 |
| F508del / Non renseigné : | 1,7 | 2,1 | 2,1 |
| Autre / Non renseigné : | 1,4 | 1,5 | 1,5 |
| Non renseigné / Non renseigné : | 2 | 1,9 | 1,9 |
| Anthropométrie | | | |
| - Z-score de la taille, patients d'âge < 18 ans (moyenne) : | -1,62 | -0,02 | -0,03 |
| - Z-score de la taille, patients d'âge ≥ 18 ans (moyenne) : | -0,72 | -0,45 | -0,50 |
| - Z-score du poids, patients d'âge < 18 ans (moyenne) : | -1,72 | -0,22 | -0,23 |
| - Z-score du poids, patients d'âge ≥ 18 ans (moyenne) : | -0,81 | -0,17 | -0,30 |
| Spirométrie | | | |
| - VEMS (%) moyen (Knudson), patients d'âge < 18 ans | 69,6 | 91,2 | 90,9 |
| - VEMS (%) moyen (Knudson), patients d'âge ≥ 18 ans | 78,1 | 67,6 | 69,6 |
| Morbidité | | | |
| - Aspergillose traitée (%) : | 6,1 | 10,3 | 9,9 |
| - Fonction pancréatique exocrine anormale (%) : | 92,9 | 80,5 | 81,7 |
| - Reflux gastro-oesophagien traité (%) : | 32 | 14,2 | 16 |
| - Pathologie osseuse (%) : | 11,6 | 3,7 | 4,5 |
| - Hémoptysie (%) : | 2,5 | 4,6 | 4,4 |
| - Cirrhose / hypertension portale (%) : | 5,3 | 4,0 | 4,2 |
| - Diabète traité ou non traité par insuline (%) : | 62,1 | 11,9 | 17 |
| Prise en charge thérapeutique | | | |
| - Extraits pancréatiques (%) : | 95 | 80,4 | 81,9 |

* Patients de référence pour les statistiques figurant dans ce rapport, hormis les données sur les décès.

Registre français de la mucoviscidose 2013