



REGISTRE FRANÇAIS DE LA MUCOVISCIDOSE BILAN DES DONNÉES 2020

Auteurs :

Clémence DEHILLOTTE, Vaincre la Mucoviscidose

Lydie LEMONNIER, Vaincre la Mucoviscidose

Membres du Comité Stratégique du Registre :

Pierre-Régis BURGEL, Site coordinateur, CRCM Adultes de Paris-Cochin

Isabelle DURIEU, Présidente, Filière Muco-CFTR

Francis FAVERDIN, Vice-Président, Vaincre la Mucoviscidose

Pierre FOUCAUD, Président, Vaincre la Mucoviscidose

Lydie LEMONNIER, Responsable Registre, Vaincre la Mucoviscidose

Christophe MARGUET, Société Française de la Mucoviscidose, Conseil Médical

Thierry NOUVEL, Directeur Général, Vaincre la Mucoviscidose

Philippe REIX, CRCM Pédiatrique de Lyon

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 2020

Vaincre la Mucoviscidose

Paris, janvier 2022

Site Internet :

www.registredelamuco.org

2020, l'An 1 de l'ère de la trithérapie ?

2020, année certes du début de la pandémie liée à la Covid-19 mais aussi et surtout le début de l'ère de la trithérapie pour les patients atteints de mucoviscidose. Dans le cadre de l'autorisation temporaire d'utilisation, 414 patients ont pu débiter Kaftrio® en 2020. A présent, un tiers des patients bénéficient des modulateurs de CFTR : Kalydeco® chez 200 patients (+17% par rapport à 2019), Orkambi® chez 1833 patients (+52%) et Kaftrio®.

Pour la première année, la plupart des indicateurs ajoutés dans l'enquête annuelle ont été intégrés dans les différents chapitres de ce bilan, comme les comorbidités, les traitements oraux, et les données sociales.

L'effet Kaftrio

Le bilan des données du registre commence à témoigner de l'effet spectaculaire de Kaftrio®: une diminution de 50 % du nombre de transplantations pulmonaires. Naturellement Il faudra attendre le résultat des études en vraie vie menées actuellement et financées par Vaincre la Mucoviscidose pour être catégorique et affiner ces résultats.

Des tendances qui se confirment

Le nombre de patients recensés continue globalement d'augmenter (+1%). Toutefois la cohorte pédiatrique continue sa tendance à la diminution (-2%) observée depuis 2012. On peut en rapprocher la baisse constante de la natalité en France entre 2010 et 2020. La population comprend près de 60 % d'adultes (+2,7%).

La tendance observée se confirme également concernant l'âge médian (près de 22 ans, + 6 mois) et l'âge médian au décès (33 ans soit 1an de plus sur la moyenne des 5 dernières années).

Les CRCM toujours présents pendant la crise

Malgré la crise sanitaire et grâce à la forte mobilisation des CRCM, un suivi a été assuré pour l'ensemble des patients, que cela soit à l'hôpital ou par téléconsultations.

Sans surprise, en raison du contexte sanitaire, un nombre moins important de patients a pu bénéficier des quatre visites recommandées par le Protocole National de Diagnostic et de Soins. Moins de patients ont été hospitalisés, et avec des durées d'hospitalisation plus courtes. A l'inverse, le nombre de consultations a augmenté, ce qui s'explique par le fait que de nombreux centres y ont intégré, de façon dérogatoire, les téléconsultations.

Côté traitements, le nombre de cures d'antibiotiques IV a baissé de 21 %, de même leur durée est plus courte. On n'observe pas de différence notable dans la prescription de traitements par voie orale ou par aérosolthérapie.

Une mine qui reste à explorer

Ce bilan est le fruit encore une fois d'un travail acharné des soignants, de l'équipe du Registre français de la mucoviscidose et de Vaincre la Mucoviscidose, avec le soutien précieux des patients et de la Filière Muco/CFTR. Merci à chacun d'entre eux d'unir leurs forces dans le combat contre la maladie, le Registre étant sans doute la mine qu'il nous faut davantage explorer pour identifier des pistes de recherche et mieux appréhender l'évolution de la mucoviscidose.

Thierry Nouvel
Directeur général

Lydie Lemonnier
Responsable du Registre



Sommaire

| | |
|---|----|
| La mucoviscidose | 5 |
| Le Registre français de la mucoviscidose | 6 |
| 1. Démographie | 7 |
| 2. Mortalité | 11 |
| 3. Grossesses - Paternités | 13 |
| 4. Diagnostic | 15 |
| 5. Anthropométrie | 21 |
| 6. Spirométrie | 24 |
| 7. Microbiologie | 26 |
| 8. Éléments de morbidité | 30 |
| 9. Transplantations et chirurgies | 34 |
| 10. Consultations et hospitalisations | 36 |
| 11. Prise en charge thérapeutique | 37 |
| 12. Données sociales | 43 |
| Annexe 1 - Compléments sur l'analyse de survie | 45 |
| Annexe 2 - Spirométrie et transplantation | 46 |
| Annexe 3 - Centres participants | 47 |
| Annexe 4 - Synthèse des données | 49 |
| Annexe 5 - Synthèse des données des transplantés et des non transplantés | 51 |
| Annexe 6 - Synthèse des données des formes classiques et des formes atypiques | 52 |

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 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, appelé gène *CFTR* (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) 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 2 000 mutations ont été identifiées à ce jour, parmi lesquelles la plus fréquente (rencontrée chez environ 80 % des malades en France) est la mutation F508del.

Avant la mise en place du dépistage néonatal systématique, le diagnostic était le plus souvent évoqué, après une période d'errance diagnostique plus ou moins longue, devant des signes d'appels cliniques (ileus méconial, diarrhée grasseuse, encombrement et/ou infections récidivantes des voies respiratoires) et confirmé par un test de la sueur positif révélant un taux élevé d'ions chlorure dans la sueur. Celui-ci était complété par l'analyse moléculaire du gène *CFTR* et la recherche des mutations en cause.

Depuis 2002, le dépistage néonatal systématique a été étendu à l'ensemble du territoire métropolitain ainsi qu'en France d'Outre-mer. L'algorithme du dépistage fait appel au dosage sanguin de la trypsine immuno-réactive (TIR) et à la recherche des mutations *CFTR* les plus fréquentes (30 puis 29 depuis le 01/01/2015). 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 l'ordre de 95% 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*, 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 10%). 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).

Un test de la sueur dont le résultat est douteux (« intermédiaire ») devra être répété.

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, du foie, 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 symptomatiques – très contraignants – reposent essentiellement sur la prise en charge respiratoire (kinésithérapie, traitements inhalés, antibiothérapie, oxygénothérapie), digestive et nutritionnelle (extraits pancréatiques et régime alimentaire). Depuis quelques années, les « nouvelles thérapies » ciblées sur les dysfonctions liées à certaines mutations de *CFTR* (traitements modulateurs ou correcteurs) visent le mécanisme causal de la maladie. L'éducation thérapeutique fait partie intégrante de la prise en charge multidisciplinaire.



Le Registre français de la mucoviscidose

Objectifs

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,
- mieux appréhender le coût socio-économique de la maladie afin d'évaluer l'adéquation des ressources aux besoins en constante évolution,
- améliorer l'information pour éclairer les parents et les patients dans leurs choix personnels, et les partenaires institutionnels dans leurs choix stratégiques,
- faciliter la recherche en particulier en permettant la pré-sélection des patients éligibles à des essais cliniques,
- évaluer l'impact des interventions thérapeutiques et faciliter l'accès aux nouveaux traitements.

À ces objectifs initiaux s'est ajouté celui de l'exhaustivité de l'étude de la population malade. L'association a ainsi oeuvré pour transformer l'ONM en un Registre français de la mucoviscidose. En juillet 2006, cette évolution a reçu l'avis favorable du CCTIRS ainsi que celui de la CNIL en mars 2007. Le Registre s'est soumis, depuis 2008 (avec renouvellements en 2011, 2015 et en 2021), à une qualification par le Comité d'Evaluation des Registres.

Population et données

La population du Registre est composée des personnes atteintes de mucoviscidose et suivies par les centres de soins en France (métropole et île de la Réunion) 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. Les informations demandées font référence à l'année échue et concernent l'identification semi-anonyme du patient, le diagnostic, le suivi médical, les thérapeutiques utilisées, les données anthropométriques, fonctionnelles respiratoires, bactériologiques et évolutives. Des questionnaires thématiques recueillent des données sur les grossesses, le complexe *Burkholderia cepacia* et l'inclusion dans les essais cliniques, mais aussi sur les modulateurs du CFTR et les patients porteurs d'une mycobactérie atypique.

Exceptionnellement et au vu de la situation sanitaire en 2020, de nombreux centres ont inclus dans l'item « Consultations » le nombre de téléconsultations.

Exploitation des données

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 2020.

Les données manquantes ont été considérées comme une absence d'évènement, les pourcentages calculés peuvent donc être sous-estimés.

Utilisation des données

Les données sont utilisées pour réaliser des études sur diverses thématiques. Certaines font l'objet de publications et de communications aux congrès internationaux.

Le Registre français participe au Registre européen de la mucoviscidose (géré par la Société Européenne de la mucoviscidose-ECFS) afin de permettre une utilisation conjointe des données avec d'autres pays. Les comparaisons entre indicateurs de Registres nationaux doivent être faites avec précaution en raison de nombreux biais liés en particulier à l'impact du dépistage néonatal systématique, de la fréquence du recours à la transplantation, des conditions socio-économiques mais aussi du respect des règles de mesure, des références de populations utilisées et des limites des statistiques, notamment en cas d'un nombre trop faible de patients dans un groupe d'âges.

Dans le cadre d'un partenariat avec les Hospices Civils de Lyon (HCL), les données du Registre ont été chaînées avec celles de l'Assurance Maladie (Système National des Données de Santé). L'objectif étant de réaliser des analyses plus poussées grâce à des données plus riches.

1. Démographie

■ Caractéristiques de la population

Figure 1.1. Evolution du nombre de patients depuis 1992

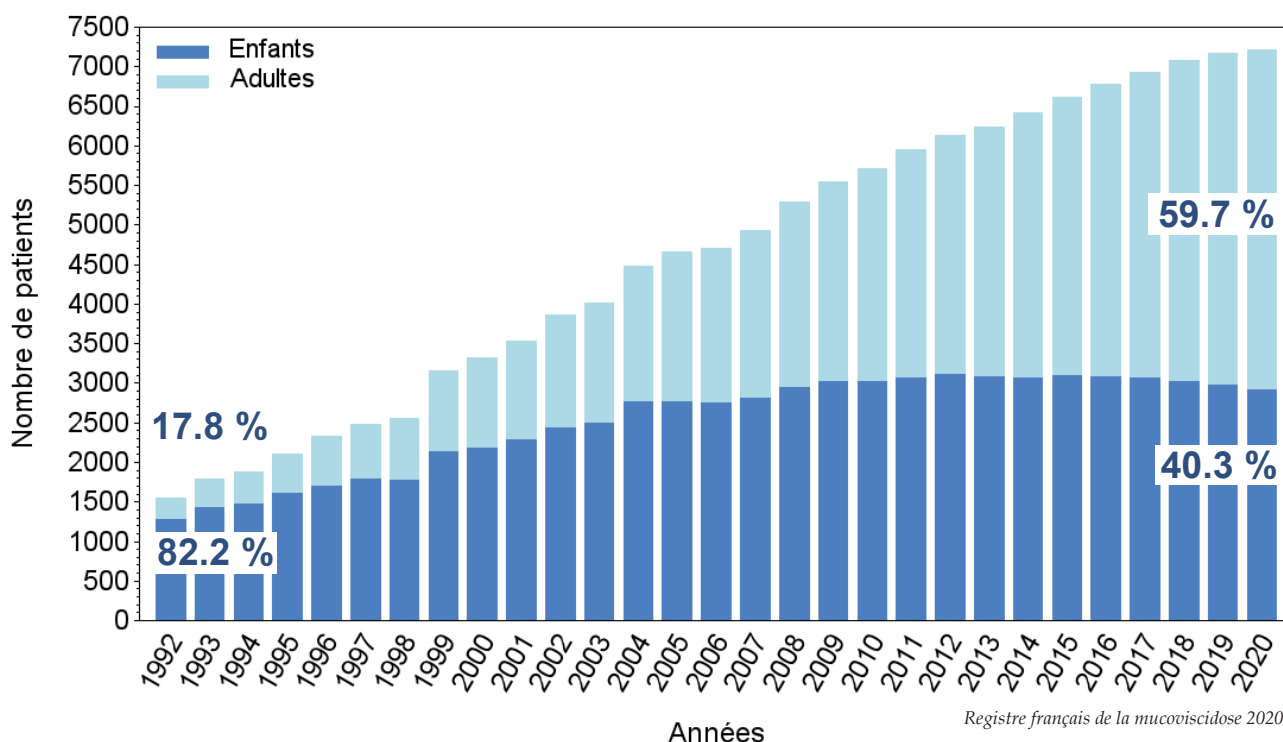


Tableau 1.1. Évolution annuelle des principaux indicateurs

| Indicateurs | Années d'enquête | | | | | | | | | | |
|-----------------------------|------------------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|---------------|
| | 2010 | 2011 | 2012 | 2013 | 2014 | 2015 | 2016 | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 |
| Patients recensés* | 5715 | 5969 | 6138 | 6252 | 6428 | 6630 | 6788 | 7078 | 7183 | 7290 | 7376 |
| Patients vus dans l'année** | 5706 | 5957 | 6126 | 6241 | 6414 | 6620 | 6781 | 6935 | 7075 | 7164 | 7216 |
| Enfants | 3018 | 3068 | 3108 | 3086 | 3070 | 3097 | 3081 | 3063 | 3016 | 2971 | 2909 (40.3 %) |
| Adultes | 2688 | 2889 | 3018 | 3155 | 3344 | 3523 | 3700 | 3872 | 4059 | 4193 | 4307 (59.7 %) |
| + de 40 ans | 339 | 399 | 452 | 509 | 586 | 668 | 758 | 825 | 910 | 986 | 1056 (14.6 %) |
| Hommes | 2940 | 3085 | 3166 | 3223 | 3314 | 3442 | 3548 | 3618 | 3683 | 3739 | 3747 (51.9 %) |
| Femmes | 2766 | 2872 | 2960 | 3018 | 3100 | 3178 | 3233 | 3317 | 3392 | 3425 | 3469 (48.1 %) |
| Age moyen (années) | 18.5 | 19.1 | 19.5 | 20.1 | 20.7 | 21.1 | 21.8 | 22.3 | 22.9 | 23.4 | 23.9 |
| Age médian (années) | 16.9 | 17.4 | 17.8 | 18.2 | 18.9 | 19.3 | 19.9 | 20.3 | 20.9 | 21.3 | 21.9 |
| Age minimum (années) | 0.1 | 0 | 0.1 | 0.1 | 0 | 0 | 0.1 | 0.1 | 0.1 | 0.1 | 0 |
| Age maximum (années) | 80 | 88 | 86.8 | 82.5 | 82.8 | 83.2 | 84.1 | 85.1 | 86.1 | 84.6 | 85.6 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

*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.

Ce tableau est actualisé chaque année en tenant compte des mises à jour effectuées sur les données antérieures. Les patients avec un diagnostic en attente (26 patients en 2020) ou éliminé ont été retirés des analyses.

1. Démographie

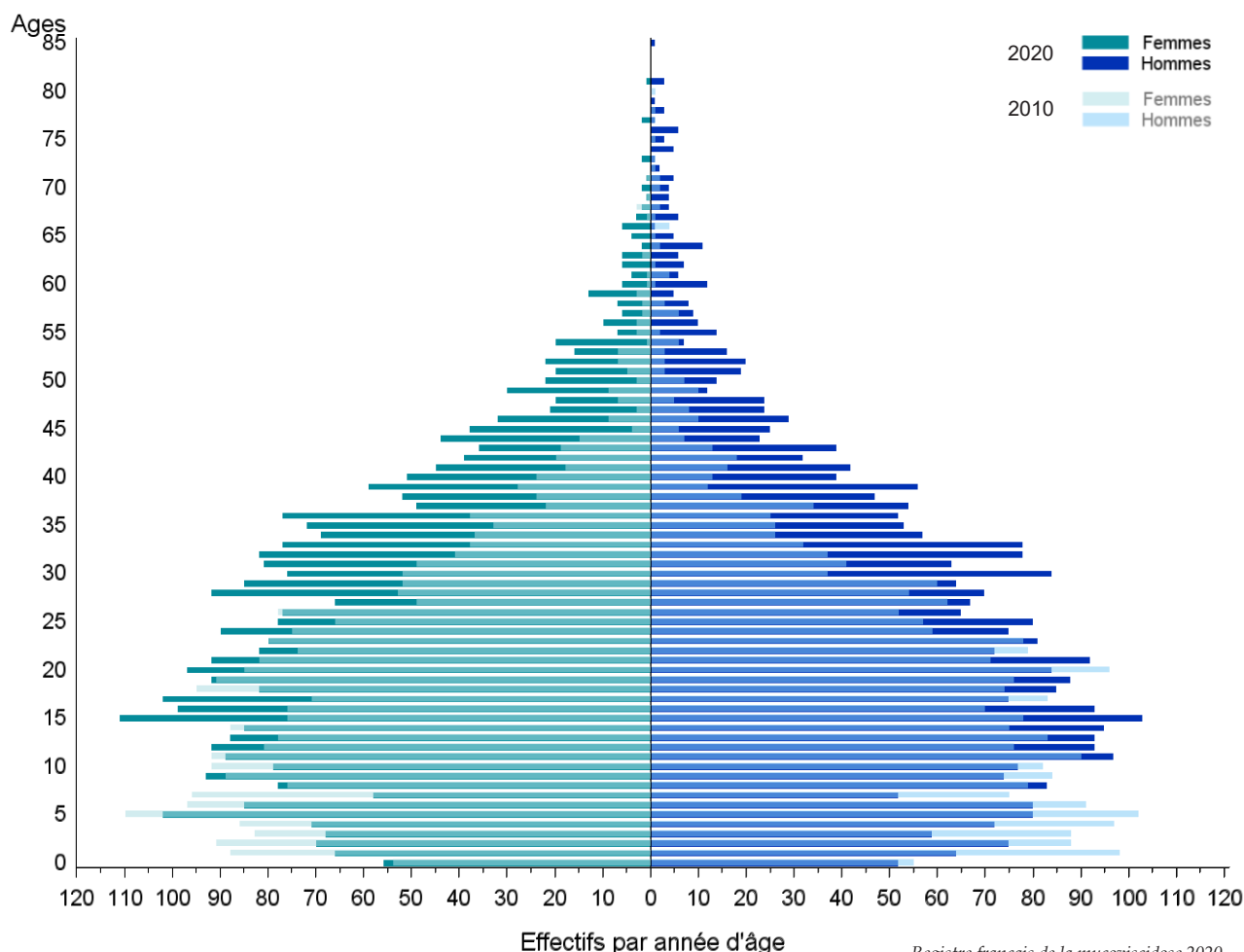
■ Caractéristiques de la population

Tableau 1.2. Caractéristiques de la population, par sexe et âge

| Caractéristiques | 2018 | | 2019 | | 2020 | |
|---------------------------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|
| | Hommes | Femmes | Hommes | Femmes | Hommes | Femmes |
| Patients vus dans l'année | 3683 | 3392 | 3739 | 3425 | 3747 | 3469 |
| Enfants | 1544 | 1472 | 1522 | 1449 | 1492 | 1417 |
| Adultes | 2139 | 1920 | 2217 | 1976 | 2255 | 2052 |
| Age moyen (années) | 22.9 | 23 | 23.4 | 23.4 | 23.9 | 23.9 |
| Age médian (années) | 21.3 | 20.5 | 21.6 | 21 | 22.3 | 21.5 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 1.2. Pyramide des âges



Le nombre de nouveau-nés de 2020 (patients âgés de moins de 1 an) est légèrement sous-estimé car il ne tient pas compte des enfants nés en 2020 et vus pour la première fois dans un CRCM en 2021.

Le décrochage (classe creuse) correspondant aux enfants nés en 2013 a été vérifié avec les données du programme de dépistage néonatal. Aucune explication claire n'est obtenue à ce jour.

1. Démographie

■ Localisation par type de centre

Tableau 1.3. 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 | | | | | | | | | |
| CRCM Pédiatriques | 17 | 2058 | 28.5 | 121.1 | 0 | 39.4 | 10.3 | 10.7 | 9.3 |
| CRCM Adultes | 14 | 3091 | 42.8 | 220.8 | 16.5 | 85.6 | 34.5 | 32.5 | 14.9 |
| CRCM Mixtes | 16 | 2028 | 28.1 | 126.8 | 0.1 | 81.2 | 21.9 | 19.3 | 19.7 |
| <i>Sous-total</i> | 47 | 7177 | 99.5 | 152.7 | 0 | 85.6 | 24.0 | 22.0 | 21.4 |
| Autres centres | | | | | | | | | |
| Centres Pédiatriques | 2 | 12 | 0.2 | 6.0 | 4.6 | 17.7 | 10.3 | 9.0 | 5.6 |
| Centres Mixtes | 1 | 27 | 0.4 | 27.0 | 1.9 | 18.5 | 11.4 | 10.8 | 4.3 |
| <i>Sous-total</i> | 3 | 39 | 0.5 | 13.0 | 1.9 | 18.5 | 11.1 | 10.3 | 5.0 |
| Tous centres | 50 | 7216 | 100 | 144.3 | 0 | 85.6 | 23.9 | 21.9 | 21.5 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

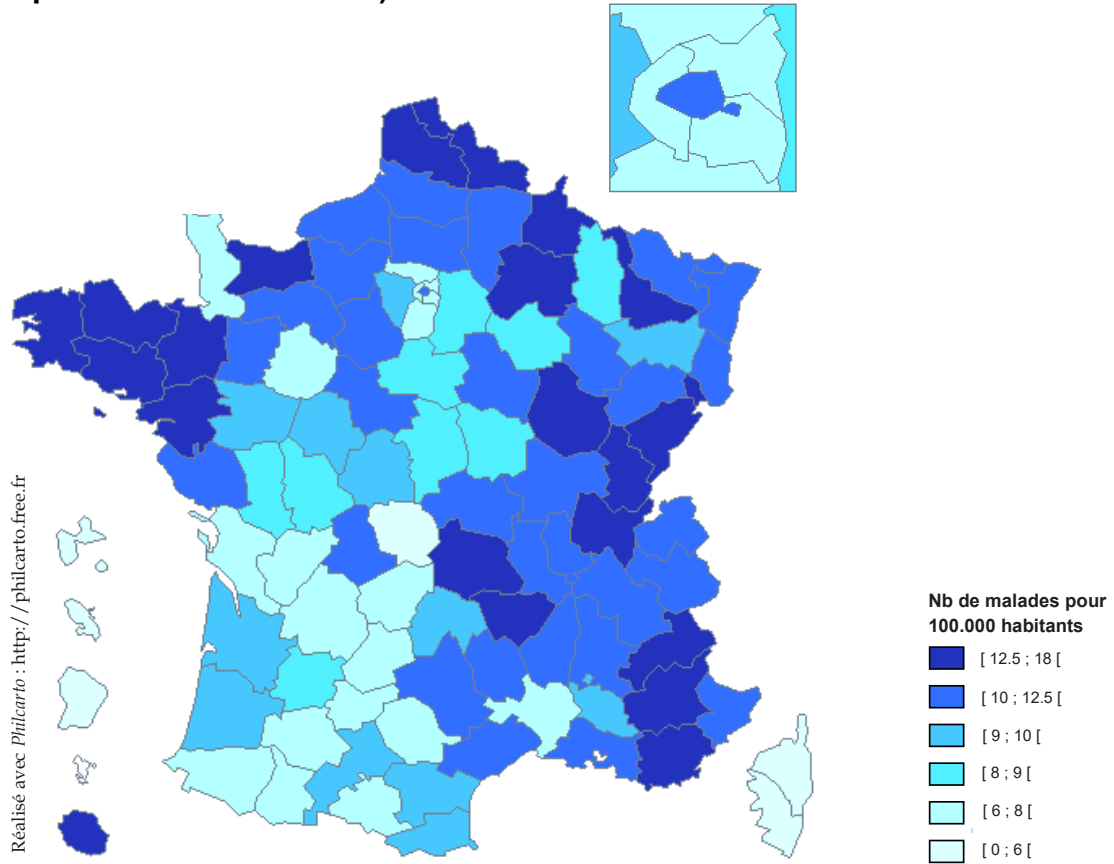
Notes : (a) Les patients vus en cours d'année dans au moins deux centres ont fait l'objet d'un traitement spécifique : un patient entrant dans cette catégorie n'a été compté qu'une seule fois et affecté au centre principal (celui qui a suivi le patient le plus régulièrement).
 (b) Dont 1 patient vu également par un CRCM.
 (c) Dont 2 patients vus également par un CRCM.

* Les situations où des centres adultes suivent des enfants, et vice versa, sont très rares et correspondent à des cas particuliers.

1. Démographie

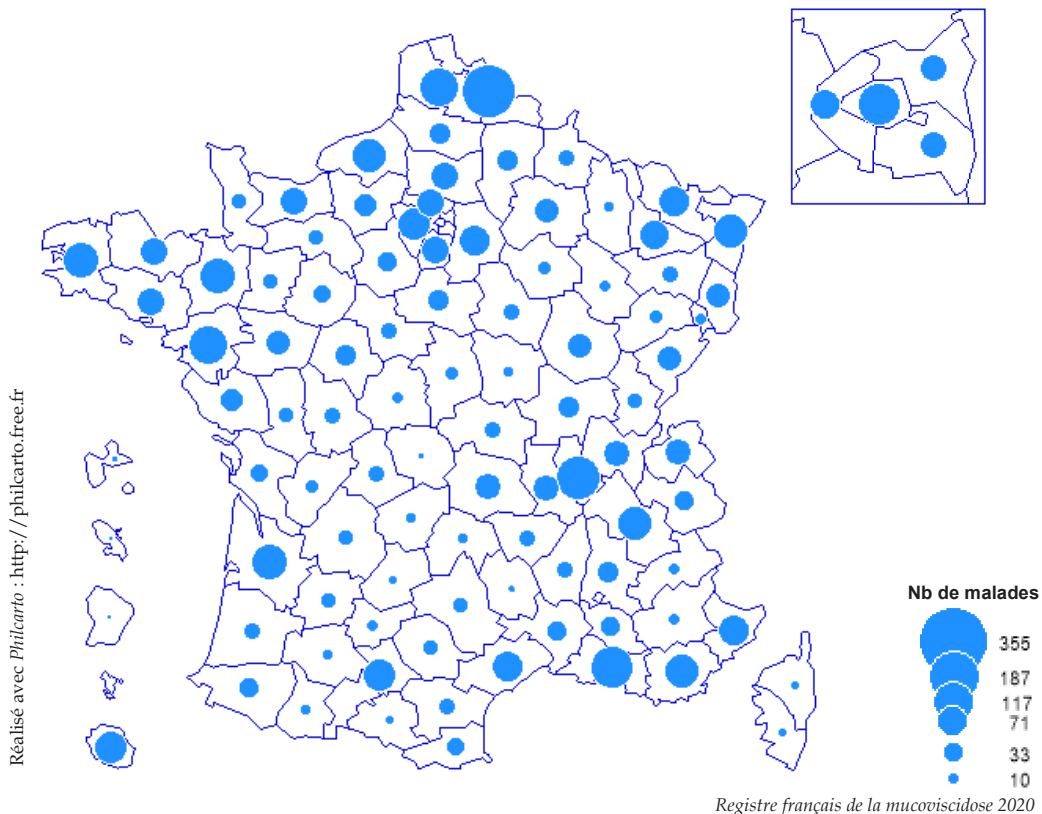
■ Localisation géographique

Carte 1.1. Prévalence de la mucoviscidose par département de résidence (nombre de patients pour 100 000 habitants)



Registre français de la mucoviscidose 2020

Carte 1.2. Localisation des patients selon le département de résidence (effectifs absolus)



Registre français de la mucoviscidose 2020

2. Mortalité

■ Caractéristiques

Figure 2.1. Nombre de décès dans l'année, évolution depuis 1992

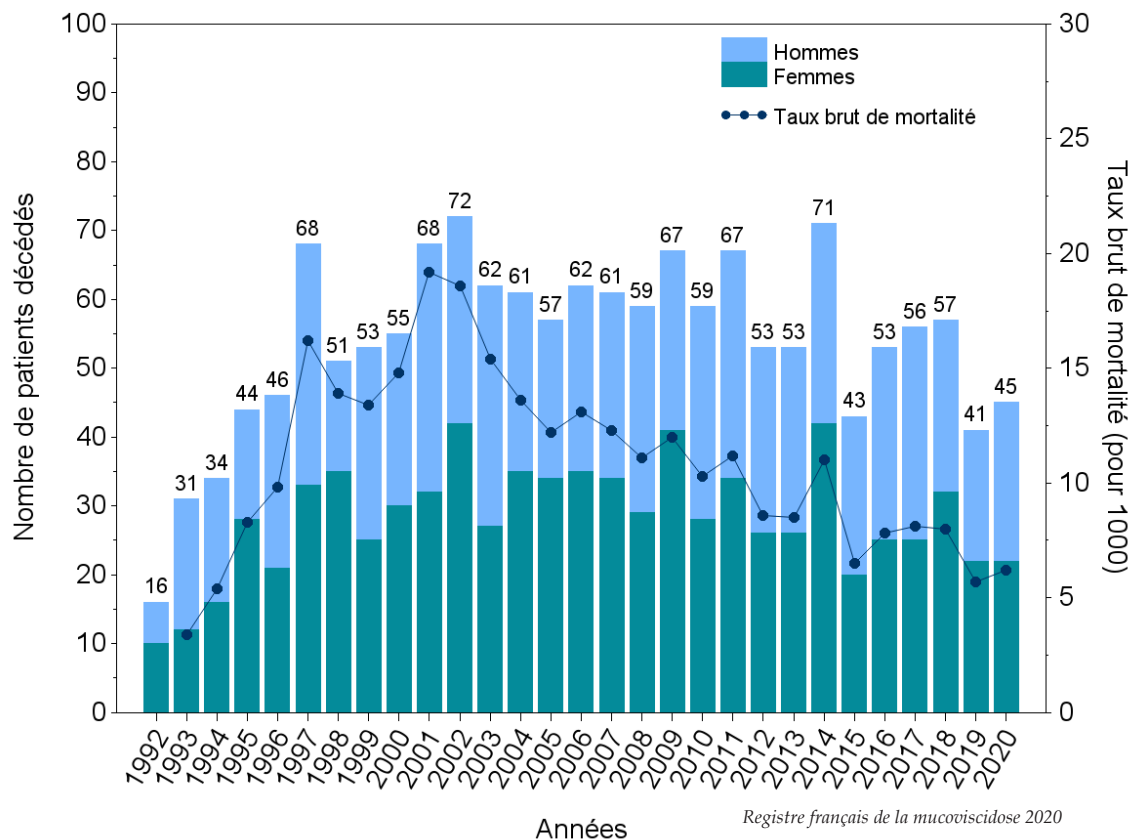


Tableau 2.1. Caractéristiques des patients décédés

| Indicateurs | Années d'enquête | | | | | | | | | | | |
|--|------------------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|--|
| | 2010 | 2011 | 2012 | 2013 | 2014 | 2015 | 2016 | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 | |
| Nombre de décès | 59 | 67 | 53 | 53 | 71 | 43 | 53 | 56 | 57 | 41 | 45* | |
| - dont patients porteurs d'un transplant | 32 | 33 | 27 | 29 | 41 | 22 | 37 | 33 | 36 | 21 | 25 | |
| Taux brut de mortalité (pour 1000) | 10.3 | 11.2 | 8.6 | 8.5 | 11.0 | 6.5 | 7.8 | 8.1 | 8.0 | 5.7 | 6.2 | |
| Age moyen (années) | 29.3 | 26.4 | 32.3 | 34.4 | 29.0 | 34.1 | 31.9 | 35.0 | 33.6 | 34.7 | 36.5 | |
| Age médian (années) | 27.6 | 24.9 | 27.8 | 30.7 | 27.1 | 31.8 | 28.0 | 33.8 | 31.0 | 34.0 | 32.8 | |
| Age minimum (années) | 0.2 | 1.9 | 2.2 | 1.1 | 0.1 | 9.0 | 1.6 | 5.9 | 7.3 | 0.4 | 0.3 | |
| Age maximum (années) | 68.9 | 55.5 | 88.4 | 82.5 | 71.2 | 83.2 | 76.0 | 74.3 | 80.9 | 65.9 | 85.8 | |

Registre français de la mucoviscidose 2020

* Parmi ces patients, 10 n'ont pas été vus en 2020.

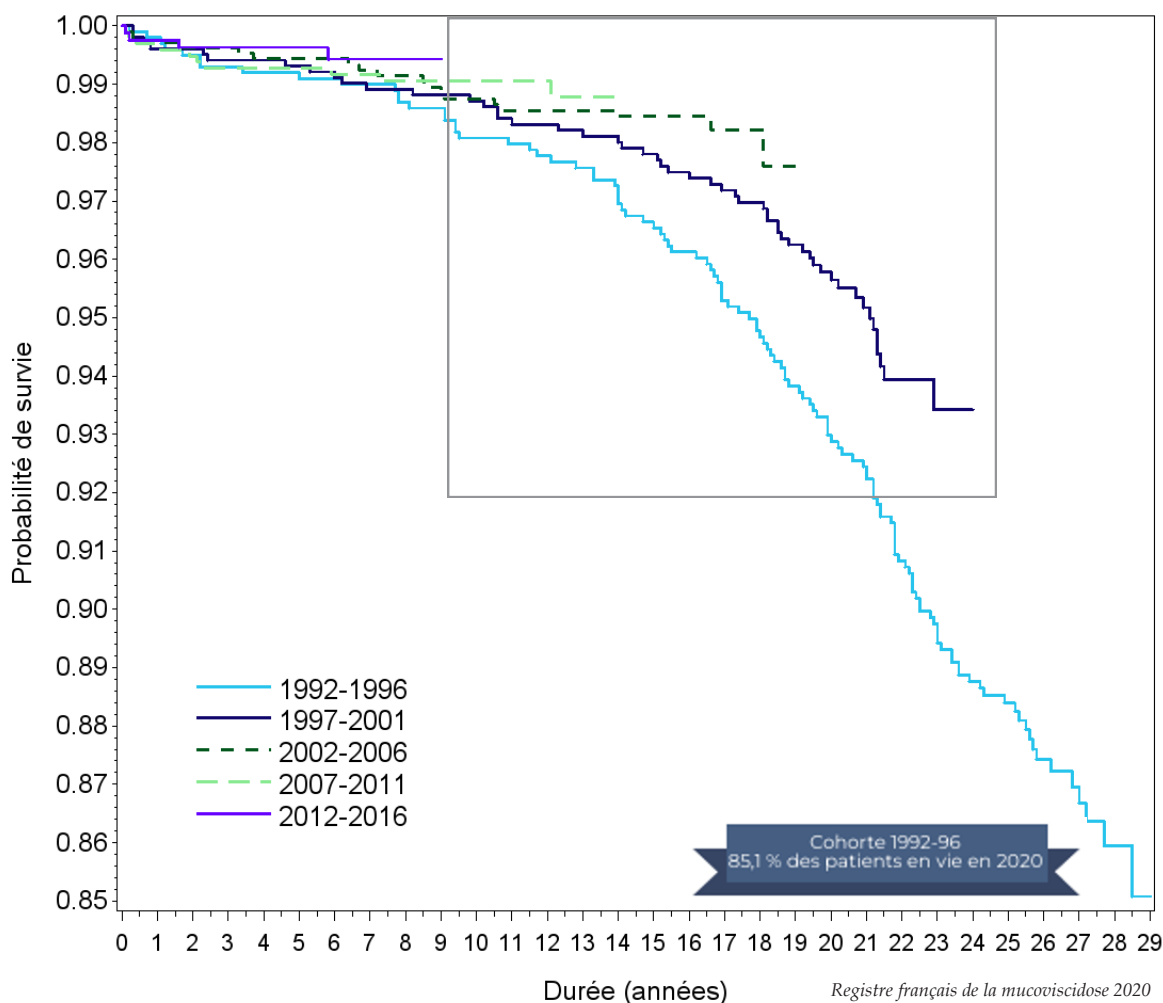
2. Mortalité

■ Analyse de survie

Figure 2.2. 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 cinq 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 2020, cette cohorte a pu être suivie pendant 29 ans au maximum) : 997 patients, chez lesquels sont survenus 122 décès
- naissances de 1997 à 2001 (24 ans de suivi au maximum) : 1019 patients, 52 décès
- naissances de 2002 à 2006 (19 ans de suivi au maximum) : 1070 patients, 18 décès
- naissances de 2007 à 2011 (14 ans de suivi au maximum) : 968 patients, 10 décès
- naissances de 2012 à 2016 (9 ans de suivi au maximum) : 813 patients, 4 décès

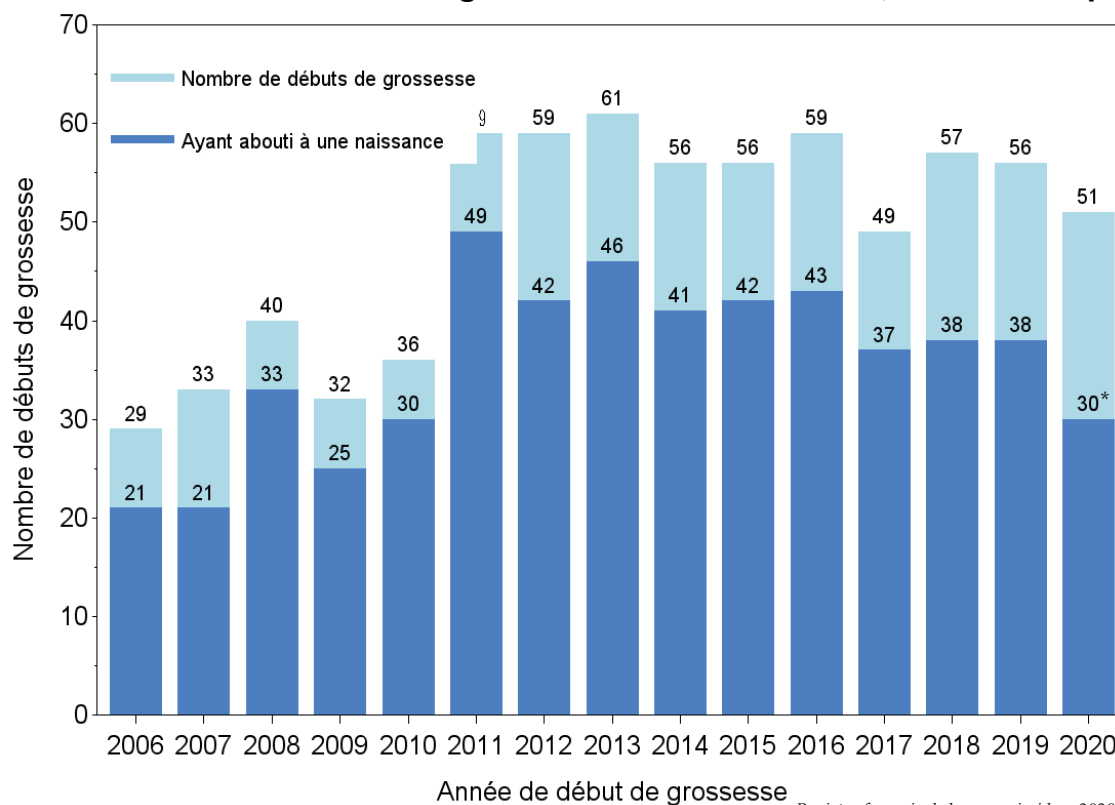


L'analyse des deux cohortes les plus anciennes (1992-1996 et 1997-2001) montre une différence de survie à partir de l'âge de 9 ans. Cette différence est statistiquement significative (test du Log-Rank = 8.5 avec $p = 0.0035$).

Une analyse de survie complémentaire par sexe est disponible en annexe 1.

3. Grossesses – Paternités

Figure 3.1. Nombre de débuts de grossesse et de naissances, évolution depuis 2006



Registre français de la mucoviscidose 2020

Sur les 51 débuts de grossesse de 2020, 30 ont abouti à une naissance (en 2020 ou 2021).

* Certaines issues de grossesses n'étaient pas connues au moment du recueil des données. Les chiffres donnés pour 2020 sont donc présentés à titre informatif et ne doivent pas être considérés comme définitifs.

Tableau 3.1. Caractéristiques des débuts de grossesse

| Caractéristiques | 2006 | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 | 2012 | 2013 | 2014 | 2015 | 2016 | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 |
|--|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
| Nombre de débuts de grossesse | 29 | 33 | 40 | 32 | 36 | 59 | 59 | 61 | 56 | 56 | 59 | 49 | 57 | 56 | 51 |
| Taux de conception chez les femmes âgées de 15 à 49 ans (pour 1000) | 26.1 | 28.5 | 32.4 | 24.2 | 25.9 | 40.1 | 38.2 | 37.8 | 33.1 | 31.6 | 32.2 | 25.9 | 29.4 | 28.2 | 24.9 |
| Age moyen au 31/12 de l'année de début de la grossesse | 27.2 | 27 | 26.7 | 27.5 | 28.8 | 28.4 | 28.3 | 28.5 | 28.6 | 30.9 | 28.2 | 29.9 | 29.9 | 29.8 | 29.6 |
| Nombre de patientes transplantées pulmonaires avant le début de la grossesse | 1 | 2 | 1 | 3 | 3 | 3 | 7 | 4 | 1 | 3 | 4 | 4 | 10 | 11 | 4 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

3. Grossesses – Paternités

Tableau 3.2. Paternités

| Caractéristiques | N | Proportion (%) |
|--|----|----------------|
| Nombre de paternités, dont : | 33 | . |
| - Paternité naturelle | 3 | 9.1 |
| - Aide médicale à la procréation, dont | 30 | 90.9 |
| + ICSI + FIV | 28 | 93.3 |
| + Insémination artificielle avec donneur | 1 | 3.3 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

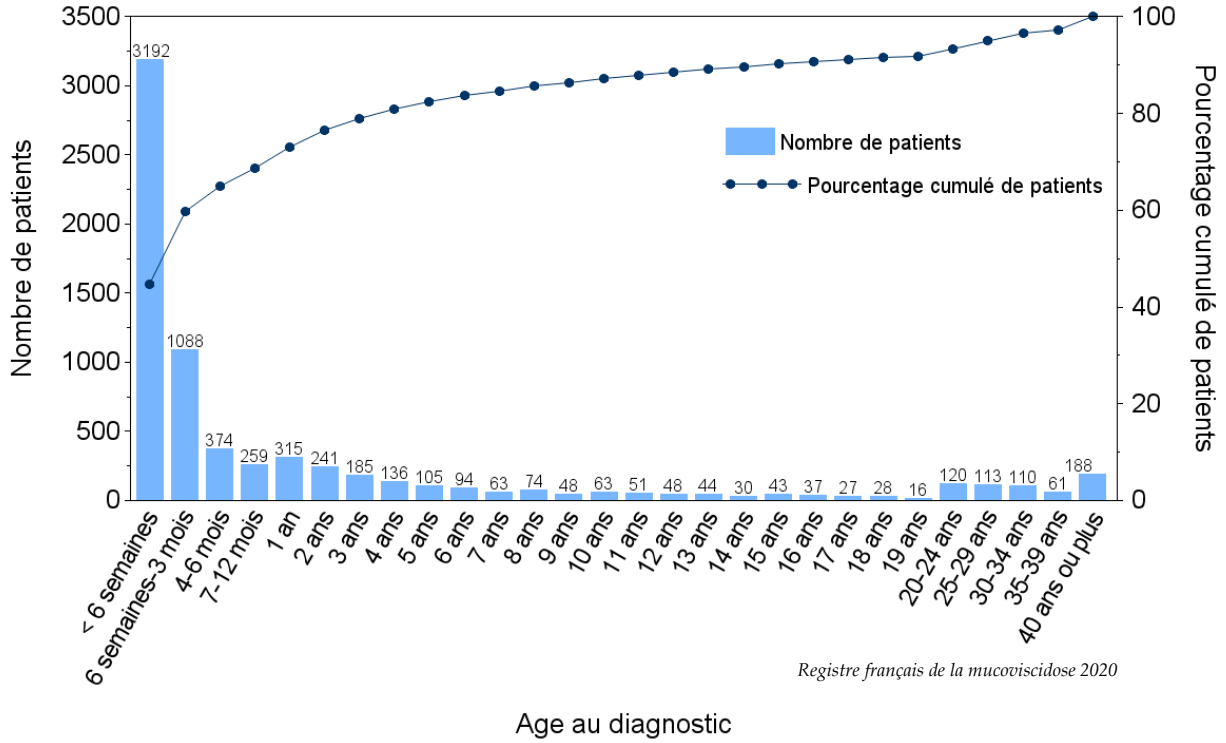
Note : la précision sur l'aide médicale à la procréation est manquante pour 1 patient.

4. Diagnostic

■ Principales caractéristiques

Figure 4.1. Nombre et pourcentage cumulé de patients selon l'âge au diagnostic

N = 7153 (effectif des patients pour lesquels l'âge au diagnostic est connu).



4. Diagnostic

■ Principales caractéristiques

Tableau 4.1. Caractéristiques du diagnostic

| Caractéristiques | 2020 |
|---|---------------|
| ENSEMBLE DES PATIENTS | |
| Patients dont l'âge au diagnostic est connu | 7153 (99.1 %) |
| Age au diagnostic | |
| - Age médian (mois) | 1.9 |
| - Age moyen (années) | 4.6 |
| - Age minimum (années) | 0 |
| - Age maximum (années) | 81 |
| NOUVEAUX PATIENTS | |
| Effectif | |
| Nouveaux patients - N (%) | 158 (2.2 %) |
| - dont patients nés dans l'année - N | 108 |
| Age au diagnostic | |
| - Age médian (mois) | 1.1 |
| - Age moyen (années) | 7.2 |
| - Age minimum (années) | 0 |
| - Age maximum (années) | 81 |
| Contexte du diagnostic | |
| 1. Nouveaux patients hypertrypsinémiques issus du dépistage néonatal (DNN) | 118 |
| - dont Diagnostic anténatal - N (%) | 7 (5.9 %) |
| - dont Ileus méconial (IM) - N (%) | 11 (9.3 %) |
| 2. Diagnostic hors DNN | 40 |
| - dont IM - N (%) | 1 (2.5 %) |
| - dont Symptômes autres qu'IM - N (%) | 39 (97.5 %) |
| - Age moyen au diagnostic (années) | 28.4 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

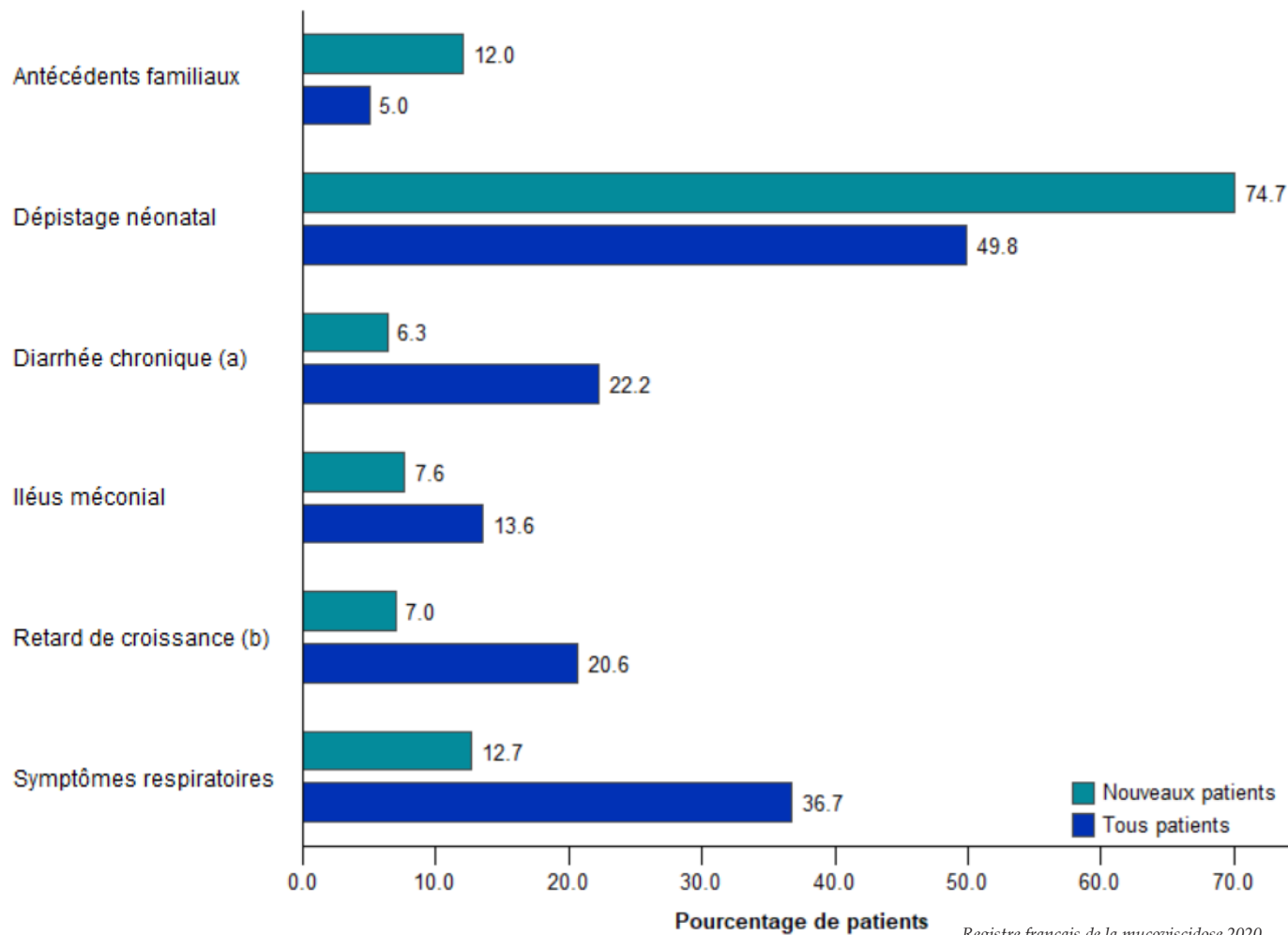
Parmi les 158 nouveaux patients, 108 étaient des nouveau-nés de 2020. De par la méthode utilisée pour réaliser ce rapport (patients vus en 2020 dans un centre de soins), les nouveau-nés de 2020 vus pour la première fois en 2021 n'ont pas été inclus. À titre indicatif, 17 nouveau-nés de 2019 ont eu un diagnostic de mucoviscidose par dépistage néonatal établi en 2020 ; dans la pyramide des âges de 2019 l'effectif des patients âgés de 0 an qui était de 109 aurait donc pu s'élever à 109+17 = 126.

Le nombre de diagnostics issus du DNN (118) donné dans ce rapport n'est pas le nombre réel de dépistés en France au cours de l'année, mais le nombre de patients pour lesquels le dépistage a été à l'origine du diagnostic. Il exclut donc les patients pour lesquels le diagnostic a été porté avant le résultat du dépistage.

4. Diagnostic

■ Circonstances du diagnostic

Figure 4.2. Circonstances du diagnostic (les plus fréquentes)



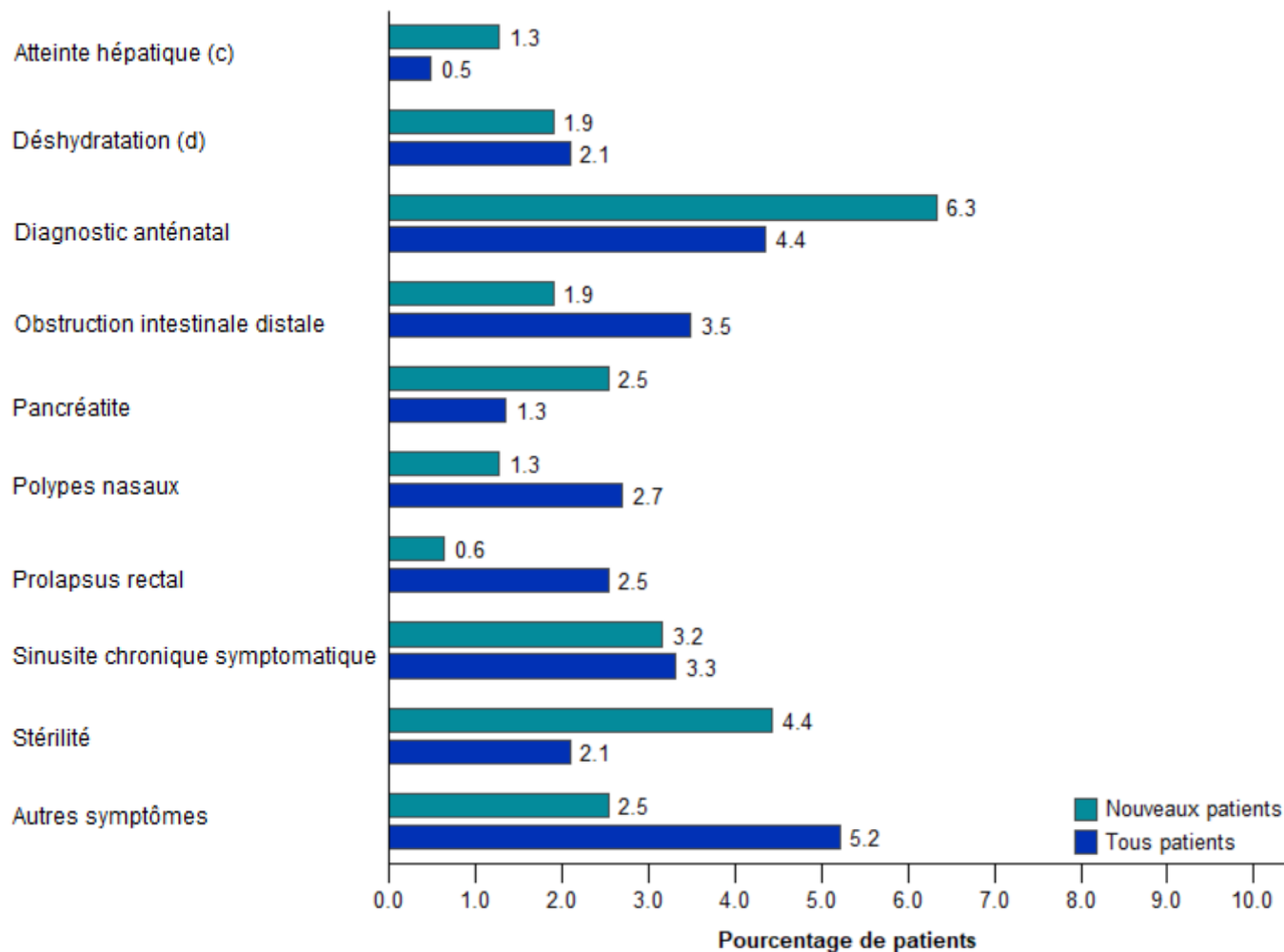
(a) Diarrhée chronique / stéatorrhée / malabsorption

(b) Retard de croissance / malnutrition

4. Diagnostic

■ Circonstances du diagnostic

Figure 4.3. Circonstances du diagnostic (les moins fréquentes)



Registre français de la mucoviscidose 2020

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

4. Diagnostic

■ Génotypes

Tableau 4.2. Prévalence des 40 mutations les plus fréquentes

| Mutations | Nombre de patients * | Proportion (en %) |
|---------------|----------------------|-------------------|
| F508del | 5999 | 83.1 |
| G542X | 395 | 5.5 |
| N1303K | 303 | 4.2 |
| 2789+5G>A | 190 | 2.6 |
| 1717-1G>A | 153 | 2.1 |
| R117H | 132 | 1.8 |
| G551D | 127 | 1.8 |
| R553X | 127 | 1.8 |
| W1282X | 110 | 1.5 |
| 3849+10kbC>T | 106 | 1.5 |
| L206W | 96 | 1.3 |
| I507del | 88 | 1.2 |
| 711+1G>T | 86 | 1.2 |
| 3272-26A>G | 82 | 1.1 |
| Y122X | 80 | 1.1 |
| 2183AA>G | 75 | 1.0 |
| D1152H | 75 | 1.0 |
| R347P | 72 | 1.0 |
| 3120+1G>A | 60 | 0.8 |
| R1162X | 59 | 0.8 |
| G85E | 53 | 0.7 |
| R334W | 53 | 0.7 |
| Y1092X | 53 | 0.7 |
| R347H | 47 | 0.7 |
| 3659delC | 46 | 0.6 |
| A455E | 46 | 0.6 |
| S945L | 43 | 0.6 |
| 1078delT | 40 | 0.6 |
| 1811+1.6kbA>G | 36 | 0.5 |
| 394delTT | 35 | 0.5 |
| E60X | 34 | 0.5 |
| 621+1G>T | 33 | 0.5 |
| R1066C | 33 | 0.5 |
| W846X | 32 | 0.4 |
| S1251N | 26 | 0.4 |
| L997F | 23 | 0.3 |
| E585X | 22 | 0.3 |
| 1677delTA | 21 | 0.3 |
| Q220X | 21 | 0.3 |
| 2711delT | 19 | 0.3 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

* Avec au moins une copie de la mutation considérée.

4. Diagnostic

■ Génotypes

Tableau 4.3. Proportion et âge des patients selon le génotype

| Génotypes | Patients | | Age (années) | | |
|---|-------------|-------------|--------------|-------------|-------------|
| | Nombre | % | Moyen | Médian | Max |
| F508del / F508del | 2978 | 41.3 | 22.6 | 21.6 | 66.1 |
| F508del / Autre | 2984 | 41.4 | 24.3 | 21.8 | 78.6 |
| Autre / Autre | 1109 | 15.4 | 24.1 | 21.1 | 81.9 |
| Sous Total (génotypes renseignés) | 7071 | 98.0 | 23.5 | 21.6 | 81.9 |
| F508del / Non renseigné | 37 | 0.5 | 41.5 | 40.4 | 85.6 |
| Autre / Non renseigné | 57 | 0.8 | 42.3 | 39.4 | 79.5 |
| Non renseigné / Non renseigné | 51 | 0.7 | 40.1 | 36.2 | 76.7 |
| Sous Total (génotypes incomplets/non renseignés) | 145 | 2.0 | 41.3 | 38.7 | 85.6 |
| Total | 7216 | 100 | | | |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Tableau 4.4. Proportion et âge des patients avec une mutation gating, non-sens ou R117H

| | Patients | | Age (années) | | |
|--------------------------------|----------|------|--------------|--------|------|
| | Nombre | % | Moyen | Médian | Max |
| Au moins une mutation gating | 209 | 2.9 | 25.8 | 22.9 | 70.0 |
| Au moins une mutation non-sens | 1128 | 15.6 | 22.3 | 20.4 | 78.8 |
| Au moins une mutation R117H | 132 | 1.8 | 20.5 | 15.8 | 77.2 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

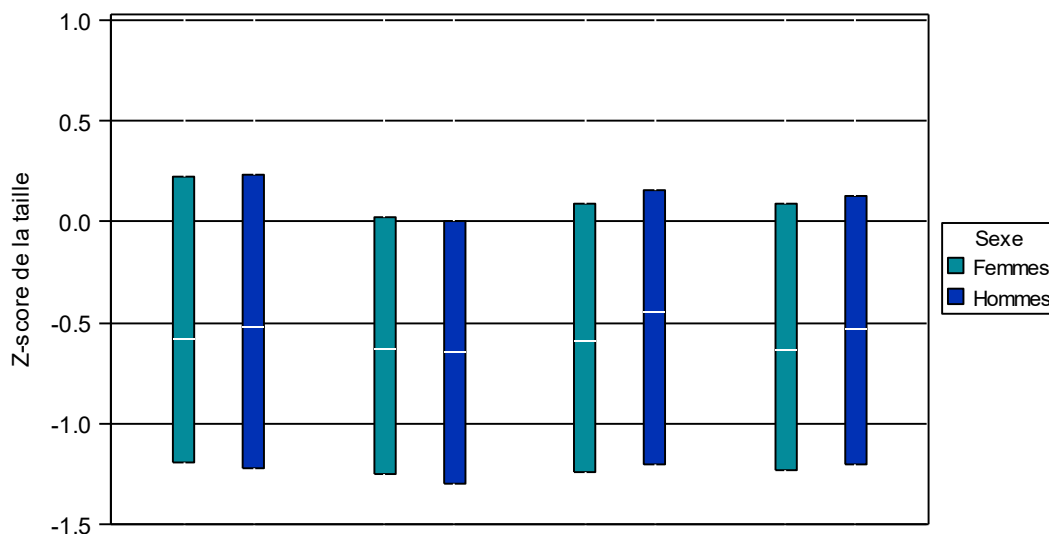
Les mutations gating sont des mutations n'empêchant pas la protéine CFTR de se fixer à la membrane cellulaire mais altérant la régulation du canal chlorure.

Les mutations non-sens entraînent l'absence de production de la protéine CFTR (codon stop).

5. Anthropométrie

Taille et poids chez les enfants

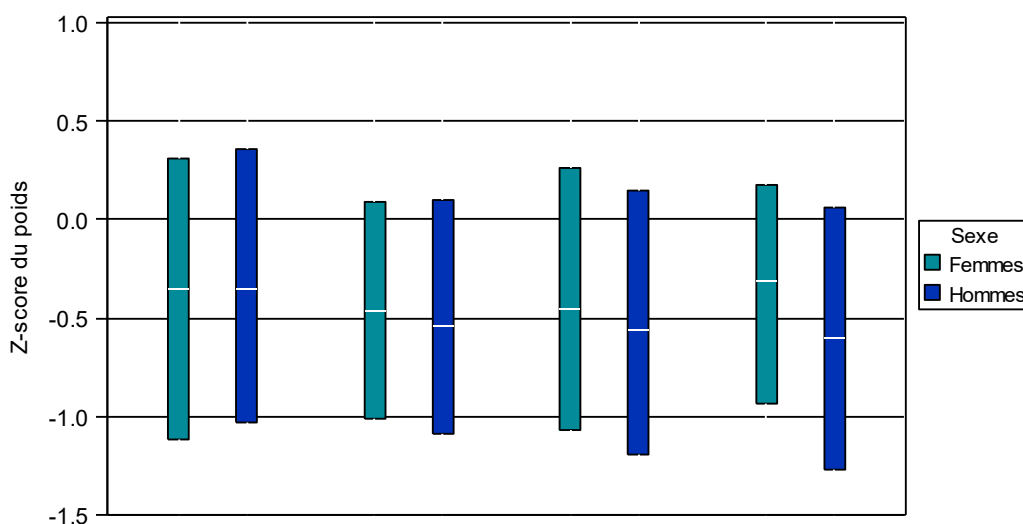
Figure 5.1. Z-score de la taille* chez les enfants, par classe d'âge selon le sexe



| Classes d'âge (années) | | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-18 | Total |
|------------------------|--------|-------|-------|-------|-------|-------|
| Moyenne | Femmes | -0.47 | -0.64 | -0.57 | -0.64 | -0.58 |
| | Hommes | -0.46 | -0.62 | -0.51 | -0.56 | -0.54 |
| Médiane | Femmes | -0.59 | -0.63 | -0.59 | -0.64 | -0.62 |
| | Hommes | -0.53 | -0.65 | -0.45 | -0.54 | -0.55 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 5.2. Z-score du poids* chez les enfants, par classe d'âge selon le sexe



| Classes d'âge (années) | | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-18 | Total |
|------------------------|--------|-------|-------|-------|-------|-------|
| Moyenne | Femmes | -0.38 | -0.45 | -0.39 | -0.38 | -0.40 |
| | Hommes | -0.33 | -0.47 | -0.49 | -0.60 | -0.48 |
| Médiane | Femmes | -0.36 | -0.47 | -0.46 | -0.31 | -0.42 |
| | Hommes | -0.36 | -0.54 | -0.56 | -0.60 | -0.53 |

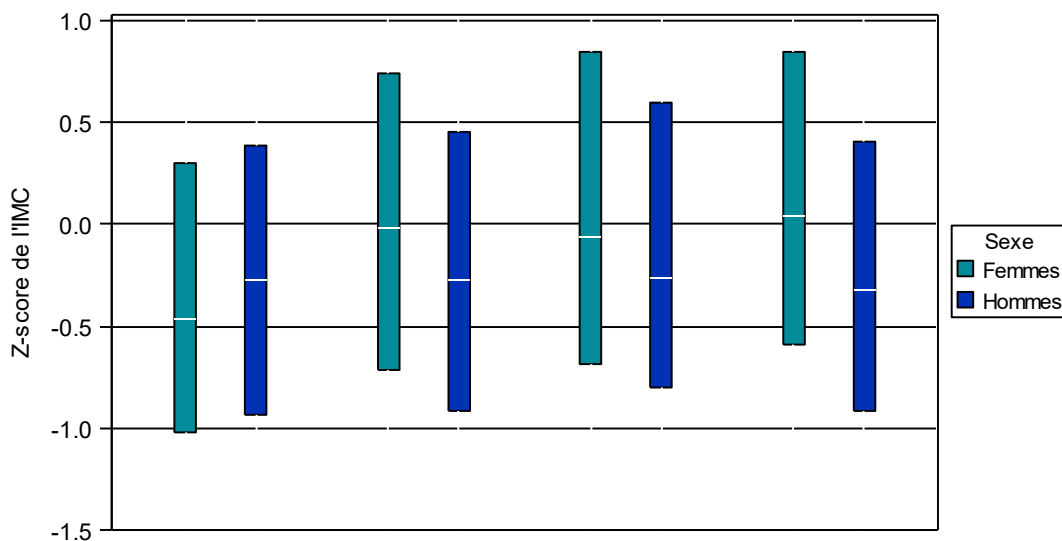
Registre français de la mucoviscidose 2020

*Voir note explicative page suivante

5. Anthropométrie

■ Indice de corpulence (IMC) chez les enfants

Figure 5.3. Z-score de l'IMC chez les enfants, par classe d'âge selon le sexe



| Classes d'âge (années) | | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-18 | Total |
|--------------------------|--------|-------|-------|-------|-------|-------|
| Moyenne | Femmes | -0.32 | 0.13 | 0.16 | 0.20 | 0.06 |
| | Hommes | -0.25 | -0.16 | -0.01 | -0.19 | -0.15 |
| Médiane | Femmes | -0.47 | -0.02 | -0.07 | 0.04 | -0.09 |
| | Hommes | -0.28 | -0.27 | -0.26 | -0.32 | -0.28 |
| Z-score de l'IMC >=0 (%) | Femmes | 34.6 | 49.9 | 49.0 | 51.7 | 46.8 |
| | Hommes | 39.4 | 40.9 | 41.0 | 40.4 | 40.5 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

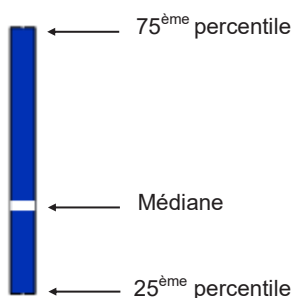
Le Z-score correspond à la variable anthropométrique centrée et réduite ($Z = \frac{\text{mesure} - \text{moyenne}}{\text{écart-type}}$), ajustée sur le sexe et l'âge, la moyenne et l'écart-type étant issus ici de la population française de référence de même sexe et âge que le sujet. Cet indice caractérise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

- Depuis ce bilan 2020, les Z-scores de la taille et du poids sont calculés par rapport à la population de référence française (AFPA-CRESS/Inserm -CompuGroup Medical 2018).

- 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).

Note explicative des figures pages 21 à 24

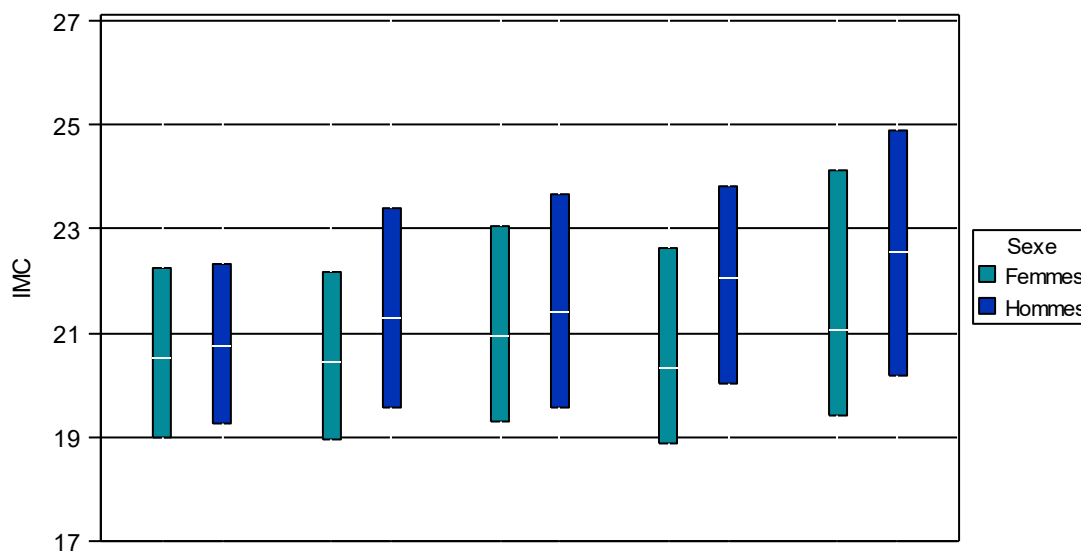
Ces figures sont la représentation graphique des z-scores d'anthropométrie et de spirométrie. Pour chaque classe d'âge et de sexe, le trait blanc est la médiane, et les extrémités de la barre sont le 25^{ème} et le 75^{ème} percentile.



5. Anthropométrie

■ Indice de corpulence (IMC) chez les adultes

Figure 5.4. Valeurs de l'IMC chez les adultes, par classe d'âge selon le sexe



| Classes d'âge (années) | | 19-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40 ou + | Total |
|------------------------|--------|-------|-------|-------|-------|---------|-------|
| Moyenne | Femmes | 21.0 | 20.9 | 21.5 | 21.1 | 22.3 | 21.4 |
| | Hommes | 21.1 | 21.7 | 21.9 | 22.1 | 22.8 | 21.9 |
| Médiane | Femmes | 20.5 | 20.5 | 21.0 | 20.3 | 21.1 | 20.7 |
| | Hommes | 20.8 | 21.3 | 21.4 | 22.1 | 22.6 | 21.5 |
| IMC ≥ 22 (%) | Femmes | 28 | 28 | 36 | 30 | 39 | 33 |
| IMC ≥ 23 (%) | Hommes | 17 | 28 | 31 | 35 | 44 | 31 |
| IMC < 18.5 (%) | Femmes | 18 | 17 | 13 | 20 | 14 | 16 |
| | Hommes | 1 | 13 | 14 | 10 | 11 | 13 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Chez les adultes, la taille moyenne est de 172 cm pour les hommes et 160 cm pour les femmes.

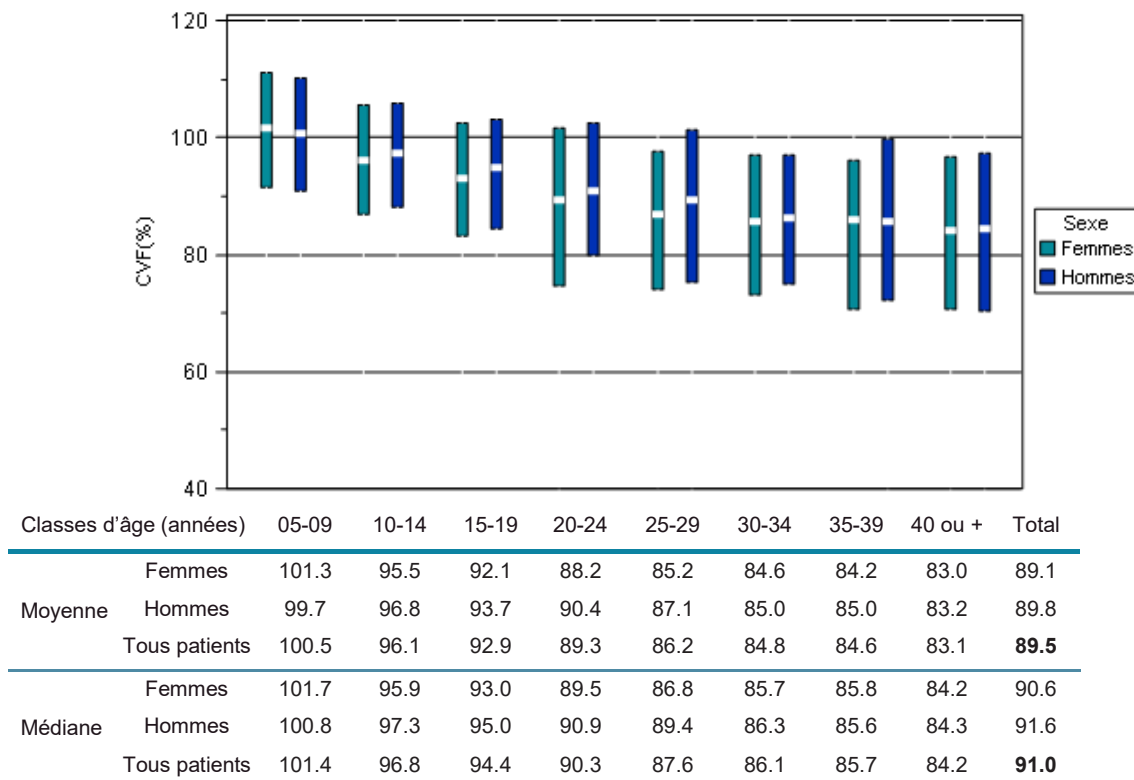
Chez les adultes, le poids moyen est de 65 kg pour les hommes et 55 kg pour les femmes.

6. Spirométrie

95,2%

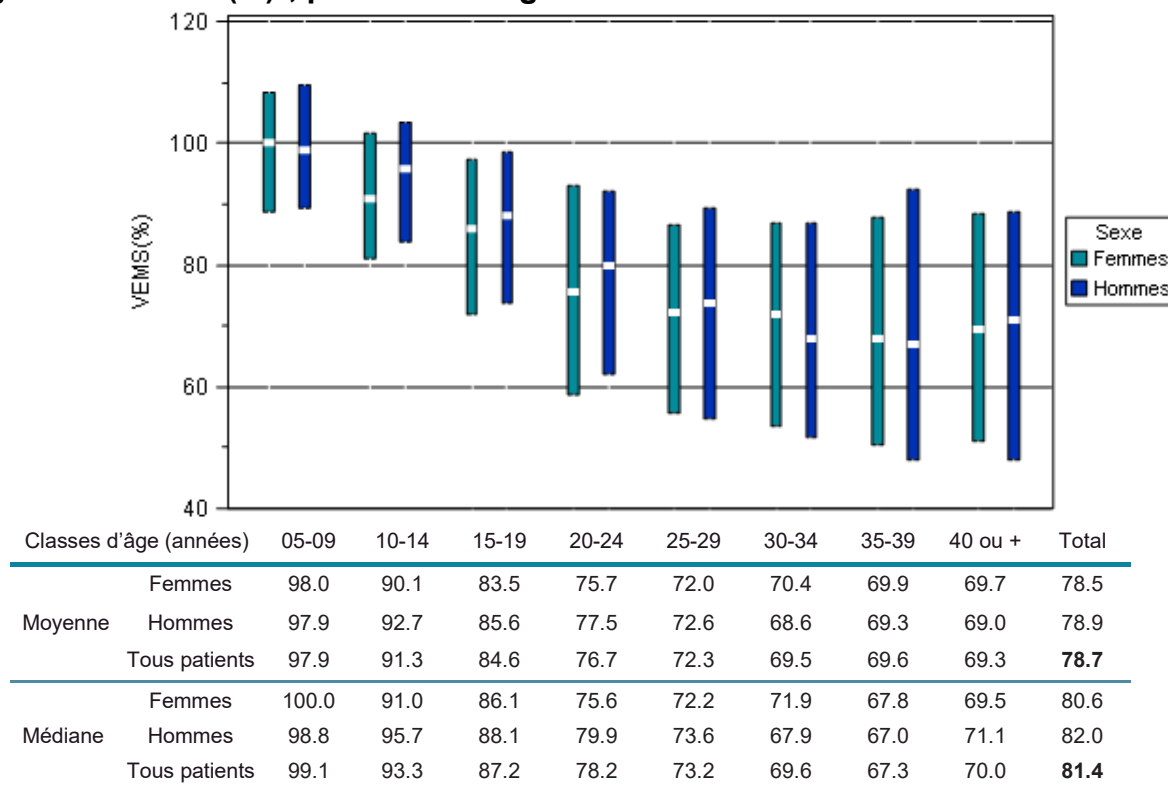
Patients de 6 ans et plus ont eu au moins une spirométrie

Figure 6.1. CVF (%)*, par classe d'âge selon le sexe



Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 6.2. VEMS (%)*, par classe d'âge selon le sexe



Registre français de la mucoviscidose 2020

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 expiratoire maximal en 1 seconde (VEMS) sont exprimés en % de la valeur théorique (Quanjer PH *et al.* Multi-ethnic reference values for spirometry for the 3-95-yr age range: the global lung function 2012 equations. Eur Respir J. 2012;40(6):1324–1343).

*Voir note explicative p 22.

6. Spirométrie

Figure 6.3. Répartition des classes de VEMS (%)

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

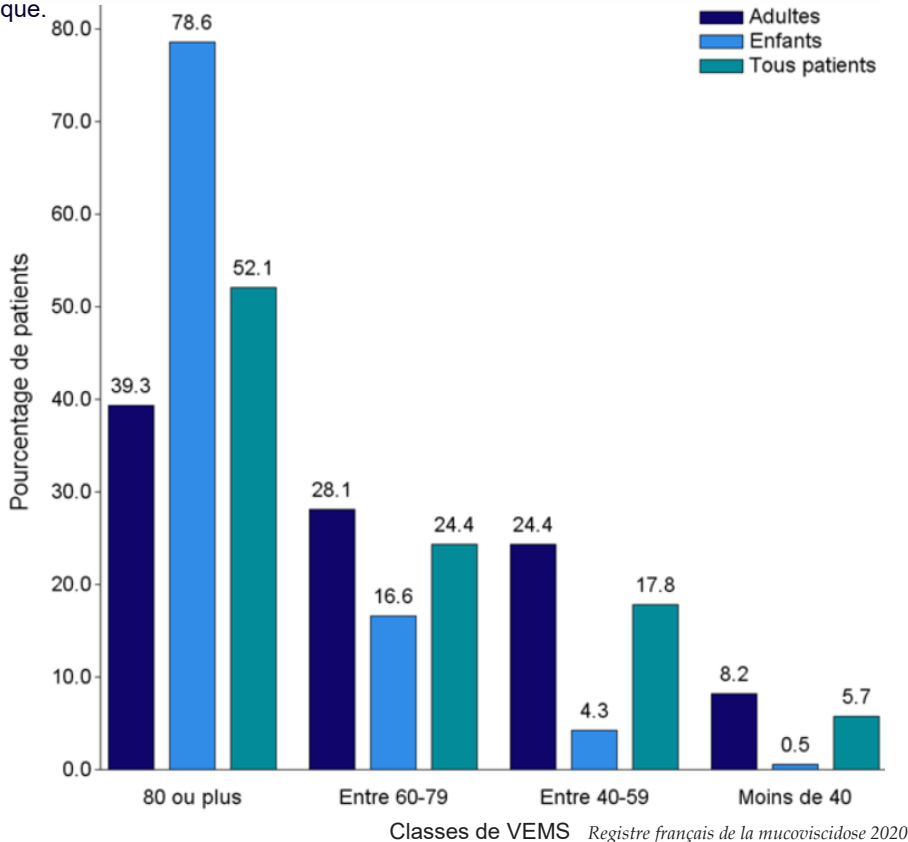
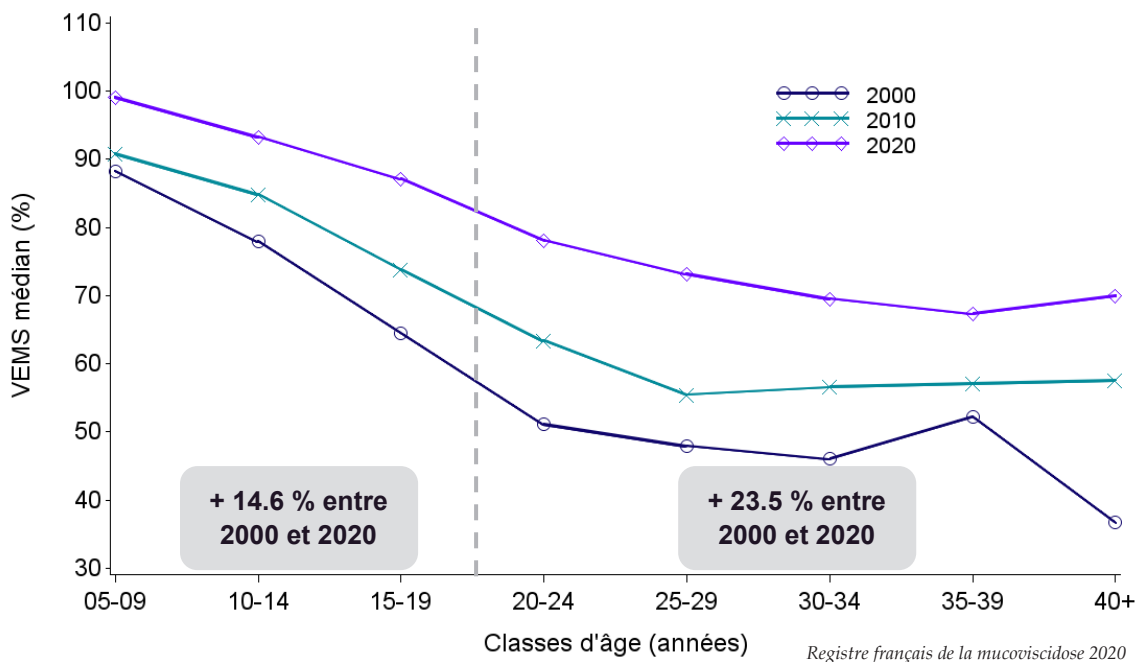


Figure 6.4. VEMS (%) médians par âge, en 2000, 2010 et 2020



Le VEMS (%) collecté était le dernier de l'année de 1992 à 2010 et le meilleur de l'année à partir de 2011. Le VEMS médian des patients de 6 à 19 ans était de 78.2 % en 2000 et 92.8 % en 2020. Il était de 48.9 % en 2000 et 72.4 % en 2020 pour les 20 ans et plus. Une analyse complémentaire comparant les valeurs de VEMS des transplantés pulmonaires à celles de la population générale est disponible en annexe 2.

7. Microbiologie

Tableau 7.1. Examens cyto bactériologiques des crachats / Examens microbiologiques

| Patients ayant eu au moins un examen | N | Proportion (%) |
|--------------------------------------|------|----------------|
| Tous patients | 6015 | 83.4 % |
| Enfants | 2801 | 96.3 % |
| Adultes | 3214 | 74.6 % |

Registre français de la mucoviscidose 2020

En 2020, 83.4 % des patients ont eu au moins un ECBC et/ou prélèvement de gorge. Parmi les patients n'ayant pas eu d'examen (N=1201) dans l'année, 59.1 % d'entre eux étaient porteurs d'un greffon pulmonaire.

Tableau 7.2. 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+ | | |
| Effectif total | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 744 | 571 | 1056 | 7216 | |
| Patients ayant eu au moins un examen | 621 | 763 | 858 | 886 | 725 | 564 | 545 | 375 | 678 | 6015 | 83.4 % |
| Flore normale | 289 | 294 | 281 | 192 | 66 | 42 | 37 | 34 | 58 | 1293 | 17.9 % |
| <i>Pseudomonas aeruginosa</i> , dont : | 106 | 151 | 263 | 343 | 383 | 334 | 348 | 238 | 400 | 2566 | 35.6 % |
| - <i>P. aeruginosa</i> chronique | 11 | 32 | 95 | 170 | 234 | 224 | 254 | 180 | 289 | 1489 | 20.6 % |
| Staphylocoque, dont : | 427 | 595 | 717 | 743 | 580 | 430 | 363 | 232 | 347 | 4434 | 61.4 % |
| - <i>Staph. meti S</i> | 414 | 582 | 698 | 710 | 541 | 401 | 314 | 209 | 311 | 4180 | 57.9 % |
| - <i>Staph. meti S</i> chronique | 171 | 298 | 419 | 464 | 355 | 233 | 183 | 130 | 181 | 2434 | 33.7 % |
| - <i>Staph. meti R</i> | 18 | 18 | 29 | 62 | 63 | 49 | 63 | 30 | 45 | 377 | 5.2 % |
| - <i>Staph. meti R</i> chronique | 4 | 8 | 14 | 37 | 29 | 24 | 49 | 18 | 29 | 212 | 2.9 % |
| <i>Achromobacter spp.</i> | 15 | 30 | 51 | 92 | 81 | 51 | 64 | 34 | 41 | 459 | 6.4 % |
| <i>Burkholderia cepacia</i> , dont : | 1 | 7 | 12 | 20 | 32 | 27 | 17 | 14 | 20 | 150 | 2.1 % |
| - <i>B. cepacia</i> chronique | . | 5 | 9 | 14 | 18 | 23 | 13 | 9 | 12 | 103 | 1.4 % |
| <i>Stenotrophomonas maltophilia</i> | 56 | 70 | 114 | 113 | 95 | 63 | 61 | 37 | 58 | 667 | 9.2 % |
| <i>Haemophilus influenzae</i> | 106 | 166 | 115 | 102 | 93 | 71 | 59 | 45 | 54 | 811 | 11.2 % |
| Pneumocoque | 32 | 22 | 12 | 3 | 4 | 6 | 10 | 7 | 13 | 109 | 1.5 % |
| Entérobactérie | 72 | 29 | 35 | 45 | 67 | 44 | 57 | 21 | 70 | 440 | 6.1 % |

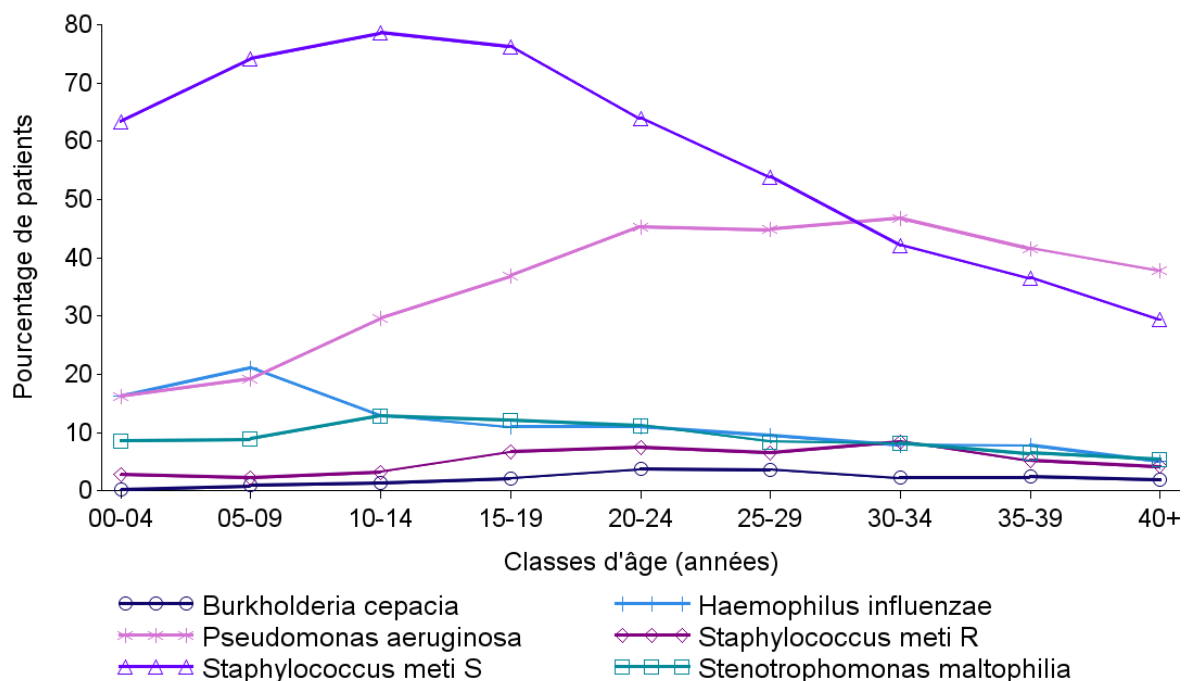
Registre français de la mucoviscidose 2020

* Pourcentage par rapport à l'effectif total

Colonisation chronique : 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 spécifiques (selon le laboratoire).

7. Microbiologie

Figure 7.1. Bactéries cliniquement importantes



Registre français de la mucoviscidose 2020

Tableau 7.3. Espèces de Bcc

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total | %* |
|-----------------------------------|------------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|------|-------|--------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | | |
| Effectif total | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 744 | 571 | 1056 | 7216 | |
| Patients colonisés par Bcc | 1 | 7 | 12 | 20 | 32 | 27 | 17 | 14 | 20 | 150 | |
| B. multivorans | . | 4 | 5 | 8 | 14 | 12 | 6 | 4 | 9 | 62 | 41.3 % |
| B. cenocepacia | . | . | 1 | 1 | 1 | 5 | 5 | 2 | 4 | 19 | 12.7 % |
| B. cepacia | 1 | . | 4 | 5 | 7 | 4 | 3 | 5 | 4 | 33 | 22.0 % |
| B. stabilis | . | . | . | . | . | 1 | . | . | . | 1 | 0.7 % |
| B. vietnamiensis | . | . | . | . | 1 | 1 | . | . | . | 2 | 1.3 % |
| B. gladioli | . | 3 | 2 | 6 | 6 | 2 | 3 | 1 | 2 | 25 | 16.7 % |
| Burkholderia autres | . | . | . | . | 2 | . | . | . | 1 | 3 | 2.0 % |

* Pourcentage par rapport au nombre de patients colonisés par Bcc

7. Microbiologie

Figure 7.2. Répartition des germes respiratoires en 2010 et 2020

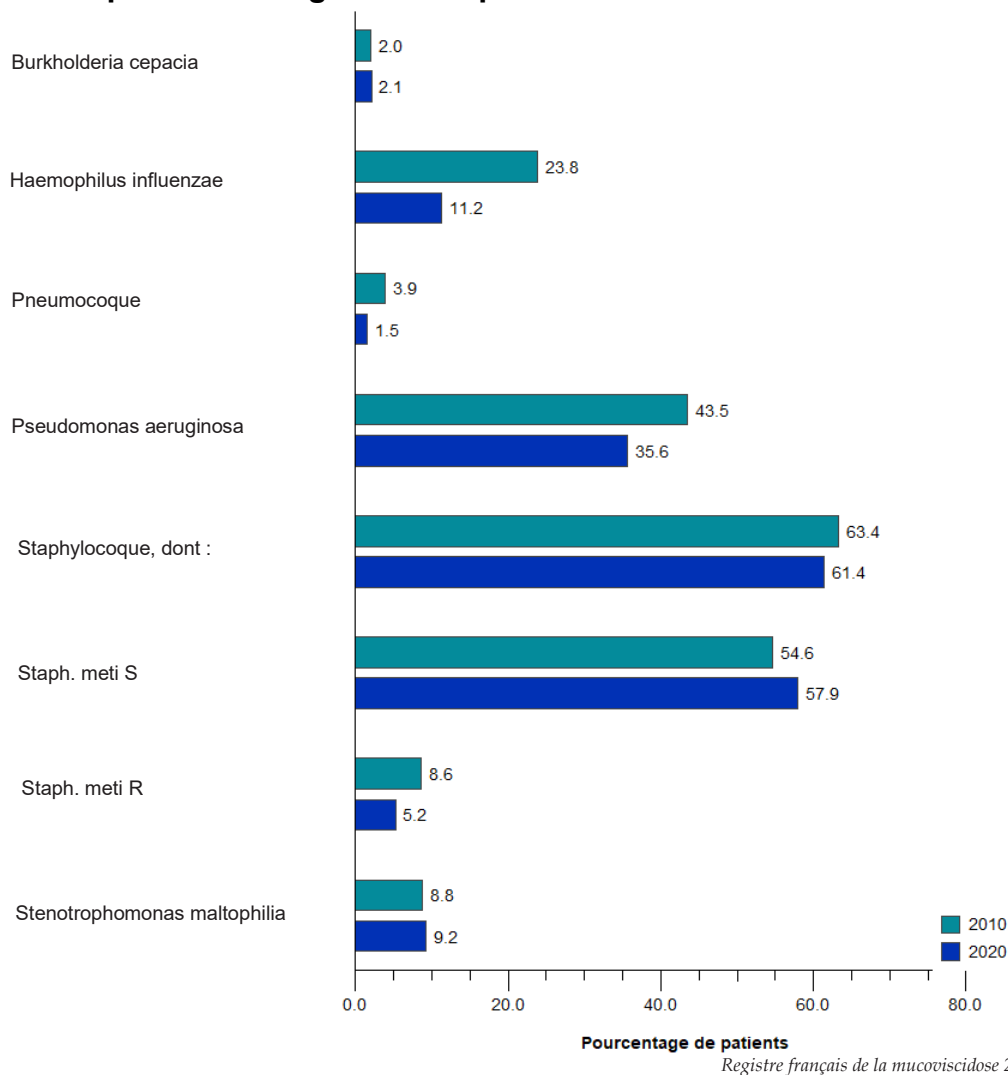
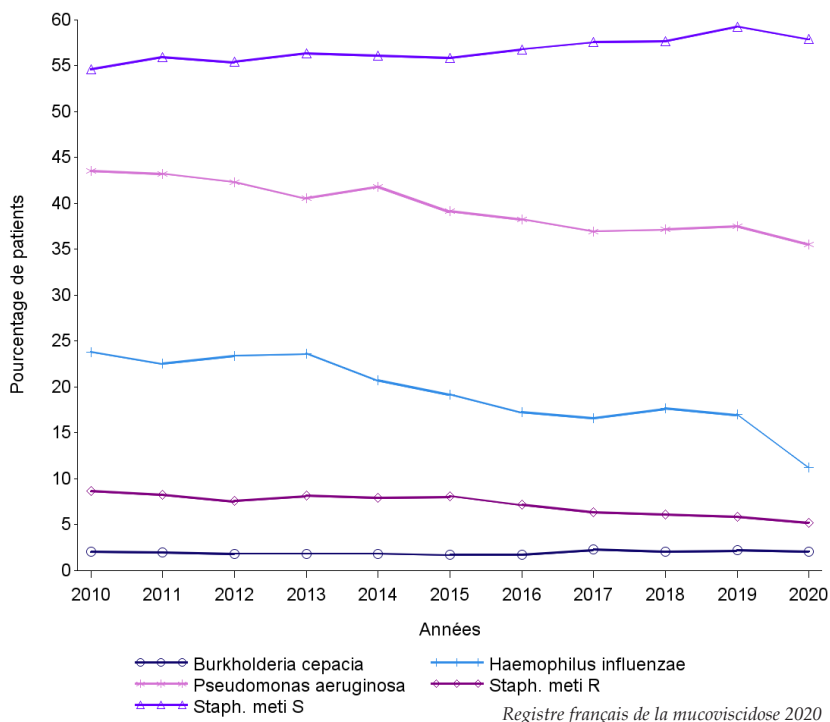


Figure 7.3. Répartition des germes respiratoires, évolution entre 2010 et 2020



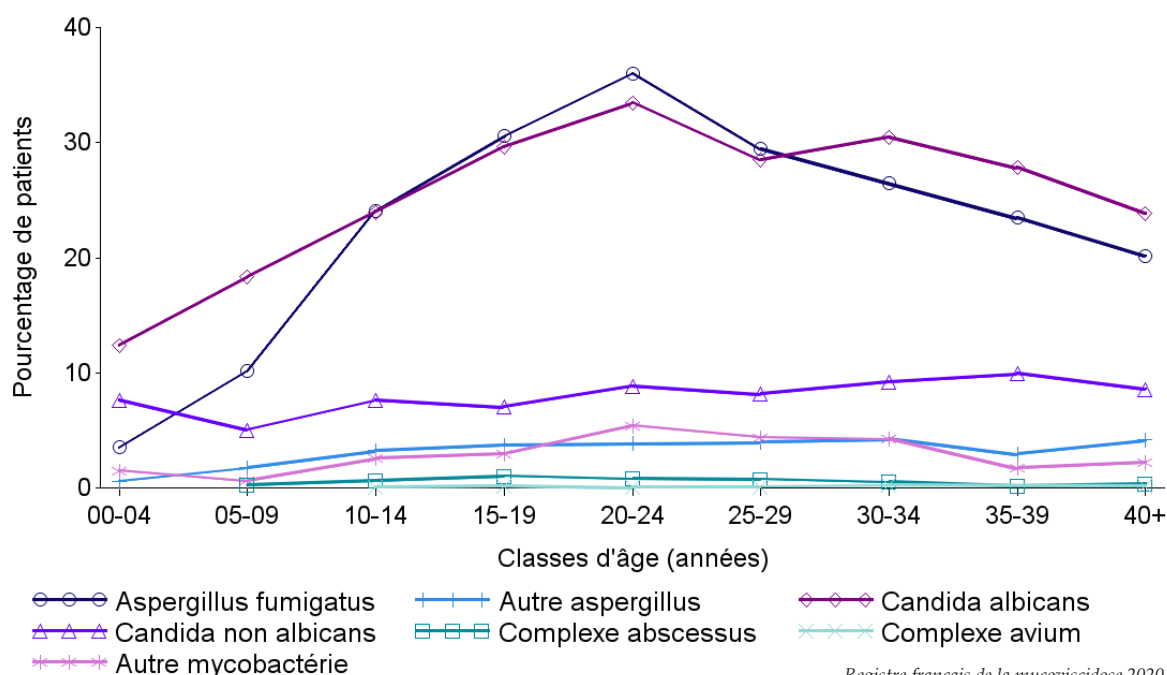
7. Microbiologie

Tableau 7.4. Répartition des éléments fongiques, mycobactérie et virus respiratoires

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total | %* |
|---------------------------|------------------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|-------------|-------------|------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | | |
| Effectif total | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 745 | 571 | 1055 | 7216 | |
| Aspergillus fumigatus | 23 | 80 | 214 | 284 | 304 | 219 | 197 | 134 | 213 | 1668 | 23.1 |
| Autre aspergillus | 4 | 14 | 29 | 35 | 33 | 30 | 32 | 17 | 44 | 238 | 3.3 |
| Candida albicans | 81 | 144 | 213 | 276 | 283 | 212 | 227 | 159 | 252 | 1847 | 25.6 |
| Candida non albicans | 50 | 40 | 68 | 66 | 75 | 61 | 69 | 57 | 91 | 577 | 8.0 |
| Recherche de mycobactérie | 311 | 487 | 583 | 646 | 542 | 397 | 383 | 274 | 457 | 4080 | 56.5 |
| - Complexe abscessus | . | 2 | 6 | 10 | 7 | 6 | 4 | 1 | 4 | 40 | 0.6 |
| - Complexe avium | . | . | 1 | 2 | 1 | 1 | 2 | . | 2 | 9 | 0.1 |
| - Autre mycobactérie | 10 | 5 | 23 | 28 | 46 | 33 | 32 | 10 | 24 | 211 | 2.9 |
| Recherche de virus | 128 | 105 | 115 | 135 | 83 | 72 | 80 | 64 | 104 | 886 | 12.3 |
| - Coronavirus | 11 | 8 | 14 | 9 | 4 | 15 | 9 | 8 | 20 | 98 | 1.4 |
| - Grippe A | 3 | . | 5 | 9 | 3 | 5 | 4 | 5 | 5 | 39 | 0.5 |
| - Grippe B | 1 | 5 | 6 | 2 | . | 3 | 4 | 1 | . | 22 | 0.3 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 7.4. Eléments fongiques, mycobactérie et virus respiratoires



Registre français de la mucoviscidose 2020

8. Éléments de morbidité

■ Respiratoire

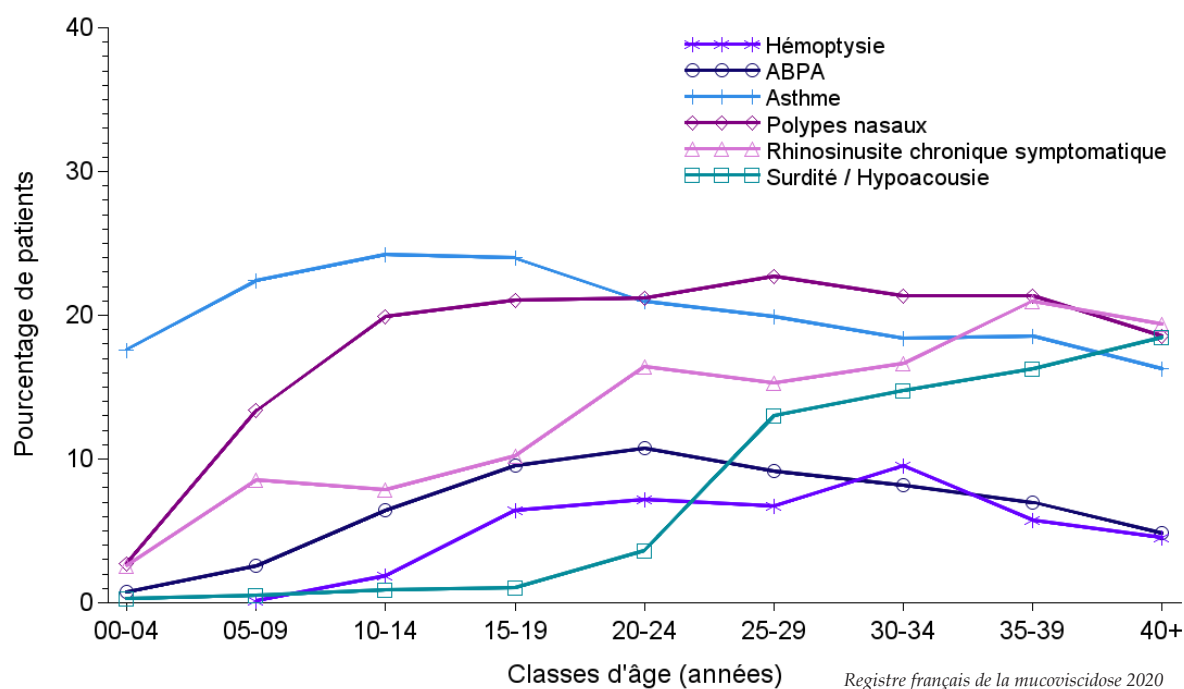
Tableau 8.1. Répartition des pathologies respiratoires et ORL

| | 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> | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 744 | 571 | 1056 | 7216 | |
| Pneumothorax | . | . | . | 6 | 9 | 11 | 6 | 1 | 2 | 35 | 0.5 |
| Hémoptysie | . | 1 | 17 | 60 | 61 | 50 | 71 | 33 | 48 | 341 | 4.7 |
| ABPA | 5 | 20 | 57 | 89 | 91 | 68 | 61 | 40 | 51 | 482 | 6.7 |
| Autre forme d'aspergillose (non ABPA) | 3 | 4 | 10 | 9 | 18 | 17 | 19 | 9 | 18 | 107 | 1.5 |
| HTAP | 1 | . | 1 | 3 | 5 | 6 | 3 | 7 | 12 | 38 | 0.5 |
| Asthme | 115 | 176 | 215 | 223 | 177 | 148 | 137 | 106 | 172 | 1469 | 20.4 |
| Polypes nasaux | 18 | 105 | 177 | 196 | 179 | 169 | 159 | 122 | 196 | 1321 | 18.3 |
| Rhinosinusite chronique symptomatique | 17 | 67 | 70 | 95 | 139 | 114 | 124 | 120 | 205 | 951 | 13.2 |
| Surdité / Hypoacousie | 2 | 4 | 8 | 10 | 31 | 97 | 110 | 93 | 195 | 550 | 7.6 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 8.1. Pathologies respiratoires et ORL

Pourcentages par rapport à l'effectif de chaque classe d'âge.



8. Éléments de morbidité

■ Digestive et hépatique

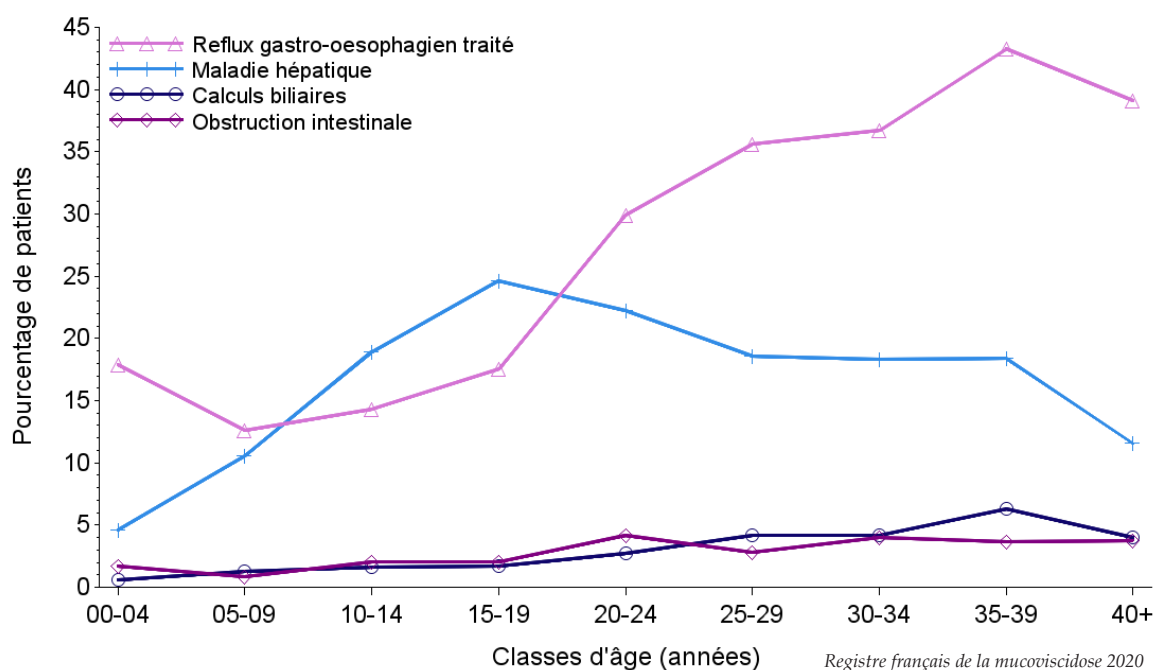
Tableau 8.2. Répartition des pathologies digestives et hépatiques

| | 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> | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 744 | 571 | 1056 | 7216 | |
| Fonction pancréatique exocrine anormale | 517 | 621 | 719 | 754 | 727 | 631 | 631 | 480 | 736 | 5816 | 80.6 % |
| Reflux gastro-oesophagien traité | 117 | 99 | 127 | 163 | 253 | 265 | 273 | 247 | 413 | 1957 | 27.1 % |
| Maladie hépatique | 30 | 83 | 168 | 229 | 188 | 138 | 136 | 105 | 122 | 1199 | 16.6 % |
| - Sans cirrhose | 25 | 67 | 123 | 155 | 130 | 105 | 101 | 78 | 77 | 861 | 11.9 % |
| - Cirrhose avec hypertension | 1 | 3 | 14 | 32 | 27 | 19 | 9 | 7 | 11 | 123 | 1.7 % |
| - Cirrhose sans hypertension | 3 | 13 | 29 | 35 | 28 | 14 | 20 | 19 | 25 | 186 | 2.6 % |
| Hémorragie digestive | . | . | . | 1 | 1 | 1 | 2 | 1 | 3 | 9 | 0.1 % |
| Calculs biliaires | 4 | 10 | 14 | 16 | 23 | 31 | 31 | 36 | 42 | 207 | 2.9 % |
| Obstruction intestinale | 11 | 7 | 18 | 19 | 35 | 21 | 30 | 21 | 40 | 202 | 2.8 % |
| Pancréatite aiguë | . | 1 | 5 | 13 | 11 | 6 | 6 | 12 | 14 | 68 | 0.9 % |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 8.2. Pathologies digestives et hépatiques

Pourcentages par rapport à l'effectif de chaque classe d'âge.



Registre français de la mucoviscidose 2020

8. Éléments de morbidité

■ Métabolique

32,5%

des patients adultes sont
diabétiques

Tableau 8.3. Répartition des pathologies métaboliques

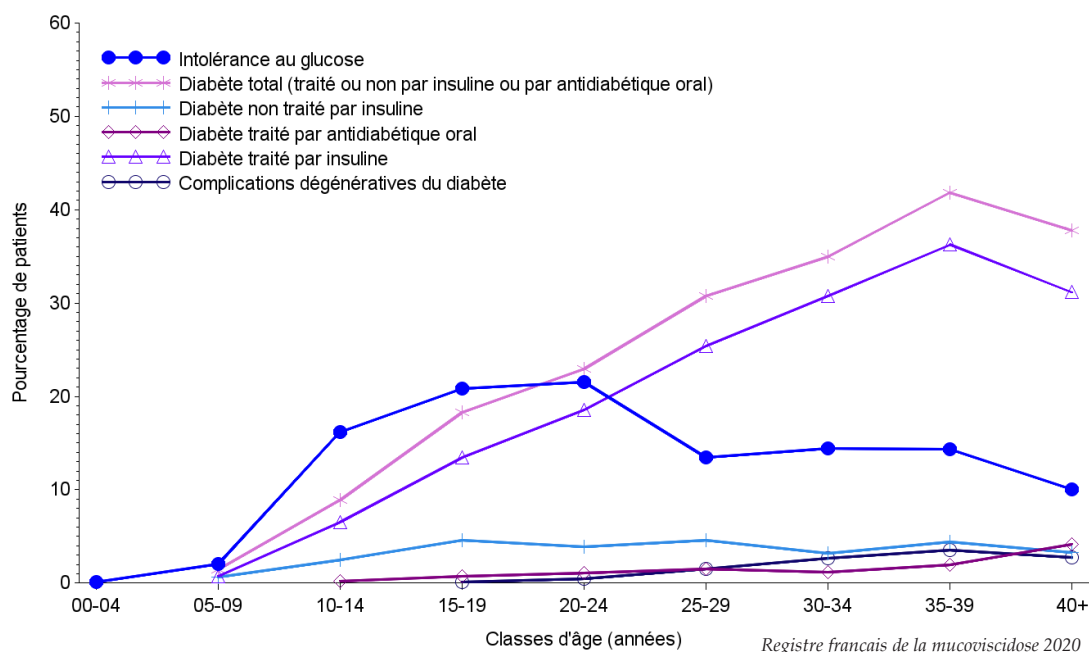
| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total | % |
|---|------------------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|-------------|-------------|--------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | | |
| Effectif total | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 744 | 571 | 1056 | 7216 | |
| Test HGPO réalisé | 3 | 28 | 326 | 319 | 260 | 145 | 153 | 79 | 129 | 1442 | 20.0 % |
| Intolérance au glucose | 1 | 16 | 144 | 194 | 182 | 100 | 107 | 82 | 106 | 932 | 12.9 % |
| Diabète total (traité ou non par insuline ou antidiabétique oral) | . | 11 | 79 | 170 | 194 | 229 | 260 | 239 | 399 | 1581 | 21.9 % |
| Diabète non traité par insuline | . | 5 | 22 | 43 | 33 | 34 | 24 | 25 | 35 | 221 | 3.1 % |
| Diabète traité par antidiabétique oral | . | . | 2 | 7 | 9 | 11 | 9 | 11 | 44 | 93 | 1.3 % |
| Diabète traité par insuline | . | 6 | 58 | 125 | 157 | 189 | 229 | 207 | 329 | 1300 | 18.0 % |
| Complications dégénératives du diabète | . | . | . | 1 | 4 | 11 | 20 | 20 | 29 | 85 | 1.2 % |
| - Rétinopathie | . | . | . | . | 1 | 10 | 14 | 10 | 18 | 53 | 0.7 % |
| - Néphropathie | . | . | . | 1 | 2 | 4 | 13 | 11 | 15 | 46 | 0.6 % |
| - Neuropathie | . | . | . | . | 1 | . | . | 2 | 5 | 8 | 0.1 % |
| - Macroangiopathie diabétique | . | . | . | . | . | 2 | . | . | 1 | 3 | 0.0 % |
| Insuffisance surrénalienne | 5 | 3 | 4 | 10 | 9 | 10 | 12 | 15 | 23 | 91 | 1.3 % |

Registre français de la mucoviscidose 2020

La ligne « Diabète total (traité ou non par insuline) » comptabilise le nombre de patients ayant eu au moins un des trois types de diabète. Parmi les 1581 patients concernés, 10 patients ont présenté les deux formes de diabète en cours d'année.

Figure 8.3. Diabète et complications dégénératives du diabète

Pourcentages par rapport à l'effectif de chaque classe d'âge.



8. Éléments de morbidité

■ Autre élément

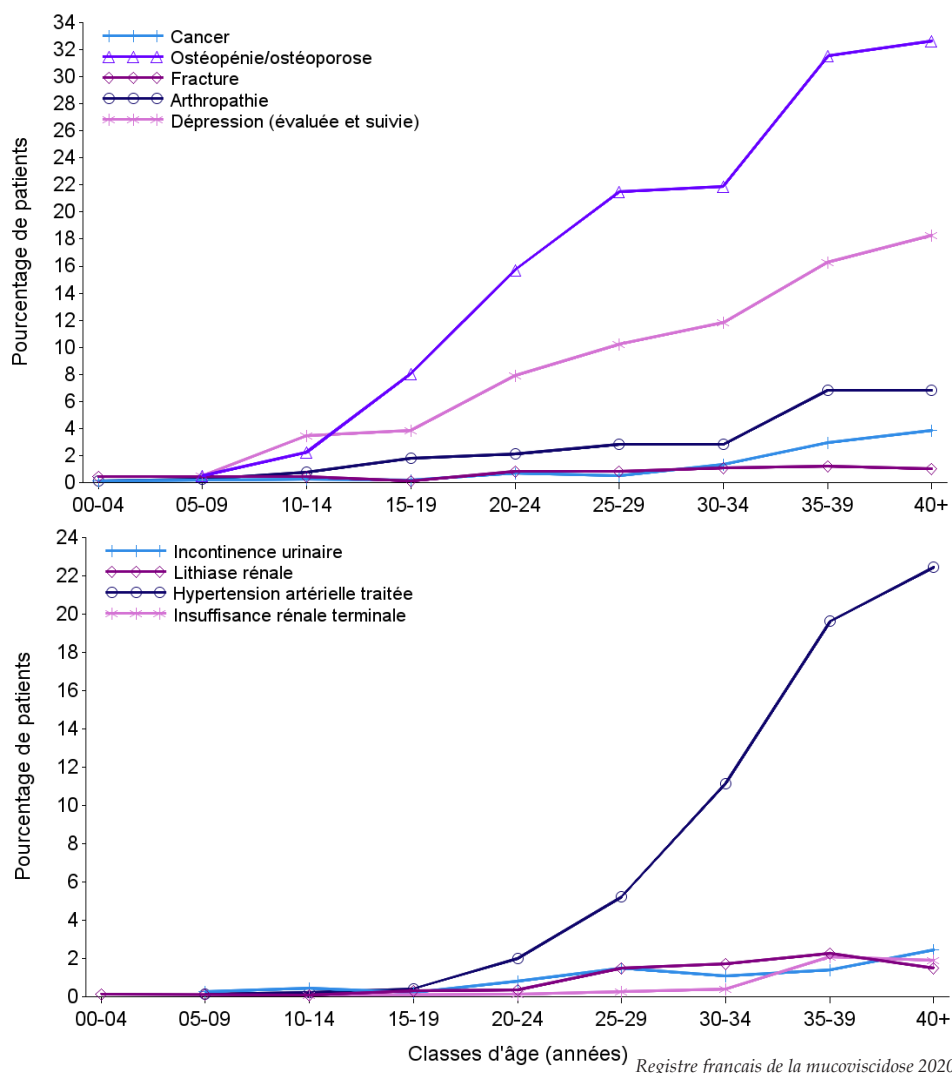
Tableau 8.4. Répartition des autres éléments de morbidité

| | 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> | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 744 | 571 | 1056 | 7216 | |
| Cancer | 1 | . | 2 | 2 | 6 | 4 | 10 | 17 | 41 | 83 | 1.2 % |
| Ostéopénie / ostéoporose | . | 4 | 20 | 75 | 133 | 160 | 163 | 180 | 345 | 1080 | 15.0 % |
| Fracture | 3 | . | 4 | 1 | 7 | 6 | 8 | 7 | 11 | 47 | 0.7 % |
| Arthropathie | 1 | 2 | 7 | 17 | 18 | 21 | 21 | 39 | 72 | 198 | 2.7 % |
| Incontinence urinaire | . | 2 | 4 | 2 | 7 | 11 | 8 | 8 | 26 | 68 | 0.9 % |
| Lithiase rénale | 1 | 1 | 1 | 3 | 3 | 11 | 13 | 13 | 16 | 62 | 0.9 % |
| Hypertension artérielle traitée | . | 1 | 2 | 4 | 17 | 39 | 83 | 112 | 237 | 495 | 6.9 % |
| Insuffisance rénale terminale | . | . | 1 | . | 1 | 2 | 3 | 12 | 20 | 39 | 0.5 % |
| Dépression (évaluée et suivie) | . | 4 | 31 | 36 | 67 | 76 | 88 | 93 | 193 | 588 | 8.1 % |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 8.4. Autres éléments de morbidité

Pourcentages par rapport à l'effectif de chaque classe d'âge.



Registre français de la mucoviscidose 2020

9. Transplantations et chirurgies

21,6%

des patients adultes sont porteurs d'un greffon

Tableau 9.1. Caractéristiques des patients sur liste d'attente et transplantés

Ont été inclus dans ce tableau les patients vus et/ou décédés en 2020.

| | Toutes années confondues | 2020 |
|--|--------------------------|----------------------|
| LISTE D'ATTENTE DE GREFFE | | |
| | Tous inscrits | Inscrits en 2020 |
| Nb de patients | 88 | 30 |
| Age moyen et écart-type (années) | 32.4 ± 10.9 | 31.9 ± 11.2 |
| Âges extrêmes (années) | 9.5-59.3 | 13.0-59.3 |
| Décédés sur liste d'attente | 0 | 0 |
| TRANSPLANTATION | | |
| | Tous greffés* | Transplantés en 2020 |
| Nb de patients | 955 | 50 |
| <u>Greffes mono-organes :</u> | | |
| - bi-poumons - N (%) | 909 (95.2 %) | 36 (72.0 %) |
| - foie - N (%) | 32 (3.4 %) | 4 (8.0 %) |
| - rein - N (%) | 71 (7.4 %) | 6 (12.0 %) |
| - bi-lobaire - N (%) | 1 (0.1 %) | |
| - mono-pulmonaire - N (%) | 9 (0.9 %) | |
| - îlots pancréatiques - N (%) | 1 (0.1 %) | |
| - moelle osseuse - N (%) | 1 (0.1 %) | |
| <u>Greffes multi-organes :</u> | | |
| - coeur-poumon - N (%) | 23 (2.4 %) | |
| - coeur-poumon / foie - N (%) | 2 (0.2 %) | |
| - bi-poumons / foie - N (%) | 27 (2.8 %) | 2 (4.0 %) |
| - bi-poumons / rein - N (%) | 7 (0.7 %) | 2 (4.0 %) |
| - bi-poumons / îlots de Langherans - N (%) | 10 (1.0 %) | |
| - foie / mono-poumon - N (%) | 1 (0.1 %) | |
| - foie / pancréas - N (%) | 1 (0.1 %) | |
| - foie / îlots pancréatiques - N (%) | 1 (0.1 %) | |
| - rein / pancréas - N (%) | 4 (0.4 %) | |
| Age moyen (années) | 36.9 | 30 |
| Écart-type | 10.2 | 11.3 |
| Âges extrêmes (années) | 6.51-71.3 | 9.48-59.3 |
| Décédés post-greffe | 25 | 1 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

* 134 patients ont eu 2 greffes ou plus.

9. Transplantations et chirurgies

Figure 9.1. Nombre de transplantations dans l'année, évolution depuis 1992

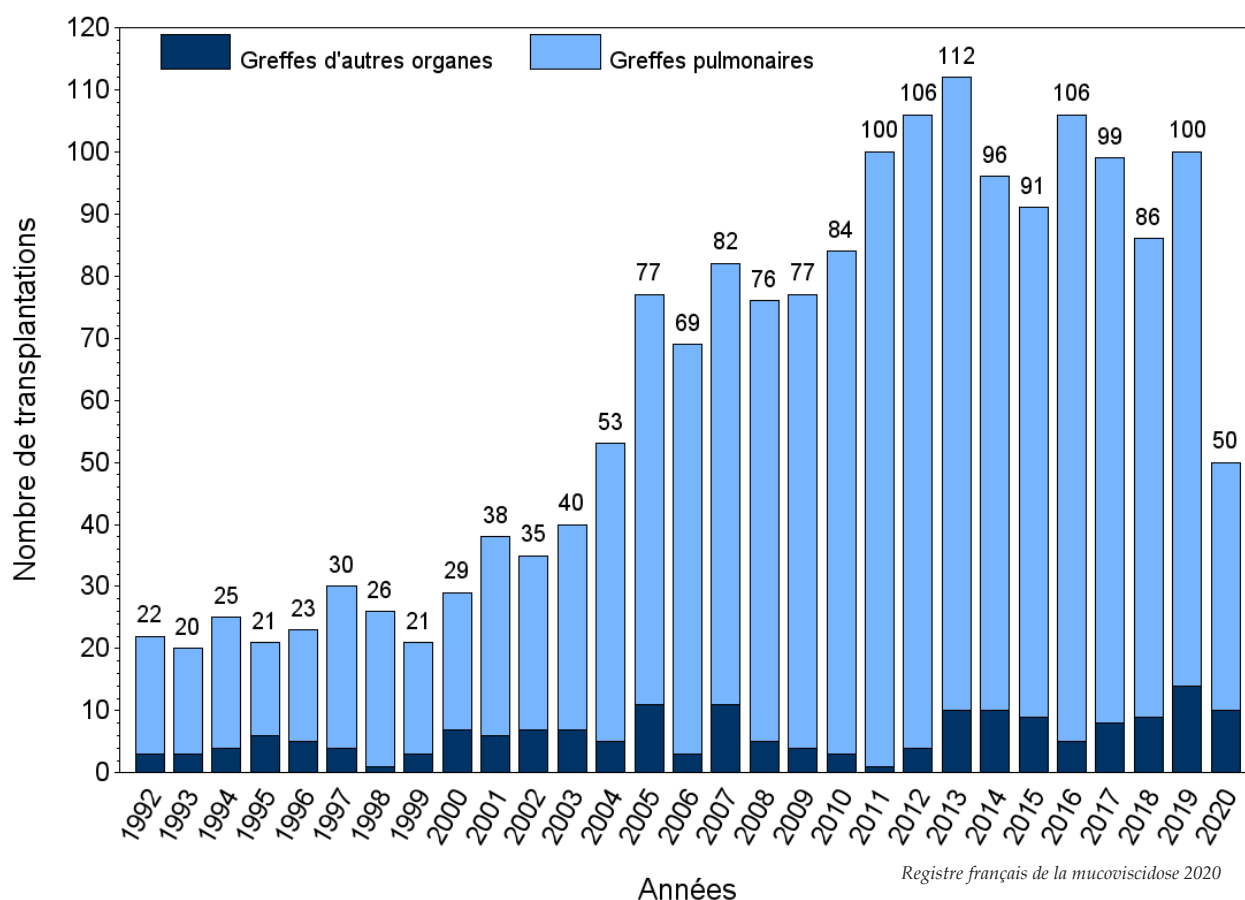


Tableau 9.2. Répartition des transplantations, évolution depuis 1992

| Greffes | Années | | | | | | | | | | | | | |
|----------------|--------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|------|
| | 2007 | 2008 | 2009 | 2010 | 2011 | 2012 | 2013 | 2014 | 2015 | 2016 | 2017 | 2018 | 2019 | 2020 |
| Pulmonaires * | 71 | 71 | 73 | 81 | 99 | 102 | 102 | 86 | 82 | 101 | 91 | 77 | 86 | 40 |
| Autres organes | 11 | 5 | 4 | 3 | 1 | 4 | 10 | 10 | 9 | 5 | 8 | 9 | 14 | 10 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

* monopulmonaire, bi-lobaire, bipulmonaire, cœur-poumon, en greffes simples ou combinées.

Tableau 9.3. Répartition des chirurgies

| | Type de chirurgies | | | |
|--|--------------------|------------|-----|-------|
| | Abdominale | Thoracique | ORL | Autre |
| Nombre de chirurgies réalisées en 2020 | 148 | 81 | 95 | 176 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

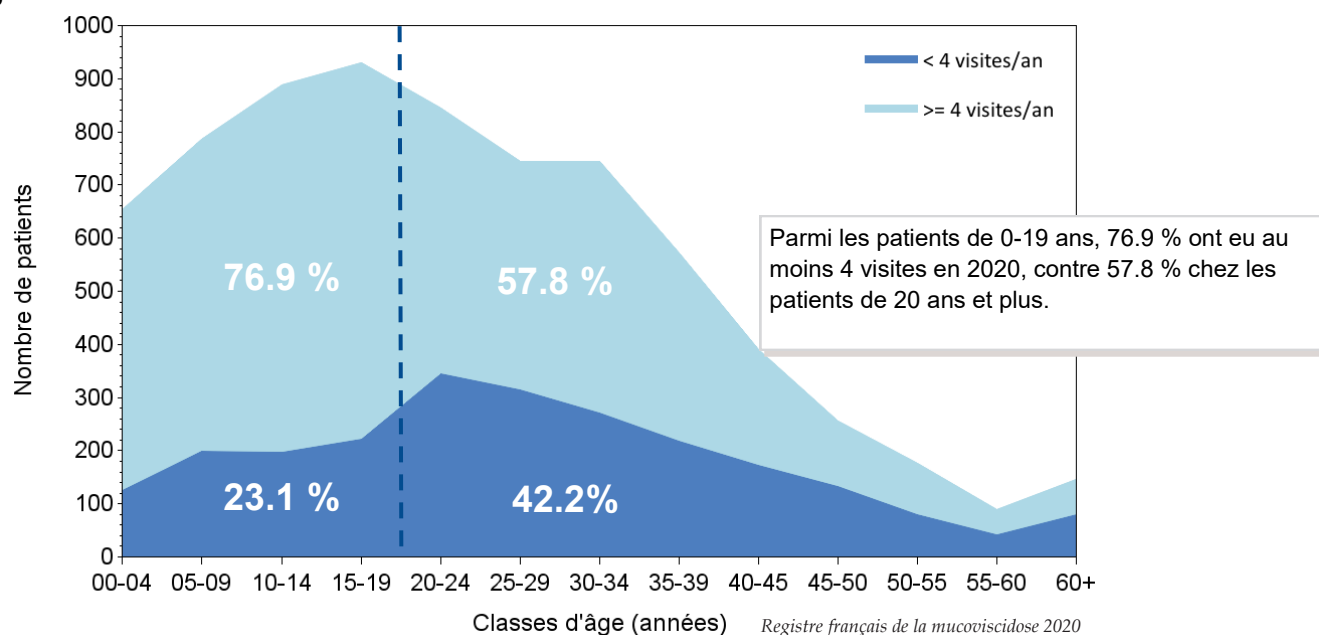
10. Consultations et hospitalisations

Tableau 10.1. 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 | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 744 | 571 | 1056 | 7216 |
| < 4 visites/an | 127 | 201 | 199 | 224 | 347 | 316 | 273 | 220 | 516 | 2423 |
| ≥ 4 visites/an | 526 | 584 | 689 | 706 | 498 | 428 | 471 | 351 | 540 | 4793 |
| Consultations* | | | | | | | | | | |
| Nombre de patients ayant eu au moins une consultation | 430 | 497 | 556 | 614 | 612 | 515 | 530 | 393 | 731 | 4878 |
| Médiane | 3.0 | 2.0 | 3.0 | 3.0 | 3.0 | 3.0 | 3.0 | 3.0 | 2.0 | 3.0 |
| Moyenne | 3.2 | 2.8 | 3.0 | 3.2 | 3.5 | 3.4 | 3.6 | 3.4 | 3.2 | 3.2 |
| Hospitalisations de jour | | | | | | | | | | |
| Nombre de patients ayant eu au moins une hospitalisation de jour | 610 | 749 | 832 | 843 | 664 | 562 | 580 | 448 | 768 | 6056 |
| Médiane | 4.0 | 3.0 | 3.0 | 3.0 | 2.0 | 2.0 | 2.0 | 2.0 | 2.0 | 3.0 |
| Moyenne | 3.7 | 3.1 | 3.3 | 3.2 | 2.5 | 2.7 | 2.7 | 2.8 | 2.5 | 3.0 |
| Hospitalisations complètes | | | | | | | | | | |
| Nombre de patients ayant eu au moins une hospitalisation complète | 113 | 104 | 186 | 243 | 220 | 202 | 231 | 170 | 281 | 1750 |
| Médiane | 1.0 | 1.0 | 1.0 | 1.0 | 2.0 | 1.0 | 1.0 | 1.0 | 1.0 | 1.0 |
| Moyenne | 1.6 | 1.6 | 1.8 | 2.0 | 2.2 | 2.4 | 1.9 | 2.0 | 2.0 | 2.0 |
| Jours (Médiane) | 5.5 | 5.0 | 8.0 | 9.0 | 9.0 | 8.0 | 7.0 | 8.0 | 8.0 | 8.0 |
| Jours (Moyenne) | 13.9 | 14.5 | 15.7 | 15.2 | 18.8 | 17.9 | 13.8 | 15.9 | 16.8 | 16.0 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 10.1. Nombre de visites



Notes:

- Les visites correspondent aux consultations externes, hospitalisations de jour et hospitalisations complètes.
- Les moyennes et médianes sont calculées sur les populations de patients présentant au moins un des types de visites

* Exceptionnellement et au vu de la situation sanitaire en 2020, de nombreux centres ont intégré le nombre de téléconsultations dans l'item « Consultations ».

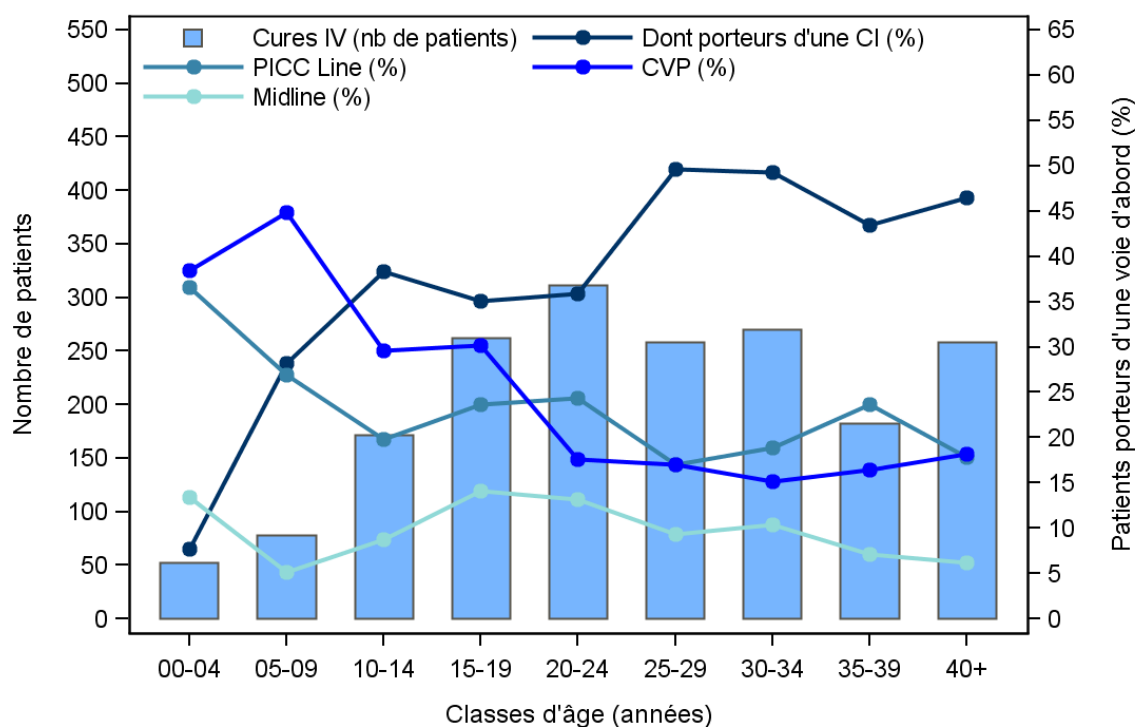
11. Prise en charge thérapeutique

■ Cures d'antibiotiques – Voie d'abord

Tableau 11.1. 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> | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 744 | 571 | 1056 | 7216 |
| Nb de patients avec au moins une cure, et porteurs de | 52 (8.0%) | 78 (9.9%) | 172 (19.4%) | 262 (28.2%) | 312 (36.9%) | 258 (34.7%) | 270 (36.3%) | 182 (31.9%) | 258 (24.4%) | 1844 (25.6%) |
| - chambre implantable (CI) | 4 | 22 | 66 | 92 | 112 | 128 | 133 | 79 | 120 | 756 |
| - PICC Line | 19 | 21 | 34 | 62 | 76 | 44 | 51 | 43 | 46 | 396 |
| - cathéter veineux périphérique (CVP) | 20 | 35 | 51 | 79 | 55 | 44 | 41 | 30 | 47 | 402 |
| - Midline | 7 | 4 | 15 | 37 | 41 | 24 | 28 | 13 | 16 | 185 |
| Nb de cures réalisées | 65 | 128 | 317 | 513 | 609 | 549 | 584 | 323 | 513 | 3601 |
| Nb de jours de cures dont : | 912 | 1785 | 5052 | 8014 | 9520 | 9092 | 9219 | 4639 | 7096 | 55329 |
| - à l'hôpital | 662 | 860 | 2118 | 2521 | 2110 | 1752 | 1533 | 1176 | 1628 | 14360 |
| - à domicile | 250 | 925 | 2958 | 5400 | 7082 | 6807 | 7115 | 3166 | 5031 | 38734 |
| Nb de patients avec chambre implantable (avec ou sans cure) | 5 | 24 | 72 | 97 | 122 | 140 | 150 | 98 | 148 | 856 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 11.1. Patients ayant eu au moins une cure IV, dont patients porteurs d'une voie d'abord


Registre français de la mucoviscidose 2020

11. Prise en charge thérapeutique

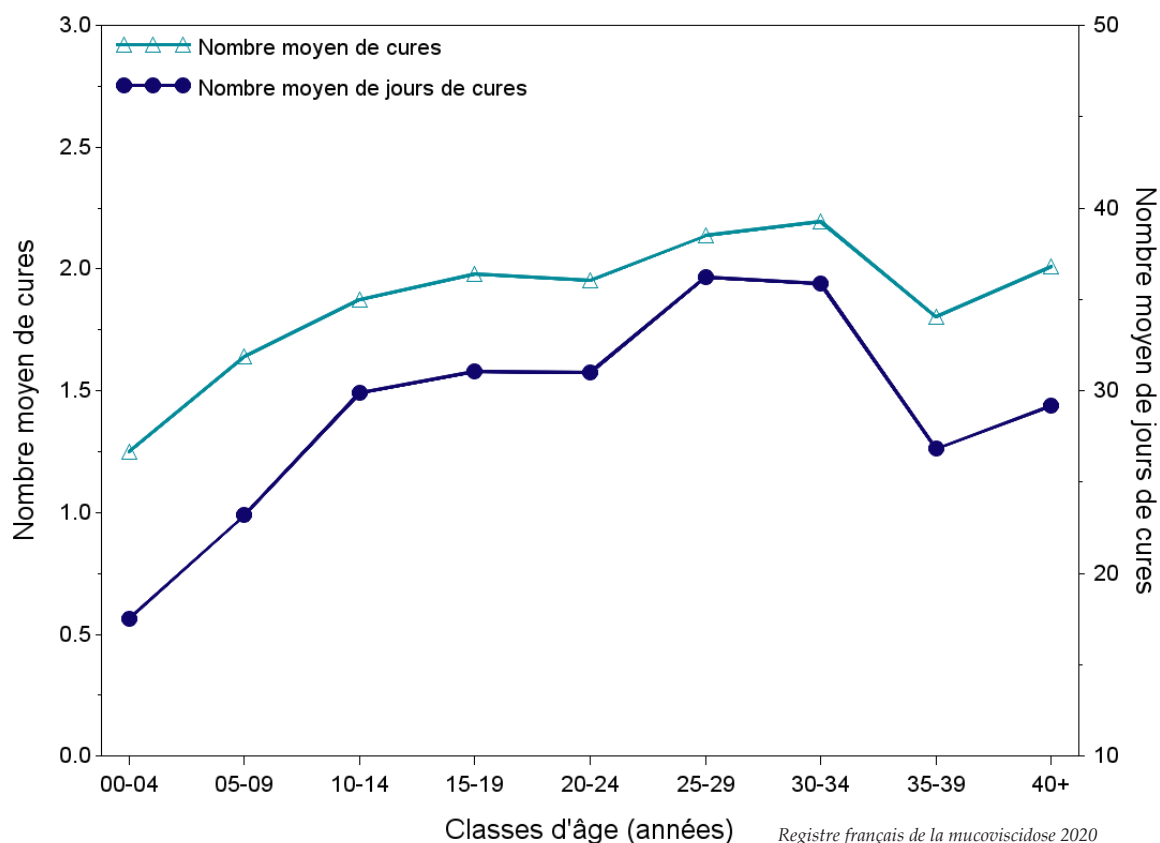
■ Cures d'antibiotiques par intra-veineuse (IV)

Tableau 11.2. Nombre moyen de cures d'antibiotiques IV et de jours de cures par patient *

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total |
|---------------------------------|------------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|------|-------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | |
| <i>Cures d'antibiotiques IV</i> | | | | | | | | | | |
| Nb moyen | 1.3 | 1.6 | 1.9 | 2.0 | 2.0 | 2.1 | 2.2 | 1.8 | 2.0 | 2.0 |
| Ecart-type | 0.5 | 1.2 | 1.4 | 1.3 | 1.5 | 1.5 | 2.0 | 1.3 | 1.8 | 1.6 |
| <i>Jours de cures</i> | | | | | | | | | | |
| Nb moyen | 17.5 | 23.2 | 29.9 | 31.1 | 31.0 | 36.2 | 35.9 | 26.8 | 29.2 | 31.0 |
| Ecart-type | 8.3 | 19.9 | 27.0 | 27.1 | 32.2 | 43.0 | 43.4 | 21.1 | 25.9 | 32.4 |
| Nb médian | 14.0 | 14.0 | 15.0 | 21.0 | 20.0 | 27.0 | 22.0 | 15.0 | 16.0 | 18.0 |
| 1 ^{er} quartile (Q1) | 14.0 | 14.0 | 14.0 | 14.0 | 14.0 | 14.0 | 14.0 | 14.0 | 14.0 | 14.0 |
| 3 ^{ème} quartile (Q3) | 16.0 | 28.0 | 33.0 | 42.0 | 34.0 | 42.0 | 37.0 | 31.0 | 35.0 | 35.0 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 11.2. Nombre moyen de cures et de jours de cures d'antibiotiques IV par patient *



Registre français de la mucoviscidose 2020

* Parmi les patients avec au moins une cure.

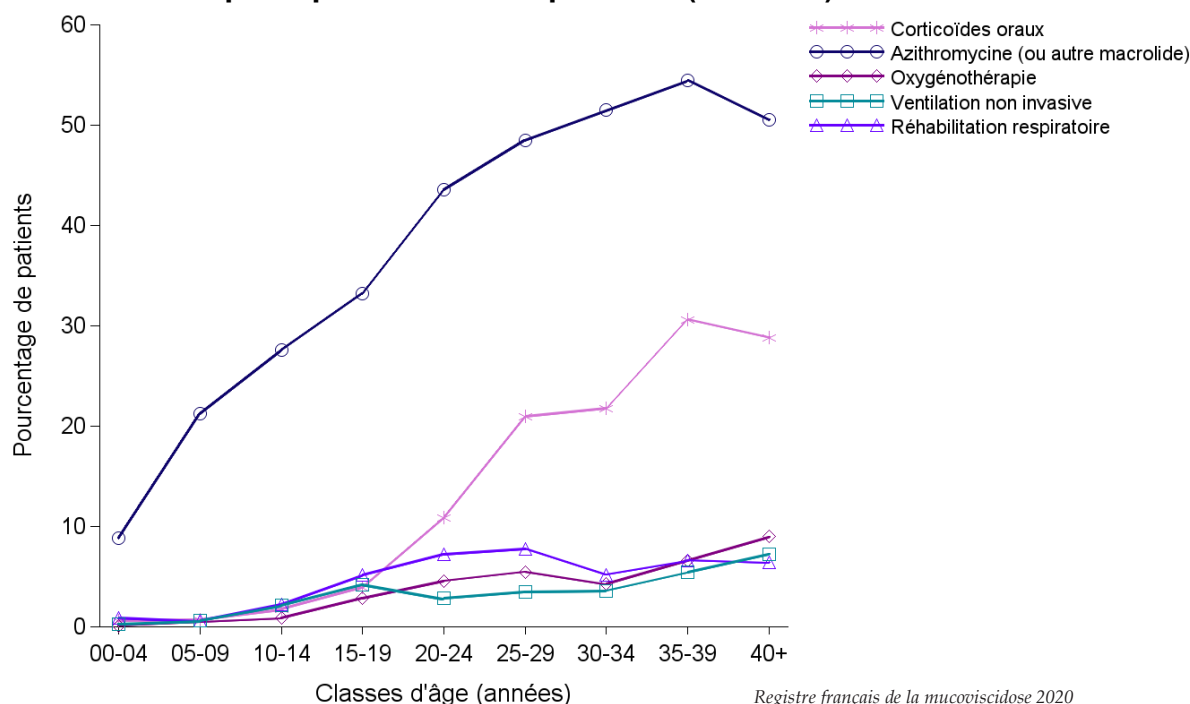
11. Prise en charge thérapeutique

■ Respiratoire / Modulateurs du gène *CFTR*

Tableau 11.3. Thérapeutiques à visée respiratoire (≥ 3 mois)

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total | % |
|------------------------------------|------------------------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|------|-------|--------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | | |
| Effectif total | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 744 | 571 | 1056 | 7216 | . |
| Aérosolthérapie* | 340 | 616 | 789 | 816 | 725 | 613 | 599 | 432 | 787 | 5717 | 79.2 % |
| Corticoïdes oraux | 4 | 6 | 16 | 37 | 92 | 156 | 162 | 175 | 305 | 953 | 13.2 % |
| Azithromycine (ou autre macrolide) | 58 | 167 | 245 | 309 | 368 | 361 | 383 | 311 | 534 | 2736 | 37.9 % |
| Oxygénothérapie | 1 | . | 8 | 27 | 39 | 41 | 32 | 38 | 95 | 281 | 3.9 % |
| Ventilation non invasive | 2 | 5 | 19 | 39 | 24 | 26 | 27 | 31 | 77 | 250 | 3.5 % |
| Réhabilitation respiratoire | 6 | 5 | 20 | 48 | 61 | 58 | 39 | 38 | 68 | 343 | 4.8 % |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 11.3. Thérapeutiques à visée respiratoire (≥ 3 mois)


Registre français de la mucoviscidose 2020

* Par nébulisation, spray et/ou poudre

Tableau 11.4. Modulateurs 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+ | | |
| Effectif total | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 744 | 571 | 1056 | 7216 | . |
| Ivacaftor | 11 | 17 | 31 | 26 | 23 | 17 | 15 | 16 | 40 | 196 | 2.7 % |
| Lumacaftor + ivacaftor | 156 | 263 | 320 | 302 | 252 | 157 | 135 | 81 | 71 | 1737 | 24.1 % |
| Tezacaftor-elexacaftor-ivacaftor / ivacaftor | . | 1 | 13 | 40 | 65 | 63 | 76 | 62 | 91 | 411 | 5.7 % |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Ce tableau détaille le dernier traitement déclaré dans l'année. Ainsi, 4 patients sous ivacaftor et 101 patients sous lumacaftor-ivacaftor ayant changé pour la trithérapie ne sont comptés que dans la ligne de cette trithérapie.

11. Prise en charge thérapeutique

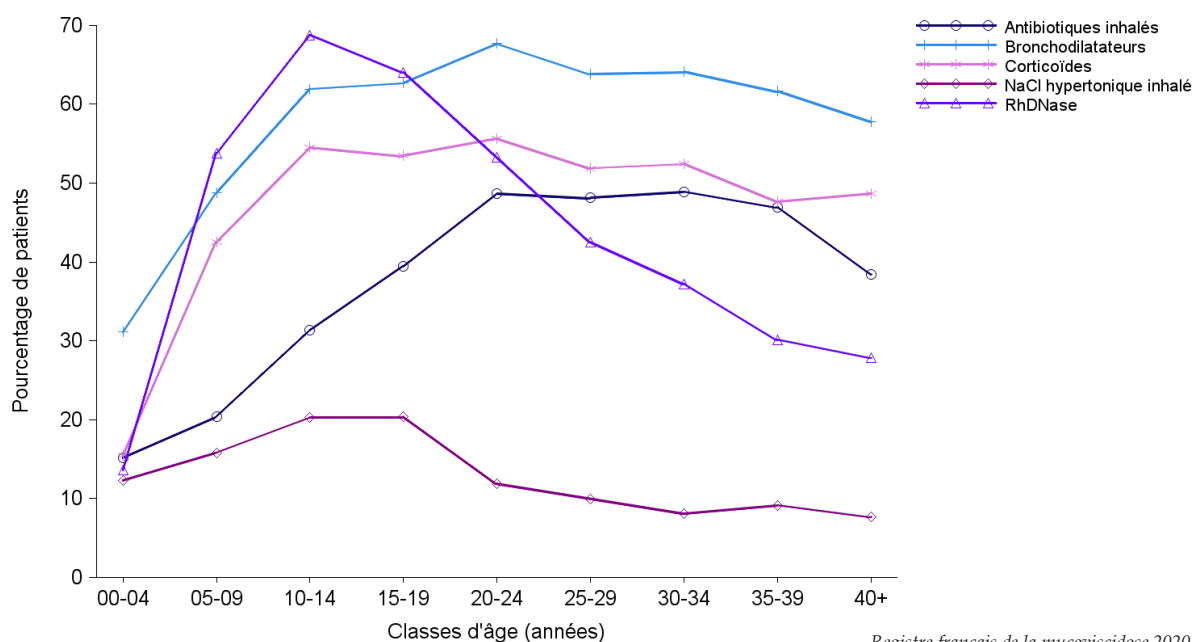
■ Aérosolthérapie

Tableau 11.5. Produits administrés en aérosolthérapie (≥ 3 mois)

| | Classes d'âge (années) | | | | | | | | | Total | % |
|---|------------------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|------------|-------------|-------------|---------------|
| | 00-04 | 05-09 | 10-14 | 15-19 | 20-24 | 25-29 | 30-34 | 35-39 | 40+ | | |
| Effectif total | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 744 | 571 | 1056 | 7216 | . |
| Patients sous aérosolthérapie* | 340 | 616 | 789 | 816 | 725 | 613 | 599 | 432 | 787 | 5717 | 79.2 % |
| Antibiotiques inhalés, dont : | 99 | 160 | 278 | 367 | 411 | 358 | 364 | 268 | 406 | 2711 | 37.6 % |
| - <i>Tobramycine</i> | 35 | 73 | 136 | 195 | 225 | 170 | 161 | 88 | 130 | 1213 | 16.8 % |
| - <i>Colistine</i> | 35 | 64 | 152 | 221 | 236 | 205 | 220 | 187 | 266 | 1586 | 22.0 % |
| - <i>Aztréonam</i> | 1 | 2 | 10 | 15 | 26 | 38 | 31 | 33 | 48 | 204 | 2.8 % |
| Bronchodilatateurs | 203 | 383 | 550 | 583 | 572 | 475 | 477 | 352 | 610 | 4205 | 58.3 % |
| - <i>inhalés seuls</i> | 168 | 264 | 360 | 395 | 430 | 375 | 377 | 289 | 446 | 3104 | 43.0 % |
| - <i>nébulisés</i> | 29 | 21 | 22 | 37 | 27 | 27 | 31 | 32 | 60 | 286 | 4.0 % |
| Corticoïdes | 101 | 334 | 484 | 497 | 470 | 386 | 390 | 272 | 514 | 3448 | 47.8 % |
| - <i>inhalés seuls</i> | 94 | 73 | 58 | 51 | 33 | 22 | 39 | 23 | 48 | 441 | 6.1 % |
| - <i>nébulisés</i> | 25 | 21 | 10 | 14 | 15 | 14 | 15 | 10 | 18 | 142 | 2.0 % |
| - <i>traitement corticoïde intra-nasal</i> | 29 | 156 | 233 | 210 | 233 | 179 | 189 | 125 | 231 | 1585 | 22.0 % |
| Association bronchodilatateurs et corticoïdes inhalés | 62 | 233 | 365 | 395 | 365 | 296 | 289 | 215 | 400 | 2620 | 36.3 % |
| NaCl hypertonique inhalé | 80 | 124 | 180 | 189 | 100 | 74 | 60 | 52 | 81 | 940 | 13.0 % |
| RhDNase | 89 | 422 | 611 | 596 | 450 | 316 | 277 | 172 | 294 | 3227 | 44.7 % |

* Par nébulisation, spray et/ou poudre

Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 11.4. Produits administrés en aérosolthérapie (≥ 3 mois)


Registre français de la mucoviscidose 2020

11. Prise en charge thérapeutique

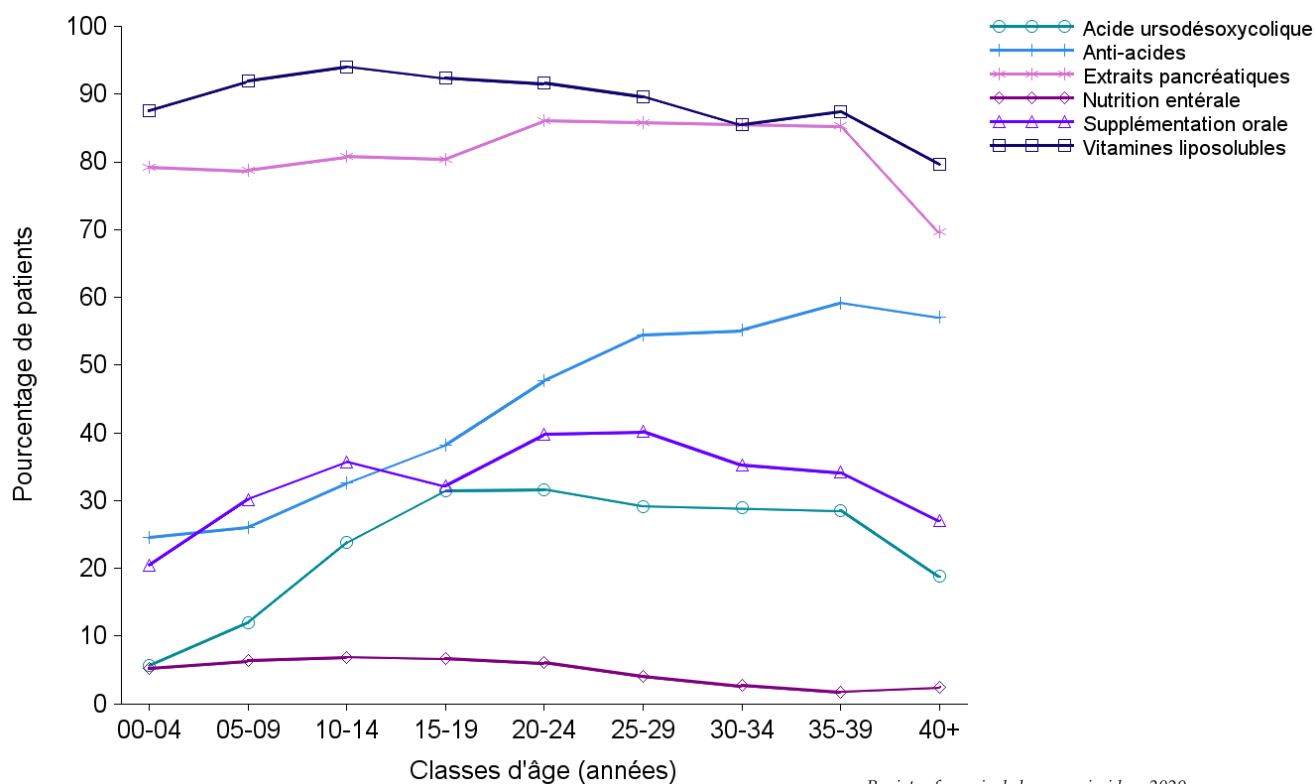
■ Digestive et nutritionnelle

Tableau 11.6. Thérapeutiques à visées hépatique, digestive et nutritionnelle (≥ 3 mois)

| | 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> | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 744 | 571 | 1056 | 7216 | . |
| Acide ursodésoxycolique | 37 | 94 | 211 | 292 | 267 | 217 | 215 | 163 | 199 | 1695 | 23.5 % |
| Anti-acides | 160 | 204 | 289 | 355 | 403 | 405 | 410 | 338 | 602 | 3166 | 43.9 % |
| Extraits pancréatiques | 517 | 618 | 717 | 747 | 727 | 638 | 636 | 487 | 735 | 5822 | 80.7 % |
| Nutrition entérale | 34 | 50 | 61 | 62 | 51 | 30 | 20 | 10 | 26 | 344 | 4.8 % |
| Supplémentation orale | 134 | 237 | 317 | 299 | 336 | 299 | 262 | 195 | 286 | 2365 | 32.8 % |
| Vitamines liposolubles | 572 | 722 | 835 | 859 | 774 | 667 | 636 | 499 | 841 | 6405 | 88.8 % |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 11.5. Thérapeutiques à visée hépatique, digestive et nutritionnelle (≥ 3 mois)



Registre français de la mucoviscidose 2020

11. Prise en charge thérapeutique

■ Autre thérapeutique

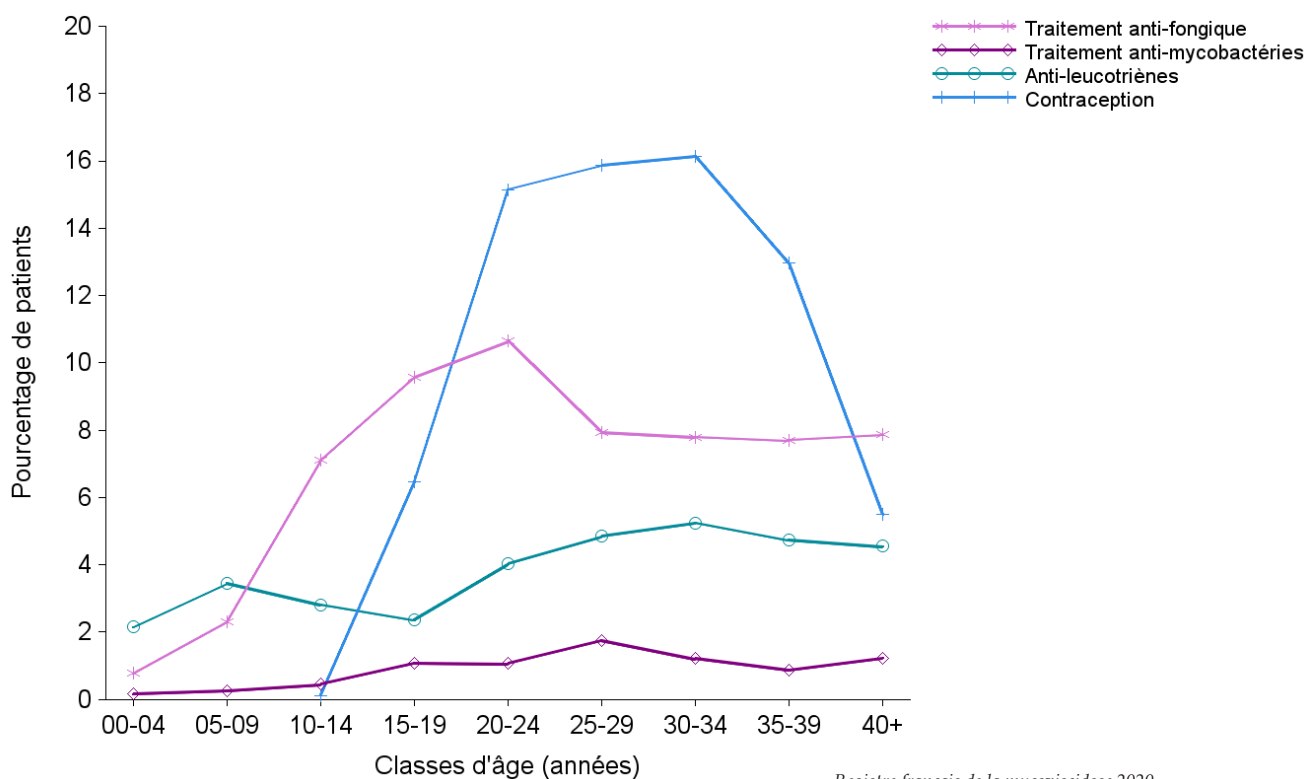
Tableau 11.7. Autres thérapeutiques

| | 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> | 653 | 785 | 888 | 930 | 845 | 744 | 744 | 571 | 1056 | 7216 | |
| Traitement anti-fongique | 5 | 18 | 63 | 89 | 90 | 59 | 58 | 44 | 83 | 509 | 7.1 % |
| Traitement anti-mycobactéries | 1 | 2 | 4 | 10 | 9 | 13 | 9 | 5 | 13 | 66 | 0.9 % |
| Anti-leucotriènes | 14 | 27 | 25 | 22 | 34 | 36 | 39 | 27 | 48 | 272 | 3.8 % |
| Contraception | . | . | 1 | 60 | 128 | 118 | 120 | 74 | 58 | 559 | 7.7 %* |

Registre français de la mucoviscidose 2020

* Parmi les femmes de 15 à 49 ans, près de 26% sont sous contraception.

Figure 11. 6. Autres thérapeutiques



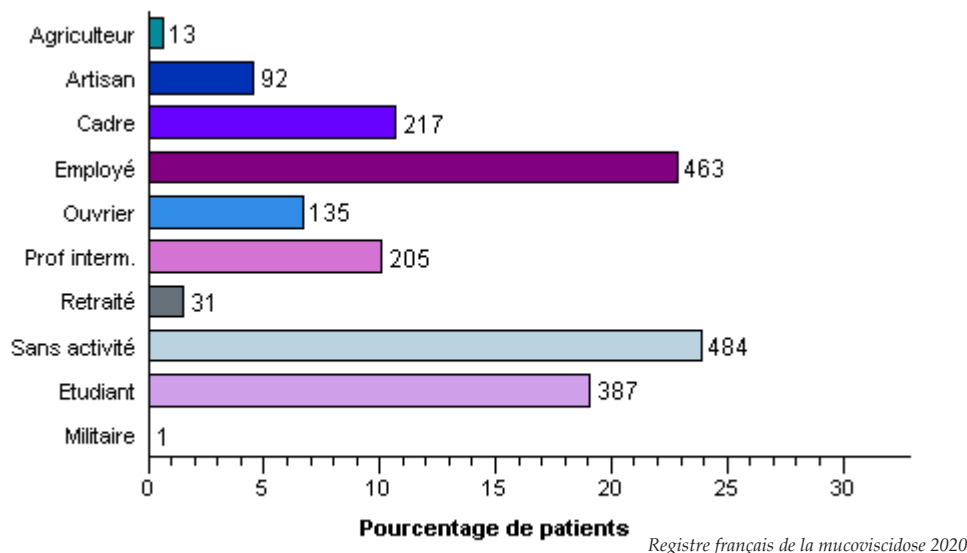
Registre français de la mucoviscidose 2020

12. Données sociales

Situation professionnelle

Figure 12.1. Situation professionnelle des hommes de 18 ans et plus

N = 2028 (effectif des patients pour lesquels la situation professionnelle est connue, ce qui correspond à 89.9 % des hommes adultes).

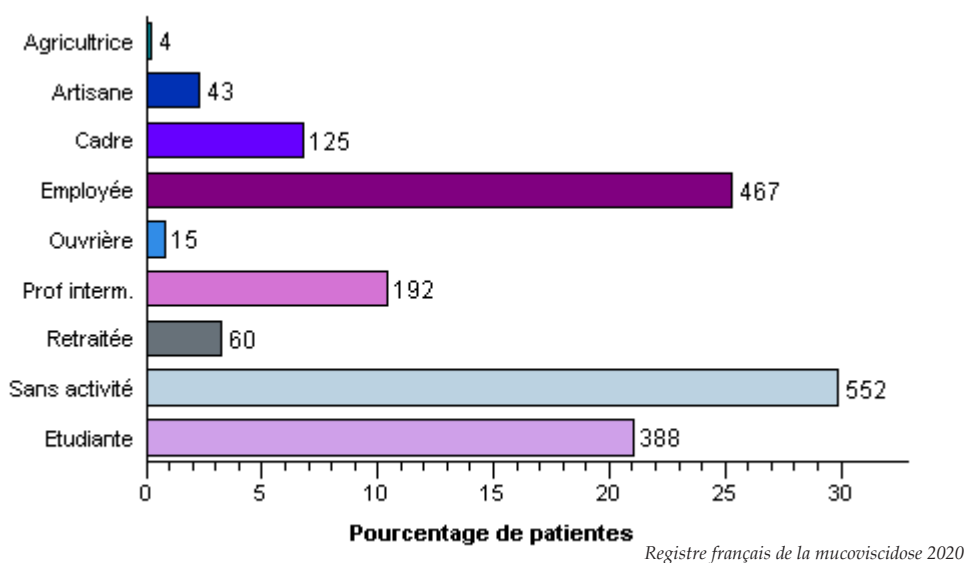


Parmi les hommes de 18 à 65 ans, 50.3 % exercent une activité professionnelle.

Parmi les hommes de 18 à 25 ans, 54.2 % sont étudiants.

Figure 12.2. Situation professionnelle des femmes de 18 ans et plus

N = 1846 (effectif des patientes pour lesquelles la situation professionnelle est connue, ce qui correspond à 90.0 % des femmes adultes).



Parmi les femmes de 18 à 65 ans, 42.3 % exercent une activité professionnelle.

Parmi les femmes de 18 à 25 ans, 56.5 % sont étudiantes.

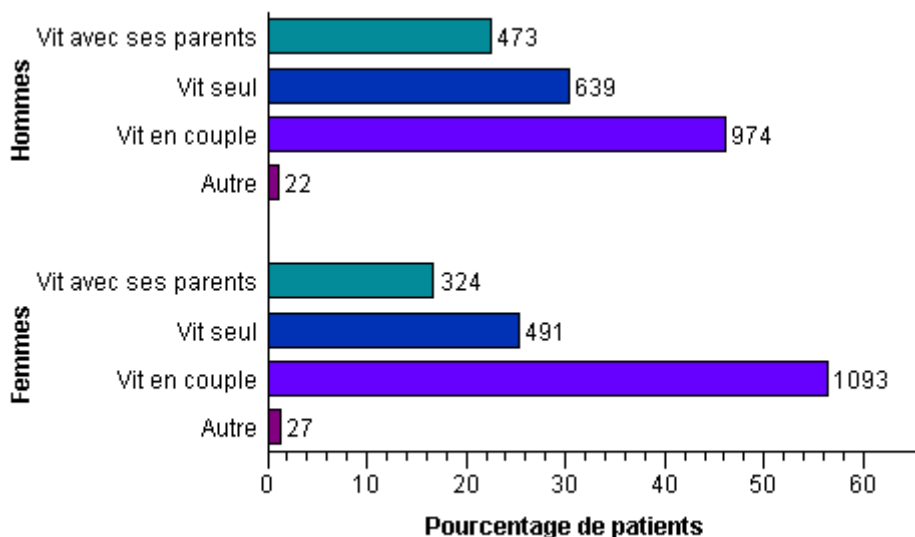
12. Données sociales

Situation familiale et niveau de scolarité

15% des patients ont au moins un enfant

Figure 12.3. Situation familiale des adultes

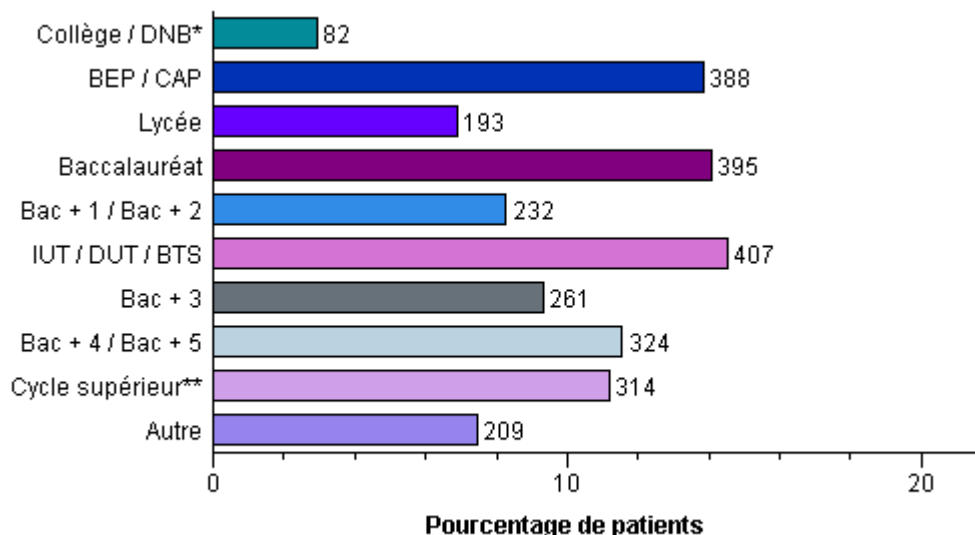
La situation familiale est connue pour 2108 hommes (93.5 % des hommes adultes), et pour 1935 femmes (94.3 % des femmes adultes).



Registre français de la mucoviscidose 2020

Figure 12.4. Niveau de scolarité des adultes

Le niveau de scolarité est connu pour 2805 patients (65.1 % des adultes).



Registre français de la mucoviscidose 2020

* DNB : Diplôme National du Brevet

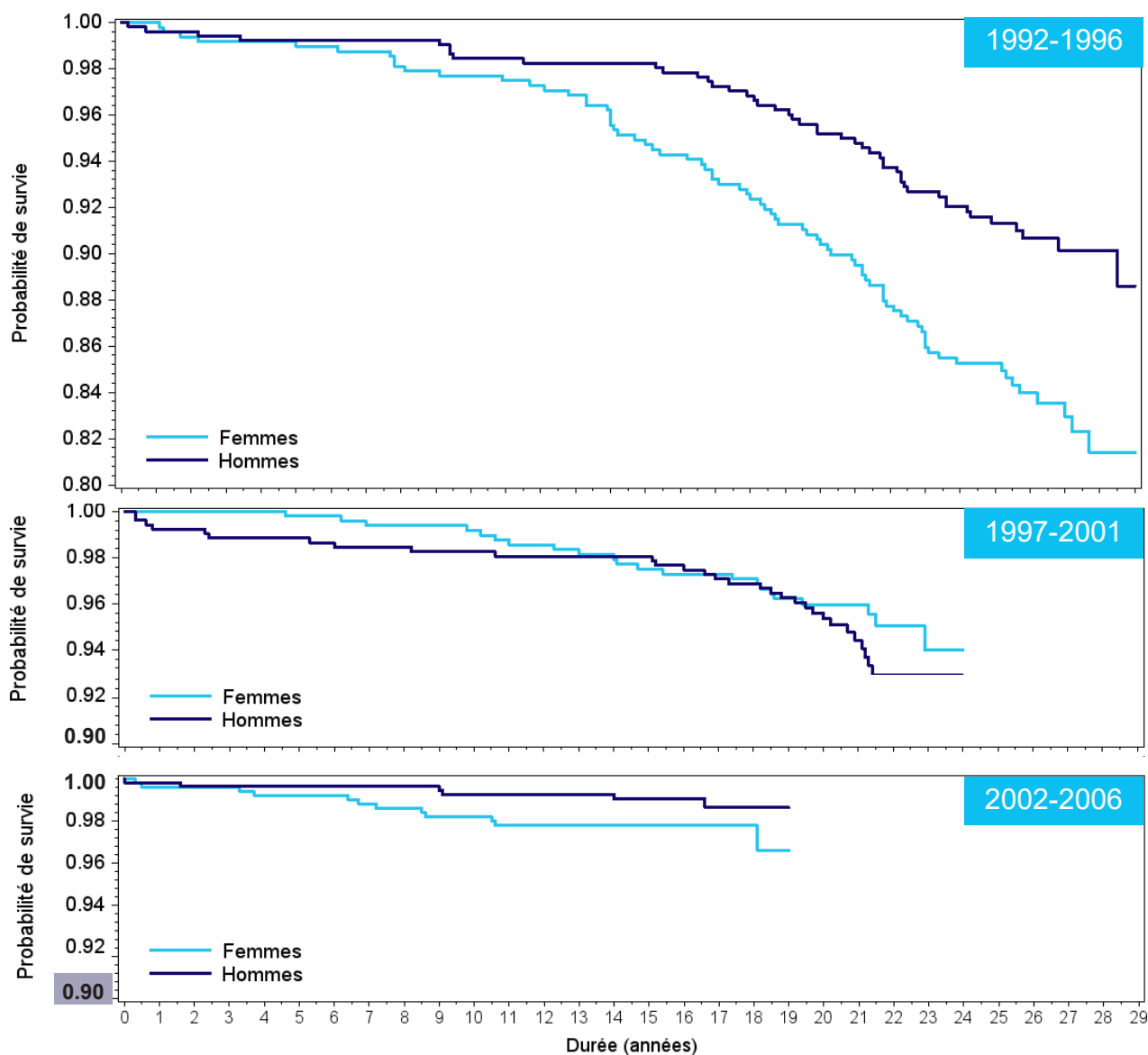
** Niveau non précisé

Annexe 1

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

Figure A1.1. Survie selon la cohorte de naissance et le sexe (méthode de Kaplan-Meier)

| Cohortes de naissance | Hommes | | Femmes | |
|-----------------------|--------------|-----------|--------------|-----------|
| | Patients (N) | Décès (N) | Patients (N) | Décès (N) |
| 1992-1996 | 517 | 46 | 480 | 76 |
| 1997-2001 | 520 | 30 | 499 | 22 |
| 2002-2006 | 556 | 6 | 514 | 12 |



Registre français de la mucoviscidose 2020

Dans la cohorte 1992-1996, la survie des femmes semble inférieure à celle des hommes, à partir de l'âge de 6 ans. Cette différence n'apparaît plus dans la cohorte de naissance 1997-2001, ce qui suggère une amélioration de l'état de santé des patientes au cours du temps.

Dans la cohorte la plus récente (2002-2006), une légère différence de survie semble exister entre les hommes et les femmes.

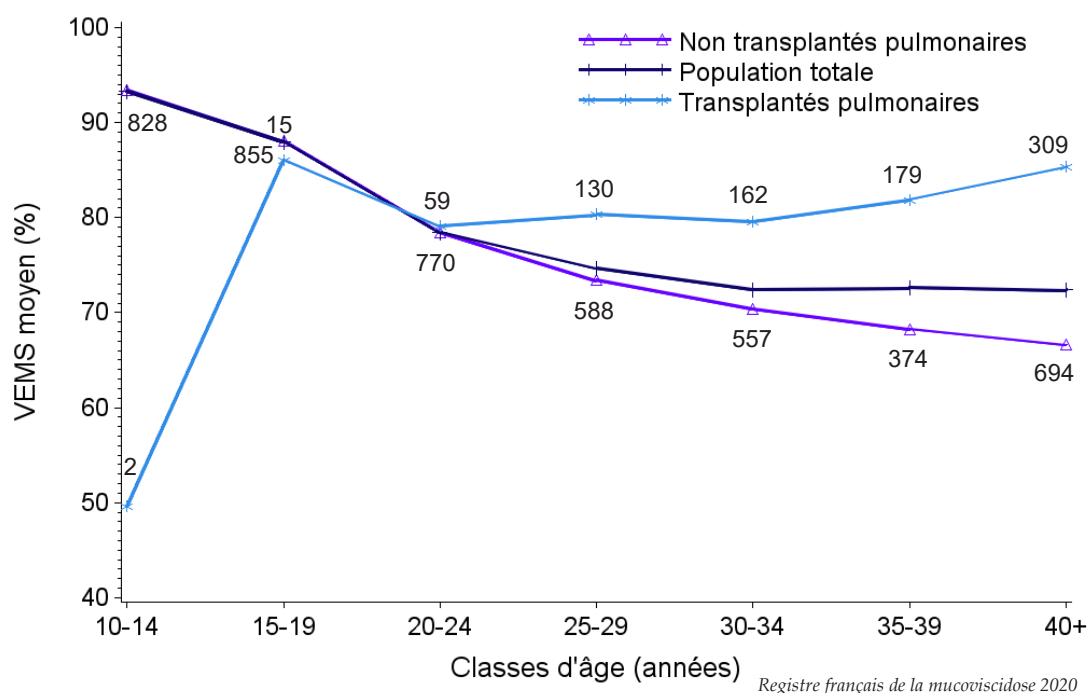
Annexe 2

■ Spirométrie et transplantation

À titre d'approfondissement, les moyennes du VEMS (%) par classe d'âge, observées en 2020, 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 ci-dessous montre que les moyennes de la population totale et des patients non transplantés sont identiques jusqu'à 20-24 ans, puisque le nombre de patients transplantés avant 20 ans est faible. Ensuite, le VEMS moyen (%) des non-transplantés accuse une baisse plus importante que celui de la population totale, l'écart atteignant plus de 5 points de pourcentage de la valeur théorique à 35-39 ans.

Figure A2.1. Moyenne du VEMS (%) chez les patients transplantés et non transplantés



Courbe « Transplantés pulmonaires » :

- les valeurs situées **au-dessus** de la courbe représentent le nombre de patients transplantés pulmonaires ayant une valeur de VEMS renseignée en 2020 et présents dans chaque classe d'âge (ex: 130 patients chez les 25-29 ans).
- Aucune transplantation pulmonaire n'a été recensée chez les patients de moins de 10 ans.

Courbe « Non transplantés pulmonaires » :

- les valeurs situées **au-dessous** de la courbe représentent le nombre de patients non transplantés pulmonaires ayant une valeur de VEMS renseignée en 2020 et présents dans chaque classe d'âge (ex: 588 patients chez les 25-29 ans).

Annexe 3 (1/2)

■ Centres participants

Tableau A3.1. Liste des CRCM

| CRCM Pédiatriques | |
|----------------------------|-----|
| Besançon | 69 |
| Bordeaux | 170 |
| Grenoble | 115 |
| Lille | 176 |
| Lyon | 261 |
| Marseille | 137 |
| Nancy | 132 |
| Nantes | 107 |
| Paris Necker | 187 |
| Paris Robert Debré | 145 |
| Paris Trousseau | 54 |
| Rennes St Brieuc | 121 |
| Saint Denis de la Réunion | 58 |
| Strasbourg | 118 |
| Toulouse | 114 |
| Tours | 125 |
| Versailles | 67 |
| CRCM Adultes | |
| Besançon | 68 |
| Bordeaux | 184 |
| Grenoble | 101 |
| Lille | 210 |
| Lyon | 409 |
| Marseille | 255 |
| Nancy | 94 |
| Nantes | 255 |
| Paris Cochin | 579 |
| Rennes | 124 |
| Strasbourg | 164 |
| Suresnes Foch | 515 |
| Toulouse | 215 |
| Tours | 89 |
| CRCM Mixtes | |
| Amiens | 109 |
| Angers-Le Mans | 134 |
| Caen | 116 |
| Clermont-Ferrand | 148 |
| Créteil | 120 |
| Dijon | 123 |
| Dunkerque | 90 |
| Giens | 191 |
| Limoges | 67 |
| Montpellier | 233 |
| Nice | 110 |
| Reims | 142 |
| Roscoff | 171 |
| Rouen | 210 |
| Saint Pierre de la Réunion | 83 |
| Vannes-Lorient | 92 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

Annexe 3 (2/2)

■ Centres participants

Tableau A3.2. Liste des centres (hors CRCM)

| Centre | Nombre de patients* |
|-----------------------------|---------------------|
| Centres Pédiatriques | |
| Brest | 1 |
| Le Havre | 17 |
| Centres Mixtes | |
| Lens | 26 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

* 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 (1/2)

Tableau A4.1. Synthèse des données

| | 2018 | 2019 | 2020 |
|--|----------|----------|--------|
| Patients vus dans l'année et centres participant au Registre | | | |
| - Patients recensés par le Registre* (nombre) : | 7183 | 7290 | 7376 |
| - Patients vus dans l'année par les centres** (nombre) : | 7075 | 7164 | 7216 |
| - Centres (nombre) : | | | |
| CRCM enfants : | 17 | 17 | 17 |
| CRCM adultes : | 14 | 14 | 14 |
| CRCM mixtes : | 16 | 16 | 16 |
| Autres centres : | 3 | 3 | 3 |
| Démographie | | | |
| - Patients de sexe masculin (%) : | 52.1 | 52.2 | 51.9 |
| - Age des patients, en année (moyenne) : | 22.9 | 23.4 | 23.9 |
| - Age des patients, en année (médiane) : | 20.9 | 21.3 | 21.9 |
| - Age des patients, en année (extrêmes) : | 0.1-86.1 | 0.1-84.6 | 0-85.6 |
| - Patients âgés de 18 ans ou plus (%) : | 57.4 | 58.5 | 59.7 |
| - Débuts de grossesses dans l'année (nombre) : | 57 | 56 | 51 |
| - Taux de conception chez les femmes âgées de 15 à 49 ans (pour 1 000) : | 29.4 | 28.2 | 24.9 |
| - Age des patientes ayant déclaré un début de grossesse, en années (moyenne) : | 29.9 | 29.8 | 29.6 |
| - Décès (nombre) : | 57 | 41 | 45 |
| - Taux brut de mortalité (pour 1 000) : | 8.0 | 5.7 | 6.2 |
| - Age des patients décédés, en années (moyenne) : | 33.6 | 34.7 | 36.5 |
| - Age des patients décédés, en années (médiane) : | 31.0 | 34.0 | 32.8 |
| Diagnostic et génétique | | | |
| - Age au diagnostic, en mois (médiane) : | 2 | 2 | 1.9 |
| - Nouveaux diagnostics dans l'année (nombre) : | 177 | 162 | 158 |
| - Age au diagnostic des nouveaux patients, en mois (médiane) : | 1.2 | 1.1 | 1.1 |
| - Age au diagnostic des nouveaux patients, en années (extrêmes) : | 0-81 | 0-76 | 0-81 |
| - Génotypes complets identifiés (%) : | 98 | 98 | 98 |
| F508del / F508del : | 40.9 | 40.9 | 41.3 |
| F508del / Autre : | 41.6 | 41.8 | 41.4 |
| Autre / Autre : | 15.5 | 15.3 | 15.4 |
| F508del / Non renseigné : | 0.4 | 0.5 | 0.5 |
| Autre / Non renseigné : | 0.6 | 0.7 | 0.8 |
| Non renseigné / Non renseigné : | 0.9 | 0.8 | 0.7 |
| Anthropométrie | | | |
| - Patients d'âge < 18 ans, Z-score de la taille (moyenne) : | -0.61 | -0.6 | -0.55 |
| Z-score du poids (moyenne) : | -0.53 | -0.54 | -0.43 |
| Spirométrie | | | |
| - patients d'âge < 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI) : | 92 | 91.7 | 92.4 |
| - patients d'âge ≥ 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI) : | 71.7 | 71.4 | 72.2 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

* 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.



Annexe 4 (2/2)

Tableau A4.1. Synthèse des données (suite)

| | 2018 | 2019 | 2020 |
|---|------|------|------|
| Microbiologie | | | |
| - Patients ayant eu au moins 1 ECBC dans l'année (%) : | 86 | 85.9 | 83.4 |
| <i>H. influenzae</i> : | 17.7 | 17 | 11.2 |
| <i>Staph. meti S</i> : | 57.7 | 59.3 | 57.9 |
| <i>Staph. meti R</i> : | 6.1 | 5.9 | 5.2 |
| <i>P. aeruginosa</i> : | 37.2 | 37.5 | 35.6 |
| <i>S. maltophilia</i> : | 10.3 | 10.4 | 9.2 |
| <i>B. cepacia</i> : | 2.1 | 2.2 | 2.1 |
| <i>Achromobacter spp.</i> : | 6.7 | 6.9 | 6.4 |
| <i>Aspergillus fumigatus</i> : | 26 | 27.8 | 23.1 |
| Morbidité et transplantation | | | |
| - ABPA | 7.1 | 7.7 | 6.7 |
| - Autre forme d'aspergillose (non ABPA) | 1.7 | 1.2 | 1.5 |
| - Fonction pancréatique exocrine anormale (%) : | 80.3 | 80 | 80.6 |
| - Reflux gastro-oesophagien traité (%) : | 27.3 | 26 | 27.1 |
| - Ostéopénie/ostéoporose (%) : | 15.1 | 14.5 | 15 |
| - Hémoptysie (%) : | 5.3 | 5.9 | 4.7 |
| - Maladie hépatique (%) : | 13.5 | 15.7 | 16.6 |
| - Diabète traité ou non par insuline ou par antidiabétique oral (%) : | 20.8 | 21.4 | 21.9 |
| - Patients porteurs d'un transplant (nombre) : | 892 | 922 | 955 |
| dont transplantés dans l'année : | 84 | 94 | 50 |
| - Patients inscrits en liste d'attente de greffe (nombre) : | 136 | 154 | 88 |
| dont inscrits dans l'année : | 88 | 100 | 30 |
| décédés dans l'année sans avoir été transplantés : | 2 | 4 | 0 |
| Prise en charge thérapeutique | | | |
| - Cures d'antibiotiques IV (%) : | 29 | 29.1 | 25.6 |
| - Oxygénothérapie (%) : | 4.9 | 4.6 | 3.9 |
| - Ventilation non invasive (%) : | 4.6 | 4.6 | 3.5 |
| - Azithromycine (ou autre macrolide) (%) : | 33.7 | 36.1 | 37.9 |
| - Antibiotiques inhalés | 37.7 | 38.9 | 37.6 |
| - Bronchodilatateurs | 59 | 59.4 | 58.3 |
| - RhDNase | 43.4 | 39.5 | 44.7 |
| - Corticoïdes | 48.7 | 47.7 | 47.8 |
| - Extraits pancréatiques (%) : | 80 | 80.3 | 80.7 |

Registre français de la mucoviscidose 2020



Annexe 5

Tableau A5.1. Synthèse des données des transplantés et des non transplantés

| | Transplantés | Non Transplantés | Registre 2020 |
|---|--------------|------------------|---------------|
| Patients vus dans l'année et centres participant au Registre | | | |
| - Patients vus dans l'année par les centres (nombre)* : | 950 | 6266 | 7216 |
| Démographie | | | |
| - Age des patients, en année (moyenne) : | 36.9 | 21.9 | 23.9 |
| - Age des patients, en année (médiane) : | 36.3 | 19.4 | 21.9 |
| - Patients âgés de 18 ans ou plus (%) : | 97.8 | 53.9 | 59.7 |
| - Débuts de grossesses dans l'année (nombre) : | 5 | 46 | 51 |
| - Décès (nombre) : | 25 | 20 | 45 |
| Diagnostic et génétique | | | |
| - Age au diagnostic, en mois (médiane) : | 5 | 1.7 | 1.9 |
| - Génotypes complets identifiés (%) : | 97.5 | 98.1 | 98 |
| F508del / F508del : | 49.1 | 40.1 | 41.3 |
| F508del / Autre : | 37.5 | 41.9 | 41.4 |
| Autre / Autre : | 10.9 | 16 | 15.4 |
| F508del / Non renseigné : | 0.7 | 0.5 | 0.5 |
| Autre / Non renseigné : | 0.6 | 0.8 | 0.8 |
| Non renseigné / Non renseigné : | 1.2 | 0.6 | 0.7 |
| Anthropométrie | | | |
| - patients d'âge < 18 ans, Z-score de la taille (moyenne) : | -1.64 | -0.54 | -0.55 |
| Z-score du poids (moyenne) : | -1.59 | -0.43 | -0.43 |
| Z-score de l'IMC (moyenne) : | -0.8 | -0.04 | -0.04 |
| - patients d'âge ≥ 18 ans, IMC (moyenne) : | 20.4 | 21.9 | 21.6 |
| Spirométrie | | | |
| - patients d'âge < 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI) : | 78.1 | 92.5 | 92.4 |
| - patients d'âge ≥ 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI) : | 78.5 | 70.4 | 72.2 |
| Morbidité | | | |
| - ABPA (%) : | 4.3 | 7 | 6.7 |
| - Autre forme d'aspergillose (non ABPA) : | 2.1 | 1.4 | 1.5 |
| - Fonction pancréatique exocrine anormale (%) : | 93.2 | 78.7 | 80.6 |
| - Reflux gastro-oesophagien traité (%) : | 55.5 | 22.8 | 27.1 |
| - Ostéopénie/ostéoporose (%) : | 39.2 | 11.3 | 15 |
| - Hémoptysie (%) : | 2.4 | 5.1 | 4.7 |
| - Maladie hépatique (%) : | 17.1 | 16.5 | 16.6 |
| - Diabète traité ou non par insuline ou par antidiabétique oral (%) : | 65.8 | 15.3 | 21.9 |
| Prise en charge thérapeutique | | | |
| - Extraits pancréatiques (%) : | 94.6 | 78.6 | 80.7 |
| - Corticoïdes oraux (%) : | 78.2 | 3.4 | 13.2 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

* La différence entre le nombre de patients transplantés page 34 (955) et le nombre de patients transplantés présenté dans ce tableau (950) s'explique par la non prise en compte des patients non-vus décédés en 2020.



Annexe 6

Tableau A6.1. Synthèse des données des formes classiques et des formes atypiques

Les formes atypiques sont celles issues du dépistage néonatal (CFSPID/CRMS) et les formes mono-symptomatiques (CFTR-RD).

| | Mucoviscidose classique | Forme atypique | Registre 2020 |
|---|-------------------------|----------------|---------------|
| Patients vus dans l'année et centres participant au Registre | | | |
| - Patients vus dans l'année par les centres (nombre)* : | 6602 | 443 | 7216 |
| Démographie | | | |
| - Age des patients, en année (moyenne) : | 23.5 | 25.1 | 23.9 |
| - Age des patients, en année (médiane) : | 21.6 | 17.4 | 21.9 |
| - Patients âgés de 18 ans ou plus (%) : | 59.6 | 47.9 | 59.7 |
| - Débuts de grossesses dans l'année (nombre) : | 47 | 2 | 51 |
| - Décès (nombre) : | 39 | 2 | 45 |
| Diagnostic et génétique | | | |
| - Age au diagnostic, en mois (médiane) : | 1.7 | 25.5 | 1.9 |
| - Génotypes complets identifiés (%) : | 98.9 | 85.8 | 98 |
| F508del / F508del : | 44.3 | 0.2 | 41.3 |
| F508del / Autre : | 40.2 | 58.9 | 41.4 |
| Autre / Autre : | 14.4 | 26.6 | 15.4 |
| F508del / Non renseigné : | 0.3 | 2.5 | 0.5 |
| Autre / Non renseigné : | 0.3 | 7 | 0.8 |
| Non renseigné / Non renseigné : | 0.4 | 4.7 | 0.7 |
| Anthropométrie | | | |
| - patients d'âge < 18 ans, Z-score de la taille (moyenne) : | -0.58 | -0.21 | -0.55 |
| Z-score du poids (moyenne) : | -0.47 | -0.04 | -0.43 |
| Z-score de l'IMC (moyenne) : | -0.07 | 0.27 | -0.04 |
| - patients d'âge ≥ 18 ans, IMC (moyenne) : | 21.4 | 23.9 | 21.6 |
| Spirométrie | | | |
| - patients d'âge < 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI) : | 91.8 | 100.7 | 92.4 |
| - patients d'âge ≥ 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI) : | 71.6 | 86.2 | 72.2 |
| Morbidité | | | |
| - ABPA (%) : | 7 | 2 | 6.7 |
| - Autre forme d'aspergillose (non ABPA) : | 1.5 | 0.9 | 1.5 |
| - Fonction pancréatique exocrine anormale (%) : | 85.7 | 11.7 | 80.6 |
| - Reflux gastro-oesophagien traité (%) : | 28.3 | 10.6 | 27.1 |
| - Ostéopénie/ostéoporose (%) : | 15.4 | 4.1 | 15 |
| - Hémoptysie (%) : | 4.8 | 1.6 | 4.7 |
| - Maladie hépatique (%) : | 17.6 | 2.7 | 16.6 |
| - Diabète traité ou non par insuline ou par antidiabétique oral (%) : | 23 | 2.9 | 21.9 |
| Prise en charge thérapeutique | | | |
| - Extraits pancréatiques (%) : | 85.6 | 14 | 80.7 |
| - Corticoïdes oraux (%) : | 13.8 | 1.6 | 13.2 |

Registre français de la mucoviscidose 2020

* Le type de diagnostic est manquant pour 171 patients.

REGISTRE FRANÇAIS DE LA MUCOVISCIDOSE

Géré par l'association Vaincre la Mucoviscidose, le Registre français de la mucoviscidose recueille chaque année des données précises auprès des centres de soins (CRCM). Cet outil épidémiologique incontournable permet d'évaluer les caractéristiques, l'état de santé et le suivi des patients atteints de mucoviscidose. Il sert également de base à de nombreuses études de recherche et facilite, entre autres, l'identification des malades pouvant participer aux études cliniques.

*En partenariat avec les professionnels
de la filière Muco-CFTR.*



vaincrelamuco.org

VAINCRE LA MUCOVISCIDOSE

Association reconnue d'utilité publique, habilitée
à recevoir des legs, des donations et des assurances-vie
181 rue de Tolbiac - 75013 Paris
Tél. : 01 40 78 91 91