

BILAN DES DONNÉES 2023

REGISTRE FRANÇAIS DE LA MUCOVISCIDOSE



VAINCRELAMUCO.ORG
MUCO-CFTR.FR

2023



VAINCRE
LA MUCOVISCIDOSE

Auteurs :

Adéline ANATO, Biostatisticienne, Vaincre la Mucoviscidose

Kadiatou KABA, Data manager, Vaincre la Mucoviscidose

Antoine BESSOU, Directeur du pôle données de Santé, Vaincre la Mucoviscidose

Membres du Comité Stratégique du Registre :

Isabelle DURIEU, Animatrice de la Filière Muco-CFTR

Pierre-Régis BURGEL, Responsable du site coordonnateur et président de la SFM

Philippe REIX, Président du conseil médical de la mucoviscidose (CMM)

Dominique GRENET, Responsable du centre constitutif de transplantation

David FIANT, Président, Vaincre la Mucoviscidose

Dominique HUBERT, Vice-Présidente, Vaincre la Mucoviscidose

Francis FAVERDIN, Vaincre la Mucoviscidose

Thomas GRAINDORGE, Vaincre la Mucoviscidose

Thierry NOUVEL, Directeur Général, Vaincre la Mucoviscidose

Nathalie SENEAL, Directrice du pôle qualité des soins et politiques de santé, Vaincre la Mucoviscidose

Paola DE CARLI, Directrice du pôle recherche, Vaincre la Mucoviscidose

Antoine BESSOU, Directeur du pôle données de Santé, 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 2023

Vaincre la Mucoviscidose

Paris, Décembre 2024

Site Internet :

<https://www.vaincrelamuco.org/registredelamuco>

<https://www.vaincrelamuco.org/vosdonneesdesante>



Synthèse et perspectives (1 / 4)

L'éditorial du bilan des données de 2018 débutait par cette note d'espoir : "il est permis d'espérer que le bilan de l'année 2018 n'aura rien à voir avec celui que nous ferons dans 5 ans."

Les indicateurs épidémiologiques de ce bilan 2023 attestent bien de l'amélioration continue de l'état de santé des malades, rendue possible par l'introduction de la trithérapie Kaftrio et la prise en charge globale au sein des CRCM et centres de transplantation. Cependant, des défis persistent, notamment pour le suivi des patients greffés et l'organisation des soins dans les CRCM face à ces changements profonds.

Un focus sur des travaux de recherche permet de mettre les chiffres en perspective. Ces recherches sont quasiment systématiquement financées par Vaincre la Mucoviscidose. Elles bénéficient des données et de l'infrastructure du registre ou de l'environnement dynamique et réactif de la plateforme de recherche clinique en mucoviscidose, pilotée et financée par l'association.

Une extension significative de l'accès à Kaftrio en 2023

Cinq ans après les premières mises à disposition en France, Kaftrio est accessible aux porteurs de la mutation F508del dès 2 ans et dès 6 ans pour les porteurs d'autres mutations. En 2023, 66,1%¹ des malades en bénéficiaient, soit plus de 5000 patients, en augmentation de plus de 15 points par rapport à 2022. Plusieurs avancées récentes ont permis cette hausse :

- L'extension du cadre de prescription compassionnelle (CPC) en juin 2023 pour les patients de 6 ans et plus non porteurs de F508del à l'initiative de l'association et du Centre National Maladies Rares (CNMR) mucoviscidose
- L'accès précoce accordé en septembre 2023 par la Haute Autorité de Santé pour les enfants de 2 à 5 ans porteurs d'au moins une mutation F508del
- 43 patients greffés étaient traités par Kaftrio en 2023, dont 18 porteurs d'un greffon pulmonaire

Q Focus sur la recherche : Une étude² financée par Vaincre la Mucoviscidose et menée par l'équipe du Pr. Burgel, basée sur les données du CPC révèle que Kaftrio pourrait bénéficier à plus de 50% des patients non porteurs de la mutation F508del. A l'heure où l'Agence Européenne des Médicaments (EMA) est saisie d'une demande d'extension de l'indication de Kaftrio aux patients non porteurs de la mutation F508del, cette étude pourrait avoir un impact majeur sur la décision de l'EMA et l'avenir de plus de 2000 patients en Europe.

Cinq années d'évolutions globalement favorables de l'état de santé des malades

Entre 2019 et 2023, la population suivie dans les CRCM a augmenté de 550 patients, passant de 7 140 à 7 688 (+7,4%)³, avec un âge moyen qui atteint désormais 25,7 ans.

¹Ce chiffre inclut tous les patients qui ont pu bénéficier de Kaftrio même dans le cadre du CPC qu'ils aient été répondeurs ou non.

²The expanded French compassionate program for elexacaftor–tezacaftor–ivacaftor use in people with cystic fibrosis without a F508del CFTR variant: a real-world study, August 2024, Pierre-Régis Burgel, [https://www.thelancet.com/journals/lanres/article/PIIS2213-2600\(24\)00208-X/abstract](https://www.thelancet.com/journals/lanres/article/PIIS2213-2600(24)00208-X/abstract)

³Il s'agit de l'évolution du nombre de patients vus dans l'année. Le nombre de patients recensés et en vie est de 7801, soit une progression par rapport à 2022 de près de 1%.

Synthèse et perspectives (2 / 4)

Un pronostic plus favorable pour les patients

Le taux de mortalité pour 1000 personnes a baissé de 6,3 en 2019 à 5,2 en 2023. L'âge médian au décès a augmenté sur cette période, atteignant 38,4 ans, bien qu'il ait légèrement reculé depuis 2022. Le nombre de greffes pulmonaires a considérablement chuté, se limitant à 8 en 2023.

Le poids des enfants s'approche désormais de la médiane nationale (z score de -0.2) reflétant un meilleur état nutritionnel. La fonction respiratoire des patients s'est nettement améliorée, le VEMS moyen a progressé de 7 points en cinq ans pour les enfants et de 8 points pour les adultes, atteignant respectivement 98,7% et 79,5% en 2023.

Q Focus sur la recherche : Les cohortes nationales de suivi en "vraie vie", financées par Vaincre la Mucoviscidose et menées par le Pr. Sermet et le Pr. Burgel, évaluent les bénéfices de Kaftrio et les éventuels effets indésirables grâce à une collecte longitudinale de données cliniques précises à partir de l'infrastructure du registre.

Un recours aux traitements en diminution

On constate sur la période 2019-2023 une réduction des cures IV d'antibiotiques, qui concernent désormais 11,4% des patients, soit près de trois fois moins qu'en 2019.

Cette tendance s'étend aux thérapeutiques respiratoires, comme les bronchodilatateurs (-16%), les antibiotiques inhalés (-45%), les macrolides (-27%) et la rhDNase (-44%) témoignant d'une possible désescalade thérapeutique. L'usage de l'oxygénothérapie a également baissé de 60% en cinq ans.

Ces résultats favorables pourraient s'expliquer par un recul des infections aux germes respiratoires tel que le *Pseudomonas aeruginosa* (37,6 % des patients en 2019 contre 22,9% en 2023). Toutefois, la diminution des sécrétions induite par la trithérapie pourrait aussi en empêcher sa détection comme en témoigne la baisse concomitante du nombre de patients ayant eu au moins un ECBC dans l'année.

Q Focus sur la recherche : Le Pr. Durieu, avec le soutien financier de l'association, conduit actuellement deux projets croisant les données du registre avec la base nationale du SNDS⁴ pour évaluer les facteurs de cette désescalade thérapeutique et le lien avec l'efficacité des modulateurs.

Des évolutions concrètes dans la vie des patients

Ce meilleur état de santé global des patients a conduit à une augmentation du nombre de début de grossesses, près de 100 par an désormais, depuis 2021, tandis que le nombre annuel se situait légèrement en dessous de 60 entre 2011 et 2019. Le nombre de débuts de grossesse semble cependant être en recul par rapport à 2022, il s'agira de vérifier si cette tendance se confirme dans le futur.

On observe également une hausse du taux de patients de 18 à 65 ans en activité professionnelle, 46,8% des femmes en 2023 contre 42,4% en 2019 et 54,8% des hommes en 2023 contre 50,6% en 2019, pourrait indiquer que l'amélioration de l'état de santé des patients a favorisé leur accès à l'activité.

Le recours à la greffe toujours en recul bien qu'indispensable

Le nombre de patients transplantés en 2023 n'est que de 12, dont 8 greffes pulmonaires, soit près de 10% du nombre annuel de greffes pratiquées avant l'arrivée de la trithérapie. Le nombre de patients inscrits en liste de greffe continue également de reculer.

⁴Le Système national de données de santé (SNDS) regroupe des informations de santé issues des données de remboursement de l'Assurance maladie, des données sur l'activité des établissements hospitaliers et sur les causes de décès.

Synthèse et perspectives (3/4)

Pour autant, la greffe notamment pulmonaire demeure l'ultime recours pour environ 10% des patients porteurs de mutations rares non répondeuses à Kaftrio ainsi que pour ceux bénéficiant de Kaftrio ou ayant déjà été transplantés mais dont l'état de santé s'est dégradé.

Mais des défis persistent

Au-delà des symptômes respiratoires

La prévalence de l'ostéoporose et du diabète, qui touchent désormais 18,9% et 22,4% des patients, a augmenté entre 2019 et 2023. La santé digestive stagne, et la santé mentale se dégrade avec un taux de dépression et d'anxiété suivie atteignant 10,8% en 2023. Le registre ne permet pas de déterminer la cause de cette hausse: dégradation de l'état de certains patients, effets indésirables neuropsychologiques ou effet d'interaction médicamenteuse liés au Kaftrio.

La fonction pancréatique demeure anormale chez 80% de patients, semblant mettre en évidence l'impact limité de la trithérapie sur les autres fonctions que respiratoires.

Q Focus sur la recherche : Une étude de l'équipe du Pr Sermet, issue de la cohorte nationale de suivi en vie réelle a mis en évidence des effets indésirables potentiels du Kaftrio : notamment des troubles du comportement et du sommeil chez les patients de 2 à 5 ans, s'atténuant pour certains d'entre eux trois mois après l'initiation du traitement. L'étude est toujours en cours pour mesurer l'impact au-delà des 3 mois.

Q Focus sur la recherche : Vaincre la Mucoviscidose, en partenariat avec la filière CFTR et un groupe de soignants a initié deux enquêtes sur les problématiques digestives : l'une auprès des patients et des parents pour mesurer l'impact de ces troubles sur leur qualité de vie et leur prise en charge ; l'autre auprès des soignants pour recueillir leur expérience et évaluer les difficultés rencontrées. Ces enquêtes contribueront en 2025 aux États généraux de la prise en charge digestive dans la mucoviscidose, afin de définir solutions et priorités de recherche avec les acteurs concernés.

L'état de santé des patients greffés mérite une attention particulière

En 2023, les patients greffés représentent 11,6% des patients, mais concentrent 70% des décès, un risque en grande partie accru par le dysfonctionnement primaire du greffon. Depuis 2021, les décès annuels parmi les patients transplantés dépassent le nombre de nouvelles greffes.

Les traitements immunosuppresseurs et les corticoïdes, nécessaires pour prévenir le rejet du greffon, peuvent entraîner des affections comme l'hypertension (41,4% des patients greffés en 2023), le diabète (69,9%) et l'ostéoporose (60,7%). Près de 8% des greffés souffrent de complications liées au diabète, avec 6% de cas de néphropathie. La toxicité des traitements immunosuppresseurs est également responsable d'insuffisance rénale terminale touchant 5,9 % des greffés.

La baisse de l'efficacité du système immunitaire pourrait favoriser l'apparition de cancers, avec 72 cas recensés chez les greffés en 2023 (8.1%), représentant deux tiers des cancers des patients atteints de mucoviscidose et la totalité des cancers cutanés.

⁵Sermet-Gaudelus I, Benaboud S, Bui S, Bihouée T, Gautier S; MODUL-CF study group. Behavioural and sleep issues after initiation of elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor in preschool-age children with cystic fibrosis. Lancet. 2024 Jul 13;404(10448):117-120. doi: 10.1016/S0140-6736(24)01134-6. Epub 2024 Jun 28. PMID: 38950554.

Synthèse et perspectives (4/4)

Les pathologies ORL, comme les polypes nasaux (21,8%), les sinusites (21,6%), et les troubles auditifs (24,9%) sont également plus fréquentes chez les patients greffés.

L'ensemble de ces complications pèse lourdement sur la qualité de vie: le taux de dépression et d'anxiété suivie est de 27%, 26% des hommes et femmes adultes greffés pulmonaires sont sans activité professionnelle.

Q Focus sur la recherche : Dans ce cadre, le consortium PLUTO (Prédiction des Résultats de la Transplantation Pulmonaire), constitué à l'initiative de Vaincre la Mucoviscidose et en partenariat avec l'association Grégory Lemarchal, piloté par le Pr. Roux, a pour mission de prévenir et traiter le rejet du greffon pulmonaire et d'optimiser la prise en charge des patients en construisant un véritable registre national de transplantation pulmonaire.

L'organisation des soins dans les CRCM est impactée

On observe un écart croissant dans la fréquence des visites entre les patients pédiatriques et adultes. La file active adulte a augmenté de 18% au cours des cinq dernières années, tandis que celle pédiatrique a diminué de 7 % sur la même période. Parmi les patients de 0 à 19 ans, 77,8% ont réalisé au moins quatre visites en 2023, contre 59,4% pour les patients de 20 ans et plus.

Au total, 60 % des patients ont bénéficié des quatre visites annuelles recommandées, en diminution par rapport à 2022 (67%) et 2019 (74%). Diminution pouvant s'expliquer par une augmentation de la file active et l'amélioration de la santé des patients.

Parallèlement, les parcours de soins s'adaptent, avec une augmentation des hospitalisations de jour (HDJ), qui concernaient 85,6% des patients en 2019 contre 90,3% en 2023, tandis que les patients avec au moins une hospitalisation complète sont passés de 27% à 15,4% entre 2019 et 2023.

Q Focus sur la recherche : Le projet de recherche HORIZON, placé sous l'égide du Conseil Médical de la Mucoviscidose et piloté par le Pr. Philippe Reix, vise à concevoir un nouveau modèle de parcours et d'organisation des soins à l'ère des évolutions rapides induites par les modulateurs de CFTR. Pour cela, une extraction de données du registre est réalisée en complément d'enquêtes qualitatives, quantitatives et de démarches participatives de co-construction.

Le registre doit poursuivre son évolution pour favoriser les projets de recherche

Ces données descriptives issues du registre français de la mucoviscidose fournissent un panorama essentiel de la santé des patients. Cependant, des recherches ciblées comme celles évoquées dans cette synthèse, sont nécessaires pour valider les hypothèses et tendances observées. La transformation en cours du registre en entrepôt de données de santé, garantissant sa pérennité, va désormais faciliter et encourager les projets s'appuyant sur ces données.

Antoine Bessou

Responsable du Registre

Thierry Nouvel

Directeur général



Sommaire

La mucoviscidose	6
Le Registre français de la mucoviscidose	7
1. Démographie	8
2. Mortalité	12
3. Grossesses - Paternités	14
4. Diagnostic	16
5. Anthropométrie	22
6. Spirométrie	25
7. Microbiologie	27
8. Éléments de morbidité	31
9. Transplantations et chirurgies	35
10. Consultations et hospitalisations	37
11. Prise en charge thérapeutique	38
12. Données sociales	44
Annexe 1 - Compléments sur l'analyse de survie	46
Annexe 2 - Spirométrie et transplantation	47
Annexe 3 - Centres participants	48
Annexe 4 - Synthèse des données	50
Annexe 5 - Synthèse des données des transplantés et des non transplantés	52
Annexe 6 - Synthèse des données des formes classiques et des formes atypiques	53

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 œuvré 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.

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 2023.

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.

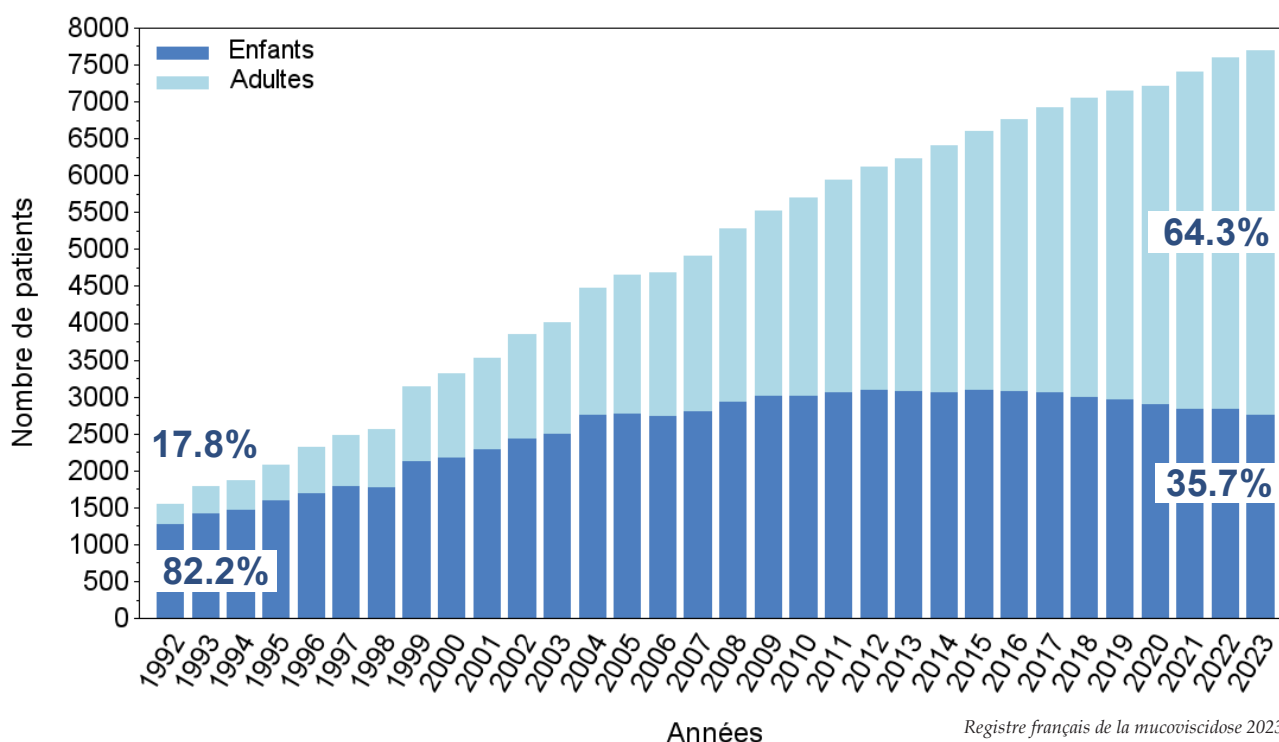
Dans le cadre d'un partenariat avec les Hospices Civils de Lyon (HCL), les données du Registre ont été chaînées avec celles de l'Assurance Maladie (Système National des Données de Santé). L'objectif étant de réaliser des analyses plus poussées grâce à des données plus riches.



1. Démographie

■ Caractéristiques de la population

Figure 1.1. Evolution du nombre de patients depuis 1992



Registre français de la mucoviscidose 2023

Tableau 1.1. Évolution annuelle des principaux indicateurs

Indicateurs	Années d'enquête											
	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	
Patients recensés*	6239	6417	6617	6772	7060	7163	7270	7367	7512	7728	7801	
Patients vus dans l'année**	6228	6403	6606	6764	6918	7054	7143	7203	7411	7598	7688	
Enfants	3077	3061	3085	3070	3052	3002	2956	2897	2834	2834	2746	
- dont greffés pulmonaires	23	24	21	20	17	13	14	15	8	7	4	
Adultes	3151	3342	3521	3694	3866	4052	4187	4306	4577	4764	4942	
- dont greffés pulmonaires	598	649	695	764	818	854	882	911	913	884	847	
+ de 40 ans	508	584	668	757	823	907	984	1054	1218	1323	1408	
- dont greffés pulmonaires	128	164	189	221	251	280	309	336	367	384	392	
Hommes	3221	3314	3437	3542	3614	3679	3733	3748	3850	3982	4021	
Femmes	3007	3089	3169	3222	3304	3375	3410	3455	3561	3616	3667	
Age moyen (années)	20.1	20.7	21.2	21.8	22.3	22.9	23.4	23.9	24.8	25.2	25.7	
Age médian (années)	18.2	18.9	19.3	19.9	20.3	20.9	21.3	21.9	22.8	23.4	24.1	
Age minimum (années)	0.1	0	0	0.1	0.1	0.1	0.1	0.1	0	0	0.1	
Age maximum (années)	82.5	82.8	83.2	84.1	85.1	86.1	84.6	85.6	86.6	87.6	88	

*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 (27 patients en 2023) ou éliminé ont été retirés des analyses.

Registre français de la mucoviscidose 2023

1. Démographie

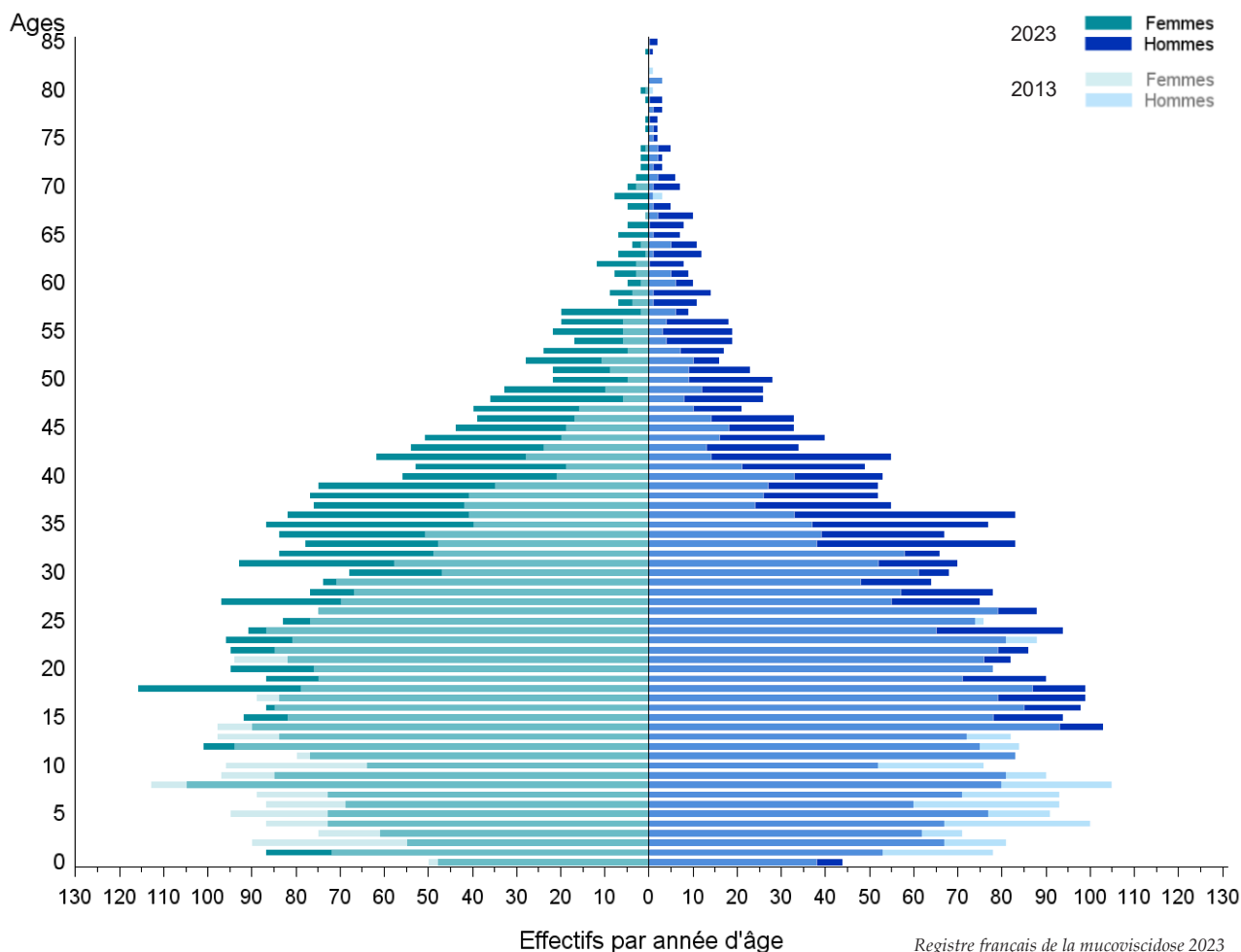
■ Caractéristiques de la population

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

Caractéristiques	2021		2022		2023	
	Hommes	Femmes	Hommes	Femmes	Hommes	Femmes
Patients vus dans l'année	3850	3561	3982	3616	4021	3667
Enfants	1441	1393	1464	1370	1408	1338
Adultes	2409	2168	2518	2246	2613	2329
Age moyen (années)	24.8	24.8	25.2	25.2	25.8	25.7
Age médian (années)	23.3	22.5	23.6	23.1	24.4	23.7

Registre français de la mucoviscidose 2023

Figure 1.2. Pyramide des âges



Le nombre de nouveau-nés de 2023 (patients âgés de moins de 1 an) est légèrement sous-estimé car il ne tient pas compte des enfants nés en 2023 et vus pour la première fois dans un CRCM en 2024.

1. Démographie

■ Localisation par type de centre

Tableau 1.3. Répartition et caractéristiques des patients par type de centre

Types de centres	Nb	Caractéristiques des patients			Age des patients (années)				
		Nb (a)	%	Nb moyen par centre	Min	Max*	Moyen	Médiane	Inter-quartile
CRCM									
CRCM Pédiatriques	17	2087	27.15	122.8	0.11	67.90	11.1	11.28	9.69
CRCM Adultes	14	3347	43.53	239.1	18.03	87.95	36.1	34.43	15.74
CRCM Mixtes	16	2227	28.97	139.2	0.06	86.63	24.1	21.48	21.79
<i>Sous-total</i>	47	7661	99.65	163	0.06	87.95	25.79	24.13	22.76
Autres centres									
Centres Pédiatriques	1	9 (b)	0.12	9.0	9.72	18.18	13	12.00	4.87
Centres Mixtes	1	18	0.23	18.0	4.91	17.06	13.1	13.10	4.10
<i>Sous-total</i>	2	27	0.35	13.5	4.91	18.18	13.1	12.84	4.45
Tous centres	49	7688	100	156.9	0.06	87.95	25.75	24.06	22.77

Registre français de la mucoviscidose 2023

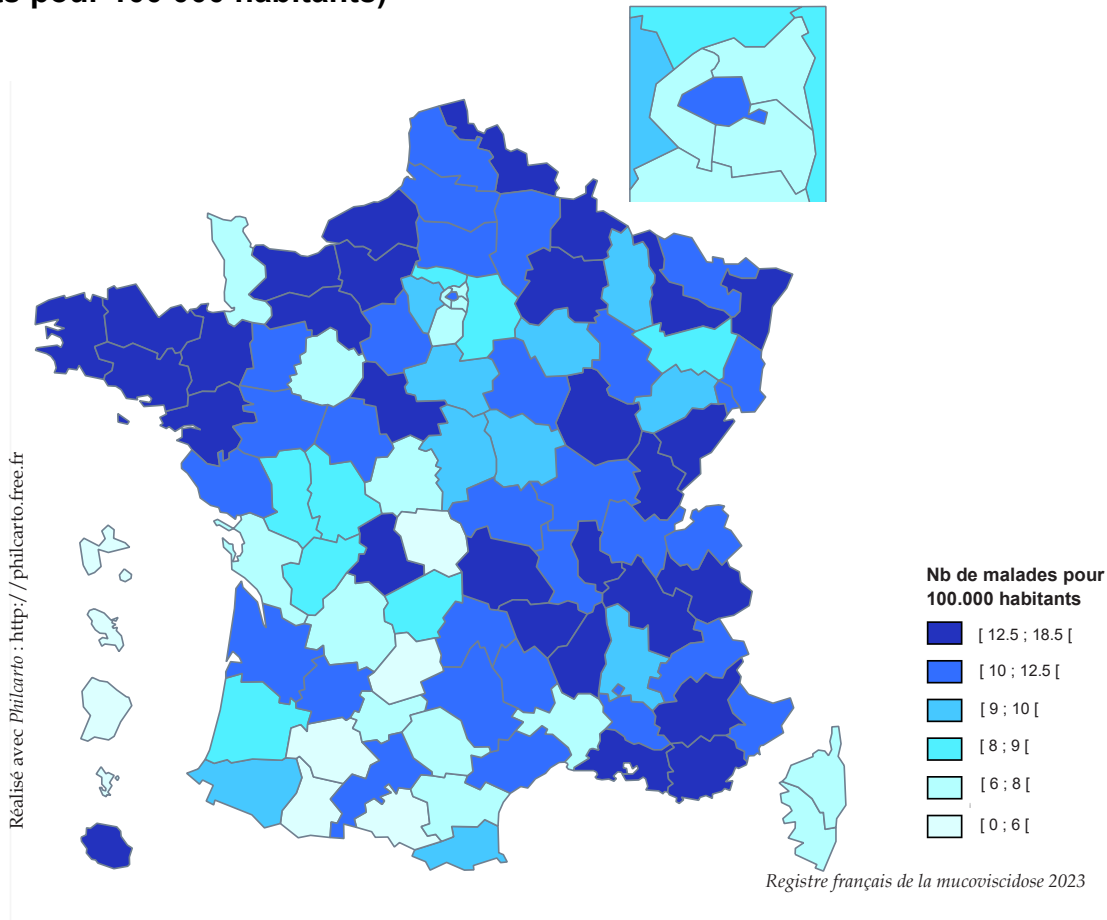
Notes : (a) Les patients vus en cours d'année dans au moins deux centres ont fait l'objet d'un traitement spécifique : un patient entrant dans cette catégorie n'a été compté qu'une seule fois et affecté au centre principal (celui qui a suivi le patient le plus régulièrement).
(b) Dont 2 patients vus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

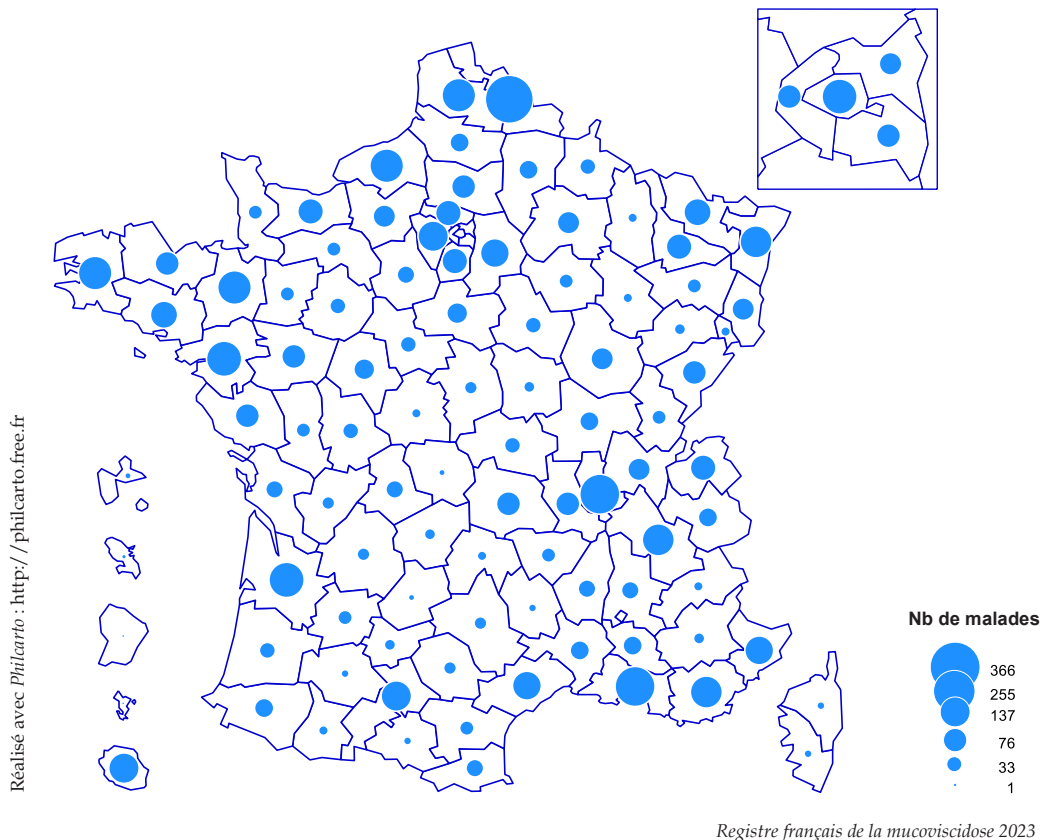
1. Démographie

■ Localisation géographique

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



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



2. Mortalité

■ Caractéristiques

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

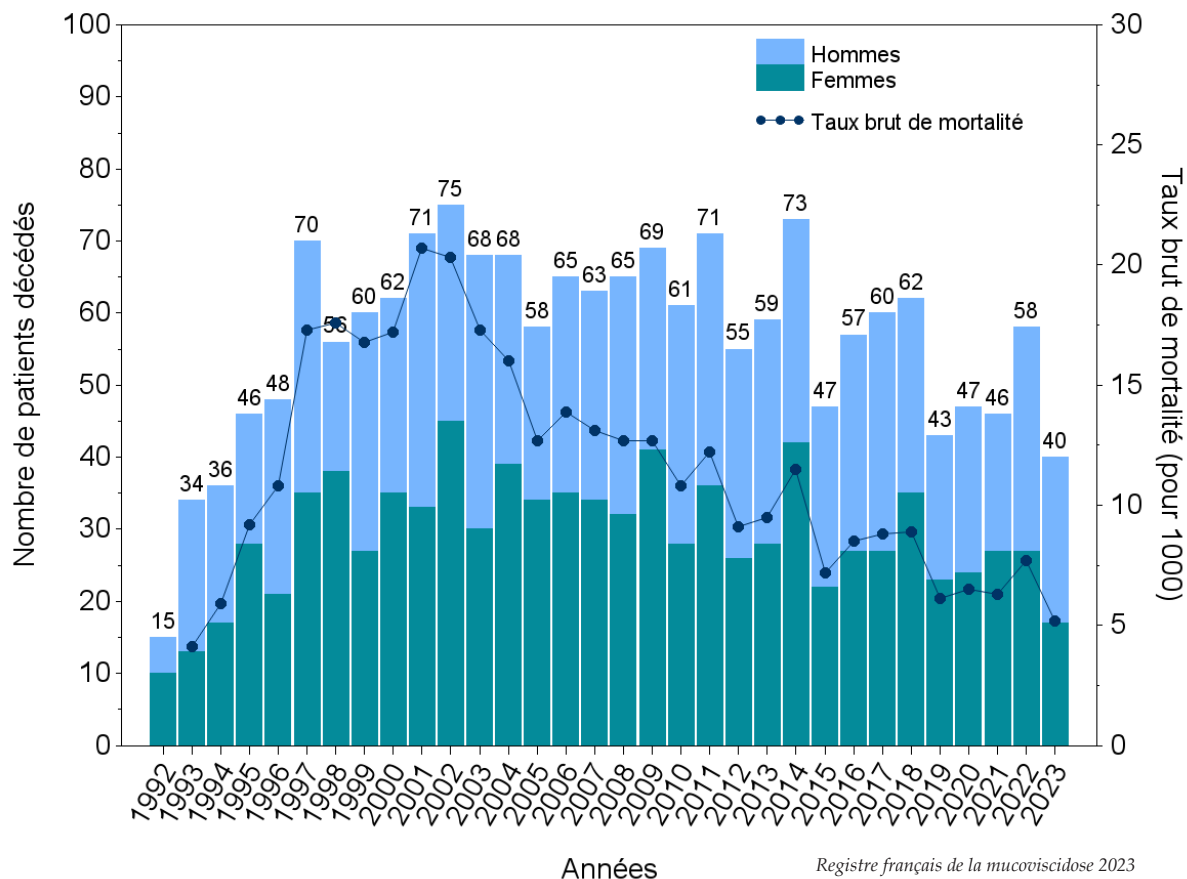


Tableau 2.1. Caractéristiques des patients décédés

Indicateurs	Années d'enquête											
	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	
Nombre de décédés	59	73	47	57	60	62	43	47	46	58	40*	
- dont patients porteurs d'un transplant	31	41	25	38	36	37	22	26	33	42	28	
- part des transplantés dans les décès (%)	52.5	56.2	53.2	66.7	60.0	59.7	51.2	55.2	71.7	72.4	70.0	
Taux brut de mortalité (pour 1000)	9.5	11.5	7.2	8.5	8.8	8.9	6.1	6.5	6.3	7.7	5.2	
Age moyen (années)	35.6	29.5	35.5	32.4	35.8	34.8	35.6	37.0	42.5	43.5	39.6	
Age médian (années)	32.2	27.4	32.5	28.2	33.8	31.7	35.9	33.0	39.1	40.8	38.4	
Age minimum (années)	1.1	0.1	9.0	1.6	6.0	7.3	0.4	0.3	12.8	0.4	1.7	
Age maximum (années)	82.5	71.2	83.2	81.7	74.3	80.9	65.9	85.8	82.2	82.2	77.2	

Registre français de la mucoviscidose 2023

*Parmi ces patients, 9 n'ont pas été vus en 2023.

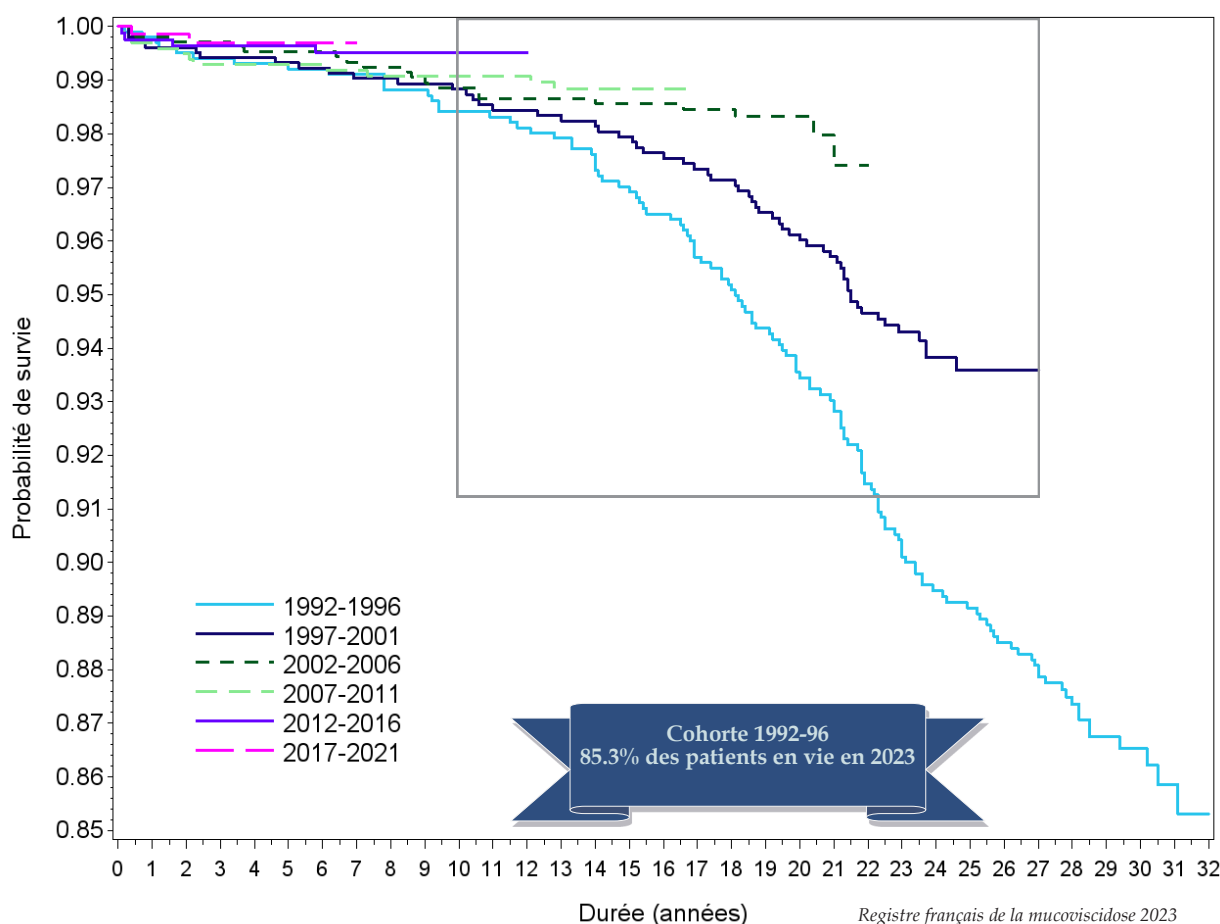
2. Mortalité

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 six 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 2023, cette cohorte a pu être suivie pendant 32 ans au maximum) : 1018 patients, chez lesquels sont survenus 130 décès
- naissances de 1997 à 2001 (27 ans de suivi au maximum) : 1039 patients, 60 décès
- naissances de 2002 à 2006 (22 ans de suivi au maximum) : 1082 patients, 19 décès
- naissances de 2007 à 2011 (17 ans de suivi au maximum) : 990 patients, 11 décès
- naissances de 2012 à 2016 (12 ans de suivi au maximum) : 836 patients, 4 décès
- naissances de 2017 à 2021 (7 ans de suivi au maximum) : 691 patients, 2 décès

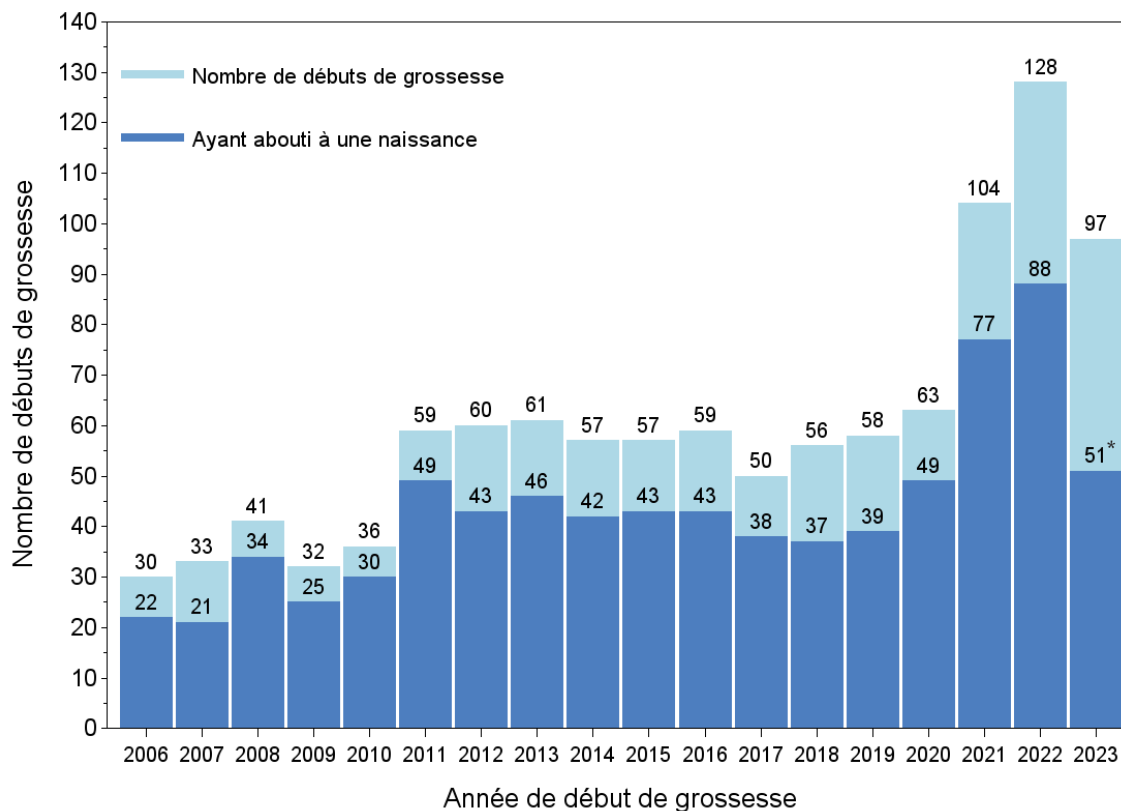


L'analyse des deux cohortes les plus anciennes (1992-1996 et 1997-2001) montre une différence de survie à partir de l'âge de 8 ans. Cette différence est statistiquement significative (test du Log-Rank = 13.65 avec $p = 0.0002$).

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 2023

* Certaines issues de grossesses n'étaient pas connues au moment du recueil des données. Les chiffres donnés pour 2023 sont donc présentés à titre informatif et ne doivent pas être considérés comme définitifs.

Tableau 3.1. Caractéristiques des débuts de grossesse

Caractéristiques	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Nombre de débuts de grossesse	61	57	57	59	50	56	58	63	104	128	97
Taux de conception chez les femmes âgées de 15 à 49 ans (pour 1000)	37.9	33.8	32.3	32.3	26.6	29	29.4	30.9	48.7	57.8	42.8
Age moyen au 31/12 de l'année de début de la grossesse	28.5	28.6	30.7	28.2	29.9	29.9	29.9	29.4	31.1	30.1	30.6
Nombre de patientes transplantées pulmonaires ayant un début de la grossesse	4	1	3	4	4	10	11	4	8	8	3

Registre français de la mucoviscidose 2023

3. Grossesses – Paternités

Tableau 3.2. Paternités

Caractéristiques	N	Proportion (%)
Nombre de paternités, dont :	28	
- Greffés pulmonaires	3	10.7
- Paternité naturelle	4	14.3
- Aide médicale à la procréation, dont	22	78.6
+ ICSI + FIV	20	90.9
+ Insémination artificielle avec donneur	1	4.5

Registre français de la mucoviscidose 2023

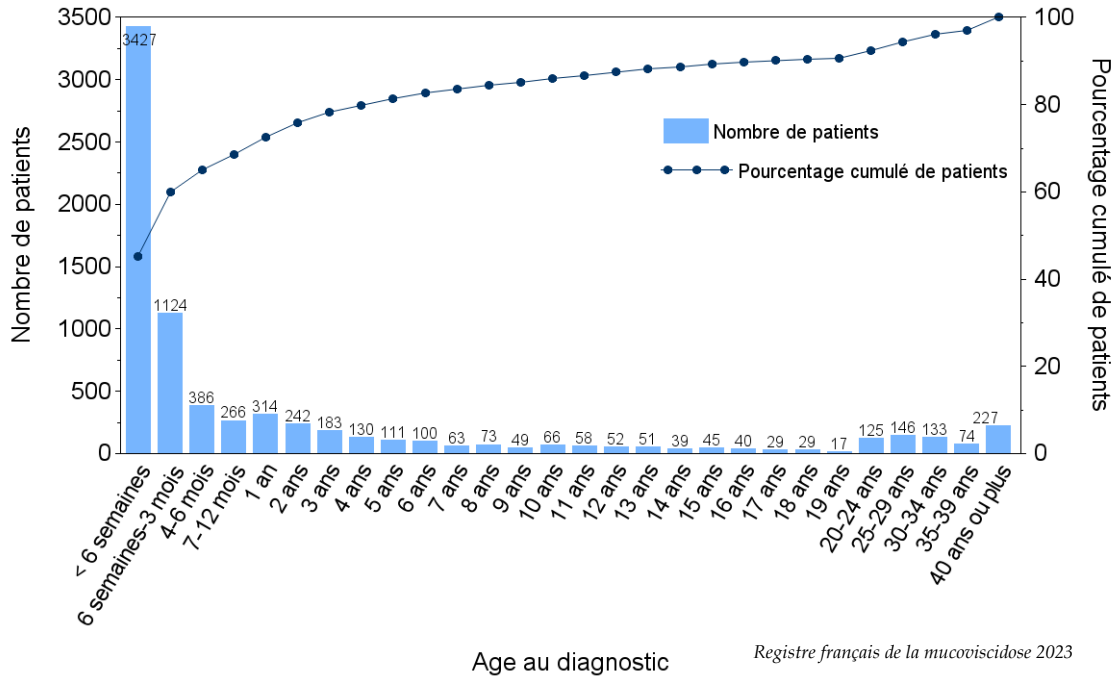
Note : la précision sur l'aide médicale à la procréation est manquante pour 1 patient.

4. Diagnostic

■ Principales caractéristiques

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

N = 7599 (effectif des patients pour lesquels l'âge au diagnostic est connu).



Registre français de la mucoviscidose 2023

4. Diagnostic

■ Principales caractéristiques

Tableau 4.1. Caractéristiques du diagnostic

Caractéristiques	2023
ENSEMBLE DES PATIENTS	
Patients dont l'âge au diagnostic est connu	7599 (98.8 %)
Age au diagnostic	
- Age médian (mois)	1.9
- Age moyen (années)	5.0
- Age minimum (années)	0
- Age maximum (années)	81
NOUVEAUX PATIENTS	
Effectif	
Nouveaux patients - N (%)	157 (2.0 %)
- dont patients nés dans l'année - N	91
Age au diagnostic	
- Age médian (mois)	1.5
- Age moyen (années)	9.6
- Age minimum (années)	0
- Age maximum (années)	80
Contexte du diagnostic	
1. Nouveaux patients hypertrypsinémiques issus du dépistage néonatal (DNN)	105
- dont Diagnostic anténatal - N (%)	12 (11.4 %)
- dont Ileus méconial (IM) - N (%)	7 (6.7 %)
2. Diagnostic hors DNN	52
- dont IM - N (%)	1 (1.9 %)
- dont Symptômes autres qu'IM - N (%)	51 (98.1 %)
- Age moyen au diagnostic (années)	28.3

Registre français de la mucoviscidose 2023

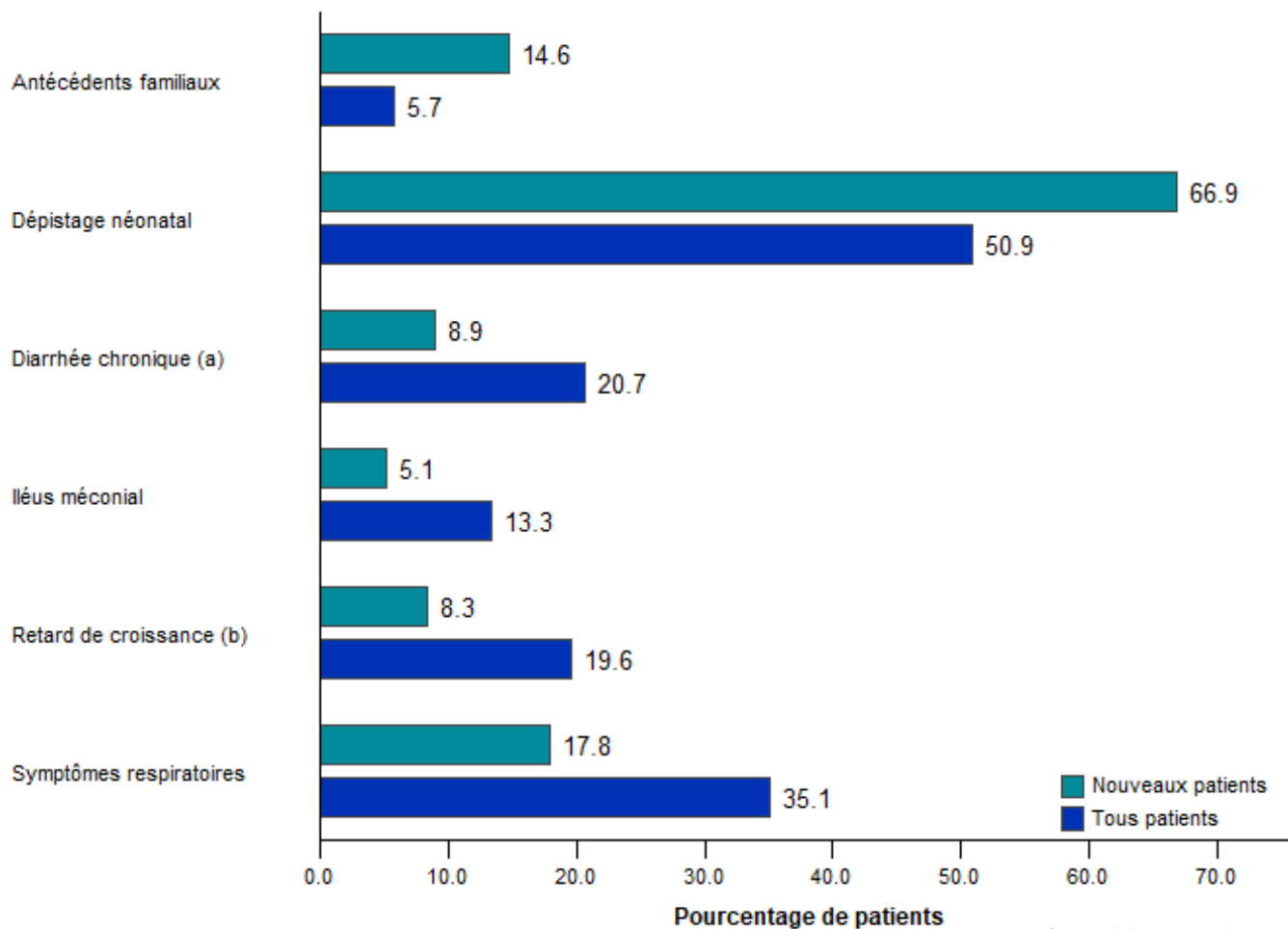
Parmi les 157 nouveaux patients, 91 étaient des nouveau-nés de 2023. De par la méthode utilisée pour réaliser ce rapport (patients vus en 2023 dans un centre de soins), les nouveau-nés de 2023 vus pour la première fois en 2024 n'ont pas été inclus. À titre indicatif, 17 nouveau-nés de 2022 ont eu un diagnostic de mucoviscidose par dépistage néonatal établi en 2023 ; dans la pyramide des âges de 2022 l'effectif des patients âgés de 0 an qui était de 120 aurait donc pu s'élever à $120+17 = 137$.

Le nombre de diagnostics issus du DNN (105) 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)



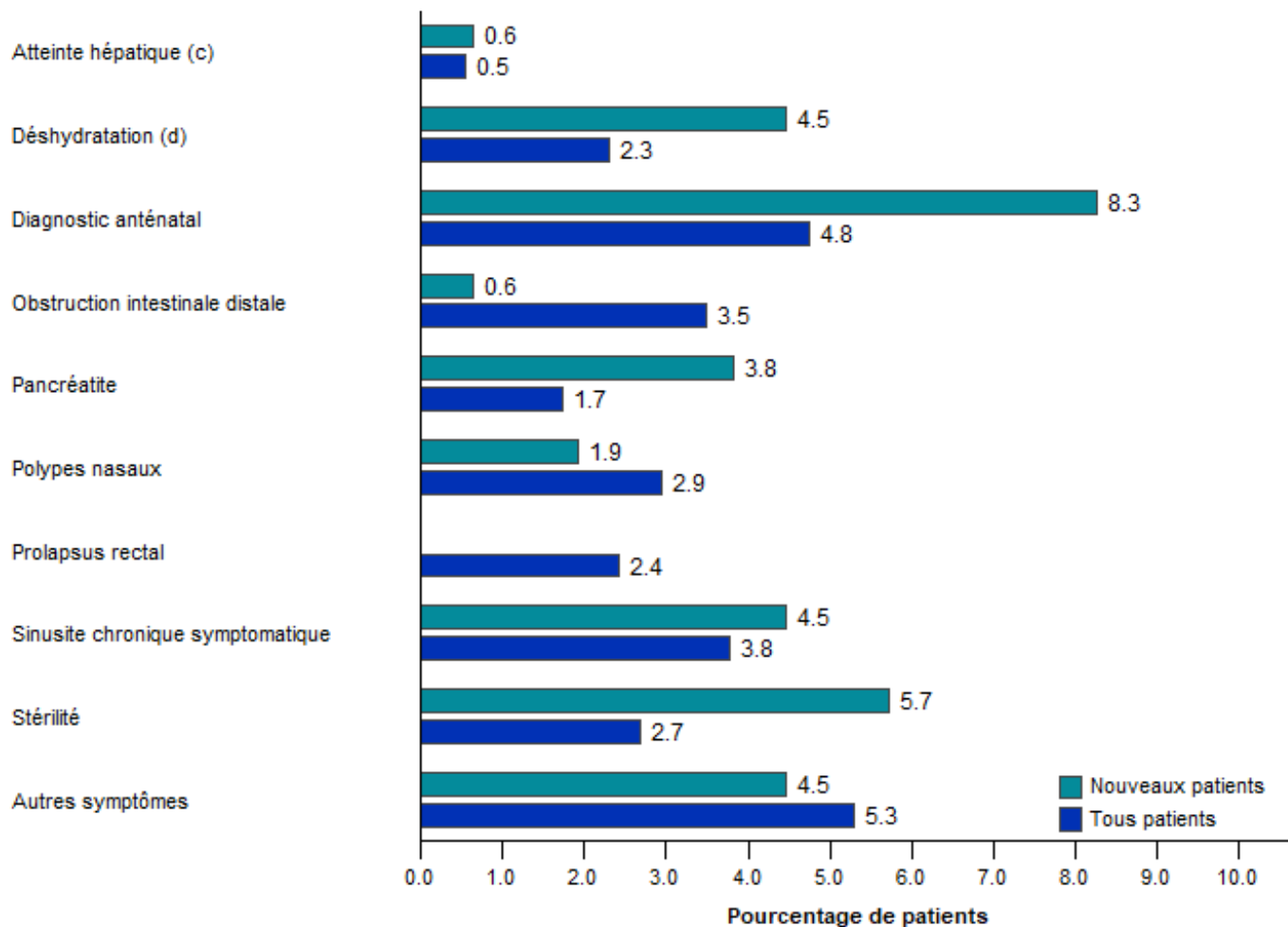
(a) Diarrhée chronique / stéatorrhée / malabsorption

(b) Retard de croissance / malnutrition

4. Diagnostic

■ Circonstances du diagnostic

Figure 4.3. Circonstances du diagnostic (les moins fréquentes)



Registre français de la mucoviscidose 2023

(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	6378	83.0
G542X	421	5.5
N1303K	311	4.0
2789+5G>A	198	2.6
1717-1G>A	164	2.1
R117H	138	1.8
G551D	133	1.7
R553X	124	1.6
L206W	122	1.6
W1282X	116	1.5
3849+10kbC>T	112	1.5
D1152H	100	1.3
I507del	94	1.2
711+1G>T	89	1.2
3272-26A>G	88	1.1
Y122X	79	1.0
2183AA>G	77	1.0
R347P	74	1.0
3120+1G>A	66	0.9
R334W	64	0.8
R1162X	58	0.8
G85E	56	0.7
R347H	54	0.7
A455E	53	0.7
Y1092X	53	0.7
1078delT	48	0.6
3659delC	47	0.6
S945L	46	0.6
394delTT	37	0.5
R1066C	36	0.5
1811+1.6kbA>G	35	0.5
E60X	34	0.4
W846X	34	0.4
621+1G>T	33	0.4
1677delTA	31	0.4
E585X	28	0.4
L997F	28	0.4
Q220X	25	0.3
S1251N	24	0.3
G576A	23	0.3

Registre français de la mucoviscidose 2023

* 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	3098	40.3	24.2	23.6	69.1
F508del / Autre	3244	42.2	26.6	24.5	84.2
Autre / Autre	1228	16.0	26.1	23.1	88.0
Sous Total (génotypes renseignés)	7570	98.5	25.5	23.9	88.0
F508del / Non renseigné	36	0.5	33.5	33.0	81.5
Autre / Non renseigné	45	0.6	43.5	40.1	81.8
Non renseigné / Non renseigné	37	0.5	38.3	39.3	78.3
Sous Total (génotypes incomplets/non renseignés)	118	1.5	38.8	38.5	81.8
Total	7688	100			

Registre français de la mucoviscidose 2023

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

	Patients		Age (années)		
	Nombre	%	Moyen	Médian	Max
Au moins une mutation gating	207	2.7	27.2	24.4	73.0
Au moins une mutation non-sens	1198	15.6	24.2	22.4	81.8

Registre français de la mucoviscidose 2023

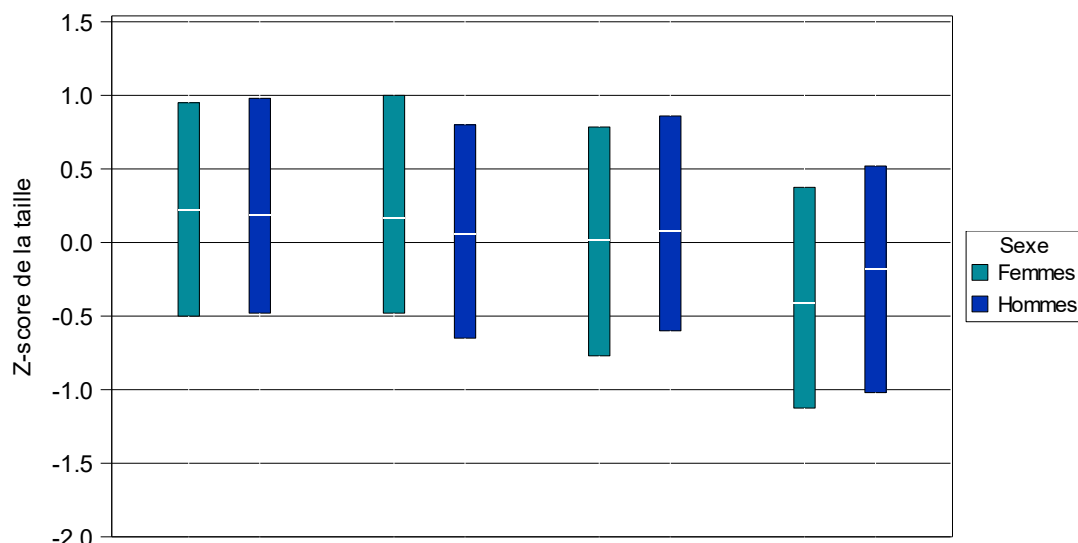
Les mutations gating sont des mutations n'empêchant pas la protéine CFTR de se fixer à la membrane cellulaire mais altérant la régulation du canal chlorure.

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

5. Anthropométrie - hors patients greffés pulmonaires

Taille et poids chez les enfants

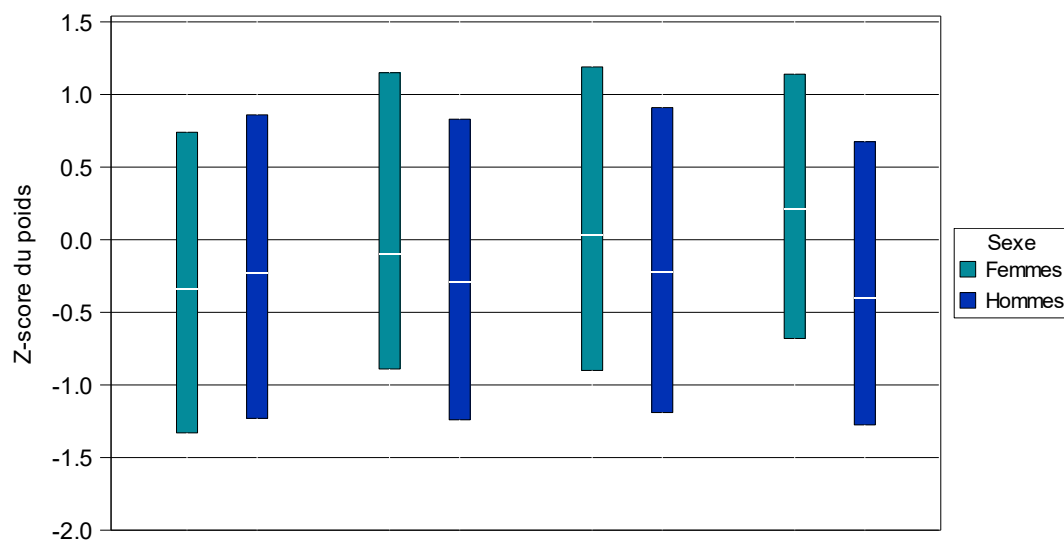
Figure 5.1. Z-score de la taille** chez les enfants, par classe d'âge selon le sexe



Classes d'âge (années)		00-04	05-09	10-14	15-19	Total
Moyenne	Femmes	0.25	0.23	-0.03	-0.41	-0.03
	Hommes	0.23	0.10	0.11	-0.29	0.01
Médiane	Femmes	0.22	0.17	0.02	-0.41	-0.04
	Hommes	0.19	0.06	0.08	-0.18	0.00

Registre français de la mucoviscidose 2023

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	15-19	Total
Moyenne	Femmes	-0.20	0.13	0.22	0.25	0.13
	Hommes	-0.12	-0.19	-0.04	-0.24	-0.15
Médiane	Femmes	-0.34	-0.10	0.03	0.21	-0.01
	Hommes	-0.23	-0.29	-0.22	-0.40	-0.27

Registre français de la mucoviscidose 2023

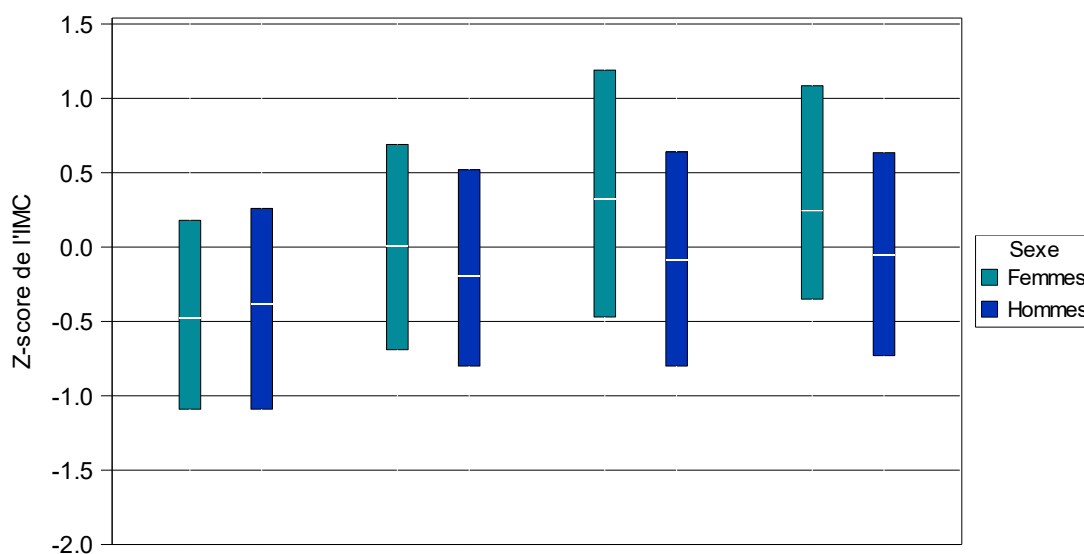
**Voir note explicative page suivante

Les tableaux récapitulatifs sur l'ensemble des patients (y compris les greffés) sont en annexe 2.

5. Anthropométrie – hors patients greffés pulmonaires

■ 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	15-19	Total
Moyenne	Femmes	-0.44	0.08	0.41	0.39	0.16
	Hommes	-0.33	-0.05	0.09	0.04	-0.05
Médiane	Femmes	-0.48	0.01	0.32	0.25	0.06
	Hommes	-0.38	-0.20	-0.09	-0.06	-0.18
Z-score de l'IMC >=0 (%)	Femmes	33.3	52.3	60.5	60.7	53.5
	Hommes	34.8	45.7	47.8	48.7	44.9

Registre français de la mucoviscidose 2023

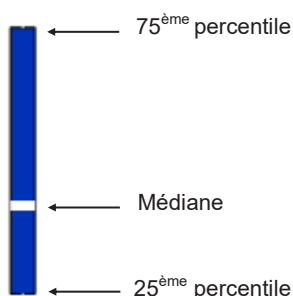
Le Z-score correspond à la variable anthropométrique centrée et réduite ($Z = \frac{\text{mesure} - \text{moyenne}}{\text{écart-type}}$), ajustée sur le sexe et l'âge, la moyenne et l'écart-type étant issus ici de la population française de référence de même sexe et âge que le sujet. Cet indice caractérise 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).

Note explicative des figures pages 22 à 25

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.

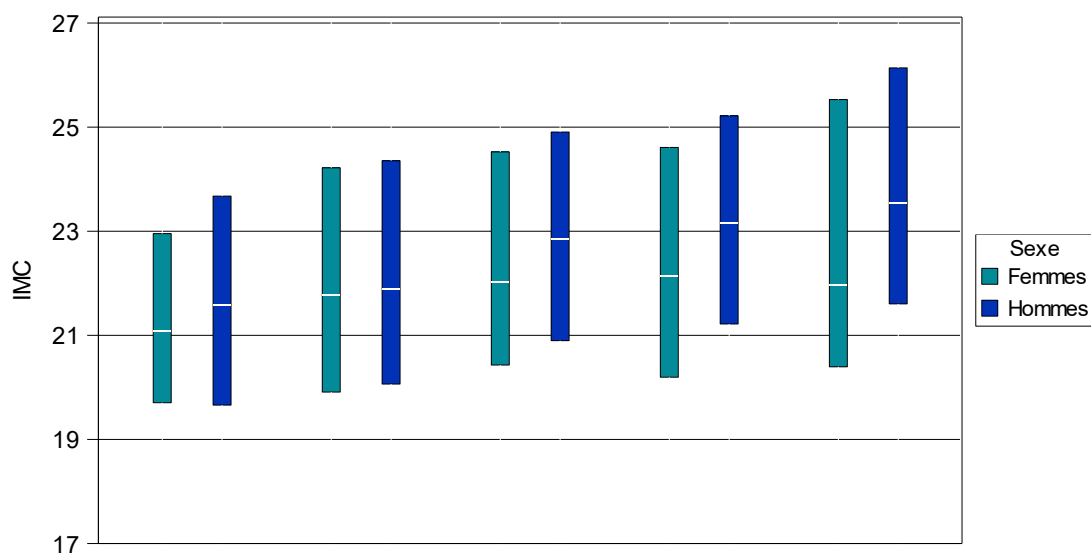


Les tableaux récapitulatifs sur l'ensemble des patients (y compris les greffés) sont en annexe 2.

5. Anthropométrie – hors patients greffés pulmonaires

■ Indice de corpulence (IMC) chez les adultes

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

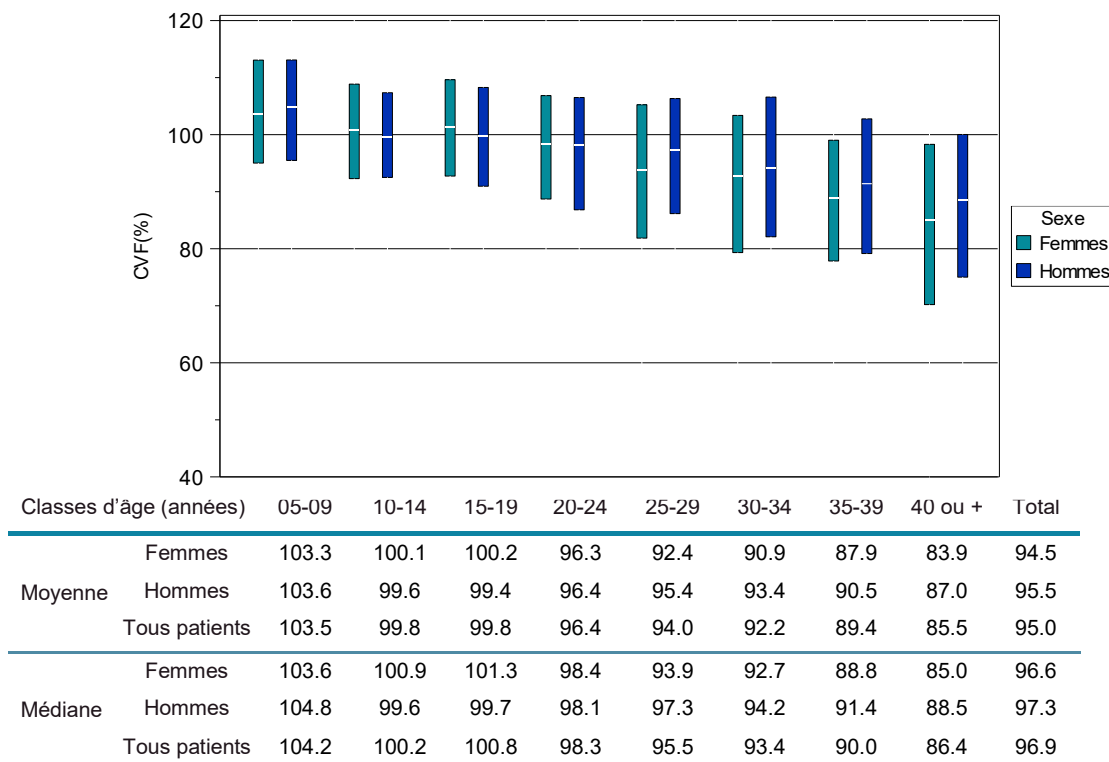


Classes d'âge (années)		20-24	25-29	30-34	35-39	40 ou +	Total
Moyenne	Femmes	21.59	22.48	22.68	23.05	23.44	22.64
	Hommes	21.97	22.46	23.32	23.45	24.11	23.08
Médiane	Femmes	21.08	21.78	22.03	22.14	21.96	21.76
	Hommes	21.58	21.88	22.86	23.16	23.54	22.60
IMC ≥ 22 (%)	Femmes	34.3	46.6	50.5	51.3	49.4	45.8
IMC ≥ 23 (%)	Hommes	31.0	37.2	48.1	51.4	57.6	45.2
IMC < 18.5 (%)	Femmes	11.3	9.9	9.5	8.5	6.7	9.1
	Hommes	12.3	9.2	4.7	4.8	2.7	6.8

Registre français de la mucoviscidose 2023

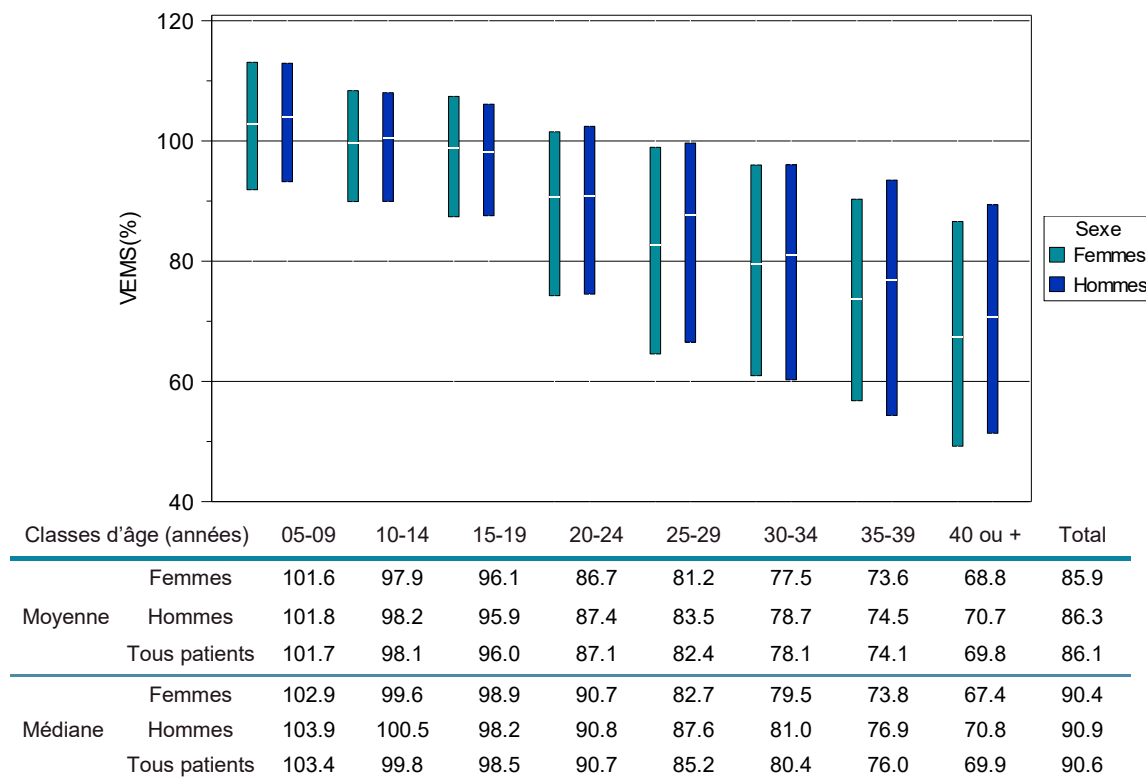
6. Spirométrie

Figure 6.1. CVF (%)*, par classe d'âge selon le sexe - hors patients greffés pulmonaires



Registre français de la mucoviscidose 2023

Figure 6.2. VEMS (%)*, par classe d'âge selon le sexe - hors patients greffés pulmonaires



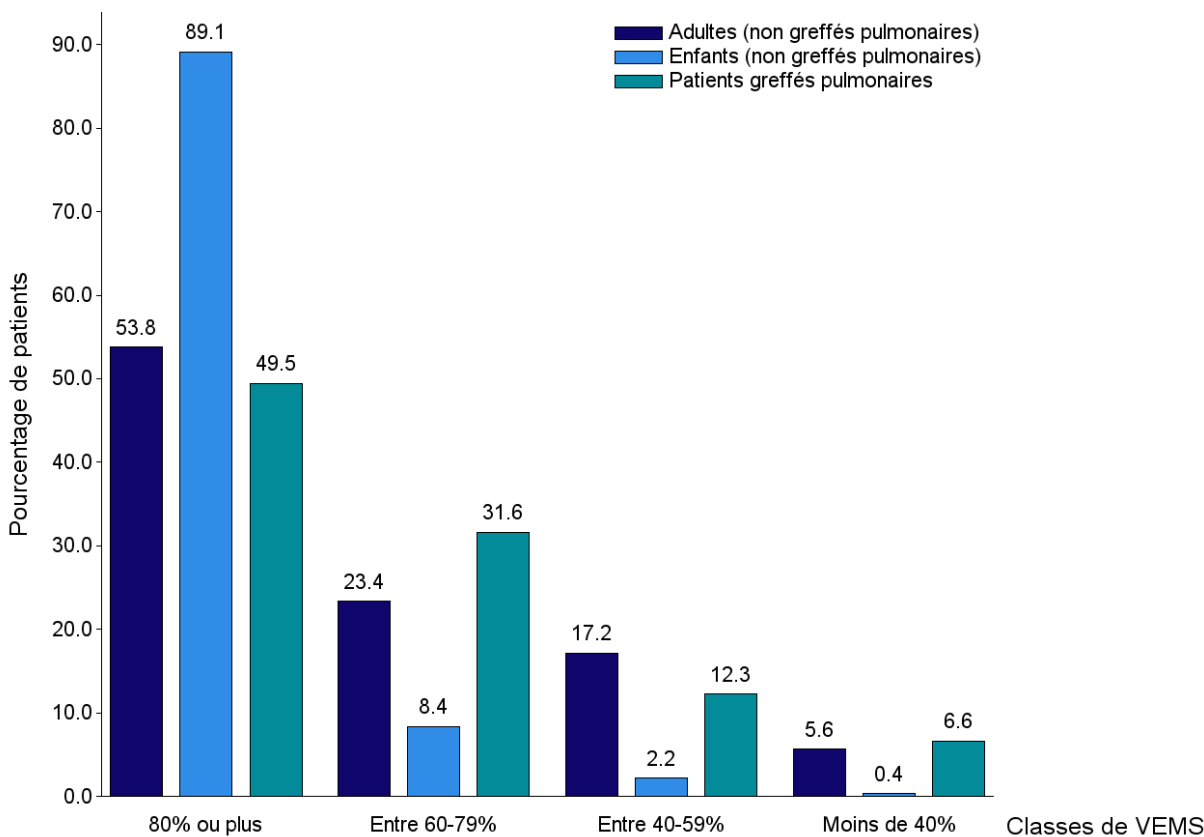
Registre français de la mucoviscidose 2023

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).

6. Spirométrie

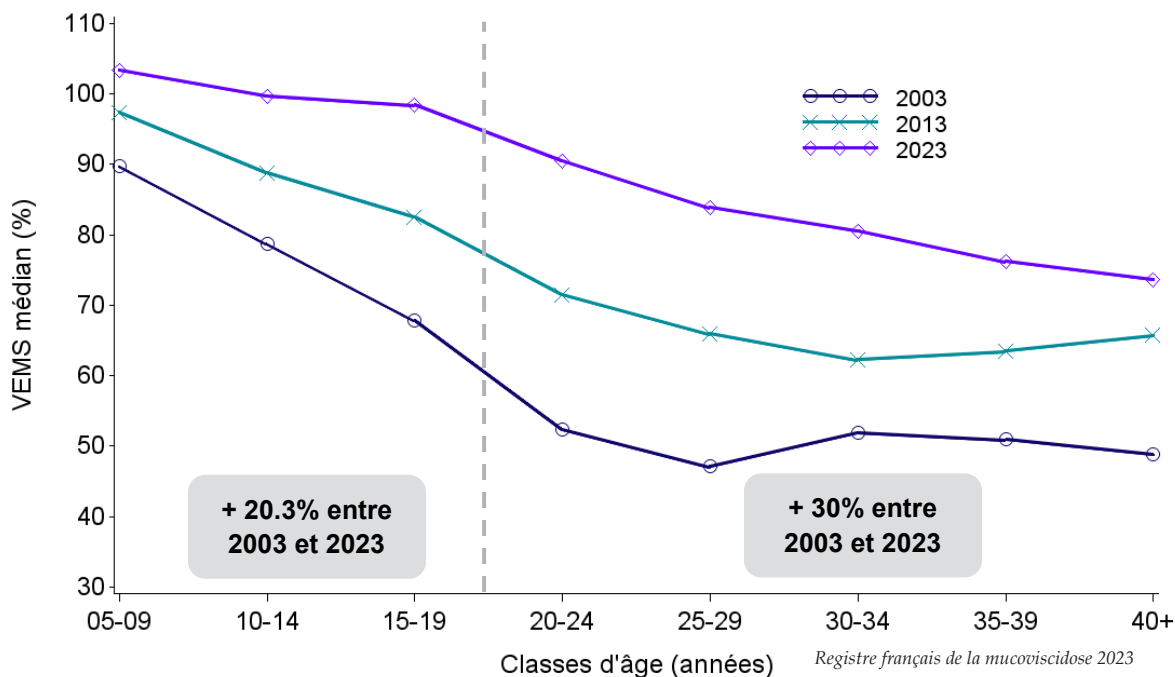
Figure 6.3. Répartition des classes de VEMS (%)

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



Registre français de la mucoviscidose 2023

Figure 6.4. VEMS (%) médians par âge, en 2003, 2013 et 2023 - tous patients



Registre français de la mucoviscidose 2023

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 79.7% en 2003 et 100% en 2023. Il était de 50.4% en 2003 et 80.3% en 2023 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	6146	79.9 %
Enfants	2641	96.2 %
Adultes	3505	70.9 %

Registre français de la mucoviscidose 2023

En 2023, 79.9% des patients ont eu au moins un ECBC et/ou prélèvement de gorge. Parmi les patients n'ayant pas eu d'examen (N=1542) dans l'année, 35.4% 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	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688	
Patients ayant eu au moins un examen	585	754	769	879	648	574	539	473	925	6146	79.9 %
Flore normale	191	234	227	253	144	118	127	94	225	1613	21.0 %
<i>Pseudomonas aeruginosa</i> , dont :	106	105	98	157	191	210	222	228	444	1761	22.9 %
- <i>P. aeruginosa</i> chronique	6	14	31	86	129	152	173	181	336	1108	14.4 %
Staphylocoque, dont :	368	543	616	660	464	379	285	247	410	3972	51.7 %
- <i>Staph. meti S</i>	364	532	599	648	445	350	259	219	369	3785	49.2 %
- <i>Staph. meti S</i> chronique	142	241	323	345	328	251	171	141	239	2181	28.4 %
- <i>Staph. meti R</i>	8	16	16	13	17	25	20	27	27	169	2.2 %
- <i>Staph. meti R</i> chronique	3	6	9	10	10	18	11	18	18	103	1.3 %
<i>Achromobacter spp.</i>	12	17	23	34	40	34	30	36	52	278	3.6 %
<i>Burkholderia cepacia</i> , dont :	1	7	6	11	11	13	14	9	15	87	1.1 %
- <i>B. cepacia</i> chronique	.	3	2	7	8	10	12	8	7	57	0.7 %
<i>Stenotrophomonas maltophilia</i>	80	54	42	43	28	26	20	30	43	366	4.8 %
<i>Haemophilus influenzae</i>	173	173	128	101	117	71	85	88	94	1030	13.4 %
Pneumocoque	64	46	27	24	5	10	10	14	20	220	2.9 %
Entérobactérie	105	21	28	34	31	33	26	36	71	385	5.0 %

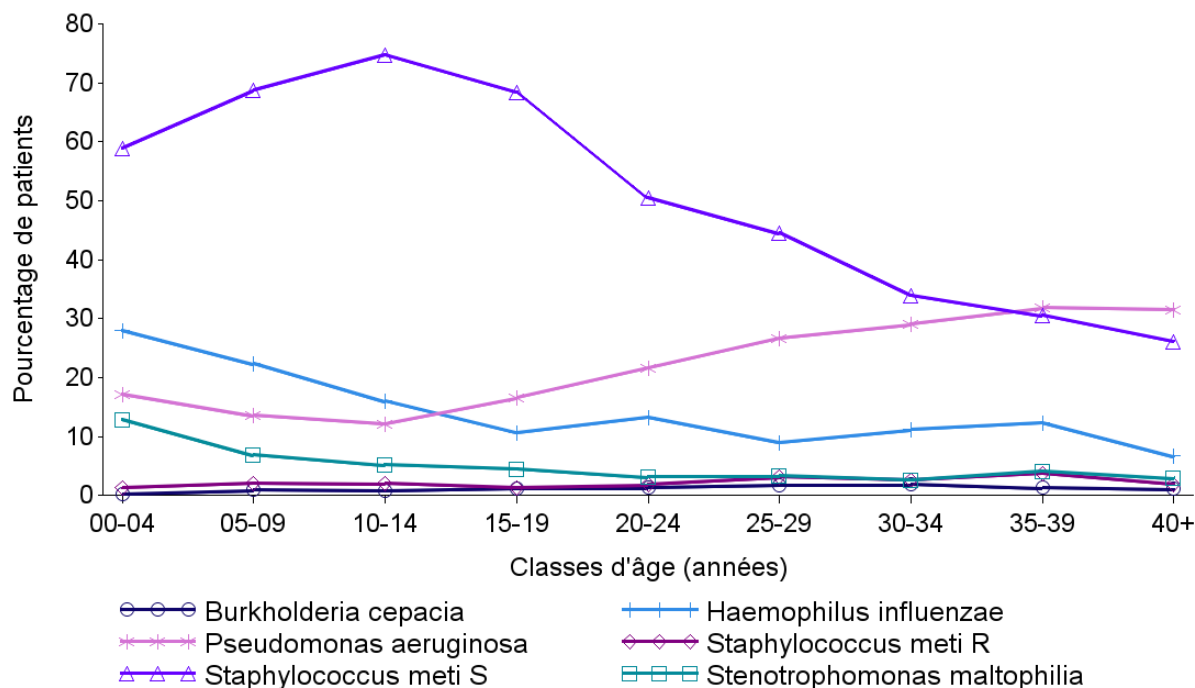
Registre français de la mucoviscidose 2023

* 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 2023

Tableau 7.3. Espèces de Bcc (Complexe Burkholderia cepacia)

	Classes d'âge (années)									Total	%*
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+		
Effectif total	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688	
Patients colonisés par Bcc	1	7	6	11	11	13	14	9	15	87	
B. multivorans	.	1	1	7	3	8	5	3	7	35	40.2 %
B. cenocepacia	1	1	.	.	.	1	2	3	3	11	12.6 %
B. cepacia	.	4	1	3	4	1	4	2	3	22	25.3 %
B. vietnamiensis	1	1	1.1 %
B. contaminans	.	.	1	1	1.1 %
B. gladioli	.	1	2	1	3	2	3	1	2	15	17.2 %
Non identifié	.	.	1	.	.	1	.	.	.	2	2.3 %

Registre français de la mucoviscidose 2023

* Pourcentage par rapport au nombre de patients colonisés par Bcc

7. Microbiologie

Figure 7.2. Répartition des germes respiratoires en 2013 et 2023

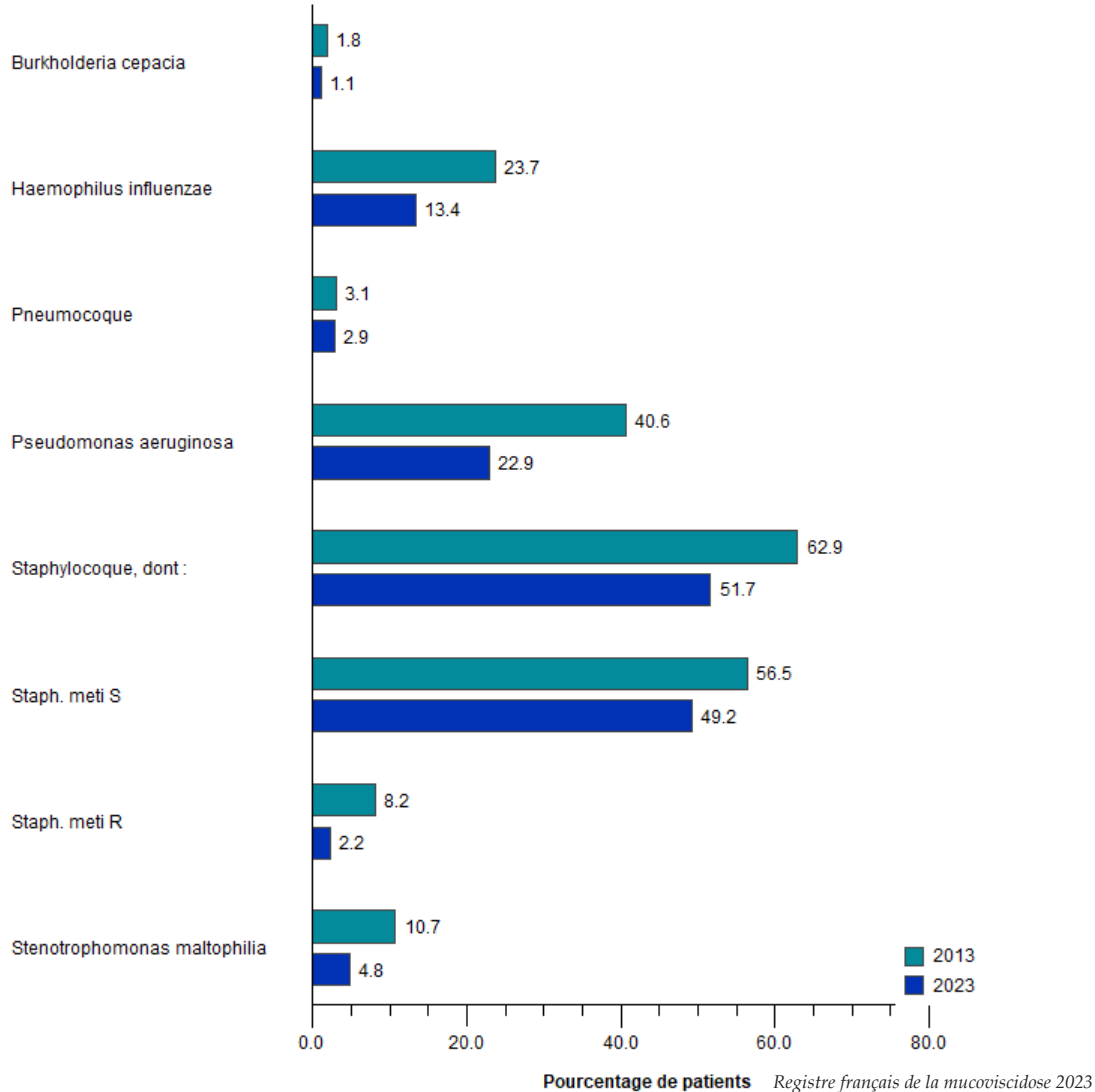
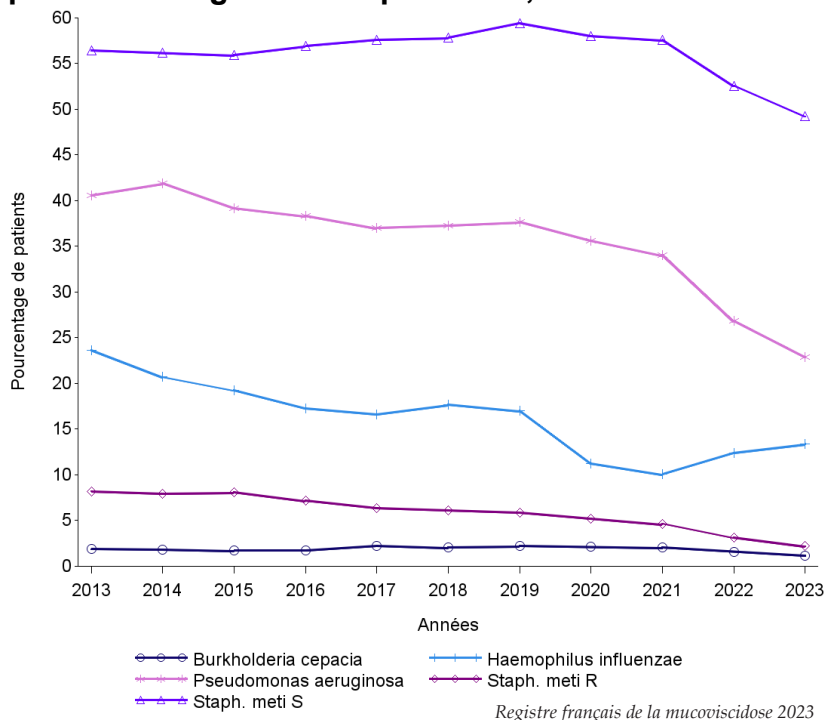


Figure 7.3. Répartition des germes respiratoires, évolution entre 2013 et 2023



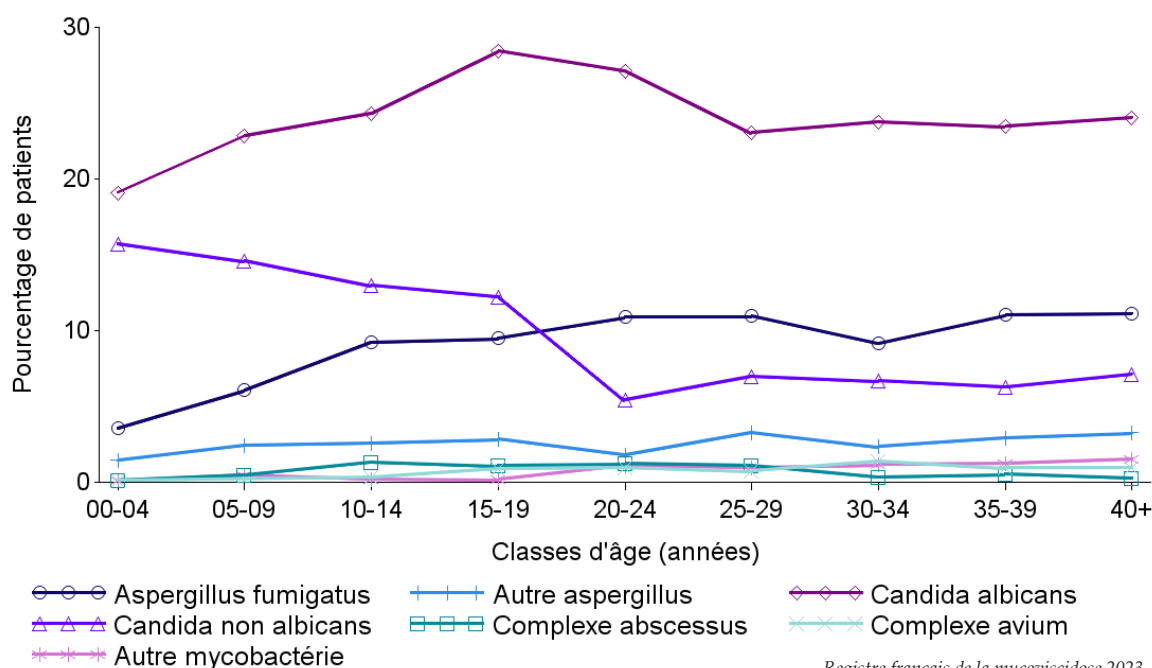
7. Microbiologie

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	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688	
Aspergillus fumigatus	22	47	74	90	96	86	70	79	157	721	9.4
Autre aspergillus	9	19	21	27	16	26	18	21	46	203	2.6
Candida albicans	118	177	195	269	239	181	181	168	339	1867	24.3
Candida non albicans	97	113	104	116	48	55	51	45	101	730	9.5
Recherche de mycobactérie	216	357	387	449	371	337	305	291	578	3291	42.8
- Complexe abscessus	1	4	11	11	11	9	3	4	4	58	0.8
- Complexe avium	1	.	3	9	9	6	11	7	14	60	0.8
- Autre mycobactérie	1	4	2	2	10	8	9	9	22	67	0.9
Recherche de virus	176	143	108	116	103	87	114	113	217	1177	15.3
- Coronavirus	36	27	14	19	25	27	26	25	71	270	3.5
- Grippe A	5	6	6	12	12	3	12	10	4	70	0.9
- Grippe B	3	3	5	5	5	3	4	2	1	31	0.4

Registre français de la mucoviscidose 2023

Figure 7.4. Eléments fongiques, mycobactérie et virus respiratoires



Registre français de la mucoviscidose 2023

8. Éléments de morbidité

■ Respiratoire

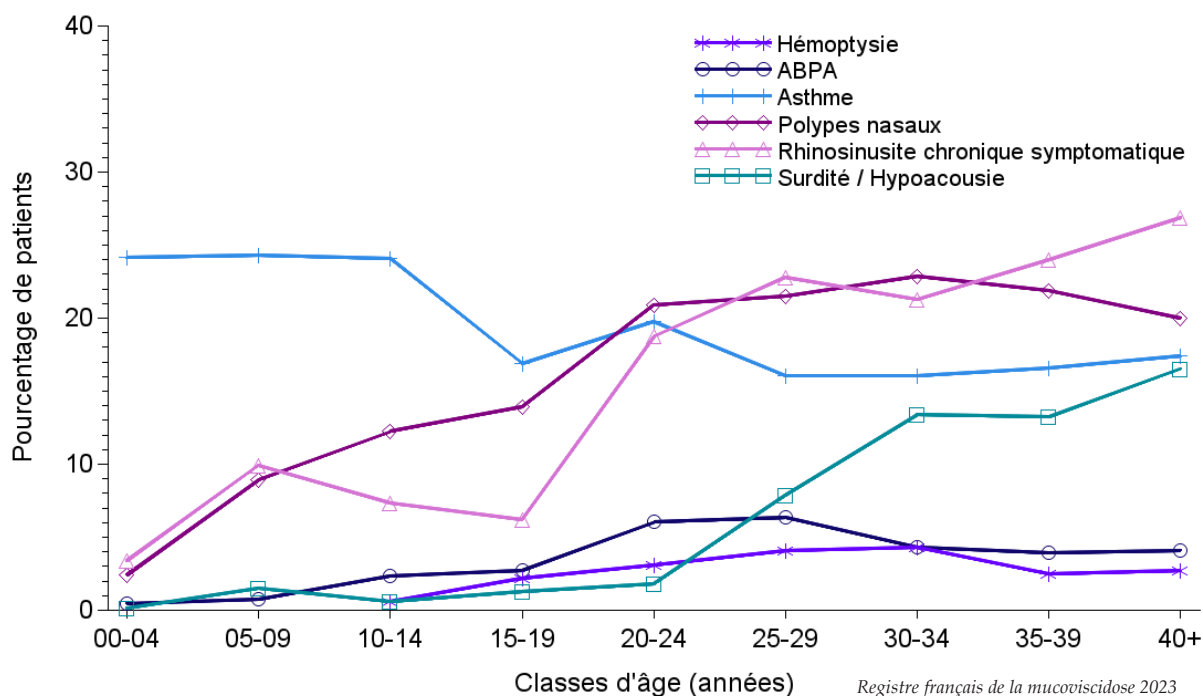
Tableau 8.1. Répartition des pathologies respiratoires et ORL

	Classes d'âge (années)									Total	%
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+		
Effectif total	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688	
Pneumothorax	1	.	1	1	5	3	2	2	5	20	0.3
Hémoptysie	.	.	5	21	27	32	33	18	38	174	2.3
ABPA	3	6	19	26	53	50	33	28	58	276	3.6
Autre forme d'aspergillose (non ABPA)	1	.	3	7	12	19	15	13	32	102	1.3
HTAP	1	1	.	.	.	2	4	1	10	19	0.2
Asthme	149	188	193	160	174	126	122	119	245	1476	19.2
Polypes nasaux	15	69	98	132	184	169	174	157	282	1280	16.6
Rhinosinusite chronique symptomatique	21	77	59	59	165	179	162	172	379	1273	16.6
Surdité / Hypoacousie	1	12	5	12	16	62	102	95	233	538	7.0

Registre français de la mucoviscidose 2023

Figure 8.1. Pathologies respiratoires et ORL

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



Registre français de la mucoviscidose 2023

8. Éléments de morbidité

■ Digestive et hépatique

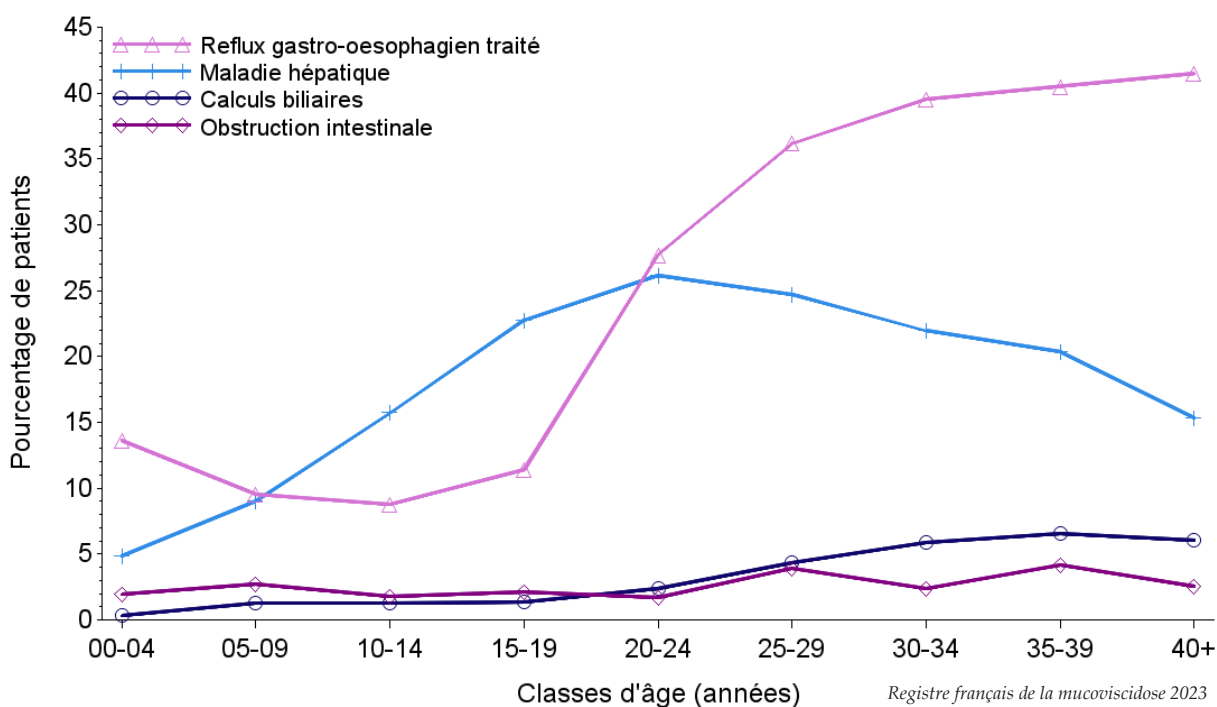
Tableau 8.2. Répartition des pathologies digestives et hépatiques

	Classes d'âge (années)									Total	%
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+		
Effectif total	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688	
Fonction pancréatique exocrine anormale	489	597	615	761	733	674	645	589	1009	6112	79.5 %
Reflux gastro-oesophagien traité	84	74	70	108	244	284	301	290	584	2039	26.5 %
Maladie hépatique	30	70	126	215	230	194	167	146	216	1394	18.1 %
- Sans cirrhose	26	57	98	152	165	142	127	101	165	1033	13.4 %
- Cirrhose avec hypertension portale	.	5	9	29	27	28	15	14	14	141	1.8 %
- Cirrhose sans hypertension portale	.	1	10	23	28	20	17	23	25	147	1.9 %
Hémorragie digestive	.	.	.	1	.	.	1	.	2	4	0.1 %
Calculs biliaires	2	10	10	13	21	34	45	47	85	267	3.5 %
Obstruction intestinale	12	21	14	20	15	31	18	30	36	197	2.6 %
Pancréatite aiguë	.	.	3	3	13	10	12	17	34	92	1.2 %

Registre français de la mucoviscidose 2023

Figure 8.2. Pathologies digestives et hépatiques

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



Registre français de la mucoviscidose 2023

8. Éléments de morbidité

■ Métabolique

Tableau 8.3. Répartition des pathologies métaboliques

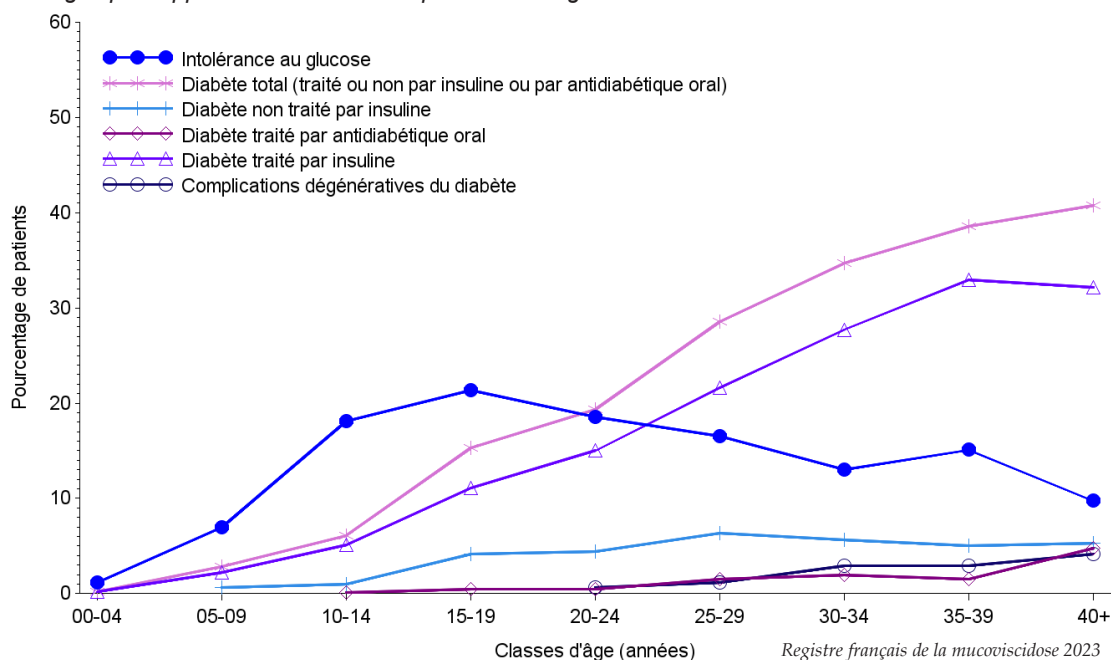
	Classes d'âge (années)									Total	%
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+		
Effectif total	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688	.
Test HGPO réalisé	7	75	350	376	311	220	181	173	241	1934	25.2 %
Intolérance au glucose	7	54	145	202	163	130	99	108	137	1045	13.6 %
Diabète total (traité ou non par insuline ou antidiabétique oral)	1	22	49	145	170	224	264	276	574	1725	22.4 %
Diabète non traité par insuline	.	5	8	39	39	50	43	36	74	294	3.8 %
Diabète traité par antidiabétique oral	.	.	1	4	4	12	15	11	67	114	1.5 %
Diabète traité par insuline	1	17	41	105	132	170	211	236	453	1366	17.8 %
Complications dégénératives du diabète	6	9	22	21	59	117	1.5 %
- Rétinopathie	4	9	12	22	47	0.6 %
- Néphropathie	5	7	18	13	39	82	1.1 %
- Neuropathie	1	.	3	.	14	18	0.2 %
- Macroangiopathie diabétique	1	.	6	7	0.1 %
Insuffisance surrénalienne	1	.	3	1	3	10	12	18	34	82	1.1 %

Registre français de la mucoviscidose 2023

La ligne « Diabète total (traité ou non par insuline ou antidiabétique oral) » comptabilise le nombre de patients ayant eu au moins un des trois types de diabète. Parmi les 1725 patients concernés, aucun n'a présenté les trois 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.



Registre français de la mucoviscidose 2023

8. Éléments de morbidité

■ Autre élément

Tableau 8.4. Répartition des autres éléments de morbidité

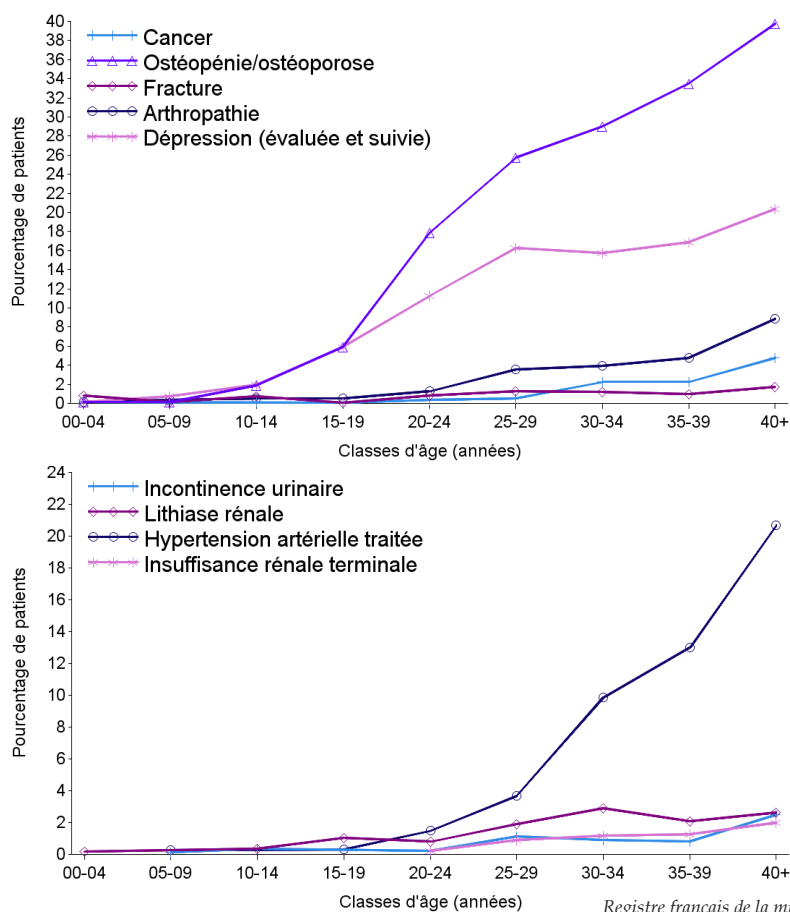
	Classes d'âge (années)									Total	%
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+		
Effectif total	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688	
Cancer dont	1	.	1	1	3	4	17	16	67	110*	1.4 %
- tumeurs solides	.	.	.	1	1	1	8	9	47	67	60.9 %
- hémopathies	1	.	1	.	2	2	3	3	5	17	15.5 %
- tumeurs cutanées épithéliales	1	5	4	14	24	21.8 %
- autres	1	.	1	2	1.8 %
Ostéopénie / ostéoporose	1	1	15	56	157	202	221	240	560	1453	18.9 %
Fracture	5	1	6	1	7	10	9	7	24	70	0.9 %
Arthropathie	1	3	4	5	11	28	30	34	125	241	3.1 %
Incontinence urinaire	.	1	3	.	2	9	7	6	35	63	0.8 %
Lithiase rénale	1	.	3	10	7	15	22	15	37	110	1.4 %
Hypertension artérielle traitée	.	2	.	3	13	29	75	93	291	506	6.6 %
Insuffisance rénale terminale	2	7	9	9	28	55	0.7 %
Dépression (évaluée et suivie)	1	6	16	56	99	128	120	121	287	834	10.8 %

Registre français de la mucoviscidose 2023

* dont 72 chez les patients transplantés

Figure 8.4. Autres éléments de morbidité

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



Registre français de la mucoviscidose 2023

9. Transplantations et chirurgies

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 2023.

	Toutes années confondues	2023
LISTE D'ATTENTE DE GREFFE		
	Tous inscrits	Inscrits en 2023
Nb de patients	39	16
Age moyen et écart-type (années)	35.8 ± 10.5	35 ± 11.4
Âges extrêmes (années)	17.6-64.7	19-64.7
Décédés sur liste d'attente	4	1
TRANSPLANTATION		
	Tous greffés*	Transplantés en 2023
Nb de patients	891	12
Patients porteurs de greffon pulmonaire	856	8
<u>Greffes mono-organes :</u>		
- bi-poumons - N (%)	866 (97.2 %)	6 (50.0 %)
- foie - N (%)	33 (3.7 %)	1 (8.3 %)
- rein - N (%)	83 (9.3 %)	3 (25.0 %)
- bi-lobaire - N (%)		
- mono-pulmonaire - N (%)	6 (0.7 %)	1 (8.3 %)
- îlots pancréatiques - N (%)	1 (0.1 %)	
- moelle osseuse - N (%)	1 (0.1 %)	
<u>Greffes multi-organes :</u>		
- cœur-poumon - N (%)	14 (1.6 %)	
- cœur-poumon / foie - N (%)	1 (0.1 %)	
- bi-poumons / foie - N (%)	29 (3.3 %)	1 (8.3 %)
- bi-poumons / rein - N (%)	7 (0.8 %)	
- bi-poumons / îlots de Langherans - N (%)	7 (0.8 %)	
- foie / mono-poumon - N (%)	1 (0.1 %)	
- foie / rein - N (%)	1 (0.1 %)	
- foie / pancréas - N (%)	1 (0.1 %)	
- foie / îlots pancréatiques - N (%)	1 (0.1 %)	
- rein / pancréas - N (%)	3 (0.3 %)	
Age moyen (années)	39.6	35.2
Écart-type	10.2	11
Âges extrêmes (années)	9.5-74.3	21.2-64.7
Décédés post-greffe	28	

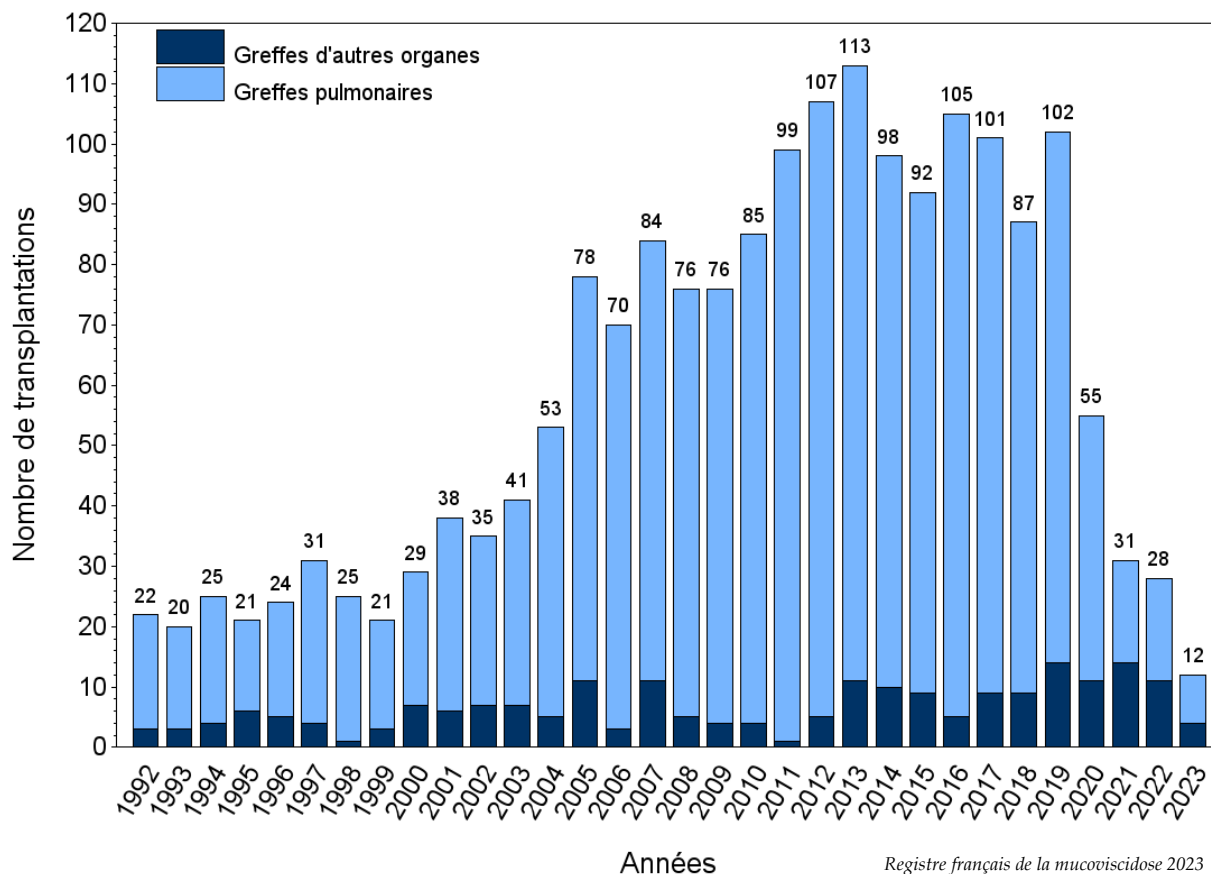
Registre français de la mucoviscidose 2023

* 150 patients ont eu 2 greffes ou plus, dont 70 ont eu 2 greffes pulmonaires.

9. Transplantations et chirurgies

Figure 9.1. Nombre de transplantations par an, depuis 1992

Depuis 1992, 1884 greffes ont été réalisées.



Registre français de la mucoviscidose 2023

Tableau 9.2. Répartition des transplantations, évolution depuis 2010

Greffes	Années													
	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
Pulmonaires*	81	98	102	102	88	83	100	92	78	88	44	17	17	8
Autres organes	4	1	5	11	10	9	5	9	9	14	11	14	11	4

Registre français de la mucoviscidose 2023

* 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 2023	106	50	96	250

Registre français de la mucoviscidose 2023

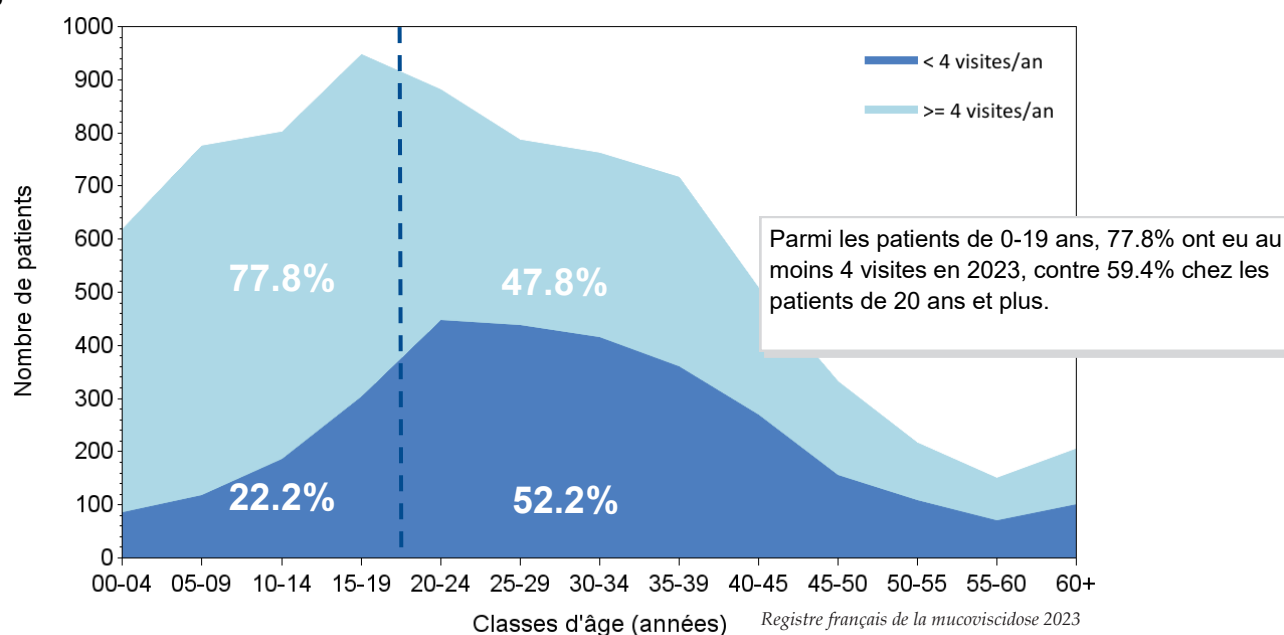
10. Consultations et hospitalisations

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	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688
< 4 visites/an	87	119	187	304	448	439	416	361	713	3074
≥ 4 visites/an	530	655	614	642	432	346	345	355	695	4614
Consultations										
Nombre de patients ayant eu au moins une consultation	292	322	292	351	450	386	417	364	780	3654
Médiane	2.0	2.0	2.0	2.0	2.0	2.0	2.0	2.0	2.0	2.0
Moyenne	3.0	2.8	2.7	2.6	2.5	2.5	3.0	2.9	2.9	2.8
Téléconsultations										
Nombre de patients ayant eu au moins une téléconsultation	52	58	73	79	67	69	60	51	102	611
Médiane	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0
Moyenne	1.7	1.5	1.3	2.0	3.2	3.0	2.9	2.9	2.1	2.3
Hospitalisations de jour										
Nombre de patients ayant eu au moins une hospitalisation de jour	586	755	772	914	779	673	657	620	1185	6941
Médiane	5.0	4.0	4.0	4.0	3.0	3.0	2.0	3.0	2.0	3.0
Moyenne	4.8	4.1	4.0	3.6	2.9	2.9	2.7	2.9	2.7	3.4
Hospitalisations complètes										
Nombre de patients ayant eu au moins une hospitalisation complète	151	84.0	79.0	134	115	114	119	122	267	1185
Médiane	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0
Moyenne	1.9	1.4	1.8	1.7	1.9	2.0	1.8	1.8	1.7	1.8
Jours (Médiane)	9.5	5.0	6.5	6.0	9.0	9.0	6.0	7.0	6.0	7.0
Jours (Moyenne)	18.0	9.3	11.6	13.0	16.7	15.2	13.3	14.8	12.8	14.0

Registre français de la mucoviscidose 2023

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

11. Prise en charge thérapeutique

Cures d'antibiotiques – Voie d'abord

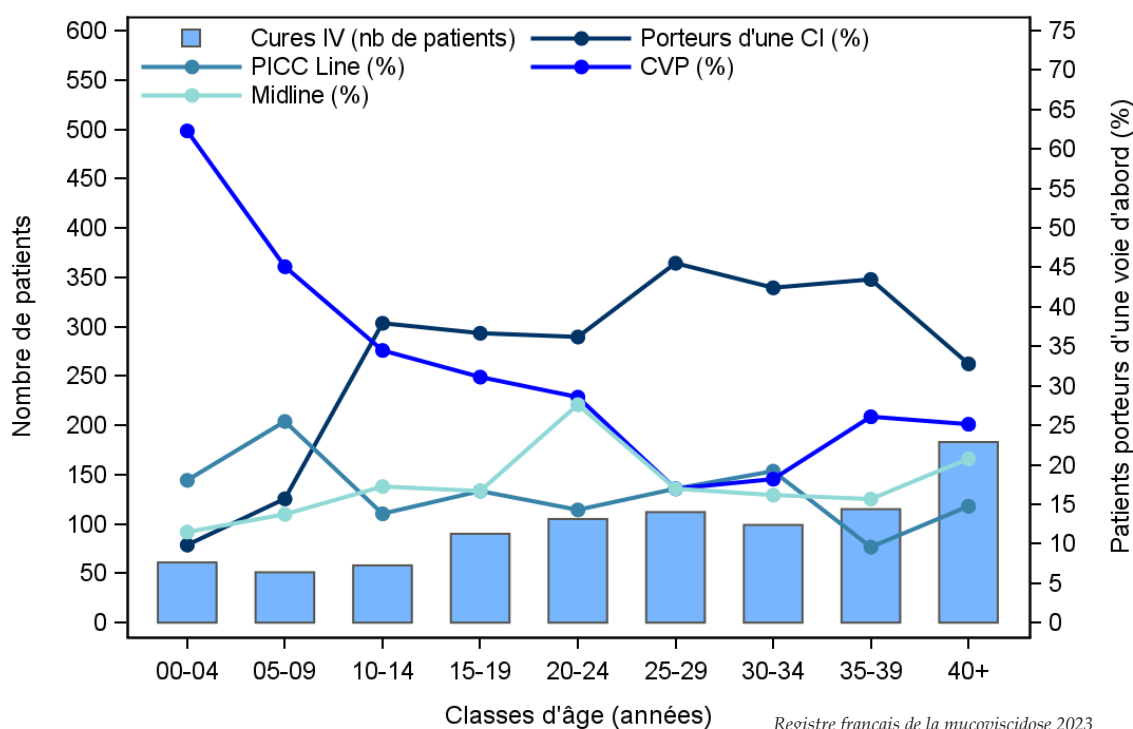
Tableau 11.1. Répartition des patients avec cures d'antibiotiques IV

	Classes d'âge (années)									Total
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+	
Effectif total	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688
Nb de patients avec au moins une cure, et porteurs de	61 (9.9%)	51 (6.6%)	58 (7.2%)	90 (9.5%)	105 (11.9%)	112 (14.3%)	99 (13%)	115 (16.1%)	183 (13%)	874 (11.4%)
- chambre implantable (CI)	6	8	22	33	38	51	42	50	60	310
- PICC Line	11	13	8	15	15	19	19	11	27	138
- cathéter veineux périphérique	38	23	20	28	30	19	18	30	46	252
- Midline	7	7	10	15	29	19	16	18	38	159
Nb de cures réalisées	84	71	100	184	171	193	157	188	286	1434
Nb de jours de cures* dont :	1131	966	1653	3085	2875	3002	2619	2942	3940	22213
- à l'hôpital	883	477	619	1104	994	735	675	896	1125	7508
- à domicile	248	489	1034	1981	1516	2191	1876	2045	2685	14065
Nb de patients avec chambre implantable (avec ou sans cure)	7	9	24	39	42	55	44	52	63	335

Registre français de la mucoviscidose 2023

* Parfois le lieu de la cure est inconnu

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



Registre français de la mucoviscidose 2023

11. Prise en charge thérapeutique

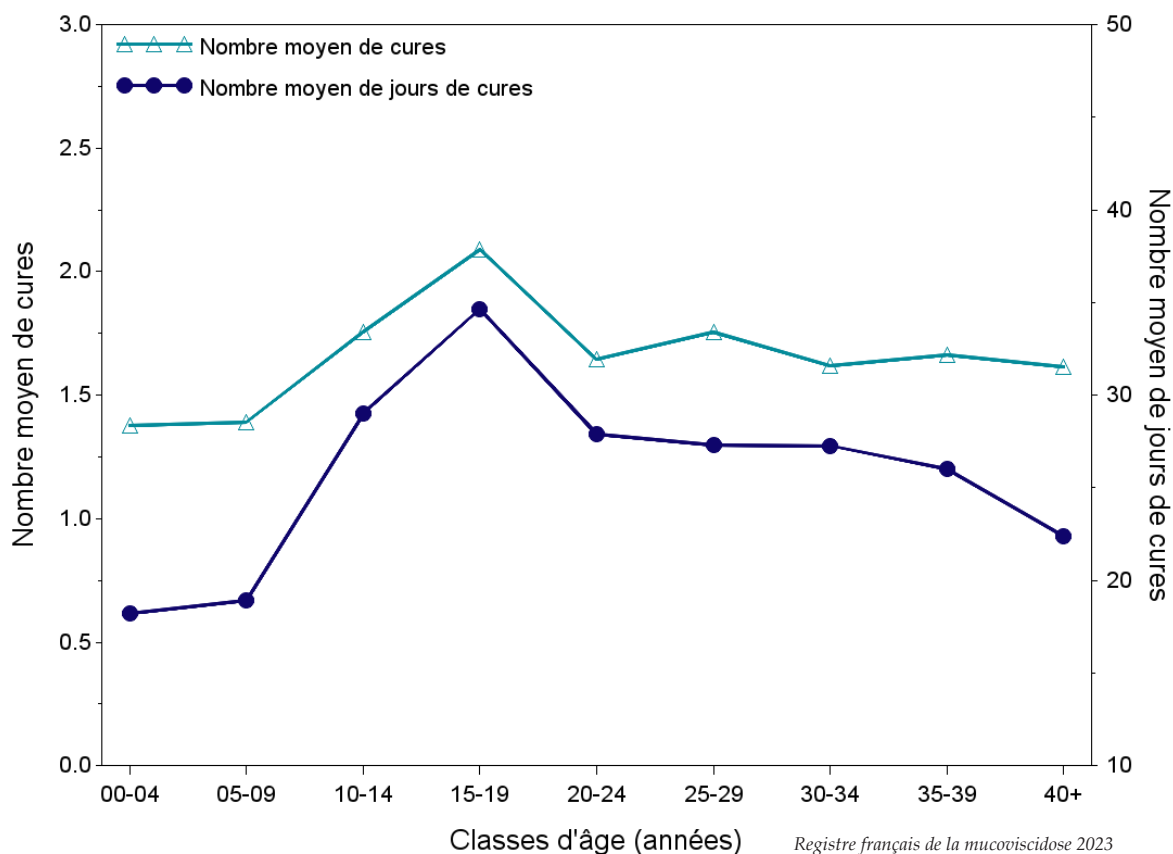
■ Cures d'antibiotiques par intra-veineuse (IV)

Tableau 11.2. Nombre 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	1.4	1.4	1.8	2.1	1.6	1.8	1.6	1.7	1.6	1.7
Ecart-type	0.8	0.8	1.5	1.6	1.2	1.3	1.2	1.4	1.2	1.3
<i>Jours de cures</i>										
Nb moyen	18.2	18.9	29.0	34.7	27.9	27.3	27.3	26.0	22.4	25.9
Ecart-type	11.7	11.8	34.2	33.8	38.7	28.2	39.8	29.6	17.8	29.4
Nb médian	14.0	14.0	15.0	15.0	15.0	14.0	14.0	14.0	14.0	15.0
1 ^{er} quartile (Q1)	13.0	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	28.0	42.0	28.0	28.0	28.0	28.0	28.0	28.0

Registre français de la mucoviscidose 2023

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



Registre français de la mucoviscidose 2023

* Parmi les patients avec au moins une cure.

11. Prise en charge thérapeutique

■ Respiratoire / Modulateurs du gène *CFTR*

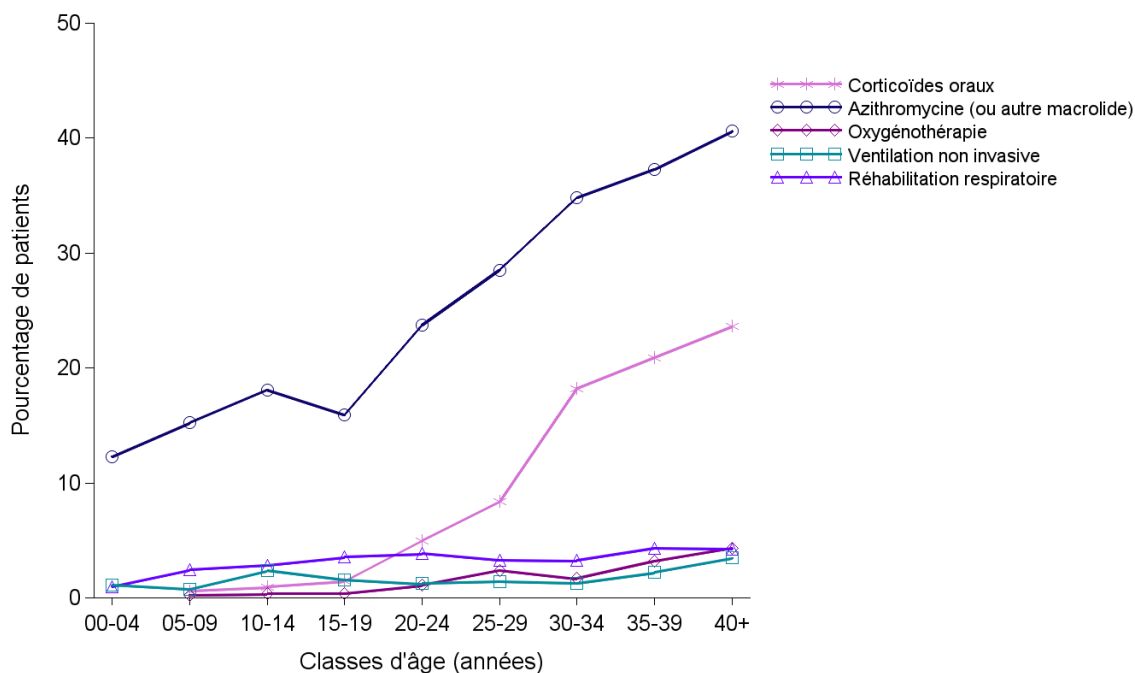
Tableau 11.3. Thérapeutiques à visée respiratoire (≥ 3 mois)

	Classes d'âge (années)									Total	%
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+		
Effectif total	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688	
Aérosolthérapie*	362	596	628	657	611	566	503	481	980	5384	70.0 %
Corticoïdes oraux	.	5	8	14	44	66	139	150	333	759	9.9 %
Azithromycine (ou autre macrolide)	76	118	145	151	209	224	265	267	572	2027	26.4 %
Oxygénothérapie	.	2	3	4	10	19	13	23	61	135	1.8 %
Ventilation non invasive	7	6	19	15	11	11	10	16	49	144	1.9 %
Réhabilitation respiratoire	6	19	23	34	34	26	25	31	60	258	3.4 %

* Par nébulisation, spray et/ou poudre

Registre français de la mucoviscidose 2023

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



Registre français de la mucoviscidose 2023

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	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688	
Ivacaftor	8	13	13	11	12	7	6	4	18	92	1.2 %
Lumacaftor-ivacaftor	57	31	1	10	4	.	1	1	5	110	1.4 %
Tezacaftor-ivacaftor / ivacaftor	.	3	3	7	7	2	5	8	28	63	0.8 %
Tezacaftor-elexacaftor-ivacaftor / ivacaftor	171	571	644	757	685	607	491	442	715	5083	66.1 %

Registre français de la mucoviscidose 2023

Dans le cas où deux modulateurs ont été prescrits dans l'année, seul le dernier a été pris en compte dans ce tableau.

11. Prise en charge thérapeutique

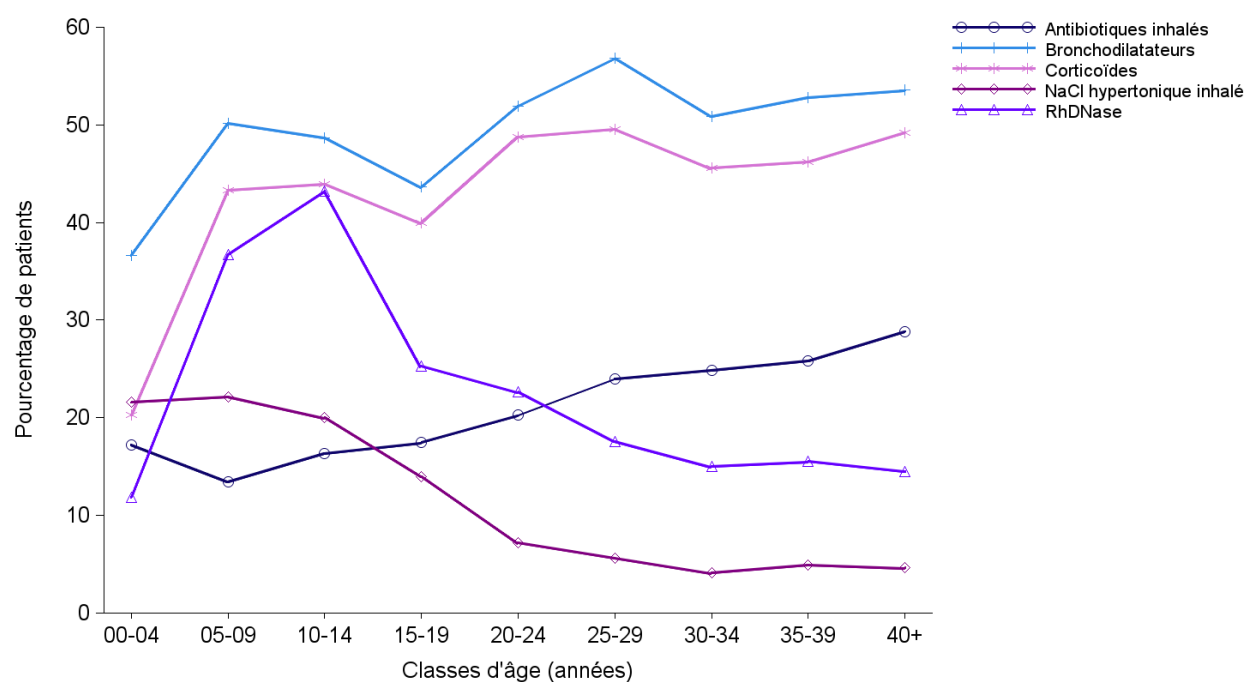
■ Aérosolthérapie

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	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688	
Patients sous aérosolthérapie*	362	596	628	657	611	566	503	481	980	5384	70.0 %
Antibiotiques inhalés, dont :	106	104	131	165	178	188	189	185	406	1652	21.5 %
- <i>Tobramycine</i>	38	41	58	85	78	81	63	57	90	591	7.7 %
- <i>Colistine</i>	36	43	70	86	107	115	109	119	255	940	12.2 %
- <i>Aztréonam</i>	1	1	5	1	10	8	11	21	37	95	1.2 %
Bronchodilatateurs	226	388	390	413	457	446	387	378	754	3839	49.9 %
- <i>inhalés seuls</i>	186	283	279	295	316	316	278	265	537	2755	35.8 %
- <i>nébulisés</i>	28	25	10	13	17	10	19	24	68	214	2.8 %
Corticoïdes	125	335	352	378	429	389	347	331	693	3379	44.0 %
- <i>inhalés seuls</i>	116	68	28	28	20	20	18	15	43	356	4.6 %
- <i>nébulisés</i>	24	20	7	6	2	3	1	2	9	74	1.0 %
- <i>traitement corticoïde intra-nasal</i>	77	211	239	232	304	277	243	240	496	2319	30.2 %
Association bronchodilatateurs et corticoïdes inhalés	43	178	196	220	235	209	176	193	360	1810	23.5 %
NaCl hypertonique inhalé	133	171	160	132	63	44	31	35	65	834	10.8 %
RhDNase	73	284	346	239	199	138	114	111	204	1708	22.2 %

* Par nébulisation, spray et/ou poudre

Registre français de la mucoviscidose 2023

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


Registre français de la mucoviscidose 2023

11. Prise en charge thérapeutique

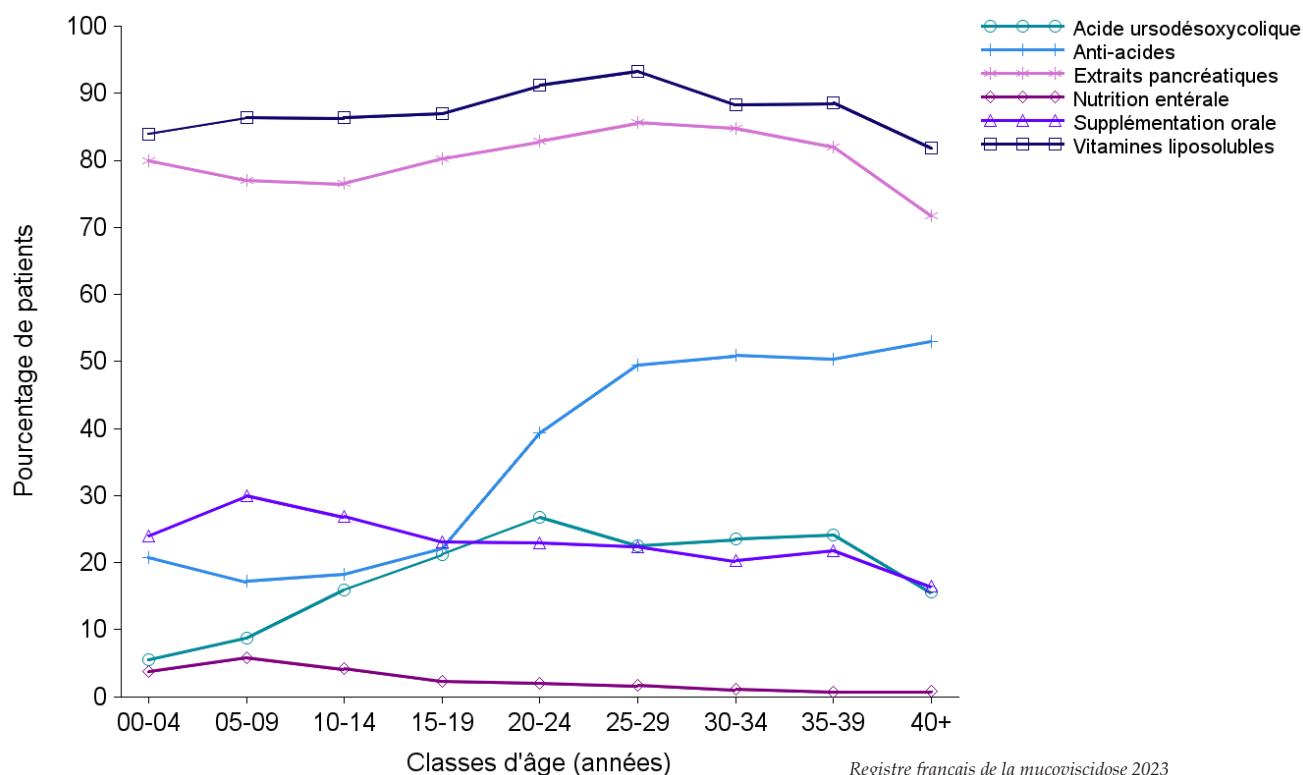
Digestive et nutritionnelle

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+		
Effectif total	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688	
Acide ursodésoxycolique	34	68	128	201	235	177	179	173	219	1414	18.4 %
Anti-acides	128	133	146	209	346	388	387	360	746	2843	37.0 %
Extraits pancréatiques	493	596	613	759	729	672	645	587	1010	6104	79.4 %
Nutrition entérale	23	45	33	22	18	13	8	5	11	178	2.3 %
Supplémentation orale	148	232	215	218	202	176	154	156	232	1733	22.5 %
Vitamines liposolubles	518	669	692	823	802	732	672	634	1152	6694	87.1 %

Registre français de la mucoviscidose 2023

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



Registre français de la mucoviscidose 2023

11. Prise en charge thérapeutique

■ Autre thérapeutique

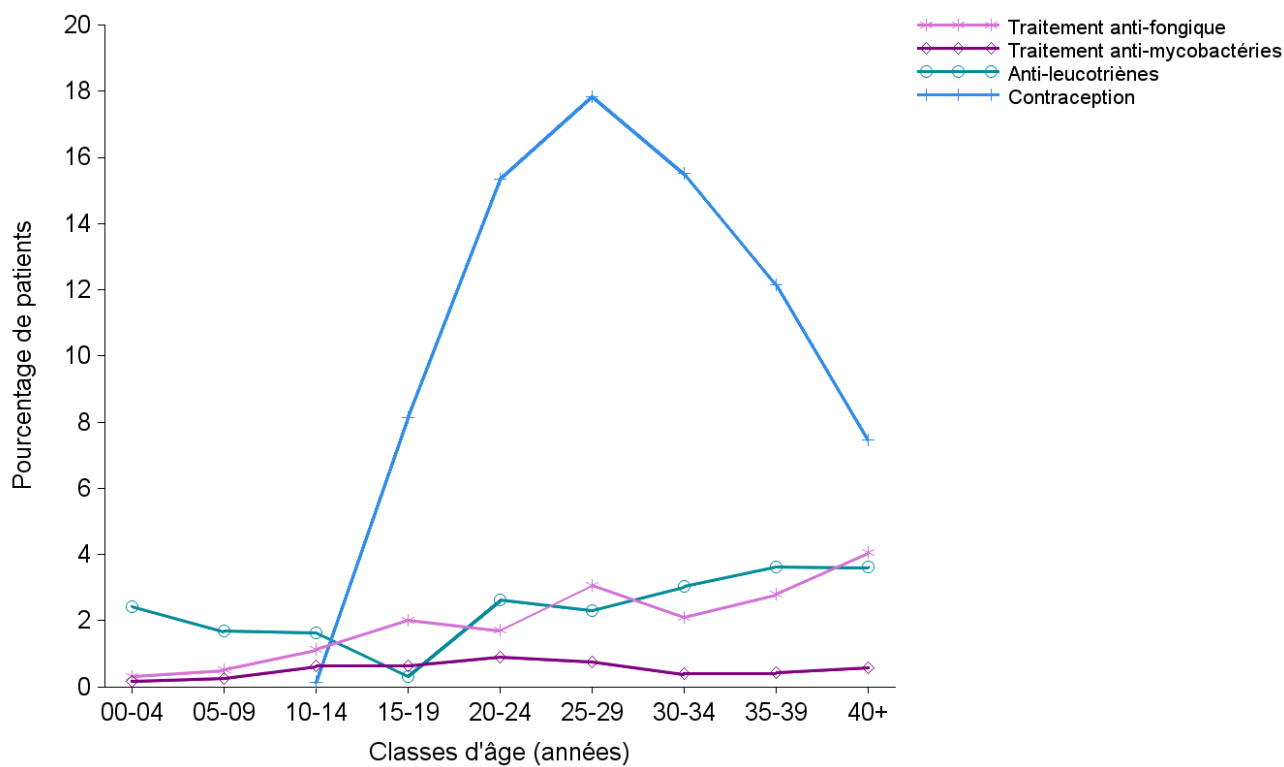
Tableau 11.7. Autres thérapeutiques

	Classes d'âge (années)									Total	%
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+		
Effectif total	617	774	801	946	880	785	761	716	1408	7688	
Traitement anti-fongique	2	4	9	19	15	24	16	20	57	166	2.2 %
Traitement anti-mycobactéries	1	2	5	6	8	6	3	3	8	42	0.5 %
Anti-leucotriènes	15	13	13	3	23	18	23	26	51	185	2.4 %
Contraception	.	.	1	77	135	140	118	87	105	663	8.6 %

Registre français de la mucoviscidose 2023

* Parmi les femmes de 15 à 49 ans, 28.3% sont sous contraception.

Figure 11. 6. Autres thérapeutiques



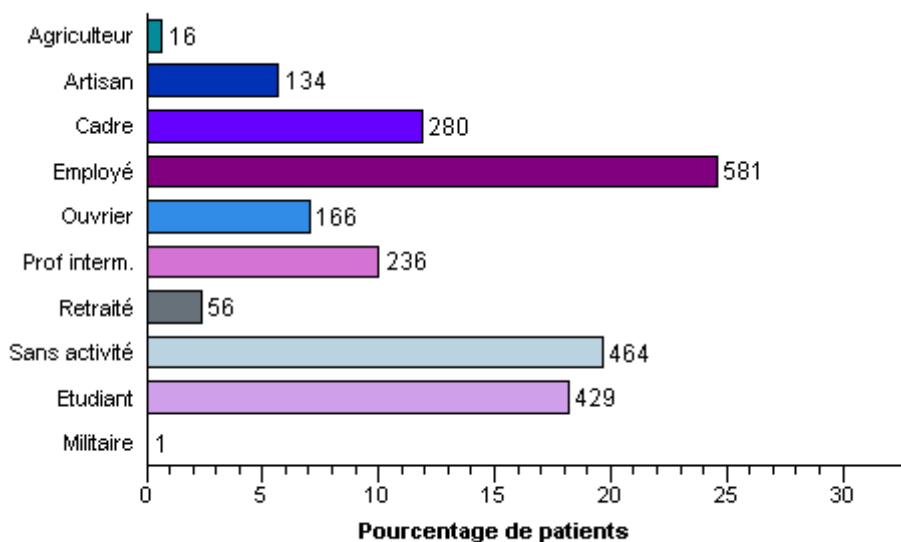
Registre français de la mucoviscidose 2023

12. Données sociales

Situation professionnelle

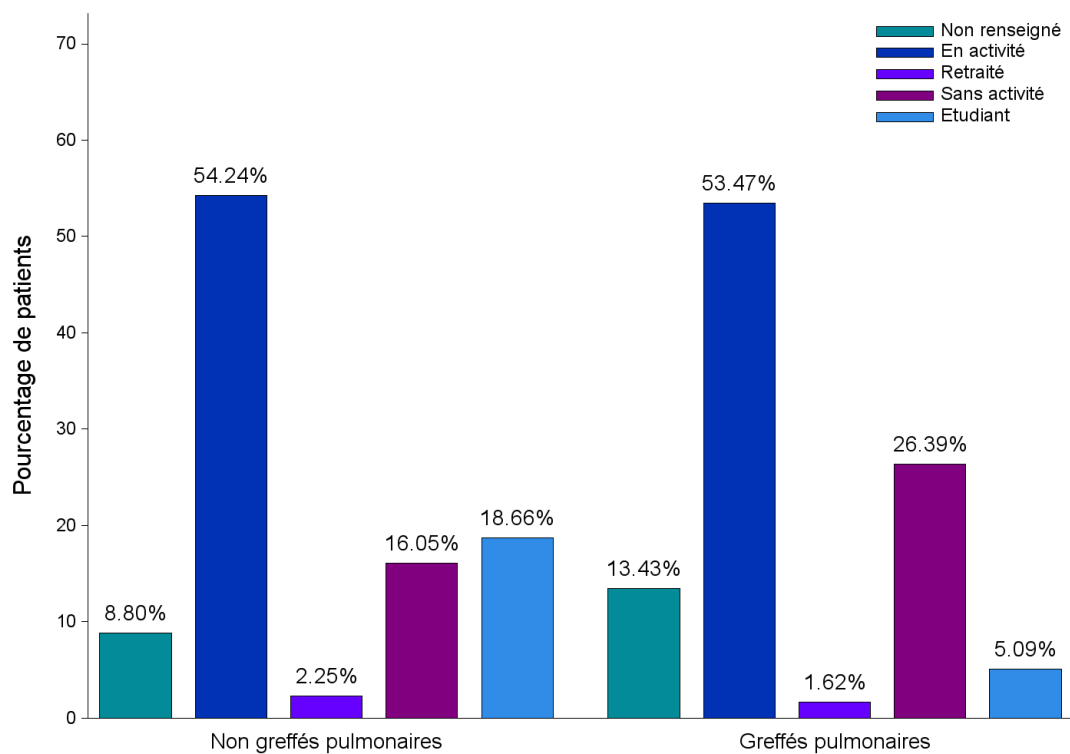
Figure 12.1a. Situation professionnelle des hommes de 18 ans et plus

N = 2363 (effectif des patients pour lesquels la situation professionnelle est connue, ce qui correspond à 90.4% des hommes adultes).



Registre français de la mucoviscidose 2023

Figure 12.1b. Situation professionnelle des adultes hommes greffés/non greffés pulmonaires



Registre français de la mucoviscidose 2023

Parmi les hommes de 18 à 65 ans, 54.8% exercent une activité professionnelle.

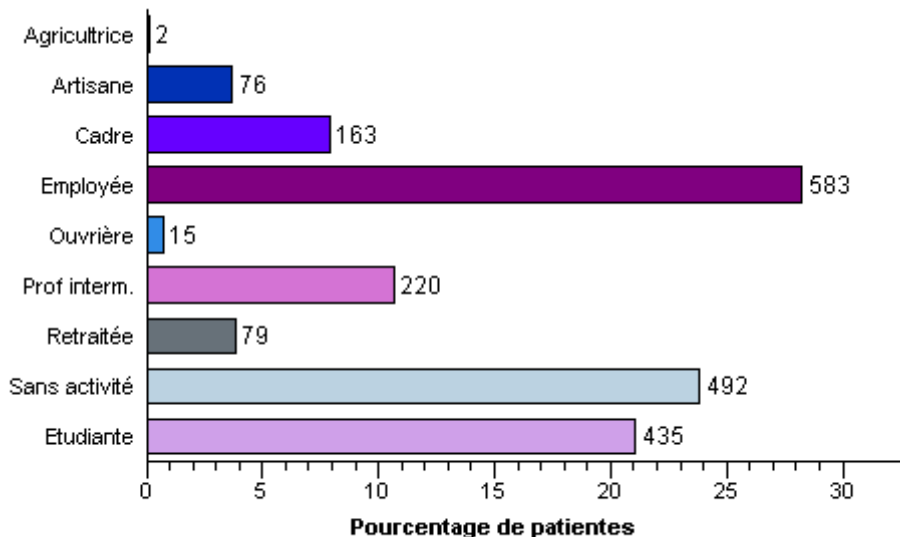
Parmi les hommes de 18 à 25 ans, 52.9% sont étudiants.

12. Données sociales

Situation professionnelle

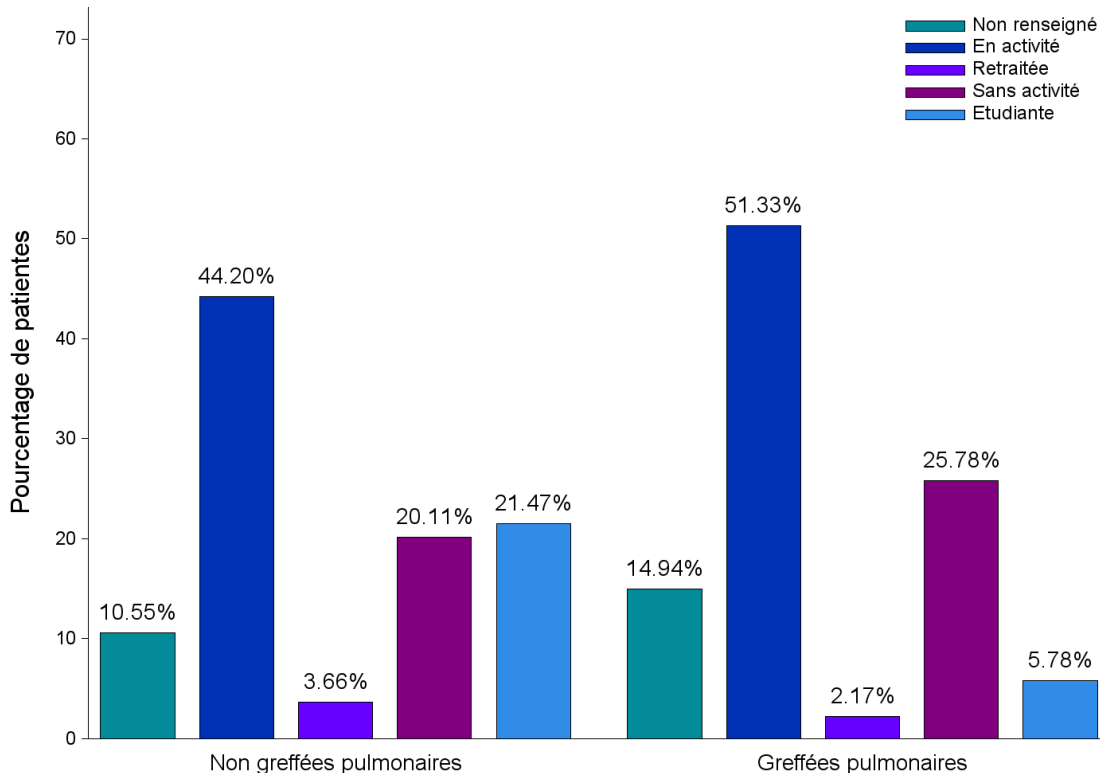
Figure 12.2a. Situation professionnelle des femmes de 18 ans et plus

N = 2065 (effectif des patientes pour lesquels la situation professionnelle est connue, ce qui correspond à 88.7% des femmes adultes).



Registre français de la mucoviscidose 2023

Figure 12.2b. Situation professionnelle des adultes femmes greffées/non greffées pulmonaires



Registre français de la mucoviscidose 2023

Parmi les femmes de 18 à 65 ans, 46.8% exercent une activité professionnelle.

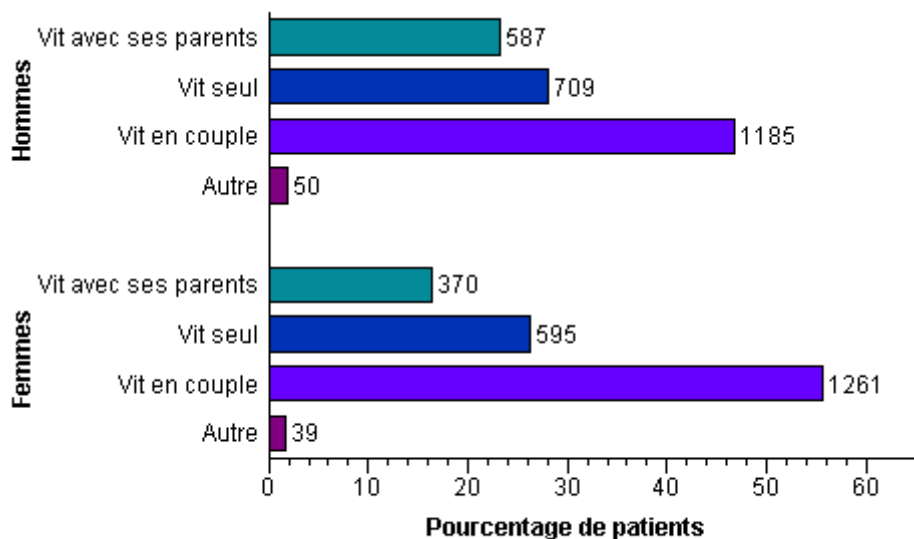
Parmi les femmes de 18 à 25 ans, 58.2% sont étudiantes.

12. Données sociales

Situation familiale et niveau de scolarité

Figure 12.3. Situation familiale des adultes

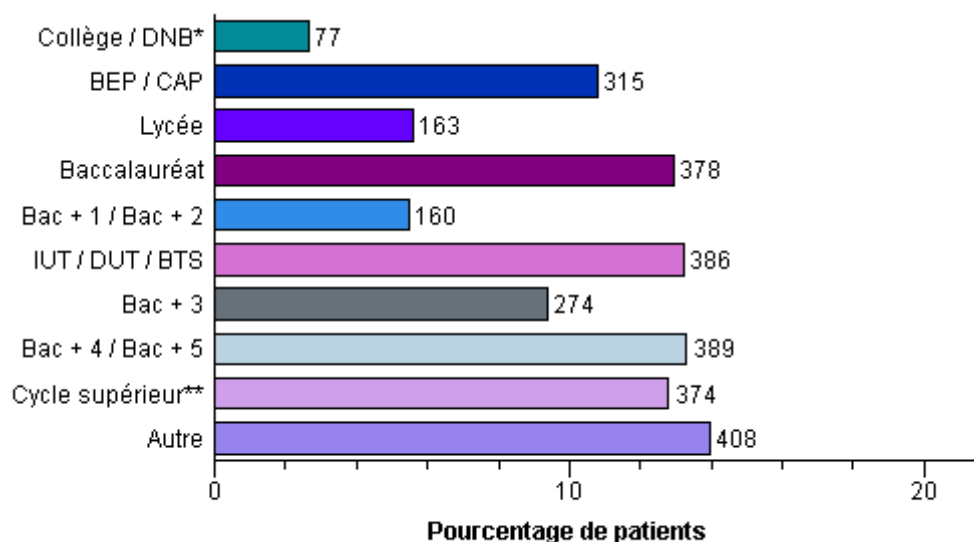
La situation familiale est connue pour 2531 hommes (96.86% des hommes adultes), et pour 2265 femmes (97.25% des femmes adultes).



Registre français de la mucoviscidose 2023

Figure 12.4. Niveau de scolarité des adultes

Le niveau de scolarité est connu pour 2924 patients (59.2% des adultes).



Registre français de la mucoviscidose 2023

* DNB : Diplôme National du Brevet

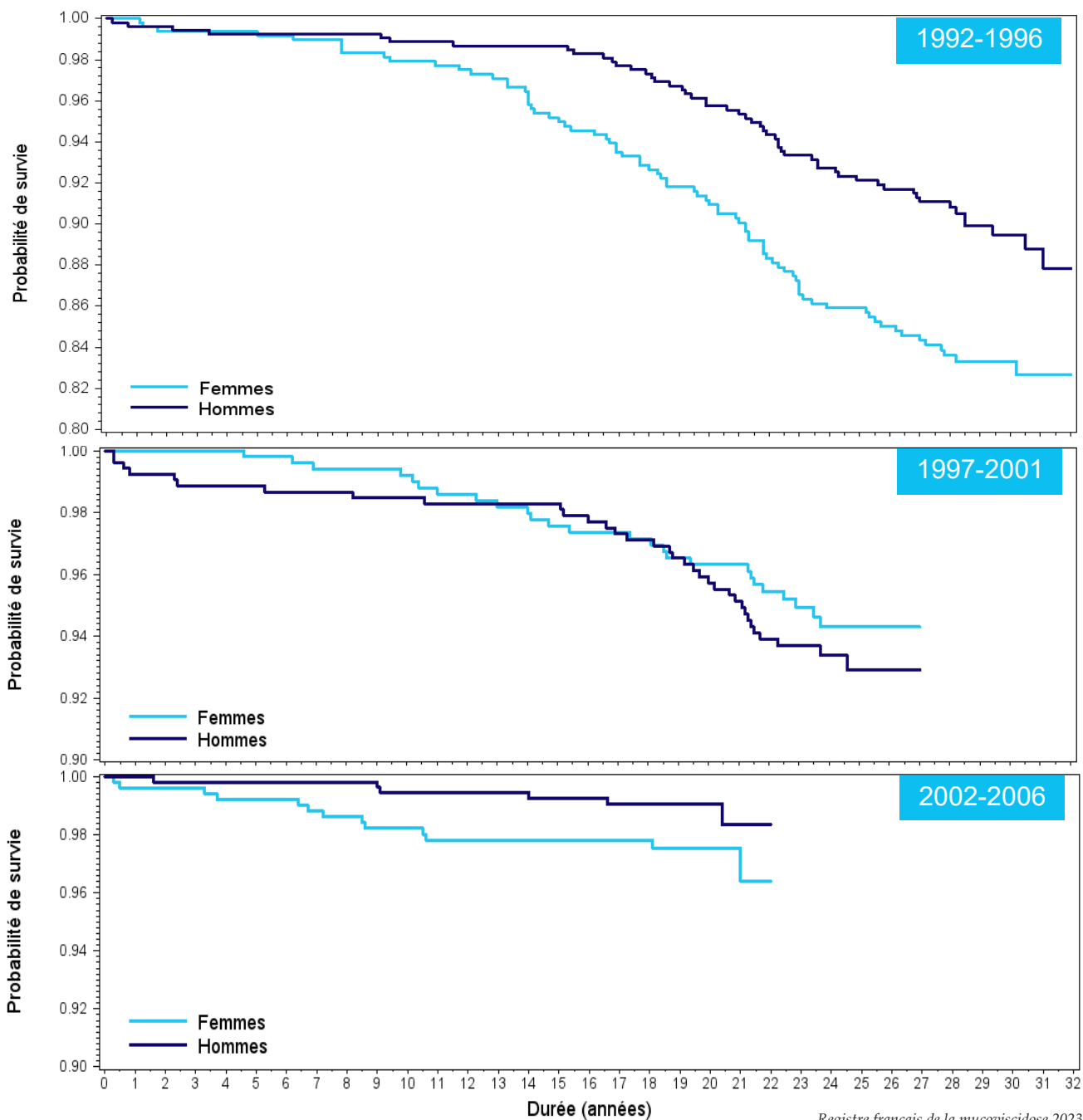
** Niveau non précisé

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	532	52	486	78
1997-2001	528	34	511	26
2002-2006	563	6	519	13



Registre français de la mucoviscidose 2023

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

■ Anthropométrie — tous patients

Tableau A2.1. 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	15-19	Total
Moyenne	Femmes	0.25	0.23	-0.03	-0.43	-0.04
	Hommes	0.23	0.10	0.11	-0.30	0.01
Médiane	Femmes	0.22	0.17	0.02	-0.46	-0.04
	Hommes	0.19	0.06	0.08	-0.18	0.00

Tableau A2.2. Z-score du poids chez les enfants, par classe d'âge selon le sexe

Classes d'âge (années)		00-04	05-09	10-14	15-19	Total
Moyenne	Femmes	-0.20	0.13	0.22	0.23	0.12
	Hommes	-0.12	-0.19	-0.04	-0.25	-0.16
Médiane	Femmes	-0.34	-0.10	0.03	0.19	-0.02
	Hommes	-0.23	-0.29	-0.22	-0.42	-0.28

Tableau A2.3. 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	15-19	Total
Moyenne	Femmes	-0.44	0.08	0.41	0.37	0.16
	Hommes	-0.33	-0.05	0.09	0.03	-0.05
Médiane	Femmes	-0.48	0.01	0.32	0.22	0.05
	Hommes	-0.38	-0.20	-0.09	-0.07	-0.19
Z-score de l'IMC ≥ 0 (%)	Femmes	33.3	52.3	60.5	59.9	53.2
	Hommes	34.8	45.7	47.8	48.4	44.8

Tableau A2.4. Valeurs de l'IMC chez les adultes, par classe d'âge selon le sexe

Classes d'âge (années)		20-24	25-29	30-34	35-39	40 ou +	Total
Moyenne	Femmes	21.44	22.06	22.13	22.40	22.51	22.14
	Hommes	21.82	22.25	22.62	22.81	23.15	22.60
Médiane	Femmes	20.95	21.32	21.56	21.67	21.35	21.36
	Hommes	21.47	21.73	22.16	22.43	22.79	22.15
IMC ≥ 22 (%)	Femmes	33.0	42.5	43.4	45.7	41.7	41.0
IMC ≥ 23 (%)	Hommes	29.9	35.6	41.9	43.6	48.0	40.7
IMC < 18.5 (%)	Femmes	12.9	14.1	15.5	12.8	14.3	13.9
	Hommes	14.0	12.4	11.1	9.0	7.7	10.5

Chez les adultes, la taille moyenne est de 172,6 cm pour les hommes et 160,6 cm pour les femmes.

Chez les adultes, le poids moyen est de 67,53 kg pour les hommes et 57,04 kg pour les femmes.

Annexe 2

■ Spirométrie—tous patients

Tableau A2.5. CVF (%), par classe d'âge selon le sexe

Classes d'âge (années)		05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40 ou +	Total
Moyenne	Femmes	103.3	100.1	100.0	95.5	91.3	90.7	87.3	84.7	93.5
	Hommes	103.6	99.6	99.3	95.5	93.8	91.6	89.3	86.8	94.2
	Tous patients	103.5	99.8	99.7	95.5	92.6	91.1	88.4	85.8	93.8
Médiane	Femmes	103.6	100.9	101.2	97.5	92.5	92.1	88.5	86.0	95.5
	Hommes	104.8	99.6	99.6	97.2	96.3	93.2	89.5	88.4	96.1
	Tous patients	104.2	100.2	100.7	97.3	94.2	92.5	89.2	87.0	95.8

Tableau A2.6. VEMS (%), par classe d'âge selon le sexe

Classes d'âge (années)		05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40 ou +	Total
Moyenne	Femmes	101.6	97.9	95.8	86.2	80.2	77.7	74.2	72.0	84.9
	Hommes	101.8	98.2	95.8	86.9	82.2	78.5	75.1	73.4	85.2
	Tous patients	101.7	98.1	95.8	86.6	81.2	78.1	74.7	72.7	85.1
Médiane	Femmes	102.9	99.6	98.8	90.2	81.9	79.5	74.6	73.2	88.9
	Hommes	103.9	100.5	98.1	90.7	85.9	82.0	77.5	74.9	89.7
	Tous patients	103.4	99.8	98.5	90.5	83.9	80.6	76.2	73.7	89.3

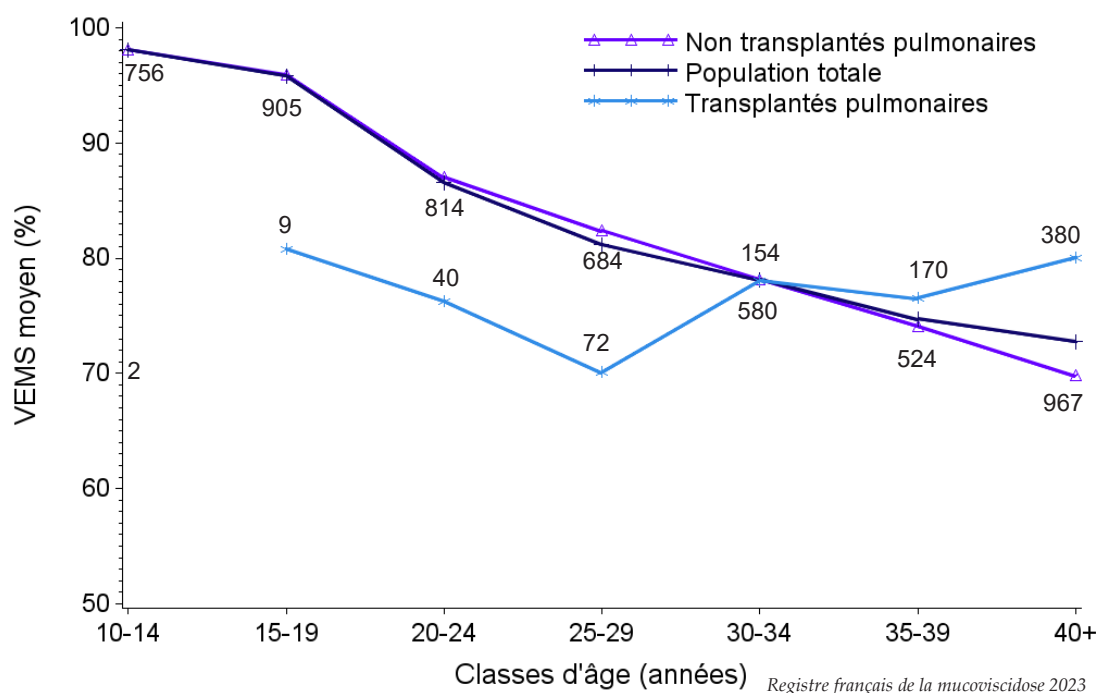
Annexe 2

■ Spirométrie et transplantation

À titre d'approfondissement, les moyennes du VEMS (%) par classe d'âge, observées en 2021, 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 30-34 ans. Ensuite, le VEMS moyen (%) des non-transplantés accuse une baisse plus importante que celui de la population totale, l'écart atteignant plus de 4 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 2023 et présents dans chaque classe d'âge (ex: 72 patients chez les 25-29 ans).
- Aucune transplantation pulmonaire n'a été recensée chez les patients de moins de 15 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 2023 et présents dans chaque classe d'âge (ex: 684 patients chez les 25-29 ans).

Annexe 3 (1/2)

■ Centres participants

Tableau A3.1. Liste des CRCM

CRCM Pédiatriques	
Besançon	66
Bordeaux	181
Grenoble	97
Lille	180
Lyon	252
Marseille	152
Nancy	130
Nantes	113
Paris Necker	193
Paris Robert Debré	144
Paris Trousseau	49
Rennes St Brieuc	115
Saint Denis de la Réunion	62
Strasbourg	113
Toulouse	120
Tours	105
Versailles	60
CRCM Adultes	
Besançon	81
Bordeaux	231
Grenoble	151
Lille	216
Lyon	445
Marseille	276
Nancy	106
Nantes	274
Paris Cochin	615
Rennes	161
Strasbourg	199
Suresnes Foch	463
Toulouse	194
Tours	109
CRCM Mixtes	
Amiens	113
Angers-Le Mans	134
Caen	136
Clermont-Ferrand	162
Créteil	123
Dijon	142
Dunkerque	89
Giens	194
Limoges	80
Montpellier	267
Nice	139
Reims	150
Roscoff	184
Rouen	243
Saint Pierre de la Réunion	82
Vannes-Lorient	108

Registre français de la mucoviscidose 2023

Annexe 3 (2/2)

■ Centres participants

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

Centre	Nombre de patients*
Centres Pédiatriques	
Le Havre	13
Centres Mixtes	
Lens	18

Registre français de la mucoviscidose 2023

* 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

	2019	2020	2021	2022	2023
Patients vus dans l'année et centres participant au Registre					
- Patients recensés par le Registre* (nombre) :	7270	7367	7512	7728	7801
- Patients vus dans l'année par les centres** (nombre) :	7143	7203	7411	7598	7688
- Centres (nombre) :					
CRCM enfants :	17	17	17	17	17
CRCM adultes :	14	14	14	14	14
CRCM mixtes :	16	16	16	16	16
Autres centres :	3	3	3	2	2
Démographie					
- Patients de sexe masculin (%) :	52.2	52.0	51.9	52.4	52.3
- Age des patients, en année (moyenne) :	23.4	23.9	24.8	25.2	25.7
- Age des patients, en année (médiane) :	21.3	21.9	22.8	23.4	24.1
- Age des patients, en année (extrêmes) :	0.1-84.6	0.1-85.6	0-86.6	0-87.6	0.1-88
- Patients âgés de 18 ans ou plus (%) :	58.6	59.8	61.8	62.7	64.3
- Début de grossesses dans l'année (nombre) :	58	63	104	128	97
- Taux de conception chez les femmes âgées de 15 à 49 ans (pour 1 000) :	29.4	30.9	48.7	57.8	42.8
- Age des patientes ayant déclaré un début de grossesse, en années (moyenne) :	29.9	29.4	31.1	30.1	30.6
- Décès (nombre) :	43	47	46	58	40
- Taux brut de mortalité (pour 1 000) :	6.1	6.5	6.3	7.7	5.2
- Age des patients décédés, en années (moyenne) :	35.6	37.0	42.5	43.5	39.6
- Age des patients décédés, en années (médiane) :	35.9	33.0	39.1	40.8	38.4
Diagnostic et génétique					
- Age au diagnostic, en mois (médiane) :	2	1.9	1.9	1.9	1.9
- Nouveaux diagnostics dans l'année (nombre) :	164	155	150	189	157
- Age au diagnostic des nouveaux patients, en mois (médiane) :	1.1	1.1	1.1	1.3	1.45
- Age au diagnostic des nouveaux patients, en années (extrêmes) :	0-76	0-81	0-75	0-77	0-80
- Génotypes complets identifiés (%) :	98.4	98.3	98.5	98.5	98.5
F508del / F508del :	40.9	41.3	40.8	40.5	40.3
F508del / Autre :	42.1	41.6	42	42.2	42.2
Autre / Autre :	15.4	15.5	15.7	15.8	16
F508del / Non renseigné :	0.4	0.4	0.4	0.5	0.5
Autre / Non renseigné :	0.5	0.7	0.6	0.6	0.6
Non renseigné / Non renseigné :	0.6	0.6	0.5	0.5	0.5
Anthropométrie					
- Patients d'âge < 18 ans, Z-score de la taille (moyenne) :	0.04	0.08	0.08	0.04	0.04
Z-score du poids (moyenne) :	-0.21	-0.07	-0.06	-0.07	-0.02
Z-score de l'IMC (moyenne) :	-0.15	-0.04	-0.02	-0.01	0.03
- Patients d'âge ≥ 18 ans, IMC (moyenne) :	21.4	21.6	22	22.2	22.3
Spirométrie					
- patients d'âge < 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI ¹) :	91.6	92.3	95	97.3	98.7
- patients d'âge ≥ 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI ¹) :	71.4	72.2	76.5	79	79.5

* 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.

¹ Global Lung Function Initiative (GLI)

Annexe 4 (2/2)

Tableau A4.1. Synthèse des données (suite)

	2019	2020	2021	2022	2023
Microbiologie					
- Patients ayant eu au moins 1 ECBC dans l'année (%) :	86	83.4	83.6	82.1	79.9
<i>H. influenzae</i> :	17	11.3	10.1	12.4	13.4
<i>Staph. meti S</i> :	5.9	5.2	4.7	3.2	2.2
<i>Staph. meti R</i> :	59.4	58	57.6	52.6	49.2
<i>P. aeruginosa</i> :	37.6	35.6	34	26.8	22.9
<i>S. maltophilia</i> :	10.4	9.2	9.3	6.2	4.8
<i>B. cepacia</i> :	2.2	2.1	2	1.6	1.1
<i>Achromobacter spp.</i> :	6.9	6.4	6.3	3.9	3.6
<i>Aspergillus fumigatus</i> :	27.9	23.2	21.7	12.2	9.4
Morbidité et transplantation					
- ABPA	7.7	6.7	6.3	4	3.6
- Autre forme d'aspergillose (non ABPA)	1.2	1.5	2.3	1.6	1.3
- Fonction pancréatique exocrine anormale (%) :	80.1	80.8	80.4	80.4	79.5
- Reflux gastro-oesophagien traité (%) :	26.1	27.2	28.3	27.4	26.5
- Ostéopénie/ostéoporose (%) :	14.5	15	16.1	17.5	18.9
- Hémoptysie (%) :	5.9	4.7	4.1	2.3	2.3
- Maladie hépatique (%) :	15.7	16.7	18.1	18.6	18.1
- Diabète traité ou non par insuline ou par antidiabétique oral (%) :	21.4	21.9	22.6	22.7	22.4
- Patients porteurs d'un transplant (nombre) :	932	960	956	934	891
dont transplantés dans l'année (nombre) :	96	53	31	26	12
dont transplantés décédés (%) :	0.31	0.35	0.43	0.55	0.36
- Patients inscrits en liste d'attente de greffe (nombre) :	154	90	62	45	39
dont inscrits dans l'année :	104	37	28	20	16
décédés dans l'année sans avoir été transplantés :	4	0	2	2	4
Prise en charge thérapeutique					
- Cures d'antibiotiques IV (%) :	29.1	25.6	19.9	12.6	11.4
- Oxygénothérapie (%) :	4.5	3.9	2.8	1.7	1.8
- Ventilation non invasive (%) :	4.7	3.5	2.1	1.5	1.9
- Azithromycine (ou autre macrolide) (%) :	36.1	38	36.1	30.6	26.4
- Antibiotiques inhalés (%) :	39	37.7	34.1	25	21.5
- Bronchodilatateurs (%) :	59.5	58.4	58.3	52.9	49.9
- RhDNase (%) :	39.6	44.8	41.3	29.2	22.2
- Corticoïdes (%) :	47.8	47.9	49.6	46.2	44
- Extraits pancréatiques (%) :	80.5	80.8	80.2	80.2	79.4
- Modulateurs du CFTR (%) :	20.3	33.2	51.9	62	69.8

Registre français de la mucoviscidose 2023

Annexe 5 (1 / 2)

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


	Transplantés	Non Transplantés	Registre 2023
Patients vus dans l'année et centres participant au Registre			
- Patients vus dans l'année par les centres (nombre)* :	886	6802	7688
Démographie			
- Age des patients, en année (moyenne) :	39.6	24	25.7
- Age des patients, en année (médiane) :	39.1	21.6	24.1
- Patients âgés de 18 ans ou plus (%) :	99	59.8	64.3
- Débuts de grossesses dans l'année (nombre) :	3	94	97
- Décès (nombre) :	28	12	40
Diagnostic et génétique			
- Age au diagnostic, en mois (médiane) :	5.4	1.7	1.9
- Génotypes complets identifiés (%) :	98	98.5	98.5
F508del / F508del :	49.2	39.1	40.3
F508del / Autre :	36.9	42.9	42.2
Autre / Autre :	11.9	16.5	16
F508del / Non renseigné :	0.5	0.5	0.5
Autre / Non renseigné :	0.6	0.6	0.6
Non renseigné / Non renseigné :	1	0.4	0.5
Anthropométrie			
- Patients d'âge < 18 ans, Z-score de la taille (moyenne) :	-1.42	0.05	0.04
Z-score du poids (moyenne) :	-1.59	-0.02	-0.02
Z-score de l'IMC (moyenne) :	-0.62	0.03	0.03
- Patients d'âge ≥ 18 ans, IMC (moyenne) :	20.3	22.7	22.3
Spirométrie			
- Patients d'âge < 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI ¹) :	83.6	98.8	98.7
- Patients d'âge ≥ 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI ¹) :	77.8	79.8	79.5
Prise en charge thérapeutique			
- Extraits pancréatiques (%) :	95.5	77.3	79.4
- Corticoïdes oraux (%) :	73.9	1.5	9.9
- Modulateurs du CFTR (%) :	5.2	78.2	69.8
- Dont transplantés pulmonaires (%) :	2.3	0	0.3
- Tezacaftor-elexacaftor-ivacaftor / ivacaftor (%) :	4.9	74.1	66.1
- Dont transplantés pulmonaires** (%) :	2.0	0	0.2

Registre français de la mucoviscidose 2023

* La différence entre le nombre de patients transplantés page 34 (891) et le nombre de patients transplantés présenté dans ce tableau (886) s'explique par la non prise en compte des patients non-vus décédés en 2023.

** dont 2 patients ayant arrêté le traitement post greffe en 2023

¹ Global Lung Function Initiative (GLI)



Annexe 5 (2/2)

Tableau A5.2. Synthèse des pathologies

	Transplantés	Non Transplantés	Registre 2023
Pathologies respiratoires et ORL			
Pneumothorax (%) :	0.9	0.2	0.3
Hémoptysie (%) :	0.1	2.5	2.3
ABPA (%) :	3	3.7	3.6
Autre forme d'aspergillose (non ABPA) (%) :	2.1	1.2	1.3
HTAP (%) :	0.3	0.2	0.2
Asthme (%) :	6.8	20.8	19.2
Polypes nasaux (%) :	21.8	16	16.6
Rhinosinusite chronique symptomatique (%) :	21.6	15.9	16.6
Surdité / Hypoacousie (%) :	24.9	4.7	7
Pathologies digestives et hépatiques			
Fonction pancréatique exocrine anormale (%) :	95.3	77.4	79.5
Reflux gastro-oesophagien traité (%) :	62.9	21.8	26.5
Maladie hépatique (%) :	19	18	18.1
- Sans cirrhose (%) :	15.3	13.2	13.4
- Cirrhose avec hypertension portale (%) :	1.8	1.8	1.8
- Cirrhose sans hypertension portale (%) :	0.8	2.1	1.9
Hémorragie digestive (%) :	0.2	0	0.1
Calculs biliaires (%) :	5.8	3.2	3.5
Obstruction intestinale (%) :	2.5	2.6	2.6
Pancréatite aiguë (%) :	0.5	1.3	1.2
Pathologies métaboliques			
Test HGPO réalisé (%) :	5.6	27.7	25.2
Intolérance au glucose (%) :	5	14.7	13.6
Diabète total (traité ou non par insuline ou antidiabétique oral) (%) :	69.9	16.3	22.4
Diabète non traité par insuline (%) :	3	3.9	3.8
Diabète traité par antidiabétique oral (%) :	3	1.3	1.5
Diabète traité par insuline (%) :	65.1	11.6	17.8
Complications dégénératives du diabète (%) :	8.4	0.6	1.5
- Rétinopathie (%) :	2.8	0.3	0.6
- Néphropathie (%) :	6	0.4	1.1
- Neuropathie (%) :	1.4	0.1	0.2
- Macroangiopathie diabétique (%) :	0.6	0	0.1
Insuffisance surrénalienne (%) :	2.1	0.9	1.1
Autres éléments de morbidité			
Cancer (%) :	8.1	0.6	1.4
- tumeurs solides (%) :	4.3	0.4	0.9
- hémopathies (%) :	1.2	0.1	0.2
- tumeurs cutanées (%) :	2.7	0	0.3
- autres (%) :	0.1	0	0
Ostéopénie / ostéoporose (%) :	60.7	13.5	18.9
Fracture (%) :	2	0.8	0.9
Arthropathie (%) :	6.1	2.7	3.1
Incontinence urinaire (%) :	0.9	0.8	0.8
Lithiase rénale (%) :	2.7	1.3	1.4
Hypertension artérielle traitée (%) :	41.4	2	6.6
Insuffisance rénale terminale (%) :	5.9	0	0.7
Dépression (évaluée et suivie) (%) :	27	8.7	10.8

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 2023
Patients vus dans l'année et centres participant au Registre			
- Patients vus dans l'année par les centres (nombre)* :	7165	496	7688
Démographie			
- Age des patients, en année (moyenne) :	25.6	27.9	25.7
- Age des patients, en année (médiane) :	24.1	21.4	24.1
- Patients âgés de 18 ans ou plus (%) :	64.6	59.1	64.3
- Débuts de grossesses dans l'année (nombre) :	97	.	97
- Décès (nombre) :	38	1	40
Diagnostic et génétique			
- Age au diagnostic, en mois (médiane) :	1.7	71.5	1.9
- Génotypes complets identifiés (%) :	99.1	90.5	98.5
F508del / F508del :	43.2	0.4	40.3
F508del / Autre :	41	59.7	42.2
Autre / Autre :	14.9	30.4	16
F508del / Non renseigné :	0.4	2	0.5
Autre / Non renseigné :	0.3	5.4	0.6
Non renseigné / Non renseigné :	0.3	2	0.5
Anthropométrie			
- patients d'âge < 18 ans, Z-score de la taille (moyenne) :	0.01	0.52	0.04
Z-score du poids (moyenne) :	-0.07	0.59	-0.02
Z-score de l'IMC (moyenne) :	0.01	0.32	0.03
- patients d'âge ≥ 18 ans, IMC (moyenne) :	22.2	24.3	22.3
Spirométrie			
- patients d'âge < 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI ¹) :	98.7	99	98.7
- patients d'âge ≥ 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI ¹) :	78.8	90.2	79.5
Morbidité			
- ABPA (%) :	3.7	2	3.6
- Autre forme d'aspergillose (non ABPA) (%) :	1.4	0.6	1.3
- Fonction pancréatique exocrine anormale (%) :	84.3	12.3	79.5
- Reflux gastro-oesophagien traité (%) :	27.4	14.3	26.5
- Ostéopénie/ostéoporose (%) :	19.6	9.1	18.9
- Hémoptysie (%) :	2.3	1.2	2.3
- Maladie hépatique (%) :	19.1	4.2	18.1
- Diabète traité ou non par insuline ou par antidiabétique oral (%) :	23.8	3.6	22.4
Prise en charge thérapeutique			
- Extraits pancréatiques (%) :	84.1	12.7	79.4
- Corticoïdes oraux (%) :	10.5	0.6	9.9
- Modulateurs du CFTR (%) :	73.3	21.4	69.8

* Le type de diagnostic est manquant pour 27 patients.

Les données de ces patients ne sont donc pas présentées dans les groupes Mucoviscidose classique et Forme atypique.

¹ Global Lung Function Initiative (GLI)

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.

Le bilan annuel est réalisé en partenariat avec les professionnels de la filière Muco-CFTR.

L'association Vaincre la mucoviscidose s'engage pour une utilisation des données de santé de manière transparente, sécurisée et éthique, afin d'améliorer la connaissance de la maladie, la recherche, et les soins des patients atteints de mucoviscidose. Pour ce faire, nos actions s'inscrivent dans le prolongement du règlement général de la protection des données (RGPD) et des autorisations qui nous sont délivrées par la CNIL. Pour plus d'informations rendez-vous sur : www.vaincrelamuco.org/vosdonneesdesante



vaincrelamuco.org



RETROUVEZ TOUS LES
BILANS DU REGISTRE
FRANÇAIS DE LA
MUCOVISCIDOSE



VAINCRE LA MUCOVISCIDOSE

Association reconnue d'utilité publique et habilitée à recevoir des legs, des donations et des assurances-vie.

181 rue de Tolbiac - 75013 Paris

Tel : 01 40 78 91 91