



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.

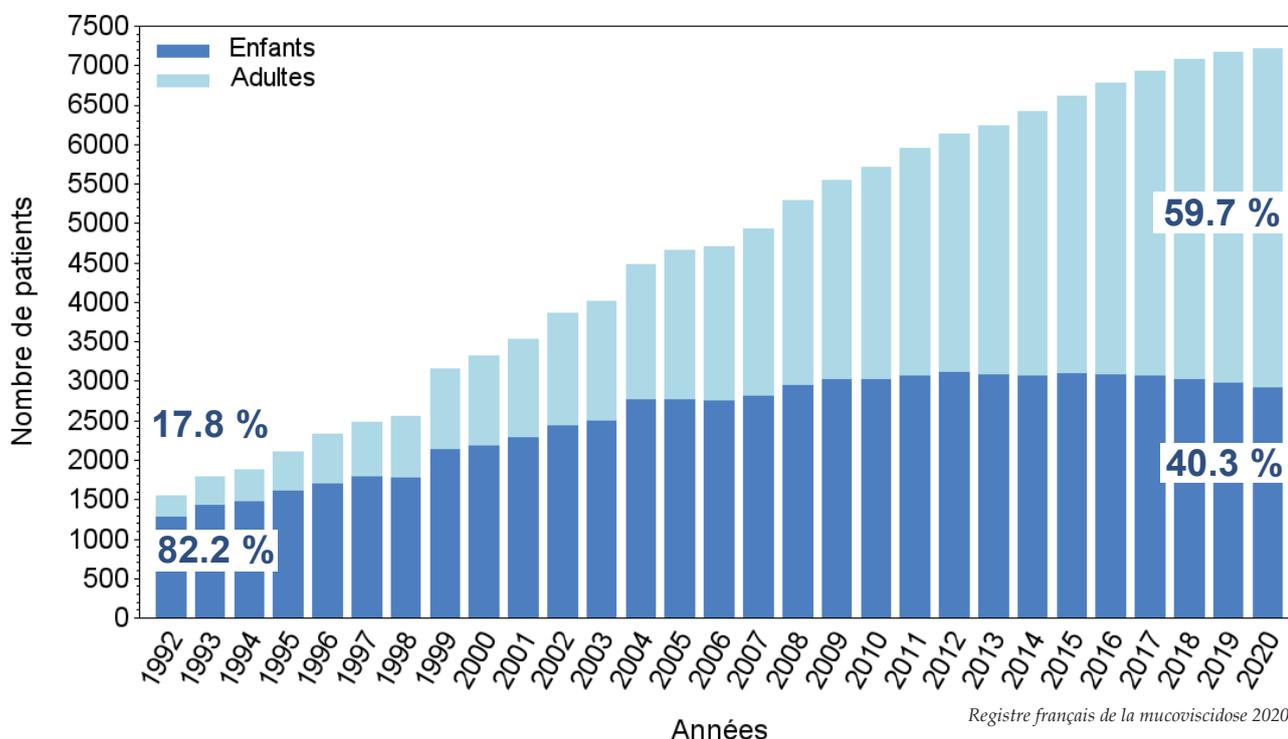
Dans le cadre d'un partenariat avec les Hospices Civils de Lyon (HCL), les données du Registre ont été chaînées avec celles de l'Assurance Maladie (Système National des Données de Santé). L'objectif étant de réaliser des analyses plus poussées grâce à des données plus riches.



1. Démographie

■ Caractéristiques de la population

Figure 1.1. Evolution du nombre de patients depuis 1992



Registre français de la mucoviscidose 2020

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

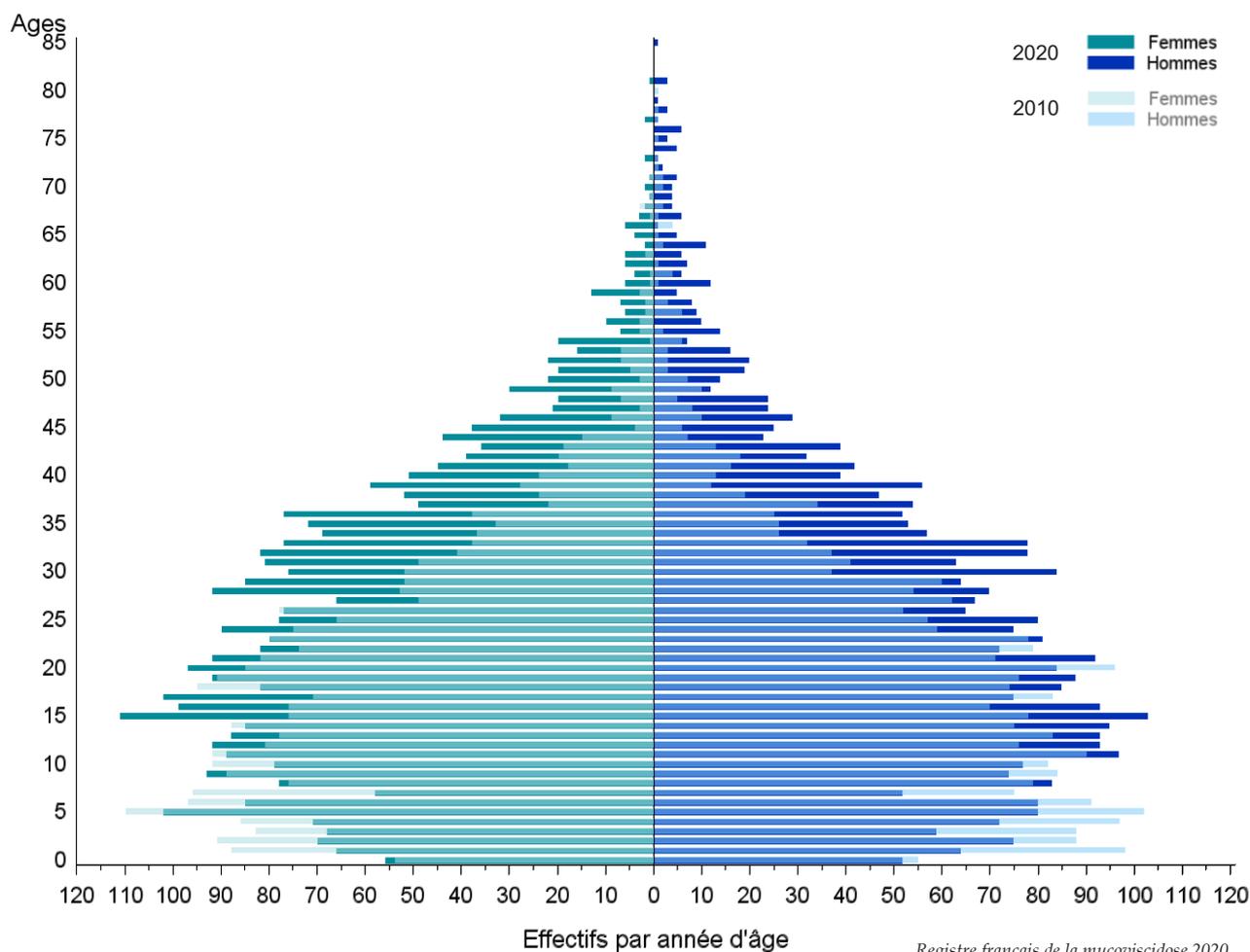
■ Caractéristiques de la population

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

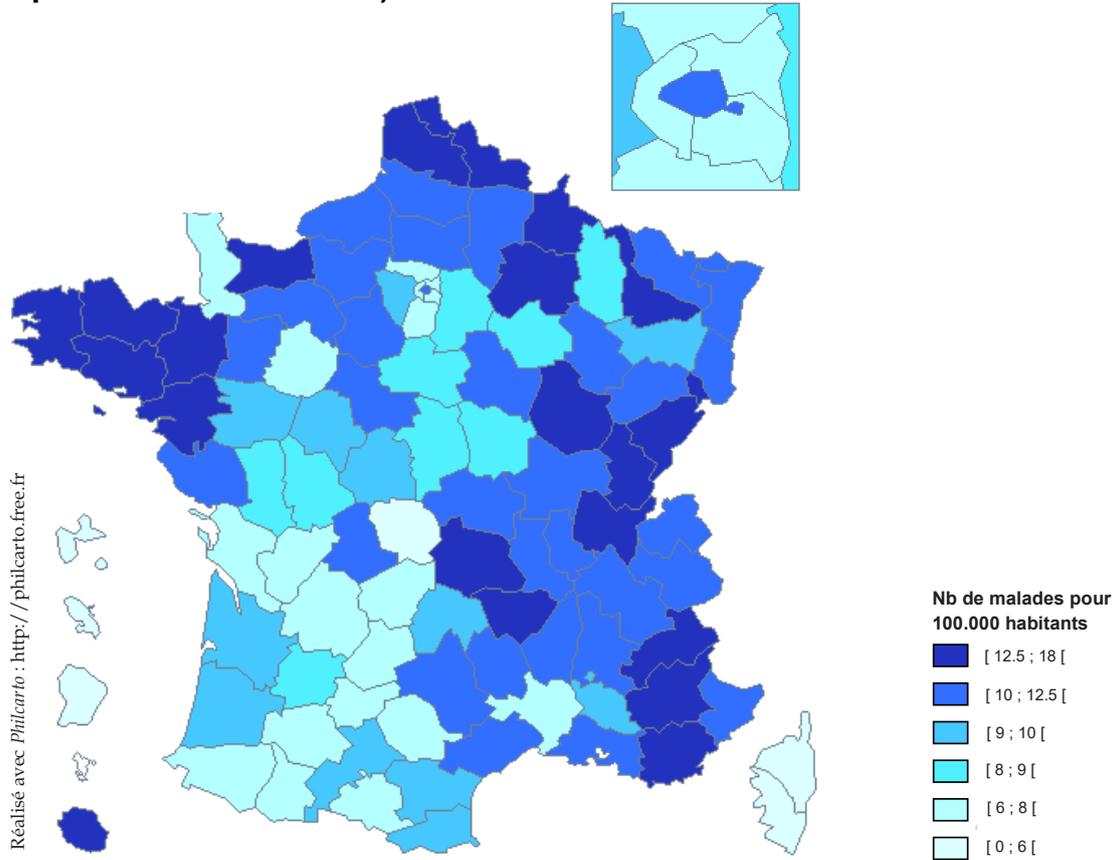
Notes : (a) Les patients vus en cours d'année dans au moins deux centres ont fait l'objet d'un traitement spécifique : un patient entrant dans cette catégorie n'a été compté qu'une seule fois et affecté au centre principal (celui qui a suivi le patient le plus régulièrement).
 (b) Dont 1 patient vu également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

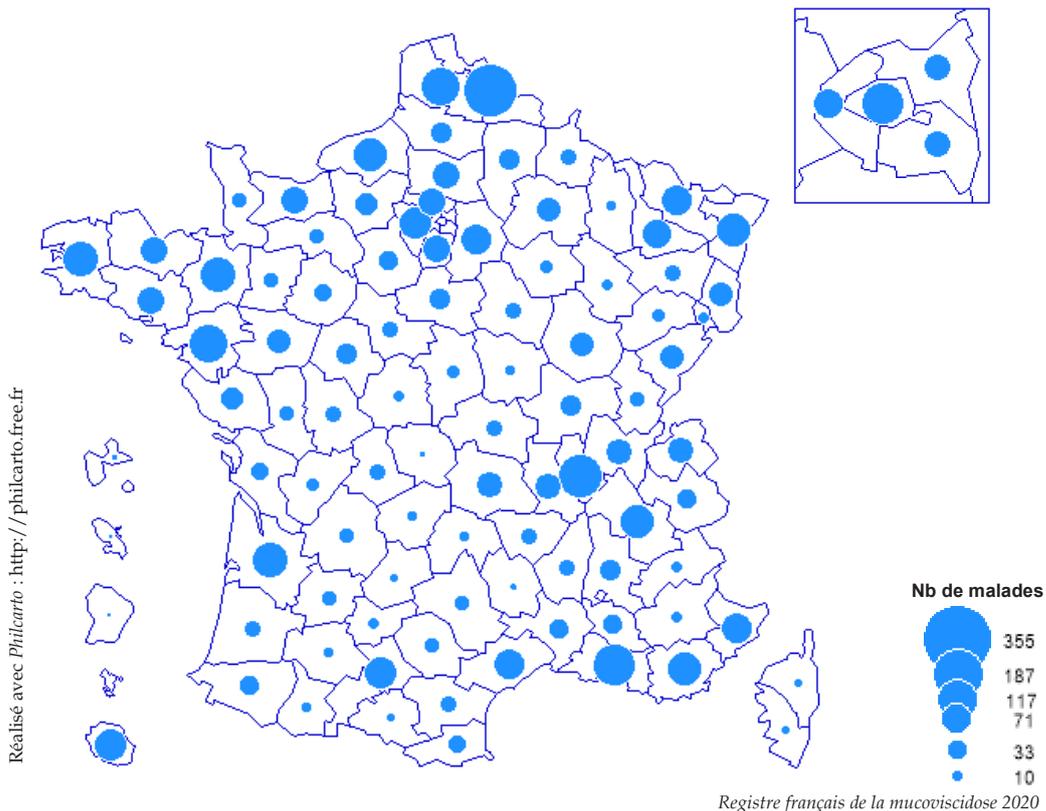
1. Démographie

■ Localisation géographique

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



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

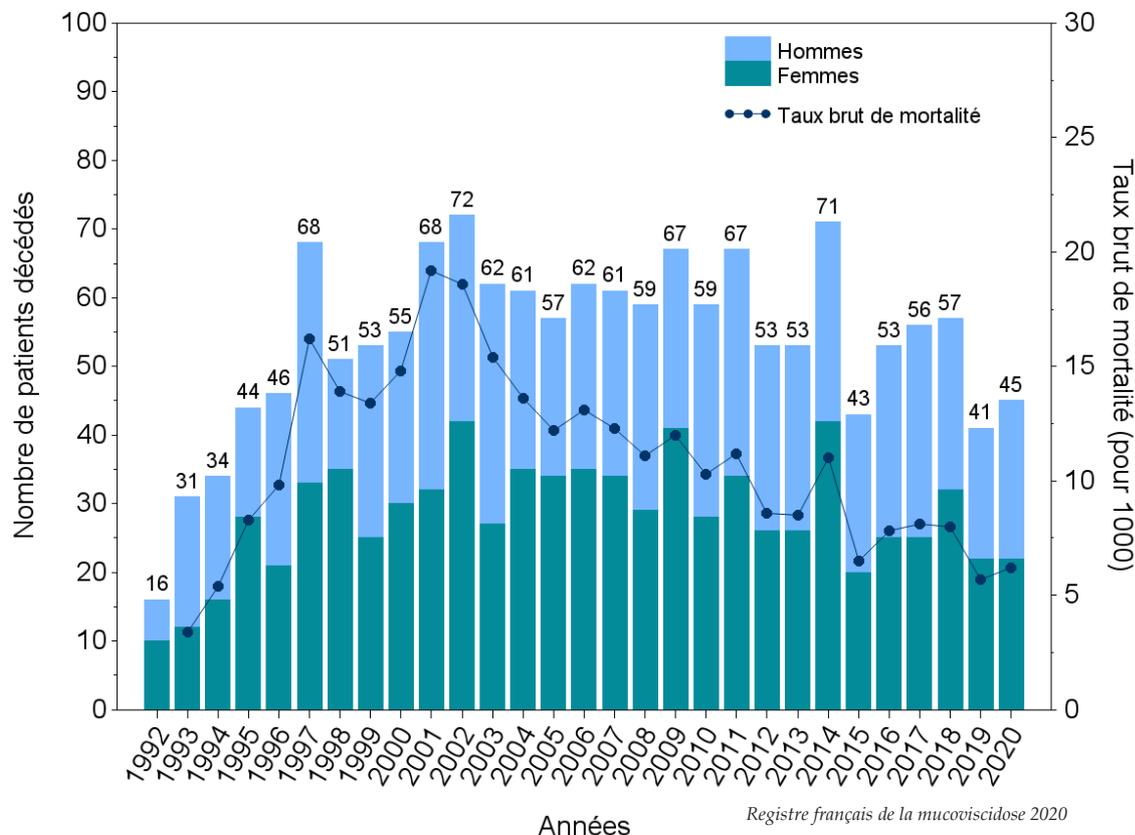


Tableau 2.1. Caractéristiques des patients décédés

Indicateurs	Années d'enquête											
	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.

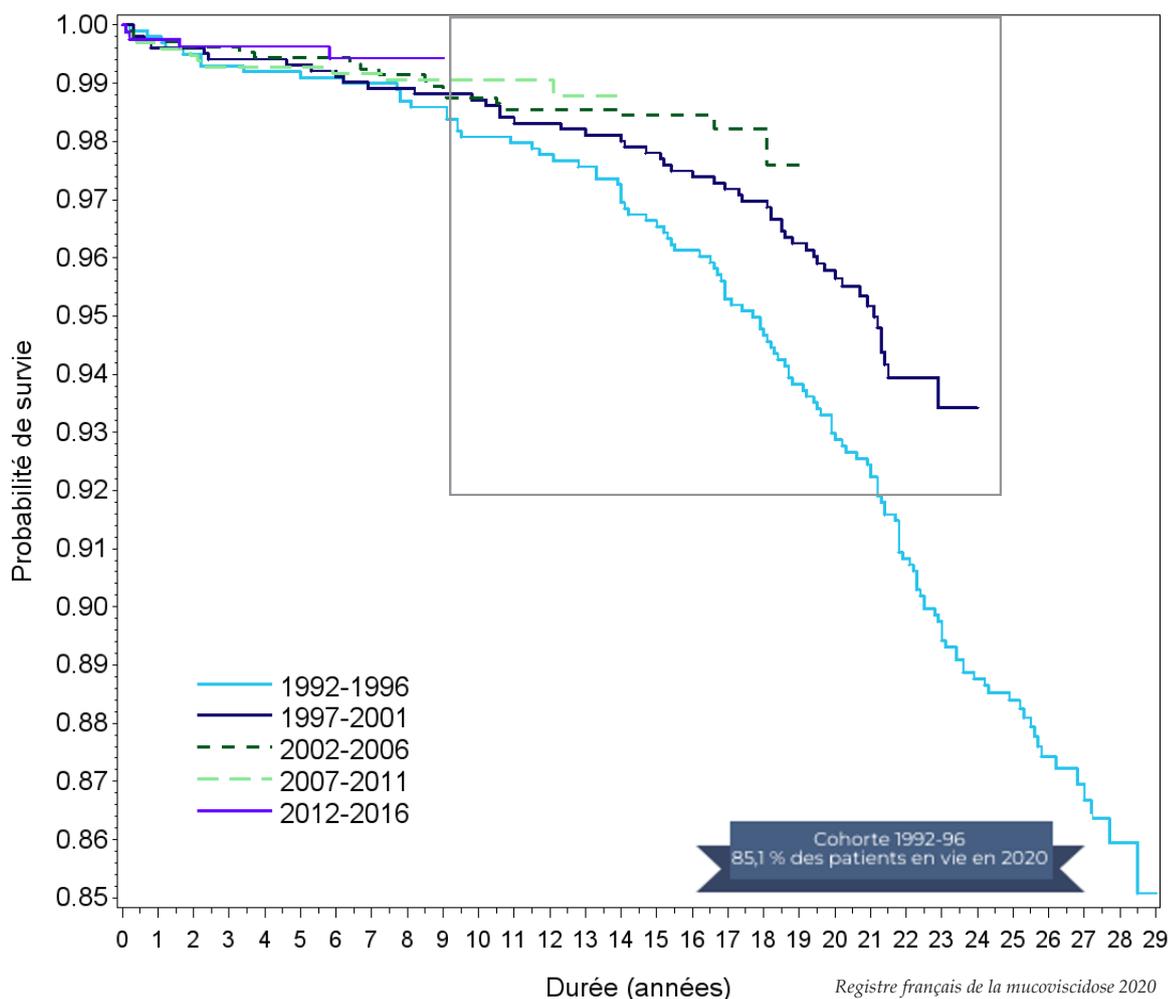
2. Mortalité

■ 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

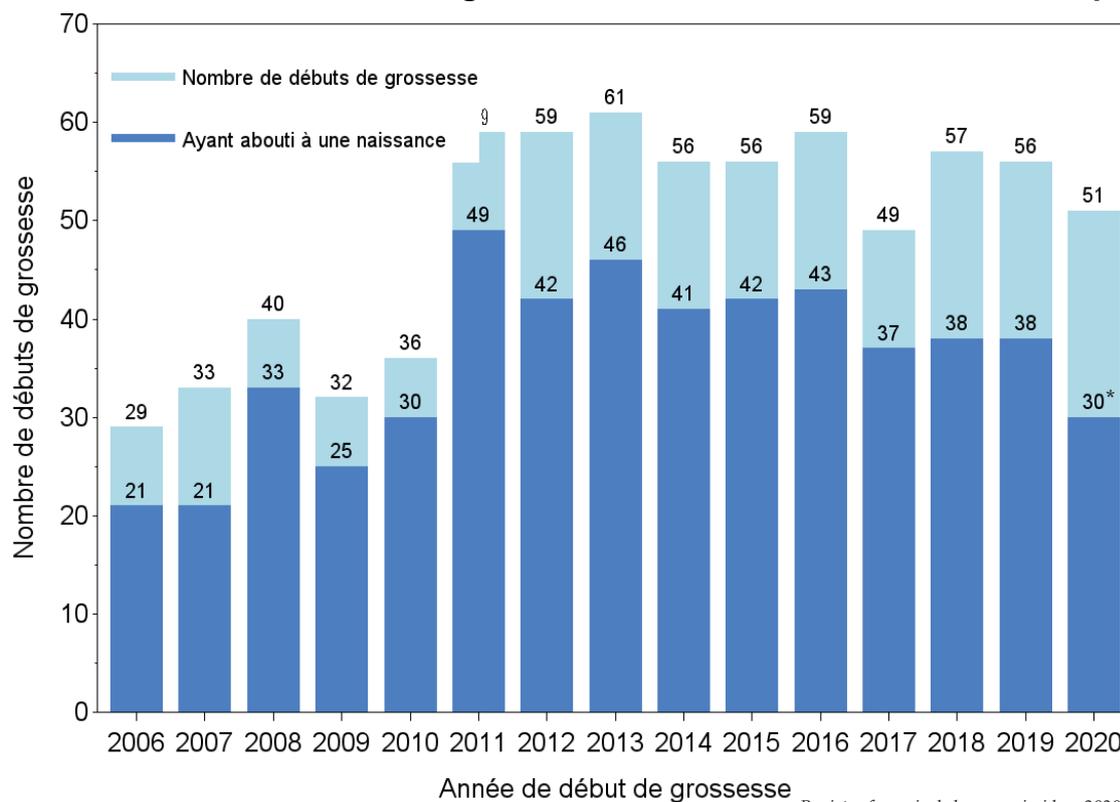


L'analyse des deux cohortes les plus anciennes (1992-1996 et 1997-2001) montre une différence de survie à partir de l'âge de 9 ans. Cette différence est statistiquement significative (test du Log-Rank = 8.5 avec $p = 0.0035$).

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

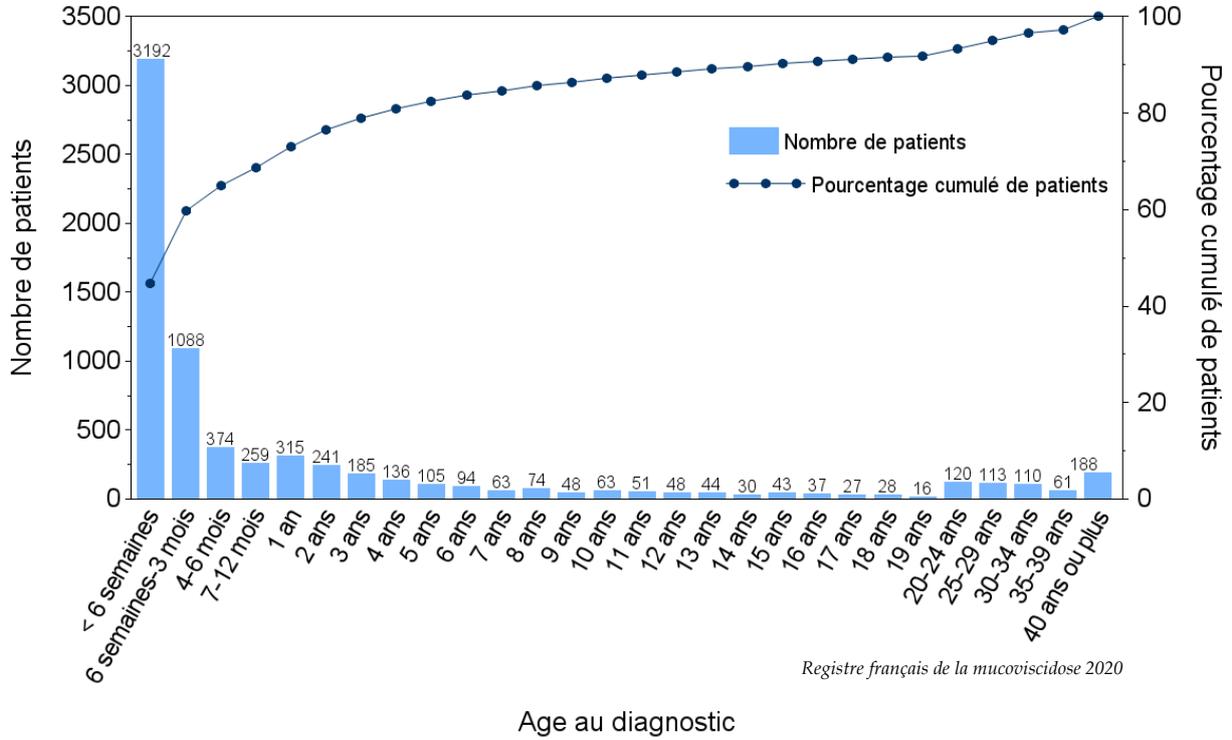
Note : la précision sur l'aide médicale à la procréation est manquante pour 1 patient.

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

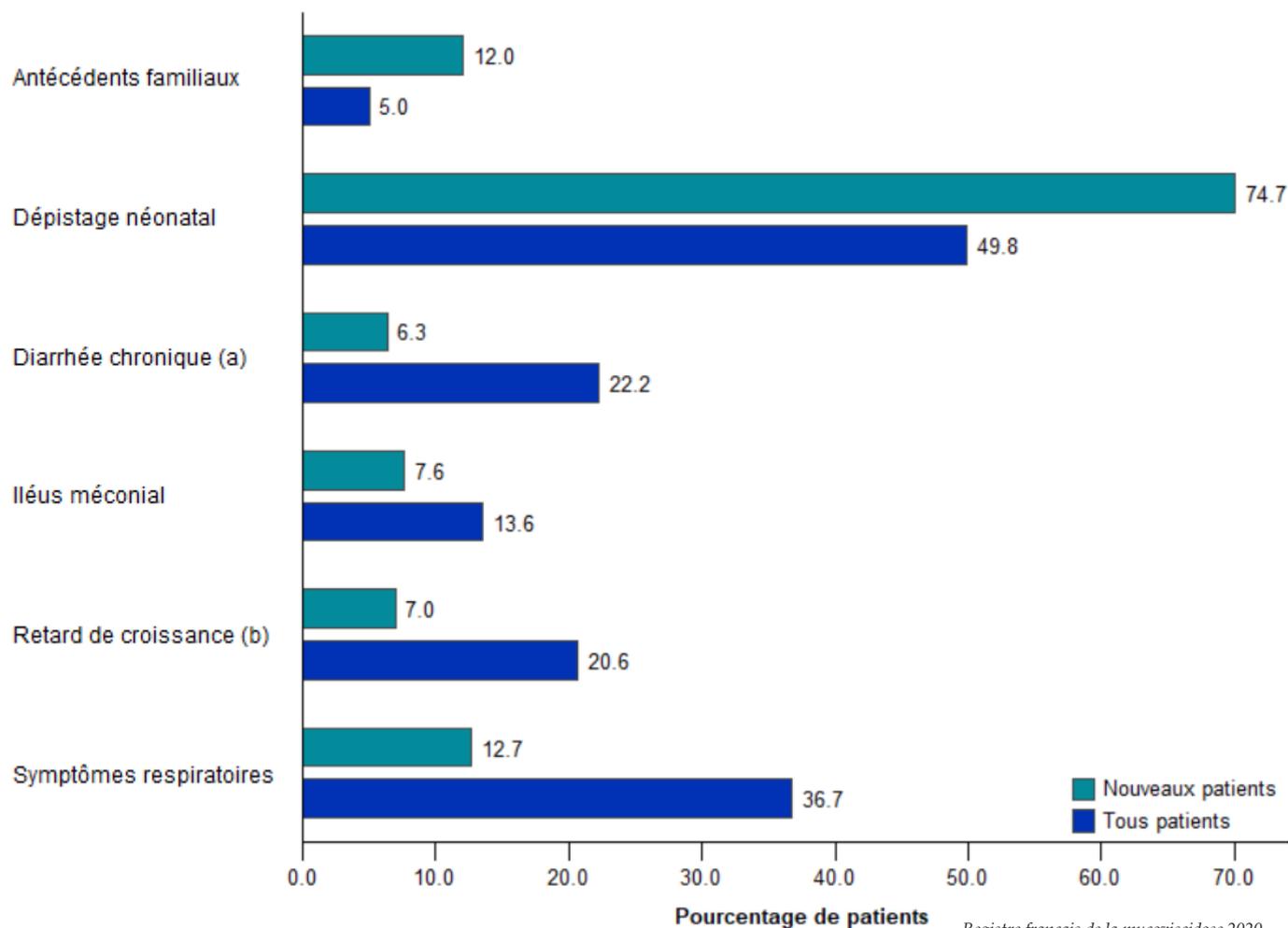
Parmi les 158 nouveaux patients, 108 étaient des nouveau-nés de 2020. De par la méthode utilisée pour réaliser ce rapport (patients vus en 2020 dans un centre de soins), les nouveau-nés de 2020 vus pour la première fois en 2021 n'ont pas été inclus. À titre indicatif, 17 nouveau-nés de 2019 ont eu un 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)



Registre français de la mucoviscidose 2020

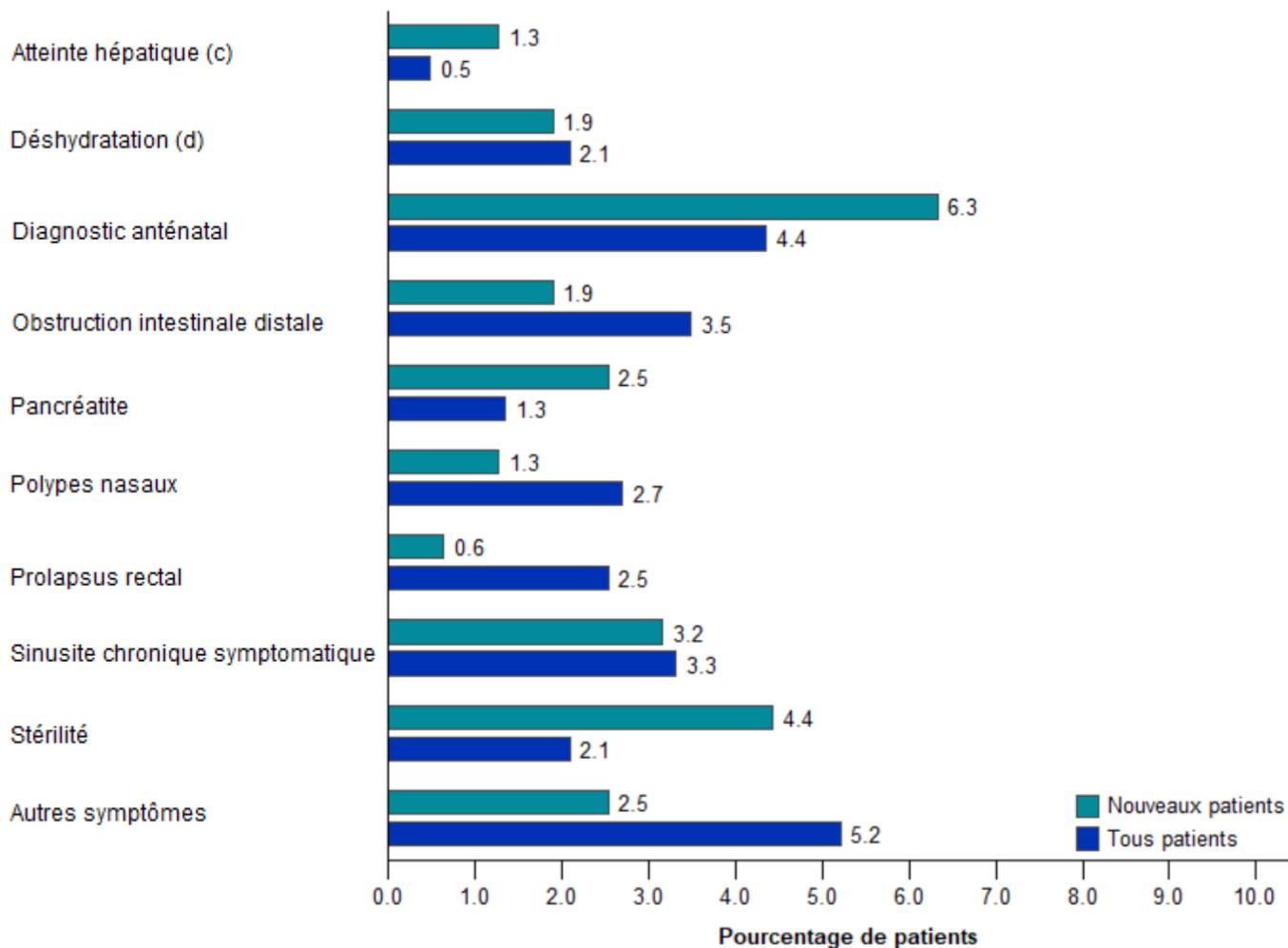
(a) Diarrhée chronique / stéatorrhée / malabsorption

(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

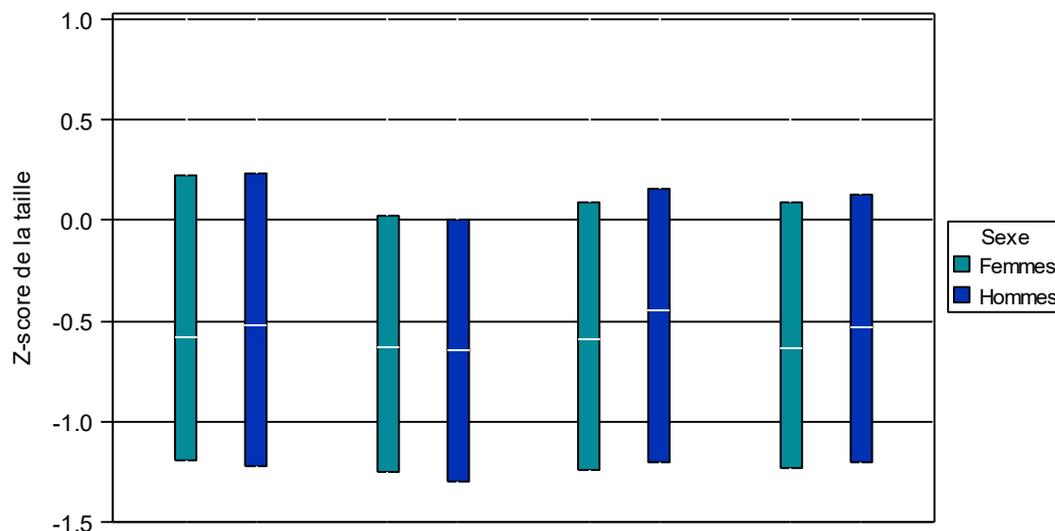
Les mutations gating sont des mutations n'empêchant pas la protéine CFTR de se fixer à la membrane cellulaire mais altérant la régulation du canal chlorure.

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

5. Anthropométrie

Taille et poids chez les enfants

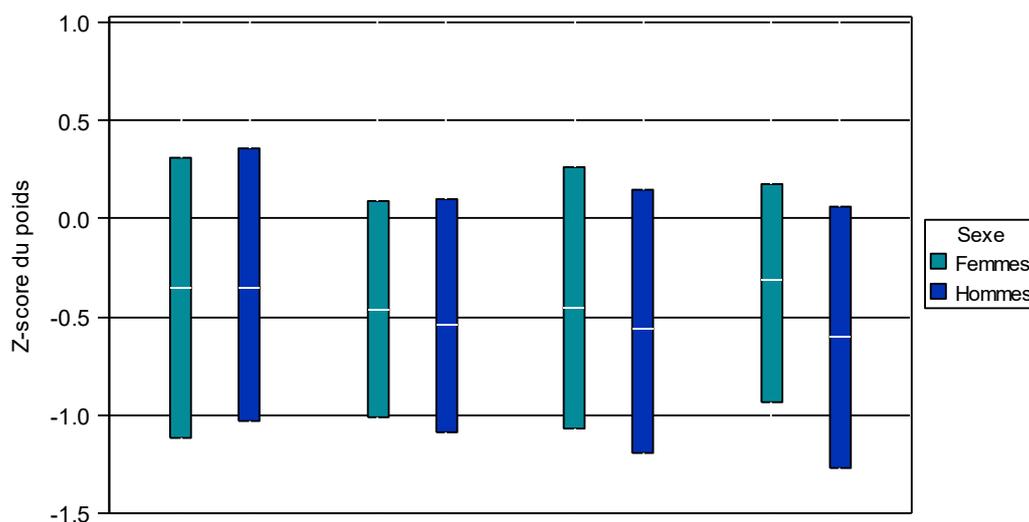
Figure 5.1. Z-score de la taille* chez les enfants, par classe d'âge selon le sexe



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

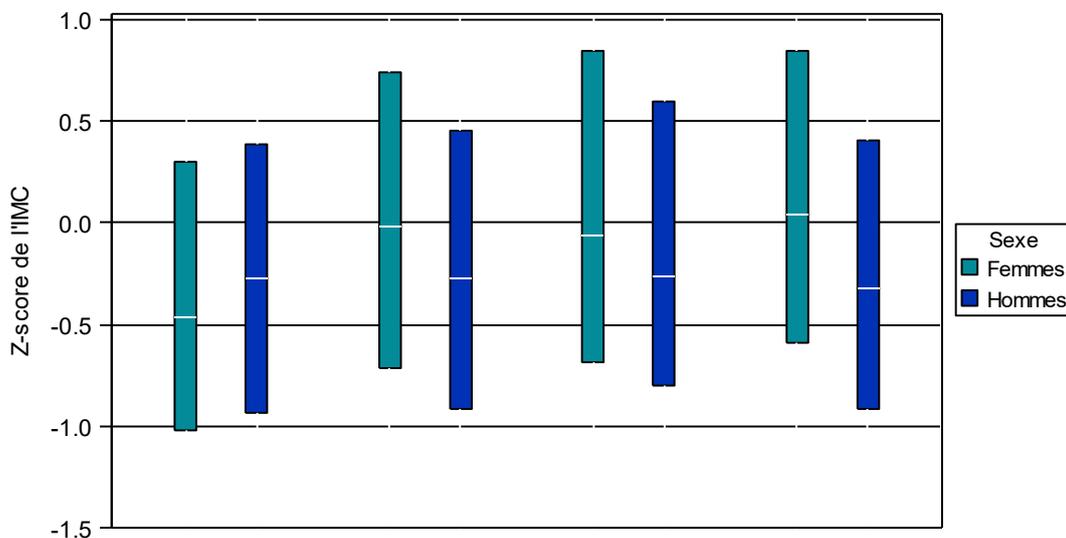
Registre français de la mucoviscidose 2020

*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

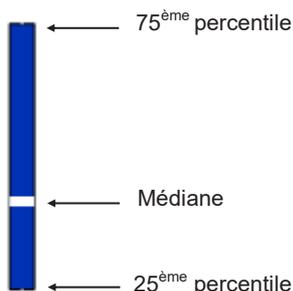
Le Z-score correspond à la variable anthropométrique centrée et réduite ($Z = \frac{\text{mesure} - \text{moyenne}}{\text{écart-type}}$), ajustée sur le sexe et l'âge, la moyenne et l'écart-type étant issus ici de la population française de référence de même sexe et âge que le sujet. Cet indice caractérise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

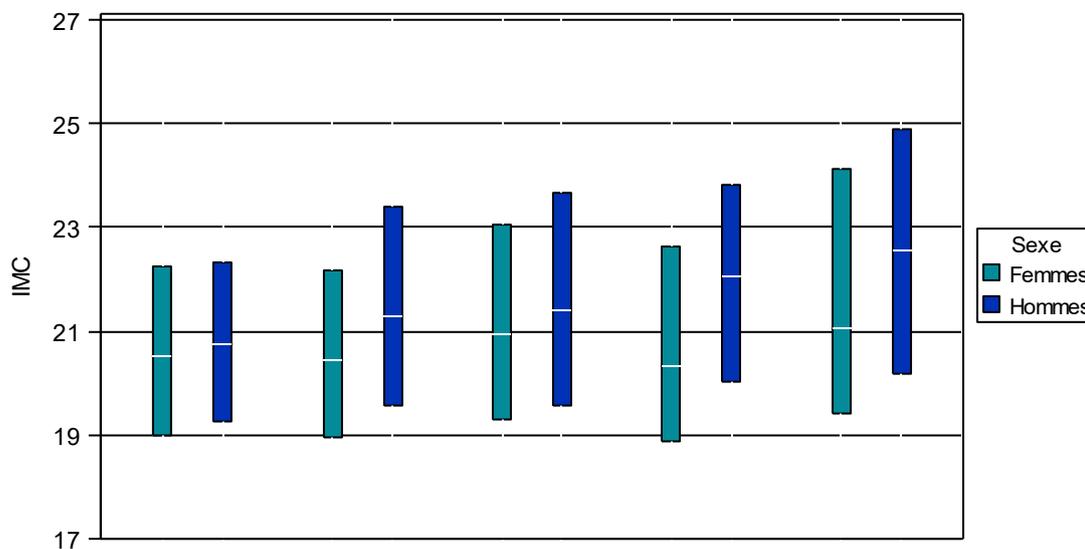
Ces figures sont la représentation graphique des z-scores d'anthropométrie et de spirométrie. Pour chaque classe d'âge et de sexe, le trait blanc est la médiane, et les extrémités de la barre sont le 25^{ème} et le 75^{ème} percentile.



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.

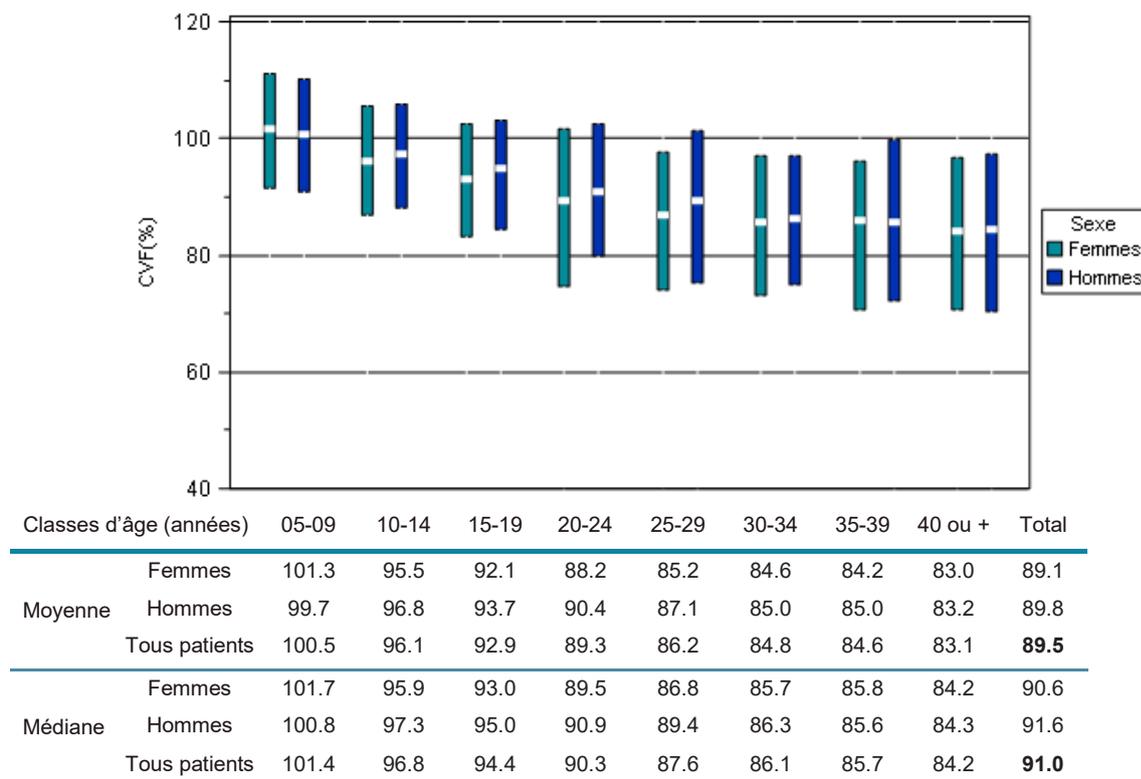
Chez les adultes, le poids moyen est de 65 kg pour les hommes et 55 kg pour les femmes.

6. Spirométrie

95,2%

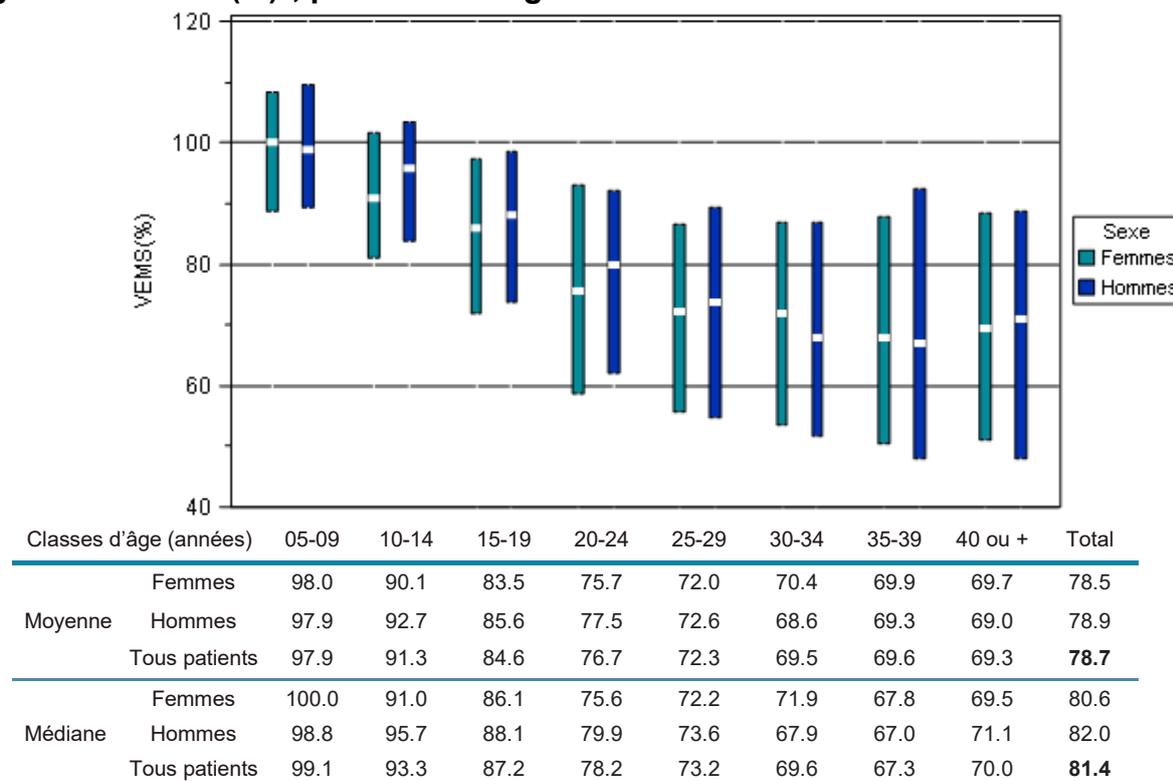
Patients de 6 ans et plus ont eu au moins une spirométrie

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.

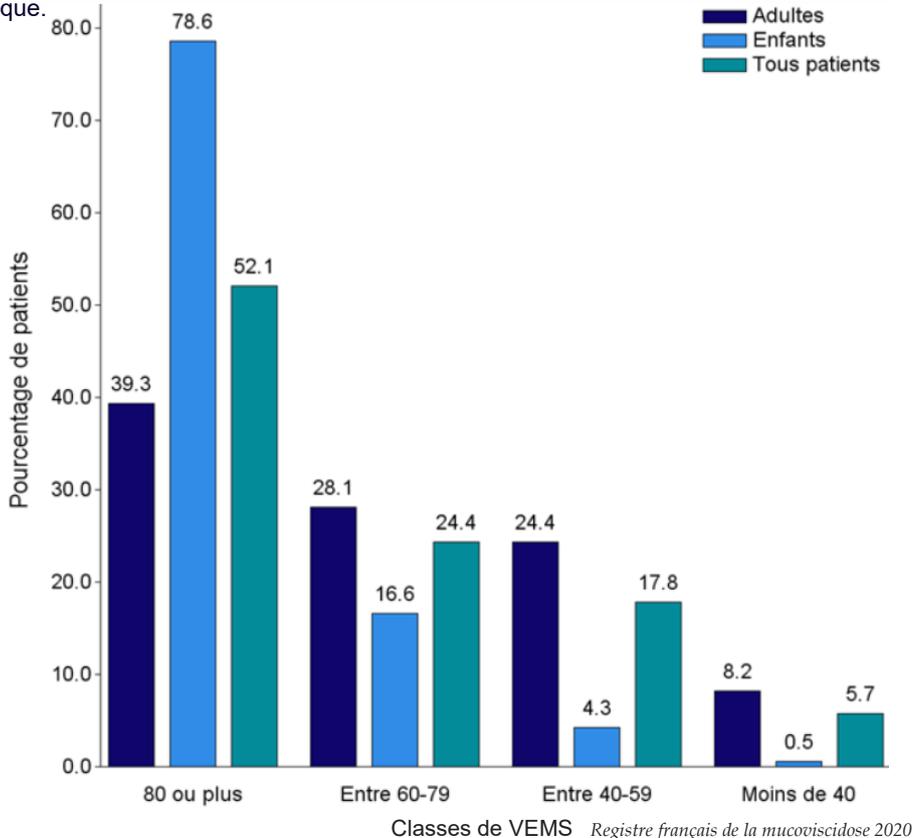
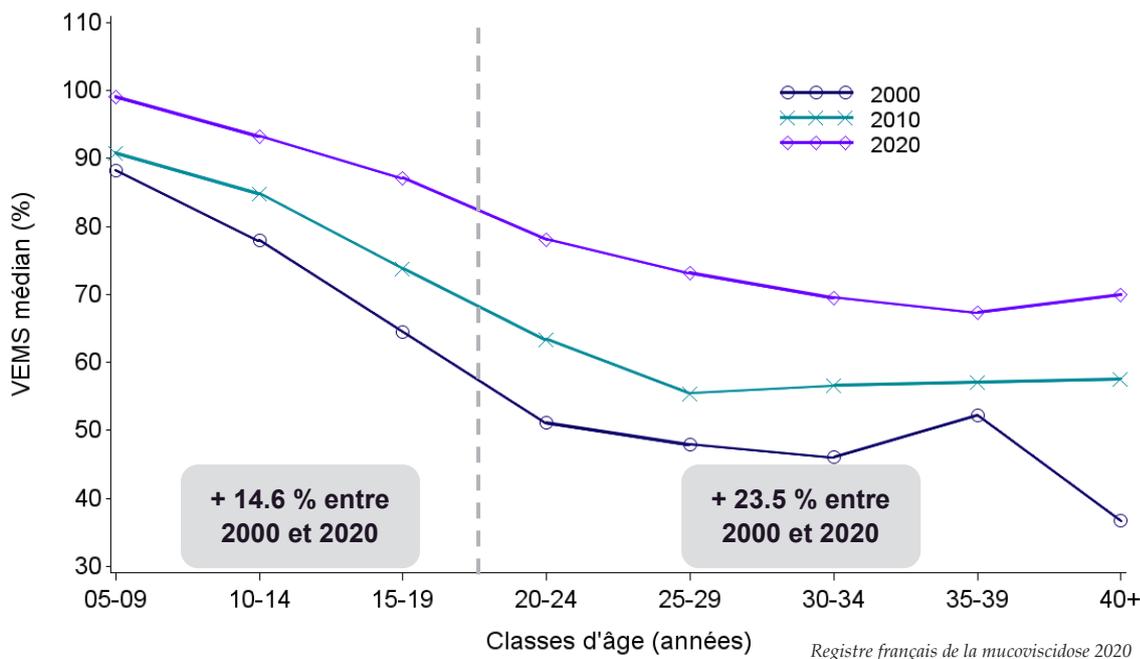


Figure 6.4. VEMS (%) médians par âge, en 2000, 2010 et 2020



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 %

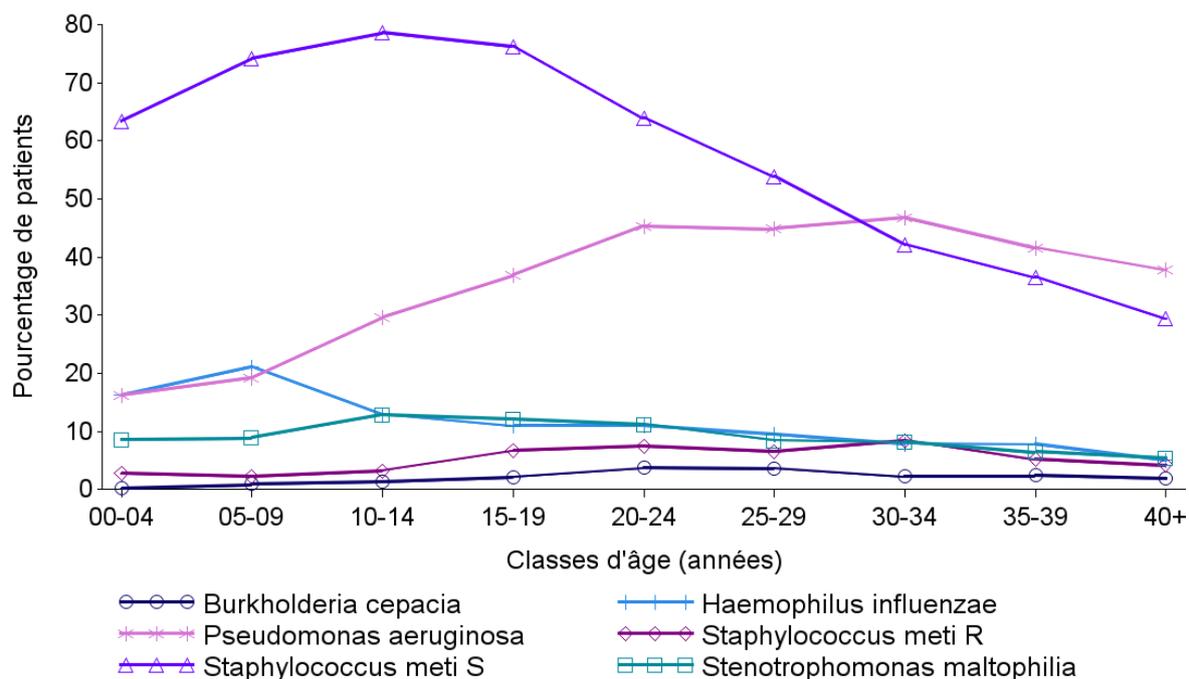
Registre français de la mucoviscidose 2020

* 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

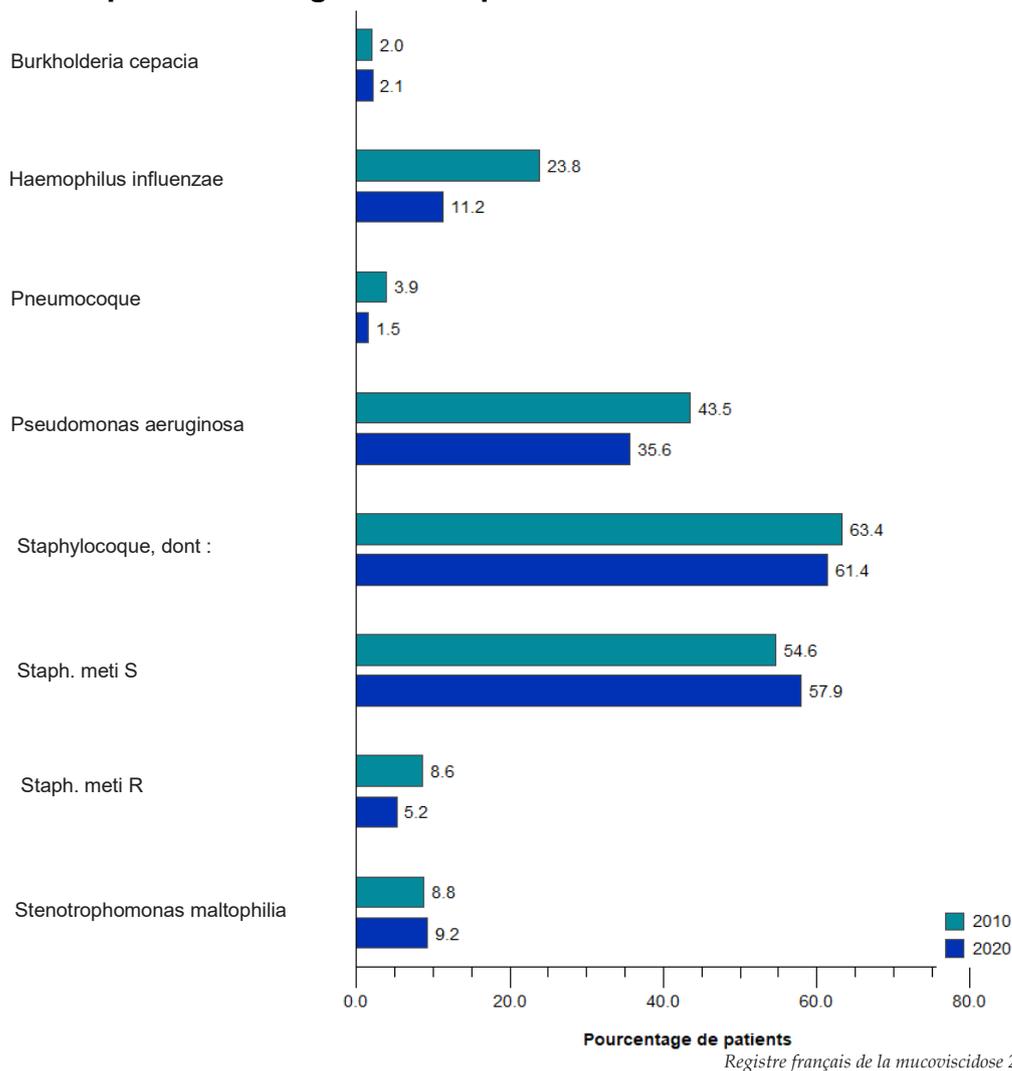
Tableau 7.3. Espèces de Bcc

	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

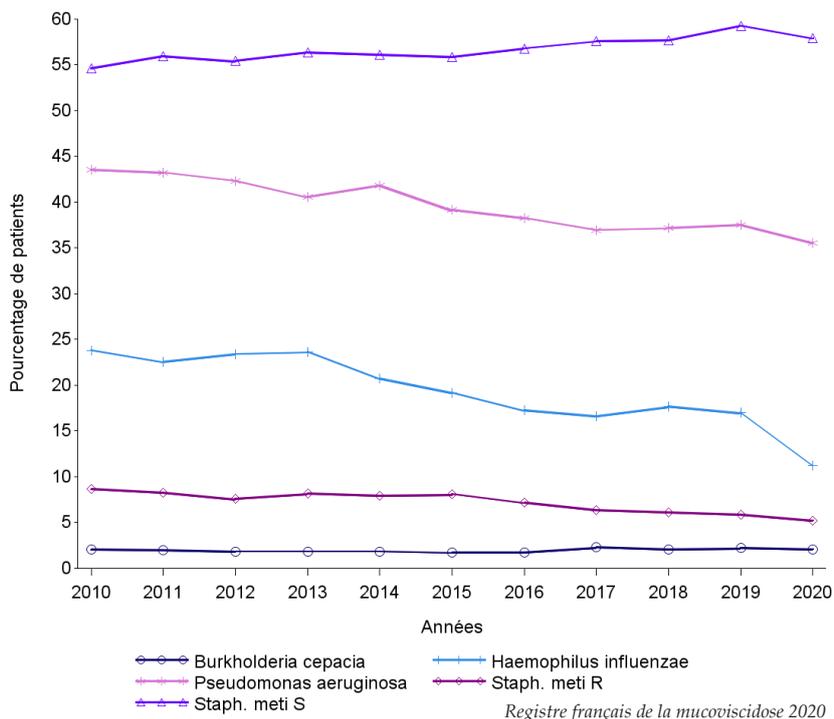
7. Microbiologie

Figure 7.2. Répartition des germes respiratoires en 2010 et 2020



Registre français de la mucoviscidose 2020

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



Registre français de la mucoviscidose 2020

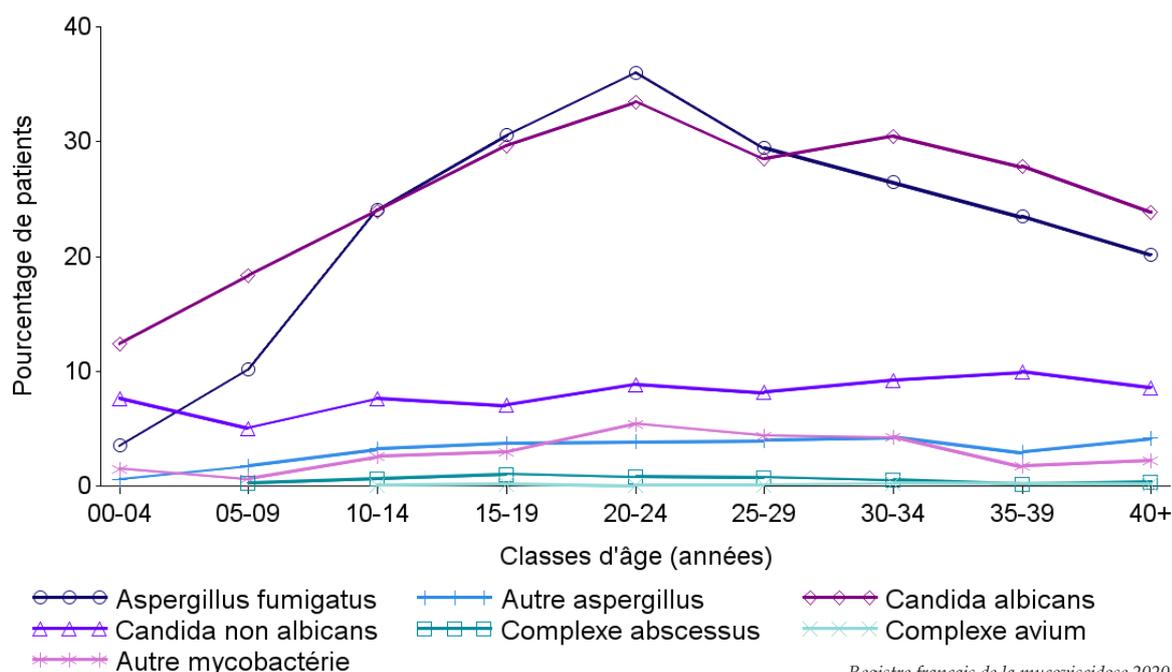
7. Microbiologie

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

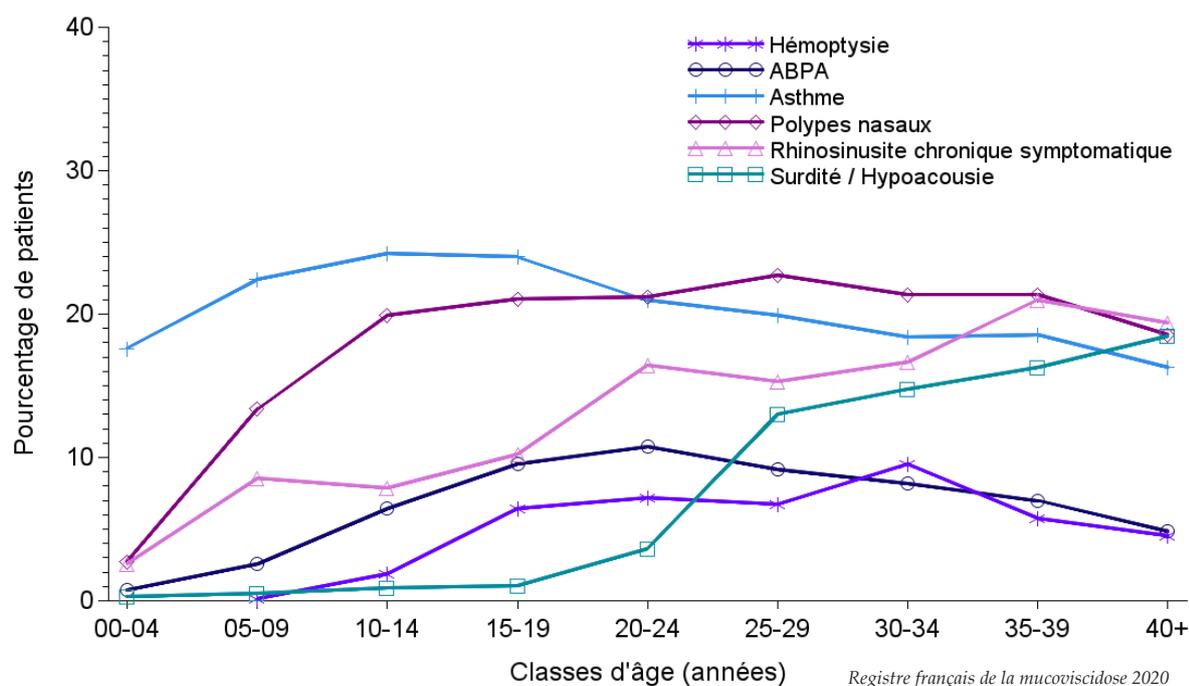
Tableau 8.1. Répartition des pathologies respiratoires et ORL

	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

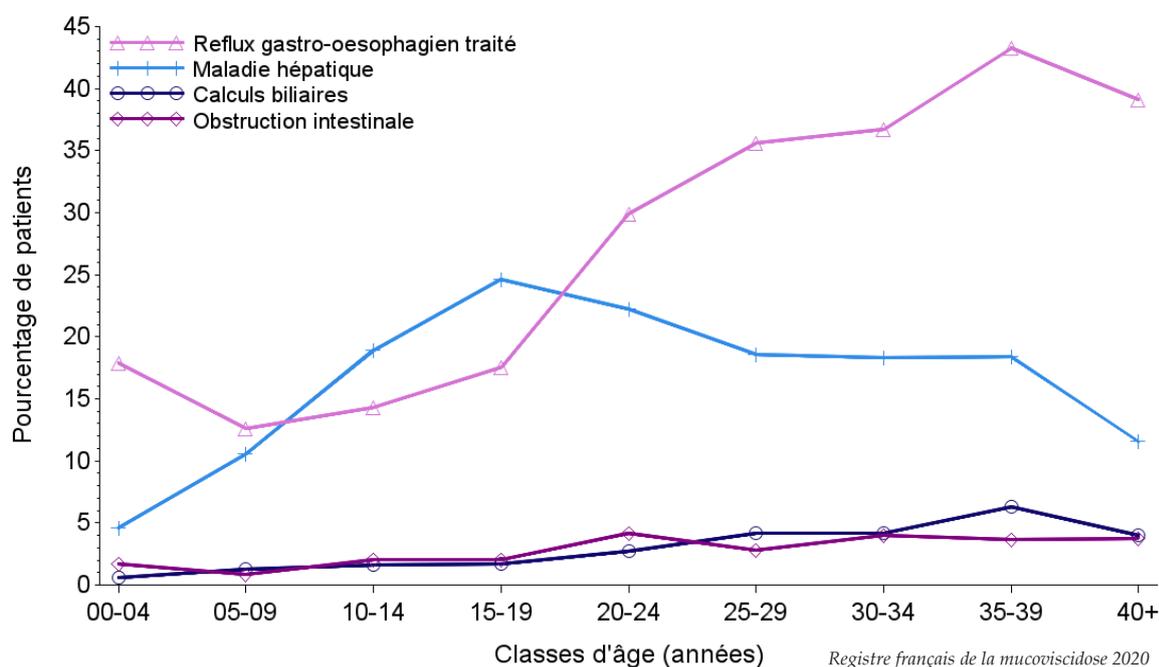
Tableau 8.2. Répartition des pathologies digestives et hépatiques

	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

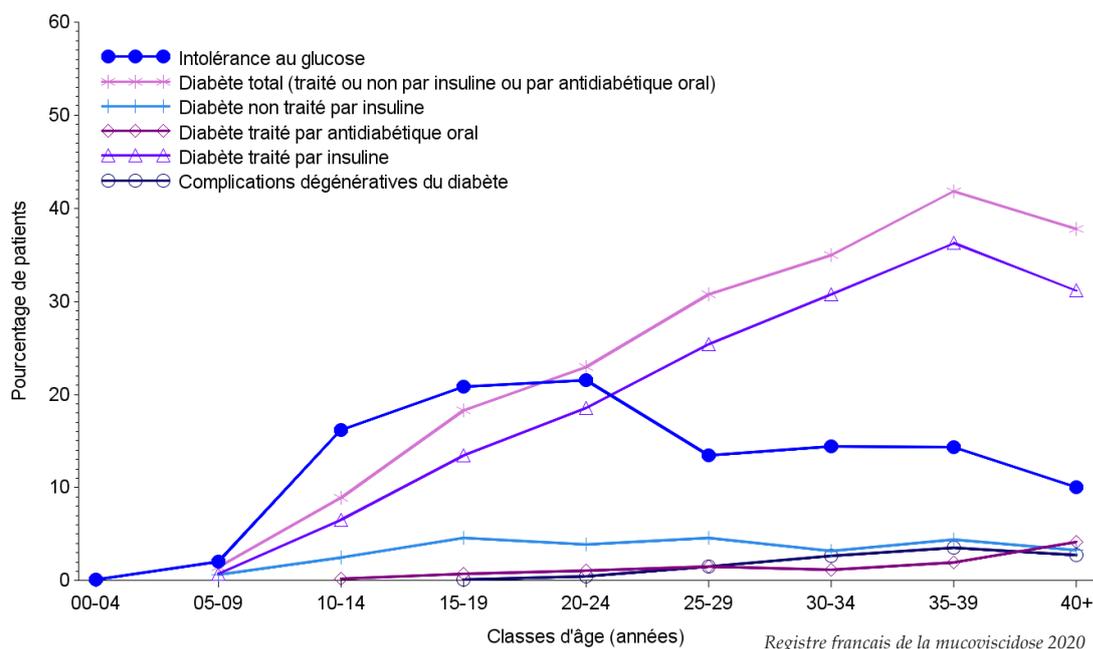
	Classes d'âge (années)									Total	%
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+		
Effectif total	653	785	888	930	845	744	744	571	1056	7216	
Test HGPO réalisé	3	28	326	319	260	145	153	79	129	1442	20.0 %
Intolérance au glucose	1	16	144	194	182	100	107	82	106	932	12.9 %
Diabète total (traité 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

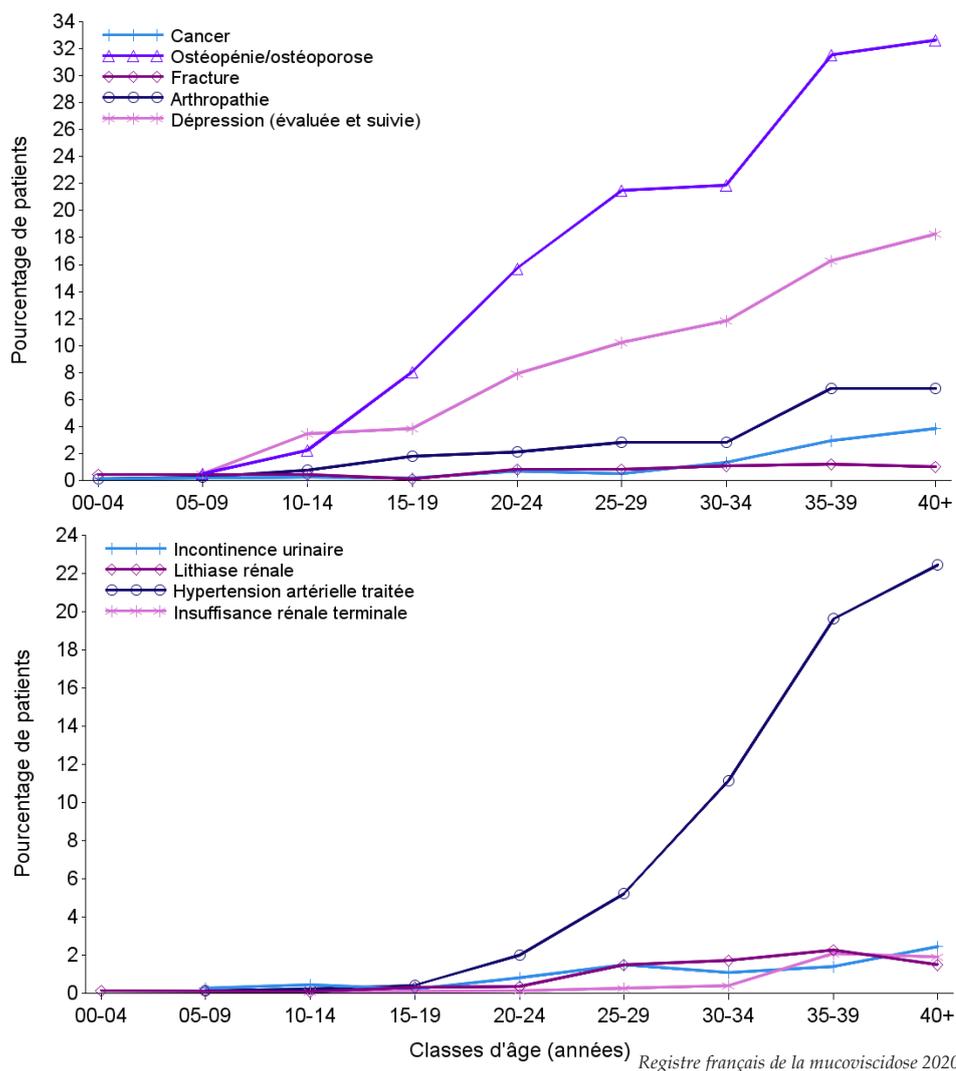
Tableau 8.4. Répartition des autres éléments de morbidité

	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

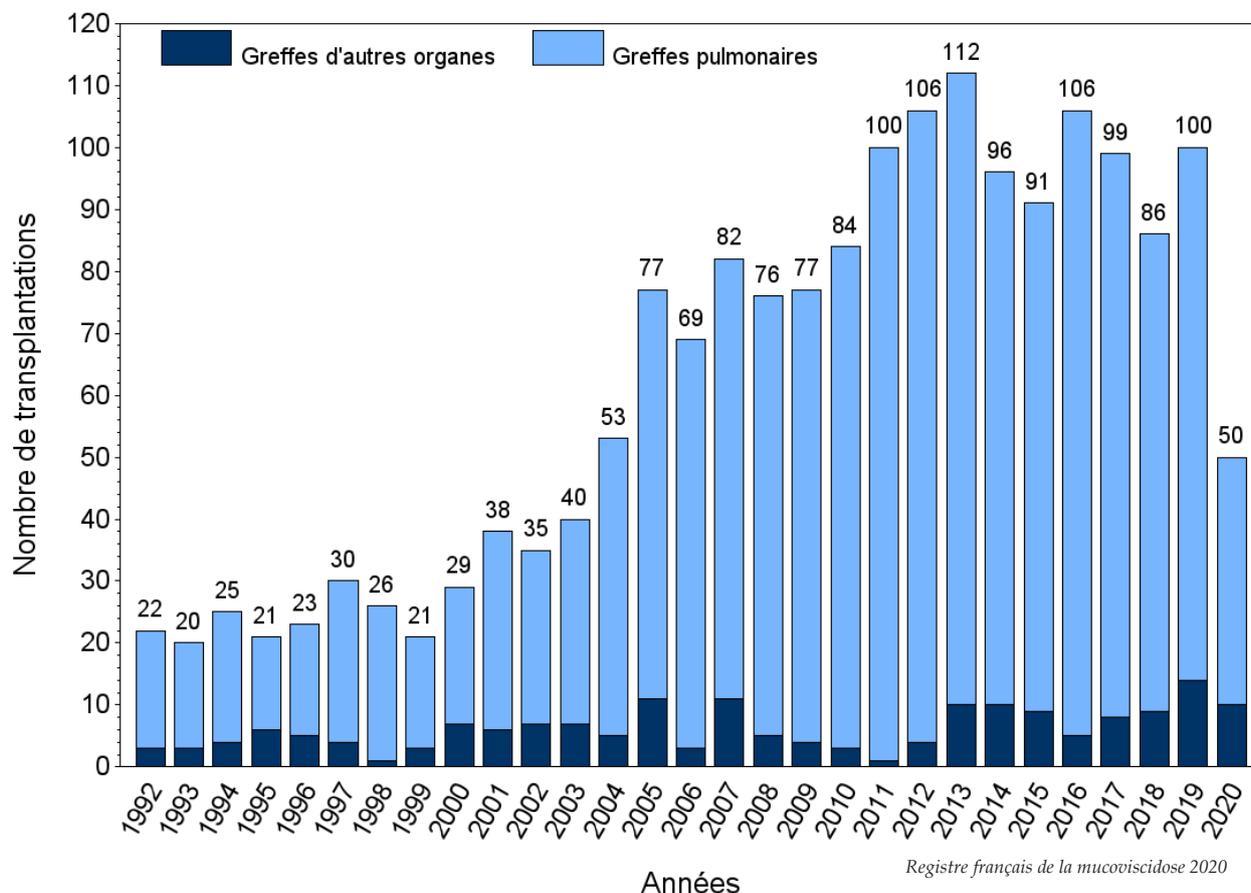


Tableau 9.2. Répartition des transplantations, évolution depuis 1992

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

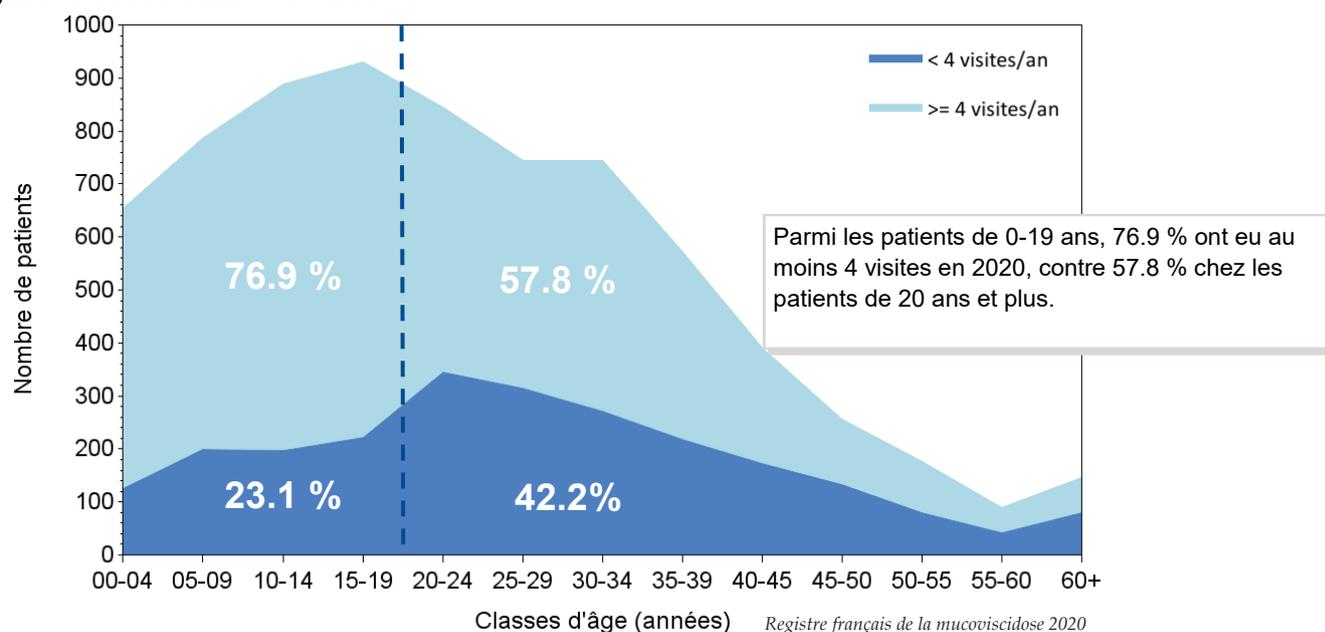
10. Consultations et hospitalisations

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 ».

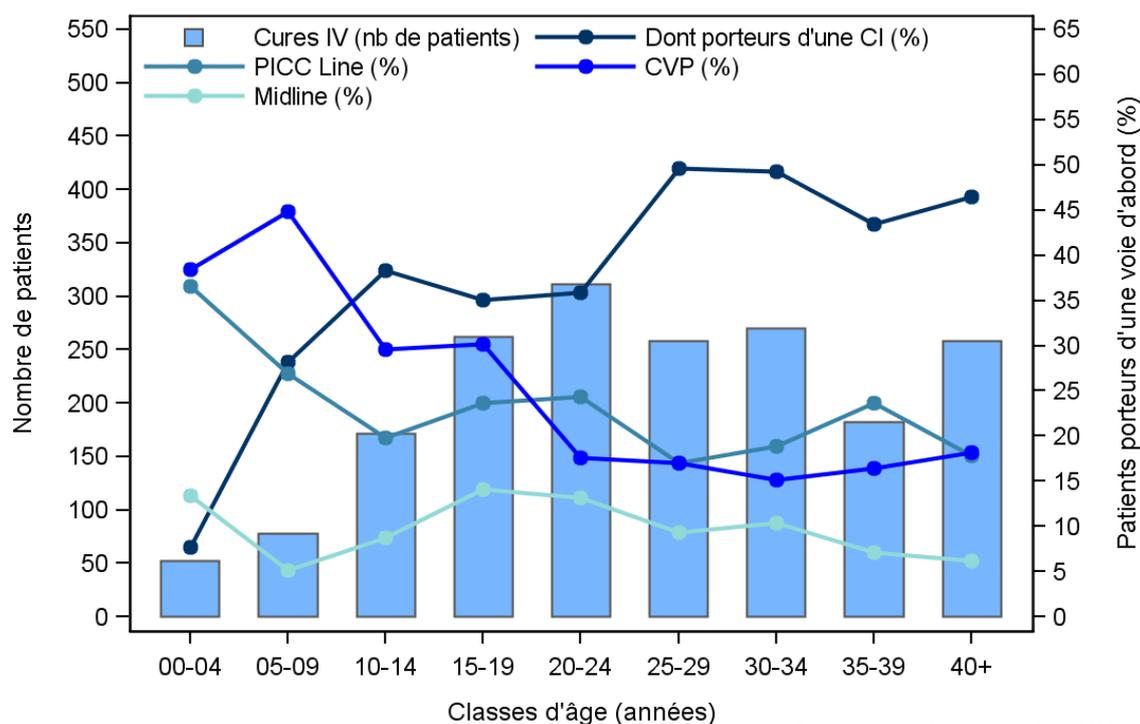
11. Prise en charge thérapeutique

■ 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

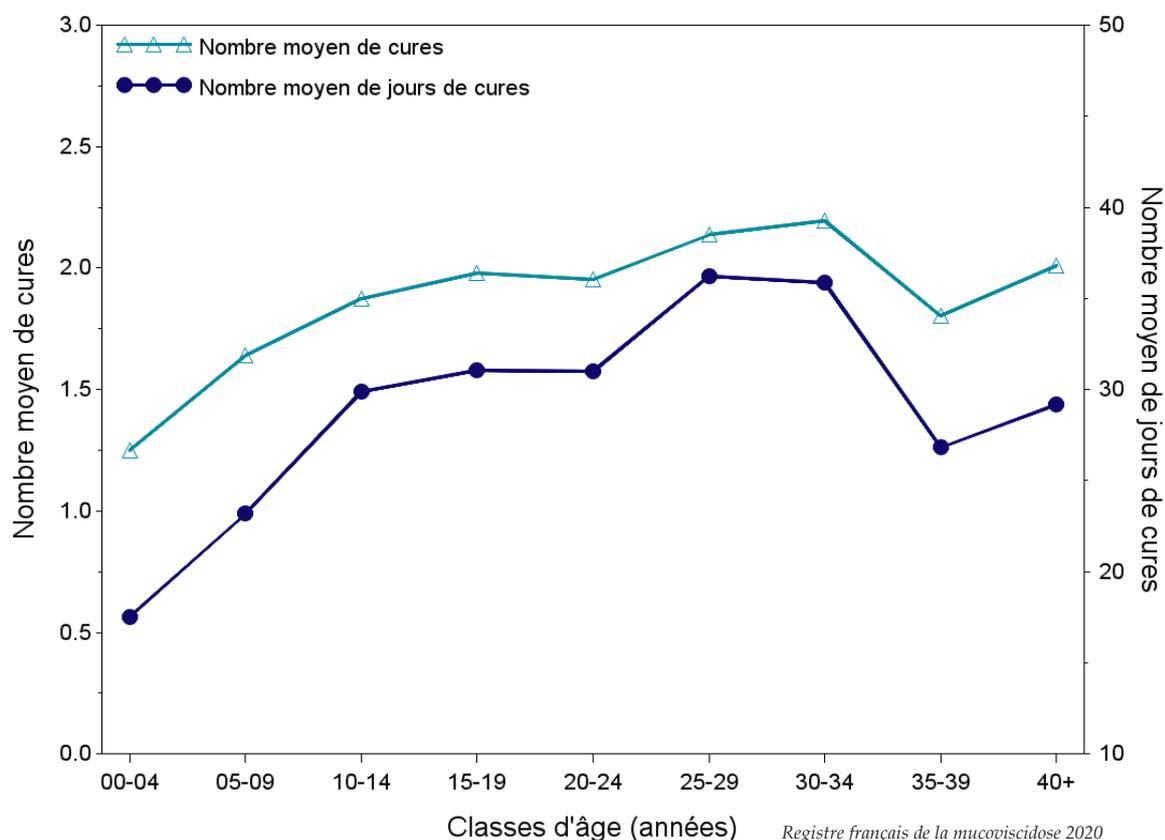
■ Cures d'antibiotiques par intra-veineuse (IV)

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

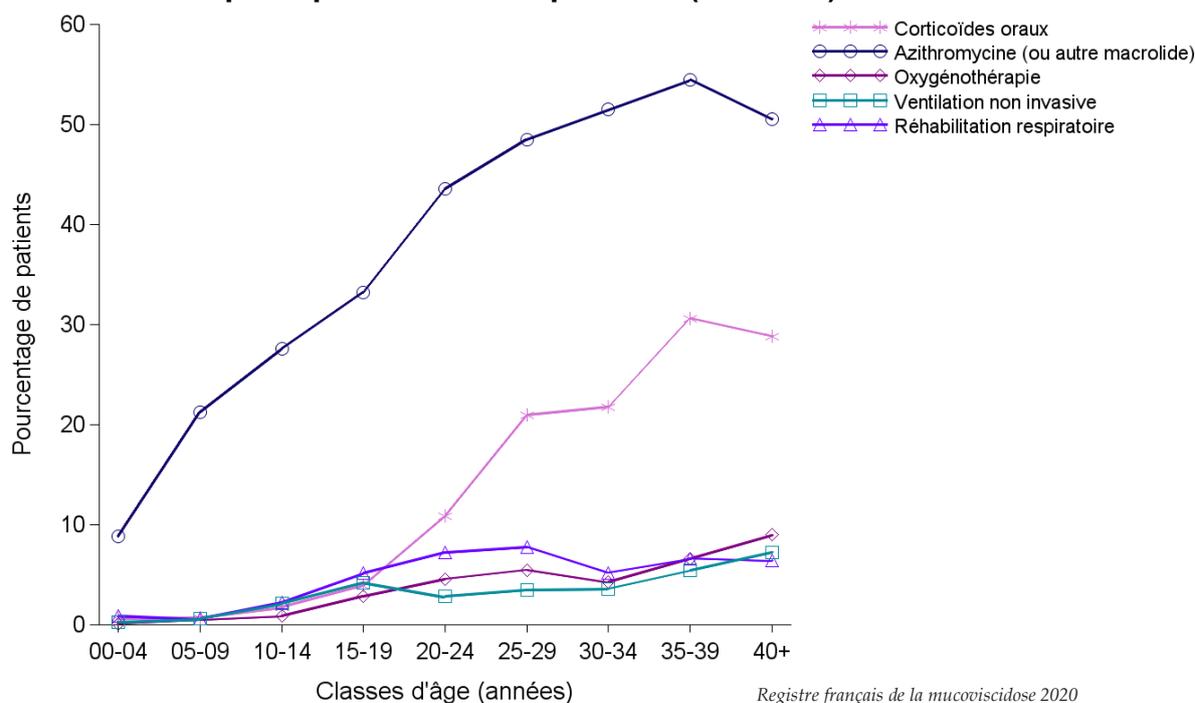
■ Respiratoire / Modulateurs du gène *CFTR*

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

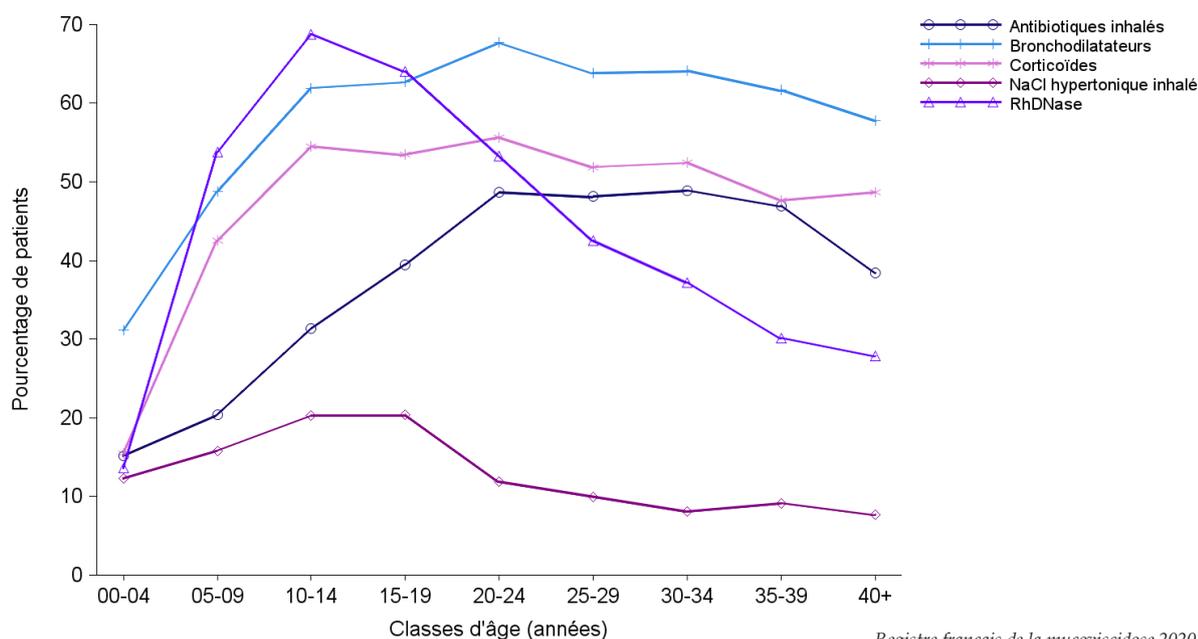
■ Aérosolthérapie

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

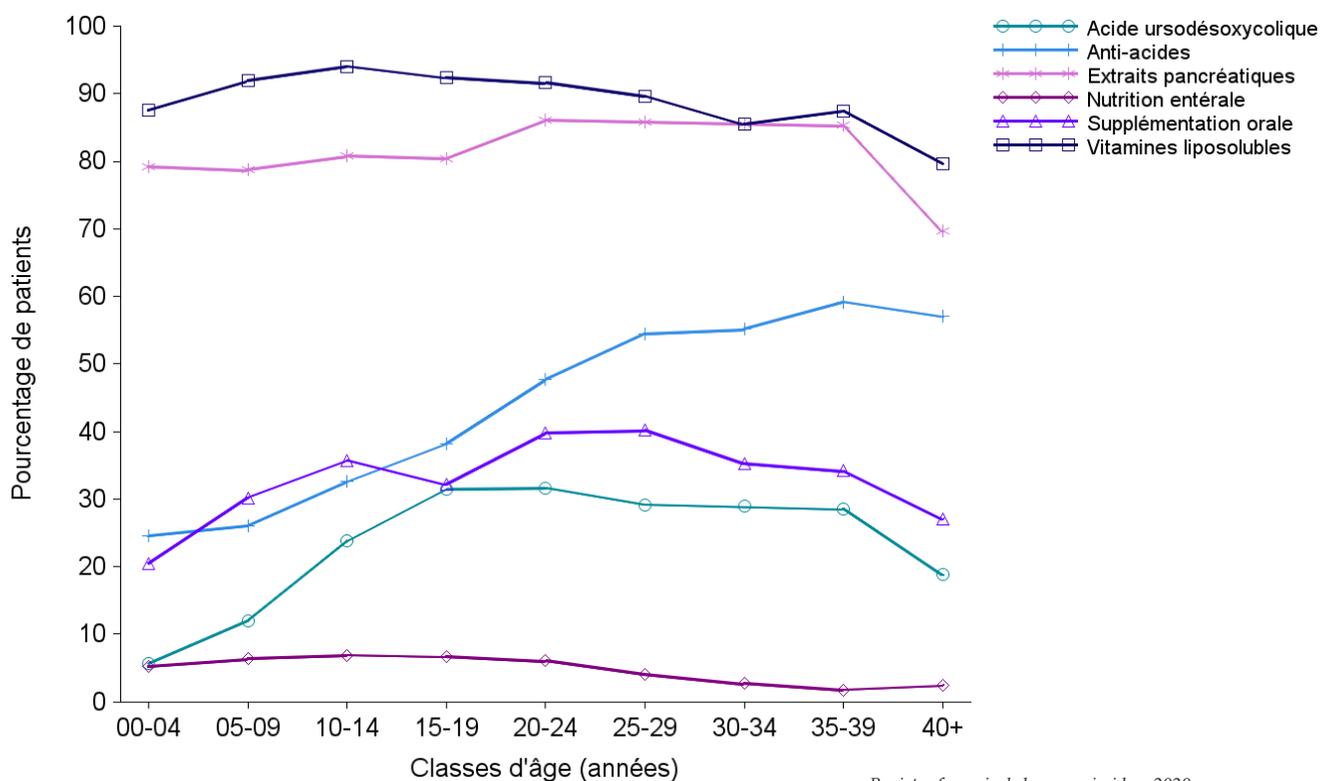
■ Digestive et nutritionnelle

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

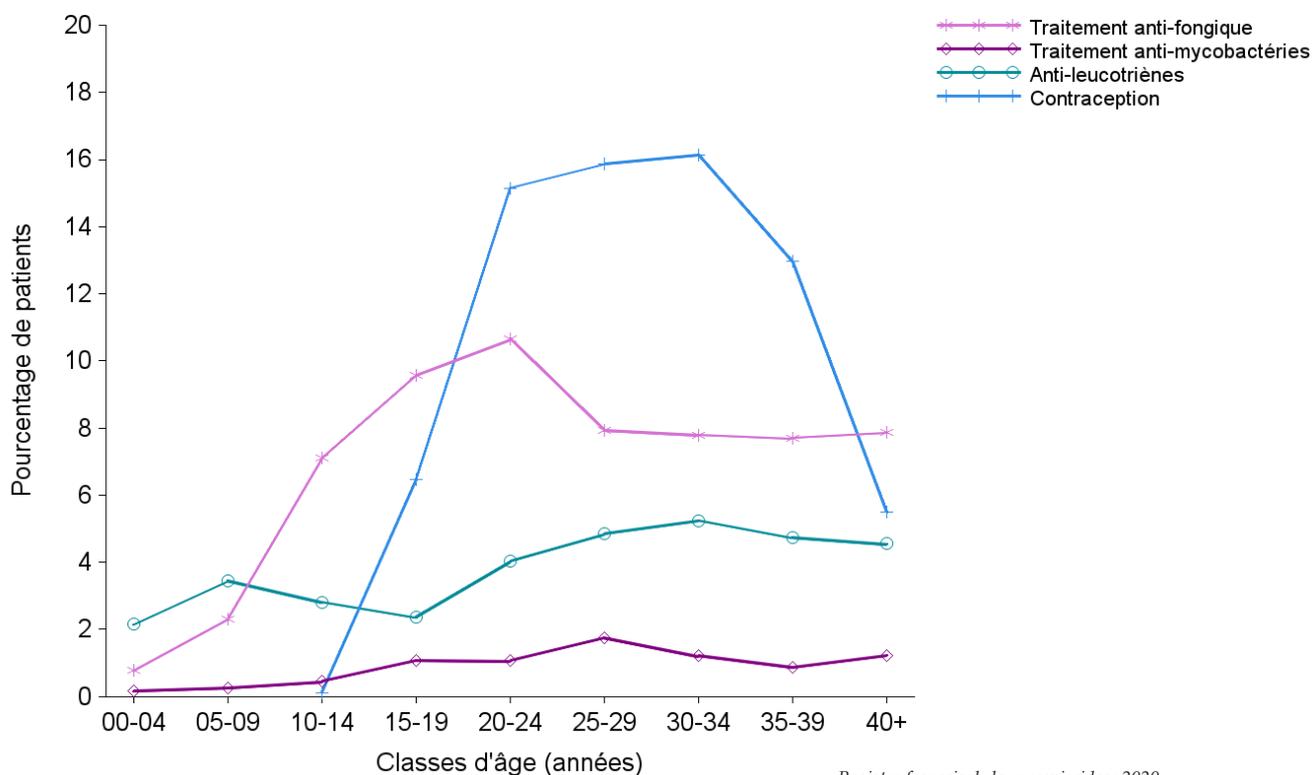
Tableau 11.7. Autres thérapeutiques

	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



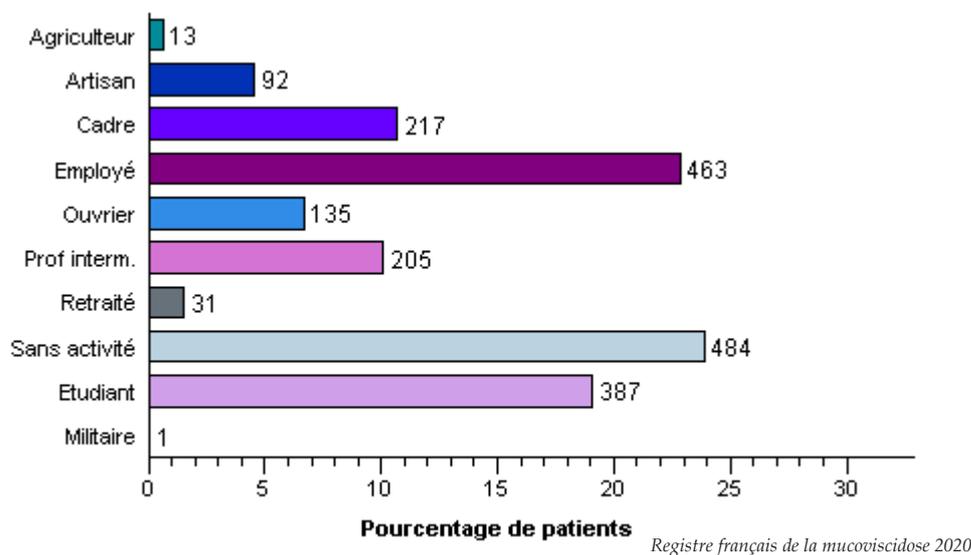
Registre français de la mucoviscidose 2020

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).

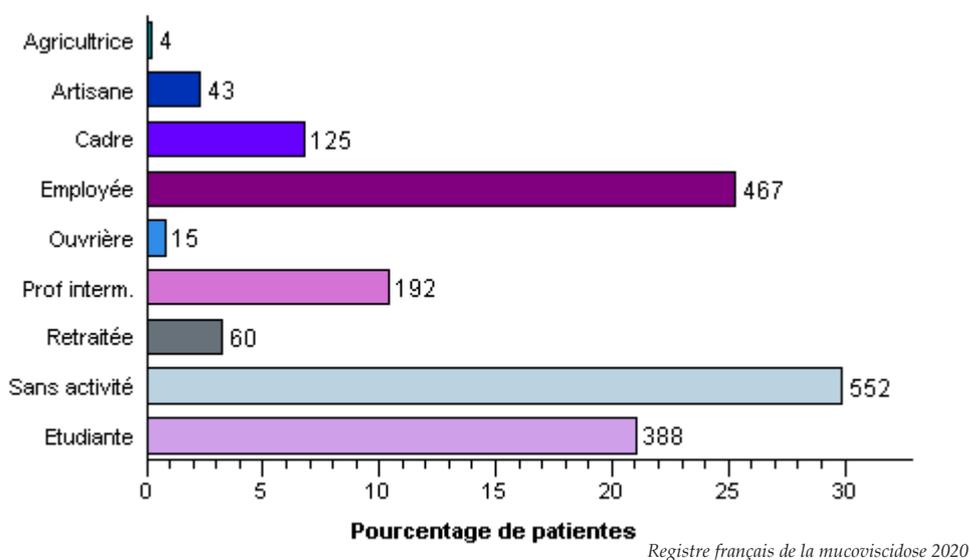


Parmi les hommes de 18 à 65 ans, 50.3 % exercent une activité professionnelle.

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

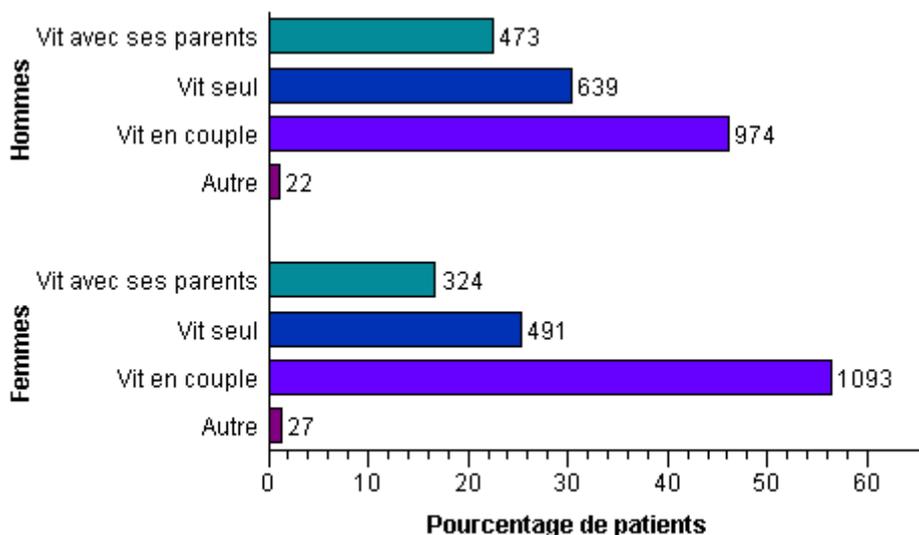
Situation familiale et niveau de scolarité

15%

des patients ont au moins un enfant

Figure 12.3. Situation familiale des adultes

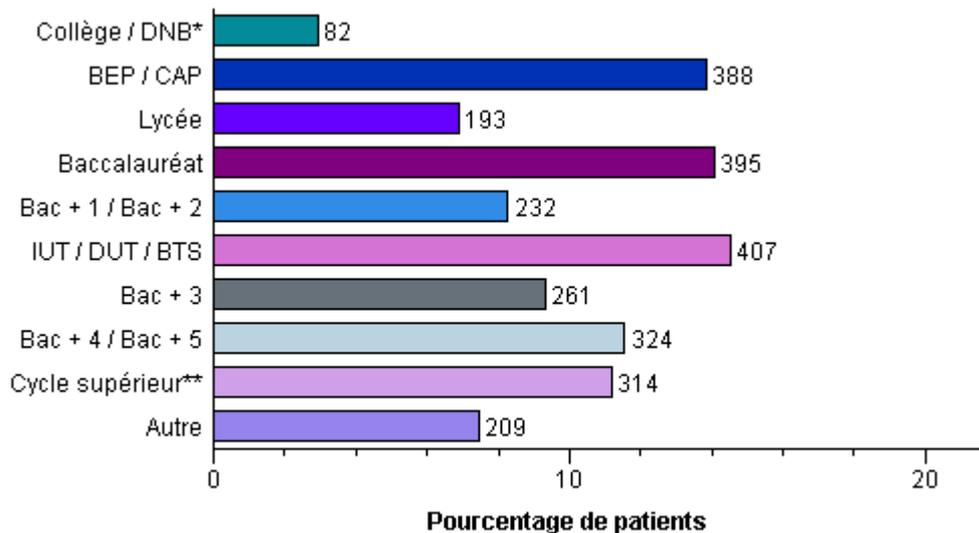
La situation familiale est connue pour 2108 hommes (93.5 % des hommes adultes), et pour 1935 femmes (94.3 % des femmes adultes).



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

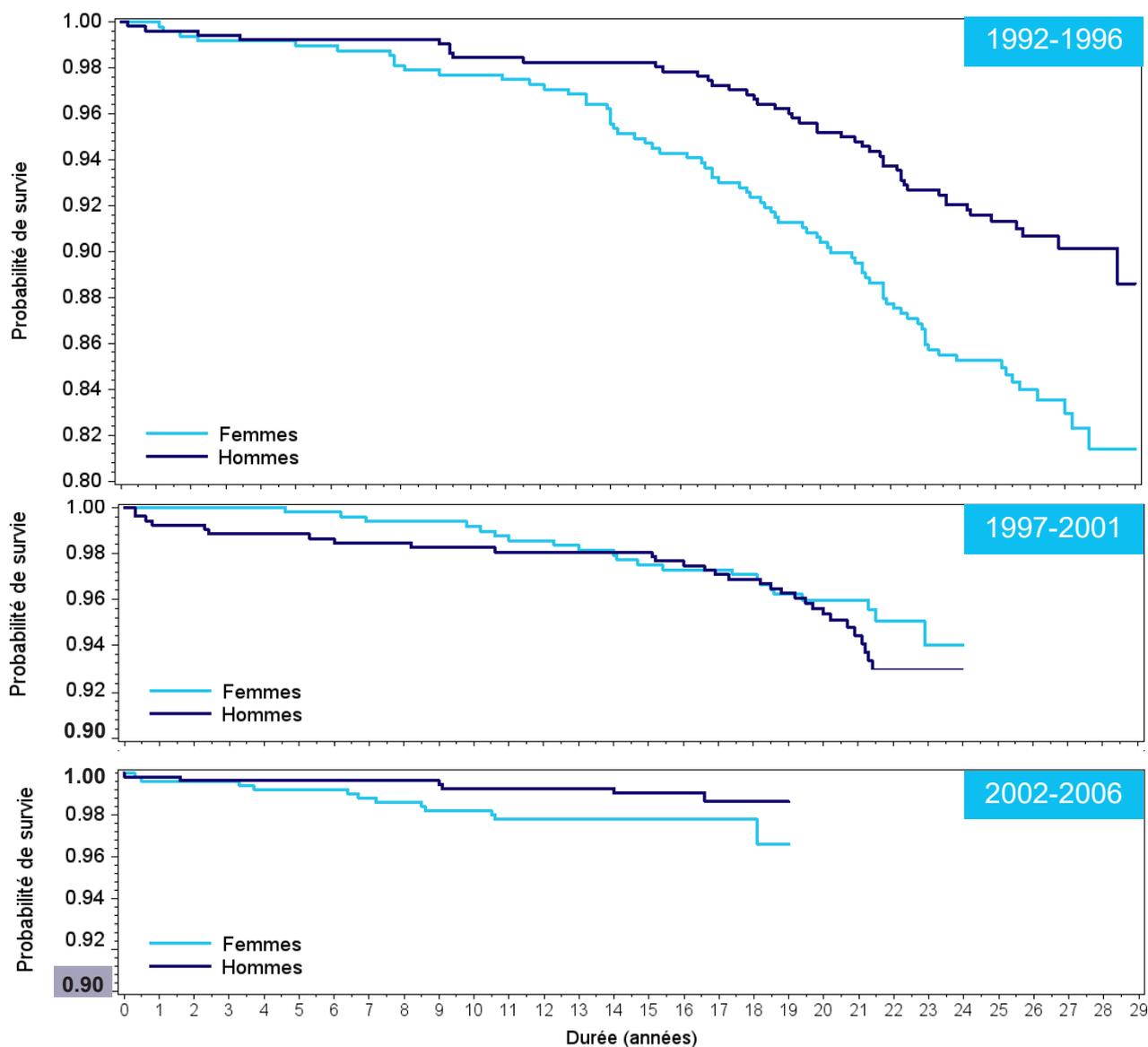
** Niveau non précisé

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.

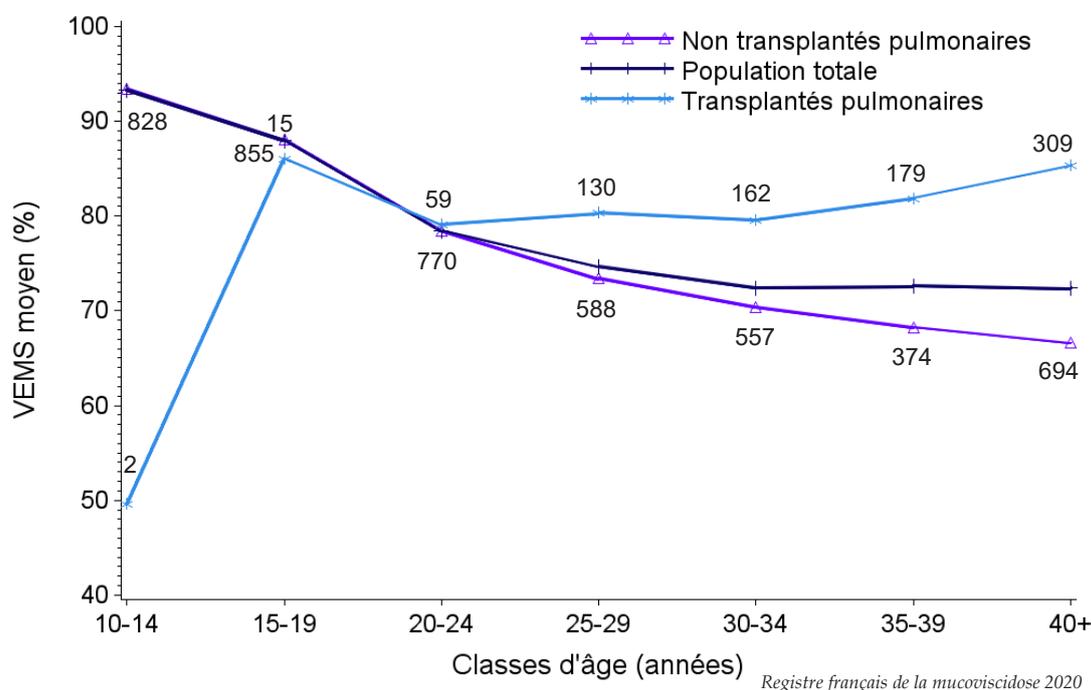
Annexe 2

■ 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 Briec	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