



**REGISTRE FRANÇAIS
DE LA MUCOVISCIDOSE**
BILAN DES DONNÉES 2022



registredelamuco.org



Auteurs :

Clémence DEHILLOTTE, Vaincre la Mucoviscidose

Lydie LEMONNIER, Vaincre la Mucoviscidose

Membres du Comité Stratégique du Registre :

Pierre-Régis BURGEL, Responsable Site coordinateur, CRCM Adultes de Paris -Cochin, Président de la Société Française de la Mucoviscidose

Isabelle DURIEU, Coordinatrice de la Filière Muco-CFTR

Philippe REIX, CRCM Pédiatrique de Lyon, Président du Conseil Médical de la Mucoviscidose

David FIANT, Président, Vaincre la Mucoviscidose

Francis FAVERDIN, membre d'honneur Vaincre la Mucoviscidose

Pierre FOUCAUD, administrateur, Vaincre la Mucoviscidose

Christophe MARGUET, Société Française de la Mucoviscidose, Conseil Médical

Thierry NOUVEL, Directeur Général, Vaincre la Mucoviscidose

Nathalie SENEAL Directrice du Pôle Qualité des soins et des politiques 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 2022

Vaincre la Mucoviscidose

Paris, septembre 2023

Site Internet :

www.registredelamuco.org

Éditorial

2022, année 3 de l'ère Kaftrio®... Les données 2022 confirment l'évolution globalement favorable de la santé des malades, en grande partie liée à la progression du nombre de patients sous trithérapie. Toutefois le bilan est contrasté. D'une part, il fait apparaître au moins trois catégories de patients atteints de mucoviscidose : ceux qui peuvent bénéficier des modulateurs et les patients transplantés. Et, il ne faut pas oublier également ceux qui ne peuvent pas accéder aux modulateurs, soit en raison de leur âge, soit en raison de leur profil génétique réputé non répondeurs aux modulateurs. D'autre part, l'évolution favorable de la santé respiratoire, mais encore fragile, contraste avec celle de la santé digestive, hépatique et mentale. Autant de défis à relever pour la communauté scientifique et médicale.

2022, 3 chiffres, trois destinées pour une même maladie ?

50,7 % des patients atteints de mucoviscidose bénéficient à présent de la trithérapie protéique commercialisée sous le nom de Kaftrio®. Ceci s'explique par les extensions successives d'indications réalisées en 2022. Ainsi dès l'âge de 6 ans, dès lors qu'un patient est porteur d'au moins une mutation F508del, il peut accéder au traitement. Ce pourcentage est appelé à augmenter à la faveur des extensions à venir. Toutefois, **environ 10 % des patients ne sont pas éligibles aux traitements modulateurs de CFTR actuellement à disposition.**

Mais, il y a un mais et il est de taille : près des ¾ des patients décédés en 2022 avaient été transplantés ... Sur les 56 décès comptabilisés en 2022, 41 étaient transplantés. Alors que la population « muco » croît globalement de près de 3 % pour atteindre 7743, le nombre de patients greffés diminue d'autant (924 contre 955). Outre cette mortalité importante, la baisse spectaculaire du nombre de greffes depuis 2020 (23 en 2022, 31 en 2021 contre plus de 100 par an entre 2010 et 2019) explique l'attrition de la part des greffés dans la population « muco » (11% en 2022 contre 12,7% en 2021). Si la baisse du recours à la greffe pulmonaire est une bonne nouvelle qui s'explique par l'impact favorable de la trithérapie y compris chez les malades les plus sévères, l'évolution de l'état de santé des patients greffés ne progresse guère, ce qui est préoccupant. Certes ils sont en moyenne sensiblement plus âgés que les non transplantés : 38,8 ans contre 23,3 ans. Ceci se conjugue aux effets secondaires des anti-rejets favorisant la survenue de comorbidités, telles que le diabète présent chez 69 % des malades transplantés contre 15,9 % chez les autres, l'ostéopénie/ostéoporose (55,3% contre 12,3 %) et les cancers (8 % des patients transplantés ont développé un cancer contre 0,5% chez les non transplantés)... Autant de signes qui démontrent l'importance de mettre l'accent sur le suivi des patients greffés, notamment pour une meilleure maîtrise de la dysfonction chronique du greffon pulmonaire. C'est la raison pour laquelle le registre consacrera prochainement un cahier spécial aux patients transplantés.

Davantage de naissances en 2022 mais aussi davantage d'adultes

La croissance de la population atteinte de mucoviscidose de 3 % (+224 patients) s'explique en grande partie par une augmentation du nombre de « nouveaux » patients (188 soit 30 % de plus qu'en 2021) dont 120 sont nés en 2022 (contre 90 en 2021). Le nombre de décès est quant à lui en légère augmentation (56 contre 46 en 2021). Mais, on note que **l'âge médian au décès qui dépasse les 40 ans pour la première fois (40,8 ans) soit un gain de plus de 10 ans sur 10 ans.** La part des adultes continue également de progresser (62,5% contre 61,7% en 2021) tout comme l'âge moyen (25,2 ans contre 24,8 ans).

Le nombre de grossesses constatées en 2022 chez les patientes est de 108 (contre 100 en 2021), confirmant sinon la meilleure fertilité des patientes, à tout le moins le fait que leur désir de maternité peut se concrétiser, avec l'introduction de Kaftrio®.

Une évolution de la santé respiratoire en contraste avec celles de la santé digestive, hépatique et mentale

Sur le plan respiratoire, la santé s'améliore encore comme en témoigne la progression de 2,2 points du VEMS moyen (84,5% contre 82,3 % en 2021). **Sur 20 ans, le gain moyen de VEMS est de 17,9 % chez les enfants et de 29,3% chez les adultes.** Aussi, ces résultats sont le fruit d'une meilleure prise en charge globale et pluridisciplinaire au sein des CRCM et ne reposent pas uniquement sur l'administration de la trithérapie. Les difficultés respiratoires demeurent présentes chez une très large majorité de patients même si 20% d'entre eux ont à présent une flore normale (contre 15,9% en 2021) et que les différentes manifestations respiratoires reculent légèrement. Cela se traduit par un moindre recours aux thérapeutiques à visée respiratoires telles que l'aérosolthérapie (- 2 points), l'oxygénothérapie (-0,9 point) ou les corticoïdes oraux (-0,5 point). Le pourcentage du nombre de patients ayant eu au moins une cure antibiotique intraveineuses connaît une baisse de 6 points (de 18,84% à 12,57%). Toutefois, il convient d'être prudent sur l'analyse car cela pourrait s'expliquer les difficultés à effectuer des prélèvements chez de nombreux patients sous trithérapie dont les exacerbations sont moindres voire disparaissent.

En tout état de cause, de tels **résultats contrastent avec ceux concernant la santé digestive et hépatique.** En effet, chacune des complications digestives et hépatiques affecte davantage de patients qu'en 2021. La progression est légère mais cela met en exergue la nécessité d'améliorer la prise en charge des patients sur ces aspects.

Enfin, point à suivre avec attention, **la santé mentale** des patients paraît se dégrader légèrement : 9,5 % des patients sont suivis pour dépression (contre 8,8% en 2021), sans que le registre puisse faire la part entre les effets secondaires du nouveau modulateur de CFTR, et les réactions paradoxales de certains patients peu armés pour construire un avenir.

Une charge en soins en recul

67% des patients (contre 72 %) ont effectué, conformément au PNDS, au moins 4 visites par an au CRCM. Le recours à la téléconsultation (+1,2 point), l'hospitalisation de jour (+2,3 points) progressent. A l'inverse, le nombre de patients ayant eu une hospitalisation complète recule de 13 % et encore plus fortement pour ceux qui ont eu une cure d'antibiotique IV (-30 %).

Plusieurs facteurs pourraient expliquer une telle évolution : une surcharge des équipes soignantes, une amélioration de la santé entraînant un allègement du suivi, les dernières vagues de la pandémie de Covid-19. Il est encore prématuré de tirer des conclusions. Il faudra attendre les résultats des études en vraie vie concernant les patients sous Kaftrio® menées par les Prs Sermet et Burgel ou encore celle concernant le croisement des données du registre avec la consommation de soins de la base SNDS que mène le Pr. Durieu. Ces études bénéficient d'un soutien financier important de Vaincre la Mucoviscidose.

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 2022.

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.

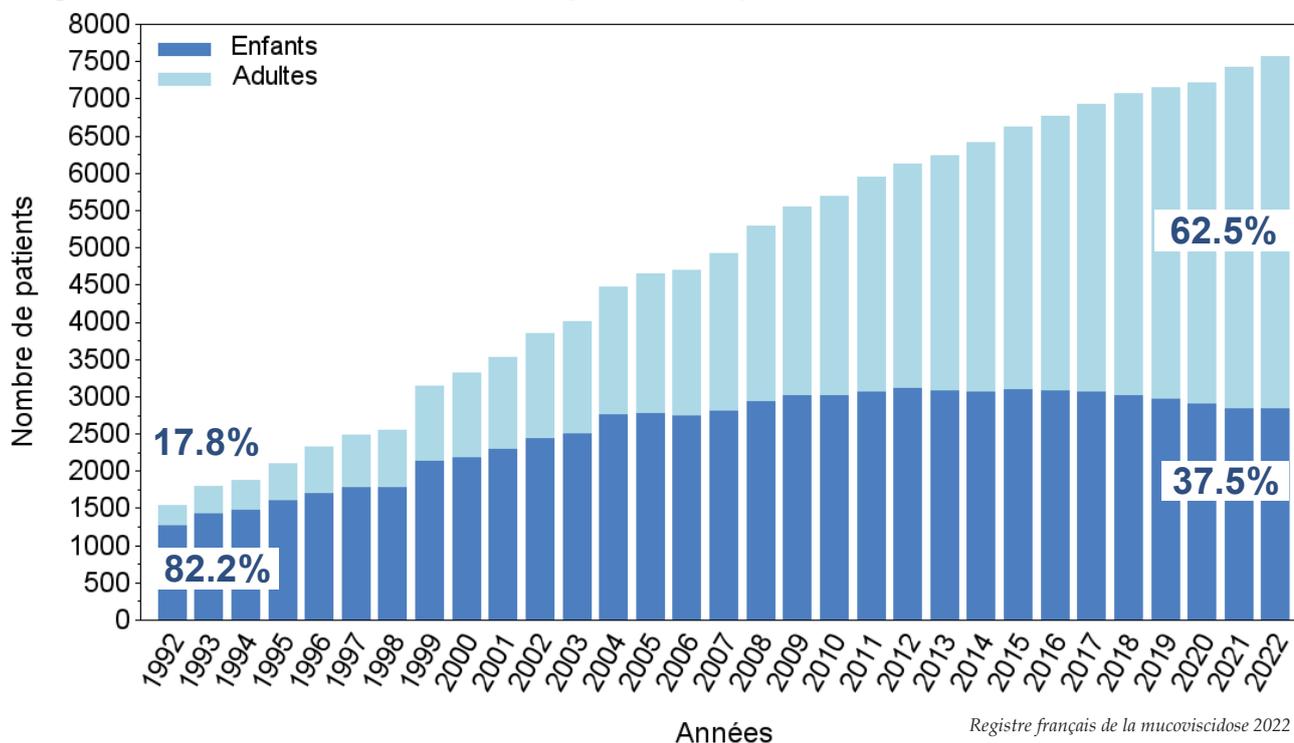
Le Registre français participe au Registre européen de la mucoviscidose (géré par la Société Européenne de la mucoviscidose-ECFS) afin de permettre une utilisation conjointe des données avec d'autres pays. Les comparaisons entre indicateurs de Registres nationaux doivent être faites avec précaution en 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 2022

Tableau 1.1. Évolution annuelle des principaux indicateurs

Indicateurs	Années d'enquête										
	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Patients recensés*	6128	6245	6423	6623	6778	7067	7171	7279	7375	7519	7743
Patients vus dans l'année**	6116	6234	6409	6613	6770	6924	7063	7152	7211	7419	7572
Enfants	3103	3082	3067	3092	3077	3059	3010	2966	2905	2842	2838 (37.5%)
Adultes	3013	3152	3342	3521	3693	3865	4053	4186	4306	4577	4734 (62.5%)
+ de 40 ans	450	508	585	668	757	823	908	984	1054	1218	1311 (17.3%)
Hommes	3164	3222	3314	3439	3544	3616	3682	3736	3749	3853	3968 (52.4%)
Femmes	2952	3012	3095	3174	3226	3308	3381	3416	3462	3566	3604 (47.6%)
Age moyen (années)	19.5	20.1	20.7	21.2	21.8	22.3	22.9	23.4	23.9	24.8	25.2
Age médian (années)	17.8	18.2	18.9	19.3	19.9	20.3	20.9	21.3	21.9	22.8	23.3
Age minimum (années)	0.1	0.1	0	0	0.1	0.1	0.1	0.1	0.1	0	0
Age maximum (années)	86.8	82.5	82.8	83.2	84.1	85.1	86.1	84.6	85.6	86.6	87.6

Registre français de la mucoviscidose 2022

*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 (23 patients en 2022) ou éliminé ont été retirés des analyses.

1. Démographie

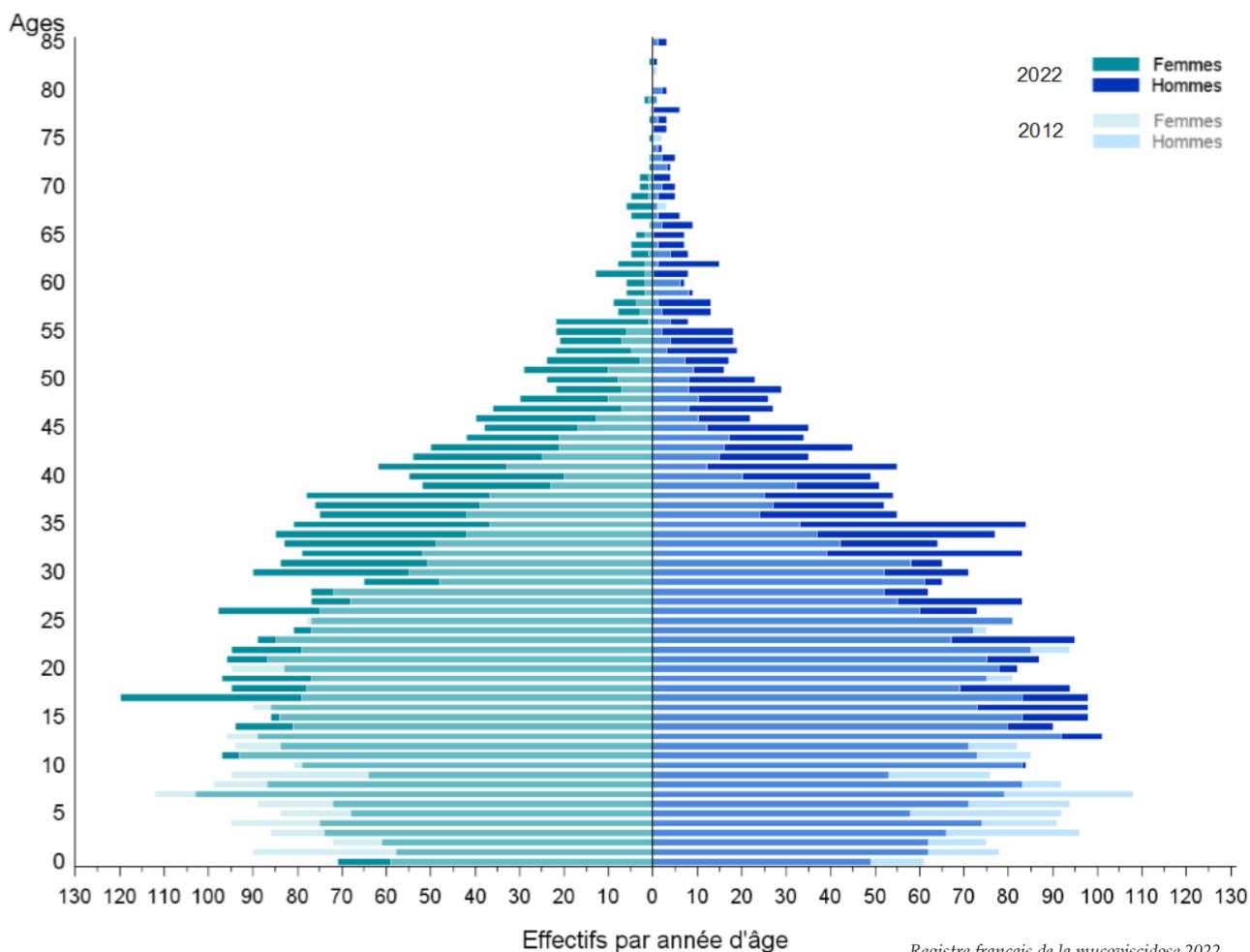
■ Caractéristiques de la population

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

Caractéristiques	2020		2021		2022	
	Hommes	Femmes	Hommes	Femmes	Hommes	Femmes
Patients vus dans l'année	3749	3462	3853	3566	3968	3604
Enfants	1492	1413	1446	1396	1468	1370
Adultes	2257	2049	2407	2170	2500	2234
Age moyen (années)	23.9	23.9	24.8	24.7	25.1	25.2
Age médian (années)	22.2	21.5	23.2	22.4	23.5	23.1

Registre français de la mucoviscidose 2022

Figure 1.2. Pyramide des âges



Registre français de la mucoviscidose 2022

Le nombre de nouveau-nés de 2022 (patients âgés de moins de 1 an) est légèrement sous-estimé car il ne tient pas compte des enfants nés en 2022 et vus pour la première fois dans un CRCM en 2023.

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	2122	28.0	124.8	0	66.9	10.9	11.2	9.6
CRCM Adultes	14	3262	43.1	233.0	17.7	87.6	35.8	34.0	15.4
CRCM Mixtes	16	2160	28.5	135.0	0.1	85.6	23.3	20.6	21.2
<i>Sous-total</i>	47	7544	99.6	160.5	0	87.6	25.2	23.4	22.3
Autres centres									
Centres Pédiatriques	1	9 (b)	0.1	9.0	8.7	17.2	12	11.0	4.9
Centres Mixtes	1	19	0.3	19.0	3.9	16.1	12.1	12.0	4.1
<i>Sous-total</i>	2	28	0.4	14.0	3.9	17.2	12.1	11.8	4.4
Tous centres	49	7572	100	154.5	0	87.6	25.2	23.3	22.4

Registre français de la mucoviscidose 2022

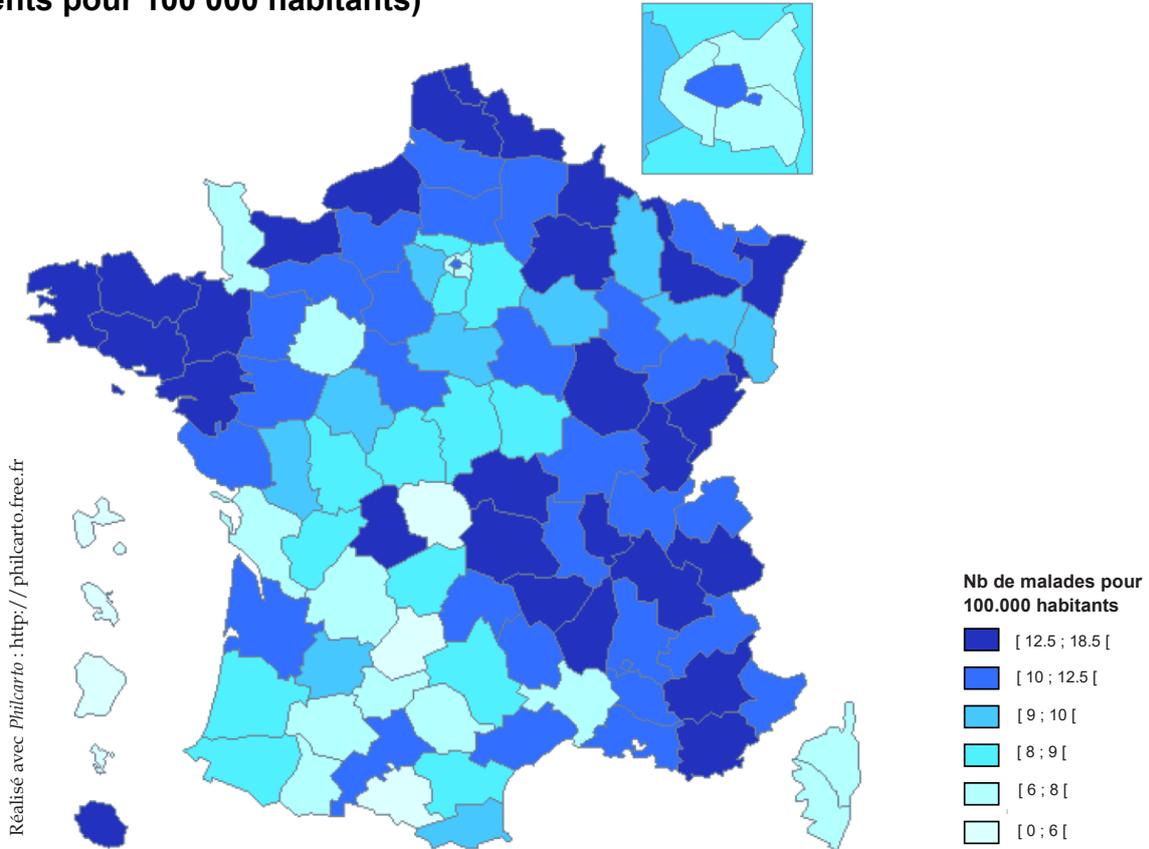
Notes : (a) Les patients vus en cours d'année dans au moins deux centres ont fait l'objet d'un traitement spécifique : un patient entrant dans cette catégorie n'a été compté qu'une seule fois et affecté au centre principal (celui qui a suivi le patient le plus régulièrement).
(b) Dont 1 patient vus également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

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

1. Démographie

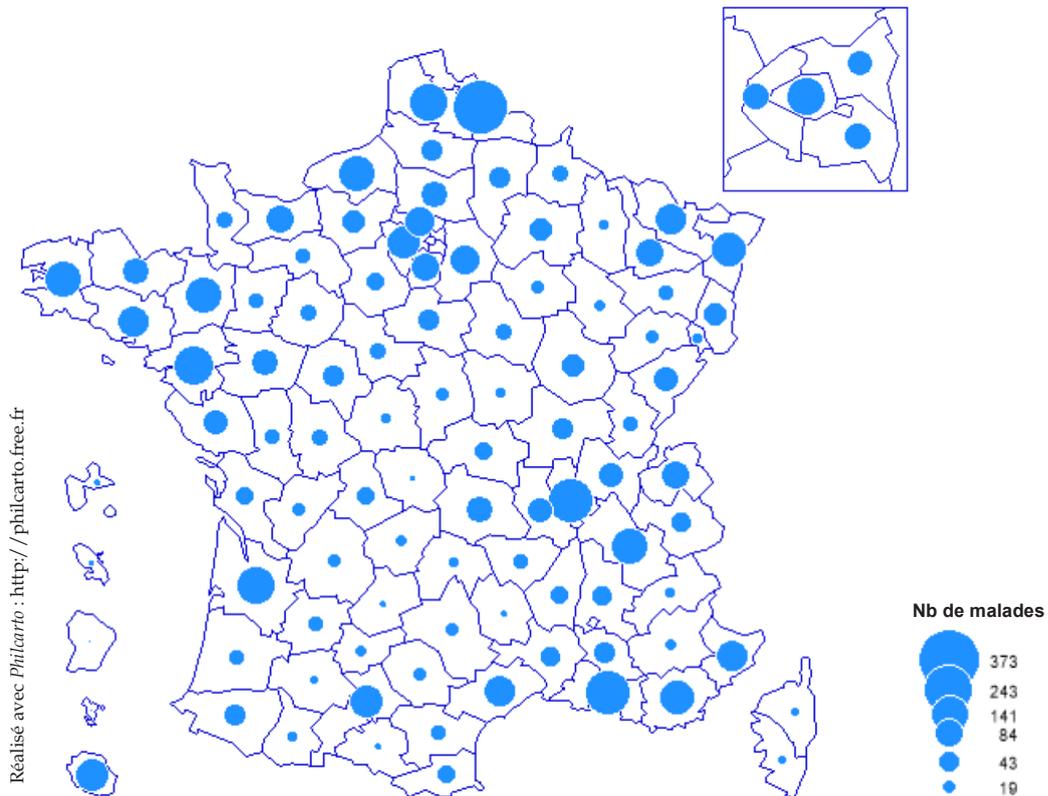
■ Localisation géographique

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



Registre français de la mucoviscidose 2022

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

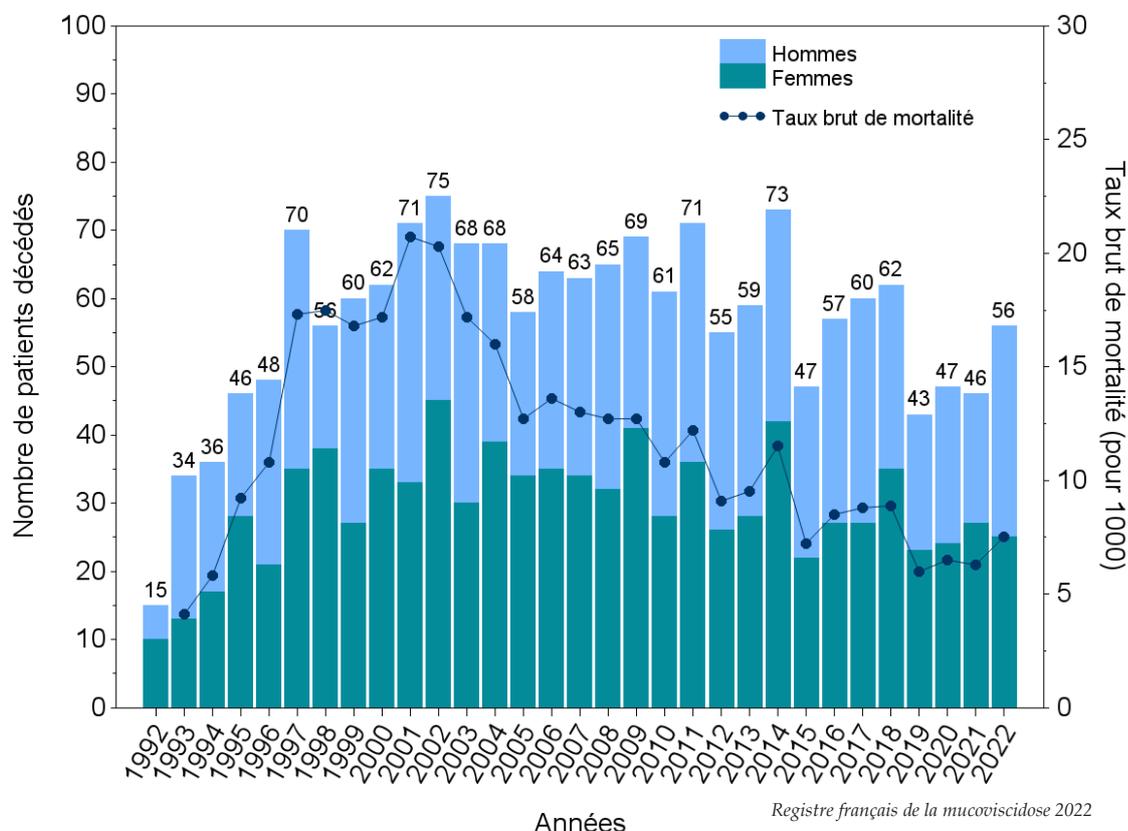


Registre français de la mucoviscidose 2022

2. Mortalité

■ Caractéristiques

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



Registre français de la mucoviscidose 2022

Tableau 2.1. Caractéristiques des patients décédés

Indicateurs	Années d'enquête										
	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Nombre de décès	55	59	73	47	57	60	62	43	47	46	56
- dont patients porteurs d'un transplant	27	31	41	25	38	36	37	22	26	33	41
Taux brut de mortalité (pour 1000)	9.1	9.5	11.5	7.2	8.5	8.8	8.9	6.0	6.5	6.3	7.5
Age moyen (années)	32.2	35.6	29.5	35.5	32.4	35.8	34.8	35.6	37.0	42.5	44.2
Age médian (années)	27.8	32.2	27.4	32.5	28.2	33.8	31.7	35.9	33.0	39.1	40.8
Age minimum (années)	2.2	1.1	0.1	9.0	1.6	6.0	7.3	0.4	0.3	12.8	21.5
Age maximum (années)	88.4	82.5	71.2	83.2	81.7	74.3	80.9	65.9	85.8	82.2	82.2

Registre français de la mucoviscidose 2022

* Parmi ces patients, 13 n'ont pas été vus en 2022.

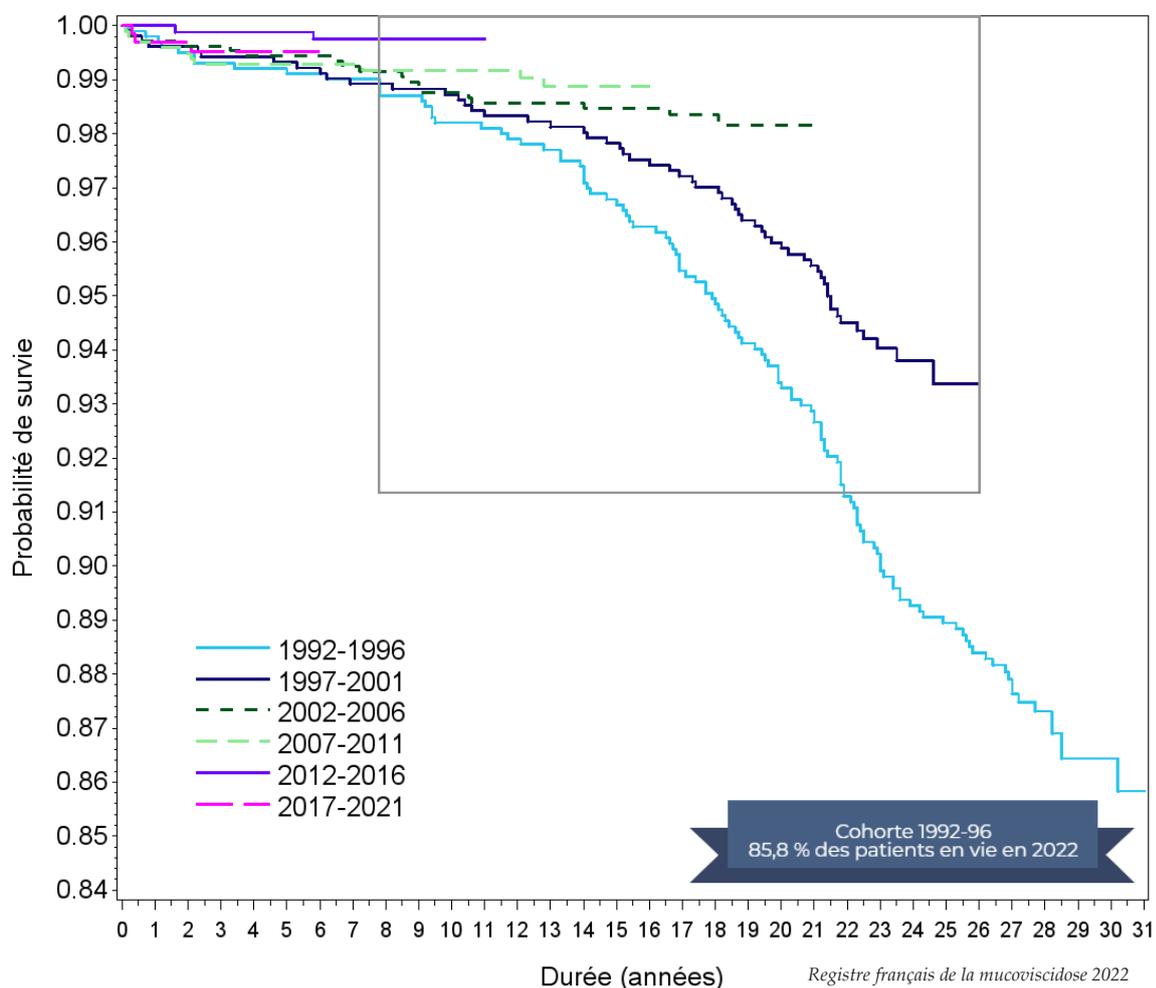
2. Mortalité

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 2022, cette cohorte a pu être suivie pendant 31 ans au maximum) : 1010 patients, chez lesquels sont survenus 125 décès
- naissances de 1997 à 2001 (26 ans de suivi au maximum) : 1030 patients, 58 décès
- naissances de 2002 à 2006 (21 ans de suivi au maximum) : 1081 patients, 18 décès
- naissances de 2007 à 2011 (16 ans de suivi au maximum) : 981 patients, 10 décès
- naissances de 2012 à 2016 (11 ans de suivi au maximum) : 830 patients, 2 décès
- naissances de 2017 à 2021 (6 ans de suivi au maximum) : 678 patients, 3 décès

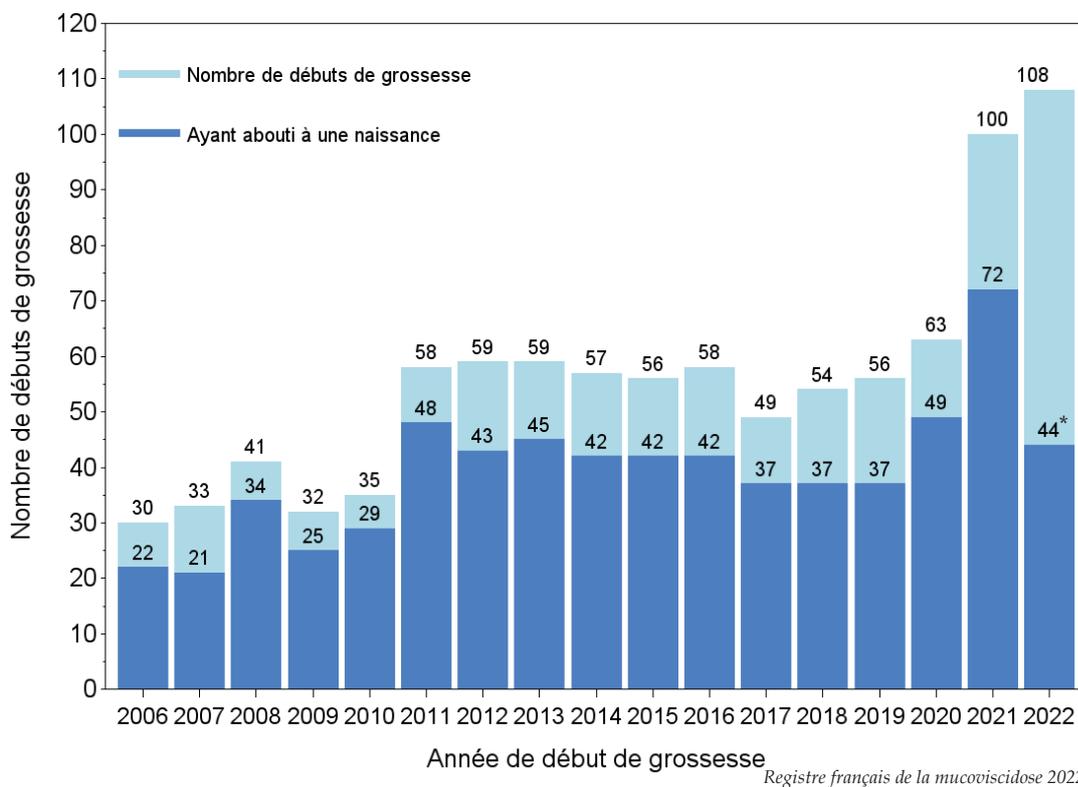


L'analyse des deux cohortes les plus anciennes (1992-1996 et 1997-2001) montre une différence de survie à partir de l'âge de 8 ans. Cette différence est statistiquement significative (test du Log-Rank = 11.6 avec $p = 0.0007$).

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



* Certaines issues de grossesses n'étaient pas connues au moment du recueil des données. Les chiffres donnés pour 2022 sont donc présentés à titre informatif et ne doivent pas être considérés comme définitifs.

Tableau 3.1. Caractéristiques des débuts de grossesse

Caractéristiques	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Nombre de débuts de grossesse	59	59	57	56	58	49	54	56	63	100	108
Taux de conception chez les femmes âgées de 15 à 49 ans (pour 1000)	38.3	36.7	33.8	31.7	31.7	26	27.9	28.3	30.8	46.7	48.8
Age moyen au 31/12 de l'année de début de la grossesse	28.3	28.4	28.6	30.7	28.1	29.8	29.7	29.9	29.4	30.9	30.1
Nombre de patientes transplantées pulmonaires avant le début de la grossesse	7	3	1	3	4	3	10	11	4	8	8

Registre français de la mucoviscidose 2022

3. Grossesses – Paternités

Tableau 3.2. Paternités

Caractéristiques	N	Proportion (%)
Nombre de paternités, dont :	33	
- Paternité naturelle	3	9.1
- Adoption	1	3.0
- Aide médicale à la procréation, dont	27	81.8
+ ICSI + FIV	25	92.6
+ Insémination artificielle avec donneur	1	3.7

Registre français de la mucoviscidose 2022

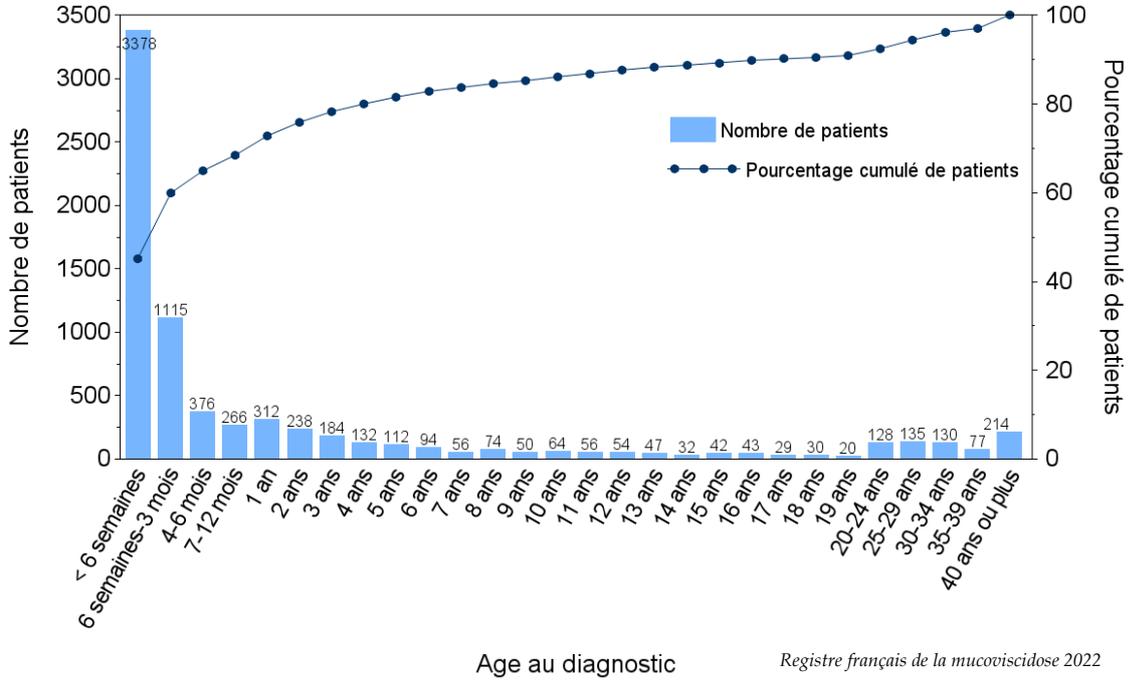
Note : la précision sur l'aide médicale à la procréation est manquante pour 1 patient.

4. Diagnostic

■ Principales caractéristiques

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

N = 7488 (effectif des patients pour lesquels l'âge au diagnostic est connu).



4. Diagnostic

■ Principales caractéristiques

Tableau 4.1. Caractéristiques du diagnostic

Caractéristiques	2022
ENSEMBLE DES PATIENTS	
Patients dont l'âge au diagnostic est connu	7488 (98.9 %)
Age au diagnostic	
- Age médian (mois)	1.9
- Age moyen (années)	4.9
- Age minimum (années)	0
- Age maximum (années)	81
NOUVEAUX PATIENTS	
Effectif	
Nouveaux patients - N (%)	188 (2.5 %)
- dont patients nés dans l'année - N	120
Age au diagnostic	
- Age médian (mois)	1.3
- Age moyen (années)	10.1
- Age minimum (années)	0
- Age maximum (années)	77
Contexte du diagnostic	
1. Nouveaux patients hypertrypsinémiques issus du dépistage néonatal (DNN)	127
- dont Diagnostic anténatal - N (%)	9 (7.1 %)
- dont Ileus méconial (IM) - N (%)	12 (9.4 %)
2. Diagnostic hors DNN	61
- dont IM - N (%)	1 (1.6 %)
- dont Symptômes autres qu'IM - N (%)	60 (98.4 %)
- Age moyen au diagnostic (années)	30.2

Registre français de la mucoviscidose 2022

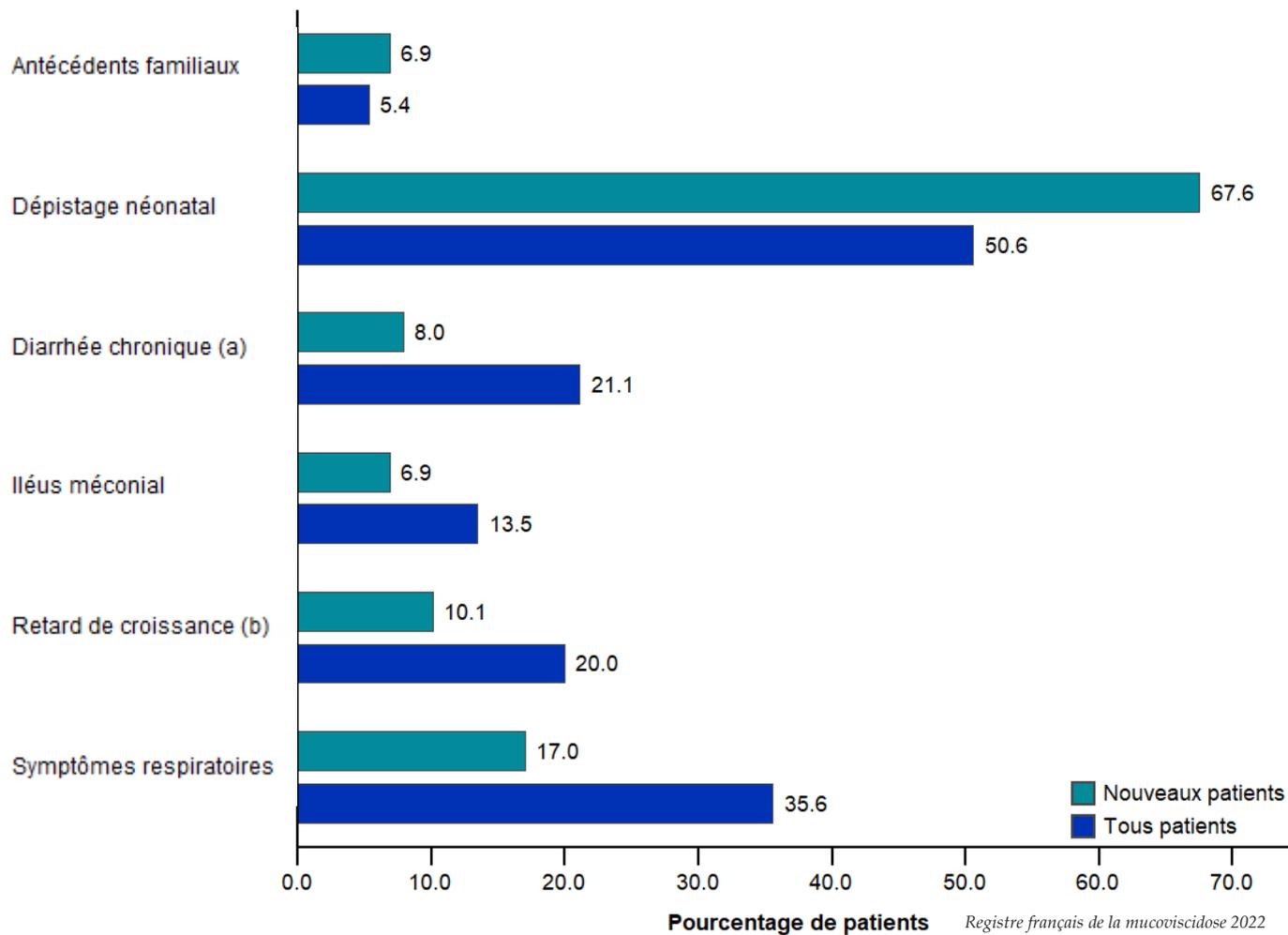
Parmi les 188 nouveaux patients, 120 étaient des nouveau-nés de 2022. De par la méthode utilisée pour réaliser ce rapport (patients vus en 2022 dans un centre de soins), les nouveau-nés de 2022 vus pour la première fois en 2023 n'ont pas été inclus. À titre indicatif, 11 nouveau-nés de 2021 ont eu un diagnostic de mucoviscidose par dépistage néonatal établi en 2022 ; dans la pyramide des âges de 2021 l'effectif des patients âgés de 0 an qui était de x aurait donc pu s'élever à $90+11 = 101$.

Le nombre de diagnostics issus du DNN (127) 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

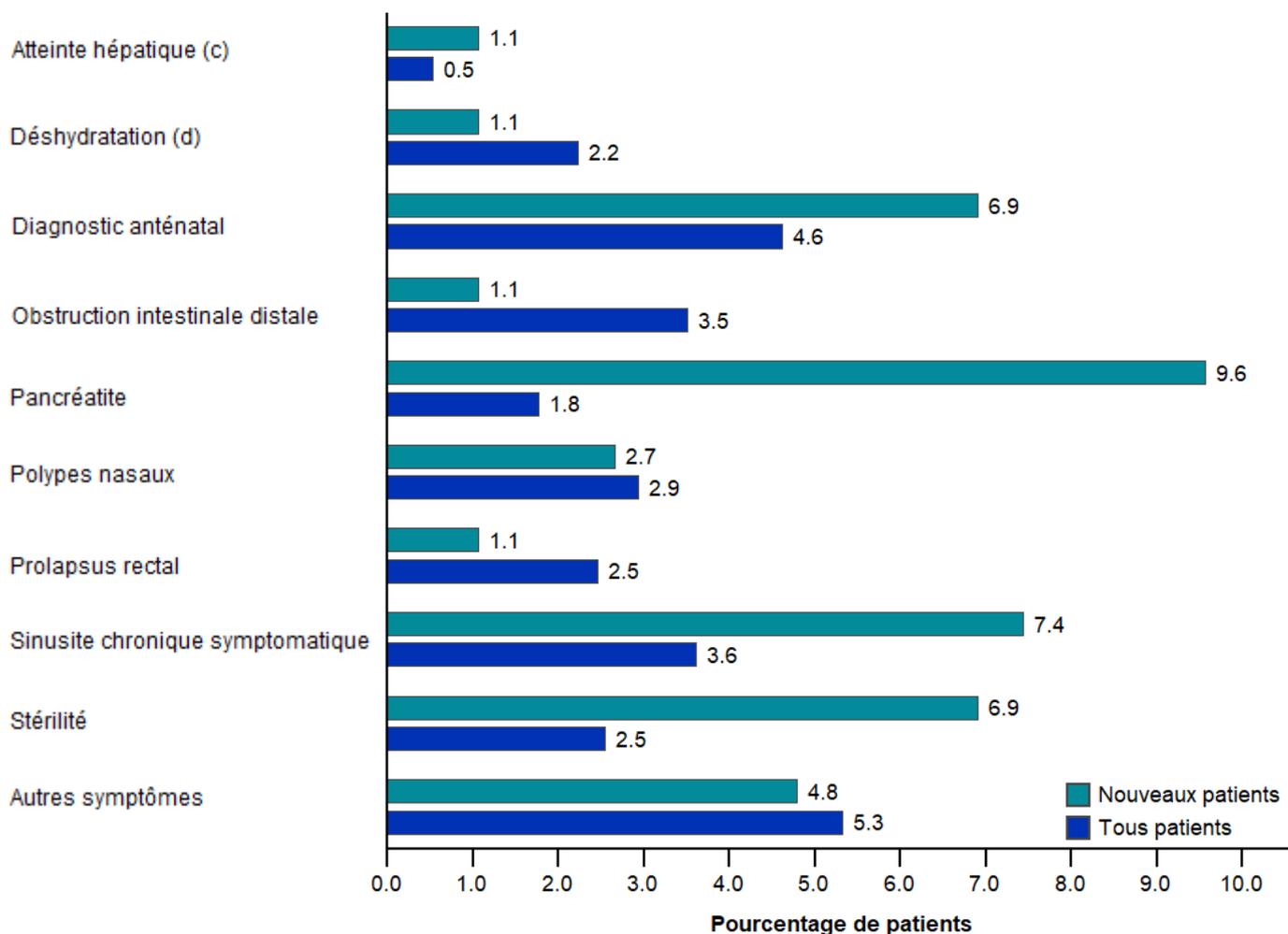
(b) Retard de croissance / malnutrition



4. Diagnostic

■ Circonstances du diagnostic

Figure 4.3. Circonstances du diagnostic (les moins fréquentes)



(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	6297	83.2
G542X	415	5.5
N1303K	322	4.3
2789+5G>A	198	2.6
1717-1G>A	162	2.1
G551D	133	1.8
R117H	133	1.8
R553X	126	1.7
W1282X	116	1.5
L206W	114	1.5
3849+10kbC>T	110	1.5
I507del	95	1.3
3272-26A>G	90	1.2
D1152H	89	1.2
711+1G>T	84	1.1
Y122X	78	1.0
2183AA>G	73	1.0
R347P	73	1.0
3120+1G>A	66	0.9
R1162X	60	0.8
R334W	55	0.7
Y1092X	54	0.7
A455E	53	0.7
G85E	53	0.7
R347H	53	0.7
3659delC	48	0.6
1078delT	45	0.6
S945L	45	0.6
1811+1.6kbA>G	36	0.5
394delTT	36	0.5
621+1G>T	34	0.4
E60X	34	0.4
R1066C	33	0.4
W846X	33	0.4
1677delTA	28	0.4
E585X	26	0.3
L997F	26	0.3
S1251N	25	0.3
Q220X	24	0.3
G576A	22	0.3

Registre français de la mucoviscidose 2022

* 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	3070	40.5	23.7	22.9	68.1
F508del / Autre	3182	42.0	25.9	23.5	83.2
Autre / Autre	1183	15.6	25.5	22.5	87.0
Sous Total (génotypes renseignés)	7435	98.2	24.9	23.1	87.0
F508del / Non renseigné	45	0.6	31.4	30.1	87.6
Autre / Non renseigné	45	0.6	42.6	40.1	80.8
Non renseigné / Non renseigné	47	0.6	41.1	38.4	78.7
Sous Total (génotypes incomplets/non renseignés)	137	1.8	38.4	38.1	87.6
Total	7572	100			

Registre français de la mucoviscidose 2022

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	214	2.8	26.9	24.3	72.0
Au moins une mutation non-sens	1190	15.7	23.7	21.8	80.8

Registre français de la mucoviscidose 2022

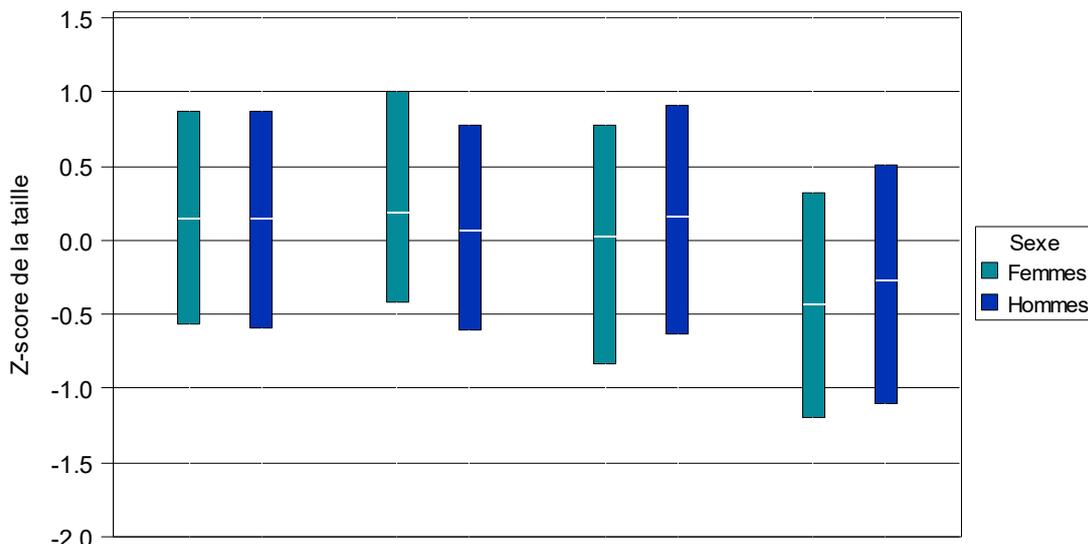
Les mutations gating sont des mutations n'empêchant pas la protéine CFTR de se fixer à la membrane cellulaire mais altérant la régulation du canal chlorure.

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

5. Anthropométrie

Taille et poids chez les enfants

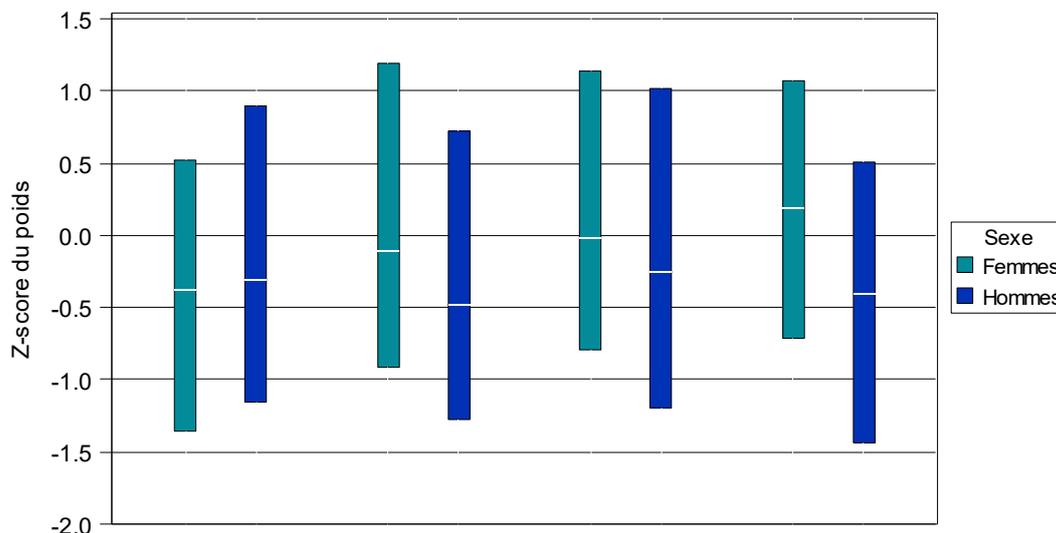
Figure 5.1. Z-score de la taille* chez les enfants, par classe d'âge selon le sexe



Classes d'âge (années)		00-04	05-09	10-14	15-19	Total
Moyenne	Femmes	0.14	0.29	0.01	-0.44	-0.04
	Hommes	0.14	0.11	0.17	-0.32	0.01
Médiane	Femmes	0.15	0.18	0.03	-0.43	-0.05
	Hommes	0.14	0.06	0.16	-0.27	0.03

Registre français de la mucoviscidose 2022

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	-0.36	0.12	0.20	0.21	0.07
	Hommes	-0.15	-0.24	-0.03	-0.36	-0.20
Médiane	Femmes	-0.38	-0.11	-0.01	0.18	-0.07
	Hommes	-0.31	-0.49	-0.26	-0.41	-0.38

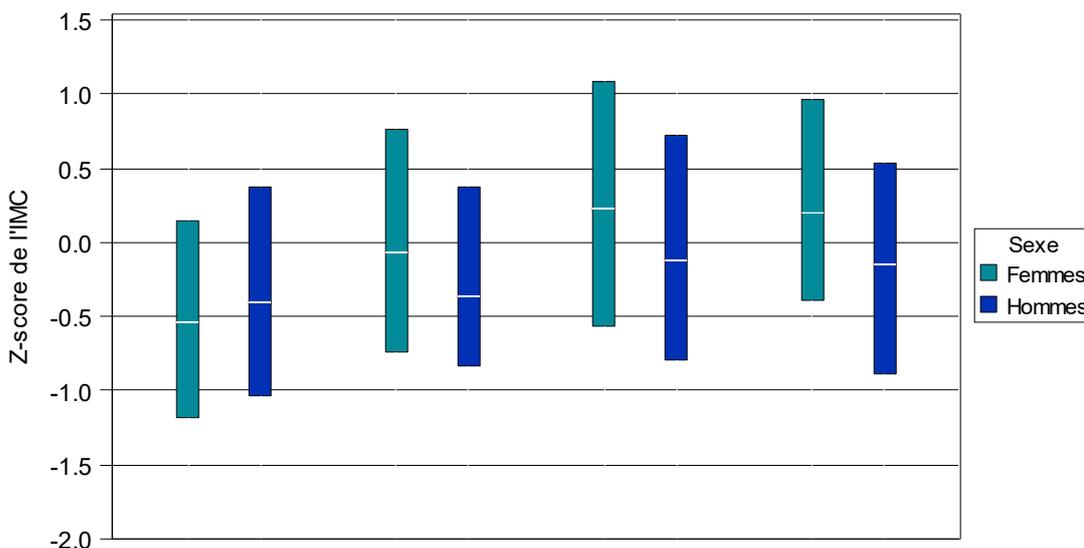
Registre français de la mucoviscidose 2022

*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	15-19	Total
Moyenne	Femmes	-0.48	0.08	0.31	0.33	0.10
	Hommes	-0.26	-0.17	0.06	-0.09	-0.10
Médiane	Femmes	-0.54	-0.07	0.22	0.21	0.00
	Hommes	-0.40	-0.36	-0.12	-0.15	-0.25
Z-score de l'IMC >=0 (%)	Femmes	29.4	48.0	58.4	61.2	51.1
	Hommes	38.6	38.1	45.9	45.5	42.4

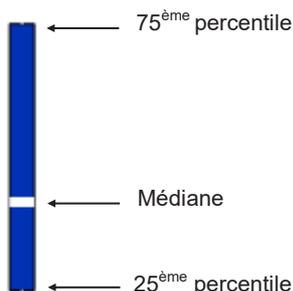
Registre français de la mucoviscidose 2022

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

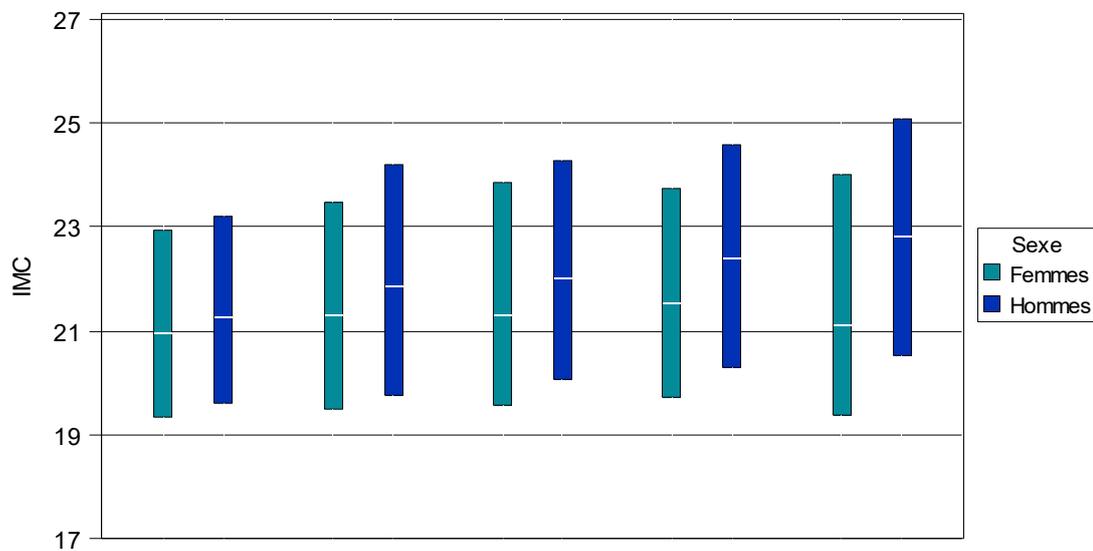
Ces figures sont la représentation graphique des z-scores d'anthropométrie et de spirométrie. Pour chaque classe d'âge et de sexe, le trait blanc est la médiane, et les extrémités de la barre sont le 25^{ème} et le 75^{ème} percentile.



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)		20-24	25-29	30-34	35-39	40 ou +	Total
Moyenne	Femmes	21.50	21.72	22.05	22.29	22.23	21.97
	Hommes	21.54	22.18	22.42	22.79	23.17	22.49
Médiane	Femmes	20.95	21.30	21.30	21.51	21.10	21.19
	Hommes	21.24	21.88	22.00	22.41	22.84	22.09
IMC ≥ 22 (%)	Femmes	34.6	40.3	42.1	43.2	39.4	39.6
IMC ≥ 23 (%)	Hommes	27.5	35.5	40.0	43.1	47.5	39.6
IMC < 18.5 (%)	Femmes	11.6	14.6	13.1	13.9	14.4	13.6
	Hommes	14.3	13.4	9.6	9.5	9.1	11.0

Registre français de la mucoviscidose 2022

Chez les adultes, la taille moyenne est de 173 cm pour les hommes et 161 cm pour les femmes.

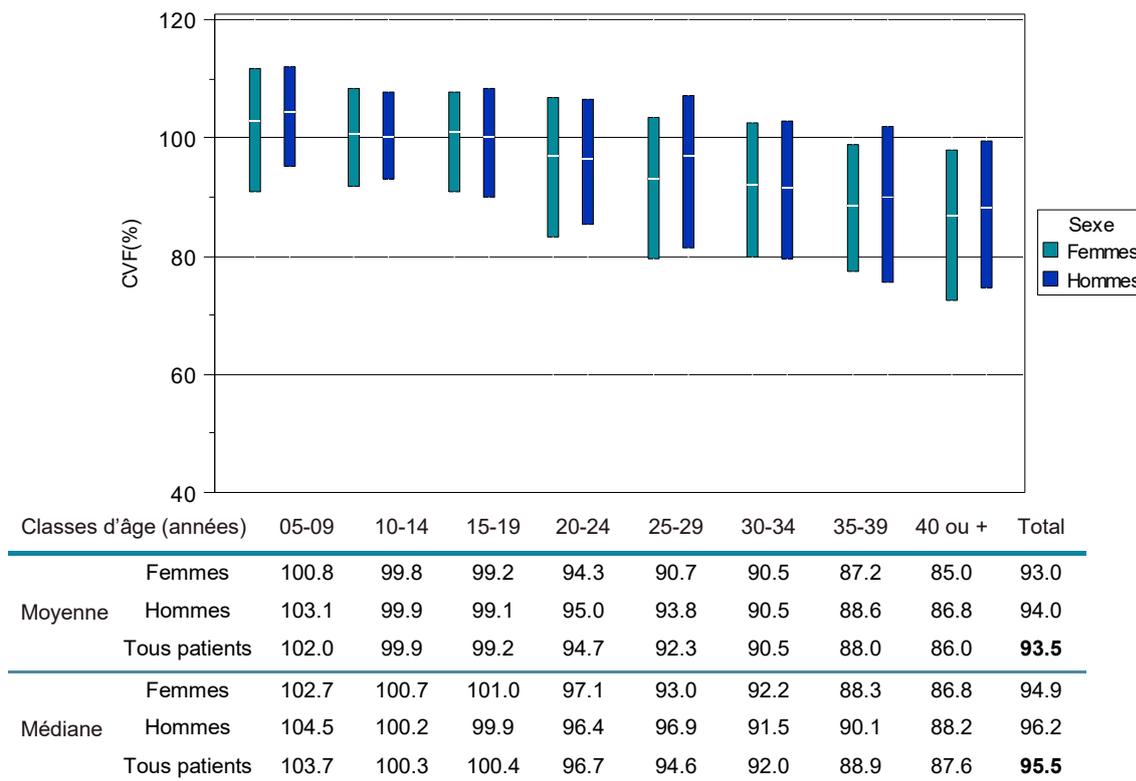
Chez les adultes, le poids moyen est de 67 kg pour les hommes et 57 kg pour les femmes.

6. Spirométrie

97,5%

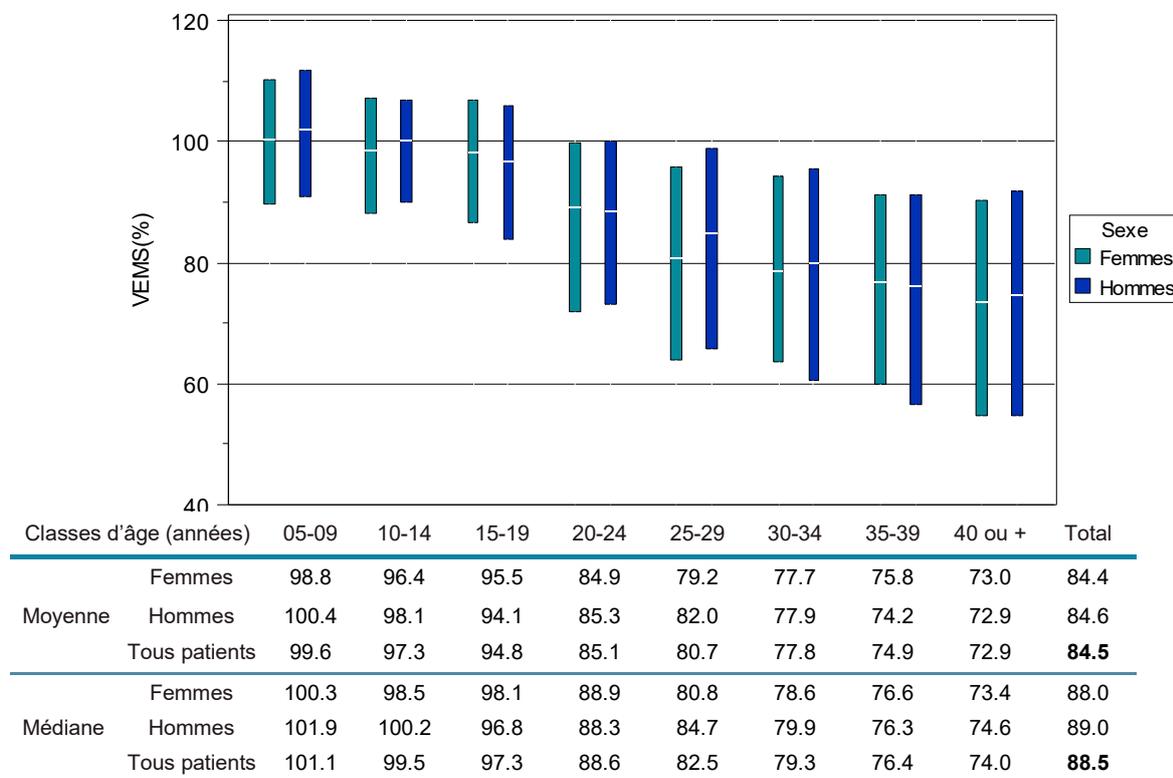
Patients de 6 ans et plus ont eu au moins une spirométrie

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



Registre français de la mucoviscidose 2022

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



Registre français de la mucoviscidose 2022

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 23.

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.

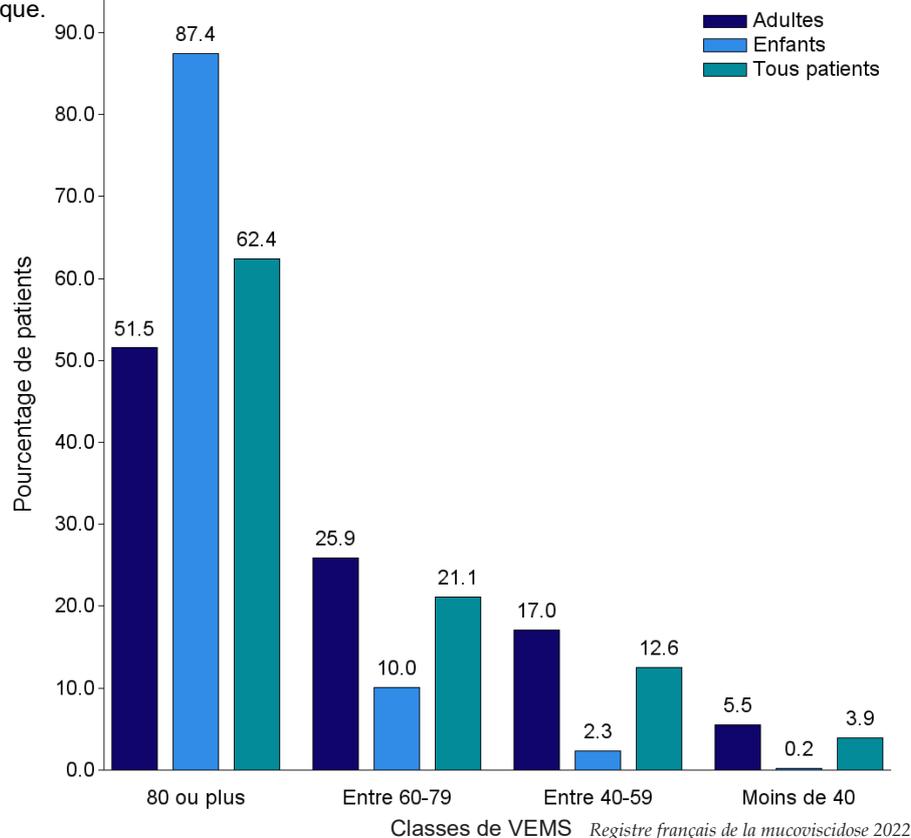
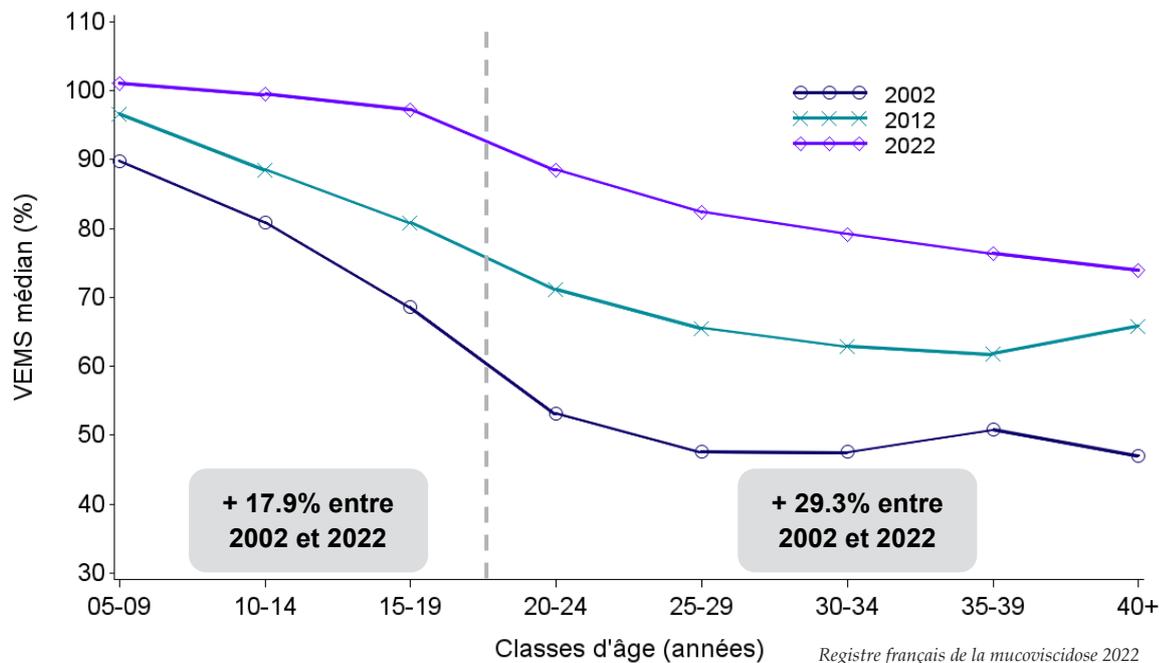


Figure 6.4. VEMS (%) médians par âge, en 2002, 2012 et 2022



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 81.0% en 2002 et 98.9% en 2022. Il était de 50.2% en 2002 et 79.5% en 2022 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	6221	82.2 %
Enfants	2759	97.2 %
Adultes	3462	73.1 %

Registre français de la mucoviscidose 2022

En 2022, 82.2% des patients ont eu au moins un ECBC et/ou prélèvement de gorge. Parmi les patients n'ayant pas eu d'examen (N=1351) dans l'année, 41.2% 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	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572	
Patients ayant eu au moins un examen	625	726	842	888	700	572	562	446	860	6221	82.2 %
Flore normale	214	227	262	255	123	95	100	91	151	1518	20.0 %
<i>Pseudomonas aeruginosa</i> , dont :	121	125	146	182	226	247	282	221	475	2025	26.7 %
- <i>P. aeruginosa</i> chronique	8	24	55	108	154	188	221	176	372	1306	17.2 %
Staphylocoque, dont :	400	554	693	676	511	374	327	246	420	4201	55.5 %
- <i>Staph. meti S</i>	388	545	679	653	478	343	300	214	382	3982	52.6 %
- <i>Staph. meti S</i> chronique	149	269	378	371	365	261	207	155	275	2430	32.1 %
- <i>Staph. meti R</i>	15	16	23	35	33	23	33	27	34	239	3.2 %
- <i>Staph. meti R</i> chronique	6	7	8	16	19	16	20	19	26	137	1.8 %
<i>Achromobacter spp.</i>	8	24	38	40	39	25	41	34	47	296	3.9 %
<i>Burkholderia cepacia</i> , dont :	2	10	12	10	20	19	16	9	20	118	1.6 %
- <i>B. cepacia</i> chronique	.	4	3	6	13	15	12	5	14	72	1.0 %
<i>Stenotrophomonas maltophilia</i>	79	81	76	61	41	28	34	29	45	474	6.3 %
<i>Haemophilus influenzae</i>	145	166	117	89	133	88	68	60	71	937	12.4 %
Pneumocoque	47	36	11	9	4	7	7	9	20	150	2.0 %
Entérobactérie	97	22	24	39	30	37	33	30	76	388	5.1 %

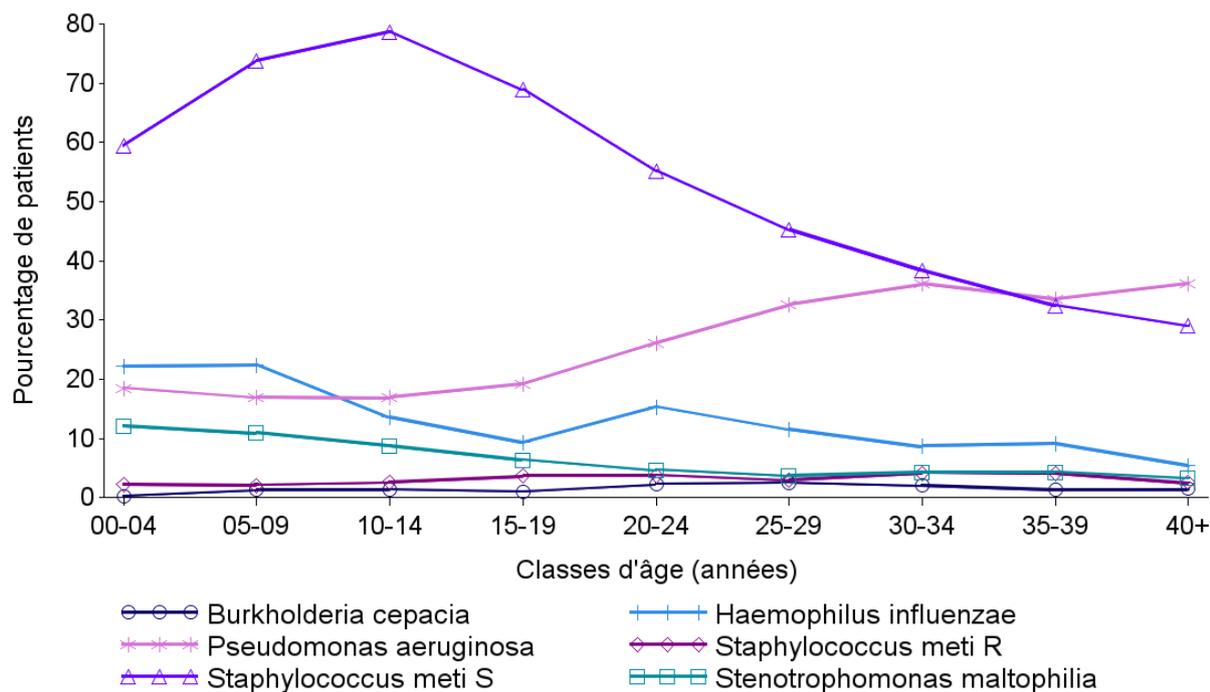
Registre français de la mucoviscidose 2022

* 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 2022

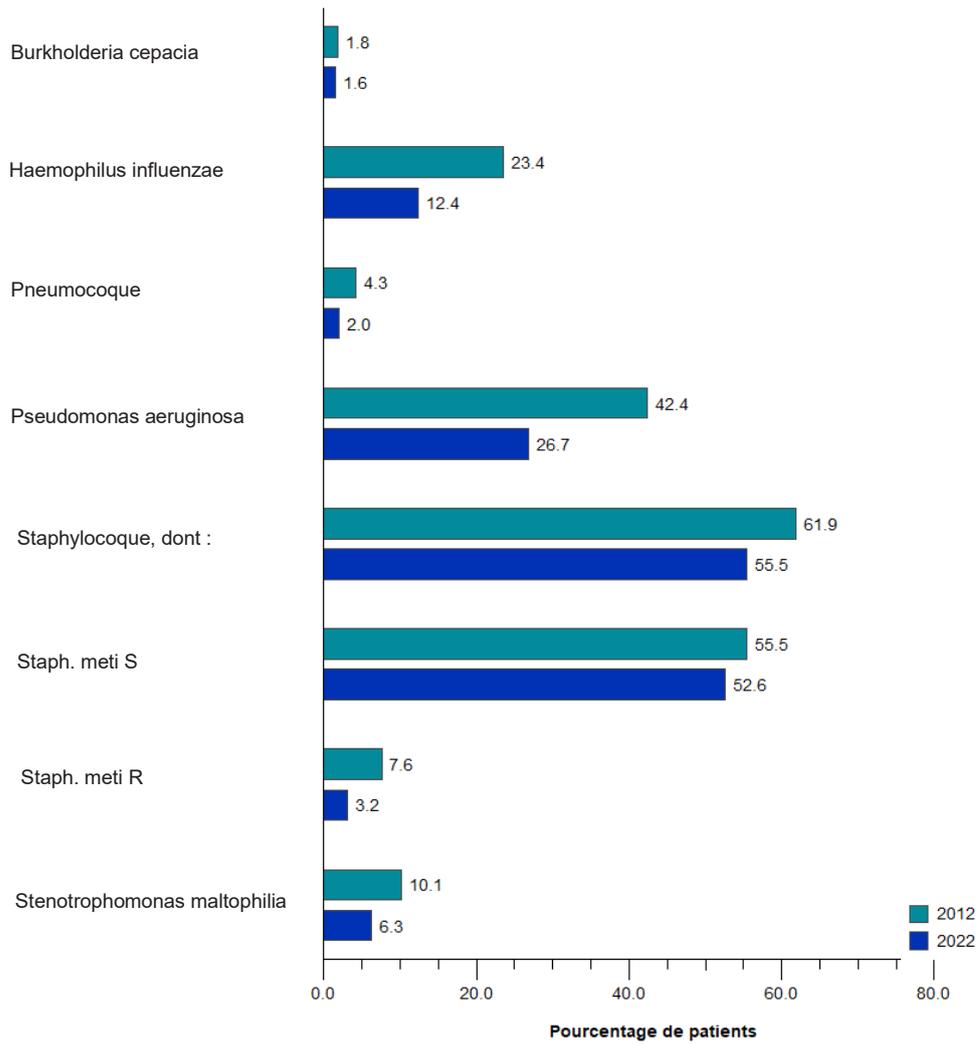
Tableau 7.3. Espèces de Bcc

	Classes d'âge (années)									Total	%*
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+		
Effectif total	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572	
Patients colonisés par Bcc		10	12	10	20	19	16	9	20	118	
B. multivorans	.	3	5	4	8	6	4	2	72	39	33.1 %
B. cenocepacia	.	.	1	.	1	2	2	2	3	11	9.3 %
B. cepacia	.	2	1	1	5	5	6	.	6	26	22.0 %
B. vietnamiensis	1	.	.	.	1	0.8 %
B. ambifaria	.	1	1	0.8 %
B. gladioli	.	3	3	2	4	.	2	2	2	18	15.3 %
Burkholderia autres	2	2	1.7 %

* Pourcentage par rapport au nombre de patients colonisés par Bcc

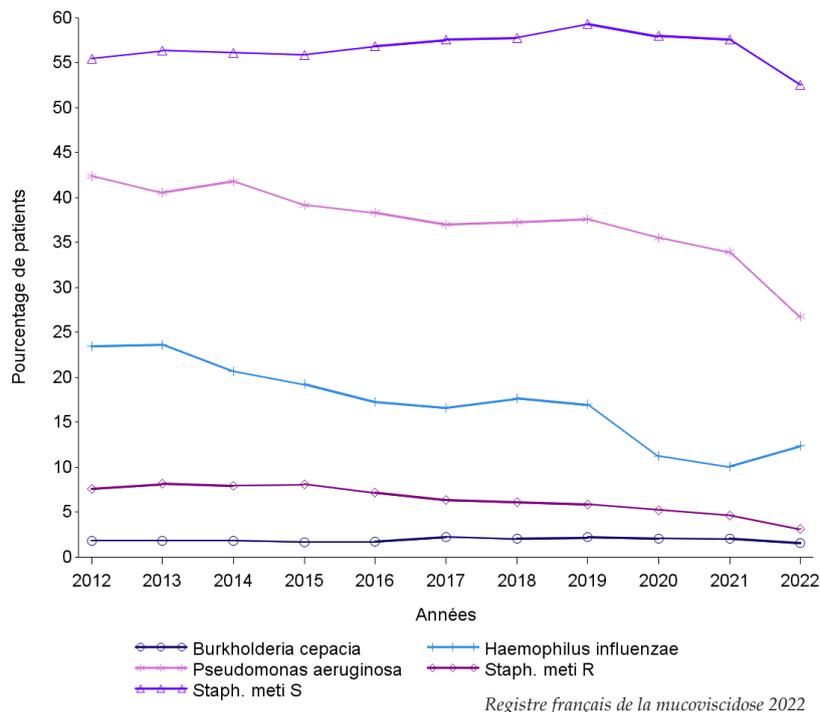
7. Microbiologie

Figure 7.2. Répartition des germes respiratoires en 2012 et 2022



Registre français de la mucoviscidose 2022

Figure 7.3. Répartition des germes respiratoires, évolution entre 2012 et 2022



Registre français de la mucoviscidose 2022

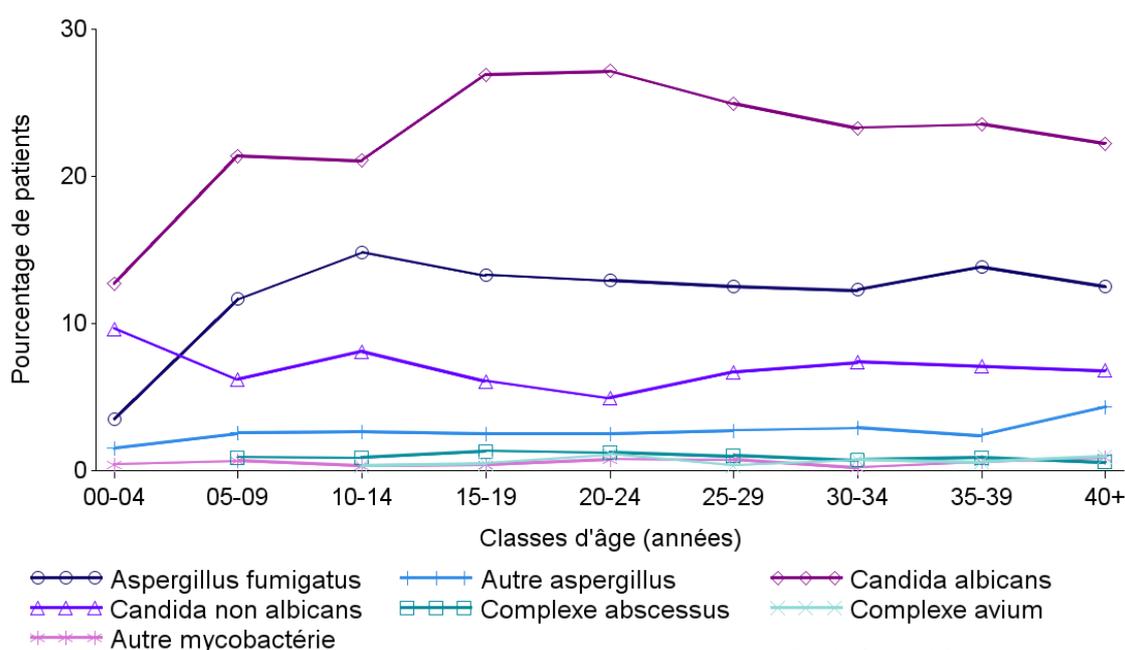
7. Microbiologie

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	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572	
Aspergillus fumigatus	23	86	128	126	112	95	96	91	164	921	12.2
Autre aspergillus	10	19	23	24	22	21	23	16	57	215	2.8
Candida albicans	83	158	182	255	235	189	182	155	292	1731	22.9
Candida non albicans	63	46	70	58	43	51	58	47	90	526	6.9
Recherche de mycobactérie	223	364	451	484	411	360	359	300	569	3521	46.5
- Complexe abscessus	.	7	8	13	11	8	6	6	8	67	0.9
- Complexe avium	.	.	3	5	10	3	6	4	13	44	0.6
- Autre mycobactérie	3	5	3	4	7	6	2	4	12	46	0.6
Recherche de virus	220	177	185	221	206	195	197	177	346	1924	25.4
- Coronavirus	81	80	84	115	107	123	111	106	195	1002	13.2
- Grippe A	20	30	28	41	21	19	18	21	23	221	2.9
- Grippe B	.	1	1	1	2	1	2	1	2	11	0.1

Registre français de la mucoviscidose 2022

Figure 7.4. Eléments fongiques, mycobactérie et virus respiratoires



Registre français de la mucoviscidose 2022

8. Éléments de morbidité

■ Respiratoire

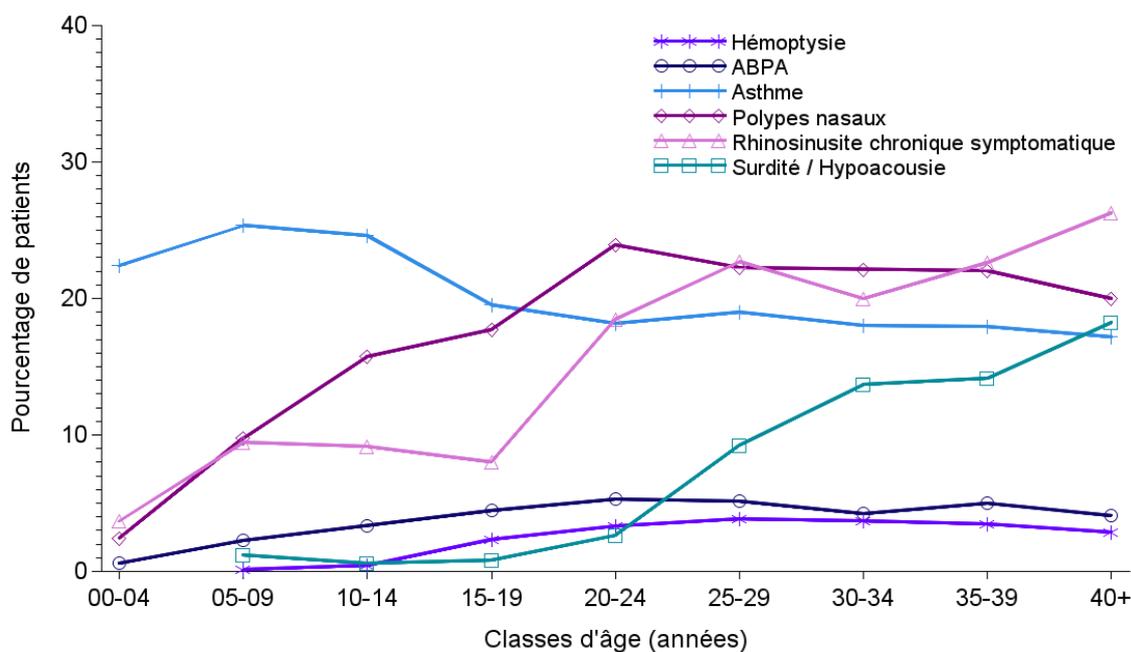
Tableau 8.1. Répartition des pathologies respiratoires et ORL

	Classes d'âge (années)									Total	%
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+		
Effectif total	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572	
Pneumothorax	.	.	.	5	9	7	1	4	6	32	0.4
Hémoptysie	.	1	4	22	29	29	29	23	38	175	2.3
ABPA	4	17	29	42	46	39	33	33	54	297	3.9
Autre forme d'aspergillose (non ABPA)	1	3	8	11	18	21	14	9	35	120	1.6
HTAP	1	.	.	2	1	3	6	.	10	23	0.3
Asthme	146	187	212	185	157	144	141	118	225	1515	20.0
Polypes nasaux	16	72	136	168	207	169	173	145	262	1348	17.8
Rhinosinusite chronique symptomatique	24	70	79	76	160	172	156	149	345	1231	16.3
Surdité / Hypoacousie	.	9	5	8	23	70	107	93	239	554	7.3

Registre français de la mucoviscidose 2022

Figure 8.1. Pathologies respiratoires et ORL

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



Registre français de la mucoviscidose 2022

8. Éléments de morbidité

■ Digestive et hépatique

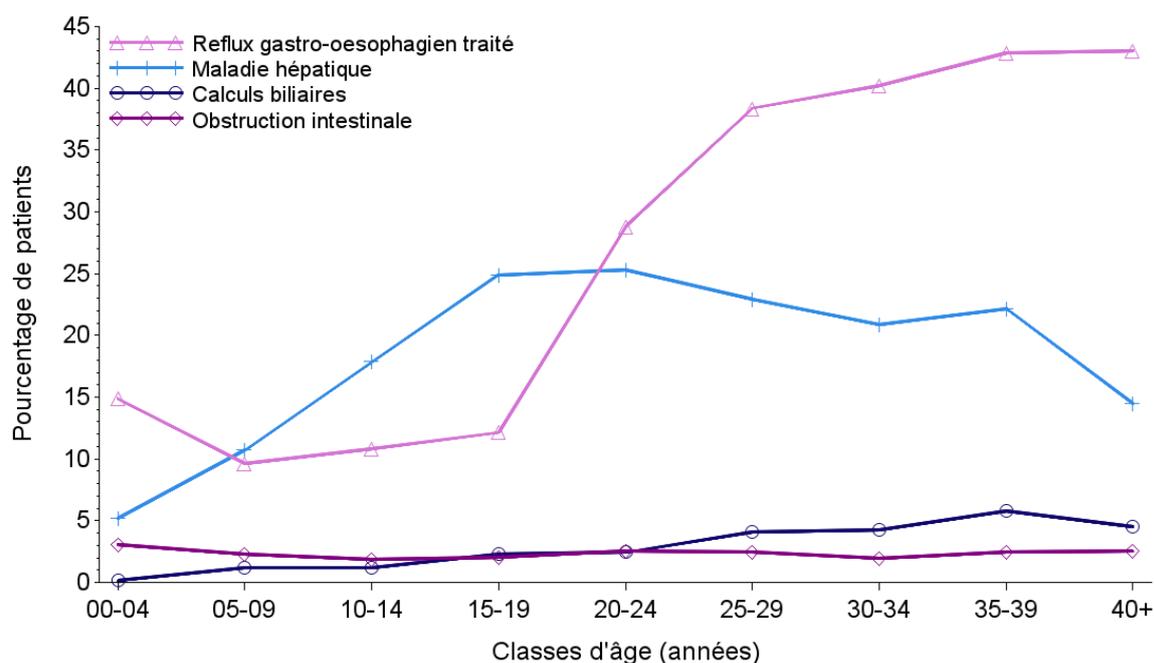
Tableau 8.2. Répartition des pathologies digestives et hépatiques

	Classes d'âge (années)									Total	%
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+		
Effectif total	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572	
Fonction pancréatique exocrine anormale	516	578	683	760	738	654	661	537	943	6070	80.2 %
Reflux gastro-oesophagien traité	97	71	93	115	249	291	314	282	564	2076	27.4 %
Maladie hépatique	34	79	154	236	219	174	163	146	190	1395	18.4 %
- Sans cirrhose	29	65	124	157	146	117	115	94	139	986	13.0 %
- Cirrhose avec hypertension	.	5	10	31	31	26	17	18	11	149	2.0 %
- Cirrhose sans hypertension	.	2	9	37	27	16	19	23	25	158	2.1 %
Hémorragie digestive	1	.	.	2	2	.	3	.	.	8	0.1 %
Calculs biliaires	1	9	10	22	21	31	33	38	59	224	3.0 %
Obstruction intestinale	20	17	16	19	22	19	15	16	33	177	2.3 %
Pancréatite aiguë	.	2	5	7	15	7	13	14	25	88	1.2 %

Registre français de la mucoviscidose 2022

Figure 8.2. Pathologies digestives et hépatiques

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



Registre français de la mucoviscidose 2022

8. Éléments de morbidité

■ Métabolique

32,3%

des patients adultes sont diabétiques

Tableau 8.3. Répartition des pathologies métaboliques

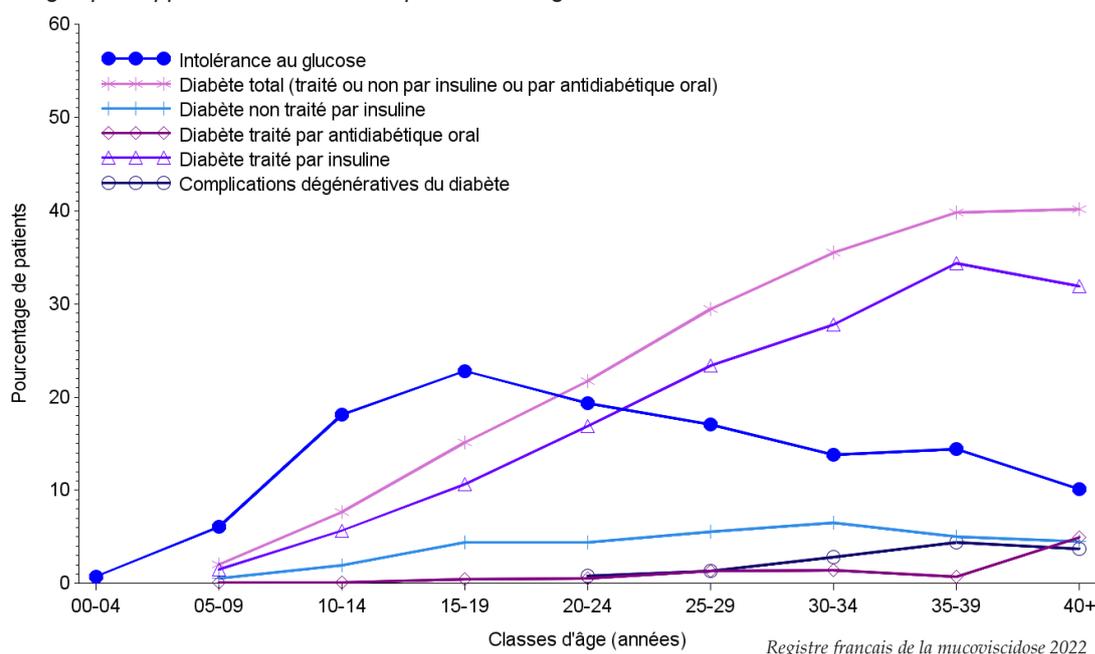
	Classes d'âge (années)									Total	%
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+		
Effectif total	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572	
Test HGPO réalisé	1	61	363	400	279	230	189	131	212	1866	24.6 %
Intolérance au glucose	5	45	156	216	167	129	108	95	133	1054	13.9 %
Diabète total (traité ou non par insuline ou antidiabétique oral)	.	15	66	143	188	223	277	262	526	1700	22.5 %
Diabète non traité par insuline	.	4	17	42	38	42	51	33	59	286	3.8 %
Diabète traité par antidiabétique oral	.	1	1	4	5	10	11	5	65	102	1.3 %
Diabète traité par insuline	.	11	49	101	146	177	217	226	418	1345	17.8 %
Complications dégénératives du diabète	7	10	22	29	49	117	1.5 %
- Rétinopathie	2	4	10	13	21	50	0.7 %
- Néphropathie	4	7	18	19	28	76	1.0 %
- Neuropathie	1	1	1	1	8	12	0.2 %
- Macroangiopathie diabétique	2	4	6	0.1 %
Insuffisance surrénalienne	1	1	3	4	8	10	15	14	23	79	1.0 %

Registre français de la mucoviscidose 2022

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 1700 patients concernés, 1 patient 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 2022

8. Éléments de morbidité

■ Autre élément

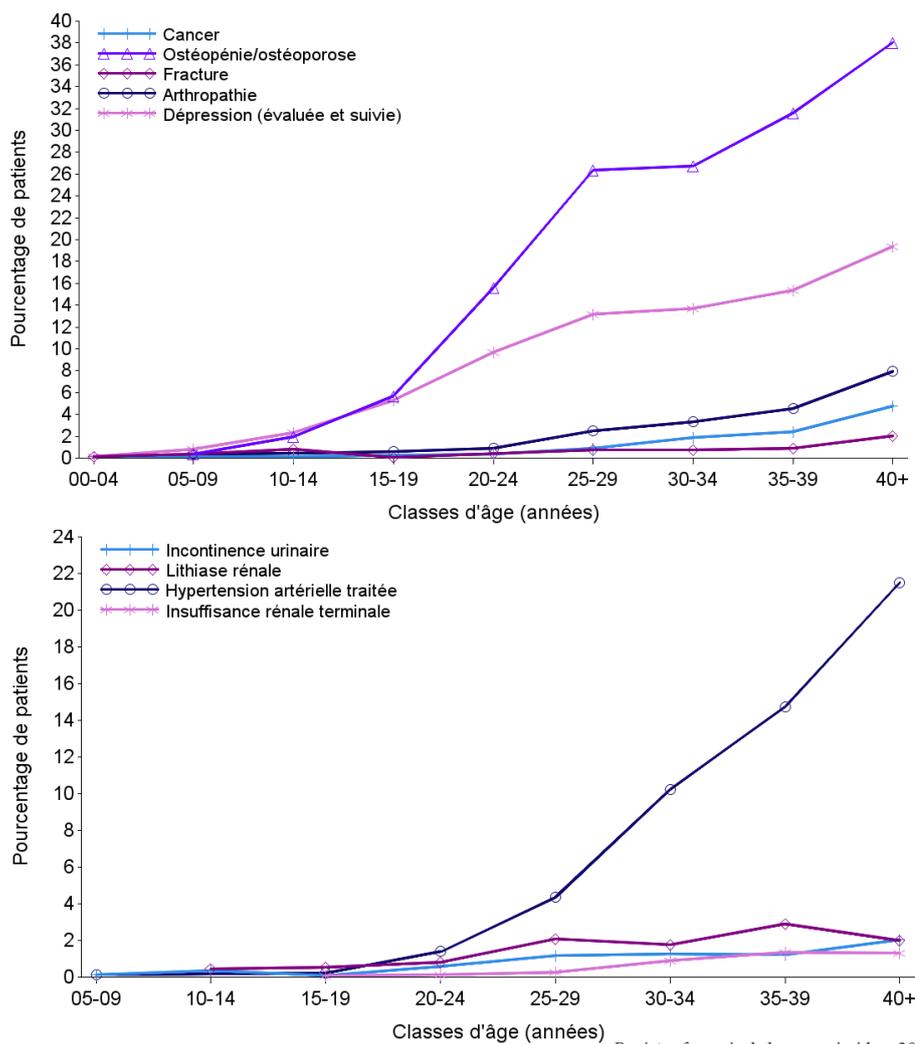
Tableau 8.4. Répartition des autres éléments de morbidité

	Classes d'âge (années)									Total	%
	00-04	05-09	10-14	15-19	20-24	25-29	30-34	35-39	40+		
Effectif total	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572	
Cancer	1	.	1	.	3	7	15	16	63	106	1.4 %
Ostéopénie / ostéoporose	.	3	17	54	135	200	209	208	499	1325	17.5 %
Fracture	1	3	7	1	4	6	6	6	27	61	0.8 %
Arthropathie	.	3	4	6	8	19	26	30	104	200	2.6 %
Incontinence urinaire	.	1	3	1	5	9	10	8	27	64	0.8 %
Lithiase rénale	.	.	4	5	7	16	14	19	26	91	1.2 %
Hypertension artérielle traitée	.	1	.	2	12	33	80	97	282	507	6.7 %
Insuffisance rénale terminale	.	.	.	1	1	2	7	9	17	37	0.5 %
Dépression (évaluée et suivie)	1	6	20	50	84	100	107	101	254	723	9.5 %

Registre français de la mucoviscidose 2022

Figure 8.4. Autres éléments de morbidité

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



Registre français de la mucoviscidose 2022

9. Transplantations et chirurgies

19,2%

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 2022.

	Toutes années confondues	2022
LISTE D'ATTENTE DE GREFFE		
	Tous inscrits	Inscrits en 2022
Nb de patients	44	19
Age moyen et écart-type (années)	33.6 ± 9.8	29.3 ± 6.7
Âges extrêmes (années)	16.6-57.1	16.6-43.4
Décédés sur liste d'attente	2	1
TRANSPLANTATION		
	Tous greffés*	Transplantés en 2022
Nb de patients	924	23
<u>Greffes mono-organes :</u>		
- bi-poumons - N (%)	898 (97.2 %)	14 (60.9 %)
- foie - N (%)	32 (3.5 %)	1 (4.3 %)
- rein - N (%)	86 (9.3 %)	6 (26.1 %)
- bi-lobaire - N (%)	7 (0.8 %)	
- mono-pulmonaire - N (%)	1 (0.1 %)	
- îlots pancréatiques - N (%)	1 (0.1 %)	
- moelle osseuse - N (%)		
<u>Greffes multi-organes :</u>		
	17 (1.8 %)	
- coeur-poumon - N (%)	1 (0.1 %)	
- coeur-poumon / foie - N (%)	27 (2.9 %)	
- bi-poumons / foie - N (%)	8 (0.9 %)	1 (4.3 %)
- bi-poumons / rein - N (%)	8 (0.9 %)	
- bi-poumons / îlots de Langherans - N (%)	1 (0.1 %)	
- foie / mono-poumon - N (%)	1 (0.1 %)	1 (4.3 %)
- foie / pancréas - N (%)	1 (0.1 %)	
- foie / îlots pancréatiques - N (%)	1 (0.1 %)	
- rein / pancréas - N (%)	3 (0.3 %)	
Age moyen (années)	38.8	31.9
Écart-type	10.2	10.3
Âges extrêmes (années)	8.5-73.3	16.8-57.1
Décédés post-greffe	41	2

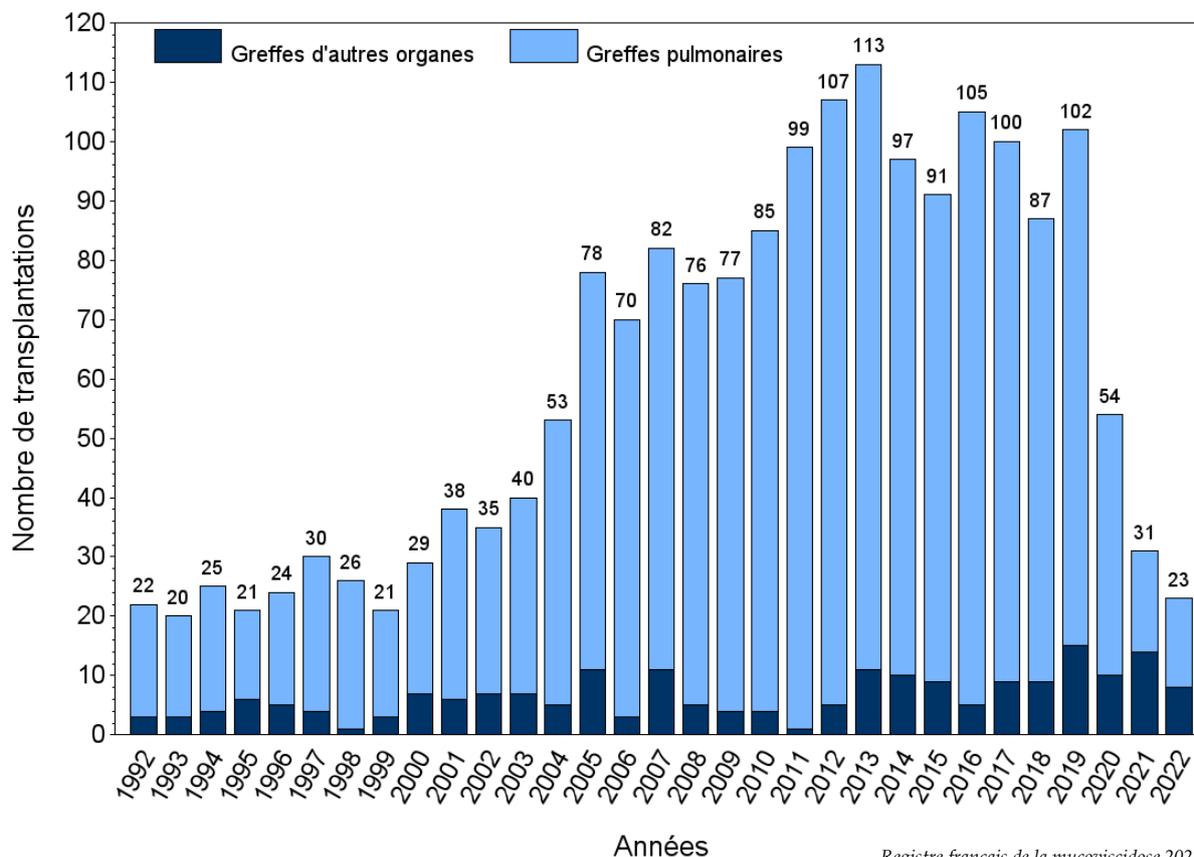
Registre français de la mucoviscidose 2022

* 152 patients ont eu 2 greffes ou plus.

9. Transplantations et chirurgies

Figure 9.1. Nombre de transplantations par an, depuis 1992

Depuis 1992, 1861 greffes ont été réalisées.



Registre français de la mucoviscidose 2022

Tableau 9.2. Répartition des transplantations, évolution depuis 2009

Greffes	Années													
	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
Pulmonaires*	73	81	98	102	102	87	82	100	91	78	87	44	17	15
Autres organes	4	4	1	5	11	10	9	5	9	9	15	10	14	8

Registre français de la mucoviscidose 2022

* 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 2022	128	52	99	227

Registre français de la mucoviscidose 2022

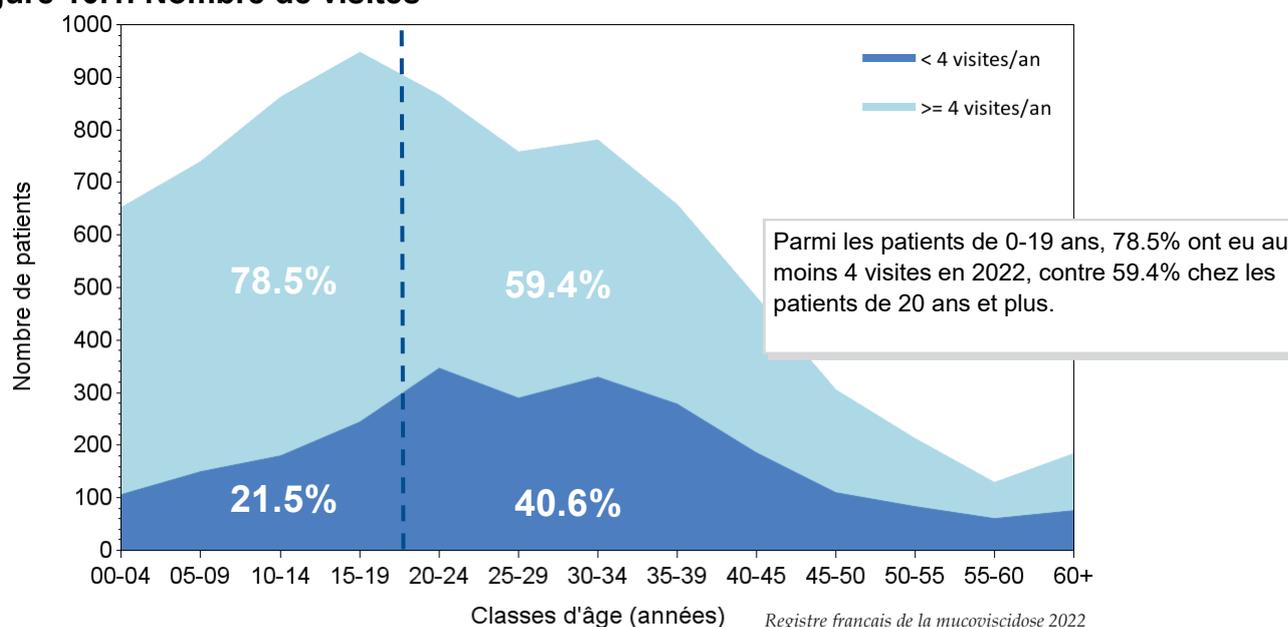
10. Consultations et hospitalisations

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	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572
< 4 visites/an	107	152	181	247	349	291	332	281	524	2464
≥ 4 visites/an	545	586	681	700	516	467	449	377	787	5108
Consultations										
Nombre de patients ayant eu au moins une consultation	302	287	315	372	475	440	480	352	779	3802
Médiane	3.0	3.0	2.0	2.0	2.0	3.0	2.0	2.0	3.0	2.0
Moyenne	3.2	2.9	2.6	2.7	3.0	3.1	3.1	2.9	3.0	3.0
Téléconsultations										
Nombre de patients ayant eu au moins une téléconsultation	54.0	46.0	58.0	66.0	67.0	54.0	49.0	43.0	110	547
Médiane	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0
Moyenne	1.8	1.4	1.6	1.5	1.9	1.5	1.4	1.5	1.8	1.6
Hospitalisations de jour										
Nombre de patients ayant eu au moins une hospitalisation de jour	623	711	846	918	755	647	664	576	1067	6807
Médiane	4.0	4.0	4.0	4.0	3.0	3.0	2.0	3.0	2.0	3.0
Moyenne	4.4	4.0	3.9	3.7	3.0	2.9	2.8	2.9	2.8	3.4
Hospitalisations complètes										
Nombre de patients ayant eu au moins une hospitalisation complète	159	103	110	137	134	118	148	129	302	1340
Médiane	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0
Moyenne	1.8	1.8	1.7	1.7	2.0	1.9	1.7	1.9	1.7	1.8
Jours (Médiane)	9.0	8.0	5.0	6.0	10.0	7.5	6.0	7.0	7.0	7.0
Jours (Moyenne)	17.2	12.3	11.5	15.1	19.7	16.1	12.2	15.7	13.9	14.8

Registre français de la mucoviscidose 2022

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

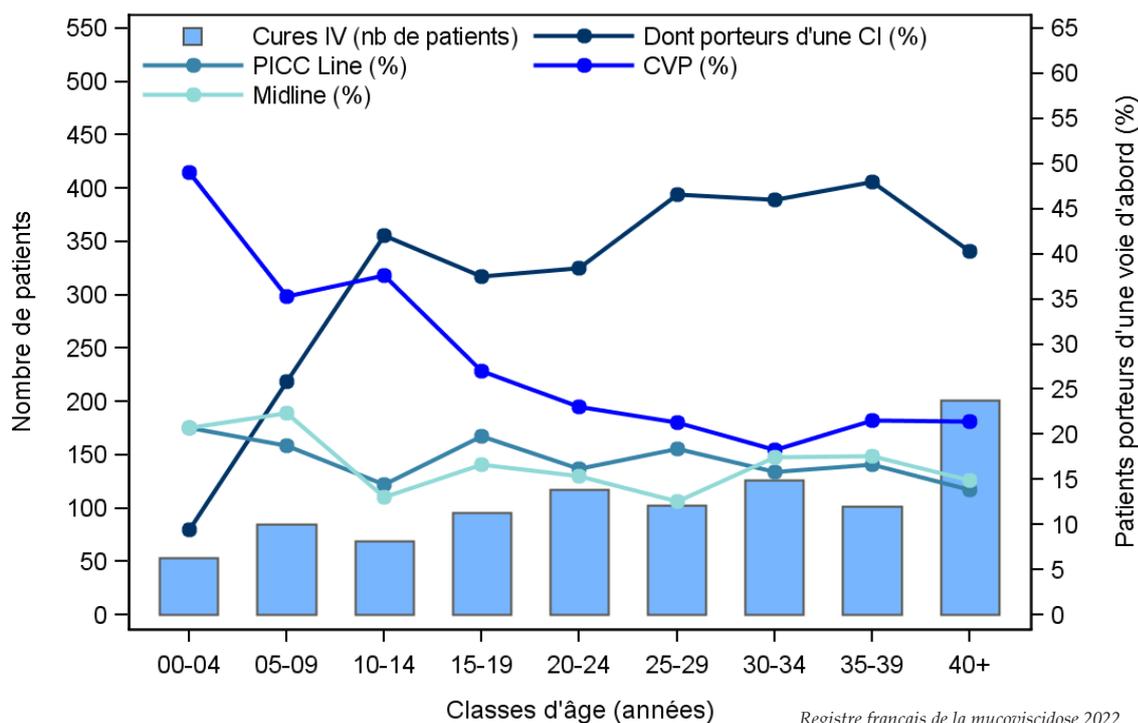
11. Prise en charge thérapeutique

■ 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	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572
Nb de patients avec au moins une cure, et porteurs de	53	85	69	96	117	103	126	102	201	952
	(8.1%)	(11.5%)	(8.0%)	(10.1%)	(13.5%)	(13.6%)	(16.1%)	(15.5%)	(15.3%)	(12.6%)
- chambre implantable (CI)	5	22	29	36	45	48	58	49	81	373
- PICC Line	11	16	10	19	19	19	20	17	28	159
- cathéter veineux périphérique (CVP)	26	30	26	26	27	22	23	22	43	245
- Midline	11	19	9	16	18	13	22	18	30	156
Nb de cures réalisées	69	138	139	173	205	186	187	174	314	1585
Nb de jours de cures dont :	866	1949	2102	2898	3372	2879	2629	2417	4792	23904
- à l'hôpital	684	978	697	908	1167	721	604	695	1437	7891
- à domicile	182	838	1403	1968	2077	1961	1811	1586	3298	15124
Nb de patients avec chambre implan- table (avec ou sans cure)	5	22	31	40	50	50	62	50	84	394

Registre français de la mucoviscidose 2022

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


Registre français de la mucoviscidose 2022

11. Prise en charge thérapeutique

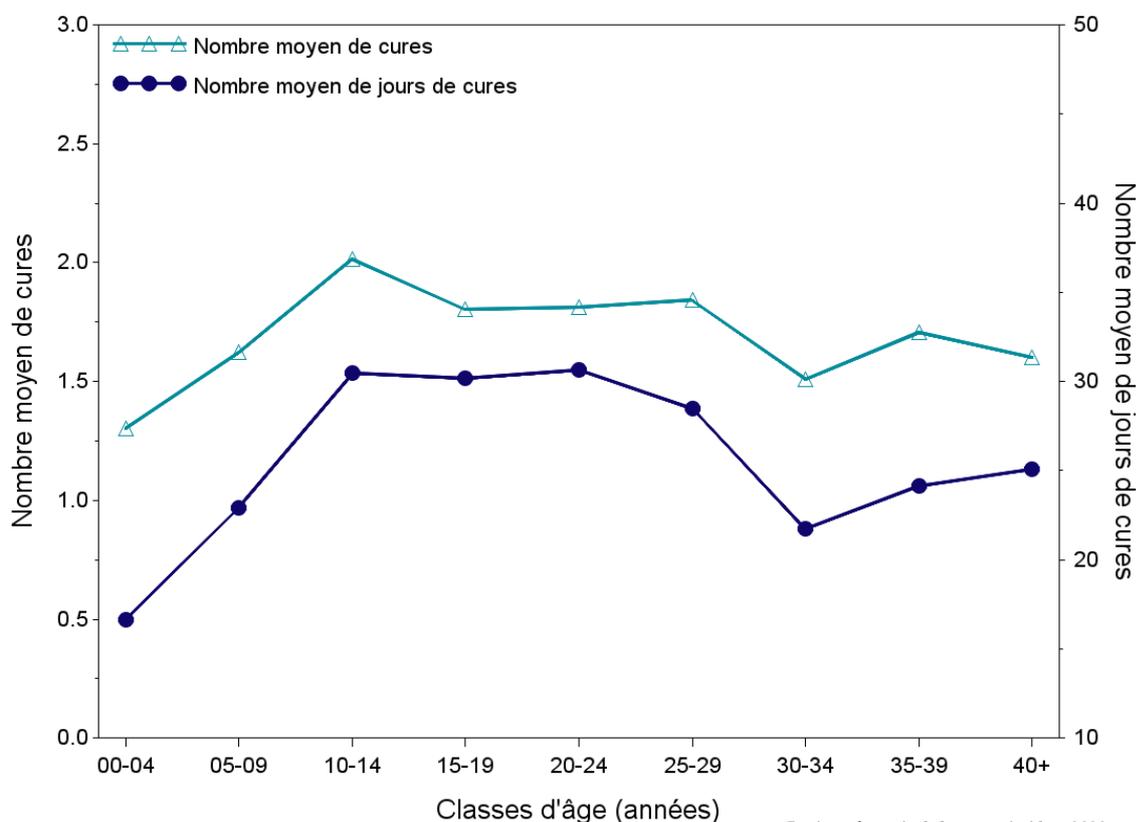
■ Cures d'antibiotiques par intra-veineuse (IV)

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	1.3	1.6	2.0	1.8	1.8	1.8	1.5	1.7	1.6	1.7
Ecart-type	0.6	1.2	1.8	1.2	1.5	1.4	1.1	1.2	1.1	1.3
<i>Jours de cures</i>										
Nb moyen	16.7	22.9	30.5	30.2	30.7	28.5	21.7	24.2	25.1	25.8
Ecart-type	8.8	16.9	31.2	35.5	37.7	32.5	21.5	20.2	28.9	28.4
Nb médian	14.0	15.0	15.0	15.0	15.0	15.0	14.0	14.0	14.0	15.0
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	30.0	30.0	30.0	34.0	35.0	27.0	28.0	28.0	29.0

Registre français de la mucoviscidose 2022

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



Registre français de la mucoviscidose 2022

* Parmi les patients avec au moins une cure.

11. Prise en charge thérapeutique

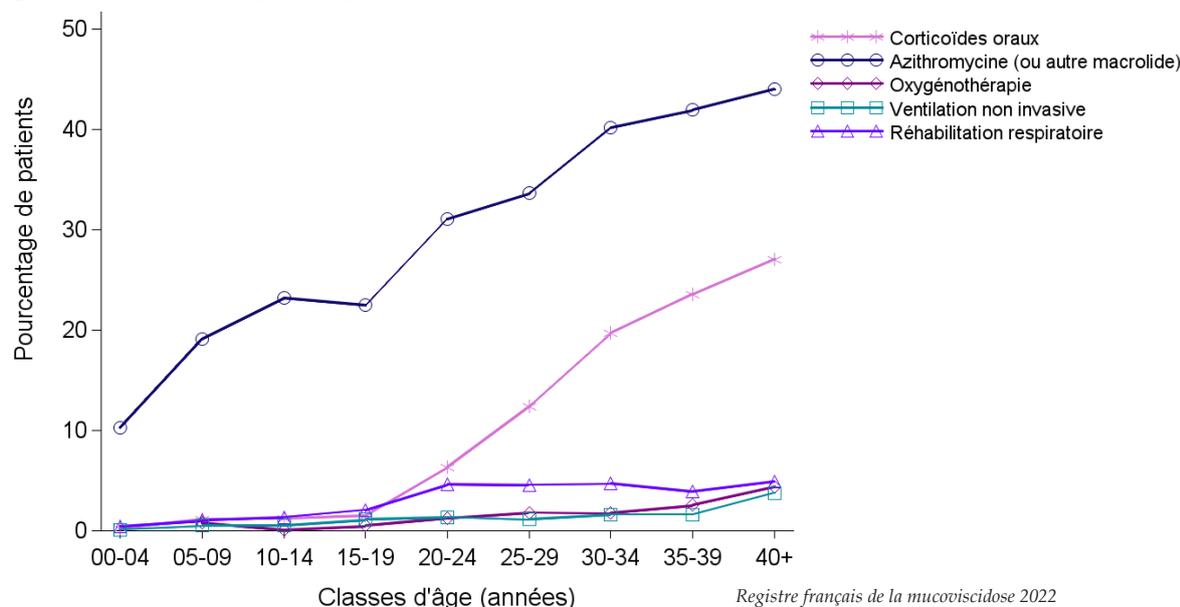
■ Respiratoire / Modulateurs du gène *CFTR*

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	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572	
Aérosolthérapie*	368	582	719	735	652	568	551	456	951	5582	73.7 %
Corticoïdes oraux	2	9	11	15	55	94	154	155	355	850	11.2 %
Azithromycine (ou autre macrolide)	67	141	200	213	269	255	314	276	577	2312	30.5 %
Oxygénothérapie	.	6	1	5	11	14	14	17	58	126	1.7 %
Ventilation non invasive	1	4	5	11	12	9	13	11	50	116	1.5 %
Réhabilitation respiratoire	3	8	12	20	40	35	37	26	65	246	3.2 %

Registre français de la mucoviscidose 2022

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



Registre français de la mucoviscidose 2022

* 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	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572	
Ivacaftor	13	14	19	15	18	11	12	8	28	138	1.8 %
Lumacaftor-ivacaftor	166	253	107	15	5	5	1	2	6	560	7.4 %
Tezacaftor-ivacaftor / ivacaftor	.	31	26	12	8	5	9	8	39	138	1.8 %
Tezacaftor-elexacaftor-ivacaftor / ivacaftor	2	154	472	677	619	529	465	346	574	3838	50.7 %

Registre français de la mucoviscidose 2022

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

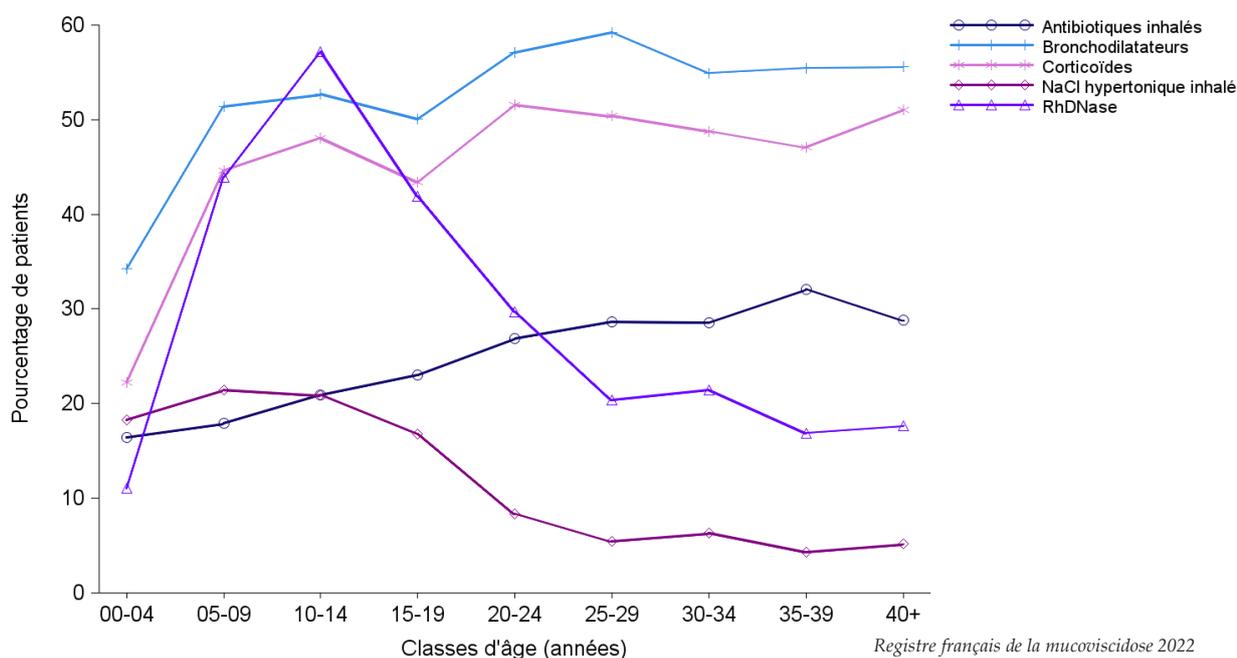
■ Aérosolthérapie

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	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572	
Patients sous aérosolthérapie*	368	582	719	735	652	568	551	456	951	5582	73.7 %
Antibiotiques inhalés, dont :	107	132	180	218	232	217	223	211	377	1897	25.1 %
- Tobramycine	37	52	85	106	103	86	81	60	94	704	9.3 %
- Colistine	38	61	94	113	138	119	137	132	232	1064	14.1 %
- Aztréonam	.	.	7	5	15	11	13	21	44	116	1.5 %
Bronchodilatateurs	223	379	454	474	494	449	429	365	729	3996	52.8 %
- inhalés seuls	182	267	304	327	357	320	314	266	511	2848	37.6 %
- nébulisés	20	21	15	8	12	16	27	25	63	207	2.7 %
Corticoïdes	145	329	414	411	446	382	381	310	669	3487	46.1 %
- inhalés seuls	117	73	37	34	21	30	20	14	43	389	5.1 %
- nébulisés	19	18	11	4	2	4	2	3	7	70	0.9 %
- traitement corticoïde intra-nasal	54	187	215	206	250	202	209	173	355	1851	24.4 %
Association bronchodilatateurs et corticoïdes inhalés	89	218	308	294	321	276	270	229	475	2480	32.8 %
NaCl hypertonique inhalé	119	158	180	159	72	41	49	28	67	873	11.5 %
RhDNase	72	324	493	397	257	154	167	111	231	2206	29.1 %

* Par nébulisation, spray et/ou poudre

Registre français de la mucoviscidose 2022

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


Registre français de la mucoviscidose 2022

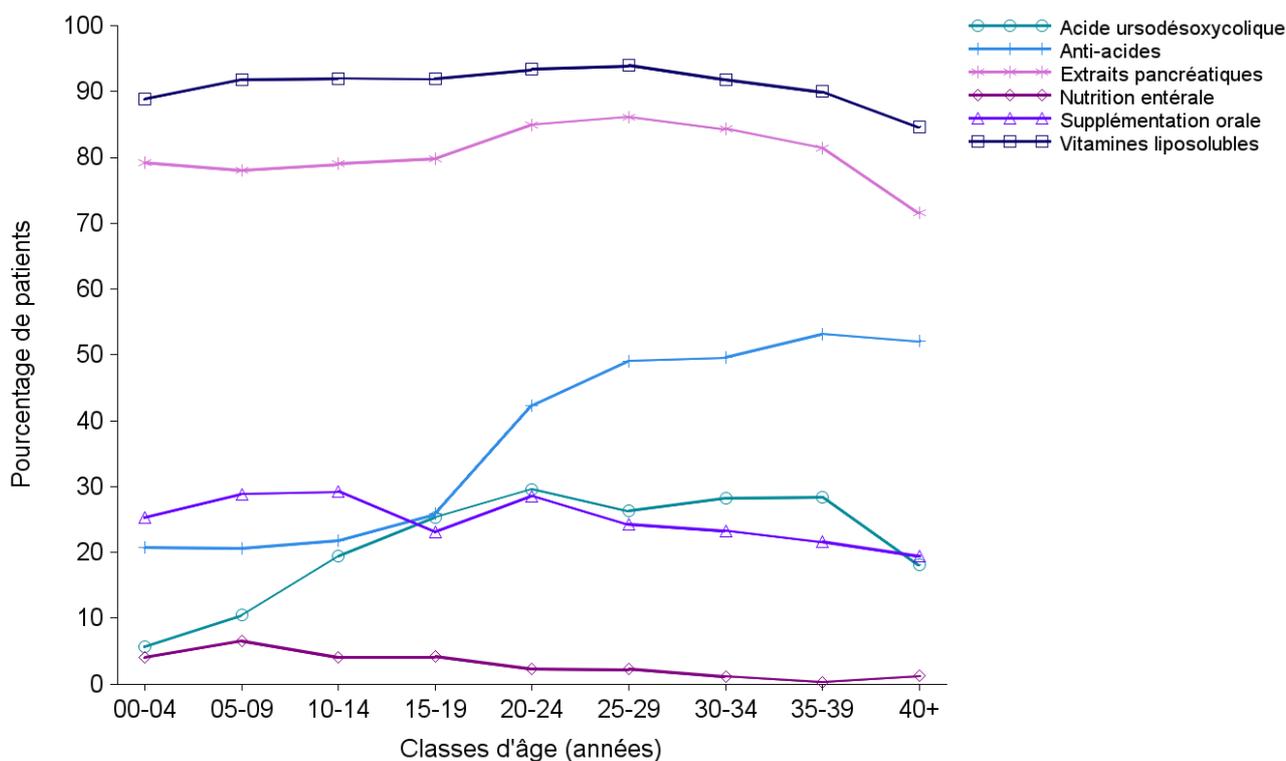
11. Prise en charge thérapeutique

■ 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	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572	
Acide ursodésoxycolique	37	77	167	240	256	199	220	187	238	1621	21.4 %
Anti-acides	135	152	188	245	366	372	387	350	683	2878	38.0 %
Extraits pancréatiques	516	576	681	756	735	653	659	536	939	6051	79.9 %
Nutrition entérale	26	48	35	39	20	17	9	2	16	212	2.8 %
Supplémentation orale	165	213	252	219	247	184	182	142	255	1859	24.6 %
Vitamines liposolubles	579	677	793	871	808	712	717	592	1110	6859	90.6 %

Registre français de la mucoviscidose 2022

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


Registre français de la mucoviscidose 2022

11. Prise en charge thérapeutique

■ Autre thérapeutique

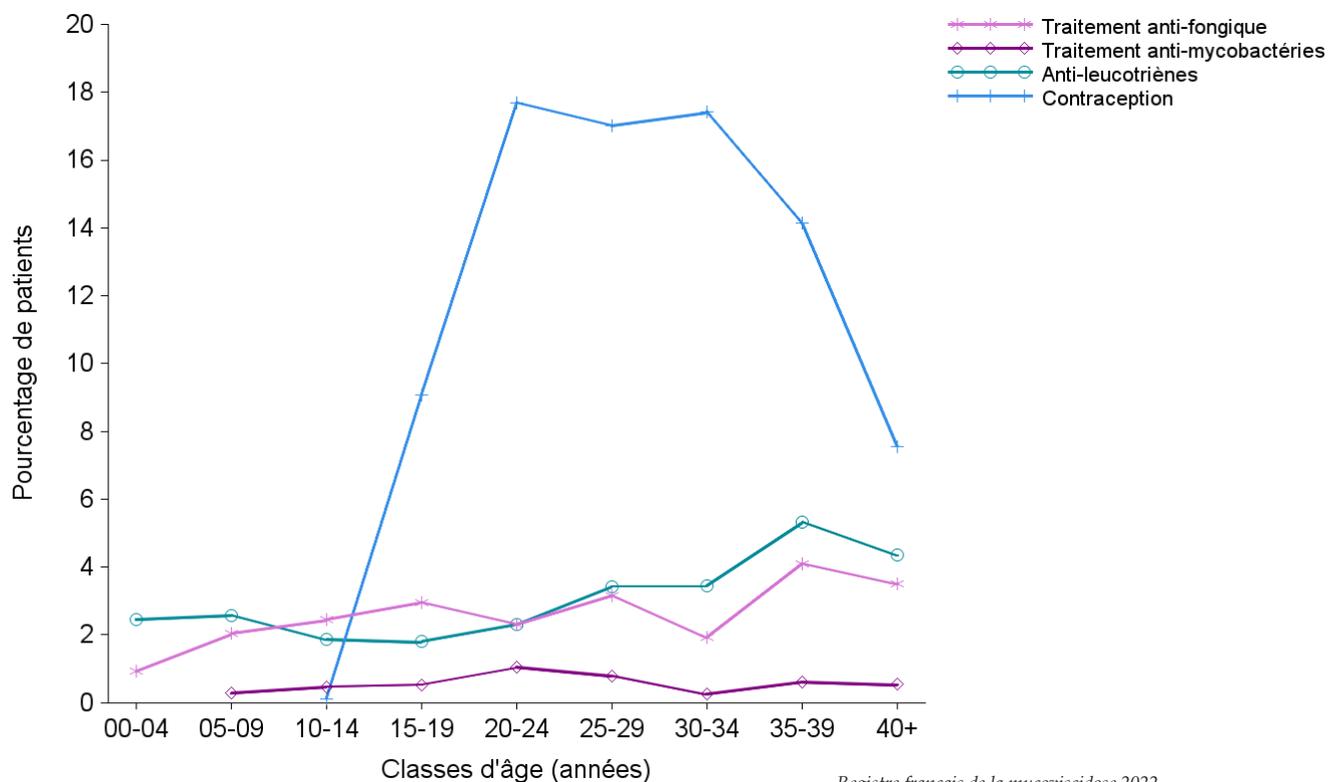
Tableau 11.7. Autres thérapeutiques

	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>	652	738	862	947	865	758	781	658	1311	7572	
Traitement anti-fongique	6	15	21	28	20	24	15	27	46	202	2.7 %
Traitement anti-mycobactéries	.	2	4	5	9	6	2	4	7	39	0.5 %
Anti-leucotriènes	16	19	16	17	20	26	27	35	57	233	3.1 %
Contraception	.	.	1	86	153	129	136	93	99	697	9.2 %

Registre français de la mucoviscidose 2022

* Parmi les femmes de 15 à 49 ans, plus de 30% sont sous contraception.

Figure 11. 6. Autres thérapeutiques



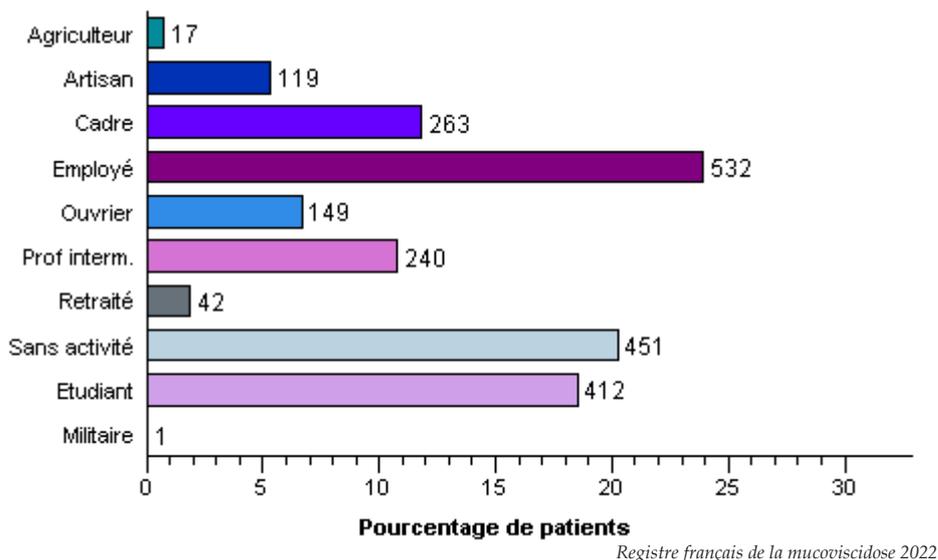
Registre français de la mucoviscidose 2022

12. Données sociales

Situation professionnelle

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

N = 2226 (effectif des patients pour lesquels la situation professionnelle est connue, ce qui correspond à 89.0% des hommes adultes).

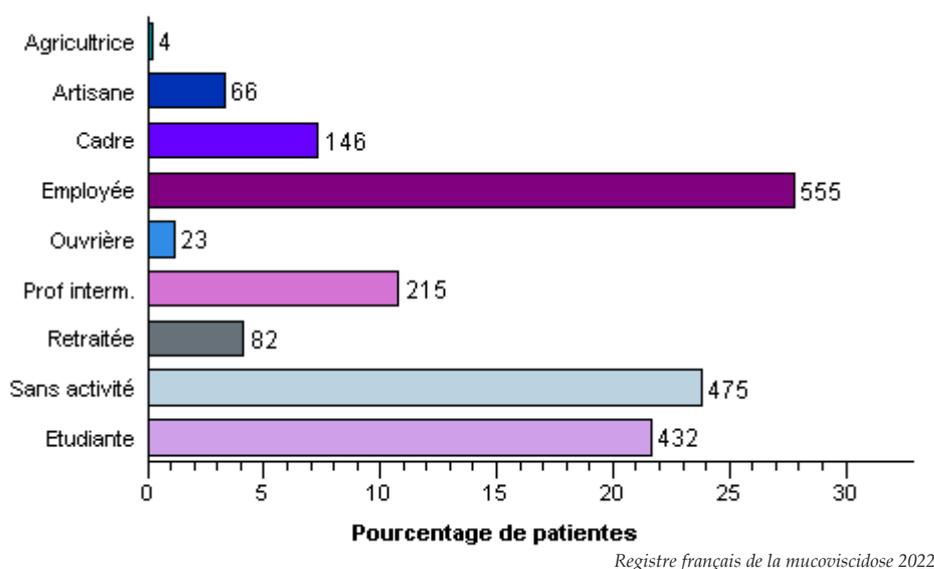


Parmi les hommes de 18 à 65 ans, 53.3% exercent une activité professionnelle.

Parmi les hommes de 18 à 25 ans, 52.4% sont étudiants.

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

N = 1998 (effectif des patientes pour lesquelles la situation professionnelle est connue, ce qui correspond à 89.4% des femmes adultes).



Parmi les femmes de 18 à 65 ans, 46.5% exercent une activité professionnelle.

Parmi les femmes de 18 à 25 ans, 58.6% sont étudiantes.

12. Données sociales

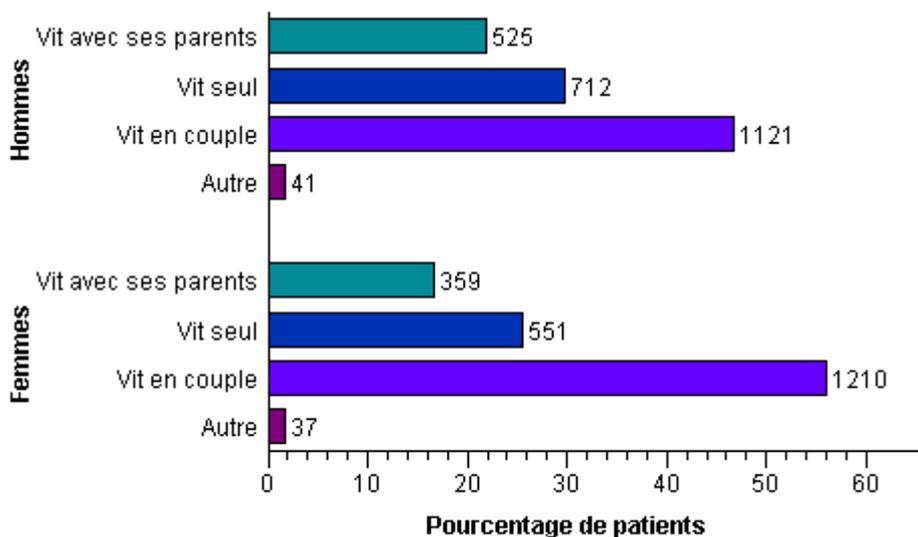
Situation familiale et niveau de scolarité

16,9%

des patients ont au moins un enfant

Figure 12.3. Situation familiale des adultes

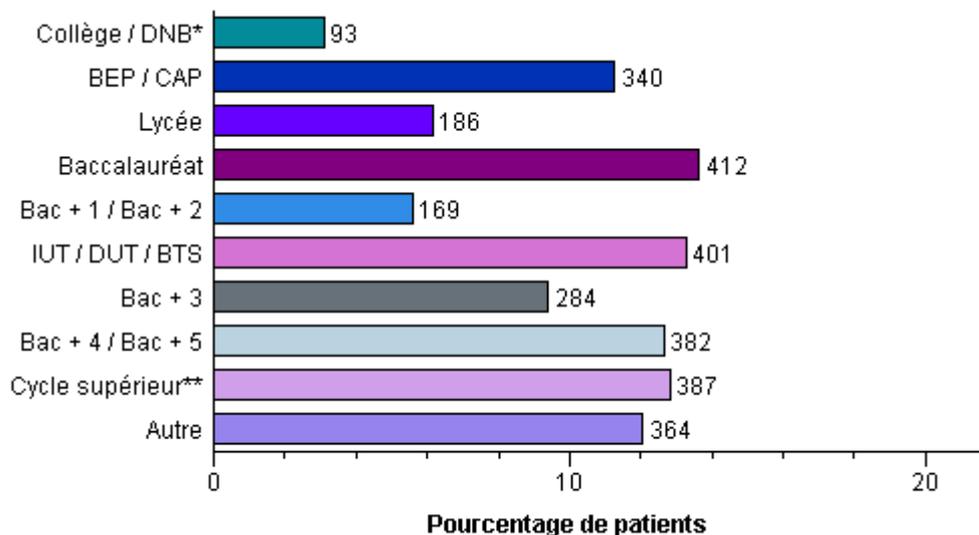
La situation familiale est connue pour 2399 hommes (96.0% des hommes adultes), et pour 2157 femmes (96.6% des femmes adultes).



Registre français de la mucoviscidose 2022

Figure 12.4. Niveau de scolarité des adultes

Le niveau de scolarité est connu pour 3018 patients (63.6% des adultes).



Registre français de la mucoviscidose 2022

* DNB : Diplôme National du Brevet

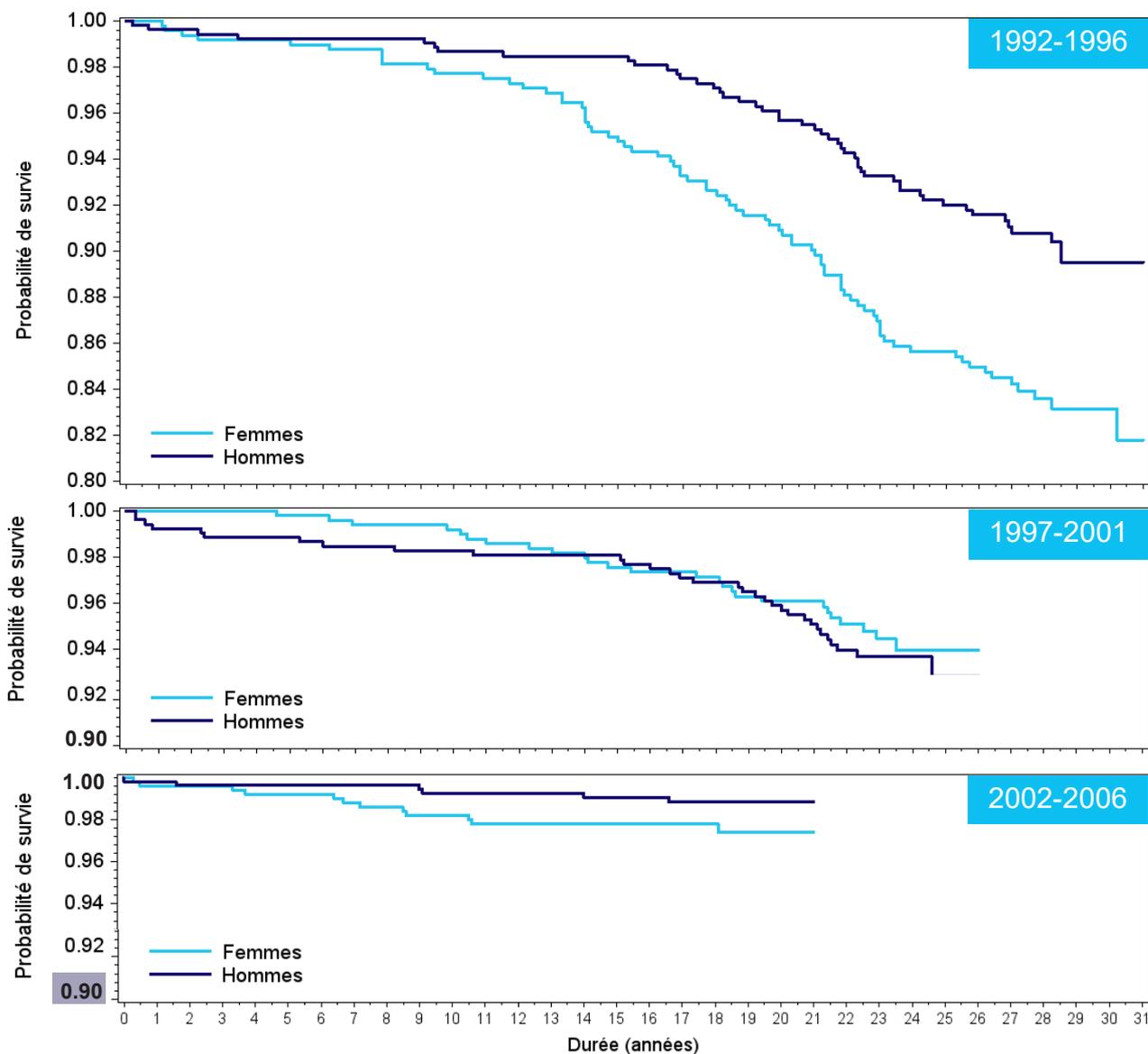
** Niveau non précisé

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	526	48	484	77
1997-2001	523	32	507	26
2002-2006	564	6	517	12



Registre français de la mucoviscidose 2022

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.

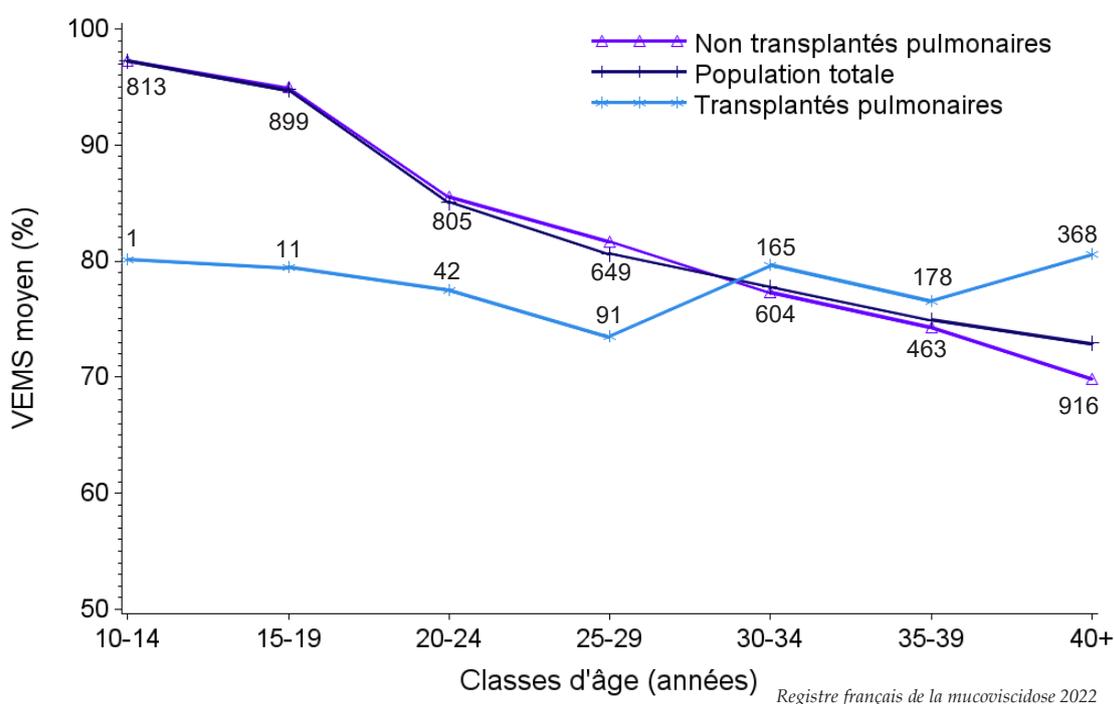
Annexe 2

■ Spirométrie et transplantation

À titre d'approfondissement, les moyennes du VEMS (%) par classe d'âge, observées en 2022, 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 35-39 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 après 40 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 2022 et présents dans chaque classe d'âge (ex: 91 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 2022 et présents dans chaque classe d'âge (ex: 649 patients chez les 25-29 ans).

Annexe 3 (1/2)

■ Centres participants

Tableau A3.1. Liste des CRCM

CRCM Pédiatriques	
Besançon	70
Bordeaux	186
Grenoble	103
Lille	173
Lyon	258
Marseille	153
Nancy	127
Nantes	115
Paris Necker	186
Paris Robert Debré	149
Paris Trousseau	52
Rennes St Brieuc	121
Saint Denis de la Réunion	69
Strasbourg	118
Toulouse	117
Tours	114
Versailles	64
CRCM Adultes	
Besançon	82
Bordeaux	208
Grenoble	149
Lille	240
Lyon	436
Marseille	279
Nancy	100
Nantes	267
Paris Cochin	584
Rennes	148
Strasbourg	181
Suresnes Foch	461
Toulouse	192
Tours	105
CRCM Mixtes	
Amiens	114
Angers-Le Mans	138
Caen	143
Clermont-Ferrand	163
Créteil	123
Dijon	138
Dunkerque	86
Giens	186
Limoges	83
Montpellier	250
Nice	125
Reims	144
Roscoff	184
Rouen	234
Saint Pierre de la Réunion	79
Vannes-Lorient	110

Registre français de la mucoviscidose 2022

Annexe 3 (2/2)

■ Centres participants

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

Centre	Nombre de patients*
Centres Pédiatriques	
Le Havre	14
Centres Mixtes	
Lens	19

Registre français de la mucoviscidose 2022

* 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

	2020	2021	2022
Patients vus dans l'année et centres participant au Registre			
- Patients recensés par le Registre* (nombre) :	7375	7519	7743
- Patients vus dans l'année par les centres** (nombre) :	7211	7419	7572
- Centres (nombre) :			
CRCM enfants :	17	17	17
CRCM adultes :	14	14	14
CRCM mixtes :	16	16	16
Autres centres :	3	3	2
Démographie			
- Patients de sexe masculin (%) :	52.0	51.9	52.4
- Age des patients, en année (moyenne) :	23.9	24.8	25.2
- Age des patients, en année (médiane) :	21.9	22.8	23.3
- Age des patients, en année (extrêmes) :	0.1-85.6	0-86.6	0-87.6
- Patients âgés de 18 ans ou plus (%) :	59.7	61.7	62.5
- Débuts de grossesses dans l'année (nombre) :	63	100	108
- Taux de conception chez les femmes âgées de 15 à 49 ans (pour 1 000) :	30.8	46.7	48.8
- Age des patientes ayant déclaré un début de grossesse, en années (moyenne) :	29.4	30.9	30.1
- Décès (nombre) :	47	46	56
- Taux brut de mortalité (pour 1 000) :	6.5	6.3	7.5
- Age des patients décédés, en années (moyenne) :	37.0	42.5	44.2
- Age des patients décédés, en années (médiane) :	33.0	39.1	40.8
Diagnostic et génétique			
- Age au diagnostic, en mois (médiane) :	1.9	1.9	1.9
- Nouveaux diagnostics dans l'année (nombre) :	157	150	188
- Age au diagnostic des nouveaux patients, en mois (médiane) :	1.1	1.1	1.3
- Age au diagnostic des nouveaux patients, en années (extrêmes) :	0-81	0-75	0-77
- Génotypes complets identifiés (%) :	98.2	98.3	98.2
F508del / F508del :	41.3	40.7	40.5
F508del / Autre :	41.6	42	42
Autre / Autre :	15.4	15.6	15.6
F508del / Non renseigné :	0.5	0.5	0.6
Autre / Non renseigné :	0.7	0.6	0.6
Non renseigné / Non renseigné :	0.6	0.6	0.6
Anthropométrie			
- Patients d'âge < 18 ans, Z-score de la taille (moyenne) :	0.08	0.08	0.04
Z-score du poids (moyenne) :	-0.07	-0.06	-0.07
Spirométrie			
- patients d'âge < 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI) :	92.3	95	97.4
- patients d'âge ≥ 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI) :	72.2	76.6	79.1

Registre français de la mucoviscidose 2022

* 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)

	2020	2021	2022
Microbiologie			
- Patients ayant eu au moins 1 ECBC dans l'année (%) :	83.4	83.6	82.2
<i>H. influenzae</i> :	11.2	10.1	12.4
<i>Staph. meti S</i> :	58	57.6	52.6
<i>Staph. meti R</i> :	5.2	4.7	3.2
<i>P. aeruginosa</i> :	35.6	34	26.7
<i>S. maltophilia</i> :	9.2	9.3	6.3
<i>B. cepacia</i> :	2.1	2	1.6
<i>Achromobacter spp.</i> :	6.4	6.3	3.9
<i>Aspergillus fumigatus</i> :	23.1	21.7	12.2
Morbidité et transplantation			
- ABPA	6.7	6.3	3.9
- Autre forme d'aspergillose (non ABPA)	1.5	2.3	1.6
- Fonction pancréatique exocrine anormale (%) :	80.7	80.3	80.2
- Reflux gastro-oesophagien traité (%) :	27.1	28.3	27.4
- Ostéopénie/ostéoporose (%) :	14.9	16.1	17.5
- Hémoptysie (%) :	4.7	4.1	2.3
- Maladie hépatique (%) :	16.7	18.1	18.4
- Diabète traité ou non par insuline ou par antidiabétique oral (%) :	21.9	22.6	22.5
- Patients porteurs d'un transplant (nombre) :	959	956	924
dont transplantés dans l'année :	52	31	23
- Patients inscrits en liste d'attente de greffe (nombre) :	91	63	44
dont inscrits dans l'année :	37	28	19
décédés dans l'année sans avoir été transplantés :	0	2	2
Prise en charge thérapeutique			
- Cures d'antibiotiques IV (%) :	25.6	19.9	12.6
- Oxygénothérapie (%) :	3.9	2.7	1.7
- Ventilation non invasive (%) :	3.5	2.1	1.5
- Azithromycine (ou autre macrolide) (%) :	37.9	36	30.5
- Antibiotiques inhalés	37.6	34	25.1
- Bronchodilatateurs	58.3	58.3	52.8
- RhDNase	44.8	41.3	29.1
- Corticoïdes	47.8	49.6	46.1
- Extraits pancréatiques (%) :	80.7	80.1	79.9

Registre français de la mucoviscidose 2022



Annexe 5

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

	Transplantés	Non Transplantés	Registre 2022
Patients vus dans l'année et centres participant au Registre			
- Patients vus dans l'année par les centres (nombre)* :	915	6657	7572
Démographie			
- Age des patients, en année (moyenne) :	38.8	23.3	25.2
- Age des patients, en année (médiane) :	38.3	20.9	23.3
- Patients âgés de 18 ans ou plus (%) :	98.6	57.6	62.5
- Débuts de grossesses dans l'année (nombre) :	8	100	108
- Décès (nombre) :	41	15	56
Diagnostic et génétique			
- Age au diagnostic, en mois (médiane) :	5.2	1.7	1.9
- Génotypes complets identifiés (%) :	97.8	98.2	98.2
F508del / F508del :	48.6	39.4	40.5
F508del / Autre :	37.3	42.7	42
Autre / Autre :	11.9	16.1	15.6
F508del / Non renseigné :	0.5	0.6	0.6
Autre / Non renseigné :	0.7	0.6	0.6
Non renseigné / Non renseigné :	1	0.6	0.6
Anthropométrie			
- patients d'âge < 18 ans, Z-score de la taille (moyenne) :	-1.16	0.05	0.04
Z-score du poids (moyenne) :	-1.35	-0.06	-0.07
Z-score de l'IMC (moyenne) :	-0.56	-0.01	-0.01
- patients d'âge ≥ 18 ans, IMC (moyenne) :	20.3	22.6	22.2
Spirométrie			
- patients d'âge < 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI) :	83.9	97.5	97.4
- patients d'âge ≥ 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI) :	78.4	79.2	79.1
Morbidité			
- ABPA (%) :	3.1	4	3.9
- Autre forme d'aspergillose (non ABPA) :	2.6	1.4	1.6
- Fonction pancréatique exocrine anormale (%) :	96.2	78	80.2
- Reflux gastro-oesophagien traité (%) :	64	22.4	27.4
- Ostéopénie/ostéoporose (%) :	55.3	12.3	17.5
- Hémoptysie (%) :	0.8	2.5	2.3
- Maladie hépatique (%) :	18.9	18.4	18.4
- Diabète traité ou non par insuline ou par antidiabétique oral (%) :	69.8	15.9	22.5
- Cancer (%) :	8	0.5	1.4
Prise en charge thérapeutique			
- Extraits pancréatiques (%) :	96.1	77.7	79.9
- Corticoïdes oraux (%) :	77.8	2.1	11.2

Registre français de la mucoviscidose 2022

* La différence entre le nombre de patients transplantés page 35 (924) et le nombre de patients transplantés présenté dans ce tableau (915) s'explique par la non prise en compte des patients non-vus décédés en 2022.

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 2022
Patients vus dans l'année et centres participant au Registre			
- Patients vus dans l'année par les centres (nombre)* :	7071	475	7572
Démographie			
- Age des patients, en année (moyenne) :	25	27.6	25.2
- Age des patients, en année (médiane) :	23.3	20.9	23.3
- Patients âgés de 18 ans ou plus (%) :	62.8	57.5	62.5
- Débuts de grossesses dans l'année (nombre) :	107	1	108
- Décès (nombre) :	53	2	56
Diagnostic et génétique			
- Age au diagnostic, en mois (médiane) :	1.7	76	1.9
- Génotypes complets identifiés (%) :	98.9	88.8	98.2
F508del / F508del :	43.3	0.4	40.5
F508del / Autre :	40.8	60.2	42
Autre / Autre :	14.8	28.2	15.6
F508del / Non renseigné :	0.4	3.4	0.6
Autre / Non renseigné :	0.3	4.6	0.6
Non renseigné / Non renseigné :	0.4	3.2	0.6
Anthropométrie			
- patients d'âge < 18 ans, Z-score de la taille (moyenne) :	0.01	0.46	0.04
Z-score du poids (moyenne) :	-0.11	0.52	-0.07
Z-score de l'IMC (moyenne) :	-0.04	0.4	-0.01
- patients d'âge ≥ 18 ans, IMC (moyenne) :	22	24.1	22.2
Spirométrie			
- patients d'âge < 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI) :	97.1	101	97.4
- patients d'âge ≥ 18 ans, VEMS (%) moyen (GLI) :	78.3	90.2	79.1
Morbidité			
- ABPA (%) :	4.1	1.7	3.9
- Autre forme d'aspergillose (non ABPA) :	1.6	1.1	1.6
- Fonction pancréatique exocrine anormale (%) :	84.9	11.2	80.2
- Reflux gastro-oesophagien traité (%) :	28.5	12.6	27.4
- Ostéopénie/ostéoporose (%) :	18.1	8.2	17.5
- Hémoptysie (%) :	2.4	0.8	2.3
- Maladie hépatique (%) :	19.4	3.8	18.4
- Diabète traité ou non par insuline ou par antidiabétique oral (%) :	23.8	3.6	22.5
Prise en charge thérapeutique			
- Extraits pancréatiques (%) :	84.6	11.6	79.9
- Corticoïdes oraux (%) :	11.9	0.8	11.2

Registre français de la mucoviscidose 2022

* Le type de diagnostic est manquant pour 26 patients.

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



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

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