

ANNEXE 2

Activité 2003/2004 du réseau « mucoviscidose » des laboratoires de génétique moléculaire

Extraits du rapport d'activité 2003-2004 du réseau « Mucoviscidose » des laboratoires de génétique moléculaire

Dès 2001, l'activité de génétique moléculaire « Mucoviscidose » pour le diagnostic de la mucoviscidose et de la pathologie du gène *CFTR* a été structurée pour former le premier réseau de laboratoires de génétique moléculaire reconnu et financé par la Dhos.

Trente quatre laboratoires pratiquent aujourd'hui le diagnostic moléculaire de la mucoviscidose.

L'activité correspondant à 30 laboratoires ayant répondu à un questionnaire (figure 1) est présentée dans le tableau I.



Figure 1 : Répartition des laboratoires français ayant participé aux bilans 2003 et 2004

Tableau I : Activités des 30 laboratoires

	2003	2004
Nombre d'examens	9 518	10 372
Nombre de sujets analysés en laboratoire	25 à 1 200	50 à 1 500
Moyenne	330	330
Nombre de DPN à risque 1/4	208	197

Le tableau II présente le bilan des différentes indications d'étude pour les années 2003 et 2004 des 30/34 laboratoires participant au réseau « Mucoviscidose ».

Tableau II : Répartition des indications d'études

	2003	2004
Mucoviscidose classique	538	520
Apparentés	2 085	2 244
Conjoints d'apparentés	758	818
Conjoints de malades	83	86
Suspicion de mucoviscidose chez l'enfant	760	767
Suspicion de mucoviscidose chez le fœtus (sur signe d'appel échographique)	1 327	1 301
Infertilités masculines (par ABCD*)	1 230	1 590
Conjointes d'ABCD	151	142
Bronchectasies de l'adulte	387	454
Pancréatites chroniques	262	337
Polyposes nasosinusiennes sévères	29	17
Unions consanguines	14	69

ABCD : infertilité masculine due à une azoospermie obstructive par absence des canaux déférents

Les trousse commerciales disponibles sur le marché permettent de détecter environ 82 % des mutations responsables de mucoviscidose classique dans la population française. Les 10 laboratoires spécialisés (4 laboratoires de référence et 6 laboratoires de niveau 2) sont donc sollicités pour la recherche de mutations rares chez un cas index porteur d'une forme classique ou atypique et chez lequel les deux mutations n'ont pu être identifiées lors de la première étude ainsi que pour les conjoints et conjointes de malades pour lesquels un balayage complet est recommandé en raison du risque plus élevé de mucoviscidose pour la descendance. Le tableau III indique les analyses réalisées par les différents types de laboratoires et celles nécessitant le recours au réseau spécialisé pour la recherche de mutations rares.

Tableau III : Activité du réseau spécialisé pour la recherche de mutations rares

	2003	2004
Total analyses (30 laboratoires)	9 518	10 371
Total analyses (10 laboratoires spécialisés)	4 782	4 946
Analyses « réseau »	1 983	2 461
% analyses « réseau »/ total 30 laboratoires	21 %	24 %
% analyses « réseau »/ total 10 laboratoires spécialisés	41 %	49 %