

Protocole du Registre des MAlformations Congénitales de PARis (remaPAR)

Dernière mise à jour du protocole : Février 2023

Inserm UMR 1113 - Equipe EPOPé (Équipe de recherche en épidémiologie obstétricale, périnatale et pédiatrique)

Responsable scientifique

Dr Babak KHOSHNOOD

Directeur de Recherche (DR2), Médecin épidémiologiste

Courriel : babak.khoshnood@inserm.fr

Co-Responsable

Nathalie LELONG

Ingénieur de Recherche (IR1), Chef de projet

Courriel : nathalie.lelong@inserm.fr

Autres membres de l'équipe

Isabelle MONIER, sage-femme et épidémiologiste

Audrey MARTINEZ-MARIN, sage-femme coordinatrice

Sara HACHEM, statisticienne

Pr François GOFFINET, conseiller scientifique

Nathalie CODET, gestionnaire administrative

Pour nous contacter

regmalf.paris@inserm.fr

Site internet

<http://www.xn--epop-inserm-ebb.fr/grandes-enquetes/registre-des-malformations-congenitales-de-paris>

Financement

Inserm et Santé publique France

SOMMAIRE

1. Etat de la question et objectifs	3
2. Population étudiée.....	4
3. Identification et mode de recrutement des cas.....	5
4. Validation des données	7
5. Autorisation réglementaires et éthiques.....	7
6. Références bibliographiques	8
Annexes	9
Annexe 1 : Liste des anomalies mineures selon JRC-EUROCAT (juin 2022)	9
Annexe 2 : Fiche d'enregistrement (dernière mise à jour du questionnaire en 2018).....	17
Annexe 3 : Lettre d'information à destination des familles	21

1. Etat de la question et objectifs

Les anomalies congénitales sont une cause importante de mortalité périnatale et infantile, de morbidité et de handicaps.¹⁻⁴ Il s'agit d'un événement de santé relativement fréquent qui touche environ 3 à 4% des naissances.⁵ Les registres des malformations congénitales constituent un outil indispensable à la surveillance épidémiologique des anomalies congénitales. Ils ont pour mission le recensement exhaustif et continu, sur un territoire géographiquement défini, de toutes les naissances, quel que soit l'issue de grossesse, avec des anomalies congénitales diagnostiquées pendant la grossesse ou après la naissance. Ils participent également à l'évaluation de l'impact des actions de santé. De plus, les registres sont une source de données essentielles pour la recherche étiologique sur les anomalies congénitales qui est rendue difficile par la faible prévalence de la plupart des anomalies, et par la présence de facteurs d'exposition multiples.

En France, il existe actuellement 7 registres d'anomalies congénitales, dont celui de Paris. Leurs objectifs sont les suivants :

- d'assurer la surveillance épidémiologique des anomalies congénitales sur un territoire géographiquement défini ;
- de participer au système de surveillance des anomalies congénitales en France et en Europe ;
- de surveiller les variations de fréquence des anomalies congénitales à l'échelle locale, nationale et européenne ;
- de conduire des travaux épidémiologiques sur la fréquence et les déterminants d'une ou plusieurs anomalies congénitales ;
- d'évaluer, en population, l'impact des actions de santé sur le dépistage des anomalies congénitales ;
- d'évaluer l'impact de politiques de prévention sur la fréquence des anomalies congénitales (comme par exemple la consommation d'acide folique en pré-conceptionnel pour prévenir le risque d'anomalies de fermeture du tube neural ;
- de contribuer à la recherche étiologique des anomalies congénitales dans le cadre d'études collaboratives françaises et européennes ;
- et de participer aux groupes de travail et d'expertise à la demande de différentes instances de santé, comme l'Agence Nationale de Sécurité et du Médicament (ANSM), l'Agence de Biomédecine (ABM) ou le Comité d'Evaluation des Registres (CER).

2. Population étudiée

Le Registre des Malformations Congénitales de Paris (remaPAR) enregistre, depuis 1981, tous les cas d'anomalies congénitales et/ou chromosomiques/génétiques détectées en prénatal et durant la première semaine de vie parmi les naissances vivantes, les mort-nés (≥ 22 SA), ainsi que les interruptions médicales de grossesse (IMG) quel que soit l'âge gestationnel. Les registres suivent la méthodologie définie dans le *guide 1.5 and Reference Documents* (juin 2022) par le réseau européen JRC-EUROCAT (Joint Research Centre - European Surveillance of Congenital Anomalies, https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat_en) qui est un réseau coordonnant l'activité de 41 registres d'anomalies congénitales dans 20 pays européens. Ce réseau établit des règles de définition des cas, met à jour une liste des anomalies mineures à exclure (annexe 1), et harmonise le codage et la classification des anomalies congénitales.

La population couverte par remaPAR est celle des femmes résidant à Paris ou dans les départements de la petite couronne (92, 93, 94) et accouchant ou ayant une IMG à Paris, soit 39 000 naissances annuellement. Parmi les cas enregistrés, environ 2/3 des femmes sont domiciliées à Paris et 1/3 dans la petite couronne.

En 2023, on dénombre 15 maternités à Paris et 14 d'entre elles participent au recueil actif des cas d'anomalies congénitales dont 8 maternités de l'AP-HP et 5 maternités privées. Une clinique privée parisienne n'a pas donné l'autorisation pour recueillir les cas d'anomalies congénitales ; cet établissement réalise moins de 1500 naissances annuellement.

3. Identification et mode de recrutement des cas

Identification des cas

L'identification des cas et la collecte des données sont réalisées par une sage-femme enquêtrice, formée spécifiquement pour le recueil des données de remaPAR. Elle se déplace dans tous les services de maternités, les services spécialisés de néonatalogie, de réanimation et chirurgie infantile, les services de cytogénétique et de fœtopathologie, les départements d'information médicale (DIM), le Programme de Médicalisation des Systèmes d'Information (PMSI) ainsi que les premiers certificats de santé récupérés via une collaboration avec la Direction de la Famille et de la Petite Enfance de la mairie de Paris. Selon le fonctionnement de chaque maternité, cette sage-femme enquêtrice consulte les cahiers d'accouchement, les dossiers médicaux des femmes en maternité et des enfants selon les services fréquentés (suites de couches, réanimation néonatale, néonatalogie, chirurgie viscérale etc.), les comptes rendus des staffs hebdomadaires de diagnostic anténatal, de consultation cardiologique et/ou de cytogénétique. Sont également consultés les comptes rendus de l'autopsie en cas de décès néonatal et de fœtopathologie en cas de mort-né. Les cas sont ainsi validés (ou invalidés) après consultation de ces multiples sources de données.

Pour des raisons de faisabilité, remaPAR enregistre les cas jusqu'à la sortie de la maternité. Ceci peut entraîner un sous-enregistrement de certaines anomalies congénitales diagnostiquées après la naissance, comme les communications interventriculaires ou interauriculaires et les hypospades. Le réseau JRC-EUROCAT a mis en place une série d'indicateurs de qualité des données qui sont comparés au sein de chaque registre et entre registres. Ces indicateurs de santé montrent que la prévalence globale et les prévalences pour des anomalies spécifiques du registre des malformations congénitales de Paris sont comparables à celles des registres français et européens.

Données collectées

Les données de remaPAR sont recueillies par la sage-femme coordinatrice à l'aide d'un questionnaire standardisé qui est régulièrement mis à jour afin de tenir compte de l'évolution des pratiques de diagnostic prénatal (annexe 2). Des informations sont collectées sur les caractéristiques sociodémographiques et anthropométriques maternelles, les antécédents médicaux maternels et paternels, le déroulement de la grossesse, les résultats des 3 échographies recommandées pendant la grossesse, les résultats des examens du diagnostic prénatal (résultats détaillés du dépistage de la trisomie 21, des éventuels examens prénataux invasifs, des échographies cardiaques fœtales, IRM cérébrale fœtale etc.), le mode d'accouchement, l'issue de grossesse et la consommation de médicaments au 1^{er} trimestre de la grossesse.

Origine et nature des données nominatives recueillies

Les noms, prénoms, dates de naissance et code postal des enfants et des mères sont collectés à partir des dossiers médicaux. Ces données nominatives sont indispensables pour croiser l'ensemble des sources de données, suivre et valider les cas et pour supprimer les doublons. Ces informations nominatives sont parfois incomplètes et la consultation des données de l'état civil de la mairie de Paris permet de compléter et/ou valider ces données nominatives. Elles ne sont pas informatisées dans la base des données de santé. Ces données sont essentielles pour estimer la mortalité grâce à la consultation régulière des registres de l'état civil de la mairie de Paris. En parallèle, le centre d'épidémiologie des causes médicales de décès (CépiDc) de l'Inserm fournit sur demande le statut vital des enfants nés vivants et enregistrés dans le registre des malformations congénitales de Paris. remaPAR suit les règles établies par le réseau JRC-EUROCAT concernant la durée de conservation des données : cette durée est de 50 ans pour les données nominatives et de 75 ans pour les données pseudonymisées.

Classification des cas d'anomalies congénitales

Les anomalies congénitales étaient codées selon la 9^{ème} révision de la Classification Internationale des Maladies (CIM-9) jusqu'en 2000, et depuis 2001, selon la 10^{ème} révision de la CIM (CIM-10). Sont ajoutées à ces classifications un cinquième caractère établi par la British Paediatric Association (BPA) afin de coder de manière plus précise les anomalies congénitales. Les syndromes sont également codés à l'aide des codes Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). Au sein de remaPAR, le codage des anomalies congénitales est réalisé par la sage-femme coordinatrice. Le codage des anomalies complexes et les syndromes génétiques sont revus par une généticienne. Le réseau européen JRC-EUROCAT définit les anomalies selon les codes CIM10/CIM9 et propose une classification des anomalies congénitales par sous-groupe. La dernière mise à jour de cette classification date de juin 2022.

Les médicaments sont codés depuis 2001 selon la classification internationale Anatomique Thérapeutique Chimique (ATC).

4. Validation des données

Au niveau local, un contrôle de cohérence des cas et de la présence de doublons est effectué. Nous surveillons également l'évolution du nombre annuel de cas globalement et par maternité et nous menons des investigations en cas de diminution des cas dans une maternité.

Au niveau national, Santé publique France va mettre en place une procédure standardisée de la gestion des alertes.

Au niveau européen, chaque registre membre du réseau JRC-EUROCAT utilise un logiciel commun développé par ce réseau. A l'aide de ce logiciel, des procédures de contrôle des données sont systématiquement réalisées : concordance de l'âge gestationnel à la naissance avec le poids de naissance, cohérence de l'âge maternel, détermination du sexe pour certaines anomalies congénitales comme le syndrome de Turner etc. Après ces vérifications, les données individuelles sont envoyées au siège de JRC-EUROCAT via un portail sécurisé.

5. Autorisation réglementaires et éthiques

En janvier 2022, le CER a émis un nouvel avis favorable (avis A) concernant la qualification du registre des malformations congénitales de Paris pour une durée de 5 ans, soit pour la période 2022-2026. L'autorisation de la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) a été actualisée en octobre 2016 (autorisation n°913556). Depuis l'entrée en vigueur du Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD), remaPAR, en tant que responsable de traitement, a rédigé une analyse d'impact. Des conventions sont actuellement en train d'être établies avec chacun des établissements de santé parisiens.

La lettre d'information à destination des familles concernant l'intérêt, les données recueillies dans remaPAR et leurs droits a été remise dans chacun des établissements participants. Ils ont ensuite en charge de la transmettre aux familles (annexe 3). Cette lettre d'information a été homogénéisée entre les registres français de malformations congénitales, en 2022, suite à un travail collaboratif avec Santé publique France.

6. Références bibliographiques

1. Kalter H. Five-decade international trends in the relation of perinatal mortality and congenital malformations: stillbirth and neonatal death compared. *Int J Epidemiol.* 1991;20(1):173-179.
2. Rosano A, Botto LD, Botting B, Mastroiacovo P. Infant mortality and congenital anomalies from 1950 to 1994: an international perspective. *J Epidemiol Community Health.* 2000;54(9):660-666.
3. Lozano R, Naghavi M, Foreman K, et al. Global and regional mortality from 235 causes of death for 20 age groups in 1990 and 2010: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2010. *Lancet.* 2012;380(9859):2095-2128.
4. Boyle B, Addor MC, Arriola L, et al. Estimating Global Burden of Disease due to congenital anomaly: an analysis of European data. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2018;103(1):F22-F28.
5. Dolk H, Loane M, Garne E. The prevalence of congenital anomalies in Europe. *Adv Exp Med Biol.* 2010;686:349-364.

Annexes

Annexe 1 : Liste des anomalies mineures selon JRC-EUROCAT (juin 2022)

	CIM10-BPA	CIM9-BPA
Cerveau		
Anomalies du septum pellucidum		
Kystes arachnoïdiens		
Ventricules asymétriques, taille normale		
Cervelet en forme de banane		
Hypoplasie cérébelleuse, légère		
Atrophie cérébrale		
Kystes du plexus choroïde		
Kyste du septum pellucidum		
Grande citerne élargie, isolée		
Syndrome de Jaw-winking, syndrome de Marcus Gunn	Q0780	
Leucomalacie périventriculaire		
Kyste cérébral congénital unique	Q0461	
Corps calleux fin ou hypoplasique		
Ventriculomégalie < 15mm		
Tête		
Implantation aberrante des cheveux		
Éperon osseux occipital		
Brachycéphalie		
Compression faciale	Q671	
Dépressions crâniennes, crâne lacunaire, aplatissement temporal	Q6740	
Dolichocéphalie	Q672	
Dysmorphie faciale	Q189	
Front large et proéminent		
Faciès grossier		
Visage aplati		
Bosse frontale / front large		
Hypoplasie du milieu du visage		
Faciès pointu		
Forme de tête ronde		
Front incliné		
Assymétrie faciale	Q670	
Occiput plat		
Macrocéphalie	Q753	
Crête métopique, suture métopique haute		
Autres malformations congénitales du crâne, de la face et de la mâchoire (y compris tous les types de crâne de forme anormale sans synostose)	Q674	
Plagiocéphalie – asymétrie tête/crâne	Q673	
Troisième fontanelle		
Crâne, fermeture tardive		

Os wormiens (intra suture)		
Yeux		
Anisocorie		
Sclère bleutée	Q135	
Ectropion congénital	Q101	
Entropion congénital	Q102	
Larmes de crocodile		
Dacryocystocèle	H046	
Fissures palpébrales inclinées vers le bas	Q103	
Dystopia canthorum	Q189	
Epicanthus	Q189	
Epicanthus inversé	Q189	
Exophtalmie	H052	
Hypertélorisme	Q752	
Hypotélorisme	Q189	
Autres anomalies congénitales de la paupière de l'œil	Q103	
Pupilles de forme ovale		
Yeux proéminents / saillants	H052	
Fentes palpébrales courtes	Q189	
Sténose ou restriction du canal lacrymal	Q105	74365
Synophrys	Q1880	
Fissures palpébrales obliques vers le haut	Q103	
Oreilles		
Absence de tragus		
Auricule accessoire, appendice préauriculaire, excroissance, ou lobulé	Q170	74411 74412
Taille asymétrique	Q173	
Fosse auriculaire		
Oreille proéminente et protubérante	Q175	
Absence congénitale de lobe de l'oreille		
Tubercule de Darwin		
Double lobule	Q170	
Absence de pli hélicoïdal	Q173	
Oreilles basses implantées	Q174	
Macrotie	Q171	
Microtie / petites oreilles	Q172	
Conduit auditif externe étroit		
Angulation postérieure	Q173	
Forme rudimentaire de l'oreille	Q173	
Oreille pointue, oreille vulcaine, oreille simple	Q173	
Malformation non spécifiée et mineure de l'oreille	Q179	7443
Nez		
Nez dysmorphique	Q189	
Pointe du nez bifide	Q189	
Racine nasale large, anomalie de la racine nasale	Q189	
Pont nasal enfoncé	Q189	

Déviation de la cloison nasale	Q6741	
Nez dysmorphique	Q189	74819
Nez plat	Q189	
Pont nasal aplati	Q189	
Nez cranté		
Nez pincé	Q189	
Pont nasal proéminent	Q189	
Nez ensellé	Q189	
Narines petites/hypoplasiques	Q189	
Petit nez pointu	Q189	
Os nasaux sous-développés	Q189	
Nez retroussé	Q189	
Racine du nez large	Q189	
Région buccale		
Frein aberrant		
Absence/hypoplasie du muscle triangulaire des lèvres (muscle abaisseur de l'angle de la bouche), pleurs asymétriques		
Crête alvéolaire		
Anomalies du philtrum, philtrum allongé	Q189	
Luette bifide / luette fendue	Q357	
Petite mandibule limite / micrognathie mineure		
Troubles de l'éruption dentaire		
Hypoplasie de l'émail		
Glossoptose		
Palais très vouté	Q3850	
Macrochéilie	Q186	
Macroglossie / hémi-hypertrophie de la langue	Q382	
Macrostomie	Q184	
Dents malformées		
Microchéilie	Q187	
Microglossie		
Microstomie	Q185	
Position de la langue au milieu de la bouche		
Dents néonatales		
Mâchoire proéminente	Q189	
Ranula		
Rétrognathie / menton fuyant	Q674	
Philtrum court	Q189	
Lèvres fines	Q189	
Ankyloglossie (frein de langue)	Q381	7500
Cou		
Cou large	Q189	
Malformation congénitale de la face et du cou, non précisée	Q189	74491
Hypoplasie thymique congénitale		
Cou palmé modéré		

Autres malformations d'origine branchiale	Q182	
Fistule et kyste préauriculaires	Q181	
Cou court	Q189	
Sinus, fistule ou kyste d'origine branchiale	Q180	
Involution du thymus		
Kyste thyroïdienne		
Torticolis	Q680	
Cardiovasculaire		
Absence ou hypoplasie of d'une artère ombilicale, artère ombilicale unique	Q270	7475
Absence de veine cave supérieure		
Souffle cardiaque fonctionnel, ou non spécifique	R011	7852
Cardiomégalie	I517	
Cardiomyopathie	I429	
Déviations de l'axe du cœur		
Perméabilité du canal artériel (Q250) si AG < 37 SA	Q250	7470
Perméabilité ou persistance du foramen ovale	Q2111	
Sténose de l'artère pulmonaire périphérique si AG < 37 SA	Q256	
Persistance de la veine cave sup gauche	Q261	
Persistance de l'arc aortique droit	Q2541	
Veine ombilicale droite persistante		
Bloc cardiaque congénital	Q246	
Pulmonaire		
Lobe pulmonaire surnuméraire	Q331	
Lobe azygos pulmonaire	Q3310	
Bronchomalacie	Q322	
Stridor laryngé congénital	Q314	
Kyste unique du poumon	Q3300	
Hyperplasie du thymus		
Laryngomalacie	Q3140 Q315	
Épanchement pleural		
Hypoplasie pulmonaire, secondaire		
Relâchement du diaphragme		
Involution du thymus		
Trachéomalacie	Q320	
Paralysie des cordes vocales		
Gastro-intestinal		
Kyste abdominal ne nécessitant pas de chirurgie		
Rate accessoire		
Anus antéposé sans chirurgie		
Kyste du cholédoque	Q444	
Hypoplasie congénitale des surrénales	Q8911	
Cholestase congénitale		
Kyste mésentérique congénital	Q4583	
Kyste de la rate		
Diastasis des grands droits		

Dilatation de l'intestin		
Anomalies fonctionnelles gastro-intestinales	Q4021 Q4320 Q4381 Q4382	
Hépatomégalie	R160	
Hernie hiatale	Q401	7506
Hernie inguinale	K409	550
Kyste hépatique		
Diverticule de Meckel	Q430	
Replis de l'anus		
Sténose du pylore	Q400	
Splénomégalie	R161	
Kyste du cholédoque transitoire		
Hernie ombilicale, ventrale ou incisionnelle	K42 K43	5531 5532
Rénal		
Vessie élargie/épaissie		
Hydronéphrose avec dilatation pyélique < 10 mm		
Rein hyperplasique et géant	Q633	
Kyste rénal unique	Q610	
Reflux vésico-urétéro-rénal	Q627	
Organes génitaux externes		
Scrotum bifide	Q5521	
Verge enfouie		
Chordée congénitale	Q544	
Affections surrénaliennes congénitales	E250	
Malformation vulvaire congénitale	Q527	
Torsion congénitale de l'ovaire	Q502	
Verge courbée		
Kystes de la vulve		
Prépuce/prépuce incomplet ou recouvrant	N47	
Développement de kyste(s) ovarien(s)	Q501 Q5010 Q5011	
Kyste embryonnaire du ligament large	Q505	
Clitoris élargi		
Prépuce attaché au scrotum	N47	
Fusion des lèvres	Q525	
Hydrocèle des testicules	P835	7786
Imperforation de l'hymen	Q523	
Hypertrophie de l'hymen		
Hypoplasie du pénis / micropénis		
Phimosi	N47	605
Petites lèvres proéminentes		
Retractile testis	Q5520	
Kyste de la vésicule séminale		
Torsion testiculaire	N44	

Kyste ovarien transitoire		
Testicule non descendu	Q53	7525
Testicule ectopique non précisé	Q530	
Excroissances cutanées au niveau du vagin		
Mains		
Os du carpe accessoire	Q7400	
Arachnodactylie		
Clinodactylies (5ème doigt)	Q6810	
Duplication de l'ongle du pouce		
Hypertrophie des ongles	Q845	
Autres anomalies congénitales des ongles	Q846	
Doigts chevauchants		
Doigts courts (4-5 ^{ème} doigt)		
Pli palmaire unique/anormal	Q8280	7572
Doigts petits		
Subluxation des os phalangiens		
Dermatoglyphes inhabituels		
Pieds - Membres		
Orteils bulbeux		
Ressaut, subluxation ou hanche instable	Q653-Q656	75432
Dysplasie de la hanche et autres anomalies précisées/non précisées de la hanche	Q658 Q659	
Pieds varus équins d'origine positionnelle, autres déformations congénitales du pied	Q668	75473
Déformation congénitale du pied, non précisée	Q669	
Pied plat congénital	Q665	
Hypertrophie des ongles	Q845	
Espace entre les orteils (1 ^{er} -2 ^{ème})		
Hallux varus – anomalies morphologiques du pied en varus	Q663	75560
Metatarsus varus – autres malformations congénitales du pied en valgus	Q666	
Metatarsus varus ou metatarsus adductus	Q662	7552
Doigts chevauchants		
Pieds creux	Q667	
Calcanéum saillant		
Orteils enfouis (4 ^{ème} -5 ^{ème} orteil)		
Pieds bots en piolet	Q6680	
Grand orteil court		
Syndactylie (2 ^{ème} -3 ^{ème} orteil)		
Pied bot talus valgus	Q664	75460
Pied bots talus varus (pied en dedans)	Q661	
Peau		
Mamelon accessoire	Q833	75765
Excroissances cutanées accessoires	Q8281	75731
Angiome		2280
Tâche café-au-lait		
Tâche dépigmentée		
Dermoïde épibulbaire		

Hémangiome si pas de traitement nécessaire		
Hétérochromie des cheveux		
Hypoplasie des ongles des orteils	Q846	
Lymphangiome si pas de traitement nécessaire	D181	2281
Tâche mongoloïde	Q8252	
Naevus flammeus	Q8250	
Lanugo persistant		
Naevus pigmenté – naevus congénital non néoplasique	Q825	75738
Angiome tubéreux	Q8251	
Mamelons en position inhabituelle/mamelons écartés		75768
Os		
Ebauche 12 ^{ème} côte		
Côte absente / Côte hypoplasique	Q7660	
Côte accessoire	Q7662	
Vertèbres bipartites		
Côtes bifides	Q765	
Côte cervicale		
Incurvation congénitale du fémur	Q683	
Incurvation congénitale du tibia et du péroné	Q684	
Incurvation congénitale des os longs du membre inférieur, non précisé	Q685	
Incurvation congénitale du membre supérieur		
Anomalie morphologique congénitale du rachis	Q675	
Lordose congénitale, positionnelle	Q7643	
Fentes coronales des vertèbres, incomplètes		
Cubitus valgus		
Sternum enfoncé		
Duplication des côtes		
Côté fusionnée, unique		
Genu recurvatum	Q6821	
Genu valgum		
Genu varum		
Pas d'ossification des os du coccyx		
Configuration ovoïde des vertèbres		
Sternum saillant		
Fossette sacrée	L059	7578 6851
Thorax en bouclier, autre anomalie morphologique congénitale du thorax	Q678	
Spina bifida occulta	Q760	75610
Sternum bifide	Q7671	
Sternum enfoncé / pectus excavatum	Q676	75636 75481
Sternum proéminent / pectus carinatum	Q677	
Autres		
Malformation congénitale, non précisée	Q899	
Réarrangements chromosomiques équilibrés	Q95	
Translocations équilibrées ou inversées chez des sujets normaux		

Réarrangement autosomique équilibré chez un individu anormal	Q952	
Individus avec des marqueurs d'hétérochromatine		
Site chromosomique autosomique fragile		

Annexe 2 : Fiche d'enregistrement (dernière mise à jour du questionnaire en 2018)

Maternité N° dossier
 Nom et prénom de la mère
 Nom et prénom de l'enfant

RENSEIGNEMENTS CONCERNANT L'ENFANT OU LE FŒTUS

Date de naissance
 Sexe : masculin = 1, féminin = 2, indéterminé = 3, non connu = X
 Grossesse : unique = 1, jumeaux = 2, triplés = 3
 Si multiple : - Rang de l'enfant ou du fœtus malformé
 - Nombre de malformés issus de cette grossesse multiple
 - Type : - monoamniotique = 1, biamniotique = 2, inconnu = X
 - monochorial = 1, bichorial = 2, inconnu = X
 - Y a-t-il eu réduction embryonnaire ? non = 0, oui = 1

Poids de naissance en g Age Gestationnel (en semaines)
 Issue de grossesse : vivant = 1, mort-né = 2, FCS = 3, IMG = 4

Décès ultérieur : non = 0, oui = 1
 Si oui, date du décès
 L'enfant a-t-il été transféré ? non = 0, oui = 1
 Si oui, à quelle date ?
 Préciser l'hôpital et le service

Accouchement : Présentation : tête = 1, siège = 2, autre = 3
 Début du travail : spontané = 1, déclenché = 2, césarienne avant travail = 3
 Par : voie basse non instrumentale=1, instrumentale=2, césarienne programmée=3,
 en urgence = 4, sans précision = 5

RENSEIGNEMENTS SOCIO-DÉMOGRAPHIQUES

M E R E	{	Lieu de résidence (code postal) :	P E R E	{	Taille :
		Date de naissance :			Age :
		Poids avant la grossesse :			Origine géographique :
		Age :			Profession :
		Origine géographique :			(même si non exercée)
		Profession :
		(même si non exercée)			Situation actuelle :
				(emploi = 1, chômage = 2, femme au foyer = 3, étudiant = 4, RMI = 5, autre préciser)
Situation actuelle :	Couverture sociale : aucune=0, SS = 1, CMU = 2, AME = 3, autre = 4				
(emploi = 1, chômage = 2, femme au foyer = 3, étudiant = 4, RMI = 5, autre préciser)	Précarité du logement (SMUR social, SDF, hôtel) : non = 0, oui = 1				

1 (2018)

3

12

20

21

22

23

24

25

26

27

33

34

35

43

44

52

54

55

56

57

62

70

76

80

84

86

94

96

97

SUIVI DE LA GROSSESSE

Grossesse pas ou peu suivie : non = 0, oui = 1

DIAGNOSTIC PRÉNATAL : non = 0, oui = 1

Si oui, à quel terme Première suspicion (Ex. : signes d'appel) :

Confirmation diagnostique :

Dossier présenté/discuté dans un CPDPN non = 0, oui = 1

Proposition d'IMG : non = 0, oui = 1

EXAMENS PRATIQUÉS :

(Non = 0, Normal = 1, Anormal = 2, Refus = 5)

*** Échographie du 1er trimestre** (10-14 SA et 6 j.)

Non Normal Anormal Terme

Clarté nucale ou épaisseur de la nuque

Mesure
 mm

Longueur cranio caudale (LCC)

mm

Si anomalie(s) (y compris hygroma), préciser :

*** Échographie du 2ème trimestre** (15-27 SA et 6 j.)

Non Normal Anormal Terme

Si anomalie(s), préciser :

*** Échographie du 3ème trimestre** (28 SA à terme)

Non Normal Anormal Terme

Si anomalie(s), préciser :

*** IRM** : non = 0, normale = 1, anormale = 2 Terme

*** Echographie cardiaque fœtale** (quelque soit le terme)

Non Normal Anormal Refus Terme

Par qui ?

*** Autre examen** : non = 0, normal = 1, anormal = 2 Terme
 (scanner, densitométrie,)

*** Marqueurs sériques**

Non Normal Anormal⁽¹⁾ Refus Terme

- PAPP-A : en Mom

- B-HCG : en Mom

- AFP : en Mom

- HCG : en Mom

- Oestriol : en Mom

Risque combiné de trisomie 21 : - âge + clarté nucale + marqueurs

- âge + marqueurs

(1) Si risque combiné < 1/250, mais valeur anormale d'un marqueur, MS = 2

*** Dépistage prénatal non invasif (DPNI)**

Résultat : examen non réalisé = 0, normal = 1, anormal = 2, refus = 5 Terme

Motifs du DPNI : MS anormaux ($\geq 1/250$) , MS « limites » , âge maternel élevé ,
 anomalie échographique , souhait parental , grossesse multiple , autre raison

1 0 2

12

13

14

16

18

20

23

27

30

34

38

41

45

49

52

56

60

63

66

68

71

74

77

80

83

86

90

94

GROSSESSES ANTÉRIEURES (celle-ci non comprise)

Nombre total de grossesses
 Nombre d'IVG Nombre de fausses-couches spontanées
 Nombre de GEU Nombre d'IMG
 Nombre de mort-nés Nombre de nés vivants
 Nombre d'enfants ou fœtus malformés
 En cas de malformé(s) antérieur(s), noter les malformations et l'année de naissance
 1^{er} malformé :
 2^{ème} malformé :

1	0	4		
12				
		14		
16				
18				
21				
22				
26				

STÉRILITÉ / AMP

Non = 0, oui = 1 Stérilité depuis plus de 2 ans : non = 0, oui = 1
 Aide médicale à la procréation : IAC = 1, IAD = 3, FIV = 2, ICSI = 4,
 don d'ovocytes = 5, autre = 6 (préciser)
 Prise d'un inducteur de l'ovulation (en dehors des cas précédents)
 dans les 60 jours précédant la grossesse : non = 0, oui = 1
 Si oui, lequel ?

30		
32		
33		
34		

PATHOLOGIES

♦ **Chronique de la mère**, préciser

 ♦ **Chronique du père**, préciser
 ♦ **de la mère apparue ou découverte au 1^{er} trimestre de la grossesse**,
 préciser

36				
		40		
		44		
48				
52				
56				
60				

EXPOSITION PARTICULIÈRE DURANT LE 1^{ER} TRIMESTRE

(tabac, alcool, drogue, expositions accidentelles...) Préciser

64				
68				

ACIDE FOLIQUE EN PERICONCEPTIONNEL (y compris multivitamines) :

Le mois précédant la G : non = 0, oui = 1 / le 1^{er} mois de G : non = 0, oui = 1
 Produit et dose

72		
74		

TRAITEMENT MÉDICAMENTEUX DURANT LE 1^{ER} TRIMESTRE

(y compris traitements hormonaux, traitement des pathologies aiguës ou chroniques,
 anesthésiques...) à l'exclusion des vitamines et minéraux

78							
113							

Sources d'informations

	PMSI	CS	DAN	NN	Fœto	Gén	CA	Autres
120								

Annexe 3 : Lettre d'information à destination des familles



Registre des malformations congénitales de Paris

Note d'information aux parents

A quoi sert un registre des malformations congénitales ?

En France, il existe actuellement 7 registres de malformations congénitales, dont celui de Paris créé en 1981. Ces registres ont pour mission le recensement exhaustif et continu, sur un territoire donné, des anomalies congénitales diagnostiquées pendant la grossesse ou dans les premiers jours de vie du nouveau-né. Cet enregistrement concerne toutes les issues de grossesse. Grâce à ce recensement, les registres contribuent à la surveillance des anomalies congénitales et à la recherche.

Quelles sont les informations recueillies ?

Pour assurer leurs missions de surveillance, d'évaluation et de recherche, les registres recueillent des données relatives au patient et à ses parents, en accord avec les établissements concernés (hôpitaux et cliniques, laboratoires, ...). Des données identifiantes (dont nom, prénom, date naissance, sexe et adresse) et de santé (description des anomalies, antécédents, données de prises en charge) sont recueillies à partir des dossiers médicaux de la mère et de l'enfant.

Qui est responsable du traitement de vos données personnelles ?

Les données à caractère personnel collectées par les registres font l'objet d'un traitement informatique sécurisé qui est réalisé sous la responsabilité de l'Inserm. Ce traitement est fondé sur l'exécution d'une mission d'intérêt public de surveillance de la santé de la population française (Article L. 1413-3 et L. 1413-6 du code de la santé publique). Les registres ont une autorisation de la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (décision DR-2016-393 pour remaPAR) et sont qualifiés par le Comité d'Evaluation des Registres (dernière qualification obtenue pour la période 2022-2026).

Comment est assurée la protection de vos données et combien de temps vos données sont-elles conservées ?

Les données recueillies sont couvertes par le secret médical et sont strictement confidentielles. Seuls des résultats totalement anonymes peuvent faire l'objet d'une publication scientifique. Les données des registres, présentant un intérêt historique, scientifique et statistique, sont conservées tant que le registre exerce ses missions.

Quels peuvent être les destinataires de vos données ?

Les données du registre peuvent être transférées à d'autres organismes en France ou en Europe, dans le cadre de recherches portant sur les anomalies congénitales, encadrées par des autorisations appropriées :

- des chercheurs partenaires, notamment les équipes des autres registres français et de l'Inserm (projets présentés sur le site Internet dont l'adresse est mentionnée ci-dessous),
- des institutions partenaires pour la réalisation de leur mission d'intérêt public, en particulier Santé publique France, l'ANSM (agence nationale de sécurité du médicament), les CRPV (centres régionaux de pharmacovigilance),
- des partenaires européens dont le Réseau européen de surveillance des anomalies congénitales (JRC-Eurocat), le Réseau européen de surveillance des médicaments pendant la grossesse (Euromedicat).

Quels sont vos droits et comment pouvez-vous les exercer ?

Conformément au Règlement Général sur la Protection des Données 2016/679 (RGPD), vous disposez de différents droits sur les informations vous concernant et concernant votre enfant (celui-ci pourra exercer seul ses droits à sa majorité) : droit d'accès, de rectification, d'opposition, et de suppression, de limitation du traitement de vos données. Vous pouvez exercer ces droits, à tout moment, sans que cela ne modifie votre prise en charge médicale, soit auprès du médecin qui vous suit, soit auprès du Dr Babak KHOSHNOOD, Directeur de remaPAR, Inserm U1153, Equipe EPOPé, 123 bld de Port-Royal, 75014 Paris.

Pour plus d'informations concernant vos droits, vous pouvez nous contacter par mail : regmal.f.paris@inserm.fr

Si vous estimez, après avoir contacté le registre, que vos droits n'ont pas été respectés, vous pouvez vous adresser à la CNIL, en ligne <https://www.cnil.fr> ou par voie postale (3 place de Fontenoy, 75007 Paris).

Plus d'informations sur le registre des malformations à l'adresse suivante,

<http://www.epopé-inserm.fr/grandes-enquetes/registre-des-malformations-congenitales-de-paris>