



Registre des malformations congénitales de Paris

Rapport d'activités :

40 ans de surveillance épidémiologique des anomalies
congénitales à Paris (1981-2020)



remaPAR

Registre des malformations congénitales de Paris

Merci de citer ce rapport comme suit :
Registre des malformations congénitales de Paris (remaPAR). *Rapport d'activités : 40 ans de surveillance épidémiologique des anomalies congénitales à Paris (1981-2020)*. Février 2023.

Equipe et unité de recherche

Le registre des malformations congénitales de Paris a été créé et dirigé par le Dr Janine Goujard de 1981 à 2000 puis par le Dr Catherine de Vigan de 2001 à 2008. Depuis 2008, le registre est dirigé par le Dr Babak Khoshnood en co-responsabilité avec Nathalie Lelong. Les autres membres de l'équipe actuelle sont : Isabelle Monier (sage-femme et épidémiologiste), Audrey Martinez-Marin (sage-femme coordinatrice), Makan Rashenas et Sara Hachem (statisticiens), Isabelle Perthus (généticienne), François Goffinet (conseiller scientifique, gynécologue-obstétricien) et Nathalie Codet (gestionnaire administrative).

Depuis 1988, le registre des malformations congénitales de Paris est intégré à une équipe de recherche Inserm, initialement dans l'Unité 149 dirigée par le Pr Gérard Bréart puis en 2009 dans l'Unité 953 dirigée par le Pr François Goffinet, puis dans l'équipe EPOPé (Équipe de recherche en épidémiologie obstétricale, périnatale et pédiatrique) dirigée par le Pr Pierre-Yves Ancel au sein de l'Unité 1153.

Pour nous contacter :

Adresse : Maternité Port-Royal, 6^{ème} étage, 123 bd de Port-Royal, 75 014 Paris

Mail : regmalf.paris@inserm.fr

Téléphone : +33 (0)1 42 34 55 87

Financement

Le registre des malformations congénitales de Paris est financé par l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm) et Santé publique France.



Remerciements

Nos remerciements s'adressent tout d'abord à l'ensemble des établissements et services de santé parisiens (maternité, néonatalogie, cardiologie, chirurgie viscérale, fœtopathologie, cytogénétique, département d'information médicale, archives, Direction des Familles et de la Petite Enfance de la ville de Paris) et leurs équipes (personnel médical, paramédical et administratif). Nous les remercions sincèrement pour leur aide qui rend possible l'enregistrement des cas et donc l'existence même du registre des malformations congénitales de Paris.

Nos remerciements s'adressent également à toutes les personnes qui ont antérieurement travaillé au registre des malformations congénitales de Paris. Leur travail contribue encore aujourd'hui aux données présentées dans ce rapport d'activités et à nos travaux de recherche et pour cela, nous les remercions chaleureusement.

Nous remercions Anne-Marie Bonnet pour ses talents de dessinatrice ; elle est l'auteurice de tous les dessins d'anomalies congénitales qui illustrent ce rapport. Nous remercions également Véronique Pierrat et Neil Derridj, tous les deux pédiatres et membres de l'équipe EPOPé, pour leur relecture des anomalies congénitales décrites dans ce rapport.

Enfin, nos remerciements s'adressent à l'Inserm et à Santé publique France pour leur soutien institutionnel et financier.

Préface

Les malformations congénitales représentent un poids important pour la santé et la qualité de vie des enfants et de leur famille. Elles impliquent de fait des enjeux de mortalité, de morbidité et de handicap, de charges sur les enfants et leurs proches, et sur les systèmes de soins et la société. En France, ces affections constituent la 2^{ème} cause de décès avant l'âge de 1 an et un peu plus d'un quart des causes de décès néonataux.

Tel que rappelé par la 66^{ème} Assemblée mondiale de la Santé en 2010, la promotion de la prévention primaire et l'amélioration de la santé des enfants atteints de malformations congénitales reposent notamment sur le développement et le renforcement des systèmes de surveillance de ces malformations au niveau populationnel.

En effet, la collecte continue et exhaustive, sur un territoire bien défini, de l'ensemble des cas de malformations congénitales - au travers de registres - constitue l'un des fondements d'une recherche épidémiologique de qualité sur cet enjeu de santé publique qui fait par ailleurs l'objet d'une forte préoccupation sociétale. Sans de tels outils et données valides, le risque dans ce champ est de faire face à des descriptions erronées, fausses alertes et faux cas groupés, fausses évolutions et de ne pas permettre l'identification des facteurs de risque des malformations congénitales. De telles erreurs ne font avancer, bien au contraire, ni la connaissance globale, ni la recherche étiologique, tout en décevant les attentes des enfants concernés, de leurs familles et des professionnels de santé.

La conduite d'un registre épidémiologique est fondée, il semble important d'insister sur ce point, sur un engagement profond, continu, une rigueur et une vigilance constante des membres impliqués (coordonnateurs, chercheurs, partenaires et sources permettant l'identification des cas), tant son cadre éthique, règlementaire et méthodologique est exigeant. L'objectif étant de viser un fonctionnement le plus irréprochable soit-il.

Le registre des malformations congénitales de Paris (remaPAR) est ainsi un exemple précieux de dispositif épidémiologique de surveillance au niveau populationnel qui illustre ces qualités de constance et de validité. Il contribue depuis plus de 40 ans désormais à une meilleure compréhension de la survenue des anomalies congénitales, globalement et par type d'atteinte, leur distribution dans le temps et l'espace parisien. En outre, remaPAR contribue au sein du consortium Européen JRC-EUROCAT (European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies) à fournir des informations épidémiologiques descriptives sur les anomalies congénitales à cet échelon populationnel, tout en visant à faciliter le signalement précoce de nouvelles expositions tératogènes et à évaluer l'efficacité des politiques de prévention.

Tel que rappelé dans ce rapport, remaPAR a profondément investi le champ de la recherche au travers d'études menées au sein de l'équipe de recherche EPOPé au niveau national en collaboration avec des services cliniques et avec les autres registres français notamment au sein du réseau REGARDS (REproduction Gestation And Risks of Drugs) et dans le cadre de collaborations internationales, principalement JRC-EUROCAT. Le registre s'est engagé dans des travaux de recherche aux thématiques diverses, relatives à son propre fonctionnement et qualité, au dépistage anténatal, à la prévalence de malformations congénitales spécifiques, à l'identification ou l'infirmité de certains facteurs de risque dont médicamenteux, concernant la survie à court et moyen terme des enfants nés avec une anomalie congénitale, tout en confirmant son attrait spécifique relatif aux cardiopathies congénitales.

Ce rapport qui présente ainsi la somme des connaissances produites, illustre en quoi remaPAR constitue une source de données précieuse et un levier important de l'axe relatif « à l'accompagnement des parents de la période prénatale dans la réduction des risques pour la santé de l'enfant », au sein de la Stratégie Nationale de Santé. Ces différents éléments justifient aussi la qualification du registre remaPAR pour la période 2022-2026 prononcée par le Comité d'Evaluation des Registres en janvier 2022.

Beaucoup reste à faire s'agissant de la compréhension des malformations congénitales pour lesquelles dans près de 2/3 des cas aucune étiologie ne peut être retrouvée. A l'ère du chaînage des bases de données constituées avec les données issues du soin et du développement d'études fondées sur les données secondaires, il existe une perspective importante pour les registres à s'inscrire dans ce contexte favorisant la réalisation de travaux méthodologiques dans le but de développer des algorithmes et la réalisation de recherches relatives aux facteurs de risque médicamenteux et environnementaux de malformations congénitales majeures, aux trajectoires de soins et de santé des enfants présentant des malformations à court, moyen et plus long terme.

Le registre remaPAR contribuera, par lui-même, grâce aux collaborations qu'il a su mettre en place et développer et dans le cadre du projet de coordination nationale des registres développé par Santé publique France, à une meilleure compréhension de l'ensemble de ces enjeux.

Pr Benoit Marin

CRAT - Centre de Référence sur les Agents Tératogènes www.lecrat.fr, Département de Santé Publique rive gauche, APHP.Sorbonne Université

PEPITES - Equipe Pharmacoépidémiologie et évaluation des soins, IPLESP - Institut Pierre Louis d'Epidémiologie et de Santé Publique (Inserm UMR 1136), Sorbonne Université

Sommaire

Liste des figures	10
Liste des tableaux.....	12
I. Contexte et objectifs des registres des malformations congénitales	14
II. Caractéristiques de remaPAR.....	17
2.1 Population étudiée	18
2.2 Identification des cas.....	19
2.3 Données recueillies	20
2.4 Validation des données	21
2.5 Surveillance des anomalies congénitales	22
2.6 Autorisations réglementaires et éthiques.....	22
III. Travaux de recherche et collaborations à partir des données de remaPAR	23
3.1 Dans l'équipe EPOPé (Inserm).....	24
3.2 Collaborations nationales.....	25
3.2.1 Le réseau REproduction Gestation And Risks of Drugs	25
3.2.2 Collaboration avec deux autres registres de malformations congénitales français ...	25
3.3 Collaborations internationales	26
3.3.1 EUROCAT	26
3.3.2 EurolinkCat	28
3.3.3 EuromediCAT	29
3.3.4 International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research.....	30
IV. Autres travaux de recherche sur les anomalies congénitales	31
4.1 Dans l'équipe EPOPé (Inserm).....	32
4.1.1 Enquêtes Nationales Périnatales	32
4.1.2 EPIdémiologie des CARDiopathies congénitales.....	33
4.2 Collaborations nationales.....	35
4.2.1 Etude sur les anomalies pulmonaires congénitales (MALFPULM)	35
4.2.2 Autres travaux de recherche.....	36
V. Perspectives pour remaPAR.....	37
VI. Evolution des anomalies congénitales entre 1981 et 2020.....	39
6.1 Population et méthode	40
6.2 Caractéristiques de la population d'étude et épidémiologie des anomalies retenues	42
Spina bifida.....	46
Anencéphalie.....	48
Anomalies de fermeture du tube neural	50
Transposition des gros vaisseaux.....	52
Tétralogie de Fallot	54
Hypoplasie du cœur gauche.....	56
Coarctation de l'aorte	58
Omphalocèle	60
Laparoschisis	62
Hypospade	64
Agénésie rénale bilatérale	66
Hernie diaphragmatique	68
Réduction de membre transverse	70
Fente labiale et labio-palatine	72
Atrésie de l'œsophage	74
Atrésie / sténose de l'intestin grêle	76
Atrésie / sténose anorectale	78
Trisomie 21 (syndrome de Down).....	80

Trisomie 13 (syndrome de Patau).....	83
Trisomie 18 (syndrome d'Edward).....	85
Syndrome de Turner	87
Références bibliographiques	89
Annexes	91
Annexe 1 : Liste des anomalies mineures selon JRC-EUROCAT (juin 2022)	91
Annexe 2 : Contacts dans les maternités et les services parisiens (2020).....	98
Annexe 3 : Liste des maternités fermées entre 1981 et 2020 (année de fermeture)	100
Annexe 4 : Fiche d'enregistrement des cas (version année 2018)	101
Annexe 5 : Lettre d'information à destination des familles	105

Liste des figures

Figure 1. Carte des 7 registres français de malformations congénitales	15
Figure 2. Carte des maternités parisiennes en 2020 (remaPAR)	19
Figure 3. Evolution de la proportion des prélèvements prénataux invasifs (remaPAR)	44
Figure 4. Evolution des prévalences des anomalies génétiques (remaPAR).....	45
Figure 5. Distribution des anomalies génétiques selon le système concerné sur la période 2001-2020 (remaPAR)	45
Figure 6. Evolution de la prévalence des spina bifida (remaPAR).....	46
Figure 7. Spina bifida sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)	47
Figure 8. Evolution de la prévalence des anencéphalies (remaPAR)	48
Figure 9. Anencéphalie sans anomalie génétique : DPN et IMG (remaPAR)	49
Figure 10. Evolution de la prévalence des AFTN (remaPAR).....	50
Figure 11. AFTN sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR).....	51
Figure 12. Evolution de la prévalence des transpositions des gros vaisseaux (remaPAR).....	52
Figure 13. Transposition des gros vaisseaux sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR).....	53
Figure 14. Evolution de la prévalence des tétralgies de Fallot (remaPAR)	54
Figure 15. Tétralogie de Fallot sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)	55
Figure 16. Evolution de la prévalence des hypoplasies du cœur gauche (remaPAR)	56
Figure 17. Hypoplasie du cœur gauche sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)	57
Figure 18. Evolution de la prévalence des coarctations de l'aorte (remaPAR).....	58
Figure 19. Coarctation de l'aorte sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR).....	59
Figure 20. Evolution de la prévalence des omphalocèles (remaPAR).....	60
Figure 21. Omphalocèle sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR).....	61
Figure 22. Evolution de la prévalence des laparoschisis (remaPAR).....	62
Figure 23. Laparoschisis sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR).....	63
Figure 24. Evolution de la prévalence des hypospades (remaPAR).....	64
Figure 25. Hypospade sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)	65
Figure 26. Evolution de la prévalence des agénésies rénales bilatérales (remaPAR)	66
Figure 27. Agénésie rénale bilatérale sans anomalie génétique : DPN et IMG (remaPAR)	67
Figure 28. Evolution de la prévalence des hernies diaphragmatiques (remaPAR).....	68
Figure 29. Hernie diaphragmatique sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR).....	69
Figure 30. Evolution de la prévalence des réductions de membre transverse (remaPAR).....	70
Figure 31. Réduction de membre transverse sans anomalie génétique : DPN et IMG (remaPAR)	71
Figure 32. Evolution de la prévalence des fentes labiales et labio-palatines (remaPAR)	72
Figure 33. Fente labiale et labio-palatine sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)	73
Figure 34. Evolution de la prévalence des atrésies de l'œsophage (remaPAR)	74
Figure 35. Atrésie de l'œsophage sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)	75
Figure 36. Evolution de la prévalence des atrésies / sténoses de l'intestin grêle (remaPAR)	76
Figure 37. Atrésie / sténose de l'intestin grêle sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)	77
Figure 38. Evolution de la prévalence des atrésies / sténoses anorectales (remaPAR).....	78
Figure 39. Atrésie / sténose anorectale sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR).....	79
Figure 40. Evolution de la prévalence des trisomies 21 (remaPAR)	80
Figure 41. Trisomie 21 : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)	81

Figure 42. Trisomie 21 : répartition des issues de grossesse (remaPAR).....	81
Figure 43. Trisomie 21 : DPN selon l'âge maternel (remaPAR).....	82
Figure 44. Evolution de la prévalence des trisomies 13 (remaPAR)	83
Figure 45. Trisomie 13 : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)	84
Figure 46. Evolution de la prévalence de la trisomie 18 (remaPAR).....	85
Figure 47. Trisomie 18 : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)	86
Figure 48. Evolution de la prévalence des syndromes de Turner (remaPAR).....	87
Figure 49. Syndrome de Turner : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)	88

Liste des tableaux

Tableau 1. Ensemble des anomalies congénitales : indicateurs de surveillance, DPN et âge maternel (remaPAR).....	42
Tableau 2. Proportion d’anomalies congénitales selon le système concerné (remaPAR).....	43
Tableau 3. Spina bifida : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	47
Tableau 4. Spina bifida sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	47
Tableau 5. Anencéphalie : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	49
Tableau 6. Anencéphalie sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	49
Tableau 7. AFTN : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	51
Tableau 8. AFTN sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	51
Tableau 9. Transposition des gros vaisseaux : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	53
Tableau 10. Transposition des gros vaisseaux sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	53
Tableau 11. Tétralogie de Fallot : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	55
Tableau 12. Tétralogie de Fallot sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	55
Tableau 13. Hypoplasie du cœur gauche : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	57
Tableau 14. Hypoplasie du cœur gauche sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	57
Tableau 15. Coarctation de l’aorte : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	59
Tableau 16. Coarctation de l’aorte sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	59
Tableau 17. Omphalocèle : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	61
Tableau 18. Omphalocèle sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	61
Tableau 19. Laparoschisis : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	63
Tableau 20. Laparoschisis sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	63
Tableau 21. Hypospade : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	65
Tableau 22. Hypospade sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	65
Tableau 23. Agénésie rénale bilatérale : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	67
Tableau 24. Agénésie rénale bilatérale sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	67
Tableau 25. Hernie diaphragmatique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	69
Tableau 26. Hernie diaphragmatique sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	69
Tableau 27. Réduction de membre transverse : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	71
Tableau 28. Réduction de membre transverse sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	71
Tableau 29. Fente labiale et labio-palatine : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	73
Tableau 30. Fente labiale et labio-palatine sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	73
Tableau 31. Atrésie de l’œsophage : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	75
Tableau 32. Atrésie de l’œsophage sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	75
Tableau 33. Atrésie / sténose de l’intestin grêle : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	77
Tableau 34. Atrésie / sténose de l’intestin grêle sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	77
Tableau 35. Atrésie / sténose anorectale : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	79
Tableau 36. Atrésie / sténose anorectale sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	79
Tableau 37. Trisomie 21 : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	81
Tableau 38. Trisomie 21 : modalité de dépistage et de diagnostic prénatal sur la période 2018-2020 (remaPAR).....	82
Tableau 39. Trisomie 13 : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	84
Tableau 40. Trisomie 18 : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	86
Tableau 41. Syndrome de Turner : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR).....	88

Abréviations

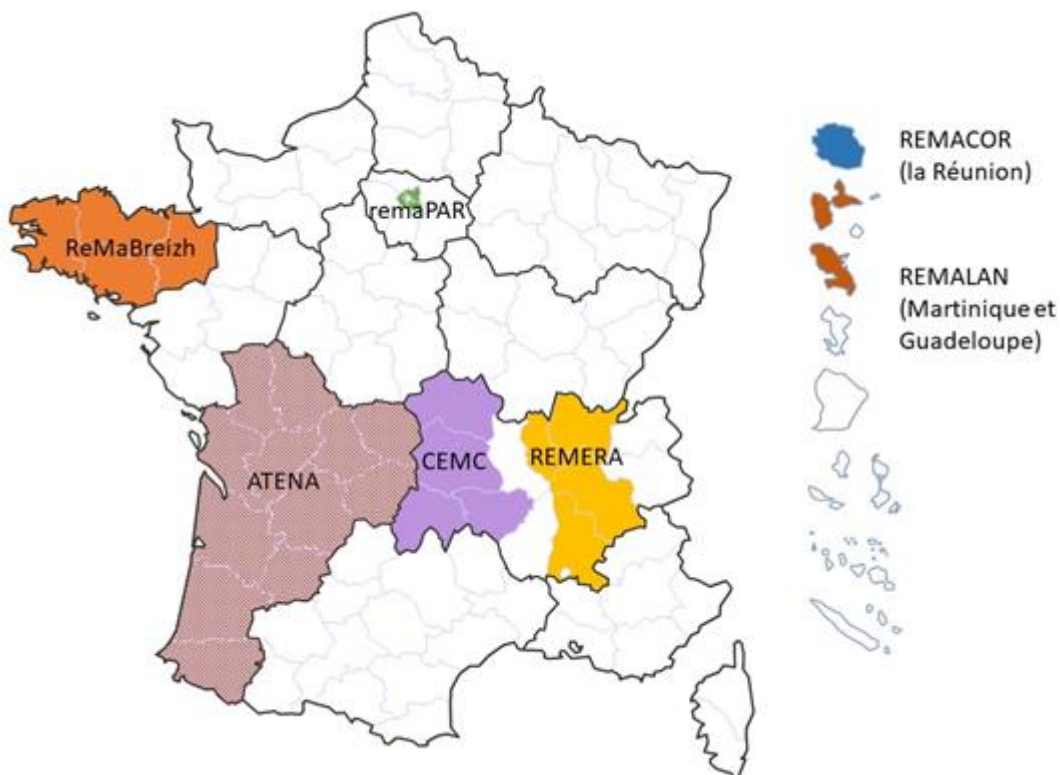
ABM	Agence de la Biomédecine
AFTN	Anomalie de fermeture du tube neural
ANSM	Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des produits de santé
AP-HP	Assistance Publique-Hôpitaux de Paris
ATC	Anatomique thérapeutique chimique
BPA	British Paediatric Association
CépiDc	Centre d'épidémiologie des causes médicales de décès
CER	Comité d'Evaluation des Registres
CIM	Classification Internationale des Maladies
CNIL	Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés
CRAT	Centre de Référence sur les Agents Tératogènes
CVR	Congenital pulmonary airway malformation volume ratio
DIM	Département d'information médicale
DPNI	Dépistage prénatal non invasif
ENP	Enquête Nationale Périnatale
EPOPé	Équipe de recherche en épidémiologie obstétricale périnatale et pédiatrique
FGFR2	Fibroblast Growth Factor Receptor
ICDBSR	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research
IMG	Interruption médicale de grossesse
Insee	Institut national de la statistique et des études économiques
Inserm	Institut national de la santé et de la recherche médicale
IRM	Imagerie par résonance magnétique
JRC-EUROCAT	Joint Research Centre - European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies
KRAS	Kirsten RAt Sarcoma 2 viral oncogene homolog
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man
PHRC	Programme hospitalier de recherche clinique
PMSI	Programme de médicalisation des systèmes d'information
RGPD	Règlement général sur la protection des données
SA	Semaines d'aménorrhée
SNDS	Système national des données de santé
TGV	Transposition des gros vaisseaux
VIH	Virus de l'Immunodéficience Humaine

I. Contexte et objectifs des registres des malformations congénitales

Les registres des malformations congénitales ont été mis en place, en France comme à l'étranger, suite au scandale de la Thalidomide dans les années 1960-1970. Les anomalies congénitales affectent environ 3 à 4% des naissances et sont une cause importante de mortalité périnatale et infantile, de morbidité et de handicaps.¹⁻⁴ Ces registres constituent un outil indispensable à la surveillance épidémiologique des anomalies congénitales. Ils ont pour mission de colliger de manière exhaustive et continue, sur un territoire donné, toutes les anomalies congénitales y compris les anomalies chromosomiques/génétiques, dépistées pendant la grossesse ou après la naissance. Ces registres sont des sources 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 multiples facteurs d'exposition.

En France, en 2023, on dénombre 7 registres de malformations congénitales, dont celui de Paris. Les autres registres de malformations congénitales couvrent les territoires de l'Auvergne (CEMC), de la Bretagne (ReMaBreizh), des Antilles (Martinique et Guadeloupe, REMALAN), de la Réunion (REMACOR), de Rhône-Alpes (REMERA) et de la Nouvelle Aquitaine (ATENA créé en 2022) (Figure 1). L'ensemble des registres couvre environ 25% des naissances françaises.

Figure 1. Carte des 7 registres français de malformations congénitales



Les objectifs des registres de malformations congénitales sont les suivants :

- assurer la surveillance épidémiologique des anomalies congénitales sur un territoire géographiquement défini ;
- participer au système de surveillance des anomalies congénitales en France et en Europe ;
- surveiller les variations de fréquence des anomalies congénitales à l'échelle locale, nationale et européenne ;
- conduire des travaux épidémiologiques sur la fréquence et les déterminants d'une ou plusieurs anomalies congénitales ;
- évaluer, en population, l'impact des actions de santé incluant le diagnostic prénatal, sur le dépistage des anomalies congénitales ;
- évaluer l'impact des 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 (AFTN)) ;
- contribuer à la recherche étiologique des anomalies congénitales dans le cadre d'études collaboratives françaises et européennes ;
- et 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).

II. Caractéristiques de remaPAR

2.1 Population étudiée

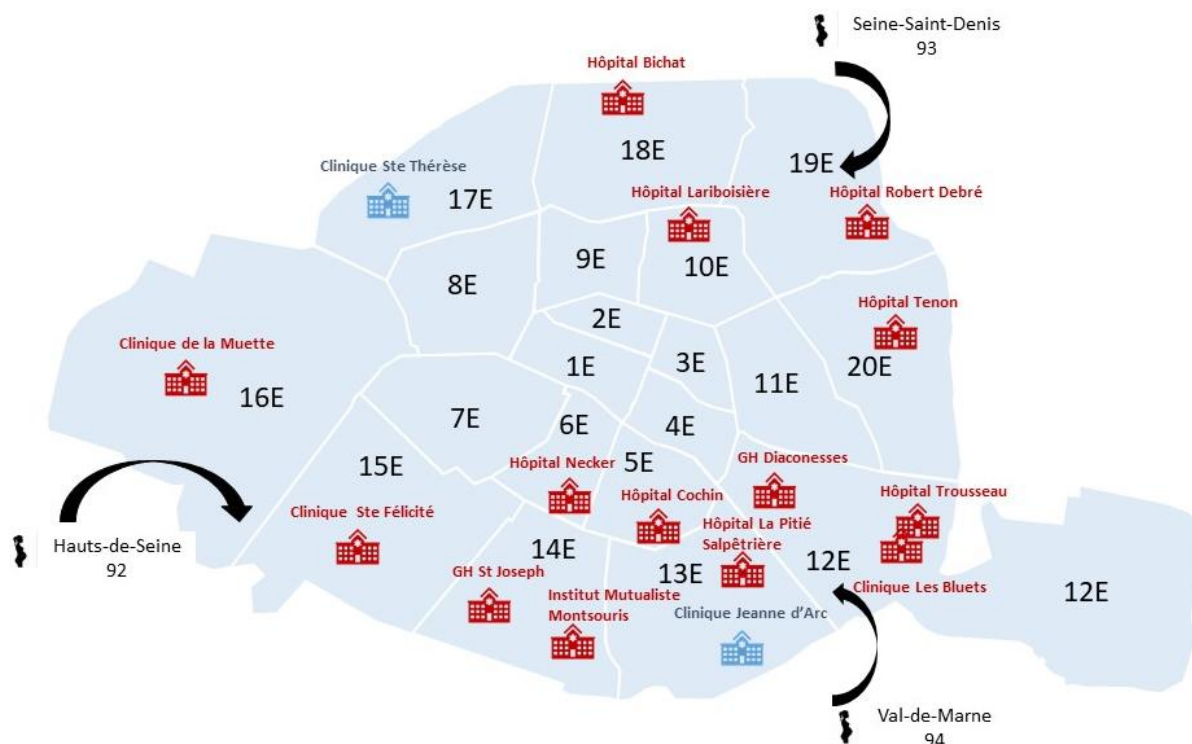
Le registre des malformations congénitales de PARis, appelé remaPAR, existe depuis 1981 et est l'un des plus anciens registres des malformations congénitales français.

remaPAR enregistre tous les cas d'anomalies congénitales y compris les anomalies chromosomiques/génétiques détectées en prénatal et durant la première semaine de vie parmi les naissances vivantes, les mort-nés (≥ 22 semaines d'aménorrhée (SA)), ainsi que les interruptions médicales de grossesse (IMG) quel que soit l'âge gestationnel. Les registres suivent la méthodologie définie 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 40 registres d'anomalies congénitales dans 20 pays européens couvrant plus de 1,7 million de naissances. 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. Cette délimitation géographique permet de disposer d'une population bien définie sur le plan épidémiologique. Parmi les cas enregistrés, environ 2/3 des femmes sont domiciliées à Paris et 1/3 dans la petite couronne.

Entre 1981 et 2020, le nombre de maternités parisiennes a évolué et certaines ont fermé (annexe 2). En 2020, on dénombrait 16 maternités à Paris et 14 d'entre elles ont participé au recueil des cas d'anomalies congénitales dont 8 maternités de l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP) et 6 maternités privées (Figure 2). Deux cliniques privées parisiennes, réalisant moins de 1500 naissances annuellement, n'ont pas donné leur autorisation pour recueillir les cas d'anomalies congénitales dans leur maternité.

Figure 2. Carte des maternités parisiennes en 2020 (remaPAR)



2.2 Identification des cas

Les cas d’anomalies congénitales sont identifiés grâce à la consultation de plusieurs sources de données incluant les services de maternités, de néonatalogie, de réanimation et chirurgie viscérale/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 (DFPE) de la mairie de Paris. Selon le fonctionnement de chaque maternité, sont consultés les registres d’accouchement, les dossiers médicaux des femmes en maternité et des enfants (en format papier ou informatique) selon les services fréquentés (suites de couches, réanimation néonatale, néonatalogie, cardiologie, 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.

Ce travail d'identification des cas est réalisé par la sage-femme coordinatrice qui se déplace dans tous les établissements de santé parisiens. Elle a été formée spécifiquement au repérage des cas et au codage des anomalies congénitales.

Pour des raisons de faisabilité, remaPAR enregistre les cas jusqu'à la sortie de la maternité ou la sortie d'hospitalisation des enfants. 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.

2.3 Données recueillies

Depuis 1981, les données de remaPAR sont recueillies par la sage-femme coordinatrice à l'aide d'un questionnaire standardisé qui est régulièrement modifié afin de tenir compte de l'évolution des pratiques lors de la prise en charge de la grossesse (annexe 3). Des informations sont collectées sur les caractéristiques sociodémographiques des parents, les antécédents médicaux maternels et paternels, le déroulement de la grossesse, les résultats des trois échographies recommandées pendant la grossesse, les résultats des examens du diagnostic prénatal (résultats 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 premier trimestre de la grossesse.

Les noms, prénoms, dates de naissance et code postal des enfants et des mères sont collectés à partir des dossiers médicaux. 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 sont indispensables pour croiser l'ensemble des sources de données, suivre et valider les cas et pour supprimer les doublons. 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.

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 système. 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).

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 pseudonimisées.

2.4 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 envisage de 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, vérification du sexe pour certaines anomalies congénitales comme le syndrome de Turner etc. Après ces vérifications, les données sont envoyées au siège de JRC-EUROCAT via un portail sécurisé.

2.5 Surveillance des anomalies congénitales

La surveillance des anomalies congénitales repose sur la surveillance de leurs prévalences, calculées annuellement à l'aide des dénominateurs des naissances couvertes par remaPAR (naissances vivantes, naissances des enfants nés sans vie et naissances totales) transmis par l'Institut national de la statistique et des études économiques (Insee). L'Insee fournit également annuellement les structures d'âge des femmes et le nombre mensuel de naissances, ainsi que toute autre donnée sociodémographique.

Au niveau local, la surveillance des prévalences des anomalies congénitales est réalisée pour une sélection de 55 anomalies congénitales. La surveillance consiste à surveiller et signaler toute augmentation ou diminution significative de la prévalence totale d'une anomalie congénitale par rapport à la prévalence totale moyenne estimée sur les 4 années antérieures à l'aide d'un test unilatéral utilisant une loi binomiale avec un seuil de comparaison fixé à 0,01.

Au niveau européen, une surveillance des anomalies congénitales a été mise en place par le réseau JRC-EUROCAT. Le détail de cette surveillance est présenté ci-après.

2.6 Autorisations 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 4). 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.

III. Travaux de recherche et collaborations à partir des données de remaPAR

3.1 Dans l'équipe EPOPé (Inserm)

Notre équipe réalise de nombreux travaux de recherche utilisant les données de remaPAR. La plupart de ces travaux sont réalisés en collaboration avec des épidémiologistes et des cliniciens membres de l'équipe EPOPé. Les projets actuellement en cours sont décrits ci-dessous :

- performance du dépistage anténatal des anomalies congénitales : un premier travail a pour objectif d'évaluer la proportion et le type d'anomalies congénitales dépistées en postnatal (Monier I et al. *Postnatal diagnosis of congenital anomalies despite active systematic antenatal screening policies: a population-based registry study*. A soumettre). Un second travail a pour objectif d'évaluer l'apport de l'échographie du 3^{ème} trimestre dans le dépistage des anomalies congénitales (Monier I et al. *The diagnostic yield of the systematic routine third trimester ultrasound in the detection of congenital anomalies: a population registry-based study*. En préparation) ;
- mortalité infantile chez les enfants porteurs d'une cardiopathie congénitale : les objectifs de cette analyse sont d'étudier l'évolution de la mortalité infantile des enfants porteurs d'une cardiopathie congénitale associée ou non à des anomalies génétiques entre 1994 et 2020 (Monier I et al. *Long-term trends in the survival of newborns with congenital heart defects: a population-based study*. En préparation) ;
- exhaustivité et qualité de l'enregistrement des cas dans remaPAR : utilisant les données du PMSI des maternités de l'AP-HP recueillies entre 2019 et 2021, les objectifs de ce travail sont d'évaluer l'exhaustivité des cas enregistrés dans remaPAR et de mesurer la qualité du codage des anomalies congénitales dans le PMSI (Martinez-Marin A et al. *Exhaustivité et qualité du codage des anomalies congénitales dans les maternités de l'AP-HP*. En préparation) ;
- prévalence et dépistage prénatal des anomalies oculaires : ce travail est conduit par des cliniciens de la maternité de Trousseau qui ont utilisé les données de remaPAR entre 2011 et 2020 pour étudier la prévalence et le dépistage prénatal des anomalies oculaires (Maillet C et al. *Prenatal diagnosis of fetal ocular malformations: a retrospective population-based study*. En préparation) ;
- association entre vague de chaleur et risque d'AFTN : ce travail est réalisé dans le cadre d'une collaboration avec une post-doctorante et un chercheur américain qui étaient associés antérieurement à l'équipe EPOPé. L'objectif est d'évaluer l'impact de la vague de chaleur d'août 2003 sur le risque d'AFTN pour les grossesses conçues pendant cette période à Paris (Bruckner T et al. *Climate change and neural tube defects: an example of prolonged extreme heat using population-based data in France*. A soumettre).

3.2 Collaborations nationales

3.2.1 Le réseau REproduction Gestation And Risks of Drugs

remaPAR participe au réseau REGARDS (REproduction Gestation And Risks of Drugs) coordonné par le Dr Isabelle Lacroix du Service de Pharmacologie Médicale et Clinique de l'UMR Inserm 1027 (Épidémiologie et analyses en Santé Publique). Ce réseau, financé par l'ANSM, a pour mission de renforcer la surveillance des risques liés à l'exposition médicamenteuse au cours de la grossesse. Pour cela, les données de 4 registres de malformations congénitales (Auvergne, Bretagne, La Réunion, Paris) ont été appariées aux données du Système National des Données de Santé (SNDS) pour la période 2011-2020. Les analyses sont en cours et les premiers résultats sont attendus pour l'été 2023.

3.2.2 Collaboration avec deux autres registres de malformations congénitales français

Un projet financé par l'ABM associe les données de remaPAR avec deux autres registres français de malformations congénitales (Auvergne et Bretagne) pour étudier le lien entre assistance médicale à la procréation et le risque d'AFTN en cas de grossesse multiple pour la période 2011-2020 (porteur du projet : Dr Karim Tararbit). Les analyses sont en cours.

3.3 Collaborations internationales

3.3.1 EUROCAT

remaPAR est membre du réseau européen JRC-EUROCAT depuis sa création en 1979. C'est un réseau regroupant des registres européens de malformations congénitales en population dont les objectifs sont de fournir des informations épidémiologiques sur les anomalies congénitales en Europe, de faciliter le signalement précoce de nouvelles expositions tératogènes et d'évaluer l'efficacité des politiques de prévention. Actuellement, le siège d'EUROCAT se situe à Ispra en Italie. Des règles ont été établies par JRC-EUROCAT pour standardiser et harmoniser la collecte des données, la définition et le codage des anomalies congénitales. Il met à disposition un logiciel de data management (DMS) en vue d'une utilisation locale et de transmission des données de chaque registre au siège de JRC-EUROCAT pour l'exploitation centralisée des données. JRC-EUROCAT a un double objectif de surveillance de l'évolution des prévalences et de la présence de clusters au niveau local (c'est-à-dire au sein de chaque registre) et au niveau européen. Cette surveillance est possible grâce à des procédures standardisées. Ainsi, les prévalences d'une série de près de 90 anomalies congénitales au cours des 10 dernières années sont comparées à l'aide de tests de tendance. En cas de variation significative, il est demandé un travail de vérification et d'investigation aux registres : vérification des cas (cas confirmés, recherche de doublons) et en cas de confirmation, caractérisation des cas identifiés (localisation des cas selon le lieu de naissance ou de résidence, cas isolés ou associés etc.) et formulation d'hypothèses concernant un changement de définition des cas. Les clusters sont vérifiés et validés selon la même méthode. JRC-EUROCAT présente les résultats de ces recherches sous forme d'un rapport annuel.

L'ensemble des données des registres de malformations congénitales est centralisé dans une base de données commune hébergée au siège d'EUROCAT. Des projets de recherche, utilisant cette base commune, peuvent être conduits par tout responsable de registre, après validation par le comité scientifique de JRC-EUROCAT.

Résultats clés des travaux issus de la collaboration de remaPAR avec EUROCAT

- ❑ Il existe des recommandations sur la consommation d'acide folique en pré-conceptionnel (pendant les 3 mois précédant la grossesse) jusqu'à la fin du premier trimestre pour diminuer le risque d'AFTN. Néanmoins, une étude a montré que la prévalence des AFTN n'a pas diminué entre 1998 et 2017.⁵ Ce résultat montre que la politique de prévention des AFTN par l'acide folique n'est pas efficace en Europe.
- ❑ Entre 1980 et 2019, la prévalence des brides amniotiques et des cas de complexe « limb body wall » (association d'exencéphalie/encéphalocèle, thoraco- et/ou abdominoschisis et anomalies des membres, avec ou sans fente faciale) a été estimée respectivement à 0,53 et à 0,34 pour 10 000 naissances.⁶ Un peu plus de la moitié (54,6%) des cas de brides amniotiques et 98% des cas de complexe « limb body wall » étaient dépistés en anténatal. Les grossesses multiples étaient un facteur de risque de ces deux anomalies.
- ❑ Dans une étude impliquant 29 registres avec des données collectées en 1998-2017, la prévalence de la séquence de Pierre Robin était estimée à 12,0 pour 100 000 naissances.⁷ Dans 68,2% des cas, cette anomalie était isolée. La proportion de cas détectés en prénatal était de 23% en cas d'anomalie isolée et de 16% en cas d'association avec d'autres anomalies. L'âge maternel au-delà de 35 ans était associé à une augmentation du risque de séquence de Pierre Robin.
- ❑ A partir des données de 25 registres, il a été observé une stabilité de la prévalence des cardiopathies congénitales non associées à des anomalies génétiques entre 2008 et 2015.⁸ La prévalence a été estimée à 57,1 pour 10 000 naissances. Cette stabilité est retrouvée selon les 3 groupes de cardiopathie étudiés.
- ❑ Utilisant les données de 28 registres entre 1998 et 2017, la prévalence des aplasies cutanées congénitales a été estimée à 5,1 pour 100 000 naissances et à 4,8 pour 100 000 naissances vivantes ; 35% des cas d'aplasies cutanées congénitales étaient associées à d'autres anomalies.⁹
- ❑ Entre 2005 et 2017, la prévalence des anomalies dues à un accident vasculaire précoce sans anomalie génétique (incluant les laparoschisis, les brides amniotiques et les réductions de membre transverse) a été estimée à 8,8 pour 10 000 naissances au Royaume-Uni et à 5,4 dans les autres pays européens.¹⁰ Après ajustement sur l'âge maternel, la prévalence des laparoschisis et des brides amniotiques restait significativement plus élevée au Royaume-Uni alors que la prévalence des réductions de membre transverse était comparable avec les autres registres européens, suggérant une étiologie différente en cas d'anomalies des membres.

EurolinkCat est un projet européen, dont le coordinateur scientifique est le Pr Joan Morris (St George's, Université de Londres), qui est financé par le programme pour l'Union Européenne pour la recherche et l'innovation (Horizon 2020) pour une durée de 5 ans (2017-2022). Ce projet implique 22 registres répartis dans 14 pays européens membres de JRC-EUROCAT. Son principal objectif était d'étudier la mortalité, la prise en charge hospitalière, la prise médicamenteuse et le suivi scolaire des enfants nés vivants avec au moins une anomalie congénitale. remaPAR a participé au work package sur la mortalité à 10 ans des enfants nés entre 1995 et 2014 (WP3).

Résultats clés des travaux issus de la collaboration de remaPAR avec EurolinkCat-WP3

- ❑ A partir d'une population de 77 054 enfants nés vivants porteurs d'une anomalie congénitale isolée, une étude a montré que la survie à 1 an et 10 ans était respectivement de 97,3% et 96,9%.¹¹ Ce pourcentage variait selon la sévérité et le caractère associé ou isolé de l'anomalie congénitale.
- ❑ A partir d'une population de 115 219 enfants nés vivants issus de 17 registres européens, il a été montré que la mortalité infantile diminuait entre 2005-2014 par rapport à 1994-2005 (HR=0,68 [IC95% : 0,53-0,89]).¹² La survie à l'âge de 5 ans variait selon les pays (entre 87,0% et 97,6%). L'Ukraine enregistrait le taux de survie le plus faible (87,0%).
- ❑ Utilisant les données de 13 registres européens entre 1995-2014 incluant 12 685 enfants nés vivants porteurs d'une anomalie congénitale parmi 31 anomalies congénitales rares, l'arhinencéphalie et l'holoprosencéphalie étaient les anomalies associées au plus faible taux de survie (35,6% à l'âge de 10 ans).¹³ A l'inverse, les enfants porteurs d'une anomalie congénitale rare du système digestif avait le taux de survie le plus élevé (>84% à l'âge de 10 ans).

3.3.3 EuromediCAT

EuromediCAT est un consortium de recherche européen dédié à l'amélioration de la sécurité des médicaments pendant la grossesse (<https://www.euromedicat.eu/>). Son objectif était de construire un système européen d'évaluation de la sécurité d'utilisation des médicaments pendant la grossesse en lien avec le risque d'anomalies congénitales. Le projet a été financé par l'Union Européenne (FP7) pour une durée de 4 ans en 2011-2015. Depuis, de nouvelles sources de financement ont été obtenues et ont fait émerger plusieurs projets. Tout d'abord, le projet EUROmediSAFE, coordonné par le Pr Joan Morris, qui est un consortium de recherche indépendant composé de 11 institutions partenaires, dont la France représentée par remaPAR. Ces partenaires ont contribué à la constitution d'une base de données centrale qui comprend 180 000 cas issus de 15 registres membres de JRC-EUROCAT en 1995-2012, dont près de 40 000 ont été signalés comme exposés à des médicaments au cours du premier trimestre de la grossesse (à l'exclusion des vitamines, des minéraux et de l'acide folique). De plus, le réseau EUROmediCAT participe au projet IMI ConcePTION qui vise à construire un écosystème pour mieux surveiller et communiquer sur la sécurité de l'utilisation des médicaments pendant la grossesse et l'allaitement. Ce projet financé par l'Initiative Médicaments Innovants de l'Union Européenne a débuté en 2019 pour une durée de 5 ans. Enfin, EUROmediCAT conduit un projet sur l'utilisation secondaire des sources de données existantes pour les études sur la sécurité des médicaments pendant la grossesse.

Résultats clés des travaux issus de la collaboration de remaPAR avec EuromediCAT

- Dans la base de données EuromediCAT, 49 signaux « médicaments – anomalie congénitale » ont été identifiés.¹⁴ En croisant ces informations avec celles de la base VigiBase (base de données internationale créée par l'OMS dont l'objectif est de surveiller l'utilisation des médicaments), certains signaux ont pu être invalidés, tandis que d'autres signaux ont pu être confirmés comme en lien avec une prise médicamenteuse.
- A partir de la base de données constituée par le projet EuromediCAT, une étude cas-témoin en population a suggéré que la prise de Metformine® durant le premier trimestre de la grossesse n'est pas associée à une augmentation du risque d'anomalie congénitale.¹⁵
- Une autre étude cas-témoins utilisant la base de données EuromediCAT a suggéré que l'utilisation d'anti-dépresseurs et d'anti-infectieux est associée à un risque de laparochisis.¹⁶

Depuis 1982, remaPAR est membre de l'International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICDBSR) qui est une organisation non lucrative affiliée à l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) (<https://www.icbdsr.org/>) dont l'objectif principal est d'étudier et de prévenir les anomalies congénitales. Un total de 42 registres de surveillance des anomalies congénitales participe à ce réseau en Europe, en Asie et en Amérique, couvrant ainsi un total de plus de 4 millions de naissances. Ce réseau réalise des travaux de surveillance épidémiologique à l'échelle internationale avec notamment des travaux de recherche sur la mortalité des enfants porteurs d'anomalies congénitales.

Résultats clés des travaux issus de la collaboration de remaPAR avec l'ICDBSR

- ❑ A partir des données de 24 registres incluant 6466 enfants nés vivants avec une atrésie de l'œsophage entre 1980 et 2015, la survie de ces enfants était estimée à 89,4% à 1 mois, à 84,5% à 1 an et à 82,7% à 5 ans.¹⁷ La survie a augmenté au cours de la période de l'étude ; elle était plus élevée en cas d'atrésie de l'œsophage isolée.
- ❑ Dans une étude incluant 5420 enfants nés vivants avec un spina bifida en 2001-2012 issus de 24 registres, la mortalité précoce (<7 jours de vie) était estimée à 6,9%, avec une mortalité plus faible observée dans les pays où les IMG sont possibles.¹⁸ La mortalité était plus élevée en cas d'anomalie associée et survenait le plus souvent très tôt, à 1 jour de vie.
- ❑ A partir de l'étude de 10 472 enfants nés vivants avec une hydrocéphalie issus de 25 registres entre 2000 et 2014, la mortalité précoce (<7 jours de vie) était estimée à 5,9%.¹⁹ Cette proportion était plus faible dans les pays où les IMG sont possibles et en cas d'hydrocéphalie isolée.
- ❑ Entre 1974 et 2014, la mortalité précoce (<7 jours de vie) des enfants avec une extrophie vésicale était de 3,5% si isolée, de 17,3% en cas d'association avec une autre anomalie et de 14,6% en cas de syndrome associé.²⁰ La majorité des décès survenait à 1 jour de vie.
- ❑ A partir des données de 25 registres en 1974-2015, la prévalence des hernies diaphragmatiques était estimée à 2,6 pour 10 000 naissances.²¹ La mortalité était élevée (37,7%), notamment la mortalité néonatale précoce, mais diminuait sur la période de l'étude.
- ❑ La prévalence totale des anomalies ano-rectales était estimée à 3,3 pour 10 000 naissances entre 1974 et 2014 dans 24 registres, avec une diminution observée entre 2001 et 2012 en cas d'anomalies associées.²²

IV. Autres travaux de recherche sur les anomalies congénitales

4.1 Dans l'équipe EPOPé (Inserm)

4.1.1 Enquêtes Nationales Périnatales

Les membres de l'équipe remaPAR ont collaboré à des projets de recherche à partir des données des précédentes Enquêtes Nationales Périnatales (ENP). Des travaux de recherche sur les anomalies congénitales à partir des données de la dernière ENP 2021 sont en cours. Ces travaux associent le Pr Camille Le Ray, responsable scientifique de cette enquête, et portent sur les thématiques suivantes :

- l'évolution et les déterminants de la consommation d'acide folique en période pré-conceptionnelle en prévention des AFTN ;
- et le dépistage prénatal des anomalies congénitales.

Travaux de recherche à partir des ENP 2010 et 2016

- A partir d'un échantillon de 12 646 femmes participantes à l'ENP 2010, seules 14,8% des femmes ont été supplémentées en acide folique en pré-conceptionnel.²³ Ces femmes étaient plus souvent nullipares, de nationalité française, avec un niveau d'éducation élevé et avaient plus souvent une indication de suivi médical ou un traitement avant la grossesse.
- Incluant 24 644 femmes issues des ENP 2010 et 2016, il a été montré que les femmes nées à l'étranger, y compris les femmes avec un suivi prénatal adéquat, avaient une probabilité plus faible de réaliser le test de dépistage de la trisomie 21.²⁴

4.1.2 EPIdémiologie des CARDiopathies congénitales

L'équipe continue les travaux à partir des données d'EPICARD (EPIdémiologie des CARDiopathies congénitales), étude de cohorte prospective en population menée entre 2005 et 2008 dont les investigateurs principaux sont le Pr François Goffinet et le Dr Babak Khoshnood. Cette cohorte a suivi, jusqu'à l'âge de 8 ans, les enfants ayant une cardiopathie congénitale dans la population des mères résidant en région parisienne (Paris et les départements de la petite couronne). Ce suivi à 8 ans comprenait un bilan complet : état de santé général, bilans cardiologique, pulmonaire et neuro-développemental. Nous continuons de collaborer avec les membres du comité de pilotage de l'étude EPICARD, des cliniciens des services hospitaliers de l'AP-HP, notamment avec le Pr Damien Bonnet et le Pr Lucile Houyel (cardiopédiatres), le Pr Jean-Marie Jouannic (gynécologue-obstétricien) et le Pr Christophe Delacourt (pneumologie pédiatrique).

Résultats clés des travaux récents utilisant les données de l'étude EPICARD

- ❑ Les scores de risque en chirurgie cardiaque RACHS-1 (Risk Adjustment Cardiac Heart Surgery-1) et ABC (Aristotle Basic Complexity) ont été utilisés pour évaluer la capacité de ces scores à prédire le risque de mortalité infantile de 443 enfants opérés d'une cardiopathie congénitale.²⁵ Il a été montré que ces deux scores n'avaient pas une bonne capacité à prédire le risque de mortalité infantile des enfants opérés d'une cardiopathie congénitale.
- ❑ Se basant sur les données de 1789 enfants nés vivants avec une cardiopathie congénitale isolée dans l'étude EPICARD, un travail a montré que les enfants porteurs d'une cardiopathie congénitale avaient un risque augmenté de petit poids à la naissance par rapport à la population générale.²⁶ Ce risque variait selon le type de cardiopathie congénitale.
- ❑ La qualité de vie de 598 enfants porteurs d'une cardiopathie congénitale isolée, selon la prise en charge médicale et chirurgicale, a été évaluée à l'âge de 8 ans à l'aide de l'échelle Pediatric Quality of Life inventory version 4.0 (PedsQL 4.0) remplie par l'enfant et le parent.²⁷ Par rapport à des enfants porteurs d'une cardiopathie congénitale avec une résolution spontanée, la qualité de vie à 8 ans des enfants opérés d'une cardiopathie congénitale semblait diminuer et influencer par l'âge de l'enfant à la dernière chirurgie.

- ❑ Les enfants nés avec une cardiopathie congénitale ont été classés selon les symptômes à la naissance, définis comme une cyanose et/ou une insuffisance cardiaque et/ou une chirurgie néonatale précoce, et évalués à l'âge de 8 ans à partir des tests neurodéveloppementaux KABC (Kauffmann Assessment Battery Test for Children) et NEPSY II (NEuroPSYchological Assessment Battery, seconde édition).²⁸ Le groupe témoin était constitué des enfants nés avec une communication interventriculaire spontanément résolue à l'âge d'1 an. Les enfants nés avec une cyanose sans insuffisance cardiaque avaient un quotient intellectuel plus faible. Les scores les plus faibles aux tests neurodéveloppementaux dans les domaines du langage, de la mémoire ou de l'apprentissage étaient observés chez les enfants qui présentaient à la fois une cyanose et une insuffisance cardiaque.

- ❑ Un travail a évalué la capacité pulmonaire à 8 ans des enfants porteurs d'une cardiopathie congénitale.²⁹ Les enfants opérés avant 2 mois de vie et ceux avec des shunts gauche/droite avaient une capacité pulmonaire totale diminuée.

4.2 Collaborations nationales

4.2.1 Etude sur les anomalies pulmonaires congénitales (MALFPULM)

Les membres de l'équipe remaPAR sont responsables de la méthodologie scientifique de l'étude MALFPULM qui est une étude nationale prospective qui s'intéresse aux facteurs de risque de détresse respiratoire néonatale et le devenir à 2 ans des enfants nés avec une anomalie pulmonaire congénitale en 2015-2016. Un total de 436 enfants porteurs d'une anomalie pulmonaire congénitale a été inclus dans ce projet porté par le Pr Christophe Delacourt et financé par un Programme Hospitalier de Recherche Clinique (PHRC) en 2013. Plusieurs travaux de recherche ont déjà fait l'objet de publications scientifiques. D'autres travaux sont en cours et portent sur la prise en charge chirurgicale de ces enfants (porteur du projet : Dr Sarah Amar) et sur les thérapies fœtales (porteur du projet : Dr Mathilde Weber).

Résumé des principaux résultats des travaux issus de l'étude MALFPULM

- ❑ Le volume malformatif rapporté au périmètre crânien (CVR) au moment du diagnostic de l'anomalie pulmonaire est le principal marqueur prédictif des complications induites par les anomalies pulmonaires congénitales. S'appuyant sur les données de 579 échographies (176 fœtus), il a été montré que les changements dans le CVR étaient différents selon le caractère kystique ou hyperéchogène de la malformation.³⁰ De plus, un CVR $<0,4 \text{ cm}^2$ au moment du diagnostic diminuait le risque de survenue d'un risque compressif chez le fœtus, défini comme un déplacement médiastinal, une éversion diaphragmatique, un hydrothorax, une ascite, un hydramnios ou un anasarque.
- ❑ Le CVR, mesuré au moment du diagnostic ou la valeur maximale mesurée pendant la grossesse, était un bon prédicteur du risque de détresse respiratoire.³¹
- ❑ A partir de l'étude 195 enfants nés vivants avec une chirurgie pulmonaire et une analyse phénotypique de leurs tissus, une mutation KRAS était identifiée chez 17 enfants, tandis qu'une mutation FGFR2 était retrouvée chez un enfant.³² Toutes ces mutations étaient trouvées en cas d'anomalie pulmonaire congénitale de type kystique à l'imagerie postnatale. Les cas mutés avaient des valeurs maximales de CVR mesurées pendant la grossesse plus élevées, plus de risque de compression chez le fœtus, de détresse respiratoire et de chirurgie dans les 7 premiers jours de vie et plus de chirurgie en raison de symptômes.

4.2.2 Autres travaux de recherche

Des membres de notre équipe ont participé à divers travaux de recherche sur les anomalies congénitales utilisant d'autres sources de données que celles citées ci-dessus.

Résumé des études associant l'équipe de remaPAR

- ❑ Une revue systématique avec méta-analyse incluant 18 études a montré que la proportion d'enfants nés avec une cardiopathie congénitale et un petit poids pour l'âge gestationnel était de 20% pour toutes les cardiopathies (y compris celles associées à des anomalies génétiques) et de 14% en cas de cardiopathie congénitale isolée.³³ Ces proportions variaient selon le type de cardiopathie.
- ❑ Dans une autre revue systématique avec méta-analyse, l'association entre âge paternel avancé (≥ 35 ans) et risque de cardiopathie congénitale a été évaluée à partir de 9 études.³⁴ Ce travail a montré que le risque de cardiopathie congénitale était plus élevé en cas d'âge paternel avancé (OR brut=1,16 [IC95% : 1,07-1,25]).
- ❑ Dans une enquête auprès de 400 femmes interrogées après leur accouchement dans 8 maternités parisiennes, seules 32% d'entre elles déclaraient avoir été supplémentées en acide folique en pré-conceptionnel.³⁵ Plusieurs facteurs sociodémographiques maternels et certains facteurs liés au suivi gynécologique de ces femmes ont été retrouvés comme associés à un défaut de supplémentation en période pré-conceptionnelle.
- ❑ Utilisant les données d'une étude de cohorte française appelée Enquête Périnatale Française (EPF), il n'a pas été retrouvé d'association entre la prise d'inhibiteurs de l'intégrase (classe de médicaments utilisée pour le traitement du VIH) pendant la grossesse et le risque d'anomalies congénitales.³⁶

V. Perspectives pour remaPAR

Les travaux menés au sein de l'équipe de remaPAR vont se poursuivre. Pour exemple, remaPAR est actuellement le seul registre français à enregistrer la mortalité infantile, et nous souhaitons notamment étudier l'évolution de la mortalité pour d'autres anomalies que les cardiopathies congénitales. A partir des données EPICARD qui est une étude en population, nous allons estimer la prévalence des troubles neurodéveloppementaux des enfants évalués aux âges de 3 ans et 8 ans, et évaluer l'impact de ces troubles sur la qualité de vie de ces enfants.

Des projets sont en cours avec les membres du réseau REGARDS : au-delà de l'objectif d'améliorer la surveillance de consommation des médicaments chez la femme enceinte, l'appariement aux données SNDS va permettre de comparer la qualité des données recueillies dans les registres participant aux données médico-administratives pour l'identification des anomalies congénitales et la prescription des médicaments. De même, une analyse va débiter sur la prise en charge chirurgicale des enfants porteurs de malformations pulmonaires congénitales à partir des données de la cohorte nationale MALFPULM.

Dans le cadre des collaborations avec le réseau européen, une analyse est en cours, à partir des données de 32 registres, pour identifier de nouvelles associations d'anomalies congénitales. Les nouvelles paires identifiées seront ensuite intégrées à la surveillance européenne des tendances et des clusters.

Nous souhaitons collaborer avec l'équipe du CRAT (Centre de Référence sur les Agents Tératogènes), pour renforcer la surveillance des effets tératogènes ou foetotoxiques des médicaments. Cette collaboration pourrait aussi associer les différents partenaires qui s'intéressent à cette problématique : autres registres de malformations congénitales, membres du réseau REGARDS ou du réseau IMI ConcePTION.

Le challenge à venir est de coordonner et de faciliter les travaux des 7 registres français de malformations congénitales. Santé publique France porte ce projet et met en place différents groupes de travail afin d'harmoniser le rapport annuel d'activités, d'établir le statut et le fonctionnement de ce partenariat et de définir les variables indispensables à la base commune. A terme, l'objectif est d'apparier en routine les données des registres au SNDS ce qui nécessiterait une actualisation de l'autorisation CNIL. Par ailleurs, suite à l'affaire sur les agénésies des membres transverses de 2018, un guide cluster est en cours d'élaboration au sein de Santé publique France et il permettra d'harmoniser les procédures de signalement des clusters en France.

VI. Evolution des anomalies congénitales entre 1981 et 2020

6.1 Population et méthode

Population sélectionnée

Le registre des malformations congénitales de Paris couvre l'ensemble des femmes domiciliées à Paris et dans les départements de la petite couronne (92, 93, 94) et accouchant à Paris. Dans le rapport d'activités ci-présent, nous avons choisi de présenter les indicateurs de surveillance des cas d'anomalies congénitales dont les mères sont domiciliées à Paris uniquement. De ce fait, nous avons exclu les cas domiciliés dans les départements de la petite couronne. Ce choix s'appuie sur l'observation que Paris concentre de nombreux services spécialisés et que les cas domiciliés en dehors de Paris et enregistrés dans remaPAR sont fréquemment des transferts vers les services spécialisés parisiens pour organiser la naissance et la prise en charge néonatale. Ces transferts vers les centres spécialisés parisiens conduisent à observer une prévalence plus élevée des cas d'anomalies congénitales par rapport à la population de remaPAR. Par exemple, pour les femmes ayant accouché à Paris sur la période 2016-2020, la prévalence des cas d'anomalies congénitales est de 3,2% pour les femmes domiciliées à Paris alors que cette prévalence est de 4,2% pour les femmes domiciliées en petite couronne. Dans le cadre de nos collaborations nationales et internationales, cette population (naissances à Paris et domiciliées à Paris) est notre population de référence.

Anomalies congénitales sélectionnées

Le réseau JRC-EUROCAT, dont le registre des malformations congénitales de Paris est membre, surveille plus de 90 anomalies congénitales. Dans le rapport d'activités ci-présent, nous avons choisi de présenter une sélection de 21 anomalies congénitales en raison de leur relative fréquence, de leur gravité et/ou de leur possible dépistage en prénatal pouvant avoir un impact sur la prise en charge. Les anomalies mineures définies par le réseau JRC-EUROCAT ont été exclues si elles n'étaient pas associées à une autre anomalie congénitale (annexe 1). Les 21 anomalies congénitales retenues sont les suivantes :

- spina bifida, anencéphalie, AFTN ;
- transposition des gros vaisseaux (TGV), tétralogie de Fallot, hypoplasie du cœur gauche, coarctation de l'aorte ;
- agénésie rénale bilatérale ;
- atrésie de l'œsophage, hernie diaphragmatique, atrésie / sténose de l'intestin grêle, atrésie / sténose anorectale ;
- omphalocèle, laparoschisis ;

- réduction de membre transverse ;
- fente labiale et labio-palatine ;
- hypospade ;
- trisomies 21, 13 et 18, et syndrome de Turner.

Méthodes

Toutes les données présentées ont été estimées par période de 3 années afin d'avoir des effectifs suffisants par période.

La première partie de ce rapport présente les prévalences globales des cas d'anomalies congénitales pour 100 naissances et les prévalences pour 100 naissances vivantes à l'aide des dénominateurs de naissances fournis par l'Insee (ensemble des naissances et naissances vivantes à Paris). Les prévalences ont été calculées en rapportant le nombre de cas d'anomalies congénitales au nombre de naissances sur une période considérée. De plus, nous avons décrit l'âge des femmes, la proportion d'IMG et de dépistage prénatal défini comme le dépistage d'au moins une anomalie congénitale pendant la grossesse ; cette variable est recueillie depuis 1981. Nous avons également décrit l'évolution du recours aux examens cytogénétique et fœtopathologique, à la biopsie du trophoblaste, à l'amniocentèse et au dépistage prénatal non invasif (DPNI).

La seconde partie de ce rapport présente, pour chacune des 21 anomalies congénitales sélectionnées, les prévalences globales et les prévalences pour 10 000 naissances vivantes. De plus, nous avons estimé la proportion de cas pour lesquels l'anomalie retenue a été dépistée en anténatal (variable recueillie depuis 1994), la proportion d'IMG et de mortalité infantile (recueillie depuis 1994). Malgré le regroupement de cas par période de 3 années, les effectifs par anomalie restent parfois faibles et soumis aux fluctuations aléatoires. Pour illustrer l'évolution du dépistage prénatal, des IMG et de la mortalité infantile, nous avons donc utilisé des moyennes mobiles qui est une méthode de lissage consistant à calculer une moyenne sur une période donnée et de lisser les pics de variations sur cette période. Nous avons utilisé une période de 3 ans pour le calcul des moyennes mobiles.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence moyenne des cas d'anomalies congénitales est estimée à 2,9% des naissances totales et à 2,1% des naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont globalement stables sur la période étudiée, sauf dans les premières années avec des prévalences plus faibles, probablement en raison d'un sous-enregistrement des cas.
- ❑ La proportion globale de naissances vivantes et d'IMG est respectivement de 71,0% et de 26,8%.
- ❑ Depuis plusieurs années, les IMG représentent environ 1/3 des cas enregistrés.
- ❑ Au total, 57,2% des anomalies congénitales sont dépistées en prénatal avec une augmentation observée sur la période de l'étude. Cette augmentation est liée au progrès du dépistage prénatal.
- ❑ La part globale des femmes avec un fœtus porteur d'une anomalie congénitale et âgées de 35 ans ou plus est de 32,4%. Cette proportion a doublé, passant de 16,9% en 1981-1984 à 43,8% en 2018-2020.

Tableau 1. Ensemble des anomalies congénitales : indicateurs de surveillance, DPN et âge maternel (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% NV	% IMG	% DPN	% femmes âgées ≥35 ans
1981-84	102097	101025	1665	1,6	1,4	84,9	8,4	16,9	16,9
1985-87	76057	75340	1542	2,0	1,6	80,3	14,4	28,9	22,7
1988-90	75479	74936	2113	2,8	2,2	79,5	16,9	33,4	23,9
1991-93	74112	73678	2254	3,0	2,4	77,3	20,0	46,9	25,6
1994-96	73648	73262	2295	3,1	2,3	74,3	24,3	54,3	28,5
1997-99	76387	75983	2473	3,2	2,3	70,7	27,1	64,0	29,4
2000-02	79722	79258	2603	3,3	2,3	69,0	29,7	66,4	30,0
2003-05	79575	78747	2420	3,0	2,0	65,6	33,4	66,9	33,4
2006-08	79985	79004	2570	3,2	2,1	65,6	33,1	65,1	36,9
2009-11	80958	79891	2653	3,3	2,2	67,2	31,8	64,7	38,9
2012-14	77221	76286	2604	3,4	2,3	67,8	30,7	63,7	39,5
2015-17	74987	74100	2338	3,1	2,1	65,7	32,8	71,0	40,1
2018-20	72564	71707	2349	3,2	2,2	66,0	32,3	70,8	43,8
Total	1022792	1013217	29879	2,9	2,1	71,0	26,8	57,2	32,4

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 100 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; tot : totale ; IMG : interruption médicale de grossesse ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Points clés à retenir

- ❑ Les anomalies les plus fréquentes sont les anomalies génétiques (23,2%), des membres (20,3%), cardiaques (21,6%) et rénales et urinaires (17,9%).
- ❑ Sur la période de l'étude, la proportion d'anomalies génétiques et cardiaques a presque doublé, probablement en lien avec l'augmentation de l'âge maternel et le recours à de nouvelles techniques de cytogénétique.
- ❑ Les proportions d'anomalies du système nerveux (11,6%), génitale (7,1%) et gastro-intestinale (6,5%) sont stables entre 1981 et 2020.
- ❑ Les anomalies oculaires, des oreilles/visage/cou, respiratoire, oro-faciale et de la paroi abdominale sont des anomalies rares (<5%).

Tableau 2. Proportion d'anomalies congénitales selon le système concerné (remaPAR)

Années	Nb cas	Type d'anomalies											
		Système nerveux	Oculaire	Oreilles, visage et cou	Cœur	Respi	Oro-faciale	Gastro-intestinale	Paroi abdo	Urinaire et rénale	Génital	Memb	Gene
	n	%	%	%	%	%	%	%	%	%	%	%	%
1981-84	1665	11,1	2,2	1,7	12,7	1,0	5,3	7,6	1,7	5,8	8,8	33,6	15,3
1985-87	1542	9,7	1,8	2,9	16,6	1,0	4,4	7,9	2,0	11,9	8,4	31,4	17,3
1988-90	2113	9,1	1,8	3,0	17,8	1,6	5,3	8,2	2,1	13,8	8,8	34,0	16,8
1991-93	2254	8,7	2,2	1,8	21,3	1,3	4,9	6,7	1,6	19,3	7,5	24,4	18,6
1994-96	2295	10,0	1,9	1,6	22,8	1,3	4,9	7,0	2,0	21,7	7,1	21,4	19,4
1997-99	2473	10,9	1,6	1,2	20,9	1,1	4,8	5,6	1,9	22,5	6,8	18,9	23,7
2000-02	2603	10,7	1,3	0,9	21,2	1,2	5,1	6,8	2,7	22,6	5,7	15,5	22,6
2003-05	2420	13,0	1,0	0,6	23,6	1,2	4,2	5,1	2,3	18,4	6,0	15,2	25,9
2006-08	2570	14,6	1,5	0,7	28,8	1,3	4,9	5,3	2,8	15,6	5,4	13,0	27,9
2009-11	2653	12,3	1,1	0,6	24,3	1,9	4,1	5,0	3,1	18,5	6,8	14,6	26,3
2012-14	2604	12,8	1,0	0,5	22,5	1,5	4,0	6,5	2,4	16,6	8,0	18,8	26,2
2015-17	2338	12,3	1,3	0,4	21,0	1,9	4,2	7,1	2,1	20,1	7,8	15,6	27,8
2018-20	2349	13,6	1,5	0,5	21,5	1,8	4,2	6,5	2,9	19,2	7,1	18,6	27,9
Total	29879	11,6	1,5	1,2	21,6	1,4	4,6	6,5	2,3	17,9	7,1	20,3	23,2

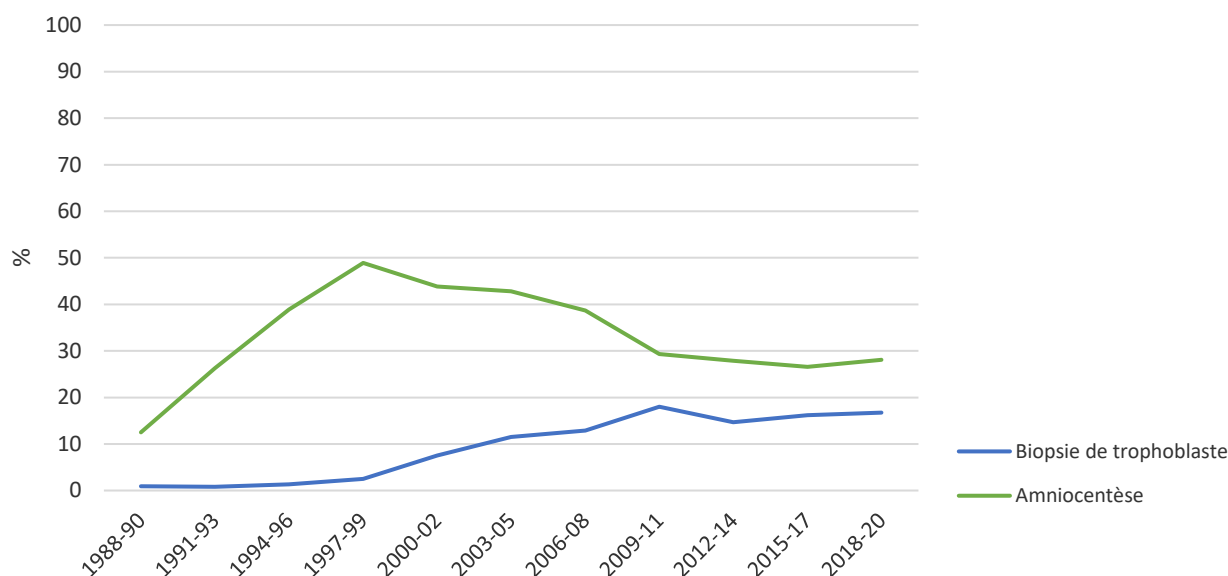
Nb : nombre ; respi : respiratoire ; abdo : abdominale ; mem : membre ; gene : génétique

Note : Le classement des cas par système n'est pas exclusif, c'est-à-dire qu'un fœtus / enfant peut être compté dans plusieurs systèmes en cas d'anomalies congénitales multiples

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1988-2020, le recours à la biopsie du trophoblaste a augmenté fortement, passant de 0,9% en 1988-1990 à 16,7% en 2018-2020 ; néanmoins, cette proportion est stable depuis 10 ans.
- ❑ Le recours à l'amniocentèse a fortement augmenté jusqu'à la fin des années 1990 passant de 12,5% à 48,9%. Puis, depuis l'introduction des marqueurs sériques du 1^{er} trimestre en 1997, cet examen est moins souvent réalisé, au bénéfice de la biopsie du trophoblaste. La réalisation de l'amniocentèse est stable depuis plus de 10 ans (28,1% en 2018-2020).

Figure 3. Evolution de la proportion des prélèvements prénataux invasifs (remaPAR)



Sur la période 1981-1987, les gestes prénataux invasifs étaient peu renseignés dans les dossiers médicaux et n'ont donc pas été reportés dans sur cette figure.

Points clés à retenir

- ❑ En mai 2022, le réseau JRC-EUROCAT a mis à jour sa classification des anomalies congénitales. Les anomalies génétiques regroupent désormais les syndromes génétiques, les anomalies de la peau, les dysplasies squelettiques et les anomalies chromosomiques.
- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale des anomalies génétiques a augmenté, passant de 0,19% (IC95% : 0,14-0,25) en 1981 à 0,93% (IC95% : 0,81-1,07) en 2020.
- ❑ La prévalence des anomalies génétiques parmi les naissances vivantes est restée stable au cours du temps : elle était de 0,16% (IC95% : 0,11-0,21) en 1981 et de 0,18% (IC95% : 0,14-0,24) en 2020.
- ❑ Les anomalies de la paroi abdominale constituent le système le plus fréquemment associé à des anomalies génétiques (39,4%), suivies par les anomalies oculaires (25,4%) puis les anomalies des oreilles/visage/cou (20,4%) et cardiaques (20,2%). Cette estimation a été réalisée sur la période 2001-2020 pour laquelle toutes les anomalies congénitales sont codées en CIM-10.

Figure 4. Evolution des prévalences des anomalies génétiques (remaPAR)

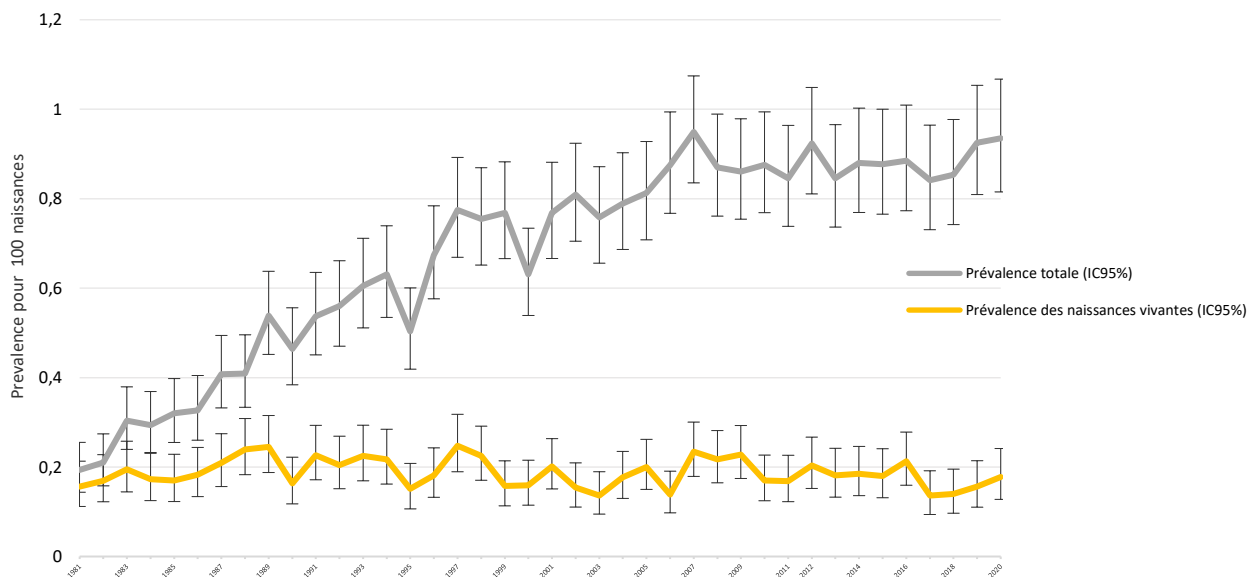
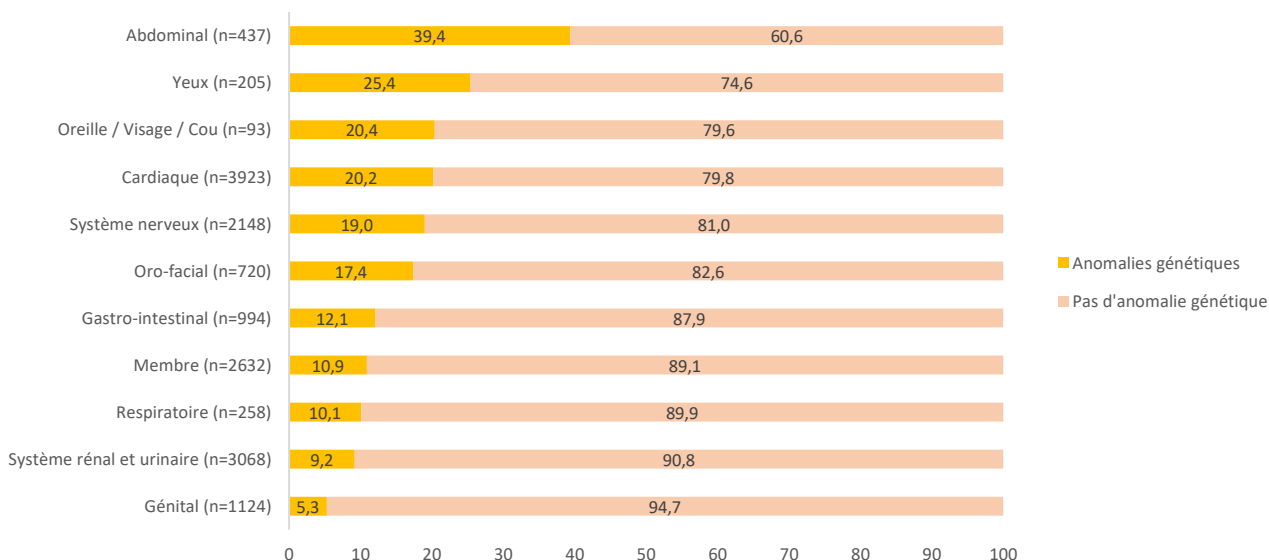


Figure 5. Distribution des anomalies génétiques selon le système concerné sur la période 2001-2020 (remaPAR)



Spina bifida



Caractéristiques

Définition : Fermeture inadéquate de la colonne vertébrale dont l'étendue et l'exposition des structures sous-jacentes (moëlle épinière, méninges) peut varier. Ne sont pas inclus les spina bifida avec anencéphalie ou encéphalocèle.

Codes : CIM9: 741 ; CIM10: Q05.

Clinique : Selon le type, la taille et le site de l'anomalie, le spina bifida peut être asymptomatique ou au contraire se manifester par à un dysfonctionnement moteur, sensoriel et sphinctérien.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des spina bifida est estimée à 5,0 pour 10 000 naissances et à 1,0 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont de 4,5 pour 10 000 naissances et 0,9 pour 10 000 naissances vivantes pour les spina bifida sans anomalie génétique.
- ❑ Environ 10% des spina bifida sont associés à des anomalies génétiques.
- ❑ Environ 90% des spina bifida sont dépistés en anténatal.
- ❑ Une IMG est réalisée dans environ 85% des cas de spina bifida depuis les années 1990.
- ❑ La mortalité infantile en cas de spina bifida est de 27% sur l'ensemble de la période étudiée.

Figure 6. Evolution de la prévalence des spina bifida (remaPAR)

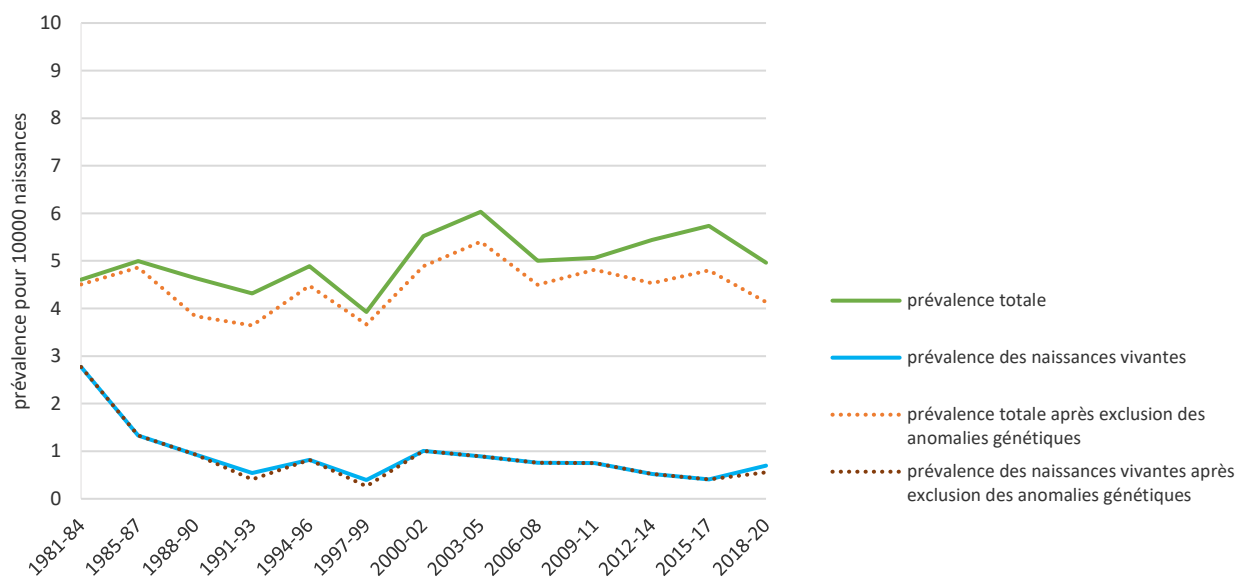


Tableau 3. Spina bifida : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	47	28	11	8	4,6	2,8		17,0	
1985-87	76057	75340	38	10	9	19	5,0	1,3		50,0	
1988-90	75479	74936	35	7	3	25	4,6	0,9		71,4	
1991-93	74112	73678	32	4	1	27	4,3	0,5		84,4	
1994-96	73648	73262	36	6	0	30	4,9	0,8	94,4	83,3	33,3
1997-99	76387	75983	30	3	1	26	3,9	0,4	83,3	86,7	0
2000-02	79722	79258	44	8	1	35	5,5	1,0	86,4	79,5	14,3
2003-05	79575	78747	48	7	0	41	6,0	0,9	93,6	85,4	42,9
2006-08	79985	79004	40	6	0	34	5,0	0,8	87,5	85,0	0
2009-11	80958	79891	41	6	0	35	5,1	0,8	95,1	85,4	33,3
2012-14	77221	76286	42	4	1	37	5,4	0,5	88,1	88,1	0
2015-17	74987	74100	43	3	0	40	5,7	0,4	100	93,0	33,3
2018-20	72564	71707	36	5	0	31	5,0	0,7	94,4	86,1	80,0
Total	1022792	1013217	512	97	27	388	5,0	1,0	91,6	75,8	27,7

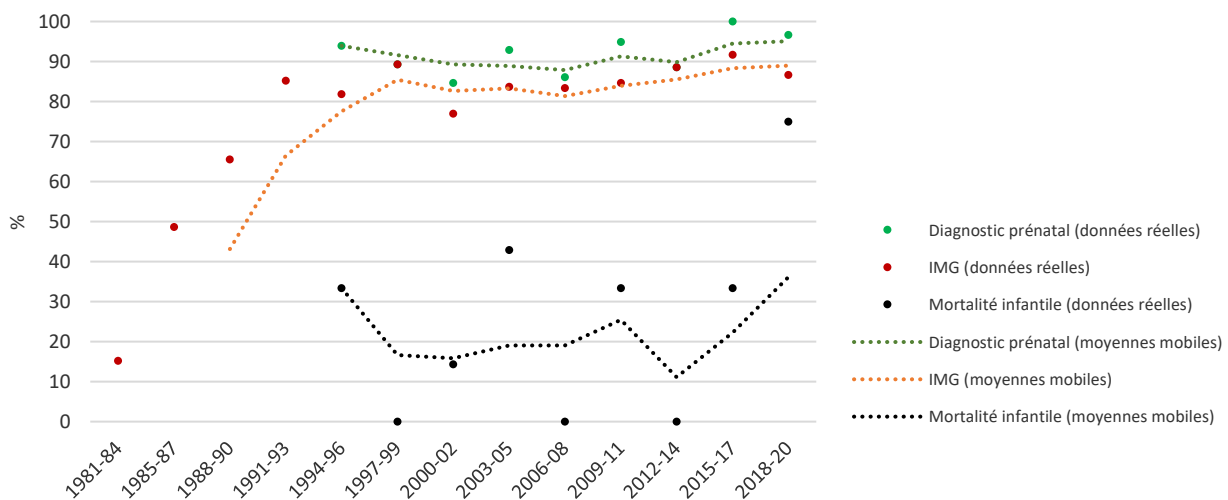
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 4. Spina bifida sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

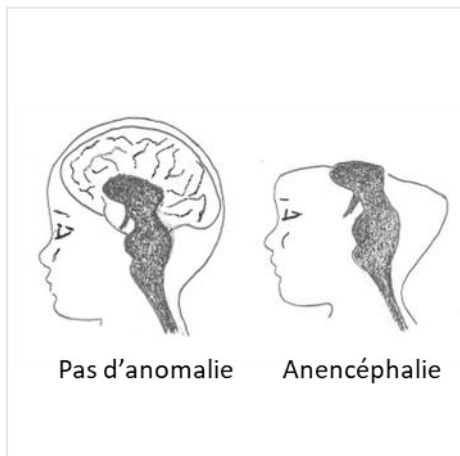
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	46	28	11	7	4,5	2,8		15,2	
1985-87	76057	75340	37	10	9	18	4,9	1,3		48,6	
1988-90	75479	74936	29	7	3	19	3,8	0,9		65,5	
1991-93	74112	73678	27	3	1	23	3,6	0,4		85,2	
1994-96	73648	73262	33	6	0	27	4,5	0,8	93,9	81,8	33,3
1997-99	76387	75983	28	2	1	25	3,7	0,3	89,3	89,3	0
2000-02	79722	79258	39	8	1	30	4,9	1,0	84,6	76,9	14,3
2003-05	79575	78747	43	7	0	36	5,4	0,9	93,0	83,7	42,9
2006-08	79985	79004	36	6	0	30	4,5	0,8	86,1	83,3	0
2009-11	80958	79891	39	6	0	33	4,8	0,8	94,9	84,6	33,3
2012-14	77221	76286	35	4	0	31	4,5	0,5	88,6	88,6	0
2015-17	74987	74100	36	3	0	33	4,8	0,4	100	91,7	33,3
2018-20	72564	71707	30	4	0	26	4,1	0,6	96,7	86,7	75,0
Total	1022792	1013217	458	94	26	338	4,5	0,9	91,8	73,8	26,7

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 7. Spina bifida sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Anencéphalie



Caractéristiques

Définition : Absence totale (holo) ou partielle (mero) de la voûte crânienne, du cuir chevelu et du cerveau.

Codes : CIM9: 740 ; CIM10: Q00.

Clinique : L'anencéphalie est une anomalie létale.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des anencéphalies est estimée à 4,8 pour 10 000 naissances et à 0,1 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont comparables pour les anencéphalies sans anomalie génétique.
- ❑ 7% des anencéphalies sont associées à des anomalies génétiques.
- ❑ Toutes les anencéphalies sont dépistées en anténatal.
- ❑ Une IMG est réalisée dans 90% des cas d'anencéphalie.

Figure 8. Evolution de la prévalence des anencéphalies (remaPAR)

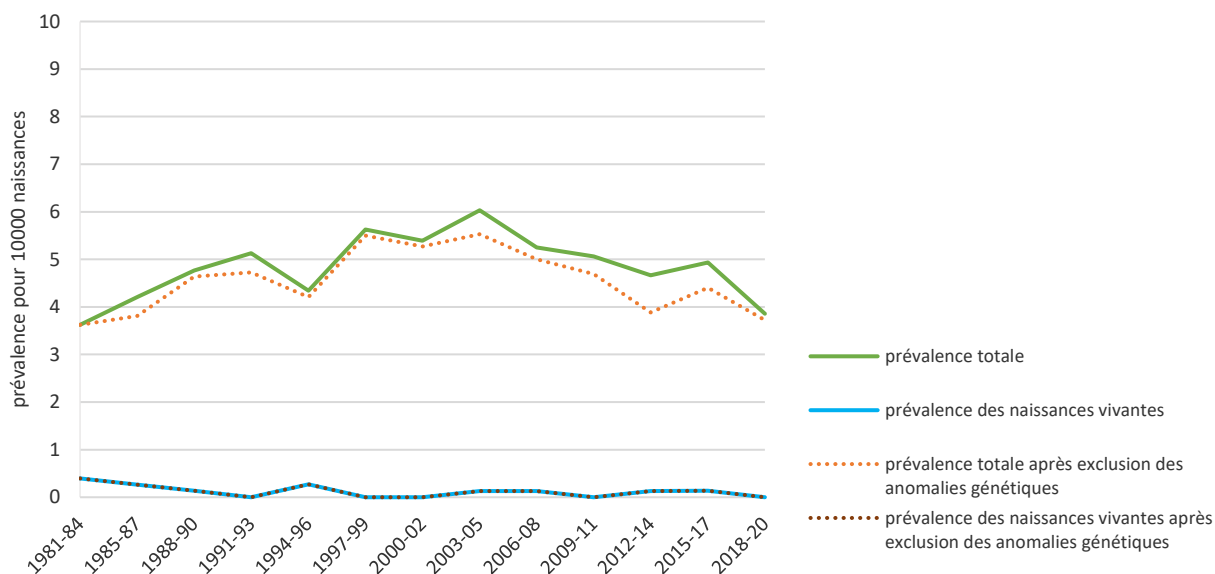


Tableau 5. Anencéphalie : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	37	4	13	20	3,6	0,4		54,1	
1985-87	76057	75340	32	2	5	25	4,2	0,3		78,1	
1988-90	75479	74936	36	1	3	32	4,8	0,1		88,9	
1991-93	74112	73678	38	0	3	35	5,1	0		92,1	
1994-96	73648	73262	32	2	0	30	4,3	0,3	100	93,8	100
1997-99	76387	75983	43	0	1	42	5,6	0	100	97,7	-
2000-02	79722	79258	43	0	2	41	5,4	0	100	95,3	-
2003-05	79575	78747	48	1	0	47	6,0	0,1	100	97,9	100
2006-08	79985	79004	42	1	2	39	5,3	0,1	100	92,9	100
2009-11	80958	79891	41	0	2	39	5,1	0	100	95,1	-
2012-14	77221	76286	36	1	3	32	4,7	0,1	100	88,9	100
2015-17	74987	74100	37	1	0	36	4,9	0,1	100	97,3	100
2018-20	72564	71707	28	0	0	28	3,9	0	100	100	-
Total	1022792	1013217	493	13	34	446	4,8	0,1	100	90,5	100

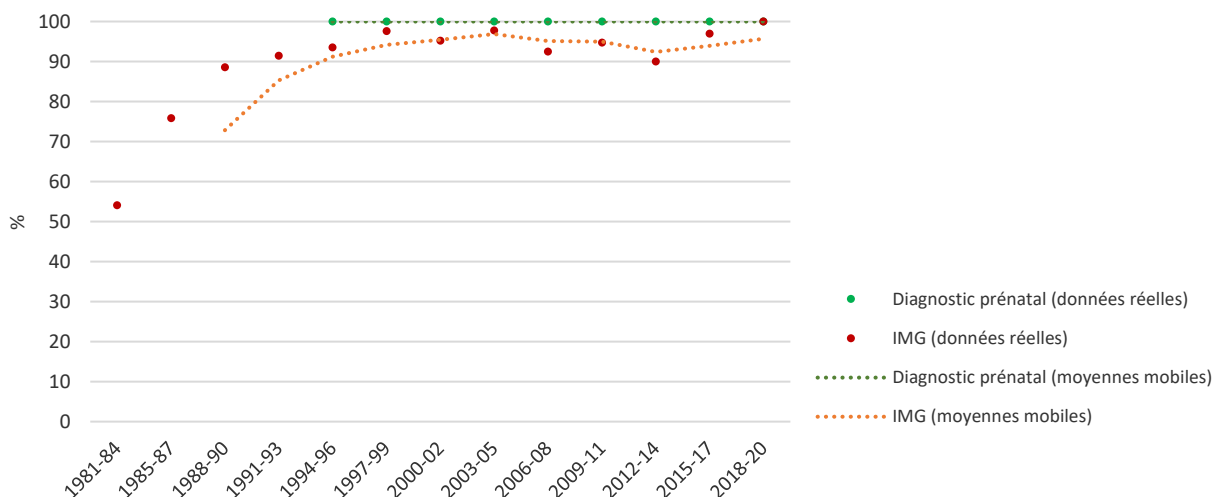
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 6. Anencéphalie sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

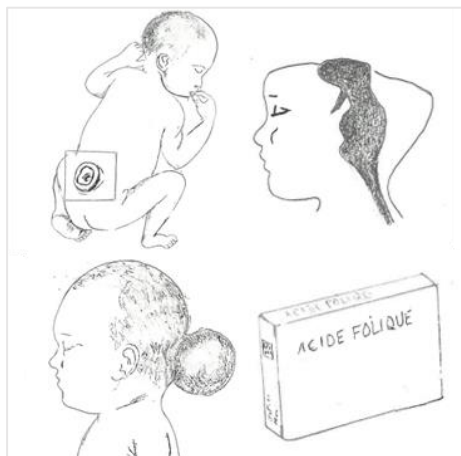
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	37	4	13	20	3,6	0,4		54,1	
1985-87	76057	75340	29	2	5	22	3,8	0,3		75,9	
1988-90	75479	74936	35	1	3	31	4,6	0,1		88,6	
1991-93	74112	73678	35	0	3	32	4,7	0		91,4	
1994-96	73648	73262	31	2	0	29	4,2	0,3	100	93,5	100
1997-99	76387	75983	42	0	1	41	5,5	0	100	97,6	-
2000-02	79722	79258	42	0	2	40	5,3	0	100	95,2	-
2003-05	79575	78747	44	1	0	43	5,5	0,1	100	97,7	100
2006-08	79985	79004	40	1	2	37	5,0	0,1	100	92,5	100
2009-11	80958	79891	38	0	2	36	4,7	0	100	94,7	-
2012-14	77221	76286	30	1	2	27	3,9	0,1	100	90,0	100
2015-17	74987	74100	33	1	0	32	4,4	0,1	100	97,0	100
2018-20	72564	71707	27	0	0	27	3,7	0	100	100	-
Total	1022792	1013217	463	13	33	417	4,5	0,1	100	90,1	100

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 9. Anencéphalie sans anomalie génétique : DPN et IMG (remaPAR)



Anomalies de fermeture du tube neural



Caractéristiques

Définition : Ensemble des anomalies concernant tout défaut congénital du cerveau ou de la moelle épinière. Les AFTN regroupent les cas d'anencéphalie, d'encéphalocèle et de spina bifida.

Codes : CIM9: 740, 741, 742 ; CIM10: Q00, Q01, Q05.

Clinique : La prévention des AFTN est possible par la prise d'acide folique de 0,4mg/jour en pré-conceptionnel (pendant les 3 mois précédant la grossesse) et jusqu'à 12 SA.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des AFTN est estimée à 11,6 pour 10 000 naissances et à 1,5 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont comparables pour les AFTN sans anomalie génétique.
- ❑ Environ 10% des AFTN sont associées à des anomalies génétiques.
- ❑ 95% des AFTN sont dépistées en anténatal.
- ❑ Une IMG est réalisée dans environ 80% des cas d'AFTN et cette proportion est stable depuis les années 1990.
- ❑ 1/3 des enfants avec une AFTN, avec ou sans anomalie génétique, décède avant l'âge d'1 an.

Figure 10. Evolution de la prévalence des AFTN (remaPAR)

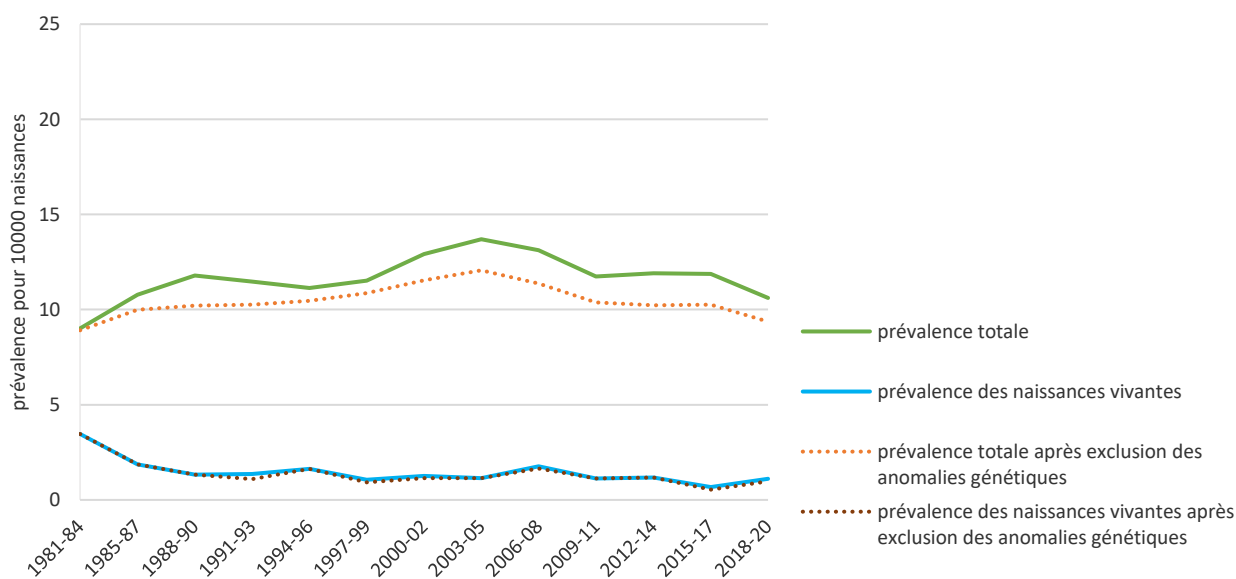


Tableau 7. AFTN : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	92	35	26	31	9,0	3,5		33,7	
1985-87	76057	75340	82	14	17	51	10,8	1,9		62,2	
1988-90	75479	74936	89	10	10	69	11,8	1,3		77,5	
1991-93	74112	73678	85	10	5	70	11,5	1,4		82,4	
1994-96	73648	73262	82	12	0	70	11,1	1,6	95,1	85,4	41,7
1997-99	76387	75983	88	8	4	76	11,5	1,1	92,0	86,4	0
2000-02	79722	79258	103	10	3	90	12,9	1,3	94,2	87,4	33,3
2003-05	79575	78747	109	9	0	100	13,7	1,1	97,2	91,7	55,6
2006-08	79985	79004	105	14	4	87	13,1	1,8	92,4	82,9	28,6
2009-11	80958	79891	95	9	2	84	11,7	1,1	97,9	88,4	33,3
2012-14	77221	76286	92	9	4	79	11,9	1,2	91,3	85,9	11,1
2015-17	74987	74100	89	5	0	84	11,9	0,7	100	94,4	60,0
2018-20	72564	71707	77	8	2	67	10,6	1,1	96,1	87,0	75,0
Total	1022792	1013217	1188	153	77	958	11,6	1,5	95,1	80,6	36,1

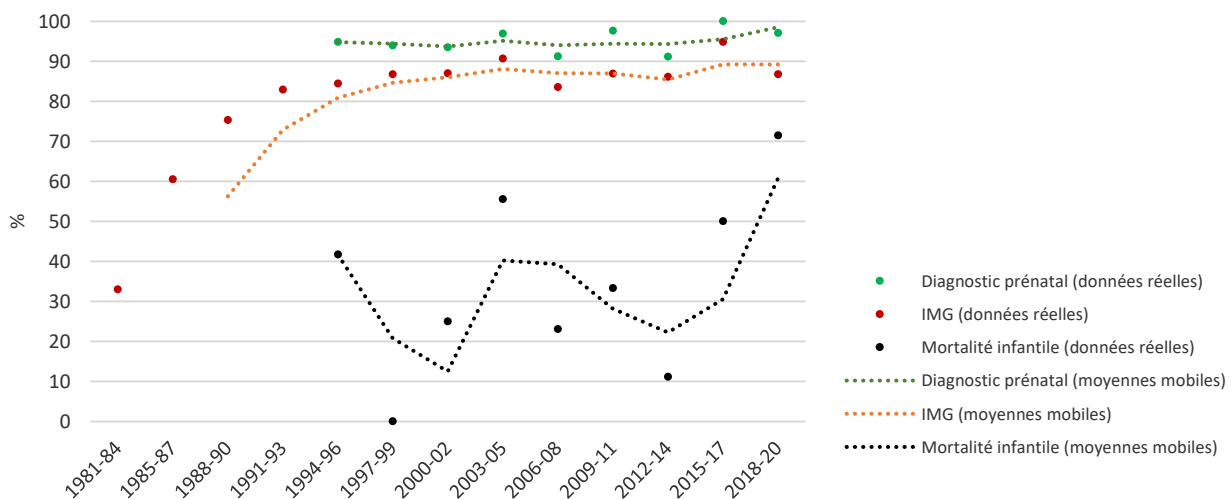
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 8. AFTN sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

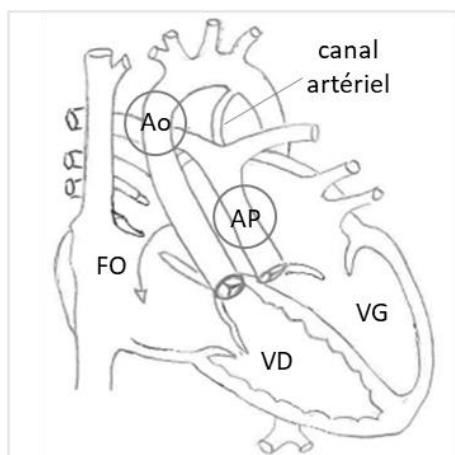
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	91	35	26	30	8,9	3,5		33,0	
1985-87	76057	75340	76	14	16	46	10,0	1,9		60,5	
1988-90	75479	74936	77	10	9	58	10,2	1,3		75,3	
1991-93	74112	73678	76	8	5	63	10,3	1,1		82,9	
1994-96	73648	73262	77	12	0	65	10,5	1,6	94,8	84,4	41,7
1997-99	76387	75983	83	7	4	72	10,9	0,9	94,0	86,7	0
2000-02	79722	79258	92	9	3	80	11,5	1,1	93,5	87,0	25,0
2003-05	79575	78747	96	9	0	87	12,1	1,1	96,9	90,6	55,6
2006-08	79985	79004	91	13	2	76	11,4	1,6	91,2	83,5	23,1
2009-11	80958	79891	84	9	2	73	10,4	1,1	97,6	86,9	33,3
2012-14	77221	76286	79	9	2	68	10,2	1,2	91,1	86,1	11,1
2015-17	74987	74100	77	4	0	73	10,3	0,5	100	94,8	50,0
2018-20	72564	71707	68	7	2	59	9,4	1,0	97,1	86,8	71,4
Total	1022792	1013217	1067	146	71	850	10,4	1,4	95,0	79,7	33,3

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 11. AFTN sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Transposition des gros vaisseaux



Caractéristiques

Définition : Anomalie cardiaque caractérisée par une discordance ventriculo-artérielle qui se traduit par une position inversée des gros vaisseaux (artère pulmonaire et aorte).

Codes : CIM9: 74510 ; CIM10: Q203.

Clinique : Les enfants présentent dès la naissance une cyanose réfractaire à l'apport d'oxygène. Le traitement curatif repose sur la chirurgie néonatale (switch artériel).

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des transpositions des gros vaisseaux (TGV) est estimée à 2,6 pour 10 000 naissances et à 2,2 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont comparables pour les TGV non associées à des anomalies génétiques.
- ❑ Les TGV sont rarement associées à des anomalies génétiques (3% des cas).
- ❑ 75% des TGV sont dépistées en anténatal et cette proportion a augmenté sur la période de l'étude.
- ❑ La proportion d'IMG et de mortalité infantile en cas de TGV est d'environ 10%.

Figure 12. Evolution de la prévalence des transpositions des gros vaisseaux (remaPAR)

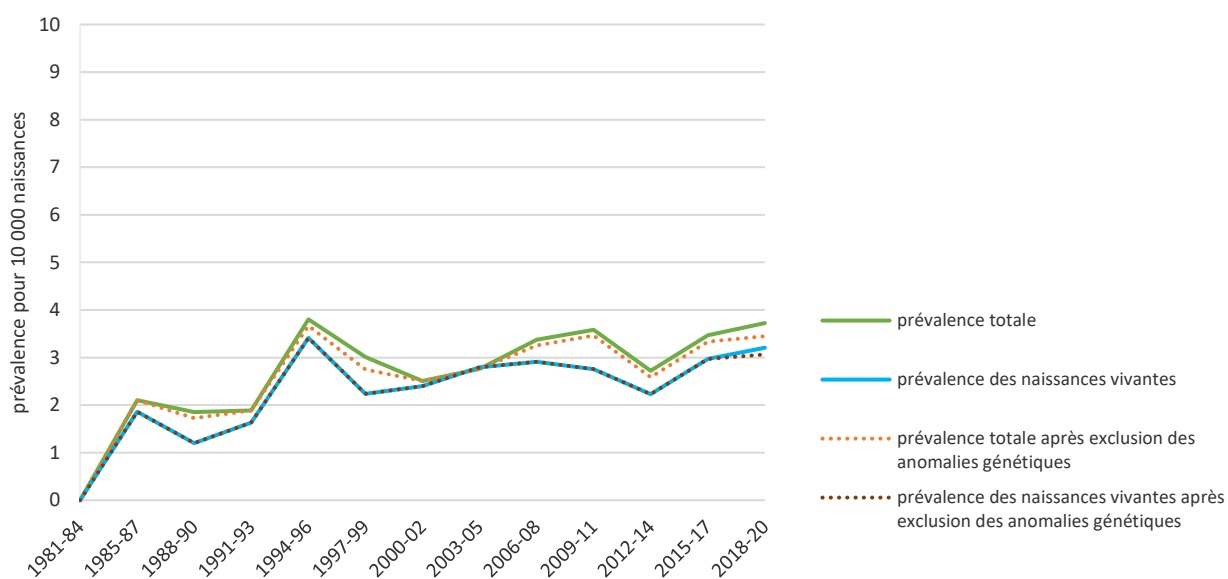


Tableau 9. Transposition des gros vaisseaux : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025									
1985-87	76057	75340	16	14	1	1	2,1	1,9		6,3	
1988-90	75479	74936	14	9	1	4	1,9	1,2		28,6	
1991-93	74112	73678	14	12	1	1	1,9	1,6		7,1	
1994-96	73648	73262	28	25	0	3	3,8	3,4	57,1	10,7	20,0
1997-99	76387	75983	23	17	0	6	3,0	2,2	69,6	26,1	0
2000-02	79722	79258	20	19	0	1	2,5	2,4	50,0	5,0	16,7
2003-05	79575	78747	22	22	0	0	2,8	2,8	77,3	0	9,1
2006-08	79985	79004	27	23	1	3	3,4	2,9	88,9	11,1	4,3
2009-11	80958	79891	29	22	0	7	3,6	2,8	79,3	24,1	18,2
2012-14	77221	76286	21	17	1	3	2,7	2,2	95,2	14,3	0
2015-17	74987	74100	26	22	1	3	3,5	3,0	80,8	11,5	13,6
2018-20	72564	71707	27	23	0	4	3,7	3,2	92,6	14,8	0
Total	1022792	1013217	267	225	6	36	2,6	2,2	77,1	13,5	9,5

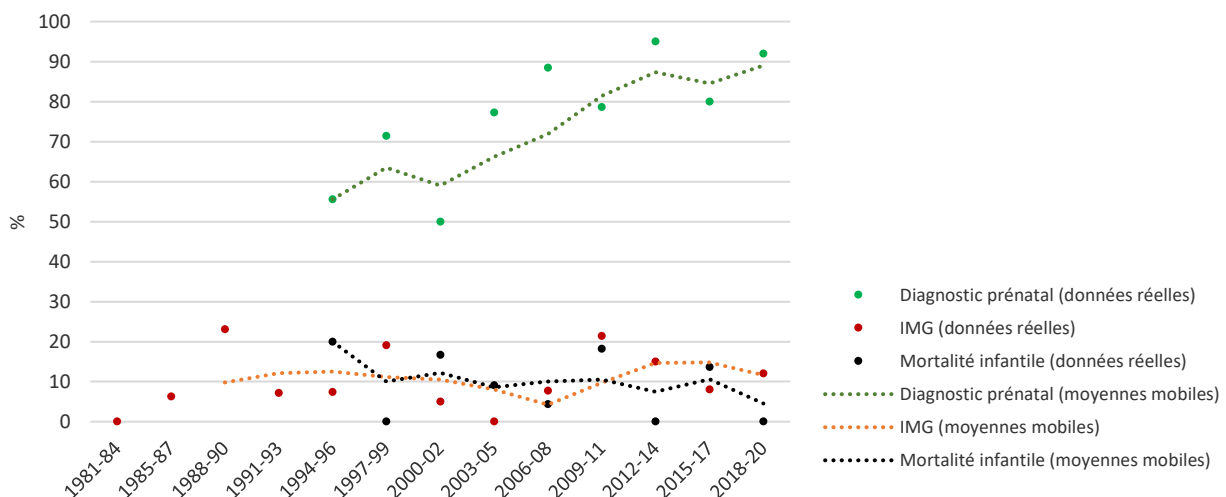
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 10. Transposition des gros vaisseaux sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

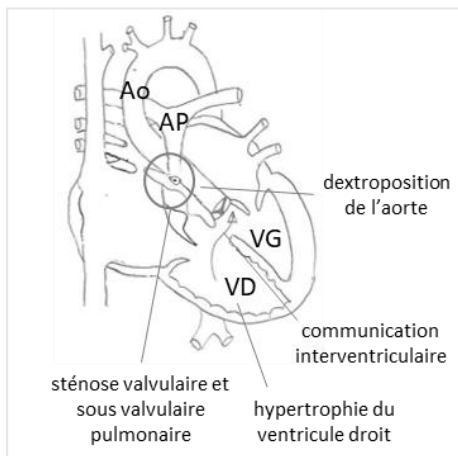
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025									
1985-87	76057	75340	16	14	1	1	2,1	1,9		6,3	
1988-90	75479	74936	13	9	1	3	1,7	1,2		23,1	
1991-93	74112	73678	14	12	1	1	1,9	1,6		7,1	
1994-96	73648	73262	27	25	0	2	3,7	3,4	55,6	7,4	20,0
1997-99	76387	75983	21	17	0	4	2,7	2,2	71,4	19,0	0
2000-02	79722	79258	20	19	0	1	2,5	2,4	50,0	5,0	16,7
2003-05	79575	78747	22	22	0	0	2,8	2,8	77,3	0	9,1
2006-08	79985	79004	26	23	1	2	3,3	2,9	88,5	7,7	4,3
2009-11	80958	79891	28	22	0	6	3,5	2,8	78,6	21,4	18,2
2012-14	77221	76286	20	17	0	3	2,6	2,2	95,0	15,0	0
2015-17	74987	74100	25	22	1	2	3,3	3,0	80,0	8,0	13,6
2018-20	72564	71707	25	22	0	3	3,4	3,1	92,0	12,0	0
Total	1022792	1013217	257	224	5	28	2,5	2,2	76,6	10,9	9,6

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 13. Transposition des gros vaisseaux sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Tétralogie de Fallot



Caractéristiques

Définition : Anomalie cardiaque caractérisée par une communication interventriculaire de la voie d'éjection, une sténose pulmonaire et un degré variable de dextroposition de l'aorte et d'hypertrophie du ventricule droit.

Codes : CIM9: 7452 ; CIM10: Q213.

Clinique : A la naissance, les symptômes dépendent de la sévérité de la sténose. Le traitement classique repose sur une chirurgie dans les six premiers mois nécessitant parfois des ré-interventions au cours de la vie.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des tétralogies de Fallot est estimée à 2,9 pour 10 000 naissances et à 2,0 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont de 2,1 pour 10 000 naissances et 1,8 pour 10 000 naissances vivantes pour les tétralogies de Fallot non associées à des anomalies génétiques.
- ❑ 1/4 des tétralogies de Fallot sont associées à des anomalies génétiques.
- ❑ Environ 75% des tétralogies de Fallot sont dépistées en anténatal ; cette proportion est stable sur la période de l'étude.
- ❑ Une IMG est réalisée dans environ 1/4 des cas de tétralogie de Fallot et dans 12% des cas non associés à des anomalies génétiques.
- ❑ La mortalité infantile est d'environ 10% en cas de tétralogie de Fallot.

Figure 14. Evolution de la prévalence des tétralogies de Fallot (remaPAR)

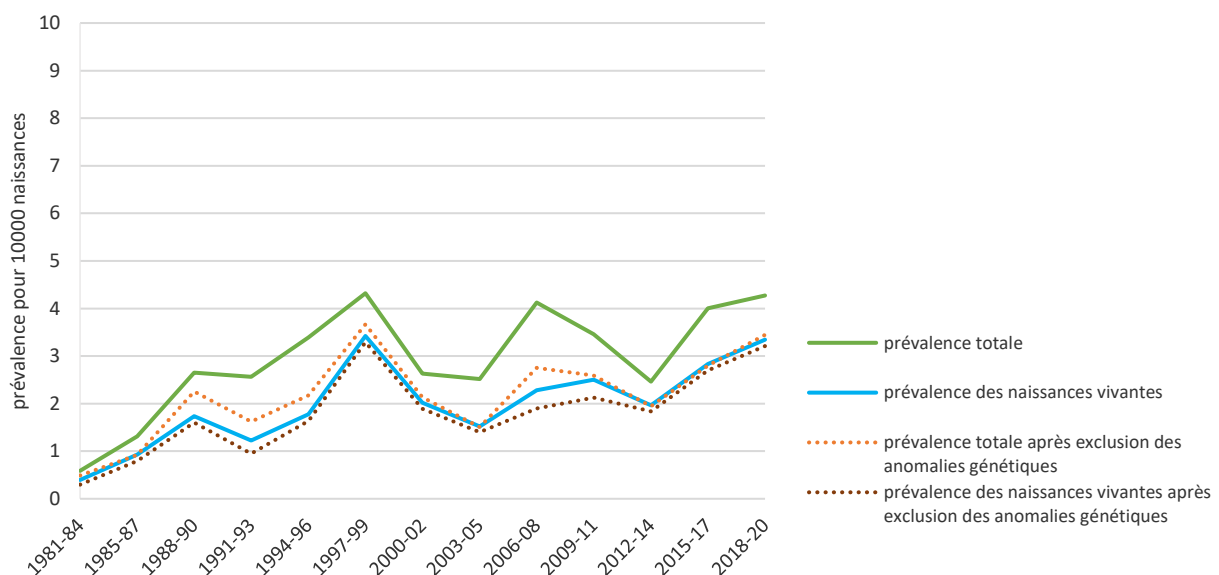


Tableau 11. Tétralogie de Fallot : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	6	4	1	1	0,6	0,4		16,7	
1985-87	76057	75340	10	7	0	3	1,3	0,9		30,0	
1988-90	75479	74936	20	13	0	7	2,6	1,7		35,0	
1991-93	74112	73678	19	9	3	7	2,6	1,2		36,8	
1994-96	73648	73262	25	13	3	9	3,4	1,8	80,0	36,0	16,7
1997-99	76387	75983	33	26	2	5	4,3	3,4	72,7	15,2	15,4
2000-02	79722	79258	21	16	1	4	2,6	2,0	66,7	19,0	12,5
2003-05	79575	78747	20	12	0	8	2,5	1,5	65,0	40,0	8,3
2006-08	79985	79004	33	18	2	13	4,1	2,3	72,7	39,4	5,6
2009-11	80958	79891	28	20	2	6	3,5	2,5	82,1	21,4	15,8
2012-14	77221	76286	19	15	0	4	2,5	2,0	78,9	21,1	13,3
2015-17	74987	74100	30	21	2	7	4,0	2,8	80,0	23,3	4,8
2018-20	72564	71707	31	24	0	7	4,3	3,3	83,9	22,6	0
Total	1022792	1013217	295	198	16	81	2,9	2,0	76,3	27,5	9,8

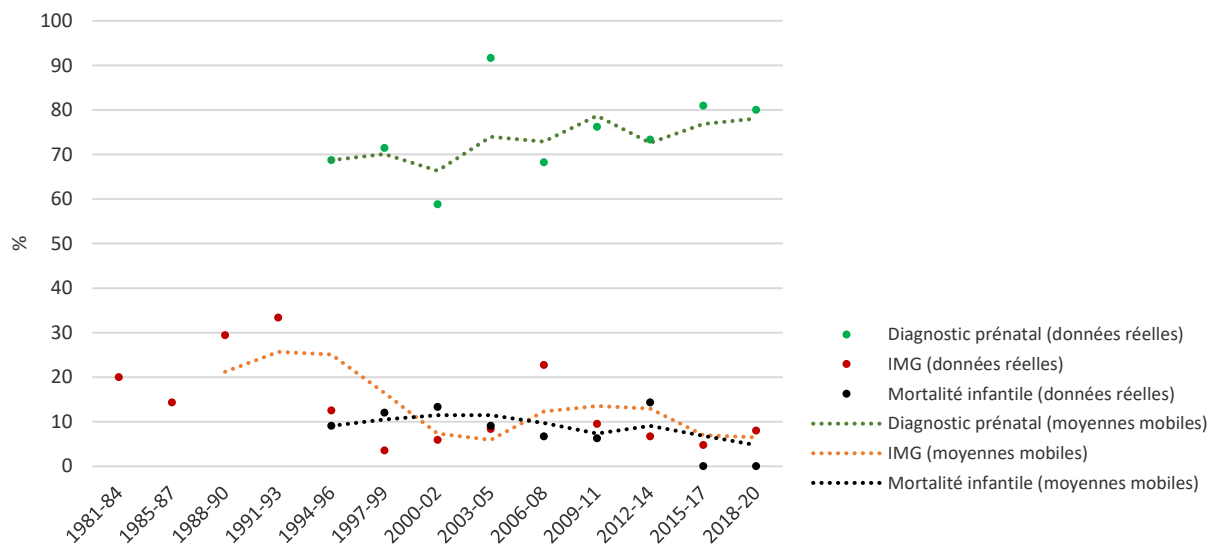
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 12. Tétralogie de Fallot sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

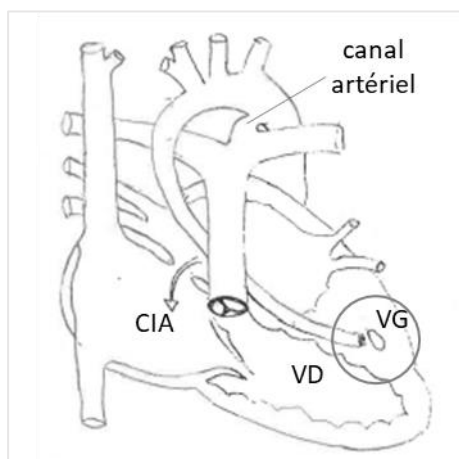
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-1984	102097	101025	5	3	1	1	0,5	0,3		20,0	
1985-1987	76057	75340	7	6	0	1	0,9	0,8		14,3	
1988-1990	75479	74936	17	12	0	5	2,3	1,6		29,4	
1991-1993	74112	73678	12	7	1	4	1,6	1,0		33,3	
1994-1996	73648	73262	16	12	2	2	2,2	1,6	68,8	12,5	9,1
1997-1999	76387	75983	28	25	2	1	3,7	3,3	71,4	3,6	12,0
2000-2002	79722	79258	17	15	1	1	2,1	1,9	58,8	5,9	13,3
2003-2005	79575	78747	12	11	0	1	1,5	1,4	91,7	8,3	9,1
2006-2008	79985	79004	22	15	2	5	2,8	1,9	68,2	22,7	6,7
2009-2011	80958	79891	21	17	2	2	2,6	2,1	76,2	9,5	6,3
2012-2014	77221	76286	15	14	0	1	1,9	1,8	73,3	6,7	14,3
2015-2017	74987	74100	21	20	0	1	2,8	2,7	81,0	4,8	0
2018-2020	72564	71707	25	23	0	2	3,4	3,2	80,0	8,0	0
Total	1022792	1013217	218	180	11	27	2,1	1,8	74,0	12,4	7,3

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 15. Tétralogie de Fallot sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Hypoplasie du cœur gauche



Caractéristiques

Définition : Anomalie cardiaque caractérisée par un développement insuffisant des cavités cardiaques gauches entraînant une hypoplasie du ventricule gauche et de l'aorte.

Codes : CIM9: 7467; CIM10: Q234.

Clinique : Le taux de mortalité est très élevé. Le traitement est palliatif et inclut de multiples chirurgies pour aboutir au fonctionnement d'un cœur univentriculaire. En cas de survie, la morbidité est très élevée.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des hypoplasies du cœur gauche est estimée à 2,8 pour 10 000 naissances et à 1,0 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont de 2,5 pour 10 000 naissances et 0,9 pour 10 000 naissances vivantes pour les hypoplasies du cœur gauche non associées à des anomalies génétiques.
- ❑ 12% des hypoplasies du cœur gauche sont associées à des anomalies génétiques.
- ❑ Plus de 90% des hypoplasies du cœur gauche sont dépistées en anténatal.
- ❑ Une IMG est réalisée dans 60% des cas d'hypoplasie du cœur gauche.
- ❑ La mortalité infantile est élevée (>80%) en cas d'hypoplasie du cœur gauche.

Figure 16. Evolution de la prévalence des hypoplasies du cœur gauche (remaPAR)

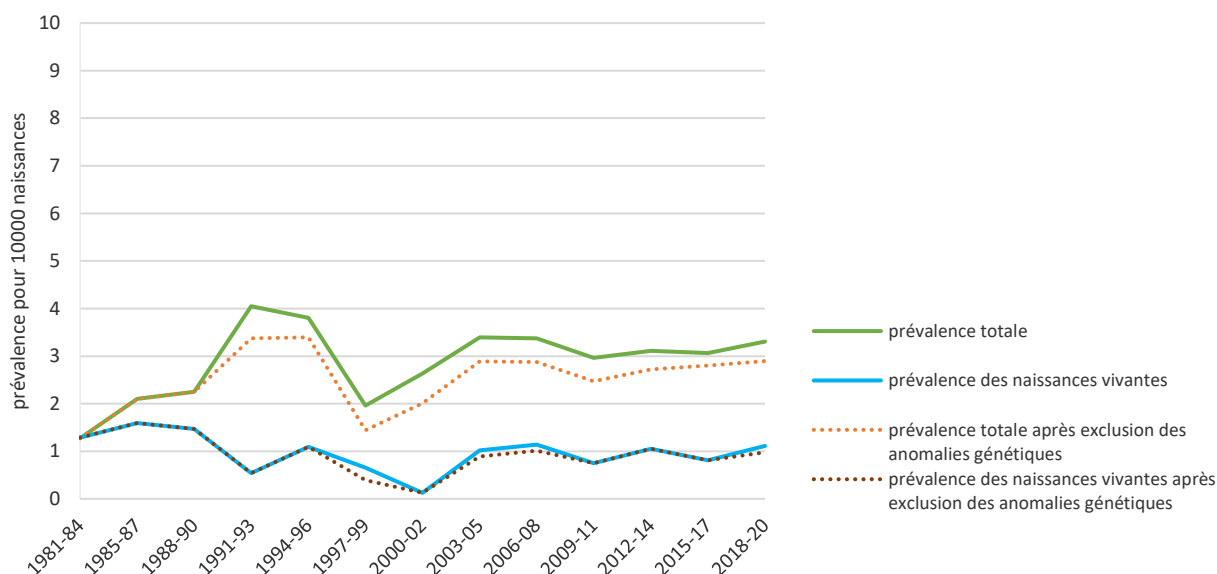


Tableau 13. Hypoplasie du cœur gauche : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	13	13	0	0	1,3	1,3		0	
1985-87	76057	75340	16	12	1	3	2,1	1,6		18,8	
1988-90	75479	74936	17	11	1	5	2,3	1,5		29,4	
1991-93	74112	73678	30	4	2	24	4,0	0,5		80,0	
1994-96	73648	73262	28	8	0	20	3,8	1,1	82,1	71,4	62,5
1997-99	76387	75983	15	5	0	10	2,0	0,7	93,3	66,7	100
2000-02	79722	79258	21	1	1	19	2,6	0,1	95,2	90,5	100
2003-05	79575	78747	27	8	0	19	3,4	1,0	96,3	70,4	87,5
2006-08	79985	79004	27	9	1	17	3,4	1,1	96,3	63,0	100
2009-11	80958	79891	24	6	0	18	3,0	0,8	87,5	75,0	83,3
2012-14	77221	76286	24	8	0	16	3,1	1,0	83,3	66,7	87,5
2015-17	74987	74100	23	6	1	16	3,1	0,8	95,7	69,6	66,7
2018-20	72564	71707	24	8	1	15	3,3	1,1	95,8	62,5	75,0
Total	1022792	1013217	289	99	8	182	2,8	1,0	91,5	63,0	83,1

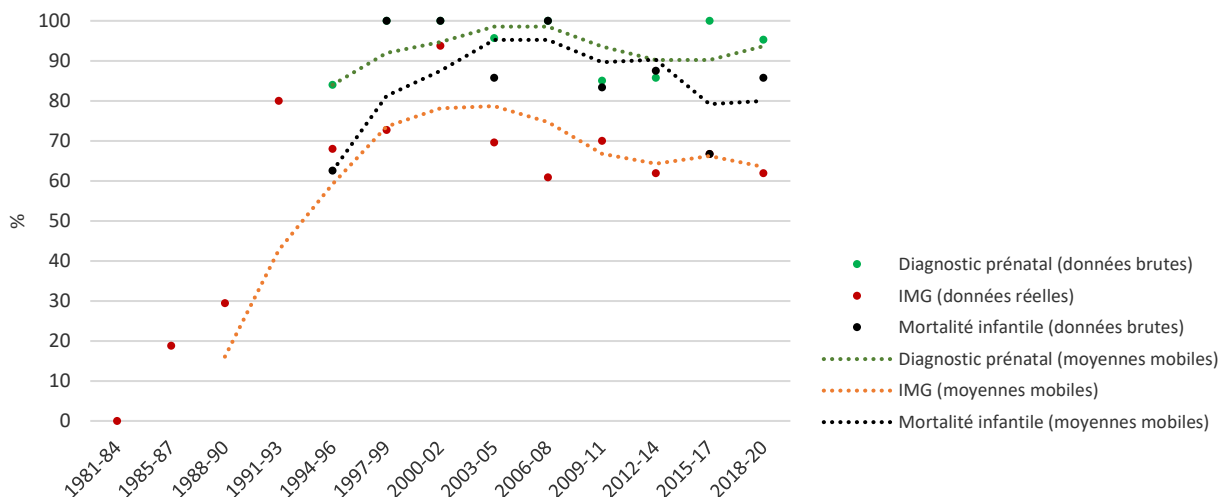
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 14. Hypoplasie du cœur gauche sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

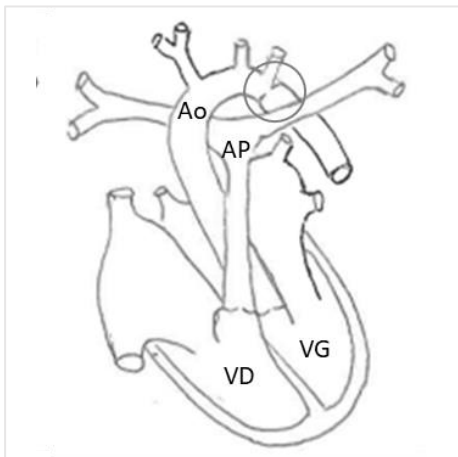
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	13	13	0	0	1,3	1,3		0	
1985-87	76057	75340	16	12	1	3	2,1	1,6		18,8	
1988-90	75479	74936	17	11	1	5	2,3	1,5		29,4	
1991-93	74112	73678	25	4	1	20	3,4	0,5		80,0	
1994-96	73648	73262	25	8	0	17	3,4	1,1	84,0	68,0	62,5
1997-99	76387	75983	11	3	0	8	1,4	0,4	100	72,7	100
2000-02	79722	79258	16	1	0	15	2,0	0,1	100	93,8	100
2003-05	79575	78747	23	7	0	16	2,9	0,9	95,7	69,6	85,7
2006-08	79985	79004	23	8	1	14	2,9	1,0	100	60,9	100
2009-11	80958	79891	20	6	0	14	2,5	0,8	85,0	70,0	83,3
2012-14	77221	76286	21	8	0	13	2,7	1,0	85,7	61,9	87,5
2015-17	74987	74100	21	6	1	14	2,8	0,8	100	66,7	66,7
2018-20	72564	71707	21	7	1	13	2,9	1,0	95,2	61,9	85,7
Total	1022792	1013217	252	94	6	152	2,5	0,9	93,4	60,3	83,3

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 17. Hypoplasie du cœur gauche sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Coarctation de l'aorte



Caractéristiques

Définition : Anomalie cardiaque résultant d'un rétrécissement au niveau de l'isthme aortique. Elle est souvent associée à des anomalies du cœur gauche (par exemple, bicuspidie aortique).

Codes : CIM9: 7471; CIM10: Q251.

Clinique : Les symptômes sont variables selon la sévérité de la coarctation. Le traitement curatif consiste en une chirurgie qui est pratiquée en période néonatale si la coarctation est sévère.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des coarctations de l'aorte est estimée à 2,8 pour 10 000 naissances et à 2,5 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont de 2,4 pour 10 000 naissances et de 2,3 pour 10 000 naissances vivantes pour les coarctations de l'aorte sans anomalie génétique.
- ❑ Environ 15% des coarctations de l'aorte sont associées à des anomalies génétiques.
- ❑ Environ 60% des coarctations de l'aorte sont dépistées en anténatal, avec une augmentation observée sur la période de l'étude.
- ❑ Une IMG est réalisée dans 11% des coarctations de l'aorte et dans 4% des cas non associés à des anomalies génétiques.
- ❑ La mortalité infantile est d'environ 10% en cas de coarctation de l'aorte.

Figure 18. Evolution de la prévalence des coarctations de l'aorte (remaPAR)

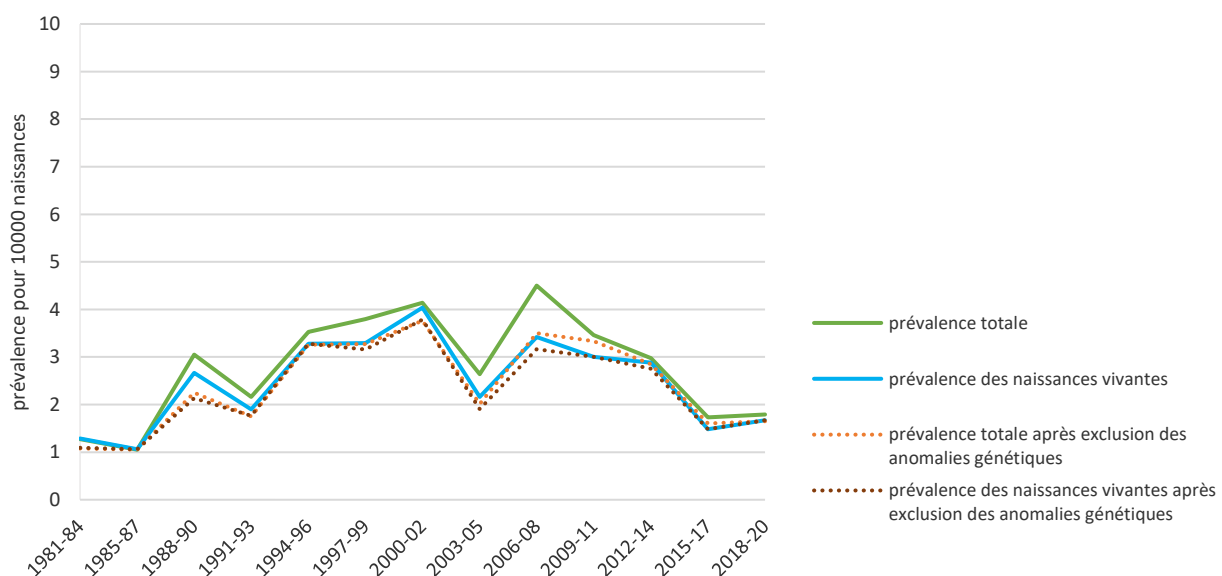


Tableau 15. Coarctation de l'aorte : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	13	13	0	0	1,3	1,3		0	
1985-87	76057	75340	8	8	0	0	1,1	1,1		0	
1988-90	75479	74936	23	20	0	3	3,0	2,7		13,0	
1991-93	74112	73678	16	14	0	2	2,2	1,9		12,5	
1994-96	73648	73262	26	24	0	2	3,5	3,3	50,0	7,7	9,1
1997-99	76387	75983	29	25	0	4	3,8	3,3	34,5	13,8	25,0
2000-02	79722	79258	33	32	0	1	4,1	4,0	68,8	3,0	6,5
2003-05	79575	78747	21	17	0	4	2,6	2,2	66,7	19,0	17,6
2006-08	79985	79004	36	27	2	7	4,5	3,4	72,2	19,4	7,4
2009-11	80958	79891	28	24	0	4	3,5	3,0	75,0	14,3	13,0
2012-14	77221	76286	23	22	0	1	3,0	2,9	56,5	4,3	4,5
2015-17	74987	74100	13	11	0	2	1,7	1,5	76,9	15,4	0
2018-20	72564	71707	13	12	0	1	1,8	1,7	84,6	7,7	0
Total	1022792	1013217	282	249	2	31	2,8	2,5	63,3	11,0	10,1

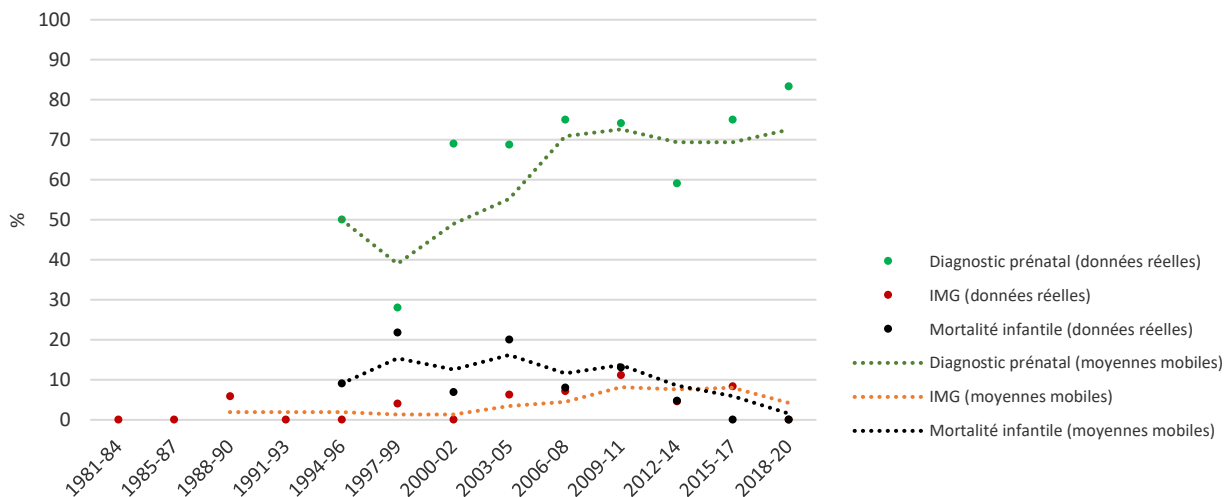
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 16. Coarctation de l'aorte sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	11	11	0	0	1,1	1,1		0	
1985-87	76057	75340	8	8	0	0	1,1	1,1		0	
1988-90	75479	74936	17	16	0	1	2,3	2,1		5,9	
1991-93	74112	73678	13	13	0	0	1,8	1,8		0	
1994-96	73648	73262	24	24	0	0	3,3	3,3	50,0	0	9,1
1997-99	76387	75983	25	24	0	1	3,3	3,2	28,0	4,0	21,7
2000-02	79722	79258	30	30	0	0	3,8	3,8	69,0	0	6,9
2003-05	79575	78747	16	15	0	1	2,0	1,9	68,8	6,3	20,0
2006-08	79985	79004	28	25	1	2	3,5	3,2	75,0	7,1	8,0
2009-11	80958	79891	27	24	0	3	3,3	3,0	74,1	11,1	13,0
2012-14	77221	76286	22	21	0	1	2,8	2,8	59,1	4,5	4,8
2015-17	74987	74100	12	11	0	1	1,6	1,5	75,0	8,3	0
2018-20	72564	71707	12	12	0	0	1,7	1,7	83,3	0	0
Total	1022792	1013217	245	234	1	10	2,4	2,3	63,1	4,1	9,9

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 19. Coarctation de l'aorte sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Omphalocèle



Caractéristiques

Définition : Anomalie caractérisée par l'absence de fermeture de la paroi abdominale centrée sur le cordon ombilical et l'extériorisation extra-abdominale de viscères recouvertes par un sac membranaire.

Codes : CIM9: 75670 ; CIM10: Q792.

Clinique : La prise en charge de l'omphalocèle est chirurgicale et consiste en la fermeture pariétale et la réintégration des viscères herniés dans l'abdomen.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des omphalocèles est estimée à 4,3 pour 10 000 naissances et à 1,4 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont de 2,3 pour 10 000 naissances et de 1,3 pour 10 000 naissances vivantes pour les omphalocèles non associés à des anomalies génétiques.
- ❑ La moitié des omphalocèles est associée à des anomalies génétiques.
- ❑ Environ 85% des omphalocèles sont dépistés en anténatal.
- ❑ Une IMG est réalisée dans 63% des omphalocèles et dans 40% des cas non associés à des anomalies génétiques.
- ❑ La mortalité infantile est comprise entre 10 et 15% selon la présence ou non d'anomalies génétiques. associées.

Figure 20. Evolution de la prévalence des omphalocèles (remaPAR)

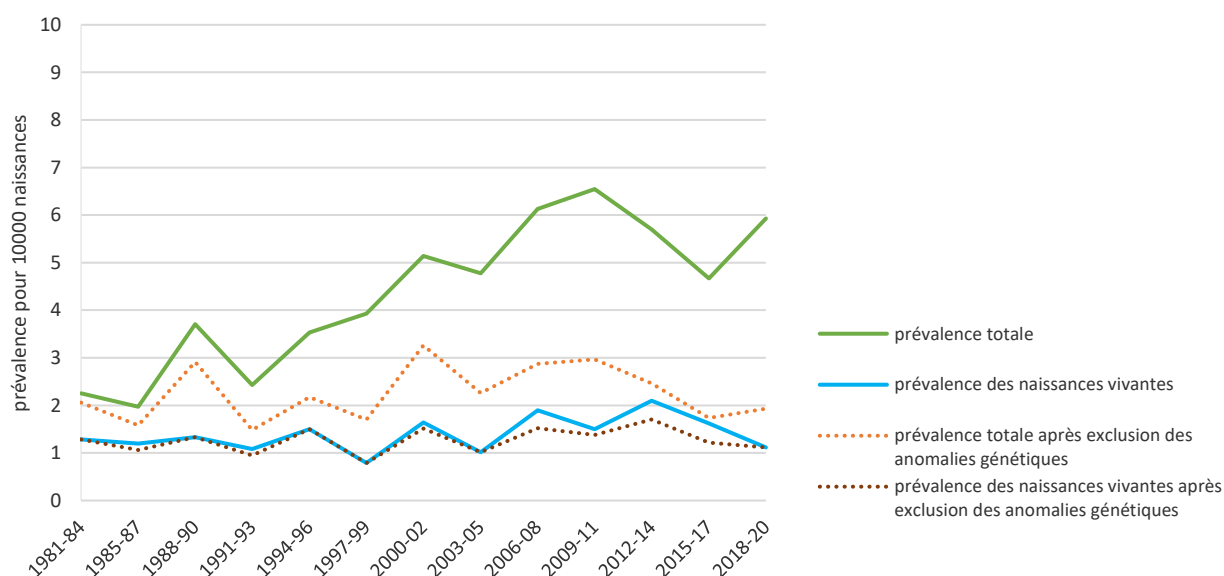


Tableau 17. Omphalocèle : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	23	13	4	6	2,3	1,3		26,1	
1985-87	76057	75340	15	9	0	6	2,0	1,2		40,0	
1988-90	75479	74936	28	10	2	16	3,7	1,3		57,1	
1991-93	74112	73678	18	8	1	9	2,4	1,1		50,0	
1994-96	73648	73262	26	11	1	14	3,5	1,5	92,3	53,8	9,1
1997-99	76387	75983	30	6	1	23	3,9	0,8	76,7	76,7	16,7
2000-02	79722	79258	41	13	1	27	5,1	1,6	82,9	65,9	7,7
2003-05	79575	78747	38	8	3	27	4,8	1,0	89,5	71,1	12,5
2006-08	79985	79004	49	15	3	31	6,1	1,9	79,6	63,3	20,0
2009-11	80958	79891	53	12	1	40	6,5	1,5	92,5	75,5	0
2012-14	77221	76286	44	16	1	27	5,7	2,1	88,6	61,4	12,5
2015-17	74987	74100	35	12	0	23	4,7	1,6	88,6	65,7	50,0
2018-20	72564	71707	43	8	2	33	5,9	1,1	97,7	76,7	12,5
Total	1022792	1013217	443	141	20	282	4,3	1,4	87,7	63,7	15,8

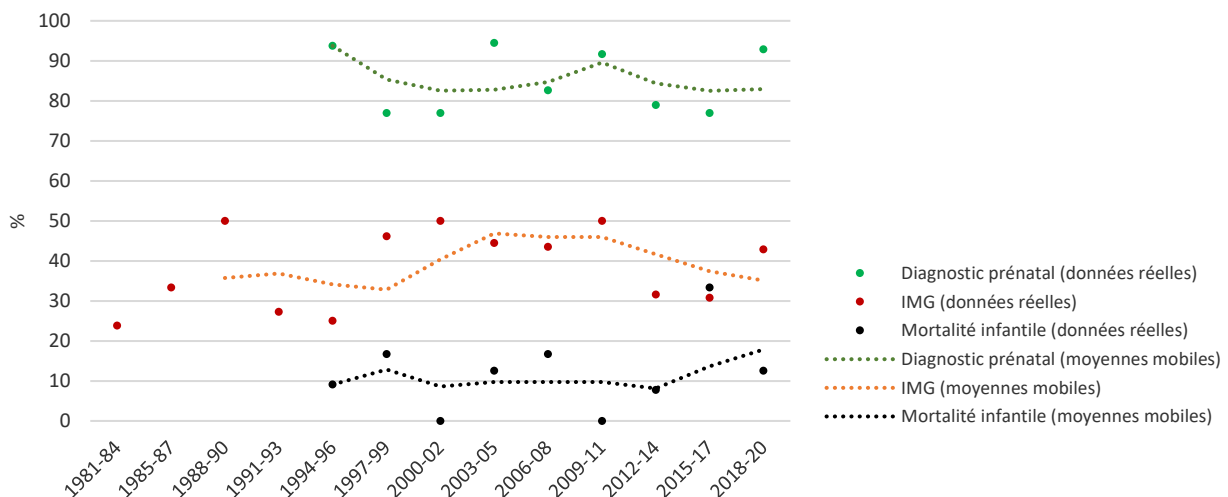
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 18. Omphalocèle sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	21	13	3	5	2,1	1,3		23,8	
1985-87	76057	75340	12	8	0	4	1,6	1,1		33,3	
1988-90	75479	74936	22	10	1	11	2,9	1,3		50,0	
1991-93	74112	73678	11	7	1	3	1,5	1,0		27,3	
1994-96	73648	73262	16	11	1	4	2,2	1,5	93,8	25,0	9,1
1997-99	76387	75983	13	6	1	6	1,7	0,8	76,9	46,2	16,7
2000-02	79722	79258	26	12	1	13	3,3	1,5	76,9	50,0	0
2003-05	79575	78747	18	8	2	8	2,3	1,0	94,4	44,4	12,5
2006-08	79985	79004	23	12	1	10	2,9	1,5	82,6	43,5	16,7
2009-11	80958	79891	24	11	1	12	3,0	1,4	91,7	50,0	0
2012-14	77221	76286	19	13	0	6	2,5	1,7	78,9	31,6	7,7
2015-17	74987	74100	13	9	0	4	1,7	1,2	76,9	30,8	33,3
2018-20	72564	71707	14	8	0	6	1,9	1,1	92,9	42,9	12,5
Total	1022792	1013217	232	128	12	92	2,3	1,3	84,9	39,7	11,1

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 21. Omphalocèle sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Laparoschisis



Caractéristiques

Définition : Anomalie de la paroi abdominale conduisant à une extériorisation des viscères en l'absence d'un sac membranaire.

Codes : CIM9: 75671 ; CIM10: Q793.

Clinique : La prise en charge du laparoschisis est une urgence chirurgicale qui consiste en la réintégration des anses dans l'abdomen, en un ou en plusieurs temps.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des laparoschisis est estimée à 1,6 pour 10 000 naissances et à 1,2 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont comparables pour les laparoschisis non associés à des anomalies génétiques.
- ❑ Les laparoschisis sont rarement associés à des anomalies génétiques (dans 3% des cas).
- ❑ Les laparoschisis sont presque toujours dépistés en anténatal.
- ❑ Une IMG est réalisée dans environ 15% des laparoschisis.
- ❑ La mortalité infantile est faible (5%).

Figure 22. Evolution de la prévalence des laparoschisis (remaPAR)

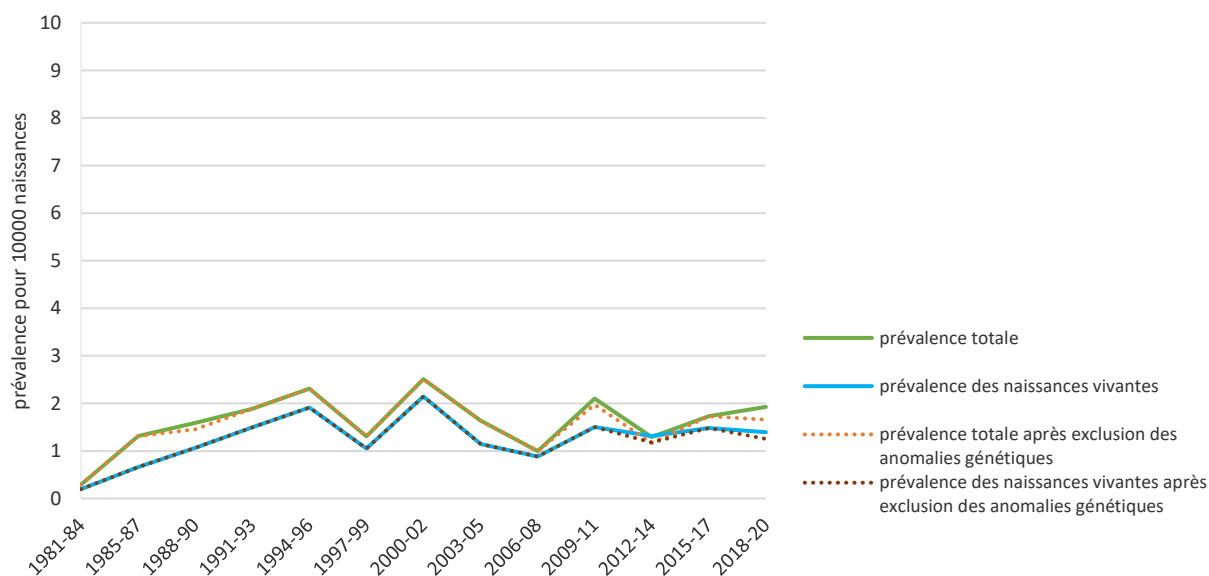


Tableau 19. Laparoschisis : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	3	2	0	1	0,3	0,2		33,3	
1985-87	76057	75340	10	5	2	3	1,3	0,7		30,0	
1988-90	75479	74936	12	8	0	4	1,6	1,1		33,3	
1991-93	74112	73678	14	11	2	1	1,9	1,5		7,1	
1994-96	73648	73262	17	14	0	3	2,3	1,9	100	17,6	7,7
1997-99	76387	75983	10	8	0	2	1,3	1,1	100	20,0	12,5
2000-02	79722	79258	20	17	1	2	2,5	2,1	100	10,0	0,0
2003-05	79575	78747	13	9	0	4	1,6	1,1	100	30,8	0,0
2006-08	79985	79004	8	7	1	0	1,0	0,9	100	0	14,3
2009-11	80958	79891	17	12	1	4	2,1	1,5	100	23,5	0
2012-14	77221	76286	10	10	0	0	1,3	1,3	90,0	0,0	10,0
2015-17	74987	74100	13	11	1	1	1,7	1,5	92,3	7,7	9,1
2018-20	72564	71707	14	10	2	2	1,9	1,4	92,9	14,3	10,0
Total	1022792	1013217	161	124	10	27	1,6	1,2	97,5	16,8	6,2

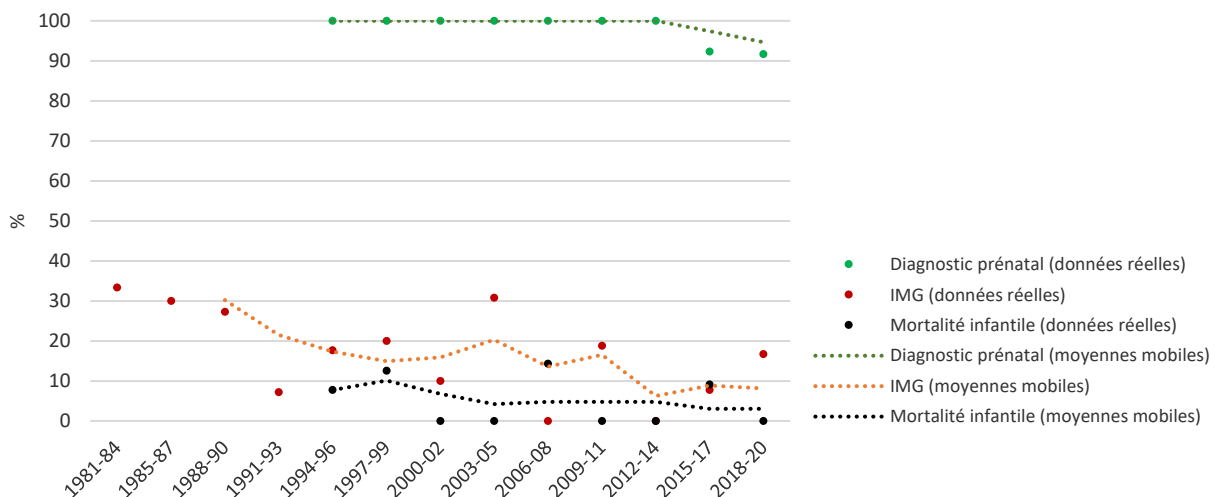
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 20. Laparoschisis sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

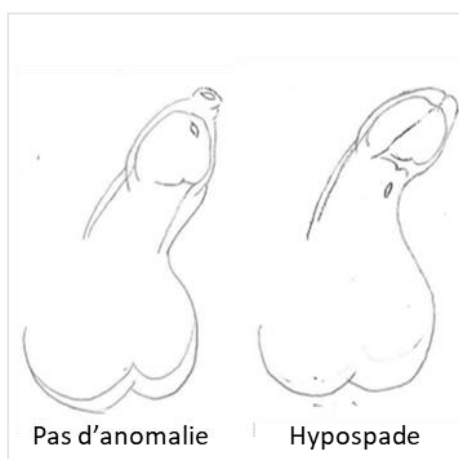
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	3	2	0	1	0,3	0,2		33,3	
1985-87	76057	75340	10	5	2	3	1,3	0,7		30,0	
1988-90	75479	74936	11	8	0	3	1,5	1,1		27,3	
1991-93	74112	73678	14	11	2	1	1,9	1,5		7,1	
1994-96	73648	73262	17	14	0	3	2,3	1,9	100	17,6	7,7
1997-99	76387	75983	10	8	0	2	1,3	1,1	100	20,0	12,5
2000-02	79722	79258	20	17	1	2	2,5	2,1	100	10,0	0
2003-05	79575	78747	13	9	0	4	1,6	1,1	100	30,8	0
2006-08	79985	79004	8	7	1	0	1,0	0,9	100	0,0	14,3
2009-11	80958	79891	16	12	1	3	2,0	1,5	100	18,8	0
2012-14	77221	76286	9	9	0	0	1,2	1,2	100	0	0
2015-17	74987	74100	13	11	1	1	1,7	1,5	92,3	7,7	9,1
2018-20	72564	71707	12	9	1	2	1,7	1,3	91,7	16,7	0
Total	1022792	1013217	156	122	9	25	1,5	1,2	98,3	16,0	4,2

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 23. Laparoschisis sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Hypospade



Caractéristiques

Définition : Anomalie des voies urogénitales caractérisée par une ouverture ectopique du méat urétral au niveau de la partie postérieure du pénis, de la jonction pénoscrotale, du scrotum ou du périnée.

Codes : CIM9: 75260 ; CIM10: Q54.

Clinique : La prise en charge est chirurgicale et consiste en la reconstruction de l'urètre et le redressement de la verge en cas de courbure.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des hypospades est estimée à 15,1 pour 10 000 naissances et à 14,7 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont comparables pour les hypospades non associés à des anomalies génétiques.
- ❑ Les hypospades sont rarement associés à des anomalies génétiques (dans 3% des cas).
- ❑ Les hypospades sont peu dépistés en anténatal (8% au total) avec néanmoins une augmentation notée sur la période de l'étude.
- ❑ Le pourcentage d'IMG est faible (<3%) et expliqué par l'association à d'autres anomalies congénitales.

Figure 24. Evolution de la prévalence des hypospades (remaPAR)

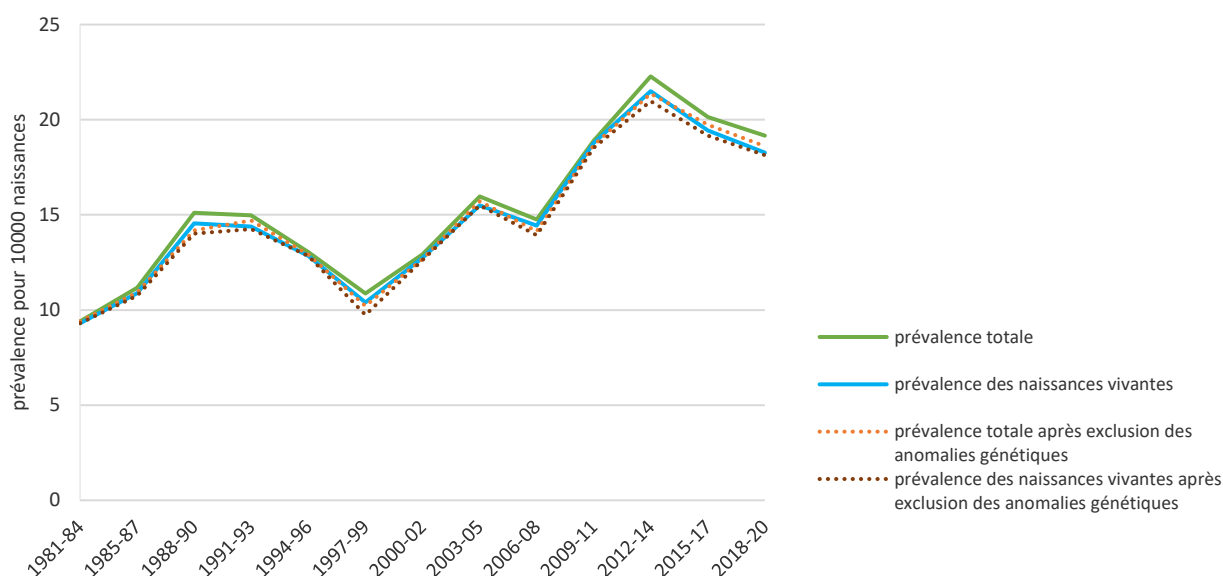


Tableau 21. Hypospade : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	96	94	2	0	9,4	9,3		0	
1985-87	76057	75340	85	82	2	1	11,2	10,9		1,2	
1988-90	75479	74936	114	109	1	4	15,1	14,5		3,5	
1991-93	74112	73678	111	106	2	3	15,0	14,4		2,7	
1994-96	73648	73262	96	94	0	2	13,0	12,8	3,1	2,1	1,1
1997-99	76387	75983	83	79	4	0	10,9	10,4	3,6	0	3,8
2000-02	79722	79258	103	101	0	2	12,9	12,7	2,9	1,9	2,0
2003-05	79575	78747	127	122	0	5	16,0	15,5	6,3	3,9	0
2006-08	79985	79004	118	114	0	4	14,8	14,4	9,3	3,4	1,8
2009-11	80958	79891	153	150	0	3	18,9	18,8	4,6	2,0	0
2012-14	77221	76286	172	164	3	5	22,3	21,5	12,2	2,9	0
2015-17	74987	74100	151	144	1	6	20,1	19,4	13,3	4,0	1,4
2018-20	72564	71707	139	131	3	5	19,2	18,3	14,0	3,6	0,8
Total	1022792	1013217	1548	1490	18	40	15,1	14,7	8,4	2,6	1,0

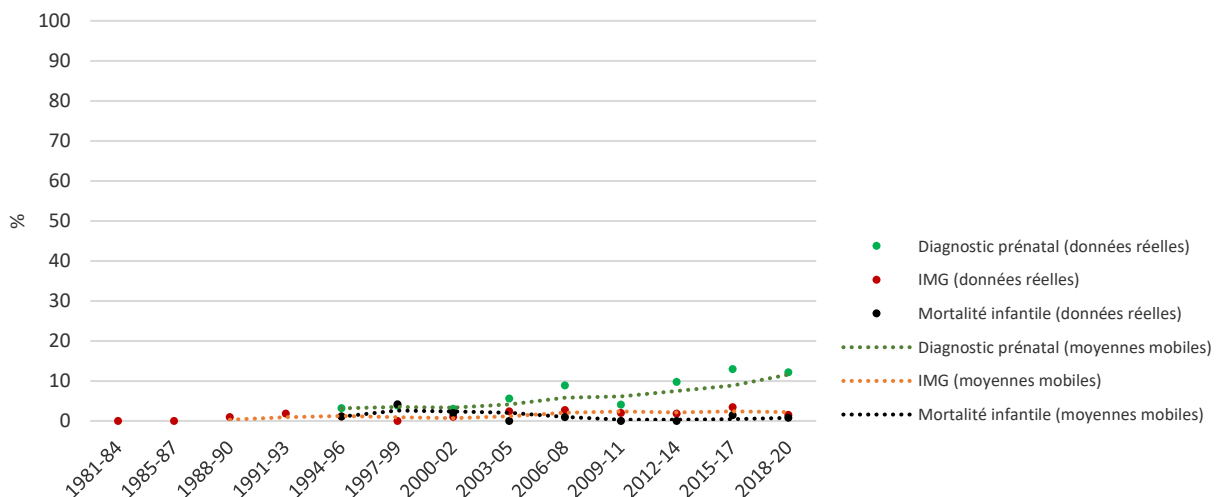
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 22. Hypospade sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

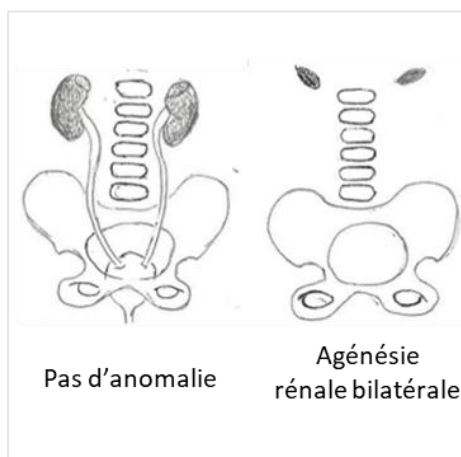
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	96	94	2	0	9,4	9,3		0	
1985-87	76057	75340	83	81	2	0	10,9	10,8		0	
1988-90	75479	74936	107	105	1	1	14,2	14,0		0,9	
1991-93	74112	73678	109	105	2	2	14,7	14,3		1,8	
1994-96	73648	73262	95	94	0	1	12,9	12,8	3,2	1,1	1,1
1997-99	76387	75983	78	74	4	0	10,2	9,7	3,8	0	4,1
2000-02	79722	79258	101	100	0	1	12,7	12,6	3,0	1,0	2,0
2003-05	79575	78747	125	122	0	3	15,7	15,5	5,6	2,4	0
2006-08	79985	79004	113	110	0	3	14,1	13,9	8,8	2,7	0,9
2009-11	80958	79891	151	148	0	3	18,7	18,5	4,0	2,0	0
2012-14	77221	76286	165	160	2	3	21,4	21,0	9,7	1,8	0
2015-17	74987	74100	148	142	1	5	19,7	19,2	12,9	3,4	1,4
2018-20	72564	71707	135	130	3	2	18,6	18,1	12,1	1,5	0,8
Total	1022792	1013217	1506	1465	17	24	14,7	14,5	7,5	1,6	0,9

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 25. Hypospade sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Agénésie rénale bilatérale



Caractéristiques

Définition : Absence bilatérale totale de développement des reins et des uretères conduisant à une séquence de Potter avec hypoplasie pulmonaire liée à un oligoamnios.

Codes : CIM9: 75300 (inclut les hypoplasies et les dysplasies rénales bilatérales) ; CIM10: Q601, Q606 (inclut uniquement les agénésies rénales bilatérales).

Clinique : L'agénésie rénale bilatérale est une anomalie létale.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des agénésies rénales bilatérales est estimée à 1,5 pour 10 000 naissances et à 0,2 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont comparables pour les agénésies rénales bilatérales sans anomalie génétique.
- ❑ 15% des agénésies rénales bilatérales sont associées à des anomalies génétiques.
- ❑ 85% des agénésies rénales bilatérales sont dépistées en anténatal.
- ❑ Une IMG est réalisée dans 70% des cas d'agénésie rénale bilatérale.

Figure 26. Evolution de la prévalence des agénésies rénales bilatérales (remaPAR)

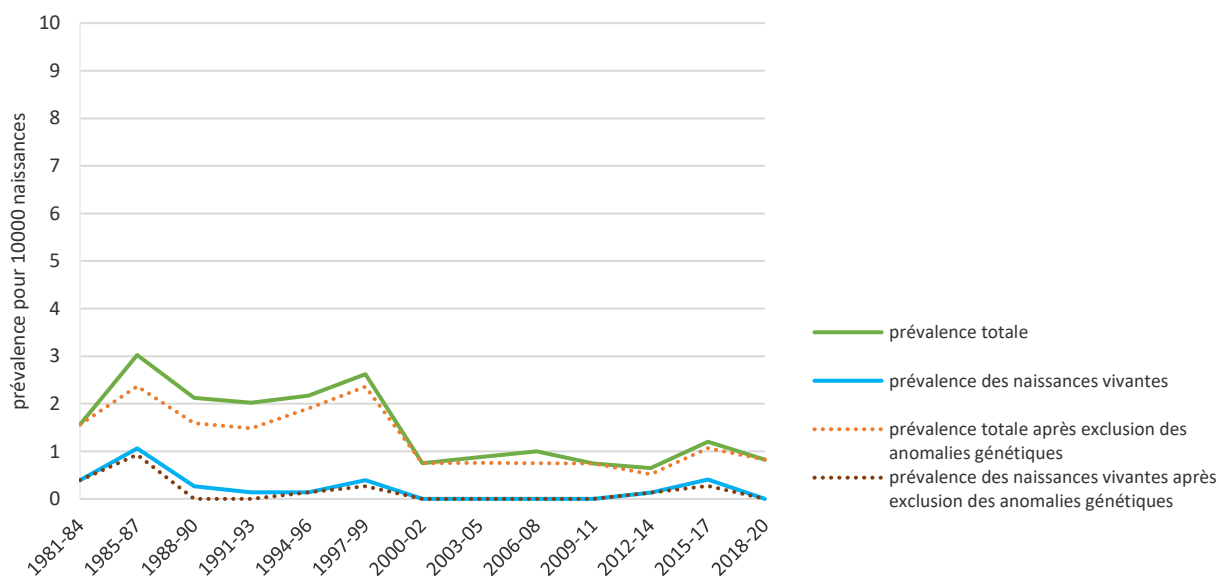


Tableau 23. Agénésie rénale bilatérale : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	16	4	5	7	1,6	0,4		43,8	
1985-87	76057	75340	23	8	4	11	3,0	1,1		47,8	
1988-90	75479	74936	16	2	5	9	2,1	0,3		56,3	
1991-93	74112	73678	15	1	1	13	2,0	0,1		86,7	
1994-96	73648	73262	16	1	2	13	2,2	0,1	81,3	81,3	0
1997-99	76387	75983	20	3	2	15	2,6	0,4	95,0	75,0	33,3
2000-02	79722	79258	6	0	0	6	0,8	0	100	100	-
2003-05	79575	78747	7	0	2	5	0,9	0	85,7	71,4	-
2006-08	79985	79004	8	0	0	8	1,0	0	87,5	100	-
2009-11	80958	79891	6	0	0	6	0,7	0	66,7	100	-
2012-14	77221	76286	5	1	1	3	0,6	0,1	100	60,0	100
2015-17	74987	74100	9	3	0	6	1,2	0,4	100	66,7	100
2018-20	72564	71707	6	0	0	6	0,8	0	50,0	100	-
Total	1022792	1013217	153	23	22	108	1,5	0,2	86,7	70,6	62,5

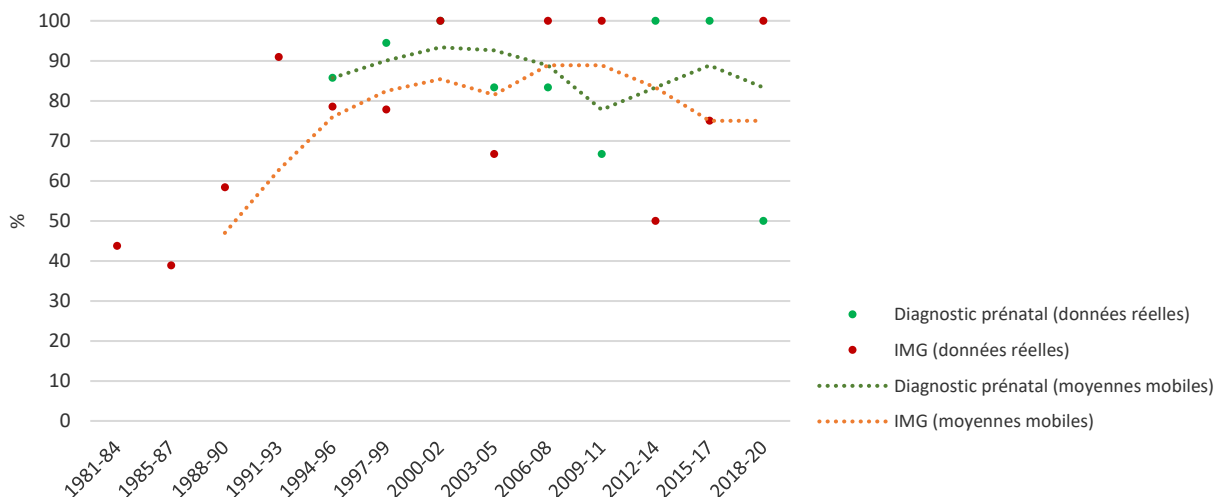
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 24. Agénésie rénale bilatérale sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

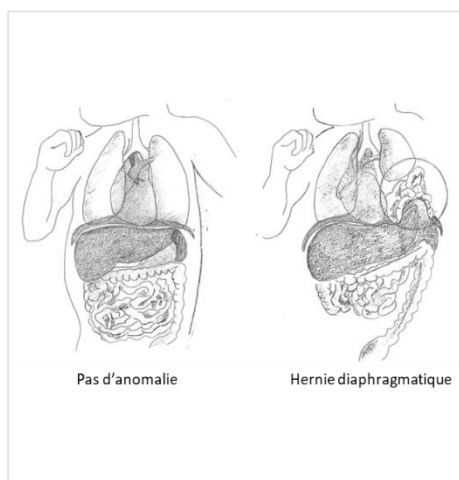
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	16	4	5	7	1,6	0,4		43,8	
1985-87	76057	75340	18	7	4	7	2,4	0,9		38,9	
1988-90	75479	74936	12	0	5	7	1,6	0		58,3	
1991-93	74112	73678	11	0	1	10	1,5	0		90,9	
1994-96	73648	73262	14	1	2	11	1,9	0,1	85,7	78,6	0
1997-99	76387	75983	18	2	2	14	2,4	0,3	94,4	77,8	50,0
2000-02	79722	79258	6	0	0	6	0,8	0	100	100	-
2003-05	79575	78747	6	0	2	4	0,8	0	83,3	66,7	-
2006-08	79985	79004	6	0	0	6	0,8	0	83,3	100	-
2009-11	80958	79891	6	0	0	6	0,7	0	66,7	100	-
2012-14	77221	76286	4	1	1	2	0,5	0,1	100	50,0	100
2015-17	74987	74100	8	2	0	6	1,1	0,3	100	75,0	100
2018-20	72564	71707	6	0	0	6	0,8	0	50,0	100	-
Total	1022792	1013217	131	17	22	92	1,3	0,2	86,5	70,2	66,7

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 27. Agénésie rénale bilatérale sans anomalie génétique : DPN et IMG (remaPAR)



Hernie diaphragmatique



Caractéristiques

Définition : Anomalie postéro-latérale du diaphragme permettant le passage des viscères abdominaux dans le thorax.

Codes : CIM9: 75661; CIM10: Q790.

Clinique : La mortalité est élevée et variable selon le côté de la hernie, le LHR (lung head ratio), la position du foie et le volume pulmonaire à l'IRM. A la naissance, la prise en charge est chirurgicale avec remplacement des viscères dans l'abdomen et fermeture de l'orifice diaphragmatique.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des hernies diaphragmatiques est estimée à 2,8 pour 10 000 naissances et à 1,9 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont de 2,4 pour 10 000 naissances et de 1,9 pour 10 000 naissances vivantes pour les hernies diaphragmatiques sans anomalie génétique.
- ❑ 15% des hernies diaphragmatiques sont associées à des anomalies génétiques.
- ❑ Environ 80% des hernies diaphragmatiques sont dépistées en anténatal.
- ❑ Une IMG est réalisée dans 28% des cas d'hernie diaphragmatique et dans 20% des cas non associés à des anomalies génétiques.
- ❑ La mortalité infantile est élevée (45%).

Figure 28. Evolution de la prévalence des hernies diaphragmatiques (remaPAR)

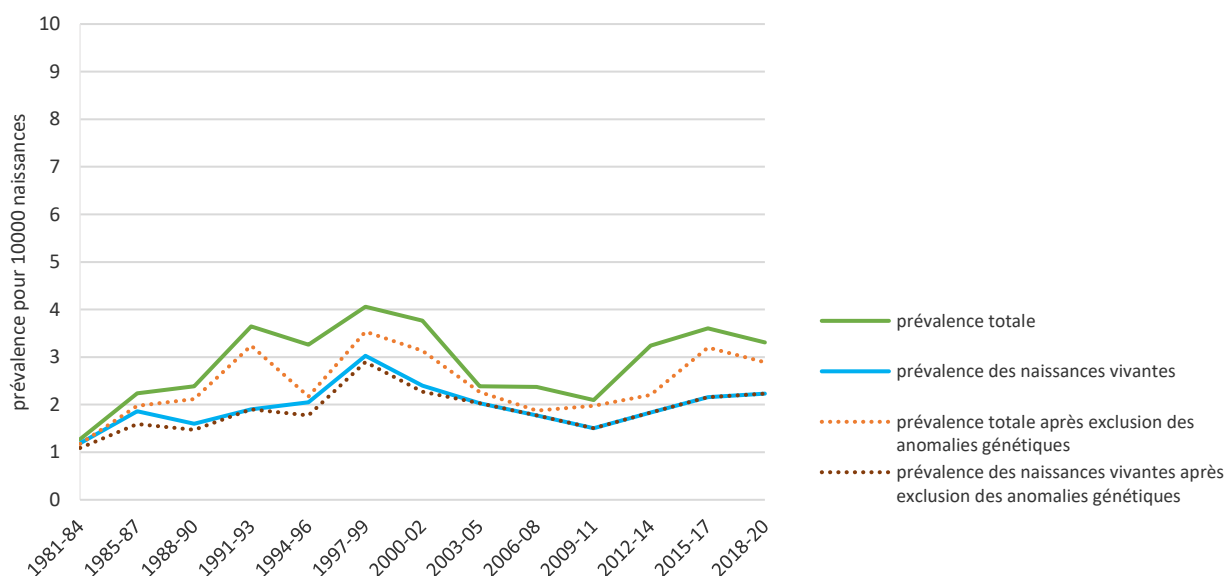


Tableau 25. Hernie diaphragmatique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	13	12	1	0	1,3	1,2		0	
1985-87	76057	75340	17	14	1	2	2,2	1,9		11,8	
1988-90	75479	74936	18	12	1	5	2,4	1,6		27,8	
1991-93	74112	73678	27	14	2	11	3,6	1,9		40,7	
1994-96	73648	73262	24	15	1	8	3,3	2,0	62,5	33,3	53,3
1997-99	76387	75983	31	23	1	7	4,1	3,0	87,1	22,6	56,5
2000-02	79722	79258	30	19	0	11	3,8	2,4	76,7	36,7	44,4
2003-05	79575	78747	19	16	1	2	2,4	2,0	89,5	10,5	62,5
2006-08	79985	79004	19	14	1	4	2,4	1,8	68,4	21,1	28,6
2009-11	80958	79891	17	12	0	5	2,1	1,5	76,5	29,4	33,3
2012-14	77221	76286	25	14	1	10	3,2	1,8	68,0	40,0	42,9
2015-17	74987	74100	27	16	1	10	3,6	2,2	85,2	37,0	31,3
2018-20	72564	71707	24	16	0	8	3,3	2,2	100	33,3	25,0
Total	1022792	1013217	291	197	11	83	2,8	1,9	79,6	28,5	43,1

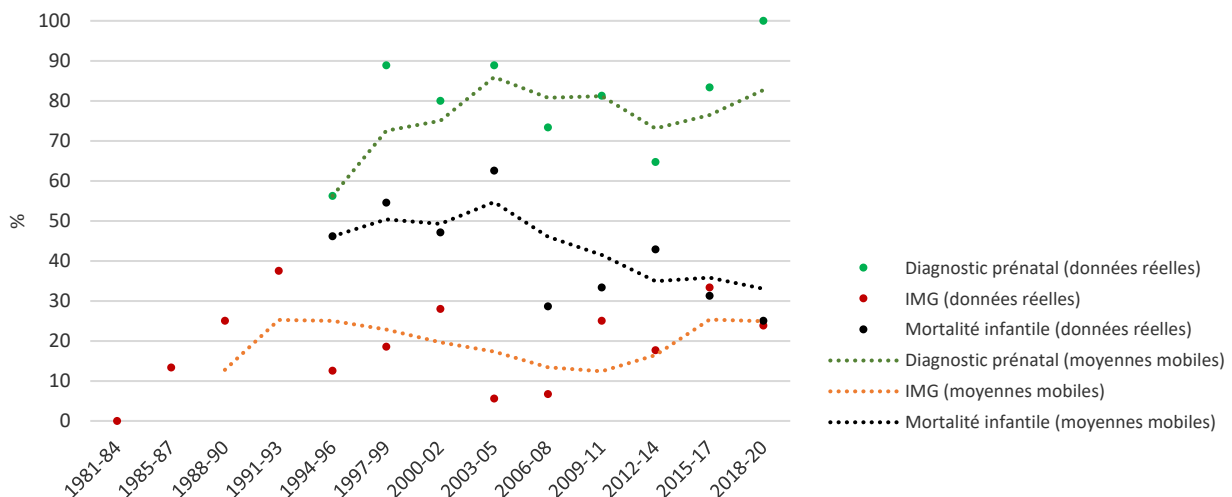
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 26. Hernie diaphragmatique sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

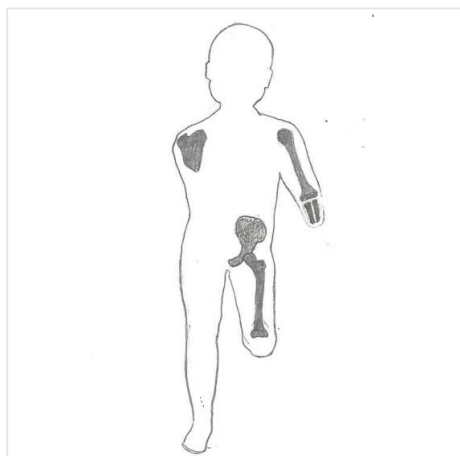
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	12	11	1	0	1,2	1,1		0	
1985-87	76057	75340	15	12	1	2	2,0	1,6		13,3	
1988-90	75479	74936	16	11	1	4	2,1	1,5		25,0	
1991-93	74112	73678	24	14	1	9	3,2	1,9		37,5	
1994-96	73648	73262	16	13	1	2	2,2	1,8	56,3	12,5	46,2
1997-99	76387	75983	27	22	0	5	3,5	2,9	88,9	18,5	54,5
2000-02	79722	79258	25	18	0	7	3,1	2,3	80,0	28,0	47,1
2003-05	79575	78747	18	16	1	1	2,3	2,0	88,9	5,6	62,5
2006-08	79985	79004	15	14	0	1	1,9	1,8	73,3	6,7	28,6
2009-11	80958	79891	16	12	0	4	2,0	1,5	81,3	25,0	33,3
2012-14	77221	76286	17	14	0	3	2,2	1,8	64,7	17,6	42,9
2015-17	74987	74100	24	16	0	8	3,2	2,2	83,3	33,3	31,3
2018-20	72564	71707	21	16	0	5	2,9	2,2	100	23,8	25,0
Total	1022792	1013217	246	189	6	51	2,4	1,9	81,0	20,7	42,1

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 29. Hernie diaphragmatique sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Réduction de membre transverse



Caractéristiques

Définition : Ensemble d'anomalies caractérisé par une absence totale ou partielle ou une hypoplasie sévère de l'une des composantes d'un membre. Sont incluses ici les réductions de membre de type transverse (amputation).

Codes : CIM9: 75520, 75523, 75530, 75533, 75540 ; CIM10: Q710, Q712, Q7180, Q720, Q722, Q7280, Q730.

Clinique : La prise en charge est complexe et peut associer chirurgie, appareillage, aides techniques et soutien psychologique.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des réductions de membre transverse est estimée à 0,8 pour 10 000 naissances et à 0,2 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont comparables pour les réductions de membre transverse sans anomalie génétique.
- ❑ 15% des réductions de membre transverse sont associées à des anomalies génétiques.
- ❑ Environ 80% des réductions de membre transverse sont dépistées en anténatal.
- ❑ Une IMG est réalisée dans environ 60% des cas de réduction de membre transverse.

Figure 30. Evolution de la prévalence des réductions de membre transverse (remaPAR)

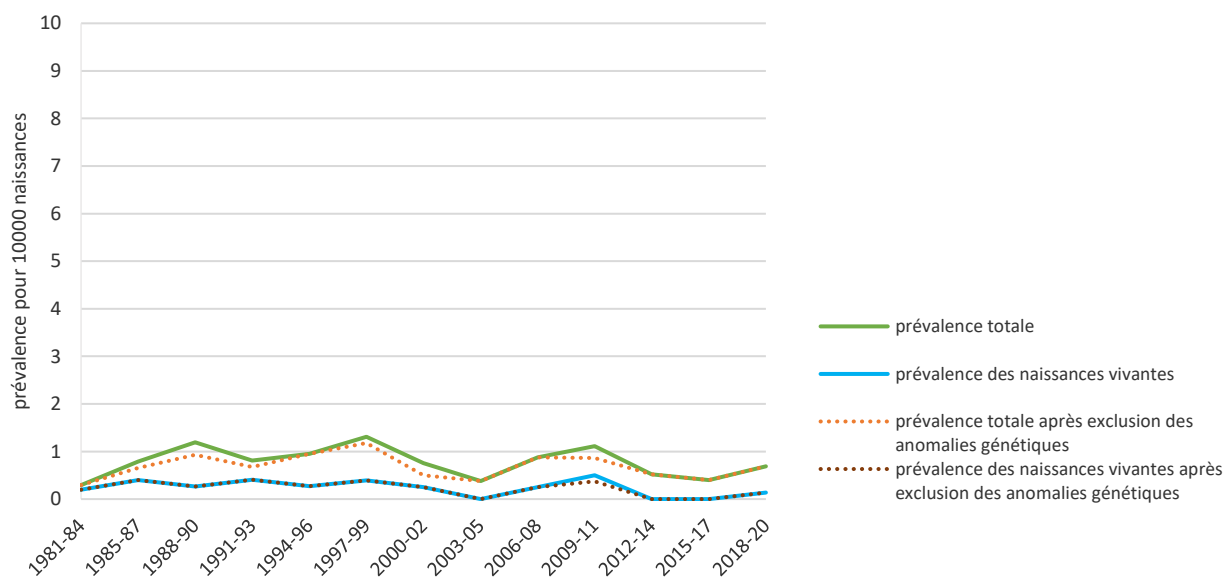


Tableau 27. Réduction de membre transverse : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	3	2	0	1	0,3	0,2		33,3	
1985-87	76057	75340	6	3	2	1	0,8	0,4		16,7	
1988-90	75479	74936	9	2	3	4	1,2	0,3		44,4	
1991-93	74112	73678	6	3	1	2	0,8	0,4		33,3	
1994-96	73648	73262	7	2	0	5	1,0	0,3	71,4	71,4	0
1997-99	76387	75983	10	3	0	7	1,3	0,4	80,0	70,0	0
2000-02	79722	79258	6	2	0	4	0,8	0,3	66,7	66,7	0
2003-05	79575	78747	3	0	0	3	0,4	0	66,7	100	-
2006-08	79985	79004	7	2	0	5	0,9	0,3	100	71,4	0
2009-11	80958	79891	9	4	0	5	1,1	0,5	88,9	55,6	0
2012-14	77221	76286	4	0	0	4	0,5	0	100	100	-
2015-17	74987	74100	3	0	1	2	0,4	0	66,7	66,7	-
2018-20	72564	71707	5	1	0	4	0,7	0,1	100	80,0	0
Total	1022792	1013217	78	24	7	47	0,8	0,2	83,3	60,3	0

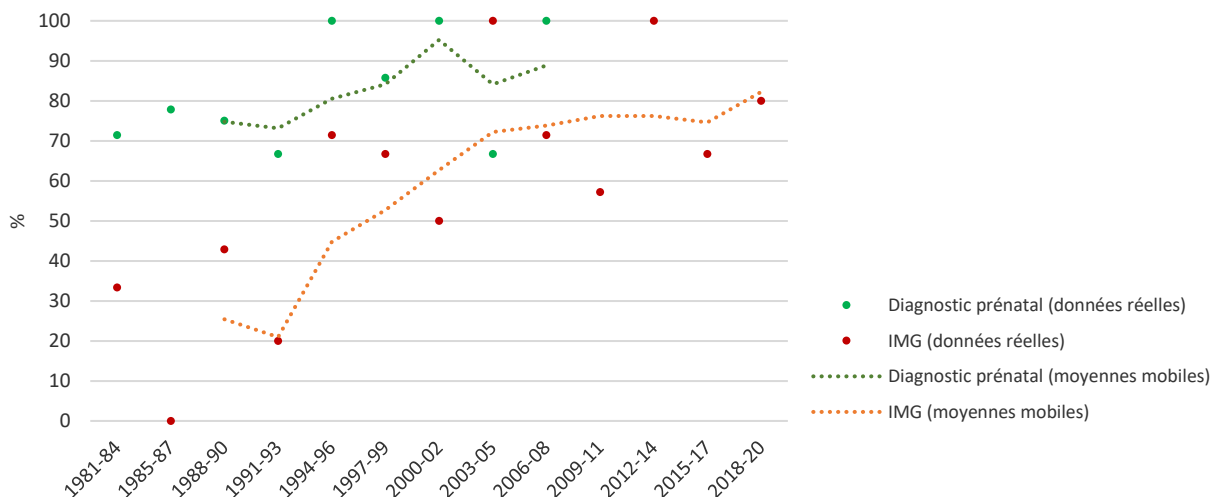
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 28. Réduction de membre transverse sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

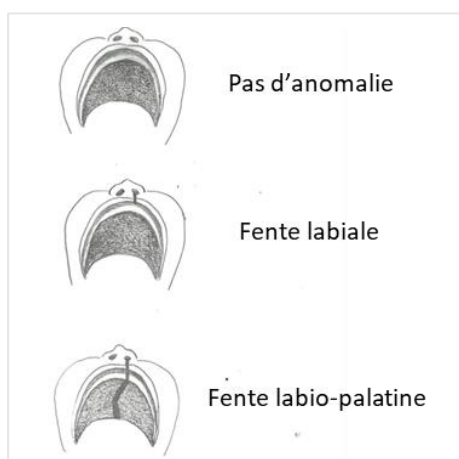
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	3	2	0	1	0,3	0,2		33,3	
1985-87	76057	75340	5	3	2	0	0,7	0,4		0	
1988-90	75479	74936	7	2	2	3	0,9	0,3		42,9	
1991-93	74112	73678	5	3	1	1	0,7	0,4		20,0	
1994-96	73648	73262	7	2	0	5	1,0	0,3	71,4	71,4	0
1997-99	76387	75983	9	3	0	6	1,2	0,4	77,8	66,7	0
2000-02	79722	79258	4	2	0	2	0,5	0,3	75,0	50,0	0
2003-05	79575	78747	3	0	0	3	0,4	0	66,7	100	-
2006-08	79985	79004	7	2	0	5	0,9	0,3	100	71,4	0
2009-11	80958	79891	7	3	0	4	0,9	0,4	85,7	57,1	0
2012-14	77221	76286	4	0	0	4	0,5	0	100	100	-
2015-17	74987	74100	3	0	1	2	0,4	0	66,7	66,7	-
2018-20	72564	71707	5	1	0	4	0,7	0,1	100	80,0	0
Total	1022792	1013217	69	23	6	40	0,7	0,2	83,7	58,0	0

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 31. Réduction de membre transverse sans anomalie génétique : DPN et IMG (remaPAR)



Fente labiale et labio-palatine



Caractéristiques

Définition : Ensemble d'anomalies caractérisées par une fente de la lèvre supérieure, avec ou sans atteinte de la gencive et du palais antérieur.

Codes : CIM9: 7491, 7492 ; CIM10: Q36, Q37.

Clinique : La prise en charge est pluridisciplinaire et associe la chirurgie, l'orthodontie et l'orthophonie.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des fentes labiales et labio-palatines est estimée à 7,7 pour 10 000 naissances et à 5,8 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont de 6,5 pour 10 000 naissances et de 5,5 pour 10 000 naissances vivantes pour les fentes labiales et labio-palatines sans anomalie génétique.
- ❑ 15% des fentes labiales et labio-palatines sont associées à des anomalies génétiques.
- ❑ Environ 80% des fentes labiales et labio-palatines sont dépistées en anténatal, avec une augmentation sur la période étudiée.
- ❑ Une IMG est réalisée dans environ 20% des fentes labiales et labio-palatines et 10% des cas non associés à des anomalies génétiques.

Figure 32. Evolution de la prévalence des fentes labiales et labio-palatines (remaPAR)

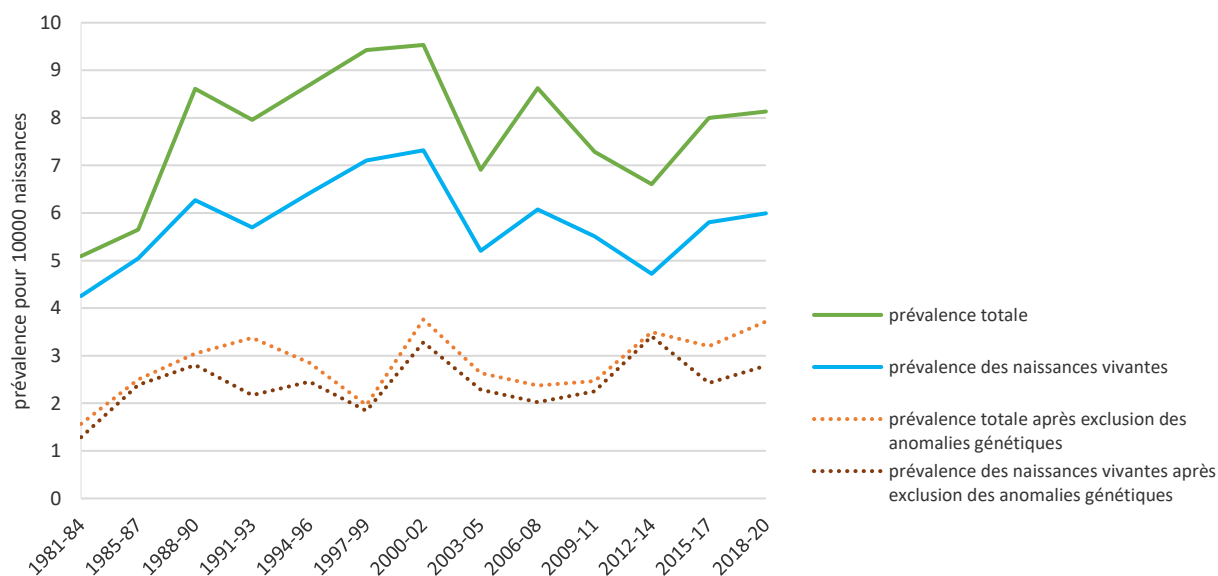


Tableau 29. Fente labiale et labio-palatine : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	52	43	8	1	5,1	4,3		1,9	
1985-87	76057	75340	43	38	5	0	5,7	5,0		0	
1988-90	75479	74936	65	47	3	15	8,6	6,3		23,1	
1991-93	74112	73678	59	42	5	12	8,0	5,7		20,3	
1994-96	73648	73262	64	47	4	13	8,7	6,4	68,3	20,3	8,5
1997-99	76387	75983	72	54	3	15	9,4	7,1	72,1	20,8	5,6
2000-02	79722	79258	76	58	2	16	9,5	7,3	84,5	21,1	6,9
2003-05	79575	78747	55	41	0	14	6,9	5,2	72,7	25,5	0
2006-08	79985	79004	69	48	2	19	8,6	6,1	84,1	27,5	10,4
2009-11	80958	79891	59	44	1	14	7,3	5,5	89,7	23,7	2,3
2012-14	77221	76286	51	36	1	14	6,6	4,7	92,2	27,5	2,8
2015-17	74987	74100	60	43	3	14	8,0	5,8	83,1	23,3	9,3
2018-20	72564	71707	59	43	1	15	8,1	6,0	76,3	25,4	7,0
Total	1022792	1013217	784	584	38	162	7,7	5,8	80,2	20,7	6,1

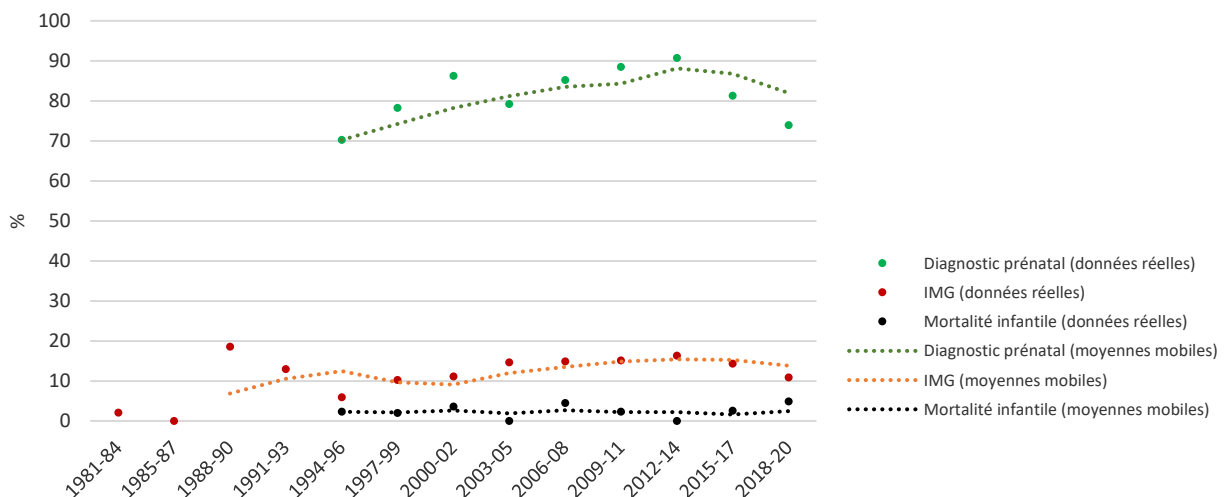
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 30. Fente labiale et labio-palatine sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

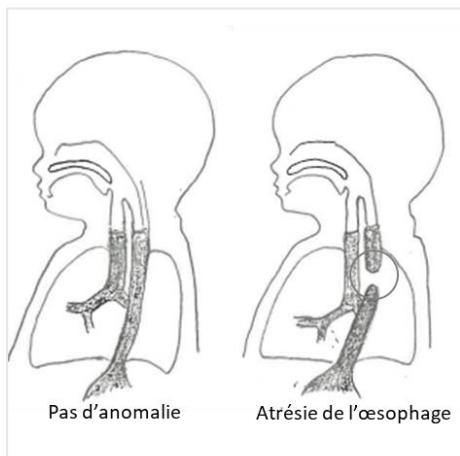
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	49	41	7	1	4,8	4,1		2,0	
1985-87	76057	75340	43	38	5	0	5,7	5,0		0	
1988-90	75479	74936	54	43	1	10	7,2	5,7		18,5	
1991-93	74112	73678	54	42	5	7	7,3	5,7		13,0	
1994-96	73648	73262	51	44	4	3	6,9	6,0	70,2	5,9	2,3
1997-99	76387	75983	59	50	3	6	7,7	6,6	78,2	10,2	2,0
2000-02	79722	79258	63	56	0	7	7,9	7,1	86,2	11,1	3,6
2003-05	79575	78747	48	41	0	7	6,0	5,2	79,2	14,6	0
2006-08	79985	79004	54	45	1	8	6,8	5,7	85,2	14,8	4,4
2009-11	80958	79891	53	44	1	8	6,5	5,5	88,5	15,1	2,3
2012-14	77221	76286	43	35	1	7	5,6	4,6	90,7	16,3	0
2015-17	74987	74100	49	39	3	7	6,5	5,3	81,3	14,3	2,6
2018-20	72564	71707	46	41	0	5	6,3	5,7	73,9	10,9	4,9
Total	1022792	1013217	666	559	31	76	6,5	5,5	81,6	11,4	2,6

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 33. Fente labiale et labio-palatine sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Atrésie de l'œsophage



Caractéristiques

Définition : Anomalie caractérisée par l'interruption de la continuité de l'œsophage, avec ou sans communication persistante avec la trachée.

Codes : CIM9: 75030-75031; CIM10: Q390-Q391.

Clinique : La prise en charge dépend du type d'atrésie de l'œsophage (5 types) et de la distance entre les culs-de-sac. Le traitement est chirurgical et consiste le plus souvent en une gastrostomie et/ou une fermeture de la fistule.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des atrésies de l'œsophage est estimée à 3,3 pour 10 000 naissances et à 2,5 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont de 2,8 pour 10 000 naissances et de 2,4 pour 10 000 naissances vivantes pour les atrésies de l'œsophage sans anomalie génétique.
- ❑ Environ 15% des atrésies de l'œsophage sont associées à des anomalies génétiques.
- ❑ Environ 25% des atrésies de l'œsophage sont dépistées en anténatal, sans progression notée sur la période de l'étude.
- ❑ Une IMG est réalisée dans environ 15% des atrésies de l'œsophage.
- ❑ La mortalité infantile est d'environ 10%.

Figure 34. Evolution de la prévalence des atrésies de l'œsophage (remaPAR)

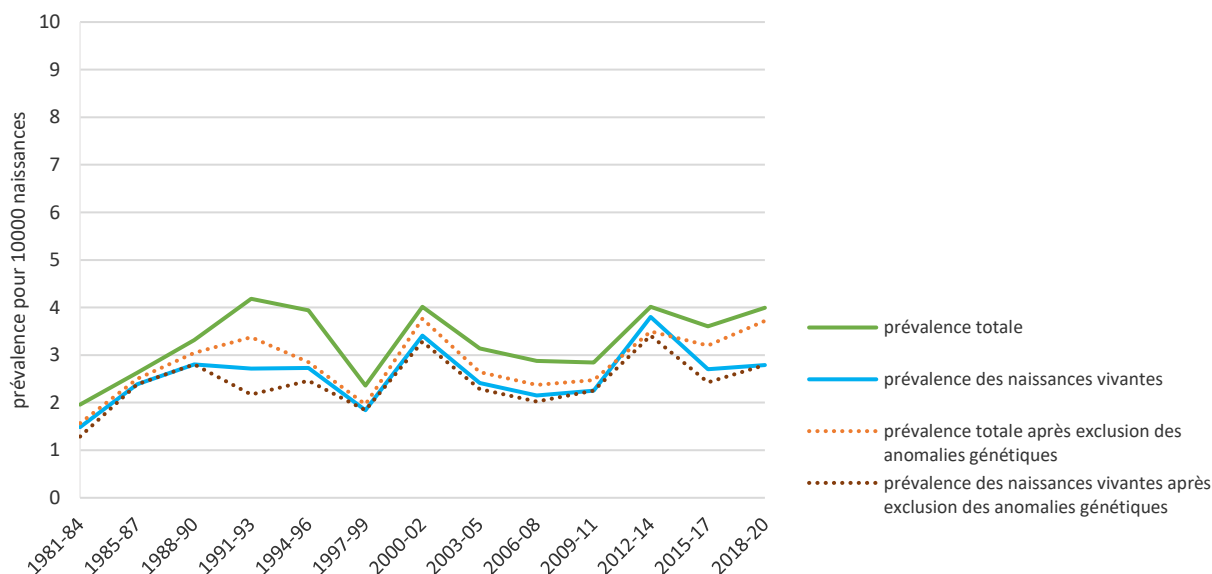


Tableau 31. Atrésie de l'œsophage : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	20	15	2	3	2,0	1,5		15,0	
1985-87	76057	75340	20	18	0	2	2,6	2,4		10,0	
1988-90	75479	74936	25	21	2	2	3,3	2,8		8,0	
1991-93	74112	73678	31	20	4	7	4,2	2,7		22,6	
1994-96	73648	73262	29	20	0	9	3,9	2,7	41,4	31,0	21,1
1997-99	76387	75983	18	14	0	4	2,4	1,8	22,2	22,2	21,4
2000-02	79722	79258	32	27	0	5	4,0	3,4	25,0	15,6	12,0
2003-05	79575	78747	25	19	1	5	3,1	2,4	20,0	20,0	10,5
2006-08	79985	79004	23	17	0	6	2,9	2,2	26,1	26,1	5,9
2009-11	80958	79891	23	18	0	5	2,8	2,3	17,4	21,7	11,8
2012-14	77221	76286	31	29	1	1	4,0	3,8	32,3	3,2	10,3
2015-17	74987	74100	27	20	4	3	3,6	2,7	7,4	11,1	10,0
2018-20	72564	71707	29	20	4	5	4,0	2,8	27,6	17,2	5,0
Total	1022792	1013217	333	258	18	57	3,3	2,5	24,9	17,1	11,7

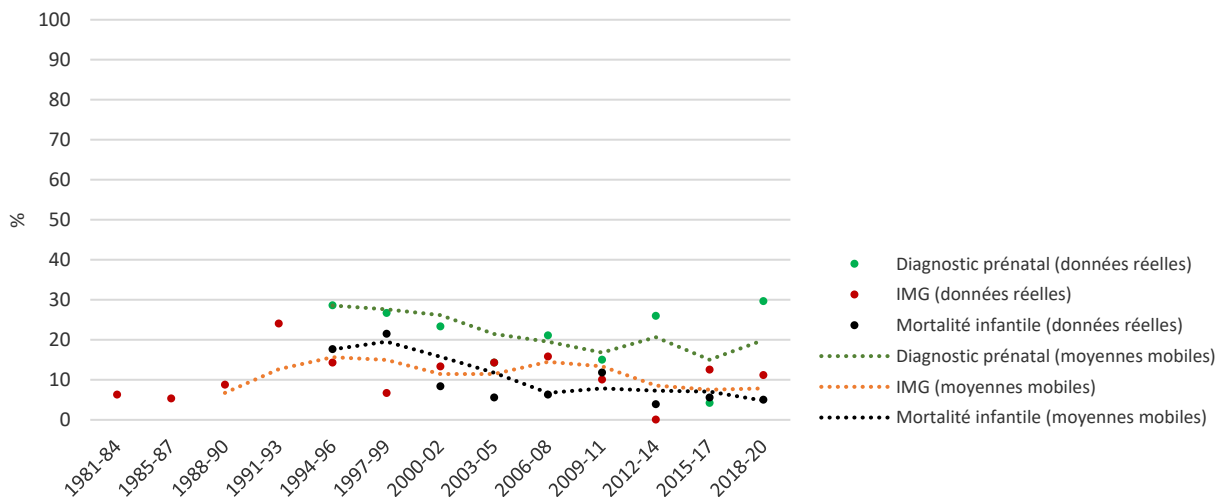
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 32. Atrésie de l'œsophage sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

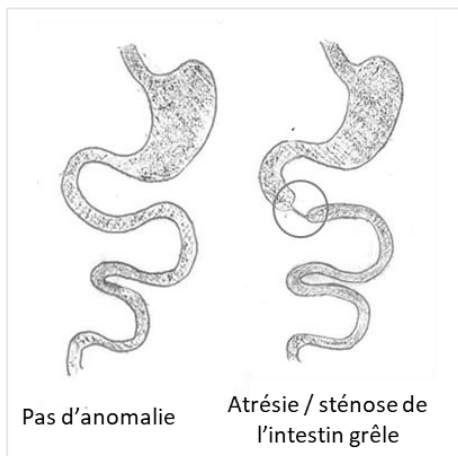
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	16	13	2	1	1,6	1,3		6,3	
1985-87	76057	75340	19	18	0	1	2,5	2,4		5,3	
1988-90	75479	74936	23	21	0	2	3,0	2,8		8,7	
1991-93	74112	73678	25	16	3	6	3,4	2,2		24,0	
1994-96	73648	73262	21	18	0	3	2,9	2,5	28,6	14,3	17,6
1997-99	76387	75983	15	14	0	1	2,0	1,8	26,7	6,7	21,4
2000-02	79722	79258	30	26	0	4	3,8	3,3	23,3	13,3	8,3
2003-05	79575	78747	21	18	0	3	2,6	2,3	14,3	14,3	5,6
2006-08	79985	79004	19	16	0	3	2,4	2,0	21,1	15,8	6,3
2009-11	80958	79891	20	18	0	2	2,5	2,3	15,0	10,0	11,8
2012-14	77221	76286	27	26	1	0	3,5	3,4	25,9	0	3,8
2015-17	74987	74100	24	18	3	3	3,2	2,4	4,2	12,5	5,6
2018-20	72564	71707	27	20	4	3	3,7	2,8	29,6	11,1	5,0
Total	1022792	1013217	287	242	13	32	2,8	2,4	21,1	11,1	8,8

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 35. Atrésie de l'œsophage sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Atrésie / sténose de l'intestin grêle



Caractéristiques

Définition : Anomalie caractérisée par une discontinuité de l'intestin grêle, entraînant une obstruction intestinale.

Codes : CIM9: 75110-75112 ; CMI10: Q410-Q418.

Clinique : Après décompression intestinale par sonde nasogastrique, réanimation liquidienne et sonde nasogastrique, le traitement est chirurgical et vise à rétablir la continuité intestinale.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des atrésies / sténoses de l'intestin grêle est estimée à 2,5 pour 10 000 naissances et à 2,0 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont respectivement de 2,0 pour 10 000 naissances et 1,8 pour 10 000 naissances vivantes pour les atrésies / sténoses de l'intestin grêle sans anomalie génétique.
- ❑ Près d'une atrésie / sténose de l'intestin grêle sur 5 est associée à des anomalies génétiques.
- ❑ 75% des atrésies / sténoses de l'intestin grêle sont dépistées en anténatal.
- ❑ Une IMG est réalisée dans environ 15% des atrésies / sténoses de l'intestin grêle et dans 7% des cas non associés à des anomalies génétiques.
- ❑ La mortalité infantile est comprise entre 5% et 9% selon la présence d'anomalies génétiques.

Figure 36. Evolution de la prévalence des atrésies / sténoses de l'intestin grêle (remaPAR)

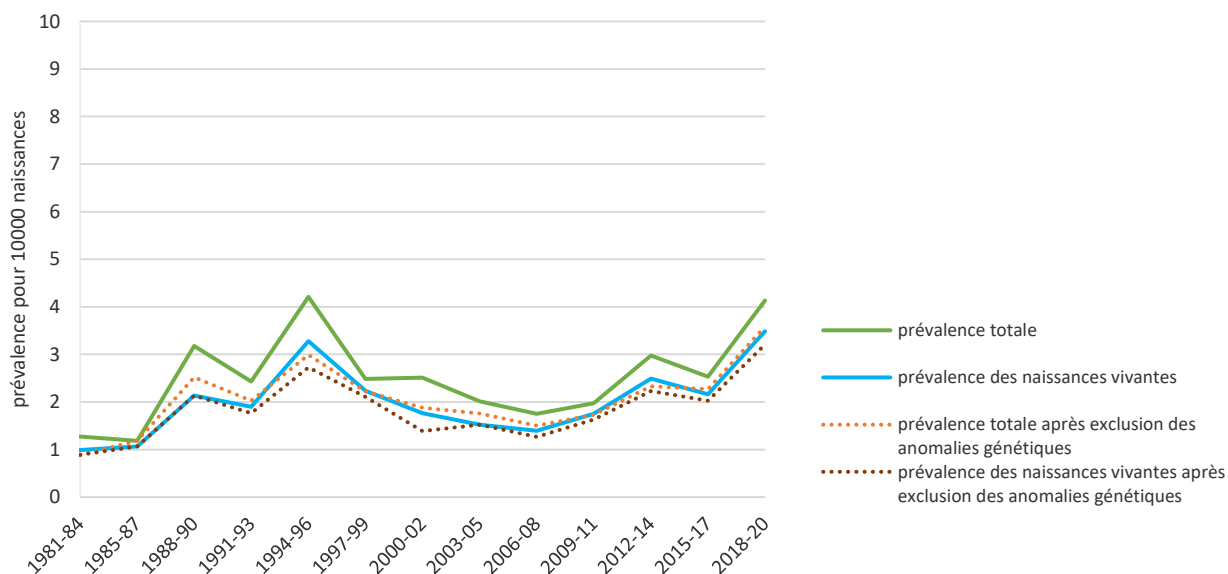


Tableau 33. Atrésie / sténose de l'intestin grêle : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	13	10	0	3	1,3	1,0		23,1	
1985-87	76057	75340	9	8	0	1	1,2	1,1		11,1	
1988-90	75479	74936	24	16	3	5	3,2	2,1		20,8	
1991-93	74112	73678	18	14	1	3	2,4	1,9		16,7	
1994-96	73648	73262	31	24	0	7	4,2	3,3	60,0	22,6	20,8
1997-99	76387	75983	19	17	1	1	2,5	2,2	78,9	5,3	0
2000-02	79722	79258	20	14	2	4	2,5	1,8	80,0	20,0	7,1
2003-05	79575	78747	16	12	0	4	2,0	1,5	68,8	25,0	8,3
2006-08	79985	79004	14	11	2	1	1,8	1,4	78,6	7,1	18,2
2009-11	80958	79891	16	14	0	2	2,0	1,8	68,8	12,5	7,1
2012-14	77221	76286	23	19	0	4	3,0	2,5	73,9	17,4	5,3
2015-17	74987	74100	19	16	1	2	2,5	2,2	78,9	10,5	6,3
2018-20	72564	71707	30	25	2	3	4,1	3,5	90,0	10,0	4,0
Total	1022792	1013217	252	200	12	40	2,5	2,0	75,4	15,9	8,6

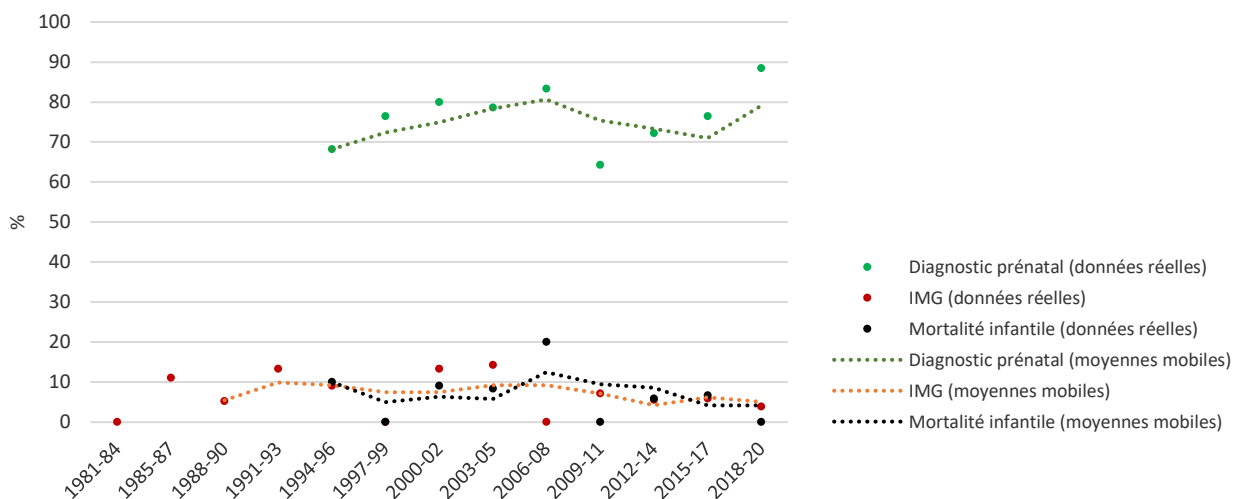
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort foetale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 34. Atrésie / sténose de l'intestin grêle sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

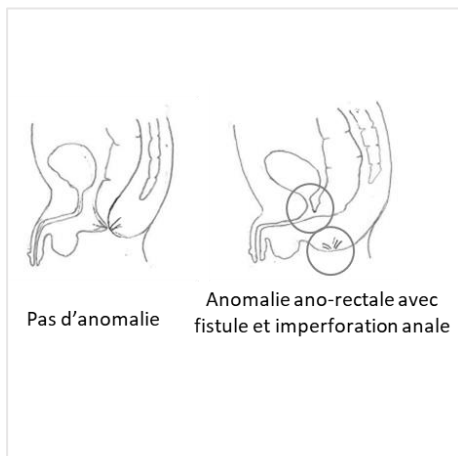
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	9	9	0	0	0,9	0,9		0	
1985-87	76057	75340	9	8	0	1	1,2	1,1		11,1	
1988-90	75479	74936	19	16	2	1	2,5	2,1		5,3	
1991-93	74112	73678	15	13	0	2	2,0	1,8		13,3	
1994-96	73648	73262	22	20	0	2	3,0	2,7	68,2	9,1	10,0
1997-99	76387	75983	17	16	1	0	2,2	2,1	76,5	0	0
2000-02	79722	79258	15	11	2	2	1,9	1,4	80,0	13,3	9,1
2003-05	79575	78747	14	12	0	2	1,8	1,5	78,6	14,3	8,3
2006-08	79985	79004	12	10	2	0	1,5	1,3	83,3	0,0	20,0
2009-11	80958	79891	14	13	0	1	1,7	1,6	64,3	7,1	0
2012-14	77221	76286	18	17	0	1	2,3	2,2	72,2	5,6	5,9
2015-17	74987	74100	17	15	1	1	2,3	2,0	76,5	5,9	6,7
2018-20	72564	71707	26	23	2	1	3,6	3,2	88,5	3,8	0
Total	1022792	1013217	207	183	10	14	2,0	1,8	76,8	6,8	5,8

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort foetale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 37. Atrésie / sténose de l'intestin grêle sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Atrésie / sténose anorectale



Caractéristiques

Définition : Ensemble des anomalies définies par l'absence d'orifice anal en place normale (imperforation anale, absence, atrésie ou sténose de l'anus ou du rectum, avec ou sans fistule dans les organes de voisinage).

Codes : CIM9: 75121-75124 ; CIM10: Q420-Q423.

Clinique : Le traitement est chirurgical et consiste en une réparation chirurgicale complète dès la naissance ou une chirurgie en trois temps si la réparation d'emblée n'est pas possible (colostomie, réparation chirurgicale de la malformation, fermeture de la colostomie).

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des atrésies / sténoses anorectales est estimée à 3,3 pour 10 000 naissances et à 2,1 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Ces prévalences sont respectivement de 2,9 pour 10 000 naissances et de 1,8 pour 10 000 naissances vivantes pour les atrésies / sténoses anorectales sans anomalie génétique.
- ❑ 12% des atrésies / sténoses anorectales sont associées à des anomalies génétiques.
- ❑ Les atrésies / sténoses anorectales sont peu dépistées en anténatal (environ 10% des cas).
- ❑ Une IMG est réalisée dans environ 1/3 des atrésies / sténoses anorectales.
- ❑ La mortalité infantile est de 5%.

Figure 38. Evolution de la prévalence des atrésies / sténoses anorectales (remaPAR)

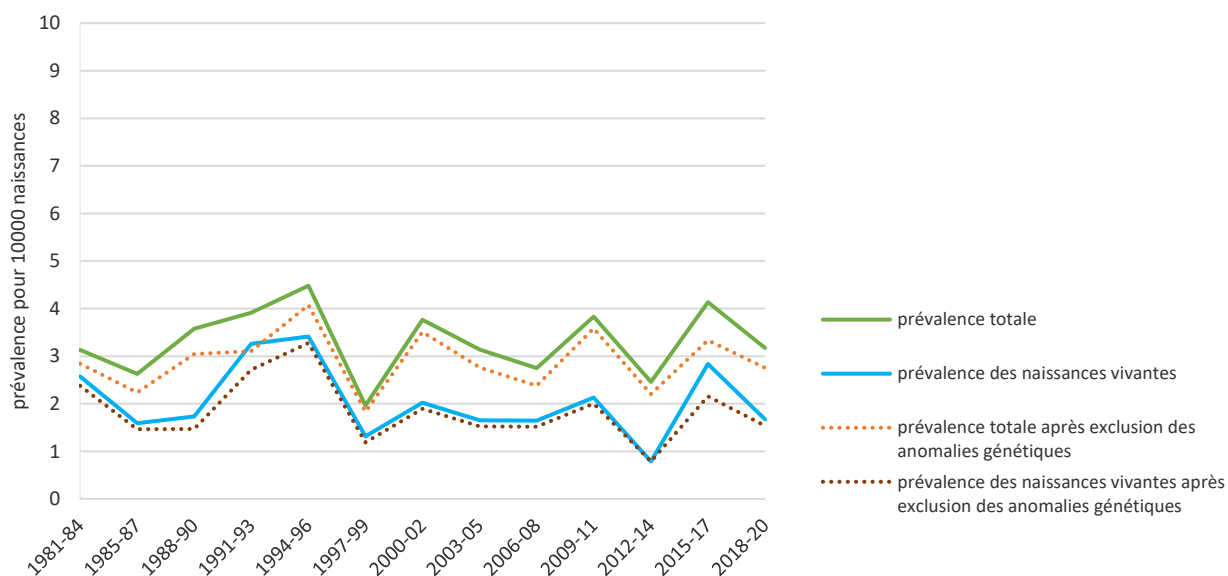


Tableau 35. Atrésie / sténose anorectale : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	32	26	5	1	3,1	2,6		3,1	
1985-87	76057	75340	20	12	2	6	2,6	1,6		30,0	
1988-90	75479	74936	27	13	1	13	3,6	1,7		48,1	
1991-93	74112	73678	29	24	1	4	3,9	3,3		13,8	
1994-96	73648	73262	33	25	0	8	4,5	3,4	18,2	24,2	4,0
1997-99	76387	75983	15	10	0	5	2,0	1,3	7,1	33,3	10,0
2000-02	79722	79258	30	16	1	13	3,8	2,0	20,7	43,3	0
2003-05	79575	78747	25	13	0	12	3,1	1,7	12,0	48,0	15,4
2006-08	79985	79004	22	13	0	9	2,8	1,6	13,6	40,9	7,7
2009-11	80958	79891	31	17	0	14	3,8	2,1	3,2	45,2	0
2012-14	77221	76286	19	6	1	12	2,5	0,8	15,8	63,2	0
2015-17	74987	74100	31	21	2	8	4,1	2,8	9,7	25,8	4,8
2018-20	72564	71707	23	12	2	9	3,2	1,7	8,7	39,1	8,3
Total	1022792	1013217	337	208	15	114	3,3	2,1	12,3	33,8	5,3

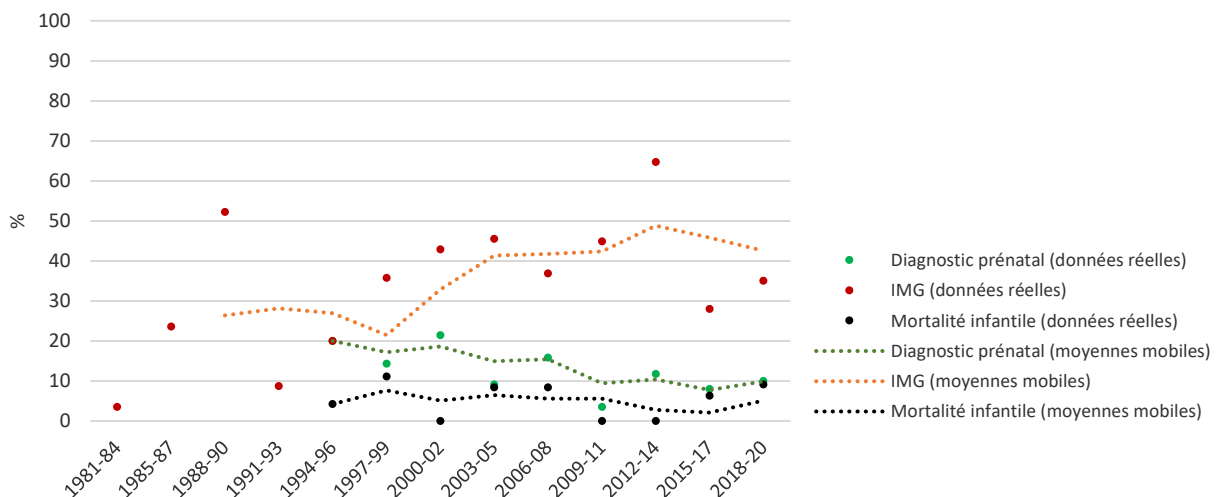
^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Tableau 36. Atrésie / sténose anorectale sans anomalie génétique : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

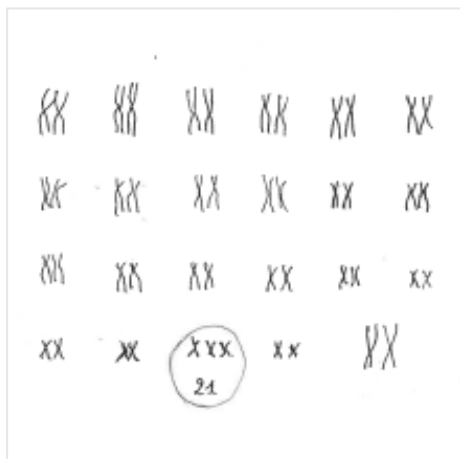
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	29	24	4	1	2,8	2,4		3,4	
1985-87	76057	75340	17	11	2	4	2,2	1,5		23,5	
1988-90	75479	74936	23	11	0	12	3,0	1,5		52,2	
1991-93	74112	73678	23	20	1	2	3,1	2,7		8,7	
1994-96	73648	73262	30	24	0	6	4,1	3,3	20,0	20,0	4,2
1997-99	76387	75983	14	9	0	5	1,8	1,2	7,7	35,7	11,1
2000-02	79722	79258	28	15	1	12	3,5	1,9	18,5	42,9	0
2003-05	79575	78747	22	12	0	10	2,8	1,5	9,1	45,5	8,3
2006-08	79985	79004	19	12	0	7	2,4	1,5	15,8	36,8	8,3
2009-11	80958	79891	29	16	0	13	3,6	2,0	3,4	44,8	0
2012-14	77221	76286	17	6	0	11	2,2	0,8	11,8	64,7	0
2015-17	74987	74100	25	16	2	7	3,3	2,2	8,0	28,0	6,3
2018-20	72564	71707	20	11	2	7	2,8	1,5	10,0	35,0	9,1
Total	1022792	1013217	296	187	12	97	2,9	1,8	11,9	32,8	5,0

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 39. Atrésie / sténose anorectale sans anomalie génétique : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Trisomie 21 (syndrome de Down)



Caractéristiques

Définition : Anomalie chromosomique caractérisée par un chromosome 21 supplémentaire (ou une partie de son bras long). Sont inclus les trisomies 21 par translocation ou mosaïque.

Codes : CIM9: 7580; CIM10: Q90.

Clinique : La trisomie 21 est caractérisée par une hypotonie musculaire, une dysmorphie faciale, des anomalies cardiaques (canal atrioventriculaire), gastro-intestinales (atrésie duodénale), neurosensorielles, endocriniennes et une déficience intellectuelle de degré variable.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des trisomies 21 est estimée à 32,8 pour 10 000 naissances et à 9,0 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ La prévalence totale a augmenté sur la période, passant de 14,2 en 1981-1984 à 43,3 pour 10 000 naissances vivantes en 2018-2020. La prévalence pour 10 000 naissances vivantes est stable.
- ❑ Environ 85% des trisomies 21 sont dépistées en anténatal et une IMG est réalisée dans 70% des cas avec une augmentation observée de ces deux indicateurs sur la période de l'étude, mais ces indicateurs sont stables depuis les années 2000.
- ❑ Au cours du temps, il est observé une augmentation régulière des IMG avant 15 SA en raison d'un dépistage plus précoce de la trisomie 21 par l'échographie du 1^{er} trimestre, les marqueurs sériques et plus récemment le DPNI.

Figure 40. Evolution de la prévalence des trisomies 21 (remaPAR)

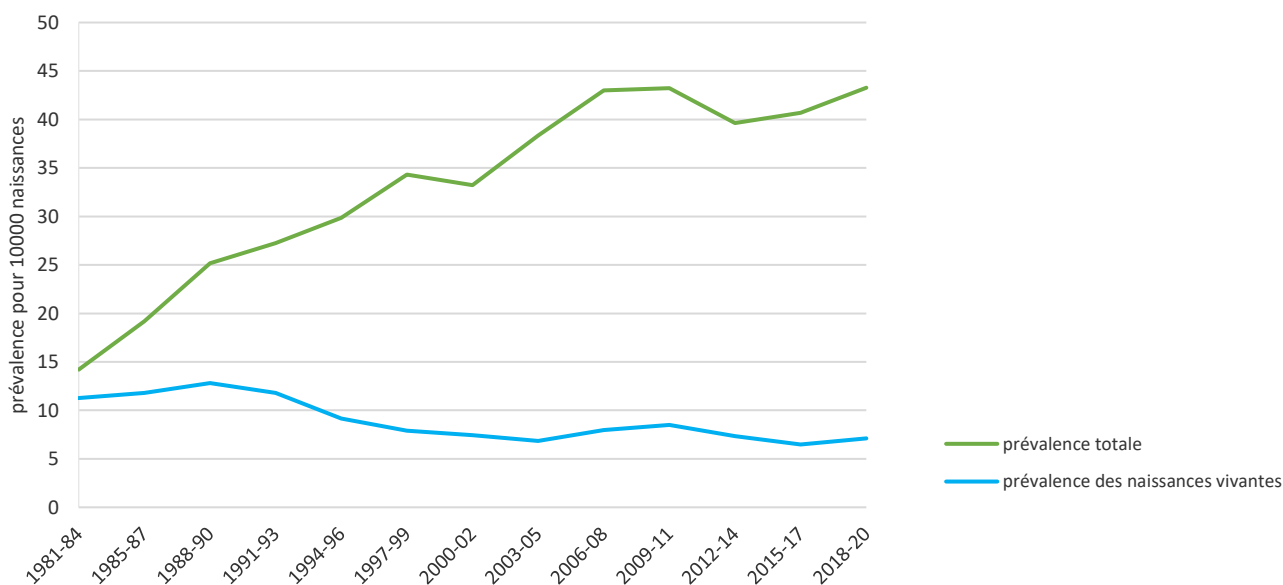


Tableau 37. Trisomie 21 : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	145	114	4	27	14,2	11,3		18,6	
1985-87	76057	75340	146	89	4	53	19,2	11,8		36,3	
1988-90	75479	74936	190	96	8	86	25,2	12,8		45,3	
1991-93	74112	73678	202	87	7	108	27,3	11,8		53,5	
1994-96	73648	73262	220	67	2	151	29,9	9,1	71,8	68,6	16,9
1997-99	76387	75983	262	60	7	195	34,3	7,9	79,4	74,4	9,3
2000-02	79722	79258	265	59	5	201	33,2	7,4	83,4	75,8	5,5
2003-05	79575	78747	305	54	2	249	38,3	6,9	86,2	81,6	3,9
2006-08	79985	79004	344	63	5	276	43,0	8,0	86,6	80,2	9,8
2009-11	80958	79891	350	68	4	278	43,2	8,5	83,7	79,4	10,8
2012-14	77221	76286	306	56	4	246	39,6	7,3	83,7	80,4	3,8
2015-17	74987	74100	305	48	5	252	40,7	6,5	87,2	82,6	6,3
2018-20	72564	71707	314	51	5	258	43,3	7,1	93,9	82,2	3,9
Total	1022792	1013217	3354	912	62	2380	32,8	9,0	84,5	71,0	8,0

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort foetale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 41. Trisomie 21 : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)

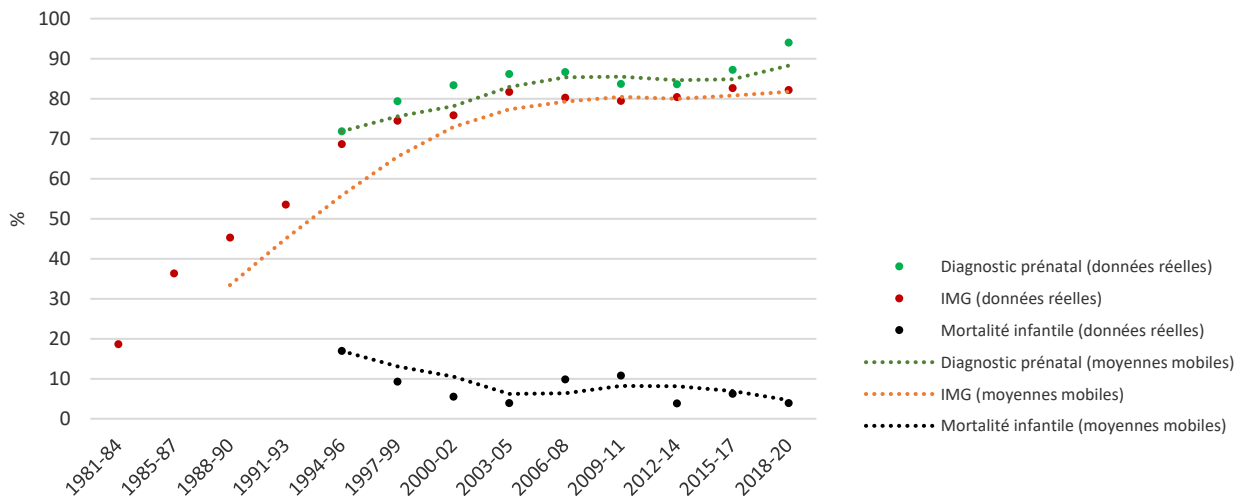
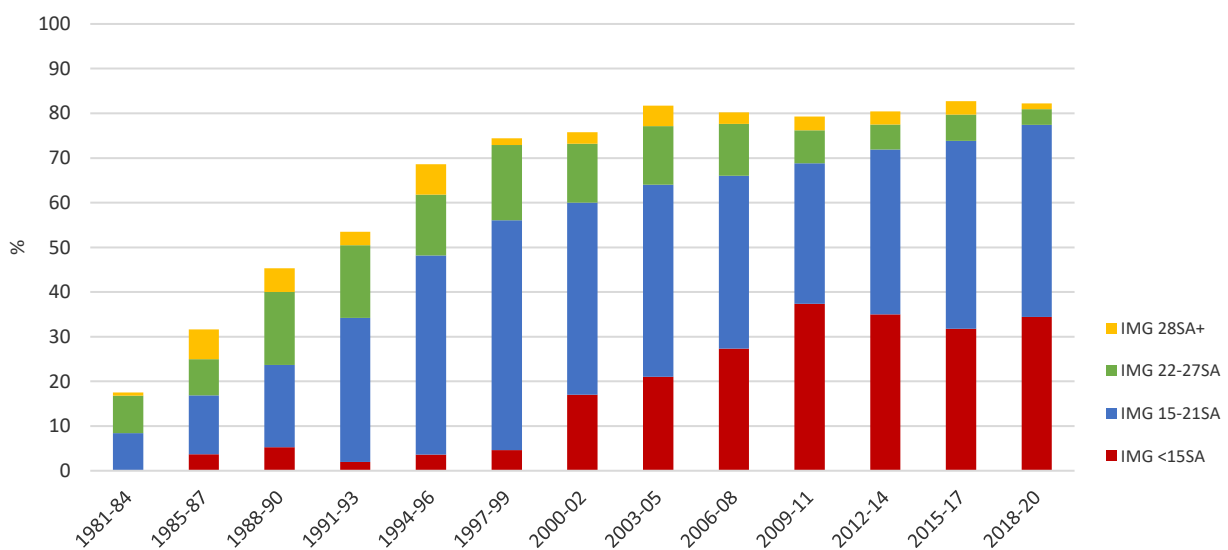


Figure 42. Trisomie 21 : répartition des issues de grossesse (remaPAR)



Points clés à retenir

- ❑ Sur la période de l'étude, le diagnostic prénatal de la trisomie 21 a augmenté pour les classes d'âge intermédiaires (30-34 ans) ; il est resté stable pour les femmes âgées de 35 ans ou plus ; des fluctuations sont observées pour les femmes âgées moins de 30 ans.
- ❑ remaPAR recueille l'information sur le résultat du DPNI depuis 2016.
- ❑ Sur la période 2018-2020, 93,9% des cas de trisomie 21 ont été dépistés en prénatal : près de la moitié des cas a été dépistée par l'échographie du 1^{er} trimestre et/ou les marqueurs sériques du 1^{er} trimestre, 35% par le DPNI et moins de 15% des cas a été dépisté au 2^{ème} trimestre de la grossesse.

Figure 43. Trisomie 21 : DPN selon l'âge maternel (remaPAR)

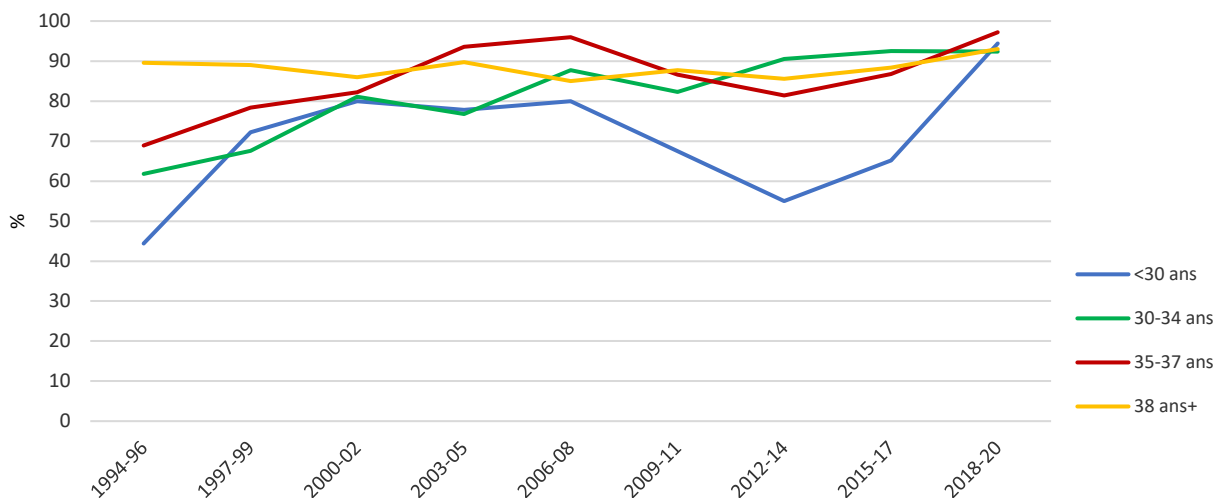


Tableau 38. Trisomie 21 : modalité de dépistage et de diagnostic prénatal sur la période 2018-2020 (remaPAR)

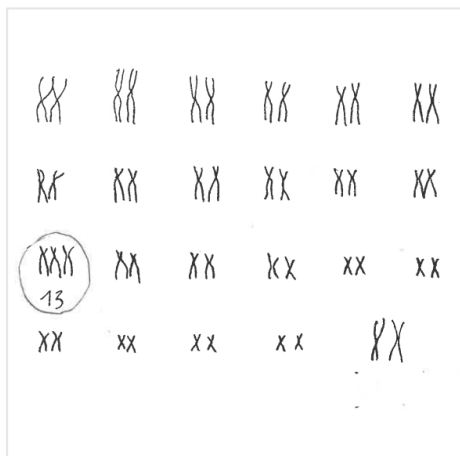
	n/N	%
Cas trisomie 21 dépistés en prénatal	295/314	93,9
Signes d'appel à l'échographie du 1 ^{er} trimestre	160/295	54,2
Marqueurs sériques à risque (>1/1000)	179/184	97,3
DPNI positif	105/294	35,7
Biopsie de trophoblaste	151/294	51,4
Signes d'appel à l'échographie du 2 ^{ème} trimestre	41/293	14,0
Signes d'appel à l'échographie du 3 ^{ème} trimestre	34/295	11,5
Amniocentèse	130/295	44,1

DPNI : dépistage prénatal non invasif ; les signes d'appel à l'échographie du 1^{er} trimestre ont été définis par une échographie du 1^{er} trimestre notée comme anormale et/ou une clarté nucale épaisse ; les modalités de dépistage ne sont pas exclusives.

Parmi les 295 cas de trisomie 21 dépistés en prénatal, 179 ont eu des marqueurs sériques au 1^{er} ou au 2^{ème} trimestre de la grossesse et 5 ont eu des marqueurs sériques normaux. Parmi les 111 cas qui n'ont pas réalisé les marqueurs sériques, 97 cas (87%) avaient une clarté nucale épaisse mesurée à l'échographie du 1^{er} trimestre.

Parmi les 19 cas de trisomie 21 non dépistés en prénatal, 4 avaient des marqueurs sériques et des échographies normales.

Trisomie 13 (syndrome de Patau)



Caractéristiques

Définition : Anomalie chromosomique caractérisée par un chromosome 13 supplémentaire (ou une partie de ce chromosome). Sont inclus les cas avec translocation ou avec mosaïque.

Codes : CIM9: 7581 ; CIM10: Q914-Q917.

Clinique : La trisomie 13 est caractérisée par une dysmorphie faciale, des anomalies oculaires (microphthalmie), cérébrales (holoprosencéphalie) et cardiaques, une polydactylie postaxiale et une déficience psychomotrice très sévère.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des trisomies 13 est estimée à 3,3 pour 10 000 naissances et à 0,3 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ La prévalence totale a augmenté sur la période, passant de 0,6 en 1981-1984 à 6,3 pour 10 000 naissances en 2018-2020.
- ❑ La prévalence pour 10 000 naissances vivantes est stable et très faible.
- ❑ Près de 95% des trisomies 13 sont dépistées en anténatal ; une IMG est réalisée dans 87,5% des cas.
- ❑ La mortalité infantile est élevée.

Figure 44. Evolution de la prévalence des trisomies 13 (remaPAR)

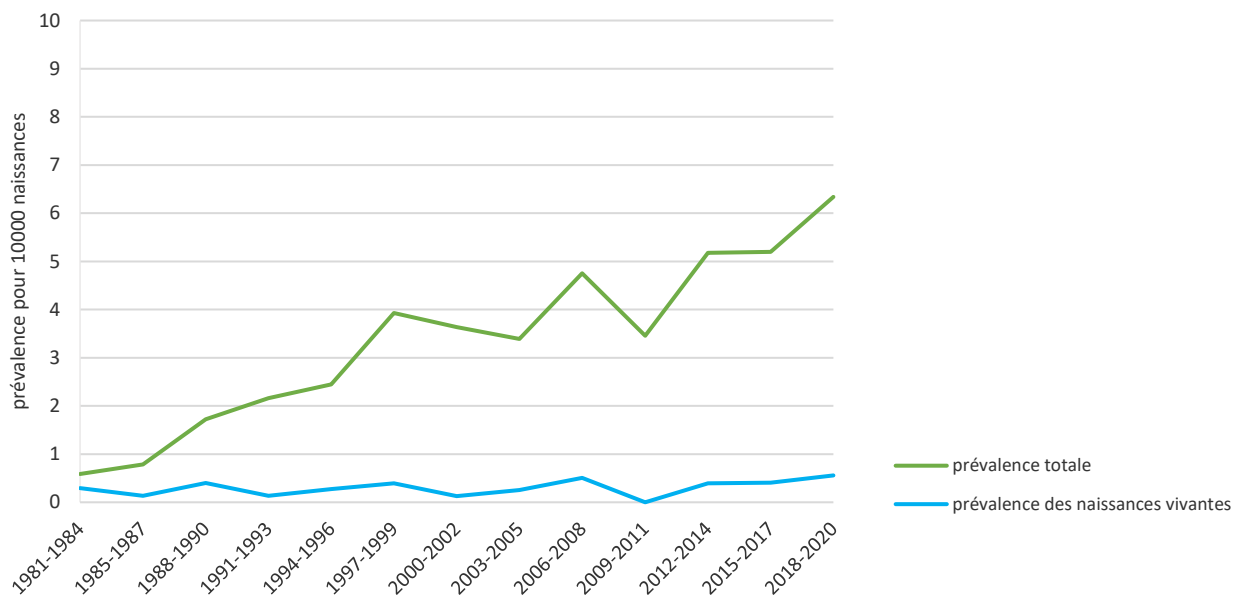
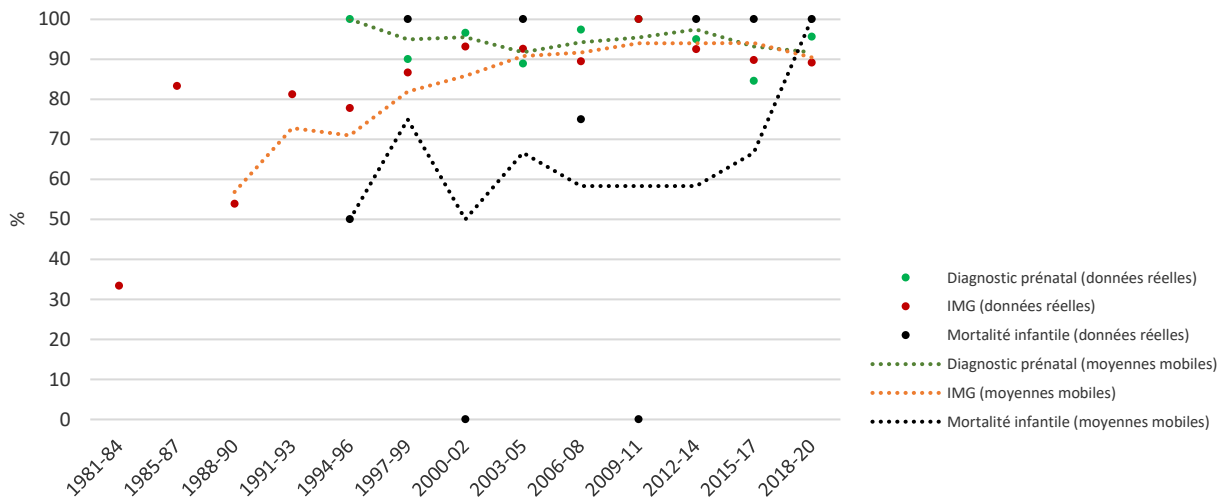


Tableau 39. Trisomie 13 : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

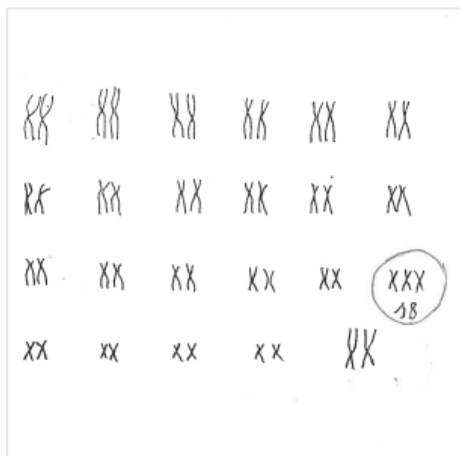
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	6	3	1	2	0,6	0,3		33,3	
1985-87	76057	75340	6	1	0	5	0,8	0,1		83,3	
1988-90	75479	74936	13	3	3	7	1,7	0,4		53,8	
1991-93	74112	73678	16	1	2	13	2,2	0,1		81,3	
1994-96	73648	73262	18	2	2	14	2,4	0,3	100	77,8	50,0
1997-99	76387	75983	30	3	1	26	3,9	0,4	90,0	86,7	100
2000-02	79722	79258	29	1	1	27	3,6	0,1	96,6	93,1	0
2003-05	79575	78747	27	2	0	25	3,4	0,3	88,9	92,6	100
2006-08	79985	79004	38	4	0	34	4,8	0,5	97,4	89,5	75,0
2009-11	80958	79891	28	0	0	28	3,5	0	100	100	-
2012-14	77221	76286	40	3	0	37	5,2	0,4	95,0	92,5	100
2015-17	74987	74100	39	3	1	35	5,2	0,4	84,6	89,7	100
2018-20	72564	71707	46	4	1	41	6,3	0,6	95,7	89,1	100
Total	1022792	1013217	336	30	12	294	3,3	0,3	93,9	87,5	86,4

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 45. Trisomie 13 : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Trisomie 18 (syndrome d'Edward)



Caractéristiques

Définition : Anomalie chromosomique caractérisée par un chromosome 18 supplémentaire (ou une partie de ce chromosome). Sont inclus les cas avec translocation ou mosaïque.

Codes : CIM9: 7582; CIM10: Q910-Q913.

Clinique : La trisomie 18 est caractérisée par une dysmorphie faciale, un retard de croissance, des anomalies des membres (pied varus équin, anomalies des doigts), oculaires (microphthalmie), viscérales (atrésie de l'œsophage), rénales et urinaires (agénésie rénale, hydronéphrose).

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des trisomies 18 est estimée à 9,1 pour 10 000 naissances et à 0,8 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ La prévalence totale a augmenté sur la période, passant de 2,0 en 1981-1984 à 14,1 pour 10 000 naissances en 2018-2020.
- ❑ La prévalence pour 10 000 naissances vivantes est restée stable et très faible.
- ❑ Près de 95% des trisomies 18 sont dépistées en anténatal et une IMG est réalisée dans environ 85% des cas.
- ❑ La mortalité infantile est élevée (80%).

Figure 46. Evolution de la prévalence de la trisomie 18 (remaPAR)

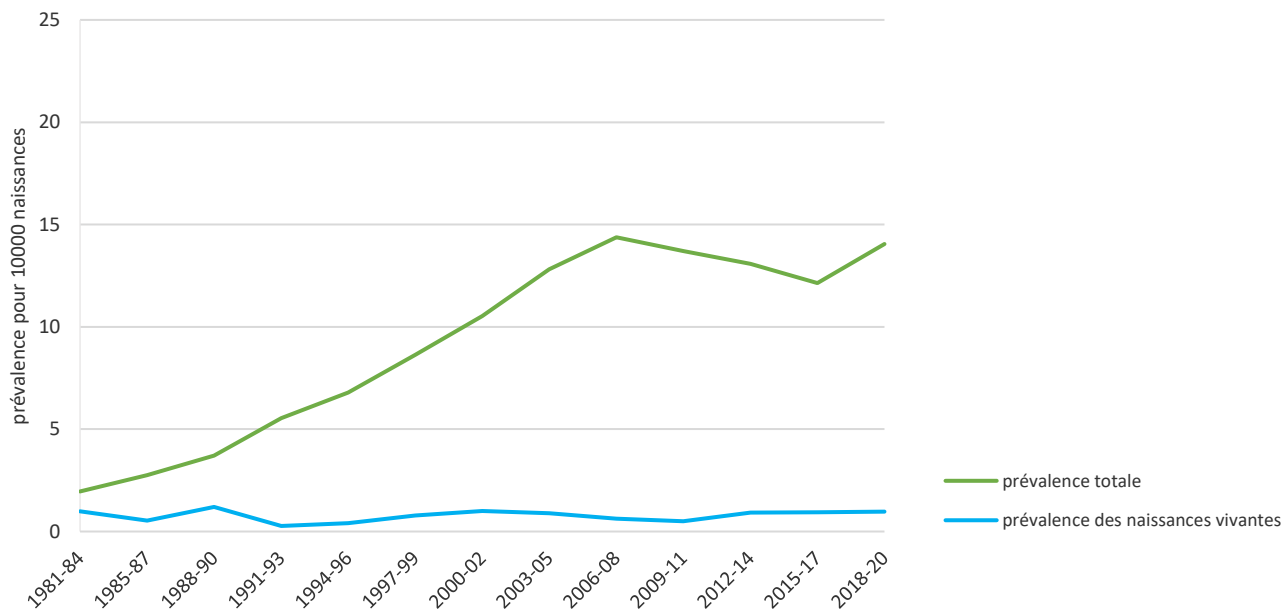
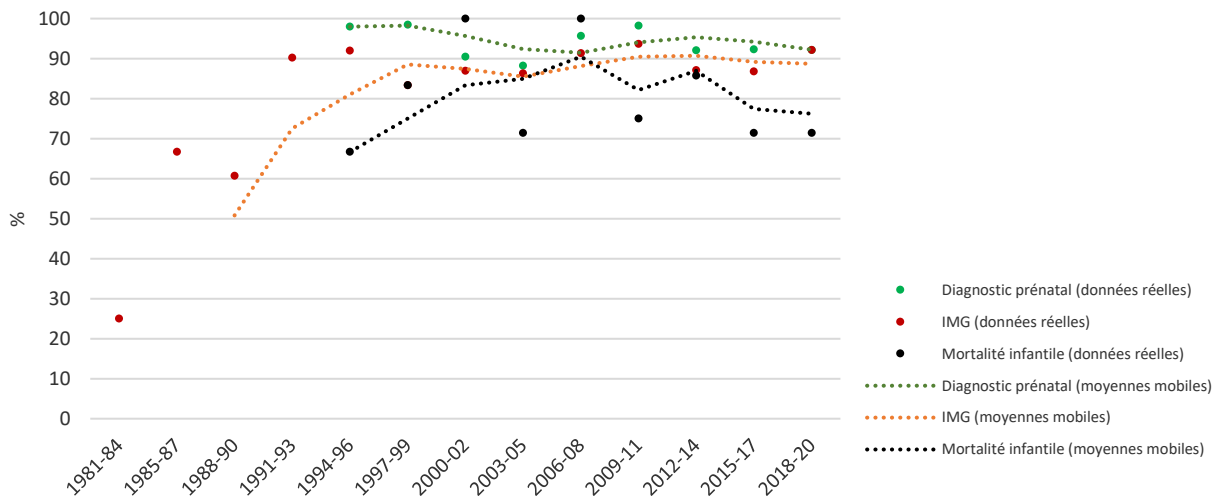


Tableau 40. Trisomie 18 : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

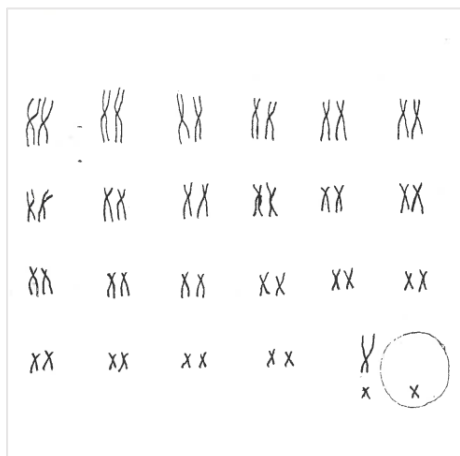
Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	20	10	5	5	2,0	1,0		25,0	
1985-87	76057	75340	21	4	3	14	2,8	0,5		66,7	
1988-90	75479	74936	28	9	2	17	3,7	1,2		60,7	
1991-93	74112	73678	41	2	2	37	5,5	0,3		90,2	
1994-96	73648	73262	50	3	1	46	6,8	0,4	98,0	92,0	66,7
1997-99	76387	75983	66	6	5	55	8,6	0,8	98,5	83,3	83,3
2000-02	79722	79258	84	8	3	73	10,5	1,0	90,5	86,9	100
2003-05	79575	78747	102	7	7	88	12,8	0,9	88,2	86,3	71,4
2006-08	79985	79004	115	5	5	105	14,4	0,6	95,7	91,3	100
2009-11	80958	79891	111	4	3	104	13,7	0,5	98,2	93,7	75,0
2012-14	77221	76286	101	7	6	88	13,1	0,9	92,1	87,1	85,7
2015-17	74987	74100	91	7	5	79	12,1	0,9	92,3	86,8	71,4
2018-20	72564	71707	102	7	1	94	14,1	1,0	92,2	92,2	71,4
Total	1022792	1013217	932	79	48	805	9,1	0,8	93,7	86,4	81,5

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort fœtale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 47. Trisomie 18 : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



Syndrome de Turner



Caractéristiques

Définition : Anomalie chromosomique caractérisée par un phénotype féminin et la présence d'un seul chromosome X sans chromosome Y (monosomie X).

Codes : CIM9: 75860, 75861, 75869 ; CIM10: Q96.

Clinique : La clinique est variable : petite taille, cardiopathie (bicuspidie, coarctation de l'aorte), hypertension artérielle, anomalies du squelette, hypothyroïdie, dysgénésie ovarienne, troubles de l'audition, intelligence normale mais possible difficultés d'apprentissage.

Points clés à retenir

- ❑ Entre 1981 et 2020, la prévalence totale moyenne des syndromes de Turner est estimée à 3,7 pour 10 000 naissances et à 0,6 pour 10 000 naissances vivantes.
- ❑ Environ 90% des syndromes de Turner sont dépistés en anténatal.
- ❑ Une IMG est réalisée dans 80% des cas ; ce pourcentage est stable depuis les années 1990.

Figure 48. Evolution de la prévalence des syndromes de Turner (remaPAR)

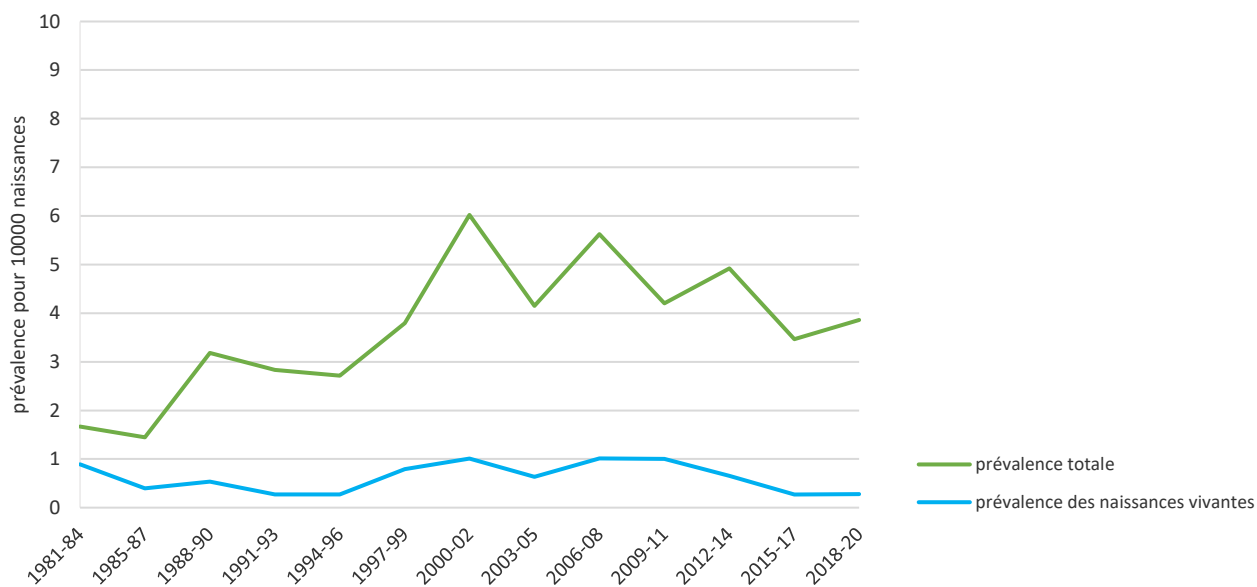
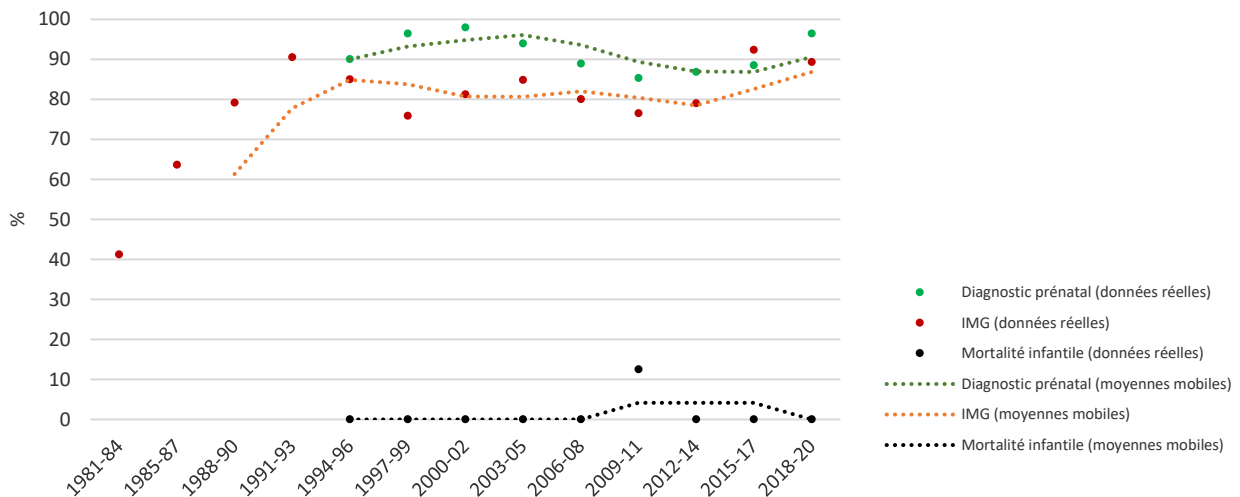


Tableau 41. Syndrome de Turner : indicateurs de surveillance et DPN (remaPAR)

Années	NT ^a	NV ^a	Nb cas	Nb NV	Nb MN	Nb IMG	Prev tot ^b	Prev NV ^b	% DPN	% IMG	% MI
1981-84	102097	101025	17	9	1	7	1,7	0,9		41,2	
1985-87	76057	75340	11	3	1	7	1,4	0,4		63,6	
1988-90	75479	74936	24	4	1	19	3,2	0,5		79,2	
1991-93	74112	73678	21	2	0	19	2,8	0,3		90,5	
1994-96	73648	73262	20	2	1	17	2,7	0,3	90,0	85,0	0
1997-99	76387	75983	29	6	1	22	3,8	0,8	96,6	75,9	0
2000-02	79722	79258	48	8	1	39	6,0	1,0	97,9	81,3	0
2003-05	79575	78747	33	5	0	28	4,1	0,6	93,9	84,8	0
2006-08	79985	79004	45	8	1	36	5,6	1,0	88,9	80,0	0
2009-11	80958	79891	34	8	0	26	4,2	1,0	85,3	76,5	12,5
2012-14	77221	76286	38	5	3	30	4,9	0,7	86,8	78,9	0
2015-17	74987	74100	26	2	0	24	3,5	0,3	88,5	92,3	0
2018-20	72564	71707	28	2	1	25	3,9	0,3	96,4	89,3	0
Total	1022792	1013217	374	64	11	299	3,7	0,6	91,7	79,9	2,3

^a Source : Insee ; ^b Prévalence pour 10 000 naissances ; NT : naissances totales ; NV : naissances vivantes ; Nb : nombre ; MN : mort-né (mort foetale) ; IMG : interruption médicale de grossesse ; Prev tot : prévalence totale ; DPN : diagnostic prénatal ; MI : mortalité infantile

Figure 49. Syndrome de Turner : DPN, IMG et mortalité infantile (remaPAR)



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. Morris JK, Addor MC, Ballardini E, et al. Prevention of Neural Tube Defects in Europe: A Public Health Failure. *Front Pediatr.* 2021;9:647038.
6. Bergman JEH, Barisic I, Addor MC, et al. Amniotic band syndrome and limb body wall complex in Europe 1980-2019. *Am J Med Genet A.* 2022. Dec 30. Epub ahead of print.
7. Santoro M, Coi A, Barisic I, et al. Epidemiology of Pierre-Robin sequence in Europe: A population-based EUROCAT study. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2021;35(5):530-539.
8. Mamasoula C, Addor MC, Carbonell CC, et al. Prevalence of congenital heart defects in Europe, 2008-2015: A registry-based study. *Birth Defects Res.* 2022;1;114(20):1404-1416.
9. Coi A, Barisic I, Garne E, et al. Epidemiology of aplasia cutis congenita: A population-based study in Europe. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2022. Oct 27. Epub ahead of print.
10. Morris JK, Wellesley D, Limb E, et al. Prevalence of vascular disruption anomalies and association with young maternal age: A EUROCAT study to compare the United Kingdom with other European countries. *Birth Defects Res.* 2022;1;114(20):1417-1426.
11. Glinianaia SV, Rankin J, Pierini A, et al. Ten-Year Survival of Children With Congenital Anomalies: A European Cohort Study. *Pediatrics.* 2022;149(3):e2021053793.
12. Santoro M, Coi A, Pierini A, et al. Temporal and geographical variations in survival of children born with congenital anomalies in Europe: A multi-registry cohort study. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2022;36(6):792-803.
13. Coi A, Santoro M, Pierini A, et al. Survival of children with rare structural congenital anomalies: a multi-registry cohort study. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17(1):142.
14. Cavadino A, Sandberg L, Ohman I, et al. Signal Detection in EUROmedICAT: Identification and Evaluation of Medication-Congenital Anomaly Associations and Use of VigiBase as a Complementary Source of Reference. *Drug Saf.* 2021;44(7):765-785.
15. Given JE, Loane M, Garne E, et al. Metformin exposure in first trimester of pregnancy and risk of all or specific congenital anomalies: exploratory case-control study. *BMJ.* 2018;361:k2477.
16. Given JE, Loane M, Garne E, et al. Gastroschisis in Europe - A Case-malformed-Control Study of Medication and Maternal Illness during Pregnancy as Risk Factors. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2017;31(6):549-559.
17. Bell JC, Baynam G, Bergman JEH, et al. Survival of infants born with esophageal atresia among 24 international birth defects surveillance programs. *Birth Defects Res.* 2021;113(12):945-957.
18. Bakker MK, Kancherla V, Canfield MA, et al. Analysis of Mortality among Neonates and Children with Spina Bifida: An International Registry-Based Study, 2001-2012. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2019;33(6):436-448.

19. Gili JA, Lopez-Camelo JS, Nembhard WN, et al. Analysis of early neonatal case fatality rate among newborns with congenital hydrocephalus, a 2000-2014 multi-country registry-based study. *Birth Defects Res.* 2022;114(12):631-644.
20. Kancherla V, Tandaki L, Sundar M, et al. A Multicountry Analysis of Prevalence and Mortality among Neonates and Children with Bladder Exstrophy. *Am J Perinatol.* 2022;29:10.1055/s-0042-1748318.
21. Politis MD, Bermejo-Sanchez E, Canfield MA, et al. Prevalence and mortality in children with congenital diaphragmatic hernia: a multicountry study. *Ann Epidemiol.* 2021;56:61-69 e63.
22. Kancherla V, Sundar M, Tandaki L, et al. Prevalence and mortality among children with anorectal malformation: A multi-country analysis. *Birth Defects Res.* 2022;Nov 19. Epub ahead of print.
23. Tort J, Lelong N, Prunet C, Khoshnood B, Blondel B. Maternal and health care determinants of preconceptional use of folic acid supplementation in France: results from the 2010 National Perinatal Survey. *BJOG.* 2013;120(13):1661-1667.
24. Anselem O, Saurel-Cubizolles MJ, Khoshnood B, et al. Does women's place of birth affect their opportunity for an informed choice about Down syndrome screening? A population-based study in France. *BMC Pregnancy Childbirth.* 2021;21(1):590.
25. Lelong N, Tararbit K, Le Page-Geniller LM, et al. Predicting the risk of infant mortality for newborns operated for congenital heart defects: A population-based cohort (EPICARD) study of two post-operative predictive scores. *Health Sci Rep.* 2021;4(2):e300.
26. Ghanchi A, Rahshenas M, Bonnet D, et al. Prevalence of Growth Restriction at Birth for Newborns With Congenital Heart Defects: A Population-Based Prospective Cohort Study EPICARD. *Front Pediatr.* 2021;9:676994.
27. Derridj N, Bonnet D, Calderon J, et al. Quality of Life of Children Born with a Congenital Heart Defect. *J Pediatr.* 2022;244:148-153 e145.
28. Derridj N, Guedj R, Calderon J, et al. Long-Term Neurodevelopmental Outcomes of Children with Congenital Heart Defects. *J Pediatr.* 2021;237:109-114 e105.
29. Guerin S, Bertille N, Khraiche D, et al. Respiratory morbidity in children with congenital heart disease. *Arch Pediatr.* 2021;28(7):525-529.
30. Delacourt C, Bertille N, Salomon LJ, et al. Prenatal natural history of congenital pulmonary malformations: MALFPULM population-based cohort study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019;54(3):381-388.
31. Delacourt C, Bertille N, Salomon LJ, et al. Predicting the risk of respiratory distress in newborns with congenital pulmonary malformations. *Eur Respir J.* 2022;59(2):2100949.
32. Garinet S, Rahshenas M, Galmiche-Rolland L, et al. Cancer-associated Mutations in Congenital Pulmonary Malformations: A Prospective Cohort. *Am J Respir Crit Care Med.* 2022. Oct 26. Epub ahead of print.
33. Ghanchi A, Derridj N, Bonnet D, Bertille N, Salomon LJ, Khoshnood B. Children Born with Congenital Heart Defects and Growth Restriction at Birth: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Int J Environ Res Public Health.* 2020;28;17(9):3056.;17(9).
34. Joinau-Zoulovits F, Bertille N, Cohen JF, Khoshnood B. Association between advanced paternal age and congenital heart defects: a systematic review and meta-analysis. *Hum Reprod.* 2020;35(9):2113.
35. Rousseau T, Anselem O, Chantry AA, Lelong N, Goffinet F. [Factors associated with inadequate folic acid supplementation for the prevention of neural tube defects in eight Parisian maternity units]. *Gynecol Obstet Fertil Senol.* 2021;49(7-8):573-579.
36. Sibiude J, Le Chenadec J, Mandelbrot L, et al. Risk of birth defects and perinatal outcomes in HIV-infected women exposed to integrase strand inhibitors during pregnancy. *AIDS.* 2021;35(2):219-226.

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 bleuée	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	
Déviations 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	
Déviation de l'axe du coeur		
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		
Phimosis	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 (4-5ème 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 : Contacts dans les maternités et les services parisiens (2020)

Statut des maternités	Chef de service de la maternité	Contacts dans tous les services
Hôpitaux AP-HP		
Armand Trousseau	Pr Gilles Kayem	Anne Marie Darras Sonia Gallais Sandrine Haridi Freyne Pr Jean-Marie Jouannic Sandrine Lutrot Dr Genevieve Quenum
Bichat	Pr Martin Koskas	Raphaëlle Bourgoin Valérie Vivier
La Pitié Salpêtrière	Pr Marc Dommergues	Gaëlle Gilbert Anne Laubies Odile Philippon
Lariboisière	Pr Jean-Louis Benifla	Jean Marc Rauzduel Elise Oliveres Minard Isis Pellissier
Necker – Enfants Malades	Pr Yves Ville	Ikrame Bahaeddine Dr Sylvie Baudouin Nadia Benziane Dr Bettina Bessières Pascale Chouvel Isabelle Descamps Lydie Drouet Marie Pierre Kerembellec Armelle de Maudit Claude Pettinotti Frédérique Quétel Patricia Roué
Port-Royal	Pr François Goffinet	Lucile Caubit Cécile Asselineau Dr Aurélie Bonnard Nancy Caron Stéphanie Marchand
Robert Debré	Pr Olivier Sibony	Dr Céline Dupont Dr Fabien Guimiot Christelle Lefebvre Dr Matthieu Peycelon Dr Jonathan Rosenblatt Mireille Toquer
Tenon	Pr Cyril Touboul	Myriam El Ghazouani Déborah Samanah
Hôpitaux privés participant au service public		
Bluets	Dr Elisabeth Gault	Emmanuelle Allaire Martine Vallois
Diaconesses	Dr Thierry Harvey	Catherine Teixeira Sylvie Vezo
Groupe Hospitalier Paris Saint-Joseph	Pr Elie Azria	Dr Fanny Autret Victor Fritsch Malika Lamali Catherine Sauvage
Institut Mutualiste Montsouris	Dr Christine Louis-Sylvestre	Marianne Durand Amina Mekkaoui Vanessa Mouscardes
Cliniques privées		
<i>Jeanne d'Arc</i>		
La Muette		Catherine Chaouat
Sainte Félicité	Sœur Marie Jérémie	Sanya Gajic Sœur Marie François Sœur Marie Sophie
<i>Sainte Thérèse</i>		
Autres services		

Direction des familles et de la petite enfance – Mairie de Paris		Kettie Alphonso Sandrine Rousseau Carole Talet
Département d'Information Médicale de l'AP-HP		Dr Namik Taright Loganayagi Vasante
Ue3C		Dr Daniela Laux Dr Jérôme Le bidois Dr Marilyne Levy Dr Bertrand Stos

Même si ne sont nommés ici que les chefs de services des maternités et nos correspondants dans tous les services, nous remercions également les chefs de services de fœtopathologie, de cytogénétique, de néonatalogie, de réanimation néonatale, de cardiologie pédiatrique, de chirurgie pédiatrique, des archives, qui par leur disponibilité et leur accueil contribuent au bon fonctionnement du registre des malformations congénitales de Paris.

Annexe 3 : Liste des maternités fermées entre 1981 et 2020 (année de fermeture)

Enfance et Famille (1986)

Saint Joseph (1987)

Villa Tiphaine (1988)

Chevaleret (1990)

Marignan (1991)

Ile de France (1995)

Ordener (1997)

Hôtel Dieu (1997)

Spontini (1999)

Boucicaut (1999)

Les Maussins (1999)

Marie-Louise (2000)

Isis (2006)

Institut de Puériculture de Paris (2007)

Bien Naître (2009)

Léonard de Vinci (2012)

Saint Antoine (2012)

Saint Vincent de Paul (2012)

Annexe 4 : Fiche d'enregistrement des cas (version année 2018)



INSERM U1153
 Maternité Port-Royal
 53, avenue de l'Observatoire
 75014 Paris
 Mail : regmalf.paris@inserm.fr

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 { Lieu de résidence (code postal) :
E { Date de naissance :
R { Poids avant la grossesse : Taille :
E { Age :
 Origine géographique :
 Profession : (même si non exercée)

 Situation actuelle :
 (emploi = 1, chômage = 2, femme au foyer = 3, étudiant = 4, RMI = 5, autre préciser)
 Couverture sociale : aucune=0, SS = 1, CMU = 2, AME = 3, autre = 4
 Précarité du logement (SMUR social, SDF, hôtel) : non = 0, oui = 1

P
E
R
E

1 0 1 (2018)
 3 2 0
 12 2 0
 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

1 0 2

12

DIAGNOSTIC PRÉNATAL : non = 0, oui = 1

13

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

14

Confirmation diagnostique :

16

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

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

18

EXAMENS PRATIQUÉS :

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

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

Non	Normal	Anormal	Terme
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

20

Clarté nucale ou épaisseur de la nuque

Non	Normal	Anormal	Mesure
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> mm

23

Longueur crano caudale (LCC)

Non	Normal	Anormal	Mesure
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> mm

27

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

30

.....

34

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

Non	Normal	Anormal	Terme
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

38

Si anomalie(s), préciser :

41

.....

45

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

Non	Normal	Anormal	Terme
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

49

Si anomalie(s), préciser :

52

.....

56

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

60

* Echographie cardiaque fœtale (quelque soit le terme)

Non	Normal	Anormal	Refus	Terme
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

63

Par qui ?

66

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

* Marqueurs sériques

Non	Normal	Anormal ⁽¹⁾	Refus	Terme
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

68

- PAPP-A : en Mom

71

- B-HCG : en Mom

74

- AFP : en Mom

77

- HCG : en Mom

80

- Oestriol : en Mom

83

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

86

- âge + marqueurs

90

(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

94

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

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	Foeto	Gén	CA	Autres
120								

Annexe 5 : 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 : regmalp.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>