

Protocole du Registre des Anomalies Congénitales de PARis (remaPAR)

Dernière mise à jour du protocole : 09 mars 2026

Centre de Recherche en Epidémiologie et Statistiques (CRESS), Inserm UMR 1113 - Equipe OPPaLE (Obstetric, Perinatal, Paediatric Life Course Epidemiology)

Responsable, coordination scientifique Isabelle MONIER Sage-femme, épidémiologiste Courriel : isabelle.monier@inserm.fr	Co-responsable, coordination scientifique Nathalie LELONG Ingénieur de Recherche (IR HC) Courriel : nathalie.lelong@inserm.fr
Chargée de projet Coralie CHIESA-DUBRUILLE Sage-femme Courriel : coralie.chiesa-dubruille@inserm.fr	Chargée d'enquête Amélie THEUNISSEN Sage-femme Courriel : amelie.theunissen@inserm.fr
Autres membres de l'équipe Neil DERRIDJ, cardiopédiatre Epidémiologiste, chercheur associé Courriel : neil.derridj@aphp.fr Marine WOJCIECHOWSKI, statisticienne Courriel : marine.wojciechowski@inserm.fr Bermet AMIROVA, statisticienne Courriel : bermet.amirova@inserm.fr Nathalie CODET, gestionnaire administrative Courriel : nathalie.codet@inserm.fr	
Pour nous contacter regmalf.paris@inserm.fr Site internet https://cress-umr1153.fr/fr/project/registre-des-malformations-congenitales-de-paris-remapar/ Financement Inserm et Santé publique France	

SOMMAIRE

1. Etat de la question et objectifs.....	3
2. Population étudiée.....	4
3. Identification et mode de recrutement des cas	5
4. Validation des données	7
5. Autorisations réglementaires et éthiques.....	8
6. Références bibliographiques	8
Annexes	10
Annexe 1 : Liste des anomalies mineures selon JRC-EUROCAT (dernière mise à jour en 2025).....	10
Annexe 2 : Formulaire pour collecter les données	17
Annexe 3 : Note d'information à destination des parents	21
Annexe 4 : Affiche d'information sur remaPAR	22

1. Etat de la question et objectifs

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

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

- d'assurer la surveillance épidémiologique des anomalies congénitales sur un territoire géographiquement défini ;
- de participer au système de surveillance des anomalies congénitales en France et en Europe ;
- de surveiller les variations de fréquence des anomalies congénitales à l'échelle locale et européenne ;
- de conduire des travaux épidémiologiques sur la fréquence et les déterminants d'une ou plusieurs anomalies congénitales ;
- d'évaluer, en population, l'impact des actions de santé sur le dépistage des anomalies congénitales ;

- d'évaluer l'impact de politiques de prévention sur la fréquence des anomalies congénitales (comme par exemple la consommation d'acide folique en pré-conceptionnel pour prévenir le risque d'anomalies de fermeture du tube neural) ;
- de contribuer à la recherche étiologique des anomalies congénitales dans le cadre d'études collaboratives françaises et européennes ;

2. Population étudiée

Le registre d'anomalies congénitales de Paris (remaPAR) couvre la population des femmes résidant à Paris et accouchant à Paris, soit environ 22 000 naissances annuellement. Dans cette population, remaPAR enregistre, depuis 1981, tous les cas d'anomalies congénitales (incluant les anomalies chromosomiques/génétiques) détectées en prénatal jusqu'à la sortie d'hospitalisation des enfants parmi les naissances vivantes, les mort-nés (≥ 22 SA), ainsi que les interruptions médicales de grossesse (IMG) quel que soit l'âge gestationnel. remaPAR suit 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 41 registres d'anomalies congénitales dans 20 pays européens. Ce réseau établit des règles de définition des cas, met à jour une liste des anomalies mineures à exclure (annexe 1), et harmonise le codage et la classification des anomalies congénitales.

En 2026, on dénombre 15 maternités à Paris : 8 maternités de l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (Armand-Trousseau, Bichat Claude-Bernard, La Pitié Salpêtrière, Lariboisière, Port-Royal, Necker-Enfants malades, Robert Debré, Tenon), 4 établissements de santé privé d'intérêt collectif (l'Institut Mutualiste Montsouris, Hôpital Pierre Rouquès - les Bluets, Groupe Hospitalier Diaconesses Croix Saint Simon, maternité Notre Dame Bon

Secours) et 3 maternités privées à but lucratif (maternité Catholique Sainte Félicité, clinique Sainte Thérèse, clinique La Muette).

3. Identification et mode de recrutement des cas

Identification des cas

L'identification des cas et la collecte des données sont réalisées par des sages-femmes formées spécifiquement au recueil des données de remaPAR.

Les cas sont identifiés :

- en collaboration avec différents services des maternités et établissements participants : le diagnostic anténatal, la néonatalogie et la réanimation néonatale, les services spécialisés de cardiologie pédiatrique, urologie pédiatrique, chirurgie viscérale, cytogénétique et foetopathologie et également les départements d'information médicale (DIM) ;
- à l'aide des certificats de santé du 8^{ème} jour dans lesquels peuvent être notées la présence d'anomalies congénitales (collaboration avec la Direction de la Famille et de la Petite Enfance de la mairie de Paris).

Les cas sont ainsi identifiés puis validés (ou invalidés) après consultation de ces multiples sources de données.

Pour des raisons de faisabilité, remaPAR enregistre les cas jusqu'à la sortie d'hospitalisation de l'enfant. Ceci peut entraîner un sous-enregistrement de certaines anomalies congénitales diagnostiquées après la naissance, comme les communications interventriculaires ou interauriculaires et les hypospadias. 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 montrent que la prévalence globale et les prévalences pour des

anomalies spécifiques de remaPAR sont comparables à celles des autres registres français et européens.

Données collectées

Les données de remaPAR sont recueillies à l'aide d'un formulaire standardisé qui est mis à jour afin de tenir compte de l'évolution des pratiques de diagnostic prénatal (annexe 2). A partir des dossiers médicaux des femmes et des enfants, des données sont collectées sur les caractéristiques sociodémographiques et anthropométriques maternelles, les antécédents médicaux maternels et du co-parent, la survenue de complications pendant la grossesse, les résultats des échographies réalisées pendant la grossesse (échographies recommandées à chaque trimestre de la grossesse et éventuelle échographie réalisée vers 18 SA), les résultats des examens du diagnostic prénatal (résultats du dépistage de la trisomie 21, des éventuels examens prénataux invasifs, des examens spécialisés comme la réalisation d'une échographie cardiaque fœtale, d'une IRM cérébrale fœtale etc.), le mode d'accouchement, l'issue de grossesse et la consommation de médicaments au 1^{er} trimestre de la grossesse.

Données nominatives recueillies

Les noms, prénoms, dates de naissance et code postal des mères et des enfants sont collectés à partir des dossiers médicaux. Ces données nominatives sont indispensables pour croiser l'ensemble des sources de données, suivre et valider les cas et pour ne pas inclure des doublons. Ces informations nominatives sont parfois incomplètes et la consultation des données de l'état civil de la mairie de Paris permet de compléter et/ou valider ces données. Elles sont également essentielles pour estimer la mortalité infantile grâce à la consultation des fichiers des décès de l'INSEE. La base comprenant les données nominatives est séparée de la base des données de santé. remaPAR suit les règles établies par le réseau JRC-EUROCART 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.

Classification des cas d'anomalies congénitales

Les anomalies congénitales étaient codées selon la 9^{ème} révision de la Classification Internationale des Maladies (CIM-9) jusqu'en 2000, et depuis 2001, selon la 10^{ème} révision de la CIM (CIM-10). Sont ajoutées à ces classifications un cinquième caractère établi par la British Paediatric Association (BPA) afin de coder de manière plus précise les anomalies congénitales. Les syndromes sont également codés à l'aide des codes Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). Au sein de remaPAR, le codage des anomalies congénitales est réalisé par une personne de l'équipe formée. Le codage des anomalies complexes et les syndromes génétiques sont revus et validés par une généticienne qui est également responsable du registre des anomalies congénitales d'Auvergne et membre du comité de génétique du réseau JRC-Eurocat. Le réseau européen JRC-EUROCAT définit les anomalies selon les codes CIM10/CIM9 et propose une classification des anomalies congénitales par sous-groupe. La dernière mise à jour de cette classification date de 2025. Les médicaments sont codés depuis 2001 selon la classification internationale Anatomique Thérapeutique Chimique (ATC).

4. Validation des données

Au niveau local, un contrôle de cohérence des cas et de la présence de doublons est effectué régulièrement. L'évolution du nombre annuel de cas globalement et par maternité est surveillé et des investigations sont menées en cas de diminution des cas dans une maternité.

Au niveau européen, chaque registre membre du réseau JRC-EUROCAT utilise un logiciel commun développé par ce réseau (DMS). A l'aide de ce logiciel, des procédures de contrôle des données sont systématiquement réalisées. Après ces vérifications, les données individuelles sont envoyées au siège de JRC-EUROCAT via un portail sécurisé.

5. Autorisations réglementaires et éthiques

En janvier 2022, le Comité d'Evaluation des Registres a émis un avis favorable (avis A) concernant la qualification de remaPAR pour une durée de 5 ans, soit pour la période 2022-2026. La Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) a émis une autorisation 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 ont été établies avec chacun des 15 établissements de santé parisiens participants.

La note d'information à destination des parents 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 parents (annexe 3). En 2022, cette lettre d'information a été homogénéisée entre les registres français d'anomalies congénitales, suite à un travail collaboratif avec Santé publique France. Des affiches d'information sur l'existence et les objectifs de remaPAR ont été également transmises aux établissements participants afin qu'ils les apposent dans leur salle d'attente (annexe 4).

6. Références bibliographiques

1. Kalter H. Five-decade international trends in the relation of perinatal mortality and congenital malformations: stillbirth and neonatal death compared. *Int J Epidemiol.* 1991;20(1):173-179.
2. Rosano A, Botto LD, Botting B, Mastroiacovo P. Infant mortality and congenital anomalies from 1950 to 1994: an international perspective. *J Epidemiol Community Health.* 2000;54(9):660-666.

3. Lozano R, Naghavi M, Foreman K, et al. Global and regional mortality from 235 causes of death for 20 age groups in 1990 and 2010: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2010. *Lancet*. 2012;380(9859):2095-2128.
4. Boyle B, Addor MC, Arriola L, et al. Estimating Global Burden of Disease due to congenital anomaly: an analysis of European data. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 2018;103(1):F22-F28.
5. Dolk H, Loane M, Garne E. The prevalence of congenital anomalies in Europe. *Adv Exp Med Biol*. 2010;686:349-364.

Annexes

Annexe 1 : Liste des anomalies mineures selon JRC-EUROCAT (dernière mise à jour en 2025)

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

Os wormiens (intra suture)	
Yeux	
Anisocorie	
Sclère bleutée	Q135
Ectropion congénital	Q101, Q102
Larmes de crocodile	Q0782
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
Synophrys	Q1880
Fissures palpébrales obliques vers le haut	Q103
Oreilles	
Absence de tragus	
Auricule accessoire, appendice préauriculaire, excroissance, ou lobulé	Q170
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
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
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 / héli-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
Cou	
Cou large	Q189
Malformation congénitale de la face et du cou, non précisée	Q189
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	
Torticollis	Q680
Cardiovasculaire	
Absence ou hypoplasie of d'une artère ombilicale, artère ombilicale unique	Q270
Absence de veine cave supérieure	
Souffle cardiaque fonctionnel, ou non spécifique	R011
Cardiomégalie	I517
Cardiomyopathie	I429
Déviations de l'axe du cœur	
Perméabilité du canal artériel (Q250) si AG < 37 SA	Q250 if GA < 37 SA
Perméabilité ou persistance du foramen ovale	Q2111
Sténose de l'artère pulmonaire périphérique	Q256 if GA < 37 SA
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

Hernie inguinale	K409
Kyste hépatique	
Diverticule de Meckel	Q430
Replis de l'anūs	
Sténose du pylore	Q400
Splénomégalie	R161
Kyste du cholédoque transitoire	
Hernie ombilicale	K42, K43
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
Imperforation de l'hymen	Q523
Hypertrophie de l'hymen	
Hypoplasie du pénis / micropénis	
Phimosi	N47
Petites lèvres proéminentes	
Retractile testis	Q5520
Kyste de la vésicule séminale	
Torsion testiculaire	N44
Kyste ovarien transitoire	
Testicule non descendu	Q53
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
Doigts petits	
Subluxation des os phalangiens	
Dermatoglyphes inhabituels	
Pieds - Membres	
Orteils bulbeux	
Ressaut, subluxation ou hanche instable	Q653-Q656
Dysplasie de la hanche et autres anomalies précisées/non précisées de la hanche	Q658, Q659
Pieds varus équin d'origine positionnelle. Autres déformations congénitales du pied	Q668
Déformation congénitale du pied, non précisée	Q669
Pied plat congénital	Q665
Hypertrophie des ongles	Q845
Espace entre les orteils (1er-2e)	
Hallux varus – anomalies morphologiques du pied en varus	Q663
Metatarsus varus – autres malformations congénitales du pied en valgus	Q666
Metatarsus varus ou metatarsus adductus	Q662
Doigts chevauchants	
Pieds creux	Q667
Calcanéum saillant	
Orteils enfouis (4ème-5ème orteil)	
Pieds bots en piolet	Q6680
Grand orteil court	
Syndactylie (2ème-3ème orteils)	
Pied bot talus valgus	Q664
Pied bots talus varus (pied en dedans)	Q661
Peau	
Mamelon accessoire	Q833
Excroissances cutanées accessoires	Q8281
Angiome	
Tâche café-au-lait	
Tâche dépigmentée	
Dermoïde épibulbaire	
Hémangiome	
Hétérochromie des cheveux	
Hypoplasie des ongles des orteils	Q846
Lymphangiome si pas de traitement nécessaire	D181
Tâche mongoloïde	Q8252
Naevus flammeus	Q8250
Lanugo persistant	
Naevus pigmenté– naevus congénital non néoplasique	Q825

Angiome tubéreux	Q8251
Mamelons en position inhabituelle/mamelons écartés	
Os	
Ebauche 12ème côte	
Côte absente / Côte hypoplasique	Q7660
Côte accessoire	Q7662
Vertèbres bipartites	
Côtes bifides	
Côte cervicale	Q765
Incurvation congénitale du fémur	Q683
Incurvation congénitale du tibia et du péroné	Q684
Incurvation congénitale des os longs du membre inf, 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
Thorax en bouclier, autre anomalie morphologique congénitale du thorax	Q678
Spina bifida occulta	Q760
Sternum bifide	Q7671
Sternum enfoncé/pectus excavatum	Q676
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 : Formulaire pour collecter les données



RÉINITIALISER

EFFACER DONNÉES NOMINATIVES

INSERM U1153
Maternité Port-Royal
123, boulevard de Port-Royal
75014 Paris
E-mail : regmalf.paris@inserm.fr

Maternité

Nom et prénom de la mère

Nom et prénom de l'enfant

Date de naissance de la mère

Code postal Adresse

Statut : À faire ☐ À coder ☐ À suivre ☐ À valider par généticien ☐ Terminé ☐

Notes :

Sources d'informations

Dossier validé par notre référent généticien : non = 0, oui = 1

RENSEIGNEMENTS CONCERNANT L'ENFANT OU LE FŒTUS (Q2025)

Date de naissance

Âge gestationnel (SA+ jour) Poids de naissance (en g)

Sexe : masculin = 1, féminin = 2, indéterminé = 3

Grossesse : unique = 1, jumeaux = 2, triplés = 3

Si multiple : - Rang de l'enfant / fœtus malformé

- Nombre d'enfants / fœtus malformés

- Type : - monochorial = 1, bichorial = 2, trichorial = 3

- monoamniotique = 1, biamniotique = 2, triamniotique = 3

Issue de grossesse : vivant = 1, mort-né = 2, FCS = 3, IMG = 4

Si IMG, indication : anomalie fœtale malformative = 1, anomalie fœtale non malformative = 2, indication maternelle = 3

Indication notée en clair

Si naissance vivante, Apgar à 5 mins, pH artériel (##), lactates (##)

L'enfant a-t-il été transféré ? non = 0, oui = 1

Si oui, à quelle date ?

Préciser l'hôpital et le service

Décès ultérieur : non = 0, oui = 1

Si oui, date du décès

Accouchement : Présentation : céphalique = 1, siège = 2, autre = 3

Mode début travail : spontané = 1, déclenchement = 2, césarienne avant travail = 3

Mode d'accouchement : voie basse spontanée = 1, voie basse instrumentale = 2, césarienne programmée = 3, césarienne en urgence = 4, césarienne sans précision = 5

RENSEIGNEMENTS SOCIO-DÉMOGRAPHIQUES

Taille Poids avant la grossesse

Âge

Origine géographique

Profession (même si non exercée)

Situation actuelle (emploi = 1, chômage = 2, femme au foyer = 3, étudiant = 4, RSA = 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

Mois/année d'arrivée en France

MÈRE

CO-PARENT

ENREGISTRER

ANAMNÈSE FAMILIALE : non = 0, oui = 1

Couple apparenté (non = 0, oui = 1), préciser :

(Malformation : aucune = 4, identique = 1, différente = 2, 1 et 2 = 3, non spécifiée = 9)

Malformation chez les parents, préciser :

Malformation chez la famille, préciser :

GROSSESSES ANTÉRIEURES (celle-ci non comprise)

Gestité

Parité

Nombre d'IVG

Nombre de FC spontanées

Nombre d'IMG

Nombre de mort-nés

Nombre de nés vivants

Nombre d'enfants / fœtus malformés

En cas de malformé(s) antérieur(s), noter les malformations et l'année de naissance

1^{er} malformé :

2^e malformé :

INFERTILITÉ / AMP : non = 0, oui = 1

AMP : IAC = 1, FIV = 2, IAD = 3, ICSI = 4, don d'ovocytes = 5,

autres = 6 (préciser)

Prise d'un inducteur de l'ovulation dans les 60 jours avant la grossesse : non = 0, oui = 1

Si oui, lequel ?

PATHOLOGIES : non = 0, oui = 1

Chronique de la mère, préciser :

Chronique du père, préciser :

Pathologies maternelles au 1^{er} trimestre de la grossesse (avant 14 SA)

Préciser :

Autres pathologies maternelles survenues au 2^e ou 3^e trimestre de la grossesse

Préciser :

EXPOSITION PARTICULIÈRE DURANT LE 1^{ER} TRIMESTRE (Tabac, alcool, drogue, expositions accidentelles, ...)

Non = 0, Oui = 1

Préciser :

ACIDE FOLIQUE EN PÉRICONCEPTIONNEL (yc multivitamines)

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

TRAITEMENT MÉDICAMENTEUX DURANT LE 1^{ER} TRIMESTRE :

Nombre de médicaments (de 0 à 6)

(à exclusion des vitamines et minéraux)

ENREGISTRER

SUM DE LA GROSSESSE

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

DIAGNOSTIC PRÉNATAL : non = 0, oui = 1 ☐

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

Confirmation diagnostique : ☐

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

Couple conservateur : non = 0, oui = 1 ☐

EXAMENS PRATIQUÉS (Non = 0, Normal = 1, Anormal = 2, Échec = 3, Non souhaité = 5)

Échographie du 1^{er} trimestre (10-14 SA et 6j.)

Longueur crano caudale (LCC) (###) mm

Clarté nucale (###) mm

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

Échographie diagnostic précoce (15-18 SA et 6j.)

Si anomalie(s), préciser :

Échographie du 2^e trimestre (19-27 SA et 6j.)

Si anomalie(s), préciser :

Échographie du 3^e trimestre (28 SA à terme)

Si anomalie(s), préciser :

IRM cérébrale fœtale

Si anomalie(s), préciser :

Échographie cardiaque fœtale (quelque soit le terme)

Si anomalie(s), préciser :

Autre examen

À préciser en clair (scanner, densitométrie, ...)

Marqueurs sériques⁽¹⁾

- PAPP-A : en MoM (###)

- B-HCG : en MoM (###)

- AFP : en MoM (###)

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

- Âge + marqueurs

(1) Si risque combiné < 1/1000 mais valeur anormale d'un marqueur, MS = 2

Dépistage prénatal non invasif

Motif(s) du DPNI : MS avec risque > 1/250 = 1, MS avec risque > 1/1000 = 2, âge maternel élevé = 3, anomalie échographique = 4, souhait parental = 5, grossesse multiple = 6, autre raison, à préciser = 7

ENREGISTRER

Prélèvements fœtaux (Non = 0, Normal = 1, Anormal = 2, Échec = 3, Non souhaité = 5)

	Terme
Biopsie du trophoblaste	
Amniocentèse	
Prélèvement de sang fœtal	

Quelle(s) technique(s) (Non = 0, Normal = 1, Anormal = 2, Échec = 3, Non souhaité = 5)

- FISH ☐ Bob's ☐ Caryotype ☐ ACPA ☐ Exome ☐ Autre ☐

Si autre technique, préciser :

- Autre objectif (toxoplasmose, CMV, ATCD, ...) non = 0, oui = 1 ☐

Si autre technique, préciser :

DESCRIPTION DES MALFORMATIONS (Prénatal = 0, Postnatal = 1, Après sortie NN = 2, Foetopath = 5)

Nombre de malformations (non compris le syndrome)

1^{re} malformation :

2^e malformation :

3^e malformation :

4^e malformation :

5^e malformation :

6^e malformation :

Syndrome (détailler ci-dessous les composants)

(Type de malformation : unique = 1, deux systèmes = 2, multiple ou polymalformé = 3, syndrome = 7, chromosomique = 8, séquence = 9)

EXAMENS COMPLÉMENTAIRES

Prélèvement en postnatal (yc le jour de l'IMG) : non = 0, oui = 1, non souhaité = 5 ☐

Quelle(s) technique(s) (Non = 0, Normal = 1, Anormal = 2, Échec = 3, Non souhaité = 5)

- Caryotype ☐ ACPA ☐ Génome ☐ Autre ☐

Si autre technique, préciser :

Si résultat anormal, préciser :

Synthèse examen génétique : non fait = 0, normal = 1, anormal en prénatal = 2, échec = 3, anormal en postnatal = 4, non souhaité = 5, variant de la normale = 6, gène anormal en prénatal = 7, gène anormal en postnatal = 8 ☐

Examen foetopathologique : non = 0, oui = 1, non souhaité = 5 ☐

Enfant adressé en consultation ou examen spécialisé : non = 0, oui = 1 ☐

Si oui, lieu et date :

Intervention chirurgicale prévue :

non = 0, durant le 1^{er} mois de vie = 1, après le 1^{er} mois de vie = 2, in utero = 3 ☐

ENREGISTRER

Annexe 3 : Note d'information à destination des parents

Note d'information aux parents

Registre des anomalies congénitales de Paris (remaPAR)



remaPAR
Registre des anomalies
congénitales de Paris

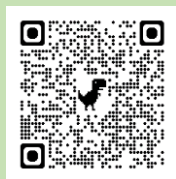
Nous trouver :

remaPAR
Maternité Port-Royal
6^{ème} étage, Inserm
123 bld de Port-Royal
75014 Paris

Nous contacter :

regmalf.paris@inserm.fr

Site Web :



Partenaires financiers :

Inserm
Santé publique France

★ A quoi sert un registre d'anomalies congénitales ?

En France, il existe actuellement 7 registres d'anomalies congénitales, dont celui de Paris (remaPAR) créé en 1981. Ils 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. Les registres contribuent ainsi à la surveillance des anomalies congénitales et à la recherche dans ce domaine.

★ Quelles sont les informations collectées ?

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, information sur la prise en charge de la grossesse) sont recueillies à partir des dossiers médicaux de la mère et de l'enfant.

★ Qui est responsable du traitement de vos données personnelles et quelle est sa base légale ?

Les données à caractère personnel collectées par remaPAR font l'objet d'un traitement informatique sécurisé qui est réalisé sous la responsabilité de l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (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). remaPAR a une autorisation de la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL, décision DR-2016-393) et est qualifié par le Comité d'Evaluation des Registres.

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

Les données recueillies sont couvertes par le secret médical et sont strictement confidentielles. Seuls des résultats anonymisés peuvent faire l'objet d'une publication scientifique. Les données des registres, présentant un intérêt historique, scientifique et statistique, sont conservées pour une durée de 75 ans (base active) et de 50 ans pour les données nominatives.

★ Quels sont les destinataires de vos données ?

Seuls les chercheurs impliqués dans ce projet de recherche et affiliés à l'équipe Inserm U1153 OPPaLE du Centre de Recherche en Epidémiologie et Statistique auront un accès sécurisé à vos données. Dans le respect des dispositions du Règlement Général sur la Protection des Données 2016/679 (RGPD), et de la loi informatique et libertés et notamment dans la stricte limite de ce qui est nécessaire à la réalisation de leurs objectifs (surveillance ou recherche), les données collectées par remaPAR peuvent être réutilisées par d'autres organismes. Vous trouverez l'ensemble des informations nécessaires, spécifiques à ces projets sur le site Web : <https://cress-umr1153.fr/fr/project/registre-des-malformations-congenitales-de-paris-remapar/>

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

Conformément au RGPD, votre participation est facultative et vous disposez des droits suivants 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 d'Isabelle Monier, Responsable de remaPAR, Inserm U1153, Equipe OPPaLE, 123 bld de Port-Royal, 75014 Paris.

En cas de difficultés pour exercer vos droits, vous pouvez également contacter le délégué à la protection des données de l'Inserm par mail (dpo@inserm.fr) ou par voie postale (DPO de l'Inserm, 101 rue de Tolbiac, 75013 Paris).

Vous pouvez également adresser une réclamation auprès de la CNIL, par voie postale (3 Place de Fontenoy - 75007 Paris) ou en ligne sur <https://www.cnil.fr>

Annexe 4 : Affiche d'information sur remaPAR



Contribuer à la surveillance et à la recherche sur les anomalies congénitales ?



Si vous êtes **domiciliée à Paris** et qu'une **anomalie congénitale** a été découverte chez votre enfant, au cours de la grossesse ou après sa naissance, des informations (données d'identification et de santé) seront collectées dans le **registre des anomalies congénitales de Paris (remaPAR)**

A quoi sert le registre des anomalies congénitales de Paris ?

- A recenser les anomalies congénitales à Paris
- A contribuer à la surveillance des anomalies congénitales
- A contribuer à l'avancée des recherches

Parlez-en à votre médecin en cas de questions

Quels sont vos droits et comment les exercer ?

Conformément au Règlement Général sur la Protection des Données, votre participation est facultative et vous disposez des droits d'accès, de rectification, d'opposition, de suppression, de limitation du traitement de vos données. sur les informations vous concernant et concernant votre enfant (celui-ci pourra exercer seul ses droits à sa majorité)

Nous contacter :
Registre des anomalies congénitales de Paris
Maternité Port-Royal, 6ème étage, 123 bd de Port-Royal, 75014 Paris
✉ regmal.f.paris@inserm.fr | ☎ Tel 01 71 72 29 92 | 💻 <https://cress-umr1153.fr>



