

REMERA

Registre des Malformations en Rhône Alpes



Rapport d'activités 2012



Registre des Malformations en Rhône Alpes - REMERA-
9 quai Jean Moulin, 69001 Lyon. France
Tel : +33 (0)4 78 58 34 84

Le Registre Remera

Remerciements

Faute de déclaration obligatoire des malformations et de système d'information médicale dédié à la surveillance épidémiologique, seule la participation active, volontaire et bénévole des services hospitaliers publics et privés de Rhône Alpes permet de collecter des données. Ainsi, sans la collaboration des chefs de service, des cadres, des secrétaires, des médecins DIM et anatomo-pathologistes, qui signalent les cas, donnent accès aux dossiers et aux archives, fournissent des compléments d'information, mettent à disposition un bureau pour l'enquêtrice, adressent les comptes rendus d'autopsie, il n'y aurait pas d'enregistrement possible... L'équipe de Remera remercie chaleureusement l'ensemble de la communauté médicale partenaire du registre pour sa participation.

L'équipe et le conseil d'Administration du Registre tiennent tout particulièrement à saluer le travail et le soutien de la direction des Hospices Civils de Lyon (HCL) : la gestion du registre a en effet entraîné un surcroît important de travail pour les HCL qui se sont pourtant attachés à faciliter le travail du registre et à se rendre disponibles.

Enfin, en 2012, un congé maternité n'a pu être remplacé faute de crédits financiers. Il a donc fallu redoubler d'efforts pour pallier cette absence afin que la surveillance et le codage des données soient effectués. L'implication de toute l'équipe dans ce travail se devait d'être reconnue, qu'elle en soit également vivement remerciée.

Aspects administratifs et financiers

Structure de santé publique orientée sur la surveillance, la recherche et la prévention des malformations congénitales, le Registre des Malformations en Rhône Alpes REMERA a débuté ses activités le 1er janvier 2007 à la suite de la fermeture, fin 2006, de l'Institut Européen des Génomutations, dirigé par le docteur Elisabeth Robert Gnansia.

Le registre Remera abrite dans ses archives **plus de 61 000 dossiers d'enfants et fœtus porteurs de malformations enregistrés depuis 1973**. Cette base de données est l'une des plus riche et documentée d'Europe.

Statuts

L'association Remera est régie par la loi de 1901, elle est présidée par Monsieur le Professeur Jean François Lacronique, Madame le docteur Elisabeth Gnansia présidentant quant à elle, son Conseil Scientifique. La composition du Conseil d'Administration de Remera est la suivante :

- Président : M. le Pr Jean François Lacronique, Professeur de Santé Publique
- Secrétaire : M. Denis Poizat, Maître de conférences HDR, Université Lyon 2
- Trésorier : M. Claude Gaudry, retraité
- Bureau : M. Jean Claude Laborier (informaticien du registre IEG, retraité), Mme le Dr Christine Cans (épidémiologiste, DIM Grenoble, secrétaire générale du Rheop), M. le Dr Philippe Roth, (obstétricien CHU Necker), Mme le Dr Elisabeth Robert Gnansia (généticienne).

Composition de l'équipe :

L'équipe du registre est ainsi composée :

Salariés (CDI):

- Directrice générale, 1 ETP : Emmanuelle Amar
- Secrétaire (saisie rapports anapath + cyto), 0,2 ETP : Catherine Cuoq
- Assistante de recherche, 0,5 ETP : Ludivine de Brosses
- Ingénieur informatique 0,5 ETP : Ny Haingo Andrianarisoa
- Enquêtrice Isère, 0,5 ETP : Gwenaëlle Brun (IDE)

- Enquêtrice Savoie : (mutualisation) : Severine Cornec (Sage Femme RHEOP)
- Enquêtrice Rhône, 0,8 ETP : Catherine Cuoq
- Enquêtrice Loire, 0,2 ETP : C. Poizat, Conseillère en génétique et Laure Perrin

Bénévoles :

- Elisabeth Gnansia: médecin généticien: codage, réponses questions térato, 1 jour par mois + mails;
- Soutien administratif du CA

Stagiaires :

- Laure Perrin (fin M1 Sté Publique/Epidémio, univ Lyon 1)

Financement

Le financement de Remera a été assuré en 2012 par le biais de subventions de fonctionnement annuelles, issues de l'Institut de Veille Sanitaire (InVS), du Conseil Régional Rhône Alpes, de l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm), de l'Agence Française de Sécurité Sanitaire des Produits de Santé (Afssaps/ANSM), pour un **budget annuel TOTAL de 223 000 euros**.

Ce budget inclut tous les salaires du personnel, les charges sociales, les loyers, achats, déplacements, téléphone et maintenance informatique, frais de gestion, etc.

Le registre ne dispose d'aucune aide financière ou en nature (pas de mise à disposition de locaux, de personnel, pas de mise à disposition de moyens, tels que l'accès à des bases documentaires).

La gestion comptable est assurée par un expert comptable agréé, commissaire aux comptes, M. Alain Roux, cabinet RSM CCI Conseils, 2 bis rue Tête d'Or, 69006 Lyon.

Les HCL interviennent uniquement dans la gestion financière du registre, pour les seules subventions qu'ils gèrent. Ils font l'avance des salaires du personnel, lié par contrat aux HCL, sous réserve des maintiens de subvention et de qualification du registre.

Agréments

Comité National des Registres

Conformément aux recommandations du CNR, le territoire surveillé par le registre REMERA a été restreint en 2007 à 4 départements : le Rhône, la Loire, l'Isère, la Savoie, ce qui correspond à un peu plus de 7% des naissances en France, dénominateur jugé suffisant pour la validité des données.

Le 15 décembre 2011, sans aucun signe d'alerte préalable et contre toute attente, le Comité National des Registres a adressé, par mail, sa décision de « déqualification » du Registre. Les 4 arguments scientifiques avancés dans cette décision n'étaient malheureusement pas fondés pour la majorité d'entre eux :

- 1) la surveillance avait bien toujours porté sur les 4 départements désignés par le CNR, en témoignent les taux de malformations observés dans ces départements ;
- 2) l'exhaustivité de la collecte en Rhône Alpes s'avérait la meilleure des registres français. Quant à la qualité des données d'exposition, bien que largement supérieure à celle des autres registres français, elle n'était effectivement pas pleinement satisfaisante mais cela ne pouvait en aucun cas être imputé au registre (qui ne fait que collecter une information parfois lacunaire dans les dossiers médicaux) ;
- 3) la transmission des données agrégées à Eurocat avait toujours été faite et consultable jusqu'en 2010 (à la différence de nombreux registres français). Si le registre Remera avait été prévenu du fait que sa qualification était subordonnée à l'envoi des données individuelles à Eurocat, il aurait évidemment obéi à cette injonction. Or, ni les tutelles, ni le dernier avis de qualification de 2008 n'évoquaient cette exigence qui, contre toute attente et sans avertissement préalable, a pourtant constitué un des 4 motifs de déqualification.
- 4) si le registre Remera fait partie des registres de malformations qui publie le plus en France, les moyens qui lui sont alloués ne lui permettent pas d'initier des recherches nouvelles et ce point a longuement été évoqué –et déploré– auprès de ses tutelles. Des rapprochements avec des organismes de recherche et de surveillance épidémiologiques avaient été initiés et consolidés (centre de pharmacovigilance, Université Lyon 1, ORS

RhôneAlpes) et cet effort, pas plus que les résultats (signature de conventions) n'ont été pris en compte.

Cependant, au vu des arguments avancés par Remera, l'InVS et l'Inserm se sont engagés à faire réaliser une nouvelle expertise sur site. Elle a eu lieu le 28 juin 2012. A cette occasion, les experts ont pu démontrer que les griefs avancés pour la déqualification n'étaient, en réalité, pas fondés. Ils ont toutefois déploré que l'équipe du registre ne bénéficie pas de l'appui technique d'une équipe de recherche éprouvée et ont recommandé au registre qu'il s'adosse à une structure publique de recherche. L'infirmité des motifs avancés pour la déqualification n'a pas, pour autant, entraîné l'annulation de cette dernière comme on aurait été en droit de s'y attendre par le CNR.

Commission Nationale Informatique et Libertés

Suite à l'avis favorable accordé au registre par le Comité Consultatif sur le Traitement de l'Information en matière de Recherche dans les domaines de la Santé (CCTIRS) en date du 17 septembre 2009, le registre s'est vu notifier par la Commission Nationale Informatique et Libertés (CNIL) le renouvellement de son autorisation de mise en œuvre du traitement informatique des données médicales.

Conseil Scientifique :

Les objectifs du conseil scientifique de Remera, présidé par docteur Elisabeth Robert Gnansia sont les suivants :

- Anticiper les besoins de recherche et initier des projets nouveaux
- Garantir une évaluation rigoureuse, neutre et indépendante des projets

Le conseil scientifique est composé des personnalités suivantes, choisies pour leurs compétences et leur intérêt pour la surveillance et la recherche relatives aux malformations congénitales :

- M. le Dr Patrice Bouvagnet, cardiologue généticien, Hospices Civils de Lyon (HCL)
- Mme le Dr Raymonde Bouvier, anatomopathologiste pédiatre, HCL
- Mme le Dr Christine Cans, médecin épidémiologiste, CHU et RHEOP, Grenoble
- M. le Pr Olivier Claris, chef du service de néonatalogie, HFME, HCL
- M. le Pr Pierre Cochat, Chef du service de néphropédiatrie, HCL
- Mme le Dr Danièle Combourieu, spécialisée en échographie fœtale, Lyon
- M. le Pr René Ecochard, Responsable de l'Unité de biostatistique du Département d'Information Médicale des HCL, membre INSERM et CNRS
- M. le Pr Pascal Gaucherand, Chef du service maternité, HFME, HCL
- M. le Dr Aram Gazarian, Chirurgien orthopédiste, Clinique du Parc, Lyon
- Nicolas Lechopier, docteur en Philosophie, Maître de Conférences Université Lyon 1 (Éthique dans la recherche)
- Mme le Dr Fabienne Prieur, généticienne, CHU St Etienne
- M. Le Dr Damien Sanlaville, généticien, HFME, HCL
- Mme le Pr Sabine Sarnacki, chirurgienne infantile et oncologue, AP HP Paris
- M. le Dr Thierry Vial, spécialiste de pharmacovigilance, HCL
- Maurice Vercherat, généticien pédiatre, CH Chambéry

Les objectifs du registre Remera

Ils couvrent à la fois le domaine de la santé publique et celui de la recherche :

1. Santé publique :

- Décrire l'incidence des malformations et les facteurs qui contrôlent leur fréquence ;
- Détecter le plus précocement possible l'apparition d'une nouvelle malformation, d'un nouveau syndrome polymalformatif ;
- Etudier les variations temporo-spatiales des ces taux d'incidence afin de :

- ⇒ Constituer un outil d'alerte en cas d'augmentation de fréquence d'une malformation spécifique
- ⇒ Guider la recherche étiologique
- ☑ Produire des données valides qui serviront aux professionnels de santé, aux futurs parents et aux autorités sanitaires ;
- ☑ Mesurer l'impact des actions de santé, notamment les actions de prévention primaire (ex : supplémentation en acide folique) et secondaire (dépistage prénatal) ;
- ☑ Former et informer les futurs professionnels et les praticiens à l'épidémiologie des malformations ;

2. Recherche :

- ☑ Mettre en évidence des facteurs de risque de malformation ;
- ☑ Etudier leurs interactions avec des susceptibilités d'ordre génétique.

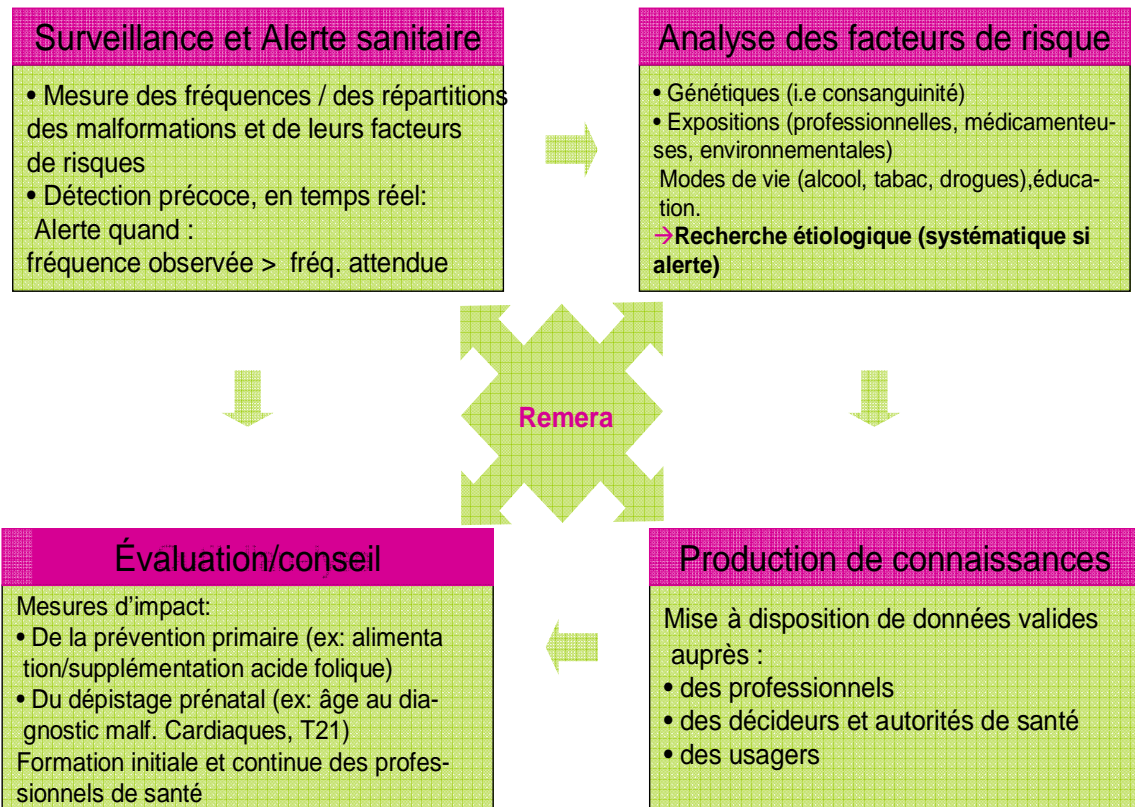
Ces objectifs peuvent être déclinés sur 5 axes

Surveillance / alerte → Description temporo-spatiale des cas → Analyse des facteurs de risque →
Production de connaissances → Evaluation/formation/conseil

S'agissant de surveillance et de recherche appliquées au domaine des malformations congénitales, chacun de ces axes a une finalité « utile » dans la mesure où chaque axe constitue à lui seul, un outil d'aide à la décision.

En matière de santé publique en effet, les décisions se doivent d'être fondées sur des données objectives, scientifiquement valides, telles que celles fournies par le registre. Ces décisions peuvent concerner par exemple l'émission d'hypothèses de recherche et la mise en œuvre de moyens d'investigations en cas de signalement de cas groupés de malformations dans le temps et l'espace, la mise en place d'actions de santé publique visant à agir sur un facteur de risque, nouvellement identifié ou non, des modifications réglementaires pour des substances ou installations potentiellement toxiques pour la reproduction, etc.

Les 4 axes d'action du registre de malformations



Les critères de recensement :

QUOI ?	QUI ?	OU ?
<p>Toutes les malformations :</p> <ul style="list-style-type: none"> - visibles à l'examen clinique - viscérales <p>Tous les syndromes polymalformatifs, identifiés ou non, y compris ceux liés à des aberrations chromosomiques</p> <p>Le diagnostic peut avoir été porté en période prénatale ou au cours de la première année de vie</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Les enfants nés, vivants ou non, après une grossesse de 20 semaines au moins (ou 22 semaines d'aménorrhée). - Les interruptions médicales de grossesse (IMG), quel que soit le terme 	<p>L'accouchement ou l'IMG doit avoir eu lieu dans l'un des 4 départements suivants :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Le Rhône - L'Isère - La Loire - La Savoie

Bilan des Activités 2012

Etat d'avancement du recueil et validation des cas fournissant le descriptif des sources utilisées :

Les données 2011 relatives aux naissances, aux IMG, MFIU et décès périnataux sont quasiment toutes recensées. Certains cas de malformations qui nécessitaient des confirmations diagnostiques, notamment par les services de cytogénétiques, ne sont pas encore validés, en l'attente des résultats. Au total, 151 sources d'informations (services hospitaliers publics et privés) participent à la transmission des données.

Pour 2011, **1932** cas de malformations ont d'ores et déjà été enregistrés sur les 4 départements surveillés : Rhône, Loire, Isère et Savoie, qui ont compté 58567 naissances (source Insee). La prévalence totale des malformations, en 2011, s'est établie à 3,30% des naissances.

RAPPEL : Les données 2010 faisaient état de 1528 cas de malformations pour 59477 naissances (Insee), soit une prévalence totale de 2,57%.

⇒ L'augmentation observée en 2011 de la prévalence totale des malformations fera l'objet d'une analyse approfondie par type de malformations.

Chaque cas validé dispose :

- D'une vérification des sources (exhaustivité des sources)
- D'une confirmation du diagnostic (ex : résultat du caryotype, rapport de foeto-pathologie)
- D'une classification du type de malformation (Unique, Multiple, chromosomique, syndrome)
- D'une recherche de doublon négative
- D'une vérification du codage

Moyens mis en œuvre pour assurer l'exhaustivité du recueil et procédures de contrôle de qualité

Exhaustivité des procédures de recueil : Un guide de collecte de données est remis à chaque enquêtrice. Ce guide est actualisé au cours des réunions trimestrielles destinées à faire le point sur les difficultés rencontrées et à discuter les propositions/suggestions d'amélioration du recueil. Au moins une fois par an, les enquêtrices travaillent une journée en binôme, sur site, pour confronter leurs pratiques et repérer des méthodes, des outils, des savoir-faire utiles. Il appartient à chacune des enquêtrices d'actualiser ses sources de données et de s'assurer de leur exhaustivité. Toute nouvelle source de donnée (nouveau déclarant ou changement des coordonnées du déclarant) est immédiatement signalée et référencée dans le formulaire informatisé de saisie.

Exhaustivité du recueil : Au cours de l'année 2012, plusieurs sources ont été croisées et comparées en vue d'estimer le nombre de cas possiblement non répertoriés dans la base.. En raison de l'apport minime de cas de malformations au registre par certains DIM, à mettre en balance avec le travail nécessaire à leur identification, cette mesure a été effectuée à partir des signalements du service de pharmacovigilance : aucun cas manquant au cours de l'année précédente.

D'autre part, du fait de la forte dépendance des sources entre elles, la méthode dite de « capture-recapture », utilisée ponctuellement par le registre n'a pas été renouvelée en 2012. En effet, la probabilité pour un fœtus ou un enfant malformé, de faire partie d'une liste (PMSI) est totalement dépendante de la probabilité pour ce même fœtus ou enfant de figurer sur une autre liste (maternité, neonat, etc.). Cette forte dépendance des sources rend la méthode moins « robuste ».

Cela étant, le nombre de sources de déclarations par cas constitue un bon indicateur d'exhaustivité du recueil (plus on multiplie les sources, plus le risque de manquer un cas diminue). Le nombre de sources par cas est ainsi supérieur à 2,8 pour l'ensemble des cas nés en 2011. Mais cette mesure diffère selon la gravité des cas : plus une malformation est importante, plus les prises en charges seront nombreuses. Aussi le nombre de sources par cas devrait-il être mesuré par pathologie : en moyenne, pour un syndrome polymalformatif, 6 sources sont enregistrées (DAN, CPDPN, Cytogénétique, maternité, réa néonatal, chirurgie pédiatrique, anapath éventuellement). En revanche, pour une MFIU dont la malformation n'a pas été diagnostiquée en anténatal, on ne pourra, au plus, compter que 2 sources : la maternité de naissance et le service de foeto-pathologie en charge du rapport d'autopsie (si accord parental ou autopsie proposée).

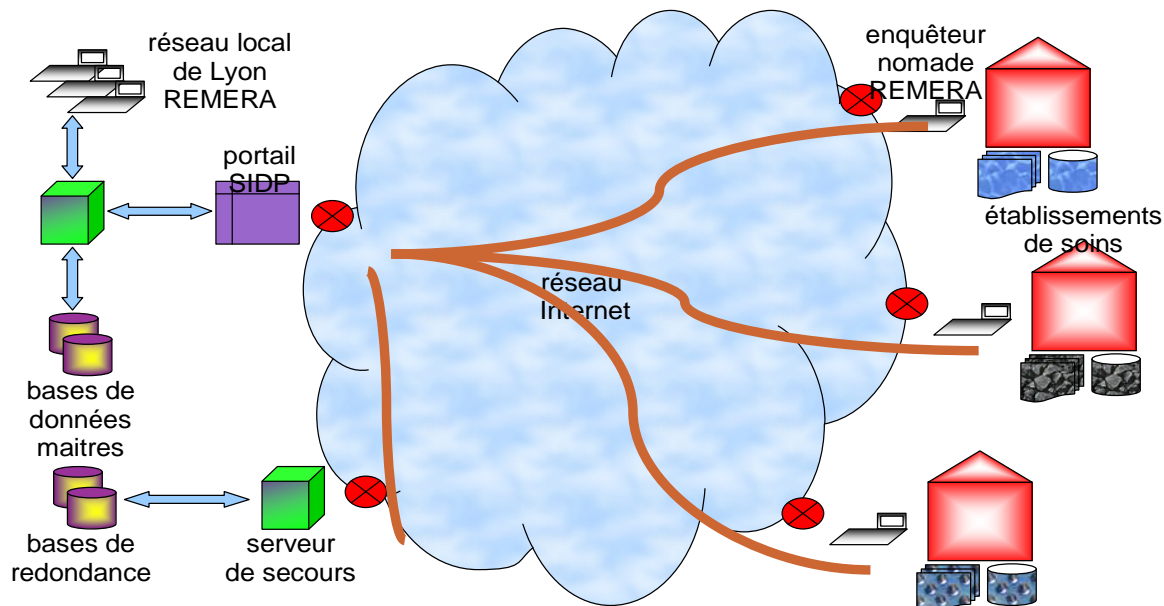
Enfin, chaque année, le registre procède à des comparaisons historiques : les données de chaque type de malformations sont confrontées aux données antérieures. Lorsque le résultat observé ne correspond pas au résultat attendu, une recherche des causes possibles de cette différence observée est aussitôt mise en œuvre.

Procédures de contrôle qualité :

- ⇒ Contrôles systématiques et automatiques de cohérence interne des dossiers par un croisement des variables permettant d'identifier des valeurs aberrantes ou non concordantes. : ex la date de conception doit être postérieure à la date des dernières règles ; si le cas, né hors département surveillé, est déclaré par un service de chirurgie pédiatrique source Remera, la commune de résidence des parents doit être située sur le territoire géographique surveillé par Remera ; Si un traitement a été pris par la mère, la pathologie doit figurer, etc.
- ⇒ Croisement des données récoltées avec les fichiers de certains PMSI (fournissent liste nominative avec codes en Q de la CIM 10)
- ⇒ Pour les cas nés vivants, un croisement des données déjà récoltées avec les données de la PMI de l'Isère permet de s'assurer que tous les cas ont bien été enregistrés. Mais ce croisement n'est pas possible avec les autres PMI qui ne sont pas favorables à la transmission de données nominatives
- ⇒ Applicatifs de mise à jour des référentiels (ICD10, ATC, Etablissements, etc.) : un menu déroulant permet de choisir le code (ex : saisie d'un médicament par DCI ou spécialité → proposition de code) et de limiter les erreurs de saisie
- ⇒ Gestion des habilitations
- ⇒ Intégration d'éléments multimédia dans les dossiers (scans...) permettant d'associer une imagerie aux cas et des éléments diagnostics (courriers) pour contrôler la qualité de l'enregistrement et du codage notamment.
- ⇒ Une attention est notamment portée sur la recherche des doublons. Les fœtus ne portant pas de nom, c'est celui de leur mère qui leur est donné. Puis, ils peuvent prendre le nom de leur père, ainsi, le risque de doublon est particulièrement élevé pour les registres de malformations congénitales. Ce point est repris au paragraphe suivant.

Enfin, des sondages aléatoires sont effectués dans la base afin de vérifier les dossiers : qualité du remplissage, du codage, des sources consultées. En cas de donnée manquante ou incohérente, l'enquêtrice reçoit un message lui indiquant que des vérifications sont nécessaires.

Système informatique global



En termes d'infrastructure, une stratégie à long terme a été adoptée avec les axes suivants :

- ⇒ Internalisation des serveurs web et de bases de données (SGBD), des applications et de leur gestion (administration, développement, maintenance) ;
- ⇒ Périmètre de sécurité renforcé par une double isolation du réseau local : pare-feu externe et interne indépendants, zone démilitarisée (DMZ), réseau sans fil local non public, à authentification forte et échanges filtrés et restreints ;
- ⇒ Confidentialité des dossiers maintenue par le chiffrement systématique des données à différents niveaux de granularité : champs de table, archives de base, supports de stockage ;
- ⇒ Sauvegarde périodique assurée par un dispositif interne de type stockage en réseau (NAS). Découplage des services web sur un serveur dédié externe (hébergement chez 1&1).

En termes d'exploitation, une stratégie transitoire a été mise en œuvre sur les principes suivants :

- ⇒ Déploiement de machines virtuelles locales nomades, d'une part pour assurer la continuité d'activité indépendamment de la disponibilité d'un accès distant, d'autre part pour compenser la qualité dégradée des accès distants par VPN sur un réseau mobile 3G ;
- ⇒ Gestion adaptative de la synchronisation des bases de données locales périphériques et distantes centrales, dans le sens où la diversité des sources de recueil de données, à la fois sur le plan temporel et sur le plan spatial, a nécessité des opérations spécifiques et récurrentes.

Quant à l'application SIDP (saisie des informations de dossier patient) au cœur du système d'information du Registre, des procédures de gestion des doublons ont été élaborées et évaluées:

- ⇒ Détection des doublons potentiels en aval, soit lors des processus réguliers de consolidation des bases de données ;
- ⇒ Traitement générique ou spécifique des doublons avérés selon les configurations ;
- ⇒ Prévention des doublons par la proposition de candidats en amont, soit lors de la saisie de nouveau dossier.

Principaux champs utilisés pour la recherche de doublons:

- nom du patient,
- prénom du patient,
- maternité et/ou département de naissance,
- date de naissance,
- sexe,
- nom du parent.

Critères principaux, isolés ou combinés :

1. Inclusion ou similarité de noms de patient.
2. Inclusion ou similarité de nom de patient et de nom de parent (test bidirectionnel).
3. Inclusion ou similarité de noms de parent, en particulier de noms de mère.
4. Identité du département ou de la maternité de naissance.
5. Inclusion des dates de naissance dans un intervalle de 210 ou 280 jours.
6. Inclusion ou similarité de prénoms de patient.
7. Identité des sexes.
8. Proximité des longueurs de nom ou prénom.

⇒ Précisions sur la portée des opérateurs de comparaison :

- Inclusion : analyse par préfixe, suffixe, par infixe.
- Similarité : analyse scripturale, analyse sonore.

Alertes locales survenues au cours de l'année

A la suite de la transmission en 2011 par un cardiopédiatre d'une information concernant deux cas d'hypoplasie cardiaque survenus sur un même lieu de travail, le service de médecine du travail et la direction de l'entreprise ont demandé au registre d'intervenir sur site. Il s'agissait de fournir à tous les salariés volontaires de cette entreprise une information sur le risque malformatif et de répondre à leurs questions.

Requêtes particulières (= réponses du registre aux attentes des professionnels de santé, des chercheurs, des agences de santé, des futurs professionnels)

Demandes 2012

Il s'agit notamment de demandes émanant de la communauté scientifique portant sur l'envoi de données groupées ou individuelles (anonymisées et rendues non identifiables conformément à la loi dite Informatique et Libertés, du 6 janvier 1978). Toutes les extractions, analyses, mises en forme de tableaux et courbes de prévalence ont été réalisées à titre gracieux.

- Demande d'un CHU de Lyon relative aux appendices caudaux et aux sinus dermiques sacro-coccygiens enregistrés dans la base du registre : Extraction, comparaisons historiques 2002-2011 mise en forme de tableaux ;
- Demande de l'ORS Lyon d'établir un état des lieux des malformations en Rhône Alpes
- Demande d'un Laboratoire privé : communication sur le risque malformatif

Travaux de santé publique

Valorisation des données, participation à des réseaux, rayonnement du registre :

Le registre présente régulièrement ses données aux partenaires locaux (ORS, Groupe d'Observation de la Santé de l'ARS, Conseil Régional, IFSI, école de Sages-femmes, médecins du travail) et a intégré l'Espace Régional de Santé Publique qui héberge notamment son site web :

(http://www.ersp.org/documentation/lettres/10_lettre_ersp.htm).

Cet Espace Régional réunit 5 structures de santé publique (ORS, IREPS, Centre Jean Bergeret, Aides Alcool et Remera) toutes localisées sur un site unique. Il permet de favoriser la diffusion des travaux et les échanges interdisciplinaires, grâce à la mise en place d'une mutualisation des moyens et des ressources.

Les données du registre sont accessibles gratuitement à partir du site web mis en place en 2011 :

<http://remera.fr>. **Par ailleurs, tout chercheur, praticien qui en fait la demande peut obtenir également des données individualisées, anonymes et non indirectement identifiables, dans les 48 heures suivant sa demande.**

Un document de synthèse sur les malformations en Rhône Alpes a été rédigé en partenariat avec l'ORS

(<http://www.ors-rhone-alpes.org/environnement/pdf/dossier8.pdf> en annexe)

Etudes collaboratives réalisées ou finalisées / PUBLICATIONS:

Congenital anomalies in children with cerebral palsy: a population-based record linkage study.

Rankin J, Cans C, Garne E, Colver A, Dolk H, Amar E, et al. Dev Med Child Neurol. 2009 Sep 8.

Frequency of holoprosencephaly in the International Clearinghouse Birth Defects Surveillance Systems: Searching for population variations

Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology. 2009

Volume 82 Issue 8, Pages 585 – 591

Maternal residence near municipal waste incinerators and the risk of urinary tract birth defects.

Cordier S, Lehébel A, Amar E, Anzivino-Viricel L, Hours M, Monfort C, Chevrier C, Chiron M, Robert-Gnansia E.

Occup Environ Med. 2010 Jul;67(7):493-9.

International trends of Down syndrome 1993-2004: Births in relation to maternal age and terminations of pregnancies.

Cocchi G, Gualdi S, Bower C, Halliday J, Jonsson B, Myrelid A, Mastroiacovo P, Amar E, Bakker MK, Correa A, Doray B, Melve KK, Koshnood B, Landau D, Mutchinick OM, Pierini A, Ritvanen A, Ruddock V, Scarano G, Sibbald B, Sípek A, Tenconi R, Tucker D, Annerén G.

Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2010 Jun;88(6):474-9.PMID: 20589916

How valid are the rates of Down syndrome internationally? Findings from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research.

Leoncini E, Botto LD, Cocchi G, Annerén G, Bower C, Halliday J, Amar E, Bakker MK, Bianca S, Canessa Tapia MA, Castilla EE, Csáky-Szunyogh M, Dastgiri S, Feldkamp ML, Gatt M, Hirahara F, Landau D, Lowry RB, Marengo L, McDonnell R, Mathew TM, Morgan M, Mutchinick OM, Pierini A, Poetsch S, Ritvanen A, Scarano G, Siffel C, Sípek A, Szabova E, Tagliabue G, Vollset SE, Wertenlecker W, Zhuchenko L, Mastroiacovo P.

Am J Med Genet A. 2010 Jul;152A(7):1670-80.PMID: 20578135

Variations in the prevalence of Down's syndrome in the French population between 1978 and 2005.

Rousseau T, Amar E, Ferdynus C, Thauvin-Robinet C, Gouyon JB, Sagot P.

Prevalence of esophageal atresia among 18 international birth defects surveillance programs.

Natasha Nassar, Emanuele Leoncini, Emmanuelle Amar, Jazmín Arteaga-Vázquez, Marian K Bakker, Carol Bower, Mark A Canfield, Eduardo E Castilla, Guido Cocchi, Adolfo Correa, [.....], Julia Métneki, Margery Morgan, Osvaldo M Mutchinick, Miland N Palmer, Anke Rissmann, Csaba Siffel, Antonin Šipek, Elena Szabova, David Tucker, Pierpaolo Mastroiacovo

[show abstract]

Birth Defects Research Part A Clinical and Molecular Teratology 09/2012;

Cyclopia: an epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research.

Iêda M Orioli, Emmanuelle Amar, Marian K Bakker, Eva Bermejo-Sánchez, Fabrizio Bianchi, Mark A Canfield, Maurizio Clementi, Adolfo Correa, Melinda Csáky-Szunyogh, Marcia L Feldkamp, [.....], Zhu Li, R Brian Lowry, Pierpaolo Mastroiacovo, Margery Morgan, Osvaldo M Mutchinick, Anke Rissmann, Annukka Ritvanen, Gioacchino Scarano, Elena Szabova, Eduardo E Castilla

[show abstract]

American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics 11/2011; 157C(4):344-57.

Phocomelia: a worldwide descriptive epidemiologic study in a large series of cases from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature.

Eva Bermejo-Sánchez, Lourdes Cuevas, Emmanuelle Amar, Sebastiano Bianca, Fabrizio Bianchi, Lorenzo D Botto, Mark A Canfield, Eduardo E Castilla, Maurizio Clementi, Guido Cocchi, [.....], Zhu Li, R Brian Lowry, Pierpaolo Mastroiacovo, Osvaldo M Mutchinick, Anke Rissmann, Annukka Ritvanen, Gioacchino Scarano, Csaba Siffel, Elena Szabova, María-Luisa Martínez-Frías

[show abstract]

American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics 11/2011; 157C(4):305-20.

Acardia: epidemiologic findings and literature review from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research.

Lorenzo D Botto, Marcia L Feldkamp, Emmanuelle Amar, John C Carey, Eduardo E Castilla, Maurizio Clementi, Guido Cocchi, Hermien E K de Walle, Jane Halliday, Emanuele Leoncini, [.....], R Brian Lowry, Lisa K Marengo, María-Luisa Martínez-Frías, Paul Merlob, Margery Morgan, Leonora Luna Muñoz, Anke Rissmann, Annukka Ritvanen, Gioacchino Scarano, Pierpaolo Mastroiacovo

[show abstract]

American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics 11/2011; 157C(4):262-73. · 4.06

Amelia: a multi-center descriptive epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature.

Eva Bermejo-Sánchez, Lourdes Cuevas, Emmanuelle Amar, Marian K Bakker, Sebastiano Bianca, Fabrizio Bianchi, Mark A Canfield, Eduardo E Castilla, Maurizio Clementi, Guido Cocchi, [.....], Zhu Li, R Brian Lowry, Pierpaolo Mastroiacovo, Osvaldo M Mutchinick, Anke Rissmann, Annukka Ritvanen, Gioacchino Scarano, Csaba Siffel, Elena Szabova, María-Luisa Martínez-Frías

[show abstract]

American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics 11/2011; 157C(4):288-304.

Cloacal exstrophy: an epidemiologic study from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research.

Marcia L Feldkamp, Lorenzo D Botto, Emmanuelle Amar, Marian K Bakker, Eva Bermejo-Sánchez, Sebastiano Bianca, Mark A Canfield, Eduardo E Castilla, Maurizio Clementi, Melinda Csaky-Szunyogh, [.....], Zhu Li, R Brian Lowry, Pierpaolo Mastroiacovo, Paul Merlob, Margery Morgan, Osvaldo M Mutchinick, Anke Rissmann, Annukka Ritvanen, Csaba Siffel, John C Carey

[show abstract]

American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics 11/2011; 157C(4):333-43

Sirenomelia: an epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research, and literature review.

Iêda M Orioli, Emmanuelle Amar, Jazmin Arteaga-Vazquez, Marian K Bakker, Sebastiano Bianca, Lorenzo D Botto, Maurizio Clementi, Adolfo Correa, Melinda Csaky-Szunyogh, Emanuele Leoncini, [.....], R Brian Lowry, Lisa Marengo, María-Luisa Martínez-Frías, Pierpaolo Mastroiacovo, Margery Morgan, Anna Pierini, Annukka Ritvanen, Gioacchino Scarano, Elena Szabova, Eduardo E Castilla
American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics 11/2011; 157C(4):358-73

Conjoined twins: a worldwide collaborative epidemiological study of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research.

Osvaldo M Mutchinick, Leonora Luna-Muñoz, Emmanuelle Amar, Marian K Bakker, Maurizio Clementi, Guido Cocchi, Maria da Graça Dutra, Marcia L Feldkamp, Danielle Landau, Emanuele Leoncini, [.....], Pierpaolo Mastroiacovo, Julia Métneki, Margery Morgan, Anna Pierini, Anke Rissman, Annukka Ritvanen, Gioacchino Scarano, Csaba Siffel, Elena Szabova, Jazmín Arteaga-Vázquez
American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics 11/2011; 157C(4):274-87

Bladder exstrophy: an epidemiologic study from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and an overview of the literature.

Csaba Siffel, Adolfo Correa, Emmanuelle Amar, Marian K Bakker, Eva Bermejo-Sánchez, Sebastiano Bianca, Eduardo E Castilla, Maurizio Clementi, Guido Cocchi, Melinda Csáky-Szunyogh, [.....], Lisa K Marengo, Pierpaolo Mastroiacovo, Margery Morgan, Osvaldo M Mutchinick, Anna Pierini, Anke Rissmann, Annukka Ritvanen, Gioacchino Scarano, Elena Szabova, Richard S Olney
American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics 11/2011; 157C(4):321-32.

Paper 6: EUROCAT member registries: Organization and activities

Ruth Greenlees, Amanda Neville, Marie-Claude Addor, Emmanuelle Amar, Larraitz Arriola, Marian Bakker, Ingeborg Barisic, Patricia A. Boyd, Elisa Calzolari, Berenice Doray, [.....], Hanitra Randrianaivo-Ranjatoélina, Judith Rankin, Anke Rissmann, Annukka Ritvanen, Joaquin Salvador, Antonin Sipek, David Tucker, Christine Verellen-Dumoulin, Diana Wellesley, Wladimir Wertelecki
Birth Defects Research Part A Clinical and Molecular Teratology 03/2011; 91(S1):S51 - S100.

Article: Paper 6: EUROCAT member registries: organization and activities.

Ruth Greenlees, Amanda Neville, Marie-Claude Addor, Emmanuelle Amar, Larraitz Arriola, Marian Bakker, Ingeborg Barisic, Patricia A Boyd, Elisa Calzolari, Berenice Doray, [.....], Hanitra Randrianaivo-Ranjatoélina, Judith Rankin, Anke Rissmann, Annukka Ritvanen, Joaquin Salvador, Antonin Sipek, David Tucker, Christine Verellen-Dumoulin, Diana Wellesley, Wladimir Wertelecki
Birth Defects Research Part A Clinical and Molecular Teratology 03/2011; 91 Suppl 1:S51-S100. .

Communications

Malformations et environnement. 12 septembre 2012. Médecine du Travail/ salariés d'un laboratoire de culture cellulaire.

Hypospadias et cryptorchidies : prevalence, saisonnalité, de 2007 à 2011. Centre Léon Bérard, département « Cancer –environnement », 27 septembre 2012

Formation initiale des professionnels de santé.

Epidémiologie des malformations congénitales. Sensibilisation à l'intérêt de la notification des expositions. Interventions de 2 à 3 heures chacune.

Les futurs professionnels de santé ont été formés et sensibilisés :

- A la part des expositions (médicaments, environnement) dans la genèse des malformations congénitales, en vue d'améliorer la prévention notamment

- A l'intérêt d'obtenir ces informations, tant pour la clinique que pour la surveillance (alerte) et la recherche étiologique.

Aussi, en plus des présentations orales faites en direction des médecins du travail, des internes de santé publique, des pédiatres dans le cadre d'EPU, une information visant à sensibiliser les futurs professionnels chargés de remplir les dossiers médicaux est apportée auprès des publics suivants :

Ecole de Sages-femmes, Bourg en Bresse et Lyon
IFSI de Villefranche sur Saône, Roanne et Lyon
DCEM 4, faculté de médecine Lyon Nord.

Partenariats

Depuis sa création en 2007, le registre Remera a mis en place des partenariats et en a initié chaque année des nouveaux afin d'échanger des données, de les valoriser, de sensibiliser les professionnels à l'intérêt clinique et épidémiologique des registres et enfin, pour mutualiser les moyens afin de limiter ses coûts. Les différents partenaires du registre sont les suivants :

- **Le service de Pharmacovigilance des Hospices Civils de Lyon : un protocole de collaboration est en cours de rédaction permettant ou facilitant :**
 - o Les échanges de données entre CRPV et registre,
 - o Une réflexion autour de la mise en place d'une liaison informatique sécurisée permettant le transfert de données (gain de temps et d'efficacité) : cette liaison sera finalisée au cours du 2^{ème} semestre 2012
 - o Le croisement des données (mesure de l'exhaustivité du registre),
 - o La mise en œuvre de projets communs de recherche (
 - o La participation aux échanges d'informations quand
- **Le réseau Aurore** (Association des Utilisateurs du Réseau Obstétrical REgional) en Rhône Alpes (Pr Rudigoz, Président, Lyon).
- **Le réseau Eléna** (Réseau périnatal Loire, Nord Ardèche) : échanges de données notamment, la Sage Femme responsable du réseau facilité l'accès aux données du CHU, Remera lui renvoie les données relatives à l'ensemble de la Loire
- **Le RHEOP** (Registre du Handicap de l'Enfant et Observatoire Perinatal de l'Isère et des 2 Savoie) :
⇒ Une mutualisation des moyens a été mise en place en 2009 : les enquêtrices de Remera Isère et Rhône sont chargées de collecter les données de ces deux départements à la fois pour Remera et pour le Rheop. De son côté, le Rheop a recruté une sage-femme enquêtrice pour la Savoie, qui collecte et transmet les données spécifiques de malformations au registre Remera.
- **L'International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)**. Au sein de ce réseau regroupant 44 registres répartis sur les 5 continents et dont le siège est à Rome, des données de surveillance trimestrielle et annuelle sont mises en commun. Par ailleurs, des projets internationaux plus ciblés sont menés :
 - surveillance des médicaments au moyen du projet MADRE (Maternal Drug Exposure)
 - surveillance des polymalformations
 - comparaisons d'impact des politiques de prévention dans différents pays
 - création à la demande de l'OMS d'un registre mondial des fentes faciales.
- **Le réseau Eurocat**, dont le siège est à Belfast. Le registre est membre associé de ce réseau, participant à la publication de résultats d'épidémiologie descriptive. Remera adresse, chaque année et systématiquement, les données agrégées contenues dans sa base.

- L'ERSP : Espace Régional de Santé Publique : <http://www.ersp.org/accueil/accueil.asp?id=1>

Actions complémentaires réalisées en 2012 :

:

- Signature d'un protocole de partenariat avec le CRPV : échange systématisé de données d'exposition médicamenteuse
- Participation au projet de recherche « malformations et Mifepristone » avec le CRPV (parution en cours)
- Poursuite du programme de formations des futurs professionnels de santé à la notification des expositions médicamenteuses (sur prescription ou non) dans le dossier obstétrical.
- Recherche de financement pour couvrir les départements de la Loire et de l'Ain (30 000 €) : Accord du Conseil Régional pour l'Ain, recherche financement ARS pour la Loire (rencontre avec le Dr Colmant de l'ARS : présentation du registre et de ses besoins de financement) ;
- Mise en place d'un site web qui, à terme, pourra être interactif : les praticiens, ainsi que les usagers, pourront poser des questions relatives aux malformations (fréquence, risque spécifique à une exposition –médicamenteuse, toxique, environnementale-) et, le cas échéant, être orientés vers les structures les plus adaptées. Une page sera dédiée aux données actualisées sur le risque malformatif lié à l'environnement (questions les plus fréquentes posées par les usagers : peintures, solvants, teintures cheveux, nettoyants ménagers, produits phytosanitaires). Un formulaire de signalement de cas de malformations est disponible sur le site web : <http://www.remera.fr/pub/siteV2.0/signaler0.html>
- Participation au congrès de l'International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, ICBDSR
- Renforcement des partenariats locaux et régionaux, notamment avec l'Espace Régional de Santé Publique (ERSP) en vue de mutualiser certains moyens et ressources et de réfléchir à la mise en œuvre de projets communs (ex : cartographie des données d'exposition –pesticides- et des données sanitaires (malformations, notamment).
- Réflexion, dans le cadre de l'ERSP, sur l'innovation en santé publique, avec l'organisation et l'animation de demi-journées thématiques qui auront lieu avec les acteurs du méta-réseau mis en place en partenariat avec la Région Rhône Alpes.
- Rédaction d'un numéro spécial « malformations en Rhône-Alpes » édité par l'ORS Rhône Alpes : <http://www.ors-rhone-alpes.org/environnement/pdf/dossier8.pdf>
- Préparation d'un courrier à l'intention de tous les chefs de services des hôpitaux et cliniques concernés par le transfert des données de leurs patientes à Eurocat. Leur collaboration est nécessaire pour qu'un document d'information soit remis aux mères d'enfants porteurs de malformations dès que le diagnostic est posé. Ces dernières, en retour et si elles le souhaitent, donneront par écrit leur consentement à l'enregistrement et au transfert de leurs données individuelles non nominatives.
- Deux rencontres les 3 et 27 septembre avec le Dr Béatrice Fervers, Professeur associé, UFR de médecine, Université Lyon 1, Coordinatrice de l'Unité Cancer et Environnement au sein du Département Cancer et Environnement/Economie de la Santé (Pr. Thierry Philip), Centre Léon Bérard, Lyon, membre du laboratoire 'Santé-Individu-Société' EAM 4128 (Direction : Pr. Yves Matillon), Université Lyon 1 : Au cours de la première rencontre, une réflexion a été initiée au sujet

d'une collaboration du registre Remera à un projet de recherche « Cancer du testicule chez les jeunes garçons et pesticides ». Remera enregistrant les cas de cryptorchidies (facteurs de risque de cancer du testicule) il serait question de fournir des données rétrospectives et de mesurer les dates de conception des enfants nés porteurs de cryptorchidie (du fait de la saisonnalité de l'utilisation de pesticides) et de croiser les données malformations avec les données cancer). Une extraction des données sur 4 ans a été faite et présentée au cours d'une matinée « cancer et environnement » organisée au Centre Léon Bérard le 27 septembre.

- Recrutement d'une enquêtrice pour le département de l'Ain (1 jour par semaine)

Malformations en Rhône Alpes: données de prévalence

Rappel données 2010

Les résultats suivants concernent l'ensemble des données issues de la base de données pour l'année 2010. Tous les dossiers ont été validés

Ensemble des départements surveillés :

Nombre de naissance dans le département (source INSEE) : 59477

Nombre de nouveau-nés déclarés malformés : 1528

Nombre d'IMG : 470

Nombre de MFIU : 606

Répartition du nombre total de naissances selon l'âge maternel et le département de naissance

TOTAL (Naissances+MFIU)	38	42	69	73	Total
<20	261	202	417	106	986
20-24	2011	1570	3373	745	7699
25-29	5109	3877	9587	1811	20384
30-34	4882	3259	9816	1727	19684
35-39	2206	1445	4812	814	9277
40-44	486	281	1025	143	1935
45+	25	19	68	6	118
Total	14980	10653	29098	5352	60083

Tableau Total-1 Trisomie 21

Trisomie 21	Naissances	MFIU	IMG	Total
Dont age maternel				
<20	0	0	1	1
20-24	4	0	6	10
25-29	2	0	10	12
30-34	2	0	39	41
35-39	14	0	49	63
40-44	5	0	18	23
45+	1	0	0	1
Age inconnu	4	0	0	4
Total	32	0	123	155

Tableau Total-2 Malformations sélectionnées

Malformations	Sans Anomalie Chromosomique				Avec Anomalies Chromosomiques			
	Naissances	MFIU	IMG	Total	Naissances	MFIU	IMG	Total
Anencéphalie	2	0	21	23	0	0	2	2
Spina bifida	1	0	24	25	0	0	5	5
TGV	11	0	3	14	0	0	0	0
Fallot	12	0	4	16	1	0	7	8
HLHS	9	1	22	32	0	0	0	0
Fentes labiales et labio-palatines	37	1	7	45	0	0	4	4
Fentes palatines seules	29	1	4	34	0	0	2	2
Atrésie de l'œsophage	16	0	0	16	1	0	1	2
Atrésie du grêle	11	0	1	12	4	0	0	4
Atrésie anorectale	16	0	7	23	0	0	2	2
Agénésie rénale bilatérale	0	1	11	12	0	0	0	0
Réduction de membre	16	1	23	40	0	0	4	4
Hernie diaphragmatique	23	1	5	29	0	0	2	2
Omphalocèle	5	0	4	9	1	0	6	7
Laparoschisis	13	0	2	15	0	0	1	1
T13	-	-	-	-	0	0	12	12
T18	-	-	-	-	0	0	36	36
T21	-	-	-	-	32	0	123	155
Turner	-	-	-	-	3	1	17	21
Triploïdie	-	-	-	-	0	0	6	6
Achondroplasie	3	0	3	6	0	0	0	0
Total	204	6	141	351	42	1	230	273

Tableau Total- 3 Répartition du nombre de fœtus et enfants malformés selon l'issue de grossesse

Etat vital	Effectifs
IMG <22 SA	270
IMG 22 SA ou plus	200
MN <22 SA	0
MN > 22 SA ou plus	21
Vivant	1037
Total	1528

Tableau Total-4 Répartition des 21 malformations ou types de malformations selon l'issue de grossesse

MALFORMATIONS	IMG <22 SA	IMG >=22 SA	MFIU >=22 SA	VIVAN T	TOTA L	Prévalence /10 000
Anencéphalie	22	1	0	2	25	4,2
Spina bifida	14	15	0	1	30	5,0
Transposition des Gros Vaisseaux	0	3	0	11	14	2,3
Falot	1	10	0	13	24	4,0
Hypoplasie du cœur gauche	4	18	1	9	32	5,3
Fentes labiales et labio- palatines	3	8	1	37	49	8,2
Fentes palatines seules	3	3	1	29	36	6,0
Atrésie de l'œsophage	0	1	0	17	18	3,0
Atrésie du grêle	0	1	0	15	16	2,7
Atrésie anorectale	5	4	0	16	25	4,2
Agénésie rénale bilatérale	2	9	1	0	12	2,0
Réduction de membre	16	11	1	16	44	7,3
Hernie diaphragmatique	4	3	1	23	31	5,2
Omphalocèle	10	0	0	6	16	2,7
Laparoschisis	3	0	0	13	16	2,7
Trisomie 13	8	4	0	0	12	2,0
Trisomie 18	26	10	0	0	36	6,0
Trisomie 21	105	18	0	32	155	25,8
Syndrome de Turner	16	1	1	3	21	3,5
Triploïdie	5	1	0	0	6	1,0
Achondroplasie	0	3	0	3	6	1,0
TOTAL	247	124	7	246	624	103,9

Données 2011

Les résultats suivants concernent l'ensemble des données issues de la base Remera pour l'année 2011.

Dénominateur 2011 (Isère, Loire, Rhône, Savoie) Source Insee

Enfants nés vivants : 58567

Morts-nés : 594

Total : 59161

Département de l'Isère (38)

Nombre de naissance dans le département (source INSEE) : 14450

Nombre de nouveau-nés déclarés malformés : 536

Nombre d'IMG : 123

Nombre de MFIU : 142

Tableau 38-1 Trisomie 21

Trisomie 21	Naissances	MFIU	IMG	Total
Dont age maternel				
<20	0	0	0	0
20-24	2	0	0	2
25-29	0	0	0	0
30-34	2	1	10	13
35-39	2	0	12	14
40-44	2	0	9	11
45+	0	0	2	2
Age inconnu	0	0	0	0
Total	8	1	33	42

Tableau 38-2 Malformations sélectionnées

Malformations	Sans Anomalie Chromosomique				Avec Anomalies Chromosomiques			
	Naissances	MFIU	IMG	Total	Naissances	MFIU	IMG	Total
Anencéphalie	0	0	7	7	0	0	1	1
Spina bifida	1	0	3	4	0	0	1	1
TGV	5	0	0	5	0	0	0	0
Fallot	6	0	0	6	2	0	0	2
HLHS	3	0	3	6	0	0	0	0
Fentes labiales et labio-palatines	17	0	2	19	0	0	0	0
Fentes palatines seules	8	0	1	9	0	0	1	1
Atrésie de l'œsophage	8	1	1	10	0	0	0	0
Atrésie du grêle	8	0	1	9	0	0	0	0
Atrésie anorectale	9	0	1	10	0	0	0	0
Agénésie rénale bilatérale	0	0	2	2	0	0	0	0
Réduction de membre	6	0	4	10	1	0	0	1
Hernie diaphragmatique	8	0	0	8	0	0	1	1
Omphalocèle	0	0	2	2	0	0	3	3
Laparoschisis	2	0	1	3	0	0	1	1
T13	-	-	-	-	0	0	2	2
T18	-	-	-	-	0	0	7	7
T21	-	-	-	-	8	1	33	42
Turner	-	-	-	-	1	0	5	6
Triploïdie	-	-	-	-	0	0	2	2
Achondroplasia	0	0	3	3	0	0	0	0
Total	81	1	31	113	12	1	57	70

Département de la Loire (42)

Nombre de naissance dans le département (source INSEE) : 10453

Nombre de nouveau-nés déclarés malformés : 398

Nombre d'IMG : 54

Nombre de MFIU : 106

Tableau 42-1 Trisomie 21

Trisomie 21	Naissances	MFIU	IMG	Total
Dont age maternel				
<20	0	0	0	0
20-24	1	0	1	2
25-29	1	0	2	3
30-34	2	0	5	7
35-39	1	0	1	2
40-44	3	0	0	3
45+	0	0	0	0
Age inconnu	1	0	0	1
Total	9	0	9	18

Tableau 42-2 Malformations sélectionnées

Malformations	Sans Anomalie Chromosomique				Avec Anomalies Chromosomiques			
	Naissances	MFIU	IMG	Total	Naissances	MFIU	IMG	Total
Anencéphalie	0	0	1	1	0	0	0	0
Spina bifida	2	0	4	6	0	0	0	0
TGV	1	0	1	2	0	0	0	0
Fallot	3	0	0	3	0	0	0	0
HLHS	2	0	1	3	0	0	0	0
Fentes labiales et labio-palatines	11	0	0	11	0	0	0	0
Fentes palatines seules	10	0	0	10	0	0	0	0
Atrésie de l'œsophage	0	0	0	0	0	0	1	1
Atrésie du grêle	2	0	0	2	0	0	0	0
Atrésie anorectale	0	0	0	0	0	0	0	0
Agénésie rénale bilatérale	0	0	1	1	0	0	0	0
Réduction de membre	3	1	0	4	0	0	1	1
Hernie diaphragmatique	6	0	0	6	0	0	0	0
Omphalocèle	0	0	0	0	0	0	0	0
Laparoschisis	1	0	0	1	0	0	0	0
T13	-	-	-	-	0	0	1	1
T18	-	-	-	-	0	0	1	1
T21	-	-	-	-	9	0	9	18
Turner	-	-	-	-	1	0	0	1
Triploïdie	-	-	-	-	0	0	0	0
Achondroplasia	0	0	0	0	0	0	0	0
Total	41	1	8	50	10	0	13	23

Département du Rhône (69)

Nombre de naissance dans le département (source INSEE) : 28629

Nombre de nouveau-nés déclarés malformés : 908

Nombre d'IMG : 292

Nombre de MFIU : 300

Tableau 69-1 Trisomie 21

Trisomie 21	Naissances	MFIU	IMG	Total
Dont age maternel				
<20	0	0	0	0
20-24	2	0	3	5
25-29	1	0	6	7
30-34	4	0	17	21
35-39	4	1	27	32
40-44	5	0	12	17
45+	1	0	0	1
Age inconnu	3	0	1	4
Total	20	1	66	87

Tableau 69-2 Malformations sélectionnées

Malformations	Sans Anomalie Chromosomique				Avec Anomalies Chromosomiques			
	Naissances	MFIU	IMG	Total	Naissances	MFIU	IMG	Total
Anencéphalie	1	0	24	25	0	0	0	0
Spina bifida	6	1	17	24	0	0	2	2
TGV	17	0	6	23	0	0	0	0
Fallot	6	1	2	9	1	0	3	4
HLHS	6	2	13	21	0	0	3	3
Fentes labiales et labio-palatines	18	0	3	21	0	0	3	3
Fentes palatines seules	19	0	3	22	2	0	2	4
Atrésie de l'œsophage	5	1	1	7	0	0	0	0
Atrésie du grêle	1	0	0	1	0	0	1	1
Atrésie anorectale	4	0	5	9	1	0	1	2
Agénésie rénale bilatérale	1	0	3	4	1	0	0	1
Réduction de membre	8	7	11	26	0	0	5	5
Hernie diaphragmatique	11	1	3	15	2	0	2	4
Omphalocèle	7	0	4	11	0	0	7	7
Laparoschisis	4	1	1	6	0	0	0	0
T13	-	-	-	-	1	0	7	8
T18	-	-	-	-	2	1	34	37
T21	-	-	-	-	20	1	66	87
Turner	-	-	-	-	1	1	9	11
Triploïdie	-	-	-	-	0	0	2	2
Achondroplasia	2	0	0	2	0	0	0	0
Total	116	14	96	226	31	3	147	181

Département de la Savoie (73)

Nombre de naissance dans le département (source INSEE) : 5035

Nombre de nouveau-nés déclarés malformés : 90

Nombre d'IMG : 38

Nombre de MFIU : 46

Tableau 73-1 Trisomie 21

Trisomie 21	Naissances	MFIU	IMG	Total
Dont age maternel				
<20	0	0	0	0
20-24	0	0	0	0
25-29	0	0	1	1
30-34	0	0	2	2
35-39	0	0	3	3
40-44	0	0	2	2
45+	0	0	0	0
Age inconnu	0	0	0	0
Total	0	0	8	8

Tableau 73-2 Malformations sélectionnées

Malformations	Sans Anomalie Chromosomique				Avec Anomalies Chromosomiques			
	Naissances	MFIU	IMG	Total	Naissances	MFIU	IMG	Total
Anencéphalie	0	0	5	5	0	0	1	1
Spina bifida	0	0	0	0	0	0	1	1
TGV	0	0	1	1	0	0	0	0
Fallot	1	0	1	2	0	0	0	0
HLHS	1	0	1	2	0	0	0	0
Fentes labiales et labio-palatines	5	0	1	6	0	0	0	0
Fentes palatines seules	3	0	0	3	0	0	0	0
Atrésie de l'œsophage	2	0	0	2	0	0	0	0
Atrésie du grêle	0	0	0	0	0	0	0	0
Atrésie anorectale	0	0	1	1	0	0	0	0
Agénésie rénale bilatérale	0	0	0	0	0	0	0	0
Réduction de membre	0	0	2	2	0	0	3	3
Hernie diaphragmatique	0	0	0	0	0	0	0	0
Omphalocèle	0	0	1	1	0	0	0	0
Laparoschisis	0	0	0	0	0	0	0	0
T13	-	-	-	-	0	0	0	0
T18	-	-	-	-	0	0	3	3
T21	-	-	-	-	0	0	8	8
Turner	-	-	-	-	0	0	1	1
Triploïdie	-	-	-	-	0	0	0	0
Achondroplasie	0	0	0	0	0	0	0	0
Total	12	0	13	25	0	0	17	17

Ensemble des départements surveillés :

Nombre de naissance dans l'ensemble des départements (source INSEE) : 58567

Nombre de nouveau-nés déclarés malformés : 1932

Nombre d'IMG : 507

Nombre de MFIU : 594

Répartition du nombre total de naissances selon l'âge maternel et le département de naissance

TOTAL (Naissances+MFIU)	38	42	69	73	Total
<20	230	200	390	76	896
20-24	2001	1563	3290	697	7551
25-29	4811	3776	9371	1685	19643
30-34	4816	3251	9852	1686	19605
35-39	2210	1410	4889	768	9277
40-44	497	351	1065	159	2072
45+	27	8	72	10	117
Total	14592	10559	28929	5081	59161

Tableau Total-1 Trisomie 21

Trisomie 21	Naissances	MFIU	IMG	Total
Dont age maternel				
<20	0	0	0	0
20-24	5	0	4	9
25-29	2	0	9	11
30-34	8	1	34	43
35-39	7	1	43	51
40-44	10	0	23	33
45+	1	0	2	3
Age inconnu	4	0	1	5
Total	37	2	116	155

Tableau Total-2 Malformations sélectionnées

Malformations	Sans Anomalie Chromosomique				Avec Anomalies Chromosomiques			
	Naissances	MFIU	IMG	Total	Naissances	MFIU	IMG	Total
Anencéphalie	1	0	37	38	0	0	2	2
Spina bifida	9	1	24	34	0	0	4	4
TGV	23	0	8	31	0	0	0	0
Falot	16	1	3	20	3	0	3	6
HLHS	12	2	18	32	0	0	3	3
Fentes labiales et labio-palatines	51	0	6	57	0	0	3	3
Fentes palatines seules	40	0	4	44	2	0	3	5
Atrésie de l'œsophage	15	2	2	19	0	0	1	1
Atrésie du grêle	11	0	1	12	0	0	1	1
Atrésie anorectale	13	0	7	20	1	0	1	2
Agénésie rénale bilatérale	1	0	6	7	1	0	0	1
Réduction de membre	17	8	17	42	1	0	9	10
Hernie diaphragmatique	25	1	3	29	2	0	3	5
Omphalocèle	7	0	7	14	0	0	10	10
Laparoschisis	7	1	2	10	0	0	1	1
T13	-	-	-	-	1	0	10	11
T18	-	-	-	-	2	1	45	48
T21	-	-	-	-	37	2	116	155
Turner	-	-	-	-	3	1	15	19
Triploïdie	-	-	-	-	0	0	4	4
Achondroplasie	2	0	3	5	0	0	0	0
Total	250	16	148	414	53	4	234	291

Tableau Total- 3 Répartition du nombre de fœtus et enfants malformés selon l'issue de grossesse

Etat vital	Effectifs
IMG <22 SA	290
IMG 22 SA ou plus	217
MN <22 SA	0
MN > 22 SA ou plus	27
Vivant	1398
Total	1932

Tableau Total-4 Répartition des 21 malformations ou types de malformations selon l'issue de grossesse

MALFORMATIONS	IMG <22 SA	IMG >=22 SA	MFIU >=22 SA	VIVAN T	TOTA L	Prévalence /10 000
Anencéphalie	38	1	0	1	40	6,8
Spina bifida	12	16	1	9	38	6,4
Transposition des Gros Vaisseaux	0	8	0	23	31	5,2
Fallot	2	4	1	19	26	4,4
Hypoplasie du cœur gauche	4	17	2	12	35	5,9
Fentes labiales et labio- palatines	6	3	0	51	60	10,1
Fentes palatines seules	3	4	0	42	49	8,3
Atrésie de l'œsophage	0	3	2	15	20	3,4
Atrésie du grêle	1	1	0	11	13	2,2
Atrésie anorectale	7	1	0	14	22	3,7
Agénésie rénale bilatérale	2	4	0	2	8	1,4
Réduction de membre	16	10	8	18	52	8,8
Hernie diaphragmatique	1	5	1	27	34	5,7
Omphalocèle	14	3	0	7	24	4,1
Laparoschisis	3	0	1	7	11	1,9
Trisomie 13	8	2	0	1	11	1,9
Trisomie 18	28	17	1	2	48	8,1
Trisomie 21	95	21	2	37	155	26,2
Syndrome de Turner	11	4	1	3	19	3,2
Triploïdie	2	2	0	0	4	0,7
Achondroplasie	0	3	0	2	5	0,8
TOTAL	253	129	20	303	705	119,2