

8 juillet 2008 / n° 28-29

Numéro thématique - Registres de malformations congénitales

Special issue - Registries of congenital malformations

- p.245 **Éditorial - Registres de malformations congénitales : un outil pour la surveillance, la recherche et la décision en santé publique**
Editorial - Congenital malformations registries: a public health tool in terms of monitoring, research and decision-making
- p.246 **État des lieux des registres de malformations congénitales en France en 2008**
Registries of congenital malformations in France: situation in 2008
- p.249 **Création d'un registre : exemple du Registre des malformations en Rhône-Alpes (Remera)**
Creation of a registry: the case of the Rhône-Alpes registry of congenital malformations (Remera)
- p.250 **Le Registre des malformations de Paris : un outil pour la surveillance des malformations et l'évaluation de leur prise en charge** / *Paris Registry of Congenital Malformations: A tool for surveillance and outcome assessment of congenital malformations*
- p.254 **Épidémiologie, génétique et diagnostic prénatal des malformations diaphragmatiques en Alsace, France**
Epidemiology, genetics and prenatal diagnosis of diaphragmatic malformations in Alsace, France
- p.258 **La vérification du caryotype fœtal est-elle justifiée devant la découverte anténatale de pieds varus équinés isolés ?**
Is fetal karyotype justified after prenatal diagnosis of isolated clubfoot?

Coordination scientifique du numéro / *Scientific coordination of the issue*: Odile Kremp, Institut de veille sanitaire, Saint-Maurice, France
et pour le comité de rédaction : Denise Antona, Institut de veille sanitaire, Saint-Maurice, France

Éditorial

Registres de malformations congénitales : un outil pour la surveillance, la recherche et la décision en santé publique

Congenital malformations registries: a public health tool in terms of monitoring, research and decision-making

Pr Gérard Bréart¹ et Dr Juliette Bloch²

1 / Directeur de l'Institut Santé publique, Inserm, Paris, France 2 / Institut de veille sanitaire, Saint-Maurice, France

Les premiers registres de malformations congénitales ont été créés en France à la suite du drame de la thalidomide. Ce médicament, prescrit au début des années 1960 contre les vomissements de la femme enceinte, s'est révélé un puissant tératogène, responsable de 5 000 à 6 000 phocomélies (agénésies des membres supérieurs). C'est la survenue plus fréquente de cette anomalie auparavant rarissime qui a attiré l'attention sur ce produit.

Cette histoire dramatique illustre bien toute la problématique des malformations congénitales : pour la plupart très rares, leur observation épidémiologique est difficile car elle nécessite le suivi de larges populations, en même temps que l'enregistrement des expositions (plus ou moins identifiées) pendant la grossesse pour repérer des tendances temporelles ou géographiques anormales et, le cas échéant, en déterminer les causes.

Les registres de malformations congénitales ont la mission de surveiller, pendant de longues périodes de temps, des populations géographiquement définies, afin d'y détecter des variations de fréquence inexplicables. Leur qualité est évaluée d'après leurs travaux de surveillance et de recherche, et attestée par la qualification accordée conjointement par l'Institut de veille sanitaire et l'Inserm au travers du Comité national des registres. Ils peuvent contribuer à détecter au plus tôt l'apparition de molécules tératogènes, toujours possible malgré les précautions importantes prises avant d'autoriser chez la femme enceinte l'utilisation de médicaments mis sur le marché. Ainsi, récemment, ont été mis en évidence des effets du valproate de sodium sur le fœtus.

Le fœtus n'est pas potentiellement exposé qu'à des tératogènes médicamenteux : les registres colligent aussi des données sur l'exposition de la femme enceinte à un certain nombre de toxiques environnementaux, professionnels ou extraprofessionnels, qui évoluent au cours du temps.

Les registres peuvent être le point de départ d'études plus approfondies, nécessitant un recueil plus complet. Leur exhaustivité sur une base géographique donnée les affranchit des biais de recrutement liés aux études réalisées dans des centres spécialisés.

Au-delà de la surveillance et de l'identification d'agents tératogènes, les registres participent à l'évaluation des stratégies de dépistage et de diagnostic anténatal et des prises en charge qui en découlent. Les études présentées dans ce numéro illustrent l'intérêt des travaux de recherche menés à partir de données de registres de malformations congénitales, à la fois pour éclairer les politiques de santé publique et améliorer :

- l'accès au diagnostic, en étudiant les facteurs qui favorisent cette accessibilité tout en respectant bien entendu les souhaits et les convictions des parents ;
- la qualité du diagnostic, en proposant et en validant des stratégies diagnostiques afin de mieux préciser la nature de l'anomalie et sa sévérité ;
- le pronostic de certaines anomalies, en fonction notamment de leur prise en charge à la naissance après diagnostic prénatal.

Les registres de malformations congénitales constituent des outils indispensables à la surveillance, à la recherche et aux décideurs. L'importance des enjeux de santé publique justifie une collaboration internationale, concrétisée au niveau européen par les réseaux Eurocat (*European Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins*) et *International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research*, auxquels les registres français participent.

Aujourd'hui, on est en droit d'espérer que l'existence et la qualité de ces registres permettront d'éviter une nouvelle catastrophe de l'ampleur de celle de la thalidomide.

État des lieux des registres de malformations congénitales en France en 2008

Isabelle Perthus (cemc-auvergne@wanadoo.fr)¹, Emmanuelle Amar², Catherine De Vigan³, Bérénice Doray⁴, Christine Francannet¹

1 / Centre d'études des malformations congénitales en Auvergne, Chamalières, France 2 / Registre des malformations congénitales en Rhône-Alpes, Faculté de médecine Laennec, Lyon, France

3 / Registre des malformations congénitales de Paris, Inserm, UMR S 149, IFR 69, Unité de recherche épidémiologique en santé périnatale et santé des femmes, Paris, France

4 / Registre des malformations congénitales d'Alsace, Laboratoire de génétique médicale, Faculté de médecine, Strasbourg, France

Résumé / Abstract

Les registres de malformations congénitales ont été mis en place dans de nombreux pays industrialisés à la suite du drame de la thalidomide, responsable de la naissance de milliers d'enfants porteurs de malformations sévères entre 1956 et 1961.

La France compte actuellement quatre registres de malformations : le registre de Paris, le registre d'Alsace, le registre des malformations en Rhône-Alpes (Remera) et le Centre d'études des malformations congénitales en Auvergne (CEMC-Auvergne). Ces registres assurent la surveillance épidémiologique systématique des issues de grossesse de 14 départements, soit environ 16 % des naissances françaises. Ils font partie de réseaux internationaux de registres de malformations. À l'initiative de l'Institut de veille sanitaire (InVS), ils travaillent actuellement à l'harmonisation de leurs pratiques en vue de se fédérer en réseau national.

Le rôle premier de ces registres de population est la détection précoce de clusters de malformations, secondaires à l'introduction d'un nouvel agent tératogène dans l'environnement. Ainsi, les données de l'ancien registre Centre-Est ont permis la détection de l'effet tératogène du valproate de sodium vis-à-vis du spina bifida. Avec le développement des mesures de prévention, cette mission de surveillance-alerte a progressivement été complétée par un rôle primordial d'évaluation en population de l'impact des politiques de santé publique dans le domaine de la périnatalité.

Registries of congenital malformations in France: situation in 2008

Registries of congenital malformations were implemented in many industrialised countries following the drama of thalidomide, responsible for the birth of thousands severe malformed children between 1956 and 1961.

There are actually four birth defects registries in France: in the regions of Paris, Alsace, Auvergne (CEMC-Auvergne), and Rhône-Alpes (REMERA). These registries provide the systematic epidemiological surveillance of end of pregnancy in 14 French districts, which represents approximately 16% of French births. They are a part of international networks of registers of congenital malformations. Currently, upon the request of the French Institute for Health Surveillance (Institut de veille sanitaire – InVS), they are working on the harmonization of their practices so as to federate into a national network.

The main purpose of these population based registers is to detect as early as possible birth defects clusters caused by the introduction of a new teratogen in the environment. This is how the teratogenic effect of valproic acid on spina bifida was detected by the data of the old Centre-Est registry (east central region).

With the development of prevention measures, this alert-surveillance goal was gradually completed by an essential role of assessing the impact of public health policies during the perinatal period in the population.

Mots clés / Key words

Registre, malformation congénitale, France / Registry, congenital malformation, France

Introduction

Les malformations congénitales concernent environ 3 % des naissances vivantes et 20 % des mort-nés. Elles sont responsables de 20 à 30 % des causes de mortalité infantile dans les pays de la Communauté européenne. On estime que 5 à 10 % des malformations relèvent de causes exogènes

ou environnementales et 20 à 30 % de causes génétiques ou endogènes (mutations géniques ou anomalies chromosomiques). Dans près de 60 % des cas, l'origine réelle de la malformation reste inconnue [1].

Au niveau international, les professionnels de santé, les gouvernements et le grand public ont été

sensibilisés à la question des malformations congénitales, et notamment au caractère potentiellement tératogène des médicaments, suite à la tragédie de la thalidomide dans les années 1960.

Mis au point par un laboratoire allemand, ce médicament hypnotique et sédatif a été commercialisé dès 1955 et a rapidement été vendu sous licence