

Synthèse d'activités du Registre des Malformations

Rédigée par la direction du registre des malformations (Dr H RANDRIANAIVO)
et la sage femme (Mme B BERTAUT-NATIVEL),

Validé par le comité scientifique du registre des malformations.



Remerciements

Nous remercions tous les correspondants du registre des malformations : pédiatres, obstétriciens, sages-femmes, foetopathologistes, généticiens, puéricultrices qui ont participé au recueil des malformations et dont la collaboration régulière est l'un des piliers de notre exhaustivité.

Nous remercions nos financeurs : l'ARS, l'INVS et l'INSERM.

Correspondantes et correspondants :

Clinique Durieux : M. DEVOS Phillipe

CHU Sud : Drs H. RANDRIANAIVO, ML. JACQUEMONT, PY. ROBILLARD, B. BOUMAHNI, K. JAMAL BEY, A. EDMAR, C. CAILLET, P. GERARDIN, E. ENAUD, S. JACOPIN, A. LAFFITTE, E. KAUFFMAN, Y. TOURET, C. DEVEAUX

CHU Nord : Drs JL. ALESSANDRI, B. DORAY, JL. MICHEL, D. RAMFUL, L. ARSAC, L. HARPER, F. SAUVAT.

CHGM: Mmes LARAVINE et PAVAYE

Clinique Jeanne d'arc : Mme PAYET et le Dr C. NARBE

Clinique Sainte Clotilde : M. VELIA et Mme BURLLOT

Hôpital de Saint Benoit : Mme EVRIN

Responsable scientifique

Dr H. RANDRIANAIVO

Les membres du comité scientifique

Présidente du comité : Dr B. DORAY

Membres : Drs JL. ALESSANDRI, B. BOUMAHNI, C. CAILLET, A. EDMAR, P. GERARDIN, K. JAMAL BEY, D. RAMFUL, H. RANDRIANAIVO, Y. TOURET.

Nos partenaires

EUROCAT

Les Registres Français des Malformations Congénitales

INVS

IRD de St PIERRE et STATION SEAS-OI : Mr Vincent HERBRETEAU

SOMMAIRE

Sommaire	3
Table des illustrations	4
Synthèse d'activités du registre des malformations de 2008 à 2012	9
Introduction	9
Toutes malformations	9
Population	10
Critères de recueil	11
Diagnostic prénatal et malformations	12
Anomalies du tube neural :	14
ANENCEPHALIE	17
SPINA BIFIDA	18
Anomalies de l'appareil circulatoire :	20
HYPOPLASIE DU VENTRICULE GAUCHE	22
TRANSPOSITION DES GROS VAISSEAUX	23
COARCTATION DE L'AORTE	25
TETRALOGIE DE FALLOT	26
CAV	28
Anomalies crâniofaciales	29
FENTES LABIALES ET LABIO-PALATINES	30
FENTE PALATINE	31
Anomalies diaphragmatiques, digestives et de la paroi abdominale :	33
ATRESIE DE L'OESOPHAGE	34
ATRESIE ET STENOSE ANORECTALE	35
HERNIE DIAPHRAGMATIQUE CONGENITALE	37
LAPAROSCHISIS	38
OMPHALOCELE	39

Anomalies de l'appareil urinaire :	40
AGENESIE RENALE BILATERALE	41
DYSPLASIE RENALE MULTIKYSTIQUE	42
Anomalies des organes génitaux : hypospadias.....	43
Anomalies des membres :	44
REDUCTION DE MEMBRES	45
PIEDS BOTS	46
Anomalies chromosomiques :	47
TRISOMIE 21 (S. DE DOWN)	49
TRISOMIE 18 (S. D'EDWARDS).....	50
SYNDROME DE TURNER	52
CONCLUSION	53
PERSPECTIVES POUR LE REGISTRE DES MALFORMATIONS.....	54
ANNEXES:.....	54
Tableau récapitulatif toutes malformations	54
Publications	58
Autres : travaux en cours ou réalisés	69
DEMANDE DE PHRC-i.....	71

Table des illustrations

Tableau 1: Répartition par an des cas de malformations selon l'issue de grossesse	10
Tableau 2: Fréquence et prévalence pour la période 2008-2012	11
Tableau 3 : Pourcentage de diagnostic prénatal pour certaines malformations de 2008 à 2012	12
Tableau 4 : Pourcentage de diagnostic prénatal pour les anomalies chromosomiques de 2008 à 2012	13
Tableau 5 : Diagnostic anténatal en Europe	13
Tableau 6 : Malfermeture du tube neural - Répartition en fonction de la malformation et de l'issue de grossesse, de 2002 à 2012.....	14

Tableau 7 : Anencéphalie comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011.....	17
Tableau 8 : Anencéphalie fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	17
Tableau 9 : Spina bifida comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011	18
Tableau 10: Spina bifida Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012.....	19
Tableau 11 : Hypoplasie du ventricule gauche : comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011	22
Tableau 12 : Hypoplasie du ventricule gauche : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	22
Tableau 13 : Transposition des gros vaisseaux - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011	23
Tableau 14: Transposition des gros vaisseaux : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	24
Tableau 15 : Coarctation de l'aorte : comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011.....	25
Tableau 16: Coarctation de l'aorte – Fréquence /Nombre et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	25
Tableau 17 : Tétralogie de Fallot : Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011.....	26
Tableau 18: Tétralogie de fallot : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	27
Tableau 19: Communication atrio-ventriculaire : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	28
Tableau 20: Fentes labiales et labio-palatines - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011	30
Tableau 21: Fentes labiales et labio-palatines : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	30
Tableau 22 : Fentes palatines: comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011	31
Tableau 23: Fentes palatines - Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	32
Tableau 24 : Atrésie de l'œsophage - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011.....	34
Tableau 25: Atrésie de l'œsophage : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012.....	35

Tableau 26 : Atrésie et sténose ano-rectale - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011	35
Tableau 27: Atrésie et sténose anorectale - Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	36
Tableau 28 : Hernie Diaphragmatique Congénitale: comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011	37
Tableau 29: Hernie Diaphragmatique Congénitale : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	37
Tableau 30 : Laparoschisis: comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011 ...	38
Tableau 31: Laparoschisis: fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012.....	38
Tableau 32 : Omphalocèle - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011..	39
Tableau 33: Omphalocèle - Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	40
Tableau 34 : Agénésie Rénale Bilatérale: comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011	41
Tableau 35: Agénésie Rénale Bilatérale: fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	41
Tableau 36: Dysplasie Rénale Multikystique - Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	42
Tableau 37 : Hypospadias - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011...	43
Tableau 38: Hypospadias - Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012.....	43
Tableau 39 : Réduction de membres - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011	45
Tableau 40: Réduction de membres : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012.....	46
Tableau 41: Pieds Bots: fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	46
Tableau 42 : Trisomie 21-Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011	49
Tableau 43 : Trisomie 21: comparaison par tranche d'âge maternel entre les 7 registres français pour la période 2007-2011	49
Tableau 44: Trisomie 21- Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	49
Tableau 45 : Trisomie 18: comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011.....	50
Tableau 46: Trisomie 18- Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012	51

Tableau 47 : Syndrome de Turner: comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011.....	52
Tableau 48: Syndrome de Turner - Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012.....	52
Figure 1: Répartition en fonction de l'issue de grossesse de 2008 à 2012	10
Figure 2: Cartographie de la prévalence pour 10000 naissances, toutes malformations période 2008-2012 à l'échelle de la commune.....	12
Figure 3 : Malfermetures du tube neural - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012.....	14
Figure 4 : Malfermetures du tube neural - Comparaison des prévalences avec le registre de Paris et les autres membres Eurocat.....	15
Figure 5 : Cartographie des malfermetures du tube neural	15
Figure 6 : Cartographie des anencéphalies	16
Figure 7 : Cartographies des Spina bifida	16
Figure 8 : Anencéphalie - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012.....	18
Figure 9 : Spina Bifida - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012	19
Figure 10 : Cartographie des cardiopathies sévères (regroupant les ventricules uniques, les sténoses ou atrésies tricuspidiennes, les anomalies d'Ebstein, les hypoplasies des ventricules gauche et droit), période 2008-2012	20
Figure 11 : Cartographie des hypoplasies du ventricule gauche et ventricule unique, période 2008-2012.....	20
Figure 12 : Cartographie des coarctations de l'aorte, période 2008-2012	21
Figure 13 : Cartographie des CAV, période 2008-2012.....	21
Figure 14 : Hypoplasie du ventricule gauche - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012	23
Figure 15 : Transposition des gros vaisseaux - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012	24
Figure 16 : Coarctation de l'aorte - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012.....	26
Figure 17 : Tétralogie de Fallot : évolution du nombre de cas de 2008 à 2012.....	27
Figure 18 : Communication atrio-ventriculaire : évolution du nombre de cas de 2008 à 2012	28
Figure 19 : Cartographie des fentes labiales et labiopalatines, période 2008-2012.....	29
Figure 20 : Cartographie des fentes palatines, période 2008-2012.....	29

Figure 21 : Fentes labiales et labio-palatines : évolution du nombre de cas de 2008 à 2012	31
Figure 22 : Fentes palatines - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012.....	32
Figure 23 : Cartographie des défauts de fermeture abdominale (Omphalocèle et laparoschisis), période 2008-2012	33
Figure 24 : Cartographie des atrésies digestives, période 2008-2012	33
Figure 25 : Cartographie des hernies diaphragmatiques, période 2008-2012	34
Figure 26 : Atrésie de l'œsophage : évolution du nombre de cas de 2008 à 2012.....	35
Figure 27 : Atrésie et sténose anorectale - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012.....	36
Figure 28 : Hernie Diaphragmatique Congénitale : évolution du nombre de cas de 2008 à 2012	38
Figure 29 : Laparoschisis : évolution du nombre de cas de 2008 à 2012.....	39
Figure 30 : Omphalocèle - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012	40
Figure 31 : Cartographie des dysplasies rénales, période 2008-2012.....	40
Figure 32 : Agénésie Rénale Bilatérale - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012	41
Figure 33 : Dysplasie Rénale Multikystique: évolution du nombre de cas de 2008 à 2012.....	42
Figure 34 : Hypospadias - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012	44
Figure 35 : Cartographie des Réduction de membres, période 2008-2012	44
Figure 36 : Cartographie des Pieds bots, période 2008-2012	45
Figure 37 : Réduction de membres - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012	46
Figure 38 : Pieds Bots- Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012	47
Figure 39 : Cartographie des Trisomies 21, période 2008-2012	47
Figure 40 : Cartographie des Trisomies 18, période 2008-2012	48
Figure 41 : Cartographie des Syndromes de Turner, période 2008-2012.....	48
Figure 42 : Trisomie 21- Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012.....	50
Figure 43 : Trisomie 18 - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012	51
Figure 44 : Syndrome de Turner- Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012.....	53

INTRODUCTION

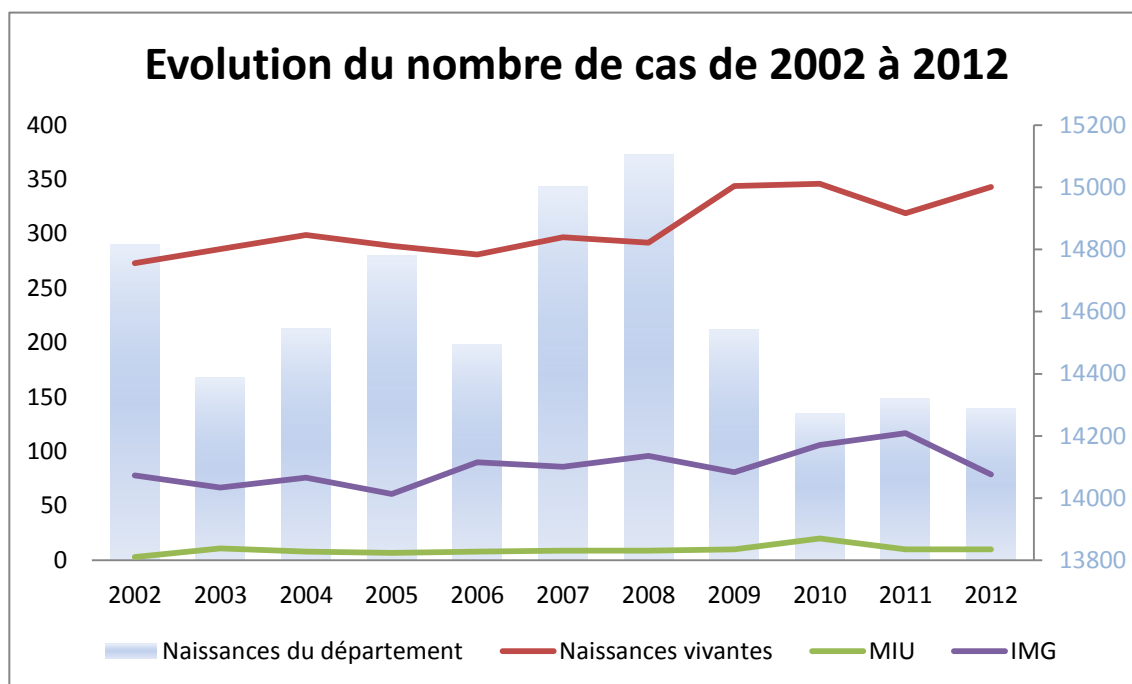
Depuis 2002, le registre des malformations de la Réunion assure :

- le recueil continu et exhaustif des données concernant les malformations congénitales et les anomalies chromosomiques au sein de la population réunionnaise,
- l'enregistrement de cas de malformation chez trois populations : les naissances vivantes, les morts fœtales *in utero* et les fœtus issus d'une interruption médicale de grossesse pour anomalie fœtale. Le diagnostic de malformation est fait soit en période prénatale, soit en post-natal jusqu'à l'âge d'un an.
- l'analyse statistique des données,
- l'étude de l'évolution temporelle et spatiale des tendances des prévalences
- la détection et l'investigation des malformations groupées (clusters temporels ou spatiaux).

En plus de ce suivi épidémiologique, ces activités s'inscrivent dans une mission du service public, avec l'évaluation des politiques de santé publique, l'étude des facteurs de risque, l'évaluation de l'impact de malformations spécifiques et la recherche. Il peut également être utilisé comme un outil d'évaluation du diagnostic prénatal.

Le registre des malformations de la Réunion constitue un outil indispensable de veille sanitaire, de surveillance et d'alerte concernant les malformations congénitales du département.

TOUTES MALFORMATIONS



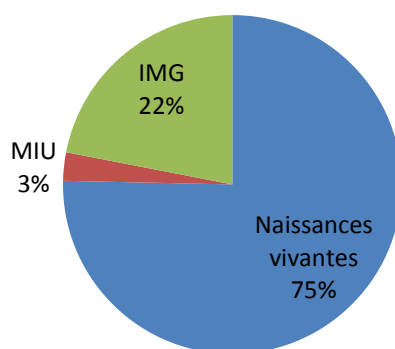
POPULATION

Sur la période 2008-2012, 72.526 naissances ont été enregistrées (*source INSEE*) et 2.183 cas de malformations ont été recueillis par le registre des malformations, soit une prévalence moyenne de 301,44 cas pour 10.000 naissances (IC 95% : 289,25 pour 10.000 – 313,63 pour 10.000).

Tableau 1: Répartition par an des cas de malformations selon l'issue de grossesse

	2008	2009	2010	2011	2012	Total
Nb de cas	397	435	472	446	433	2183
Naissances vivantes	292	344	346	319	344	1645
Mort fœtale	9	10	20	10	10	59
Interruption médicale de grossesse	96	81	106	117	79	479
Naissances du département (<i>INSEE</i>)	15105	14543	14270	14320	14288	72526
Prévalence:	262,83	299,11	330,76	311,45	303,05	301,00

Figure 1: Répartition en fonction de l'issue de grossesse de 2008 à 2012



Si l'on considère la mortalité, la part liée aux malformations congénitales est de 25% (MIU et IMG de la période).

CRITÈRES DE RECUEIL

Critères d'inclusion
<ul style="list-style-type: none">• Les anomalies congénitales diagnostiquées en anténatal ou en postnatal jusqu'à un an• Résident du département• Malformations isolées ou syndrome polymalformatif,• Anomalies chromosomiques déséquilibrées

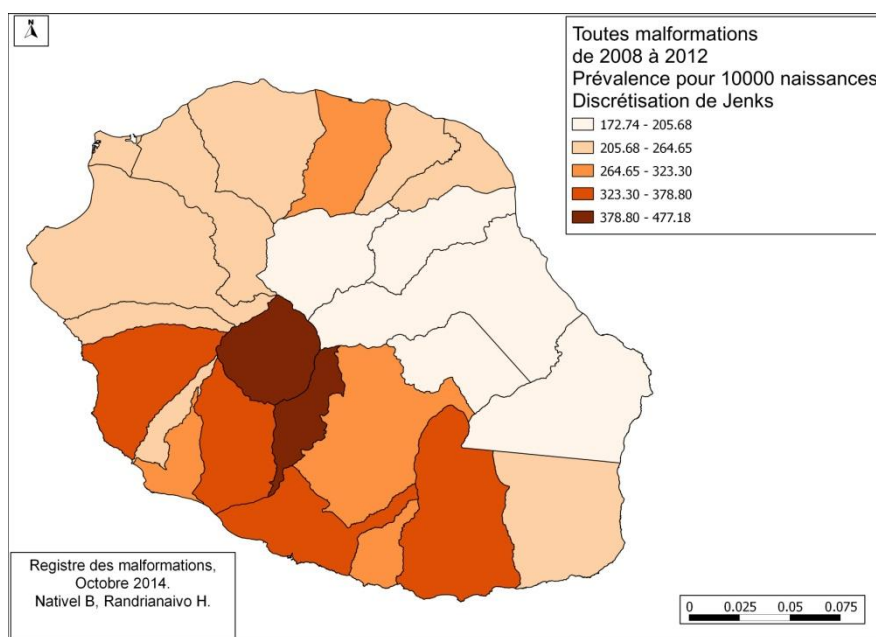
Critères d'exclusion
<ul style="list-style-type: none">• Les anomalies mineures (liste Eurocat : Minor anomalies)• Non résident• Diagnostic réalisé après 1 an

Tableau 2: Fréquence et prévalence pour 10 000 naissances pour la période 2008-2012

Nombre annuel de nouveau-nés et de fœtus porteurs de malformations sur la période 2008-2012					
Nouveau-nés vivants +morts nés+IMG			Nouveau-nés (nés vivants)		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³	Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence à la naissance ⁴
1 pour 33	436	301,0	1 pour 44	329	226,8

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³ Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ; ⁴Prévalence : nombre de nouveau-nés vivants porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes

Figure 2: Cartographie de la prévalence pour 10.000 naissances, toutes malformations période 2008-2012 à l'échelle de la commune



DIAGNOSTIC PRÉNATAL ET MALFORMATIONS

Le taux de diagnostic prénatal est de 47,6% pour toutes les anomalies, taux supérieur à celui des membres Eurocat pour la période 2007-2011.

Tableau 3 : Pourcentage de diagnostic prénatal pour certaines malformations de 2008 à 2012

Anomalies Hors Chromosome	Nb de Cas	Diagnostic Prénatal	% DAN (IC 95%)
Toutes anomalies	1880	895	47,6 (45,4 - 49,9)
Anencéphalie	65	64	98,5 (91,8 - 99,7)
Spina Bifida	72	66	91,7 (83,0 - 96,1)
Hydrocéphalie	69	62	89,9 (80,5 - 95,0)
Transposition des gros vaisseaux	22	13	59,1 (38,7 - 76,7)
Hypoplasie du ventricule gauche	17	15	88,2 (65,7 - 96,7)
Hernie diaphragmatique	27	19	70,4 (51,5 - 84,1)
Laparoschisis	22	20	90,9 (72,2 - 97,5)
Omphalocèle	17	17	100,0 (81,6 - 100,0)
Agénésie rénale bilatérale	9	8	88,9 (56,5 - 98,0)

Valves de l'urètre postérieur	17	16	94,1 (73,0 - 99,0)
Réduction de membre	39	24	61,5 (45,9 - 75,1)
Pied bot - talipes equinovarus	133	57	42,9 (34,8 - 51,4)
Fentes oro-faciales	72	50	69,4 (58,0 - 78,9)

Tableau 4 : Pourcentage de diagnostic prénatal pour les anomalies chromosomiques de 2008 à 2012

	Nb de Cas	Diagnostic Prénatal	% du nb de cas total (IC 95%)
Anomalies chromosomiques	303	266	87,8 (83,6 - 91,0)
Trisomie 21	163	134	82,2 (75,6 - 87,3)
Trisomie 13	15	14	93,3 (70,2 - 98,8)
Trisomie 18	57	56	98,2 (90,7 - 99,7)

Tableau 5 : Diagnostic anténatal en Europe

Malformation	Total Cases	Cases Prenatally Diagnosed (% of Total Cases)
Non-chromosomal		
All Anomalies (Excluding chromosomals)	72468	23330 (32%)
Anencephalus and similar (Excluding chromosomals)	1253	1222 (98%)
Spina Bifida (Excluding chromosomals)	1556	1301 (84%)
Hydrocephalus (Excluding chromosomals)	1735	1316 (76%)
Transposition of great vessels (Excluding chromosomals)	1140	526 (46%)
Hypoplastic left heart (Excluding chromosomals)	843	628 (74%)
Cleft lip with or without palate (Excluding chromosomals)	2615	1401 (54%)
Diaphragmatic hernia (Excluding chromosomals)	838	509 (61%)
Gastroschisis (Excluding chromosomals)	918	840 (92%)
Omphalocele (Excluding chromosomals)	714	605 (85%)
Bilateral renal agenesis including Potter syndrome (Excluding chromosomals)	356	325 (91%)
Posterior urethral valve and/or prune belly (Excluding chromosomals)	268	214 (80%)
Limb reduction (Excluding chromosomals)	1475	763 (52%)
Club foot - talipes equinovarus (Excluding chromosomals)	3599	1537 (43%)
Chromosomal		
Chromosomal	12884	9263 (72%)
Down Syndrome	7549	4915 (65%)
Patau syndrome/trisomy 13	673	622 (92%)
Edwards syndrome/trisomy 18	1819	1653 (91%)

Source: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS/PrenatalDetectionRates> (data uploaded 24/03/2014)

Copyright: University of Ulster, 2010

ANOMALIES DU TUBE NEURAL :

Les anomalies de fermeture du tube neural résultent d'un défaut de fermeture du tube neural lors de la 4e semaine de développement embryonnaire. Selon la localisation du défaut de fermeture on distingue les anomalies du pôle céphalique (anencéphalie / exencéphalie et méningo-encéphalocèle) et celles du pôle rachidien (spina bifida).

Les facteurs de risque connus de fermeture du tube neural sont principalement la carence en folates, le diabète et l'obésité.

Tableau 6 : Malformation du tube neural - Répartition en fonction de la malformation et de l'issue de grossesse, de 2002 à 2012

	Naissances vivantes	Mort fœtale	IMG	Total
Spina Bifida	41	5	105	151
Anencéphalie	2	7	108	117
Encéphalocèle	6	1	25	32
Total	49	13	238	300

Figure 3 : Malformations du tube neural - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012

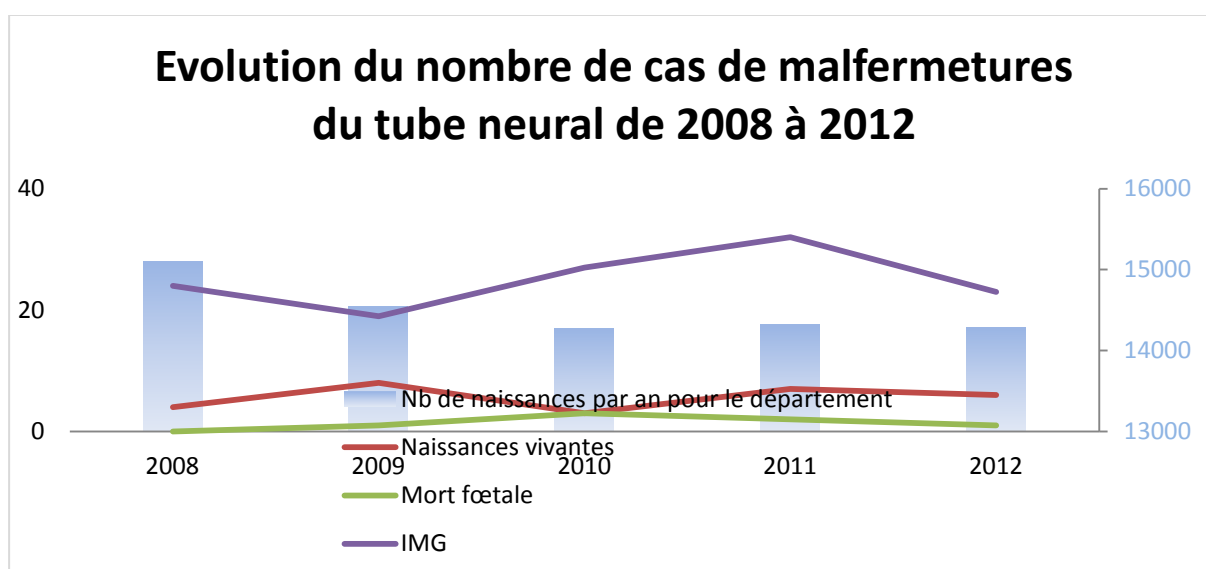
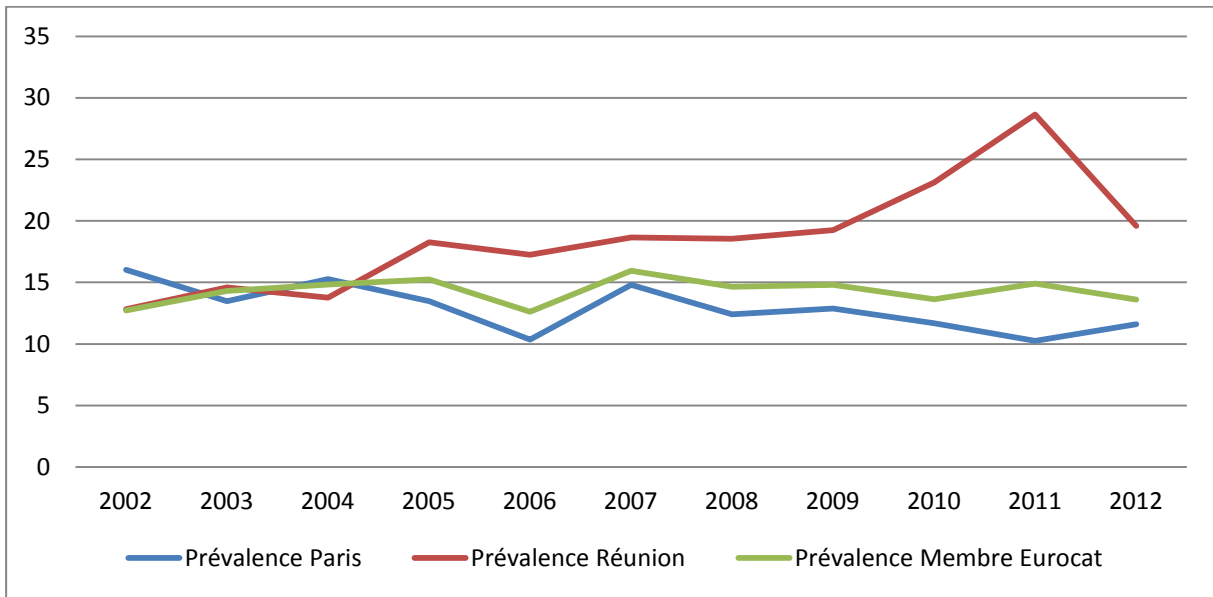


Figure 4 : Malformations du tube neural - Comparaison des prévalences avec le registre de Paris et les autres membres Eurocat.



CARTOGRAPHIE DES PREVALENCES A L'ECHELLE DE LA COMMUNE POUR LES MALFERMETURES DU TUBE NEURAL PERIODE 2008-2012

Figure 5 : Cartographie des malformations du tube neural

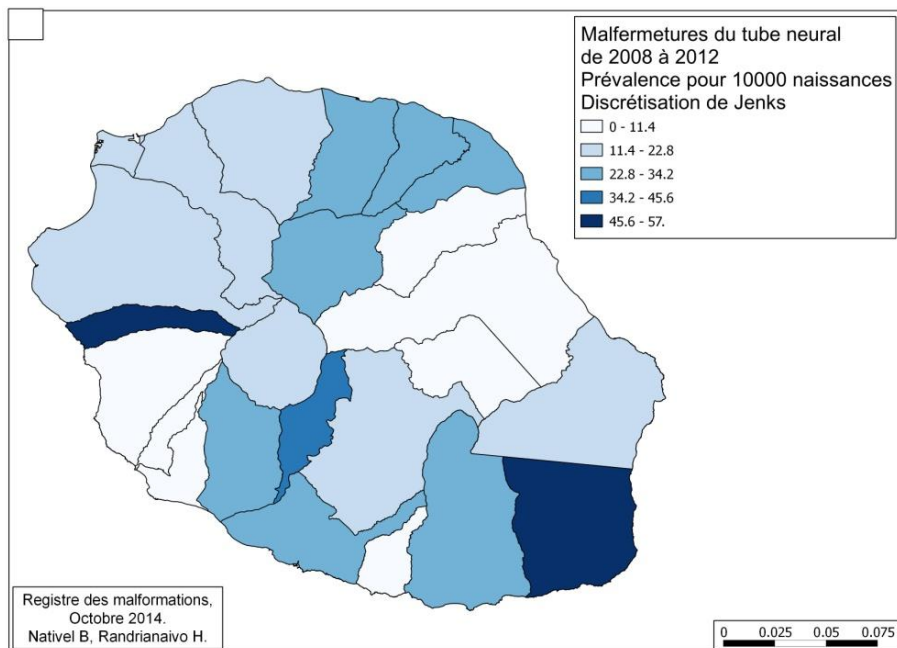


Figure 6 : Cartographie des anencéphalies

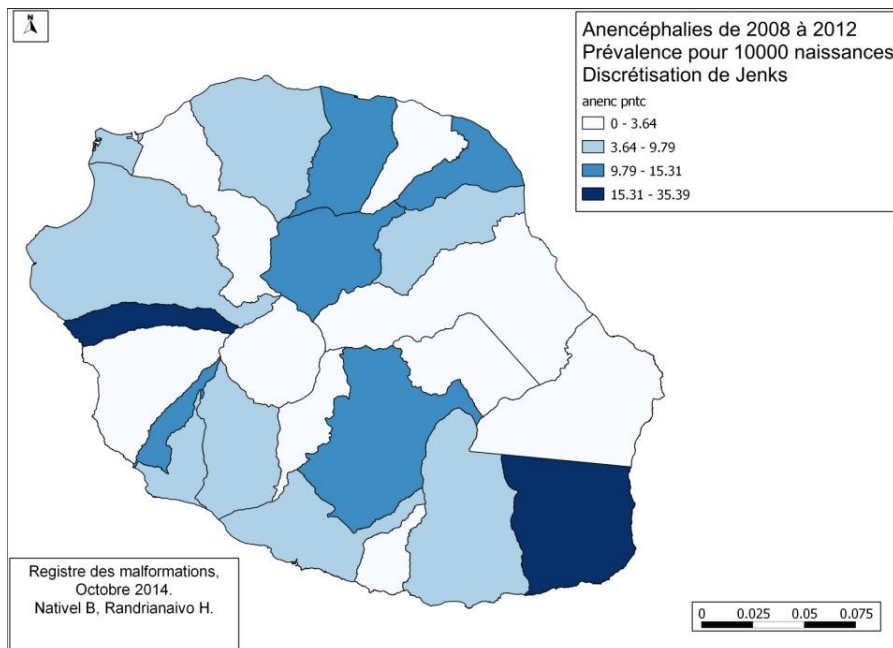
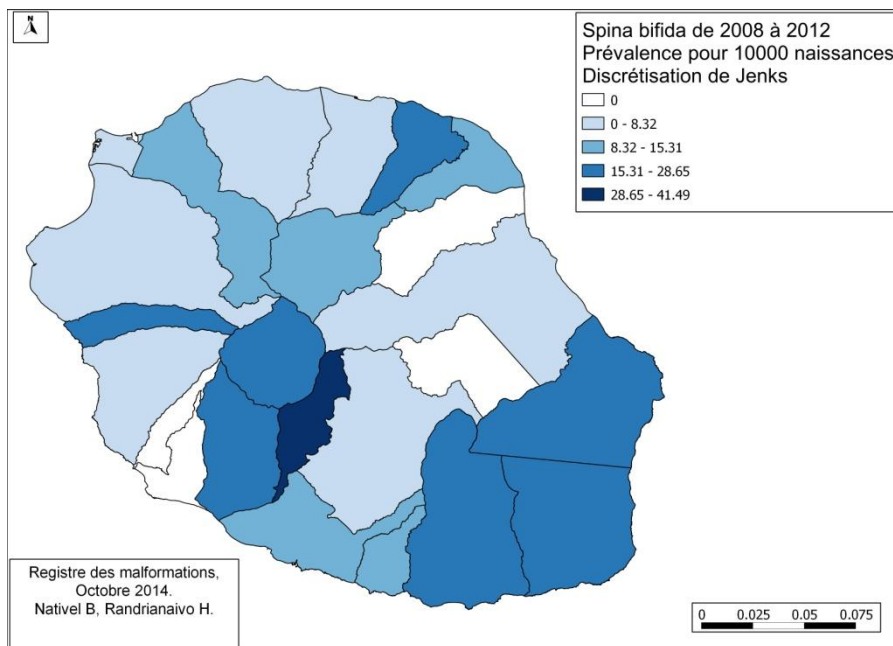


Figure 7 : Cartographies des Spina bifida



ANENCEPHALIE

Tableau 7 : Anencéphalie comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

Registre	Période	Population	Nés vivants	Mort-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances
							IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	0	0	29	29	4,2 (2,8 - 6,0)
Antilles	2009 - 2011	32 376	0	1	9	10	3,1 (1,5 - 5,7)
Réunion	2007 - 2011	73 240	0	3	61	64	8,7 (6,7 - 11,2)
Paris	2007 - 2011	133 860	1	2	65	68	5,1 (3,9 - 6,4)
Alsace	2007 - 2011	110 651	3	0	34	37	3,3 (2,3 - 4,6)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	4	2	133	139	4,7 (4,0 - 5,6)
Bretagne	2011	36 763	1	0	25	26	7,1 (4,6 - 10,4)

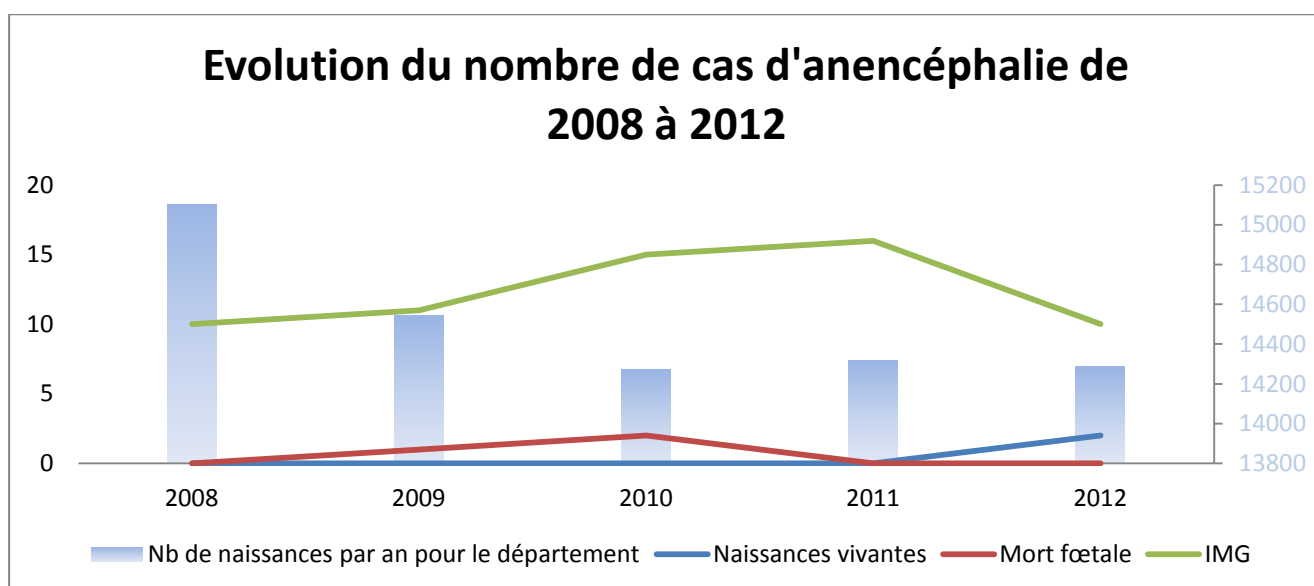
*IMG : interruptions médicales de grossesse quel que soit le terme de la grossesse.

Tableau 8 : Anencéphalie fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Anencéphalies de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 1083	13	9.24

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 8 : Anencéphalie - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



SPINA BIFIDA

Tableau 9 : Spina bifida comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	4	0	30	34	4,9 (3,4 - 6,9)
Antilles	2009 - 2011	32 376	2	0	13	15	4,6 (2,6 - 7,6)
Réunion	2007 - 2011	73 240	22	3	51	76	10,4 (8,2 - 13,0)
Paris	2007 - 2011	133 860	9	0	60	69	5,2 (4,0 - 6,5)
Alsace	2007 - 2011	110 651	17	0	45	62	5,6 (4,3 - 7,2)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	15	1	132	148	5,0 (4,2 - 5,9)
Bretagne	2011	36 763	5	1	17	23	6,3 (4,0 - 9,4)

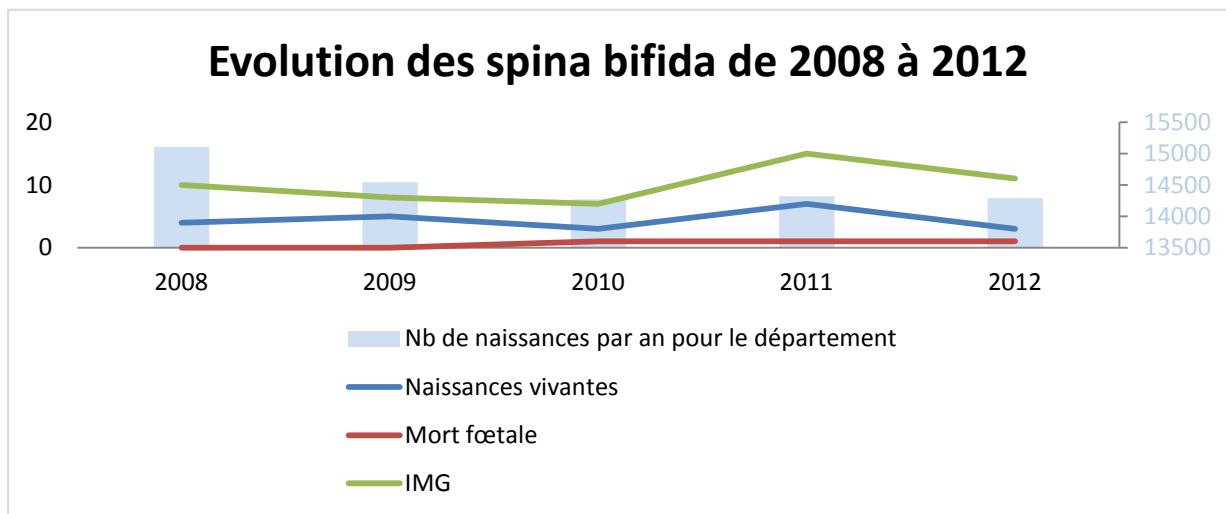
*IMG = interruptions médicales de grossesse quel que soit le terme de la grossesse.

Tableau 10: Spina bifida Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Spina bifida de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 955	15	10,5

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 9 : Spina Bifida - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



ANOMALIES DE L'APPAREIL CIRCULATOIRE :

Les cardiopathies congénitales sont parmi les anomalies congénitales les plus fréquentes de l'enfant. Elles regroupent des formes très diverses, allant de l'anomalie bénigne à la malformation grave, incompatible avec la vie extra-utérine.

Figure 10 : Cartographie des cardiopathies sévères (regroupant les ventricules uniques, les sténoses ou atrésies tricuspidiennes, les anomalies d'Ebstein, les hypoplasies des ventricules gauche et droit), période 2008-2012

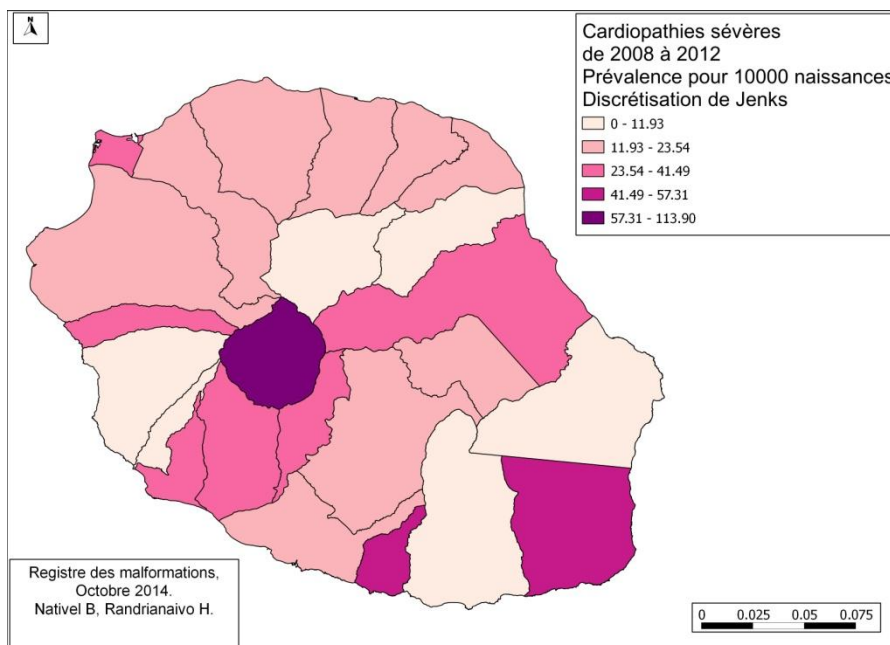


Figure 11 : Cartographie des hypoplasies du ventricule gauche et ventricule unique, période 2008-2012

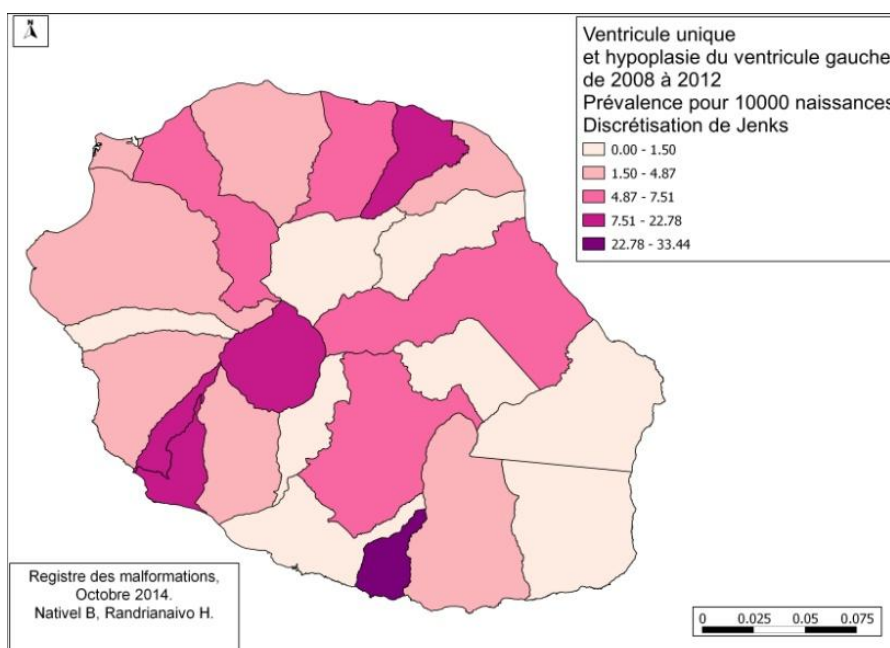


Figure 12 : Cartographie des coarctations de l'aorte, période 2008-2012

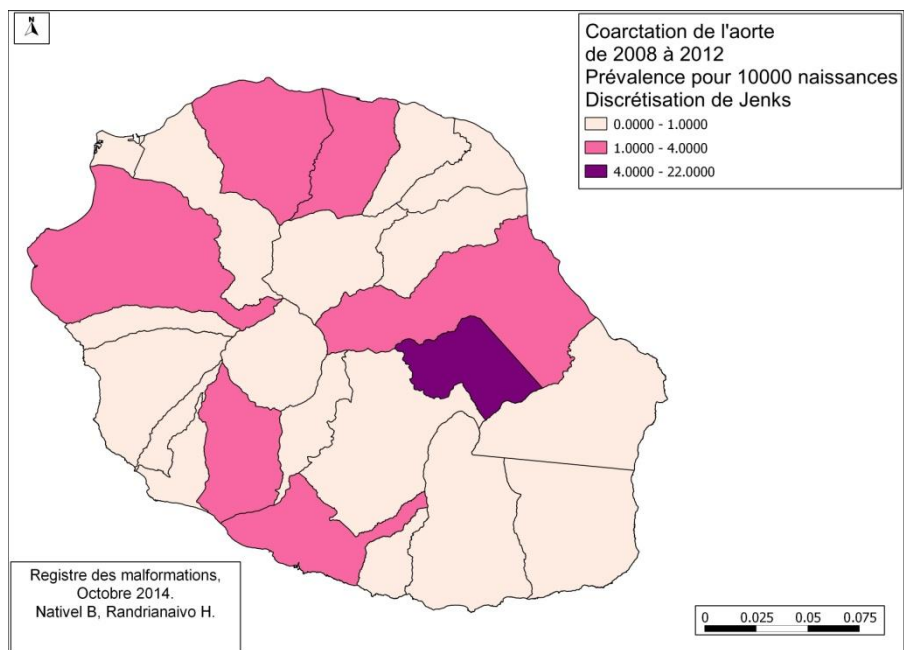
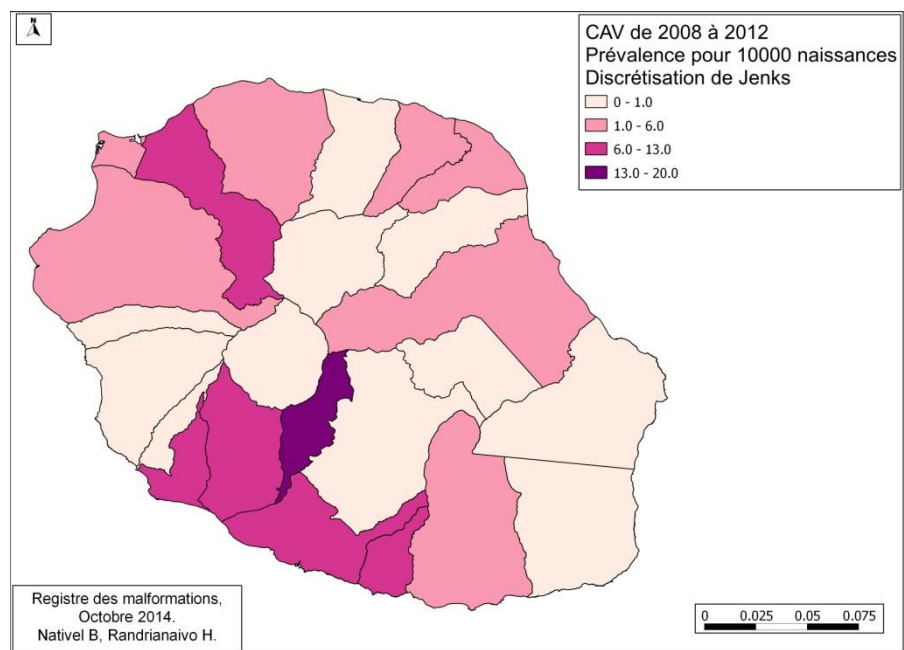


Figure 13 : Cartographie des CAV, période 2008-2012



HYPOPLASIE DU VENTRICULE GAUCHE

Tableau 11 : Hypoplasie du ventricule gauche : comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances
							IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	5	1	18	24	3,5 (2,2 - 5,2)
Antilles	2009 - 2011	32 376	4	0	6	10	3,1 (1,5 - 5,7)
Réunion	2007 - 2011	73 240	7	0	13	20	2,7 (1,7 - 4,2)
Paris	2007 - 2011	133 860	12	1	25	38	2,8 (2,0 - 3,9)
Alsace	2007 - 2011	110 651	12	0	21	33	3,0 (2,1 - 4,2)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	39	7	95	141	4,8 (4,0 - 5,7)
Bretagne	2011	36 763	3	1	9	13	3,5 (1,9 - 6,0)

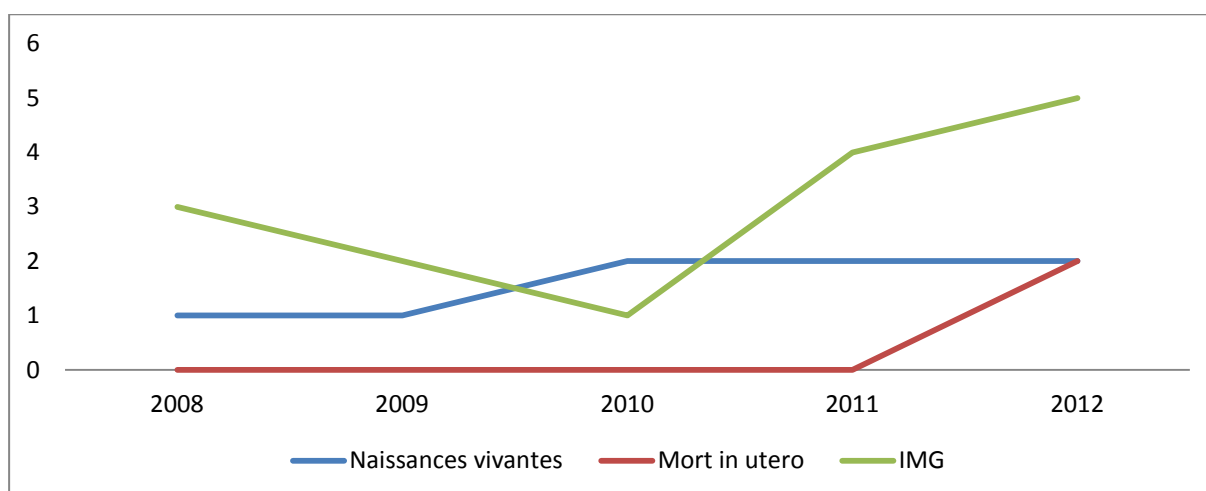
*IMG = interruptions médicales de grossesse quel que soit le terme de la grossesse.

Tableau 12 : Hypoplasie du ventricule gauche : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Hypoplasie du ventricule gauche de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 2901	5	3,45

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes

Figure 14 : Hypoplasie du ventricule gauche - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



TRANSPOSITION DES GROS VAISSEAUX

Tableau 13 : Transposition des gros vaisseaux - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

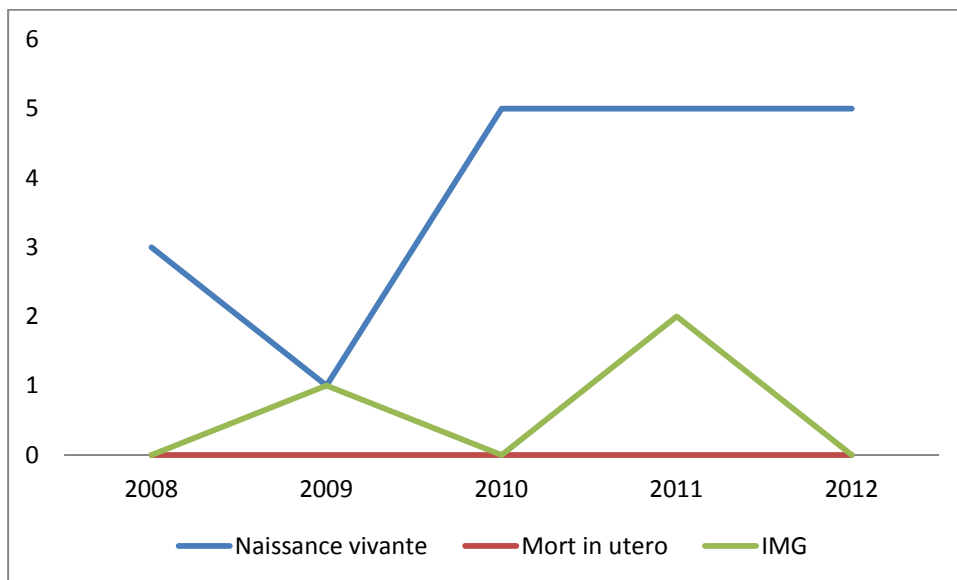
Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	14	0	4	18	2,6 (1,5 - 4,1)
Antilles	2009 - 2011	32 376	10	0	1	11	3,4 (1,7 - 6,1)
Réunion	2007 - 2011	73 240	19	0	4	23	3,1 (2,0 - 4,7)
Paris	2007 - 2011	133 860	39	1	8	48	3,6 (2,6 - 4,8)
Alsace	2007 - 2011	110 651	35	0	8	43	3,9 (2,8 - 5,2)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	60	1	33	94	3,2 (2,6 - 3,9)
Bretagne	2011	36 763	15	0	4	19	5,1 (3,1 - 8,1)

Tableau 14: Transposition des gros vaisseaux : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Transposition des gros vaisseaux de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 3297	4	3,03

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 15 : Transposition des gros vaisseaux - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



COARCTATION DE L'AOORTE

Tableau 15 : Coarctation de l'aorte : comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	24	0	2	26	3,8 (2,5 - 5,5)
Antilles	2009 - 2011	32 376	10	0	0	10	3,1 (1,5 - 5,7)
Réunion	2007 - 2011	73 240	15	0	0	15	2,1 (1,1 - 3,4)
Paris	2007 - 2011	133 860	43	1	9	53	4,0 (3,0 - 5,2)
Alsace	2007 - 2011	110 651	36	0	3	39	3,5 (2,5 - 4,8)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	47	1	8	56	2,4 (1,8 - 3,1)
Bretagne	2011	36 763	17	0	4	21	5,7 (3,5 - 8,7)

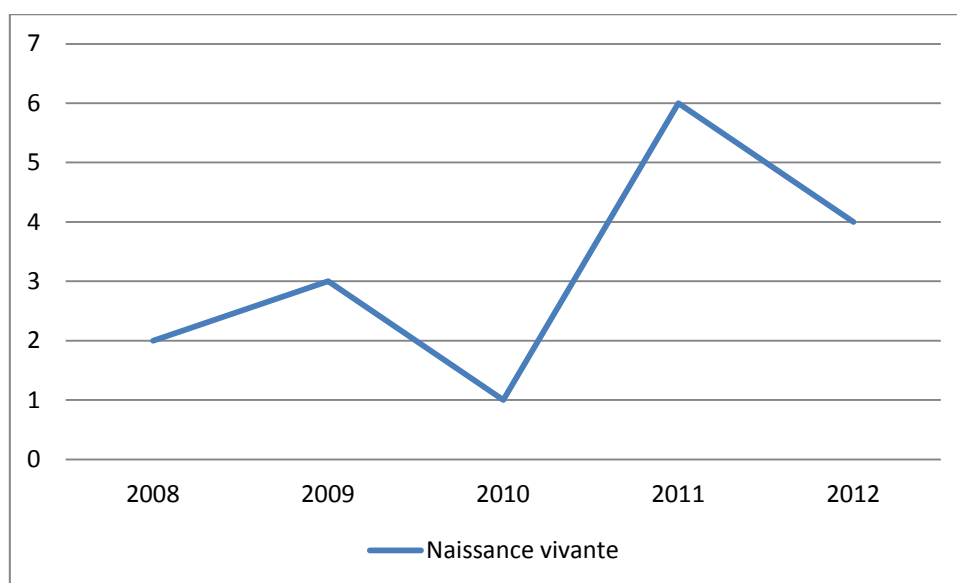
*IMG = interruptions médicales de grossesse quel que soit le terme de la grossesse.

Tableau 16: Coarctation de l'aorte – Fréquence /Nombre et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Coarctation de l'aorte de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 4533	3	2,21

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³ Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 16 : Coarctation de l'aorte - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



(Pas de MFIU ni d'IMG pour cette malformation)

TETRALOGIE DE FALLOT

Tableau 17 : Tétralogie de Fallot : Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances
							IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	16	0	3	19	2,7 (1,7 - 4,3)
Antilles	2009 - 2011	32 376	6	0	0	6	1,9 (0,7 - 4,0)
Réunion	2007 - 2011	73 240	16	3	2	21	2,9 (1,8 - 4,4)
Paris	2007 - 2011	133 860	36	4	14	54	4,0 (3,0 - 5,3)
Alsace	2007 - 2011	110 651	29	1	12	42	3,8 (2,7 - 5,1)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	52	1	28	81	2,8 (2,2 - 3,4)
Bretagne	2011	36 763	7	0	7	14	3,8 (2,1 - 6,4)

*IMG = interruptions médicales de grossesse quel que soit le terme de la grossesse.

Tableau 18: Tétralogie de fallot : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Tétralogie de fallot de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 2901	5	3,45

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 17 : Tétralogie de Fallot : évolution du nombre de cas de 2008 à 2012

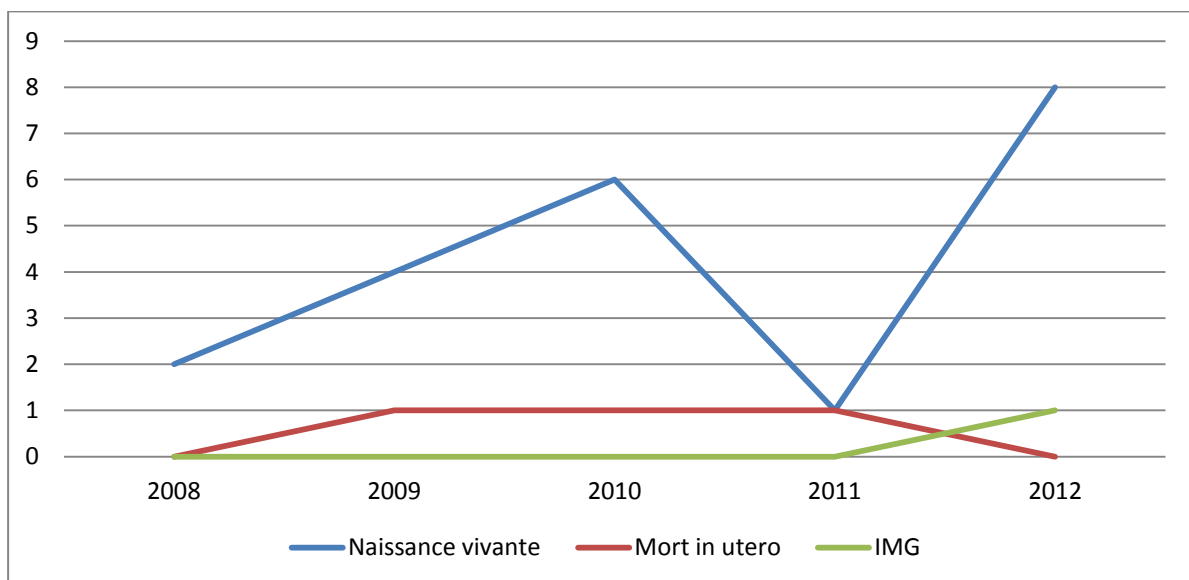
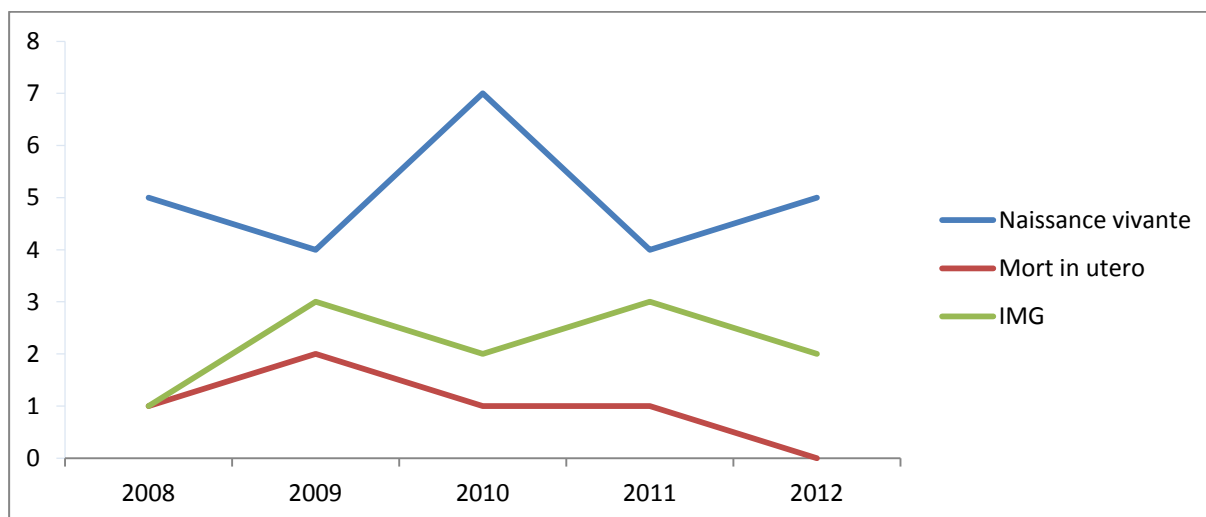


Tableau 19: Communication atrio-ventriculaire : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Tétralogie de fallot de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 1769	8	5,65

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 18 : Communication atrio-ventriculaire : évolution du nombre de cas de 2008 à 2012



ANOMALIES CRANIO-FACIALES

Les fentes labiales et labio-palatines sont des malformations fréquentes de la face apparaissant très tôt durant le développement de l'embryon. Dans le monde, leur prévalence suit un gradient nord-sud. Les fentes labiales et labio-palatines d'une part et les fentes palatines d'autre part, constituent des malformations différentes tant sur le plan embryologique, génétique et épidémiologique. Les fentes labiales sont plus fréquentes que les fentes palatines. Ces malformations peuvent être isolées ou associées à d'autres malformations.

Figure 19 : Cartographie des fentes labiales et labiopalatines, période 2008-2012

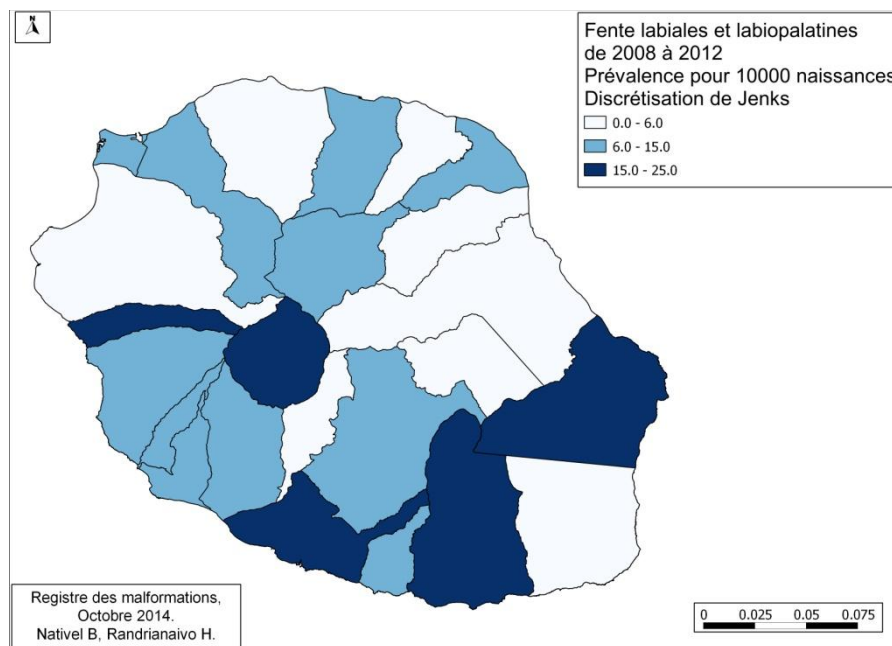
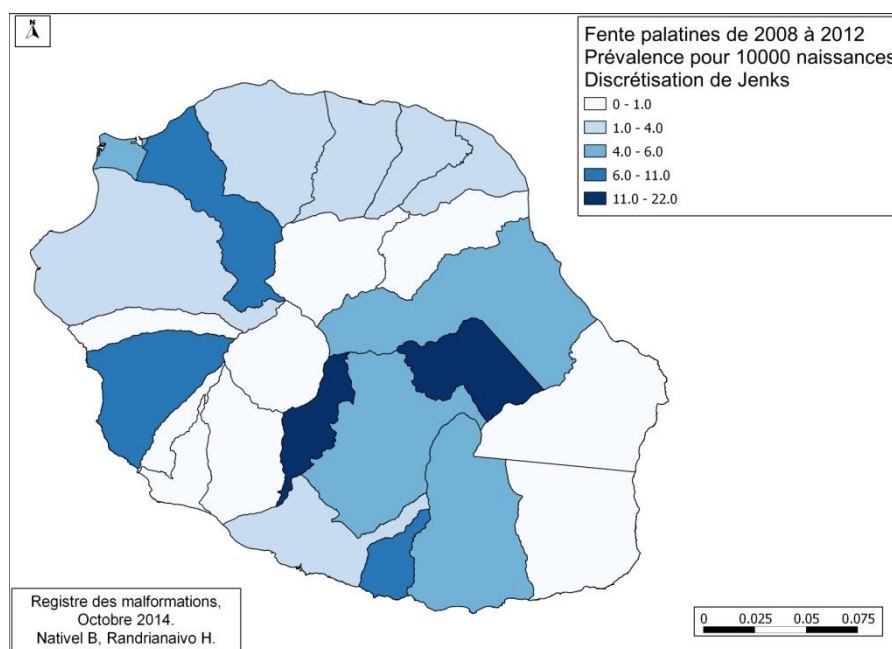


Figure 20 : Cartographie des fentes palatines, période 2008-2012



FENTES LABIALES ET LABIO-PALATINES

Tableau 20: Fentes labiales et labio-palatines - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	62	1	11	74	10,7 (8,4 - 13,4)
Antilles	2009 - 2011	32 376	8	2	6	16	4,9 (2,8 - 8,0)
Réunion	2007 - 2011	73 240	60	1	10	71	9,7 (7,6 - 12,2)
Paris	2007 - 2011	133 860	76	1	25	102	7,6 (6,2 - 9,3)
Alsace	2007 - 2011	110 651	96	1	21	118	10,7 (8,8 - 12,8)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	213	5	63	281	9,6 (8,5 - 10,73)
Bretagne	2011	36 763	30	0	6	36	9,8 (6,9 - 13,6)

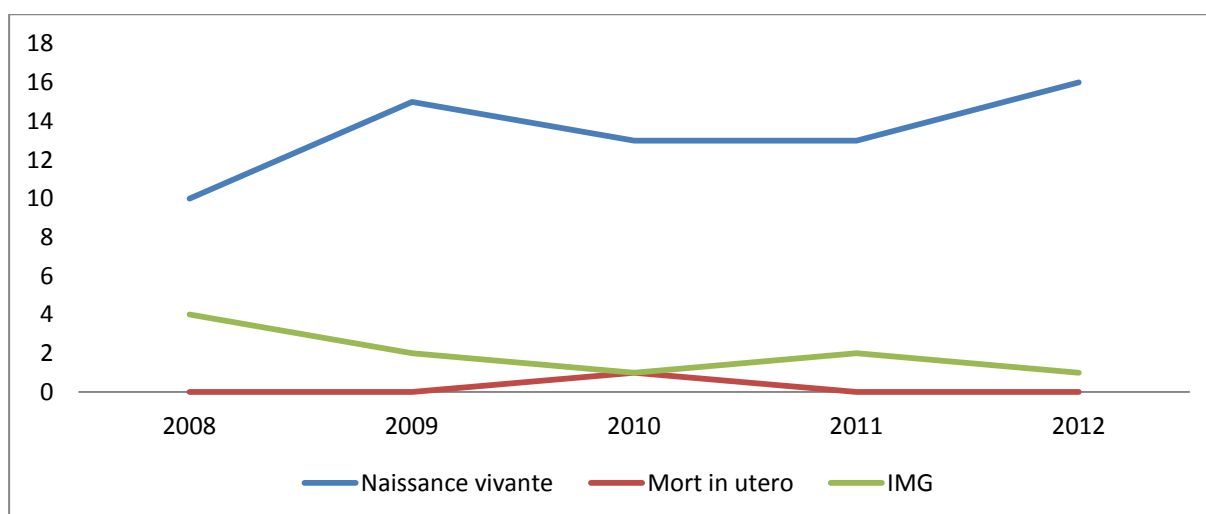
*IMG = interruptions médicales de grossesse quel que soit le terme de la grossesse.

Tableau 21: Fentes labiales et labio-palatines : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Fentes labiales et labio-palatines de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 930	16	10,75

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 21 : Fentes labiales et labio-palatines : évolution du nombre de cas de 2008 à 2012



FENTE PALATINE

Tableau 22 : Fentes palatines: comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

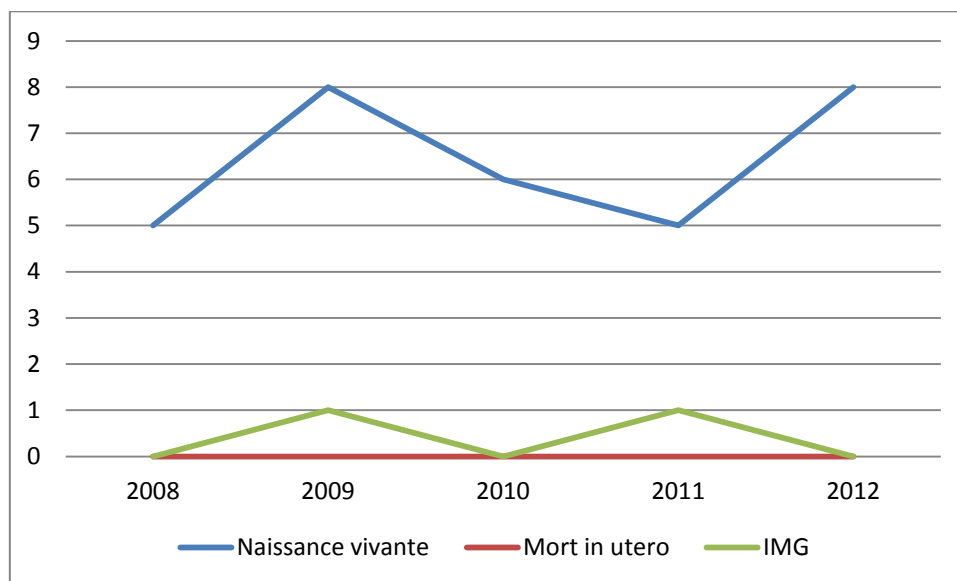
Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	45	1	12	58	8,4 (6,4 - 10,8)
Antilles	2009 - 2011	32 376	6	0	0	6	1,9 (0,7 - 4,0)
Réunion	2007 - 2011	73 240	29	0	4	33	4,5 (3,1 - 6,3)
Paris	2007 - 2011	133 860	68	1	14	83	6,2 (4,9 - 7,7)
Alsace	2007 - 2011	110 651	64	0	4	68	6,2 (4,8 - 7,8)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	136	2	32	170	5,8 (4,9 - 6,7)
Bretagne	2011	36 763	23	0	10	33	9,0 (6,2 - 12,6)

Tableau 23: Fentes palatines - Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Fentes palatines de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 2133	6,8	4,69

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 22 : Fentes palatines - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



ANOMALIES DIAPHRAGMATIQUES, DIGESTIVES ET DE LA PAROI ABDOMINALE :

Ces malformations peuvent survenir sur l'ensemble du tractus digestif, les plus fréquentes à la Réunion étant l'atrésie ou sténose anale, l'omphalocèle et les hernies diaphragmatiques.

Figure 23 : Cartographie des défauts de fermeture abdominale (Omphalocèle et laparoschisis), période 2008-2012

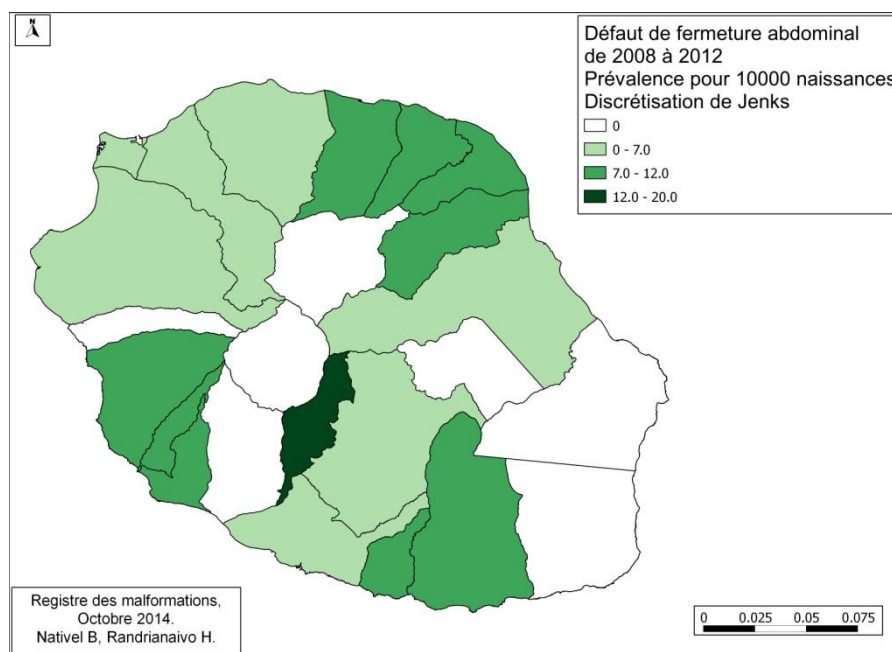


Figure 24 : Cartographie des atrésies digestives, période 2008-2012

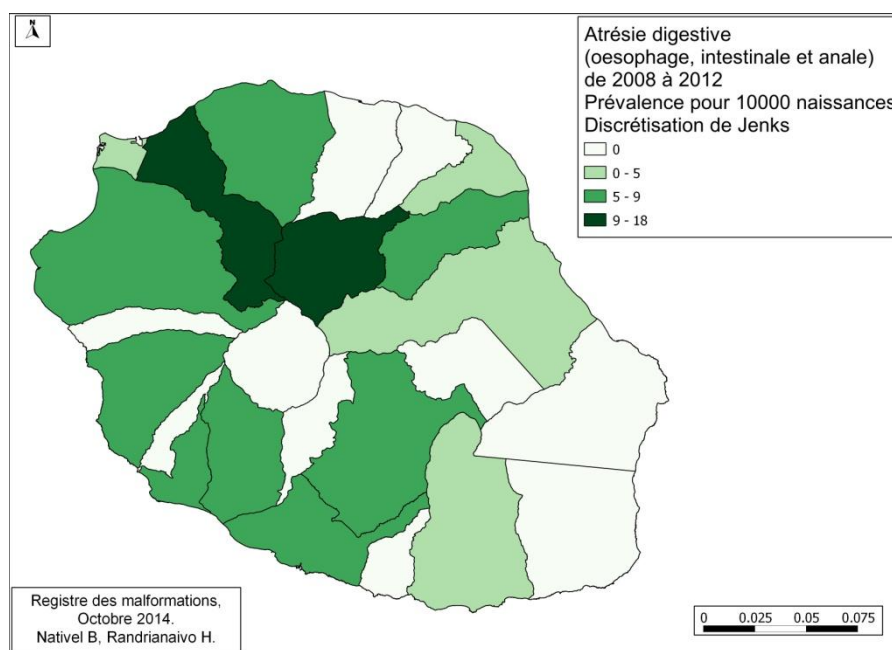
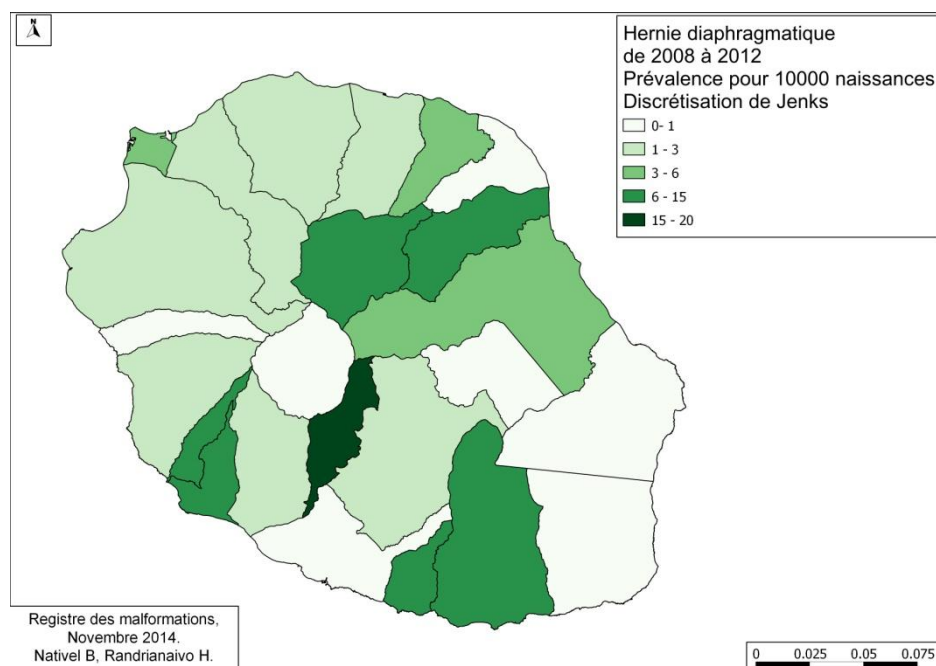


Figure 25 : Cartographie des hernies diaphragmatiques, période 2008-2012



ATRESIE DE L'OESOPHAGE

Tableau 24 : Atrésie de l'œsophage - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

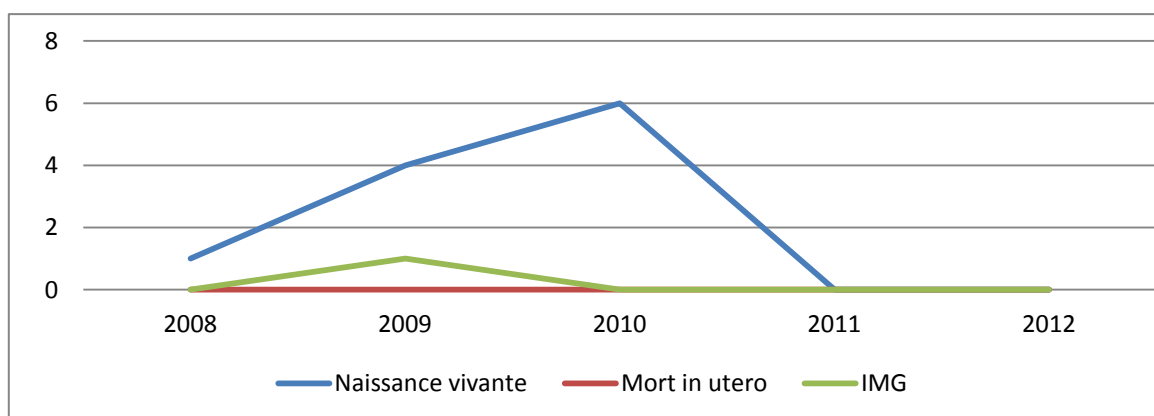
Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	7	1	3	11	1,6 (0,8 - 2,8)
Antilles	2009 - 2011	32 376	3	0	1	4	1,2 (0,3 - 3,2)
Réunion	2007 - 2011	73 240	17	0	1	18	2,5 (1,5 - 3,9)
Paris	2007 - 2011	133 860	29	0	11	40	3,0 (2,1 - 4,1)
Alsace	2007 - 2011	110 651	34	1	3	38	3,4 (2,4 - 4,7)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	76	4	11	91	3,1 (2,5 - 3,8)
Bretagne	2011	36 763	8	0	0	8	2,2 (0,9 - 4,3)

Tableau 25: Atrésie de l'œsophage : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Atrésie de l'œsophage de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 6043	2	1,65

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 26 : Atrésie de l'œsophage : évolution du nombre de cas de 2008 à 2012



ATRESIE ET STENOSE ANORECTALE

Tableau 26 : Atrésie et sténose ano-rectale - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

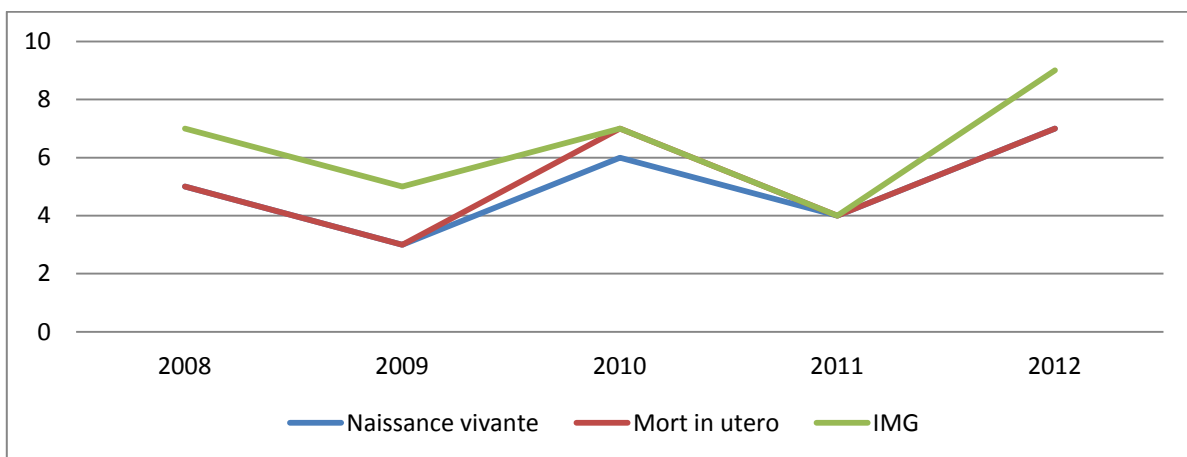
Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	11	1	8	20	2,9 (1,8 - 4,5)
Antilles	2009 - 2011	32 376	5	0	0	5	1,5 (0,5 - 3,6)
Réunion	2007 - 2011	73 240	22	1	7	30	4,1 (2,8 - 5,9)
Paris	2007 - 2011	133 860	27	0	22	49	3,7 (2,7 - 4,8)
Alsace	2007 - 2011	110 651	27	0	8	35	3,2 (2,2 - 4,4)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	61	2	27	90	3,1 (2,5 - 3,8)
Bretagne	2011	36 763	6	0	9	15	4,1 (2,3 - 6,7)

Tableau 27: Atrésie et sténose ano-rectale - Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Atrésie et sténose ano-rectale de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 2266	6	4,41

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes

Figure 27 : Atrésie et sténose ano-rectale - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



HERNIE DIAPHRAGMATIQUE CONGENITALE

Tableau 28 : Hernie Diaphragmatique Congénitale: comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

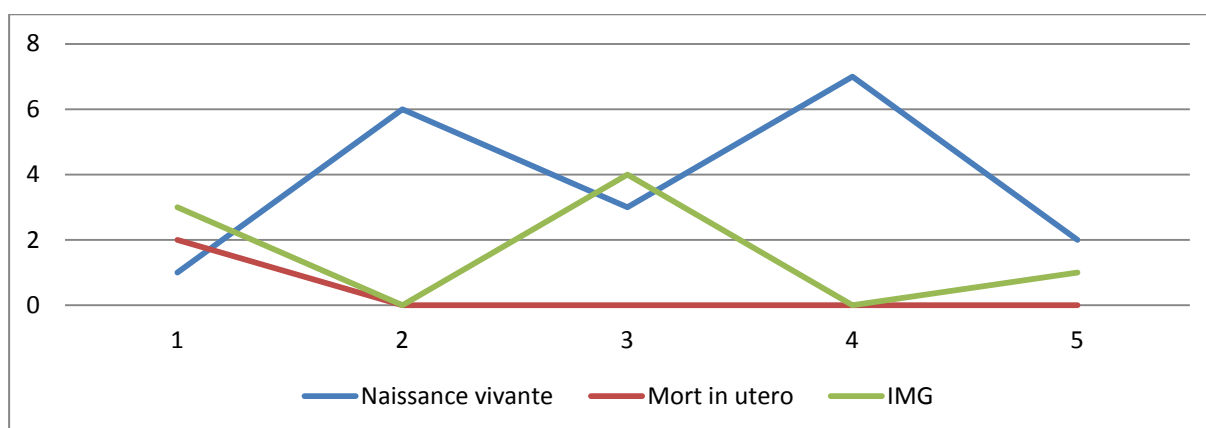
Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances
							IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	17	0	12	29	4,2 (2,8 - 6,0)
Antilles	2009 - 2011	32 376	5	0	1	6	1,9 (0,7 - 4,0)
Réunion	2007 - 2011	73 240	18	3	7	28	3,8 (2,5 - 5,5)
Paris	2007 - 2011	133 860	19	0	9	28	2,1 (1,4 - 3,0)
Alsace	2007 - 2011	110 651	30	0	3	33	3,0 (2,1 - 4,2)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	88	6	30	124	4,2 (3,5 - 5,0)
Bretagne	2011	36 763	6	0	3	9	2,4 (1,1 - 4,6)

Tableau 29: Hernie Diaphragmatique Congénitale : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Hernie Diaphragmatique Congénitale de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 2501	6	4,00

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 28 : Hernie Diaphragmatique Congénitale : évolution du nombre de cas de 2008 à 2012



LAPAROSCHISIS

Tableau 30 : Laparoshisis: comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

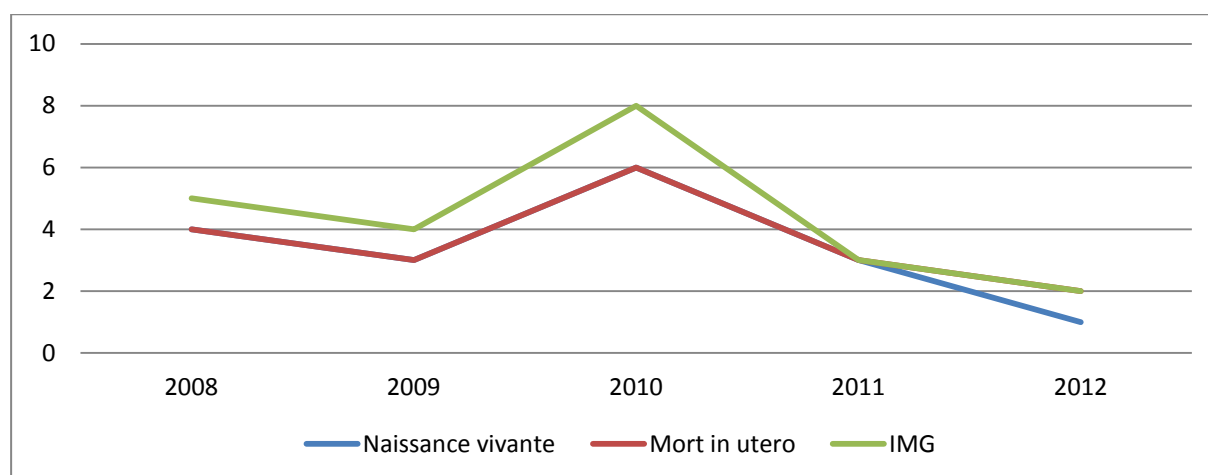
Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	18	1	2	21	3,0 (1,9 - 4,6)
Antilles	2009 - 2011	32 376	4	2	2	8	2,5 (1,1 - 4,9)
Réunion	2007 - 2011	73 240	20	0	5	25	3,4 (2,2 - 5,0)
Paris	2007 - 2011	133 860	17	2	4	23	1,7 (1,1 - 2,6)
Alsace	2007 - 2011	110 651	44	0	0	44	4,0 (2,9 - 5,3)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	57	1	14	72	2,5 (1,9 - 3,1)
Bretagne	2011	36 763	2	0	0	2	0,5 (0,1 - 2,0)

Tableau 31: Laparoshisis: fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Laparoshisis de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 3297	4	3,03

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes

Figure 29 : Laparoshisis - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



OMPHALOCELE

Tableau 32 : Omphalocèle - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

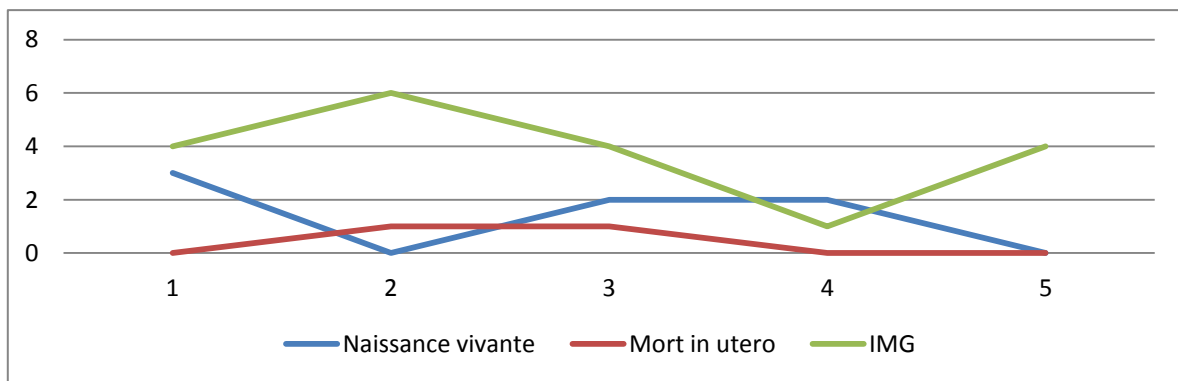
Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances
							IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	10	1	11	22	3,2 (2,0 - 4,8)
Antilles	2009 - 2011	32 376	5	4	10	19	5,9 (3,5 - 9,2)
Réunion	2007 - 2011	73 240	8	2	16	26	3,6 (2,3 - 5,2)
Paris	2007 - 2011	133 860	22	1	68	91	6,8 (5,5 - 8,4)
Alsace	2007 - 2011	110 651	18	0	16	34	3,1 (2,1 - 4,3)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	42	2	75	119	4,0 (3,4 - 4,8)
Bretagne	2011	36 763	3	0	5	8	2,2 (0,9 - 4,3)

Tableau 33: Omphalocèle - Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Omphalocèle de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 2590	6	3,86

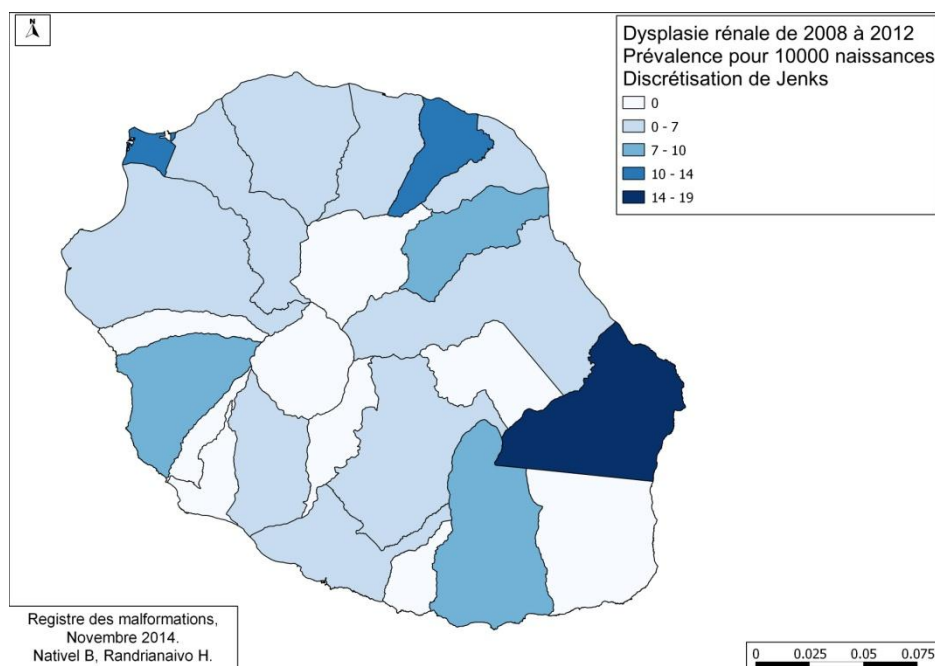
¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 30 : Omphalocèle - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



ANOMALIES DE L'APPAREIL URINAIRE :

Figure 31 : Cartographie des dysplasies rénales, période 2008-2012



AGENESIE RENALE BILATERALE

Tableau 34 : Agénésie Rénale Bilatérale: comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

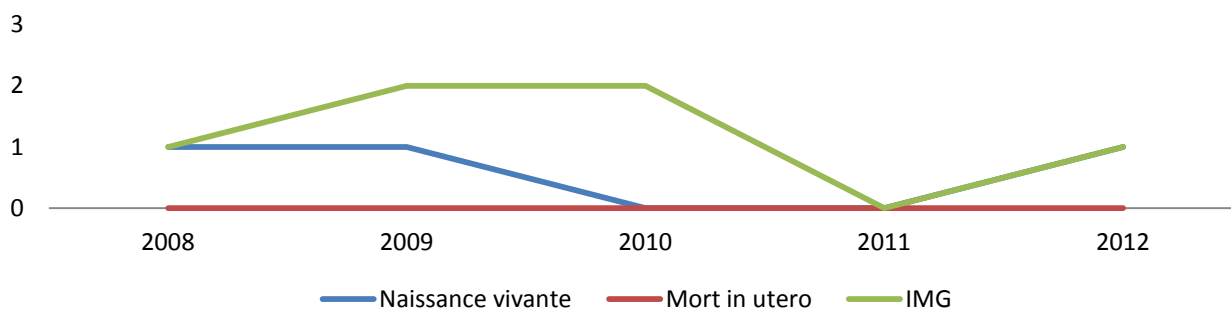
Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	1	1	11	13	1,9 (1,0 - 3,2)
Antilles	2009 - 2011	32 376	1	1	4	6	1,9 (0,7 - 4,0)
Réunion	2007 - 2011	73 240	2	0	8	10	1,4 (0,7 - 2,5)
Paris	2007 - 2011	133 860	0	0	11	11	0,8 (0,4 - 1,5)
Alsace	2007 - 2011	110 651	6	0	8	14	1,3 (0,7 - 2,1)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	9	3	35	47	1,6 (1,2 - 2,1)
Bretagne	2011	36 763	0	0	3	3	0,8 (0,2 - 2,4)

Tableau 35: Agénésie Rénale Bilatérale- Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Agénésie Rénale Bilatérale de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 8058	2	1,24

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes

Figure 32 : Agénésie Rénale Bilatérale - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



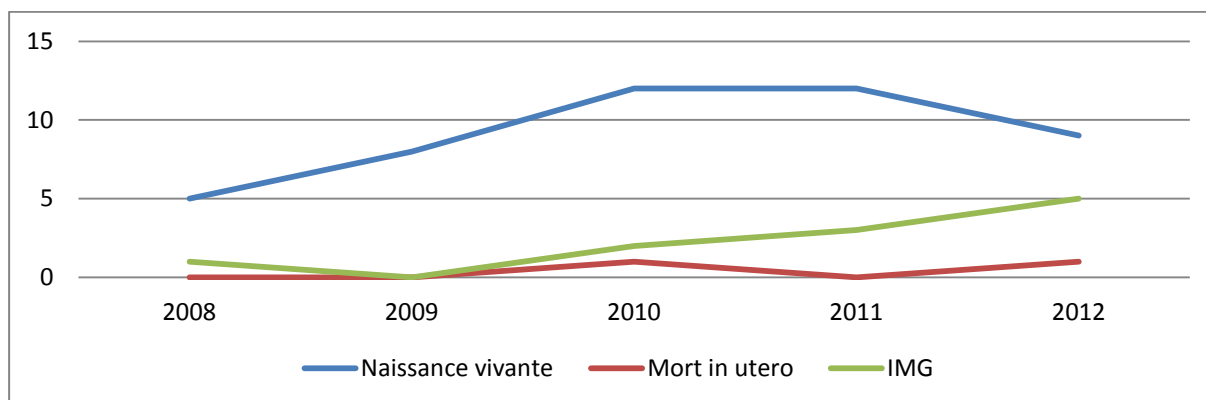
DYSPLASIE RENALE MULTIKYSTIQUE

Tableau 36: Dysplasie Rénale Multikystique - Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Dysplasie Rénale Multikystique de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 1229	12	8,14

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 33 : Dysplasie Rénale Multikystique: évolution du nombre de cas de 2008 à 2012



ANOMALIES DES ORGANES GENITAUX : HYPOSPADIAS

Tableau 37 : Hypospadias - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

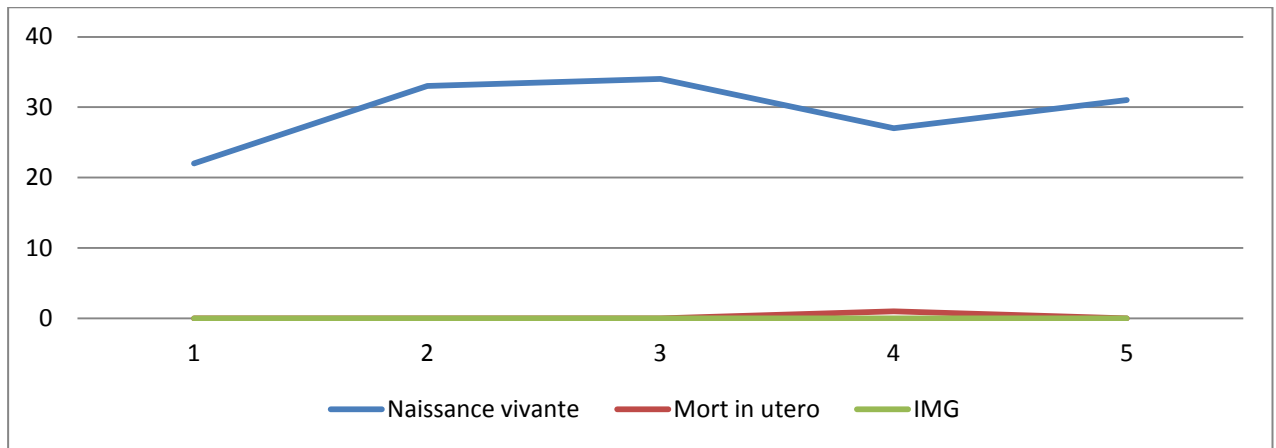
Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	175	1	4	180	26,0 (22,3 - 30,1)
Antilles	2009 - 2011	32 376	28	0	0	28	8,7 (5,8 - 12,5)
Réunion	2007 - 2011	73 240	130	1	0	131	17,9 (15,0 - 21,2)
Paris	2007 - 2011	133 860	223	0	4	227	16,7 (14,8 - 19,3)
Alsace	2007 - 2011	110 651	172	0	4	176	15,9 (13,6 - 18,4)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	271	1	12	284	12,1 (10,7 - 13,5)
Bretagne	2011	36 763	121	0	1	123	33,5 (27,8 - 39,9)

Tableau 38: Hypospadias - Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Hypospadias de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 490	30	20,41

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 34 : Hypospadias - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



ANOMALIES DES MEMBRES :

Figure 35 : Cartographie des Réduction de membres, période 2008-2012

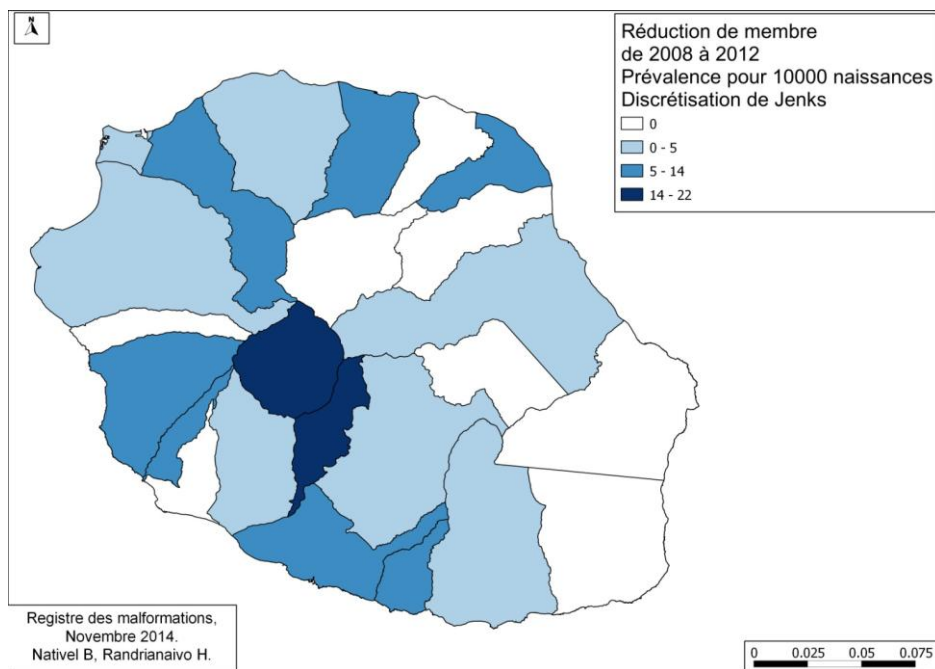
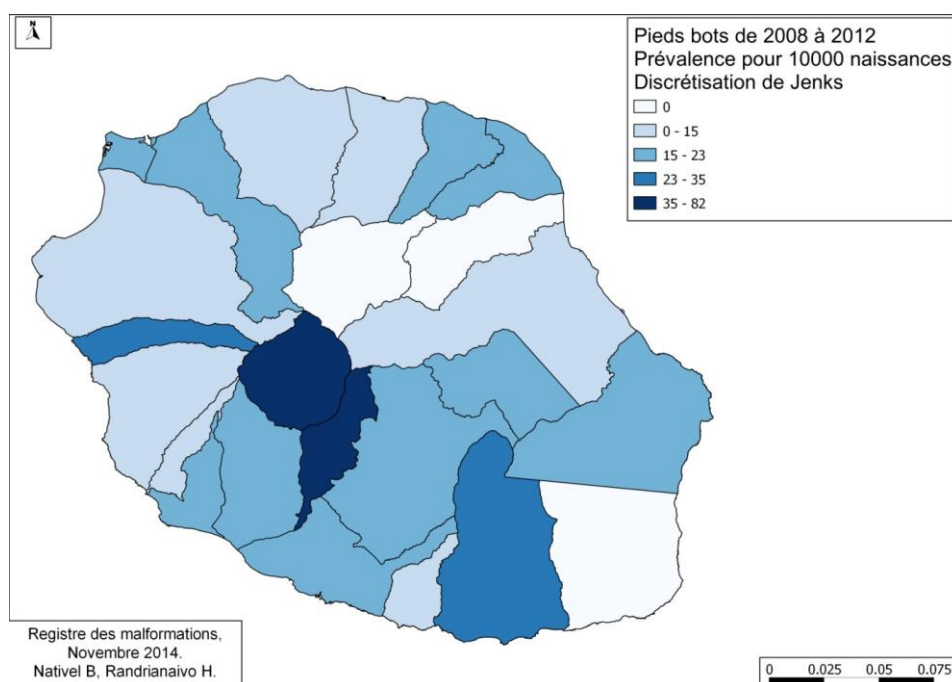


Figure 36 : Cartographie des Pieds bots, période 2008-2012



REDUCTION DE MEMBRES

Tableau 39 : Réduction de membres - Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	29	1	28	58	8,4 (6,4 - 10,8)
Antilles	2009 - 2011	32 376	7	0	9	16	4,9 (2,8 - 8,0)
Réunion	2007 - 2011	73 240	31	0	13	44	6,0 (4,4 - 8,1)
Paris	2007 - 2011	133 860	50	3	40	93	7,0 (5,6 - 8,5)
Alsace	2007 - 2011	110 651	37	1	19	57	5,2 (3,9 - 6,7)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	104	14	143	261	8,9 (7,8 - 10,0)
Bretagne	2011	36 763	25	1	15	41	11,1 (8,0 - 15,1)

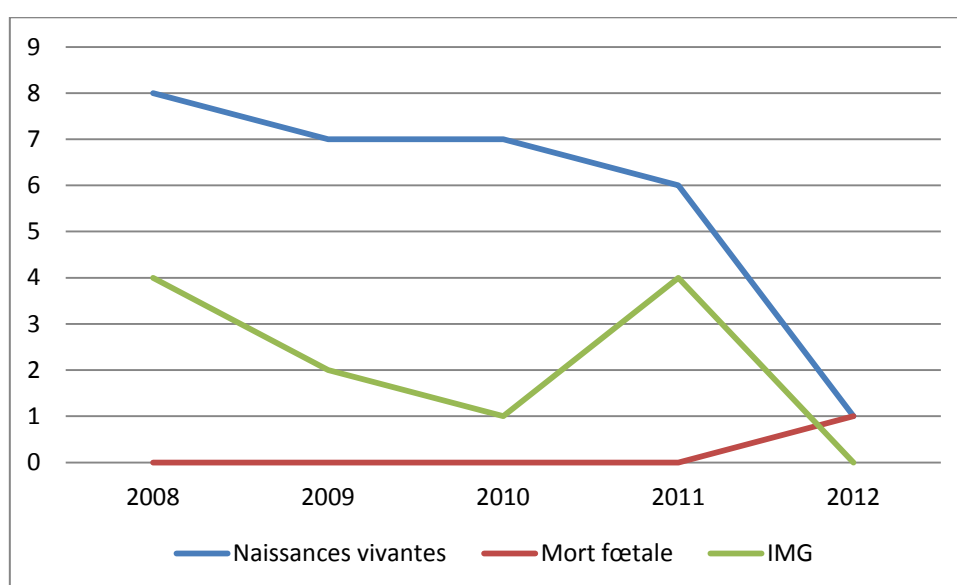
*IMG = interruptions médicales de grossesse quel que soit le terme de la grossesse.

Tableau 40: Réduction de membres : fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Réduction de membres de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 1769	8	5,65

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 37 : Réduction de membres - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



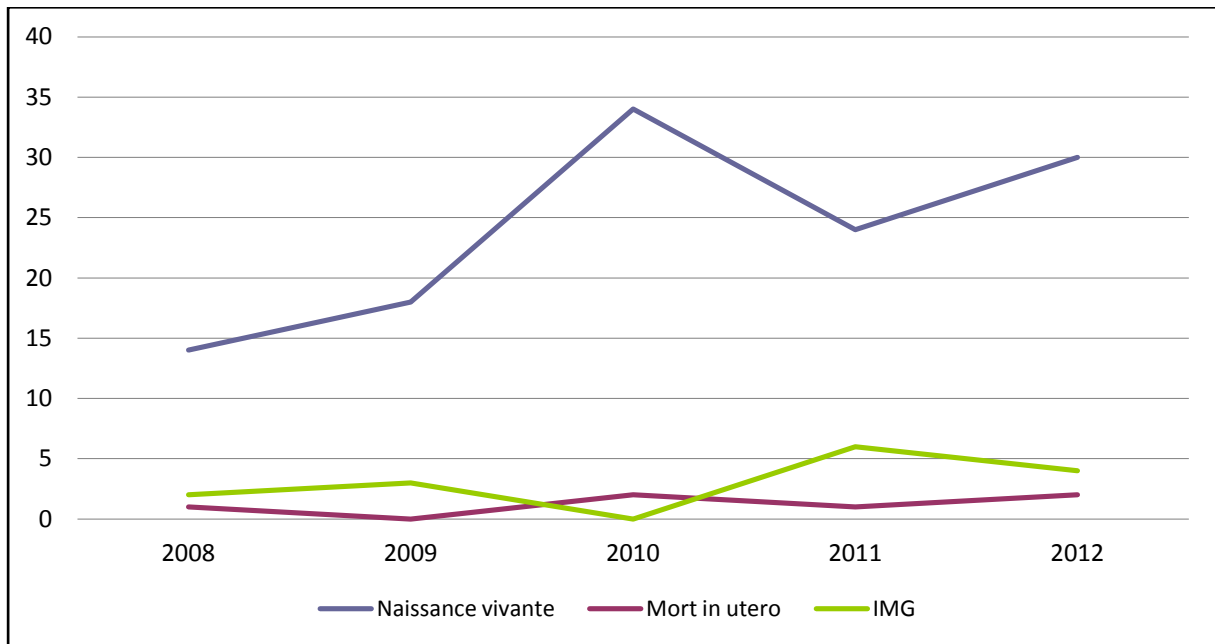
PIEDS BOTS

Tableau 41: Pieds Bots: fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Pieds Bots de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 514	28	19,44

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 38 : Pieds Bots- Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



ANOMALIES CHROMOSOMIQUES :

Les anomalies chromosomiques comptent parmi les anomalies congénitales les plus fréquentes. Le principal facteur de risque connu est l'âge maternel.

Figure 39 : Cartographie des Trisomies 21, période 2008-2012

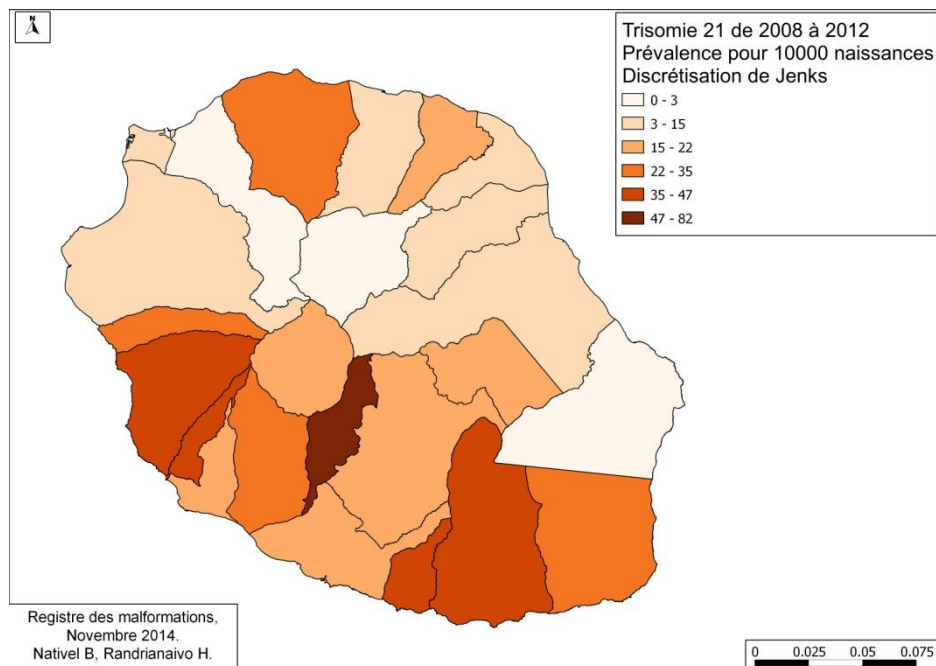


Figure 40 : Cartographie des Trisomies 18, période 2008-2012

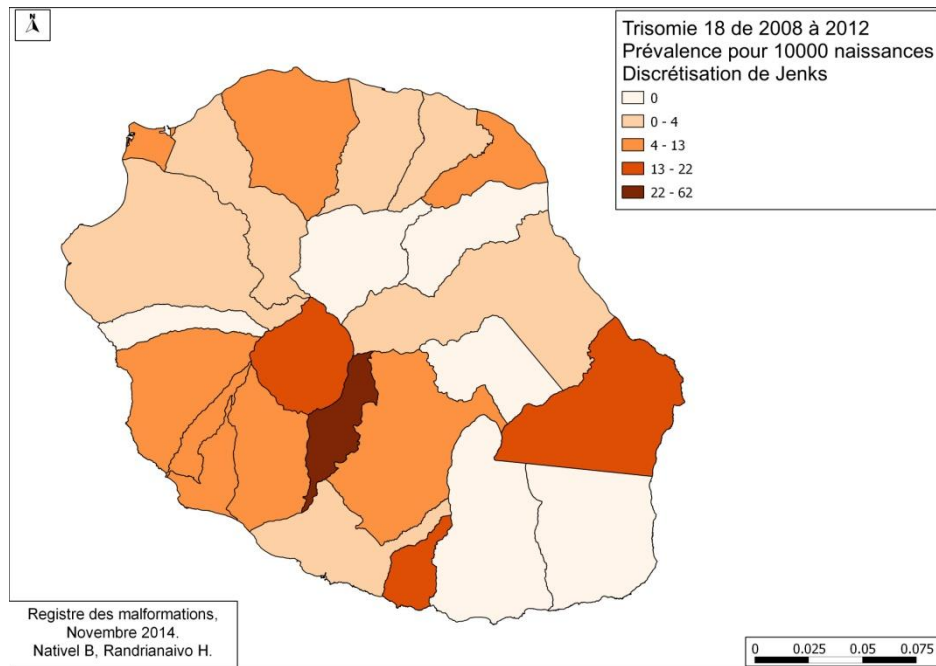
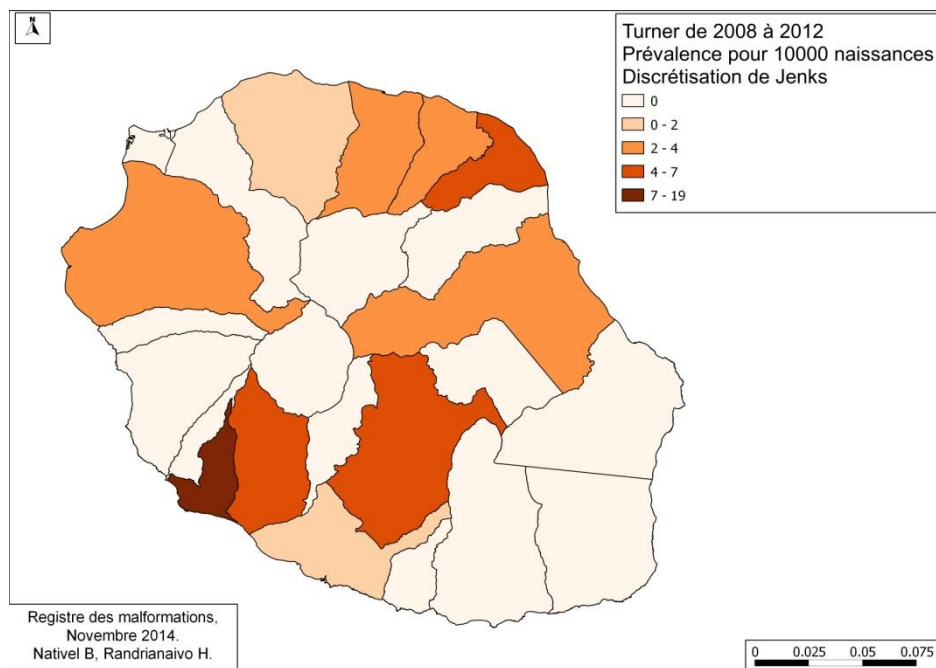


Figure 41 : Cartographie des Syndromes de Turner, période 2008-2012



TRISOMIE 21 (SYNDROME DE DOWN)

Tableau 42 : Trisomie 21-Comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	36	2	127	165	23,8 (20,3 - 27,8)
Antilles	2009 - 2011	32 376	31	2	50	83	25,6 (20,4 - 31,8)
Réunion	2007 - 2011	73 240	55	6	96	157	21,4 (18,2 - 25,1)
Paris	2007 - 2011	133 860	116	7	451	574	42,9 (39,5 - 46,5)
Alsace	2007 - 2011	110 651	65	6	171	242	21,9 (19,2 - 24,8)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	150	6	623	779	26,5 (24,6 - 28,4)
Bretagne	2011	36 763	20	1	73	94	25,6 (20,7 - 31,3)

Tableau 43 : Trisomie 21: comparaison par tranche d'âge maternel entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

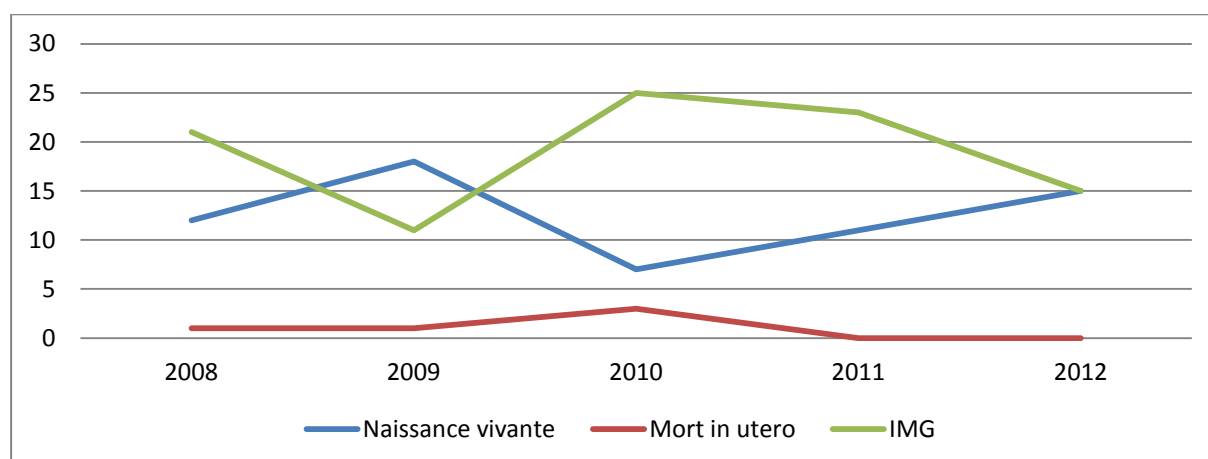
	Alsace	Antilles	Auvergne	Bretagne	Paris	Réunion	Remar
<20	1,7%	5,4%	1,9%	1,2%	0,8%	11,3%	1,1%
20-34	78,3%	66,1%	78,4%	77,8%	67,3%	72,3%	77,2%
35-39	15,8%	20,3%	15,4%	16,8%	24,5%	13,2%	17,1%
> 40	4,2%	8,2%	4,3%	4,2%	7,3%	3,3%	4,6%

Tableau 44: Trisomie 21- Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Trisomie 21 de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 445	32	22,47

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 42 : Trisomie 21- Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



TRISOMIE 18 (SYNDROME D'EDWARDS)

Tableau 45 : Trisomie 18: comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

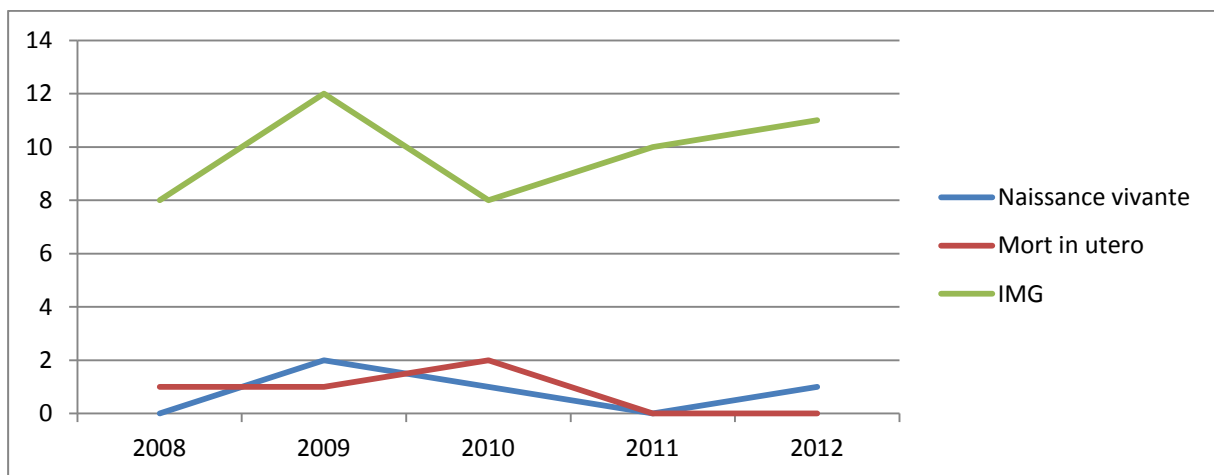
Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	3	2	33	38	5,5 (3,9 - 7,5)
Antilles	2009 - 2011	32 376	5	2	25	32	9,9 (6,8 - 14,0)
Réunion	2007 - 2011	73 240	4	4	44	52	7,1 (5,3 - 9,3)
Paris	2007 - 2011	133 860	7	7	179	193	14,4 (12,5 - 16,6)
Alsace	2007 - 2011	110 651	5	0	23	28	2,5 (1,7 - 3,7)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	6	3	201	210	7,1 (6,2 - 8,2)
Bretagne	2011	36 763	0	1	10	10	2,7 (1,3 - 5,0)

Tableau 46: Trisomie 18- Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Trisomie 18 de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 1272	11	7,86

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 43 : Trisomie 18 - Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



SYNDROME DE TURNER

Tableau 47 : Syndrome de Turner: comparaison entre les 7 registres français pour la période 2007-2011

(Source INVS <http://www.invs.sante.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-chroniques-et-traumatismes/Malformations-congenitales-et-anomalies-chromosomiques/Donnees/Donnees-par-anomalie-specifique/>)

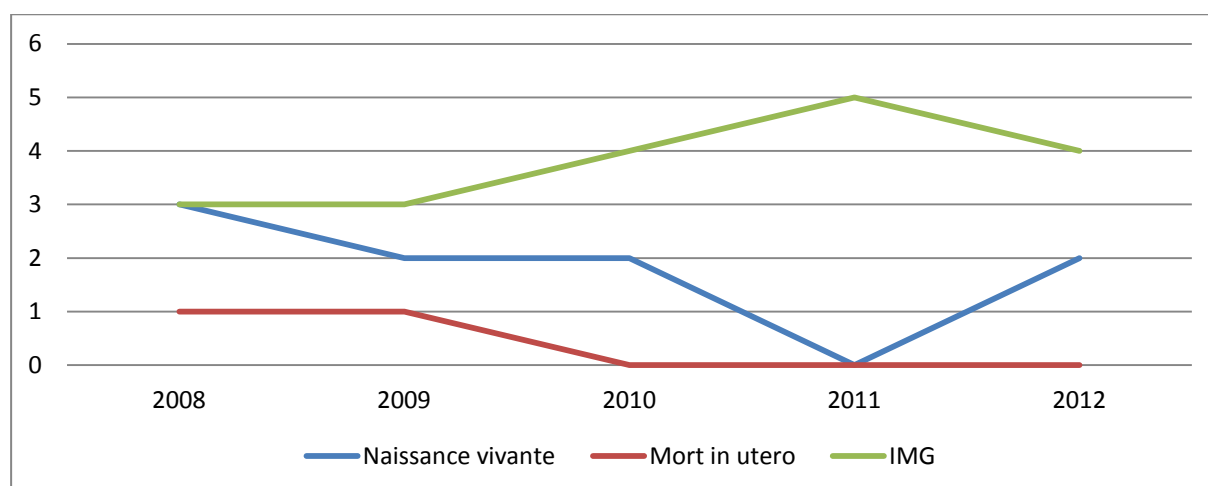
Registre	Période	Population	Nés vivants	Morts-nés (hors IMG)	IMG*	Total	Prévalence totale /10 000 naissances
							IC 95%
Auvergne	2007 - 2011	69 242	3	1	22	26	3,8 (2,5 - 5,5)
Antilles	2009 - 2011	32 376	5	2	7	14	4,3 (2,4 - 7,3)
Réunion	2007 - 2011	73 240	8	2	18	28	3,8 (2,5 - 5,5)
Paris	2007 - 2011	133 860	16	1	55	72	5,4 (4,2 - 6,8)
Alsace	2007 - 2011	110 651	5	0	23	28	2,5 (1,7 - 3,7)
Rhône-Alpes	2007 - 2011	294 316	18	4	71	93	3,2 (2,6 - 3,9)
Bretagne	2011	36 763	6	1	11	18	4,9 (2,9 - 7,7)

Tableau 48: Syndrome de Turner - Fréquence et prévalence pour 10000 naissances, période 2008-2012

Syndrome de Turner de 2008 à 2012		
Fréquence ¹	Nombre ²	Prévalence totale ³
1 sur 2418	6	4,14

¹Fréquence : 1 cas pour n naissances ; ²Arrondi à l'unité ; ³Prévalence totale : nombre de nouveau-nés ou de fœtus porteurs de malformation(s)/ nombre de naissances vivantes ;

Figure 44 : Syndrome de Turner- Evolution du nombre de cas de 2008 à 2012



CONCLUSIONS

Sur la période 2002 – 2012, les données du registre des malformations de la Réunion montrent :

Une tendance à la hausse pour :

Malfermeture du tube neural	Hausse de 7,2% (IC 95% 3,2% to 11,3%)
Anencephalie	Hausse de 8,1% (IC 95% 1,9% to 14,8%)
Spina Bifida	Hausse de 6,0% (IC 95% 0,4% to 11,9%)
Hydrocephalie	Hausse de 7,8% (IC 95% 1,9% to 14,1%)
Microcephalie	Hausse de 18,2% (IC 95% 8,7% to 28,5%)
CIA	Hausse de 10,0% (IC 95% 5,1% to 15,1%)
Hypospadias	Hausse de 9,8% (IC 95% 5,5% to 14,1%)
Pied Bot- talipes equinovarus	Hausse de 5,5% (IC 95% 1,5% to 9,6%)
Trisomie 21	Hausse de 4,0% (IC 95% 0,4% to 7,7%)

Une tendance à la baisse pour le Valproate syndrome.

Un cluster sur les glaucomes congénitaux sur la période du 11/07/2011 au 27/01/2012 avec 6 cas recueillis contre <1 cas attendu.

Concernant ces tendances à la hausse et le cluster, des investigations temporo-spatiales complémentaires sont en cours. Une attention particulière est portée quant à leur évolution.

PERSPECTIVES POUR LE REGISTRE DES MALFORMATIONS DE LA REUNION

- Projet d'associer le registre de Mayotte, sous réserve d'exhaustivité.
 - Rencontres initiées depuis 2012 lors des missions du Dr Randrianaivo, puis en 2014 avec le Dr B. Doray
 - Réunions de travail avec l'équipe de MAYOTTE, afin de standardiser et de formaliser les pratiques en Novembre 2014 à St Pierre.
- Vers une « journée du Registre des Malformations » (avec la participation de la DRIE) pour se faire connaître du public et communiquer autour du registre. Date et programme à définir.

ANNEXES:

LB : Live birth (Naissance Vivante)

F D : Foetal Death (Mort Foétale *In Utero*)

TOPFA : Termination Of Pregnancy For Fetal Anomaly (Interruption Médicale de Grossesse)

TABLEAU RECAPITULATIF TOUTES MALFORMATIONS 2008 2012

Anomaly Subgroup Sous groupes d'anomalies	Excluding Chromosomal									
	LB (n)	F D (n)	TOPF A (n)	LB+FD+ TOPFA (n)	LB+FD+T OPFA (rate)	LB (n)	FD (n)	TOPF A (n)	LB+FD+ TOPFA (n)	LB+FD+ TOPFA (rate)
Toutes anomalies	16 45	5 9	479	2183	301,00	15 49	46	285	1880	259,22
Système nerveux	13 6	1 6	201	353	48,67	13 0	14	181	325	44,81
Malfermetures du tube neural	28	7	124	159	21,92	28	7	119	154	21,23
Anencephalie	2	3	61	66	9,10	2	3	60	65	8,96
Encephalocèle	4	1	12	17	2,34	4	1	12	17	2,34
Spina Bifida	22	3	51	76	10,48	22	3	47	72	9,93
Hydrocephalie	30	6	36	72	9,93	30	4	35	69	9,51
Microcephalie	35	2	4	41	5,65	34	2	3	39	5,38
Arhinencephalie/H oloprosencephalie	2	0	23	25	3,45	2	0	14	16	2,21
Oeil	42 12	1 1	3 2	46 15	6,34 2,07	39 10	1 1	2 1	42 12	5,79 1,65
Anophthalmie/Mic rophthalmie	2	1	1	4	0,55	2	1	1	4	0,55
Anophthalmie	14	0	1	15	2,07	14	0	1	15	2,07
Cataracte congénitale	13	0	0	13	1,79	13	0	0	13	1,79
Glaucome										

congénital											
Oreille, face et cou	14	0	1	15	2,07	14	0	0	14	1,93	
Anotie	7	0	1	8	1,10	7	0	0	7	0,97	
Malformations cardiaques	44	1	64	524	72,25	41	15	37	462	63,70	
Malformations cardiaques Sévères	2	8				0					
Malformations cardiaques Sévères	12	1	40	173	23,85	10	11	22	135	18,61	
0	0	3				2					
Tronc Artériel Commun	10	0	4	14	1,93	9	0	4	13	1,79	
Transposition des gros vaisseaux	19	0	3	22	3,03	19	0	3	22	3,03	
Ventricule unique	6	2	5	13	1,79	6	2	4	12	1,65	
CIV	19	1	18	217	29,92	18	1	9	197	27,16	
8						7					
CIA	11	4	7	125	17,24	10	4	4	117	16,13	
4						9					
Communication atrio-ventriculaire	2	5		11	41	5,65	13	3	4	20	2,
5											76
Tétralogie de Fallot	2	3		1	25	3,45	16	3	0	19	2,
1											62
Atrésie ou sténose Tricuspide	4	0		3	7	0,97	4	0	3	7	0,
0											97
Anomalie d'Ebstein	8	0		0	8	1,10	8	0	0	8	1,
0											10
Sténose de la valve Pulmonaire	2	0		0	25	3,45	24	0	0	24	3,
5											31
Atrésie de la valve Pulmonaire	5	0		1	6	0,83	5	0	0	5	0,
0											69
Atrésie ou sténose de la valve Aortique §	5	0		0	5	0,69	5	0	0	5	0,
0											69
Hypoplasie du ventricule gauche	8	2		15	25	3,45	8	2	7	17	2,
0											34
Hypoplasie du ventricule droit	3	1		3	7	0,97	3	1	3	7	0,
0											97
Coarctation de l'aorte	1	0		0	16	2,21	16	0	0	16	2,
6											21
Retour veineux pulmonaire anormal	4	0		0	4	0,55	4	0	0	4	0,
0											55
Persistence du Canal Artériel (>=37 SA)	1	0		0	14	1,93	12	0	0	12	1,
4											65
Respiratoire	3	1		13	47	6,48	33	1	11	45	6,
3											20
Atrésie Choanale	8	0		0	8	1,10	8	0	0	8	1,
0											10

Maladie adénomatoïde du poumon	2	0	0	2	0,28	2	0	0	2	0,28
Fentes faciales	99	1	12	112	15,44	96	1	6	103	14,20
Fentes labiales avec ou sans fente palatines	67	1	10	78	10,75	67	1	4	72	9,93
Fentes palatines	32	0	2	34	4,69	29	0	2	31	4,27
Système digestif	117	4	24	145	19,99	112	4	21	137	18,89
Atrésie oesophagienne	11	0	1	12	1,65	11	0	1	12	1,65
Atrésie ou sténose duodénale	10	1	1	12	1,65	8	1	1	10	1,38
Atrésie ou sténose de l'intestin	6	0	1	7	0,97	6	0	1	7	0,97
Atrésie ou sténose ano-rectale	25	1	6	32	4,41	22	1	6	29	4,00
Maladie de Hirschsprung	14	0	0	14	1,93	14	0	0	14	1,93
Atrésie des voies biliaires	5	0	0	5	0,69	5	0	0	5	0,69
Pancréas Annulaire	1	0	0	1	0,14	1	0	0	1	0,14
Hernie Diaphragmatique	19	2	8	29	4,00	19	2	6	27	3,72
Défaut de la paroi abdominale	25	3	23	51	7,03	25	1	14	40	5,52
Laparoschisis	17	1	4	22	3,03	17	1	4	22	3,03
Omphalocèle	7	2	19	28	3,86	7	0	10	17	2,34
Système urinaire	235	7	48	290	39,99	230	7	42	279	38,47
Agénésie rénale bilatérale incluant le syndrome de	3	0	6	9	1,24	3	0	6	9	1,24

Potter										
Dysplasie Rénale	46	2	11	59	8,14	46	2	10	58	8,00
Hydronéphrose Congénitale	35	2	3	40	5,52	34	2	3	39	5,38
Extrophie vésicale ou epispadias	2	0	2	4	0,55	2	0	2	4	0,55
Valve de l'urètre postérieur ou Prune belly	12	0	5	17	2,34	12	0	5	17	2,34
Système génital	199	3	14	216	29,78	196	3	12	211	29,09
Hypospadias	147	1	0	148	20,41	145	1	0	146	20,13
Sexe indéterminé	9	0	5	14	1,93	8	0	4	12	1,65
Membre	288	10	39	337	46,47	282	8	25	315	43,43
Réduction de membre	29	1	11	41	5,65	29	1	9	39	5,38
Réduction de membre supérieur	16	1	6	23	3,17	16	1	4	21	2,90
Réduction de membre inférieur	12	0	5	17	2,34	12	0	5	17	2,34
Absence Complète de membre	0	1	0	1	0,14	0	1	0	1	0,14
Pied bot	120	6	15	141	19,44	118	5	10	133	18,34
Luxation congenital et/ou dysplasie de la hanche	45	0	0	45	6,20	45	0	0	45	6,20
Polydactylie	69	2	8	79	10,89	67	2	4	73	10,07
Syndactylie	23	0	7	30	4,14	23	0	5	28	3,86
Autres anomalies/syndrome										
Dysplasie squelettique	11	0	10	21	2,90	10	0	9	19	2,62

Craniosynostose	1 2	1	1	14	1,93	12	1	1	14	1, 93
Constriction congénitale en bande/maladie amniotique	4	1	4	9	1,24	4	1	4	9	1, 24
Situs inversus	1 2	0	4	16	2,21	12	0	4	16	2, 21
Malformation Congénitale de la peau	1 6	0	0	16	2,21	15	0	0	15	2, 07
Syndromes Tératogéniques	5 7	3	9	69	9,51	57	3	8	68	9, 38
Syndrome Alcoolisme fœtal	4 7	1	2	50	6,89	47	1	2	50	6, 89
Fœtopathie au valproate	3	0	2	5	0,69	3	0	1	4	0, 55
Malformations dues aux infections Maternelles	6	2	3	11	1,52	6	2	3	11	1, 52
Syndromes Génétiques + microdélétions	4 0	2	13	55	7,58	40	2	13	55	7, 58
Séquences	1 5	2	12	29	4,00	15	2	12	29	4, 00
Anomalies chromosomiques	9 6	13	194	303	41,7 8	0	0	0	0	0,00
Trisomie 21	6 3	5	95	163	22,4 7	0	0	0	0	0,00
Trisomie 13	3	0	12	15	2,07	0	0	0	0	0,00
Trisomie 18	4	4	49	57	7,86	0	0	0	0	0,00
Syndrome de Turner	9	2	19	30	4,14	0	0	0	0	0,00
Syndrome de Klinefelter	1	0	0	1	0,14	0	0	0	0	0,00

Les taux sont exprimés pour 10.000 naissances totales.

PUBLICATIONS

1- Best KE¹, Addor MC, Arriola L, Balku E, Barisic I, Bianchi F, Calzolari E, Curran R, Doray B, Draper E, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Bergman J, Khoshnood B, Klungsoyr K, Martos C, Materna-Kiryluk A, Matias Dias C, McDonnell B, Mullaney C, Nelen V, O'Mahony M, Queisser-Luft A, Randrianaivo H, Rissmann A, Rounding C, Sipek A, Thompson R, Tucker D, Wellesley D, Zymak-Zakutnia N, Rankin J. **Hirschsprung's disease prevalence in Europe: A register based study.** *Birth Defects Research Part A: clinical and molecular teratology.* Vol 100, Issue 9, September 2014, Pages: 695–702

Abstract

BACKGROUND:

Hirschsprung's disease is a congenital gut motility disorder, characterised by the absence of the enteric ganglion cells along the distal gut. The aim of this study was to describe the epidemiology of Hirschsprung's disease, including additional congenital anomalies, total prevalence, trends, and association with maternal age.

METHODS:

Cases of Hirschsprung's disease delivered during 1980 to 2009 notified to 31 European Surveillance of Congenital Anomaly registers formed the population-based case-series. Prevalence rates and 95% confidence intervals were calculated as the number of cases per 10,000 births. Multilevel Poisson regression was performed to investigate trends in prevalence, geographical variation and the association with maternal age.

RESULTS:

There were 1,322 cases of Hirschsprung's disease among 12,146,210 births. The total prevalence was 1.09 (95% confidence interval, 1.03-1.15) per 10,000 births and there was a small but significant increase in prevalence over time (relative risk = 1.01; 95% credible interval, 1.00-1.02; $p = 0.004$). There was evidence of geographical heterogeneity in prevalence ($p < 0.001$). Excluding 146 (11.0%) cases with chromosomal anomalies or genetic syndromes, there were 1,176 cases (prevalence = 0.97; 95% confidence interval, 0.91-1.03 per 10,000 births), of which 137 (11.6%) had major structural anomalies. There was no evidence of a significant increased risk of Hirschsprung's disease in cases born to women aged ≥ 35 years compared with those aged 25 to 29 (relative risk = 1.09; 95% credible interval, 0.91-1.31; $p = 0.355$).

CONCLUSION:

This large population-based study found evidence of a small increasing trend in Hirschsprung's disease and differences in prevalence by geographic location. There was also no evidence of an association with maternal age. *Birth Defects Research (Part A)*, 100:695-702, 2014.

2-Morris JK, Garne E, D Welleley, Addor MC, Arriola L, Barisic je, Beres J, Bianchi F, J Budd, Dias CM, Gatt M, Klungsoyr K, Khoshnood B, Latos-Bielenska A, C Mullaney, Nelen V, Neville AJ, O'Mahony M, Queisser-Luft A, Randrianaivo H, Rankin J, Rissmann A, C Arrondi, Sipek A, Stoianova S, D Tucker, de Walle H, Yevtushok L, M Loane, Dolk H. **Major Congenital Anomalies in babies born with Down syndrome : a EUROCAT population-based registry study.** *Am J Med Genet A*. 2014 Sep 2014.

Abstract

Previous studies have shown that over 40% of babies with Down syndrome have a major cardiac anomaly and are more likely to have other major congenital anomalies. Since 2000, many countries in Europe have introduced national antenatal screening programs for Down syndrome. This study aimed to determine if the introduction of these screening programs and the subsequent termination of prenatally detected pregnancies were associated with any decline in the prevalence of additional anomalies in babies born with Down syndrome. The study sample consisted of 7,044 live births and fetal deaths with Down syndrome registered in 28 European population-based congenital anomaly registries covering seven million births during 2000–2010. Overall, 43.6% (95% CI: 42.4–44.7%) of

births with Down syndrome had a cardiac anomaly and 15.0% (14.2–15.8%) had a non-cardiac anomaly. Female babies with Down syndrome were significantly more likely to have a cardiac anomaly compared to male babies (47.6% compared with 40.4%, $P < 0.001$) and significantly less likely to have a non-cardiac anomaly (12.9% compared with 16.7%, $P < 0.001$). The prevalence of cardiac and non-cardiac congenital anomalies in babies with Down syndrome has remained constant, suggesting that population screening for Down syndrome and subsequent terminations has not influenced the prevalence of specific congenital anomalies in these babies.

3- Khoshnood B, Loane M, Garne E, Addor M-C, Arriola L, Bakker M, Barisic I, Bianca S, Boyd P, Calzolari E, Doray B, Draper E, Gatt M, Haeusler M, Klungsoyr Melve K, Latos- Bielenska A, McDonnell R, Mullaney C, Nelen V, O'Mahony M, Pierini A, Queisser-Luft A, Randrianaivo-Ranjatoelina H, Rankin J, Rissmann A, Salvador J, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Wellesley D, Zymak-Zakutnya, N and Dolk H. **Recent decrease in the prevalence of congenital heart defects in Europe.** *Journal of Pediatrics* **2013.** 162: (1). 108-113

Abstract

Objectives

To examine trends in the prevalence of congenital heart defects (CHDs) in Europe and to compare these trends with the recent decrease in the prevalence of CHDs in Canada (Quebec) that was attributed to the policy of mandatory folic acid fortification.

Study design

We used data for the period 1990-2007 for 47 508 cases of CHD not associated with a chromosomal anomaly from 29 population-based European Surveillance of Congenital Anomalies registries in 16 countries covering 7.3 million births. We estimated trends for all CHDs combined and separately for 3 severity groups using random-effects Poisson regression models with splines.

Results

We found that the total prevalence of CHDs increased during the 1990s and the early 2000s until 2004 and decreased thereafter. We found essentially no trend in total prevalence of the most severe group (group I), whereas the prevalence of severity group II increased until about 2000 and decreased thereafter. Trends for severity group III (the most prevalent group) paralleled those for all CHDs combined.

Conclusions

The prevalence of CHDs decreased in recent years in Europe in the absence of a policy for mandatory folic acid fortification. One possible explanation for this decrease may be an as-yet-undocumented increase in folic acid intake of women in Europe following recommendations for folic acid supplementation and/or voluntary fortification. However, alternative hypotheses, including

reductions in risk factors of CHDs (eg, maternal smoking) and improved management of maternal chronic health conditions (eg, diabetes), must also be considered for explaining the observed decrease in the prevalence of CHDs in Europe or elsewhere.

4- Bourdial H, Jamal-Bey K, Edmar A, Caillet D, Wuillai F, Bernede-Bauduin C, Boumahni B, Robillard PY, Kauffmann E, Laffitte A, Touret Y, Cuillier F, Fourmaintraux A, Alessandri JL, Gérardin P, Randrianaivo H. **CONGENITAL HEART DEFECTS IN LA REUNION ISLAND: a survey within a EUROCAT –affiliated congenital anomaliesregistry. *Cardiol Young* 2012. Oct;22 (5)547-57**

Abstract

Objectives :

This study compares the prevalence and perinatal mortality of congenital heart defects on La Re´union with European (EUROCAT) standards.

Methods and results:

Data were extracted from a EUROCAT-affiliated congenital malformations registry, covering 88,025 births during the period 2002–2007, on the whole island territory. A total of 512 congenital heart defects were registered, including 424 live births, 18 foetal deaths from 16 weeks of gestation, and 70 terminations of pregnancy. The total prevalence of congenital heart defects was 5.8 per 1000 births and live birth prevalence was 4.8 per 1000. The total prevalence of non-chromosomal congenital heart defects was 5.1 per 1000 births, of which 3% were perinatal deaths, 33.3% prenatally diagnosed, and 11.6% termination of pregnancy. Severe non-chromosomal congenital heart defects – excluding ventricular septal defects, atrial septal defects, and pulmonary valve stenosis – occurred in 2.1 per 1000 births, of which 10.3% were perinatal deaths, 59.1% prenatally diagnosed, and 24.3% termination of pregnancy. Of the severe congenital heart defects, the rates of single ventricle (0.20%), Ebstein anomaly (0.11%), common arterial trunk (0.25%), and atrioventricular septal defect (0.62%) exceeded averages found in Europe, although coarctation of the aorta was infrequent. Conversely, rates of ventricular septal defects, atrial septal defects, and pulmonary valve stenosis were inferior to European standards. Slightly less than half of the congenital heart defects of chromosomal origin were associated with Down syndrome. Conclusion: In La Re´union, the total prevalence of congenital heart defects is far inferior to that found in Europe. The difference can be attributable to lower prevalences of mild congenital heart defects.

5- Garne E, Loane M, Dolk H, Barisic I, Addor MC, Arriola L, Bakker M, Calzolari E, Dias C M, Doray B, Gatt M, Klungsoyr-Melve K, Nelen V, O'Mahony M, Pierini A, Randrianaivo-Ranjatoelina H, Rankin J, Rissmann A, Tucker D, Verellen-Dumoulin C and Wiesel A (2012). **Spectrum of congenital anomalies**

in pregnancies with pregestational diabetes. *BirthDefects Research Part A Clin Mol Teratol* 2012. 94: 134-140.

Abstract

BACKGROUND:

Maternal pregestational diabetes is a well-known risk factor for congenital anomalies. This study analyses the spectrum of congenital anomalies associated with maternal diabetes using data from a large European database for the population-based surveillance of congenital anomalies.

METHODS:

Data from 18 population-based EUROCAT registries of congenital anomalies in 1990-2005. All malformed cases occurring to mothers with pregestational diabetes (diabetes cases) were compared to all malformed cases in the same registry areas to mothers without diabetes (non-diabetes cases).

RESULTS:

There were 669 diabetes cases and 92,976 non diabetes cases. Odds ratios in diabetes pregnancies relative to non-diabetes pregnancies comparing each EUROCAT subgroup to all other non-chromosomal anomalies combined showed significantly increased odds ratios for neural tube defects (anencephaly and encephalocele, but not spina bifida) and several subgroups of congenital heart defects. Other subgroups with significantly increased odds ratios were anotia, omphalocele and bilateral renal agenesis. Frequency of hip dislocation was significantly lower among diabetes (odds ratio 0.15, 95% CI 0.05-0.39) than non-diabetes cases. Multiple congenital anomalies were present in 13.6 % of diabetes cases and 6.1 % of non-diabetes cases. The odds ratio for caudal regression sequence was very high (26.40,95% CI 8.98-77.64), but only 17% of all caudal regression cases resulted from a pregnancy with pregestational diabetes.

CONCLUSIONS:

The increased risk of congenital anomalies in pregnancies with pregestational diabetes is related to specific non-chromosomal congenital anomalies and multiple congenital anomalies and not a general increased risk.

6- Best KE, Tennant PW, Addor MC, Bianchi F, Boyd P, Calzolari E, Dias CM, Doray B, Draper E, Garne E, Gatt M, Greenlees R, Haeusler M, Khoshnood B, McDonnell B, Mullaney C, Nelen V, Randrianaivo H, Rissmann A, Salvador J, Tucker D, Wellesly D, Rankin J. **Epidemiology of small intestinal atresia in Europe: a register-based study.** *J. Arch Dis Child Fetal Neonatal. Arc Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2012 sept; 97 (5): F353-8.

ABSTRACT

BACKGROUND:

The epidemiology of congenital small intestinal atresia (SIA) has not been well studied. This study describes the presence of additional anomalies, pregnancy outcomes, total prevalence and association with maternal age in SIA cases in Europe.

METHODS:

Cases of SIA delivered during January 1990 to December 2006 notified to 20 EUROCAT registers formed the population-based case series. Prevalence over time was estimated using multilevel Poisson regression, and heterogeneity between registers was evaluated from the random component of the intercept.

RESULTS:

In total 1133 SIA cases were reported among 5126, 164 registered births. Of 1044 singleton cases, 215 (20.6%) cases were associated with a chromosomal anomaly. Of 829 singleton SIA cases with normal karyotype, 221 (26.7%) were associated with other structural anomalies. Considering cases with normal karyotype, the total prevalence per 10 000 births was 1.6 (95% CI 1.5 to 1.7) for SIA, 0.9 (95% CI 0.8 to 1.0) for duodenal atresia and 0.7 (95% CI 0.7 to 0.8) for jejunoileal atresia (JIA). There was no significant trend in SIA, duodenal atresia or JIA prevalence over time (RR=1.0, 95% credible interval (CrI): 1.0 to 1.0 for each), but SIA and duodenal atresia prevalence varied by geographical location ($p=0.03$ and $p=0.04$, respectively). There was weak evidence of an increased risk of SIA in mothers aged less than 20 years compared with mothers aged 20 to 29 years (RR=1.3, 95% CrI: 1.0 to 1.8).

CONCLUSION:

This study found no evidence of a temporal trend in the prevalence of SIA, duodenal atresia or JIA, although SIA and duodenal atresia prevalence varied significantly between registers.

7- H Bourdial, Jamal-Bey K, Edmar A, Caillet D, F Wuillai F, Bernede-Bauduin C, Boumahni B, Robillard PY, Kauffmann E, Laffitte A, Touret Y, Cuillier F, Fourmaintraux A, Alessandri JL, Gérardin P, Randrianaivo H. **Congenital heart defects in La Re´union Island: a 6-year survey within a EUROCAT-affiliated congenital anomalies registry.** *Cardiology in the Young* 2012; Page 1 of 11

Abstract

Objectives: This study compares the prevalence and perinatal mortality of congenital heart defects on La Re´union with European (EUROCAT) standards. **Methods and results:** Data were extracted from a EUROCAT-affiliated congenital malformations registry, covering 88,025 births during the period 2002–2007, on the whole island territory. A total of 512 congenital heart defects were registered, including 424 live births, 18 foetal deaths from 16 weeks of gestation, and 70 terminations of pregnancy. The total prevalence of congenital heart defects was 5.8 per 1000 births and live birth prevalence was 4.8 per 1000. The total prevalence of non-chromosomal congenital heart defects was 5.1 per 1000 births, of which 3% were perinatal deaths, 33.3% prenatally diagnosed, and 11.6% termination of pregnancy. Severe non-chromosomal congenital heart defects – excluding ventricular septal defects, atrial septal defects, and pulmonary valve stenosis – occurred in 2.1 per 1000 births, of which 10.3% were perinatal deaths, 59.1% prenatally diagnosed, and 24.3% termination of pregnancy. Of the severe congenital heart defects, the rates of single ventricle (0.20%), Ebstein

anomaly (0.11%), common arterial trunk (0.25%), and atrioventricular septal defect (0.62%) exceeded averages found in Europe, although coarctation of the aorta was infrequent. Conversely, rates of ventricular septal defects, atrial septal defects, and pulmonary valve stenosis were inferior to European standards. Slightly less than half of the congenital heart defects of chromosomal origin were associated with Down syndrome. Conclusion: In La Re´union, the total prevalence of congenital heart defects is far inferior to that found in Europe. The difference can be attributable to lower prevalences of mild congenital heart defects.

8- Pedersen R, Calzolari E, Husby S, Garne E and EUROCAT Working Group : Pedersen RN, Calzolari E, Husby S, Garne E; EUROCAT Working group. Collaborators Haeusler M, Nelen V, Barisic I, Randrianaivo-Ranjatoelina H, Doray B, Wiesel A, Rissmann A, O'Mahony M, McDonnell B, Mullaney C, Neville A, Bianchi F, Gatt M, Bakker M, Salvador J, Addor MC, Associée M, Wertelecki W, Draper E, Boyd P, Rankin J, Tucker D, Wellesley D **Oesophageal atresia: prevalence, prenatal diagnosis and associated anomalies in 23 European regions.** Archives of Disease in Childhood. 2012; 97: 227-232.8

ABSTRACT

Objective To describe prevalence, prenatal diagnosis and epidemiological data on oesophageal atresia from 23 well-defined European regions and compare the prevalence between these regions.

Design Population-based study using data from a large European database for surveillance of congenital anomalies (EUROCAT) for two decades (1987–2006).

Settings Twenty-three participating registries based on multiple sources of information including information about live births, fetal deaths with gestational age ≥ 20 weeks and terminations of pregnancy.

Patients 1222 cases of oesophageal atresia in a population of 5 019 804 births.

Results The overall prevalence was 2.43 cases per 10 000 births (95% CI 2.30 to 2.57). There were regional differences in prevalence ranging from 1.27 to 4.55. Prenatal detection rates varied by registry from $>50\%$ of cases to $<10\%$ of cases. A total of 546 cases (44.7%) had an isolated oesophageal anomaly, 386 (31.6%) were multiple malformed and 290 (23.7%) had an association or a syndrome. There were 1084 live born cases (88.7%), 43 cases were fetal deaths and 95 cases were terminations of pregnancy. One-week survival for live births was 86.9% and 99.2% if the gestational age was ≥ 38 weeks and isolated oesophageal atresia was present. Males accounted for 57.3% of all cases and 38.5% of live born cases were born with gestational age <37 weeks.

Conclusion There were regional differences in prevalence of oesophageal atresia in Europe. Half of all cases had associated anomalies. Prenatal detection rate increased from 26% to 36.5% over the two decades. Survival in infants with isolated oesophageal atresia born at term is high.

9- R Greenlees, A Neville, M–C Addor, E Amar, L Arriola, M Bakker, I Barisic, PA. Boyd, E Calzolari, B Doray, E Draper, S E Vollset, E Garne, M Gatt, M Haeusler, K Kallen, B Khoshnood, A Latos–Bielenska, M L Martinez–Frias, A Materna–Kiryluk, C M Dias, B McDonnell, C Mullaney, V Nelen, M O'Mahony, A Pierini, A Queisser–Luft, H Randrianaivo–Ranjatoelina, J Rankin, A Rissmann, A Ritvanen, J Salvador,

A Sipek, D Tucker, C Verellen–Dumoulin, D Wellesley and W Wertelecki. **Paper 6: EUROCAT member registries: Organization and activities** *Birth Defects research Part A: Volume 91, Issue S1, March 2011, Pages: S51–S100*

Abstract

BACKGROUND

EUROCAT is a network of population-based congenital anomaly registries providing standardized epidemiologic information on congenital anomalies in Europe. There are three types of EUROCAT membership: full, associate, or affiliate. Full member registries send individual records of all congenital anomalies covered by their region. Associate members transmit aggregate case counts for each EUROCAT anomaly subgroup by year and by type of birth. This article describes the organization and activities of each of the current 29 full member and 6 associate member registries of EUROCAT.

METHODS

Each registry description provides information on the history and funding of the registry, population coverage including any changes in coverage over time, sources for ascertaining cases of congenital anomalies, and upper age limit for registering cases of congenital anomalies. It also details the legal requirements relating to termination of pregnancy for fetal anomalies, the definition of stillbirths and fetal deaths, and the prenatal screening policy within the registry. Information on availability of exposure information and denominators is provided. The registry description describes how each registry conforms to the laws and guidelines regarding ethics, consent, and confidentiality issues within their own jurisdiction. Finally, information on electronic and web-based data capture, recent registry activities, and publications relating to congenital anomalies, along with the contact details of the registry leader, are provided.

CONCLUSIONS

The registry description gives a detailed account of the organizational and operational aspects of each registry and is an invaluable resource that aids interpretation and evaluation of registry prevalence data. *Birth Defects Research (Part A)*, 2011. © 2011 Wiley-Liss, Inc.

10- Loane M, Dolk H, Garne E, Greenlees R; EUROCAT Working Group: Haeusler M , Nelen V , Verellen-Dumoulin C , Barisic je , Randrianaivo H , Khoshnood B , Doray B , Queisser-Luft A , Rissmann A , M O'Mahony ,McDonnell B , C Mullaney , Calzolari E , E-Romagne , Bianchi F , Gatt M , M Bakker , Melve KK , Latos-Bielenska A , Dias CM , Salvador J , L Arriola , Addor MC , Wertelecki W , E Draper , Rankin J , P Boyd , Tucker D , D Wellesley . **Paper 3: EUROCAT data quality indicators for population-based registries of congenital anomalies.** *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2011 Mar; 91 Suppl 1

ABSTRACT

The European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) network of population-based congenital anomaly registries is an important source of epidemiologic information on congenital

anomalies in Europe covering live births, fetal deaths from 20 weeks gestation, and terminations of pregnancy for fetal anomaly. EUROCAT's policy is to strive for high-quality data, while ensuring consistency and transparency across all member registries. A set of 30 data quality indicators (DQIs) was developed to assess five key elements of data quality: completeness of case ascertainment, accuracy of diagnosis, completeness of information on EUROCAT variables, timeliness of data transmission, and availability of population denominator information. This article describes each of the individual DQIs and presents the output for each registry as well as the EUROCAT (unweighted) average, for 29 full member registries for 2004–2008. This information is also available on the EUROCAT website for previous years. The EUROCAT DQIs allow registries to evaluate their performance in relation to other registries and allows appropriate interpretations to be made of the data collected. The DQIs provide direction for improving data collection and ascertainment, and they allow annual assessment for monitoring continuous improvement. The DQI are constantly reviewed and refined to best document registry procedures and processes regarding data collection, to ensure appropriateness of DQI, and to ensure transparency so that the data collected can make a substantial and useful contribution to epidemiologic research on congenital anomalies. Birth Defects Research (Part A), 2011.

11- Garne E, Dolk H, Loane M, Wellesley D, Barisic I, Calzolari E, Densem J; EUROCAT Working Group. Birth Defects: Nelen V , Verellen-Dumoulin C , Randrianaivo H , Khoshnood B , Queisser-Luft A , Rissmann A , M O'Mahony , McDonnell B , C Mullaney , Bianchi F , Gatt M , M Bakker , Melve KK , Latos-Bielenska A , Arriola L , Addor MC , Draper E , J Rankin , Boyd P , D Tucker. **Paper 5: Surveillance of multiple congenital anomalies: implementation of a computer algorithm in European registers for classification of cases.** *Res A Clin Mol Teratol.* 2011 Mar;91.

Abstract

BACKGROUND:

Surveillance of multiple congenital anomalies is considered to be more sensitive for the detection of new teratogens than surveillance of all or isolated congenital anomalies. Current literature proposes the manual review of all cases for classification into isolated or multiple congenital anomalies.

METHODS:

Multiple anomalies were defined as two or more major congenital anomalies, excluding sequences and syndromes. A computer algorithm for classification of major congenital anomaly cases in the EUROCAT database according to International Classification of Diseases (ICD)v10 codes was programmed, further developed, and implemented for 1 year's data (2004) from 25 registries. The group of cases classified with potential multiple congenital anomalies were manually reviewed by three geneticists to reach a final agreement of classification as "multiple congenital anomaly" cases.

RESULTS:

A total of 17,733 cases with major congenital anomalies were reported giving an overall prevalence of major congenital anomalies at 2.17%. The computer algorithm classified 10.5% of all cases as "potentially multiple congenital anomalies". After manual review of these cases, 7% were agreed to have true multiple congenital anomalies. Furthermore, the algorithm classified 15% of all cases as having chromosomal anomalies, 2% as monogenic syndromes, and 76% as isolated congenital anomalies. The proportion of multiple anomalies varies by congenital anomaly subgroup with up to 35% of cases with bilateral renal agenesis.

CONCLUSIONS:

The implementation of the EUROCAT computer algorithm is a feasible, efficient, and transparent way to improve classification of congenital anomalies for surveillance and research.

Copyright © 2011 Wiley-Liss, Inc.

12-Loane M, Dolk H, Kelly A, Teljeur C, Greenlees R, Densem J; EUROCAT Working Group. Birth Defects: . Haeusler M , Nelen V , Verellen-Dumoulin C , Barisic je , Garne E , H Randrianaivo , Doray B , Queisser-Luft A , Rissmann A , M O'Mahony ,McDonnell B , C Mullaney , Calzolari E , E-Romagne , Bianchi F , Gatt M , M Bakker , Melve KK , Latos-Bielenska A , Dias CM , Salvador J , L Arriola , Addor MC , Wertelecki W , E Draper , Rankin J , P Boyd , Tucker D , D Wellesley **Paper 4: EUROCAT statistical monitoring: identification and investigation of ten year trends of congenital anomalies in Europe. Res A Clin Mol Teratol. 2011 Mar;91**

Abstract

BACKGROUND:

As part of EUROCAT's surveillance of congenital anomalies in Europe, a statistical monitoring system has been developed to detect recent clusters or long-term (10 year) time trends. The purpose of this article is to describe the system for the identification and investigation of 10-year time trends, conceived as a "screening" tool ultimately leading to the identification of trends which may be due to changing teratogenic factors.

METHODS:

The EUROCAT database consists of all cases of congenital anomalies including livebirths, fetal deaths from 20 weeks gestational age, and terminations of pregnancy for fetal anomaly. Monitoring of 10-year trends is performed for each registry for each of 96 non-independent EUROCAT congenital anomaly subgroups, while Pan-Europe analysis combines data from all registries. The monitoring results are reviewed, prioritized according to a prioritization strategy, and communicated to registries for investigation. Twenty-one registries covering over 4 million births, from 1999 to 2008, were included in monitoring in 2010.

CONCLUSIONS:

Significant increasing trends were detected for abdominal wall anomalies, gastroschisis, hypospadias, Trisomy 18 and renal dysplasia in the Pan-Europe analysis while 68 increasing trends were identified in individual registries. A decreasing trend was detected in over one-third of anomaly subgroups in the Pan-Europe analysis, and 16.9% of individual registry tests. Registry preliminary investigations indicated that many trends are due to changes in data quality, ascertainment, screening, or diagnostic methods. Some trends are inevitably chance phenomena related to multiple testing, while others seem to represent real and continuing change needing further investigation and response by regional/national public health authorities.

13- Khoshnood B, Greenlees R, Loane M, Dolk H; EUROCAT Working Group. Birth Defects Haeusler M , Nelen V , Verellen-Dumoulin C , Barisic je , Randrianaivo H , Khoshnood B , Doray B , Queisser-Luft A , Rissmann A , M O'Mahony ,McDonnell B , C Mullaney , Calzolari E , F Bianchi , Gatt M , Bakker M , Melve KK , Latos-Bielenska A , Dias CM , Salvador J , L Arriola , Addor MC, Wertelecki W , E Draper , Rankin J , P Boyd , Tucker D , D Wellesley .T. Paper 2: EUROCAT public health indicators for congenital anomalies in Europe. Project Management Committee; EUROCAT Working Group. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2011 Mar;91 Suppl 1

Abstract

Objective

To present the specific public health indicators recently developed by EUROCAT that aim to summarise important aspects of the public health impact of congenital anomalies (CA) in a few quantitative measures.

Methods

The six indicators are: 1) CA PERINATAL MORTALITY, 2) CA PRENATAL DIAGNOSIS PREVALENCE, 3) CA TERMINATION OF PREGNANCY, 4) DOWN SYNDROME LIVEBIRTH PREVALENCE, 5) CA PAEDIATRIC SURGERY and 6) NEURAL TUBE DEFECT TOTAL PREVALENCE. Data presented for this report pertained to all cases (live births, foetal deaths or stillbirths after 20 weeks of gestation and terminations of pregnancy for foetal anomaly) of CA from 27 full member registries of EUROCAT that could provide data for at least three years during the period 2004–2008. Prevalence of anomalies, prenatal diagnosis, terminations of pregnancy for foetal anomaly (TOPFA), paediatric surgery and perinatal mortality were calculated per 1,000 births.

Results

The overall perinatal mortality was approximately 1.0 per 1,000 births for EUROCAT registries with almost half due to foetal and the other half due to first week deaths. There were wide variations in perinatal mortality across the registries with the highest rates observed in Dublin and Malta, registries in countries where TOPFA are illegal, and in Ukraine. The overall perinatal mortality across EUROCAT registries slightly decreased between 2004 and 2008 due to a decrease in first week deaths. The prevalence of TOPFA was fairly stable at about 4 per 1,000 births. There were variations in live birth prevalence of cases typically requiring surgery across the registries; however for most registries this prevalence was between 3 and 5 per 1,000 births. Prevalence of NTD decreased by about 10% from 1.05 in 2004 to 0.94 per 1,000 in 2008.

Conclusion

It is hoped that by publishing the data on EUROCAT indicators, the public health importance of congenital anomalies can be clearly summarised to policy makers, the need for accurate data from registries emphasized, the need for primary prevention and treatment services highlighted, and the impact of current services measured.

14- Dolk H, Loane M, Garne E; European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) Working Group : Addor MC, Bakker M, Barisic I, Bianca S, Boyd P, Calzolari E, Doray B, Gatt M, Haeusler M,

Khoshnood B, Melve KK, Latos-Bielenska A, McDonnell B, Mullaney C, Nelen V, O'Mahony M, Pierini A, Poetzsch S, Queisser-Luft A, Randrianaivo H, Rankin J, Salvador J, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Wellesley D, Wertelecki W. **Congenital heart defects in Europe: prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005.** *Circulation.* 2011 Mar 1;123(8):841-9.

Abstract

Background—This study determines the prevalence of Congenital Heart Defects (CHD), diagnosed prenatally or in infancy, and fetal and perinatal mortality associated with CHD in Europe.

Methods and Results—Data were extracted from the European Surveillance of Congenital Anomalies central database for 29 population-based congenital anomaly registries in 16 European countries covering 3.3 million births during the period 2000 to 2005. CHD cases (n=26 598) comprised live births, fetal deaths from 20 weeks gestation, and terminations of pregnancy for fetal anomaly (TOPFA). The average total prevalence of CHD was 8.0 per 1000 births, and live birth prevalence was 7.2 per 1000 births, varying between countries. The total prevalence of nonchromosomal CHD was 7.0 per 1000 births, of which 3.6% were perinatal deaths, 20% prenatally diagnosed, and 5.6% TOPFA. Severe nonchromosomal CHD (ie, excluding ventricular septal defects, atrial septal defects, and pulmonary valve stenosis) occurred in 2.0 per 1000 births, of which 8.1% were perinatal deaths, 40% were prenatally diagnosed, and 14% were TOPFA (TOPFA range between countries 0% to 32%). Live-born CHD associated with Down syndrome occurred in 0.5 per 1000 births, with >4-fold variation between countries.

Conclusion—Annually in the European Union, we estimate 36 000 children are live born with CHD and 3000 who are diagnosed with CHD die as a TOPFA, late fetal death, or early neonatal death. Investing in primary prevention and pathogenetic research is essential to reduce this burden, as well as continuing to improve cardiac services from *in utero* to adulthood.

AUTRES TRAVAUX EN COURS OU REALISES

THESES :

Thèse de sciences en cours

Epidémiologie des malformations congénitales à l'île de la Réunion (2005-2010) - Mireille Irabe Conseillère en génétique

Thèse de médecine

Epidémiologie des cardiopathies de 2002 à 2012. Muzna Shaikh Interne en médecine générale

Collaboration avec tous les registres français des malformations congénitales pour la base commune avec l'INVS

TRAVAUX DE RECHERCHE FAITS DEPUIS 2013 ET EN 2014-15 A PARTIR DES DONNEES DU REGISTRE DES MALFORMATIONS DE LA REUNION

Mémoire de science : Géolocalisation des cas de malformation-Master 1 *E Benard*

Travaux complémentaires- communication interne : Premières analyses statistiques de la distribution des malformations congénitales à la Réunion (K Owers)

Présentation commune:

"Approche spatialisée de l'épidémiologie des malformations congénitales à la Réunion"

Hanitra Randrianaivo et Bénédicte Bertaut-Nativel. Présentation du registre des malformations congénitales et du projet en cours d'analyse spatiale

Emmeline Benard. Géocodage des cas de malformations congénitales (présentation du stage de master 1)

Vincent Herbreteau. Présentation d'une application Access pour la saisie d'adresses et leur géolocalisation via la BD Adresse IGN

Mireille Irabé. Epidémiologie spatialisée des malformations congénitales à la Réunion (présentation du projet de thèse)

Katie Owers Premières analyses statistiques de la distribution des malformations congénitales à la Réunion

Master professionnel (en cours) 2^{ème} année Géographie de la santé, territoires été environnement Faculté de Nanterre La Défense_ Dr H RANDRIANAIVO, dirigé par S RICAN et encadré par V HERBRETEAU : ETUDE SPATIALE DES INEGALITES DE REPARTITION DE DISTRIBUTION DES MALFORMATIONS CONGENITALES DE LA REUNION

Mémoires de DU (diplômes universitaires) 2013 :

DU d'échographie :

- Oligoméganéphronie (J Guichard Sage Femme)
- Hernies diaphragmatiques diagnostic anténatal et prise en charge. (A Leblon Sage Femme)

DU de médecine foetale :

- Double discordance auriculo-ventriculaire (Valérie Dubois Sage Femme)
- Syndrome de Binder et vomissements gravidiques
- Devenir des os long courts diagnostiqués en anténatal. (M Grondard assistante au CHU en réanimation neonatale)

Présentations orales

- Naître aujourd'hui porteur d'une trisomie 21 sur l'île de La Réunion : un choix parental éclairé ? - Bérénice DORAY, Service de Génétique
- Approche spatialisée de l'épidémiologie des malformations congénitales à l'Île de la Réunion - Mireille IRABE, UF Registre de Malformations Congénitales

Posters:

- Investigations spatiales sur les malformations congénitales à partir du registre des malformations congénitales de la Réunion - Hanitra RANDRIANAIVO, UF Registre de Malformations Congénitales
- Les troubles de fermeture du tube neural (TFTN) sur l'île de la Réunion - Mireille IRABE, UF Registre de Malformations Congénitales - Bérénice DORAY, Service de Génétique - Hanitra RANDRIANAIVO, UF Registre de Malformations Congénitales.

DEMANDE DE PHRC-I . 2014

Projet NAITRI21 sur l'attitude envers le dépistage prénatal et l'interruption de grossesse à la Réunion : « **Naître aujourd'hui porteur d'une trisomie 21 à La Réunion** »

L'objectif principal de cette étude est de décrire les attitudes concernant la réalisation d'une IMG pour un fœtus suspect d'une atteinte de T21 rapportées par un échantillon représentatif de femmes âgées entre 18 et 45 ans à la Réunion.

- (1) dépistage prénatal et si oui à quel terme gestationnel ?
- (2) motifs et déterminants de la non-réalisation de ce dépistage
- (3) réalisation ou non d'un DPN et si oui à quel âge gestationnel ?
- (4) en cas de DPN : recours à l'IMG ou poursuite de la grossesse.

Objectifs Secondaires

En population générale :

- (1) décrire les connaissances des femmes réunionnaises issues de la population générale sur la T21
- (2) décrire les barrières au dépistage de la T21 des femmes de la population générale.

Chez les femmes ayant été confrontées à un diagnostic de T21 pour le fœtus ou l'enfant :

- (3) Analyser le déroulement de la grossesse et les étapes du parcours de soins de la femme ayant conduit à la naissance d'un enfant porteur d'une T21

- *dépistage prénatal et si oui à quel terme gestationnel
- * motifs et déterminants de la non-réalisation de ce dépistage
- * réalisation ou non d'un DPN et si oui à quel âge gestationnel
- * en cas de DPN : recours à l'IMG ou poursuite de la grossesse

(4) Décrire les caractéristiques socio-démographiques, culturels...

*des femmes n'ayant pas souhaité avoir de dépistage prénatal ou ayant choisi de poursuivre la grossesse après DPN de T21 (choix de la femme),

* des femmes n'ayant pas eu accès au dépistage prénatal ou au DPN

(5) caractéristiques socio-démographiques, professionnelles et culturelles des femmes ayant eu un enfant porteur d'une T21 pour chacune des situations de dépistage (après dépistage, refus du dépistage ou non-accès au dépistage) par rapport aux femmes ayant interrompu leur grossesse.