

FEUILLE DE ROUTE

**Pour la surveillance et la connaissance des facteurs
de risque des malformations congénitales incluant les ATMS**



MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ

	Pilote	Délai	
		Court terme (18 mois)	Moyen terme (3 ans)
Axe 1 : Améliorer le pilotage et la coordination de la surveillance des malformations congénitales en France			
<ul style="list-style-type: none"> • Mettre en place un Comité d'appui au pilotage de la surveillance des malformations congénitales regroupant les instances sanitaires institutionnelles, les registres, le CRAT², les représentants de CPDPN³, de réseaux structurés (réseaux de périnatalité, réseaux REGARDS), des experts (notamment en santé environnementale), ainsi que les parties prenantes (professionnels de santé, représentants des associations des familles). Les missions de ce comité seront de : • Définir et piloter les axes de surveillance des malformations congénitales ; • Définir les questions de recherche à développer, en identifiant les partenaires adéquats en France comme à l'international 	SpF	✓	

¹ Une saisine du Haut Conseil de la santé publique relative à la politique nationale des registres a été signée le 24 juin 2019 par le Directeur général de la santé, pour qu'il mène une réflexion sur les thèmes suivants : 1/ L'évaluation des besoins et des attentes en matière de registres utiles aux politiques nationales de santé publique et de recherche ; 2/ la place des registres dans les cinq ans à venir pour surveiller la population au regard des autres outils épidémiologiques disponibles. Le Haut Conseil doit faire part de ses travaux sur les registres populationnels et d'éléments de recensement des registres de pratiques, dans un rapport intermédiaire remis à la fin du premier trimestre 2020, et dans un rapport final, incluant les deux types de registres, pour la fin de l'année 2020.

² Centre de référence sur les agents tératogènes

³ Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal

Axe 2 : Renforcer le dispositif de surveillance des ATMS et plus largement des malformations congénitales			
A : Améliorer la couverture de la surveillance des malformations congénitales sur le territoire français			
<ul style="list-style-type: none"> Augmenter le nombre de territoires surveillés par un registre de malformations congénitales avec la création d'un septième registre sur une zone du territoire non couverte actuellement 	SpF		✓
<ul style="list-style-type: none"> Améliorer le dispositif de surveillance avec : <ul style="list-style-type: none"> Mise en place d'un dispositif de surveillance multisources des malformations congénitales dans les zones non couvertes par un registre, en utilisant les différentes sources de données disponibles Développement de méthodes statistiques et épidémiologiques complexes pour mesurer l'évolution du taux de fœtus ou d'enfant porteurs de malformations congénitales sur l'ensemble du territoire en portant une attention particulière à la pertinence des méthodes statistiques applicables aux effectifs faibles 	SpF		✓
B : Améliorer la qualité des données de surveillance			
<ul style="list-style-type: none"> Proposer un protocole standardisé de description clinique de la malformation dans les dossiers médicaux, en y joignant le plus systématiquement possible le compte-rendu de consultation et d'imagerie, ainsi que les courriers médicaux 	experts cliniciens		✓
<ul style="list-style-type: none"> Permettre un accès équivalent à tous les registres français de surveillance des malformations congénitales aux sources de données (appui homogène des CPDPN, des DIM⁴, services au sein des hôpitaux, etc.) 	DGS DGOS		✓
<ul style="list-style-type: none"> Recueillir de manière uniforme pour chaque registre les données concernant les fœtus ou enfants porteurs de malformations congénitales 	SpF		✓

⁴ Département d'information médicale

C : Améliorer l'exploitation des données de surveillance des anomalies congénitales			
Améliorer la détection et le signalement de cas groupés : Alertes et investigations			
<ul style="list-style-type: none"> • Etudier les possibilités d'une alerte plus rapide, à partir de certaines sources de données notamment à partir des CPDPN et des échographistes CFEF⁵ • Mettre en place des protocoles standardisés pour faciliter le signalement de potentiels cas groupés, notamment par les CPDPN • Mettre en place un système d'expertise clinique basé sur la constitution de groupes d'experts <i>ad hoc</i> pour valider les cas en cas de signalement d'agrégats de malformations complexes telles que les ATMS. • A partir des résultats issus de la hiérarchisation des facteurs de risque d'ATMS : <ul style="list-style-type: none"> - Enrichir les questionnaires d'investigations de cas groupés - Développer de nouveaux indicateurs pour repérer l'existence de facteurs de risque dans l'environnement de cas groupés, basés notamment sur les systèmes d'information géographique 	SpF		✓
Mettre à jour les procédures d'investigation et améliorer la communication autour des signalements de cas groupés			
<ul style="list-style-type: none"> • Mettre à jour le guide méthodologique pour l'évaluation et la prise en charge des agrégats spatio-temporels de maladies non infectieuses 	SpF	✓	
Disposer plus rapidement des données de surveillance en routine			
<ul style="list-style-type: none"> • Créer d'une base de données commune aux registres, intégrée au sein d'un système multisources 	SpF		✓
D : Disposer et rendre accessibles les données concernant la situation épidémiologique française			
<ul style="list-style-type: none"> • Transmettre les données des registres français au réseau EUROCAT et à l'ICBDSR⁶ 	SpF, Registres français		✓
<ul style="list-style-type: none"> • Valoriser et mettre à disposition les données 	SpF, communauté scientifique		

⁵ Collège français d'échographie foetale

⁶ International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

Axe 3 : Réaliser des investigations complémentaires concernant les cas d'enfants inclus dans les clusters de malformations congénitales confirmés			
Réaliser des investigations sur les expositions environnementales			
<ul style="list-style-type: none"> Enquêter sur les produits phytopharmaceutiques potentiellement utilisés à proximité des résidences des mères (éventuels essais plein champs et cultures agricoles) avec l'appui de la DGAL⁷ et des DRAAF⁸ 	DGAL/DRAAF/ANSES	✓	
<ul style="list-style-type: none"> Exploiter d'autres bases de données environnementales (Ministères chargés de la Santé, de l'environnement, de l'agriculture, ...) pour caractériser l'environnement résidentiel des mères pendant la grossesse et identifier d'éventuelles sources d'exposition à des facteurs de risque environnementaux (en particulier, pollution de l'eau, de l'air, rejets industriels) 	Spf/ ANSES		✓
<ul style="list-style-type: none"> Si identification de dangers potentiels : contrôler le respect de la réglementation, effectuer des mesurages environnementaux et prendre des mesures de gestion complémentaires si nécessaire 	Instances en charge des inspections et contrôles		✓
Réaliser des investigations sur les expositions médicamenteuses			
<ul style="list-style-type: none"> Réaliser une enquête plus approfondie de l'exposition médicamenteuse en période péri-conceptionnelle et pendant la grossesse des mères de cas d'enfants inclus dans les clusters avérés à partir des dossiers informatisés des professionnels ayant suivi la grossesse et à l'aide des données de remboursement de médicaments 	Organisme régional à préciser	✓	
<ul style="list-style-type: none"> A partir des données de prescriptions collectées dans les dossiers patients par un organisme habilité, analyser la plausibilité du lien entre les médicaments prescrits aux parents et la survenue d'ATMS ou d'autres malformations congénitales chez les enfants 	ANSM	✓	

⁷ Direction générale de l'alimentation

⁸ Direction Régionale de l'Alimentation, de l'Agriculture et de la Forêt

Amélioration de l'accompagnement et la prise en charge des familles d'enfants porteurs d'ATMS et plus largement de malformations congénitales

- Validation du diagnostic complexe d'ATMS isolée en orientant la famille vers un généticien syndromologiste d'un centre de référence des maladies rares
- Harmonisation des pratiques de prise en charge par le biais d'un Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)
- Garantir une offre de soutien psychologique et social pour les familles et les enfants qui en auraient besoin