

DEPISTACO

DÉPISTAGE DES ANOMALIES CONGÉNITALES SÉVÈRES

Axe Politiques de santé

Isabelle MONIER

PI

Sage-femme
Epidémiologiste,
Equipe OPPaLE,
CRESS, Inserm

Priscille SAUVEGRAIN

Co-PI

Sage-femme
Sociologue,
Equipe OPPaLE,
CRESS, Inserm

Bermet AMIROVA

Coordinatrice
projet

M2 Santé
Publique et
Epidémiologie
(Master of Public
Health, University
of Sheffield, UK)

Jennifer ZEITLIN

Chercheure
Associée
Directrice de
recherche – Equipe
OPPpALE, CRESS,
Inserm

Contexte

Dans les pays à revenus élevés, les anomalies congénitales sont une **cause majeure de mortalité périnatale et infantile, de morbidité et de handicaps**. L'échographie est le principal outil de dépistage des anomalies congénitales pendant la grossesse et le dépistage prénatal joue un rôle essentiel dans la prise en charge des grossesses. Pourtant, **certaines anomalies ne sont pas détectées en prénatal ce qui peut avoir un impact sur l'organisation des soins et la naissance**, sur les **décisions et le vécu des parents**, en particulier en cas d'anomalies congénitales sévères. **En l'absence de définition standardisée**, les anomalies congénitales sévères sont définies différemment selon les études ce qui limite leur comparabilité et la surveillance épidémiologique de ces anomalies.

Objectifs du projet

Volet 1 : A l'aide d'un **processus de consensus Delphi**, établir une **définition consensuelle sur les anomalies congénitales sévères**

Volet 2 : A l'aide d'un **audit clinique**, identifier les **facteurs sous-optimaux et d'évitabilité en lien avec le défaut de dépistage anténatal** d'une anomalie congénitale sévère

Méthodologie

Volet 1 : Étude de consensus Delphi

Revue de littérature :

- Recherche bibliographique des études qui ont utilisé une classification d'anomalies congénitales sévères.
- Identification des dimensions clés pour définir la sévérité

Étude Delphi :

- Méthode utilisée pour construire un consensus entre experts lorsqu'il n'existe pas de définition claire partagée
- Définition établie par consensus à partir des avis d'experts issus de divers domaines
- Plusieurs tours de questionnaires et un retour collectif entre chaque tour

Volet 2 : Audit clinique

- Audit clinique rétrospectif à partir des données du registre des anomalies congénitales de Paris (remaPAR), registre en population incluant tous les cas d'anomalies congénitales de mères domiciliées et accouchant à Paris
- Cas : anomalies congénitales sévères non détectées pendant la grossesse en 2023-2024
- Grille de recueil standardisée avec expertise des cas non dépistés par des binômes d'experts



Résultats préliminaires

Revue de la littérature : 8 études identifiées entre 1980 – présent utilisant dans leurs analyses une liste ou définition des anomalies congénitales sévères

- Critères identifiés comme en lien avec la sévérité des anomalies congénitales : mortalité, létalité, morbidité grave ou modérée, handicap grave ou modéré, interruption médicale de grossesse, qualité de vie liée à la santé, détection prénatale de l'anomalie, hospitalisation et recours aux soins de santé

Volet 1 : étude Delphi

- Panel international d'experts constitué incluant cliniciens, chercheurs et des associations de patients
- Démarches réglementaires en cours (analyse d'impact, protocole de recherche CESRESS, note d'information)
- Questionnaire élaboré sur LimeSurvey, liste préliminaire comprenant 68 anomalies
- Phase prétest réalisée

Implications

- Améliorer la comparabilité entre les études et la surveillance épidémiologique des anomalies sévères grâce à l'utilisation d'une définition consensuelle
- Identifier les facteurs sous-optimaux de dépistage (et les groupes vulnérables, le cas échéant)
- Améliorer les parcours de soins

