



# Les affaires des bébés sans bras: quels enseignements?

Emmanuelle Amar, REMERA

# Malformations: 4,5% des issues de grossesse



Génétique  
20%

Environnement 10 %

Multifactoriel  
20 %

Inconnu > 50%

Causes polygéniques  
Interaction gène/  
environnement synergie +sieurs  
facteurs

# Chronologie

- **Décembre 2010:** Médecin Pont d'Ain: **3 naissances** avec agénésie transverse isolée du membre sup (ATIMS) nés en 2009 et 2010, mères résident à qq km les unes des autres
- **2011 et 2012: + 3 naissances ATIMS** ⇒ 6 cas
- **2013: 0 cas**
- **Mai 2014:** signalement (InVS) d'un cluster en Loire Atlantique (3 cas)
- **2014 : + 2 naissances ATIMS**  
⇒ 8 cas. Entretiens avec les mères + étude dossiers médicaux excluent facteurs de risque connus
- **Fin 2014:** Signalement (maternel) d'un cluster dans le Morbihan (4 cas)
- **2018:** Article Le Monde > CP SpF : pas de cluster dans l'Ain, méthode de Kulldorff jugée inadaptée.
- **Janvier 2019:** Signalement (maternel) d'un éventuel cluster près de l'étang de Berre (3 cas)
- **Septembre 2019:** Signalement (sage femme) d'un cluster en Allemagne (3 cas en 6 semaines/ 800 accouchements annuels)
- **Février 2021:** Gnansia E, Michon L, Amar E, Estève J. **Evidence for a cluster of rare birth defects in the Ain department (France).** Birth Defects Res. 2021 Feb 9.
- **Mai 2021:** Conclusions comité d'experts: Pas de cause commune repérée en Bretagne, pas de cluster dans l'Ain





France

AIN

LYON



**Enseignement 1:** La mise en évidence d'un cluster spatio-temporel n'est possible que si on dispose:

- de données exhaustives sur un territoire le plus grand possible (au minimum à l'échelle d'un département), intégrant les naissances vivantes, morts foétales, interruptions de grossesse.
- de données bien documentées avec diagnostics précis, confirmés par plusieurs sources, et facteurs de risque
- de données géolocalisées (expositions)

Et donc... d'un registre

Le registre: gold  
standard des  
outils de  
**SURVEILLANCE**  
épidémiologique

---

👉 « Un registre est un recueil continu et exhaustif de données nominatives intéressant un ou plusieurs événements de santé dans une population géographiquement définie, à des fins de recherche et de santé publique, par une équipe ayant les compétences appropriées ».

**Intervention humaine**

---

80 % des issues de grossesses, en France échappent à cette surveillance. Via les données du SNDS intégrées au futur Health Data Hub:

> un cluster temporo-spatial de malformations est indétectable.

> En cas de signalement « profane », il est impossible de l'investiguer.

## Enseignement 2: besoin d'outils et de compétences de terrain

- Face à un cluster de maladie non transmissible (cancer, malformation), l'absence de cause commune à l'ensemble des cas fait cesser les investigations :
  - Pas de fondement scientifique
  - Justifie le recours à l'argument selon lequel les investigations de clusters sont rarement couronnées de succès > balance cout bénéfice défavorable
  - Incompréhensible et inacceptable pour les familles et la société, nourrit la suspicion
- > Identifier et mobiliser équipe Toxicologues, spécialistes malformations, généticiens, épidémiologistes et biostatisticiens (clustering)
- > Guidelines

## Enseignement 3: lutter contre les idées fausses

- « Les malformations ne constituent pas en soi « un problème de santé publique » par comparaison au cancer par exemple, car une majorité des malformations sont diagnostiquées en anténatal et débouchent sur un arrêt de grossesse » <https://soepidemio.com/2020/06/25/les-registres-des-maladies-et-pathologies-en-france-une-veille-sanitaire-egalitaire/>
- « Les registres nécessitent de nombreux moyens humains et coutent cher ».
  - Couverture Remera: 10% des naissances, 280 000 euros annuels TTC > 2,8 M€ pour la France
- « On peut avoir une idée du nombre d'ATMS en France via le Système National des Données de santé » cf. Berre.

# Perspectives: un registre couplé à une plateforme communautaire de patients?

---

## Un constat:

Pas de couverture nationale de la surveillance épidémiologique des malformations

Demandes ↗ des patients (veulent comprendre) ET propositions spontanées de mise à disposition d'expertise

Contraintes liées au secret médical et à documentation pauvre des données d'exposition

Le progrès (thérapeutique, prévention) résulte aussi de l'implication-militantisme?- de patients (cf. Choléra, tuberculose, VIH)

⇒ « techno-demande » associée à faisabilité technique et renforcement sécurité (+ RGPD) ⇒ plateforme d'épidémiologie co-construite



# e-santé malformations : buts

---

- Grouper, partager les connaissances pour permettre aux prof. santé, chercheurs et patients de profiter d'un outil accessible offrant une source d'informations +++
  - ⇒ pour la recherche étiologique (hypothèses environnementales)
  - ⇒ pour l'orientation vers les équipes les plus adaptées dans la PEC,
  - ⇒ pour la prévention et le développement de stratégies innovantes de dépistage, d'accompagnement.
- Traduire les données individuelles en connaissances mobilisables pour les chercheurs

👉 Financement?



**Merci.**