Organisation mondiale de la Santé

CONSEIL EXÉCUTIF **EB126/10**
Cent vingt-sixième session **3 décembre 2009**
Point 4.7 de l'ordre du jour provisoire

Malformations congénitales

Rapport du Secrétariat

1. En mai 2009, le Conseil exécutif a étudié à sa cent vingt-cinquième session un point de l'ordre du jour sur les malformations congénitales.[1] Le Conseil a pris note du rapport présenté sur le sujet[2] mais a différé à la session actuelle la poursuite de la discussion sur un projet de résolution soumis par la Chine, l'Inde et la République de Corée. Le présent rapport est une version révisée du précédent et reprend les observations faites par les membres du Conseil. Le document EB126/10 Add.1 contient le projet de résolution étudié initialement par le Conseil et reprend en plus les observations et propositions faites à son sujet par les membres du Conseil.

2. Le présent rapport vise à étayer la discussion sur les malformations congénitales, avec la définition, l'épidémiologie, la charge de morbidité, les interventions pour la prévention et les soins, ainsi que des indications sur les moyens d'intégrer ces interventions dans les services de santé existants.

DÉFINITION

3. La *Dixième Révision de la Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes* (CIM-10) inclut les malformations congénitales au chapitre XVII « Malformations congénitales et anomalies chromosomiques ». Les anomalies comme les erreurs innées du métabolisme et les troubles sanguins d'origine prénatale apparaissent dans d'autres chapitres. On peut définir les malformations congénitales comme des anomalies de structure ou de fonction, dont les troubles métaboliques, présentes à la naissance. On considère que le terme de troubles congénitaux a la même définition, et les deux expressions sont interchangeables.[3] La onzième révision de la *Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes* est l'occasion de revoir la rubrique actuelle.

4. Quelle que soit la définition, les malformations congénitales peuvent provoquer des avortements spontanés, la naissance d'enfants mort-nés et elles sont une cause importante, mais méconnue, de mortalité et d'incapacités chez les enfants de moins de cinq ans. Elles peuvent constituer une menace

---

[1] Voir le document EB125/2009/REC/1, procès-verbal de la deuxième séance, section 1.

[2] Document EB125/7.

[3] *Management of birth defects and haemoglobin disorders: report of a joint WHO-March of Dimes meeting.* Genève (Suisse), mai 2006.

vitale, entraîner des incapacités sur le long terme et avoir un impact préjudiciable sur les individus, leur famille, les systèmes de santé et la société.

MALFORMATIONS CONGÉNITALES ET MORTALITÉ DU NOUVEAU-NÉ ET DE L'ENFANT AU NIVEAU MONDIAL

5. Les troubles congénitaux sont courants. D'après les estimations de l'OMS, les anomalies congénitales ont provoqué en 2004 quelque 260 000 morts dans le monde (soit environ 7 % de l'ensemble des décès néonatals).[1] Ils deviennent la plus importante cause de mortalité lorsque le taux global de mortalité est faible, par exemple dans la Région européenne de l'OMS, où l'on attribue jusqu'à 25 % des décès néonatals aux anomalies congénitales.

6. Il n'existe pas actuellement d'estimations sûres sur le nombre d'enfants qui naissent avec un trouble congénital grave imputable à des causes génétiques ou environnementales. Les troubles congénitaux graves les plus courants sont des malformations du cœur, du tube neural et le syndrome de Down. Les hémoglobinopathies (y compris la thalassémie et la drépanocytose) et le déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase, qui ne sont pas couverts par la définition de la CIM-10 des anomalies congénitales, représentent 6 % de l'ensemble des troubles congénitaux.

7. Il subsiste de grandes incertitudes quant à l'incidence et à la mortalité imputables aux troubles congénitaux, en particulier dans les pays qui ne disposent pas d'un système suffisant d'enregistrement des décès. Ces chiffres indiquent néanmoins que, pour faire baisser l'incidence et la mortalité dues aux anomalies congénitales, les efforts devront s'associer à ceux visant à réaliser la cible de l'objectif du Millénaire pour le développement 4, à savoir réduire des deux tiers, entre 1990 et 2015, le taux de mortalité des enfants de moins de cinq ans.

CAUSES COURANTES DE MALFORMATIONS CONGÉNITALES

8. Les malformations congénitales constituent un groupe de troubles variés d'origine prénatale qui peuvent être causés par des anomalies d'un seul gène, des troubles chromosomiques, de multiples facteurs héréditaires, des agents tératogènes dans l'environnement et des carences en micronutriments. Certaines infections maternelles, comme la syphilis ou la rubéole, sont une cause importante de malformations congénitales dans les pays à revenu faible ou intermédiaire. Des maladies de la mère, comme le diabète sucré, certains états pathologiques, comme les carences en iode ou en acide folique, et l'exposition à des drogues médicinales ou récréatives, dont l'alcool et le tabac, à certains produits chimiques dans l'environnement et à des radiations à forte dose sont d'autres facteurs à l'origine de malformations congénitales.

PRÉVENTION

9. La diversité des causes des malformations congénitales impose de faire appel à tout un éventail d'approches préventives. Pour la plupart des malformations congénitales d'origine environnementale, la prévention passe par des approches de santé publique, comme la prévention des maladies

[1] *The global burden of disease: 2004 update.* Genève, Organisation mondiale de la Santé, 2008.

sexuellement transmissibles, une législation contrôlant la gestion rationnelle des produits chimiques toxiques (comme certains produits chimiques pour l'agriculture), la vaccination contre la rubéole et l'enrichissement des denrées alimentaires de base en micronutriments (iode et acide folique). La prévention peut être envisagée en fonction du stade de la vie (voir l'annexe).

10. Les soins préconceptionnels visent à garantir un bien-être physique et mental optimal aux mères et à leurs partenaires, pendant le démarrage de la grossesse et aux tout premiers stades de celle-ci, afin qu'elle se déroule normalement et aboutisse à la naissance d'un enfant en bonne santé. Ils permettent de déployer en temps utile les actions de prévention primaire contre les malformations congénitales induites par les agents tératogènes (y compris celles provoquées par la syphilis ou la rubéole), celles provoquées par les troubles dus à une carence en iode, les anomalies du tube neural (et peut-être d'autres malformations) et les troubles chromosomiques en rapport avec l'âge de la mère (syndrome de Down, par exemple). L'identification précoce d'un risque familial de maladie héréditaire et le dépistage du porteur avec conseil génétique permettent aux couples de limiter le nombre d'enfants lorsqu'il y a un risque connu.

11. Pendant la grossesse, la prévention suppose l'identification et la gestion des risques. Certaines des interventions et certains des services dans ce domaine peuvent soulever des problèmes éthiques, juridiques et sociaux et avoir des implications financières. Dans ces services, on trouve le dépistage et le diagnostic prénatals des malformations congénitales, l'interruption sélective de grossesse et la disponibilité des services de conseil. Les méthodes diagnostiques minimalement invasives actuellement disponibles font intervenir le dosage de plusieurs métabolites dans le sérum maternel. Il existe aussi des associations entre des niveaux anormaux de certains marqueurs biologiques et des anomalies structurales du fœtus telles que le syndrome de Down et les anomalies du tube neural et de la paroi abdominale (ouverture). Le taux de dépistage des troubles congénitaux pendant le premier trimestre de grossesse par des analyses biochimiques est meilleur si ces analyses sont pratiquées en association avec une échographie pour mesurer la clarté nuchale et d'autres évaluations échographiques. L'échographie ultrasonore au second trimestre est utile pour déceler des anomalies majeures de structure.

DÉTECTION, TRAITEMENT ET SOINS

12. Le dépistage des troubles congénitaux chez les nouveau-nés permet la précocité de la détection, du traitement et des soins. Les programmes de dépistage néonatal (examen physique de tous les nouveau-nés, dépistage de l'hypothyroïdie congénitale, de la phénylcétonurie, de la drépanocytose et du déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase) ainsi que la formation des dispensateurs de soins primaires permettent le diagnostic et l'orientation vers un spécialiste pour le traitement des nourrissons présentant des troubles congénitaux. L'examen physique de tous les nouveau-nés par des praticiens qualifiés des soins primaires est faisable dans la plupart des systèmes de santé et donne la possibilité de repérer et d'adresser de nombreux cas de malformations congénitales, dont les anomalies cardio-vasculaires associées à un risque élevé de mortalité.

13. Le traitement des malformations congénitales dépend du niveau des soins disponibles. Il englobe les thérapies médicales, la chirurgie, la réadaptation et les soins palliatifs suivant les cas.

14. On dispose de traitements médicaux efficaces et indispensables à la survie pour plusieurs malformations congénitales, y compris certaines anomalies fonctionnelles conditionnées par un seul gène. Des exemples en sont le traitement de l'ictère néonatal en cas de déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase ou d'incompatibilité Rhésus, de l'hypothyroïdie congénitale, de la drépanocytose, de la thalassémie, de l'hémophilie, de la mucoviscidose (fibrose kystique) et d'autres erreurs innées du

métabolisme. D'autres options thérapeutiques comprennent le traitement *in utero* et les corrections chirurgicales postnatales ; ces dernières ont été étudiées et évaluées dans quelques centres sélectionnés pour un certain nombre de pathologies (hernie congénitale du diaphragme, lésions cardiaques congénitales, myéloméningocèle et syndrome transfuseur-transfusé chez les jumeaux, par exemple).

15. La chirurgie est un élément important, mais largement méconnu, des services requis pour traiter les enfants présentant des malformations congénitales. Plus de 60 % de ces enfants ont une malformation qui ne touche qu'un seul organe, système ou membre. De nombreux cas relèvent d'interventions chirurgicales efficaces à faible coût, susceptibles de sauver des vies et d'améliorer le pronostic à long terme. Des exemples en sont les malformations cardiaques congénitales, les fentes labiales et palatines, le pied bot, les cataractes congénitales et les anomalies digestives et urogénitales.

16. Le traitement est aussi nécessaire pour les patients dont les troubles se manifestent après la période néonatale. Il doit inclure le dépistage et le traitement précoces des troubles physiques, mentaux, intellectuels ou sensoriels. L'accès à des services de santé et de réadaptation est important pour faciliter la participation et l'intégration des enfants touchés.

17. Avec une formation adaptée, les praticiens des soins de santé primaires peuvent proposer les soins de base aux enfants présentant des malformations congénitales : les reconnaître, diagnostiquer les problèmes courants et déterminer les incapacités qui y sont liées. Cela facilite le traitement de base et le conseil au niveau des soins primaires, en prenant en compte la situation de la famille, de la communauté et les services médicaux disponibles. Le recours à un spécialiste est envisagé quand le diagnostic n'est pas possible au niveau des soins de santé primaires.

CONSÉQUENCES POUR LES SERVICES

18. Les services et interventions pour la prévention et les soins des malformations congénitales devraient être intégrés dans les services de santé existants, en particulier ceux qui s'occupent de la santé de la mère et de l'enfant. Ils devraient associer les meilleurs soins possibles pour les patients à une stratégie de prévention englobant l'éducation, les soins préconceptionnels, le dépistage en population, le conseil génétique et la disponibilité des services de diagnostic. Une telle stratégie doit assurer des services de prévention et de soins des malformations congénitales dans le cadre d'un continuum d'interventions pour la santé de la mère et de l'enfant. En fonction des capacités du pays en matière de soins de santé, ces services devraient aller au-delà des soins de santé primaires pour englober les services d'obstétrique, de pédiatrie, de chirurgie, de laboratoire, de radiologie et, si possible, de génétique clinique aux niveaux secondaire et tertiaire des soins de santé.

19. La prestation efficace des services de prévention et de soins des malformations congénitales dépend de la disponibilité d'une variété de services spécialisés pour les soins et le diagnostic, ainsi que d'un système de soins de santé primaires capable de les utiliser. Il faut un noyau d'expertise en génétique médicale, chirurgie pédiatrique, imagerie et médecine fœtale susceptible de pouvoir se développer en fonction des besoins. Les services classiques de laboratoire (hématologie, microbiologie, biochimie) doivent être complétés par des services de diagnostic cytogénétique et basé sur l'analyse de l'ADN. L'introduction devra être progressive. À la longue, les nouvelles technologies permettront une prestation des services plus efficace à moindre coût.

20. La diversité des états pathologiques prioritaires, des structures sociales, des conventions culturelles et des capacités des services de soins signifie que les pays doivent pouvoir envisager une gamme de services possibles en évaluant leur coût et leur efficacité relative, afin de les sélectionner et

de décider de l'ordre à donner à leur mise en œuvre. Toutefois, il n'existe pas encore d'orientations bien organisées à ce sujet. Le Secrétariat de l'OMS a un rôle potentiel important à jouer pour déterminer les modèles de réussite et mettre à la disposition des responsables politiques de la santé publique des informations cohérentes sur les services de génétique communautaire.

MESURES POTENTIELLES

21. Il y a plusieurs mesures à prendre au niveau des pays pour favoriser la mise en place de services de prévention et de soins des malformations congénitales. La prévention suppose d'intégrer les approches de base de la santé publique dans les systèmes de santé, notamment au niveau des services de santé de la mère et de l'enfant. Nombre des services et des interventions proposés sont déjà à la portée des pays à revenu faible ou intermédiaire, tandis que d'autres pourront s'ajouter en fonction des besoins et des ressources.

22. Les éléments de base d'un programme national de prévention et de soins des malformations congénitales sont les suivants :

a) Engagement des responsables politiques et fourniture d'un appui administratif suffisant.

b) Un réseau de base de services cliniques et biologiques spécialisés et adaptés pouvant être développé à la demande.

c) Intégration des approches de prévention et de soins des malformations congénitales dans les soins de santé primaires, l'accent étant mis sur la santé de la mère et de l'enfant.

d) Éducation et formation des agents de santé, en particulier ceux qui travaillent pour les soins de santé primaires.

e) Organisation de programmes d'éducation sanitaire pour le grand public et les groupes reconnus comme étant exposés à un risque élevé.

f) Création de dispositifs efficaces pour générer le développement d'organisations d'entraide patients-parents et collaboration avec elles pour s'occuper des personnes présentant des malformations congénitales et de leur famille.

g) Définition des questions éthiques, juridiques, religieuses et culturelles pertinentes pour l'élaboration de services adaptés à la population locale.

h) Initiation et suivi de programmes de dépistage en population, comme le dépistage des nouveau-nés, le dépistage prénuptial/avant la grossesse, le dépistage prénatal.

i) Création de systèmes de surveillance adaptés pour les malformations congénitales.[1]

[1] L'appui sur ce point pourra être obtenu en collaboration avec les systèmes existants de surveillance des malformations congénitales, comme l'International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) qui comprend l'ECLAMC (Étude collective latino-américaine sur les malformations congénitales), la base de données soutenue par l'OMS Craniofacial Anomalies database et EUROCAT (l'action concertée de la Communauté économique européenne dans le domaine de l'enregistrement des anomalies congénitales).

23. Il y a un besoin d'orientations techniques pour créer ou renforcer les programmes nationaux de lutte contre les malformations congénitales. La liste ci-dessous donne les mesures prioritaires pour la communauté internationale :

a) Résoudre les divergences actuelles d'opinions sur la charge sanitaire des malformations congénitales constitutionnelles comme de celles liées à l'environnement, en se servant de la révision de la CIM-10 pour s'appuyer sur un examen d'experts des données disponibles et envisager un élargissement des groupes d'états pathologiques au-delà de ceux qui figurent actuellement dans la classification des anomalies congénitales.

b) Promouvoir une législation et des activités de santé publique qui réduisent le plus possible l'exposition de la population, et plus particulièrement des femmes enceintes, aux infections, aux produits chimiques et aux autres facteurs de risque environnemental potentiellement tératogènes.

c) Définir des services communautaires efficaces et appuyer l'intégration de la prévention et des soins des malformations congénitales dans les programmes de santé de la mère et de l'enfant. Soutenir la fourniture aux ministères de la santé d'une évaluation organisée des besoins et des coûts et les appuyer pour le choix des priorités.

d) Déterminer des modèles de réussite pouvant s'appliquer aux pays à revenu faible et intermédiaire.

e) Faciliter et soutenir l'établissement d'un réseau international sur les programmes de prévention et de soins des malformations congénitales, l'accent étant mis sur l'élaboration d'approches communes et l'optimisation, entre autres, des instruments d'information, d'éducation, d'analyse des coûts et de surveillance. Promouvoir les approches informatiques compte tenu de leur potentiel en matière de coût et d'efficacité.

MESURES À PRENDRE PAR LE CONSEIL EXÉCUTIF

24. Le Conseil est invité à prendre note de ce rapport, à émettre d'autres recommandations et à étudier le projet de résolution présenté dans le document EB126/10 Add.1, pour son adoption à la Soixante-Troisième Assemblée mondiale de la Santé.

ANNEXE

INTERVENTIONS POUR LA PRÉVENTION OU LE TRAITEMENT DES MALFORMATIONS CONGÉNITALES		
Soins préconceptionnels	**Soins pendant la grossesse**	**Soins du nouveau-né et de l'enfant**
Planification familiale • Présenter aux femmes le concept de choix en matière de procréation • Diminuer le nombre total d'enfants nés avec une malformation congénitale • Diminuer la proportion de mères enceintes à un âge avancé, ce qui réduit la prévalence des trisomies autosomiques à la naissance, en particulier pour le syndrome de Down • Donner aux mères d'enfants affectés l'option de ne plus avoir d'enfant **Dépistage et conseil préconceptionnels** • Utilisation des antécédents familiaux enregistrés au niveau des soins de santé primaires pour trouver les sujets susceptibles d'avoir des enfants affectés • Dépistage des porteurs pour les troubles récessifs courants (thalassémie et drépanocytose) **Optimiser l'alimentation des femmes avant la grossesse et pendant toute la durée de celle-ci** • Promouvoir l'utilisation de sel enrichi en iode pour éviter les troubles dus à une carence en iode • Promouvoir la consommation d'un aliment de base enrichi en acide folique et l'utilisation de suppléments multivitaminés pour éviter les anomalies du tube neural et d'autres malformations • Éviter l'alcool, le tabac et la cocaïne • Veiller à une alimentation générale suffisante (protéines, calories, fer) **Prévenir et éviter les infections tératogènes avant et pendant la grossesse** • Syphilis • Rubéole (67 pays n'ont pas de programme national de vaccination contre la rubéole) **Optimiser la santé de la mère et les traitements avant la conception** • Pour les diabétiques insulinodépendants • Pour les femmes sous traitement antiépileptique ou sous warfarine	**Dépistage prénatal pour** • Le facteur Rhésus • La syphilis • Les sujets exposés à un risque d'avoir des enfants présentant des malformations congénitales à l'aide des antécédents familiaux • Le syndrome de Down : grossesse à un âge avancé ; dépistage dans le sérum maternel ; dépistage précoce par échographie • Les anomalies du tube neural avec dépistage dans le sérum maternel • Les malformations majeures par échographie pour dépister les anomalies fœtales (à partir de 18 semaines de grossesse) • Les porteurs de troubles récessifs courants (thalassémie et drépanocytose) **Diagnostic prénatal** • Échographie • Amniocentèse • Biopsie des villosités choriales **Traitement du fœtus** • Syphilis • Transfusion intra-utérine pour l'anémie fœtale, Rhésus négatif	**Examen du nouveau-né** • Recherche clinique par un professionnel qualifié d'éventuelles malformations congénitales pour tous les nouveau-nés **Dépistage du nouveau-né** • Hypothyroïdie congénitale • Phénylcétonurie • Mucoviscidose • Autres, en fonction des besoins et de la situation dans chaque pays **Traitement médical** Exemples : • Ictère néonatal en cas de déficit de glucose-6-phosphate déshydrogénase ou d'incompatibilité du facteur Rhésus • Traitement et soins des enfants présentant des troubles hématologiques, comme la drépanocytose, la thalassémie, etc. • Traitement de certaines erreurs innées du métabolisme • Soins des enfants atteints de mucoviscidose **Chirurgie** Exemples de corrections chirurgicales : • Malformations cardiaques congénitales simples • Fentes labiales et palatines • Pied bot • Cataractes congénitales **Réadaptation et soins palliatifs** Suivant les cas

= = =