

Codage des malformations congénitales pour la cohorte ELFE

Codage effectué par Nathalie Lelong du registre des malformations congénitales de
PARIS en lien avec l'équipe 9 de l'UMR 1085 impliquée dans le projet COSRED
(R.Garlantézec et C.Warembourg)

Contact : Ronan.GARLANTEZEC@chu-rennes.fr

1	Méthode	2
2	Description des variables de l'ensemble des variables résultant de ce codage.....	3
2.1	Variables identifiant la ou les malformations congénitales	3
2.2	Variables de regroupement	3
2.3	Variables de traitement	4
3	Les variables mises à disposition dans la base de données appariable.....	4
3.1	Variables non mises à disposition.....	4
3.2	Variables mises à disposition comme base appariable	5
3.3	Variable intégrée dans la base de données Elfe	5
4	Données de Prévalence	5
5	Liste des malformations congénitales de la cohorte Elfe,	6

1 Méthode

Le codage des malformations congénitales pour la cohorte Elfe a été effectué dans le cadre du projet COSRED financé par l'ANSM à partir des données du dossier médical (principalement variables de M00X_GENIC 'Anomalie des organes génitaux externes' à M00X_ANOAUT 'Autre anomalie congénitale' ; M00X_ANOAUTP 'Précisez') mais aussi sur des variables des questionnaires de suivi de 2 mois, 1 an et deux ans jugées pertinentes (éléments relatifs au(x) problème(s) de santé, au(x) consultation(s) et au(x) hospitalisation(s)).

Les malformations ont été codées selon les recommandations du réseau (European Surveillance of congenital anomalies).

http://www.majeure-network.eu/aboutus/datacollection/guidelinesforregistration/guide1_4.

Les malformations codées majeurs sont considérées comme suffisamment importantes pour justifier d'un enregistrement dans le registre européen Eurocat. Les autres malformations sont considérées comme mineures. Pour certains enfants le texte libre recueilli ne permettait pas d'être certain de la présence ou non de malformation congénitale ou du caractère mineur/majeur de celle-ci. Ces enfants étaient alors classés comme inconnu vis-à-vis de la malformation. La classification utilisée est la classification internationale des maladies 10^{ème} révision. Les malformations sont ensuite regroupées par appareil malformé.

2 Description des variables de l'ensemble des variables résultant de ce codage

2.1 Variables identifiant la ou les malformations congénitales

Il existe jusqu'à 4 malformations congénitales par enfant qui sont décrites chacune par 3 variables indicées _1 à _4 par le code de la classification internationale des maladies (CIM10), le libellé correspondant au code et la gravité de la malformation. Une variable indique le moment du diagnostic de la ou des malformations

- Variables
 - Malfo_temps_eval: temps (naissance, suivi ou aucune) auquel la ou les malformation(s) ont été diagnostiquée(s)
- Malformations congénitales numéro 1 :
 - malfoCIM10_1 : codes CIM10 malformation congénitale n°1
 - malfolib_CIM10_1 : libellés CIM10 malformation congénitale n°1
 - malfocim10_mineure_1 : Gravité malformation congénitale n°1 (1=majeure, 2=mineure et 9=inconnue)
- Malformations congénitales numéro 2 :
 - malfoCIM10_2 : codes CIM10 malformation congénitale n°2
 - malfolib_CIM10_2 : libellés CIM10 malformation congénitale n°2
 - malfocim10_mineure_2 : Gravité malformation congénitale n°2 (1=majeure, 2=mineure et 9=inconnue)
- Malformations congénitales numéro 3 :
 - malfoCIM10_3 : codes CIM10 malformation congénitale n°3
 - malfolib_CIM10_3 : libellés CIM10 malformation congénitale n°3
 - malfocim10_mineure_3 : Gravité malformation congénitale n°3 (1=majeure, 2=mineure et 9=inconnue)
- Malformations congénitales numéro 4 :
 - malfoCIM10_4 : codes CIM10 malformation congénitale n°4
 - malfolib_CIM10_4 : libellés CIM10 malformation congénitale n°4
 - malfocim10_mineure_4 : Gravité malformation congénitale n°4 (1=majeure, 2=mineure et 9=inconnue)
 -

2.2 Variables de regroupement

Une première liste de variables regroupe les malformations par appareil ou système anatomique concerné et le codage indique leur gravité. La liste des appareils et systèmes concernés est indiquée dans le tableau 1.

Les noms et codages des variables sont de type

- Malfo_xxxx xxx dénotant l'appareil ou système concerné avec le codage : 0=pas de malformation (ni majeure, ni mineure, ni inconnue) ; 1=au moins 1 malformation majeure de cet appareil

Pour l'appareil génital, deux variables renseignent sur l'existence d'une cryptorchidie ou d'un hypospadias quelque soit la localisation ou la gravité

- cryptorchidie: 0=pas de cryptorchidie (ni majeure, ni mineure, ni inclassable) ; 1= cryptorchidie. Les codes CIM10 retenus sont : Q530, Q531, Q532, Q539
- hypospadias: 0=pas d'hypospadias (ni majeur, ni mineur, ni inclassable) ; 1= hypospadias. Les codes CIM10 retenus sont : Q540, Q541, Q542, Q543, Q544, Q548, Q549

Deux variables à un second niveau de regroupement permet d'identifier les enfants avec au moins une malformation majeure ou mineure. Les cryptorchidies et hypospadias sont inclus dans les malformations majeures.

- malfo_Majeure2 : 0=pas de malformation (ni majeure, ni mineure, ni inconnue) ; 1=au moins 1 malfo majeure certaine hors malformations génétiques et chromosomiques
- malfo_Majeure : 0=pas de malformation (ni majeure, ni mineure, ni inconnue) ; 1=au moins 1 malformation majeure ; 2= uniquement malformation(s) mineure(s); 9=doute sur une malformation ou doute sur le critère de gravité

2.3 Variables de traitement

Une seule variable a été créée dans cette catégorie. Elle concerne le traitement des malformations génitales du garçon et indique si une opération pour cette indication a eu lieu dans les deux premières années de vie de l'enfant

- Chir_malfo_genital2ans : au moins une malformation génitale du garçon avec une opération dans les 2 premières années à partir des déclarations des parents ou du questionnaire médecin traitant (0=non ; 1=oui)
- Conf_malfo_genital2ans : information sur au moins une malformation génitale du garçon au cours du suivi à partir des déclarations des parents ou du questionnaire médecin traitant (0=non ; 1=oui)
 - Pour 148 cas : confirmation d'une malformation présente à la naissance
 - Pour 41 cas : information de chirurgie pour une malformation non présente à la naissance

3 Les variables mises à disposition dans la base de données appariable

3.1 Variables non mises à disposition

Les variables du chapitre 2.1 identifiant directement les malformations congénitales ne sont pas mises à disposition systématiquement car certaines permettent d'identifier des malformations rares avec un risque d'identification indirecte. Elles peuvent être demandées pour des projets spécifiques et avec demande d'autorisation particulière s'il s'agit de pathologies rares

3.2 Variables mises à disposition comme base appariable

Les variables de regroupement du chapitre 2.2 sont mises à disposition comme base appariable. Pour demander l'appariement en sélectionnant dans le catalogue en ligne la variable **EQ11** au niveau variables construites/retour/santé enfant. Cette base ne sera appariée qu'après examen attentif de l'absence de possibilité de ré-identification des enfants à partir des autres variables demandées.

3.3 Variables intégrées dans la base de données Elfe

Les variables '**malfo_Majeure**' '**malfo_Majeure2**' indiquant la présence d'au moins une malformation majeure ou de malformation uniquement mineure, '**cryptorchidie**' '**hypospadias**' '**Conf_malfo_genital2ans**' '**Chir_malfo_genital2ans**' sont directement intégrées dans la base de donnée Elfe et sélectionnable dans le catalogue en ligne au niveau variables construites/retour/santé enfant

Dans la documentation de l'enquête maternité, il est indiqué au niveau de la variable ANOAUTP qu'un codage des anomalies congénitales a été fait tenant compte de cette variable et des déclarations des parents dans les deux premières années de vie et que ces variables sont disponibles au niveau variables construites/santé enfant

4 Données de Prévalence

Tableau 1 : Description de la prévalence des malformations congénitales majeures dans les deux premières années de vie pour la cohorte Elfe

Appareil	ELFE			MAJEURE
	N	%	N lors suivi	%
Malformations majeures	279	1.53	81	2.18
Malformations majeures (incluant cryptorchidies)	412	2.26	106	-
Système nerveux central	7	0.04	1	0.21
Oeil	6	0.03	4	0.03
Nez, face et cou	5	0.03	5	0.02
Cardiaque	30	0.16	13	0.58
Vasculaire périphérique	0	-	0	-
Respiratoire	4	0.02	2	0.05
Fentes orales	23	0.13	2	0.13
Système digestif	9	0.05	2	0.13
Paroi abdominale	5	0.03	0	0.05
Voies urinaires	54	0.30	13	0.28

Appareil	ELFE			MAJEURE
	N	%	N lors suivi	%
Génital de la fille	0	-	0	0.03
Génital du garçon	189	1.04	41	0.22
- Cryptorchidies	135	0.74	26	-
- Hypospadias	53	0.29	13	-
Membres	57	0.31	8	0.30
Musculo squelettique	5	0.03	5	0.08
Cutanée	6	0.03	5	0.03
Chromosomique	6	0.03	1	0.35
Syndromes génétiques	6	0.03	4	0.05
Autres anomalies	5	0.03	0	-

Dans le tableau 1, on observe sans surprise que la prévalence des malformations Majeure dans Elfe est inférieure à la prévalence observée dans le registre Majeure et notamment pour les malformations du système nerveux central, cardiaques et chromosomiques. Ces types de malformations donnant lieu souvent à des interruptions médicales de grossesses qui bien sûr ne font pas partie des inclusions d'Elfe.

Pour les malformations de l'appareil génital, nous avons fait apparaître les cryptorchidies dans le tableau même si elles ne font pas partie de malformations du registre Majeure. La prévalence des hypospades est en revanche en accord avec les données Majeure.

5 Liste des malformations congénitales de la cohorte Elfe,

Elles sont présentées par appareil et par code CIM10 dans le tableau 2 ci-dessous

Tableau 2 : liste des malformations congénitales de la cohorte Elfe, par appareil et par code CIM10.

Classe de malformation	Gravité	CIM10	Libellé	Effectif
1-Système nerveux	1	Q019	ENCEPHALOCELE, SANS PRECISION	1
	9	Q039	HYDROCEPHALIE CONGENITALE, SANS PRECISION	1
	1	Q040	MALFORMATIONS CONGENITALES DU CORPS CALLEUX	2
	1	Q043	AUTRES ANOMALIES LOCALISEES DU DEVELOPPEMENT DE L'ENCEPHALE	1
	1	Q046	KYSTES CEREBRAUX CONGENITAUX	2
	1	Q048	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES PRECISEES DE L'ENCEPHALE	1
2-Oeil	2	Q105	STENOSE OU RETRECISSEMENT CONGENITAL DU CANAL LACRYMAL	1
	1	Q120	CATARACTE CONGENITALE	3
	1	Q130	COLOBOME (DE L'IRIS)	2
	1	Q132	AUTRES MALFORMATIONS IRIS	1
3-Nez, face et cou	9	Q17	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES DE L'OREILLE	1
	2	Q172	MICROTIE	1
	1	Q178	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES PRECISEES DE L'OREILLE	1
	2	Q181	FISTULE ET KYSTE PREAURICULAIRES	1
	2	Q670	ASYMETRIE FACIALE	1
	2	Q673	PLAGIOCEPHALIE	4

Classe de malformation	Gravité	CIM10	Libellé	Effectif
	1	Q750	CRANIOSYNOSTOSE	4
4-Cardiaque	1	Q203	COMMUNICATION VENTRICULO-AURICULAIRE DISCORDANTE	3
	1	Q210	COMMUNICATION INTERVENTRICULAIRE	9
	1	Q211	COMMUNICATION INTERAURICULAIRE	4
	2	Q2111	PATENT OR PERSISTENT FORAMEN OVALE	2
	1	Q213	TETRALOGIE DE FALLOT	3
	1	Q220	ATRESIE DE LA VALVE PULMONAIRE	1
	1	Q221	STENOSE CONGENITALE DE LA VALVE PULMONAIRE	1
	1	Q223	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES DE LA VALVE PULMONAIRE	1
	1	Q224	STENOSE CONGENITALE DE LA VALVULE TRICUSPIDE	1
	1	Q228	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES DE LA VALVULE TRICUSPIDE	2
	1	Q230	STENOSE CONGENITALE DE LA VALVULE AORTIQUE	1
	1	Q231	INSUFFISANCE CONGENITALE DE LA VALVULE AORTIQUE	1
	1	Q246	BLOC CONGENITAL DU CŒUR	1
	1	Q249	MALFORMATION CARDIAQUE CONGENITALE, SANS PRECISION	1
	2	Q250	PERMEABILITE DU CANAL ARTERIEL	1
9	Q250	PERMEABILITE DU CANAL ARTERIEL	1	

Classe de malformation	Gravité	CIM10	Libellé	Effectif
	1	Q254	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES DE L'AORTE	2
	1	Q262	RETOUR VEINEUX PULMONAIRE ANORMAL TOTAL	1
5-Vasculaire périphérique	2	Q270	ABSENCE CONGENITALE ET HYPOPLASIE DE L'ARTERE OMBILICALE	11
6-Respiratoire	2	Q315	LARYNGOMALACIE CONGENITALE	1
	2	Q320	TRACHEOMALACIE CONGENITALE	1
	1	Q332	SEQUESTRATION PULMONAIRE	1
	1	Q336	HYPOPLASIE ET DYSPLASIE DU POUUMON	1
	1	Q3380	CONGENITAL (CYSTIC) ADENOMATOID MALFORMATION OF THE LUNG	2
7-Fentes orales	1	Q35	FENTE PALATINE	1
	1	Q359	FENTE DU PALAIS, SANS PRECISION	4
	1	Q3690	FENTE LABIALE UNILATÉRALE	1
	1	Q3699	FENTE LABIALE NOS	4
	1	Q379	FENTE LABIALE UNILATERALE AVEC FENTE PALATINE, SANS PRECISION	13
8-Système digestif	2	Q381	ANKYLOGLOSSIE	8
	1	Q390	ATRESIE DE L'OESOPHAGE, (SANS FISTULE)	2
	2	Q400	STENOSE HYPERTROPHIQUE CONGENITALE DU PYLORE	6

Classe de malformation	Gravité	CIM10	Libellé	Effectif
	2	Q401	HERNIE HIATALE CONGENITALE	1
	1	Q423	ABSENCE, ATRESIE ET STENOSE CONGENITALES DE L'ANUS, (SANS FISTULE)	3
	1	Q431	MALADIE DE HIRSCHSPRUNG	1
	2	Q435	ECTOPIE DE L'ANUS	1
	1	Q438	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES PRECISEES DE L'INTESTIN	1
	1	Q440	AGENESIE, APLASIE ET HYPOPLASIE DE LA VESICULE BILIAIRE	1
	1	Q446	MALADIE KYSTIQUE DU FOIE	1
90-Génital de la fille	2	Q501	KYSTE OVARIEN AU COURS DU DEVELOPPEMENT	10
	2	Q526	MALFORMATION CONGENITALE DU CLITORIS	3
91-Génital du garçon	1	Q530	TESTICULE EN SITUATION ANORMALE	9
	1	Q531	CRYPTORCHIDIE UNILATERALE	6
	1	Q532	CRYPTORCHIDIE BILATERALE	3
	1	Q539	CRYPTORCHIDIE, SANS PRECISION	117
	1	Q540	HYOSPADIAS BALANIQUE	1
	1	Q549	HYOSPADIAS, SANS PRECISION	52
	1	Q550	ABSENCE (CONGENITALE) ET APLASIE DU TESTICULE	2

Classe de malformation	Gravité	CIM10	Libellé	Effectif
	1	Q552	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES DU (DES) TESTICULE(S) ET DU SCROTUM	1
	2	Q5521	POLYORCHISM	1
	2	Q556	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES DU PENIS	9
92-Voies urinaires	9	Q6	MALFORMATIONS CONGENITALES DE L'APPAREIL URINAIRE	1
	1	Q600	AGENESIE RENALE, UNILATERALE	8
	1	Q601	AGENESIE RENALE, BILATERALE	1
	1	Q603	HYPOPLASIE RENALE UNILATERALE	2
	1	Q61	MALADIES KYSTIQUES DU REIN	1
	1	Q613	REIN POLYKYSTIQUE, SANS PRECISION	3
	1	Q614	DYSPLASIE RENALE	6
	1	Q615	KYSTE MEDULLAIRE DU REIN	1
	1	Q619	MALADIE KYSTIQUE DU REIN, SANS PRECISION	1
	9	Q620	HYDRONEPHROSE CONGENITALE	43
	1	Q621	ATRESIE ET STENOSE CONGENITALES DE L'URETERE	2
	1	Q622	MEGA-URETERE CONGENITAL	4
	1	Q623	AUTRES ANOMALIES OBSTRUCTIVES DU BASSINET ET DE L'URETERE	4
	1	Q625	DUPLICATION DE L'URETERE	2

Classe de malformation	Gravité	CIM10	Libellé	Effectif
	2	Q627	REFLUX VESICO-URETERO-RENAL CONGENITAL	1
	1	Q630	REIN SURNUMERAIRE	7
	1	Q631	REIN LOBULE, SOUDE ET EN FER A CHEVAL	2
	1	Q632	REIN ECTOPIQUE	9
	1	Q6420	VALVES DE L'URETRE POSTERIEUR	1
93-Membres	1	Q650	LUXATION CONGENITALE DE LA HANCHE, UNILATERALE	3
	1	Q651	LUXATION CONGENITALE DE LA HANCHE, BILATERALE	1
	1	Q652	LUXATION CONGENITALE DE LA HANCHE, SANS PRECISION	9
	2	Q656	HANCHE INSTABLE (CONGENITALE)	15
	2	Q658	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES DE LA HANCHE	23
	2	Q6581	DYSPLASIE DE HANCHE BILATERALE	3
	9	Q66	ANOMALIES MORPHOLOGIQUES CONGENITALES DU PIED	1
	1	Q660	PIED BOT VARUS EQUIN	18
	2	Q662	METATARSUS VARUS	12
	2	Q662	PIED BOT TALUS VARUS	13
	2	Q663	AUTRES ANOMALIES MORPHOLOGIQUES CONGENITALES DU PIED EN VARUS	2
	2	Q664	PIED BOT TALUS VALGUS	11

Classe de malformation	Gravité	CIM10	Libellé	Effectif
	2	Q666	AUTRES ANOMALIES MORPHOLOGIQUES CONGENITALES DU PIED EN VALGUS	2
	2	Q668	AUTRES ANOMALIES MORPHOLOGIQUES CONGENITALES DU PIED	5
	1	Q681	ANOMALIE MORPHOLOGIQUE CONGENITALE DE LA MAIN	1
	1	Q690	DOIGT(S) SURNUMERAIRE(S)	5
	1	Q691	POUCE(S) SURNUMERAIRE(S)	2
	1	Q692	ORTEIL(S) SURNUMERAIRE(S)	4
	1	Q699	POLYDACTYLIE, SANS PRECISION	2
	1	Q70	SYNDACTYLIE	2
	1	Q701	PALMURE DES DOIGTS	1
	1	Q703	PALMURE DES ORTEILS	2
	1	Q704	POLYSYNDACTYLIE	2
	1	Q713	ABSENCE CONGENITALE DE LA MAIN ET DE(S) DOIGT(S)	1
	1	Q724	RACCOURCISSEMENT (CONGENITAL) LONGITUDINAL DU FEMUR	1
	1	Q728	AUTRES RACCOURCISSEMENTS (CONGENITAUX) D'UN (DES) MEMBRE(S) INFÉRIEUR(S)	1
	2	Q738	AUTRES RACCOURCISSEMENTS (CONGENITAUX) D'UN (DES) MEMBRE(S) NON PRÉCISE(S)	1
	2	Q740	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES D'UN (DES) MEMBRE(S) SUPÉRIEUR(S), Y COMPRIS LA CEINTURE SCAPULAIRE	1

Classe de malformation	Gravité	CIM10	Libellé	Effectif
	2	Q741	MALFORMATION CONGENITALE DU GENOU	1
	1	Q743	ARTHROGRYPOSE CONGENITALE MULTIPLE	1
	1	Q748	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES PRECISEES D'UN (DES) MEMBRE(S) NON PRECISE(S)	3
94-Musculo-squelettique	2	Q675	ANOMALIE MORPHOLOGIQUE CONGENITALE DU RACHIS	1
	2	Q680	ANOMALIE MORPHOLOGIQUE CONGENITALE DES MUSCLES STERNO-CLEIDO-MASTOÏDIENS	3
	2	Q760	SPINA BIFIDA OCCULTA	2
	1	Q764	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES DU RACHIS, NON ASSOCIEES A UNE SCOLIOSE	2
	2	Q764	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES DU RACHIS, NON ASSOCIEES A UNE SCOLIOSE	15
	1	Q798	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES DU SYSTEME OSTEO-ARTICULAIRE ET DES MUSCLES	3
95-Paroi abdominale	1	Q792	EXOMPHALE	4
	1	Q793	GASTROSCHISIS	1
96-Cutanée	2	Q825	NÆVUS CONGENITAL NON NEOPLASIQUE	5
	1	Q841	ANOMALIES CONGENITALES DE LA MORPHOLOGIE DES CHEVEUX, NON CLASSEES AILLEURS	1
	2	Q846	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES DES ONGLES	1
	1	Q848	AUTRES MALFORMATIONS CONGENITALES PRECISEES DE LA PEAU ET DES PHANERES	1
	1	Q850	NEUROFIBROMATOSE (NON MALIGNE)	2
	1	Q851	SCLEROSE TUBEREUSE	1

Classe de malformation	Gravité	CIM10	Libellé	Effectif
	1	Q858	AUTRES PHACOMATOSES, NON CLASSEES AILLEURS	1
97a-Syndromes génétiques	1	Q870	SYNDROMES CONGENITAUX MALFORMATIFS ATTEIGNANT PRINCIPALEMENT L'ASPECT DE LA FACE	1
	1	Q8708	PIERRE ROBIN SEQUENCE/ROBIN SYNDROME	3
	1	Q874	SYNDROME DE MARFAN	2
97b-Autres anomalies	1	Q831	SEIN SURNUMERAIRE	1
	1	Q860	SYNDROME D'ALCOOLISME FOETAL (DYSMORPHIQUE)	1
	1	Q892	MALFORMATIONS CONGENITALES DES AUTRES GLANDES ENDOCRINES	1
	1	Q893	SITUS INVERSUS	1
	1	Q8932	SITUS INVERSUS/TRANSVERSUS ABDOMINALIS	1
98-Chromosomique	1	Q909	SYNDROME DE DOWN, SANS PRECISION	1
	1	Q93	MONOSOMIES ET DELETIONS DES AUTOSOMES, NON CLASSEES AILLEURS	1
	1	Q935	AUTRES DELETIONS PARTIELLES D'UN CHROMOSOME	1
	2	Q950	TRANSLOCATION OU INSERTION EQUILIBREE CHEZ UN SUJET NORMAL	3
	1	Q969	SYNDROME DE TURNER, SANS PRECISION	1
	1	Q970	CARYOTYPE 47,XXX	1
	1	Q984	SYNDROME DE KLINEFELTER, SANS PRECISION	1