

Portrait des anomalies congénitales, Québec et Canada, 2008 à 2020

SURVEILLANCE ET VIGIE

JUILLET 2026

SOMMAIRE

Méthode	2
Résultats	3
Discussion	11
Conclusion	12

PRINCIPAUX CONSTATS

Le présent rapport de surveillance brosse un premier portrait des anomalies congénitales au Québec entre 2008 et 2020. Une comparaison avec les données du Canada est également proposée. Au Québec, la prévalence des anomalies congénitales est demeurée relativement stable entre 2008 et 2020, avec 174,1 cas pour 10 000 naissances en 2020. Les anomalies cardiaques et les anomalies des organes génitaux étaient les anomalies les plus fréquentes. Depuis 2015, la prévalence du Québec est plus élevée que celle du Canada, possiblement en raison d'une plus grande détection des anomalies des organes génitaux.

AVANT-PROPOS

L'Institut national de santé publique du Québec est le centre d'expertise et de référence en matière de santé publique au Québec. Sa mission est de soutenir le ministre de la Santé et des Services sociaux dans sa mission de santé publique. L'Institut a également comme mission, dans la mesure déterminée par le mandat que lui confie le ministre, de soutenir Santé Québec, la Régie régionale de la santé et des services sociaux du Nunavik, le Conseil cri de la santé et des services sociaux de la Baie James et les établissements, dans l'exercice de leur mission de santé publique.

Le présent rapport de surveillance a pour objectif de présenter les tendances temporelles des anomalies congénitales au Québec de 2008 à 2020 et de les comparer à celles du Canada. Les anomalies congénitales sont la première cause de mortalité infantile au Québec et au Canada^(1,2). Les anomalies congénitales ont des conséquences sur le développement physique et psychologique, ce qui en fait l'une des principales causes d'hospitalisation durant l'enfance⁽³⁻⁵⁾.

Ce rapport a été élaboré à la demande du ministre de la Santé et des Services sociaux du Québec et financé par celui-ci dans le cadre du volet surveillance générale de l'entente spécifique portant sur la surveillance continue de l'état de santé de la population.

1 MÉTHODE

1.1 Objectif

Ce rapport a pour objectif de dresser un portrait de la prévalence des anomalies congénitales au Québec pour la période allant de 2008 à 2020, et de la comparer aux données canadiennes.

1.2 Devis et source de données

Cette étude transversale rétrospective inclut 1 132 061 naissances vivantes et mortinaissances au Québec et 4 830 761 naissances vivantes et mortinaissances dans l'ensemble du Canada entre le 1^{er} janvier 2008 et le 31 décembre 2020.

Deux sources de données ont été utilisées. Pour le Québec, les données proviennent du Système de surveillance des anomalies congénitales au Québec (SSACQ). Le SSACQ est constitué de données médico-administratives issues du jumelage des fichiers du Registre des événements démographiques (RED) (naissances vivantes, mortinaissances et décès) et du Fichier du système de maintenance et exploitation des données pour l'étude de la clientèle hospitalière (MED-ÉCHO) du ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS).

Pour le Canada, les données proviennent de l'Infobase de santé publique du Système canadien de surveillance des anomalies congénitales de l'Agence de santé publique du Canada⁽⁶⁾. L'Infobase est construit à partir des données hospitalières des naissances vivantes et des mortinaissances de la base de données sur les congés des patients de l'Institut canadien d'information sur la santé (ICIS-BDCP) et contient également des données du fichier MED-ÉCHO du Québec⁽⁶⁾.

1.2.1 Critères d'inclusion et d'exclusion

L'étude inclut toutes les naissances vivantes et les mortinaissances survenues entre 2008 et 2020. Avant 2019, une mortinaissance (ou mortalité fœtale) était définie comme un produit de conception lorsque ce décès est survenu avant l'expulsion ou l'extraction complète du corps de la mère, indépendamment de la durée de la gestation. Toutefois, depuis 2019, le règlement ministériel d'application de la Loi sur la santé publique définit un enfant mort-né comme étant un produit de conception non vivant pesant au moins 500 g ou ayant un âge gestationnel d'au moins 20 semaines. Les données n'incluent pas les cas d'anomalies parmi les fausses couches ou les autres interruptions de grossesse.

1.3 Définition des anomalies congénitales

Les anomalies congénitales sont des malformations fonctionnelles ou structurelles qui se forment durant la période fœtale⁽⁷⁾. Les anomalies congénitales peuvent être diagnostiquées pendant la grossesse, au moment de la naissance, ou durant l'enfance⁽⁸⁾. Douze catégories d'anomalies congénitales ont été incluses : les anomalies cardiaques, les anomalies du tube neural, les autres anomalies du système nerveux central, les fentes labiales et palatines, les anomalies des organes sensoriels, les hernies diaphragmatiques, les anomalies de la paroi abdominale, les anomalies

gastro-intestinales, les anomalies de l'appareil urinaire, les anomalies des organes génitaux, les malformations des membres et les anomalies chromosomiques. La définition de chaque anomalie congénitale spécifique se trouve dans le glossaire à l'annexe 1.

Pour le Québec, les cas d'anomalies congénitales chez les naissances vivantes ont été identifiés à partir du fichier MED-ÉCHO en utilisant le diagnostic principal et les diagnostics secondaires liés à l'hospitalisation lors de la naissance, ou aux hospitalisations avant l'âge d'un an. Les cas d'anomalies congénitales avant l'âge d'un an ont également été identifiés à l'aide de la cause initiale et des causes secondaires de décès du fichier des décès du RED. Les mortinaissances dues à une anomalie congénitale ont été identifiées à partir de la cause de décès du fichier des mortinaissances du RED. Les diagnostics et les causes de décès reliées à une anomalie congénitale ont été codés selon la 10^e révision de la Classification internationale des maladies (CIM-10) (annexe 2).

1.4 Analyses

La prévalence des anomalies congénitales a été calculée en divisant le nombre de naissances vivantes et de mortinaissances ayant une anomalie congénitale par le nombre total de naissances vivantes et de mortinaissances. Un enfant qui a plus d'une anomalie est compté une fois dans le calcul de la prévalence des anomalies congénitales. Si un enfant a plusieurs anomalies congénitales de catégories différentes, il est compté une fois dans le calcul de la prévalence de chaque catégorie d'anomalie.

La prévalence globale des anomalies congénitales du Québec a été comparée à celle du Canada par année. Puis, les prévalences des différentes catégories d'anomalies ont été comparées pour le Québec et le Canada pour l'ensemble de la période 2008 à 2020. Enfin, les prévalences de certaines anomalies spécifiques ont été comparées par période (2008-2011, 2012-2016, 2017-2020). Les prévalences sont présentées pour 10 000 naissances.

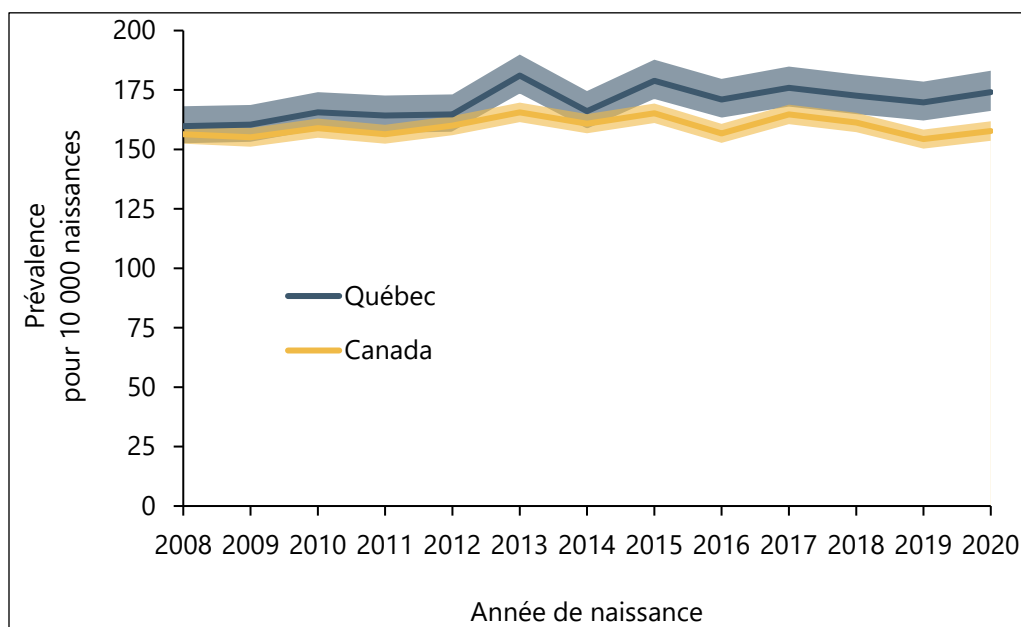
Certaines anomalies congénitales concernent seulement un sexe. Les prévalences du syndrome de Turner ont été calculées uniquement pour les enfants de sexe féminin. Les prévalences de la cryptorchidie et de l'hypospadias ont été calculées uniquement pour les enfants de sexe masculin. Les cas de cryptorchidie ont été identifiés parmi les naissances de 37 semaines de gestation ou plus. La cryptorchidie chez les nouveau-nés prématurés se résout souvent spontanément dans les mois suivants la naissance⁽⁹⁾.

2 RÉSULTATS

2.1 Prévalence des anomalies congénitales

La prévalence des anomalies congénitales au Québec est demeurée relativement stable durant la période étudiée. La prévalence était de 159,8 cas pour 10 000 naissances en 2008 et de 174,1 cas pour 10 000 naissances en 2020 (figure 1). Au Canada, la prévalence des anomalies congénitales est aussi restée stable avec 156,4 cas pour 10 000 naissances en 2008 et 157,7 cas pour 10 000 naissances en 2020. À partir de 2015, la prévalence d'anomalies congénitales du Québec est devenue plus élevée que celle du Canada.

Figure 1 Prévalence des anomalies congénitales pour 10 000 naissances, Québec et Canada, 2008 à 2020



Notes :

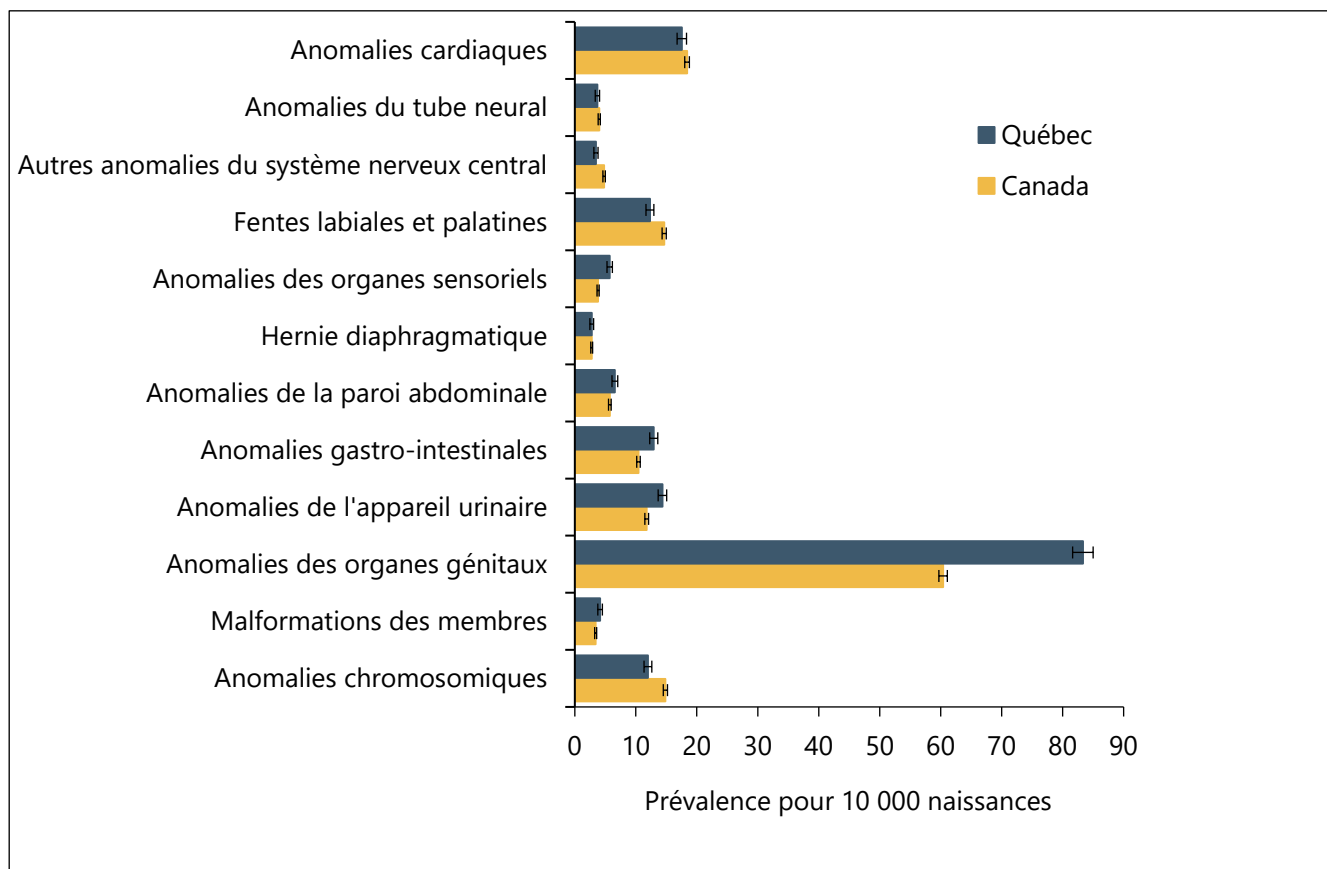
- Les ombrages représentent les intervalles de confiance à 95 %.

Sources de données :

- MSSS, Fichier des naissances, Fichier des mortinaissances, Fichier des décès, Fichier des hospitalisations MED-ÉCHO.
- Agence de la santé publique du Canada. Anomalies congénitales au Canada 2022. Infobase de la santé publique. Ottawa, 2022. <https://sante-infobase.canada.ca/anomalies-congenitales/outil-de-donnees/>

Les anomalies les plus fréquentes au Québec et au Canada entre 2008 et 2020 étaient les anomalies cardiaques et les anomalies des organes génitaux (figure 2). Les prévalences des anomalies cardiaques étaient similaires pour les deux territoires (17,5 vs 18,4 cas pour 10 000 naissances), alors que la prévalence des anomalies des organes génitaux était plus élevée au Québec qu'au Canada (83,3 vs 60,4 cas pour 10 000 naissances). Le Québec avait également des prévalences légèrement plus élevées que le Canada pour les anomalies des organes sensoriels, de la paroi abdominale, gastro-intestinales, de l'appareil urinaire et les malformations des membres. À l'inverse, le Québec avait des prévalences légèrement inférieures à celles du Canada pour les autres anomalies du système nerveux central, les fentes labiales et palatines et les anomalies chromosomiques. Aucune différence n'est observée entre le Québec et le Canada pour les anomalies cardiaques, les anomalies du tube neural et les hernies diaphragmatiques.

Figure 2 **Prévalence des anomalies congénitales par catégorie pour 10 000 naissances, Québec et Canada, 2008 à 2020**



Notes :

- Les barres d'erreur représentent les intervalles de confiance à 95 %.

Sources de données :

- MSSS, Fichier des naissances, Fichier des mortinaissances, Fichier des décès, Fichier des hospitalisations MED-ÉCHO.
- Agence de la santé publique du Canada. Anomalies congénitales au Canada 2022. Infobase de la santé publique. Ottawa, 2022.
<https://sante-infobase.canada.ca/anomalies-congenitales/outil-de-donnees/>

Au Québec, les prévalences des principales catégories d'anomalies congénitales sont demeurées stables entre 2008 et 2020, sauf pour les anomalies de l'appareil urinaire (tableau 1). La prévalence des anomalies de l'appareil urinaire est passée de 11,5 cas pour 10 000 naissances en 2008-2011 à 16,0 cas pour 10 000 naissances en 2017-2020. La prévalence des anomalies de l'appareil urinaire a également augmenté au Canada durant la même période (10,4 à 12,8 cas pour 10 000 naissances). Entre 2008 et 2020, la prévalence des anomalies des organes génitaux est restée stable au Québec, mais a augmenté au Canada (58,4 à 61,6 cas pour 10 000 naissances). Malgré cette augmentation, la prévalence des anomalies des organes génitaux était plus faible au Canada qu'au Québec en 2017-2020 (61,6 vs 84,1 cas pour 10 000 naissances).

Tableau 1 Prévalence des grandes catégories d'anomalies congénitales par période, Québec et Canada, 2008-2011 à 2017-2020

Catégories d'anomalies congénitales	Prévalence pour 10 000 naissances (intervalles de confiance à 95 %)					
	Québec			Canada		
	2008-2011	2012-2016	2017-2020	2008-2011	2012-2016	2017-2020
Anomalies cardiaques	16,4 (15,1-17,7)	17,6 (16,4-18,9)	18,6 (17,2-20,1)	17,5 (16,8-18,2)	18,4 (17,8-19,0)	19,4 (18,7-20,1)
Anomalies du tube neural	2,9 (2,4-3,5)	4,2 (3,6-4,8)	3,9 (3,2-4,5)	4,1 (3,8-4,4)	4,1 (3,8-4,4)	3,8 (3,5-4,1)
Autres anomalies du système nerveux central	3,6 (3,0-4,2)	3,9 (3,3-4,5)	2,7 (2,2-3,3)	5,2 (4,9-5,6)	5,2 (4,8-5,5)	3,9 (3,6-4,2)
Fentes labiales et palatines	12,5 (11,4-13,7)	12,6 (11,6-13,7)	11,7 (10,5-12,9)	15,0 (14,4-15,6)	14,8 (14,3-15,4)	14,1 (13,5-14,7)
Anomalies des organes sensoriels	5,2 (4,5-6,0)	6,1 (5,4-6,8)	5,7 (4,9-6,6)	3,7 (3,4-4,0)	3,9 (3,6-4,2)	3,8 (3,5-4,2)
Hernie diaphragmatique	2,6 (2,1-3,2)	2,9 (2,4-3,4)	2,8 (2,2-3,4)	2,8 (2,5-3,1)	2,7 (2,5-2,9)	2,8 (2,6-3,1)
Anomalies de la paroi abdominale	6,3 (5,5-7,1)	6,4 (5,7-7,2)	7,0 (6,1-7,9)	6,1 (5,7-6,5)	5,6 (5,2-5,9)	5,6 (5,2-6,0)
Anomalies gastro-intestinales	12,6 (11,4-13,7)	13,1 (12,0-14,1)	13,1 (11,9-14,4)	10,0 (9,5-10,5)	10,4 (10,0-10,9)	10,9 (10,4-11,5)
Anomalies de l'appareil urinaire	11,5 (10,4-12,6)	15,5 (14,3-16,6)	16,0 (14,6-17,3)	10,4 (9,9-10,9)	12,1 (11,6-12,6)	12,8 (12,3-13,4)
Anomalies des organes génitaux	81,8 (78,9-84,8)	83,9 (81,2-86,6)	84,1 (81,0-87,2)	58,4 (57,1-59,6)	61,1 (59,9-62,2)	61,6 (60,3-62,9)
Malformations des membres	4,0 (3,3-4,7)	3,9 (3,3-4,4)	4,7 (3,9-5,4)	3,3 (3,1-3,6)	3,4 (3,1-3,7)	3,5 (3,2-3,8)
Anomalies chromosomiques	11,4 (10,3-12,5)	12,1 (11,1-13,1)	12,5 (11,3-13,7)	14,7 (14,1-15,3)	15,4 (14,8-15,9)	14,3 (13,7-14,9)

Sources de données :

- MSSS, Fichier des naissances, Fichier des mortinaissances, Fichier des décès, Fichier des hospitalisations MED-ÉCHO.
- Agence de la santé publique du Canada. Anomalies congénitales au Canada 2022. Infobase de la santé publique. Ottawa, 2022. <https://sante-infobase.canada.ca/anomalies-congenitales/outil-de-donnees/>

2.2 Prévalence des anomalies congénitales spécifiques

2.2.1 Les anomalies cardiaques

Parmi les anomalies cardiaques sélectionnées, la coarctation de l'aorte, la tétralogie de Fallot et la transposition des gros vaisseaux étaient les anomalies cardiaques complexes les plus fréquentes (tableau 2). Les prévalences des anomalies cardiaques étaient similaires au Québec et au Canada, et elles sont demeurées stables entre 2008 et 2020.

Tableau 2 Prévalence des anomalies cardiaques par période, Québec et Canada, 2008-2011 à 2017-2020

	Prévalence pour 10 000 naissances (intervalles de confiance à 95 %)					
	Québec			Canada		
	2008-2011	2012-2016	2017-2020	2008-2011	2012-2016	2017-2020
Tronc artériel commun	n.p.	0,4* (0,2-0,5)	0,5* (0,3-0,8)	0,4 (0,3-0,5)	0,5 (0,4-0,6)	0,5 (0,4-0,6)
Transposition des gros vaisseaux	3,9 (3,3-4,6)	4,9 (4,2-5,5)	4,3 (3,6-5,0)	4,8 (4,4-5,1)	5,1 (4,7-5,4)	5,1 (4,7-5,5)
Malformation des replis endocardiques, canal auriculo ventriculaire	3,3 (2,7-3,9)	3,2 (2,6-3,7)	3,3 (2,7-3,9)	4,2 (3,9-4,5)	4,2 (3,9-4,5)	4,0 (3,7-4,3)
Tétralogie de Fallot	4,1 (3,4-4,7)	3,9 (3,3-4,5)	4,5 (3,8-5,2)	3,8 (3,5-4,2)	3,9 (3,6-4,2)	4,6 (4,2-4,9)
Hypoplasie du cœur gauche	2,4 (1,9-2,9)	2,5 (2,1-3,0)	2,8 (2,2-3,3)	2,3 (2,1-2,6)	2,7 (2,4-2,9)	2,7 (2,5-3,0)
Coarctation de l'aorte	4,8 (4,1-5,5)	5,0 (4,3-5,6)	5,3 (4,5-6,1)	4,5 (4,1-4,8)	4,8 (4,5-5,1)	5,0 (4,6-5,3)

Notes :

- *Coefficient de variation supérieur entre 16,66 % et 33,33 %. La valeur doit être interprétée avec prudence.
- n.p. La valeur n'est pas présentée, car le coefficient de variation est supérieur à 33,3 %.

Sources de données :

- MSSS, Fichier des naissances, Fichier des mortinaissances, Fichier des décès, Fichier des hospitalisations MED-ÉCHO.
- Agence de la santé publique du Canada. Anomalies congénitales au Canada 2022. Infobase de la santé publique. Ottawa, 2022. <https://sante-infobase.canada.ca/anomalies-congenitales/outil-de-donnees/>

2.2.2 Les anomalies du système nerveux central

L'anomalie du tube neural la plus fréquente était le spina bifida sans anencéphalie (tableau 3). Au Québec, la prévalence de spina bifida sans anencéphalie a augmenté entre 2008-2011 et 2012-2016 (2,0 à 3,0 cas pour 10 000 naissances) puis est restée constante par la suite. La prévalence de spina bifida au Canada est restée stable et généralement similaire à celle du Québec durant la période étudiée.

Parmi les autres anomalies du système nerveux central, l'hydrocéphalie était la plus fréquente. La prévalence d'hydrocéphalie était stable au Québec et légèrement plus faible que celle du Canada (2,4 vs 3,3 cas pour 10 000 naissances en 2017-2020).

Tableau 3 Prévalence des anomalies du système nerveux central par période, Québec et Canada, 2008-2011 à 2017-2020

	Prévalence pour 10 000 naissances (intervalles de confiance à 95 %)					
	Québec			Canada		
	2008-2011	2012-2016	2017-2020	2008-2011	2012-2016	2017-2020
Anomalies du tube neural						
Anencéphalie	0,3* (0,1-0,5)	0,4* (0,2-0,6)	0,4* (0,2-0,6)	1,0 (0,8-1,1)	0,9 (0,8-1,0)	0,8 (0,6-0,9)
Spina bifida sans anencéphalie	2,0 (1,5-2,4)	3,0 (2,5-3,5)	3,0 (2,4-3,6)	2,4 (2,2-2,7)	2,5 (2,3-2,7)	2,6 (2,3-2,8)
Encéphalocèle	0,7* (0,4-0,9)	0,9 (0,6-1,2)	0,5* (0,3-0,7)	0,7 (0,6-0,9)	0,7 (0,6-0,8)	0,5 (0,4-0,6)
Autres anomalies du système nerveux central						
Hydrocéphalie	3,3 (2,7-3,9)	3,5 (2,9-4,0)	2,4 (1,8-2,9)	4,5 (4,1-4,8)	4,4 (4,1-4,7)	3,3 (3,0-3,6)
Arhinencéphalie/holoprosencéphalie	0,3* (0,1-0,5)	0,5* (0,3-0,7)	0,4* (0,2-0,6)	0,8 (0,6-0,9)	0,8 (0,6-0,9)	0,7 (0,5-0,8)

Notes :

- *Coefficient de variation supérieur entre 16,66 % et 33,33 %. La valeur doit être interprétée avec prudence.

Sources de données :

- MSSS, Fichier des naissances, Fichier des mortinaissances, Fichier des décès, Fichier des hospitalisations MED-ÉCHO.
- Agence de la santé publique du Canada. Anomalies congénitales au Canada 2022. Infobase de la santé publique. Ottawa, 2022. <https://sante-infobase.canada.ca/anomalies-congenitales/outil-de-donnees/>

2.2.3 Les fentes labiales et palatines, et anomalies des organes sensoriels

La prévalence des fentes labiales avec ou sans fente palatine était plus faible au Québec qu'au Canada (6,6 vs 8,4 cas pour 10 000 naissances en 2017-2020), alors que les prévalences de fentes palatines isolées étaient similaires pour les deux territoires (tableau 4).

L'atrésie des choanes était l'anomalie des organes sensoriels la plus fréquente au Québec et sa prévalence est restée stable durant la période d'étude. Le Québec avait une prévalence plus élevée que le Canada (3,0 vs 1,7 cas pour 10 000 naissances en 2017-2020).

Tableau 4 Prévalence des fentes labiales et palatines et des anomalies des organes sensoriels par période, Québec et Canada, 2008-2011 à 2017-2020

	Prévalence pour 10 000 naissances (intervalles de confiance à 95 %)					
	Québec			Canada		
	2008-2011	2012-2016	2017-2020	2008-2011	2012-2016	2017-2020
Fente labiale et palatine						
Fente labiale avec ou sans fente palatine	6,8 (5,9-7,6)	6,9 (6,1-7,6)	6,6 (5,7-7,5)	9,3 (8,8-9,8)	9,2 (8,8-9,7)	8,4 (7,9-8,9)
Fente palatine isolée	5,8 (5,0-6,6)	5,7 (5,0-6,4)	5,1 (4,4-5,9)	5,7 (5,3-6,1)	5,6 (5,3-5,9)	5,7 (5,3-6,1)
Anomalies des organes sensoriels						
Anophtalmie/microophtalmie	0,8* (0,5-1,1)	1,0 (0,7-1,3)	0,9* (0,5-1,2)	0,8 (0,6-0,9)	0,8 (0,6-0,9)	0,8 (0,6-0,9)
Anotie/microtie	1,1 (0,8-1,4)	1,1 (0,8-1,4)	1,9 (1,4-2,4)	0,9 (0,8-1,1)	1,1 (0,9-1,2)	1,4 (1,2-1,6)
Atrésie des choanes	3,3 (2,7-3,9)	4,1 (3,5-4,7)	3,0 (2,4-3,6)	2,0 (1,8-2,2)	2,1 (1,9-2,3)	1,7 (1,5-1,9)

Notes :

- *Coefficient de variation supérieur entre 16,66 % et 33,33 %. La valeur doit être interprétée avec prudence.

Sources de données :

- MSSS, Fichier des naissances, Fichier des mortinaissances, Fichier des décès, Fichier des hospitalisations MED-ÉCHO.
- Agence de la santé publique du Canada. Anomalies congénitales au Canada 2022. Infobase de la santé publique. Ottawa, 2022. <https://sante-infobase.canada.ca/anomalies-congenitales/outil-de-donnees/>

2.2.4 Les anomalies de la paroi abdominale et gastro-intestinales

L'omphalocèle et l'exomphale étaient les anomalies de la paroi abdominale les plus prévalentes au Québec (tableau 5). En 2017-2020, le Québec avait une prévalence d'omphalocèle et d'exomphale de 4,5 cas (IC à 95 % 3,8-5,2) pour 10 000 naissances, tandis que le Canada avait une prévalence de 2,8 cas (IC à 95 % 2,5-3,1) pour 10 000 naissances.

L'absence, l'atrésie ou la sténose de l'œsophage/fistule trachéo-œsophagienne, de l'intestin grêle, et de l'anus et du rectum étaient les anomalies gastro-intestinales les plus fréquentes. Leurs prévalences sont restées stables entre 2008 et 2020 et étaient généralement similaires entre le Québec et le Canada. Le Québec avait toutefois une prévalence de la maladie de Hirschsprung légèrement plus élevée que le Canada (2,8 vs 1,8 cas pour 10 000 naissances en 2017-2020).

Tableau 5 Prévalence des anomalies de la paroi abdominale et gastro-intestinale par période, Québec et Canada, 2008-2011 à 2017-2020

	Prévalence pour 10 000 naissances (intervalles de confiance à 95 %)					
	Québec			Canada		
	2008-2011	2012-2016	2017-2020	2008-2011	2012-2016	2017-2020
Anomalies de la paroi abdominale						
Omphalocèle/exomphale	3,4 (2,8-4,0)	3,6 (3,1-4,2)	4,5 (3,8-5,2)	2,3 (2,0-2,5)	2,2 (2,0-2,5)	2,8 (2,5-3,1)
Gastroschisis	3,0 (2,4-3,6)	2,8 (2,3-3,3)	2,6 (2,0-3,1)	3,9 (3,6-4,2)	3,4 (3,1-3,6)	2,9 (2,6-3,1)
Anomalies gastro-intestinales						
Atrésie et sténose de l'œsophage/ fistule trachéo-œsophagienne	2,9 (2,3-3,4)	3,4 (2,8-3,9)	3,3 (2,7-4,0)	2,0 (1,8-2,2)	2,2 (2,0-2,4)	2,5 (2,3-2,8)
Absence, atrésie ou sténose de l'intestin grêle	3,7 (3,1-4,4)	3,3 (2,8-3,9)	3,4 (2,7-4,0)	3,1 (2,8-3,3)	3,3 (3,0-3,5)	3,1 (2,8-3,4)
Absence, atrésie ou sténose de l'anus et du rectum	3,3 (2,7-3,9)	3,2 (2,7-3,7)	3,2 (2,6-3,8)	2,9 (2,6-3,1)	2,9 (2,6-3,1)	3,1 (2,8-3,4)
Maladie de Hirschsprung	2,8 (2,3-3,4)	3,0 (2,5-3,5)	2,8 (2,3-3,4)	1,8 (1,6-2,0)	1,8 (1,6-2,0)	1,8 (1,6-2,1)
Atrésie des voies biliaires	0,6* (0,4-0,9)	0,9 (0,6-1,2)	0,9* (0,6-1,2)	0,7 (0,6-0,9)	0,8 (0,7-0,9)	0,8 (0,6-0,9)

Notes :

- *Coefficient de variation supérieur entre 16,66 % et 33,33 %. La valeur doit être interprétée avec prudence.

Sources de données :

- MSSS, Fichier des naissances, Fichier des mortinaissances, Fichier des décès, Fichier des hospitalisations MED-ÉCHO.
- Agence de la santé publique du Canada. Anomalies congénitales au Canada 2022. Infobase de la santé publique. Ottawa, 2022.
<https://sante-infobase.canada.ca/anomalies-congenitales/outil-de-donnees/>

2.2.5 Les anomalies de l'appareil urinaire et des organes génitaux

Le rein kystique et l'agénésie rénale étaient les anomalies de l'appareil urinaire les plus fréquentes au Québec et au Canada (tableau 6). La prévalence de l'agénésie rénale a augmenté au Québec entre 2008-2011 et 2012-2016. Les prévalences des autres anomalies de l'appareil urinaire tendent également vers la hausse au Québec, mais les augmentations n'étaient pas statistiquement significatives.

La cryptorchidie était l'anomalie des organes génitaux la plus fréquente et sa prévalence était plus élevée au Québec que dans le reste du Canada. En 2017-2020, la prévalence de la cryptorchidie était de 94,1 cas pour 10 000 naissances au Québec et de 73,6 cas pour 10 000 naissances au Canada. L'hypospadias était également fréquent et la prévalence au Québec était aussi plus élevée que celle au Canada (68,4 vs 54,5 cas pour 10 000 naissances en 2017-2020). Les prévalences des anomalies des organes génitaux sont demeurées stables au Québec pendant la période d'étude.

Tableau 6 Prévalence des anomalies de l'appareil urinaire et des organes génitaux par période, Québec et Canada, 2008-2011 à 2017-2020

	Prévalence pour 10 000 naissances (intervalles de confiance à 95 %)					
	Québec			Canada		
	2008-2011	2012-2016	2017-2020	2008-2011	2012-2016	2017-2020
Anomalies de l'appareil urinaire						
Agénésie rénale	4,1 (3,5-4,8)	6,3 (5,6-7,1)	6,5 (5,6-7,3)	3,8 (3,5-4,1)	4,6 (4,3-5,0)	5,4 (5,0-5,8)
Rein kystique	6,3 (5,5-7,1)	7,8 (7,0-8,6)	7,8 (6,8-8,7)	5,7 (5,3-6,1)	6,3 (6,0-6,7)	6,1 (5,7-6,5)
Exstrophie vésicale/exstrophie cloacale	n.p.	0,2* (0,1-0,3)	0,3* (0,1-0,5)	0,2* (0,1-0,3)	0,3 (0,2-0,3)	0,4 (0,3-0,5)
Obstruction des voies urinaires inférieures	1,3 (0,9-1,7)	1,6 (1,3-2,0)	2,1 (1,6-2,6)	1,3 (1,1-1,5)	1,5 (1,3-1,6)	1,4 (1,2-1,6)
Anomalies des organes génitaux						
Cryptorchidie	91,4 (87,0-95,8)	98,5 (94,4-102,6)	94,1 (89,6-98,7)	69,6 (67,7-71,4)	73,6 (71,9-75,3)	73,6 (71,7-75,6)
Hypospadias	67,9 (64,1-71,7)	63,5 (60,2-66,8)	68,4 (64,5-72,3)	54,2 (52,6-55,8)	54,4 (53,0-55,9)	54,5 (52,8-56,2)
Épispadias	0,7* (0,4-1,0)	0,7* (0,5-1,0)	0,8* (0,5-1,1)	1,1 (0,9-1,3)	1,4 (1,2-1,6)	1,4 (1,2-1,7)
Anomalie de la différenciation sexuelle	0,5* (0,2-0,7)	0,7* (0,5-1,0)	0,7* (0,4-1,0)	1,5 (1,3-1,8)	1,7 (1,4-1,9)	1,9 (1,6-2,2)

Notes :

- *Coefficient de variation supérieur entre 16,66 % et 33,33 %. La valeur doit être interprétée avec prudence.
- n.p. La valeur n'est pas présentée, car le coefficient de variation est supérieur à 33,3 %.

Sources de données :

- MSSS, Fichier des naissances, Fichier des mortinaissances, Fichier des décès, Fichier des hospitalisations MED-ÉCHO.
- Agence de la santé publique du Canada. Anomalies congénitales au Canada 2022. Infobase de la santé publique. Ottawa, 2022. <https://sante-infobase.canada.ca/anomalies-congenitales/outil-de-donnees/>

2.2.6 Les anomalies chromosomiques

Le syndrome de Down était l'anomalie chromosomique la plus fréquente et sa prévalence est restée stable au Québec et au Canada entre 2008 et 2020. La prévalence du Québec était inférieure à celle du Canada jusqu'en 2012-2016, puis les prévalences sont devenues similaires en 2017-2020 (10,0 vs 10,9 cas pour 10 000 naissances). La prévalence de la trisomie 18 était légèrement plus faible au Québec qu'au Canada (1,5 vs 2,2 cas pour 10 000 naissances en 2017-2020).

Tableau 7 Prévalence des anomalies chromosomiques par période, Québec et Canada, 2008-2011 à 2017-2020

	Prévalence pour 10 000 naissances (intervalles de confiance à 95 %)					
	Québec			Canada		
	2008-2011	2012-2016	2017-2020	2008-2011	2012-2016	2017-2020
Trisomie 21 (Syndrome de Down)	9,4 (8,4-10,4)	10,0 (9,1-11,0)	10,0 (8,9-11,0)	11,4 (10,9-12,0)	11,8 (11,3-12,3)	10,9 (10,4-11,5)
Trisomie 13 (Syndrome de Patau)	0,4* (0,2-0,6)	0,5* (0,3-0,7)	0,6* (0,3-0,8)	0,9 (0,7-1,0)	0,8 (0,7-1,0)	0,8 (0,7-0,9)
Trisomie 18 (Syndrome d'Edwards)	1,0 (0,7-1,4)	1,1 (0,8-1,4)	1,5 (1,1-1,9)	1,8 (1,6-2,0)	2,0 (1,8-2,2)	2,2 (2,0-2,4)
Syndrome de Turner	1,2* (0,7-1,7)	1,0* (0,6-1,5)	1,1* (0,6-1,6)	1,2 (1,0-1,5)	1,5 (1,3-1,8)	1,0 (0,8-1,2)

Notes :

- *Coefficient de variation supérieur entre 16,66 % et 33,33 %. La valeur doit être interprétée avec prudence.

Sources de données :

- MSSS, Fichier des naissances, Fichier des mortinaissances, Fichier des décès, Fichier des hospitalisations MED-ÉCHO.
- Agence de la santé publique du Canada. Anomalies congénitales au Canada 2022. Infobase de la santé publique. Ottawa, 2022. <https://sante-infobase.canada.ca/anomalies-congenitales/outil-de-donnees/>

3 DISCUSSION

La prévalence des anomalies congénitales était relativement stable au Québec dans les dernières années, avec 159,8 cas d'anomalies pour 10 000 naissances en 2008 et 174,1 cas pour 10 000 naissances en 2020. Les anomalies cardiaques et les anomalies des organes génitaux étaient les plus fréquentes entre 2008 et 2020. Les tendances québécoises étaient globalement similaires à celles du reste du Canada. Cependant depuis 2015, la prévalence des anomalies congénitales au Québec était légèrement plus élevée que celle de l'ensemble du pays, en raison d'une plus grande prévalence d'anomalies des organes génitaux.

La prévalence élevée d'anomalies des organes génitaux au Québec était due à l'hypospadias et la cryptorchidie. L'hypospadias est caractérisé par le positionnement anormal de l'ouverture de l'urètre sur le pénis^(10,11). C'est une anomalie qui est généralement diagnostiquée lors de l'examen clinique du nouveau-né et environ 75 % des cas d'hypospadias sont considérés comme mineurs⁽¹²⁾. Ainsi il est possible que la prévalence élevée d'hypospadias au Québec soit due à des différences dans la détection des cas mineurs. La cryptorchidie est une anomalie congénitale qui se définit comme un testicule qui ne descend pas dans le scrotum⁽¹³⁾. C'est une condition qui peut être confondue avec le testicule rétractile ou hypermobile, et la majorité des cas de cryptorchidie congénitale se résout sans intervention durant les premiers mois après la naissance⁽¹³⁾. C'est pourquoi l'*European surveillance of congenital anomalies* (EUROCAT) suggère de suivre dans le temps les nouveau-nés diagnostiqués avec une cryptorchidie congénitale et de ne pas considérer qu'il s'agit d'une anomalie si le testicule descend spontanément dans les mois suivants la naissance⁽¹⁴⁾. Au Québec, la prévalence de la cryptorchidie est basée sur un diagnostic à la naissance ou jusqu'à l'âge d'un an et il n'est pas possible de savoir si la cryptorchidie s'est résolue spontanément. La prévalence plus faible dans le reste du Canada pourrait être due à des différences méthodologiques dans l'enregistrement de certains cas de cryptorchidie.

Les anomalies cardiaques constituent la deuxième catégorie d'anomalies congénitales la plus fréquente au Québec et au Canada. Dans les dernières années, les avancées technologiques et médicales ont permis de détecter plus tôt les anomalies cardiaques, notamment durant la période prénatale⁽¹⁵⁾. L'accès à ces technologies et aux services de suivi prénatal peut influencer les prévalences d'anomalies cardiaques, puisqu'une capacité accrue de dépistage favorise l'identification de cas supplémentaires, y compris des anomalies plus subtiles⁽¹⁶⁾. L'interruption volontaire de grossesse, qui peut être pratiquée suite au diagnostic d'une anomalie cardiaque, peut également avoir un effet sur la prévalence des anomalies cardiaques et chromosomiques⁽¹⁶⁾. Puisque les interruptions volontaires de grossesse n'ont pas été prises en compte dans les calculs de prévalence de ce rapport, l'ampleur des anomalies cardiaques et chromosomiques est possiblement sous-estimée et la comparaison avec les autres pays doit être faite avec prudence⁽¹⁶⁾.

Parmi les différents groupes d'anomalies, les anomalies de l'appareil urinaire sont les seules pour lesquelles la prévalence a augmenté entre 2008 et 2020. Cette augmentation était présente tant au Québec, qu'au Canada et est principalement due à une augmentation de la prévalence de l'agénésie rénale, soit l'absence d'un ou des deux reins⁽¹⁷⁾. Les résultats d'une étude réalisée en France suggèrent que l'augmentation de la prévalence de l'agénésie rénale est due à l'amélioration de la détection de

l'anomalie durant la période prénatale, notamment grâce aux avancées technologiques et à la tenue systématique d'un examen échographique au cours du troisième trimestre de la grossesse⁽¹⁸⁾. Bien qu'au Québec une échographie durant le troisième trimestre n'est pas systématiquement pratiquée, son utilisation pourrait avoir augmenté dans les dernières années et mené à une meilleure détection de l'agénésie rénale.

3.1 Limites

Ce rapport comporte des limites relatives aux données et aux analyses pour le Québec. D'abord, la prévalence des anomalies congénitales pourrait être sous-estimée puisque certains cas d'anomalies congénitales n'ont pas pu être inclus dans les calculs. En effet, les données sur les interruptions de grossesse et les fausses couches avec une anomalie congénitale ne sont pas disponibles. Les cas d'anomalies congénitales identifiées à l'extérieur de l'hôpital ne pouvaient pas non plus être comptabilisés. Ainsi, les anomalies congénitales qui sont généralement détectées durant l'enfance et qui ne nécessitent pas d'hospitalisation, de même que les anomalies congénitales parmi les naissances vivantes à domicile ou en maison de naissance qui n'ont pas été hospitalisées avant l'âge d'un an n'ont pas pu être incluses dans ce rapport.

Le fichier des mortinaissances contient seulement une cause de décès. Il est possible que le fœtus ait une anomalie congénitale, mais que cette anomalie ne soit pas la cause du décès. Ainsi, la prévalence des anomalies congénitales pourrait être sous-estimée.

Les services hospitaliers reçus par des résidents québécois à l'extérieur de la province n'ont pas été considérés, ce qui pourrait sous-estimer la prévalence des anomalies congénitales.

4 CONCLUSION

Ce premier portrait démontre l'ampleur des anomalies congénitales au Québec. La prévalence des anomalies congénitales est demeurée plutôt stable entre 2008 et 2020, et les anomalies cardiaques et les anomalies des organes génitaux étaient les plus fréquemment diagnostiquées. En général, les tendances québécoises étaient comparables à celles du Canada. La prévalence des anomalies congénitales au Québec est toutefois devenue plus élevée que celle de l'ensemble du pays à partir de 2015. Cet écart s'explique par une prévalence d'anomalies des organes génitaux, principalement de la cryptorchidie et de l'hypospadias, plus grande au Québec que dans le reste du Canada. Des différences méthodologiques ou de sensibilité au diagnostic pourraient expliquer les écarts entre les prévalences, mais des travaux plus approfondis seront nécessaires pour mieux comprendre ces différences. Les résultats rappellent l'importance de poursuivre, voire d'intensifier, les efforts de prévention de certains facteurs de risque comme l'exposition à des agents tératogènes tels que l'alcool, le tabac et les drogues, ainsi que le renforcement de certains facteurs de protection, notamment la prise d'acide folique, le dépistage et la vaccination contre certaines infections. De plus, la gestion des complications de la grossesse peut réduire la prévalence des anomalies congénitales.

RÉFÉRENCES

- (1) INFOCENTRE DE SANTE PUBLIQUE, INSTITUT NATIONAL DE SANTE PUBLIQUE DU QUEBEC (2023). « Répartition des principales causes de mortalité infantile, 2000 à 2021 », <https://www.infocentre.inspq.riess.qc.ca> (consulté le 11 juin 2024).
- (2) STATISTIQUES CANADA (2023). « Tableau 13-10-0395-01 Les principales causes de décès, infants », <https://doi.org/10.25318/1310039501-fra> (consulté le 11 juin 2024).
- (3) OLIVEIRA, C. I. F., et A. C. FETT-CONTE (2013). « Birth defects: risk factors and consequences », *Journal of Pediatric Genetics*, vol. 2, n° 2, p. 85-90.
- (4) MILES, K. G., D. K. FARKAS, K. LAUGESSEN, H. T. SØRENSEN, N. A. KASPARIAN et N. MADSEN (2023). « Mental health conditions among children and adolescents with congenital heart disease: a danish population-based cohort study », *Circulation*, vol. 148, n° 18, p. 1381-1394.
- (5) INFOCENTRE DE SANTE PUBLIQUE. INSTITUT NATIONAL DE SANTE PUBLIQUE DU QUEBEC (2024). « Taux d'hospitalisation au cours de la première année de vie selon le diagnostic principal, 2007 à 2022 », <https://www.infocentre.inspq.riess.qc.ca> (consulté le 11 juin 2024).
- (6) AGENCE DE LA SANTE PUBLIQUE DU CANADA (2023). « Anomalies congénitales au Canada », dans *Infobase de la santé publique*, [en ligne], <https://sante-infobase.canada.ca/anomalies-congenitales/outil-de-donnees/> (consulté le 11 juin 2024).
- (7) MOORE, K. L., T. V. N. PERSAUD et K. SHIOTA (2000). *Color atlas of clinical embryology*, Philadelphia, Saunders.
- (8) BOWER, C., E. RUDY, A. CALLAGHAN, J. QUICK et N. NASSAR (2010). « Age at diagnosis of birth defects », *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology*, vol. 88, n° 4, p. 251-255.
- (9) HOLMBOE, S. A., A. L. BECK, A.-M. ANDERSSON, K. M. MAIN, N. JØRGENSEN, N. E. SKAKKEBÆK et L. PRISKORN (2024). « The epidemiology of cryptorchidism and potential risk factors, including endocrine disrupting chemicals », *Frontiers in Endocrinology*, vol. 15, p. 1343887.
- (10) WORLD HEALTH ORGANIZATION (2014). *Birth defects surveillance: a manual for programme managers.*, [en ligne], Geneva, Switzerland, World Health Organization, https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/110223/9789241548724_eng.pdf?sequence=1 (consulté le 7 août 2024).
- (11) NATIONAL BIRTH DEFECTS PREVENTION NETWORK (2021). « Appendix 3.1 Birth defects descriptions for NBDPN core, recommended, and extended conditions », dans *Guidelines for conducting birth defects surveillance*, [en ligne], Atlanta, p. 855, <https://nbdpn.org/birth-defects-surveillance-guidelines/> (consulté le 7 août 2024).
- (12) SPRINGER, A., M. VAN DEN HEIJKANT et S. BAUMANN (2016). « Worldwide prevalence of hypospadias », *Journal of Pediatric Urology*, vol. 12, n° 3, p. 152.e1-152.e7.
- (13) BRAGA, L. H., A. J. LORENZO et R. L. P. ROMAO (2017). « Canadian Urological Association-Pediatric Urologists of Canada (CUA-PUC) guideline for the diagnosis, management, and followup of cryptorchidism », *Canadian Urological Association Journal*, vol. 11, n° 7, p. E251-E260.

- (14) EUROPEAN SURVEILLANCE OF CONGENITAL ANOMALIES (2023). *EUROCAT Guide 1.5: Instruction for the registration of congenital anomalies.*, [en ligne], Italy, EUROCAT Central Registry, University of Ulster, <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/data-collection/guidelines-for-data-registration-en> (consulté le 16 juillet 2024).
- (15) BOUMA, B. J., et B. J. M. MULDER (2017). « Changing landscape of congenital heart disease », *Circulation Research*, vol. 120, n° 6, p. 908-922.
- (16) BAKKER, M. K., J. E. H. BERGMAN, S. KRIKOV, E. AMAR, G. COCCHI, J. CRAGAN, H. E. K. DE WALLE, M. GATT, B. GROISMAN, S. LIU, W. N. NEMBARD, A. PIERINI, A. RISSMANN, S. CHIDAMBARATHANU, A. SIPEK, E. SZABOVA, G. TAGLIABUE, D. TUCKER, P. MASTROIACOVO et L. D. BOTTO (2019). « Prenatal diagnosis and prevalence of critical congenital heart defects: an international retrospective cohort study », *BMJ Open*, vol. 9, n° 7, p. e028139.
- (17) SOCIETY FOR MATERNAL-FETAL MEDICINE (SMFM), et A. JELIN (2021). « Renal agenesis », *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, vol. 225, n° 5, p. B28-B30.
- (18) LAURICHESSE DELMAS, H., M. KOHLER, B. DORAY, D. LEMERY, C. FRANCANNET, J. QUISTREBERT, C. MARIE et I. PERTHUS (2017). « Congenital unilateral renal agenesis: prevalence, prenatal diagnosis, associated anomalies. Data from two birth-defect registries », *Birth Defects Research*, vol. 109, n° 15, p. 1204-1211.
- (19) CENTRE DE LITTÉRATIE EN SANTÉ DU CHUM (2021). *Échographie en cours de grossesse. Ce que je dois savoir.*, [en ligne], <<https://www.chumontreal.qc.ca/sites/default/files/2022-03/325-3-echographie-en-cours-de-grossesse.pdf>> (consulté le 3 juin 2026).
- (20) MEHMOOD, K. T., et R. M. RENTEA (2024). « Ambiguous genitalia and disorders of sexual differentiation », dans *StatPearls*, [en ligne], Treasure Island (FL), StatPearls Publishing, <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557435/>> (consulté le 8 août 2024).
- (21) KOLEVA, M., et O. DE JESUS (2024). « Hydrocephalus », dans *StatPearls*, [en ligne], Treasure Island (FL), StatPearls Publishing, <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560875/>> (consulté le 29 août 2024).
- (22) KESSMANN, J. (2006). « Hirschsprung's disease: diagnosis and management », *American Family Physician*, vol. 74, n° 8, p. 1319-1322.
- (23) RAINA, R., R. CHAKRABORTY, S. K. SETHI, D. KUMAR, K. GIBSON et C. BERGMANN (2021). « Diagnosis and management of renal cystic disease of the newborn: core curriculum 2021 », *American Journal of Kidney Diseases*, vol. 78, n° 1, p. 125-141.

ANNEXE 1 GLOSSAIRE

Absence, atrésie ou sténose de l'anوس et du rectum : absence, ou occlusion complète ou partielle de l'anوس ou du rectum⁽¹¹⁾.

Absence, atrésie ou sténose de l'intestin grêle : absence, ou occlusion complète ou partielle de l'intestin grêle⁽¹¹⁾.

Agénésie rénale : absence d'un ou des deux reins⁽¹⁷⁾.

Anencéphalie : absence partielle ou totale du cerveau et du crâne. Condition incompatible avec la survie⁽¹¹⁾.

Anomalie de la différenciation sexuelle : ambiguïté des organes génitaux qui ne permet pas de déterminer le sexe phénotypique (le sexe morphologiquement visible)⁽²⁰⁾.

Anophtalmie/microphtalmie : l'anophtalmie est définie comme l'absence totale de tissu oculaire. La microphtalmie est définie comme un globe oculaire de petite taille⁽¹¹⁾.

Anotie/microtie : l'anotie est définie comme l'absence totale de l'oreille externe et du canal auditif. La microtie est une malformation du pavillon de l'oreille⁽¹¹⁾.

Arhinencéphalie/holoprosencéphalie : l'arhinencéphalie est l'absence des bulbes et des voies olfactives. C'est une anomalie qui est souvent associée à l'holoprosencéphalie. L'holoprosencéphalie est une malformation cérébrale complexe rare caractérisée par l'échec de la division du cerveau en deux hémisphères dû à un développement incomplet des structures du système nerveux central^(10,11). L'holoprosencéphalie se manifeste également par des anomalies faciales.

Atrésie des choanes : obstruction de l'ouverture de la cavité nasale, empêchant la communication entre la cavité nasale et le pharynx⁽¹¹⁾.

Atrésie des voies biliaires : obstruction des voies biliaires⁽¹¹⁾.

Atrésie et sténose de l'œsophage/fistule trachéo-œsophagienne : l'atrésie et sténose de l'œsophage est une malformation où l'œsophage se termine sans être connecté à l'estomac. La fistule trachéo-œsophagienne est définie comme une communication anormale entre l'œsophage et la trachée. Les deux anomalies sont souvent associées⁽¹¹⁾.

Coarctation de l'aorte : Rétrécissement d'une partie de l'aorte qui peut entraver la circulation sanguine du cœur vers le reste de l'organisme⁽¹¹⁾.

Cryptorchidie : testicule qui ne descend pas dans le scrotum⁽¹³⁾.

Encéphalocèle : fermeture incomplète de la boîte crânienne qui entraîne une hernie du cerveau et de ses enveloppes méningées⁽¹⁰⁾.

Épispadias : Chez les garçons, l'épispadias se manifeste par une ouverture de l'urètre sur la face supérieure du pénis plutôt qu'à l'extrémité⁽¹⁰⁾. Chez les filles, l'épispadias se manifeste par un clitoris séparé en deux et une fente de l'urètre variable.

Exstrophie vésicale/exstrophie cloacale : l'exstrophie vésicale est une malformation de la paroi abdominale qui entraîne une exposition de la vessie. L'urine s'écoule alors par la paroi abdominale plutôt que par l'urètre. L'exstrophie cloacale est une forme sévère d'exstrophie vésicale où la vessie et le gros intestin sont exposés. Les individus avec une exstrophie cloacale ont aussi généralement des anomalies congénitales du tube neural, gastro-intestinales et musculosquelettiques⁽¹¹⁾.

Fente labiale avec ou sans fente palatine : ouverture de la lèvre supérieure qui se prolonge ou non jusqu'au palais^(10,11).

Fente palatine isolée : ouverture dans le palais résultant d'une fusion incomplète des plateaux du palais. L'ouverture peut concerner le palais dur, le palais mou ou les deux^(10,11).

Gastroschisis : malformation de la paroi abdominale qui crée une ouverture à côté du nombril. Par cette ouverture, l'intestin grêle, une partie du gros intestin, et parfois le foie et la rate font une hernie. Les organes ne sont pas recouverts d'une membrane et sont exposés au liquide amniotique^(10,11).

Hernie diaphragmatique : développement incomplet du diaphragme qui permet à une partie du contenu abdominal de remonter dans le thorax⁽¹¹⁾. Cette anomalie entraîne souvent des problèmes de développement des poumons.

Hydrocéphalie : accumulation de liquide céphalorachidien dans les ventricules cérébraux ou les espaces sous-arachnoïdiens. Cet excès de liquide entraîne une dilatation des ventricules et peut engendrer des dommages cérébraux⁽²¹⁾.

Hypoplasie du cœur gauche : malformation où le côté gauche du cœur, notamment le ventricule gauche, les valves et l'aorte ne se sont pas développés suffisamment⁽¹¹⁾.

Hypospadias : ouverture de l'urètre sur la face ventrale du pénis plutôt qu'à l'extrémité^(10,11).

Maladie de Hirschsprung : défaillance des nerfs allant à l'intestin grêle, résultant en un manque de contractions régulières et une occlusion intestinale⁽²²⁾.

Malformations des membres : développement anormal, ou absence partielle ou totale d'un membre supérieur ou inférieur⁽¹⁰⁾.

Malformation des replis endocardiques, canal auriculo-ventriculaire : ensemble de malformations cardiaques qui cause un orifice entre les deux oreillettes et les deux ventricules cardiaques⁽¹¹⁾.

Obstruction des voies urinaires inférieures : développement de membranes qui obstruent l'urètre et empêchent l'urine de s'écouler normalement⁽¹¹⁾.

Omphalocèle/exomphale : malformation de la paroi abdominale qui crée une ouverture où se situe le nombril. Par cette ouverture, une hernie comprenant l'intestin grêle, une partie du gros intestin, et parfois le foie et la rate se forme à travers le cordon ombilical. Les organes sont recouverts d'une poche empêchant l'exposition au liquide amniotique⁽¹¹⁾.

Rein kystique : présence de plusieurs kystes dans les reins⁽²³⁾.

Spina bifida sans anencéphalie : fermeture incomplète de la colonne vertébrale à travers laquelle le tissu de la moelle épinière et/ou les méninges forment une hernie ou sont exposés^(10,11).

Syndrome de Turner : absence partielle ou totale de l'un des deux chromosomes X chez les individus de sexe féminin⁽¹¹⁾.

Tétralogie de Fallot : présence simultanée (1) d'une ouverture dans la paroi séparant le ventricule gauche du ventricule droit, (2) du rétrécissement de la voie de sortie du ventricule droit, (3) d'un mauvais positionnement de l'aorte et (4) d'une hypertrophie du ventricule droit⁽¹¹⁾.

Transposition des gros vaisseaux : inversion des connexions de l'aorte et de l'artère pulmonaire avec le cœur⁽¹¹⁾.

Trisomie 13 (Syndrome de Patau) : présence d'un chromosome 13 surnuméraire. Cette anomalie est associée à des retards sévères de développement et à plusieurs malformations physiques⁽¹¹⁾.

Trisomie 18 (Syndrome d'Edwards) : présence d'un chromosome 18 surnuméraire. Cette anomalie est associée à des retards sévères de développement et à d'autres anomalies congénitales⁽¹¹⁾.

Trisomie 21 (Syndrome de Down) : présence d'un chromosome 21 surnuméraire. Cette anomalie est associée à des retards de développement et à d'autres anomalies congénitales⁽¹¹⁾.

Tronc artériel commun : défaut de séparation de l'aorte et de l'artère pulmonaire qui crée un seul tronc artériel commun⁽¹¹⁾.

ANNEXE 2 CLASSIFICATION DE CERTAINES CATÉGORIES D'ANOMALIES CONGÉNITALES SELON LES CODES DE DIAGNOSTICS DE LA CIM-10

Catégorie d'anomalie congénitale	Codes CIM-10-CA
Anomalies cardiaques	Q20.0, Q20.1, Q20.3, Q20.5, Q21.2, Q21.3, Q23.4, Q25.1
Tronc artériel commun	Q20.0
Transposition des gros vaisseaux	Q20.1, Q20.3, Q20.5
Malformation des replis endocardiques, canal auriculo-ventriculaire	Q21.2
Tétralogie de Fallot	Q21.3
Hypoplasie du cœur gauche	Q23.4
Coarctation de l'aorte	Q25.1
Anomalies du tube neural	Q00, Q01, Q05
Anencéphalie	Q00
Spina bifida sans anencéphalie	Q05, en absence de Q00.0
Encéphalocèle	Q01
Autres anomalies du système nerveux central	Q03, Q04.1, Q04.2
Hydrocéphalie	Q03
Arhinencéphalie/holoprosencéphalie	Q04.1, Q04.2
Fente labiale et palatine	Q35 (à l'exclusion de Q35.7), Q36, Q37
Fente labiale avec ou sans fente palatine	Q36, Q37
Fente palatine isolée	Q35 (à l'exclusion de Q35.7)
Anomalies des organes sensoriels	Q11.0-Q11.2, Q16.0, Q17.2, Q30.0
Anophtalmie/microphtalmie	Q11.0-Q11.2
Anotie/microtie	Q16.0, Q17.2
Atrésie des choanes	Q30.0
Hernie diaphragmatique	Q79.0
Anomalies de la paroi abdominale	Q79.2, Q79.3
Omphalocèle/exomphale	Q79.2
Gastroschisis	Q79.3
Anomalies gastro-intestinales	Q39.0-Q39.4, Q41, Q42.0-Q42.3, Q43.1, Q44.2
Atrésie et sténose de l'œsophage/fistule trachéo-œsophagienne	Q39.0-Q39.4
Absence, atrésie ou sténose de l'intestin grêle	Q41
Absence, atrésie ou sténose de l'anus et du rectum	Q42.0-Q42.3
Maladie de Hirschsprung	Q43.1
Atrésie des voies biliaires	Q44.2
Anomalies de l'appareil urinaire	Q60.0-Q60.2, Q61.1-Q61.9, Q64.1-Q64.3
Agénésie rénale	Q60.0-Q60.2
Rein kystique	Q61.1-Q61.9
Exstrophie vésicale/exstrophie cloacale	Q64.1
Obstruction des voies urinaires inférieures	Q64.2, Q64.3
Anomalies des organes génitaux	Q53.1-Q53.9, Q54 (à l'exclusion de Q54.4), Q56, Q64.0
Cryptorchidie	Q53.1-Q53.9
Hypospadias	Q54 (à l'exclusion de Q54.4)
Épispadias	Q64.0
Anomalie de la différenciation sexuelle	Q56
Malformations des membres	Q71-Q73
Anomalies chromosomiques	Q90, Q91, Q96
Trisomie 21 (Syndrome de Down)	Q90
Trisomie 13 (Syndrome de Patau)	Q91.4-Q91.7
Trisomie 18 (Syndrome d'Edwards)	Q91.0-Q91.3
Syndrome de Turner	Q96

PORTRAIT DES ANOMALIES CONGÉNITALES, QUÉBEC ET CANADA, 2008 À 2020

AUTRICES

Johanne Vivienne Lekemo Ngantsi, stagiaire
Marianne Bilodeau-Bertrand, conseillère scientifique
Jessica Healy Profitós, conseillère scientifique
Shu Qin Wei, conseillère scientifique spécialisée
Bureau d'information et d'études en santé des populations

SOUS LA COORDINATION DE

Nathalie Auger, médecin spécialiste
Maude Landry, cheffe d'unité scientifique
Bureau d'information et d'études en santé des populations

COLLABORATION

Chantal Nelson, épidémiologiste principale
Agence de la santé publique du Canada

RÉVISION

Carolyne Alix, coordonnatrice
Bureau d'information et d'études en santé des populations

Gabriel Côté-Corriveau, pédiatre
Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine

Frédéric Lemay, technicien en recherche
Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux de la
Mauricie-et-du-Centre-du-Québec

Les personnes qui ont révisé ce document ont été conviées à
apporter des commentaires sur la version préfinale, et en
conséquence, n'en ont pas révisé ni endossé le contenu final.

Les auteurs et autrices ainsi que les personnes qui ont révisé le
document ont dûment rempli leurs déclarations d'intérêts et aucune
situation à risque de conflits d'intérêts réels, apparents ou potentiels
n'a été relevée.

MISE EN PAGE

Lyne Théorêt, agente administrative
Bureau d'information et d'études en santé des populations

*Les reproductions à des fins d'étude privée ou de recherche sont
autorisées en vertu de l'article 29 de la Loi sur le droit d'auteur. Toute
autre utilisation doit faire l'objet d'une autorisation du gouvernement
du Québec qui détient les droits exclusifs de propriété intellectuelle sur
ce document. Cette autorisation peut être obtenue en écrivant un
courriel à : droits.dauteur.inspq@inspq.qc.ca.*

*Les données contenues dans le document peuvent être citées, à
condition d'en mentionner la source.*

Dépôt légal – 3^e trimestre 2026
Bibliothèque et Archives nationales du Québec
ISBN : 978-2-555-04747-1 (PDF)
DOI : <https://doi.org/10.64490/YDZA3088>

© Gouvernement du Québec (2026)

N° de publication : 3876