

LISTE DES ABREVIATIONS

| | |
|---------------|--|
| AFTN | : Anomalies de fermeture du tube neurale |
| ASP | : Abdomen Sans Préparation |
| Atcd | : Antécédent |
| BAV | : Bloc atrio-ventriculaire |
| CAV | : Canal atrio-ventriculaire |
| CHNEAR | : Centre Hospitalier National d'Enfants Albert Royer |
| CIA | : Communication inter-atriale |
| CIV | : Communication inter-ventriculaire |
| CMV | : Cytomégalovirus |
| CPN | : Consultation prénatale |
| ETF | : Echographie trans-fontanellaire |
| Fig. | : Figure |
| FISH | : Fluorescent In Situ Hybridization (Hybridation in situ fluorescente) |
| HTA | : Hypertension artérielle |
| Icono | : Iconographie |
| LCH | : Luxation congénitale de la hanche |
| MAV | : Malformation artério-veineuse |
| MC | : Malformation congénitale |
| MFIU | : Mort fœtale intra-utérine |
| MOA | : Malformation ostéo-articulaire |

| | |
|----------------|--|
| OMS | : Organisation Mondiale de la Santé |
| PCA | : Persistance du canal artériel |
| PEC | : Prise en charge |
| RCIU | : Retard de croissance intra-utérin |
| RDC | : République Démocratique du Congo |
| SA | : Semaine d'aménorrhée |
| T18 | : Trisomie 18 |
| T21 | : Trisomie 21 |
| T4F | : Tétralogie de Fallot |
| TAC | : Tronc artériel commun |
| TDM | : Tomodensitométrie |
| TE | : Test d'Emmel |
| TGV | : Transposition des gros vaisseaux |
| TOGD | : Transit œso-gastro-duodénale |
| TORCH | : Toxoplasmosis, Other, Rubella, Cytomegalovirus, Herpes simplex virus (Toxoplasmose, Rubéole, Cytomégalovirus, Herpès) |
| UCR | : Uréto-Cystographie Rétrograde |
| VACTERL | : Vertebral defect, Anal atresia, Cardiac malformation, Tracheo-Esophageal fistula, Renal dysplasia and Limb abnormalities (association d'anomalies Vertébrales, d'atrésie Anale, de Cardiopathie congénitale, de fistule Trachéo-œsophagienne, de malformations Rénales et d'anomalies des membres) |
| VDDI | : Ventricule droit à double issue |
| VUP | : Valves de l'urètre postérieur |

LISTE DES FIGURES

| | | |
|--------------------|---|----|
| Figure 1 : | Salle de réanimation néonatale du service de néonatalogie et de réanimation pédiatrique du CHNEAR | 6 |
| Figure 2 : | Répartition des mères selon les différentes tranches d'âge | 10 |
| Figure 3 : | Répartition des mères selon l'ethnie | 11 |
| Figure 4 : | Répartitions des mères selon le niveau d'instruction | 11 |
| Figure 5 : | Répartition des mères selon la profession | 12 |
| Figure 6 : | Répartition des mères selon la réalisation des CPN | 13 |
| Figure 7 : | Répartition des pères selon l'âge | 15 |
| Figure 8 : | Répartition des pères selon l'ethnie | 16 |
| Figure 9 : | Répartition des pères selon le niveau d'instruction | 16 |
| Figure 10 : | Répartition des pères selon la profession | 17 |
| Figure 11 : | Répartition des enfants malformés selon le niveau socio-économique familiale | 18 |
| Figure 12 : | Répartition des enfants malformés selon leur provenance | 20 |
| Figure 13 : | Répartition des enfants malformés selon l'âge à l'admission | 20 |
| Figure 14 : | Répartition des enfants malformés selon le sexe | 21 |
| Figure 15 : | Répartition des enfants malformés selon le terme de naissance | 21 |
| Figure 16 : | Répartition des enfants malformés selon la trophicité | 23 |
| Figure 17 : | Répartition des enfants malformés selon le caractère harmonieux ou pas | 23 |
| Figure 18 : | Répartition des enfants présentant une malformation congénitale en fonction de la survie en hospitalisation | 34 |

LISTE DES TABLEAUX

| | | |
|---------------------|---|----|
| Tableau I | : Répartition des mères selon leur gestité et parité..... | 12 |
| Tableau II | : Répartition en fonction du nombre d'échographies obstétricales réalisées | 14 |
| Tableau III | : Répartitions des enfants malformés selon le degré de consanguinité..... | 18 |
| Tableau IV | : Répartition des enfants malformés selon leurs paramètres anthropométriques à la naissance..... | 22 |
| Tableau V | : Récapitulation des malformations congénitales présentées par les enfants..... | 24 |
| Tableau VI | : Répartition des malformations du crâne | 24 |
| Tableau VII | : Répartition des malformations de la face et du cou | 25 |
| Tableau VIII | : Répartition des malformations du système nerveux | 26 |
| Tableau IX | : Répartition des malformations respiratoires | 26 |
| Tableau X | : Répartition des malformations cardio-vasculaires | 27 |
| Tableau XI | : Répartition des malformations digestives | 28 |
| Tableau XII | : Répartition des malformations de la paroi abdominale | 29 |
| Tableau XIII | : Répartition des malformations uro-génitales et rénales | 29 |
| Tableau XIV | : Répartition des malformations ostéo-articulaires (MOA) | 30 |
| Tableau XV | : Répartition des polymalformations | 31 |
| Tableau XVI | : Répartition de la prise en charge palliative médicale et chirurgicale des enfants présentant une malformation congénitale | 33 |
| Tableau XVII | : Répartition des décès en fonction des différents types de malformations congénitales | 35 |

TABLE DES MATIERES

| | |
|--|----|
| 1. INTRODUCTION | 1 |
| 2. OBJECTIFS | 4 |
| 3. MATERIELS ET METHODES | 4 |
| 3.1. Cadre d'étude | 4 |
| 3.2. Méthodologie | 6 |
| 3.2.1. Type et période d'étude | 6 |
| 3.2.2. Population d'étude | 6 |
| 3.2.3. Techniques et outils de collecte des données | 7 |
| 3.2.4. Analyse des données | 8 |
| 3.3. Aspects éthiques | 8 |
| 3.4. Déroulement pratique de l'étude | 8 |
| 4. RESULTATS | 10 |
| 4.1. Données sociodémographiques et épidémiologiques | 10 |
| 4.1.1. Fréquence hospitalière des malformations congénitales | 10 |
| 4.1.2. Caractéristiques des mères et suivi prénatal | 10 |
| 4.1.2.1. Age | 10 |
| 4.1.2.2. Ethnie | 11 |
| 4.1.2.3. Le niveau d'instruction | 11 |
| 4.1.2.4. La profession | 12 |
| 4.1.2.5. La gestité et la parité | 12 |
| 4.1.2.6. Le suivi prénatal | 13 |
| 4.1.3. Caractéristiques des pères | 15 |
| 4.1.3.1. Age | 15 |
| 4.1.3.2. L'ethnie | 15 |
| 4.1.3.3. Le niveau d'instruction | 16 |
| 4.1.3.4. La profession | 17 |
| 4.1.3.5. Les antécédents médicaux personnels | 17 |
| 4.1.4. Niveau socio-économique de la famille | 17 |
| 4.2. Antécédents familiaux et données anamnestiques | 18 |
| 4.2.1. La consanguinité | 18 |

| | |
|---|----|
| 4.2.2. Antécédents de fausses couches et de morts fœtales in-utéro (MFIU) | 18 |
| 4.2.3. Tares familiales | 19 |
| 4.2.4. Antécédents de malformations congénitales | 19 |
| 4.2.5. Décès dans la fratrie | 19 |
| 4.2.6. Utilisation d'insecticides ou d'herbicides | 19 |
| 4.2.7. Provenance des enfants | 19 |
| 4.3. Caractéristiques des enfants | 20 |
| 4.3.1. Age au diagnostic | 20 |
| 4.3.2. Sexe | 21 |
| 4.3.3. Terme de naissance | 21 |
| 4.3.4. Mode d'accouchement | 22 |
| 4.3.5. Adaptation à la naissance | 22 |
| 4.3.6. Paramètres anthropométriques à la naissance | 22 |
| 4.3.7. Trophicité | 23 |
| 4.4. Etude descriptive des malformations congénitales..... | 24 |
| 4.4.1. Synthèse des malformations congénitales | 24 |
| 4.4.2. Malformations du crâne..... | 24 |
| 4.4.3. Malformations de la face et du cou | 25 |
| 4.4.4. Malformations du système nerveux..... | 26 |
| 4.4.5. Malformations respiratoires | 26 |
| 4.4.6. Malformations cardio-vasculaires | 26 |
| 4.4.7. Malformations digestives | 28 |
| 4.4.8. Malformations de la paroi abdominale..... | 29 |
| 4.4.9. Malformations uro-génitales et rénales | 29 |
| 4.4.10. Malformations ostéo-articulaires (MOA)..... | 30 |
| 4.4.11. Malformations cutanéo-phanériennes | 31 |
| 4.4.12. Polymalformations | 31 |
| 4.5. Données paracliniques..... | 31 |
| 4.5.1. Bilan sanguin | 31 |
| 4.5.2. Bilan morphologique | 32 |
| 4.5.3. Anatomopathologie | 33 |
| 4.6. Prise en charge des malformations congénitales | 33 |
| 4.6.1. Prise en charge curative..... | 33 |
| 4.6.2. Prise en charge palliative..... | 33 |

| | |
|--|----|
| 4.6.3. Prise en charge psychosociale | 34 |
| 4.6.4. Conseil génétique | 34 |
| 4.7. Pronostic des enfants | 34 |
| 5. DISCUSSION | 36 |
| 5.1. Limite de l'étude | 36 |
| 5.2. Malformations congénitales et fréquence hospitalière | 36 |
| 5.3. Malformations congénitales et caractéristiques sociodémographiques et épidémiologiques familiales | 37 |
| 5.4. Malformations congénitales et caractéristiques des enfants | 43 |
| 5.5. Malformations congénitales : différents types et diagnostic | 46 |
| 5.5.1. Prévalence spécifique des différents types de malformations congénitales | 46 |
| 5.5.2. Diagnostic des malformations congénitales | 48 |
| 5.6. Malformations congénitales et prise en charge | 49 |
| 5.7. Malformations congénitales et pronostic | 51 |
| CONCLUSION ET RECOMMANDATIONS | 53 |
| BIBLIOGRAPHIE | 57 |
| ANNEXES | 65 |

1. INTRODUCTION

L'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) définit les malformations congénitales (MC), comme des anomalies morphologiques et fonctionnelles, présentes à la naissance et qui trouvent leur origine dans la constitution génétique de l'embryon ou dans un défaut extrinsèque de son développement in utero. Elles sont induites par des causes infectieuses, métaboliques, médicamenteuses, les radiations ionisantes et les toxiques [1,2].

Les malformations congénitales constituent l'une des principales causes de morbidité et de mortalité néonatale dans le monde, après la prématurité, l'asphyxie périnatale et les infections néonatales [3]. En effet, en 2014, l'OMS estimait que chaque année, plus de 7,9 millions d'enfants, soit 6% du nombre total de naissances dans le monde, avaient une malformation congénitale. Par ailleurs, environ 7% de tous les décès néonataux dans le monde étaient dus à des anomalies congénitales et trois quart d'entre eux survenaient au cours de la première semaine de vie [4]. Enfin, elles sont responsables d'handicaps à long terme et constituent un lourd fardeau pour les enfants touchés, leurs familles, la société et les systèmes de santé [5].

La plupart de ces malformations congénitales sont détectées, par des moyens diagnostiques (conseil génétique, diagnostic prénatal, échographie obstétricale), et des moyens médicamenteux (prise d'acide folique). Leur pronostic dépend de la précocité du diagnostic et de la prise en charge [1, 3]. En effet, les progrès de l'imagerie ont considérablement accru les possibilités de détection anténatale et amélioré la qualité de l'analyse postnatale de certaines malformations. Les progrès de la génétique, et notamment la description des gènes homéotiques électivement impliqués dans la différentiation de l'embryon, ouvrent la voie à une meilleure compréhension de la physiopathologie des malformations congénitales [6].

La prévalence à la naissance des malformations congénitales varie d'un pays à un autre. En Europe, depuis plus d'une trentaine d'années, les malformations congénitales sont répertoriées et font l'objet d'une surveillance épidémiologique étroite en vue de prévenir la résurgence des tragédies comme celle de la thalidomide [7].

Cependant, dans les pays en développement, cette prévalence est sous-estimée en raison du diagnostic tardif, du manque de données statistiques et de l'absence de déclaration des malformations congénitales [4, 8]. En effet, selon Lubala, l'absence de registre des malformations congénitales dans les pays en développement, expliquerait en partie le fait qu'elles ne soient pas une priorité dans leur politique de santé, ce qui est responsable des difficultés de diagnostic et de prise en charge, avec une augmentation des taux de mortalité et de morbidité [9].

En outre, il existe très peu d'études réalisées sur le sujet dans les pays en développement. Une prévalence de 4% a été rapportée dans une étude menée par Bayoumi au Maroc [10]. Les quelques données trouvées en Côte d'Ivoire et en république du Congo attribuent aux malformations congénitales une fréquence hospitalière de 5% [11,12]. A Kinshasa (République Démocratique du Congo), une étude prospective des cliniques universitaires a trouvé une incidence de 2,5% de naissances vivantes et une autre étude multicentrique menée en 2004 a suggéré une incidence de 0,57% [9,13]. La même année, à Lubumbashi, une étude rétrospective de cinq ans menée dans les principales unités médicales de la ville, a rapporté 166 cas de malformations congénitales sur un total de 22.538 naissances, soit une prévalence de 0,74% [14].

Au Sénégal, à l'instar des autres pays en développement, il existe très peu d'études qui ont évoqué ce sujet. Par ailleurs ces études sont centrées sur quelques malformations congénitales précises et sont pour la plupart rétrospectives.

Les premières étapes de la prise en charge effective de ces malformations impliquent la mise en place d'un registre national des malformations (pour permettre une identification précise des différents types de malformations), la connaissance des facteurs de risque (pour une action efficace en amont) la formation des agents de santé (pour le diagnostic) et la sensibilisation de la population [1,2].

C'est dans ce contexte que la présente étude a été initiée. Elle avait pour but d'étudier les aspects épidémiologiques et cliniques des malformations congénitales observées chez les nouveaux nés, dans un service de néonatalogie d'un hôpital de niveau 3 au Sénégal.

2. OBJECTIFS

- Objectif général

- Faire le bilan des malformations congénitales dans le service de néonatalogie du CHNEAR de Dakar.

- Objectifs spécifiques

- Déterminer la prévalence des malformations congénitales.
- Préciser les caractéristiques socio-démographiques familiales des enfants présentant une malformation congénitale.
- Décrire les principaux phénotypes (clinique et paraclinique) avec une illustration par iconographie.
- Evaluer la prise en charge des enfants présentant une malformation congénitale.
- Evaluer le pronostic des enfants présentant une malformation congénitale.

3. MATERIELS ET METHODES

3.1. Cadre d'étude

Notre étude s'était déroulée à Dakar (Sénégal), dans le service de Néonatalogie et de réanimation pédiatrique du CHNEAR. Il est dirigé par un Professeur titulaire et son fonctionnement est assuré par un personnel permanent et non permanent comprenant : un assistant-chef de clinique en pédiatrie, deux pédiatres praticiens hospitaliers, un interne des hôpitaux, des étudiants en Diplôme d'Etudes Spécialisées (DES) de pédiatrie, une surveillante de service, un personnel paramédical composés de puéricultrices, de Sages-femmes d'Etat, d'infirmiers d'Etat, d'aides infirmiers et d'aides-soignants, deux garçons de salle, un conseiller généticien et une assistante sociale. Le service a une capacité de 37 lits, et assure les activités de consultation et d'hospitalisation.

Il se tient dans le service, une fois par semaine une consultation génétique assurée par l'assistant-chef de clinique en pédiatrie, et le conseiller génétique rencontre les parents des enfants ayant une malformation congénitale. Concernant le bilan paraclinique, le bilan biologique standard (urémie, créatininémie, ionogramme sanguin, glycémie, protidémie, calcémie, phosphorémie, uricémie, hémogramme, crase sanguine) et l'imagerie (radiographie standard, radiographie de l'abdomen sans préparation, l'échographie) sont effectués dans l'hôpital. Le caryotype est effectué au niveau du laboratoire de l'université Cheikh Anta Diop et la biologie moléculaire n'est pas disponible dans le pays, donc sa réalisation nécessite souvent un envoi à l'étranger via des laboratoires locaux.

Le service de néonatalogie est un bâtiment constitué de :

➤ Au rez de chaussé :

- Un hall, faisant office de salle d'attente
- Un bureau de la surveillante du service
- Un magasin
- Une biberonnerie
- Une salle d'extraction du lait maternel
- Une grande salle de réunion appelée « salle des médecins »
- Une salle de réanimation de néonatalogie composée de 16 lits répartis en 8 tables de réanimation et 8 couveuses (Fig. 1)
- Une salle de réanimation pédiatrique composée de 5 lits
- Une salle de stérilisation
- Une salle de garde des médecins

➤ Au premier étage :

- Un secrétariat
- Les bureaux du chef de service, son assistante et les pédiatres
- Une salle de consultation

- Une salle d'archive
- Une salle d'hospitalisation mère-enfant, une salle mère-kangourou, des cabines d'hospitalisation
- Une salle de soins
- Un office
- Une buanderie



Fig. 1 : Salle de réanimation néonatale du service de néonatalogie et de réanimation pédiatrique du CHNEAR.

3.2. Méthodologie

3.2.1. Type et période d'étude

Il s'agissait d'une étude prospective, transversale et descriptive s'étendant sur huit (08) mois, de janvier à août 2020.

3.2.2. Population d'étude

La population d'étude était constituée par les enfants admis dans le service de néonatalogie du CHNEAR durant la période d'étude et présentant une malformation congénitale.

➤ Critères d'inclusion :

Ont été inclus dans notre étude :

- Les enfants âgés de 0 à 2 mois

- Les enfants présentant une malformation congénitale
- Les enfants dont les parents ont donné leur consentement éclairé

➤ **Critères de non inclusion**

- Les dossiers incomplets

3.2.3. Techniques et outils de collecte des données

➤ **Techniques de collecte des données**

- L'examen clinique
- Les iconographies

➤ **Outils de collecte des données**

Nous avons utilisé à cet effet, les supports suivants :

- Les dossiers médicaux
- Le carnet de suivi de la grossesse
- Un appareil photo

Les informations ont été consignées sur des fiches de collecte.

➤ **Paramètres étudiés**

Il s'agissait de :

- Renseignements sur le père : son âge, son niveau d'instruction, sa profession, sa résidence, ses tares, ses antécédents familiaux
- Renseignements sur la mère : son âge, son niveau d'instruction, sa profession, sa résidence, ses antécédents obstétricaux, ses tares, ses antécédents familiaux
- Les antécédents (Atcd) familiaux
- Le bilan prénatal réalisé
- Les pathologies présentées pendant la grossesse
- Les médicaments pris pendant la grossesse
- L'exposition aux produits chimiques par la mère
- la provenance du nouveau-né

- Patient consultant de lui-même
- Patient référé
- L'âge à l'admission, le terme de naissance
- L'adaptation à la naissance, le sexe du nouveau-né, les constantes anthropométriques à la naissance, le type de malformation
- La description du phénotype
- Le diagnostic de la malformation
 - Le diagnostic anténatal ou à la naissance
 - Le bilan para clinique réalisé au cours de l'hospitalisation
- La prise en charge
- L'évolution en hospitalisation

3.2.4. Analyse des données

Les données ont été saisies à l'aide du logiciel Excel 2007. Le traitement et l'analyse des données ont été réalisés à l'aide du logiciel de gestion des données et de statistique SPSS version 12.0. Les variables quantitatives ont été exprimées en moyennes, les variables qualitatives ont été exprimées en effectif et en pourcentages.

3.3. Aspects éthiques

Nous avons obtenu le consentement éclairé des parents avant d'inclure tout enfant. L'anonymat des renseignements obtenus sur les parents et les enfants et leur confidentialité ont été garantis.

3.4. Déroulement pratique de l'étude

L'étude s'était déroulée comme suit :

- L'accueil des enfants
- L'interrogatoire
- L'examen physique des enfants, et le relevé des différents types de malformations

- La prise des photos des différents types de malformations visibles présentées par les enfants
- La réalisation d'un bilan malformatif : échographie cardiaque, échographie abdominale, échographie trans-fontanellaire, radiographie de l'abdomen sans préparation, Transit oeso-gastro-duodénale, tomodensitométrie, radiographie thoracique...
- La recherche du diagnostic étiologique : caryotype, biologie moléculaire
- La rencontre avec les parents pour l'entretien et le conseil génétique
- L'inclusion définitive après obtention du consentement des parents
- Le suivi des enfants vivants.

4. RESULTATS

4.1. Données sociodémographiques et épidémiologiques

4.1.1. Fréquence hospitalière des malformations congénitales

Durant la période d'étude 437 enfants de 0-2 mois ont été admis dans le service de néonatalogie. Parmi eux, 80 présentaient une ou plusieurs malformations congénitales, soit une prévalence hospitalière de 18,3 %.

4.1.2. Caractéristiques des mères et suivi prénatal

4.1.2.1. Age

L'âge moyen des mères était de 28 ans avec des extrêmes de 15 ans et 44 ans (Fig.2).

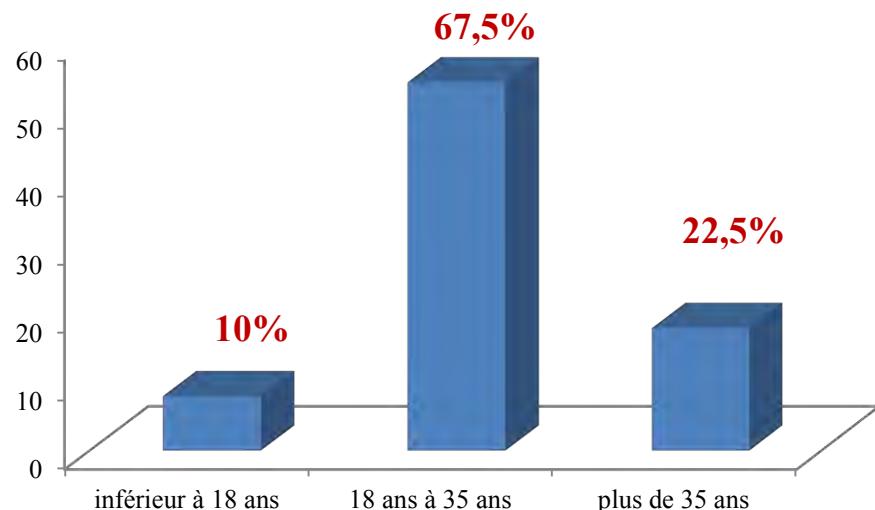


Fig. 2 : Répartition des mères selon les différentes tranches d'âge

4.1.2.2. Ethnie

L'ethnie Wolof était la plus représentée avec un pourcentage de 62% (n=50), suivie par l'ethnie Toucouleur avec 22% des cas (n=17) (Fig.3).

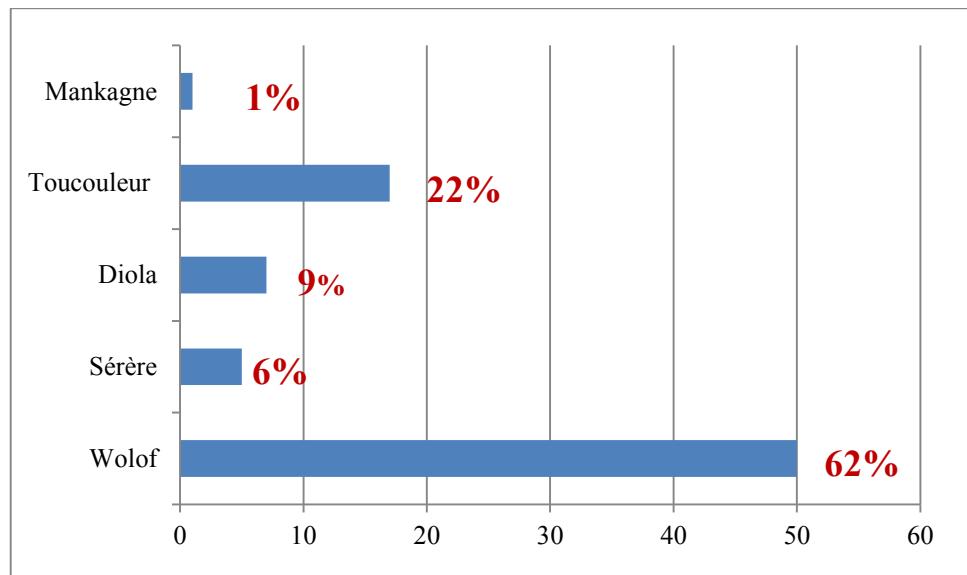


Fig. 3 : Répartition des mères selon l'ethnie

4.1.2.3. Le niveau d'instruction

Les mères non scolarisées représentaient 61,3% (n= 49) (Fig.4).

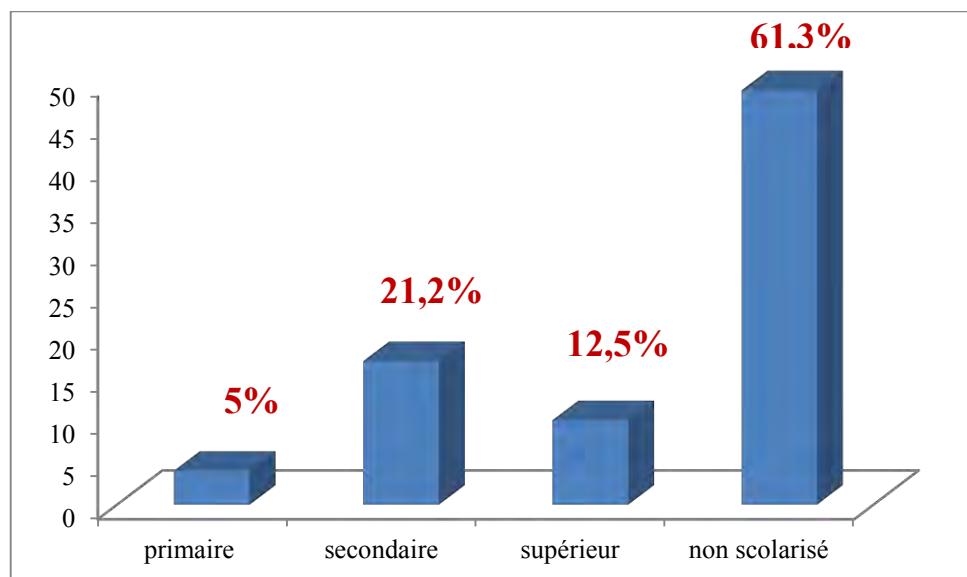


Fig. 4 : Répartitions des mères selon le niveau d'instruction

4.1.2.4. La profession

Les ménagères étaient les plus nombreuses avec un pourcentage de 57% (n=46) (Fig.5).

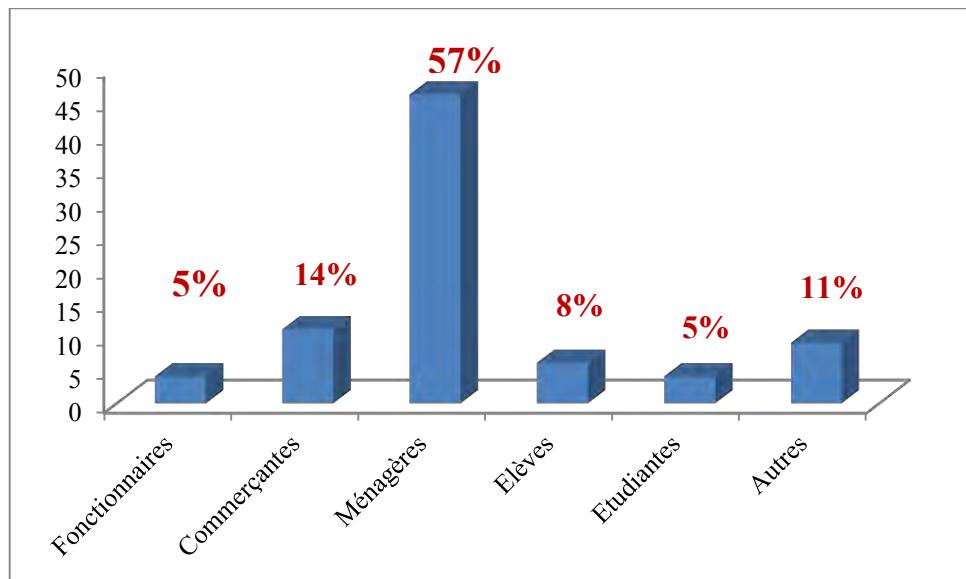


Fig. 5 : Répartition des mères selon la profession

4.1.2.5. La gestité et la parité

➤ La gestité

La gestité moyenne était de 3,11 avec des extrêmes de 1 et 10 (Tableau I).

➤ La parité

La parité moyenne était de 2,87 avec des extrêmes de 1 et 9 (Tableau I).

Tableau I : Répartition des mères selon leur gestité et parité.

| | Effectifs (n=80) | Pourcentages (%) |
|----------------|------------------|------------------|
| Gestité | | |
| 1 | 27 | 34 |
| 2-4 | 33 | 41 |
| >4 | 20 | 25 |
| Parité | | |
| 1 | 27 | 34 |
| 2-4 | 36 | 45 |
| >4 | 17 | 21 |

4.1.2.6. Le suivi prénatal

➤ Les consultations prénatales

La majorité des mères des enfants malformés avait réalisé plus de 3 consultations prénatales (CPN), soit 54% (n=43) (Fig.6).

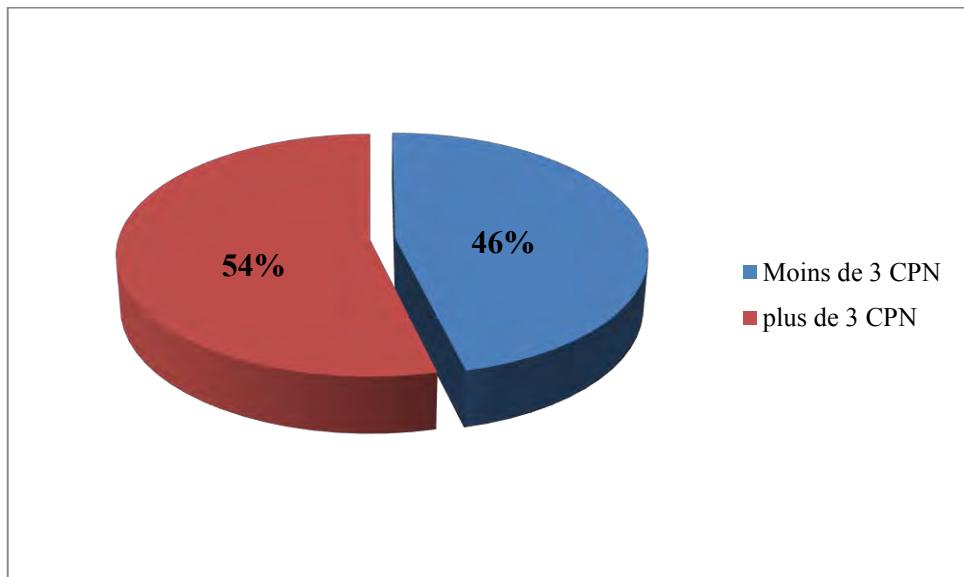


Fig. 6 : Répartition des mères selon la réalisation des CPN

➤ Sérologies TORCH

Vingt-sept mères (33,8%) n'avaient pas réalisé les sérologies TORCH. Aucune sérologie TORCH positive ou une séroconversion n'était retrouvée chez les mères ayant réalisés ces analyses.

➤ Echographies obstétricales

40% des mères (n=32), n'avait pas réalisé d'échographie obstétricale (Tableau II). Dans 13% des cas les échographies obstétricales ont révélé une anomalie (n=10). Il s'agissait de :

- Deux cas d'hydramnios
- Un cas d'oligoamnios sévère
- Deux cas de RCIU
- Un cas de syndrome de Prune Belly
- Un cas d'omphalocèle

- Un cas de Communication inter-ventriculaire (CIV) postérieur avec bloc atrio-ventriculaire (BAV)
- Un cas de bébé siamois
- Un cas de macrocranie

Tableau II : Répartition en fonction du nombre d'échographies obstétricales réalisées

| Nombre d'échographies obstétricales | Effectifs (n=80) | Pourcentages (%) |
|-------------------------------------|------------------|------------------|
| 0 | 32 | 40 |
| 1 | 24 | 30 |
| 2 | 10 | 12 |
| 3 | 11 | 14 |
| >3 | 3 | 4 |

➤ Diagnostic anténatal

Un diagnostic anténatal avait été posé dans 9% des cas. Il s'agissait :

- Deux cas de triples tests positifs
- Un cas de syndrome de Prune Belly
- Un cas d'omphalocèle
- Un cas de CIV postérieur avec BAV
- Un cas de bébé siamois
- Un cas de macrocranie

➤ Médication pendant la grossesse

Soixante-six (82,5%) mères avaient reçu une supplémentation en fer et en acide folique.

La notion de prise médicamenteuse autre que le fer et l'acide folique était retrouvée chez 5% (n=4) des mères. Ces médicaments avaient été administrés surtout en fin de grossesse dans 50% des cas (n=2), et étaient constitués de :

- Un antihypertenseur (alpha- méthyldopa)

- Un antibiotique (amoxicilline acide clavulanique),
- Un antifongique (Flucazole)
- Un antiémétique (métopimazine)

4.1.3. Caractéristiques des pères

4.1.3.1. Age

L'âge moyen des pères était de 39 ans, avec des extrêmes de 25 ans et 58 ans (Fig.7).

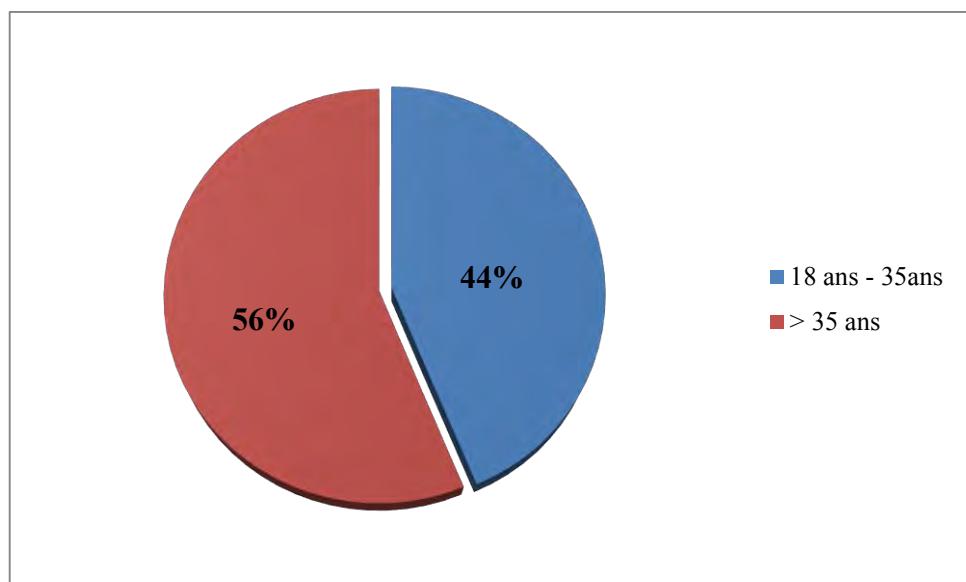


Fig. 7 : Répartition des pères selon l'âge

4.1.3.2. L'ethnie

Les Wolofs étaient les plus représentés avec un pourcentage de 50% (n=40), suivi des Toucouleurs avec 24% des cas (n=13) (Fig.8).

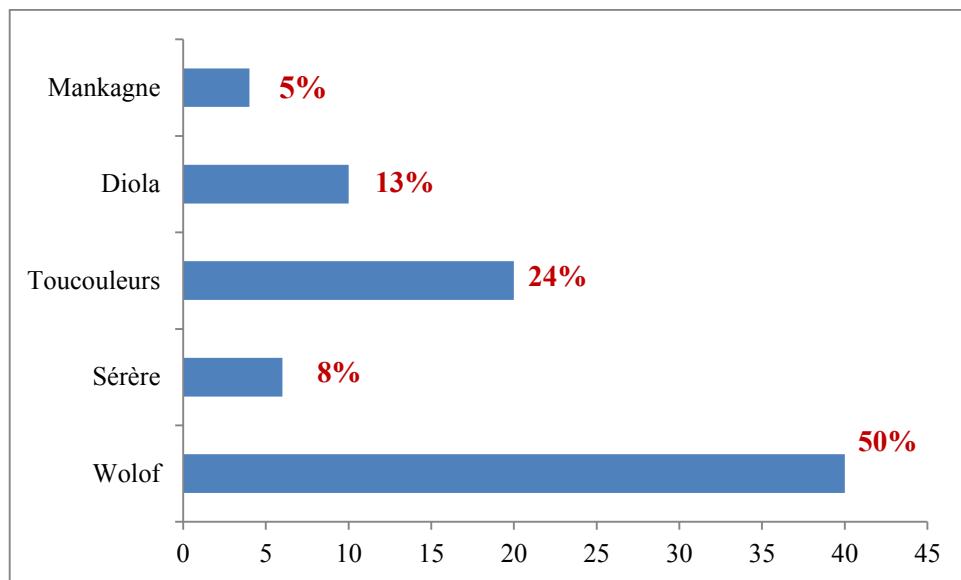


Fig. 8 : Répartition des pères selon l'ethnie

4.1.3.3. Le niveau d'instruction

La majorité des pères était non scolarisés, soit un pourcentage de 43% (n=34) (Fig.9).

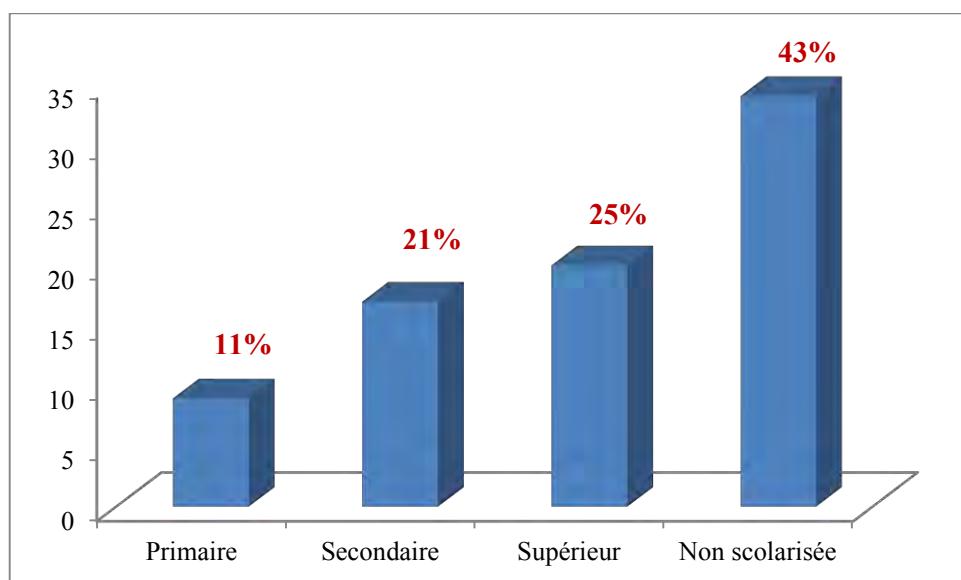


Fig. 9 : Répartition des pères selon le niveau d'instruction

4.1.3.4. La profession

La majorité des pères travaillait à leur propre compte, soit un pourcentage de 45% (n=36) (Fig.10).

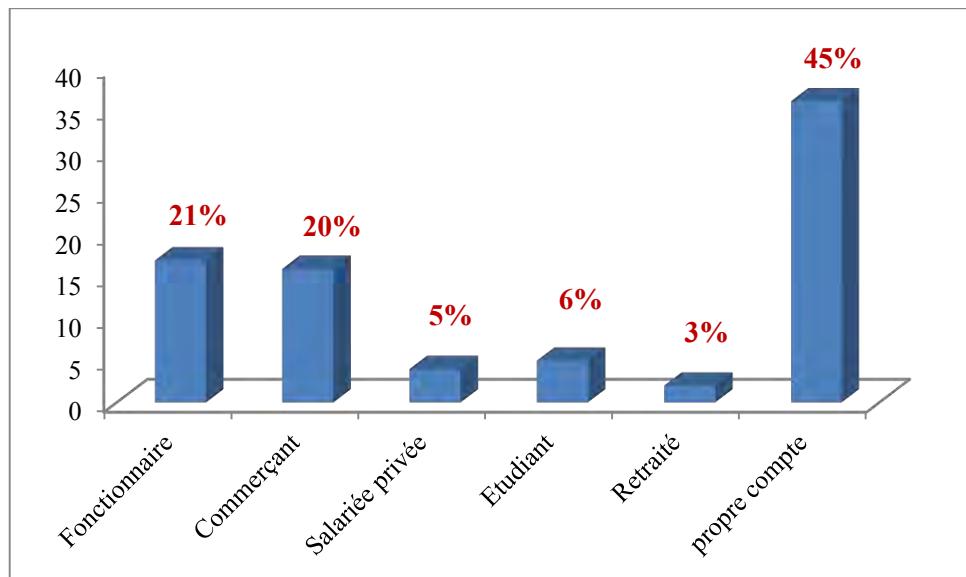


Fig. 10 : Répartition des pères selon la profession

4.1.3.5. Les antécédents médicaux personnels

Les antécédents médicaux personnels étaient constitués par l'hypertension artérielle (n= 4), le diabète (n=4) et la drépanocytose (n=1).

4.1.4. Niveau socio-économique de la famille

La majorité des enfants de notre étude, soit 54% des enfants (n=43), était issu d'une famille au niveau socio-économique bas (Fig. 11).

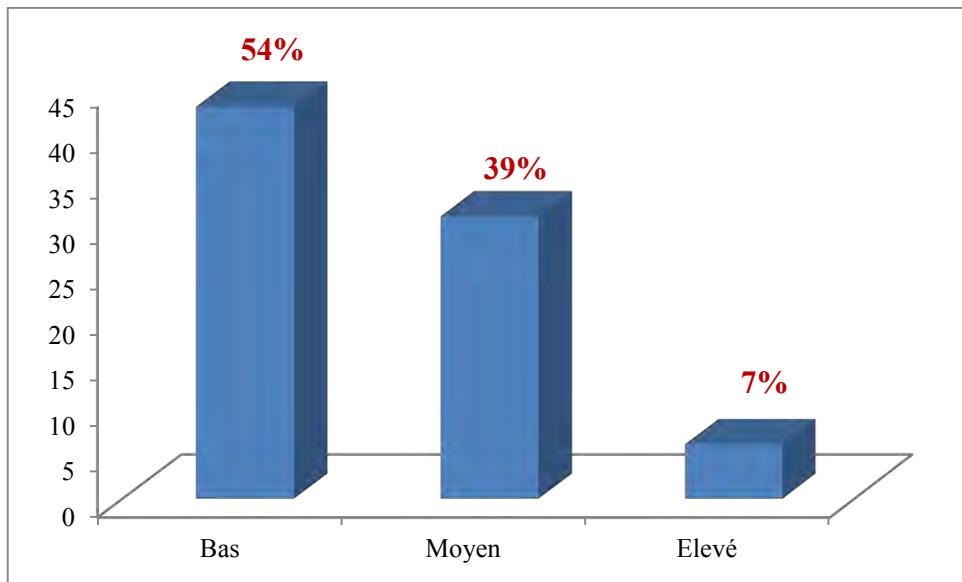


Fig. 11 : Répartition des enfants malformés selon le niveau socio-économique familiale

4.2. Antécédents familiaux et données anamnestiques

4.2.1. La consanguinité

Trente-deux enfants malformés (40%) étaient issus d'un mariage consanguin. Cette consanguinité était au 2^{ème} degré dans 62,5% des cas (TableauIII).

Tableau III : Répartition des enfants malformés selon le degré de consanguinité

| | Effectifs (n=32) | Pourcentages (%) |
|--------------------------|------------------|------------------|
| 1 ^{er} degré | 6 | 18,7 |
| 2 ^{ème} degré | 20 | 62,5 |
| 3 ^{ème} degré | 4 | 12,5 |
| > 3 ^{ème} degré | 2 | 6,3 |

4.2.2. Antécédents de fausses couches et de morts fœtales in-utéro (MFIU)

Des antécédents de fausses couches étaient retrouvés chez 19% des mères (n=15) et une des mères (1%) avait un antécédent de MFIU.

4.2.3. Tares familiales

On retrouvait une notion de tare familiale dans 67% (n=53) des cas. Le diabète (51%) et l'hypertension artérielle (HTA) (25%) étaient les plus fréquentes des tares familiales.

4.2.4. Antécédents de malformations congénitales

Ils étaient retrouvés dans quatre (04) cas :

- Deux cas de cardiopathies congénitales
- Un cas de polydactylie (identique à celui présenté par un de nos patients)
- Un cas de trisomie 21.

4.2.5. Décès dans la fratrie

Il y avait cinq cas (06%) de décès dans la fratrie. La cause du décès était une cardiopathie congénitale dans deux cas, et les autres causes de décès n'étaient pas retrouvées.

4.2.6. Utilisation d'insecticides ou d'herbicides

➤ Utilisation d'insecticides

Vingt et un pour cent (n=17) des parents des enfants de notre étude avaient reconnu utiliser des insecticides.

➤ Utilisation d'herbicides

Aucun des parents des enfants de notre étude n'utilisaient un herbicide.

4.2.7. Provenance des enfants

La majorité des enfants provenait du domicile (n=34) et des centres de santé (n=18) (Fig.12).

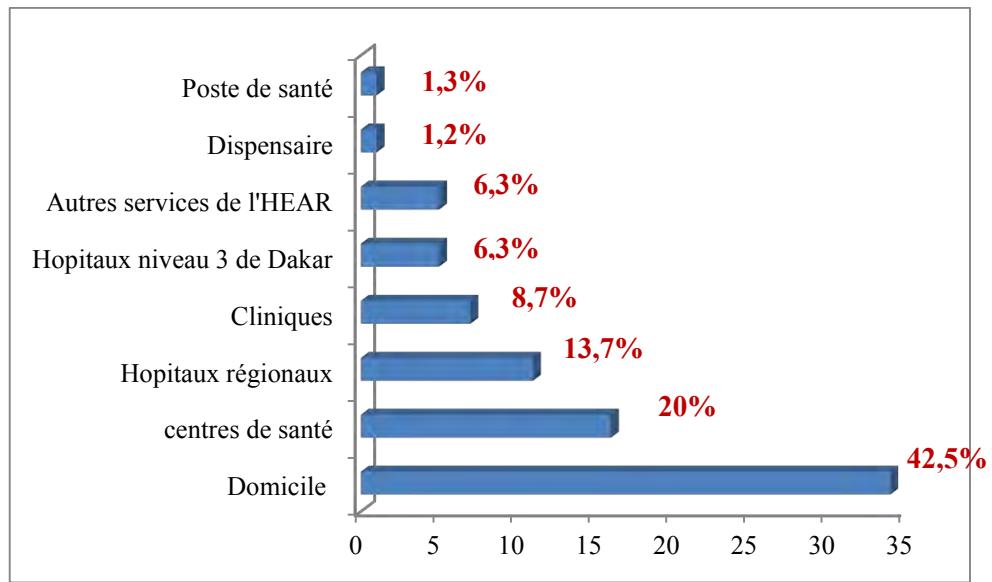


Fig. 12 : Répartition des enfants malformés selon leur provenance

4.3. Caractéristiques des enfants

4.3.1. Age au diagnostic

L'âge moyen au diagnostic était de 16 jours avec des extrêmes de 0 jours et 68 jours (Fig. 12).

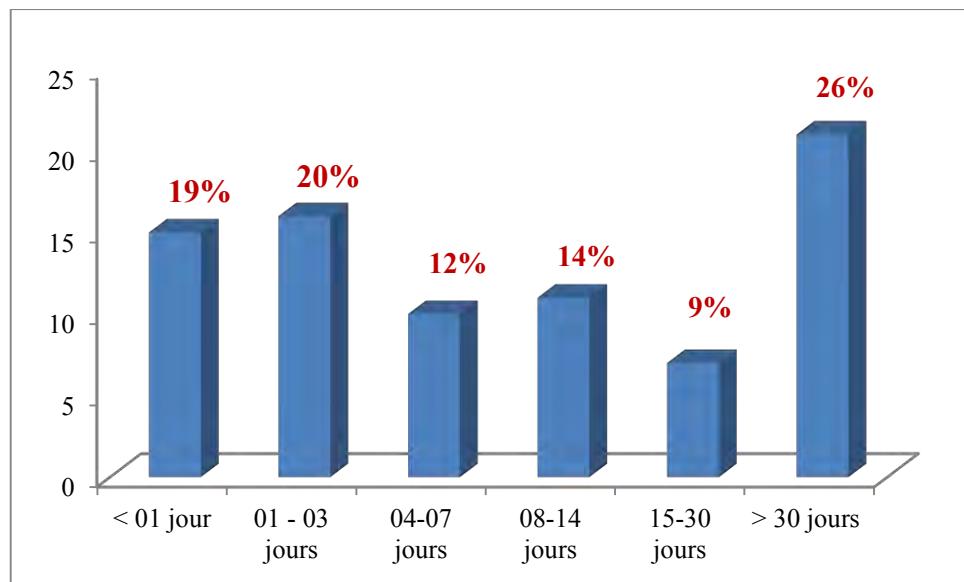


Fig. 13 : Répartition des enfants malformés selon l'âge à l'admission

4.3.2. Sexe

Il y'avait 43 garçons pour 37 filles soit un sex-ratio de 1,2(Fig.13).

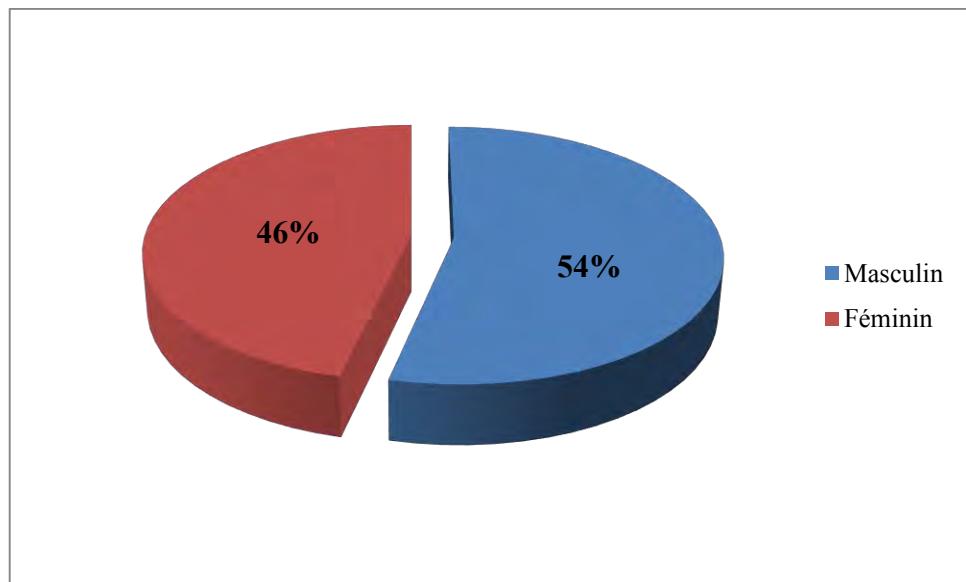


Fig. 14 : Répartition des enfants malformés selon le sexe

4.3.3. Terme de naissance

Près d'un tiers des enfants étaient prématurés (32%) (Fig.14).

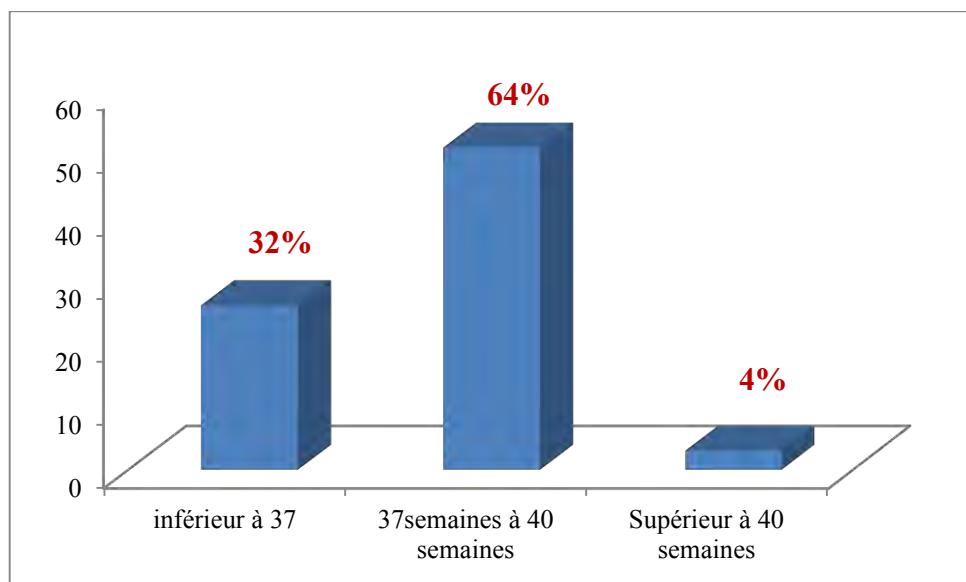


Fig. 15 : Répartition des enfants malformés selon le terme de naissance

4.3.4. Mode d'accouchement

La voie basse était le mode d'accouchement le plus courant dans 66% des cas.

4.3.5. Adaptation à la naissance

Huit enfants (10%) ont été réanimés à la naissance.

4.3.6. Paramètres anthropométriques à la naissance

➤ Le poids

Le poids moyen était de 2770g avec des extrêmes de 750g et 4250g (Tableau IV).

➤ La taille

La taille moyenne était de 40,7cm avec des extrêmes de 28cm et 51cm (Tableau IV).

➤ Le périmètre crânien

Le périmètre crânien moyen était de 33cm avec des extrêmes de 28cm et 43cm (Tableau IV).

Tableau IV : Répartition des enfants malformés selon leurs paramètres anthropométriques à la naissance.

| Paramètres anthropométriques | Effectifs (n=80) | Pourcentages (%) |
|------------------------------|------------------|------------------|
| Poids (kg) | | |
| < 2 | 16 | 20 |
| 2-4 | 59 | 74 |
| >4 | 5 | 6 |
| Taille (cm) | | |
| <30 | 6 | 7 |
| 30-40 | 25 | 73 |
| >40 | 49 | 20 |
| Périmètre crânien (cm) | | |
| < 30 | 22 | 28 |
| 30-40 | 53 | 66 |
| >40 | 5 | 6 |

4.3.7. Trophicité

Vingt-deux enfants de notre étude, soit 27% des enfants malformés, présentaient un retard de croissance intra-utérin (RCIU) (Fig.15). L'hypotrophie était inférieure au 10^{ème} percentile dans 55% des cas (n=12) et dysharmonieuse dans 59% des cas (n=13) (Fig.16).

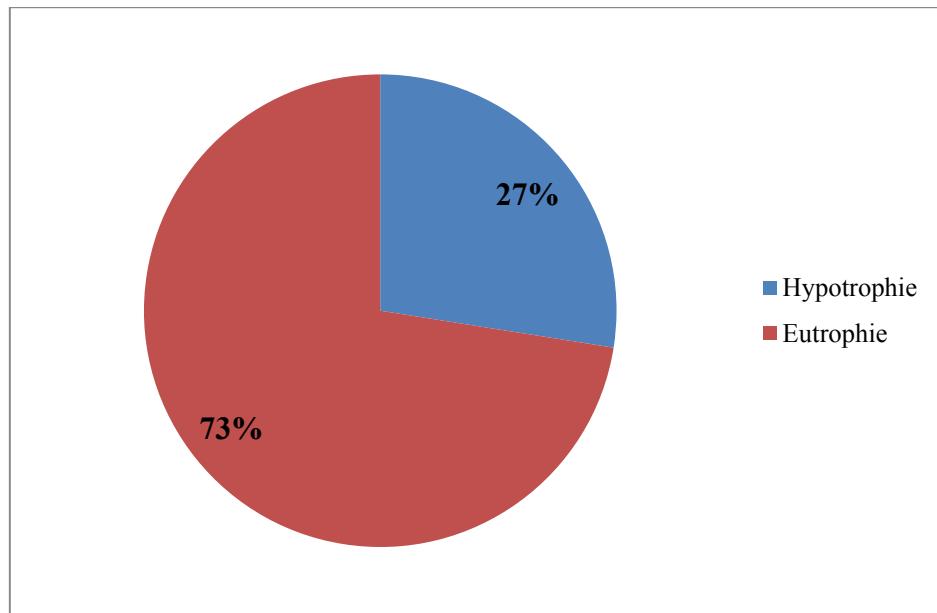


Fig. 16 : Répartition des enfants malformés selon la trophicité

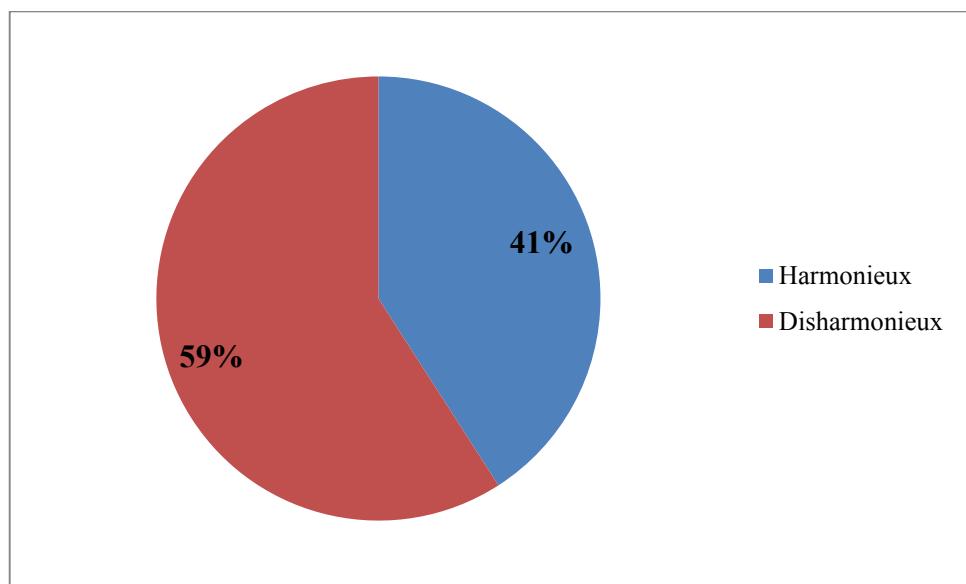


Fig. 17 : Répartition des enfants malformés selon le caractère harmonieux ou pas

4.4. Etude descriptive des malformations congénitales

4.4.1. Synthèse des malformations congénitales

Le nombre total de malformation était de 257 chez les 80 enfants. Les malformations de la face et du cou étaient les plus observées (n=70), suivies des malformations ostéo-articulaires (n=40), des malformations cardiaques (n=40), des malformations digestives (n=28) et des polymalformations (n=24) (Tableau V).

Tableau V : Récapitulation des malformations congénitales présentées par les enfants

| Malformations congénitales | Effectifs | Pourcentage (%) |
|--|------------|-----------------|
| Malformations de la face et du cou | 70 | 27,2 |
| Malformations ostéo-articulaires (MOA) | 40 | 15,6 |
| Malformations cardiaques | 40 | 15,6 |
| Malformations digestives | 28 | 10,9 |
| Polymalformations | 24 | 9,3 |
| Malformations uro-génitales et rénales | 16 | 6,2 |
| Malformations du système nerveux | 15 | 5,8 |
| Malformations du crâne | 14 | 5,4 |
| Malformations de la paroi abdominale | 4 | 1,6 |
| Malformations respiratoires | 5 | 2 |
| Malformations cutanéo-phanériennes | 1 | 0,4 |
| Total | 257 | 100 |

4.4.2. Malformations du crâne

La macrocéphalie (n=6) et la microcéphalie (n=4) étaient les malformations les plus observées (tableau VI).

Tableau VI : Répartition des malformations du crâne

| Malformations du crâne | Effectifs | Pourcentage (%) |
|---------------------------|-----------|-----------------|
| Macrocéphalie | 6 | 42,8 |
| Microcéphalie | 4 | 28,6 |
| Dolichocéphalie (Icono.6) | 2 | 14,4 |
| Occiput saillant | 1 | 7,1 |
| Occiput plat | 1 | 7,1 |
| Total | 14 | 100 |

4.4.3. Malformations de la face et du cou

Les oreilles bas insérées étaient la malformation la plus observée (n=14) suivie de l'hypertélorisme (n=10) et du Philtrum long (n=8) (Tableau VII).

Tableau VII :Répartition des malformations de la face et du cou

| Malformations de la face et du cou | Effectifs | Pourcentage (%) |
|--|------------------|------------------------|
| Oreilles bas insérées | 14 | 20 |
| Hypertélorisme (Icono.1) | 10 | 14,3 |
| Philtrum long | 8 | 11,4 |
| Cou court (Icono.12) | 6 | 8,6 |
| Fentes palpébrales obliques en haut et en dehors (Icono.1) | 4 | 5,7 |
| Ensellure nasale (Icono.10) | 3 | 4,4 |
| Microptalmie (Icono.9) | 3 | 4,4 |
| Replis épicanthiques (Icono.8) | 3 | 4,4 |
| Micro-rétrognathisme | 3 | 4,4 |
| Oreilles faunesques (Icono.6) | 2 | 2,8 |
| Philtrum court | 2 | 2,8 |
| Aplatissement de la racine du nez | 2 | 2,8 |
| Front large | 1 | 1,4 |
| Microtie droite (Icono.15) | 1 | 1,4 |
| Exophthalmie | 1 | 1,4 |
| Antitragus sous développé | 1 | 1,4 |
| Facies plat (Icono.11) | 1 | 1,4 |
| Hélix recouvrant (Icono.13) | 1 | 1,4 |
| Orientation anti-mongoloïde des yeux | 1 | 1,4 |
| Grandes oreilles (Icono.12) | 1 | 1,4 |
| Bourgeon prétragien (Icono.14) | 1 | 1,4 |
| Narines antéversées | 1 | 1,4 |
| Total | 70 | 100 |

4.4.4. Malformations du système nerveux

L'hydrocéphalie était la malformation du système nerveux la plus observée (n=4) suivie de l'hydranencéphalie (n=3) (Tableau VIII).

Tableau VIII :Répartition des malformations du système nerveux

| Malformation du système nerveux | Effectifs | Pourcentage (%) |
|----------------------------------|-----------|-----------------|
| Hydrocéphalie (Icono.41) | 4 | 26,7 |
| Hydranencéphalie (Icono.42) | 3 | 20 |
| Hydrocéphalie + méningocèle | 2 | 13,3 |
| Méningocèle | 2 | 13,3 |
| Myéloméningocèle | 2 | 13,3 |
| Spina occulta (Icono.23) | 1 | 6,7 |
| Suspicion de syndrome de Moebius | 1 | 6,7 |
| Total | 15 | 100 |

4.4.5. Malformations respiratoires

L'atrésie des choanes était la malformation respiratoire la plus observée (n=2) (tableau IX).

Tableau IX :Répartition des malformations respiratoires

| Malformations respiratoires | Effectifs | Pourcentage (%) |
|-----------------------------|-----------|-----------------|
| Atrésie des choanes | 2 | 40 |
| Laryngomalacie | 1 | 20 |
| Emphysème lobaire géant | 1 | 20 |
| Hypoplasie pulmonaire | 1 | 20 |
| Total | 5 | 100 |

4.4.6. Malformations cardio-vasculaires

La communication inter-ventriculaire (CIV) était la malformation cardio-vasculaire la plus représentée chez nos enfants (n=5) suivie de la communication inter-auriculaire(CIA) (n=4) et des cardiopathies complexes (n=3) (Tableau X).

Tableau X : Répartition des malformations cardio-vasculaires

| Malformations cardio-vasculaires | | Effectifs | Pourcentage (%) |
|---|--|------------------|------------------------|
| Shunts gauche-droit | CIV | 5 | 12,5 |
| | CIA | 4 | 10 |
| | CAV+ oreillette unique | 2 | 5 |
| | Persistance du canal artériel (PCA) | 2 | 5 |
| | Tronc artériel commun (TAC) | 2 | 5 |
| | Canal atrioventriculaire (CAV) | 1 | 2,5 |
| | TAC+ CIV+ CIA | 1 | 2,5 |
| | TAC+ valves tronculées non fragmentées | 1 | 2,5 |
| Obstacles du cœur droit | Tétralogie de Fallot (T4F) | 2 | 5 |
| | Sténose pulmonaire | 1 | 2,5 |
| | Atrésie pulmonaire | 1 | 2,5 |
| | Atrésie pulmonaire+ atrésie tricuspidé | 1 | 2,5 |
| | Atrésie tricuspidé | 1 | 2,5 |
| Obstacles du cœur gauche | Interruption de l'arc aortique | 1 | 2,5 |
| | Interruption de l'arc aortique+CIV+CIA | 1 | 2,5 |
| | | | |
| Anomalies de connexion | Ventricule droit à double issues (VDDI) | 2 | 5 |
| | Transposition des gros vaisseaux (TGV) | 1 | 2,5 |
| | VDDI+ CIA+PCA+ sténose artère pulmonaire gauche | 1 | 2,5 |
| | TGV+ CIV multiples+CIA | 1 | 2,5 |
| | | | |
| Malposition cardiaque | Dextrocardie | 2 | 5 |
| Cardiopathie par dysfonction myocardique | | | |
| | Cardiomyopathie hypokinétique dilatée | 1 | 2,5 |
| Anomalies diverses | Cardiopathies complexes | 3 | 7,5 |
| | MAV cérébrale (Icono.44) + CAV+ oreillette unique | 1 | 2,5 |
| | Hémangiome thoracique (Icono.19) | 1 | 2,5 |
| | Lymphangiome kystique cervical et médiastinal (Icono.39) | 1 | 2,5 |
| | | | |
| Total | | 40 | 100 |

4.4.7. Malformations digestives

L’atrésie de l’œsophage était la malformation digestive la plus rencontrée dans notre étude (n=4), suivie de l’atrésie duodénale (n=3), de l’atrésie jéjunale (n=3) et des hernies ombilicales non étranglées (n=3) (Tableau XI).

Tableau XI : Répartition des malformations digestives

| Malformations digestives | | Effectifs | Pourcentage (%) |
|---|--|------------------|------------------------|
| Malformations de la cavité buccale | Palais ogival | 2 | 7,1 |
| | Fente platine | 1 | 3,6 |
| | Macroglossie(Icono.1) | 1 | 3,6 |
| | Microstomie | 1 | 3,6 |
| | Microglossie | 1 | 3,6 |
| Occlusions digestives | Atrésie de l’œsophage (Icono.46) | 4 | 14,2 |
| | Atrésie duodénale (Icono.48) | 3 | 10,7 |
| | Atrésie jéjunale (Icono.47) | 3 | 10,7 |
| | Maladie de Hirshprung (Icono.49) | 2 | 7,1 |
| | Pancréas annulaire | 1 | 3,6 |
| | Sténose du pylore | 1 | 3,6 |
| | Malformation ano-rectale (Icono.25) | 1 | 3,6 |
| Malformations de l’aponévrose abdominale | Hernie ombilicale non étranglée (Icono.20) | 3 | 10,7 |
| | Hernie de la ligne blanche (Icono.21) | 1 | 3,6 |
| Autres | Atrésie des voies biliaires | 2 | 7,1 |
| | Prolapsus rectal (Icono.23) | 1 | 3,6 |
| Total | | 28 | 100 |

4.4.8. Malformations de la paroi abdominale

L’omphalocèle rompu était la malformation de la paroi abdominale la plus observée (n=3) (Tableau XII).

Tableau XII : Répartition des malformations de la paroi abdominale

| Malformations de la paroi abdominale | Effectifs | Pourcentage (%) |
|--------------------------------------|-----------|-----------------|
| Omphalocèle rompu | 3 | 75 |
| Omphalocèle non rompu (Icono.22) | 1 | 25 |
| Total | 4 | 100 |

4.4.9. Malformations uro-génitales et rénales

La cryptorchidie bilatérale était la malformation la plus observée (n=7), suivie des valves de l’urètre postérieur (n=4) (Tableau XIII).

Tableau XIII : Répartition des malformations uro-génitales et rénales

| Malformations uro-génitales et rénales | Effectifs | Pourcentage (%) |
|--|-----------|-----------------|
| Malformations urinaires | | |
| Valves de l’urètre postérieur | 4 | 25 |
| Malformations génitales | | |
| Cryptorchidie bilatérale | 7 | 44 |
| Micropénis (Icono.26) | 1 | 6,2 |
| Prolapsus vaginal (Icono.24) | 1 | 6,2 |
| Malformation des ovaires | 1 | 6,2 |
| Malformations rénales | | |
| Polykystose rénale | 1 | 6,2 |
| Anomalies diverses | | |
| Valves de l’urètre postérieur+cryptorchidie bilatérale | 1 | 6,2 |
| Total | 16 | 100 |

4.4.10. Malformations ostéo-articulaires (MOA)

Le pied bot varus équin était la malformation ostéo articulaire la plus retrouvée chez les enfants de notre étude (n=5), suivie de la polydactylie postaxiale (n=4). Concernant les malformations de la paroi abdominale, l'omphalocèle rompu était la malformation la plus observée (n=3) (Tableau XIV).

Tableau XIV : Répartition des malformations ostéo-articulaires (MOA)

| Malformations ostéo-articulaires | | Effectifs | Pourcentage (%) |
|--|---|------------------|------------------------|
| Malformations du membre supérieur | Polydactylie postaxiale(Icono.32) | 4 | 10 |
| | Poing fermé + index recouvrant le 3 ^{ème} et 4 ^{ème} doigt bilatérale (Icono.5) | 3 | 7,5 |
| | Syndactylie (Icono.31) | 3 | 7,5 |
| | Clinodactylie (Icono.27) | 2 | 5 |
| | Plis palmaire transverse unique (Icono.2) | 2 | 5 |
| | Ectrodactylie (Icono.29) | 1 | 2,4 |
| | Coup de vent cubital (Icono.30) | 1 | 2,4 |
| | Agénésie de l'avant-bras gauche | 1 | 2,5 |
| Malformations du membre inférieur | Pied bot varus équin (Icono.35) | 5 | 12,5 |
| | Pied en piolet (Icono.7) | 3 | 7,5 |
| | Gap I –II (orteils) (Icono.3) | 3 | 7,5 |
| | Arthrogrypose | 2 | 5 |
| | Coxa vara | 1 | 2,5 |
| | Oligodactylie du pied droit (Icono.34) | 1 | 2,5 |
| | Polydactylie pré-axiale du pied droit (Icono.34) | 1 | 2,5 |
| Malformations du tronc | Pectus carinatum (Icono.16) | 2 | 5 |
| | Pectus excavatum (Icono.17) | 1 | 2,5 |
| | Scoliose (Icono.45) | 1 | 2,4 |
| | Malformation des côtes (Icono.45) | 1 | 2,4 |
| Anomalies diverses | Suspicion d'ostéogenèse imparfaite (Icono.40) | 1 | 2,5 |
| | Maladie des brides amniotiques | 1 | 2,4 |
| | Total | 40 | 100 |

4.4.11. Malformations cutanéo-phanériennes

L'hystiocytose langherhansienne était la seule malformation cutanéo-phanérienne observée avec n= 1 (Icono.37).

4.4.12. Polymalformations

Les syndromes polymalformatifs non identifiés étaient les plus rencontrés dans notre étude (n=5), suivie de la trisomie 21 (n=5) et de la trisomie 18 (n=3) (Tableau XV).

Tableau XV : Répartition des polymalformations

| Polymalformations | Effectifs | Pourcentage (%) |
|---|------------------|------------------------|
| Syndrome poly malformatif non étiqueté | 5 | 19,1 |
| Phénotype de Trisomie 21 (Icono.1) | 5 | 19,1 |
| Phénotype de Trisomie 18 (Icono.4) | 3 | 11,5 |
| VACTERL | 2 | 7,6 |
| Syndrome de Prune Belly | 2 | 7,6 |
| Myéloméningocèle+prolapsus rectal et vaginal+ Suspicion d'anneau vasculaire(Icono.23) | 1 | 3,9 |
| Chromosome 7 en anneau (Icono.38) | 1 | 3,9 |
| Bébé siamois (Icono.36) | 1 | 3,9 |
| Atrésie jéjunale + pancréas annulaire | 1 | 3,9 |
| Maladie de Fahr+ hydrocéphalie (Icono.43) | 1 | 3,9 |
| Séquence de Pierre Robin + sténose du pylore+luxation congénitale de la hanche | 1 | 3,9 |
| Séquence de Pierre Robin+ PCA+CIA | 1 | 3,9 |
| Total | 24 | 100 |

4.5. Données paracliniques

4.5.1. Bilan sanguin

➤ Caryotype

Il était réalisé chez 3 enfants ayant présenté une malformation congénitale (3,8%). Il mettait en évidence :

- Deux cas de trisomie 18
- Un cas de chromosome 7 en anneau

➤ Autres examens

Aucun des enfants présentant une malformation congénitale dans notre étude n'a eu à faire d'autres examens biologiques (FISH, biologie moléculaire, dosage enzymatique).

4.5.2. Bilan morphologique

➤ Radiographie

Quatorze enfants avaient réalisé une radiographie, soit 17,5%. Les radiographies se répartissaient comme suit :

- Radiographie de l'abdomen sans préparation (ASP) : n=7 (8,7%)
- Radiographie thoracique : n=5 (6,2%)
- Uréto-cystographie-rétrograde (UCR) : n=1(1,3%)
- Radiographie du squelette : n=1(1,3%)

➤ Echographie

Quarante-quatre enfants (55%) avaient réalisé une échographie. Les différentes échographies se répartissaient comme suit :

- Trente et une (31) échographies cardiaques : 39%
- Neuf (9) échographies abdominales : 11%
- Quatre (4) échographies trans-fontanellaires (ETF): 5%

➤ Tomodensitométrie

Il s'agissait de la tomodensitométrie cérébrale, qui avait été réalisée chez 3 enfants (4%).

L'angioscanner cérébrale avait été réalisé chez un enfant (1,3%) et l'angioscanner cardiaque avait aussi été réalisé chez un enfant (1,3%).

- Transit oeso-gastroduodénal (TOGD)

Il avait été réalisé chez deux enfants (2,5%).

4.5.3. Anatomopathologie

Un enfant de notre étude avait réalisé une biopsie cutanée dans le cadre du diagnostic d'une hystiocytose langherhansienne.

4.6. Prise en charge des malformations congénitales

4.6.1. Prise en charge curative

Dix enfants avaient bénéficié d'une prise en charge curative de leurs malformations congénitales, soit 12,5% des enfants. Cette prise en charge était essentiellement chirurgicale. Il s'agissait de :

- Trois cas d'atrésies jéjunales
- Trois cas d'atrésie de l'œsophage
- Deux cas d'omphalocèles rompus
- Un cas d'atrésie duodénale
- Un cas de sténose du pylore

4.6.2. Prise en charge palliative

Soixante-dix enfants avaient bénéficié d'une prise en charge palliative, soit 87,5% des enfants. Cette prise en charge était médicale dans 93% des cas (n=65) et consistait en un traitement symptomatique, une surveillance clinique et paraclinique des malformations (Tableau XVI).

Tableau XVI : Répartition de la prise en charge palliative médicale et chirurgicale des enfants présentant une malformation congénitale

| Prise en charge palliative | Effectifs | Pourcentage (%) |
|-----------------------------------|------------------|------------------------|
| Médicale | 65 | 93 |
| Chirurgicale | 5 | 7 |
| Total | 70 | 100 |

4.6.3. Prise en charge psychosociale

Aucun des parents n'avait bénéficié d'une prise en charge psychosociale.

4.6.4. Conseil génétique

Pour la majorité des enfants, soit 86% (n=69), les parents avaient bénéficié d'un conseil génétique.

4.7. Pronostic des enfants

Durant la période d'étude, le service de néonatalogie de l'hôpital d'Enfant Albert Royer a enregistré 120 décès dont 44 survenus chez les enfants présentant une malformation congénitale soit un pourcentage de 36,7%.

La durée moyenne d'hospitalisation était de 20,3 jours avec des extrêmes de 2 et 91 jours.

La figure 18 montre que moins de la moitié des enfants présentant une malformation congénitale avaient survécu lors de leur hospitalisation. La majorité des décès était retrouvée dans le groupe des enfants présentant des polymalformations (31,8%; n=14), suivi des malformations cardio-vasculaires (27,3% ; n=12) et des malformations digestives (13,6% ; n=6) (Tableau XVII).

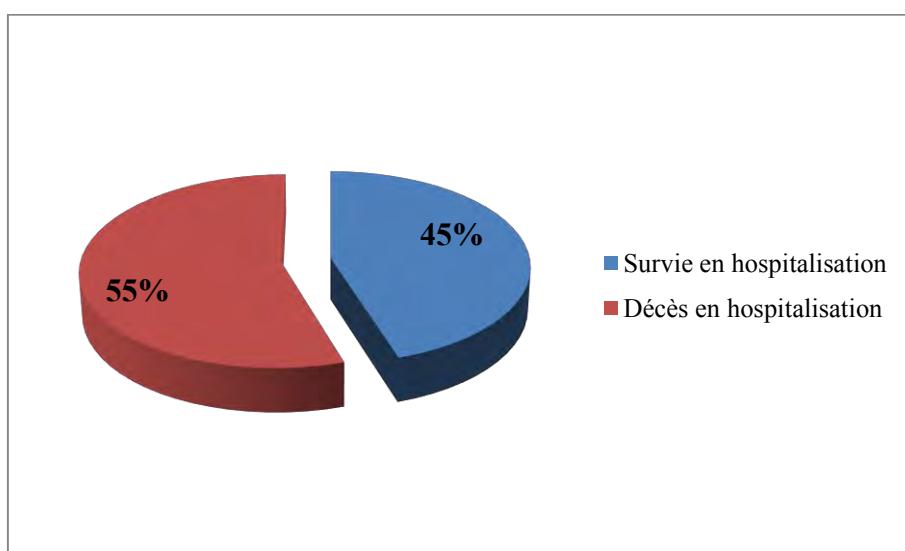


Fig. 18 : Répartition des enfants présentant une malformation congénitale en fonction de la survie en hospitalisation

Tableau XVII : Répartition des décès en fonction des différents types de malformations congénitales

| | Nombre total | Nombre de décès | Taux de létalité |
|--------------------------------------|---------------------|------------------------|-------------------------|
| Polymalformations | 24 | 14 | 58,3% |
| Malformations cardio-vasculaires | 40 | 12 | 30% |
| Malformations digestives | 28 | 6 | 21,4% |
| Malformations uro-génitales | 16 | 3 | 18,8% |
| Malformations du système nerveux | 15 | 3 | 20% |
| malformations de la paroi abdominale | 5 | 3 | 60% |
| Malformations ostéo-articulaires | 40 | 2 | 5% |
| Malformations respiratoires | 5 | 1 | 20% |

5. DISCUSSION

5.1. Limite de l'étude

Cette étude, prospective, hospitalière et uni-centrique a connu quelques insuffisances, notamment au niveau du diagnostic étiologique des MC. En effet, l'insuffisance de plateau technique et le manque de moyens financiers de la majorité des parents, n'avaient pas permis de réaliser des examens complémentaires à visée étiologique (caryotypes, biologie moléculaire, FISH). Malgré ces limites, cette étude avait permis d'apporter des informations importantes sur le profil épidémiologique et clinique des MC dans le service de néonatalogie du CNHEAR.

5.2. Malformations congénitales et fréquence hospitalière

La fréquence hospitalière des MC dans notre étude était de 18,3%. Cette fréquence est largement supérieure à celle retrouvée par Nguefack au Cameroun, et par Kamgaing au Gabon, où elles étaient respectivement de 1,63% et 2,29% [15,16]. Cependant, elle tend à se rapprocher de celle retrouvée par l'Agence de santé publique du Canada en 2012, où elle était de 23,30% [17]. Par ailleurs, elle est inférieure à celle retrouvée par Honein aux Etats-Unis (34%) [18]. Cette différence entre la fréquence observée dans notre étude et celle des autres pays pourrait s'expliquer par :

- L'effectif restreint de notre étude
- La durée de notre étude
- Les critères de sélection des cas variables d'une étude à l'autre
- La variation de la prévalence des MC d'un pays à un autre en fonction des facteurs environnementaux, génétiques, nutritionnels
- La disponibilité et la vulgarisation des examens paracliniques susceptibles de poser un diagnostic précis de MC.

Cependant, nos chiffres ne pourraient être représentatifs des MC dans la population sénégalaise, car il s'agit d'une part de statistique hospitalière et nous savons que la majorité des patients n'arrivent pas au CNHEAR, soit parce qu'ils consultent dans d'autres hôpitaux, soit parce qu'ils sont référés directement dans un service de chirurgie pédiatrique. D'autre part, la plupart des enfants décèdent avant, des complications de leur MC.

5.3. Malformations congénitales et caractéristiques sociodémographiques et épidémiologiques familiales

➤ Age

Dans notre étude, la majorité des mères des enfants porteurs d'une MC avait moins de 35 ans, avec une moyenne d'âge de 28 ans et des extrêmes de 15 et 44 ans. Cette situation a été aussi décrite par Fiogbe (28 ± 7.54) [19], Sabiri(27.2 ± 5) [20], Kamla(27.2 ± 5) [21] et Mashako[22] chez qui les MC étaient plus observées dans le groupe d'âge de 19 à 35 ans. Cependant il est établie que l'âge inférieur à 18 ans et supérieur à 35 ans constituent des facteurs de risques à la survenue des MC [4].

Par ailleurs, cette observation n'était pas partagée par tous. En effet, d'autres études ne trouvaient pas de lien entre la survenue des MC et l'âge maternel [23,24].

Par ailleurs, l'âge moyen des pères était de 39 ans avec des extrêmes de 25 ans et 58 ans. Cet âge se rapproche de celui retrouvé par Kamgaing au Gabon (32 ± 5), par Sabiri au Maroc ($35,1 \pm 6$) et par Kamla au Cameroun ($34 \pm 7,2$) [16, 20, 21]. Dans nos sociétés, les maris sont en général plus âgés que leurs épouses ce qui pourrait expliquer cette différence d'âge observée entre les pères et les mères des enfants malformés. Cependant, certaines études associent l'âge paternel avancé (45 ans) à la survenue de certaines MC [25, 26].

➤ Ethnie

Il ressort de notre étude que l'ethnie wolof était la plus représentée chez les parents des enfants présentant une MC, suivie de l'ethnie Peuhls. Cette observation a aussi été faite par Diop en 2003 [27]. Ces chiffres se rapprochent de ceux publiés après le recensement de 2018 sur la proportion des groupes ethniques au Sénégal où sur les 20 ethnies représentées, les wolofs étaient les majoritaires, suivie de peuhls et des sérères [28].

Cependant il existe peu de corrélation entre l'ethnie et la survenue de MC. La fréquence élevée des MC observée dans certains groupes ethniques serait plus corrélée aux traditions de mariage consanguin, à l'âge de mariage précoce ou tardif et aux facteurs environnementaux [9,29, 30].

➤ Niveau d'instruction, profession et niveau socio-économique

Dans notre étude, la majorité des parents (père et mère) des enfants étaient non scolarisés. Plus de la moitié des mères (n=49) étaient ménagères (femmes au foyer) et n'exerçaient aucune activité génératrice de revenu, tandis que près de la majorité des pères (n=36) travaillaient à leur propre compte, dans l'informel. Ce constat pourrait être le reflet de la situation socio-économique au Sénégal [28].

La profession permet d'améliorer la situation économique des parents, assurant ainsi un bon suivi des grossesses.

Cependant, des études ont permis de trouver un lien significatif entre certaines professions des parents et la survenue de malformations dans leur progéniture ou de suspecter fortement ce lien. C'est le cas de la manufacture du cuir et des chaussures, de l'industrie textile et de l'extraction de certains minéraux tels que le cuivre, le cobalt [9, 31].

➤ Antécédents médicaux

Aucune des mères de notre étude ne présentait de pathologie médicale décrite dans la littérature comme à risque de survenue de MC. Par contre, chez les pères, on notait certaines pathologies telles que l'HTA (n=4), le diabète (n=4) et la drépanocytose (n=1).

Il est connu que la fréquence des malformations congéniales est élevée chez les femmes porteuses de pathologie chronique notamment le diabète, surtout s'il est préexistant à la grossesse [20].

Cependant aucune étude ne montrait la survenue de MC en rapport avec une pathologie chronique du père.

➤ Gestité et parité

La gestité moyenne des mères incluses dans notre étude était de 3,11 avec des extrêmes de 1 et 10 ; tandis que leur parité moyenne était de 2,87 avec des extrêmes de 1 et 9. Ces résultats concordent avec ceux observés par Kamla au Cameroun où la majorité des mères était paucigeste et paucipare [21]. Par ailleurs, Anyanwu au Nigéria retrouvait plutôt une prédominance de survenue de MC parmi les enfants issus de mères multigestes et multipares [32]. Il n'existerait pas de relation statistiquement significative entre la parité et la survenue chez un enfant d'une MC. Dans la littérature, les auteurs ne s'accordent pas sur le sujet [10, 12, 20].

➤ Antécédents de fausses couches et de MFIU

Notre étude retrouvait chez les mères 1 cas d'ATCD de MFIU et 15 cas de fausses couches. Ces ATCD étaient aussi retrouvés dans plusieurs études comme au Cameroun avec Kamla, au Maroc avec Bayoumi et en RDC avec Milongu [10, 21, 33].

La survenue de fausses couches et de MFIU chez les mères des enfants ayant une MC n'est pas un phénomène rare [4]. Ceci pourrait probablement être

dû à des anomalies sévères de développement incompatibles avec la vie. En effet, la fréquence élevée d'anomalie dans les produits d'avortement et chez les mort-nés n'est plus à démontrer.

➤ Suivi prénatal

Dans notre étude la majorité des mères, soit un peu plus de la moitié (n=43), avait réalisé plus de 3 CPN. Cette situation avait été aussi observée dans l'étude de Kabore [34]. Par contre, Milongu rapportait que près de la moitié des mères n'avaient pas fait leurs CPN [35]. Cette disparité pourrait s'expliquer par l'accès aux mères dans les centres dédiés aux soins prénatals. En effet, au Sénégal, il a été constatée depuis cinq (05) ans environ que près de six femmes sur dix ont effectué au moins quatre (04) visites prénatales et dans 64% des cas, la première visite a eu lieu avant le quatrième mois de grossesse [28].

En ce qui concerne le bilan prénatal, vingt-sept mères (33,8%) n'avaient pas réalisé les sérologies TORCH et aucune sérologie TORCH positive ou une séroconversion n'était retrouvée chez les mères ayant réalisés ces analyses. Ces résultats ne concordaient pas avec ceux de Nguefack et Kamgaing qui avaient retrouvé des sérologies positives à la syphilis, la rubéole, l'hépatite virale B et la toxoplasmose [15, 16]. Cette disparité avec nos résultats pourrait s'expliquer par la petite taille de notre échantillon.

Cependant, qu'il s'agisse de notre étude ou de ceux de Nguefack et Kamgaing, aucune des mères n'avait réalisé les sérologies au Cytomégalovirus (CMV) et à l'herpès [15,16]. Cela s'expliquerait d'une part par le fait que la réalisation de ces sérologies ne se fait pas systématiquement dans nos contrées, d'autre part, ces sérologies ne sont souvent pas accessibles aux mères du fait de leur prix qui est souvent élevé.

Par ailleurs, dans notre étude, on notait que 32 mères (40%), n'avait pas réalisé d'échographie obstétricale. Cette observation se rapproche de celle de Kabore [34]. Cela pourrait s'expliquer par le niveau socio-économique bas des

mères ne leur permettant pas de réaliser une échographie obstétricale, voire même la répéter. Cette échographie obstétricale qui est un moyen important intervenant dans le diagnostic anténatal de plusieurs MC.

Concernant la supplémentation en fer et en acide folique, la majorité des mères (n=66) de notre étude, en avait bénéficié, contrairement à l'étude de Kamla où aucune des mères n'avait été supplémentée [21]. Cette disparité pourrait s'expliquer par la différence des politiques de santé publique en matière de couverture et de surveillance des soins prénataux. Il a été clairement démontré qu'une supplémentation en acide folique débutée avant la conception réduit significativement la prévalence des anomalies de fermetures du tube neural (AFTN) et le fer protège la mère de la survenue d'une anémie au cours de la grossesse [4].

Enfin, la notion de prise médicamenteuse durant la grossesse, n'avait été retrouvée que chez 5% (n= 4) des mères de notre étude, et cela s'était fait surtout en fin de grossesse avec l'avis d'un agent de santé. Il s'agissait d'un antihypertenseur (alpha- méthyldopa), un antibiotique (amoxicilline acide-clavulanique), un antifongique (flucazole) et d'un antiémétique (métopimazine). Les autres auteurs avaient surtout étudié la proportion des mères ayant eu recours à une automédication au cours de leur grossesse [33, 35]. Par contre, Sabiri et al. avaient mis en évidence au cours de leur étude la prise de certains médicaments par les mères des enfants malformés ; il s'agissait d'antiépileptiques (phénobarbital, carbamazépine et valproate de sodium), mais aussi du fenugrec [20]. L'effet tératogène de ces médicaments a été établi, ce qui n'est pas le cas avec ceux retrouvés dans notre étude [36,37]. En plus, cet effet tératogène des médicaments, s'observe surtout lorsqu'ils sont pris au cours du premier trimestre de grossesse [36, 37].

➤ Antécédents familiaux

Dans notre étude, 40% (n=32) des enfants étaient issus d'un mariage consanguin avec une prédominance de la consanguinité au 2^{ème} degré (n=20). De même, un pourcentage élevé de consanguinité entre les parents des enfants ayant des MC avait été remarqué par Sabiri et Bayoumi au Maroc et Anyanwu au Nigéria [10, 20,32]. Cette ressemblance pourrait s'expliquer par le fait qu'il s'agisse de pays où culturellement la consanguinité est très présente dans les familles.

La consanguinité a été décrite comme facteur principal lié à la survenue des MC [38]. En effet, le risque pour un enfant d'avoir une anomalie héréditaire récessive est plus élevé si les parents sont consanguins et plus le degré de consanguinité est bas, plus le risque est élevé [29, 30]. En plus, des taux élevés de consanguinité allant de 25 à 60% ont été signalé dans des pays musulmans [30]; et c'est le cas du Sénégal.

Aussi, trois (03) des enfants malformés de notre étude avaient un antécédent familial de MC. Le même constat avait été fait par Sabiri, et EL Mouahid [20,35]. L'hérédité constitue un facteur de risque de MC, et il est surtout lié à la consanguinité des familles [29,30].

➤ Enquête sociale

La majorité des enfants de notre étude, soit 54% (n=43) des cas, était issus d'une famille au niveau socio-économique bas. D'autres auteurs avaient aussi mis en évidence un niveau socio-économique bas dans leurs études chez les parents des enfants malformés [16, 20, 21].

Il est bien connu que le niveau socio-économique bas constitue un facteur de risque de survenue des MC. En effet, selon l'OMS, les MC sont plus fréquentes dans les familles pauvres et on estime que 94% des MC s'observent dans les pays à revenus faibles ou intermédiaires [4].

Par ailleurs, 21% (n=17) des parents des enfants de notre étude, avaient reconnu utiliser des insecticides ; mais aucun d'entre eux n'utilisaient des herbicides. L'étude s'étant déroulée en ville, on comprend bien la non utilisation d'herbicides. En effet, ces produits sont souvent utilisés dans le milieu rural, pratique pour la protection des cultures contre certains insectes nuisibles (criquets, parasites). Cependant, l'association entre utilisation d'insecticide ou herbicide et survenue d'anomalies congénitale dans l'espèce humaine (dont les MC), n'est plus à prouver [39].

5.4. Malformations congénitales et caractéristiques des enfants

➤ Age au diagnostic

L'âge moyen de nos enfants au moment du diagnostic était de 16 jours avec des extrêmes de 0 et 68 jours. Cet âge est supérieur à celui retrouvé par Lubala en RDC, où la majorité des enfants avait été diagnostiqués à la naissance, mais il tend à se rapprocher de celui retrouvé par Kamgaing au Gabon où le diagnostic avait été posé dans la première semaine de vie [9,16]. Ceci pourrait s'expliquer par le fait que notre étude s'était déroulée dans une unité de néonatalogie non affiliée à une maternité, contrairement aux autres études qui se sont réalisées dans des services de maternité.

Par ailleurs, le diagnostic anténatal n'avait été réalisé que dans 9% des cas. Ce résultat est nettement supérieur à celui retrouvé par Lubala en RDC où il était réalisé dans seulement 4,2% des cas, mais il est superposable à celui retrouvé par Kamgaing au Gabon (7,7%) [9,16]. Ce déficit en diagnostic anténatal était aussi observé au Bénin [40] et au Maroc [41]. Cela s'explique d'une part par une mauvaise surveillance échographique des grossesses, et le déficit en personnel qualifié pour une bonne interprétation de ces échographies. D'autre part, la majorité des pays en développement, ne disposent pas de structures et de matériels adéquats pour offrir aux populations des services de diagnostic anténataux de qualité. Par ailleurs, même si certains pays en

développement disposent de ces services de diagnostic anténatal, le niveau socio-économique bas des populations ne leur permet pas d'avoir accès à ces services.

➤ Sexe

Une légère prédominance masculine était retrouvée dans notre étude. La prédominance masculine a été rapportée par de nombreux auteurs [15, 16, 21, 32]. En effet, d'une part, la prédominance masculine chez les enfants ayant une MC semblerait être la règle car les enfants de sexe masculin seraient plus exposés aux risques d'anomalies congénitales que les enfants de sexe féminin [42]. D'autre part, les enfants de sexe féminin ont tendance à faire des formes majeures de malformations incompatibles avec la vie [43]. Certes, la prépondérance globale masculine dans les MC est décrite dans la littérature mais elle doit être nuancée car certaines malformations sont plus fréquentes chez les sujets de sexe féminins [44].

Ce constat reste à confirmer par l'enrôlement d'un plus grand nombre d'enfants porteurs d'une MC, dans des études multicentriques au niveau des services de pédiatrie.

➤ Terme de naissance, mode d'accouchement et adaptation à la naissance

Dans notre étude, la majorité des enfants malformés était né à terme soit 64% (n=51) des cas et par voie basse soit 66% (n=53) des cas. Le même constat avait été fait par Malla au Népal, Sabiri au Maroc, Anyanwu au Nigéria et Kabore au Burkina Faso [20, 32, 34,43]. A contrario, d'autres auteurs rapportaient une plus grande fréquence de prématurés parmi les malformés [23, 45]. Cependant, près du tiers des enfants étaient nés avant le terme. Le terme gestationnel pourrait être influencé par le type de malformation. En effet, la grossesse pourrait aboutir à une naissance prématurée, si ce n'est un avortement ou une mort-néissance, en cas de malformation majeure ou chromosomique

alors qu'elle pourrait évoluer jusqu'à à son terme en cas de malformation mineure.

Par ailleurs, seul 10% (n=8) des enfants inclus dans notre étude avait bénéficié d'une réanimation à la naissance. Ces résultats ne concordent pas avec ceux retrouvés dans la série marocaine où seulement 1,8% (17/960) des enfants malformés avaient bénéficié d'une réanimation à la naissance [20]. Cette disparité dépend de plusieurs facteurs : le plateau technique de l'hôpital, le suivi adéquat du travail en salle d'accouchement, la présence d'un personnel entraîné à un bon accueil du nouveau né en salle de naissance.

➤ Paramètres anthropométriques à la naissance et trophicité

La majorité des enfants de notre étude étaient eutrophe soit 73% (n=58) des cas. D'autres auteurs tels que Kabore au Burkina Faso et Kamla au Cameroun avaient fait le même constat dans leurs études [21,34]. Cependant il est bien connu que l'association petit poids de naissance et MC est responsable d'une forte mortalité [26, 27], ce qui pourrait expliquer en partie nos résultats.

➤ Provenance

Dans notre étude, la majorité des enfants provenait de leurs domiciles respectifs (n=34), suivi de ceux référés des centres de santé (n=16) et des hôpitaux régionaux (n=11). Ceci pourrait s'expliquer d'une part par la localisation géographique du CNHEAR qui est située dans l'un des hôpitaux les plus connus au Sénégal et sur une avenue connue de tous permettant un accès facile. D'autre part, le statut de centre national de référence pour la prise en charge de l'enfant du CNHEAR, explique en partie les évacuations de la part des centres de santé et des hôpitaux régionaux des enfants atteints de pathologies graves, dont les MC, pour leur PEC optimale.

5.5. Malformations congénitales : différents types et diagnostic

5.5.1. Prévalence spécifique des différents types de malformations congénitales

Les malformations de la face et du cou étaient l'une des plus fréquentes dans notre étude (n=70) et occupaient la première place. Les oreilles bas insérées étaient la malformation la plus observée (n=14), suivie de l'hypertélorisme (n=10) et du Philtrum long (n=8). Ce résultat ne se rapproche d'aucune autre étude. Cela pourrait s'expliquer par le fait que nous avions recensé en détail chaque élément compris dans une dysmorphie faciale, ce qui n'avait pas été le cas des autres auteurs qui avait peut être inclus la dysmorphie faciale dans la constitution du syndrome polymalformatif.

En termes de fréquence, les malformations ostéo-articulaires occupaient la seconde place comme dans l'étude de Kabore et de Milongu [33,34]. La différence résidait dans la prévalence qui variait en fonction des séries. En effet, notre résultat de 15,6% (n=40), est inférieur à ceux retrouvés par Kabore (21%) et Milongu(26, 4%) [33, 34]. Cela s'expliquerait peut-être par la différence de taille de notre échantillon. Cependant comme observée par Milongu [33], les pieds bots varus équins (n=5) étaient les MC les plus retrouvées dans notre étude, suivie de la polydactylie post-axiale (n=4). La polydactylie post-axiale (surtout localisée au cinquième doigt) est connue comme une anomalie assez fréquente dans l'espèce humaine, surtout chez le sujet noir [46]. Cependant, la prévalence de ces polydactylies est probablement sous-estimée du fait qu'êtant bénignes dans la majorité des cas, elles sont parfois négligées et pas signalées.

Par ailleurs, les malformations cardio-vasculaires arrivaient aussi en seconde position dans notre étude avec 40 cas. Ce résultat n'était observé dans aucune autre étude. Par contre, Kabore retrouvait ces malformations au premier rang [34]. Cela pourrait s'expliquer d'une part par le fait que dans la plupart des travaux les auteurs s'étaient basés uniquement sur les malformations visibles en

salle de naissance ou dans les services de néonatalogie. D'autre part, les auteurs auraient intégré les malformations cardiaques dans les syndromes polymalformatifs, vu que, la majorité des cardiopathies s'intègrent dans des syndromes parfois bien décrits.

Les malformations digestives occupaient la troisième place dans notre étude avec un taux de 10,8% (n=28). Cette observation avait été aussi faite par plusieurs auteurs [16,21]. Dans notre étude, elles étaient surtout représentées par l'atrésie de l'œsophage (n=4), l'atrésie duodénale (n=3) et l'atrésie jéjunale (n=3) ; Il s'agit là des causes d'occlusion néonatale. Leur diagnostic est souvent posé tardivement dans nos contrées, et leur prise en charge chirurgicale est difficile car émaillée de complications. En plus, même lorsque ces enfants sont opérés avec succès, il se pose un problème dans les suites opératoires, car d'une part, il est souvent difficile de reprendre l'alimentation entérale, et d'autre part, nos hôpitaux disposent rarement de solutions adaptées pour l'alimentation parentérale de ces enfants.

Au quatrième rang, on retrouvait les polymalformations avec un taux de 9,3% (n=24). Anyanwu au Nigéria et Kamgaing au Gabon, retrouvaient des résultats similaires [16, 32]. Par contre, Sabiri au Maroc retrouvaient les polymalformations au premier rang [20]. Ici encore on peut mettre en évidence la marque de la consanguinité. En effet, le taux de consanguinité très élevé dans les pays du Maghreb serait responsable d'une plus grande survenue de polymalformations, ce qui n'est pas le cas dans les autres pays d'Afrique subsaharienne [29,30].

Par ailleurs, les syndromes polymalformatifs non étiquetés étaient les polymalformations les plus rencontrées dans notre étude avec cinq (05) cas (11,9%) de même que les suspicions de T21 (n=5), suivi des suspicions de T18 (n=3). Ce résultat était similaire à celui d'Anyanwu [32]. Ceci s'expliquerait par la rareté du diagnostic anténatal dans nos contrées, mais aussi par la difficulté de

réalisation, par manque de moyens financiers, d'examens paracliniques indiqués (caryotype, Fish, biologie moléculaire) qui pourraient nous permettre d'étiqueter ces syndromes polymalformatifs.

Les malformations du système nerveux (associées ou isolées), avec 5,8% des cas (n=15), ne venaient qu'au sixième rang dans notre étude, après les malformations uro-génitales et rénales (n=16) et avant les malformations du crâne (n=14). Les plus observées étaient l'hydrocéphalie (n=4) suivie de l'hydranencéphalie (n=2) et les AFTN (ménингocèle et myéloméningocèle). Ce résultat était contraire à celui trouvé par les autres auteurs, où, les malformations du système nerveux se retrouvaient toujours parmi les trois premiers de groupes de MC observées dans les séries [15,16, 20, 21, 32, 34]. En effet, à l'échelle mondiale, les malformations du système nerveux font partie des MC les plus rencontrées [2]. Parmi eux, les AFTN sont les plus fréquentes [1]. Cette disparité entre nos résultats et ceux des autres auteurs pourrait s'expliquer par la politique nationale sénégalaise de suivi des grossesses avec l'administration systématique d'acide folique à toutes les gestantes [4, 18, 28,41].

Les malformations des autres organes et appareils étaient peu fréquentes dans notre étude, notamment celles de la paroi abdominale, de l'appareil respiratoire et du système cutanéo-phanérier qui comptaient pour moins de 5 % des MC.

5.5.2. Diagnostic des malformations congénitales

Dans notre étude, seulement trois (03) enfants avaient pu réaliser un caryotype : deux dans les cas de trisomie 18 et un dans le cas d'un chromosome 7 en anneau. Nous n'avions pu comparer nos résultats avec d'autres auteurs, car cet aspect n'avait pas été pris en compte dans leurs études. Ces résultats sont très loin de ce qui devrait normalement être fait devant une MC. En effet, devant toute MC, il est urgent d'éliminer d'abord une anomalie chromosomique [47]. En outre, le caryotype permet :

- Une approche pan génomique : visualisation du génome dans sa totalité
- La détection des anomalies numériques et structurales des chromosomes
- La détection de clone(s) apparentés ou non

Cela est d'autant plus important devant les syndromes polymalformatifs.

Par ailleurs, concernant les autres examens cytogénétiques comme la biologie moléculaire et la FISH, aucun des enfants de notre étude ne les avaient réalisés. Ces examens sont tout aussi importants que le caryotype. Ils auraient permis peut-être de mettre en évidence certains désordres génomiques, surtout dans les cas où une consanguinité était retrouvée. Cela aurait été très utile dans le cadre d'un conseil génétique pour les parents.

Cependant, il faudrait reconnaître que le prix élevé de ces examens ne permet pas leur accessibilité aux parents, qui pour la majorité ont un niveau socio-économique bas. En effet, au laboratoire du Service de Génétique Humaine de L'Université Cheikh Anta Diop, le caryotype est au prix de 80.000 francs CFA.

Concernant les examens morphologiques (radiographie thoracique, ASP, échographies, TDM, biopsie cutané, TOGD, UCR), ils étaient réalisés en fonction de l'examen clinique des patients et des signes d'appel. Mais là encore, leur réalisation était difficile à faire chez certains, par manque de moyens financiers.

5.6. Malformations congénitales et prise en charge

La prise en charge (PEC) des enfants de notre étude a été repartie en quatre volets :

- Un volet curatif
- Un volet palliatif
- Un volet psychologique

- Le conseil génétique

➤ Prise en charge curative

Juste dix (10) enfants de notre étude soit 12,5% avaient bénéficié d'une prise en charge curative. Elle était essentiellement chirurgicale. Ces résultats étaient très bas, par rapport aux observations faites par Kamgaing(51,3%) au Gabon et Eke (62,1%) au Nigéria [16,48]. Le manque de plateau technique, la déficience en personnel spécialisé entraîné, le bas niveau socio-économique et le retard diagnostique pourraient expliquer cette situation.

➤ Prise en charge palliative

Dans notre étude 87,5% (n=70) des enfants avaient bénéficié d'une prise en charge palliative. Cette prise en charge était médicale dans 93% (n=65) des cas et consistait en un traitement symptomatique, une surveillance clinique et paraclinique des MC. Cette observation avait été faite au Nigéria par Djientcheu, où 62,32% des enfants avaient bénéficié d'un traitement palliatif [49]. Cela s'expliquerait d'une part par le manque de moyens financiers des parents pour la réalisation d'une intervention chirurgicale curative, ou encore l'absence d'un plateau technique adéquat pour la PEC curative de ces MC. D'autre part, certaines MC ne sont tous simplement pas curables et le personnel soignant est contraint d'avoir juste recours à une surveillance, le plus souvent médicale.

➤ Prise en charge psychosociale

Aucun des parents de notre étude n'avait bénéficié d'une PEC psychosociale. Cet aspect n'avait été étudié par aucun des autres auteurs. Cependant, comme devant toute maladie, La communication entre les agents de santé et les parents des nouveau-nés malformés devrait être de règle. Comme nous l'a montré Oulai en Côte-d'Ivoire, la souffrance psychologique de parents, surtout les mères, d'un enfant présentant une MC, est grande, mais elle ne préoccupe pas les praticiens ; et pourtant, ces mères doivent être aidées pour qu'elles acceptent leurs enfants ou pour qu'elles portent leur deuil [50].

L'absence de PEC psychologique dans notre contexte, s'explique par l'absence d'un psychologue dans les services ou à défaut d'un assistant social. Cependant, dans notre étude, le service disposait bel et bien d'un assistant social, mais, elle n'était pas sollicitée dans le cadre des MC.

➤ Le conseil génétique

La majorité des enfants, soit 86% (n= 69) des cas, avait bénéficié d'un conseil génétique. Cet aspect de la prise en charge des enfants malformés n'avait pas été décrit par les autres auteurs. La présence d'un médecin formé en génétique médicale dans notre service lors de notre étude avait permis la réalisation de cette PEC. Cependant, certains parents n'ont pas pu en bénéficier. Les raisons étaient :

- Le décès précoce de l'enfant avant que nous ayons pu aborder les parents
- L'absence des parents biologiques de l'enfant
- La barrière linguistique

5.7. Malformations congénitales et pronostic

La durée moyenne d'hospitalisation des enfants de notre étude était de 20,3 jours avec des extrêmes de 2 et 91 jours. Elle était similaire à celle retrouvée par Kabore (12,3±10,1) au Burkina-Faso [34]. Les enfants malformés requièrent beaucoup d'attention en hospitalisation. En effet, d'une part, certains au vu de leur malformation devraient bénéficier d'une PEC chirurgicale, ce qui allongeait la durée d'hospitalisation. D'autre part, certaines malformations nécessitaient un temps d'adaptation de l'enfant avant la sortie d'hospitalisation.

Cinquante-cinq pour cent (n= 44) des enfants de notre étude, était décédés. Ce résultat était supérieur à ceux retrouvés par Kabore (13,9%) au Burkina-Faso et Tchente-Nguefack (33%) au Cameroun [15,34]. Par contre, ce taux de décès se rapprochait de celui retrouvé par Kamgaing au Gabon (61,5%) [21]. Cette disparité pourrait dépendre de deux paramètres.

Le premier paramètre est celui du type de malformation dont le taux de décès est le plus important. En effet, dans notre étude, la majorité des décès était retrouvée dans le groupe des enfants présentant une polymalformation avec 31,8% (n=14) des cas, suivi des malformations cardio-vasculaires avec 27,3% (n=12) des cas et des malformations digestives avec 13,6% (n=6) des cas. Ces malformations sont bien connues comme à risque de forte mortalité auprès des enfants présentant une MC [26, 27].

Le second paramètre est la qualité de la PEC des MC. Dans les pays en développement, cette PEC est inadéquate. En effet, l'absence de plateau technique et de personnel qualifié est responsable d'une part du retard ou de l'absence de PEC des MC. D'autre part, le niveau socio-économique bas des parents a un grand impact sur la qualité des soins administrés à ces enfants, car, le prix des actes chirurgicaux étant souvent très élevé, ces enfants ne sont pas opérés à temps et le personnel soignant est contraint d'avoir recours à une PEC palliative, ce qui s'avère insuffisant dans la majorité des cas.

CONCLUSION ET RECOMMANDATIONS

Les malformations congénitales (MC) font partie des principales causes de décès et d'incapacités néonatales et infantiles dans les pays en développement. Elles constituent un véritable problème de santé publique dans nos pays et posent un problème de diagnostic étiologique et de prise en charge. Au Sénégal, peu d'études ont été réalisées sur ce sujet.

Les objectifs de notre travail étaient de déterminer les aspects épidémiologiques, diagnostiques, thérapeutiques et pronostiques des malformations congénitales dans le service de néonatalogie du CNHEAR. Nous avons mené une étude prospective sur huit (08) mois, de Janvier à Août 2020, et nous avons inclus 80 enfants présentant une ou plusieurs MC.

Ce travail nous a permis de tirer les conclusions suivantes :

➤ Sur le plan sociodémographique et épidémiologique:

La prévalence des MC dans le service de néonatalogie du CNHEAR était de 18,3%. Les parents des enfants présentant une MC étaient majoritairement de l'ethnie wolof, non scolarisés et leur niveau socio-économique était jugé bas dans 54% des cas. L'âge moyen des mères était de 28 ans, avec une gestité moyenne de 3,11 et une parité moyenne de 2,87. On avait retrouvé un antécédent de fausses couches chez 19% des mères (n=15). L'âge moyen des pères était de 39 ans.

La consanguinité parentale avait été retrouvée dans 40% des cas (n=32). Le diabète était la tare familiale la plus retrouvé (n= 27).

Le diagnostic de MC était tardif avec un âge moyen au diagnostic de 16 jours et une majorité d'enfants ayant consulté entre 0 et 10 jours de vie (n=43). Le sexe masculin prédominait avec un sex-ratio de 1,2. La majorité des enfants provenaient du domicile (n=34), étaient nés à terme (n=51), par voie basse (n=53) et étaient eutrophes.

➤ Sur le plan descriptif:

Les malformations de la face et du cou étaient les plus fréquentes (n=70), suivies des malformations ostéo-articulaires (n=40), des malformations cardiaques (n=40), des malformations digestives (n=28) et des polymalformations (n=24).

➤ Sur le plan diagnostic:

Très peu d'enfants avaient pu réaliser les examens paracliniques clés, notamment le caryotype (n=3), et aucun des enfants n'avait bénéficié d'une biologie moléculaire à visée étiologique de leur malformation congénitale.

➤ Sur le plan thérapeutique :

La prise en charge des enfants ayant une malformation congénitale a été palliative dans la majorité des cas (n=70). Cette PEC palliative était surtout médicale (n=65) et consistait en un traitement symptomatique, une surveillance clinique et paraclinique. Aucun des parents de ces enfants n'avait bénéficié d'une PEC psychologique. La majorité des parents (n=69) avaient bénéficié d'un conseil génétique, mais des progrès restent encore à faire.

➤ Sur le plan pronostique :

La durée moyenne d'hospitalisation des enfants ayant une MC était de 20,3 jours avec des extrêmes de 2 et 91 jours. Cinquante cinq pour cent (n= 44) des enfants n'avaient pas survécu en cours d'hospitalisation.

A l'issu de notre étude, nous formulons les recommandations suivantes :

❖ Aux autorités du Ministère de la Santé :

- Mener une politique d'information, d'éducation et de communication à l'endroit de la population sur les facteurs de risque de survenue des malformations congénitales
- Mettre en place un registre national des malformations congénitales

- Organiser et mettre en place des services fonctionnels intégrés pour la PEC des MC
 - Renforcer la politique de supplémentation des femmes en acide folique en période péri-conceptionnelle
 - Renforcer le plateau technique des hôpitaux surtout dans les services de chirurgie pédiatrique et de chirurgie cardio-vasculaire
 - Former les agents de santé sur la reconnaissance des MC, surtout les sages-femmes
 - Subventionner les examens clés de diagnostic étiologique des malformations congénitales : caryotype, biologie moléculaire, FISH
- ❖ Aux personnels de santé :
- Faire l'examen systématique de tous les nouveau-nés en salle de naissance
 - Etablir une collaboration entre gynéco-obstétriciens, pédiatres, chirurgiens pédiatres, généticiens, psychologue et assistants sociaux devant les éventuels cas de malformations congénitales en vue d'une prise en charge adéquate
 - Réaliser un conseil génétique systématique à tous les parents ayant un enfant porteur d'une malformation congénitale et dans les cas d'union consanguine
 - Assurer une prise en charge psychologique aux parents ayant un enfant malformé
 - Encourager le diagnostic anténatal
- ❖ Aux populations, plus précisément les femmes en âge de procréer :
- Respecter le rythme des consultations pré-natales
 - Réaliser le bilan pré-natal, surtout les sérologies TORCH et les échographies obstétricales
 - Respecter les visites postnatales pour la consultation du nouveau-né

BIBLIOGRAPHIE

- 1- Surveillance des anomalies congénitales: atlas de certaines anomalies congénitales, ***Organisation Mondiale de la Santé, 2017.***
- 2- Les malformations congénitales. Rapport de l'OMS à la soixante-troisième assemblée mondiale, ***Organisation Mondiale de la Santé, 2010.***
- 3- Nouveau-nés: réduire la mortalité, ***Organisation Mondiale de la santé. 2018.*** <https://www.who.int/fr/news-room/fact-sheets/detail/newborns-reducing-mortality>
- 4- Anomalies congénitales. Aide-mémoire N° 370. ***Organisation Mondiale de la Santé, 2015:*** (<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/fr>)
- 5- **Carmona RH.** The global challenges of birth defects and disabilities. *Lancet* 2005 ; 366 : 1142-1144.
- 6- **Arthuis M, Pinsard N, Ponsot G.** Neurologie Pédiatrique, 2e édition. Paris ; Médecine-Sciences Flammarion, 1063p.
- 7- **G. Bréart, J. Bloch.** Registre des malformations congénitales : un outil pour la surveillance, la recherche et la décision en santé publique. ***BEH thématique, 2008 ; 28: 245-260.***
- 8- **Penchaszadeh VB.** Preventing congenital anomalies in developing countries. ***Community genetics 2002; 5:61-69.***
- 9- **Lubala T. K.** Etude des malformations congénitales cliniquement visibles à la naissance à Lubumbashi [Mémoire]. Lumumbashi: Université de Lubumbashi ; 2012. 92p. disponible sur :www.memoireonline.com
- 10- **Bayoumi O.** Les malformations congénitales apparentes à la naissance à la maternité du CHR de Tétouan [Thèse]. Tétouan; 2015.

- 11- Coulibaly-Zerbo F., Amorissani-Folquet M., Kacou-kakou A., et al.**
Etude épidémiologique des malformations congénitales. *Médecine d'Afrique Noire* 1997 ; 44
- 12- Mayanda H.F, Bobossi G., Malonga H., et al.** Malformations congénitales observées dans le service de néonatalogie du centre hospitalier et universitaire de Brazzaville. *Médecine d'Afrique Noire* 1991 ; 38.
- 13- Tabu G.** Profil des malformations congénitales apparentes à Kinshasa. [Mémoire]. Kinshasa : Université de Kinshasa ; 2004.
- 14- Kalwaba K., Nyembo M.K, Twite K.E., et al.** Etude des malformations congénitales cliniquement décelables à Lubumbashi. *Elite Méd.2004* ; 4: 32-37.
- 15- Nguefack C.T., Egbe O.T., Halle E.G., et al.** Les malformations congénitales à l'hôpital général de Douala: aspects épidémiologiques et cliniques. *Journal de la SAGO*: 2013 ; 14, 1.
- 16- Kamgaing E. K., Minto'o Rogombe S., Kouumba Maniaga R., et al.** Congenital Malformations Seen in Libreville, *Management and Evolution. EC Paediatrics* 2018 ; 7: 422-434.
- 17- Indicateurs de la santé périnatale au Canada.** *Agence de santé publique du Canada, 2012.*
- 18- Honein M.A., Paulozzi L.J., Mathews T.J., et al.** Impact of folic acid fortification of the US food supply on the occurrence of neural tube defects. *Jama*. 2001 ; 285 : 2981-6.

- 19- **Fiogbe M.A., Goudjo E., Gbenou A.S., et al.** Les malformations congénitales cliniquement visibles et facteurs de risque répertoriés chez les nouveau-nés à Cotonou. *Journal de Recherche Scientifique de l'Université de Lomé 2013 ; 15: 67-74.*
- 20- **Sabiri N. et al.** Facteurs de risque des malformations congénitales: Etude prospective à la maternité Souissi de Rabat au Maroc. *Journal de pédiatrie et de puériculture 2013 ; 26 : 198 - 203.*
- 21- **Kamla J.I., Kabiri M., Razine R., et al.** Épidémiologie des Malformations Congénitales Visibles à la Naissance à Yaoundé. *Health Sciences and Diseases 2017 ; 18 : 53-62.*
- 22- **Mashako R.M., Nsibu N.C., Nkinamubazi M., et al.** Les Malformations congénitales à l'Est de la République Démocratique du Congo: défis et perspectives. *International Journal of Innovation and Scientific Research 2017 ; 33: 256-261.*
- 23- **El Koumi M.A., Al Banna A.E., Lebda I.** Pattern of congenital anomalies in newborn: A hospital-based study. *Pediatr Rep. 2013;5:e5.*
- 24- **Ndibazza J., Lule S., Nampijja M., et al.** A description of congenital anomalies among infants in Entebbe, Uganda. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2011;91:857–61.*
- 25- **Stevenson D.A., Carrey J.C.** Contribution of malformation disorders to mortality in a children's hospital. *American Journal of Medical Genetics 2004 ; 4: 393-397.*

- 26-** **Tenant P.W., Pearce M.S., Bythell M., et al.** 20-year survival of children born with congenital anomalies: a population-based study. *Lancet* 2010 ; 375: 649-656.
- 27-** **Diop A.** Contribution à l'étude des anomalies congénitales à l'hôpital d'enfant Albert Royer. [Thèse]. Dakar : Faculté de médecine, de pharmacie et d'odontologie de L'UCAD ; 2003. 91p.
- 28-** Agence Nationale de la Statistique et de la Démographie (ANSD) [Sénégal], et ICF. 2018. Sénégal : Enquête Démographique et de Santé Continue. Rockville, Maryland, USA : ANSD et ICF.
- 29-** **Narchi H., Kulaylat N.A.** Congenital malformation: Are they more prevalent in populations with a high incidence of consanguineous marriages. *Annals of Saudi Medicine* 1997;17:254-256.
- 30-** **Al-Gazali L., Hamamy H., Al-Arrayad S.** Genetic disorders in the Arab world. *British Medical Journal* 2006; 333:831-834.
- 31-** **Bianchi F., Cianciulli D., Pierini A., et al.** Congenital malformations and maternal occupation: a registry based case-control study. *Occup Environ Med* 1997;54:223-8.
- 32-** **Anyanwu L.J.C., Danborno B., Hamman W. O.** Birth Prevalence of Overt Congenital Anomalies in Kano Metropolis: Universal *Journal of Public Health* 2015 ; 3: 89-96.

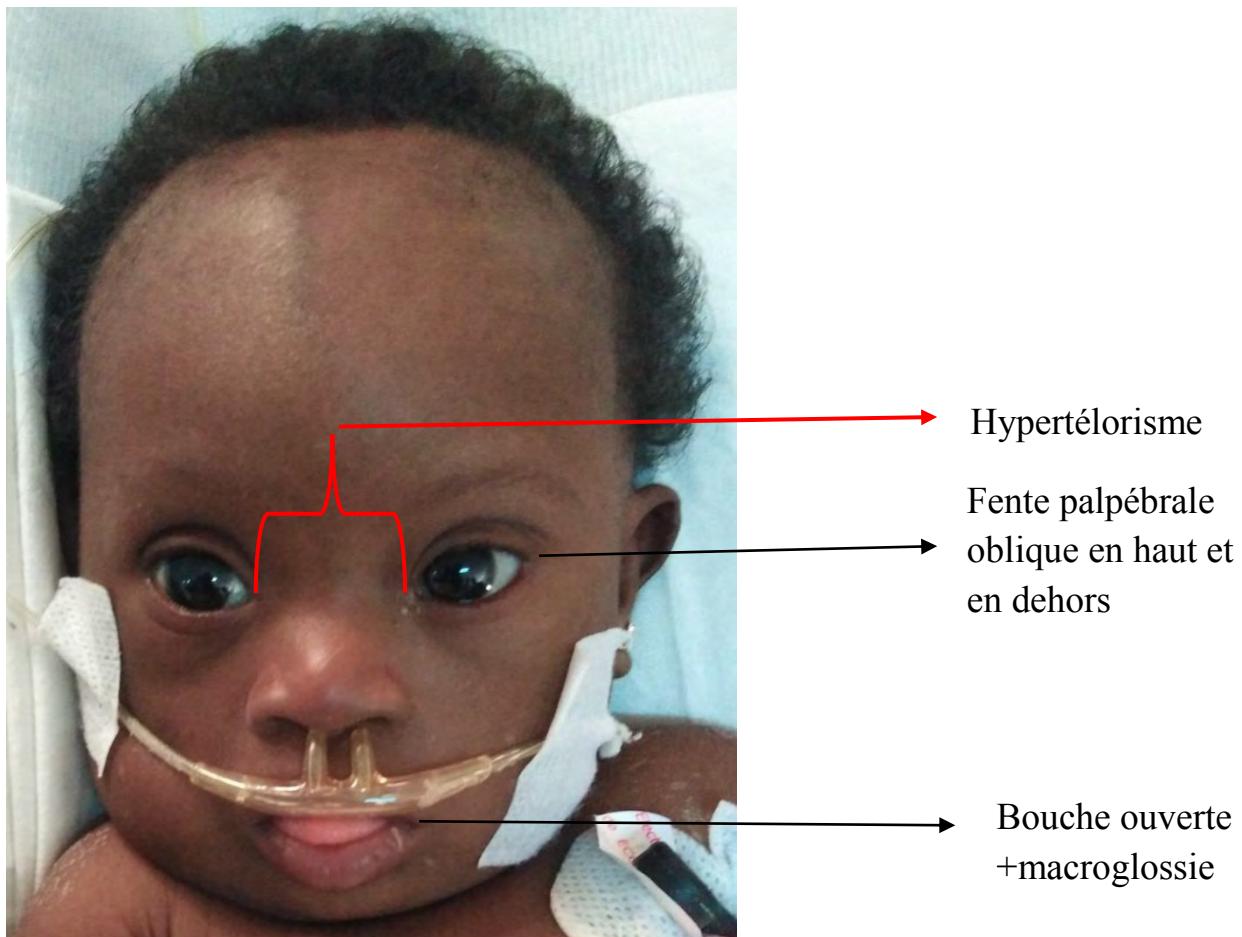
- 33- **Milongu K.S.,Mumba M.A., Muamba M.C., et al.** Profil épidémioclinique des malformations congénitales apparentes en salle d'accouchement en milieux sous-équipés en RD Congo. *Revint sc méd 2019;21:180-184.*
- 34- **Kabore A.,Nagalo K.,Compaore K., et al.** Les Malformations Congénitales : Étude Descriptive Hospitalière à Ouagadougou (Burkina Faso).*Health Sci. Dis. 2020 ; 21.*
- 35- **EL Mouahid S., Chajie J., Ait Zakai., et al.** Risk Factors Associated with Congenital Malformations in Newborns: A Study of 40 Cases at the Mother and Children-Marrakech Hospital. *Elixir Nursing Science 2018 ; 114 : 9663-68.*
- 36- **Mawhinney E., Campbell J., Graig J., et al.** Valproate and the risk for congenital malformations: Is formulation and dosage regime important? *Eur J Epilepsy 2012;21:215-8.*
- 37- **Skalli S.** Malformations associées à la prise de fenugrec au cours de la grossesse. Centre marocain de pharmacovigilance : *Bulletin d'informations de pharmacovigilance, 2006, 3 :2p.*
- 38- **Hamany H.** Consanguineous marriages : Préconception consultation in primary health care settings. *J. Community Genet. 2012 ; 3 : 185–192.*
- 39- **Baldi I., Cordier S., Coumoul X., et al.** Pesticides : Effets sur la santé. [Rapport de recherche] *Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM) 2013*, Paris : Editions EDP Sciences (ISSN : 1264-1782) / 1014 p.

- 40- **Gandaho H.J.T., Madougou S., Houinsou-Hans I., et al.** Main Neurosurgical Pathologies in Benin Republic. *Journal of Neurosciences in Rural Practice 2016 ;7: S52-S56.*
- 41- **Radouani M.A., Chahid N., Elammari L., et al.** Epidemiology and risk factors of neural tube closure anomalies: Moroccan data. *Pan African Medical Journal 2015 ; 22 :43.*
- 42- **Lary J. M, Paulozzi L.J.** Sex differences in the prevalence of human birth defects : a population based study. *Teratology 2001; 64 : 237-51.*
- 43- **Malla B.K.** One year review study of congenital anatomical malformation at birth in Maternity Hospital (Prasutigriha). *Kathmandu Univ Med J. 2007; 5:557–60.*
- 44- **Lisi A., Botto L.D., Rittler M., et al.** Sex and congenital malformations: an international perspective. *Am J Med Genet A. 2005;134:49–57.*
- 45- **Sarkar S., Patra C., Dasgupta M.K., et al.** Prevalence of congenital anomalies in neonates and associated risk factors in a tertiary care hospital in eastern India. *J Clin Neonatol. 2013;2:131-4.*
- 46- **Monteleone C.** Apparently normal frequency of congenital abnormalities in the highly polluted town of Cubato, Brazil. *Ann J Med Genet 1994 ; 319-23.*
- 47- **Kingston H.M.** ABC of Clinical Genetics. 3rd ed. *BMJ Books, London 2002.*

- 48- **Eke C.B., Uche O. E., Chinawa J.M., et al.** Epidemiology of congenital anomalies of the central nervous system in children in Enugu, Nigeria: A retrospective study. *Annals of African Medicine 2016 ; 15: 126-132.*
- 49- **Djentcheu V.D.P., Njamshi A.K., Wonkam A., et al.** Management of neural tube defects in a Sub-Saharan African country: The situation in Yaounde, Cameroon. *Journal of the Neurological Sciences 2008 ; 275: 29-32*
- 50- **Oulai S., Cisse L., Enoh J., et al.** Vécu psychologique des mères de nouveau-nés malformés dans le centre hospitalier et universitaire de Treichville (Côte-d'Ivoire). *Archives de Pédiatrie 2008; 15:357-361.*

ANNEXES

ANNEXE I : Iconographies



Icono. 1:Faciès typique d'un enfant ayant un Syndrome de Down (Trisomie 21)



Icono.2 :Plis palmaire transverse unique chez un enfant ayant un Syndrome de Down



Icono.3 :Gap I-II du pied chez un enfant ayant un syndrome de Down



Icono.4 :Enfant porteur d'une trisomie 18



Icono.5 :Poing fermé + index recouvrant le 3^{ème} et 4^{ème} doigt + polydactylie postaxiale chez un enfant ayant d'une trisomie 18



Icono.6 :Dolichocéphalie + oreille faunesque mal ourlée chez un enfant porteur d'une trisomie 18



Icono.7 :Pieds en piolet chez un enfant porteur d'une trisomie 18



Icono.8 :Microptalmie chez un polymalformé



Icono.9 :Replis épicanthiques chez un enfant porteur d'une trisomie 21



Ensellure
nasale

Icono.10 :Ensellure nasale chez un enfant porteur d'une trisomie 18



Icono.11 :Faciès plat chez un polymalformé



Icono.12 :Cou court avec grande oreille et anthélix absent chez un enfant polymalformé



Icono.13 :Hélix recouvrant mal ourlé chez un polymalformé

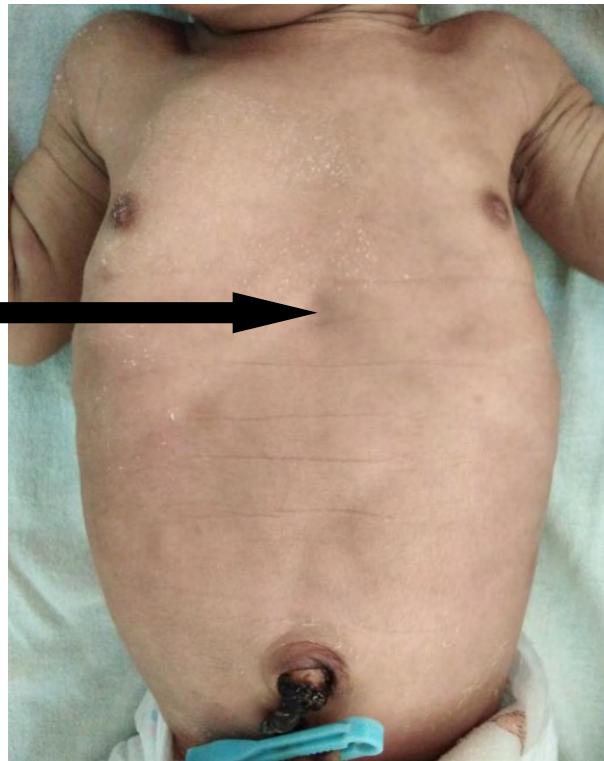


Bourgeon
prétragien

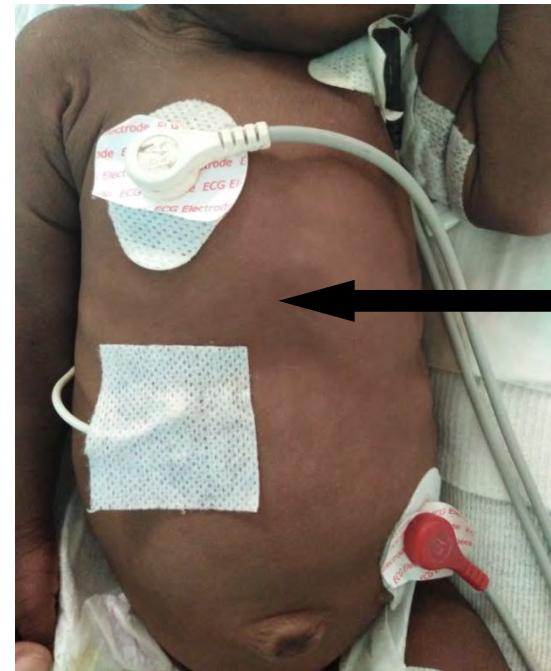
Icono.14 :Bourgeon prétragien



Icono.15 :Microtie



Pectus
Carinatum



Pectus
excavatum

Icono.17 :Pectus excavatum chez un enfant polymalformé

Icono.16 :Pectus carinatum chez un enfant polymalformé



Icono.18 :Ecart mamelonnaire exagéré chez un enfant polymalformé



Icono.19 :Hémangiome thoracique

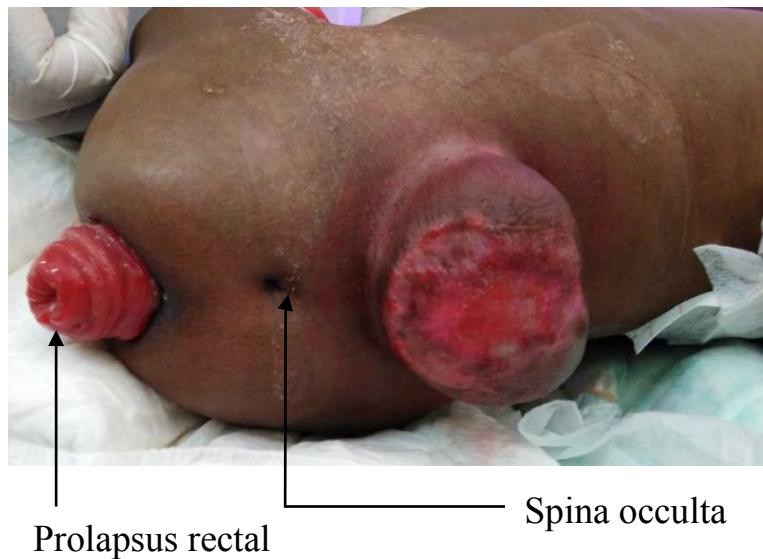


Icono.21 :Hernie de la ligne blanche

Icono.20 :Hernie ombilicale



Icono.22 :Omphalocèle non rompu



Icono.23 :Spina bifida avec Spina occulta et prolapsus rectal chez un enfant polymalformé



Icono.24 :Prolapsus vaginal et rectal chez un enfant polymalformé



Icono.25 :Malformation ano-rectal



Icono.26 :Micropénis chez un enfant polymalformé



Icono.27 :Clinodactylie de l'index
de la main droite



Icono.28 :Déviation radiale de
l'index



Icono.29 :Ectrodactylie chez un
enfant polymalformé



Icono.30 :Coup de vent cubital des
mains et mains botes cubitales
bilatérales chez un enfant
polymalformé



(a)



(b)

Icono.31 :Syndactylies chez un enfant ayant une maladie des brides amniotiques: (a) polysyndactylie des doigts de la main gauche ; (b) syndactylie entre l'index et le majeur de la main droite



Polydactylie
postaxiale

Icono.32 :Polydactylie postaxiale de la main droite



Icono.33 :Amputation congénitale du tiers inférieur de la jambe droite chez un enfant ayant une maladie des brides amniotiques.

Icono.34 :Malformations des membres inférieurs dans un syndrome VACTERL avec oligodactylie bilatérale et polydactylie pré axiale du pied droit



Icono.35 :Pieds bots varus équins chez un enfant polymalformé



Icono.36 :Siamois



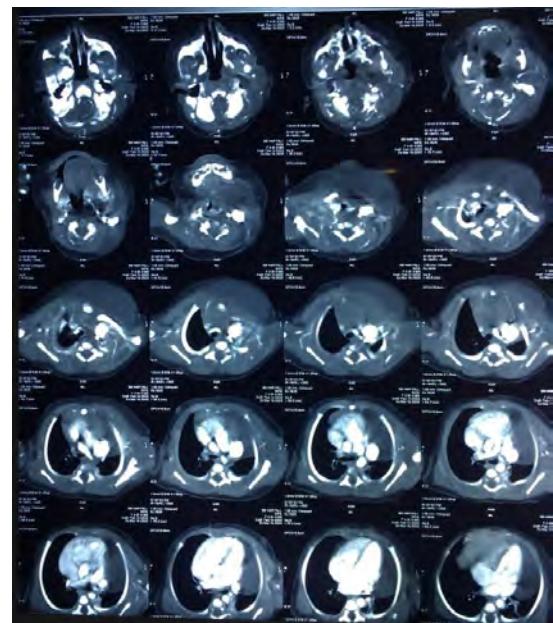
Icono.37 :Enfant ayant une Hystiocytose Langherhansienne



Icono.38 :Enfant porteur d'un chromosome 7 en anneau



(a)



(b)

Icono.39 :Enfant ayant un lymphangiome kystique cervical et médiastinale : (a) aspect clinique ; (b) Images du scanner cervico-thoracique

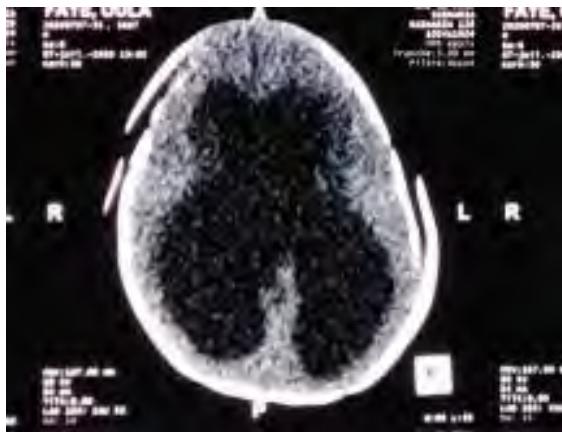


(a)

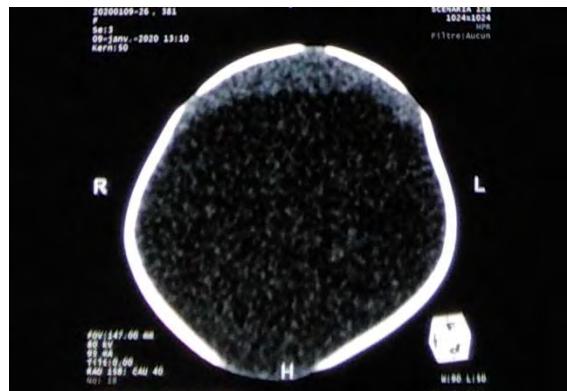


(b)

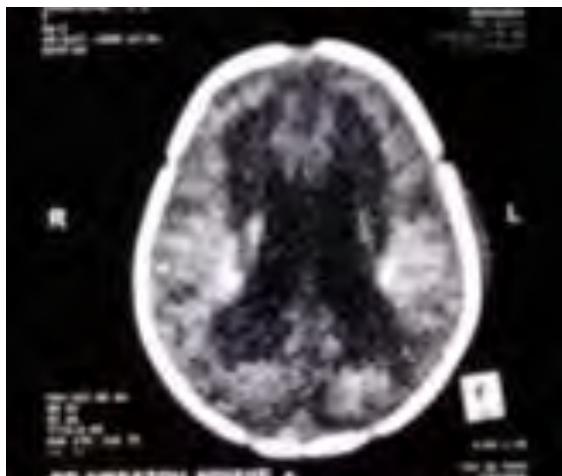
Icono.40 :Enfant ayant une ostéogenèse imparfaite. (a) Aspect clinique. (b) Image à la radiographie du squelette



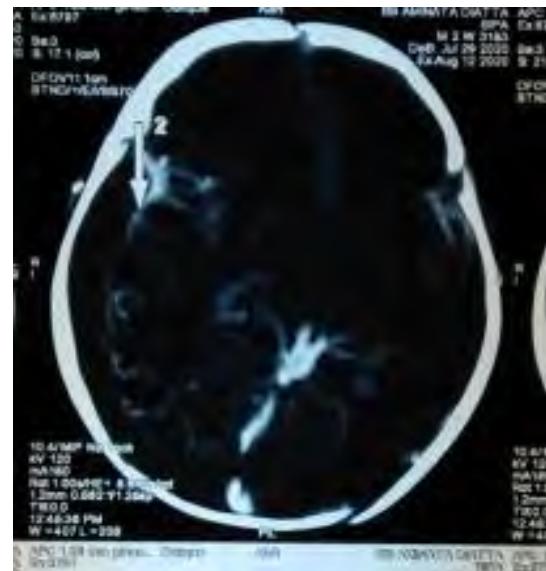
Icono.41 : Image tomodensitométriques d'une hydrocéphalie tétraventriculaire



Icono.42 : Image tomodensitométriques d'une hydranencéphalie



Icono.43 : Image tomodensitométriques d'une maladie de Fahr associée à une hydrocéphalie triventriculaire

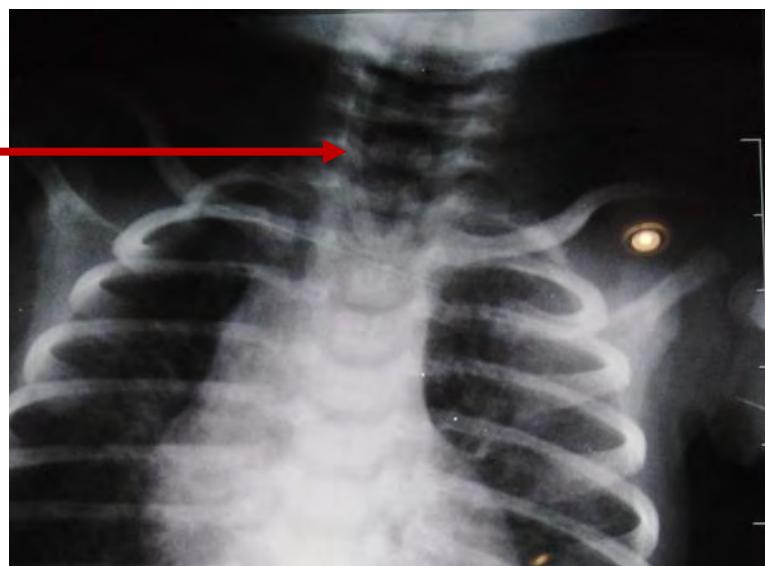


Icono.44 : Image d'une malformation artéio-veineuse cérébrale à l'angioscanner cérébral



Icono.45 :Images radiologiques montrant une malformation des côtes et une scoliose congénitales

Enroulement
de la sonde
gastrique



Icono.46 :Image radiologique montrant l'enroulement d'une sonde gastrique dans une atrésie de l'œsophage



Icono.47 :Image radiologique montrant une double bulle dans une atrésie jéjunale



Icono.48 :Image radiologique montrant une double bulle dans une atrésie duodénale



Icono.49 :Image radiologique dans une maladie de Hirshprung

ANNEXE II : Fiche d'enquête

EPIDEMIOLOGIE DES MALFORMATIONS CONGENITALES A LA NAISSANCE CHEZ LES NOUVEAUX- NES

Hôpital :

Dossier N°.....

Fiche de collecte N°.....

Date de collecte...../...../.....

A. DONNEES PERSONNELLES

Identité du nouveau-né:

Date de naissance :

Lieu de naissance :

Adresse :

Issue de la naissance : 1. Vivant 2. Mort-né

Age d'admission :.....

Service de référence :

B. ANTECEDENTS :

1. Antécédents maternels :

- Age au début de la grossesse (en années) :.....
 - Ethnie :.....
 - Profession : 1.Fonctionnaire 2.Commerçante 3.Salariée privée 4. Ménagère 5.Elève 6.Etudiante 7.Autre :.....
 - Niveau d'instruction : 1. Primaire 2.Secondaire 3.Supérieur 4.Non scolarisé
 - Maladies :
 - HTACardiopathies
 - Diabète Hyperthyroïdie Autres endocrinopathies :.....
 - EpilepsieDrépanocytose Autres :
 - Gestité.... Parité.....
 - Nombre de fausses couches : Oui Non Terme :
 - Notion de MFIU : préciser le terme
 - Toxicomanie : Oui Non
 - Type de toxique : Alcool Tabac Cannabis

2. Grossesse :

3. Antécédents pernataux :

- Percentile :< 10ème < 3ème

4. Antécédents familiaux :

- Consanguinité : 1er 2ème 3ème >3ème 4ème degrés
- Tares familiales : HTA Diabète Drépanocytose Autre :
- Maladie génétique dans la famille :
 - Oui Non
 - Préciser
- Malformations congénitales dans la famille :
 - Oui Non
 - Préciser
- Antécédent de malformation congénitale dans la fratrie :
 - Oui Non
 - Préciser le type :

5. Père :

- Age (en années) :
- Ethnie :
- Profession : 1.Fonctionnaire 2.Commerçant 3.Salarié privé 4.Cultivateur 5.Elève 6.Etudiant 7.Retraité 8.Autre :
- Niveau d'instruction : 1.Primaire 2.Secondaire 3.Supérieur 4.Non scolarisé
- Antécédents personnels : HTA Diabète Drépanocytose Autres :

C. ENQUETE SOCIALE

- Niveau socio-économique : 1.Bas 2.Moyen 3.Elevé
- Utilisation de : 1.Insecticide 2.Herbicides 3.Autres:

D. EXAMEN MORPHOLOGIQUE

- **Tête :**
 - **Crâne :**
 - **Face :**
- **Cou :**
- **Tronc :**
 - **Thorax :**
 - **Abdomen :**
 - **Dos :**
- **Membres supérieurs :**
 - **Bras :**
 - **Avant-bras :**
 - **Main**
- **Bassin :**
- **Membres inférieurs :**

- **Cuisse :**
- **Jambe :**
- **Pied**
- **Organes génitaux externes :**
- **Anus :**
- **Peau, cheveux et phanères :**

E. EXPLORATIONS REALISEES :

- Caryotype :
- Fish :
- Biologie moléculaire :
- Dosages enzymatiques :
- Examen biochimique :
- Imagerie :
 - Radiographie :
 - Echographie :
 - TDM :
 - IRM :

F. DIAGNOSTIC CAUSAL

- Aberration chromosomique :
- Maladie monogénique :
- Récessive liée X :
- Mitochondriopathies :
- Autres diagnostic :

G. PRISE EN CHARGE

- Active - Palliative
- Médicale (préciser) :
- Chirurgicale (préciser) :
- Psychosociale :
- Conseil génétique :

H. ÉVOLUTION

- Durée d'hospitalisation (en jour):.....
- Survie en hospitalisation : Oui Non
- Survie hors hospitalisation : Oui Non

| MALFORMATIONS CONGENITALES DANS LE SERVICE DE NEONATOLOGIE DU CENTRE NATIONAL HOSPITALIER D'ENFANTS ALBERT ROYER DE DAKAR | BIRTH DEFECTS IN THE NEONATAL DEPARTMENT OF CENTRE NATIONAL HOSPITALIER D'ENFANTS ALBERT ROYER OF DAKAR |
|--|---|
| <p>Introduction : Les malformations congénitales (MC) constituent l'une des principales causes de morbidité et de mortalité néonatale dans le monde. Leur prévalence varie d'un pays à un autre. Il existe peu d'études réalisées sur le sujet dans les pays en développement.</p> | <p>Introduction : Birth defects (BD) are one of the leading causes of neonatal morbidity and mortality worldwide. Their prevalence varies from country to country. There are few studies done on the subject in developing countries.</p> |
| <p>Objectifs : Décrire les aspects épidémiologiques et cliniques des malformations congénitales dans le service de néonatalogie du Centre National Hospitalier d'Enfants Albert Royer (CNHEAR) de Dakar.</p> | <p>Goals : Describe the epidemiological and clinical aspects of birth defects in the neonatal department of Centre National Hospitalier d'Enfants Albert Royer (CNHEAR) of Dakar.</p> |
| <p>Matériels et méthodes: Il s'agissait d'une étude prospective, transversale et descriptive s'étendant sur huit (08) mois et portant sur les enfants reçus dans le service de néonatalogie du CNHEAR de janvier à août 2020. Les données étaient recueillies à l'aide d'une fiche d'enquête préétablie et le traitement et l'analyse des données ont été réalisés à l'aide du logiciel SPSS version 12.0.</p> | <p>Methods : It was a prospective, cross-sectional and descriptive study extending over eight (08) months and relating to the children received in the neonatal department of the CNHEAR from January to August 2020. The data were collected using a pre-established survey form and the processing and analysis of the data were carried out using SPSS version 12.0 software.</p> |
| <p>Résultats : Durant la période d'étude, 437 enfants ont été admis dont 80 qui présentaient une MC soit une fréquence hospitalière de 18,3%. L'âge moyen au diagnostic était tardif (16 jours). Le sex-ratio était de 1,2. Il s'agissait en majorité d'enfants nés à terme (n=51), par voie basse (n=53) eutrophes et provenant du domicile (n=34). Les parents de ces enfants étaient majoritairement wolof, non scolarisés et de niveau socio-économique bas (54%). L'âge moyen des mères était de 28 ans, avec une gestité moyenne de 3,11 et une parité moyenne de 2,87. L'âge moyen des pères était de 39 ans. La consanguinité parentale avait été retrouvée dans 40% des cas. Le diabète était la tare familiale la plus retrouvée (n= 27). Les malformations les plus fréquentes étaient celles de la face et du cou (n=70), suivies des malformations ostéo-articulaires (n=40), des malformations cardio-vasculaires (n=40), des malformations digestives (n=28) et des polymalformations (n=24). Le karyotype avait été réalisé pour trois (03) enfants. La prise en charge des enfants était palliative dans la majorité des cas (n=70) et curative dans 10 cas. Aucun des parents de ces enfants n'avait bénéficié d'une PEC psychologique. La majorité des parents (n=69) avaient bénéficié d'un conseil génétique. Cinquante cinq pour cent (n= 44) des enfants n'avaient pas survécu en cours d'hospitalisation.</p> | <p>Results : During the study period, 437 children were admitted, including 80 who presented with BD (18.3%). The mean age at diagnosis was late (16 days). The sex ratio was 1.2. The majority were children born at term (n = 51), vaginally (n = 53) eutrophic and from their homes (n = 34). The parents of these children were mostly wolof, out of school and of low socio-economic status (54%). The average age of the mothers was 28, with an average pregnancy of 3.11 and an average parity of 2.87. The average age of the fathers was 39 years old. Parental consanguinity was found in 40% of cases. Diabetes was the most common familial defect (n=27). The most common types of birth defects were those of the face and neck (n=70), bone and joint defects (n=40), heart defects (n=40), gastrointestinal malformations (n=28) and polymalformations (n=24). The karyotype had only been performed for three (03) children. The management of the children had been palliative for 69 children and curative in 11 cases. None of the parents of these children had received psychological care. The majority of parents (n=69) had received genetic counseling. Fifty-five percent (n=44) of the children did not survive while hospitalized.</p> |
| <p>Conclusion : Les malformations congénitales constituent un véritable problème de santé publique dans les pays en développement dont le Sénégal, et posent un problème de diagnostic étiologique et de prise en charge.</p> | <p>Conclusion: Birth defects constitute a real public health problem in developing countries including Senegal, and a problem of etiological diagnosis and care.</p> |
| <p>Mots clés : Malformation congénitale, Néonatalogie, Dakar.</p> | <p>Keywords: Birth defects, Neonatology, Dakar</p> |
| <p>Docteur Dulcie Brenda Césarine AYAYEN</p> | |