

# LES MALFORMATIONS CONGÉNITALES.

---

DR. ADJOURI



# PLAN

---

- I. GENERALITES/DEFINITION.
- II. ETIOLOGIES.
- III. DIAGNOSTIC ANTENATAL.
- IV. CONCLUSION.

---

# I. GENERALITES/DEFINITION.

- 
- Les malformations ou anomalies congénitales se définissent comme des troubles structuraux, comportementaux, fonctionnels et métaboliques présents à la naissance.

# DIFFÉRENCE ENTRE:

## MALFORMATIONS HÉRÉDITAIRES

- On dit qu'une affection est héréditaire lorsqu'elle se transmet selon un des modes génétiques de transmission.
- Toutes les maladies héréditaires sont d'origine génétique.

## MALFORMATIONS CONGÉNITALES

- Au sens étymologique congénital signifie: engendré avec, nait avec, Donc congénital signifie constaté (présent) a la naissance.
- Une affection congénitale est une affection qui apparait à la naissance.

**Donc, une affection congénitale n'est pas obligatoirement héréditaire et une affection héréditaire n'est pas forcément congénitale.**



- 
- Les malformations congénitales sont au 1er rang des causes de mortalité infantile.
  - La tératologie est la science qui étudie les causes de ces anomalies.
  - Ces malformations congénitales, selon leur importance, peuvent engager le pronostic vital et/ou fonctionnel, comme elles peuvent être sans gravité.

# ANOMALIE SANS GRAVITE:

- On peut observer un petit **appendice prétragien** isolé et sans signification pathologique ou rarement dans le cadre d'un syndrome malformatif.

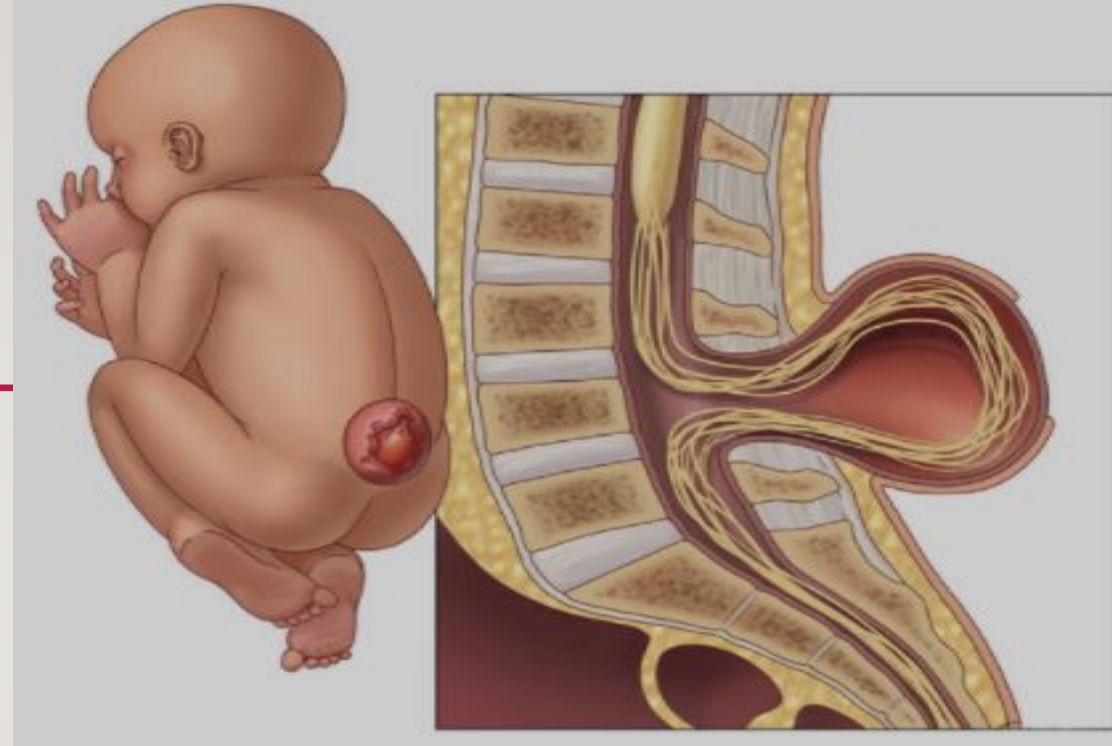
Le **syndrome de Townes-Brocks** (délétion d'une partie du bras long q du chr 16, 16q12.1, maladie autosomique dominante) est un **syndrome** associant :

- des anomalies **anales** ;
- des anomalies **auriculaires** ;
- des anomalies des mains ;
- des troubles de l'audition.



# ANOMALIE ENGAGEANT LE PRONOSTIC VITAL/FONCTIONNEL: SPINA BIFIDA

- La spina-bifida est une malformation congénitale qui se caractérise par un mauvais développement de la colonne vertébrale (défaut de fermeture du tube neural).
- Cette anomalie entraîne de graves séquelles neurologiques, une paralysie, perte de sensibilité au niveau des jambes et des troubles urinaires.





---

## II. ETIOLOGIES.

---

Les malformations congénitales peuvent être causées par :

- A. Facteurs environnementaux.
- B. Facteurs génétiques.

# A. FACTEURS ENVIRONNEMENTAUX.

- 
- 1. Agents infectieux.**
  - 2. Agents physiques.**
  - 3. Agents chimiques.**
  - 4. Pathologies maternelles.**
  - 5. Facteurs paternels.**



# I. AGENTS INFECTIEUX.

---

- **La rubéole ++++** (infection à Rubella virus) présente un risque majeur de malformations (surtout cardiaques). Actuellement , de nombreuses femmes (85% ) sont immunisées.
- **La toxoplasmose ++** (infection à parasite : toxoplasma gondii provenant du chat), transmise par une alimentation insuffisamment cuite. Peut causer des malformations (cardiaques, neurologiques, oculaires)
- **Infection à cytomégalovirus (CMV)** , infection asymptomatique chez la mère ,dévastatrice chez le fœtus , souvent létale ou à l'origine d'un retard mental.
- **Herpès simplex virus, la varicelle (VZV) , la syphilis (bactérie Treponema pallidum).**

## 2. AGENTS PHYSIQUES.

---

- **Les radiations (rayons X):** les malformations varient selon la dose d'irradiation , le stade du développement et la durée d'exposition.

A l'origine de différentes malformations: Microcéphalie, spina bifida, fente labiale, division palatine, ectromélie ( absence d'un membre ), phocomélie ( mains ou pieds reliés au tronc) et amélie ( absence des quatre membres)

- **L'hyperthermie (fièvre).**

# FENTE LABIALE ET DIVISION PALATINE





## Ectromélie et phocomélie





### 3. AGENTS CHIMIQUES.

- Médicaments tératogènes:

---

- **thalidomide** ( anti nauséeux ) : amélie et phocomélie ( absence totale ou partielle des membres ) , malformations cardiaques .
- **la triméthadione et la diphénylhydantoïne ( anticonvulsivants )** : anomalies craniofaciales , hypoplasie digito-unguéale , fentes labiales .
- **les psychotropes et anxiolytiques** : le lithium à l'origine des malformations cardiaques.
- **la warfarine** (anticoagulant ) : hypoplasie du cartilage de la cloison nasale .

- L'alcool

- Mercure, plomb



## 4. PATHOLOGIES MATERNELLES.

---

- **Le diabète** : le risque de malformations congénitales est 4 fois plus élevé chez les enfants de mère diabétique.
- **Phénylcétonurie** : risque important de retard mental , microcéphalie et malformations cardiaques . Des régimes avant la conception diminuent le risque .
- **Carences nutritionnelles** : carence iodée maternelle rattachée au goitre endémique et carence en acide folique liée aux anomalies de fermeture du tube neural .
- **Obésité maternelle** : les malformations du tube neural sont multipliées par trois , le risque des malformations cardiaques et d' **omphalocèle** augmente également .

# OMPHALOCELE



## 5. FACTEURS PATERNELS.

---

- L'âge avancé du père est un facteur d'augmentation du risque de malformations des membres, d'anomalies du tube neural ,de trisomie 21.



## B. FACTEURS GENETIQUES.

- 
- Ils sont à l'origine de malformations dites constitutionnelles.
  - Le trouble intéresse le matériel génétique du futur individu soit à l'échelle chromosomique , soit à l'échelle moléculaire.

---

## **A l'échelle chromosomique:**

- Les anomalies sont d'ordre numérique et concernent aussi bien les chromosomes sexuels ( X, Y ) que les autosomes.

---

## Anomalies numériques des autosomes:

Les plus fréquentes sont :

- **Trisomie 21.**
- **Trisomie 18.**
- **Trisomie 13 : très sévère et létale .**





**Trisomie 21** :fentes palpébrales obliques , lèvre inférieure épaisse, pli palmaire médian, retard mental et malformations cardiaques.



**Trisomie 18** : retard mental, malformations cardiaques et rénales.



**Trisomie 13** : retard mental , bec de lièvre , atteinte cardiaque , anophtalmie.  
sévère et létale avant 6 mois.





---

## Anomalies numériques des gonosomes (chromosomes sexuels):

Les plus fréquentes sont:

- **Syndrome de klinefelter (XXY).**
- **Syndrome de Turner (XO).**

**Le syndrome de klinefelter (XXY)** , se rencontre uniquement dans le sexe masculin, on y décrit:

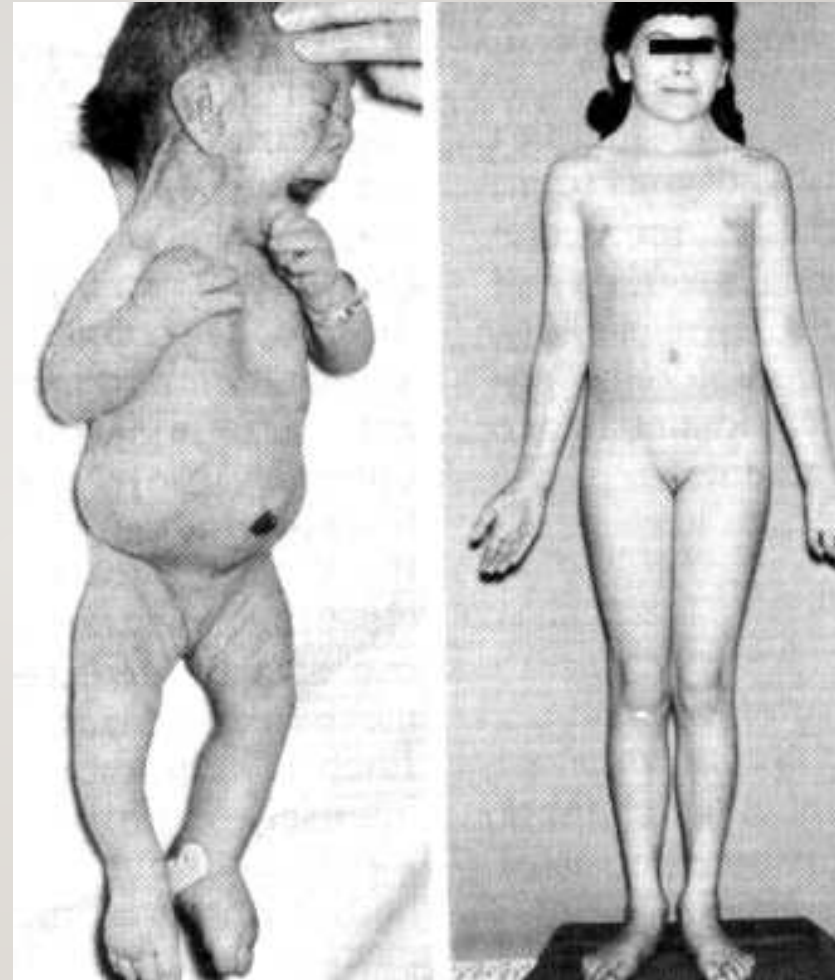
- Une atrophie testiculaire.
- Une gynécomastie.
- Un retard mental.





**Le syndrome de Turner (XO ),**  
se rencontre uniquement dans le  
sexe féminin, on y décrit:

- Hypotrophie ou absence d'ovaires.
- Une déformation du squelette.
- Et une arriération mentale.



## **A l'échelle moléculaire:**

La mutation d'un seul gène peut être à l'origine d'une malformation congénitale et qui sera transmissible de génération en génération.

Le mode de cette transmission monogénique diffère selon qu'il s'agit de gènes dominant , récessifs ou liés au sexe.

Quelques exemples :

- **L'achondroplasie** , malformation héréditaire autosomique dominante .
- **Le syndrome de féminisation testiculaire** , malformation héréditaire liée au sexe.
- **Certains cas de microcéphalie** sont des malformations héréditaires transmises selon le mode autosomique récessif .

**ACHONDROPLASIE** , NANISME AVEC MEMBRES COURTS  
LA CAUSE LA PLUS FRÉQUENTE DE NANISME , AFFECTE LE DÉVELOPPEMENT DES OS  
LONGS .





---

# III. DIAGNOSTIC ANTENATAL.



---

Les moyens d'investigations qui s'offrent aujourd'hui pour le dépistage des malformations congénitales sont :

- 1 - L'échographie,
- 2 - Le dosage des marqueurs sériques maternels,
- 3 - L'amniocentèse,
- 4 - La choriocentèse.

# I-L'ÉCHOGRAPHIE

---

Méthode non invasive , elle est effectuée par voie transabdominale ou transvaginale , elle renseigne sur l' âge et la croissance du fœtus.

Le dépistage concerne essentiellement:

- Les anomalies du développement du tube neural , anencéphalie et spina bifida.
- Les défauts de fermeture de la paroi abdominale, omphalocèle et gastroschisis ( respectivement , extériorisation des viscères abdominaux et de l'estomac ).
- Les malformations cardiaques.
- Et les malformations faciales.







## 2-LE DOSAGE DES MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS

---

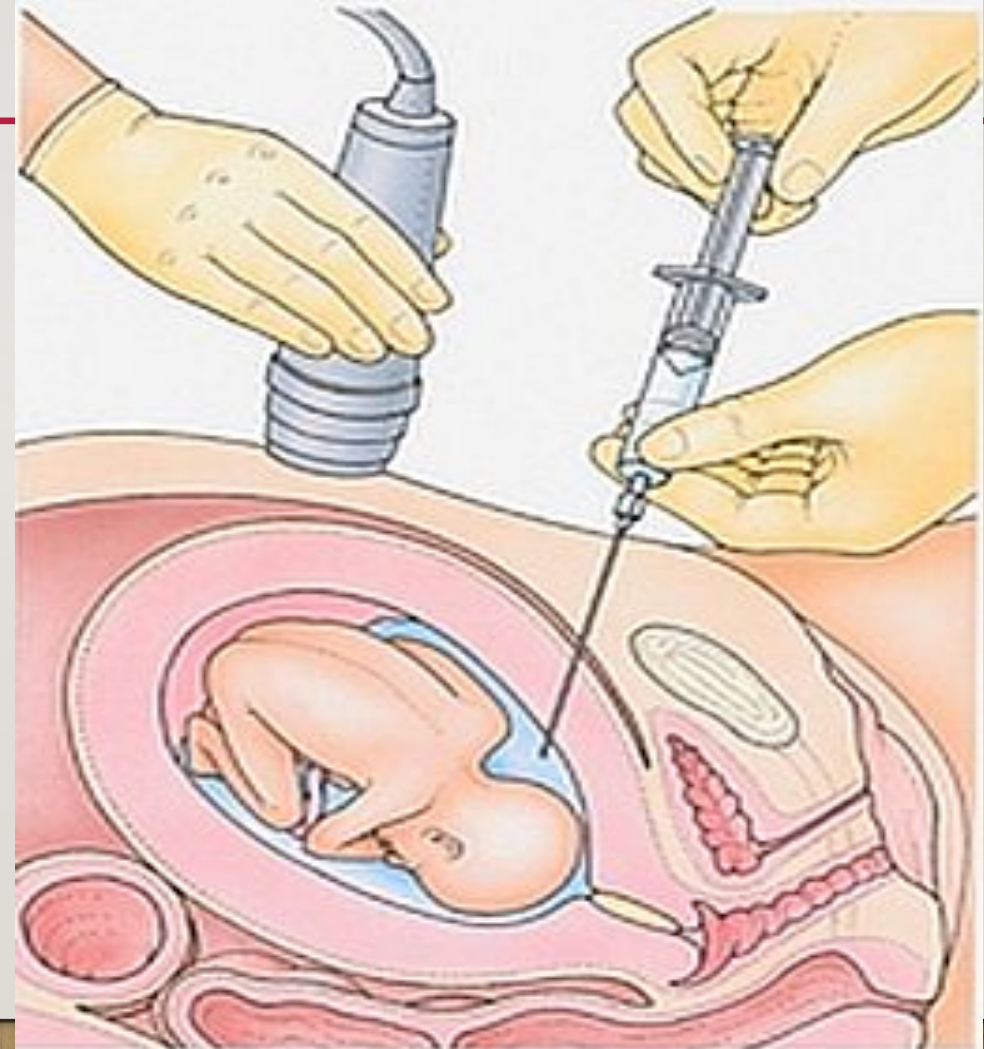
Il s'agit d'investigations relativement non invasives très utiles pour la surveillance du fœtus:

- Dosage de l'alpha- foeto- protéine ( AFP )
- L'hormone chorionique gonadotrophique ( HCG )
- L' œstradiol non conjugué ( E3 )



# 3-L'AMNIOCENTÈSE

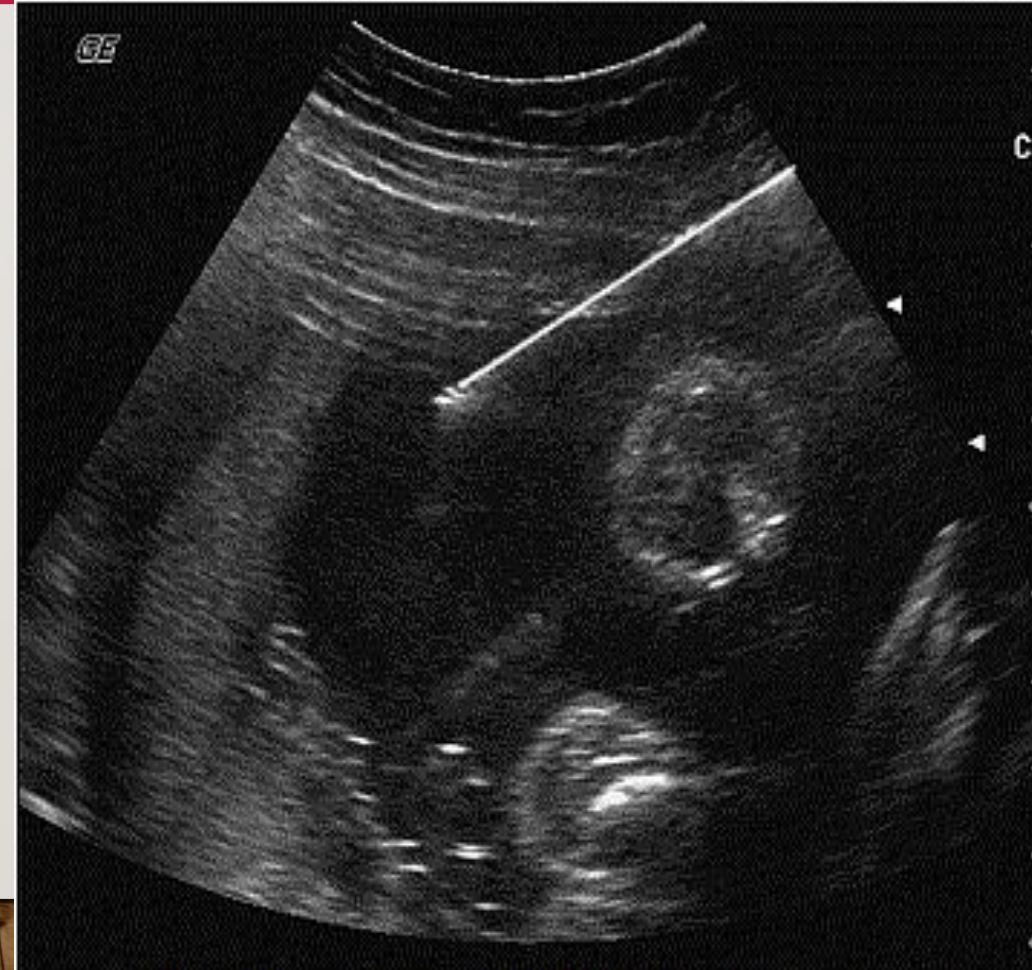
- On prélève 20 à 30 ml de liquide amniotique par ponction à l'aiguille , à travers la paroi abdominale et la paroi utérine , sous contrôle échographique.
- Elle n'est possible qu'à partir de la 14<sup>ème</sup> semaine



---

L'analyse biochimique comporte le dosage de de l'AFP .

La culture des cellules fœtales permet une étude génétique et le dépistage de la plupart des **anomalies chromosomiques majeures** telles que **les trisomies**.

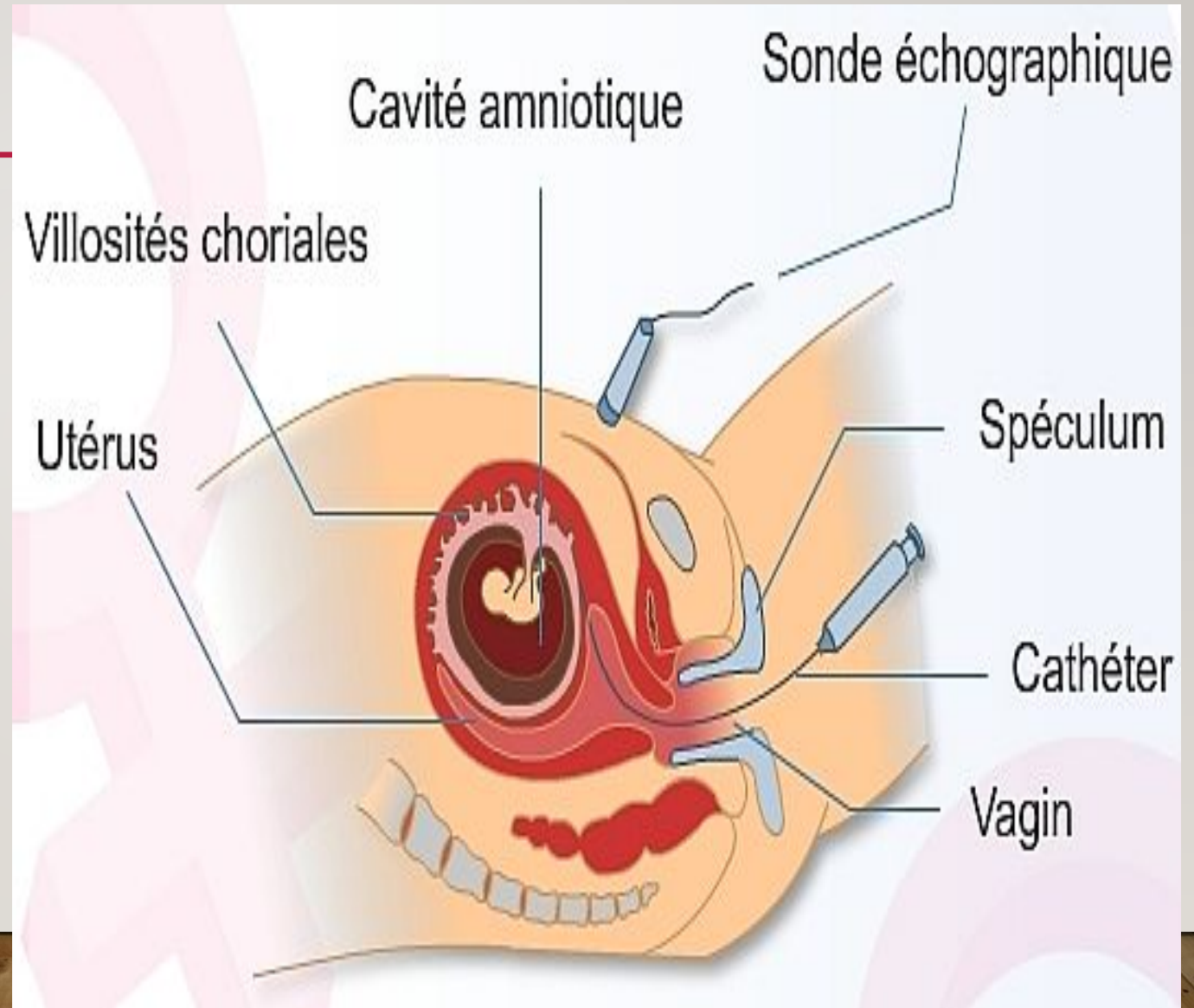


Amniocentèse. L'aiguille est visualisée dans la cavité amniotique.



## 4-LA CHORIOCENTÈSE

Le prélèvement est effectué par ponction du placenta par voie transabdominale ou transvaginale.



# REMARQUE:

---

**La choriocentèse** et **l'amniocentèse** restent des **méthodes invasives**, elles ne sont pas de routine et sont réservées aux grossesses à risque :

- Age maternel supérieur à 35 ans ;
- Antécédents familiaux d'anomalies génétiques ;
- Pathologie maternelle telle qu'un diabète ;
- Anomalie décelée à l'échographie ou au dosage des marqueurs sériques .



---

# IV. CONCLUSION.

---

Les malformations congénitales sont des troubles structuraux, comportementaux, fonctionnels et métaboliques présents à la naissance.

Elles sont dues à :


- des facteurs environnementaux.
- des facteurs génétiques.

La plupart des grandes malformations se produisent au cours de la période d'embryogenèse , période tératogène ( 3<sup>ème</sup> - 8<sup>ème</sup> semaine de gestation ) , mais aucune période n'est exempte de risque.

Pour l'heure actuelle , la meilleure arme qui s'offre à nous reste la  
**prévention** .

---

La prévention des anomalies congénitales est souvent possible (en agissant sur les facteurs environnementaux).

- L'apport d'iode permet d'éviter les retards mentaux et les malformations osseuses du goitre endémique.
  - L'équilibration d'un diabète avant la conception diminue la fréquence des malformations qui en résultent habituellement.
  - L'apport d'acide folique diminue la fréquence des anomalies de fermeture du tube neural , spina bifida et anencéphalie.
  - La suppression d'alcool ou de stupéfiants pendant toute la durée de la grossesse réduit également les malformations qui en résultent .
- 

---

**JE VOUS REMERCIE**