

*Université Hassan II – Faculté de Médecine
Cours de Chirurgie Pédiatrique - 4^{ème} Année*

MALFORMATIONS CONGENITALES

Année Universitaire 2005-2006

Malformations congénitales

- Fréquentes : aucun organe n'est épargné
- Gravité : variable
- Drame familial :
 - Cause de la malformation ?
 - Possibilités de traitement ?
 - Risque de récurrence ?

Intérêt du diagnostic anténatal

Classification

- Malformations apparentes :
Diagnostic évident
Traitement et pronostic ?



- Malformations inapparentes :
Diagnostic tardif
Complications



Classification



Fente sternale

Rare
Grave
Traitement difficile



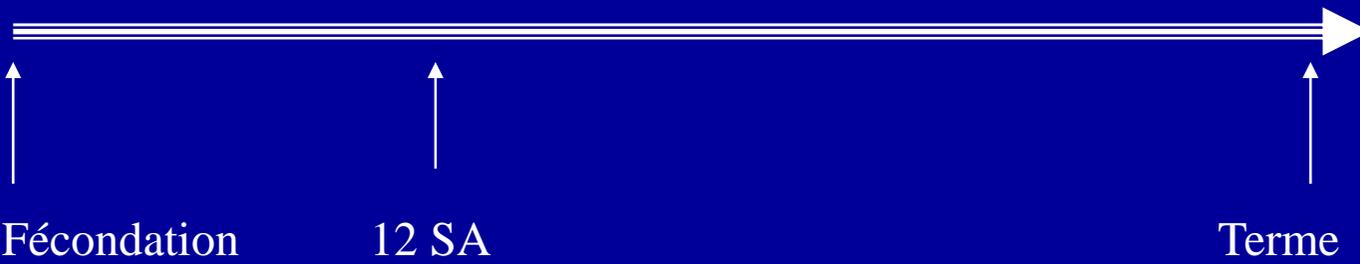
Angiome

Fréquente
Bénigne
Traitement facile

Le médecin généraliste doit être capable de :

1. Reconnaître les malformations apparentes
2. Dépister les malformations inapparentes
3. Indiquer les possibilités du diagnostic anténatal
4. Connaître les principes thérapeutiques et le pronostic des principales malformations
5. Connaître les causes et assurer la prévention de certaines malformations

Organogenèse



Fécondation

12 SA

Terme

Embryogénèse

Période Foetale

Avant fécondation
Maladies héréditaires

Au moment
de la fécondation
Trisomie 21

Facteurs Exogènes :
Infections virales, médicaments
Radiations ionisantes, parasitoses , autres ...

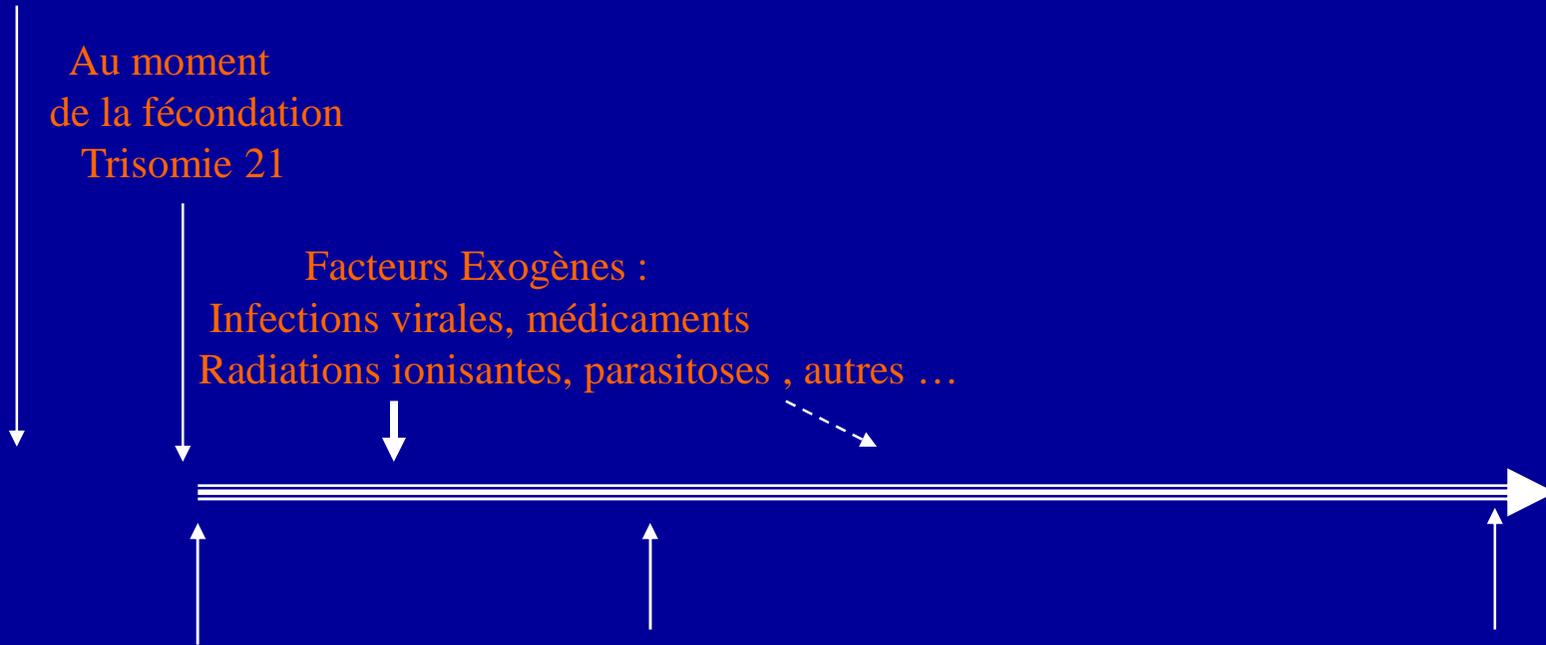
Fécondation

12 SA

Terme

Embryogénèse

Période Foetale



Diagnostic Anténatal

Moyens

ECHOGRAPHIE

- Examen anodin, peu coûteux, accessible.
- Obstétricien, Radiologue, Généraliste entraîné.
- Trois examens : 12 SA
22 SA (*Écho. Morphologique*)
8ème mois
- Système nerveux central, appareil urinaire, appareil digestif, appareil locomoteur.

Diagnostic Anténatal

Moyens

- *Prélèvements sur fœtus et annexes* :
Amniocentèse, prélèvement sang du cordon, biopsie villosités choriales ...
> Caryotype, analyse génétique, dosages biochimiques (acétyl-cholinestérase, alpha foeto-protéine...)
- *Prélèvements maternels*

Diagnostic Anténatal

Moyens

- Imagerie par résonance magnétique
- Foetoscopie
- Triple test :
dépistage de la trisomie 21

Diagnostic Anténatal

Conséquences

- Interruption thérapeutique de grossesse
- Intervention anténatale :
Uropathies, Hernie diaphragmatique.
- Thérapie anténatale.
- Accouchement prématuré.
- **Prise en charge post-natale programmée.**

Malformations congénitales

Pronostic

Vital

Atrésie œsophage

Atrésie choanes

Occlusions néonatales

Hernie diaphragmatique

Omphalocèle

Laparoschisis

Fonctionnel

Luxation des hanches

Pieds bots

Exstrophie vésicale

Ambiguïtés sexuelles

Myéloméningocèle

Sans urgence

Fente labiale

Hexadactylie

Angiome cutané

Hypospadias

Épispadias

Malformations congénitales

Pronostic

Vital

Atrésie œsophage

Atrésie choanes

Occlusions néonatales

Hernie diaphragmatique

Omphalocèle

Laparoschisis

Fonctionnel

Luxation des hanches

Pieds bots

Exstrophie vésicale

Ambiguïtés sexuelles

Myéloméningocèle

Sans urgence

Fente labiale

Hexadactylie

Angiome cutané

Hypospadias

Épispadias

Malformations graves

Pronostic vital



Anses intestinales

Cordon ombilical

Gelée de Wharton

Malformations graves
Pronostic vital
OMPHALOCELE



Anses intestinales

Cordon ombilical

Gelée de Wharton

OMPHALOCELE

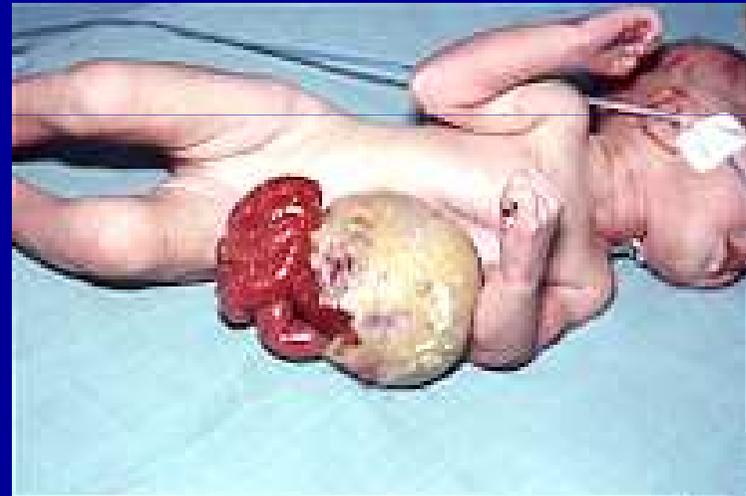
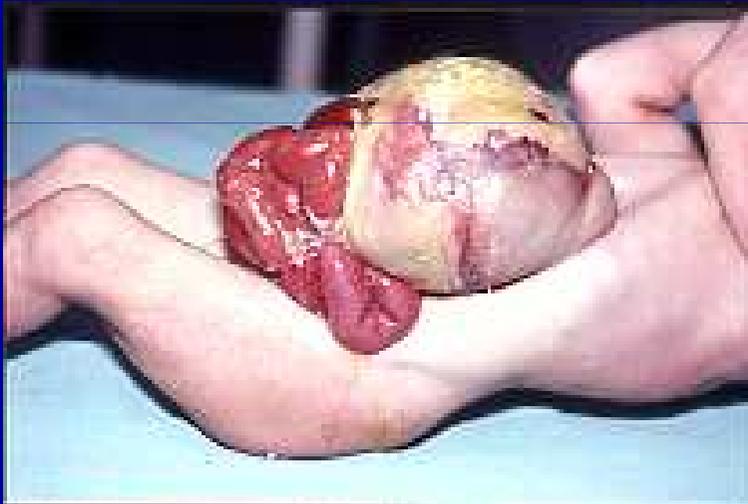
- Incidence : 2,15/10000
- Etiopathogénie :
défaut de mésoenchymation
- Sd de Beckwith Weidman
- Diagnostic évident
- Pronostic en fonction :
Taille du collet / abdomen
Contenu (foie ?)
> Types I ou II



- Traitement : Urgence. Mise en condition. Réanimation.
Traitement chirurgical en un ou deux temps.

OMPHALOCELE

Omphalocèle rompue : Péritonite . Décès.



Omphalocèle : traitement



Malformations graves Pronostic vital

Estomac et grêle



Cordon ombilical

Malformations graves

Pronostic vital

LAPAROSCHISIS

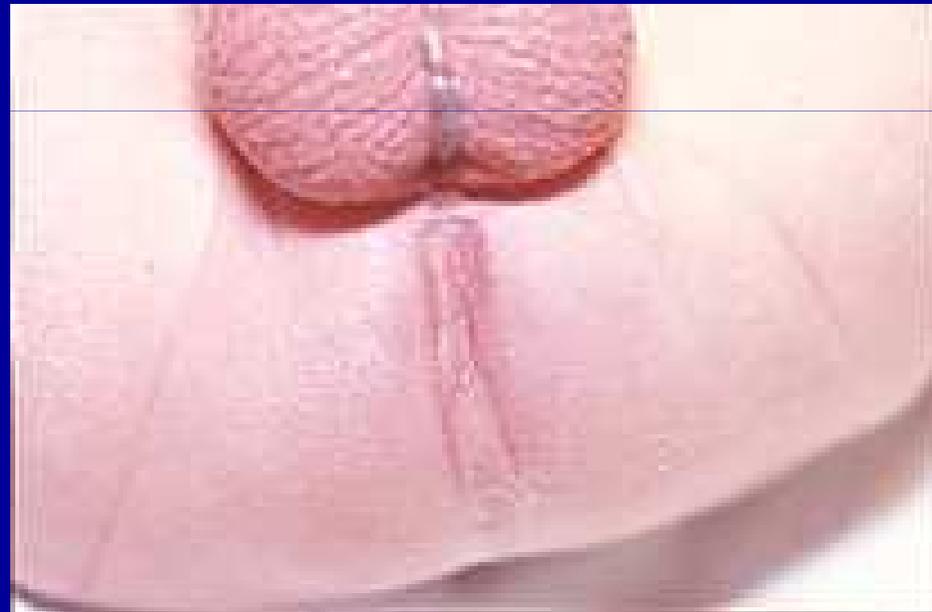
Estomac et grêle



Cordon ombilical

Malformations graves Pronostic vital

Malformations ano - rectales



Malformations congénitales

Pronostic fonctionnel



Pied bot



Syndactylie

Malformations congénitales Pronostic fonctionnel

NE PAS OUBLIER DE DEPISTER
LA LUXATION CONGENITALE DE HANCHE

TOUTE MALFORMATION IMPOSE LA RECHERCHE
DE MALFORMATIONS ASSOCIEES

Malformations congénitales

Pronostic fonctionnel



Paroi postérieure de la vessie
Plaque vésicale

Méats urétéraux

Plaque urétrale

Malformations congénitales

Pronostic fonctionnel

EXSTROPHIE VESICALE



Paroi postérieure de la vessie
Plaque vésicale

Méats urétéraux

Plaque urétrale

Malformations congénitales

Pronostic fonctionnel

EXSTROPHIE VESICALE

- Malformation rare : 1/30000
- Étiologie inconnue
- Pronostic : Incontinence
Retentissement rénal
- Traitement chirurgical :
 - 1^{er} temps : fermeture de la vessie
période néonatale
 - 2^{ème} temps : (2 ans)
urétroplastie et génitoplastie
 - 3^{ème} temps : (6 ans)
Cervicoplastie (continence)



Malformations congénitales

EPISPADIAS

Rare : 1/50000

Épispadias pénien : Préjudice esthétique



Épispadias cervical : Incontinence



Malformations congénitales

EPISPADIAS

Résultat après urétroplastie et génitoplastie



Malformations congénitales

HYPOSPADIAS

- Très fréquente : 8/1000
- Antérieur, moyen ou postérieur
- Déficit androgénique fœtal
- Coudure, hémi-prépuce
- Traitement chirurgical (18 mois)
- Excellent résultat





Malformations congénitales

Pronostic fonctionnel

Ambiguïtés sexuelles

- Hypospadias vulviforme
- Ectopie associée
- Confirmation du sexe avant déclaration .
- Pronostic vital : hyperplasie des surrénales .
- Si erreur de détermination : conséquences psycho-sociales.
- Prise en charge multidisciplinaire



Malformations congénitales
Pronostic fonctionnel
MYELOMENINGOCELE

Différents types :

- Spina bifida occulta,
- méningocèle,
- myéloméningocèle.



Malformations congénitales

Pronostic fonctionnel

MYELOMENINGOCELE

- Malformation très grave
- Déficit en Acide folique
Prises médicamenteuses
- Lourd handicap :
hydrocéphalie, paralysie MI
Incontinence anale et urinaire
Insuffisance rénale.
- Traitement lourd et multidisciplinaire



Malformations congénitales

FENTES LABIOPALATINES

- Fente labiale, fente labio-palatine

Division palatine..

- Fréquente : 1,5/1000
- Facteur héréditaire : 20 %
- Problèmes d'alimentation, otites, phonation et dentition.

- Traitement :

lèvre à 3 mois

palais à 12 mois

Tout en un temps à 6 mois

Traitement complémentaire : orthodontie , phonation.



MALFORMATIONS ANGIOMATEUSES

- Malformations fréquentes
- Malformation sans gravité
Complication si : multiple, énorme
ou de siège dangereux
- Hémangiome ou lymphangiome

- Traitement :
 - > Guérison spontanée pour angiome (maturation).
 - > Corticothérapie, sclérothérapie
 - > Chirurgie



Hémangiome



Lymphangiome

BILAN MALFORMATIF

- L'examen de tout nouveau né doit
 1. Rechercher les malformations apparentes
 2. Dépister les malformations inapparentes
 - > Perméabilité de l'œsophage et des choanes
 - > Examen du périnée
 - > Dépister la luxation congénitale de hanche