

Malformations congénitales posant un problème urgent

- ❖ Maladies congénitale déterminées par facteurs multiples, génétiques et écologiques , autres
 - nombreuses,
 - variables :
 - affectent tous les systèmes / organes
- ❖ 3 - 5 % nn
- ❖ ↑ morbidité et mortalité générales

.MC cardiaques
.Les anomalies du tube neurale
.Les fentes labiales/palatines
.Sténose du pylore
.Syndromes occlusifs

Malformations congénitales

- Produites par un processus primaire, intrinsèque et précoce de morphogénèse anormale.
- La structure primordiale de l'organe
 - Ne se forme pas normalement
 - Différenciation incomplète (syndactilie)
 - Différenciation anormale (polydactilie)

D. incomplète

Anomalies Congénitales Isolées

- ❖ **uniques** = une seule anomalie
- ❖ **complexes** = plusieurs anomalies
- ❖ **séquencées** = une anomalie primaire qui détermine secondaire d'autres anomalies;
ex : S. PIERRE - ROBIN
= hypoplasie de la mandibule → fente palatine + glossoptose

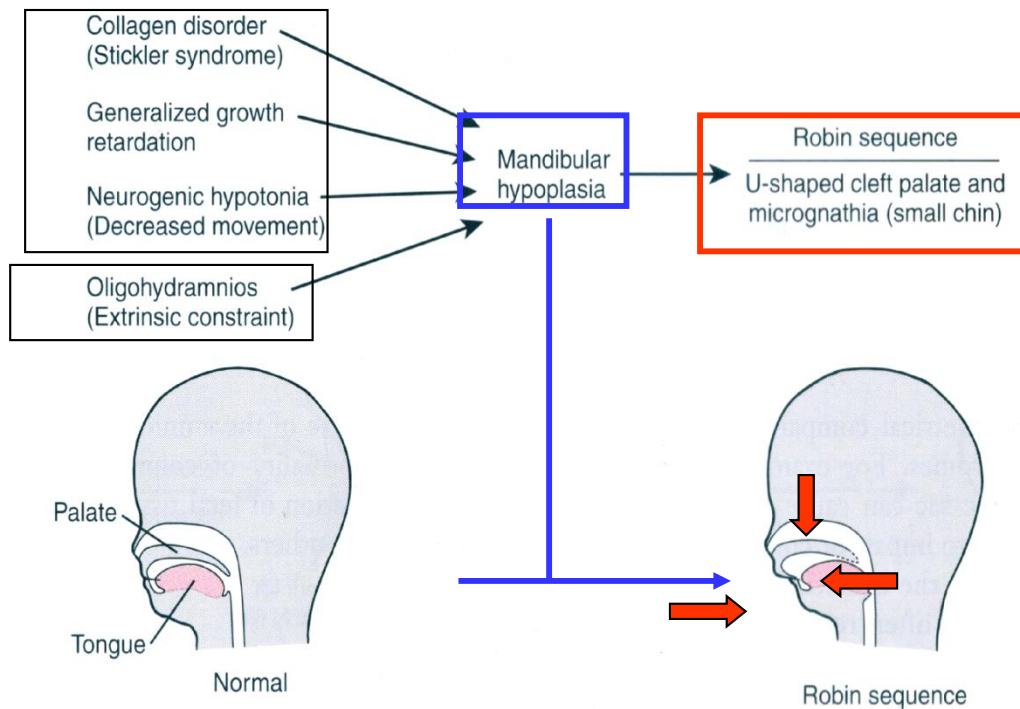


Figure 17-13. The Robin anomaly as an example of a dysmorphic sequence. Different primary abnormalities can lead to a restriction of mandibular growth in which posterior displacement of the tongue obstructs palatal closure, leading to the constellation of a U-shaped cleft palate and a small chin (cleft palate not caused by mandibular hypoplasia is often V-shaped). If the primary etiology of micrognathia (a small chin) in children with Robin sequence is caused by external deformation, such as oligohydramnios, the mandible often shows postnatal “catch-up” growth.

Sequence Pierre Robin

LES CAUSES DES ANOMALIES CONGENITALES

- Non-génétiques (tératogènes) ~ 5%
 - Génétiques (mutations) ~ 45%
 - Inconnues ~ 50%
- (des facteurs génétiques non identifiés jusqu'à maintenant)

Importance pour prophylaxie et conseil génétique

Malformation posant un problème urgent

- **DEFINITION**

Situation pouvant relever d'un état congénital nécessitant une chirurgie d'urgence

Découverte : Soins du nouveau-né en salle de naissance

Désobstruction oropharyngée

Dépistage de l'atrésie des choanes



Soins du cordon

Dépistage de l'imperforation anale

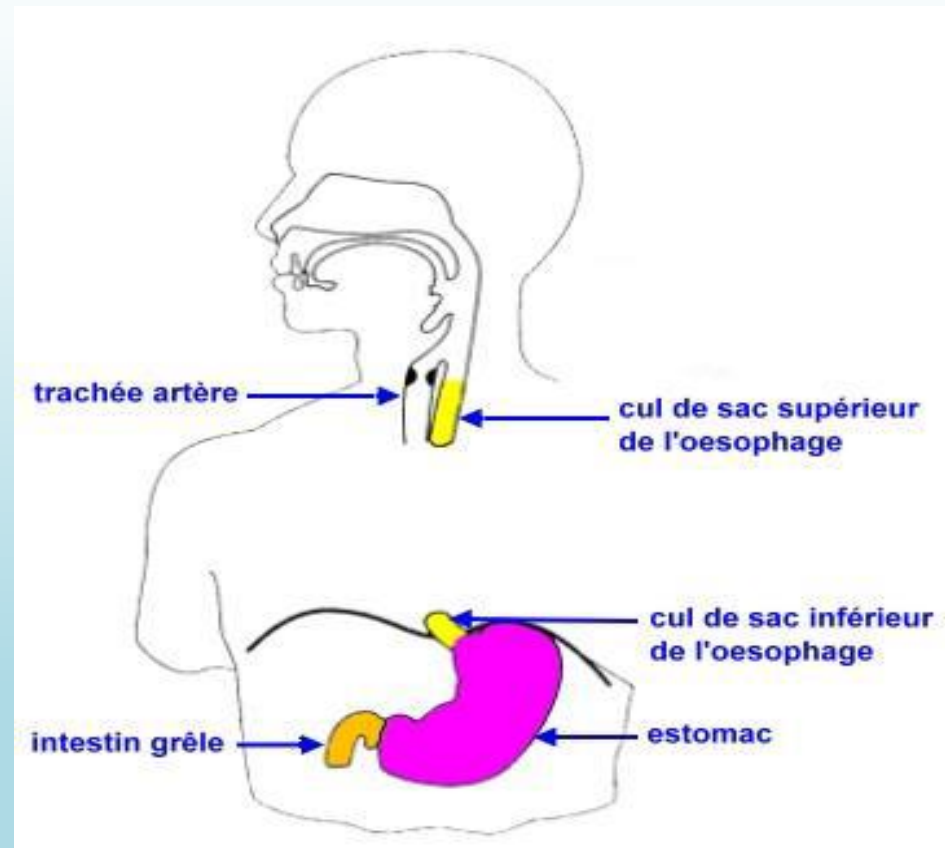
Dépistage atrésie de l'oesophage

ATRESIE DE L' OESOPHAGE

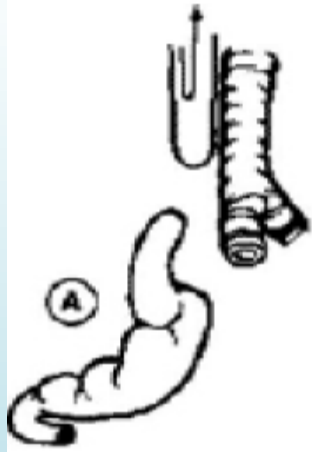
-DEF :

Trouble de l'embryogenèse
entre la 4e et la 6e semaine du
développement

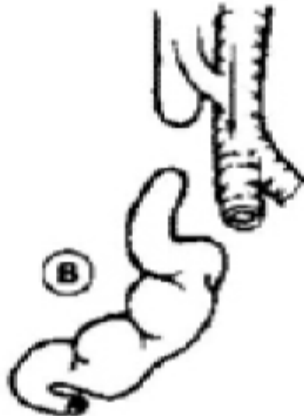
**-DC : Antenat
naissance**



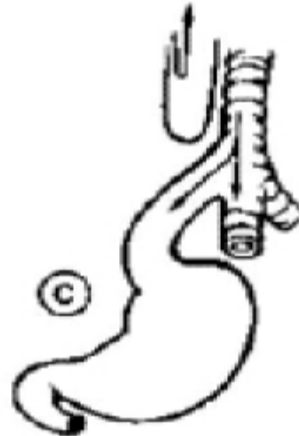
Les différentes formes d'atrésie de l'œsophage



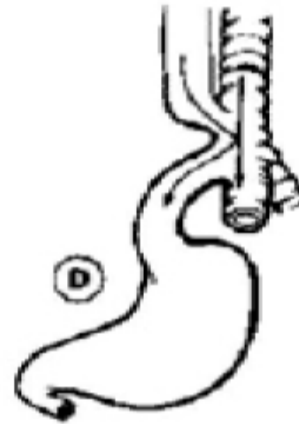
Type I
Atrésie isolée
Sans fistule



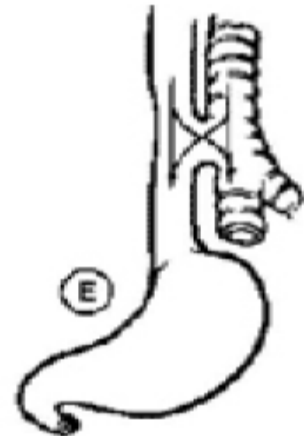
Type II
Atrésie avec
fistule trachéo-
œsophagienne
dans le segment
supérieur



Type III
Atrésie avec
fistule trachéo-
œsophagienne
dans le segment
inférieur.
le plus freq.



Type IV
Variante du
Type III



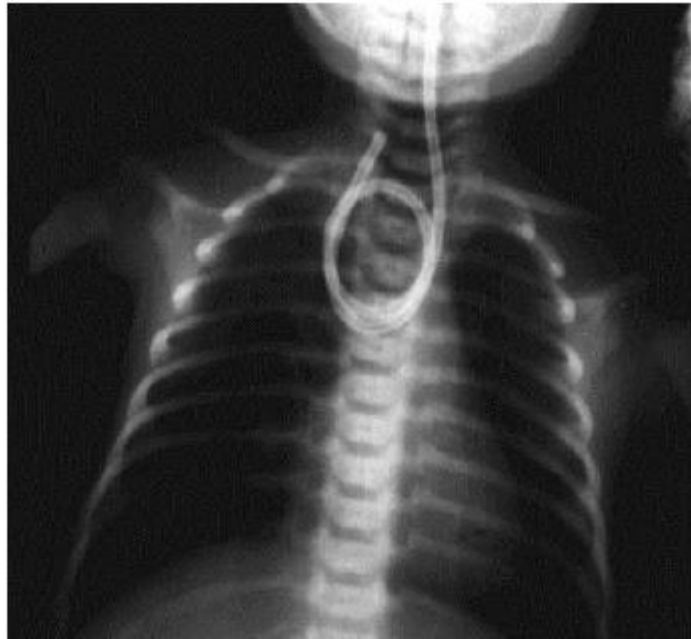
Type V
Deux ou
plusieurs fistules

Dépistage d'une atrésie de l'œsophage

Seules les atrésies de types I et II peuvent être suspectées à l'échographie lors du deuxième ou troisième mois de grossesse :

- .Hydramnios
- .Estomac non visible

Dépistage systématique à la naissance à l'aide d'une sonde flexible que l'on pousse dans l'œsophage pour vérifier sa continuité.



LE SYNDROME VACTERL

Il s'agit d'un syndrome polymalformatif

- **Vertébrales** : scoliose, malformation des côtes.
- **Ano-rectales** : imperforation anale, sténose intestinale.
- **Cardiaques** : CIV, tétralogie de Fallot, PCA
- **Trachéo-oesophagien** : trachéomalacie, atrésie de l'oesophage.
- **Rénales** : rein en fer à cheval, anomalie des uretères absence d'un des deux reins.
- **Limb** : anomalie des membres (doigts surnuméraires, membre atrophié)

HERNIE DIAPHRAGMATIQUE

Anomalies de l'organogénèse du diaphragme



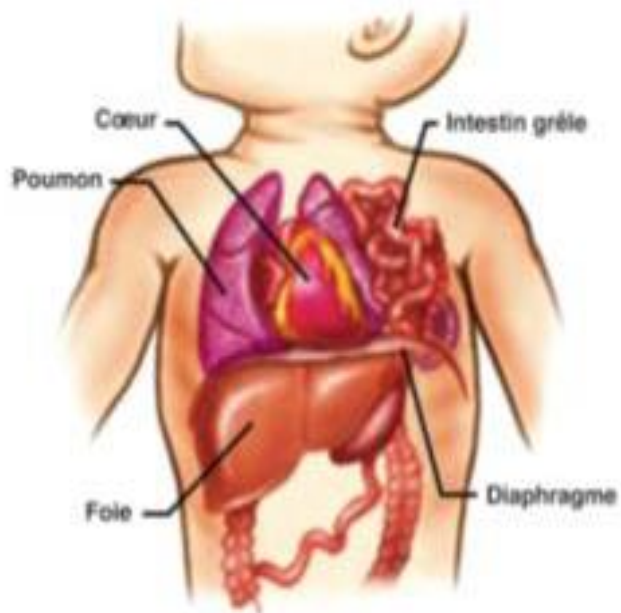
Migration des viscères abdominaux dans le thorax



Compression des poumons

- **Diagnostic**
 - **Anténatale**
 - **Naissance**

A



B



Figure (A) adaptée de www.yoursurgery.com

URGENCES ABDOMINALES

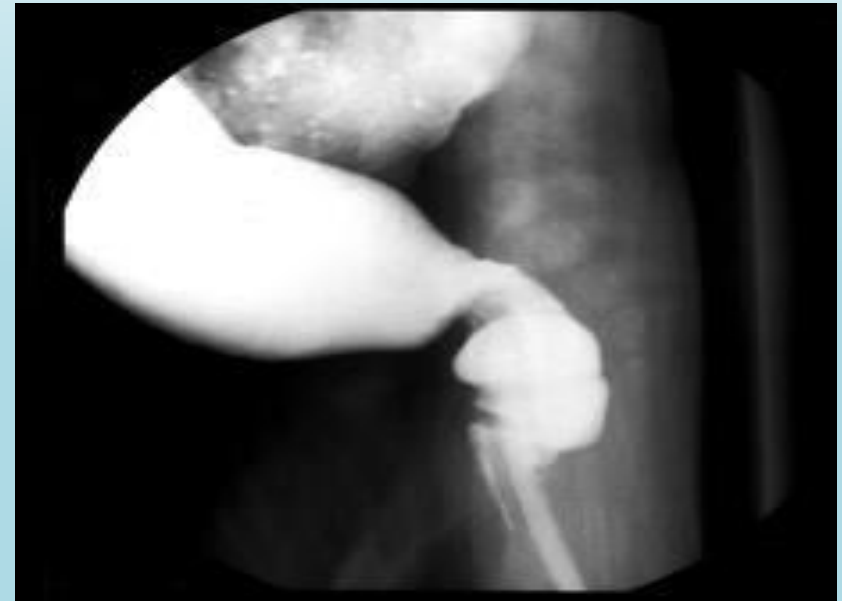
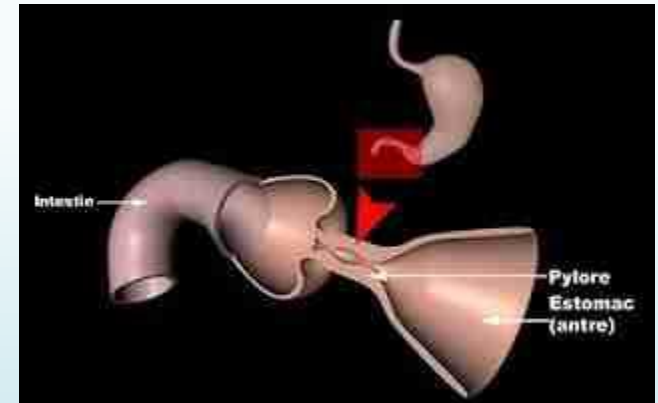
Imperforation anale

- malformation anorectale
- C'est l'absence d'anus visible ou en place à la naissance.
- C'est un accident précoce dans le cloisonnement de la membrane cloacale et le développement de l'intestin postérieur entre 4 et 8 semaines



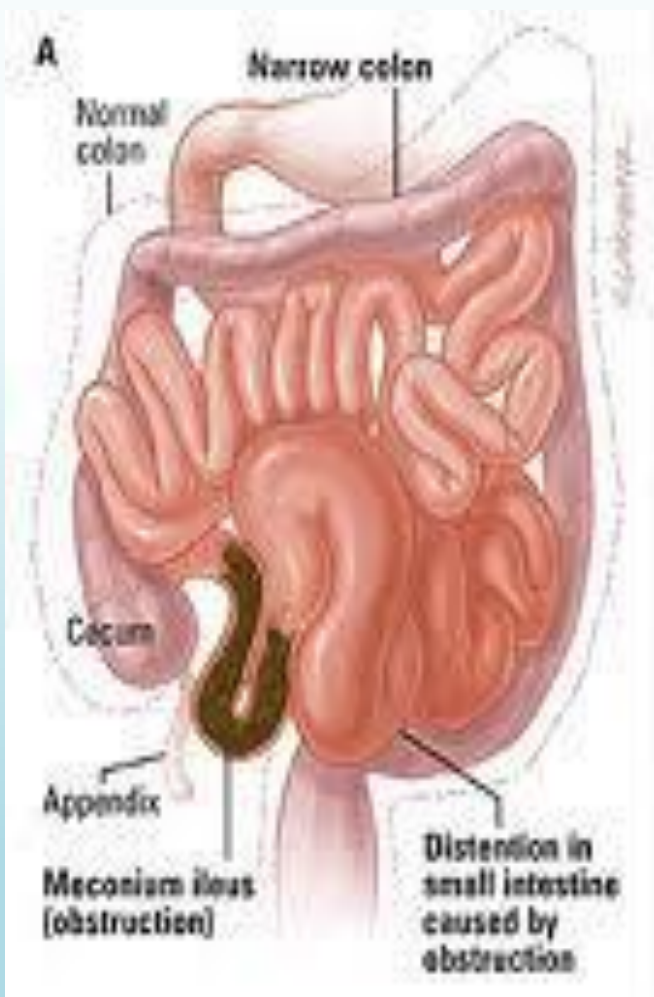
ATRESIES intestinales

- Duodénale
- Intestin grêle
- Colique
- Hirschsprung



iléus méconial

- Obstruction de la lumière de l'iléon terminal par du méconium.
- L'étiologie la plus fréquente la mucoviscidose (98%).
- Peut être reconnu lors d'un diagnostic prénatal par l'association d'un grêle hyperéchogène et d'une distension.
- Le pronostic global dépend en fait de l'évolution de la maladie causale.



péritonite méconiale

- Liée à une perforation digestive prénatale.
- Peut être reconnue à l'échographie prénatale.
- Le traitement n'est que chirurgical

OMPHALOCÈLE
ET
LAPAROSCHISIS

Diagnostic anténatal++++

**l'accouchement programmé dans un
centre spécialisé**

OMPHALOCÈLE

- La fréquence : 1/5000 naissances.
- C'est une embryopathie
- les malformations associées sont fréquentes : chromosomiques, cranio-faciales , cardiaques...
- Pronostic: bon si omphalocèle isolé

- Absence de fermeture de la paroi ventrale de l'embryon avant la **9^{ème} semaine** de gestation
- Large hernie, centrée par le cordon ombilical, où les viscères extériorisés sont **protégés par un sac**.
- La taille de l'ouverture pariétale est variable, de la simple hernie contenant quelques anses grêles, jusqu'à l'omphalocèle géante(foie).



LAPAROSCHISIS

- Fréquence 1/10000 naissances.
- Plus rare que l'omphalocèle.
- Association fréquente à une prématurité et ou une hypotrophie.
- Pronostic bon.

- Défaut de la croissance pariétale, probablement d'origine vasculaire, pendant la **phase finale de la délimitation**
- Pas d'anomalies associées
- Anomalie latéro-ombilical droite, **sans sac**, les anses intestinales baignent dans le liquide amniotique.
- L'aspect des anses est cartonné à des degrés variables





Conclusion