

SURVEILLANCE DES ANOMALIES CONGÉNITALES

ATLAS DE CERTAINES ANOMALIES CONGÉNITALES



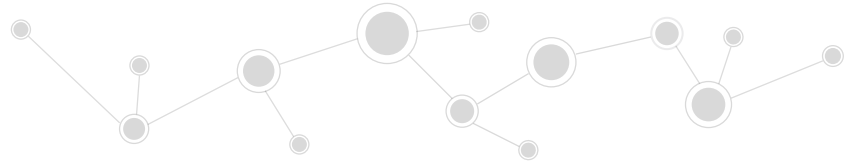
Organisation
mondiale de la Santé



International Clearinghouse for Birth Defects
Surveillance and Research

**SURVEILLANCE
DES ANOMALIES
CONGÉNITALES**

**ATLAS DE
CERTAINES
ANOMALIES
CONGÉNITALES**



Catalogage à la source : Bibliothèque de l'OMS

Surveillance des anomalies congénitales : atlas de certaines anomalies congénitales.

1.Malformations. 2.Anomalies du tube neural. 3.Surveillance de la santé publique. 4.Atlas (publication). I.Organisation mondiale de la Santé. II.Centers for Disease Control and Prevention (U.S.). III.International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems.

ISBN 978 92 4 256476 1

Classification NLM : QS 675

© **Organización Mundial de la Salud, 2015**

Tous droits réservés. Les publications de l'Organisation mondiale de la Santé sont disponibles sur le site Web de l'OMS (www.who.int) ou peuvent être achetées auprès des Éditions de l'OMS, Organisation mondiale de la Santé, 20 avenue Appia, 1211 Genève 27 (Suisse) (téléphone : +41 22 791 3264 ; télécopie : +41 22 791 4857 ; courriel : [e-mail: bookorders@who.int](mailto:bookorders@who.int)).

Les demandes relatives à la permission de reproduire ou de traduire des publications de l'OMS – que ce soit pour la vente ou une diffusion non commerciale – doivent être envoyées aux Éditions de l'OMS via le site Web de l'OMS à l'adresse (www.who.int/about/licensing/copyright_form/en/index.html).

Les appellations employées dans la présente publication et la présentation des données qui y figurent n'impliquent de la part de l'Organisation mondiale de la Santé aucune prise de position quant au statut juridique des pays, territoires, villes ou zones, ou de leurs autorités, ni quant au tracé de leurs frontières ou limites. Les traits discontinus formés d'une succession de points ou de tirets sur les cartes représentent des frontières approximatives dont le tracé peut ne pas avoir fait l'objet d'un accord définitif.

La mention de firmes et de produits commerciaux ne signifie pas que ces firmes et ces produits commerciaux sont agréés ou recommandés par l'Organisation mondiale de la Santé, de préférence à d'autres de nature analogue. Sauf erreur ou omission, une majuscule initiale indique qu'il s'agit d'un nom déposé.

L'Organisation mondiale de la Santé a pris toutes les précautions raisonnables pour vérifier les informations contenues dans la présente publication. Toutefois, le matériel publié est diffusé sans aucune garantie, expresse ou implicite. La responsabilité de l'interprétation et de l'utilisation dudit matériel incombe au lecteur. En aucun cas, l'Organisation mondiale de la Santé ne saurait être tenue responsable des préjudices subis du fait de son utilisation.

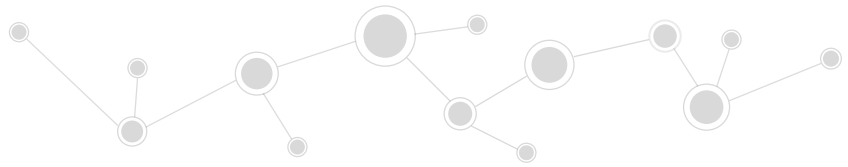
Les auteurs sont seuls responsables des propos exprimés dans cette publication.

Conception et mise en page Alberto March.

Imprimé par pour les services de production des documents de l'OMS, Genève, Suisse.

Citation recommandée

OMS/CDC/ICBDSR. *Surveillance des anomalies congénitales : atlas de certaines anomalies congénitales*. Genève : Organisation mondiale de la Santé ; 2015.



Remerciements

Cet atlas est le fruit d'une collaboration entre l'Organisation mondiale de la Santé (OMS), le Centre national sur les malformations congénitales et des troubles du développement, soit NCBDDD) *National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities* (NCBDDD, pour son sigle en anglais) des Centres de Lutte contre la Maladie (CDC) et l'Organisation internationale de Surveillance et de Recherche concernant les Anomalies congénitales (en anglais *International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research*, soit ICBDSR).

Nous tenons à saluer les contributions techniques apportées lors de la préparation de cet atlas par le personnel du NCBDDD, des CDC, de ICBDSR et de l'OMS, en particulier par les personnes suivantes (par ordre alphabétique) : Mr James K Archer, Dr Jose F Arenas, Dr Alejandro Azofeifa, Dr Robert J Berry, Dr Lorenzo Botto, Dr Marie Noel Brune Drisse, Dr Luz Maria De-Regil, Mme Alissa Eckert, Mme Alina Flores, Dr Jaime Frías, Mr Dan J Higgins, Dr Margaret Honein, Mme Jennifer Hulsey, Mme Christina Kilgo, Dr Pierpaolo Mastroiacovo, Dr Cynthia Moore, Dr Joseph Mulinare, Dr Teresa Murguia de Sierra, Dr Maria Neira, Dr Richard Olney, Dr Juan Pablo Peña-Rosas, Dr. Hilda Razzaghi, Dr Lisa Rogers, Dr Jorge Rosenthal, Dr Csaba Siffel, Dr Joseph Sniezek, Mme Diana Valencia, Dr Claudia Vellozzi et Mme Jennifer Williams.

Tous les dessins ont été fournis par NCBDDD des CDC.

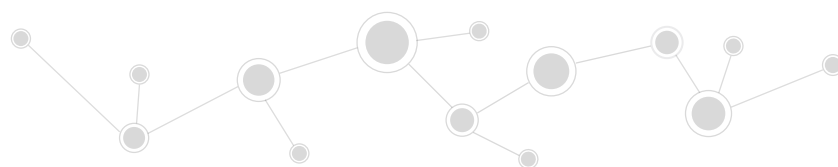
Nous tenons également à remercier Dr Rajesh Mehta et Dr Neena Raina du Bureau régional OMS de l'Asie du Sud-Est pour les précieux commentaires qu'ils ont apportés au cours de l'élaboration de ce document.

Nous aimerions remercier Dr Emmanuelle Amar pour les révisions techniques à la version française.

L'OMS, les CDC et ICBDSR ont également bénéficié de l'apport technique des participants à la réunion pour la formation régionale et mondiale sur la surveillance des

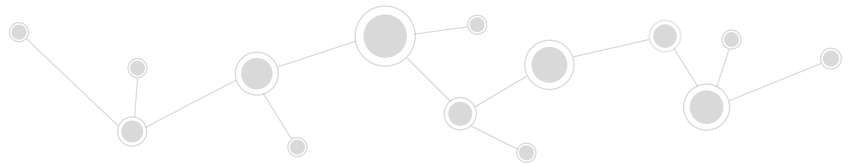
Soutien financier

L'OMS remercie les CDC des États-Unis d'Amérique, en particulier NCBDDD, pour le soutien financier apporté pour la publication de cet atlas dans le cadre de l'accord de coopération 5 E11 DP002196, Prévention mondiale des maladies non transmissibles et promotion de la santé.

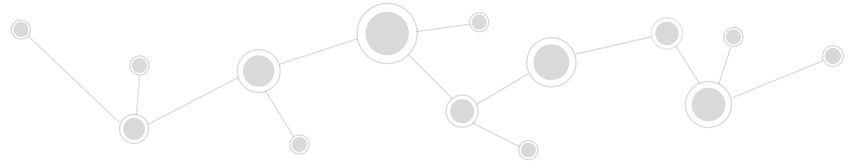


● Table des matières

Acronymes	vi
Objectifs de cet atlas	1
Anomalies congénitales du système nerveux : anomalies du tube neural	2
Anencéphalie (Q00.0)	4
Cranio-rachischisis (Q00.1)	4
Iniencephalie (Q00.2)	5
Encéphalocèle frontale (Q01.0)	6
Encéphalocèle naso-frontale (Q01.1)	6
Encéphalocèle occipitale (Q01.2)	6
Encéphalocèle pariétale (Q01.80)	7
Encéphalocèle orbitale (Q01.81)	7
Encéphalocèle nasale (Q01.82)	7
Spina bifida cervical	8
Spina bifida cervical avec hydrocéphalie (Q05.0)	9
Spina bifida cervical sans hydrocéphalie (Q05.5)	9
Spina bifida thoracique	10
Spina bifida thoracique avec hydrocéphalie (Q05.1)	11
Spina bifida thoracique sans hydrocéphalie (Q05.6)	11
Spina bifida lombaire	12
Spina bifida lombaire avec hydrocéphalie (Q05.2)	13
Spina bifida lombaire sans hydrocéphalie (Q05.7)	13
Spina bifida sacré	14
Spina bifida sacré avec hydrocéphalie (Q05.3)	15
Spina bifida sacré sans hydrocéphalie (Q05.8)	15
Fente labiale et fente palatine	16
Fente palatine (Q35.5)	16
Fente labiale bilatérale (Q36.0)	16
Fente labiale, précisée comme étant unilatérale (Q36.9, Q36.90)	16
Fente labiale bilatérale avec fente de la voûte du palais (Q37.0)	17
Fente labiale bilatérale précisée comme étant unilatérale avec fente de la voûte du palais (Q37.10)	17
Anomalies congénitales des organes génitaux	18
Hypospadias (Q54, Q54.0, Q54.1, Q54.2, Q54.3, Q54.8, Q54.9)	18

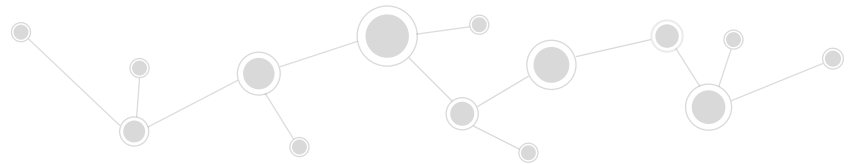


Malformations et déformations congénitales du système ostéo-articulaire et des muscles	19
Pied bot varus équin (Q66.0)	19
Raccourcissements des membres supérieurs et des membres inférieurs	19
Absence congénitale complète d'un (des) membre(s) supérieur(s) (Q71.0)	19
Absence congénitale du bras et de l'avant-bras, main présente ; phocomélie du membre supérieur (Q71.1)	20
Absence congénitale de l'avant-bras et de la main (Q71.2)	20
Absence congénitale de la main et de(s) doigt(s) (Q71.3)	20
Absence congénitale de(s) doigt(s) (reste de la main intact) (Q71.30)	21
Absence ou hypoplasie du pouce (autres doigts intacts) (Q71.31)	21
Raccourcissement longitudinal du radius : main bote (congénitale), main bote radiale, absence de radius (Q71.4)	22
Raccourcissement longitudinal du cubitus (Q71.5)	22
Main fendue (congénitale) (Q71.6)	23
Absence congénitale complète d'un (des) membre(s) inférieur(s) ; amélie d'un membre inférieur (Q72.0)	23
Absence congénitale de la cuisse et de la jambe, pied présent ; phocomélie du membre inférieur (Q72.1)	23
Absence congénitale de la jambe et du pied (Q72.2)	24
Absence congénitale du pied et d'un (des) orteil(s) (Q72.3)	24
Absence ou hypoplasie congénitale d'un (des) orteil(s), le reste du pied étant intact (Q72.30)	24
Absence ou hypoplasie congénitale du premier orteil, les autres doigts étant présents (Q72.31)	25
Raccourcissement longitudinal du fémur (Q72.4)	25
Raccourcissement longitudinal du tibia (Q72.5)	25
Raccourcissement longitudinal du péroné ; aplasie/hypoplasie du péroné (Q72.6)	26
Pied fendu (congénital) (Q72.7)	26
Exomphale/omphalocèle (Q79.2)	27
Gastroschisis (Q79.3)	28



● Acronymes

CDC	Centres pour le contrôle et la prévention des maladies en anglais <i>United States Centers for Disease Control and Prevention</i>
CIE-10	Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes, 10 ^{ème} révision
ICBDSR	Organisation internationale de Surveillance et de Recherche concernant les Anomalies congénitales en anglais <i>International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research</i>
NCBDDD	Centre national sur les malformations congénitales et des troubles du développement en anglais <i>National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities</i>
OMS	Organisation mondiale de la Santé
RCPCH	<i>Royal College of Paediatrics and Child Health</i>
USA	États-Unis d'Amérique en anglais <i>United States of America</i>



● Objectifs de cet atlas

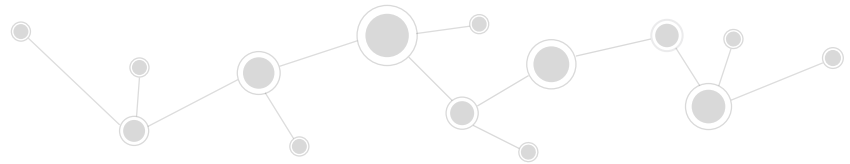
Les anomalies congénitales sont des anomalies fonctionnelles ou structurelles (comprenant aussi les troubles métaboliques) présentes dès la naissance. Elles constituent un groupe hétérogène de troubles d'origine prénatale, qui peuvent être causés par des anomalies monogéniques, des anomalies chromosomiques, une hérédité multifactorielle, des agents tératogènes environnementaux ou une malnutrition en micronutriments.

Cet *Atlas de certaines anomalies congénitales* va de pair avec le document *Surveillance des anomalies congénitales : un manuel pour les administrateurs de programme*. Il est destiné à aider à l'élaboration, la mise en œuvre et l'amélioration continue de programmes de surveillance des anomalies congénitales, en particulier dans les pays où les ressources financières et humaines sont limitées.

Pour attribuer un code aux anomalies congénitales, cet atlas utilise la Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes, 10^{ème} révision (CIM-10) et son extension proposée par le *Royal College of Paediatrics and Child Health* (RCPCH).

Il fournit des illustrations et des photographies de certaines anomalies congénitales suffisamment graves pour avoir une probabilité élevée d'être signalées au cours des premiers jours suivant la naissance. En outre, en raison de leur gravité et de leur fréquence, les anomalies illustrées ont aussi un impact important sur la santé publique, et certaines d'entre elles peuvent bénéficier d'une prévention primaire. Utilisées en parallèle avec le manuel, ces illustrations et ces photographies aideront le lecteur à :

- élaborer une première liste d'anomalies congénitales à prendre en compte pour le suivi ;
- définir les outils nécessaires pour déterminer les cas identifiés et leur attribuer un code ;
- définir les anomalies congénitales choisies pour la surveillance.



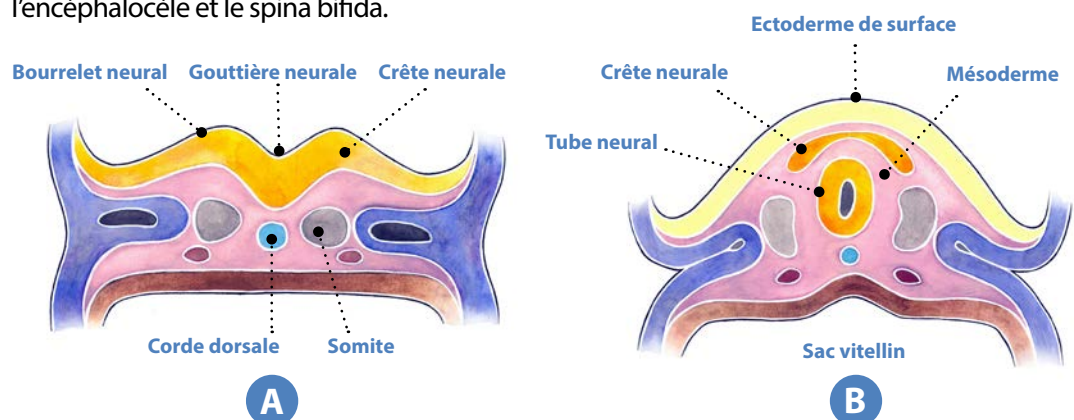
● Anomalies congénitales du système nerveux : anomalies du tube neural

Les anomalies du tube neural touchent le cerveau et la moelle épinière. Elles sont parmi les anomalies congénitales les plus courantes (figure 4.1). Le dessin A montre une coupe transversale de l'extrémité rostrale de l'embryon environ trois semaines après la conception, avec la gouttière neurale en cours de fermeture et recouvrant la corde dorsale. Constitués par le soulèvement des bords latéraux du tube neural et formant à leur partie supérieure la crête neurale, les bourrelets neuraux délimitent au centre la gouttière neurale. Le dessin B montre une coupe transversale de la partie médiane de l'embryon après la fermeture du tube neural. Le tube neural, qui formera ultérieurement la moelle épinière, est alors recouvert par l'ectoderme de surface, qui formera ultérieurement la peau. Le mésoderme intermédiaire constituera la partie osseuse de la colonne vertébrale. La corde dorsale régresse. Le dessin C montre les caractéristiques en termes de développement ainsi que les caractéristiques cliniques des principaux types d'anomalies du tube neural. Le dessin au centre représente une vue dorsale d'un embryon en cours de formation, avec le tube neural fermé au centre mais encore ouvert aux extrémités céphalique et caudale. Les lignes pointillées marquées A et B montrent l'endroit où passent les coupes des dessins A et B. Les surfaces grisées montrent les régions du tube neural correspondant à chacune des anomalies.

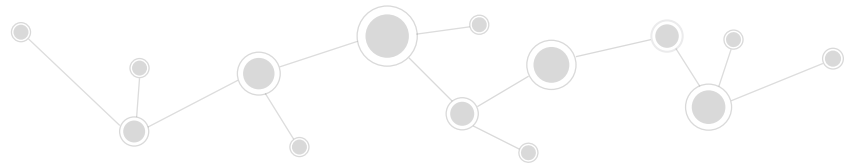
En cas d'anencéphalie, l'absence de cerveau ou l'absence de voûte crânienne peut être totale ou partielle. Le cranio-rachischisis est caractérisé par une anencéphalie accompagnée d'une absence de la partie osseuse contiguë de la colonne vertébrale avec exposition à l'extérieur du tissu neural. En cas de spina bifida ouvert, l'anomalie osseuse des arcs vertébraux postérieurs (dans le cas présent, au niveau des vertèbres dorsales inférieures) est accompagnée d'une hernie du tissu neural et des méninges et n'est pas recouverte par de la peau. En cas d'iniencéphalie, la dysraphie dans la région occipitale est accompagnée par une rétroflexion sévère du cou et du tronc. En cas d'encéphalocèle, le cerveau et les méninges font hernie en passant par une ouverture anormale de la voûte crânienne. En cas de spina bifida fermé, et contrairement au spina bifida ouvert, l'anomalie osseuse des arcs vertébraux postérieurs (dans le cas présent, au niveau des vertèbres lombaires), les méninges et le tissu neural qui forment une hernie sont recouverts par de la peau.

Les types les plus courants d'anomalies du tube neural sont l'anencéphalie, l'encéphalocèle et le spina bifida.

Figure 4.1.
Anomalies du
tube neural



Source : avec autorisation de l'éditeur, adaptation de Bottet al. N. Engl. J. Med. 1999; 341: 1509-19.



Anencéphalie



Cranio-rachischisis



Spina bifida ouvert



Neuropore antérieur

A

B

Neuropore postérieur

Bourrelet neural

C

Somite

Gouttière neurale



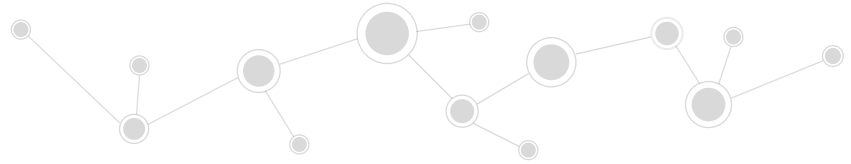
Iniencephalie



Encéphalocèle



Spina bifida fermé



Anencéphalie (Q00.0)

Absence totale ou partielle de cerveau accompagnée d'une absence totale ou partielle de la voûte crânienne et du cuir chevelu.



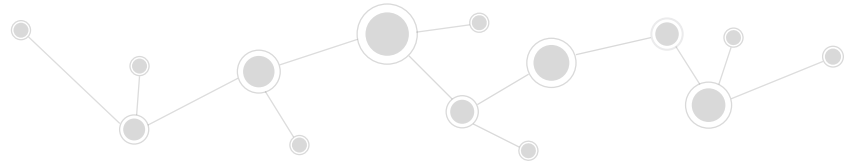
Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
du CDC Beijing
Medical University
collaborative project.

Cranio-rachischisis (Q00.1)

Présence d'une anencéphalie avec anomalie de la partie contiguë de la colonne vertébrale, les méninges ne recouvrant pas le tissu neural (rachischisis).



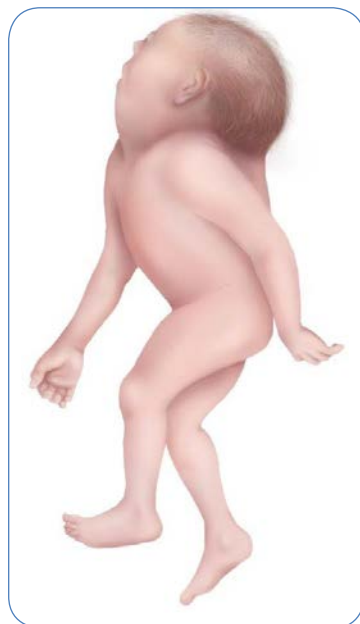
Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
du CDC Beijing
Medical University
collaborative project.



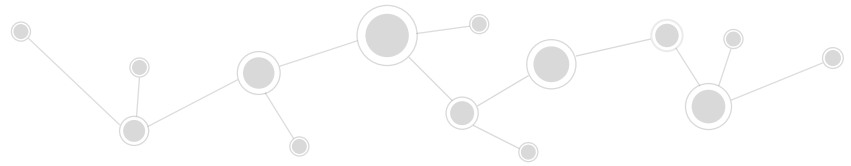
Source photographique : avec l'aimable autorisation du CDC Beijing Medical University collaborative project.

Iniencéphalie (Q00.2)

Anomalie rare et complexe du tube neural caractérisée par une rétroflexion extrême de la tête pouvant être combinée à un rachischisis de la colonne cervicale et de la colonne dorsale, et plus rarement d'une encéphalocèle occipitale. En cas d'iniencéphalie, le crâne est toujours fermé.



Source photographique : avec l'aimable autorisation du CDC Beijing Medical University collaborative project.



Encéphalocèle frontale (Q01.0)

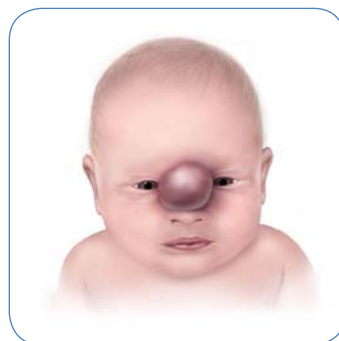
Hernie de tissu cérébral, habituellement recouverte par des méninges, faisant protrusion à travers une ouverture anormale dans l'os frontal.



Source photographique : avec l'aimable autorisation du CDC Beijing Medical University collaborative project.

Encéphalocèle naso-frontale (Q01.1)

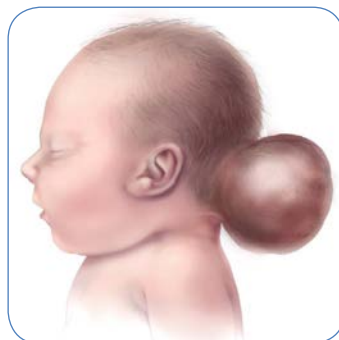
Hernie de tissu cérébral, habituellement recouverte par des méninges, faisant protrusion à travers une ouverture anormale entre l'os frontal, l'os nasal et l'éthmoïde.



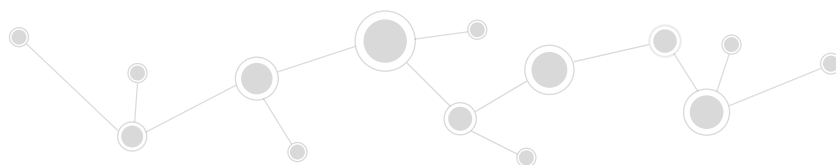
Source photographique : avec l'aimable autorisation de Dr Jaime Frias, USA.

Encéphalocèle occipitale (Q01.2)

Hernie de tissu cérébral, habituellement recouverte par des méninges, faisant protrusion à travers une ouverture dans l'os occipital.



Source photographique : avec l'aimable autorisation du CDC Beijing Medical University collaborative project.



Encéphalocèle pariétale (Q01.80)

Hernie de tissu cérébral, habituellement recouverte par des méninges, faisant protrusion à travers une ouverture dans l'un des os pariétaux.

Source photographique :
avec l'aimable
autorisation de Registro
Nacional de Anomalías
Congénitas Argentina
(RENAC), Centro Nacional
de Genética Médica,
ANLIS, Ministerio de Salud
de la Nación.



Encéphalocèle orbitale (Q01.81)

Hernie de tissu cérébral, habituellement recouverte par des méninges, faisant protrusion à travers l'une des orbites.

Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
de Dr Jaime Frías,
USA.

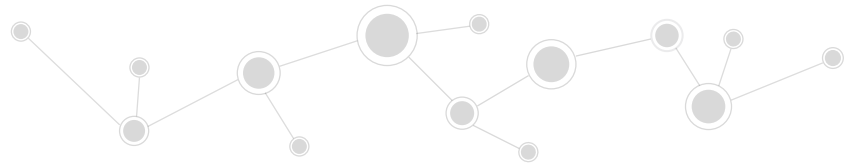


Encéphalocèle nasale (Q01.82)

Hernie de tissu cérébral, habituellement recouverte par des méninges, faisant protrusion à travers une ouverture dans la région nasale.

Source
photographique :
avec l'aimable
autorisation de
Estudio Colaborativo
Latino Americano
de Malformaciones
Congénitas (ECLAMC).



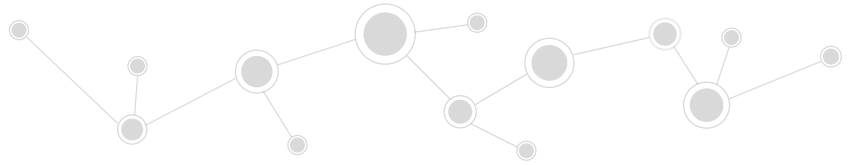


Spina bifida cervical

Dans la plupart des cas de spina bifida cervical, une hydrocéphalie finira par apparaître, même si elle n'est pas toujours visible à la naissance ; il est donc parfois difficile de déterminer dès la naissance si le code correspondra à un spina bifida cervical avec ou sans hydrocéphalie. Il est important de faire un suivi rapproché de ces nouveau-nés afin de prévoir une intervention chirurgicale pour la mise en place d'une dérivation.

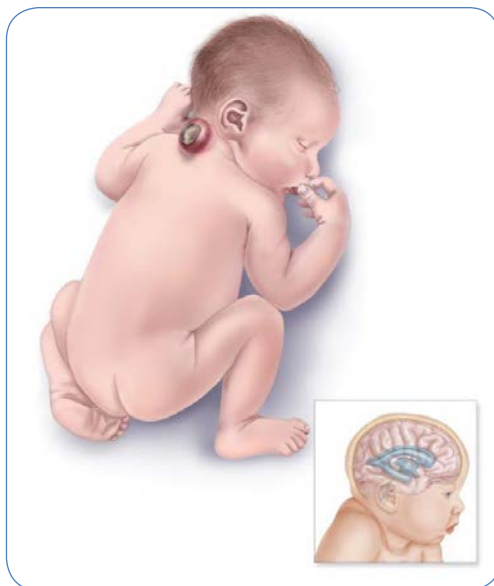


Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
du CDC Beijing
Medical University
collaborative project.



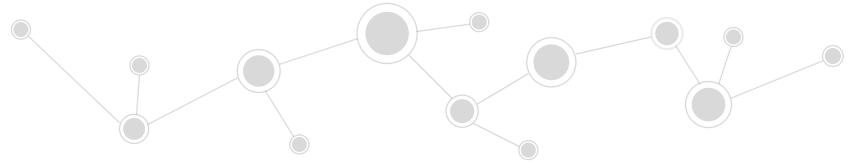
Spina bifida cervical avec hydrocéphalie (Q05.0)

Protrusion des méninges avec ou sans protrusion de la moelle épinière à travers une ouverture dans la région cervicale de la colonne vertébrale, associée à une hydrocéphalie. Le spina bifida peut être ouvert (recouvert ou non d'une membrane) ou fermé (recouvert par de la peau d'aspect normal). L'hydrocéphalie fait suite à l'obstruction de l'écoulement du liquide céphalo-rachidien secondaire à la hernie du cerveau postérieur associée à une malformation de Chiari II.



Spina bifida cervical sans hydrocéphalie (Q05.5)

Protrusion des méninges avec ou sans protrusion de la moelle épinière à travers une ouverture dans la région cervicale de la colonne vertébrale. Le spina bifida peut être ouvert (recouvert ou non d'une membrane) ou fermé (recouvert par de la peau d'aspect normal).

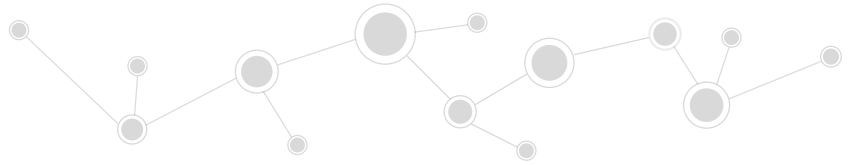


Spina bifida thoracique

Dans la plupart des cas de spina bifida thoracique, une hydrocéphalie finira par apparaître, même si elle n'est pas toujours visible à la naissance ; il est donc parfois difficile de déterminer dès la naissance si le code correspondra à un spina bifida thoracique avec ou sans hydrocéphalie. Il est important de faire un suivi rapproché de ces nouveau-nés afin de prévoir une intervention chirurgicale pour la mise en place d'une dérivation.



Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
du CDC Beijing
Medical University
collaborative project.



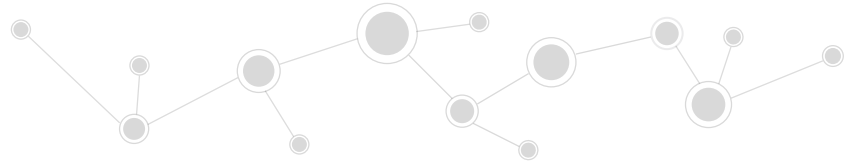
Spina bifida thoracique avec hydrocéphalie (Q05.1)

Protrusion des méninges avec ou sans protrusion de la moelle épinière à travers une ouverture dans la région dorsale de la colonne vertébrale, associée à une hydrocéphalie. Le spina bifida peut être ouvert (recouvert ou non d'une membrane) ou fermé (recouvert par de la peau d'aspect normal). L'hydrocéphalie fait suite à l'obstruction de l'écoulement du liquide céphalo-rachidien secondaire à la hernie du cerveau postérieur associée à une malformation de Chiari II.



Spina bifida thoracique sans hydrocéphalie (Q05.6)

Protrusion des méninges avec ou sans protrusion de la moelle épinière à travers une ouverture dans la région dorsale de la colonne vertébrale. Le spina bifida peut être ouvert (recouvert ou non d'une membrane) ou fermé (recouvert par de la peau d'aspect normal).



Spina bifida lombaire

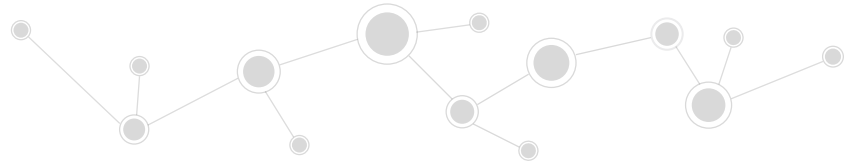
Dans certains cas de spina bifida lombaire, une hydrocéphalie finira par apparaître dans un second temps, même si elle n'est pas toujours visible à la naissance ; il est donc parfois difficile de déterminer dès la naissance si le code correspondra à un spina bifida lombaire avec ou sans hydrocéphalie. Il est important de faire un suivi rapproché de ces nouveau-nés afin de prévoir une intervention chirurgicale pour la mise en place d'une dérivation.



Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
du CDC Beijing
Medical University
collaborative project.



Source
photographique : avec
l'aimable autorisation de
Dr Idalina Montes et de
Dr Rafael Longo,
Porto Rico.



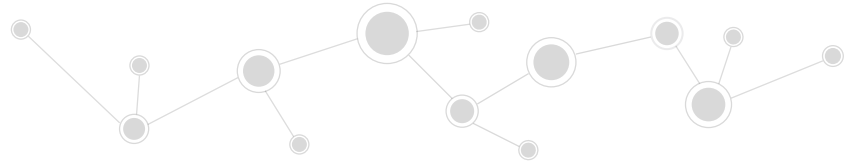
Spina bifida lombaire avec hydrocéphalie (Q05.7)

Protrusion des méninges avec ou sans protrusion de la moelle épinière à travers une ouverture dans la région lombaire de la colonne vertébrale, associée à une hydrocéphalie. Le spina bifida peut être ouvert (recouvert ou non d'une membrane) ou fermé (recouvert par de la peau d'aspect normal). L'hydrocéphalie fait suite à l'obstruction de l'écoulement du liquide céphalo-rachidien secondaire à la hernie du cerveau postérieur associée à une malformation de Chiari II.



Spina bifida lombaire sans hydrocéphalie (Q05.2)

Protrusion des méninges avec ou sans protrusion de la moelle épinière à travers une ouverture dans la région lombaire de la colonne vertébrale. Le spina bifida peut être ouvert (recouvert ou non d'une membrane) ou fermé (recouvert par de la peau d'aspect normal).

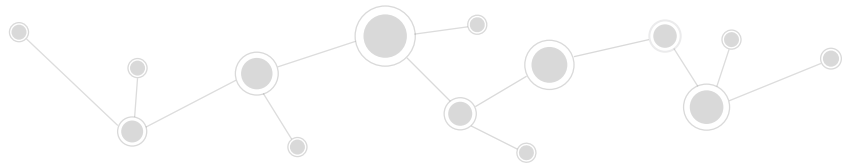


Spina bifida sacré

Comparé à d'autres types de spina bifida, le spina bifida sacré est rarement accompagné d'une hydrocéphalie. La présence de cette hydrocéphalie n'est pas toujours visible à la naissance ; il est donc parfois difficile de déterminer dès la naissance si le code correspondra à un spina bifida sacré avec ou sans hydrocéphalie. Il est important de faire un suivi rapproché de ces nouveau-nés afin de prévoir une intervention chirurgicale pour la mise en place d'une dérivation.



Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
du CDC Beijing
Medical University
collaborative project.



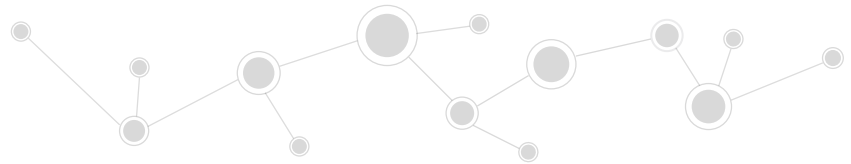
Spina bifida sacré avec hydrocéphalie (Q05.3)

Protrusion des méninges avec ou sans protrusion de la moelle épinière à travers une ouverture dans la région sacrée de la colonne vertébrale, associée à une hydrocéphalie. Le spina bifida peut être ouvert (recouvert ou non d'une membrane) ou fermé (recouvert par de la peau d'aspect normal). L'hydrocéphalie fait suite à l'obstruction de l'écoulement du liquide céphalo-rachidien secondaire à la hernie du cerveau postérieur associée à une malformation de Chiari II.



Spina bifida sacré sans hydrocéphalie (Q05.8)

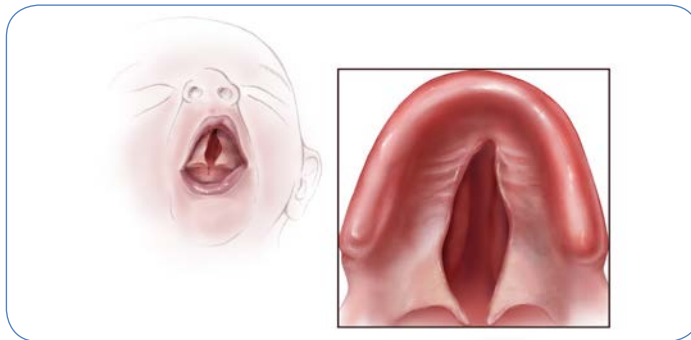
Protrusion des méninges avec ou sans protrusion de la moelle épinière à travers une ouverture dans la région sacrée de la colonne vertébrale. Le spina bifida peut être ouvert (recouvert ou non d'une membrane) ou fermé (recouvert par de la peau d'aspect normal).



● Fente labiale et fente palatine

Fente palatine (Q35.5)

Fissure du palais pouvant toucher la voûte du palais et le voile du palais, ou seulement le voile du palais.



Source photographique : avec l'aimable autorisation du CDC Beijing Medical University collaborative project.

Fente labiale bilatérale (Q36.0)

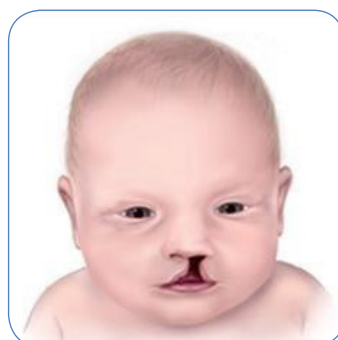
Fente partielle ou totale bilatérale de la lèvre supérieure qui peut être associée à une fente gingivale.



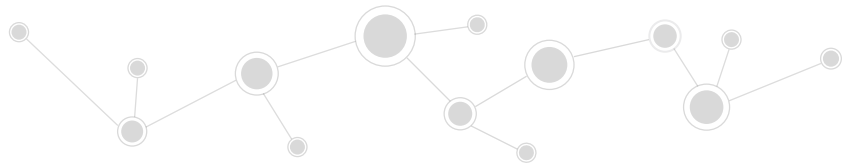
Source photographique : avec l'aimable autorisation de Dr Pedro Santiago et de Dr Miguel Yanez, USA.

Fente labiale, précisée comme étant unilatérale (Q36.9, Q36.90)

Fente partielle ou totale unilatérale de la lèvre supérieure qui peut être associée à une fente gingivale.



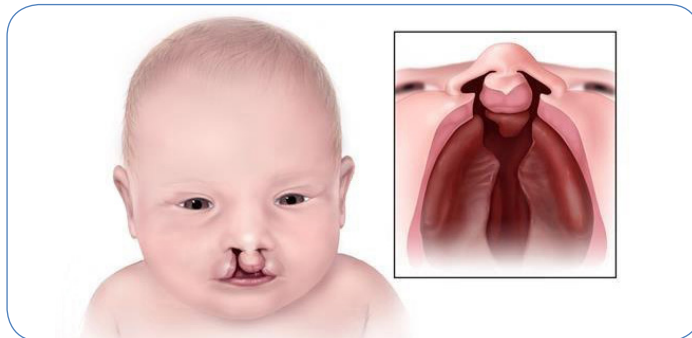
Sources photographiques : avec l'aimable autorisation de Dr Jaime Frías, USA (centre) ; CDC Beijing Medical University collaborative project (à droite).



Fente labiale bilatérale avec fente de la voûte du palais (Q37.0)

Fente partielle ou totale bilatérale de la lèvre supérieure associée à une fente du palais.

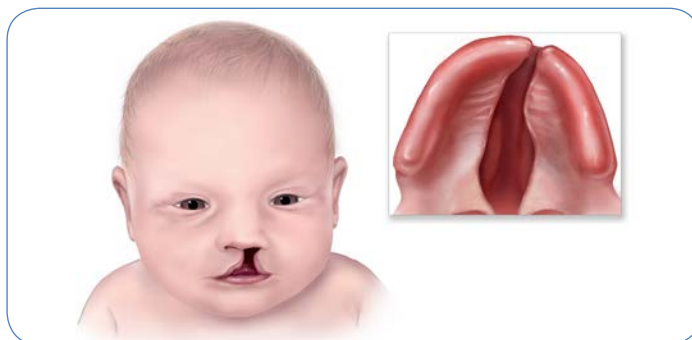
Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
de Estudio Colaborativo
Latino Americano
de Malformaciones
Congénitas (ECLAMC).

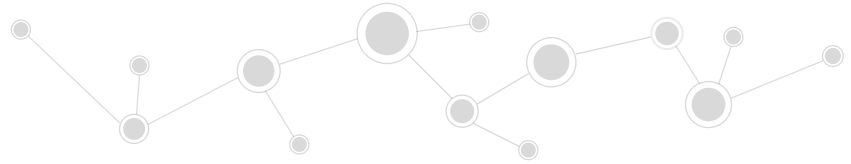


Fente labiale bilatérale précisée comme étant unilatérale avec fente de la voûte du palais (Q37.10)

Fente partielle ou totale unilatérale de la lèvre supérieure associée à une fente du palais.

Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
de Dr Pedro Santiago
et de Dr Miguel Yanez,
USA.





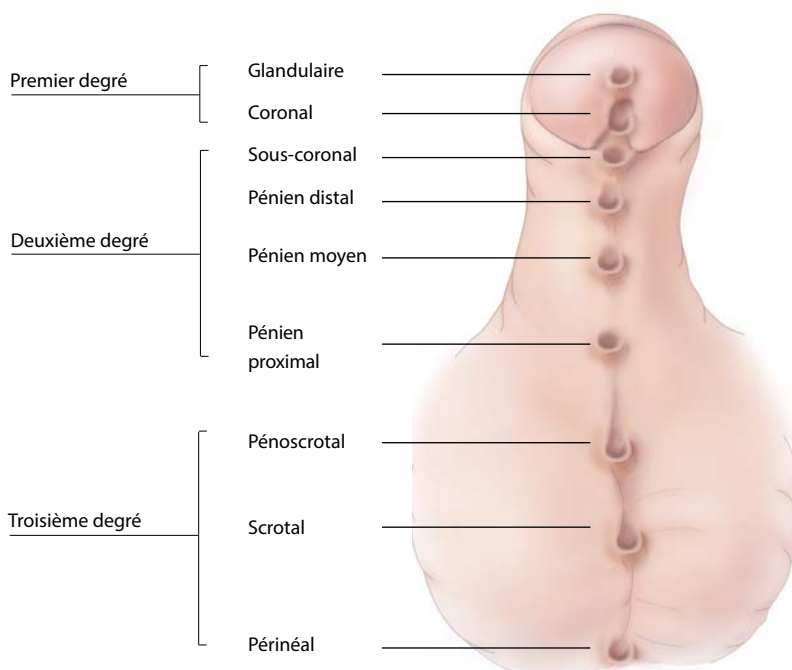
● Anomalies congénitales des organes génitaux

Hypospadias (Q54, Q54.0, Q54.1, Q54.2, Q54.3, Q54.8, Q54.9)

Déplacement du méat urétral en direction ventrale et proximale à partir de la pointe du pénis. La classification de l'hypospadias se fait en fonction de la position du méat sur le pénis :

- Premier degré (Q54.0) : le méat urétral est situé soit sur le gland (hypospadias glandulaire) soit sur la couronne (hypospadias coronal).
- Deuxième degré (Q54.1) : le méat urétral est situé dans le sillon de balano-préputial ou dans le sillon coronal (hypospadias sous-coronal) ou au niveau du corps du pénis (hypospadias pénien distal, pénien moyen et pénien proximal).
- Troisième degré (Q54.2, Q54.3) : le méat urétral est situé à la jonction du pénis et du scrotum (hypospadias pénoscrotal ou du scrotum) ou du périnée (hypospadias périnéoscrotal, périnéal ou pseudovaginal).

Le raccourcissement de la face ventrale du pénis observé en cas d'hypospadias peut se traduire par une courbure du pénis, connue sous le nom de chordée. Ce phénomène est observé principalement dans les cas graves, mais peut aussi être observé indépendamment de l'hypospadias.



Sous-types :

Q54 Hypospadias (éviter d'utiliser ce code général lorsque des informations plus précises sont disponibles)

Q54.0 Hypospadias balanique corono-glandulaire

Q54.1 Hypospadias pénien (hypospadias sous-coronal)

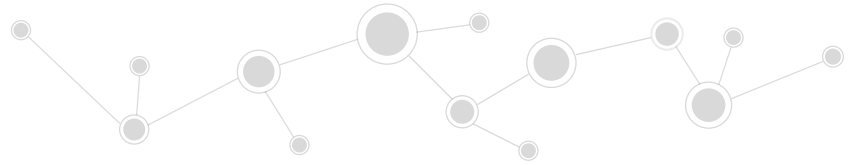
Q54.2 Hypospadias pénoscrotal

Q54.3 Hypospadias périnéal

Q54.8 Autres hypospadias, à l'exclusion de : hypospadias chez la femme (**Q52.81**)

Q54.9 Hypospadias, sans précision

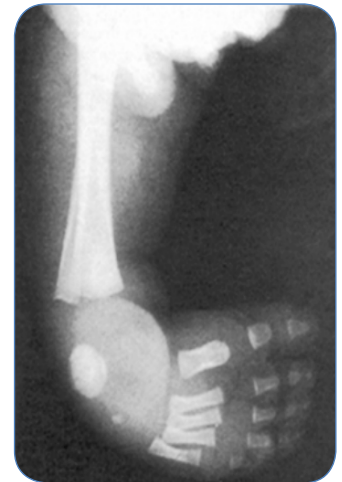
Remarque : l'illustration indique les différents emplacements possibles de l'anomalie, mais un cas ne présentera pas une anomalie à chacun de ces emplacements.



● Malformations et déformations congénitales du système ostéo-articulaire et des muscles

Pied bot varus équin (Q66.0)

Combinaison d'une position en équin (flexion plantaire) et d'un varus (rotation vers la ligne médiane) de l'avant-pied et de l'arrière-pied. En d'autres termes, le pied pointe vers le bas et vers l'intérieur avec une rotation externe sur son axe. Parmi les autres anomalies du pied et de la cheville, on peut citer le pied bot talus valgus (associant une flexion dorsale de la cheville et une déviation vers l'extérieur de l'avant-pied) et le pied bot talus varus (associant une dorsiflexion de la cheville et une déviation vers l'intérieur de l'avant-pied).



Sources photographiques : avec l'aimable autorisation de Dr Idalina Montes et de Dr Rafael Longo, Porto Rico.

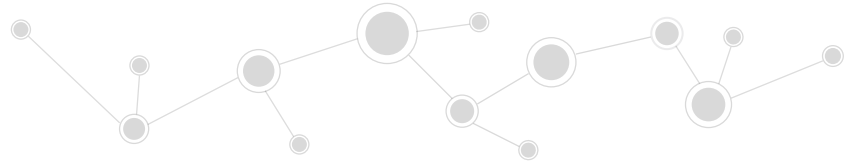
Raccourcissements des membres supérieurs et des membres inférieurs

Absence congénitale complète d'un (des) membre(s) supérieur(s) (Q71.0)

Absence complète de l'un ou des deux membres supérieurs.



Source photographique : avec l'aimable autorisation du CDC Beijing Medical University collaborative project.



Absence congénitale du bras et de l'avant-bras, main présente ; phocomélie du membre supérieur (Q71.1)

Absence complète ou partielle du bras et de l'avant-bras, la main étant présente.



Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
de Dr Jaime Frías, USA.

Absence congénitale de l'avant-bras et de la main (Q71.2)

Absence complète ou partielle de l'avant-bras et de la main.



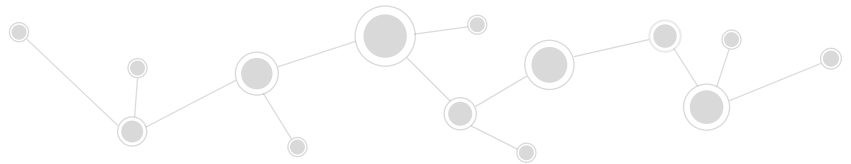
Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
du CDC Beijing
Medical University
collaborative project.

Absence congénitale de la main et de(s) doigt(s) (Q71.3)

Absence complète ou partielle de la main et de(s) doigts(s).



Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
de Estudio Colaborativo
Latino Americano
de Malformaciones
Congénitas (ECLAMC).



Absence congénitale de(s) doigt(s) (reste de la main intact) (Q71.30)

Absence complète ou partiel de doigts, le reste de la main étant intact.

Source
photographique : avec
l'aimable autorisation de
John Wiley and Sons ©
2009. Am. J. Med. Genet.
A. 149A : 93-127.



Source photographique et
de la radiographie : avec
l'aimable autorisation
de Dr E Gene Deune,
Associate Professor,
Johns Hopkins Dept of
Orthopedic Surgery,
Division of Hand Surgery,
Baltimore, USA.

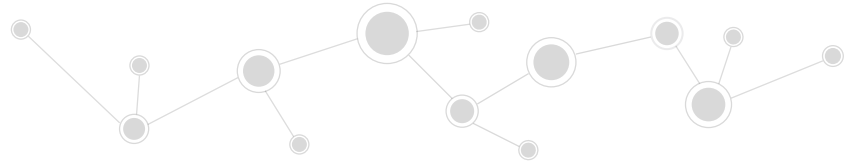


Absence ou hypoplasie du pouce (autres doigts intacts) (Q71.31)

Absence complète ou partielle ou hypoplasie du pouce.

Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
du CDC Beijing
Medical University
collaborative project.





Raccourcissement longitudinal du radius : main bote (congénitale), main bote radiale, absence de radius (Q71.4)

Aplasie/hypoplasie radiale complète ou partielle. Accompagnée habituellement d'une absence ou d'une hypoplasie complète ou partielle du pouce.



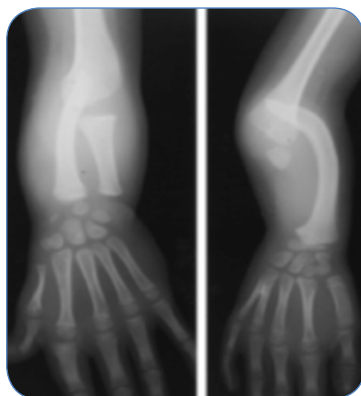
Source photographique : avec l'aimable autorisation du CDC Beijing Medical University collaborative project.



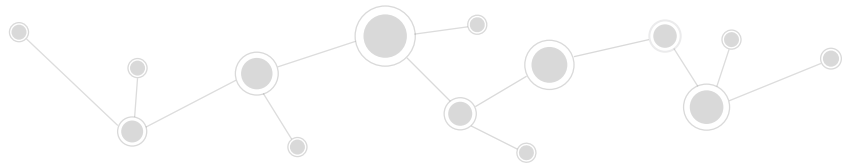
Sources des radiographies : avec l'aimable autorisation de John Wiley and Sons © 2011. Umaña LA et al. Am. J. Med. Genet. A. 155 : 3071-4.

Raccourcissement longitudinal du cubitus (Q71.5)

Absence complète ou partielle de cubitus.



Sources des radiographies : avec l'aimable autorisation de John Wiley and Sons ©1997. Kumar D et al. Am. J. Med. Genet. A. 1997;70A:107-13.



Main fendue (congénitale) (Q71.6)

Absence complète ou partielle des doigts et des métacarpes médians. Éviter l'utilisation des termes pince de homard et ectrodactylie.

Source photographique : avec l'aimable autorisation du CDC Beijing Medical University collaborative project.



Absence congénitale complète d'un (des) membre(s) inférieur(s) ; amélie d'un membre inférieur (Q72.0)

Absence complète de l'un ou des deux membres inférieurs.

Source photographique : avec l'aimable autorisation du CDC Beijing Medical University collaborative project.

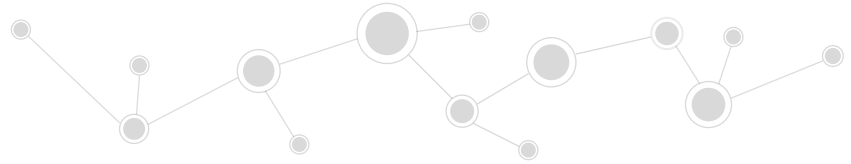


Absence congénitale de la cuisse et de la jambe, pied présent ; phocomélie du membre inférieur (Q72.1)

Absence complète de la cuisse et de la partie inférieure de la jambe, le pied étant présent.

Source photographique : avec l'aimable autorisation de Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC).





Absence congénitale de la jambe et du pied (Q72.2)

Absence complète ou partielle de la jambe et du pied.

Source photographique : avec l'aimable autorisation du CDC Beijing Medical University collaborative project.



Absence congénitale du pied et d'un (des) orteil(s) (Q72.3)

Absence complète ou partielle du pied et d'un (des) orteil(s).

Source photographique : avec l'aimable autorisation de Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC).

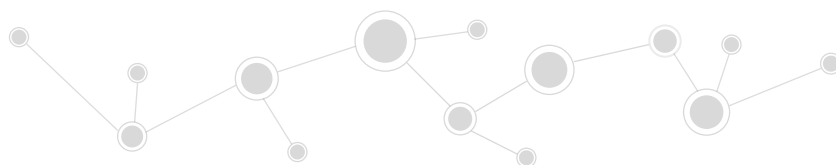


Absence ou hypoplasie congénitale d'un (des) orteil(s), le reste du pied étant intact (Q72.30)

Absence ou hypoplasie complète d'un (des) orteil(s), le reste du pied étant intact.

Source photographique : avec l'aimable autorisation de John Wiley and Sons © 2009. Am. J. Med. Genet. A. 149A : 93-127.





Absence ou hypoplasie congénitale du premier orteil, les autres doigts étant présents (Q72.31)

Absence ou hypoplasie complète du premier orteil (pouce du pied), les autres doigts étant présents.



Source photographique : avec l'aimable autorisation de John Wiley and Sons © 2009. Am. J. Med. Genet. A. 149A : 93-127.

Raccourcissement longitudinal du fémur (Q72.4)

Absence complète ou partielle du fémur.



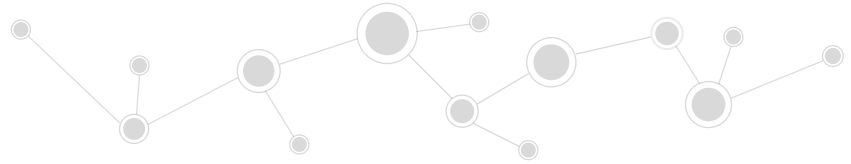
Source photographique : avec l'aimable autorisation de Dr Jaime Frías, USA.

Raccourcissement longitudinal du tibia (Q72.5)

Absence complète ou partielle du tibia. Accompagnée habituellement d'une absence ou d'une hypoplasie complète ou partielle du premier orteil (pouce du pied).



Source photographique : avec l'aimable autorisation du CDC Beijing Medical University collaborative project.



Raccourcissement longitudinal du péroné ; aplasie/hypoplasie du péroné (Q72.6)

Absence complète ou partielle du péroné.



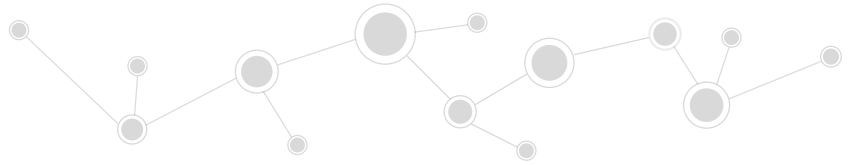
Sources de la radiographie : image reproduite avec l'aimable autorisation de Holmstrom MC et al. Medscape 2013 (<http://emedicine.medscape.com/article/1251558-overview>).

Pied fendu (congénital) (Q72.7)

Absence complète ou partielle des orteils et des métatarses médians. Éviter l'utilisation du terme ectrodactylie.



Source photographique : avec l'aimable autorisation du CDC Beijing Medical University collaborative project.



Exomphale/omphalocèle (Q79.2)

Anomalie congénitale de la paroi abdominale antérieure dans laquelle le contenu abdominal (l'intestin, mais aussi parfois d'autres organes de l'abdomen) forme une hernie sur la ligne médiane à travers l'anneau élargi de l'orifice ombilical. Le cordon ombilical est inséré sur la partie distale de la membrane recouvrant l'anomalie. Les organes herniés sont recouverts d'une membrane constituée de péritoine et d'amnios (cette membrane peut cependant être rompue).

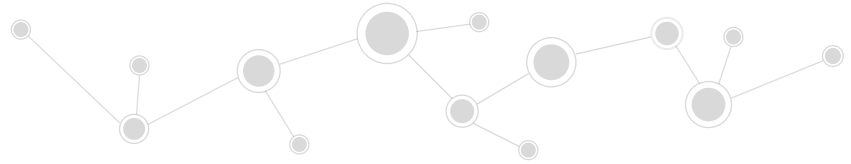
Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
de Estudio Colaborativo
Latino Americano
de Malformaciones
Congénitas (ECLAMC).



Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
du CDC Beijing
Medical University
collaborative project.



Gastroschisis et omphalocèle peuvent être confondus lorsque la membrane de l'omphalocèle est rompue. La position de l'ouverture abdominale est alors déterminante : sur la ligne médiane en cas d'omphalocèle, en position latérale par rapport à l'insertion du cordon ombilical en cas de gastroschisis.



Gastroschisis (Q79.3)

Le gastroschisis est une anomalie congénitale de la paroi abdominale antérieure, accompagnée d'une hernie de l'intestin et parfois d'autres organes abdominaux. L'ouverture de la paroi abdominale se trouve en position latérale par rapport à l'ombilic et les organes herniés ne sont pas recouverts par une membrane protectrice. Il faut noter que le contenu abdominal se trouvant à l'extérieur peut être emmêlé et recouvert d'un matériau fibreux épais, mais cette membrane ne ressemble pas à de la peau.



Source
photographique : avec
l'aimable autorisation
du CDC Beijing
Medical University
collaborative project.

Gastroschisis et omphalocèle peuvent être confondus lorsque la membrane de l'omphalocèle est rompue. La position de l'ouverture abdominale est alors déterminante : sur la ligne médiane en cas d'omphalocèle, en position latérale par rapport à l'insertion du cordon ombilical en cas de gastroschisis.



Pour plus d'informations, contacter:

**National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities
Centers for Disease Control and Prevention**

1600 Clifton Rd, MS-E86, Atlanta, GA 30333, États-Unis d'Amérique

Fax : +1 404 498 3550

<http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/index.html>

International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

Via Carlo Mirabello 14, 00192 Rome, Italie

Fax : +39 06 270 1904

Email: icbd@icbd.org

www.icbdsr.org

**Département de Nutrition pour la santé et le développement
Organisation mondiale de la Santé**

Avenue Appia 20, CH-1211 Genève 27, Suisse

Fax : +41 22 791 4156

Email : nutrition@who.int

www.who.int/nutrition

ISBN 978 92 4 256476 1



9 789242 564761