

دليل العيوب الخلقية

Birth Defects Manual

Guide des Malformations Congénitales

Version Française



الجمهورية الفلسطينية

وزارة الصحة العامة



NCPNN

NATIONAL COLLABORATIVE PERINATAL NEONATAL NETWORK
RESEAU NATIONAL POUR LA COLLABORATION PERINATALE NEONATALE

march of dimes
Global Network
For Maternal and Infant Health



Guide
des Malformations Congénitales

Table des matières

Introduction	4
Chapitre I : Les cardiopathies congénitales	9
Chapitre II : Fente labiale et/ou palatine	51
Chapitre III : Anomalies chromosomiques	59
Chapitre IV : Malformations musculo-squelettiques	69
Chapitre V : Malformations congénitales de l'appareil digestif	87
Chapitre VI : Malformations congénitales du système nerveux central	100
Chapitre VII : Malformations urogénitales	114
Chapitre VIII : Malformations respiratoires	126
Chapitre IX : Malformations des yeux, oreilles, visage et cou	132
Références	142

Traduit de l'anglais

Introduction

Les malformations congénitales demeurent une cause de morbidité (y compris la prématurité et la mortinatalité) et mortalité surtout dans les régions du Moyen-Orient et Afrique du Nord. Durant la soixante-troisième Assemblée Mondiale de la Santé en 2010, l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) a incité urgemment tous les états membres à enregistrer les données de surveillance sur les malformations congénitales dans le cadre de l'information sanitaire nationale puisqu'elles sont reconnues comme une cause de mortinatalité et mortalité néonatale et précisément dans les pays à faible et moyen revenus.

Les malformations congénitales sont définies comme des anomalies de la structure, fonction ou métabolisme du corps présentes à la naissance. Elles comprennent une grande variété d'anomalies ayant des niveaux d'impact variables. Ces anomalies peuvent conduire soit à des handicaps mentaux ou physiques ou peuvent être mortelles. De plus, elles constituent des maladies complexes qui peuvent être dues à des facteurs génétiques, environnementaux, l'exposition in utero aux médicaments, aux drogues, produits chimiques ou aux infections. Néanmoins, 70 pour cents des malformations congénitales demeurent inexpliquées par une cause connue.

Un rapport récent publié par la fondation « March of Dimes » indique qu'un pour 33 bébés nés aux États-Unis a une sorte de malformation congénitale. Il existe plus de 4,000 différents types de malformations congénitales. La plupart de ces malformations identifiées peuvent être évitées ou leurs séquelles peuvent être atténuées grâce à un diagnostic précoce et un traitement à la naissance. Bien que beaucoup puissent être traitées ou soignées, les

malformations congénitales sont la cause principale de décès dans la première année de vie, ce qui représente plus de 20% de la mortalité totale chez les enfants. Les bébés nés avec des malformations congénitales ont un risque plus élevé que les bébés sains de tomber malade, d'avoir une invalidité de longue durée et un fardeau financier à vie. En 1992, il a été estimé que le coût total à vie pour s'occuper des enfants ayant des malformations congénitales dans les États-Unis dépasse les 1,4 milliards de dollars chaque année.

En raison de la lourde charge causée par les malformations congénitales, les Centres pour le contrôle et la prévention des maladies (Centers for Disease Control and Prevention, CDC) recommande d'établir un système de surveillance pour les malformations congénitales. La surveillance des malformations, détection des tendances et publication des données est primordiale pour étudier leurs causes. Selon le rapport publié par la fondation «March of Dimes » (2006), 94% des malformations graves se produisent dans les pays à faible et moyen revenus avec la majorité étant signalé dans les régions du Moyen-Orient et Afrique du Nord.

Il n'existe toujours pas au Liban une infrastructure nationale pour recenser les malformations congénitales diagnostiquées dans les hôpitaux, malgré les séquelles causées par ces anomalies et l'exposition dans le pays à divers facteurs de risques. Cependant, le réseau national de la santé maternelle et périnatale (NCPNN) a créé en 1998 une base de données périnatale recueillie auprès d'actuellement 31 hôpitaux localisés dans différentes régions du pays et représentant environ 30% de la totalité des naissances nationales.

Ainsi, le Ministère de la Santé Publique au Liban a lancé un programme de surveillance nationale des malformations

congénitales avec le support technique et expertise du personnel du réseau nationale NPCNN et le support des CDC. L'initiation d'un réseau de surveillance nationale est primordiale pour le pays et un accomplissement important surtout que l'on spécule que les malformations congénitales majeures se produisent au Liban. Une estimation réelle du nombre des malformations congénitales et les facteurs de risque associés va permettre de concevoir des campagnes préventives ainsi que d'améliorer les soins fournis aux nouveau-nés touchés par les anomalies.

Les données recueillies au cours des quatorze dernières années montrent une sous-estimation importante du nombre enregistré de malformations congénitales. La prévalence globale des malformations congénitales varie entre 82 pour 1000 naissances vivantes dans les régions à faible revenus et 39,7 pour 1000 naissances vivantes dans les régions à revenus élevé. Toutefois, le taux de malformations congénitales au Liban, tel que recensé par le réseau NCPNN pour tous les types de malformations (qu'elles soient mineures ou majeures) était de 32,3 pour 1000 naissances vivantes en 2007 et de seulement 16,5 pour 1000 naissances vivantes en 2009 lorsqu'on recense que les malformations majeures. En outre, les données recueillies par le réseau NCPNN entre Septembre 2003 et Décembre 2005 montrent d'une manière inattendue que les nouveau-nés touchés par des malformations congénitales sont plus recensés dans les hôpitaux localisés dans les zones urbaines (66,2%) que ceux dans les zones rurales et défavorisées (33,8%) ayant un statut socioéconomique plus faible et des taux de consanguinité plus élevés. Nous concluons principalement de cette observation un sous-recensement des malformations congénitales probablement due à un manque dans ces hôpitaux de : compétences, formation, spécialistes, régionalisation et équipements.

Ainsi, grâce au soutien de la MOD et des CDC, le réseau NCPNN a développé ce guide des malformations congénitales comme une initiative visant à former le personnel afin d'améliorer la reconnaissance, diagnostic, recensement et recueil de ces malformations dans le réseau de surveillance nationale nouvellement créé. Ce guide est un travail en cours et cette première édition comprendra les malformations les plus fréquemment perçues dans notre population basée sur notre expérience pour les quatorze dernières années. On développera un CD-ROM interactif ultérieurement. Les malformations congénitales seront classées dans ce guide en fonction de la Classification Internationale des Maladies 10^{ème} révision (CIM-10) et distinguées par organes. Comme il s'agit d'un guide pédagogique adressée à des soignants de divers niveaux d'enseignement (assistants de recherche, des infirmières, des médecins généralistes), il a été volontairement simplifié et résumé. Au cas où le lecteur a besoin d'informations plus détaillées, on a mis à disposition une liste d'ouvrages de référence et des ressources sur internet.

Nous tenons à remercier toutes les personnes qui ont contribué à l'élaboration de ce guide ainsi qu'à tous les médecins qui ont partagé les photos de leurs patients avec nous.

Auteurs:

Charafeddine Lama, MD

El Rafei Reem, MSc

Farra Chantal, MD

Romani Diala, MD

Yunis Khalid, MD

Collaborateurs:

Abou Chebel Naji, MD

Azizi Sophie, MSc

Badran Maya, BSc

Bejjany Rachelle, MPH

Dabbagh Omar, MD

Ghafari Joseph, MD

Choueiry Nathalie, MSc

Hamadeh Hanine, BS

Nakad Pascale, BS

Sakati Nadia, MD

Soubra Maher, MD

Wehbe Mira, MPH

Liste des abréviations

AFPSM : alpha-fœtoprotéine sérique maternelle

CDC : Centers for Disease Control and Prevention

CIA : Communication inter-auriculaire

CIV : Communication inter-ventriculaire

D-TGA : Dextro- Transposition of great arteries

TOF : Tétralogie de Fallot

IRM : Imagerie par Résonance Magnétique

MOD : March of Dimes

NCPNN : Réseau National pour la Collaboration Périnatale Néonatale

OMS : Organisation mondiale de Santé

TDM : Tomodensitométrie

Chapitre I: Les cardiopathies congénitales

Dans ce chapitre:

- I. Introduction
- I.1. Communication inter-auriculaire
- I.2. Canal atrio-ventriculaire
- I.3. Coarctation de l'aorte
- I.4. Communication ventriculo-auriculaire discordante
- I.5. Hypoplasie du cœur gauche
- I.6. Malformations de la valve mitrale et aortique
- I.7. Malformations de la valve pulmonaire et tricuspide
- I.8. Sténose valvulaire pulmonaire
- I.9. Ventricule unique
- I.10. Tétralogie de Fallot
- I.11. Communication intra-ventriculaire

I. Introduction:¹⁻⁵

- Les cardiopathies congénitales regroupent l'ensemble des malformations cardiaques et vasculaires.
- Elles sont les plus fréquentes des malformations congénitales, avec une prévalence allant de 4 à 8 pour 1000 naissances.
- Elles peuvent être asymptomatiques à la naissance et de sévérité variable : allant de léger à des conditions de vie mortelle.
- Dans 90% des cas l'étiologie est multifactorielle.
- Dans 10% des cas l'étiologie peut être lié à la prise de médicaments pendant la grossesse (comme la warfarine, la diphénylhydantoïne) ou aux infections intra-utérines (comme la rubéole).
- Le risque est plus élevé pour les nouveaux nés atteints d'anomalies chromosomiques (comme la trisomie 21, 18 et 13).
- La présentation clinique varie d'asymptomatique à insuffisance cardiaque:
 - Tachypnée
 - Désaturation
 - Cyanose
 - Souffle cardiaque
 - Difficulté à l'alimentation
 - Retard staturo-pondéral
 - Choc cardiogénique
- Diagnostic et examens à effectués:
 - Radiographie thoracique
 - Electrocardiogramme
 - Echocardiogramme
 - Cathétérisme cardiaque nécessaire de temps en temps
 - IRM cardiaque ou TDM rarement nécessaire

- Le renvoie à un center de soin tertiaire où des cardiologues-pédiatres et des chirurgies cardio-thoraciques sont disponibles est essentiel dans la plupart des cas.

I.1. Communication inter-auriculaire:

- **Description:** La communication inter-auriculaire (CIA) également dénommée « ostium secundum », est une cardiopathie relativement fréquente qui survient sous forme isolée. Elle représente près de 6-10% des cardiopathies congénitales. Elle s'observe deux fois plus souvent chez les filles que chez les garçons. La CIA est caractérisée par la présence d'une ou plusieurs déhiscences de tailles variables au niveau du septum inter-auriculaire permettant au sang oxygéné et non oxygéné de se mélanger au niveau de la paroi fibreuse et musculaire entre l'oreillette droite et gauche. Normalement la CIA se ferme spontanément. Au cas d'une persistance de la communication, une chirurgie est nécessaire.

- **Symptômes:**
 - La majorité des cas sont asymptomatiques ainsi reste non diagnostiqués à la naissance.
 - La CIA est détectable vers 6 à 8 semaines après la naissance par la présence de:
 - Souffle systolique localisé au foyer pulmonaire et par un dédoublement du deuxième bruit du cœur
 - Cyanose lorsque le shunt inter auriculaire s'inverse (passage de la veine cave inférieure vers la CIA) menant à un sang appauvri en oxygène

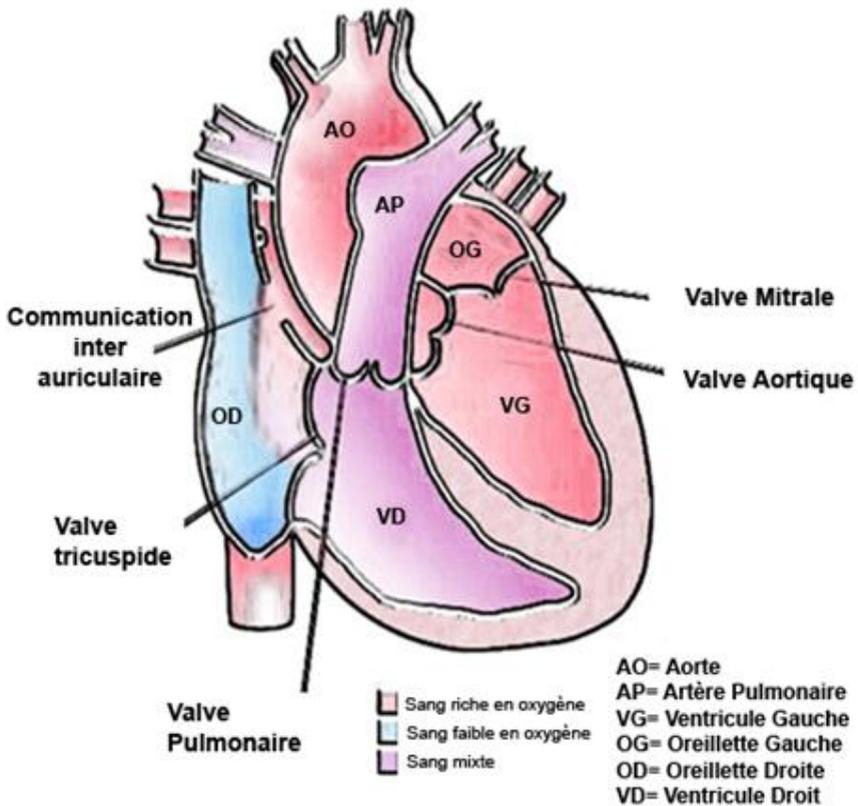


Figure 1.1 Communication inter-auriculaire

I.2. Canal atrio-ventriculaire:

- Description: Le canal atrio-ventriculaire représente 4 à 5 % des cardiopathies congénitales. Le canal atrio-ventriculaire complet est caractérisé par une déhiscence commune entre les quatre cavités cardiaques avec la présence de:
 - Communication inter-auriculaire élargie entre les 2 oreillettes droites et gauches.
 - Communication inter-ventriculaire élargie entre les 2 ventricules droits et gauches.
 - Canal atrio-ventriculaire commun reliant les oreillettes aux ventricules.

- Symptômes:

Signes d'insuffisance cardiaque:

- Nouveau-né se fatigue rapidement et souvent essoufflé
 - Difficulté à l'alimentation et retard staturo-pondéral
 - Rythme cardiaque rapide
 - Pâleur
 - Transpiration
 - Cyanose variable, peut être liée à l'effort
 - Souffle cardiaque
- Anomalies associées:
 - Trisomie 21(syndrome de Down)
 - Le syndrome d'Asplénie
 - Syndromes de DiGeorge et d'Ellis-van Creveld chez les nouveau-nés ayant un canal atrio-ventriculaire incomplet.

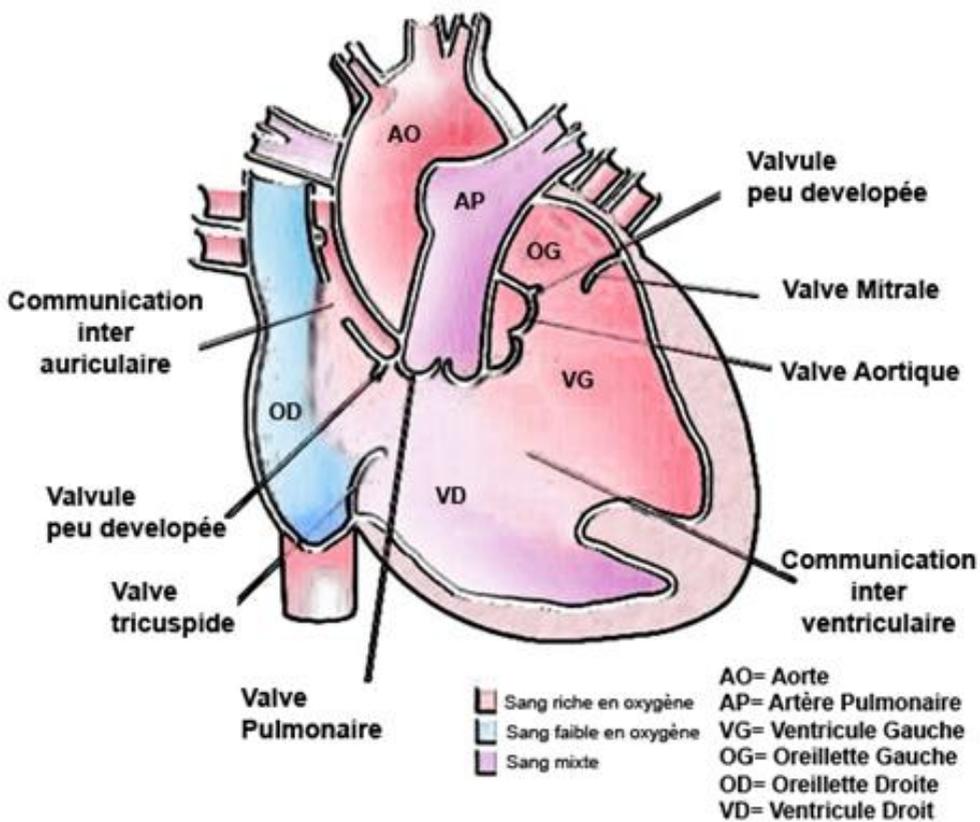


Figure 1.2 Canal atrio-ventriculaire

I.3. Coarctation de l'aorte:

- Description: La coarctation de l'aorte représente 6 à 8 % des patients ayant une cardiopathie congénitale. Elle est caractérisée par un rétrécissement ou sténose au niveau de la crosse aortique située juste en dessous de l'émergence de l'artère sous-clavière gauche, marquant le début de l'aorte thoracique descendante. Ceci exerce une pression élevée sur le cœur durant les contractions menant à une hypertension artérielle ou plus grave à une insuffisance cardiaque congestive. La coarctation de l'aorte est plus fréquente chez les garçons (ratio fille : garçon= 1.5). Une réparation chirurgicale est conseillée même pour les cas les moins sévères.

- Symptômes:
 - La sévérité des symptômes dépend de la taille du rétrécissement et de la présence d'anomalies associées.
 - Abaissement ou absence du pouls au niveau des membres inférieurs (au niveau du fémur) lors d'un examen clinique routinier.
 - Discordance importante entre la pression artérielle des membres inférieures et celles des membres supérieures.
 - La présentation clinique peut être tragique entre le 10^{ème} et 14^{ème} jour après la fermeture du canal artériel se manifestant par une insuffisance cardiaque, choc et acidose sévère.
 - Tachycardie
 - Dyspnée
 - Diaphorèse
 - Pâleur
 - Irritabilité
 - Hépatomégalie
 - Souffle cardiaque et hypertension artérielle chez des enfants plus âgés.

- Anomalies associées:

- Valve aortique bicuspide
- Grande communication inter-ventriculaire
- Sténose aortique
- Persistance du canal artériel
- Sténose mitrale
- Syndrome de Turner
- Syndrome de Shone (lésions obstructives multiples côté gauche)

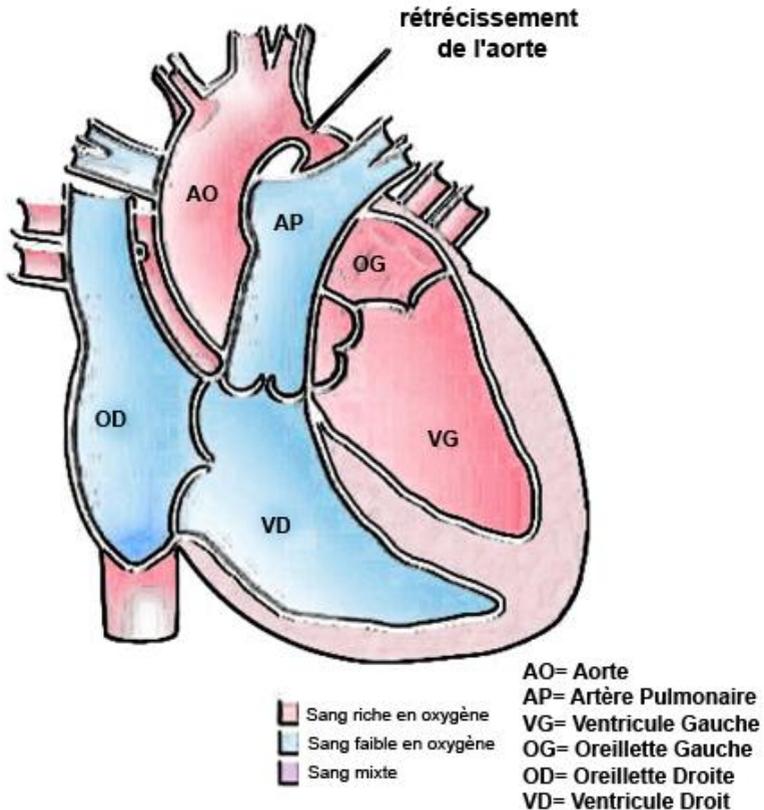


Figure 1.3 Coarctation de l'aorte

I.4. Communication ventriculo-auriculaire discordante

a. Dextroposition de l'aorte

- Description:
 - Déplacement du cœur sur le côté droit de la cavité thoracique
 - Aucune altération anatomique
- Symptômes:
 - Aucun
- Anomalies associées:
 - Trisomie 13

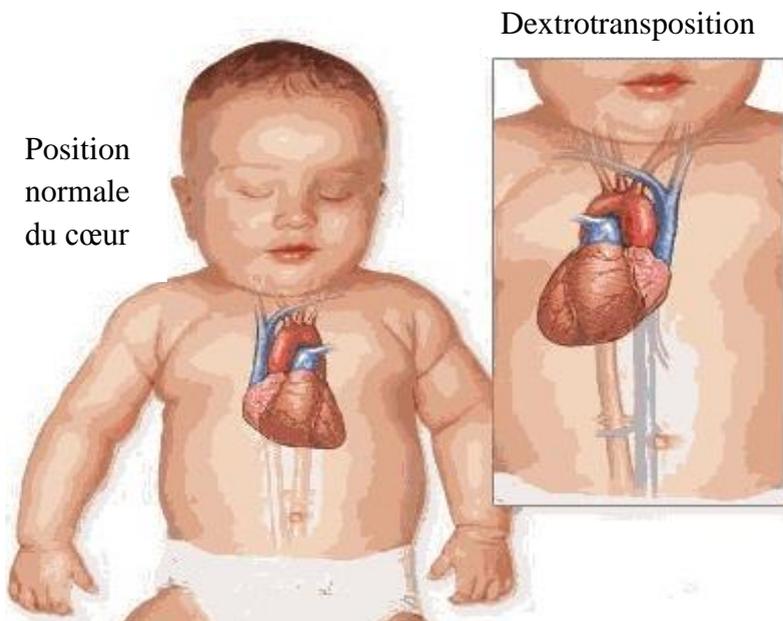


Figure 1.4a Dextroposition du cœur

b. Transposition des gros vaisseaux

- **Description:** La prévalence est de 20 à 30 pour 100,000 naissances, représentant 5 à 7% des cardiopathies avec une forte prédominance chez les garçons. Le terme de cette anomalie signifie littéralement que l'aorte est issue du ventricule droit et l'artère pulmonaire du ventricule gauche. Ainsi, le sang riche en oxygène arrive des poumons et le sang veineux désaturé arrive de l'ensemble du corps. La transposition complète des gros vaisseaux est la plus fréquente. Elle est dénommée également D-TGA puisque l'aorte précède et à droite (dextro-) de l'artère pulmonaire.
- **Symptômes:**
 - Cyanose importante peu après la naissance au cas où il n'y a pas eu de mélange adéquat entre les deux circulations.
 - Les enfants touchés par une transposition des gros vaisseaux associée avec une grande communication intra ventriculaire peuvent présenter initialement une cyanose uniquement au moment des pleurs.
 - Signes d'insuffisance cardiaque congestive se développent à 2- 6 semaines.
 - Les enfants touchés par une transposition des gros vaisseaux associée avec une communication intra-ventriculaire, une sténose ou atrésie pulmonaire ont une cyanose importante et présentent des symptômes similaires aux enfants touchés par une tétralogie de Fallot.
- **Anomalies associées:**
 - Presque toujours avec le foramen ovale perméable
 - Communication intra-ventriculaire dans 40 - 45% et près de 10% de ceux avec une obstruction de la voie d'éjection ventriculaire gauche
 - Peu fréquent: Communication inter-auriculaire, persistance du canal artériel
 - Plus rarement, des anomalies extracardiaques (dans près de 9%)

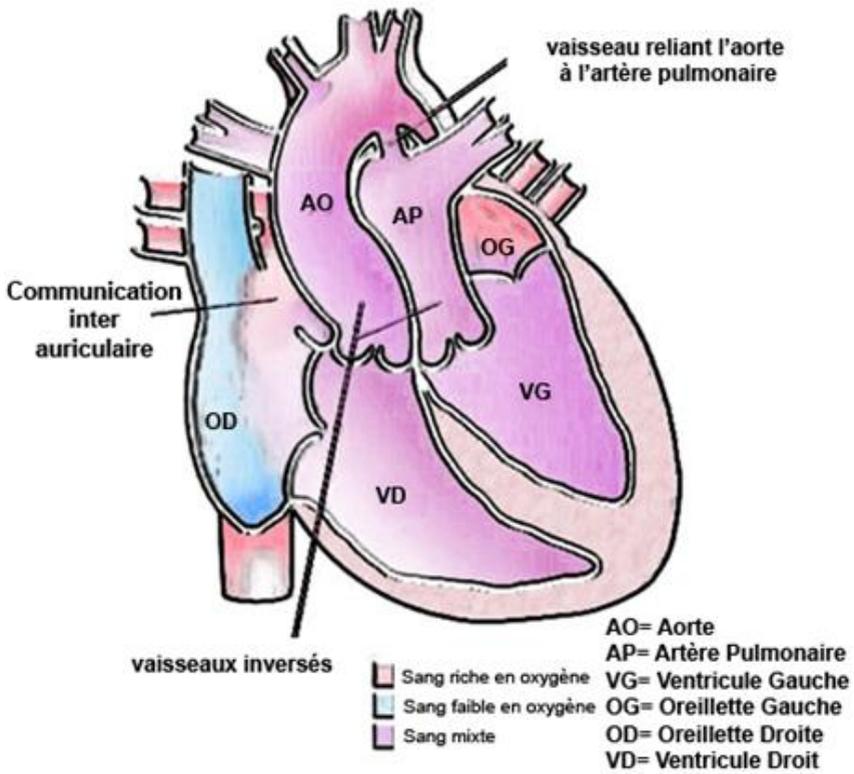


Figure 1.4b Transposition des gros vaisseaux

I.5. Hypoplasie du cœur gauche

- Description: l'hypoplasie du cœur gauche est caractérisée par des cavités cardiaques côté gauche très peu développées y compris:
 - L'aorte
 - La valve aortique
 - L'oreillette gauche
 - La valve mitrale
 - La valvule gauche

Elle représente près de 8% des cardiopathies congénitales. La transmission de cette cardiopathie est autosomique récessive et la plupart des cas atteints sont des garçons (67%). L'hypoplasie du cœur gauche est en générale mortelle dans le premier mois de vie si elle n'est pas traitée.

- Symptômes:
 - Cyanose durant les quelques heures ou jours après la naissance
 - Pâleur, teint grisâtre
 - Respiration rapide et en difficulté
 - Faible pouls dans tous les membres
 - Baisse de la tension artérielle
 - Souffle faible, bruit de galop chez les cas ayant une insuffisance cardiaque
 - Léthargie
 - Choc sévère peut conduire au suivant: épilepsies, insuffisance rénale, hépatique et cardiaque
- Anomalies associées:

Dans 10% des cas, avec des malformations extracardiaques.

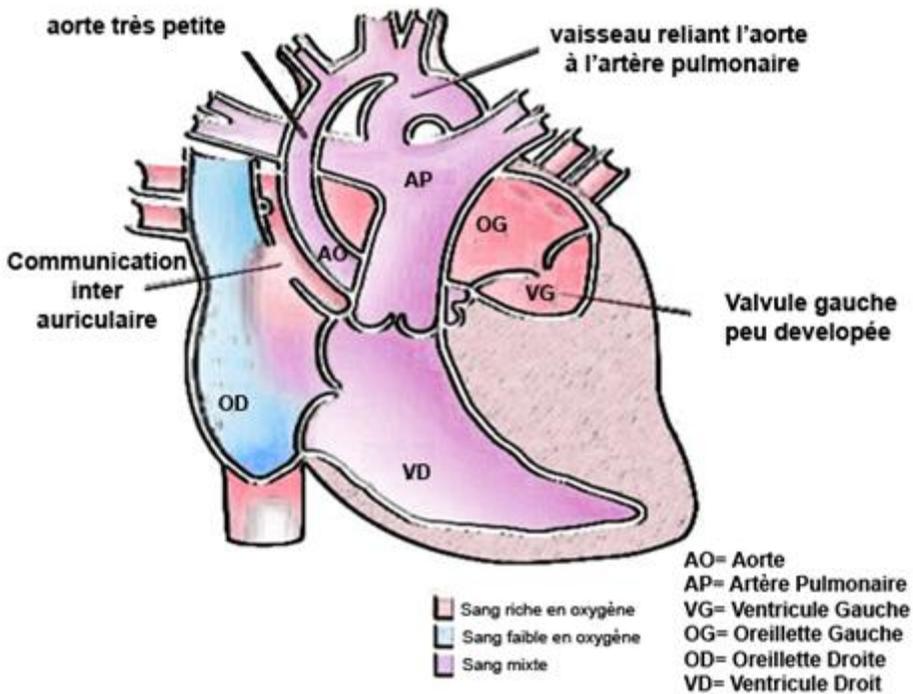


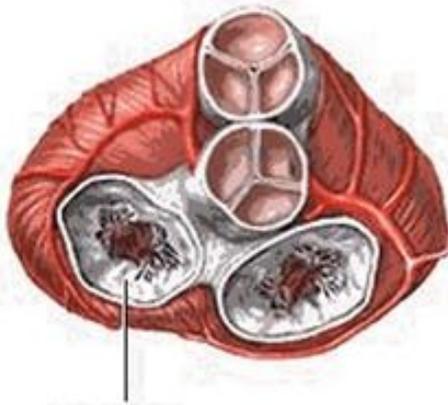
Figure 1.5 Hypoplasie du coeur gauche

I.6. Malformations de la valve mitrale et aortique

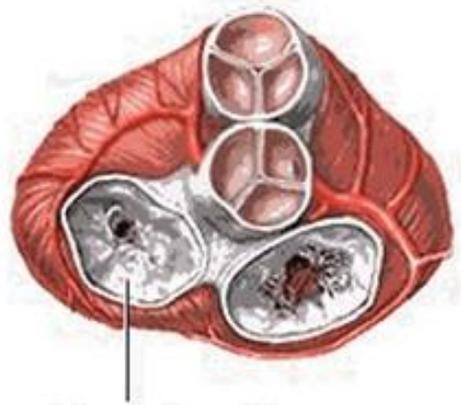
- **Description:** Ces cardiopathies sont caractérisées par un rétrécissement et insuffisance des valves mitrales et aortiques. Elles regroupent les anomalies suivantes:
 - Sténose ou atrésie mitrale congénitale
 - Insuffisance mitrale congénitale
 - Sténose ou atrésie aortique congénitale
 - Insuffisance aortique congénitale

a. Sténose ou atrésie mitrale congénitale

- **Description:** L'atrésie mitrale est définie par l'absence de la communication atrio-ventriculaire gauche. Elle est souvent observée conjointement avec la morphologie complexe d'un ventricule unique. La sténose mitrale comporte un spectre continu de malformations comprenant plusieurs composantes de la valve mitrale.
- **Symptômes:**
 - Dépendent du degré de l'obstruction.
 - Ces cardiopathies peuvent être asymptomatiques à la naissance
 - Dans le cas d'une sténose sévère, les symptômes manifestés sont : une diminution de la vascularisation périphérique à cause d'un faible débit cardiaque et d'une insuffisance cardiaque côté droit.
- **Anomalies associées avec l'atrésie mitrale:**
 - Ventricule droit à double issue
 - Ventricule gauche unique avec une transposition des gros vaisseaux



Valve mitrale normale



Rétrécissement de la valve mitrale
(Sténose mitrale valvulaire)

Figure 1.6a Sténose mitrale congénitale

b. Insuffisance mitrale

- Description: Une insuffisance mitrale isolée est rare. Elle est causée par la présence d'anomalies au niveau de la valve menant à des régurgitations mitrales (Sang reflue de la valvule lors de la systole ventriculaire dans l'oreillette gauche)

- Symptômes:
 - Dépendent du degré de l'insuffisance valvulaire
 - La majorité des insuffisances mitrales sont asymptomatiques à la naissance
 - Le signal d'une insuffisance mitrale apparaît graduellement dès que la valvule gauche s'élargie et le volume du ventricule gauche augmente

- Anomalies associées:
 - Communication inter-auriculaire
 - Communication intra-ventriculaire
 - Transposition des gros vaisseaux

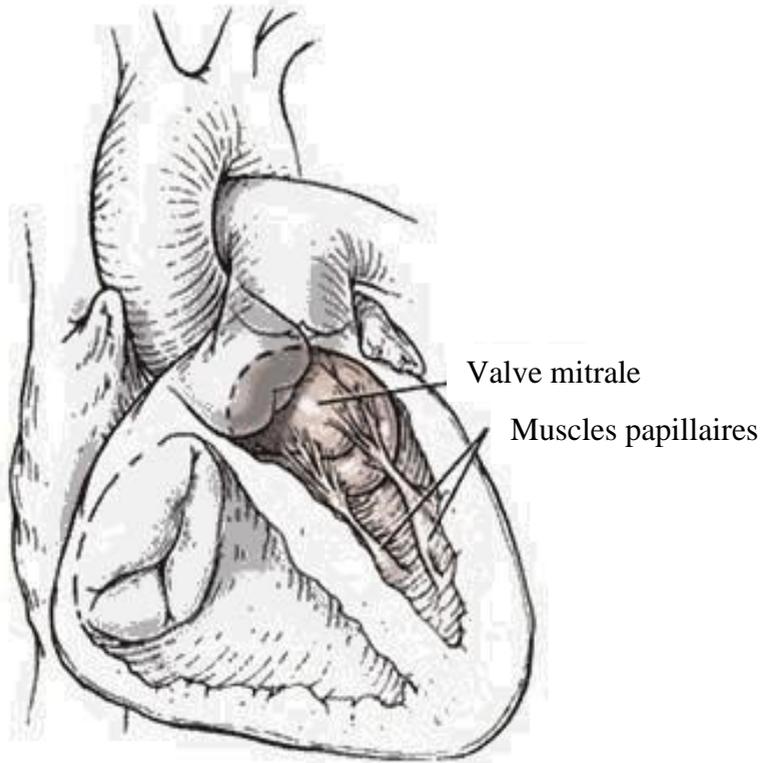


Figure 1.6b Insuffisance mitrale congénitale

c. Sténose ou atrésie de la valve aortique

- Description: Elles sont caractérisées par un rétrécissement de la valve aortique (sténose) ou par l'absence de la valve aortique (atrésie). Ces anomalies causent un obstacle au passage du sang du ventricule gauche. Un rétrécissement aortique sous-valvulaire se manifeste chez 3 à 6% des patients ayant des cardiopathies congénitales. Ce rétrécissement est 4 fois plus fréquent chez les garçons que les filles.

- Symptômes:
 - Asymptomatique des le cas d'une sténose peu sévère
 - Les enfants ayant un rétrécissement aortique sous-valvulaire sévère sont irrités, pâles, hypotensifs et peuvent développer une insuffisance cardiaque caractérisée par:
 - Dyspnée
 - Tachypnée
 - Rétractions sous-costales
 - Râle diffus
 - Cyanose causée par une insaturation pulmonaire veineuse

- Anomalies associées:
 - Syndrome de Turner (XO)
 - Coarctation de l'aorte
 - Persistance du canal artériel
 - N.B: Le rétrécissement aortique sous-valvulaire est associé avec le syndrome de William

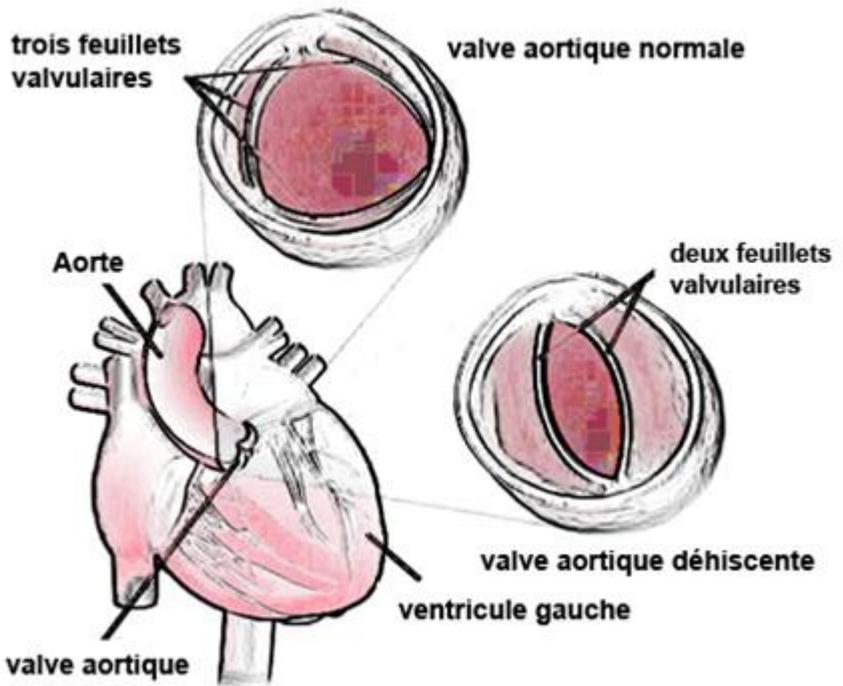


Figure 1.6c Sténose de la valve aortique

d. Insuffisance aortique

- Description: Elle est caractérisée par une fermeture incomplète de la valve aortique conduisant le sang éjecté du ventricule gauche vers l'aorte de refluer.
- Symptômes:

Généralement elle est asymptomatique à la naissance. Dans le cas d'une insuffisance aortique sévère, les symptômes comprennent:

- Léthargie ou difficulté à l'alimentation
- Pouls bondissant
- Dyspnée
- Tachypnée
- Pouls irrégulier / arythmie

Défaut de fermeture de la valve aortique conduisant à un retour sanguin dans le ventricule gauche

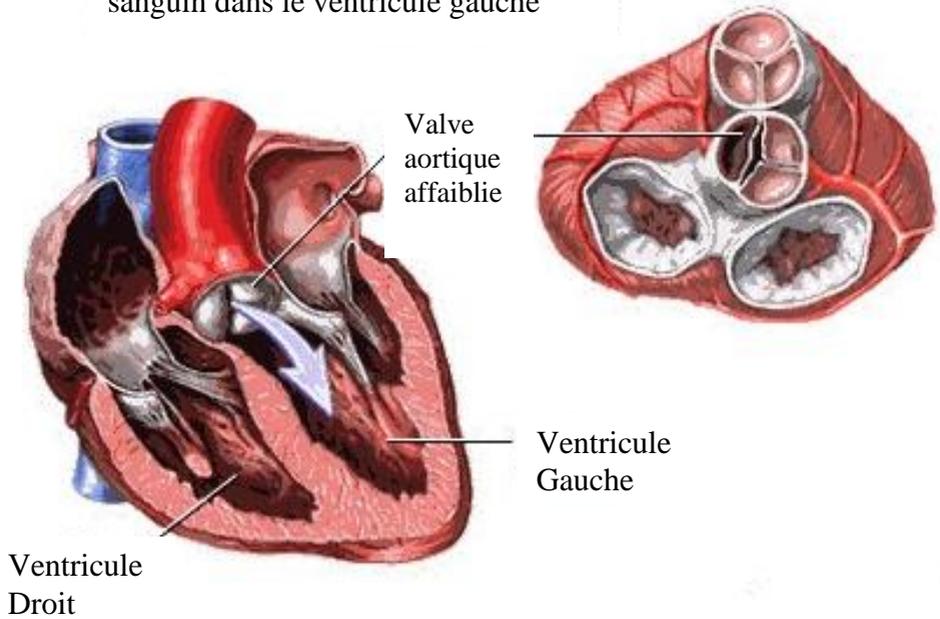


Figure 1.6d Insuffisance aortique

I.7. Malformations de la valve tricuspide et pulmonaire

- **Description:** Ces cardiopathies sont caractérisées par un rétrécissement et insuffisance des valves tricuspides et pulmonaires. Elles regroupent les anomalies suivantes:
 - Sténose ou atrésie valvulaire pulmonaire
 - Insuffisance valvulaire pulmonaire
 - Atrésie tricuspide
 - Malformation d'Ebstein
 - Hypoplasie du cœur droit

a. Sténose valvulaire pulmonaire

- **Description:** La sténose valvulaire pulmonaire isolée à septum interventriculaire intact est relativement fréquente représentant 8 à 10% des cardiopathies congénitales. Elle cause l'obstruction du sang éjecté du ventricule droit conduisant à une augmentation de la pression à ce niveau.
- **Symptômes:**
 - La majorité des cas sont asymptomatiques à la naissance
 - Dépendent du degré du rétrécissement
 - Dyspnée de sévérité variable et fatigue
 - Cyanose dans le cas d'un shunt doit-gauche vers le foramen ovale perméable ou la communication inter-auriculaire
- **Anomalies associées:**
 - Lésions obstructives du ventricule droit et du tronc artériel pulmonaire
 - Syndrome de Noonan

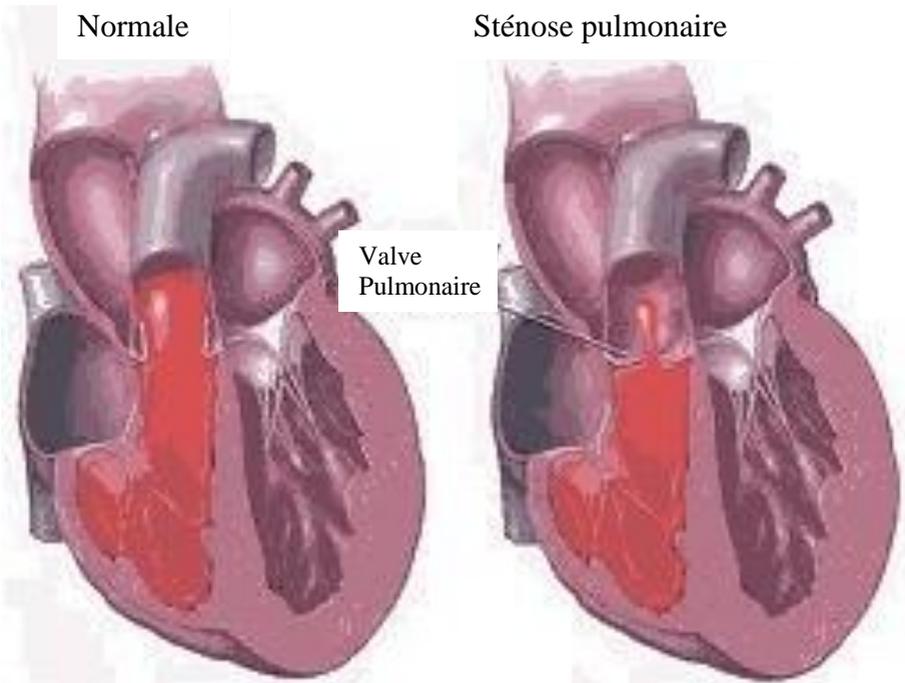


Figure 1.7a Sténose valvulaire pulmonaire

b. Atrésie valvulaire pulmonaire

- Description: L'atrésie valvulaire pulmonaire à septum interventriculaire intact est l'une des cardiopathies cyanotiques les plus fréquentes. Par définition, la valve pulmonaire est obstruée ou perforée conduisant ainsi le débit sanguin pulmonaire à circuler via le canal artériel persistant.

- Symptômes:
 - Cyanose dans les quelques heures qui suivent la naissance au fur et à mesure que le canal artériel se ferme.
 - Tachypnée sans dyspnée
 - Hypoxémie réfractaire à l'apport d'oxygène
 - Acidose métabolique importante menant à des lésions tissulaires
 - Souffle holosystolique doux sur le bas du bord gauche du sternum.

- Anomalies associées:
 - Anomalies du septum
 - Atrésie de la valve tricuspide
 - Atrésie de l'artère pulmonaire proximale
 - Sténose aortique
 - Malformation d'Ebstein

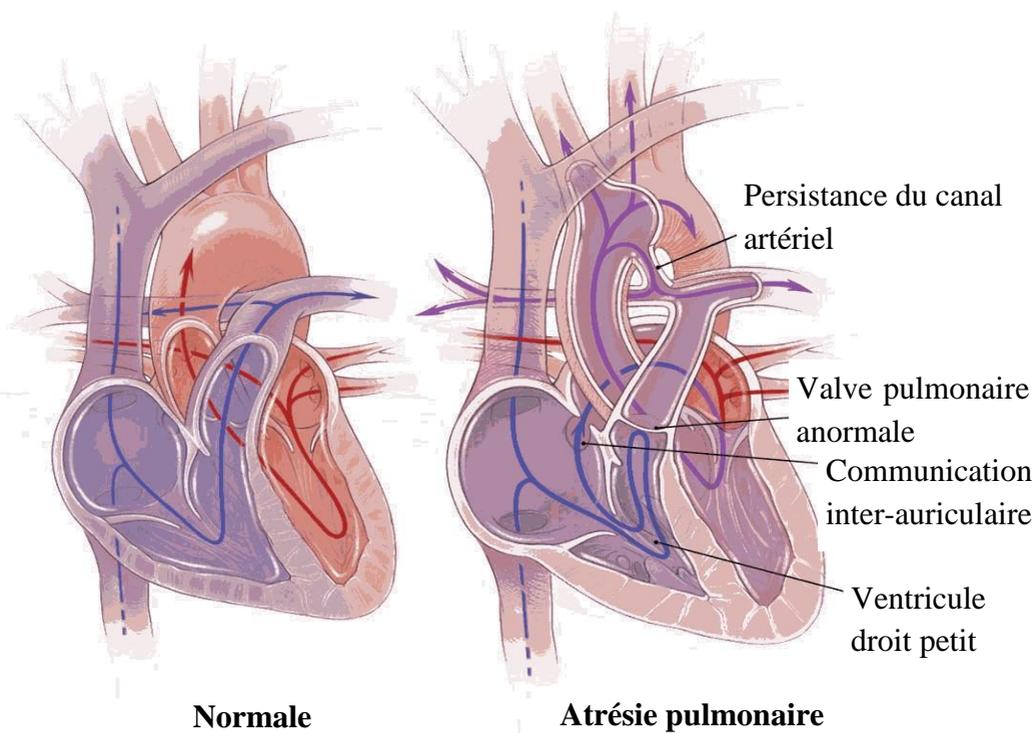
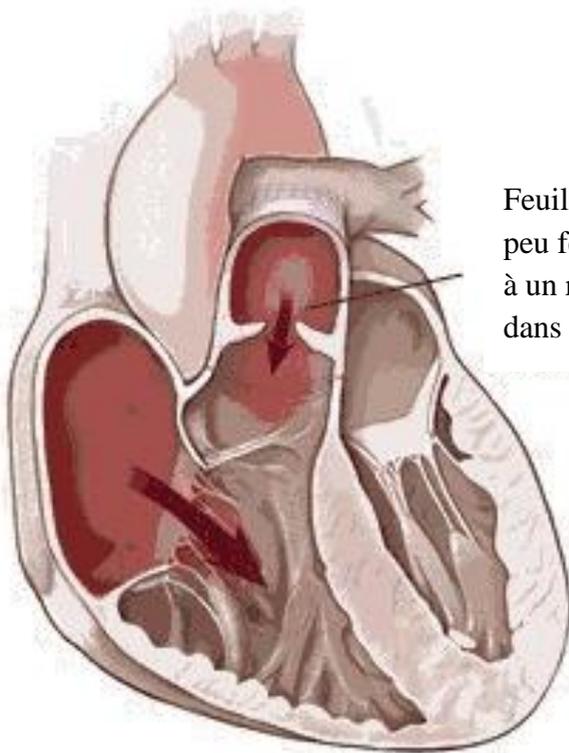


Figure 1.7b Atrésie valvulaire pulmonaire

c. Insuffisance valvulaire pulmonaire

- Description: Egalement dénommée régurgitations valvulaires pulmonaires ou incompetence pulmonaire. Elle se caractérise par un défaut d'étanchéité de la valvule pulmonaire du cœur. Cet état pathologique conduit le sang artériel pulmonaire de refluer vers le ventricule droit susceptible d'aboutir à une dilatation de ce ventricule menant à un souffle distinct
- Symptômes: asymptomatique ou souffle cardiaque doux
- Anomalies associées:
 - Tétralogie de Fallot
 - Communication inter-auriculaire (CIA)
 - Communication inter-ventriculaire (CIV)
 - Persistance du canal artériel
 - Syndrome de Noonan



Feuillets valvulaires
peu fermés conduisant
à un retour sanguin
dans le ventricule droit

Figure 1.7(c) Insuffisance valvulaire pulmonaire

d. Atrésie tricuspide/ Hypoplasie du cœur droit

- Description: l'atrésie tricuspide est définie par une agénésie complète ou par l'absence de la valvule tricuspide à l'entrée de l'oreillette droite bloquant la circulation entre l'oreillette droite et le ventricule droit.
Ceci conduit à un ventricule droit peu développé ou hypoplasie du ventricule droit.

- Symptômes:
 - Dépendent du débit sanguin pulmonaire
 - Cyanose importante dès le premier jour de vie dans le cas d'une diminution du débit sanguine pulmonaire
 - Symptômes observés lors d'une insuffisance cardiaque causée par une augmentation du débit sanguine pulmonaire
 - Souffles cardiaques dépendants de la présence d'anomalies associées.

- Anomalies associées:
 - Dextrotransposition des gros vaisseaux
 - Communication intra-auriculaire
 - Communication inter-ventriculaire
 - Persistance du canal artériel
 - Levo-transposition ou malposition des gros vaisseaux

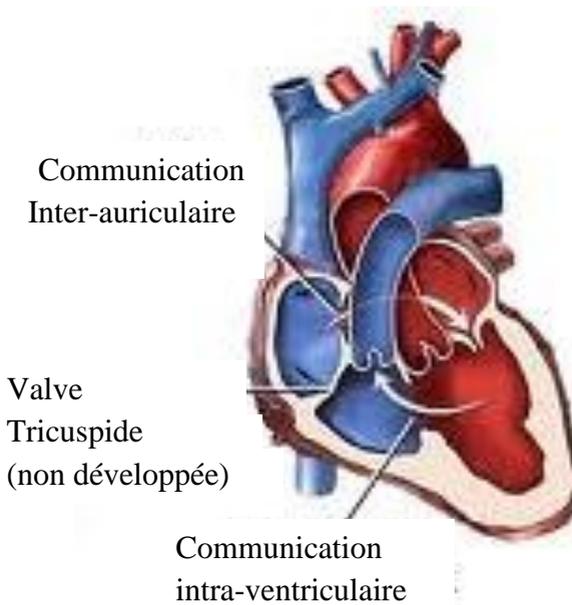


Figure 1.7d^(A) Atrésie congénitale tricuspide

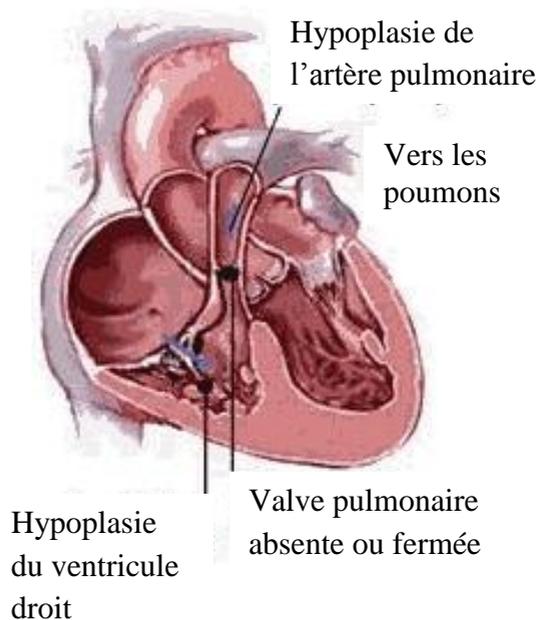


Figure 1.7d^(B) Hypoplasie du cœur gauche

e. Malformation d'Ebstein

- Description: Dans le cas d'une malformation d'Ebstein, la valvule tricuspide est déplacée vers la pointe du ventricule droit, à une distance plus ou moins grande de l'anneau auriculo-ventriculaire. Ceci entraîne une fuite (insuffisance tricuspide) quasiment constante mais d'intensité variable. Cette malformation touche près de 0.5% des patients ayant des cardiopathies congénitales.
- Symptômes:
 - Peuvent être asymptomatiques à la naissance dans le cas d'une malformation peu sévère.
 - Chez les cas sévères, présence d'une insuffisance cardiaque sévère avec cyanose.
 - Souffle holosystolique d'une régurgitation tricuspide
 - Bruit de galop chez les cas avec insuffisance cardiaque
- Anomalies associées :
 - Communication intra-auriculaire
 - Communication inter-ventriculaire
 - Sténose ou atrésie pulmonaire

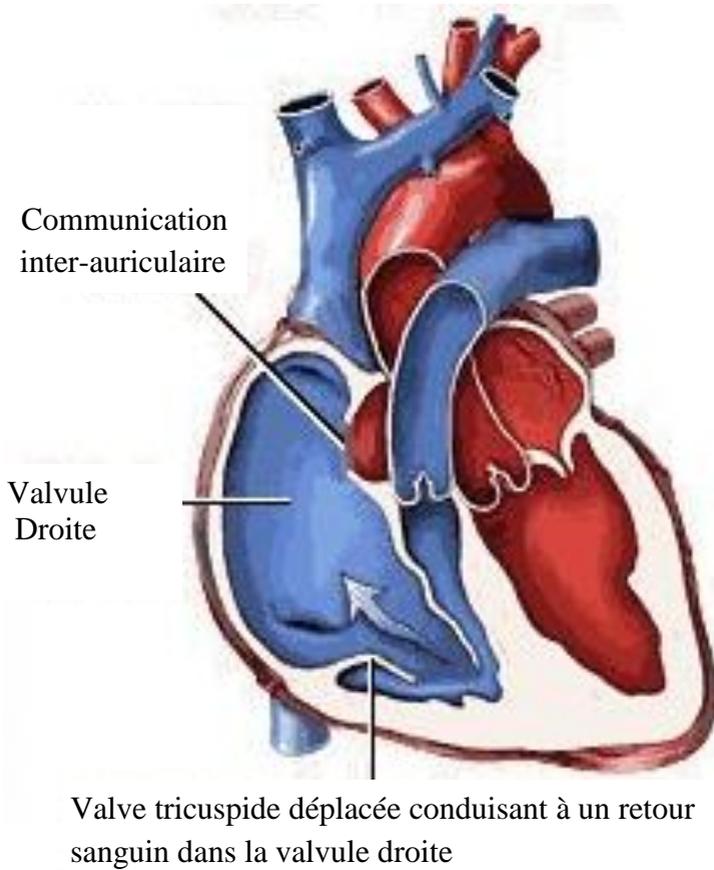


Figure 1.7e Anomalie d'Ebstein

I.8. Sténose valvulaire pulmonaire

Se référer à la section 'I.7 a' pour plus d'informations sur la description, les symptômes et les anomalies associées.

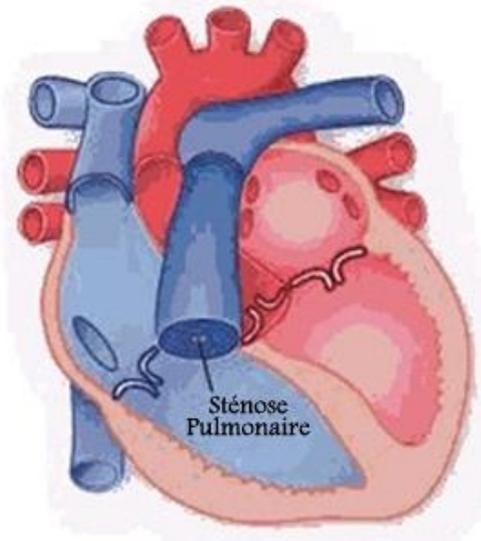
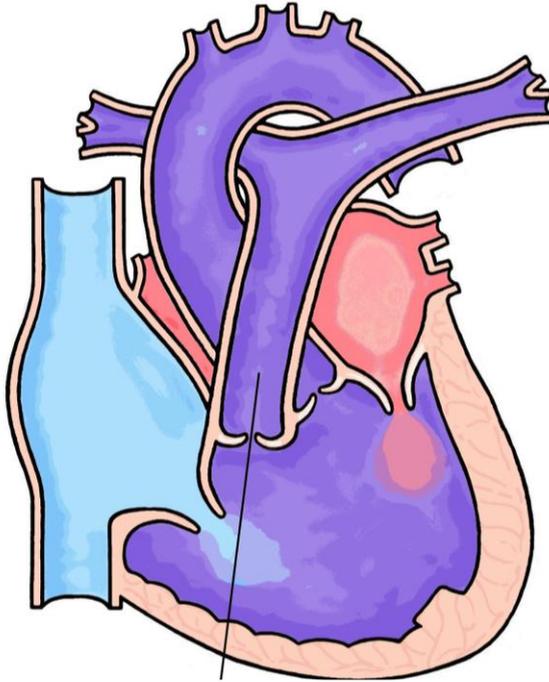


Figure 1.8 Sténose valvulaire pulmonaire

I.9. Ventricule unique

- Description: C'est une cardiopathie assez rare, caractérisée par la présence de deux oreillettes se jettent dans un seul ventricule bien développé. Elle fait généralement partie d'un ensemble complexe d'anomalies cardiovasculaires. La physiologie du ventricule unique comporte une variété de lésions anatomiques, souvent associée avec une atrésie de la valve auriculo-ventriculaire entraînant un retour veineux pulmonaire anormale. La sortie du ventricule est divisée entre le lit vasculaire pulmonaire et systémique.
- Symptômes:
 - Signes de choc dans les premières semaines de vie (voir Hypoplasie du cœur gauche)
 - Acidose
 - Incapacité à l'hyperoxie : pas d'augmentation dans la Pression d'O₂ > 150 à 100% d'oxygène.



Physiologie dépend du degré de la sténose pulmonaire ce qui détermine la quantité du débit sanguin pulmonaire

Figure 1.9 Ventricule unique

I.10. Tétralogie de Fallot (TOF)

- Description: La tétralogie de Fallot est la plus fréquente des cardiopathies cyanogènes congénitales. Elle comporte trois variations:
 - La forme classique de la TOF qui réunit 4 cardiopathies :
 - Une communication inter-ventriculaire
 - Une sténose pulmonaire
 - L'aorte à cheval ou aorte biventriculaire (une déviation vers la droite de l'origine de l'aorte)
 - Une hypertrophie ventriculaire droite
 - TOF associée à une atrésie pulmonaire
 - TOF associée à l'absence de la valve pulmonaire

- Symptômes:
 - Sévérité clinique dépend du degré de la sténose pulmonaire
 - Cyanose peut être présente dès la naissance ou apparaît graduellement
 - Dyspnée avec difficulté à l'alimentation
 - Retard staturo-pondéral
 - Episodes cyanotiques sévères et brutales liés à une interruption plus ou moins complète du passage du sang dans les artères pulmonaires
 - Souffle systolique rude de sténose pulmonaire, surtout en haut du bord gauche du sternum avec le signal B2.

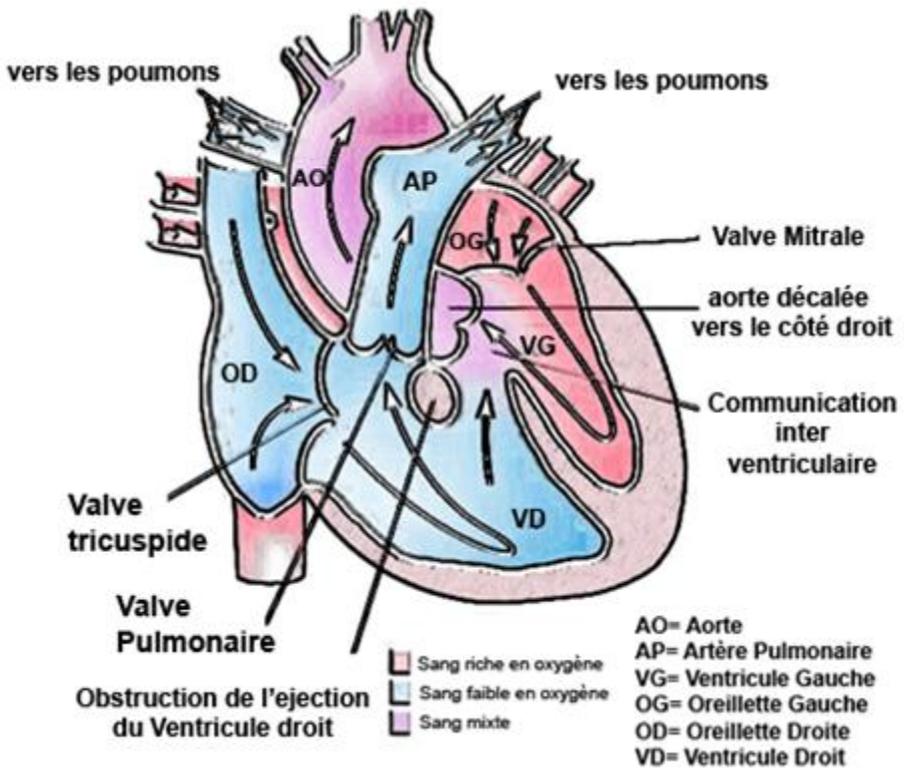


Figure 1.10 Tétralogie de Fallot

I.11. Communication inter-ventriculaire (CIV)

- Description: Elle est la plus fréquente des cardiopathies congénitales représentant 20% des cardiopathies congénitales. Elle est caractérisée par la persistance d'un trou dans le septum inter-ventriculaire qui est responsable d'un "shunt gauche-droit". Une grande CIV peut provoquer une défaillance cardiaque chez le nourrisson à cause d'un shunt trop élevé.

- Symptômes:

Sévérité varie selon la taille du CIV.

 - Tachypnée avec des troubles de ventilation
 - Des sueurs abondantes
 - Fatigue ou dyspnée avec des troubles d'alimentation et retard staturo-pondéral
 - Un claquement du 2^o bruit (traduisant l'hypertension pulmonaire) et souffle holosystolique
 - Des infections respiratoires à répétitions

- Anomalies associées:
 - Plusieurs anomalies chromosomiques
 - Trisomies 21, 18 et 13

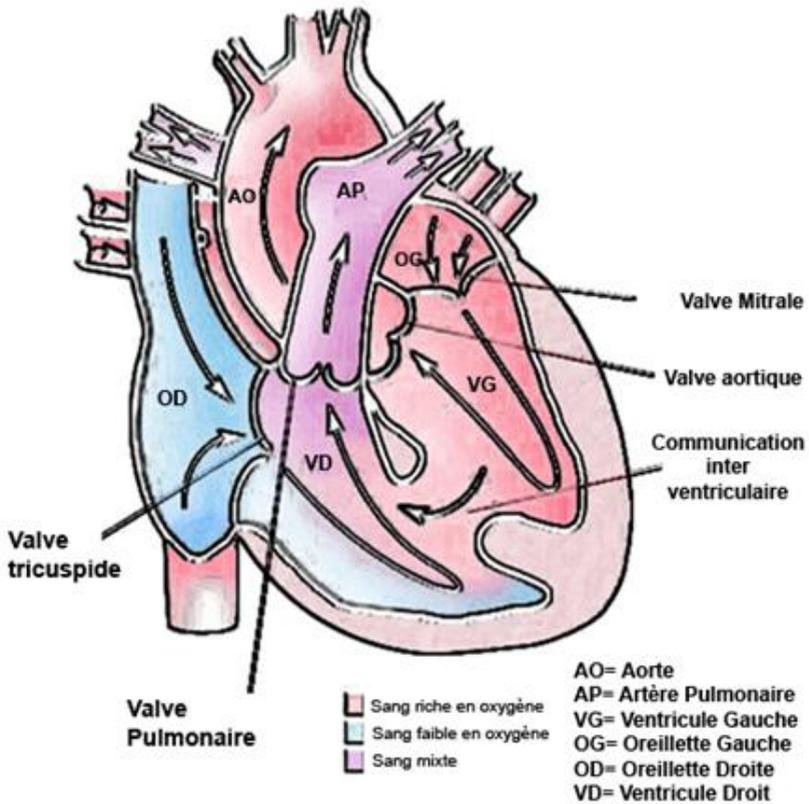


Figure 1.11 Communication inter-ventriculaire

Chapitre II: Fente labiale et/ou palatine

Dans ce chapitre:

II. Introduction

II.1. Fente labiale

II.2. Fente palatine

II. Introduction:^{1,6}

- La fente labiale et/ou la fente palatine sont des malformations du bas du visage qui apparaissent durant le développement embryonnaire résultant en une fissuration complète ou partielle uniquement au niveau de la lèvre (nommée fente labiale isolée) ou du palais (nommée fente palatine isolée) ou des deux (lèvre et palais). Ces malformations sont relativement fréquentes, d'une prévalence variable de 0.3 pour 1000 naissances chez les Afro-Américains jusqu'à 3.6 pour 1000 naissances chez les Amérindiens. Chez les cas non traités chirurgicalement, ces malformations présentent des troubles sévères de l'alimentation, de la respiration, des otites, difficultés d'élocution et problèmes sociaux. La fente labiale et/ou la fente palatine sont souvent associées avec d'autres syndromes causés par des anomalies chromosomiques. Ces malformations sont diagnostiquées par une simple auscultation à la naissance.

II.1. Fente labiale (bec-de-lièvre)

- Description: La fente labiale est caractérisée par la présence d'une ou de deux fissurations verticales (fentes) au niveau de la lèvre supérieure et dans les cas les plus sévères, elle peut s'étendre jusqu'au bas du nez ou de la gencive supérieure. La fente labiale peut se développer d'un seul côté (unilatérale) ou des deux côtés (bilatérale) résultant en l'absence de fusion du mésenchyme facial (fissuration entre la deuxième incisive et la canine).
- Symptômes:

La fente labiale est visible à la naissance par la présence d'un trou au niveau d'un ou plusieurs côtés de la lèvre supérieure même si ça s'étend jusqu'à la gencive.



Figure 2.1a⁶ Fente labiale unilatérale



Figure 2.1b⁶ Fente labiale bilatérale

II.2. Fente palatine

- **Description:** La fente palatine est une malformation congénitale traitable où le toit de la bouche se développe d'une façon anormale durant la grossesse conduisant à une fissuration (fente) qui peut s'étendre jusqu'à la cavité nasale. La fente palatine peut toucher soit le voile (palais membraneux), soit le palais entier (palais osseux/dur et membraneux/mou), et atteint parfois la luvette.

- **Symptômes:**

Asymptomatique à la naissance. Cependant, cette malformation peut être décelée grâce à des troubles à l'alimentation caractérisée par une inaptitude à téter et avaler normalement.

- **Diagnostic et examens à effectués:**

- Examen de la région buccale à la naissance (même si l'échographie haute résolution peut révéler la présence d'une fente labiale / palatine dès les semaines 14 à 16 de gestation)
- Un examen physique approfondi est nécessaire pour exclure toutes autres anomalies associées.
- Echographie cardiaque et abdominale pour exclure toutes autres anomalies associées.
- Tests chromosomiques effectués sur le sang périphérique.
- Lorsqu'une consultation génétique est disponible, ça peut déterminer si la fente est une condition isolée ou associée à un syndrome ou à d'autres conditions.

- **Anomalies associées:**

- Cardiopathies congénitales
- Malformations urinaires
- Anomalies chromosomiques

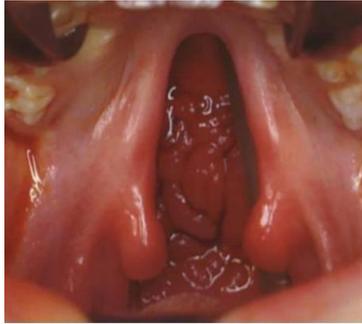


Figure 2.2a⁶ Fente palatine

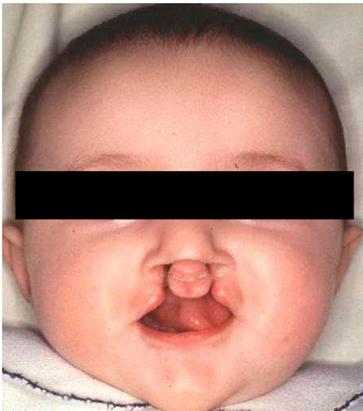


Figure 2.2b⁶ Fente labiale et palatine bilatérale



Figure 2.2c⁶ Fente labiale et palatine unilatérale

Chapitre III: Anomalies chromosomiques

Dans ce chapitre:

- III. Introduction
- III.1. Syndrome de Down
- III.2. Syndrome d'Edward
- III.3. Syndrome de Patau

III. Introduction: ^{2, 7-12}

- Les anomalies chromosomiques surviennent à cause d'erreurs dans le nombre ou structure (par exemple : réarrangements) des chromosomes souvent au moment de la formation des gamètes (spermatozoïdes ou ovules).
- Ces erreurs mènent à différents types d'anomalies affectant en générale plusieurs organes ce qui les rend facilement détectables.
- Plusieurs anomalies chromosomiques comme la triploïdie (3 lots de 23 chromosomes) causent une fausse couche pendant le premier trimestre de grossesse.
- 1 cas sur 150 nouveau-nés est naît avec une aberration chromosomique.
- Les enfants ayant une anomalie chromosomique souffrent de retard mentale et handicap physique.
- Les anomalies chromosomiques les plus fréquentes comportent : les trisomies 21, 18 et 13.
- L'âge maternel avancé augmente le risque aux aberrations chromosomiques.

III.1.Syndrome de Down (T21)

- **Description:** Le syndrome de Down est caractérisé par une 3^{ème} copie du chromosome 21 (au lieu de 2). La copie surnuméraire peut être libre ou sous forme attachée à d'autres chromosomes, le plus souvent au chromosome 14. Ce syndrome survient chez 1/660 nouveau-nés. Le risque de la T21 augmente avec l'âge maternel (≥ 35 ans).
- **Symptômes:**
 - Enfants hypotoniques
 - Visage arrondi très évocateur avec un nez petit et plat au niveau de sa partie supérieure
 - Des yeux bridés avec des paupières fendues obliquement
 - Tâches de Brushfield : un iris tâcheté de points légèrement colorés
 - Un occiput aplati, microcéphalie, et une peau surnuméraire autour de l'arrière du cou
 - Une bouche entrouverte en permanence à cause d'une langue grande et saillante qui manque de fissuration centrale.
 - Des petites oreilles arrondies
 - Mains et doigts courtes
 - Grand écart entre le premier et deuxième orteil
- **Diagnostic et examens à effectués:**
 - Tests chromosomiques effectués sur le sang périphérique (au cas où le diagnostic prénatal n'a pas été effectué)
 - Echographie cardiaque et abdominale
- **Anomalies associées:** Cardiopathies congénitales (malformations des bourrelets endocardiques, CIA, CIV, TOF et Persistance du canal artériel).



Figure 3.1a¹¹ Syndrome de Down (T21)
(grand écart entre le 1^{er} et 2^{ème} orteil)



Figure 3.1b¹¹ Syndrome de Down (T21)
(yeux bridés, langue saillante)



Figure 3.1c¹¹ Syndrome de Down (T21)
(Pli unique)

III.2.Syndrome d'Edward (T18)

- Description: La trisomie 18 dénommée également syndrome d'Edward est une anomalie chromosomique caractérisée par une copie surnuméraire du chromosome 18 qui peut être libre ou sous forme attaché à un autre chromosome. La prévalence est de près de 1 sur 6,000. Elle est associée à un taux élevé de mort-nés et mortalités durant la période néonatale.
- Symptômes:
 - Retard de croissance et de psychomotricité sévère
 - Microphthalmie
 - Bas poids de naissance
 - Oreilles faunesques
 - Déformation du crâne et doigts courts
 - Petite mâchoire et bouche (macrogathie)
 - Mains caractéristiques: poings fermés, index recouvre le médium, l'auriculaire recouvre l'annulaire (clinodactylie)
 - Pied en piolet
 - Syndactylie
 - Abduction limitée des hanches
 - Présence d'anomalies associées
- Diagnostic et examens à effectués:
 - Tests chromosomiques effectués sur le sang périphérique (au cas où le diagnostic prénatal n'a pas été effectué)
 - Echographie cardiaque et abdominale
 - IRM et scanner du cerveau
- Anomalies associées:
 - Cardiopathie congénitales
 - Malformations congénitales urinaires
 - Malformations congénitales du système nerveux central



Figure 3.2a¹¹ Syndrome d'Edward (T18) (Oreilles faunesques)



Figure 3.2b¹¹ Clinodactylie avec des poings serrés et des doigts qui se chevauchent chez T18



Figure 3.2c¹¹ Syndactylie chez T18



Figure 3.2d¹¹ Pied en « Rocker-bottom » chez T18

III.3.Syndrome de Patau (T13)

- Description: La trisomie 13 dénommée également syndrome de Patau est une anomalie chromosomique caractérisée par une copie surnuméraire du chromosome 13. La prévalence est de près de 1 sur 10,000. Elle est associée à un taux élevé de mort-nés et mortalités durant la période néonatale.

- Symptômes:
 - Retard mental et déficit moteur
 - Polydactylie (orteils supplémentaires)
 - Microcéphalie
 - Malformations structurales des yeux
 - Fente palatine
 - Meningomyelocèle (spina bifida)
 - Omphalocèle (malformation de l'abdomen)
 - Anomalies des organes génitaux
 - Anomalies du cuir chevelu (aplasie cutanée)
 - Pied-bot
 - Talons de premier plan
 - Présence d'anomalies associées

- Diagnostic et examens à effectués:
 - Tests chromosomiques effectués sur le sang périphérique (au cas où le diagnostic prénatal n'a pas été effectué)
 - Echographie cardiaque et abdominale
 - IRM et scanner du cerveau

- Anomalies associées:
 - Cardiopathies congénitales
 - Malformations congénitales urinaires
 - Malformations congénitales du système nerveux central



Figure 3.3¹² Trisomie 13 avec une fente labiale et palatine

Chapitre IV: Malformations musculo-squelettiques

Dans ce chapitre:

- IV. Introduction
- IV.1. Luxation congénitale de la hanche
- IV.2. Hernie diaphragmatique
- IV.3. Gastroschisis
- IV.4. Omphalocèle
- IV.5. Polydactylie
- IV.6. Syndactylie
- IV.7. Pied – Bot
- IV.8. Malformations de réduction des membres

IV. Introduction: ^{11, 13-40}

- Les anomalies musculo-squelettiques regroupent les anomalies des extrémités, moelle et bassin en plus d'anomalies musculaires comme l'hernie diaphragmatique et les anomalies de la paroi abdominale (gastroschisis, omphalocèle et le syndrome de Prune Belly parmi d'autres).
- La majorité d'anomalies musculo-squelettiques sont visibles à la naissance à l'exception de la luxation congénitale de la hanche.
- Les déformations osseuses doivent alerter le médecin de dépister la présence d'autre malformations associées surtout les maladies neuromusculaires.
- De plus, un caryotype est essentiel dans le cas d'anomalies de la paroi abdominale, plus précisément l'omphalocèle.

IV.1. Luxation congénitale de la hanche

- Description: Une condition caractérisée par le développement anormal de la hanche à la naissance ou peu après, conduisant à une instabilité au niveau de l'articulation de la hanche et une dislocation possible de l'os de la cuisse au niveau de la cavité du bassin.
- Près d'1 pour 1,000 enfants est né avec une luxation congénitale de la hanche.

- Symptômes: Symptômes peuvent comprendre:
 - Positions différentes des jambes (asymétriques)
 - Réduction du mouvement sur le côté du corps touché par l'anomalie
 - Jambes raccourcies sur le côté touché
 - Plis cutanés asymétriques de la cuisse

- Diagnostic et examens à effectués:
 - Examen clinique qui peut être effectué dans 3 méthodes
 - Manœuvre d'Ortolani :
 - Effectuée dans les trois premiers mois.
 - L'examineur saisit les 2 genoux entre son pouce et son index en plaçant ses 3 autres doigts sur la face externe de la cuisse
 - Une force légère vers le haut est exercée lors de l'abduction de la hanche (jambes écartées).
 - Un signe de ressaut est un signe positif de la manœuvre d'Ortolani signifiant que la hanche est luxée mais réductible dans la cavité cotyloïde osseuse
 - Manœuvre de Barlow:
 - Effectuée dans les trois premiers mois.
 - Même technique qu'Ortolani mais une force légère vers le bas est plutôt exercée lors de l'abduction de la hanche.

- Manœuvre de Galéazzi:
 - Dénommée également signe d'Allis
 - Elle est réalisée en plaçant l'enfant sur son dos avec les deux hanches et genoux fléchis
 - Une inégalité de la hauteur des genoux est un signe positif de la manœuvre de Galeazzi
- L'échographie de la hanche est effectuée à quatre mois ou moins.
- Radiographie de l'articulation de la hanche est effectuée au delà de quatre mois.

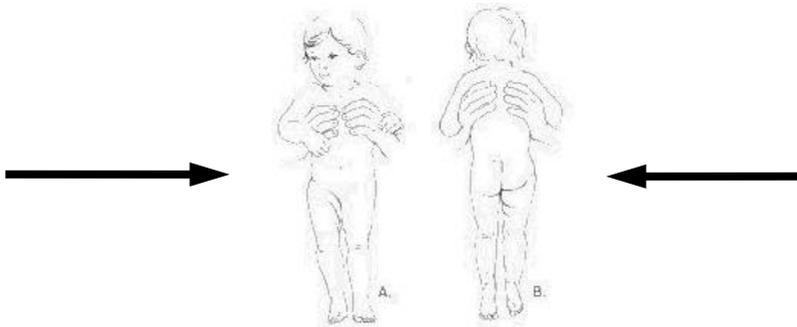


Figure 4.1a Luxation congénitale de la hanche

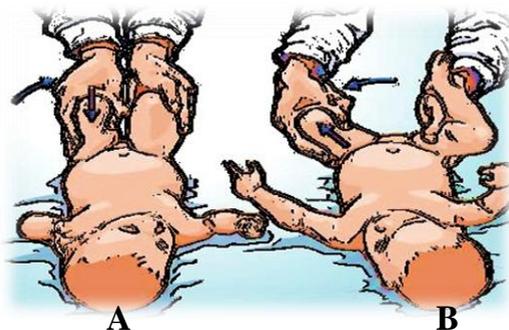


Figure 4.1b⁶⁹ Manœuvre de Barlow (A)
et Manœuvre d'Ortolani (B)

IV.2. Hernie diaphragmatique

- Description: Une anomalie congénitale où le muscle du diaphragme est anormalement ouvert permettant aux organes de l'abdomen (tels que l'estomac, l'intestin grêle, la rate, une partie du foie et le rein) de se déplacer dans le thorax. L'anomalie survient essentiellement du côté gauche cependant elle peut survenir du côté droit. L'hernie diaphragmatique est observée chez 1 pour 2,200 jusqu'à 5,000 naissances.
- Symptômes:
 - Dépendent du degré de sévérité de l'anomalie
 - Une difficulté sévère pour respirer se développe normalement après la naissance du bébé.
 - Couleur de peau bleuâtre due à un manque d'oxygène (cyanose)
 - Respiration rapide (tachypnée)
 - Accélération du rythme cardiaque (tachycardie)
- Diagnostic et examens à effectués :
 - Examen clinique qui peut révéler des mouvements thoraciques irréguliers, souffle absent au niveau du côté touché, bruits intestinaux dans la poitrine ainsi qu'une sensation que l'abdomen est moins rempli au toucher (palpation)
 - Échographie fœtale qui peut montrer le contenu abdominal dans la cavité thoracique.
 - Radiographie thoracique qui peut montrer les organes abdominaux dans la cavité thoracique.
- Anomalies associées:

Plus de 50 pour cents des enfants ayant une hernie diaphragmatique auront l'anomalie associée suivante :

 - Système nerveux central (anomalies du tube neural)
 - Cardiovasculaire (surtout la communication inter-ventriculaire, l'anatomie univentriculaire (hypoplasie du cœur), obstruction au niveau de l'arc aortique et la tétralogie de Fallot)
 - Squelettique
 - Gastro-intestinale et uro-génitale
 - Anomalies chromosomiques

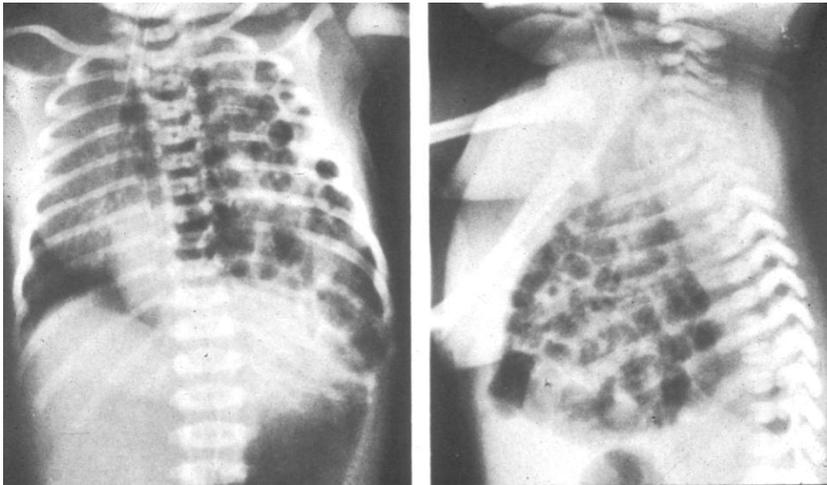


Figure 4.2¹⁶ Hernie diaphragmatique (Radiographie thoracique)

IV.3. Gastroschisis

- Description: Anomalie congénitale dans laquelle une partie de l'intestin du nourrisson saillie hors de l'abdomen à travers un petit trou dans la paroi du corps pré du cordon ombilical à cause de l'incapacité de la paroi abdominale à se fermer complètement. L'anomalie peut être petite ou grande de taille impliquant d'autres organes comme le foie. Le gastroschisis est un type d'hernie aussi appelé paraomphalocèle, laparoschisis, ou abdominoschisis. L'incidence est estimée à 1 pour chaque 2,500 naissances annuellement.
- Symptômes:
 - Masse dans l'abdomen
 - Portions intestinales en formes de bâtons à travers la paroi abdominale pré du cordon ombilical
 - Problèmes de circulation et d'absorption dans l'intestin causés par l'exposition de l'intestin à un fluide amniotique irritant
- Diagnostic et examens à effectués:
 - Examen clinique de l'enfant
 - Echographie prénatale détectant des signes chez la mère enceinte comme le polyhydramnios (fluide amniotique excessif)
- Anomalies associées:

D'autres anomalies gastro-intestinales comme l'atrésie intestinale, sténose et malrotation.



Figure 4.3¹⁶ Gastroschisis

IV.4.Omphalocèle

- **Description:** Type spécifique d'anomalie de la paroi abdominale dans laquelle certains organes internes de l'enfant font saillie à travers les muscles abdominaux dans la zone autour du cordon ombilical. L'omphalocèle peut être de sévérité mineure, n'impliquant qu'une petite partie des intestins, ou il peut être sévère avec la plupart des organes abdominaux (tels que les intestins, le foie et la rate) se trouvant à l'extérieur du corps. L'incidence de ce type d'hernie est de 1 pour 5000 naissances. Il survient habituellement chez les nouveau-nés naissant à terme, et il est plus fréquent chez les garçons que chez les filles.
- **Symptômes:**
A la naissance, un omphalocèle se voit clairement, puisque le contenu de l'abdomen sort (saillie) à travers la région du nombril
- **Diagnostic et examens à effectués:**
 - Un diagnostic est possible par une échographie prénatale
 - Sinon, l'examen clinique du nouveau-né est suffisant pour faire le diagnostic.
 - L'amniocentèse ou d'autres moyens pour préciser le caryotype du fœtus sont souvent recommandés pour exclure la présence d'anomalies chromosomiques associées.
 - En générale, une radiographie du cœur, poumons et diaphragme sont effectuées une fois que l'état de l'enfant a été stabilisé après la naissance pour vérifier la présence d'autres anomalies congénitales associées.
- **Anomalies associées**
 - Près de 50 à 75% d'enfants ayant un omphalocèle ont des anomalies congénitales associées
 - 20 à 35% ont des anomalies chromosomiques, les plus fréquents: trisomies 13 et 18.
 - 25 à 40% ont d'autres anomalies congénitales tel que les cardiopathies (tétralogie de Fallot), anus imperforé, anomalies du tube neural, hernie diaphragmatique, anomalies du système urinaires et squelettiques, syndrome de Beckwith-Wiedemann

avec une langue élargie, un gigantisme et des organes internes élargies, pentalogie de Cantrell, avec des malformations dans la poitrine et l'abdomen



Figure 4.4a¹¹ Omphalocèle



Figure 4.4b¹¹ Omphalocèle

IV.5. Polydactylie:

- Définition: La polydactylie est une condition mineure caractérisée par la présence d'un ou plusieurs doigts supplémentaires : doigt surnuméraire, pouce ou orteil (y compris un hallux surnuméraire). Elle peut également se produire en formant un pouce triphalangé.

- Diagnostic et examens à effectués:
 - Echographie fœtale
 - Examen clinique à la naissance
 - Radiographie

- Anomalies associées:
 - La polydactylie est une malformation familiale isolée la plupart du temps ; Néanmoins, elle peut être associée avec plusieurs syndromes y compris :
 - Syndrome d'Acrocallosal, syndrome de Basal cell nevus, syndrome de Bardet-Biedl, syndrome de Biemond, syndrome d'Ectrodactylie- dysplasies ectodermales -fentes labiales/palatines, syndrome d'Ellis van Creveld, syndrome de Meckel Gruber, syndrome de McKusick-Kaufman, déformation mains miroir, syndrome de Mohr, Oral-facial-digital syndrome, syndrome de Pallister-Hall, syndrome de Rubinstein-Taybi, Polydactylie de la nervure courte et association VATER .



Figure 4.5¹¹ Polydactylie



Figure 4.5¹¹ Polydactylie

IV.6. Syndactylie

- Définition:

La syndactylie est une malformation mineure caractérisée par des mains ou orteils palmés ou liés. Elle est due à un défaut de différenciation dans lequel les doigts ne parviennent pas à se séparer en appendices individuels.

Cette séparation se produit habituellement au cours de la 6^{ème} et 8^{ème} semaine du développement embryologique. La syndactylie peut être classée comme simple lorsqu'elle n'implique que des tissus mous, et complexe lorsqu'elle implique les os ou ongles des doigts adjacents.

La fusion peut être complète (avec synostose) ou incomplète (sans synostose). Les classifications comprennent:

- Doigts palmés: syndactylie simple des doigts sans synostose
 - Doigts collés: syndactylie complexe des doigts avec synostose
 - Orteils collés: syndactylie complexe des orteils avec synostose
 - Polysyndactylie: fusion de plus de deux doigts ou orteils
 - Syndactylie, non spécifiée: y compris la symphalangie
- Diagnostic et examens à effectués:
 - Examen clinique à la naissance
 - Radiographie souvent utilisé pour confirmer le diagnostic et identifier la présence d'anomalies au niveau des os des doigts et mains.
 - Anomalies associées:

Syndactylie est un trait commun pour plus de 28 syndromes, particulièrement les syndromes du crâne et la face, y compris les syndromes d'Apert, de Poland, et Holt-Oram. Le syndrome de Poland, dans lequel l'anomalie du muscle pectorale est associée avec une symbrachydactylie et/ou autres anomalies de l'extrémité supérieure homolatérale.

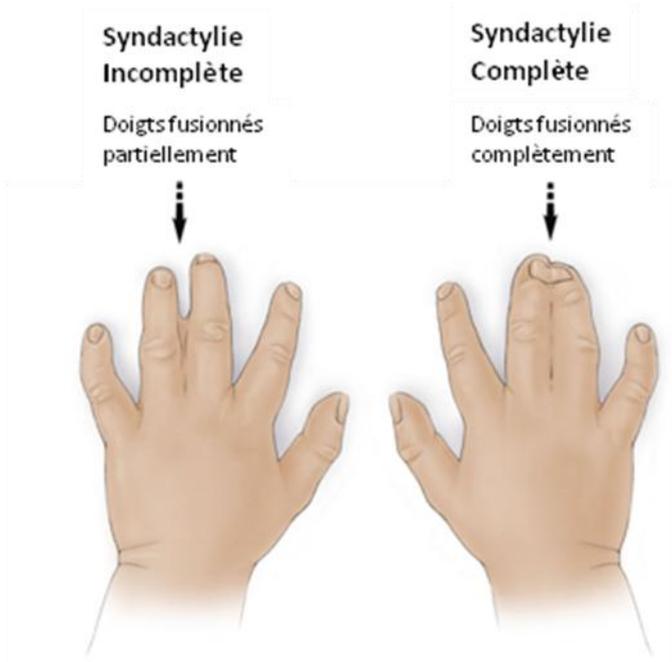


Figure 4.6⁷⁰ Syndactylie

IV.7. PIED – BOT, NON SPECIFIQUE

- Description: Le pied-bot (ou talipes) est une malformation congénitale caractérisée par la formation anormale d'os au niveau du pied l'entraînant à se tordre dans une position anormale à la naissance. Cette malformation survient couramment aux Etats-Unis, chez près de 1 pour 1,000 naissances. Elle peut toucher un ou les deux pieds, avec environ 50% des cas étant bilatérales (Fig.4.7a). Sans traitement, les personnes touchées marchent souvent sur leurs chevilles, ou sur les côtés de leurs pieds.

- Symptômes:

Il existe quatre grandes classes de pied-bot: varus, valgus, équin et talus (Fig.4.7b) :

- Pied-bot varus: Assez répandue, caractérisé par une plante du pied en dedans et un pied dévié vers le bas de sorte que la jambe et le pied forme la lettre J résistant le réalignement.
- Pied-bot valgus : quand le pied est dévié vers l'extérieure ressemblant à la lettre L
- Pied-bot équin : Le pied pointe vers le bas
- Pied-bot talus: pointe vers le haut, avec le talon qui pointe vers le bas. Le muscle du mollet d'un pied bot peut être plus petit et moins développé que la normale.

- Diagnostic et examens à effectués:

- Examen clinique
- Radiographie du pied.



Figure 4.7a¹¹ Pied-bot touchant les 2 pieds

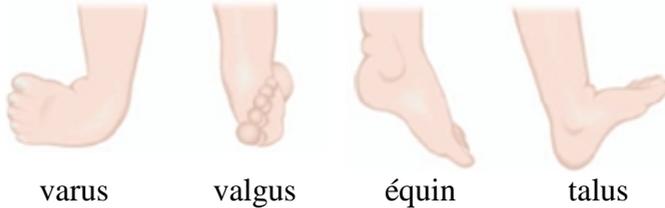


Figure 4.7b⁶⁹ Types de pied- bot

IV.8. Malformations de réduction des membres:

- Description: Les malformations de réduction des membres regroupent toutes les malformations touchant les bras (membres supérieurs) ou les jambes (membres inférieurs). Cette condition survient lorsqu'une partie ou un membre entier du fœtus ne parvient pas à se former complètement pendant la grossesse. Cette anomalie est dénommée "réduction du membre" car un membre est soit réduit par rapport à sa taille initiale ou manquant complètement ce qui affecte sa structure squelettique.
- Symptômes:
Difficultés pour avoir un développement normal et des habiletés motrices.
- Diagnostic et examens à effectués:

Echographie: du 18^{ème} jusqu'à la 20^{ème} semaine, la taille du fémur est évaluée par rapport à l'âge gestationnel et la taille des mains et pieds.

- Anomalies associées:

Les malformations de réduction des membres (surtout ceux impliquant le radius ou pouce) ont été associées avec des anomalies chromosomiques. Par exemple, lorsque les malformations de réduction des membres sont diagnostiquées, la possibilité d'avoir la trisomie 18 est de 1 sur 17.

Chapitre V: Malformations congénitales de l'appareil digestif

Dans ce chapitre:

- V. Introduction
- V.1. Atrésie de l'œsophage sans fistule
- V.2 Atrésie de l'œsophage avec fistule trachéo-œsophagienne
- V.3. Absence, atrésie et sténose congénitale du gros intestin : Imperforation de l'anus, sténose de l'anus ou du rectum
- V.4. Absence, atrésie et sténose congénitale de l'intestin grêle: Obstruction intestinale
- V.5. Fistule congénitale du rectum et de l'anus
- V.6. Malformation congénitale de fixation de l'intestin
- V.7. Maladie de Hirschsprung ou Aganglionose digestive totale ou Mégacôlon congénital
- V.8. Fistule trachéo-œsophagienne congénitale

V. Introduction ⁴⁰⁻⁴³

- Les malformations congénitales de l'appareil gastro-intestinal sont une cause importante de mortalité de taux variant de 10 à 40%.
- Ces malformations comportent :
 - Malformations obstructives et développementales de l'intestin grêle et anomalies du côlon
 - Anomalies des rotations et fixations intestinales
 - Malformations développementales ano-rectales
 - Duplications intestinales
- Près d'un tiers d'enfants ayant une malformation congénitale de l'appareil gastro-intestinal ont une autre malformation congénitale associée. Pour cette raison, la présence de malformations dans d'autres organes, surtout celles du système nerveux central, cardiaque et urinaire doit être vérifiée.
- Symptômes:
 - Vomissements
 - Ballonnements ou météorismes
 - Constipation et absence d'émission du méconium
 - Dans le cas d'une occlusion intestinale basse (à distance du duodénum), les vomissements deviennent bilieux et les ballonnements plus sévères.
 - Dans le cas d'une rotation anormale avec volvulus, l'enfant peut avoir tout les symptômes ci-dessus ainsi qu'il sera très malade possiblement peut avoir un abdomen nécessitant une chirurgie avec des ballonnements sévères, une décoloration de la peau et des selles sanglantes.

- Diagnostic et examens à effectués:
 - Une radiographie simple de l'abdomen peut être utile au diagnostic des occlusions intestinales de la partie supérieure
 - Un lavement opaque aux produits hydrosolubles (gastrograffine) peut être utile au diagnostic des occlusions coliques, pour préciser le niveau de l'obstacle et sa nature.

 - Il est aussi pratique courante d'effectuer des tests de l'appareil gastro-intestinale supérieur lorsqu'on tente de diagnostiquer les malformations d'occlusion intestinales incomplètes (test consistant à injecter une substance telle que le baryum).

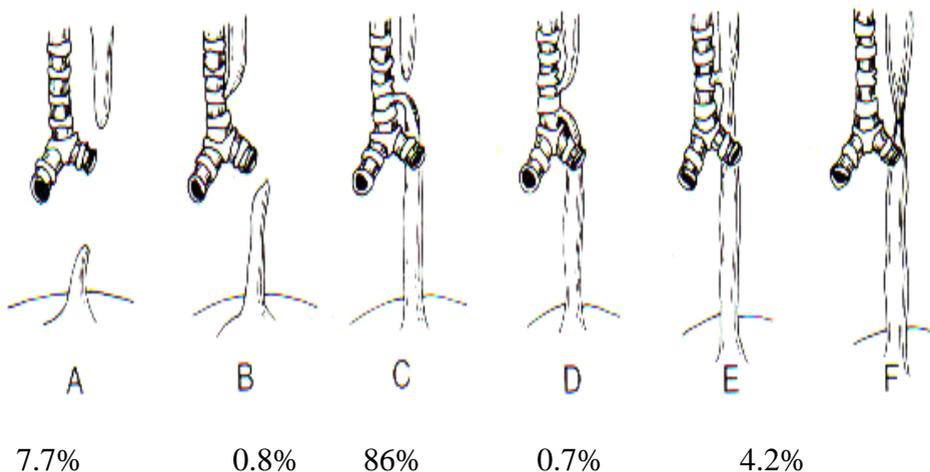
 - L'exploration ultrasonore de l'abdomen réalisée par un radiologue qualifié peut être utilisée pour tenter de diagnostiquer les petites occlusions congénitales de l'intestin grêle et du côlon

 - L'image tomodensitométrique et imagerie par résonance magnétique fournissent plus de détails anatomiques et sont utiles au diagnostic topographique et étiologique chez les cas soupçonnés d'avoir une malrotation et des anomalies anorectales.

V.1. Atrésie de l'œsophage sans fistule

- Description: L'atrésie de l'œsophage est une anomalie congénitale dans laquelle l'œsophage, qui relie la bouche à l'estomac, est raccourci et bouché à un endroit précis le long de sa longueur. Cette anomalie est presque toujours associée avec la fistule trachéo-œsophagienne, une condition dans laquelle l'œsophage est mal fixé à la trachée (qui transporte l'air aux poumons).

Il existe 4 types de fistule trachéo-œsophagienne illustrés ci-dessous avec le type C étant le plus fréquent.



- Atrésie de l'œsophage sans fistule : types A et F
- Atrésie de l'œsophage avec fistule trachéo-œsophagienne : types B, C, D et E

- Symptômes:

- Étouffement / toux après le repas
- Une salivation excessive
- Vomissements après chaque tétée dès que l'alimentation est introduite

- Anomalies associées:
 - Association VACTERL:
 - Anomalies des Vertèbres
 - Anomalies de l'Anus
 - Cardiopathies
 - Anomalies Trachéo-œsophagiennes
 - Déformations des Oreilles
 - Anomalies Rénales
 - Déformations des Membres
 - Colobome
 - Atrésie des choanes
 - Retard du développement
 - Hypoplasie génitale

V.2. Atrésie de l'œsophage avec fistule trachéo-œsophagienne

Se référer à la section V.1. pour plus d'informations sur la description, les symptômes et les anomalies associées.

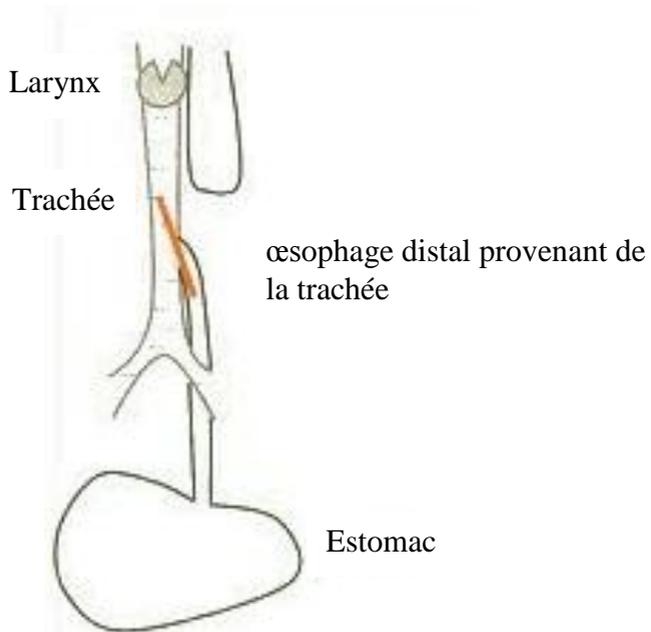


Figure 5.2 Atrésie de l'œsophage avec fistule trachéo-œsophagienne

V.3. Absence, atrésie et sténose congénitale du gros intestin: Imperforation de l'anوس, sténose de l'anوس ou du rectum

- Description:

Ces malformations de la région ano-rectale comprennent:

- Absence de l'orifice anal ou
- Rétrécissement (sténose) de l'orifice rectale ou
- Présence d'une fistule rectale, par exemple, une communication entre le rectum et l'urètre, la vessie ou le vagin.

- Symptômes:

- Absence de l'orifice anal à l'auscultation ou
- Présence d'une fine membrane translucide recouvrant l'anوس.
- Absence de passage des selles dans les 24 premières heures
- Passage du méconium depuis le vagin ou méat urinaire indique la présence d'une fistule

- Anomalies associées: association VACTERL

Interruption
du côlon

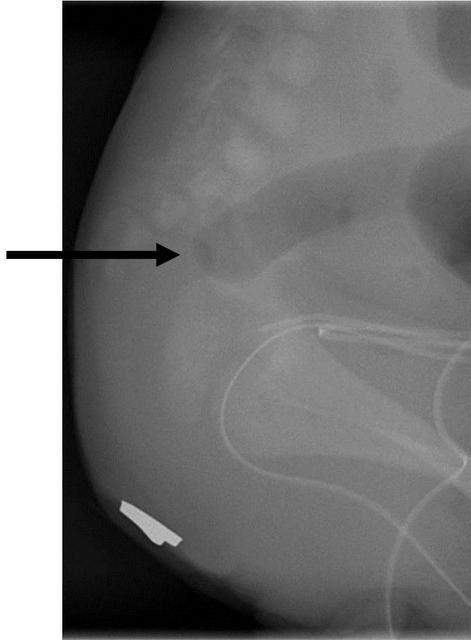


Figure 5.3a¹¹ Anus imperforé



Figure 5.3b¹⁶ Anus imperforé



Figure 5.3c¹¹ Anus imperforé

V.4. Absence, atrésie et sténose congénitale de l'intestin grêle: **Obstruction intestinale**

- Description: Ces malformations regroupent des conditions caractérisées par une atrésie ou sténose de l'intestin grêle (y compris une malformation du duodénum, jéjunum et iléon) et du gros intestin.

- Symptômes:

Dépendent de la localisation de l'obstruction mais typiquement ils comprennent:

- Vomissements bilieux ou non bilieux
 - Distension abdominale
 - Absence de passage du méconium dans les 24 premières heures après la naissance
- Anomalies associées:
 - Maladie Hirschsprung
 - Anomalies cardiaques, génito-urinaires ou ano-rectales et du pancréas annulaire



Figure 5.4a¹⁶ Atrésie iléale

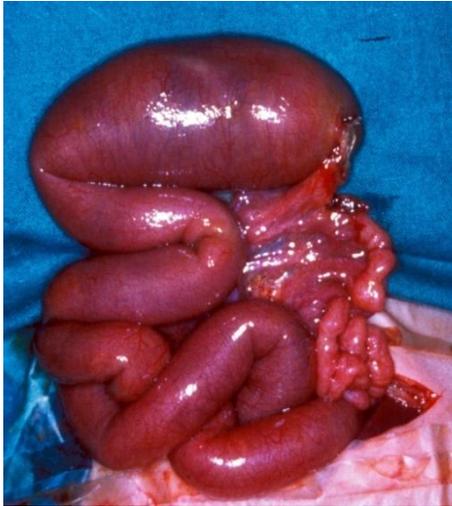


Figure 5.4b¹⁶ Atrésie iléale

V.5. Fistule congénitale du rectum et de l'anus

- Description: cette malformation est caractérisée par la présence d'une fistule au niveau du rectum et de l'anus. Physiologiquement, la fistule est le résultat d'une communication anormale entre l'anus ou rectum et l'intérieur de la paroi du canal anal. Parfois, cet orifice du canal anal s'ouvre vers l'extérieur vers d'autres organes comme le vagin, on parle ainsi de fistule. La majorité des fistules sont le résultat d'une affection d'une petite glande située à l'intérieur de la paroi du canal anal. Cependant, les fistules peuvent être parfois causées par le drainage d'un abcès anorectal.
- Symptômes:
 - Un suintement (écoulement de liquide) de matières fécales sortant de l'orifice de la peau
 - Parfois du pus est sécrété
- Diagnostic et examens à effectués:

Le diagnostic se fait par une auscultation.

- L'examen clinique peut révéler une ou plusieurs ouvertures autour de l'anus et le médecin peut être en mesure de palper un faisceau en forme de cordon.
- Une sonde peut être insérée pour déterminer la profondeur et la direction de la fistule.
- L'anuscopie (examen de l'anus avec un instrument) couplée d'une sonde peut aider à révéler l'ouverture primaire.
- La sigmoïdoscopie est également nécessaire pour confirmer l'absence de troubles intestinaux associés



Figure 5.5¹⁶ Fistule recto-urétrale

V.6. Malformation congénitale de fixation de l'intestin

- Description: Cette malformation est caractérisée par un développement anormal durant la période fœtale du tractus gastro-intestinal où certaines parties pourraient se retrouver au mauvais endroit : condition nommée « rotation anormale ». Parfois, le tractus gastro-intestinal se tord sur lui-même ce qui crée un blocage intestinal et des vaisseaux mésentériques pouvant réduire l'apport sanguin (nommé « volvulus ») entraînant une nécrose intestinale.
- Symptômes:
 - Irritabilité
 - Léthargie
 - Signes de crampes abdominales caractérisés par:
 - Étirement des jambes vers le haut et pleurs qui s'arrêtent soudainement
 - Comportement répétitif similaire en alternance avec un comportement normal
 - Selles diarrhéiques et / ou sanglantes, ou absence de selles dans le cas d'une obstruction complète
- Anomalies associées: rotation anormale du côlon

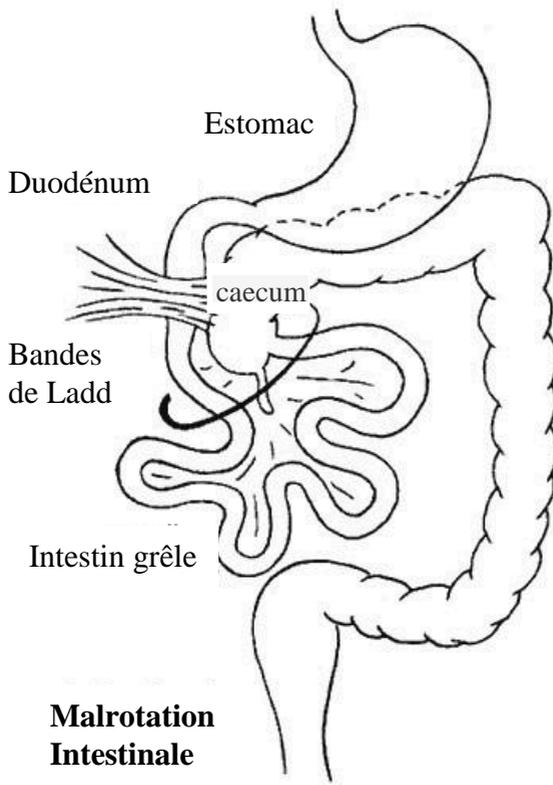


Figure 5.6 Malformation congénitale de fixation de l'intestin

V.7. Maladie de Hirschsprung ou Aganglionose digestive totale ou Mégacôlon congénital

- **Description:** Cette maladie est caractérisée par un côlon élargi ce qui provoque une occlusion intestinale. Cette anomalie est causée par l'absence de développement congénital des cellules neuroganglionnaires assurant la transmission des informations nécessaires à la régulation intestinale. La partie aganglionnaire touche le plus souvent la partie recto sigmoïdienne du côlon. Cependant, elle peut affecter la totalité du côlon. La maladie de Hirschsprung est la cause la plus fréquente des occlusions intestinales chez le nouveau-né. La maladie Hirschsprung associée avec une entérocolite survient chez 10% des patients et peut être mortelle.
- **Symptômes:**
 - Ballonnement abdominal
 - Vomissements bilieux
 - Retards d'émission du méconium durant les premières 24 à 48 heures après la naissance
 - Des selles et des gaz en abondance lors de l'examen rectal (passage en douceur d'une grosse sonde rectale)
- **Diagnostic et examens à effectués:**
 - Lavement baryté
 - Biopsie intestinale du rectum qui montre une hypertrophie des fibres nerveuses parasympathiques et l'absence de cellules ganglionnaires des plexus de Meissner
- **Anomalies associées:**
 - Syndrome de Down
 - Dysplasie neuronale intestinale

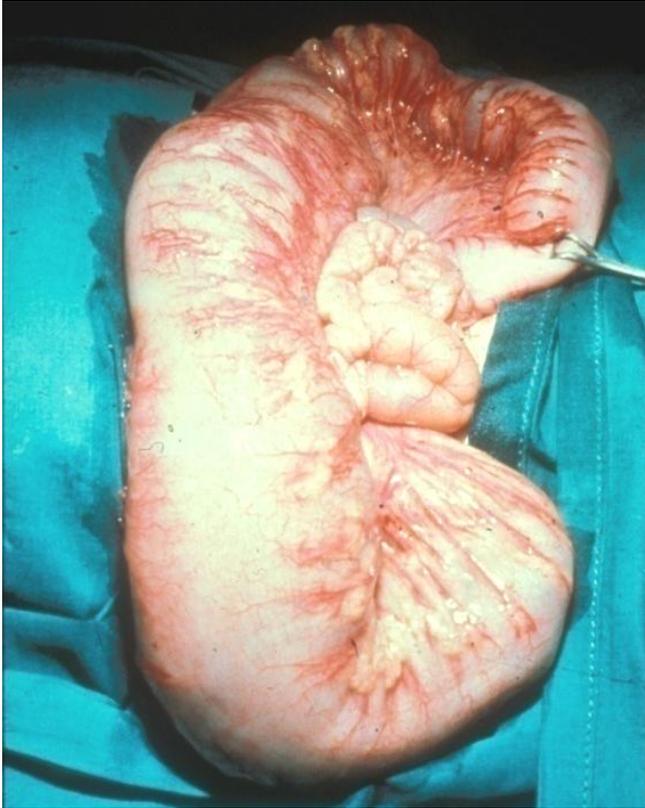


Figure 5.7¹⁶ Maladie de Hirschsprung

V.8. Fistule trachéo-œsophagienne congénitale

Se référer à la section V.1. pour plus d'informations sur la description, les symptômes et les anomalies associées.

Chapitre VI: Malformations congénitales du système nerveux central

Dans ce chapitre:

- VI. Introduction
- VI.1 Anencéphalie
- VI.2 Arnold Chiari
- VI.3. Encéphalocèle
- VI.4. Spina bifida
- VI.5. Hydrocéphalie
- VI.6. Microcéphalie

VI. Introduction: ^{11-12, 41, 44-58}

- Les anomalies du tube neural regroupent l'ensemble des malformations du cerveau et de la moelle épinière.
- Elles se produisent quand une partie du tube neural, qui forme la colonne vertébrale, la moelle épinière, le crâne et le cerveau ne parvient pas à se fermer in utero pendant le premier mois de la grossesse.
- Le spina bifida et l'anencéphalie représentent les types de malformations les plus fréquentes avec une estimation d'environ 300000 nouveau-nés touchés dans le monde entier (CDC, 2005).
- L'étiologie des anomalies du tube neural est multifactorielle. Les anomalies métaboliques, les carences en vitamines, l'exposition à l'alcool, le diabète insulino-dépendant chez la mère, l'hyperthermie, l'obésité au moment de la conception, les trisomies autosomiques ainsi que les faibles concentrations sériques en acide folique ont également été associés aux anomalies du tube neural.
- Les anomalies du tube neural sont souvent diagnostiquées in utero à travers les taux d'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle (AFPSM) entre 16 à 20 semaines de gestation ainsi qu'au moment de l'échographie fœtale détaillée effectuée entre 16 à 22 semaines de gestation.

VI.1. Anencéphalie:

- Description: L'anencéphalie est caractérisée par l'absence totale ou partielle de la voûte crânienne et la peau qui la recouvre, le cerveau étant manquant ou de volume très réduit. La plupart des cas sont mort-nés, bien qu'il existe une documentation sur certains nouveau-nés ayant survécus pendant quelques heures ou même quelques jours.
- Symptômes:
 - Aveugle
 - Sourd
 - Inconscient
 - Incapacité à ressentir la douleur
- Diagnostic et examens à effectués:
 - Mesurer avant la naissance les taux d'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle (AFPSM) ainsi qu'une échographie
 - Examen clinique à la naissance pour exclure la présence d'autres anomalies associées.
 - Caryotype
- Anomalies associées:

Le spina bifida, la fente labiale et/ou palatine, pied-bot et rarement l'omphalocèle.



Figure 6.1¹⁷ Anencéphalie

VI.2. Arnold Chiari:

- **Description:** Le syndrome d'Arnold Chiari est caractérisé par une anomalie dans la formation de la partie postérieure (arrière) de l'encéphale. A cause de la petite taille de cette partie postérieure, le tronc cérébral, le cervelet, ou les tonsilles cérébelleuses se pressent vers le bas dans la région de la moelle épinière. Les tissus abondants peuvent obstruer le flux du liquide céphalo-rachidien. Bien que cette malformation soit présente à la naissance, il peut n'y avoir aucun signe de problèmes jusqu'à l'adolescence.

- **Symptômes:**
 - Mouvement de va et vient rapide des yeux
 - Faiblesse musculaire
 - Douleur faciale
 - Difficulté à l'ouïe
 - Retard de développement
 - Difficulté à l'alimentation et déglutition;
 - Difficulté à respirer

- **Diagnostic et examens à effectués:**
 - Examen clinique pour exclure la présence d'autres anomalies associées.
 - Tomodensitométrie/ Imagerie par résonance magnétique (IRM) du cerveau
 - Caryotype

- **Anomalies associées:**
 - Hydrocéphalie
 - Spina bifida
 - Syringomyélie (une anomalie où un kyste ou cavité se forme au niveau de la moelle).

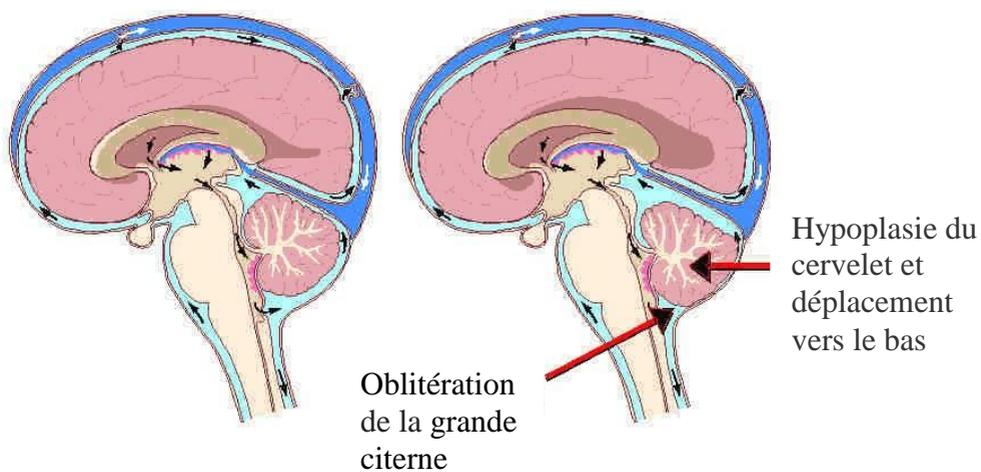


Figure 6.2 Syndrome d'Arnold Chiari

VI.3. Encéphalocèle:

- Description: L'encéphalocèle (ou cranium bifidum) est une anomalie du tube neural caractérisée par la saillie d'une partie du cerveau hors de la boîte crânienne. Ces anomalies sont causées par un défaut de fermeture complet du tube neural durant le développement embryonnaire.
- Symptômes:
 - Hydrocéphalie
 - Quadriplégie spastique (paralysie des bras et des jambes)
 - Microcéphalie (tête anormalement petite)
 - Ataxie (un manque de coordination fine des mouvements volontaires, comme la marche et le guidage)
 - Retard de développement
 - Problèmes de vision
 - Retard de croissance et mental
 - Epilepsie
- Diagnostic et examens à effectués:
 - Mesurer avant la naissance les taux d'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle (AFPSM) ainsi qu'une échographie
 - Examen clinique à la naissance pour exclure la présence d'autres anomalies associées.
 - Tomodensitométrie/ Imagerie par résonance magnétique (IRM) du cerveau
 - Caryotype
- Anomalies associées:
 - Hydrocéphalie
 - Microcéphalie
 - Retard de croissance
 - Syndrome de Meckel Gruber
 - Déformations de la tente du cervelet
 - Agénésie complète (ou partielle) du corps calleux
 - Dysgénésie cérébrale



Figure 6.3a¹² Encéphalocèle

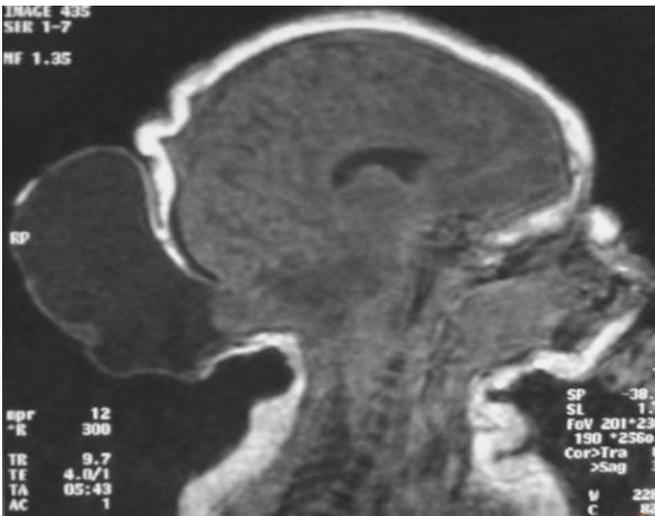


Figure 6.3b¹⁸ Encéphalocèle (IRM)

VI.4. Spina bifida:

- **Description:** Le spina bifida est un terme général utilisé pour décrire une anomalie génétique de la colonne vertébrale causée par un défaut de fermeture de la colonne vertébrale. L'anomalie est le plus souvent située dans la partie lombaire ou sacrée de la colonne, et affecte 2 ou 3 vertèbres, parfois plus. Il existe plusieurs types du spina bifida:
 - Les myéломéningocèles : il s'agit d'une hernie des méninges (3 enveloppes qui recouvrent normalement la moelle épinière et le cerveau) et de la moelle épinière hors de leurs enveloppes osseuses naturelles.
 - Les méningocèles : il s'agit d'une saillie des méninges à travers le crâne ou le rachis, due à une malformation congénitale de la colonne vertébrale pour former un sac méningé contenant du liquide céphalo-rachidien.
 - Les hydroméningocèles : il s'agit d'une saillie remplie de fluide de la moelle épinière à travers une malformation dans le crâne ou la colonne vertébrale.
 - Les myélocèles : il s'agit d'une saillie de la colonne vertébrale à travers une malformation dans les arcs vertébraux.
 - Les myéloschisis (ou rachischisis) : La gouttière neurale y est exposée à la surface de la peau, sans être recouverte ni d'un revêtement méningé, ni de peau. Cette malformation est caractérisée par l'absence de fusion du tube neural à la hauteur du déficit concerné.
 - Syringomyélie: C'est une forme de spina bifida dans lequel le volume du liquide céphalorachidien au niveau de la moelle épinière augmente, entraînant le développement d'une cavité en son centre qui tend à comprimer et à détruire progressivement la substance grise puis la substance blanche.
- **Symptômes:**
 - Hydrocéphalie
 - On peut apercevoir sur la peau du nouveau-né au-dessus de l'anomalie de la moelle, une touffe de cheveux anormale, une collection de matières grasses ainsi qu'une petite fossette ou tache de naissance.

- Diagnostic et examens à effectués:
 - Il est possible d'effectuer un test sanguin in utero pour mesurer les taux d'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle (AFPSM) ainsi qu'une échographie de la colonne vertébrale du fœtus.
 - Examen clinique à la naissance pour exclure la présence d'autres anomalies associées.
 - Echographie de la colonne vertébrale du fœtus
 - Caryotype

- Anomalies associées:
 - Hydrocéphalie
 - Arnold Chiari II



Figure 6.4a⁽¹¹⁾ Spina bifida



Figure 6.4b⁽¹¹⁾
Myéломéningocèle fermé



Figure 6.4c⁽¹²⁾
Myéломéningocèle ouvert

VI.5. Hydrocéphalie:

- Description: L'hydrocéphalie congénitale est caractérisée par l'augmentation du volume des espaces contenant le liquide céphalo-rachidien (LCR) présente à la naissance. Le fluide en excès peut conduire à une augmentation de la pression dans le cerveau du bébé, qui peut entraîner des dommages au cerveau et la perte des capacités mentales et physiques. Un diagnostic rapide et traitement sont important pour atténuer les graves problèmes résultant à long terme.

- Symptômes:
 - Une tête anormalement grande
 - Un regard typique vers le bas accompagné par du blanc dans les yeux exposant le dessus de l'iris

- Diagnostic et examens à effectués:
 - Echographie prénatale
 - Examen clinique à la naissance pour exclure la présence d'autres anomalies associées.
 - Tomodensitométrie / Imagerie par résonance magnétique (IRM) du cerveau
 - Caryotype

- Anomalies associées:
 - Anomalies du tube neural
 - Arnold Chiari
 - Dandy Walker



Figure 6.5a¹⁸ Hydrocéphalie

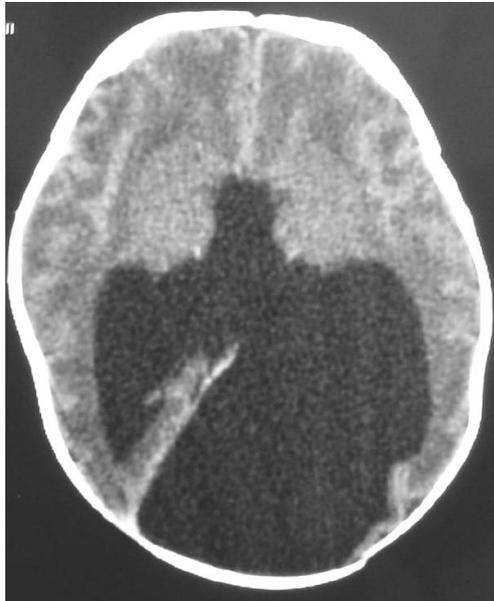


Figure 6.5b¹⁸ Hydrocéphalie (Tomodensitométrie)

VI.6. Microcéphalie :

- Description: La microcéphalie est une malformation neurologique mineure dans laquelle la circonférence de la tête (représentant le périmètre le plus large autour de la tête) est plus petite que la normale, basée sur des graphes standardisés pour l'âge et le sexe. Cette condition peut être due à un mauvais fonctionnement du développement du cerveau secondaire à des conditions affectant la croissance du cerveau. Ces conditions comprennent les infections congénitales, les troubles génétiques, et malnutrition sévère. Cette entité comprend également l'hydro-microcéphalie (microcéphalie accompagnée d'une augmentation dans le liquide céphalorachidien) et le micro-encéphale (cerveau anormalement petit)
- Symptômes: sont souvent dépendant de la condition sous-jacente et peuvent variés d'un handicap mineur à sévère, y compris:
 - Retard mental
 - Retard dans les fonctions motrices et lié à la parole
 - Distorsions du visage avec de grandes oreilles
 - Handicap visuel
 - Nanisme ou insuffisance staturale
 - Hyperactivité
 - Epilepsies
 - Difficulté à l'alimentation
- Diagnostic et examens à effectués:
 - Echographie prénatale dans certains cas durant le 3^{ème} trimestre
 - Examen clinique à la naissance ou plus tard durant l'enfance

- Les syndromes associés les plus fréquents:
 - Trisomie 21 (Syndrome de Down)
 - Trisomie 13 (Syndrome de Patau)
 - Trisomie 18 (Syndrome d'Edwards)
 - Syndrome de Cornelia de Lange
 - Syndrome du Cri du chat (délétion du 5p)
 - Syndrome de Smith-Lemli-Opitz
 - Syndrome de Rubinstein-Taybi
 - Syndrome de Seckel

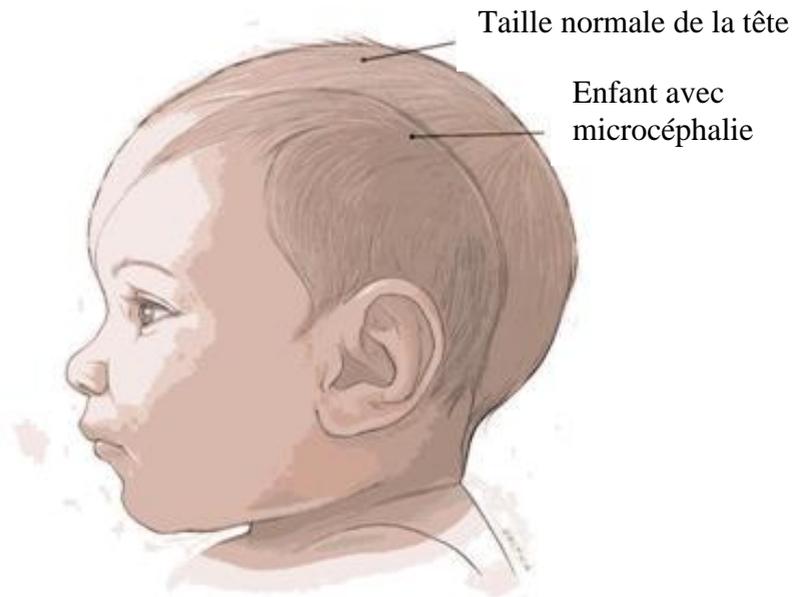


Figure 6.6 Microcéphalie

Chapitre VII: Malformations urogénitales

Dans ce chapitre:

- VII. Introduction
- VII.1. Hypospadias
- VII.2. Agénésie rénale / Syndrome de Potter
- VII.3. Sexe indéterminé, organes génitaux ambigus
- VII.4. Maladie rénale kystique
- VII.5. Hydronéphrose

VII. Introduction: ^{2, 11, 61-68}

- Les systèmes urinaires et génitaux sont étroitement associés au niveau développemental et anatomique. Les anomalies présentes dans un système peuvent être associées aux anomalies présentes dans l'autre.
- La prévalence des malformations urogénitales varie selon un large spectre: de 1 pour 10000 pour les polykystoses rénales récessives jusqu'à 3 pour 1000 pour les agénésies rénales bilatérales.
- Il peut y avoir des anomalies mineures ou majeures accompagnées de dysfonctionnement d'organes
- Les anomalies urogénitales les plus fréquentes comprennent:
 - Agénésie rénale (ou séquence de Potter)
 - Hydronéphrose
 - Polykystose rénale
 - Reins multikystiques
 - Exstrophie vésicale
 - Epispadias et hypospadias
 - Organes génitaux ambigus
- Un diagnostic prénatal par une échographie fœtale est possible pour beaucoup d'anomalies.
- Ces anomalies sont souvent associées avec d'autres anomalies y compris:
 - Polydactylie et syndactylie pour les malformations rénales
 - Anomalies chromosomiques pour les malformations génitales

VII.1. Hypospadias

- Description:

- L'hypospadias se manifeste par l'ouverture anormale du méat urétral (orifice normalement situé à l'extrémité du gland).
- L'hypospadias survient chez près de 1 pour 500 naissances de garçons
- L'hypospadias n'est pas accompagné d'incontinence urinaire puisque les sphincters urinaires fonctionnent normalement
- La forme sévère de l'hypospadias est plus susceptible d'être associée à la courbure de verge ou avec une ectopie testiculaire (ou cryptorchidie),
- La courbure de la verge ou courbure ventrale avec déviation de la verge vers le bas est une condition dans laquelle le phallus n'est pas complètement séparé du périnée ou il adhère encore à la peau ventrale raccourcie du pénis (chordée cutanée) ou dans les cas les plus sévères, on observe un sous développement au niveau de la face ventrale du corps spongieux et caverneux (chordée fibreuse)

- Symptômes:

- Le méat urétral peut se positionner n'importe où entre le gland proximal de la verge et le périnée (zone comprise entre les organes génitaux et l'anus)
- L'hypospadias est classé en fonction de la position du méat:
 - Glandulaire
 - Coronale
 - Distale
 - Pénoscrotale
 - Scrotale
 - Périnéale
- 75% des hypospadias sont proximales ou couronnés
- Le diagnostic de l'hypospadias dépend de l'apparence anormale du gland de la verge.
- Le prépuce peut être incomplet s'étendant seulement autour de la partie supérieure de la verge.

- Diagnostic et examens à effectués:

- Examen clinique
- L'imagerie peut être nécessaire pour observer la présence d'autres anomalies congénitales associées.
- L'hypospadias peut nécessiter une chirurgie de correction entre le 6^{ème} et le 12^{ème} mois pour des raisons cosmétiques ou liée à la reproduction.

- Anomalies associées:

- Ectopie testiculaire
- Hernie inguinale
- La présence d'organes génitaux ambigus doit être suspectée quand l'hypospadias est associé avec une ectopie testiculaire bilatérale, un micro pénis ou un scrotum bifide.

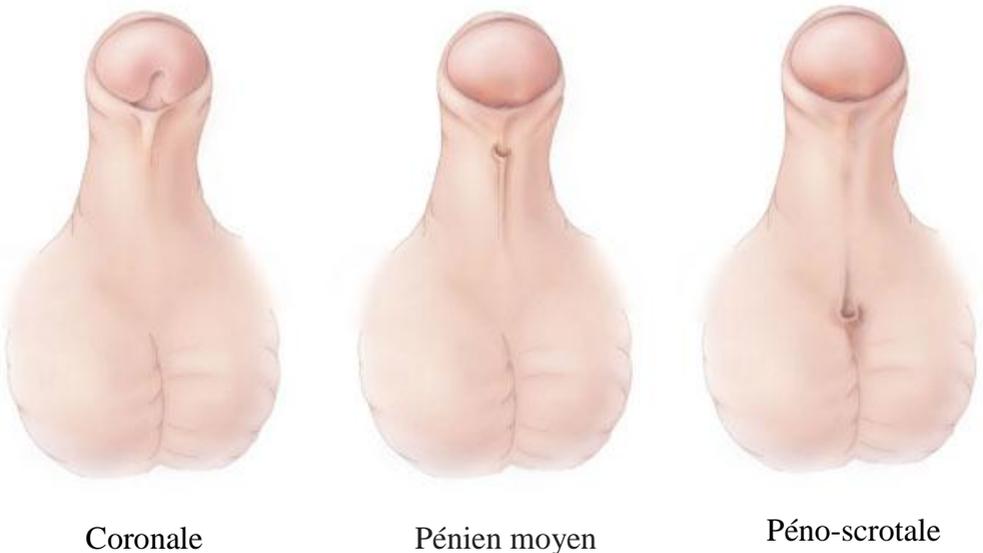


Figure 7.1⁽¹⁹⁾ Hypospadias

VII.2. Agénésie rénale

- Description:

- L'agénésie rénale est une malformation congénitale caractérisée par l'absence complète des reins bilatéraux ou une dysplasie sévère des reins.
- Le syndrome de Potter est l'association entre une agénésie rénale avec une hyperplasie pulmonaire (poumons sous-développés), et des traits faciaux spécifiques. «Face de Potter » reflète les apparences physiques d'un fœtus comprimé in utero en raison de présence d'oligohydramnios.

- Symptômes:

- Yeux largement séparés avec bride épicanthique, arête nasale large, les oreilles bas implantées, et menton fuyant
- Absence de la production d'urine
- Une détresse respiratoire sévère

- Diagnostic et examens à effectués:

- Echographie prénatale peut montrer l'oligohydramnios, l'absence des reins du fœtus, ou des reins sévèrement atteints.

- Anomalies associées:

- Association VACTERL (anomalies des Vertèbres, anomalies de l'Anus, Cardiopathies, anomalies Trachéo-œsophagienne, déformations des Oreilles, anomalies Rénales et déformations des Membres)
- Anomalie isolée du:
 - Système cardio-vasculaire
 - Squelette
 - Système nerveux central
- Syndrome de régression caudale (hypoplasie des membres inférieurs et des vertèbres sacro-coccygien, anomalie du tube neural et au niveau des organes urogénitales)
- Sirénomélie (membres inférieures unilatérales, sacrum absent, anomalies urogénitales, et imperforation de l'anus).

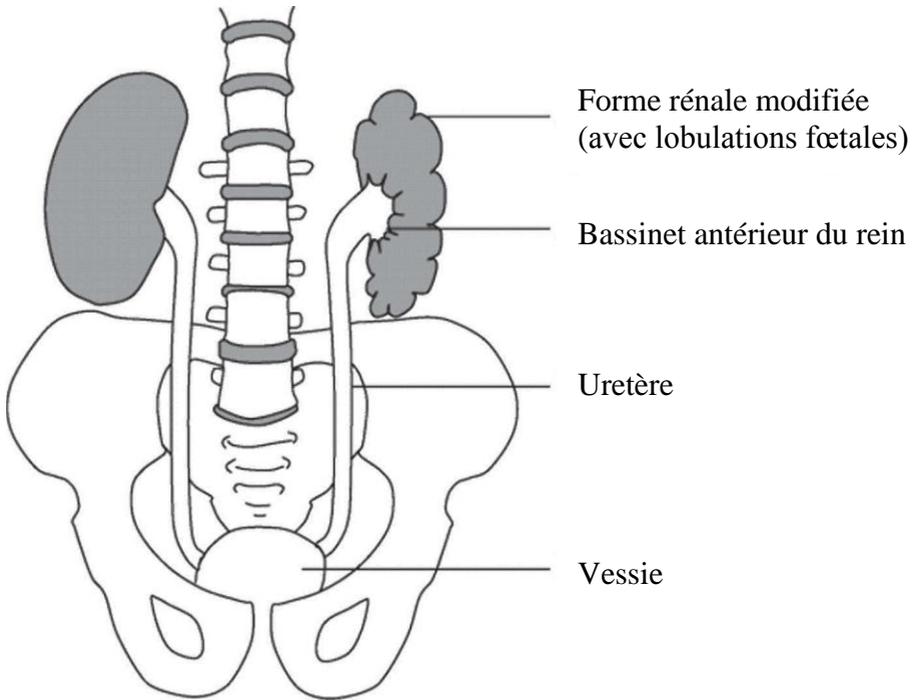


Figure 7.2 Agénésie rénale

VII.3. Sexe indéterminé, organes génitaux ambigus

- Description:

- L'organe génital de l'enfant est incorrectement développé à la naissance et il apparaît ambigu ainsi ne permettant pas de trancher sur le sexe de l'enfant.
- Le nouveau-né peut avoir des caractéristiques des deux sexes.
- Ceci constitue une véritable urgence sociale
- La détermination du sexe de l'enfant doit être retardée jusqu'à ce que toutes les informations, y compris le caryotype, l'évaluation hormonale et imagerie des organes soit obtenue.

- Symptômes:

- Pseudohermaphrodisme féminin (caryotype 46 XX)
 - La cause la plus fréquente est l'hyperplasie congénitale des surrénales liée à un déficit en 21-hydroxylase
 - Il existe des degrés divers de masculinisation des organes génitaux en raison du niveau élevé de la testostérone et dihydro-testostérone
 - Les anomalies peuvent varier d'un clitoris élargi à un phallus ou micro pénis associé à un hypospadias sévère et scrotum soudé
 - L'ouverture urétrale peut être n'importe où le long, au-dessus ou au-dessous de la surface du clitoris / phallus.
- Garçon (XY):
 - Un petit pénis (moins de 2-3 centimètres ou en pouces 0,8-1,2) qui ressemble à un clitoris élargi (qui pourrait être normal chez une nouveau-née fille).
 - L'ouverture urétrale peut être n'importe où le long, au-dessus ou au-dessous de la verge ;
 - Il peut y avoir un petit scrotum avec n'importe quel degré de séparation, ressemblant aux grandes lèvres.
 - Les ectopies testiculaires sont couramment observées avec les organes génitaux ambigus.

- Diagnostic et examens à effectués:

- Frottis buccal (si disponible)
- Analyse des chromosomes (caryotype)
- Les tests au laboratoire: électrolytes sériques, les stéroïdes urinaires, 17-hydroxyprogesterone.
- Une échographie abdominale ou pelvienne, à la recherche de gonades et structures internes génitax (tels que les ectopies testiculaires, tubes, utérus, ovaires).

- Anomalies associées:

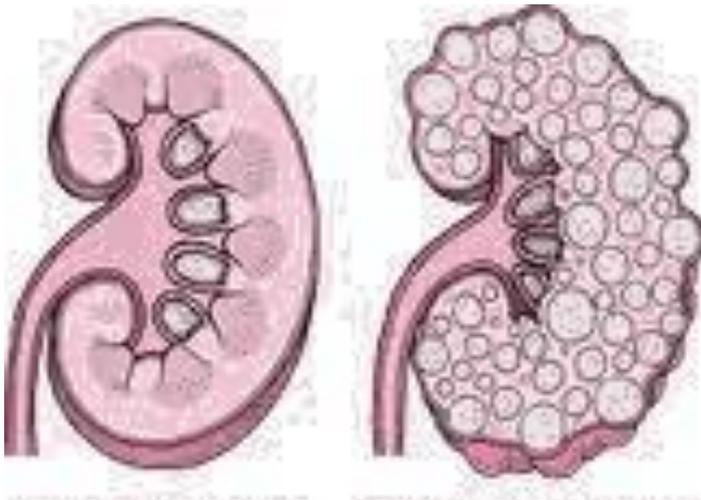
Les symptômes associés sont rares, mais comprennent l'omphalocèle, l'hypospadias, l'ectopie croisée rénale et le reflux vésico-urétéral.



Figure 7.3¹¹ Sexe ambigu

VII.4. Maladie rénale kystique

- Description: La maladie rénale kystique regroupe plusieurs conditions dans lesquels un kyste rempli de fluide se forme dans les reins. Les kystes se développent généralement dans les segments peu solides des tubules qui transportent l'urine du glomérule. La croissance du kyste réduit la capacité du tissu rénal à fonctionner normalement. Il existe deux formes de la maladie rénale kystique :
 - Maladie rénale polykystique autosomale **récessive**, qui est une maladie héréditaire rare, dénommée "**la maladie rénale polykystique infantile**".
 - Maladie rénale polykystique autosomale **dominante**, qui représente la maladie héréditaire la plus fréquente, dénommée "**la maladie rénale polykystique de l'adulte**". Une manifestation de la maladie dans la période prénatale ou néonatale est rare.
- Symptômes chez les enfants ou Maladie polykystique rénale autosomale récessive:
 - Oligohydramnios
 - Hypoplasie pulmonaire
 - Augmentation considérable du volume des reins
 - Conséquence directe: canalicules biliaires dilatés
 - Insuffisance respiratoire sévère à la naissance
 - Détérioration sévère des fonctions rénales
- Diagnostic et examens à effectués:
 - Echographie abdominale
- Anomalies associées:
 - Kystes asymptomatiques de foie / pancréas / testicules
 - Anomalies valvulaires cardiaques (surtout prolapsus de la valve mitrale)



Rein normal

Rein polykystique

Figure 7.4 Polykystose rénale

VII.5. Hydronéphrose

- Définition: L'hydronéphrose – littéralement “de l'eau dans les reins”- est caractérisée par la distension et dilatation du bassinet du rein et des calices, normalement causée par l'obstruction de la libre circulation de l'urine au niveau du rein. Sans traitement, elle conduit à l'atrophie progressive du rein. L'accumulation de l'excès d'urine dans le rein peut être due soit au blocage de l'écoulement urinaire (obstruction rénale) ou à la fuite vers l'arrière de l'appareil urinaire distal (reflux vésico-urétrale).

- Symptômes:

La majorité des conditions sont diagnostiquées à l'échographie prénatale. La survenue soudaine d'une hydronéphrose causant une douleur intense n'est pas observée en général à la naissance. La complication la plus appréhendée est une pyélonéphrite et une obstruction complète qui peut entraîner une insuffisance rénale.

- Anomalies associées:

D'autres anomalies génito-urinaires congénitales qui peuvent être diagnostiquées avant la naissance et peuvent être associées avec l'hydronéphrose sont : l'extrophie vésicale, tumeurs rénales, les anomalies cloacaux, les anomalies intersexuelles, et l'hypospadias.

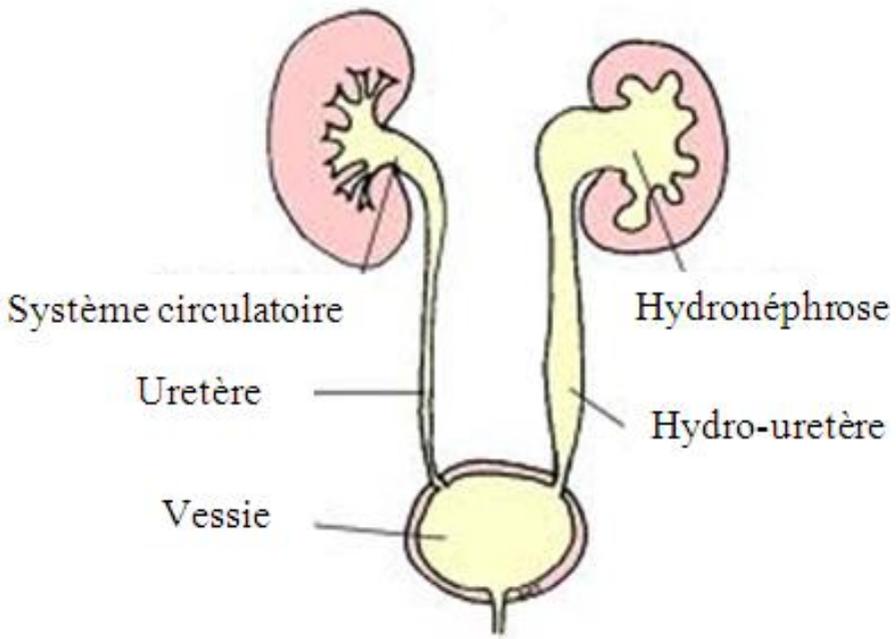


Figure 7.5 Hydronephrose

Chapitre VIII: Malformations respiratoires

Dans ce chapitre:

VIII. Introduction

VIII.1. Atrésie des choanes

VIII.2. Hypoplasie et dysplasie des poumons

VIII. Introduction:^{14, 69}

- Les malformations congénitales de l'appareil respiratoire regroupent un large spectre de malformations de l'appareil respiratoire supérieur et inférieur.

- Ces malformations comprennent :
 - Atrésie des choanes
 - Atrésie trachéale
 - Malformations bronchopulmonaires congénitales (L'emphysème lobaire congénital, séquestration bronchopulmonaire, malformation kystique adénomatoïde, kystes bronchogéniques)
 - Dysplasie capillaire alvéolaire avec la déviation d'alignement des veines pulmonaires
 - Déficit en protéine B du surfactant
 - Lymphangiectasie pulmonaire congénitale
 - Fistule artério-veineuse pulmonaire
 - Masses médiastinales
 - Hypoplasie pulmonaire

- La plupart de ces malformations se manifestent juste après la naissance accompagnée d'une détresse respiratoire ; certaines sont mortelles et non compatibles avec la vie, d'autres ne se manifestent qu'après la période néonatale et nécessitent des méthodes d'imageries sophistiquées pour être détectées.

VIII.1. Atrésie des choanes

- Description:
 - Anomalie congénitale la plus fréquente d'obstruction nasale
 - Prévalence près de 1 pour 7000 naissances.
 - L'atrésie des choanes est caractérisée par un rétrécissement ou une absence de communication entre la cavité nasale et le nasopharynx qui peut être uni ou bilatérale.
 - Ce rétrécissement est la plupart du temps (90%) de structure osseuse, et dans les 10% restant de structure mixte membraneuse ou formé de tissu mou.
 - Dans la plupart des cas, on observe une combinaison d'os et d'atrésie des membranes.
 - 50% des enfants touchés ont une autre anomalie congénitale associée.
 - Les atrésies des choanes bilatérales nécessitent urgemment une chirurgie.
- Symptômes:
 - Peut être asymptomatique (au cas où l'atrésie est unilatérale)
 - Peut être accompagnée d'une détresse respiratoire au cas où l'atrésie est bilatérale et le bébé est incapable de respirer par la bouche.
 - Cyanose surtout au moment du succion, l'enfant devient rose quand il pleure.
 - Incapacité de sucer et respirer en même temps entraînant une cyanose au moment de l'alimentation.
 - Mise en place d'une canule oropharyngée pour maintenir la bouche ouverte, ce qui va soulager le bébé et atténué les symptômes.
- Diagnostic et examens à effectués :
 - Impossibilité de passer une sonde naso gastrique de 3 à 4 cm dans le nasopharynx.
 - Peut être observée directement avec une rhinoscopie.
 - Scanner (ou tomodensitométrie) est l'examen d'imagerie essentiel.

- Anomalies associées:
 - Parmi les anomalies associées, celles définies par l'acronyme du syndrome CHARGE sont les plus fréquentes: Colobome oculaire, cardiopathie congénitale, atrésie des choanes, retard de croissance et développemental ou anomalie du système nerveux central ou les deux, anomalie génitale ainsi qu'anomalie de l'oreille ou surdité.

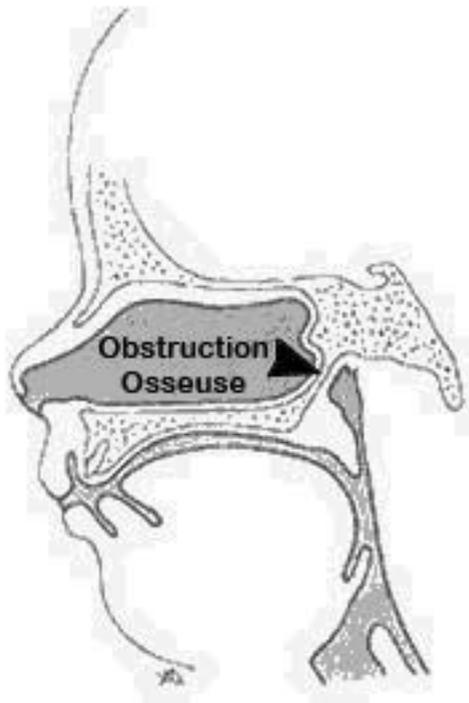


Figure 8.1 Atrésie des choanes

VIII.2. Hypoplasie et dysplasie des poumons

- Description: Cette condition est secondaire à d'autres troubles intra-utérins qui produisent une déficience du développement pulmonaire normale conduisant à des petits poumons sous-développés. L'hypoplasie ou dysplasie entraîne une diminution du nombre d'alvéoles et voies respiratoires ainsi qu'un développement anormal des voies respiratoires.

- Symptômes:
 - Insuffisance respiratoire sévère avec :
 - hypoxémie
 - acidose métabolique et respiratoire
 - Hypertension pulmonaire persistante
 - Pneumothorax dans les cas graves

- Diagnostic et examens à effectués:
 - Radiographie du thorax
 - Tomodensitométrie

- Anomalies associées avec l'hypoplasie pulmonaire:
 - Déformations de la colonne et cage thoracique
 - Epanchement pleural due à l'hydrops fœtal
 - Malformation adénomatoïde kystique
 - Hernie diaphragmatique congénitale
 - Toute condition qui produit l'oligohydramnios:
 - Insuffisance rénale fœtale
 - Rupture prolongée et prématurée des membranes surtout avant 20 semaines de gestation

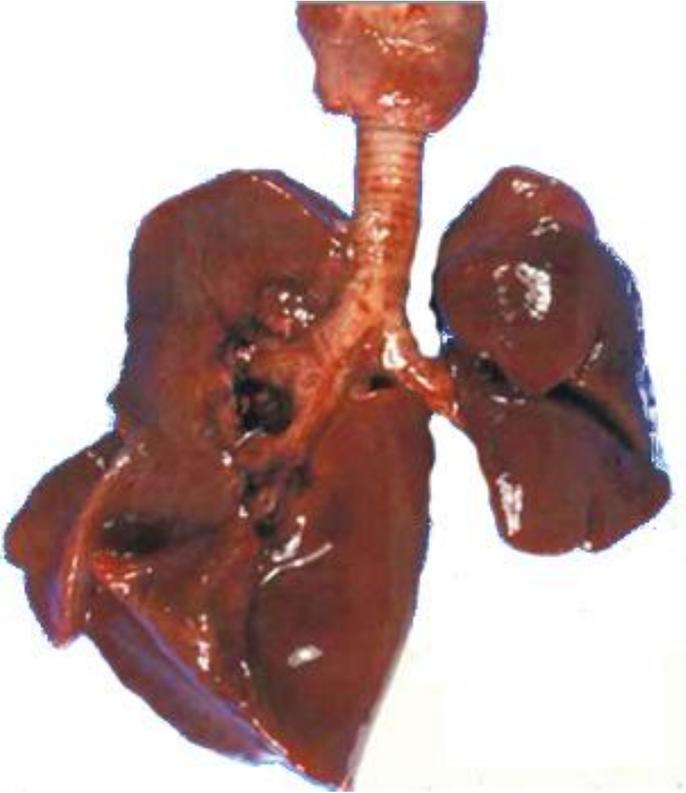


Figure 8.2 Hypoplasie des poumons

Chapitre IX: Malformations des yeux, oreilles, visage et cou

Dans ce chapitre:

- IX. Introduction
- IX.1. Anophthalmie, microphthalmie et
macrophthalmie
- IX.2. Cataracte congénitale
- IX.3. Palmure du cou
- IX.4. Microtie / Anotie

IX. Introduction: ⁷⁰⁻⁸¹

- Les malformations congénitales des yeux, oreilles, visage et cou excluent les fentes palatines et/ou labiales, les malformations congénitales de la colonne cervicale, du larynx, des lèvres (non spécifique), du nez, de la glande parathyroïde, et thyroïde.
- Les anomalies les plus fréquentes comprennent:
 - Anophtalmie, microphthalmie et macrophtalmie
 - Cataracte congénitale
 - Palmure du cou
 - Microtie / Anotie
- Les causes de la plupart des cas ayant une anomalie des yeux, oreilles, visage et cou sont inconnues. Quelques données sur les anomalies congénitales des yeux montrent que les facteurs héréditaires, infection (comme la rubéole durant la grossesse) et les troubles métaboliques sont les principaux facteurs de risque.
- Le taux de prévalence de ces malformations varie entre les différents types de malformations. Les données sur les malformations congénitales des yeux indiquent un taux de prévalence de 7.5 pour 10000 en France. La prévalence de l'anophtalmie, la microphthalmie et la macrophtalmie varie autour de 11.8 et 18 pour 100000 cas. La prévalence de la cataracte congénitale est inconnue au niveau international et elle est estimée à 1.2 – 6 cas pour 10000 aux Etats-Unis. Les données des programmes de surveillance des malformations congénitales à travers le monde montrent une prévalence globale pour la microtie et l'anotie de 1.55 et 0.36 pour 10000 naissances respectivement.

IX.1. Anophthalmie, microphthalmie et macrophtalmie

- Définition: L'anophthalmie est définie comme l'absence de signes visibles du globe ou tissu oculaire. La microphthalmie est définie comme « des yeux anormalement petits ». Les mesures de référence des microphthalmies (Longueur axiale : 16 millimètres à la naissance, 19 millimètres à l'âge de 12 mois et 10 millimètres pour le diamètre cornéen à la naissance) sont fournies uniquement comme un guide et non comme des critères de diagnostic.

La macrophtalmie se définit par une taille anormalement grande des yeux. Elle est caractérisée par l'accroissement congénital bilatéral de la cornée et du segment antérieur du globe.

- Diagnostic et examens à effectués:
 - Tomodensitométrie
 - Imagerie par résonance magnétique (IRM)
- Anomalies associées:
 - Cataracte congénitale
 - Microcornée
 - Fente labiale / palatine
 - Anomalie du cuir chevelu



Figure 9.1a Anophthalmie



Figure 9.1b Microphtalmie

IX.2. Cataracte congénitale

- **Définition:** Une cataracte est une opacification du cristallin normalement clair et transparent à l'intérieur de l'œil. Elle peut causer une vision floue si elle n'est pas traitée, menant à une amblyopie (cécité corticale) dans l'œil affecté. La cataracte congénitale est présente à la naissance ; Elle est également connue en tant que « cataracte infantile » au cas où elle se développe durant les six premiers mois après la naissance. La cataracte congénitale peut toucher un seul œil (cataracte unilatérale) ou les deux (cataracte bilatérale). La majorité des enfants touchés par une cataracte unilatérale ont une bonne vision dans l'autre œil. Il existe plusieurs types de cataracte dépendant de leurs locations sur le cristallin. Une cataracte située vers le centre du cristallin est plus probable d'affecter la vision et développement visuel.
- **Symptômes:**
 - Brouillard continuels au niveau du cristallin ressemblant à une tâche blanche qui est normalement sombre
 - Inaptitude de l'enfant à prendre conscience visuellement du monde autour de lui (au cas où la cataracte touche les deux yeux)
 - Mouvement anormalement rapide des yeux.
- **Diagnostic et examens à effectués:**

Le dépistage de tous les nourrissons dans les premières 24 à 28 heures après la naissance doit faire partie de l'examen clinique routinier. Les enfants sont normalement réévalués par un clinicien autour de 6 semaines. Si les parents sont concernés à n'importe quel stade que leurs enfants ne voient pas normalement, ils doivent discuter avec leurs médecins de famille. Au cas où l'obstétricien ou le médecin à l'hôpital ont soupçonnés qu'un enfant a une cataracte congénitale, ils examineront les yeux et cristallins.



Figure 9.2 Cataracte congénitale

IX.3. Palmure du cou

- Définition: La palmure du cou, dénommée également cou palmé ou pterygium colli est caractérisée par l'excès de peau sur chaque côté du cou. L'excès se développe souvent derrière les oreilles jusqu'aux épaules. Dans certain cas, la palmure demeure jusqu'à l'âge adulte.

- Symptômes:

La palmure du cou est souple chez les nouveau-nés, et apparaît souvent sous la forme de peau en excès. Avec le développement du corps, la palmure du cou se resserre et s'étend. Les enfants plus âgés et les adultes qui conservent leurs cous palmés auront des cous raccourcis ou même n'auront plus du tout de cou.

- Anomalies associées:
 - Syndrome de Turner (46XO)
 - Syndrome de Noonan



Figure 9.3 Palmure du cou

IX.4. Microtie / Anotie:

- Définition: La microtie est une malformation mineure caractérisée par une formation inachevée de l'oreille ou dans les cas les plus sévères, par l'absence de l'oreille externe (dénommée anotie). Dans 80% des cas, une seule oreille est touchée. Dans la plupart des cas, 40% seulement de l'ouïe est réduit dans l'oreille touchée.

- Diagnostic et examens à effectués:
 - Echographie fœtale dans certains cas
 - Examen clinique à la naissance

- Anomalies associées:

La condition la plus commune associée avec la microtie est la microsomie hémifaciale. Si les deux oreilles sont touchées, le syndrome de Treacher Collins doit être suspecté.



Figure 9.4a Microtia



Figure 9.4b Anotia

Références

1. Christianson A, Howson C, Modell B. 2006. Global report on birth defects the hidden toll of dying and disabled children. March of Dimes birth defects foundation, White plains, New York
2. Clark, David A. contributors Thompson, Jeffery and Barkemeyer Brain. 2000. Atlas of Neonatology, W.B. Saunders Company, Philadelphia ISBN: 0721676367
3. Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR (Editors). 2002. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics. Churchill Livingstone, London, Edinburgh, New York, Sydney, Toronto.
4. Seashore MR, Wappner RS. 1996. Genetics in Primary Care & Clinical Medicine. Prentice-Hall International Inc. New York.
5. Clinical Synopsis of Moss and Adams' Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents. Emmanouilides et al., Lippincott Williams and Wilkins, 1998. ISBN: 0683180037
6. Courtesy of Dr. Najj Abou Chebel
7. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). Prenatal Diagnosis of Fetal Chromosomal Abnormalities. ACOG Practice Bulletin, volume 27, May 2001.
8. Carey, J.C. Chromosomal Disorders, in Rudolph, C.D, and Rudolph, A.M. (eds.), Rudolph's Pediatrics, 21st Edition, New York, McGraw-Hill Medical Publishing Division, 2003, pages 731-741.
9. National Institutes of Health (NIH). Genetics Home Reference. Published 5/06, <http://ghr.nlm.nih.gov/>
10. Support Organization for Trisomy 18, 13, and Related Disorders (SOFT). Trisomy 18 Facts, Trisomy 13 Facts. www.trisomy.org/ (Last accessed May 20, 2010)
11. Courtesy of Dr. Lama Charafeddine
12. Courtesy of Dr. Nadia Sakati
13. <http://www.google.com.lb/imgres/barlow+maneuver+and+ortolani+maneuver> (last accessed May 02, 2012)

14. Better Health Channel (2010) Potter's Syndrome (hyperlink) http://www.betterhealth.vic.gov.au/bhcv2/bhcarticles.nsf/pages/Birth_defects_of_the_urinary_system (last accessed May 20, 2010)
15. Encyclopedia of children's health (2010) Clubfoot (hyperlink) <http://www.healthofchildren.com/C/Clubfoot.html> (last accessed May 20, 2010)
16. Encyclopedia of children's health (2010) Congenital Hip Dysplasia (hyperlink) <http://www.healthofchildren.com/C/Congenital-Hip-Dysplasia.html> (last accessed May 20, 2010)
17. Storer, S. & Skaggs, D. (2006). Developmental dysplasia of the hip. *American Family Physician*, 74:1310-6. doi: www.aafp.org/afp/20061015/1310.html(last accessed May 20, 2010)
18. New York Times with reference from ADAM (2010) Developmental hip dysplasia (hyperlink) <http://health.nytimes.com/health/guides/disease/developmental-dysplasia-of-the-hip/overview.html> (last accessed May 20, 2010)
19. New York Times reference from ADAM. (hyperlink) <http://health.nytimes.com/health/guides/disease/diaphragmatic-hernia/overview.html>(last accessed May 20, 2010)
20. Children's Hospital of Wisconsin. (2010) Diphragmatic Hernia (hyperlink) <http://www.chw.org/display/PPF/DocID/34373/Nav/1/router.asp>(last accessed last accessed May 20, 2010)
21. Tomoaki, T; Tooru, U; Koji, N; Koji, M.; Sachiyo, S. (2006). Cardiac Anomalies Associated with Congenital Diaphragmatic Hernia. *Japanese Journal of Pediatric Surgery*, 38, 163-169.doi: <http://sciencelinks.jp/j-east/article/200608/000020060806A0182838.php> (last accessed May 20, 2010)
22. Nicola Lewis for e-medicine (2010) Diphragmatic Hernia (hyperlink) <http://emedicine.medscape.com/article/934824-overview> (last accessed May 20, 2010)

23. CDC. (2010) Gastroschisis (hyperlink) <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/Gastroschisis.htm> (last accessed May 20, 2010)
24. New York Times reference from ADAM (2010) Gastroschisis (hyperlink) <http://health.nytimes.com/health/guides/disease/gastroschisis/overview.html> (last accessed May 20, 2010)
25. Chabra, S. & Gleason Ch. (2010). Gastroschisis: Embryology, Pathogenesis, Epidemiology. *American Academy of Pediatrics*, 6(11), e493. doi: <http://neoreviews.aappublications.org/cgi/content/extract/6/11/e493> (last accessed May 20, 2010)
26. Khan, A.N. (2010). Gastroschisis for e-medicine <http://emedicine.medscape.com/article/403800-overview> (last accessed May 20, 2010)
27. Encyclopedia of children's health Abdominal Wall Defects (hyperlink) <http://www.healthofchildren.com/A/Abdominal-Wall-Defects.html> (last accessed May 20, 2010)
28. Encyclopedia of surgery (2010) Omphalocele (hyperlink) <http://www.surgeryencyclopedia.com/La-Pa/Omphalocele-Repair.html> (last accessed May 20, 2010)
29. The children's hospital of Philadelphia (2010) Omphalocele (hyperlink) <http://www.chop.edu/consumer/jsp/division/generic.jsp?id=81171> (last accessed May 20, 2010)
30. Wikipedia encyclopedia (2010) Prune Belly Syndrome (hyperlink) http://en.wikipedia.org/wiki/Prune_belly_syndrome (last accessed May 20, 2010)
31. Baskin, Laurence S. and Kogna, Barry A. Handbook of Pediatric Urology (second ed.), Lippincot Williams & Wilkins Philadelphia (2005) ISBN: 0781751624, (pp.159-163)
32. Medline plus (2010) Prune Belly Syndrome (hyperlink) <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001269.htm> (last accessed May 20, 2010)

33. E-Medicine (2010) Prune Belly Syndrome (hyperlink) <http://emedicine.medscape.com/article/412372-overview> (last accessed May 20, 2010)
34. Aliyu, M.H; Salihu, H.M; Kouam, L. (2003). Eagle-Barrett Syndrome: Occurrence and outcomes. East African Medical Journal, 80(11).doi: <http://ajol.info/index.php/eamj/article/viewFile/8771/1890> (last accessed May 20, 2010)
35. <http://en.wikipedia.org/wiki/Polydactyly> (last accessed May 02, 2012)
36. <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/UL-LimbReductionDefects.html> (last accessed May 02, 2012)
37. <http://www.wales.nhs.uk/sites3/Documents/416/Limb%20reduction%20defects.pdf> (last accessed May 02, 2012)
38. <http://en.wikipedia.org/wiki/Syndactyly>
39. <http://www.childrenshospital.org/az/Site1036/mainpageS1036P0.html> (last accessed May 02, 2012)
40. Courtesy of Dr. Maher Soubra
41. Richard Martin, Avroy Fanaroff and Michele Walsh, Editors, Fanaroff and Martin Neonatal–Perinatal Medicine, Diseases of the Fetus and Infant (eighth ed.), Elsevier Mosby, Philadelphia (2006) ISBN: 0323029663, 1819 pp. (in 2 volumes)
42. Rx Med General Illness Information- anal fistula (hyperlink) http://www.rxmed.com/b.main/b1.illness/b1.1.illnesses/anal_fistula.html (Last accessed May 19, 2010)
43. Wikipedia (2010) Meckel's diverticulum (hyperlink) http://en.wikipedia.org/wiki/Meckel%27s_diverticulum (last accessed May 19, 2010)
44. Mayo Foundation for Medical Education and Research (2010) Spina bifida (hyperlink) <http://www.mayoclinic.com/health/spina-bifida/DS00417/DSECTION=symptoms> (last accessed May 20, 2010)

45. Wikipedia the free encyclopedia (2010) Spina bifida (hyperlink) http://en.wikipedia.org/wiki/Spina_bifida (last accessed May 20, 2010)
46. National institution of neurological disorders and stroke – National Institutes of Health (2010) encephaloceles (hyperlink) <http://www.ninds.nih.gov/disorders/encephaloceles/encephaloceles.htm> (last accessed May 20, 2010)
47. Perinatal institute for maternal and child health (2010) Anencephaly (hyperlink) <http://www.perinatal.nhs.uk/car/anomaly/cns/anencephaly.htm> (last accessed May 20, 2010)
48. Wikipedia the free encyclopedia (2010) Agenesis of the corpus callosum (hyperlink) http://en.wikipedia.org/wiki/Agenesis_of_the_corpus_callosum (last accessed May 20, 2010)
49. Wikipedia the free encyclopedia (2010) Arnold Chiari (hyperlink) http://en.wikipedia.org/wiki/Arnold-Chiari_malformation (last accessed May 20, 2010)
50. Health care. Net /Neurological disorders (2010) Arnold Chiari (hyperlink) <http://neurology.health-cares.net/arnold-chairi-malformation-symptoms.php> (last accessed May 20, 2010)
51. National institution of neurological disorders and stroke – National Institutes of Health (2010) Dandy walker (hyperlink) <http://www.ninds.nih.gov/disorders/dandywalker/dandywalker.htm> (last accessed May 20, 2010)
52. Cleveland clinic (2010) Dandy walker (hyperlink) http://my.clevelandclinic.org/disorders/dandy-walker_syndrome/hic_dandy-walker_syndrome.aspx (last accessed May 20, 2010)
53. Wikipedia the free encyclopedia (2010) Hydrocephalus (hyperlink) <http://en.wikipedia.org/wiki/Hydrocephalus> (last accessed May 20, 2010)

54. <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/003272.htm> (last accessed May 02, 2012)
55. <http://health.nytimes.com/health/guides/symptoms/microcephaly/overview.html> (last accessed May 02, 2012)
56. <http://www.mayoclinic.com/health/microcephaly/DS01169/DSECTION=symptoms> (last accessed May 02, 2012)
57. <http://www.medicinenet.com/microcephaly/article.htm> (last accessed May 02, 2012)
58. http://my.clevelandclinic.org/disorders/microcephaly/hic_microcephaly.aspx (last accessed May 02, 2012)
59. Courtesy of Dr. Omar Dabbagh
60. Centers for disease control and prevention
<http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/Anencephaly.html> (last accessed April 25, 2012)
61. Centers for disease control and prevention
<http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/Hypospadias.html> (last accessed April 25, 2012)
62. Pediatric Health Channel (2008) Undescended Testicle (hyperlink)
<http://www.pediatrichealthchannel.com/undescended-testicle/symptoms.shtml> (last accessed May 20, 2010)
63. eMedicine Pediatrics (2010) Cystic Kidney Disease (hyperlink)
<http://emedicine.medscape.com/article/983281-overview> (last accessed May 20, 2010)
64. Merck Manual Profession (2007) Cystic Kidney Disease (hyperlink)
<http://www.merck.com/mmpe/sec17/ch232/ch232f.html> (last accessed May 20, 2010)
65. University of California, San Francisco Hypospadias (hyperlink)
http://www.ucsfhealth.org/childrens/medical_services/urology/hspadias/conditions/hypo/signs.html (last accessed May 20, 2010)
66. Wikipedia (2010) Hypospadias (hyperlink)
<http://en.wikipedia.org/wiki/Hypospadias> (last accessed May 20, 2010)

67. Medline Plus (2010) Ambiguous genitalia and (hyperlink) <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/003269.htm> (last accessed May 20, 2010)
68. Medline Plus (2010) Potter's Syndrome (hyperlink) <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001268.htm> (last accessed May 20, 2010)
69. Medline Plus (2010) Choanal Atresia (hyperlink) <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001642.htm> (last accessed May 20, 2010)
70. Shaheen P. et al. Anophthalmos, microphthalmos and coloboma in the United Kingdom: Clinical Features, Results of investigations, and early management. *ophtha*.2011.07.039
71. M. Erol Turaçlı, Oya Tekeli. Anterior megalophthalmos with pigmentary glaucoma. *Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol* 2005; 243: 1066-8.
72. CJ McLean, NK Ragge, RB Jones, JRO Collin. The management of orbital cysts associated with congenital microphthalmos and anaphthalmos. *Br J Ophthalmol* 2003; 87:860-863.
73. <http://www.ccakids.com/Syndrome/Microtia.PDF>
74. <http://www.childrenshospital.org/az/Site1298/mainpageS1298P1.html>
75. Wikisource (2011) ICD-10-CM (2010), Chapter 17 (Hyperlink) [http://en.wikisource.org/wiki/ICD-10-CM_\(2010\)/CHAPTER_17](http://en.wikisource.org/wiki/ICD-10-CM_(2010)/CHAPTER_17) (last accessed April 26, 2012).
76. Royal National Institute of Blind People (RNIB) (2011) Congenital Cataracts (hyperlink) http://www.rnib.org.uk/eyehealth/eyeconditions/conditionsac/Pages/congenital_cataracts.aspx (last accessed April 27, 2012)
77. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11853605>
78. <http://informahealthcare.com/doi/abs/10.3109/13816819209046487>
79. Shaheen P. Shah, S.P, Taylor, A.E, Sowden J. C, Nicola K. Ragge, N.K, Russell-Eggitt I., Rahi, J. S, & Gilbert, C. A. (2011). Anophthalmos, Microphthalmos, and Typical Coloboma in the United Kingdom: A Prospective Study of Incidence and Risk. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 52 (1), 558 – 564. The incidence of congenital cataract is unknown internationally and it is estimated to be 1.2 – 6 cases per 10,000 in the United States

80. Mounir Bashour for e – medicine (2011) Congenital Cataract (hyperlink) <http://emedicine.medscape.com/article/1210837-overview#a0101> (last accessed April 27, 2012).
81. Luquetti, D. V., Leoncini, E., & Mastroiacovo, P. (2011). Microtia-Anotia: A Global Review of Prevalence Rates. *Birth Defects Research (Part A)* 91:813_822
82. Wexler D, Grosser DM, Kile TA. Bunion and bunionette. In: Frontera WR, Silver JK, eds. *Essentials of Physical Medicine and Rehabilitation*. 2nd ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2008:chap 76.