

**Universités des sciences, des techniques et
des technologies de Bamako (USTTB)
Faculté de Médecine et d'Odonto-Stomatologie
Année Universitaire 2022-2023
Centre Hospitalier Universitaire Gabriel Touré
Service de Gynécologie-obstétrique**

**République du Mali
Un Peuple – Un But - Une Foi**

Anencéphalie : Diagnostic anténatal et décision thérapeutique à propos de 4 cas en zone urbaine de Bamako

**MEMOIRE POUR LE DIPLOME UNIVERSITAIRE (DU)
D'ECHOGRAPHIE GYNECOLOGIQUE ET OBSTETRICALE**

PRESENTE PAR Dr FANE Seydou

**Directeur de Mémoire
Pr BOCOUM Amadou**

**Coordinateur de la Formation
Pr TRAORE Youssouf**

REMERCIEMENTS

BISMILAHİ RAHMANI RAHİM

Au nom d'ALLAH le tout MISERICORDIEUX, le très MISERICORDIEUX.

<<GLOIRE à TOI ! Nous n'avons de savoir que ce que Tu nous as donné. Certes c'est Toi l'Omniscient, le Sage>>.

Louange et Gloire à ALLAH le tout puissant qui m'a permis de faire ce DU.

A notre Prophète Mohamed ; Salut et Paix sur Lui, à toute sa famille, tous ses compagnons, et à tous ceux qui Le suivent jusqu'au jour du jugement.

Mon père Feu Bréhima Fané : tu as consacré le meilleur de toi-même à notre éducation pour faire de nous ce que nous sommes aujourd'hui. Tes sages conseils et bénédictions m'accompagneront toujours pour guider mes pas dans la vie. Nous prions et faisons des sacrifices pour le repos de votre âme.

Ma mère Minata : les mots ne suffiront jamais assez pour t'exprimer ici toute ma reconnaissance et mon profond attachement. Ce travail est également le tien, et surtout le couronnement de toutes tes souffrances, de tes efforts, de tes larmes versées, de ton cœur meurtri, de tes nuits d'insomnie, de tes prières et de tes sacrifices. Merci pour tous les sacrifices consentis à notre éducation.

A mon épouse : Kadidiatou Koné, Je n'oublierais jamais le sacrifice que tu as fait pour moi. Ton courage et ta générosité sont pour moi une source d'espoir.

A mes enfants : Lamine, Mami, Modibo, Ladjı et Oumou ; chercher toujours mieux à faire que vos parents. Qu'Allah vous ouvre les portes du bonheur.

A NOTRE MAÎTRE ET DIRECTEUR DE MEMOIRE Pr Amadou Bocoum

CHER MAÎTRE

Je ne saurais comment vous remercier pour tout ce que vous faites pour nous. C'est vous qui m'avez encouragé à faire ce DU en nous disant que cela va changer ma pratique.

Vous êtes devenu incontournable en échographie gynéco-obstétrique tant pour le DU que pour le service. Vous êtes un Maître. Vous nous avez enseigné tous les modules d'échographie gynécologique et obstétricale. C'est vous qui avez éveillé en nous la passion pour l'échographie. Etant un collaborateur très proche et dévoué pour notre accompagnement que vous avez été choisi comme directeur de ce mémoire de D U d'échographie gynécologique et obstétricale. Aujourd'hui j'en suis heureux et je ne saurais comment vous remercier pour l'avoir accepté. A travers ce travail acceptez toute mon admiration et reconnaissance.

Au Coordinateur du DU d'échographie gynéco-obstétricale : Pr Traoré Youssouf

Merci pour avoir mis en œuvre cette belle initiative pour le renforcement des compétences.

AUX Prs Tegueté Ibrahima, Thera Augustin, Drs Koné Bokary, Dr Diaby Mohamed, Dr Kampo et à tous les autres encadreurs du diplôme universitaire d'échographie gynécologique et obstétricale du Mali, d'Afrique et de France

Chers Maîtres

Lorsque j'ai été autorisé à suivre les cours d'échographie gynécologique et Obstétricale dans le cadre du diplôme universitaire (DU) 2022-2023, ma joie a été immense. Ces cours d'échographie ont été faits à l'image des cours d'échographie de Gilles Grangé qui sont d'une qualité exceptionnelle. Ces cours ont été animés par d'éminents encadreurs internes du Mali, de la diaspora malienne, et du monde. J'ai réalisé tout l'honneur qui nous a été fait. Nous vous disons grand merci.

A tous mes collègues de la promotion de DU d'échographie gynécologique et obstétricale 2023 du Mali pour l'esprit d'équipe et de partage

Hommages aux membres du jury

A notre maître et président du jury : Pr Thera Tioukani

- ❖ Attestation de Formation Spécialisée en Gynécologie Obstétrique au Benin
- ❖ Diplôme d'Etude universitaire en Thérapeutique de la stérilité -Université Paris IX (France)
- ❖ Diplôme d'Etude universitaire d'échographie Gynécologique et Obstétricale-université Paris IX (France)
- ❖ Diplôme Européen d'Endoscopie opératoire en Gynécologie : Université d'Auvergne, Clermont Ferrant (France)
- ❖ Diplôme d'Etude universitaire en Colposcopie et pathologie cervico-vaginales Angers (France)
- ❖ Chef de service de Gynéco-obstétrique du CHU du Point G
- ❖ Maître de conférences Agrégé en Gynécologie Obstétrique
- ❖ Président de la commission médicale d'établissement du CHU du Point G

Cher maître ;

C'est un grand honneur que vous nous faites en acceptant de présider ce jury. Cher maître, vos qualités académiques et professionnelles font de vous un homme remarquable

Veillez trouver ici cher maître l'expression de nos sentiments les plus respectueux.



A notre maître et membre : Dr Dao Adama

- ❖ Spécialiste en imagerie médicale et radio diagnostic
- ❖ Chargé de recherche
- ❖ Membre de la Société Malienne d'Imagerie Médicale
- ❖ Praticien hospitalier au CHU Gabriel Touré.

Nous vous devons reconnaissance pour avoir accepté de juger ce travail. Nous avons été marquées par vos qualités qui font de vous un Maître exemplaire. Vos connaissances, votre rigueur scientifique et votre dévouement sans limite dans le travail sont des qualités que nous nous efforcerons d'approcher.

Recevez l'expression de notre profonde considération.

A notre maître et membre du jury : Dr Simpara Nouhoum

- ❖ Médecin radiologue ;
- ❖ Membre de la Société Malienne d'Imagerie Médicale
- ❖ Chef de service d'imagerie médicale au CSREF CVI

Cher maître

Nous vous remercions pour avoir accepté de juger ce travail. Votre simplicité, votre disponibilité et votre courtoisie sont autant de qualités que vous incarnez. La clarté de vos explications ainsi que votre accueil fraternel font de vous un exemple à suivre. Trouvez ici cher maître l'expression de ma profonde gratitude

A notre maître et membre du jury : Dr Konaté Drissa Kariba

- ❖ Directeur Général de la polyclinique AYA de Bamako
- ❖ Gynécologue obstétricien
- ❖ Diplômé en échographie gynécologique et obstétricale

Cher maître,

Nous vous remercions pour avoir accepté de juger ce travail

Les mots me manquent ici pour vous exprimer mes sentiments de reconnaissance. Votre humanisme, votre disponibilité, vos remarquables connaissances scientifiques, votre esprit de partage et votre simplicité m'ont toujours impressionnée.

Veillez recevoir toute notre gratitude pour l'insigne service

Liste des abréviations

AFP : Alpha foeto-protéine
ADN : Acide désoxyribonucléique
ARNm : Acide ribonucléique
ARNt : Acide ribonucléique transfert
BW: Bordet Wassermann
CHU : Centre hospitalier universitaire
CPN : Consultation prénatale
Cm : Centimètres
DBP : Diamètre bipariétal
DU : Diplôme universitaire
G : Gramme
Hb : Taux d'hémoglobine
HTA : Hypertension artérielle
ITG : Interruption thérapeutique de grossesse
IMG : Interruption médicale de la grossesse
IR : Index de résistance
IgG : Immunoglobulines G
IgM : IgG : Immunoglobulines G
IgG : Immunoglobulines G
LA : Liquide amniotique
MTN : Malformations du tube neural
MCG : Microgramme
MFIU : Mort fœtale in utéro
Mm : Millimètre
Mhz : Méga hertz
NFS : Numération formule sanguine
OMS : Organisation mondiale de la santé

PH : Potentiel d'hydrogène

% : Pourcentage

PRP : Promontoretropubien

S1 : Somite1

SA : Semaines d'aménorrhée

USA : Etats unis d'Amérique

VAT : Vaccin antitétanique



Liste des figures

Numéro de Page

Figure 1 : Formation du tube neural	4
Figure 2 : Image échographique d'anencéphalie (cas 1)	13
Figure 3 : : Image échographique d'hydramnios (cas 1)	14
Figure 4 : Echographie obstétricale avec Doppler (cas 1)	14
Figure 5 : Mort-né anencéphale (cas 1)	15
Figure 6 : Image d'anencéphalie à l'écho. Obstétricale (cas 2)	17
Figure 7 : Nouveau -né anencéphalie (cas 2)	18
Figure 8 : Image échographique d'anencéphalie (cas 3)	20
Figure 9 : Image échographique d'anencéphalie (cas 4)	22
Figure 10 : Image échographique de la vitalité fœtale (cas 4)	23

TABLEAU DES MATIERES

Numéro de Page

1.Introduction _____	1
Objectifs _____	2
2.Généralités sur l’anencéphalie _____	3 - 10
3.Matériels et méthodes _____	11
4.Observations de nos cas _____	12- 25
Observation du 1 ^{er} cas_____	12
Observation du 2 ^{ème} cas _____	16
Observation du 3 ^{ème} cas _____	19
Observation du 4 ^{ème} cas_____	21
5.Discussion _____	26-28
6.Conclusion _____	30
7.Recommandations _____	31-32
8.Références _____	33-35

RESUME

Introduction : L'anencéphalie est une malformation congénitale du système nerveux occupant la deuxième place MTN après la spina bifida. Son diagnostic est anténatal et une interruption médicale de la grossesse est recommandée. L'objectif de ce travail était de rapporter des cas d'anencéphalie et montrer l'intérêt de l'échographie dans son diagnostic anténatal et dans la décision thérapeutique. **Méthodologie :** Il s'agissait d'une étude de 4 cas d'anencéphalie avec collecte prospective sur une période de 3 mois d'Avril à Juin 2023. **Résultats :** Quatre cas d'anencéphalie ont été colligés. Ces patientes porteuses d'anencéphalie avaient des caractéristiques : la notion de mariage consanguin, la non scolarisation des patientes, la profession d'orpailleur, l'absence de CPN, retard à consulter pendant la grossesse, l'absence de supplémentation en acide folique. Les principaux signes échographiques de l'anencéphalie retrouvés étaient : absence de voute crânienne, lyse de l'encéphale, flottement de l'encéphale dans le LA, hydramnios. Le diagnostic anténatal est tardif au 3^{ème} trimestre dans 75% des cas. Le diagnostic anténatal à l'échographie a permis d'indiquer l'interruption médicale de grossesse (IMG) dans 100% des cas. Le protocole d'avortement sécurisé de l'OMS a été utilisé dans tous les cas pour IMG. Le sexe masculin était prédominant. **Conclusion :** Ce diagnostic anténatal est le plus souvent tardif au 3^{ème} trimestre. L'échographie anténatale permet de décider une IMG. La lutte contre l'anencéphalie passe par la prévention primaire qui est la prise d'acide folique en preconceptionnelle et au premier trimestre de la grossesse. **Mots-clés :** anencéphalie, diagnostic anténatal, IMG, malformation du tube neural.

Abstract

Introduction: Anencephaly is a congenital malformation of the nervous system occupying the second place MTN after spina bifida. Its diagnosis is antenatal and a medical termination of pregnancy is recommended. The objective of this work was to report observations of anencephaly and to show the interest of ultrasound in its antenatal diagnosis and in the therapeutic decision.

Methodology: This was a study of 4 cases of anencephaly with prospective collection over a period of 3 months from April to June 2023. **Results:** Four observations of cases of anencephaly were collected. These patients with anencephaly had characteristics: the notion of consanguineous marriage, the non-schooling of the patients, the profession of gold washer, the absence of CPN, delay in consulting during pregnancy, the absence of folic acid supplementation. The main ultrasound signs of anencephaly found were: absence of cranial vault, lysis of the brain, floating of the brain in the LA, polyhydramnios. Prenatal diagnosis is late in the 3rd trimester in 75% of cases. Prenatal ultrasound diagnosis indicated medical termination of pregnancy (IMG) in 100% of cases. The WHO safe abortion protocol was used in all cases for IMG. The male sex was predominant. **Conclusion:** This antenatal diagnosis is most often late in the 3rd trimester. Antenatal ultrasound makes it possible to decide on an IMG. The fight against anencephaly goes through primary prevention which is the intake of folic acid preconceptionally and in the first trimester of pregnancy. **Keywords:** Anencephaly, antenatal diagnosis, IMG, neural tube defect.

1. Introduction

L'anencéphalie est absence totale ou partielle de cerveau accompagnée d'une absence totale ou partielle de la voûte crânienne et du cuir chevelu [1]. Cette malformation létale représente 40 % des malformations du tube neural (MTN). Elle est la deuxième cause d'anomalies du système nerveux après la spina bifida [1,2,3]. Son incidence est de 1/1000 naissances. Le diagnostic est réalisé par l'échographie du 1^{er} trimestre entre la 11^{ème} et la 14^{ème} semaine d'aménorrhées (SA) [3]. Le diagnostic ne devrait pu être réalisé passé ce délai de 14 semaines d'aménorrhées. Les étiologies sont multifactorielles (iatrogènes, toxiques, métaboliques, nutritionnelles et rarement chromosomiques). Le plus souvent l'anencéphalie est une malformation isolée (dans 80 % des cas), mais nous notons son association dans de rares cas à d'autres malformations telles que le spina bifida et autres MTN. Le risque de récurrence était de 1,7 à 5 % [4]. Quelle que soit la suite donnée à la grossesse, le conseil génétique prend ici toute son importance : il est nécessaire d'informer les parents sur le risque de récurrence, et sur le bénéfice d'une supplémentation en acide folique avant la prochaine grossesse, de savoir faire le diagnostic anténatal précoce [5]. Au Mali des travaux ont été menés sur les MTN de façon générale mais peu d'études se sont intéressées à l'anencéphalie spécifiquement. L'objectif de ce travail était de rapporter des observations matière de diagnostic anténatal et de décision thérapeutique de l'anencéphalie.

OBJECTIFS

OBJECTIF GENERAL

Etudier l'anencéphalie et montrer l'intérêt de l'échographie dans son diagnostic anténatal et dans sa décision thérapeutique.

OBJECTIFS SPECIFIQUES

- Décrire les aspects épidémiologiques de l'anencéphalie
- Décrire les aspects échographiques et cliniques de l'anencéphale
- Décrire la prise en charge
- Déterminer le pronostic

2. GENERALITES

2.1. Définition : L'Anencéphalie est un défaut de fermeture du tube neural, malformation congénitale rare du système nerveux qui est caractérisée par l'absence totale ou partielle de voûte crânienne et de cuir chevelu, le cerveau étant absent ou réduit à une masse de taille réduite.

2.2. Rappels embryologiques [1,2].

Formation du tube neural : C'est l'apparition de la plaque neurale au 19^{ème} jour, qui constitue le premier événement de la formation du futur système nerveux. La plaque neurale se développe en avant de la ligne primitive sous forme d'un épaissement médio-sagittal de l'ectoblaste et suit un gradient cranio-caudal. Le développement de la plaque neurale est plus rapide à l'extrémité crâniale, qui s'élargit en forme de raquette, à l'origine du futur cerveau. L'extrémité caudale reste étroite et donnera la moelle épinière. Ces modifications sont concomitantes de la gastrulation. La fermeture du tube neural commence dans la région cervicale (au niveau du 4^{ème} somite) et progresse alors simultanément en direction céphalique (le neuropore rostral se ferme au 29^{ème} jour) et caudale (le neuropore caudal se ferme au 30^{ème} jour). L'emplacement du neuropore antérieur correspond à la lame terminale du cerveau adulte. Celui du neuropore postérieur, correspond au 31^{ème} somite (environ S1), où se fera la neurulation secondaire à partir de l'éminence caudale, qui se terminera chez l'adulte par le cône médullaire. L'os du crâne, qui provient des crêtes neurales. Un défaut de fermeture du tube neural postérieur résulte en une pathologie appelée spina bifida, alors que l'absence de fermeture du neuropore antérieur est responsable d'une anencéphalie.

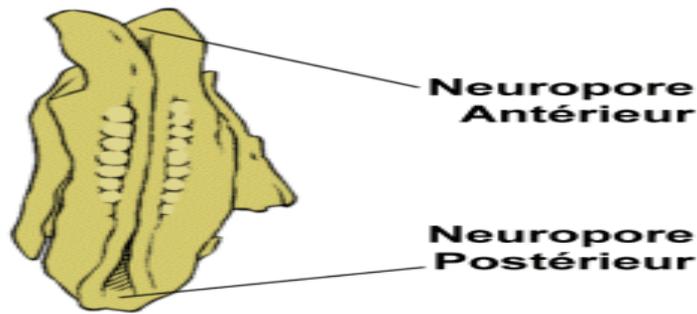


Figure 1 : Formation du tube neural [2].

2.3. Épidémiologie [2,6]

- **Incidence** : Est estimée à la naissance à 1 cas pour 5.000 naissances. Une répartition géographique inégale des prévalences à la naissance est observée, avec des prévalences particulièrement élevées dans les îles britanniques, en Chine, au Mexique et en Turquie.
- **Facteurs de risque** : Cette hétérogénéité est à attribuer à des patrimoines génétiques variables selon les populations, mais aussi à des habitudes alimentaires différentes. Le taux de récurrence (femme ayant un antécédent d'anencéphalie) serait de 4 %.

2.4. Pathogénie :

Quatre niveaux biologiques peuvent être distingués dans ce processus des MTN dont l'anencéphalie :

- 1) Le noyau où siège l'ADN porteur de la totalité des gènes de l'espèce.
- 2) L'ADN soumise et réceptive aux variations du milieu intra cellulaire, Il permet la synthèse de messages adéquats (AR N.m) qui passent dans le cytoplasme.
- 3) Ces ARN messagers, en relation avec les ARN de transfert (ARNt) des acides aminés et les ribosomes, concourent à l'agencement des acides aminés en protéines conformément à la séquence du code que transcrivait l'ARN de transfert.
- 4) Le quatrième niveau est constitué par l'ensemble des conditions environnementales nécessaires aux trois fonctions précédentes. Il est sous la

dépendance de facteurs multiples parmi lesquels nous pouvons citer le pH, les catalyseurs divers, l'apport d'énergie.

Au moment de l'induction et dans la période qui suit, les mitoses s'accroissent, les ébauches entrent en différenciation et les synthèses spécifiques se mettent en route : c'est la période de sensibilité maximale des ébauches aux facteurs nocifs externes. Il y a une période de latéro-sensibilité spécifique pour chaque ébauche. La période de fragilité maximale du système nerveux se situe entre le 15^{ème} et le 25^{ème} jour, celle du cœur entre le 20^{ème} et 40^{ème} jour, celle des membranes entre le 24^{ème} et le 36^{ème} jour.

2.5. Diagnostic

2.5.1. Diagnostic positif

Clinique : Interrogatoire permet de rechercher les facteurs de risque d'anencéphalie. En effet Hind A [2] estime qu'environ 10% des malformations humaines sont dues à des facteurs exogènes et que 10% sont dues à des facteurs génétiques et chromosomiques, les 80% restantes étant dues probablement à l'interaction de plusieurs facteurs génétiques et exogènes.

1) Les anomalies à l'échelle chromosomique : aberrations chromosomiques telles que les anomalies du nombre de chromosomes (hétéroploïdie). Les polyploïdes sont fréquentes dans les avortements. Mais les anomalies les plus fréquemment observées et s'accompagnant des malformations d'organes sont les trisomies ; parmi celles-ci, citons la trisomie 21 responsable du mongolisme, la trisomie 18, la trisomie 13. La trisomie des chromosomes sexuels réalise le syndrome de Klinefelter, XXY qui est en fait inconstamment malformatif, il entraîne des perturbations morphologiques et fonctionnelles dans la sphère génitale. Les anomalies de structure du chromosome sans variation de nombre. Elles consistent en un remaniement du matériel chromosomique (inversion, translocation) sans perte apparente de chromatine ou avec perte de matériel (délétion) ; dans ce cas, les perturbations sont souvent plus graves. Parmi ces syndromes, la maladie du chat associant une microphthalmie, un hypertélorisme

et diverses malformations non spécifiques. Dans les anomalies à l'échelon génique, la lésion ici est indiscernable à l'examen du caryotype ; *elle* est détectée par l'étude de la transmission de la malformation à travers les générations. Nous distinguons 2 grands types selon le mode de transmission : les anomalies à transmission mendélienne simple qui anomalies autosomiques dominantes : le gène muté entraînera 50% d'anomalies dans la descendance s'il est sous forme hétérozygote et 100% s'il est sous forme homozygote. Les anomalies autosomiques récessives elles ne se manifestent que chez les homozygotes et de de faits observent rarement et accidentelle comme une mutation. Nous les rencontrons dans le cas de consanguinité.

2) Facteurs physiques.

- Radiations : les effets des rayons X sont connus depuis de nombreuses années et il est bien reconnu que la microcéphalie, les malformations crâniennes, le spina bifida, la cécité, la division palatine et les malformations des membres peuvent résulter du traitement des femmes enceintes par hautes doses de rayons de Roentgen et de radium

3) Agents chimiques : les médicaments, il a été démontré l'existence de certaines malformations :

- la thalidomide qui provoque une absence ou de grandes difformités des os longs, une atrésie de l'œsophage et des anomalies cardiaques,

- l'aminoptérine, produit du groupe des antimétabolites, est un antagoniste de l'acide folique provoque l'anencéphalie, le méningocele, l'hydrocéphalie et le bec-de-lièvre avec division palatine. Les anticonvulsivants sont suspects pendant la grossesse chez les femmes épileptiques.

4) Diabète maternel : les troubles du métabolisme des glucides entraînent un grand nombre de mort-nés, de morts néonatales et de nouveau-nés anormalement gros. Il a été noté une fréquence accrue de malformations congénitales chez les mères diabétiques.

5) Facteurs nutritionnels : bien que de nombreuses carences nutritionnelles, en particulier vitaminiques se soient avérées tératogènes . Il a été démontré que les carences en vitamine B9 (acide folique) peuvent entraîner les MTN dot l'anencéphalie.

A l'examen physique nous ne retrouvons pas de particularités.

❖ **Paraclinique :**

○ **Echographie obstétricale :**

Le diagnostic prénatal peut être fait facilement à l'échographie dès le premier trimestre de la grossesse, devant l'absence de visibilité de la voûte crânienne. L'anencéphalie est vue à l'échographie à partir de 10 SA. Le diagnostic est donc possible dès 11-13 SA et se caractérise par un pôle céphalique anormal (structure de l'encéphale inhabituelle, désorganisée et absence de ligne interhémisphérique) recouvert parfois par une membrane méningée. Il s'agit au départ plutôt d'un aspect d'exencéphalie. Le tissu cérébral anormal, bombant dans le liquide amniotique, va se lyser et donner au 2ème trimestre une anencéphalie. Nous notons l'absence de voûte crânienne visible, et un diamètre bipariétal (DBP) difficile à mesurer. La base du crâne et la face sont identifiables mais les orbites paraissent volumineuses. Le liquide amniotique est finement échogène. L'anencéphalie est une malformation isolée (dans 80 % des cas), mais on note son association dans de rares cas à d'autres malformations :

- Rachischisis 25% des cas.
- Fente labiopalatine 10%.
- Malformations urinaires 16%.
- Digestives 6%.
- Cardiaques 4%.

L'hydramnios est fréquent par troubles de déglutition. Les mouvements fœtaux paraissent saccadés et amples provoqués par le contact du moignon céphalique avec l'utérus.

- **Analyse du sérum maternel :**

Un dépistage par l'analyse du sérum maternel permet de mesurer le taux d'alpha-fœtoprotéine (AFP). Si ce taux est élevé, il y a un risque que l'enfant soit atteint d'une anomalie du tube neural. Il est alors nécessaire d'effectuer des tests supplémentaires (échographie ou amniocentèse). L'AFP est une protéine produite par le fœtus ; elle entre dans le liquide amniotique par l'urine du fœtus. Si l'enfant est atteint d'une anomalie du tube neural, l'AFP se répand en plus grande quantité dans le liquide amniotique par les tissus non couverts de peau. Par le placenta, l'AFP entre dans le sang de la mère et peut ainsi être mesuré. Dans environ un quart des cas, il y aura une trop grande production de liquide amniotique (hydramnios). Cela vient du fait que par manque de réflexes, l'enfant ne peut pas avaler le liquide amniotique. Si la quantité de liquide devient trop importante, elle gêne la mère. Le travail peut se déclencher avant terme ou la poche des eaux se rompre. Pour y remédier, une amniocentèse réductrice peut être faite, ce qui soulage la mère pour quelque temps.

- **Conseil génétique :**

Des cas familiaux ont été décrits, compatibles avec une hérédité de type récessive autosomique, mais la plupart des cas sont sporadiques.

2.5.2. Diagnostic différentiel

✚ **Iniencéphalie :** est une affection malformative du système nerveux central rare, létale à brève échéance, caractérisée par trois signes cardinaux : un défaut de l'occipital, un rachischisis cervical ou cervico-dorsal, une rétroflexion foetale. C'est un syndrome malformatif léthal dominé par l'agrandissement du trou occipital dû à l'hypoplasie de

l'écaïlle, mais aussi de tous les points d'ossification de l'occipital permettant l'issue de partie ou de tout le cerveau en dehors de la boîte crânienne associée souvent à un rachischisis

✚ **Microcéphalie sévère**

✚ **L'exencéphalie** : L'exencéphalie par maladie des brides amniotiques. L'encéphale extériorisé et anormal est adhérent au placenta, fixé lors des mouvements fœtaux. Dans cette forme on retrouve une dysmorphie faciale complexe à type de fentes faciales asymétriques et obliques, d'hypertélorisme, d'anomalie de l'ensellure nasale, de micro ou anophtalmie unilatérale

✚ **Acrânie** : est une malformation rare se caractérisant par l'absence de voûte crânienne, de dure mère alors que le tissu cérébral flotte dans le liquide amniotique.

2.6. Prise en charge

○ Interruption médicale de la grossesse (IMG) :

Les deux types de services de soins post-avortement disponibles au Mali sont classés comme suit : les méthodes médicales (utilisation de pilules telles que le misoprostol) et les méthodes chirurgicales (aspiration manuelle sous vide). Les deux pilules abortives qui sont disponibles au Mali sont : le misoprostol [200 microgrammes (MCG) et la Mifépristone associée au Misoprostol (200MCG+200MCG)].

○ **Accouchement et anencéphalie** :

Le fœtus participe au déclenchement du travail par l'intermédiaire de son hypophyse et de ses surrénales. Comme l'hypophyse est absente ou atrophiée chez les enfants anencéphales, l'accouchement ne se déclenche souvent pas spontanément. Pour cette raison, beaucoup de mères demandent le déclenchement de l'accouchement en fin de grossesse. Comme la voûte crânienne manque souvent, il est important de garder la poche des eaux intacte le plus longtemps possible durant le travail, pour qu'elle exerce

la pression nécessaire sur le col de l'utérus pour sa dilatation. Dans ces conditions-là, la naissance d'un enfant anencéphale se fera de la même manière, prendra le même temps que la naissance d'un enfant en bonne santé chez la même femme.

- **Prévention :**

Pour prévenir les anomalies de fermeture du tube neural, il est recommandé aux futures mamans de prendre 400 microgrammes d'acide folique par jour. Cette supplémentation réduit le risque de défaut de fermeture du tube neural dans près de deux tiers des cas. La prise d'acide folique doit se faire idéalement dès l'arrêt de la contraception et se poursuivre durant les deux premiers mois de grossesse. Parallèlement, il est conseillé d'avoir une alimentation riche en folates.

2.7. Pronostic :

Le pronostic pour les nouveau-nés atteints anencéphalie est mauvais et aucune chirurgie ne peut corriger cette anomalie congénitale. Lorsque l'enfant n'est pas mort-né, il décède habituellement dans les heures ou les jours qui suivent sa naissance.

3. Matériels et méthodes

3.1. Cadre d'étude : Les cas d'anencéphalie ont été colligés dans les centres de santé de référence du district de Bamako et aux CHU Gabriel Touré et du Point G de Bamako.

3.2. Type et période d'étude : Il s'agissait d'une étude de 4 cas d'anencéphalie avec collecte prospective sur une période de 3 mois d'avril à juin 2023 (40 jours obligatoires de stage d'échographie gynécologique et obstétricale et le reste des jours pour collecter les cas).

3.3. Population d'étude : Est constituée de malformations du tube neural.

Echantillonnage : L'échantillon était constitué des cas d'anencéphalie diagnostiqués pendant la période d'étude. Nous avons colligé 4 cas d'anencéphalie dans les centres de santé de référence de Bamako et aux CHU Gabriel Touré et du Point G.

3.4. Sources de données et variables : Les données ont été collectées à partir des supports des données comme les dossiers obstétricaux, registres de compte-rendu d'échographie des services enquêtés. Les variables utilisées étaient : les caractéristiques sociodémographiques et cliniques, les aspects échographiques de l'anencéphale. Les sondes utilisées étaient convexes de fréquence 3,5 Mhz. Les marques des appareils étaient variables.

4. OBSERVATIONS DE NOS CAS D'ANENCEPHALIE

4.1. PREMIERE OBSERVATION

- **Aspects épidémiologiques :**

Caractéristiques sociodémographiques : Madame NS, âgée de 17 ans, malinké, ménagère, peulh de nationalité malienne, sans notion mariage de consanguin, patiente non scolarisée, résidant en milieu urbain à Yirimadio en commune VI du district de Bamako, mariée à monsieur MN, orpailleur, ayant un niveau primaire, de nationalité malienne.

- **Aspects cliniques :**

Antécédents familiaux : Pas de maladie familiale connue

Antécédents médicaux et chirurgicaux : Groupe sanguin AB Rhésus positif, recherche agglutinines irrégulières négatives à l'admission, pas de diabète, pas d'HTA, pas d'allergie connue, pas d'antécédent chirurgical particulier.

Antécédents gynécologiques : ménarche inconnue, pas prise de contraceptif, présence de dysménorrhée.

Antécédents obstétricaux : primigeste, primipare ayant accouché par voie basse, pas d'antécédent d'anencéphalie.

Histoire de la grossesse : L'interrogatoire permet de retrouver : la Date des dernières règles qui était inconnue, trois consultations prénatale (CPN) dont à la dernière CPN une échographie a été demandée, une dose de sulfadoxine pyriméthamine, bonne prise de fer et acide folique, vaccination antitétanique (VAT) faite.

Examen physique à l'admission : permet de retrouver un bon état général de la patiente, ces constantes hémodynamiques sont normales, utérus à grand axe longitudinal, hauteur utérine estimée à 35 cm, présence de bruits du cœur foetal au Pinard, col court ouvert à 3 cm, membranes intactes, présentation siège haute.

▪ **Aspects échographiques :**

L'examen échographique a été effectué avec un appareil 52Hz avec Doppler couleur muni d'une sonde sectorielle courbe de 3,5 Mhz. Nous avons utilisé une sonde transpariétale de 3,5 MHz. Sur cette coupe axiale de la tête fœtale nous observons l'absence totale de voûte crânienne.

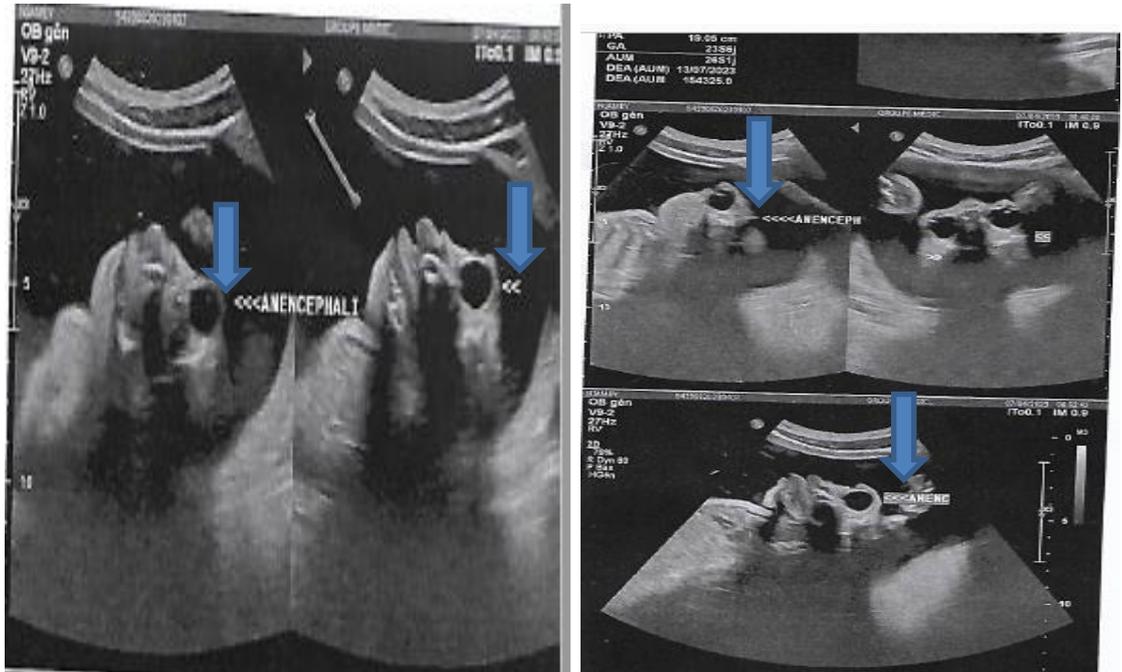


Figure 2 : Echographie obstétricale en coupe axiale montrant une grossesse avec une tête dépourvue de voûte crânienne (flèches↓)

La grossesse était monofoetale avec la longueur fémorale estimée à 53 cm et une circonférence abdominale égale 190 mm Le poids fœtal estimé à 527grammes (g). Le liquide amniotique (LA) était de quantité augmentée avec la plus grande citerne qui mesurait 102,99 mm.de diamètre antéropostérieur.

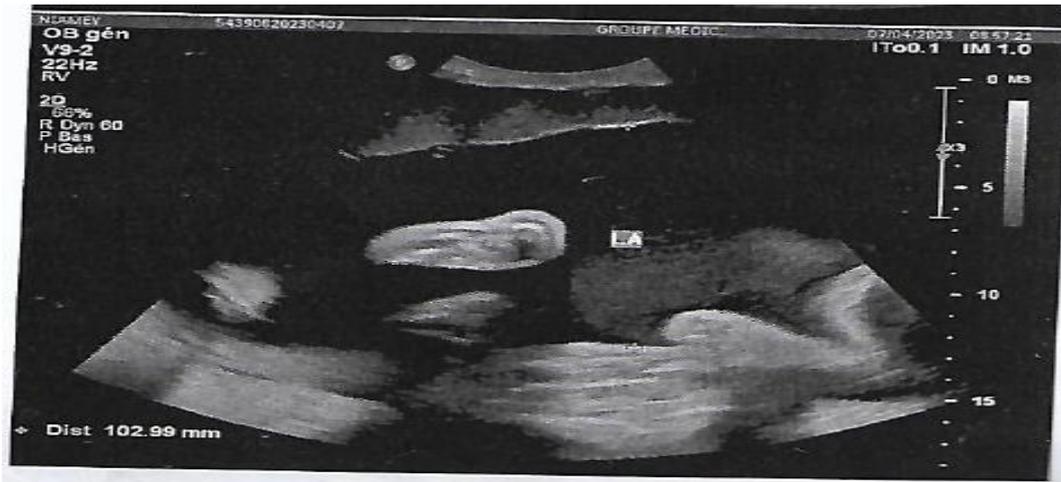


Figure 3 : Echographie obstétricale en coupe sagittale montrant un hydramnios (LA=liquide amniotique avec grande citerne = 102,99 mm)

L'âge gestationnel au moment du diagnostic était de 28 semaines d'aménorrhées. Cette échographie obstétricale a été réalisée au troisième trimestre lors de la troisième CPN. Le placenta était antero-fundique bien inséré loin du col utérin. La présentation foetale était céphalique. Le sexe était masculin. Les bruits du cœur étaient présents avec une fréquence 131 battements par minute.

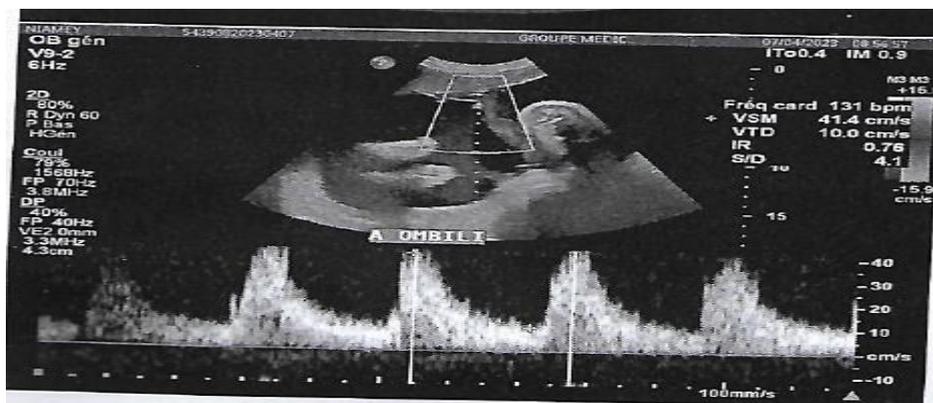


Figure 4 : Echographie obstétricale avec Doppler ombilical IR =0,76

▪ **Décision thérapeutique et pronostic :**

La patiente a été admise en hospitalisation dans le service de gynécologie obstétrique. Un counseling avec le couple été fait pour les aider à prendre la décision d'une interruption médicale de grossesse (IMG). Au terme de notre entretien avec la patiente puis avec son mari et ensuite avec chaque membre de la famille des solutions ont été proposés à savoir :

- Une ITG à 28 semaines (SA) sur une grossesse évolutive mais avec une malformation congénitale létale à la naissance.
- Une poursuite de la grossesse jusqu'à terme mais avec une malformation congénitale létale à la naissance.

La patiente porteuse de fœtus anencéphale a opté pour IMG après consentement éclairé. Une fiche de consentement a été signée par la patiente et sa famille. La faisabilité légale était requise pour l'anencéphalie qui est une MTN grave et incompatible avec la vie. Une évaluation clinique et échographique a permis de décider un déclenchement sur la base arguments cliniques et échographiques à savoir la hauteur utérine (HU) à 35 cm, une présentation céphalique, un poids fœtal à 527g, utérus sans cicatrice un score de Bishop à 6. Un bilan pré thérapeutique a été réalisé comprenant un groupage rhésus (AB positif), une numération formule sanguine (NFS) avec un taux d'hémoglobine (Hb)=10,2g/dl, un bilan de la crase sanguine qui est revenu normal. De façon concomitante à cette décision thérapeutique un bilan étiologique a été fait comprenant la sérologie toxoplasmique IgM qui est revenue positive et sérologie rubéolique IgG qui était positive, le BW était normal. Le protocole selon les nouvelles recommandations de l'OMS sur l'avortement sécurisée a été pratiqué. En effet 48 heures après la mise en œuvre de ce protocole mifépristone 200mg en 24 heures puis après misoprostol 400 microgrammes toutes les 6 heures. La patiente est entrée en travail et a expulsé par voie basse d'un mort-né frais pesant 725g, masculin, taille 35 cm, malformation de type anencéphalie. Cette ITG s'inscrit dans les limites de la loi au Mali concernant l'avortement. Les suites post IMG ont été simples.



Figure 5 : Nouveau-né anencéphale à la naissance

4.2. OBSERVATION DU DEUXIEME CAS

▪ Aspects épidémiologiques :

Caractéristiques sociodémographiques : Madame SC, patiente âgée de 35 ans, ménagère, bambara de nationalité malienne, statut de mariage consanguin non connue, patiente non scolarisée, résidant en milieu périurbain à Dialakoroplaque en commune I du district de Bamako, mariée à monsieur CF, ouvrier, non scolarisé, malinké de nationalité malienne.

▪ Aspects cliniques

Antécédents :

Antécédents médicaux et chirurgicaux

- Groupe Sanguin Rhésus : O rhésus positif, recherche agglutinines irrégulières négatives à l'admission, pas de diabète, pas d'HTA, antécédent chirurgical de césarienne à la troisième grossesse
- Notion d'automédication au cours de la grossesse par des médicament traditionnels et des plantes

ANTECEDENTS GYNECOLOGIQUES

- Age aux premières règles : inconnue
- Contraception : aucune
- Présence de dysménorrhée, leucorrhées pathologiques, de pollakiurie

ANTECEDENTS OBSTETRICAUX

- Cinquième geste, quatrième pare, 2 vivants ,2 décédés, décès néonataux à la troisième et à la quatrième grossesse

ANTECEDENTS FAMILIAUX

- Pas de maladie familiale connue

Histoire de la grossesse : Date des dernières règles inconnue, nombre de consultation prénatale (CPN) : 02 dont à la dernière CPN une échographie a été demandée, une dose de sulfadoxine pyriméthamine, prise de fer plus acide folique en cours de cette grossesse. Elle a reçu une dose vaccination antitétanique (VAT)

Examen physique à l'admission : a permis de retrouver un bon état général, conjonctives colorées, les constantes hémodynamiques sont normales, utérus à grand axe longitudinal, hauteur utérine estimée à 37 cm, de bruits du cœur foetal à 180 battements par minute, col court dilaté à 3 cm, membranes intactes, présentation siège haute, un bassin limite avec un diamètre promonto retro pubien du bassin (PRP) à 9 cm.

- **Aspects échographiques du fœtus anencéphale :**

L'examen échographique a été effectué avec un appareil SRI 52Hz avec Doppler couleur muni d'une sonde sectorielle courbe de 3,5 Mhz. Nous avons utilisé une sonde transpariétale de 3,5 MHz. Sur cette coupe axiale de la tête foetale nous observons l'absence totale de voûte crânienne.



Figure 6 : Images échographiques d'absence de voûte crânienne, de lyse du parenchyme cérébral et de présence de globes oculaires volumineux

La grossesse était monofoetale avec la longueur fémorale estimée à 70 cm. Le poids foetal estimé à 2000 grammes (g). Le liquide amniotique de quantité normal pour l'âge. L'âge gestationnel au moment du diagnostic était de 35 semaines d'aménorrhées. Cette échographie obstétricale a été réalisée au troisième trimestre lors de la 2^{ème} CPN à 35 SA. Le placenta était antero-fundique bien inséré loin du col utérin. La présentation foetale était en siège. Le sexe était féminin. Les bruits du cœur étaient présents avec une fréquence 180 battements par minute.

▪ **Décision thérapeutique et pronostic :**

La patiente a été admise en hospitalisation dans le service de gynécologie obstétrique du CHU Gabriel Touré. Un counseling été fait avec le couple pour les aider à prendre la décision d'une interruption thérapeutique de la grossesse (IMG). Une fiche de consentement pour IMG a été signée. Devant un utérus cicatriciel, une hauteur utérine excessive à 37cm, une présentation du siège, un bassin limite. La césarienne a été indiquée pour utérus cicatriciel sur bassin limite, le foetus en siège estimé à 35 SA. Elle a permis la naissance d'un nouveau anencéphale en état de mort apparent 5 sur 10 points d'Apgar à la 1^{ère} minute et nulle à la 5^{ème} minute. Le poids foetal était de 1640 g. A l'étude macroscopique, le nouveau-né présentait une acranie avec la tête de batracien sans autres malformations visibles figure 6. L'examen macroscopique du placenta ne notait pas d'anomalie. Les parents ont refusé l'autopsie du nouveau-né anencéphale. Cette IMG s'inscrivait dans les limites de la loi au concernant l'avortement au Mali.



Figure 7 : Nouveau -né anencéphale à la naissance

4.3. OBSERVATION DU TROISIEME CAS

▪ Aspects épidémiologiques :

Caractéristiques sociodémographiques : Madame KS, patiente âgée de 33 ans, ménagère, senoufo de nationalité malienne, sans notion de mariage consanguin, patiente non scolarisée, résidant en milieu périurbain à Banankoro en commune VI du district de Bamako, mariée à un commerçant.

Caractéristiques cliniques

Motif de consultation : patiente ayant consulté au CHU du Point G pour aménorrhée de 5 mois.

Antécédents :

Antécédents médicaux et chirurgicaux

- Groupe Sanguin Rhésus : B rhésus positif, pas de diabète, pas d'HTA, séropositive au VIH1, sans antécédent chirurgical
- Notion d'automédication au cours de la grossesse par des plantes médicinales

ANTECEDENTS GYNECOLOGIQUES

- Age aux premières règles : inconnue
- Contraception : aucune

ANTECEDENTS OBSTETRICAUX : Deuxième geste primipare un enfant vivant

ANTECEDENTS FAMILIAUX

- Pas de maladie familiale connue

Histoire de la grossesse : Date des dernières règles inconnue, aucune consultation prénatale (CPN) ; aucune prise de fer et acide folique en cours de cette grossesse. Elle n'a reçu aucune dose de vaccin antitétanique (VAT) au cours de cette grossesse

Examen physique à l'admission : a permis de retrouver un bon état général, conjonctives colorées, les constantes hémodynamiques sont normales, utérus à grand axe longitudinal, hauteur utérine estimée à 18 cm, de bruits du cœur fœtal à 140 battements par minute au Stéthoscope Pinard, col postérieur, mou, long et fermé.

- **Aspects échographiques du fœtus anencéphale :**

L'examen échographique a été effectué avec un appareil d'écho sans Doppler muni d'une sonde sectorielle courbe de 3,5 Mhz. Nous avons utilisé une sonde transpariétale de 3,5 MHz. Sur cette coupe axiale de la tête fœtale nous observons l'absence totale de voûte crânienne.

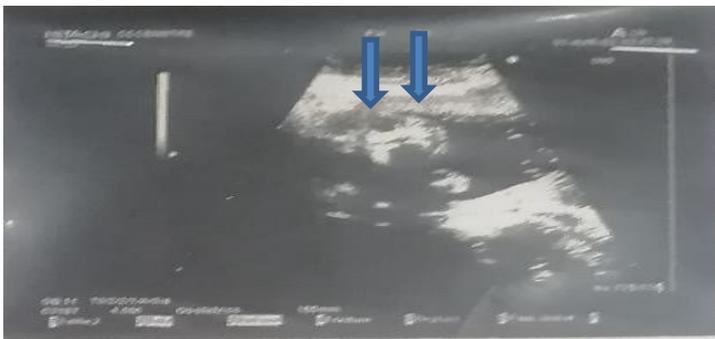


Figure 8 : Images échographiques d'absence de voûte crânienne (flèches ↓)

La grossesse était monofoetale avec la longueur fémorale estimée à 52 cm. Le poids fœtal estimé à 1300 grammes (g). Le liquide amniotique de quantité augmentée pour l'âge avec un hydramnios aigue en coupe sagittale. L'âge gestationnel au moment du diagnostic de l'anencéphalie était de 2 semaines d'aménorrhées. Cette échographie obstétricale a été réalisée au deuxième trimestre lors du premier contact. Le placenta était antérieur grade II bien inséré

loin du col utérin. La présentation fœtale était en siège. Le sexe était masculin. Les bruits du cœur étaient présents avec une fréquence 146 battements par minute.

- **Décision thérapeutique et pronostic :**

La patiente a été admise en hospitalisation dans le service de gynécologie obstétrique du CHU du Point G. Un counseling sur la prise en charge a été fait avec le couple pour les aider à prendre la décision d'une interruption thérapeutique de la grossesse (IMG). Une fiche de consentement pour IMG a été signée. L'avis d'un médecin légiste a été demandé et obtenu aussi. Un bilan pré thérapeutique a été réalisé comprenant un groupage rhésus (B positif), une numération formule sanguine (NFS) avec un taux d'hémoglobine (Hb)=10,8 g/dl, une sérologie VIH positive au type 1. Le bilan de la crase sanguine est revenu normal. La décision d'une IMG a été prise pour anencéphalie. Le protocole selon les nouvelles recommandations de l'OMS sur l'avortement sécurisée a été pratiqué. En effet 24 heures après la mise en œuvre de ce protocole (mifépristone 200 mg en 24 heures puis après misoprostol 400 microgrammes toutes les 6 heures). La patiente a expulsé d'un mort-né frais anencéphale pesant 550 g. A l'étude macroscopique ce mort-né présentait une acranie avec la tête de batracien sans autres malformations visibles. L'examen macroscopique du placenta ne notait pas d'anomalie. Les parents ont refusé l'autopsie du mort-né frais anencéphalie.

4.4. OBSERVATION DU QUATRIEME CAS

- **Aspects épidémiologiques :**

Caractéristiques sociodémographiques : Madame MS, patiente âgée de 32 ans, ménagère, peulh de nationalité malienne, avec notion de mariage consanguin, patiente non scolarisée, résidant en milieu urbain à Sebenikoro en commune VI du district de Bamako, mariée à Monsieur ID un ouvrier non scolarisé.

- **Caractéristiques cliniques**

Motif de consultation : patiente ayant consulté au CHU Gabriel Touré pour CPN.

Antécédents :

Antécédents médicaux et chirurgicaux

- Groupe sanguin rhésus : A rhésus positif, Pas de diabète, pas d'HTA, VIH négatif, Ag Hbs négatif, sans antécédent chirurgical
- Notion d'automédication au cours de la grossesse par des plantes médicinales

ANTECEDENTS GYNECOLOGIQUES

- Age aux premières règles : connue ; cycle régulier
- Contraception : aucune

ANTECEDENTS OBSTETRICAUX : 4^{ème} geste 3^{ème} pare 3 enfants vivants

ANTECEDENTS FAMILIAUX

- Pas de maladie familiale connue

Histoire de la grossesse : La date des dernières règles était connue avec un âge gestationnel à 28 SA. Elle avait une seule CPN. Elle n'avait fait aucune prise de fer et d'acide folique en cours de cette grossesse. Elle n'a reçu aucune dose vaccination antitétanique (VAT) au cours de cette grossesse

Examen physique à l'admission : a permis de retrouver un bon état général, conjonctives colorées, les constantes hémodynamiques sont normales, un utérus à grand axe longitudinal, une hauteur utérine estimée à 24 cm, les bruits du cœur fœtal non perçus au stéthoscope Pinard, col postérieur, ouvert à 1 cm.

- **Aspects échographiques du fœtus anencéphale :**

L'examen échographique a été effectué avec un appareil Winno E30 26Hz avec Doppler couleur muni d'une sonde sectorielle courbe de 3,5 Mhz. Nous avons utilisé une sonde transpariétale de 3,5 MHz. Sur cette coupe axiale de la tête fœtale nous observons l'absence totale de voute crânienne.



Figure 9 : Images échographiques d'absence de voûte crânienne, globes oculaires volumineux

La grossesse était monofoetale avec la longueur fémorale estimée à 52 cm. Le poids foetal estimé à 1300 grammes (g). Le liquide amniotique de quantité augmentée pour l'âge (hydramnios). L'âge gestationnel au moment du diagnostic était de 31 semaines d'aménorrhées. Cette échographie obstétricale a été réalisée au troisième trimestre lors du premier contact. Le placenta était antérieur grade II bien inséré loin du col utérin. La présentation foetale était en siège. Le sexe était masculin. Les bruits du cœur étaient présents avec une fréquence 136 battements par minute.

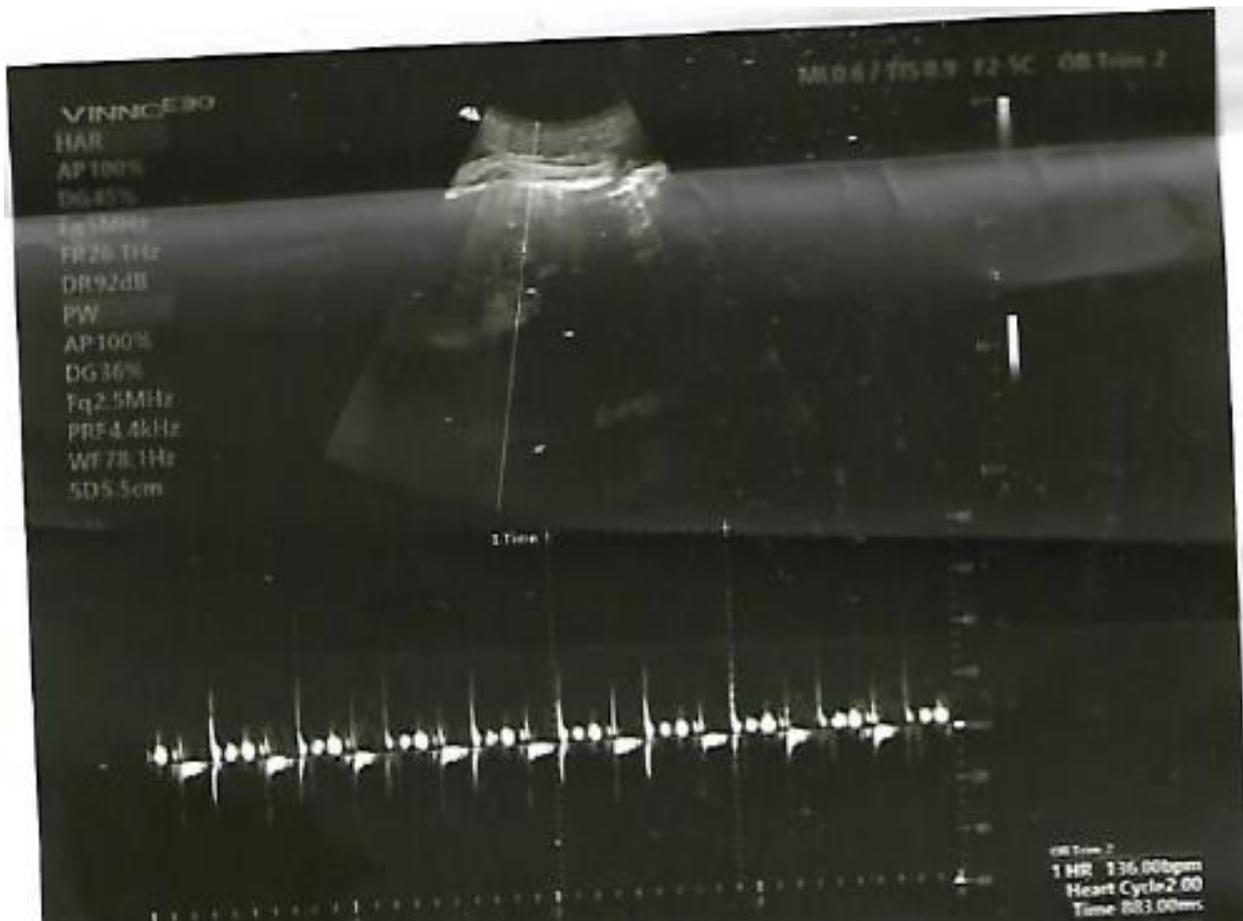


Figure 10 : Echographie obstétricale montrant une image de la vitalité fœtale.

- **Décision thérapeutique et pronostic :**

La patiente a été admise en hospitalisation dans le service de gynécologie obstétrique du CHU du Point G. Un counseling sur la prise en charge été fait avec le couple pour les aider à prendre la décision d'une interruption thérapeutique de la grossesse (IMG). Une fiche de consentement pour IMG a été signée. L'avis d'un médecin légiste a été demandé aussi. Un bilan pré thérapeutique a été réalisé comprenant un groupage rhésus (B positif), une numération formule sanguine (NFS) avec un taux d'hémoglobine (Hb)=13,8g/dl, une sérologie VIH négative. Le bilan de la crase sanguine est revenu normal. La décision d'une IMG a été prise pour anencéphalie.

Le protocole selon les nouvelles recommandations de l'OMS sur l'avortement sécurisée a été pratiqué. En effet 24 heures après la mise en œuvre de ce protocole (mifépristone 200mg en 24 heures puis après misoprostol 400 microgrammes toutes les 6 heures). La patiente a expulsé d'un mort-né frais anencéphale pesant 1200 g. A l'étude macroscopique ce mort-né frais présentait une acranie avec la tête de batracien sans autres malformations visibles. L'examen macroscopique du placenta ne notait pas d'anomalie. Les parents ont refusé l'autopsie du mort-né frais anencéphalie.

5. DISCUSSION :

5.1. Approche méthodologique :

Bien que l'anencéphalie soit une malformation congénitale rare, une collecte multicentrique exhaustive dans les différents sites d'échographie en public et ou en privé permettrait d'obtenir un échantillon plus représentatif. La qualité des images d'échographie est parfois mauvaise et leur amélioration permettrait de mieux décrire l'anencéphalie. L'absence de CPN et les conditions socioéconomiques défavorables conduisent à la non réalisation du diagnostic anténatal. La fréquence de l'anencéphalie pourrait être sous-estimés dans ce travail à cause de la non prise en compte des cas des autres sites d'échographie.

5.2. Epidémiologie :

L'anencéphalie est la deuxième malformation du tube neural le plus fréquente après le spina bifida. Elle représente 40% des MTN [2,6]. Le nombre cas d'anencéphalie évalué dans le monde est faible soit 1 cas pour 1000 naissances. Cette proportion est variable d'un pays à un autre et est généralement rapporté aux naissances. Elle est de 1‰ en France et Allemagne, au Japon de 0,9‰ [7Gaunefet C E] cependant dans notre contexte africain Sidibé A [8] au Mali, Maiga M [9] au Mali, Segbedji KAR [10] à Lomé ont eu respectivement 5 cas d'anencéphalie parmi 41 MTN, 12 anencéphalies sur 90 MTN et 5 anencéphalies sur 64 MTN. Concernant nos 4 cas il s'agissait d'une collecte prospective et ponctuelle sur quelques sites publics de réalisation de l'échographie à Bamako. Nos cas pourraient être sous-estimés d'où la nécessité de faire une étude transversale multicentrique en public et en privé dans les sites d'échographie à Bamako. Des études épidémiologiques sur les MTN dont l'anencéphalie ont permis de suspecter certains facteurs étiologiques. Dans nos observations nous avons noté chez certaines de nos patientes des facteurs étiologiques des MTN comme la notion de mariage consanguin, la non

scolarisation des patientes, l'automédication au cours de la grossesse et le bas niveau socioéconomique, l'âge maternel élevée, la grande multiparité. Ces facteurs sont interdépendants peuvent conduire à l'absence de prévention par l'acide folique pendant la période preconceptionnelle et la prise d'acide folique pendant la grossesse. L'âge maternel et la parité sont également des facteurs de risque. Les études concernant l'influence de l'âge maternel sur la survenue d'une MTN dont l'anencéphalie étaient contradictoires [7,10]. La multiparité est également un facteur de risque et qui semble être associé à l'âge maternel avancé [7]. Concernant les carences en acide folique il a été estimé que de 4 % à 5 % des enfants naissent en présentant une anomalie congénitale grave : de 2% à 3% de ces enfants présentent des anomalies congénitales (malformations, déformations ou perturbations) dont la présence peut être reconnue pendant la période prénatale au moyen d'un dépistage échographique [5]. L'acide folique administré par voie orale avant la conception et pendant les premiers stades de la grossesse, joue un rôle dans la prévention des anomalies du tube neural et a été associé à la prévention d'autres anomalies congénitales sensibles à l'acide folique, telles que les anomalies cardiaques les anomalies des voies urinaires, les fentes orofaciales et les anomalies des membres [4,5]. Ceci pourrait s'expliquer le fait de rechercher les autres MTN en cas d'anencéphalie lors du diagnostic anténatal à l'échographie. Bien qu'il s'agisse dans la majorité des cas d'une malformation isolée, la découverte de malformations qui lui sont associées n'est pas rare. L'anencéphalie est associée à des anomalies non seulement du système nerveux central mais également d'autres systèmes. Des études antérieures ont mentionné un large éventail pour le pourcentage de fœtus avec malformation associée [1,3,4,5].

5.3. Aspects échographiques de l'anencéphalie :

Les anomalies de fermeture du tube neural dont l'anencéphalie constituent une pathologie accessible au dépistage anténatal et dont la prise en charge est bien codifiée. Grâce aux progrès de l'échographie les MTN peuvent être

diagnostiquées au premier trimestre de la grossesse à l'échographie. Lors du suivi prénatal, une échographie morphologique est recommandée entre 20 et 24 semaines d'aménorrhée afin de dépister les pathologies fœtales. Le diagnostic anténatal de l'anencéphalie est tardif dans notre contexte se fait souvent à partir du troisième trimestre (3 observations sur 4). Ce diagnostic anténatal des MTN se fait en France et aux USA dans 100% des cas au premier trimestre et dans 60% des cas au deuxième trimestre au Canada [6,11,12]. Le diagnostic anténatal repose sur l'échographie obstétricale du premier trimestre [3]. Les signes échographiques de l'anencéphalie étant l'absence d'os frontaux au-dessus des cadres orbitaires et l'absence de tissu cérébral dans l'anencéphalie, selon la définition retenue [1,13,14,15]. Dans les cas que nous avons décrit 25% et 75% des échographies obstétricales avaient été faites respectivement au deuxième et troisième trimestre de grossesse, mais n'avaient pas permis de poser le diagnostic dans 2 cas et une échographie diagnostique a été faite chez les échographes référents. Ceci justifie le fait que lors de la surveillance de la grossesse, l'échographie morphologique du fœtus doit être réalisé par un échographiste bien entraîné afin d'assurer la qualité du diagnostic anténatal des malformations congénitales et de minimiser ainsi le pourcentage de découverte postnatale des malformations normalement visibles en anténatal d'une part, d'autre part, ce diagnostic anténatal posé, permettrait une meilleure organisation de la prise en charge, telle qu'une interruption médicale de la grossesse comme cela aurait dû être le cas chez nos patientes. Le manque de diagnostic anténatal est difficile à concevoir chez la mère qui présentait déjà un antécédent de décès néonatal dans le même contexte d'anencéphalie. Il est donc important de référer aux spécialistes bien entraînés chez les patientes aux antécédents complexes. L'hydramnios était associé l'anencéphalie [1,6,7,14,15]. Il a été confirmé chez nos 4 cas. Nous n'avons pas eu recours au code génétique et à AFP dans le cadre du diagnostic anténatal.

5.4. Décision thérapeutique et pronostic

L'anencéphalie est une anomalie uniformément létale. La décision d'une IMG a été prise pour tous les 4 cas d'anencéphalie étudiés. Le protocole selon les nouvelles recommandations de l'OMS sur l'avortement sécurisé a été pratiqué chez tous nos 4 cas. La conduite de ce protocole d'IMG était conforme à Loi n° 02 – 044 / du 24 juin 2002 Relative à la santé de la reproduction, République du Mali' <http://www.sante.gov.ml/>. D'après l'étude Jacquier M [16], sur 211 cas d'anencéphalie, il a noté 15 cas de MFIU, 43 cas de décès en per partum et 153 de naissances vivantes. Sur les 153 cas de naissances vivantes, 103 (67%) sont décédés dans les 24 heures et 41 (28%) dans les 1 heure. Les survies les plus longues étaient de 10 jours (04 cas), 18 jours (01 cas) et 28 jours (01 cas). Dans la série de Hind A [2], Il a rapporté 20 cas (74%) sont décédés entre H1 et H12 de vie, et 3 cas (11.2%) sont décédés entre H12 et H24 de vie. Dans notre étude tous foetus étaient vivants au moment du diagnostic anténatal. En utilisant le protocole mifépristone puis misoprostol recommandé par l'OMS pour l'avortement sécurisé 3 foetus étaient morts à la naissance et un cas de naissance vivante en état de mort apparent et est décédé à la 5^{ème} minute après la naissance.

Conclusion :

L'anencéphalie est accessible au diagnostic anténatal. Ce diagnostic anténatal est le plus souvent tardif au troisième trimestre dans notre contexte. L'échographie anténatale permet de contribuer à la prise de décision thérapeutique comme une interruption médicale de grossesse (IMG). Le consentement éclairé du couple et signé et la faisabilité légale du pays sont indispensables pour la réalisation de l'IMG. De plus en plus des cas d'anencéphalie sont diagnostiqués dans nos structures de santé d'où la prévention primaire des anomalies de fermeture du tube neural par la prise d'acide folique durant la période péri conceptionnelle et au premier trimestre de la grossesse. Nous invitons les prestataires de santé à prescrire l'acide folique et à dépister les MTN dont l'anencéphalie.

Recommandations

Aux prestataires et Direction des services de santé :

- Prescrire l'acide folique en période preconceptionnelle et au premier trimestre de la grossesse
- Faire le diagnostic anténatal précoce
- Eviter les médicaments contré-inqué chez la femmes enceintes.
- Sensibiliser les communautés pour la lutte contre les MTN dont l'anencéphalie
- Améliorer la qualité des CPN en incluant l'échographie de dépistage
- Doter les services d'obstétrique en appareil d'échographie Doppler
- Former le personnel en échographie obstétricale de dépistage
- Assurer la supervision des soins maternels et périnataux
- Organiser un réseau spécialiste de référent pour le diagnostic anténatal.

A la communauté des femmes

- Suivre correctement les CPN
- Consulter tôt dès les retards de règles
- Prendre correctement l'acide folique
- Coopérer aux décisions thérapeutiques des prestataires
- Eviter les grossesses après 35 ans
- Eviter l'automédication pendant la grossesse
- Diversifier votre alimentation pendant la grossesse
- Faire les échographies obstétricales aux dates recommandées

A la Direction générale de santé et de l'hygiène publique (DGSHP)

- Promouvoir l'administration de l'acide folique en début de grossesse
- Vulgariser les normes et procédures en SR

- Promouvoir le diagnostic anténatal
- Promouvoir l'avortement sécurisé dans les limites de la loi au Mali.
- Subventionner les échographies diagnostiques chez les femmes enceintes
- Faire la promotion de la santé chez les femmes enceintes
- Initier une recherche action et multicentrique sur les MTN notamment l'anencéphalie.

REFERENCES

- 1- OMS/CDC/ICBDSR. Surveillance des anomalies congénitales : atlas de certaines anomalies congénitales. Genève : Organisation mondiale de la Santé ; 2015. 29p. https://apps.who.int/iris/_fre.pdf ?
- 2- Hind A, Sarah M A, Chaara HA, Sofia J A, Fatima-Zahra F A, Melhouf MA. Anencephalie : Diagnostic anténatal, prise en charge et place du fenugrec comme facteur de risque (à propos de 27 cas). International Journal of Medical Reviews and Case Reports (2022) 6(19) :18-23
- 3- Gilles G, Maitrot-Mantet L. Guide pratique d'échographie obstétricale et gynécologique, 3e édition, collection Elsevier Masson : précis. 2021. 392 pages ISBN : ISBN : 978-2-294-74891-2 ISBN e-book : 978-2-294-74975-9
- 4- Douglas R W, Audibert F, Brock JA. Anomalies fœtales affectant le tube neural : dépistage /diagnostic prénatal et prise en charge de la grossesse. J Obstet Gynaecol Can 2014 ;36 (10) : 940-942
- 5- Douglas RW, Audibert F, Brock JA. Supplémentation préconceptionnelle en acide folique/ multivitamines pour la prévention primaire et secondaire des anomalies du tube neural et d'autres anomalies congénitales sensibles à l'acide folique. J Obstet Gynaecol Can 2015 ; 37 (6 Suppl A) : S1- S19 ; 324p

- 6- Tshabu-Aguemon c, Fiogbe Da, Falola SMD, Gbovi J, Hounkpatin B, Denakpo JL, Lokossou A, Perrin RX. Diagnostic tardif des anomalies de fermeture du tube neural à l'Hôpital de zone de Klouékamé (Bénin) : à propos de 4 cas. Journal de la SAGO, 2018, 19(1) : 23-28
- 7- Gaunefet C E, Yanza S, Brice-Olivier B M, Valère NN, Elio KK, Pierrette K E, Chrysostome G J. A propos d'un cas au Centre Hospitalo-Universitaire pédiatrique de Bangui. Bull Med Owendo. Année 2019. Volume 17 N° 47
- 8- Sidibé A. Contribution à l'étude des malformations congénitales au CSRéf de la Commune IV du district de Bamako. Thèse de méd. Bamako 2020 ; 20M18, N°59 ; 98p.
- 9- Maiga B, Touré A, Traoré M. Malformations congénitales du nouveau-né au service socio sanitaire de la commune V A propos de 40 cas. Mali médical 000 T XV n 1&2.
- 10- Segbedji KAR, Tchagbele O-B, Takassi OE, Kombieni K, Talboussouma SM, Agrigna H, Atakouma YD, Djadou KE, Gbadoé AD,& Azoumah KD.,(2022). Epidémiologie Des Anomalies Morphologiques Néonatales En Milieu Hospitalier À Kara (Nord Togo) De 2014 À 2019 European Scientific Journal, ESJ, 18 (3), 1. <https://doi.org/10.19044/esj.2022.v18n3p1>
- 11- Amadou A, Sonhaye L, Douaguibe B, Tchaou M, Agoda-Koussema LK, EttehAdjenou K, N'Dakena K. Anencephalie sur grossesse gemellaire : une serie de six cas. Med Sante Trop 2013 ; 23 : 185-188. doi : 10.1684/mst.2013.0172.

- 12- Sabiri, N, Kabiri, M, Razine, R, Kharbach, A, Berrada R, Barkat, A. (2013).
Facteurs de risque des malformations congénitales : étude prospective à la
maternité Souissi de Rabat au Maroc. Journal de pédiatrie et de puériculture,
26 (4) : 198-203.
- 13- Radouani M A, Chahid N, Benmiloud L, Elammari L, Lahlou K, Barka A.
Epidémiologie et facteurs de risque des anomalies de fermeture du tube neural:
données marocaines. Pan African Medical Journal. 2015 ; 22:43
doi:10.11604/pamj.2015.22.43.5158
- 14- Tanoh K E, Kouadio AF, Kouassi K, Bravo TB, Sanogo SC, Konate I.
Malformations foetales diagnostiquées à l'échographie obstétricale au CHU
de Bouaké : à propos de 43 cas (Côte d'Ivoire) Revue Internationale des
Sciences Médicales d'Abidjan - RISM - Rev int sc méd Abj -RISM-
2023 ;25,1 :38-43.
- 15- Kouamé N, N'goan-Domoua A.M, Nikiéma Z, Konan A.N, N'guessan K.E,
Sétchéou A. L'hydramnios : signe d'alerte au cours du diagnostic
échographique anténatal d'anomalie morphologique foetale ? J Radiologie
Diagnostique interventionnelle 2013. 94 ; 449-453
- 16- Jaquier M, Klein A, Boltshauser E. Spontaneous pregnancy outcome
after prenatal diagnosis of anencephaly. BJOG 2006; 113: 951–953.