

MINISTRE DE L'ENSEIGNEMENT
SUPERIEUR ET DE LA RECHERCHE
SCIENTIFIQUE

REPUBLIQUE DU MALI

UN PEUPLE - UN BUT - UNE FOI

UNIVERSITE DES SCIENCES DES
TECHNIQUES ET DES TECHNOLOGIES
DE BAMAKO (USTTB)



FACULTE DE MEDECINE ET D'ODONTO-STOMATOLOGIE
(FMOS)



ANNEE UNIVERSITAIRE : 2022-2023

Thèse N° :

THESE

**PROFIL EPIDEMIOLOGIQUE ET ECHOGRAPHIQUE DES
MALFORMATIONS FŒTALES AU CENTRE DE SANTE DE
REFERENCE DE NIONO**

Présentée et soutenue publiquement le 27/ 12/ 2023 devant le jury de la Faculté de
Médecine et d'Odontostomatologie Par :

M. Amadou TRAORE

Pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

(Diplôme d'Etat)

JURY

Président : M. Adama Diaman Keita (Professeur)

Directeur : M. Mody Abdoulaye CAMARA (Maître de conférences)

Co-directeur : M. Souleymane SANOGO (Maître-assistant)

Membres : M. Ilias GUINDO (Maître-assistant)

M. Harouna TRAORE (Médecin)

DEDICACES ET REMERCIEMENT

DEDICACE

Je dédie ce travail à :

ALLAH, le tout miséricordieux, le très miséricordieux, le tout puissant et le très clément.

Seigneur des cieus, merci de m'avoir donné la santé et la vie pour mener ce travail. Puisse ta grâce me suivre, me guider tout le long de ma vie d'ici-bas, m'accorder une subsistance saine et le paradis éternel. Amen

Au prophète MOHAMMED (PSSL)

L'esclave, le serviteur et le bien aimé d'Allah, le sceau des prophètes, l'imam des messagers, le dernier des messagers, nous demandons à Allah de prier sur lui aux nombres des battements cardiaques de toutes les créatures, au nombre des gouttes de pluies depuis la création jusqu'à la dernière goutte, sur sa famille, ces nobles compagnons et tous ceux qui le suivront en bien jusqu'au jour de la résurrection.

A mes très chers parents :

A toi mon père **Issa TRAORE** et ma mère **Fatoumata COULIBALY**

Aucune dédicace ne saurait être assez éloquente pour exprimer ce que vous méritez pour tous les sacrifices que vous avez faits pour moi. Puisse Allah vous préserver assez longtemps auprès de moi pour encore profiter de votre sagesse. Amen

A mes grand-mères paternelles **Oumou COULIBALY, Awa DIARRA** et ma grand-mère maternelle **Mama DIARRA**

Vos parcours constituent une source inépuisable d'inspiration, vous êtes l'image de la personne à laquelle j'aspire devenir, que Dieu vous donne une longue et agréable vie.

A mon grand-père, **feu Mamadou TRAORE** que Dieu vous accorde une place privilégiée au paradis.

A mes professeurs de la FMOS, qui nous ont toujours donné le meilleur d'eux-mêmes pour nous apprendre au-delà de ce qui est écrit dans les livres, l'école de la vie.

A tous le personnel administratif et technique de la faculté de médecine et d'odontostomatologie

Mes sincères remerciements pour vos accueils et vos services tout au long de mon cursus universitaire.

REMERCIEMENTS

- **A mes tonton Yaya TRAORE, Bakaye TRAORE, Stapha TRAORE, Kassim TRAORE, Modibo TRAORE et Soumaila TRAORE**

Sincèrement je n'ai pas les mots pour vous prouver ma reconnaissance de ce que vous avez fait pour moi pour la réussite de mes études. Je vous dédie ce travail pour honneur et reconnaissance. Puisse ALLAH le très haut vous accorde longue vie dans la santé et le bonheur.

- **A mes tantes et oncles paternels ainsi que maternels**

Je vous suis reconnaissant pour votre soutien sur tous les plans, vous incarnez l'image d'une famille à envier, que Dieu préserve le lien de sang qui nous lie.

- **A mes frères et sœurs**

Unis par le lien de sang, nous sommes condamnés à œuvrer ensemble pour la réussite de la tâche commune. Vraiment merci pour le soutien moral et financier, je vous réaffirme toute mon affection fraternelle et mon profond attachement.

- **Aux familles : COULIBALY de N6 Coro à Niono, DIARRA de Km 26 à Niono, COULIBALY de Bamako Kalaban ACI et DIALLO de Bamako Fombabougou.**

Merci pour votre soutien indéfectible

- **A ma fiancée Hawa BOUARE**

Je remercie le tout puissant d'avoir croisé ton chemin ; merci de ton amour, de ton respect, de ta confiance, de ta patience, et de ta fidélité. Tu as été un soutien considérable pendant l'élaboration de cette thèse. Merci de ta présence autant dans les moments faciles que difficiles. Accepte ce travail en témoignage de mon profond amour pour toi.

- **A tous les enseignants de la Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie (FMOS),**
pour la qualité de l'enseignement reçu.

- **Au Docteur Souleymane SANOGO**

Cher Maître, par le présent travail, je viens témoigner, toute ma gratitude. Merci pour votre encadrement, votre disponibilité et abord facile.

- **Au Docteur Harouna TRAORE.**

Cher Maître malgré vos multiples occupations, vous aviez dirigé ce travail avec rigueur et objectivité. Votre accueil, votre simplicité, votre grande disponibilité, votre sens de responsabilité nous ont beaucoup marqué. Nous gardons de vous le souvenir d'un maître dévoué soucieux du travail bien accomplis et doué de qualités scientifiques et humaines.

- A mes chers Docteurs : **Dr Amadou Youssouf TOURE (MCD), Dr Soumana BOIRE, Dr Founè KEITA, Dr Ousmane DOUMBIA, Dr Moussa DJIRE, Dr Mahamadoun HAMMA, Dr Djibril CISSE, Alou DIAKITE, Dr Alphonse DIAMOUTENE, Dr Bourama CISSE, Dr Daouda KOROBARA, Dr Baba TRAORE, Dr Jacob GUINDO, Dr Samba MALLE.**

Merci pour votre disponibilité et pour vos conseils précieux et votre encadrement. Ce travail est aussi le vôtre.

- A mes collègues et amis **Moussa Tangara, Dr Kassim KEITA, Dr Aguisa TRAORE, Lamine TRAORE, Salif TRAORE, Dossomé DIALLO, Modibo SAMAKE, Madicane SISSOKO, Adama O DEMBELE, Mme GAKOU Aissata SISSAKO, Mme KEITA Aminata BAH** et autres que j'ai omis.

Merci infiniment pour votre disponibilité. Qu'ALLAH vous accroit.

- **A tout le personnel du centre de santé de référence de Niono et particulièrement au personnel du bloc technique, de la maternité, du bloc opératoire, du laboratoire.**

Merci infiniment pour vos conseils, vos encouragements et les beaux moments passés ensemble.

- **A la LIEEMA** : un grand merci à tous les frères et sœurs de la LIEEMA.
- Merci à tous les camarades de la 13eme promotion du numerus clausus.
- **A mon groupe d'exposé au Point G (Union).**

Vous avez été comme une famille pour moi, je vous exprime toute ma reconnaissance pour votre disponibilité et votre soutien.

HOMMAGES AUX MEMBRES DU JURY

A NOTRE MAITRE ET PRESIDENT DU JURY :

Professeur Adama Diaman KEITA

- ✓ **Professeur titulaire de Radiologie et d'Imagerie Médicale à la Faculté de médecine et d'Otonto-Stomatologie de Bamako ;**
- ✓ **Spécialiste en Imagerie médico-légale et parasitaire ;**
- ✓ **Chef de service de radiologie et d'Imagerie médecine au centre Hospitalier Universitaire du Point-G ;**
- ✓ **DER en radiodiagnostic et imagerie médicale ;**
- ✓ **Ancien Chef des DER de médecine et spécialiste Médicales à la FMOS ;**
- ✓ **Ancien Recteur de l'Université des Sciences, des Techniques et des Technologies de Bamako (USTTB) ;**
- ✓ **Membre de plusieurs sociétés nationales et internationales de Radiologie ;**
- ✓ **Coordinateur du DES de Radiologie et Imagerie Médicale.**

Cher Maître,

Vous nous faites un grand honneur en acceptant de présider ce travail malgré vos multiples occupations. Votre simplicité, votre esprit d'ouverture, votre souci de transmettre vos immenses connaissances ont fait de vous un exemple à suivre. Honorable Maître, le respect de la vie humaine, le sens social élevé, la faculté d'écoute sont des vertus que vous incarnez et qui font de vous un grand praticien.

Veillez agréer cher Maître, l'expression de notre profonde gratitude et de notre attachement indéfectible.

A NOTRE MAITRE ET DIRECTEUR DE THESE

Professeur Mody Abdoulaye CAMARA

- ✓ **Médecin radiologue et chercheur ;**
- ✓ **Chef de service d’Imagerie médicale du CHU Hôpital Du Mali ;**
- ✓ **Membre de la Société Malienne d’Imagerie Médicale (SOMIM) et de la Société Française de Radiologie (SFR).**

Cher Maître,

Honorable Maître, vous nous avez accueilli à bras ouverts dans votre service ; vous nous avez confié ce travail et en avez accepté la direction. Votre abord facile, votre franc parler, votre rigueur scientifique et votre engagement nous ont beaucoup impressionné. Nous avons beaucoup bénéficié de vous tant sur le plan pédagogique que sur le plan humain.

Cher Maître veuillez accepter nos sentiments de reconnaissance et de respect.

A NOTRE MAITRE ET CO-DIRECTEUR DE THESE

Docteur Souleymane SANOGO

- ✓ **Spécialiste en Radiologie et Imagerie médicale ;**
- ✓ **Maître-assistant à la Faculté de médecine et d'Odontostomatologie (FOMS) ;**
- ✓ **Médecin Radiologue au CHU Mère Enfant le Luxembourg ;**
- ✓ **Ancien Chef de Service de Radiologie et Imagerie Médicale de l'hôpital Sominé DOLO de MOPTI ;**
- ✓ **Master en Médecine Communautaire (médecine de famille) ;**
- ✓ **Membre de la Société Malienne d'Imagerie Médicale (SOMIM) ;**
- ✓ **Membre de la Société de Radiologie d'Afrique Noire Francophone (SRANF) ;**
- ✓ **Membre de la Société Française de Radiologie (SFR)**

Cher Maître,

Malgré vos multiples occupations, vous aviez dirigé ce travail avec rigueur et objectivité. Votre accueil, votre simplicité, votre grande disponibilité, votre sens de responsabilité nous ont beaucoup marqué. Nous gardons de vous le souvenir d'un maître dévoué soucieux du travail bien accomplis et doué de qualités scientifiques et humaines. Nous sommes émerveillés par votre compétence, votre dynamisme, votre amour pour le travail bien fait. Nous sommes fiers d'avoir appris à vos côtés. Qu'Allah vous donne longue vie. Soyez rassuré cher Maître de notre profond attachement et de notre sincère reconnaissance.

A NOTRE MAITRE ET JURY DE THESE :

Dr Ilias GUINDO

- ✓ **Médecin radiologue et praticien hospitalier au service de Radiologie et d'Imagerie Médicale du CHU de Kati ;**
- ✓ **Maître-assistant à la FMOS ;**
- ✓ **Membre de la Société Malienne d'Imagerie Médicale (SOMIM) ;**
- ✓ **Membre de la Société de Radiologie d'Afrique Noire Francophone (SRANF) ;**
- ✓ **Titulaire d'un Diplôme Universitaire (DU) en sénologie.**

Cher Maître,

Nous sommes profondément touchés par votre gentillesse, et remarquables qualités humaines et professionnelles qui méritent toute admiration et tout respect. Nous sommes très reconnaissants de l'honneur que vous nous faites en acceptant de juger ce travail. Veuillez trouver ici, cher Maître l'expression de notre profonde et haute considération.

A NOTRE MAITRE ET JURY DE THESE :

Dr Harouna TRAORE

- ✓ **Médecin échographiste ;**
- ✓ **Responsable de l'unité bloc opératoire et de la chirurgie homme au CSRéf de Niono ;**
- ✓ **Master en santé publique internationale et action humanitaire ;**
- ✓ **DUI d'échographie générale.**

Cher Maître,

Ce travail est le fruit de vos efforts. Nous avons apprécié vos qualités humaines et scientifiques tout au long de ce travail. Votre accueil, votre simplicité, votre grande disponibilité et surtout votre patience fait de vous un maître responsable et admiré. Votre qualité de formateur, de guide est sans commentaire. Nous gardons de vous le souvenir d'un maître dévoué soucieux du travail bien accomplis et doué de qualités scientifiques et humaines.

Les mots me manquent pour vous remercier de votre encadrement si rigoureux et de la qualité de formation pour faire de nous de futurs bons médecins. Merci infiniment. Qu'Allah vous assiste.

Veillez trouver ici cher Maître l'expression de notre profonde gratitude.

LISTE DES ABREVIATIONS

- **OMS** : Organisation mondiale de la santé
- **%** : Pourcentage
- **CSRéf** : Centre de santé de référence
- **SA** : Semaine d'aménorrhée
- **BIP** : Diamètre bipariétal
- **3D** : Trois dimensions
- **4D** : Quatre dimensions
- **PKD** : Polykystose rénale dominante
- **PKR** : Polykystose rénale récessive
- **DRMK** : Dysplasie rénale multi kystique
- **MHz** : Mégahertz
- **HTA** : Hypertension artérielle
- **MAF** : Malformation fœtale
- **ATCD** : Antécédent
- **CPN** : Consultation prénatale
- **BPN** : Bilan prénatal

FIGURES ET TABLEAUX

LISTE DES FIGURES

| | |
|---|----|
| Figure 1 : Morphogenèse embryonnaire [18]. | 12 |
| Figure 2 : les trois principaux types de crâne d'après l'indice céphalique. | 15 |
| Figure 3 : 22 SA. Profil parfait et mesure des os propres du nez. En réalité, presque parfait car seul le genou du corps calleux est vu : pour les puristes, il faudrait aussi le corps calleux en entier et le vermis, mais il est difficile en pratique de tout voir en même temps [18]. | 16 |
| Figure 4 : Face fœtale 29 SA, mode volumique. Fœtus bien élevé dissimulant un bâillement ! | 17 |
| Figure 5 : Repères de dépistage de l'encéphale. [18]. | 19 |
| Figure 6 : Encéphale, coupe transversale du BIP à cinq mois. [18]. | 20 |
| Figure 7 : encéphale, fosse postérieure, coupe transversale oblique à 23 SA. [18] | 21 |
| Figure 8 : Cou, coupe sagittale antérieure (21 SA). | 22 |
| Figure 9 : Points d'ossification vertébrale [18]. | 22 |
| Figure 10 : Rachis fœtal à 13 SA, par voie abdominale et abord antérieur : des anomalies importantes peuvent se dépister. [21]. | 23 |
| Figure 11 : Examen du cœur, coupes transversales, en balayage ascendant. (19) | 26 |
| Figure 12 : Cœur, coupe des quatre cavités (32 SA). [18] | 27 |
| Figure 13 : Paroi abdominale antérieure, coupe sagittale (22 SA). | 28 |
| Figure 14 : Système veineux ombilico-porte ; A : coupe transversale haut et B : coupe sagittale en bas (19). | 29 |
| Figure 15 : Abdomen, coupe transversale (33 SA). [18] | 30 |
| Figure 16 : Intestin grêle. 39 SA, petites images liquidiennes arrondies. [20] | 31 |
| Figure 17 : Position du pied. | 33 |
| Figure 18 : Main. Mode VCI-A (coupe « épaisse ») avec la deuxième phalange du cinquième doigt (→). [21] | 34 |
| Figure 19 : Image d'un nouveau-né présentant une omphalocèle à J2 après l'accouchement. | 63 |
| Figure 20 : Image d'un nouveau-né présentant une omphalocèle à J2 après l'accouchement. | 63 |
| Figure 21 : a et b : Image échographique de plusieurs anses à travers un orifice para ombilical flottant dans le liquide amniotique sans membrane recouvrant la malformation, le cordon ombilical normalement inséré (laparoschisis) chez un fœtus de 17SA + 1 jour. | 64 |

Figure 22 : a : Image échographique d'une absence de voûte crânienne, un BIP impossible à mesurer, la base du crâne et la face identifiables et les yeux qui paraissent exorbités (anencéphalie) chez un fœtus de 25 SA ; **b :** Images du même nouveau-né (mort-né) après l'accouchement..... 65

Figure 23 : a : Image échographique d'une dilatation des ventricules non communicantes (hydrocéphalie tri ventriculaire) à 35SA ; **b :** image du même nouveau-né (J1) après accouchement.....66

Figure 24 : Image échographique du rein droit multi kystique (Dysplasie kystique), rein gauche d'aspect normal, chez un fœtus de 34 SA..... 67

Figure 25 : Image d'un nouveau-né (mort-né) présentant une dysplasie rénale à J1 après accouchement..... 68

LISTE DES TABLEAUX

| | |
|---|----|
| Tableau I : Répartition des gestantes selon la tranche d'âge | 53 |
| Tableau II : Répartition des gestantes selon la profession..... | 53 |
| Tableau III : Répartition des gestantes selon la gestité | 53 |
| Tableau IV : Répartition des gestantes selon la parité..... | 54 |
| Tableau V : Répartition des gestantes selon le nombre d'avortement..... | 54 |
| Tableau VI : Répartition des gestantes selon le nombre d'enfants vivants | 54 |
| Tableau VII : Répartition des gestantes selon le nombre d'enfants décédés..... | 55 |
| Tableau VIII : Répartition des gestantes selon les antécédents de malformation fœtale lors des grossesses antérieures | 55 |
| Tableau IX : Répartition des gestantes selon les antécédents médicaux | 55 |
| Tableau X : Répartition des gestantes selon les antécédents chirurgicaux | 55 |
| Tableau XI : Répartition des gestantes selon la notion de contraception | 56 |
| Tableau XII : Répartition des gestantes selon le type de contraception | 56 |
| Tableau XIII : Répartition des gestantes selon la notion de prise de médicaments. | 56 |
| Tableau XIV : Répartition des gestantes selon la notion de prise d'excitants..... | 56 |
| Tableau XV : Répartition des gestantes selon le motif de l'indication échographique | 57 |
| Tableau XVI : Répartition des malformations fœtales selon l'âge gestationnel | 57 |
| Tableau XVII : Répartition des gestantes selon le type des malformations..... | 58 |
| Tableau XVIII : Répartition des gestantes selon le siège des malformations | 58 |
| Tableau XIX : Répartition du siège des malformations en fonction de l'âge gestationnel. ... | 59 |
| Tableau XX : Répartition de type des malformations en fonction de l'âge des gestantes..... | 59 |
| Tableau XXI : Répartition du siège des malformations en fonction de la gestité. | 60 |
| Tableau XXII : Répartition du siège des malformations en fonction de la parité..... | 60 |

SOMMAIRE

TABLE DES MATIERES

| | |
|--|----|
| INTRODUCTION | 2 |
| OBJECTIFS : | 5 |
| 1. Objectif général | 5 |
| 2. Objectifs spécifiques..... | 5 |
| I. GENERALITES : | 7 |
| 1. Principe de base échographique :[12]..... | 7 |
| 1.1. Notion de physique acoustique :[12] | 8 |
| 1.2. Précautions :[14]..... | 9 |
| 2. Développement embryonnaire normal : [15]..... | 9 |
| 3. Rappel sur la tératogenèse : [15, 16, 17] | 10 |
| 3.1. Période de grande sensibilité tératogénique : [15]..... | 10 |
| 3.2. Période de sensibilité tératogénique modérée :[16] | 11 |
| 4. Etude morphologique :[18]..... | 11 |
| 4.1. Embryologie échographique :[18] | 11 |
| 4.1.1. Fœtus normal :..... | 12 |
| 4.1.2. Etude morphologique et dépistage : [18, 19] | 12 |
| 4.1.3. Principes généraux : [18]..... | 13 |
| 4.1.4. Logique du dépistage :[18]..... | 13 |
| 4.1.5. Etude échographique de l'extrémité céphalique : | 14 |
| 5. Sémiologies des principales malformations fœtales rencontrées : [18] | 35 |
| 5.1. Malformations du crâne et du cerveau : | 35 |
| 5.1.1. Hydrocéphalie : [18, 22]..... | 35 |
| 5.1.2. Anencéphalie : [18, 23] | 35 |
| 5.2. Malformations de la paroi abdominale : | 36 |
| 5.2.1. Omphalocèle : [18]..... | 36 |

| | | |
|--------|---|-----|
| 5.2.2. | Laparoschisis : [18] | 37 |
| 5.3. | Malformations de l'appareil urinaire : | 38 |
| 5.3.1. | Dysplasie rénale : [24]..... | 38 |
| 5.3.2. | Polykystose rénale : [25] | 38 |
| 5.4. | Malformations des membres (supérieur et inférieur) :..... | 39 |
| 5.4.1. | Phocomélie : [26]..... | 39 |
| 5.4.2. | Achondroplasie : [27] | 39 |
| 5.5. | Autres : | 39 |
| 5.5.1. | Hygroma kystique : [28]..... | 39 |
| 6. | Le moyen de diagnostic :..... | 40 |
| 6.1. | Echographie :..... | 40 |
| 6.1.1. | Historique :[29] | 40 |
| 6.1.2. | Préparation :[30]..... | 401 |
| 6.1.3. | Déroulement de l'examen :[30]..... | 401 |
| 6.1.4. | L'échographie transcutanée :[30] | 42 |
| 6.1.5. | L'échographie trans-vaginale :[30]..... | 42 |
| II. | METHODOLOGIE | 44 |
| 1. | Cadre de l'étude : | 44 |
| 2. | Description du lieu d'étude :[31]..... | 44 |
| 3. | Type d'étude : | 49 |
| 4. | Période d'étude : | 49 |
| 5. | Population d'étude : | 49 |
| 6. | Critères d'inclusion : | 49 |
| 7. | Critères de non inclusion : | 49 |
| 8. | Echantillonnage : | 50 |
| 9. | Outil et collecte des données : | 51 |

| | |
|--|----|
| 10. Méthode de saisie et d'analyse des données :..... | 51 |
| 11. Considérations éthiques :..... | 51 |
| III. RESULTATS :..... | 53 |
| IV. ICONOGRAPHIES :..... | 62 |
| 1. Iconographies :..... | 62 |
| V. COMMENTAIRES ET DISCUSSIONS :..... | 70 |
| 1. Fréquence globale..... | 70 |
| 2. Donnés socio-démographiques :..... | 70 |
| 3. Les données cliniques :..... | 71 |
| 4. Etude des principales anomalies fœtales diagnostiquées à l'échographie :..... | 71 |
| 4.1. Les anomalies cérébrales :..... | 71 |
| 4.2. Les anomalies fœtales de la paroi abdominale :..... | 72 |
| 4.3. Les malformations urinaires..... | 73 |
| 4.4. Les malformations des membres (supérieur et inférieur) :..... | 73 |
| 4.5. L'hygroma kystique du cou :..... | 73 |
| 4.6. Le syndrome poly malformatif :..... | 73 |
| 5. Difficultés rencontrées :..... | 74 |
| VI. CONCLUSION :..... | 76 |
| RECOMMANDATIONS :..... | 78 |
| 1. A l'attention des autorités :..... | 78 |
| 2. A l'attention du personnel de santé :..... | 78 |
| 3. A l'attention des femmes enceintes :..... | 78 |
| REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES :..... | 80 |
| FICHE D'ENQUETE..... | 85 |
| FICHE SIGNALETIQUE..... | 88 |
| SERMENT D'HIPPOCRATE..... | 90 |



INTRODUCTION

INTRODUCTION :

L'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) définit les malformations congénitales comme des anomalies morphologiques et fonctionnelles présentes à la naissance qui trouvent leur origine dans la constitution génétique de l'embryon ou dans un défaut extrinsèque de son développement in utero induit par des causes infectieuses, métaboliques, médicamenteuses, les radiations ionisantes et les toxiques [1]. L'anomalie affecte soit la configuration externe de l'individu soit le nombre, la forme, la structure ou la topographie d'un ou de plusieurs de ses organes internes [2]. La fréquence exacte des anomalies du développement est très difficile à établir parce que toutes ne sont pas comptabilisées (fausses couches spontanées précoces ou tardives, certaines interruptions volontaires de grossesse), certaines sont mineures, donc peu visibles et elles se manifestent à des âges variables avant ou après la naissance jusqu'à l'enfance [3]. Selon l'OMS en 2014 les malformations congénitales toucheraient 3% des naissances et entraîneraient chaque année quelques 3,2 millions d'incapacités [4]. D'après les Statistiques mondiales 2008, environ 260 000 décès de nouveau-nés sont dus à des anomalies congénitales. Ce chiffre représente environ 7% de l'ensemble des décès néonataux dans le monde, proportion qui varie cependant de 5% dans la région de l'Asie du Sud-Est à plus de 25% dans la région européenne [5]. Les données disponibles laissent supposer de grandes variations d'un pays à l'autre soit 4% au Bangladesh, en Guinée équatoriale, en Ethiopie, au Libéria, au Mali et au Sierra Leone, 8% selon les estimations pour la Chine et 38% et plus à Bahreïn, à Chypre, en Irlande, au Koweït, au Qatar et en République Arabe Syrienne [5]. Les techniques d'imagerie fœtale par ultrasons ont rendu accessible l'immense majorité des malformations fœtales à un diagnostic prénatal [3]. L'évolution sur 20 ans de la prévalence et de la fréquence du diagnostic prénatal en population parisienne a révélé une progression du diagnostic prénatal de 16,2% en 1983 à 69,1% des cas de malformations congénitales en 2000 [6]. Les malformations congénitales constituent une cause importante de mortalité jusqu'à l'âge de 40ans (7). En effet elles sont responsables de 25% à 30% de mortalité périnatale et 25% de la mortalité infantile. En plus la morbidité est élevée car environs 20% des handicaps de toute nature sont en rapport avec les malformations (7). Leur fréquence dans la population est fonction de l'âge, des régions et des pays [7]. De plus dans une étude réalisée dans la ville de Lubumbashi en République Démocratique du Congo 95,8% des cas de malformations ont été découvertes à la naissance plutôt qu'à l'échographie anténatale (4,2%) dans le cadre des consultations prénatales [8]. Au cours d'une étude réalisée au Cameroun dans la ville de Douala, 6048 nouveau-nés étaient admis et 99 présentaient des malformations, soit une

incidence de 1,63% [9]. Une femme qui donne naissance à un enfant malformé fait souvent l'objet d'accusation sévère et culpabilisante par la société, ce qui amène la maman le plus souvent à se débarrasser de son enfant [10].

Au fil des années, dans le cadre du bilan prénatal, l'échographie fœtale est devenue petit à petit l'outil de diagnostic le plus performant de l'obstétricien [11]. C'est un examen moins coûteux et non traumatique car il utilise les ultrasons. L'échographie est indispensable dans le bilan de suivi des grossesses et le diagnostic anténatal des malformations fœtales.

Au Mali, peu d'études ont été faites sur le diagnostic des malformations fœtales à l'échographie. Le but de ce travail était d'étudier les aspects échographiques des malformations fœtales. Nos objectifs sont les suivants :



OBJECTIFS

OBJECTIFS :

1. Objectif général

Etudier les aspects échographiques des malformations fœtales rencontrées.

2. Objectifs spécifiques

- Déterminer la fréquence des malformations fœtales découvertes à l'échographie.
- Préciser l'âge des gestantes.
- Préciser l'âge gestationnel des fœtus malformés.
- Identifier les différents types de malformations fœtales à l'échographie.

I. GENERALITES

I. GENERALITES :

1. Principe de base échographique :[12]

L'échographie est un moyen d'exploration de l'organisme basé sur l'utilisation des ultra-sons. On donne le nom l'ultrason aux ondes de hautes fréquences au-dessus de 20 000 périodes par seconde (20 KHz). Ces ondes inaudibles sont transmises en faisceaux et sont utilisées pour l'exploration de l'organisme. Les faisceaux ultrasonores sont générés par un transducteur piézo-électrique qui est capable de transformer un signal électrique en onde mécanique (ultrason) ; le même dispositif peut aussi recevoir les ultrasons réfléchis et les transformés en retour en signal électrique.

Il existe différentes modes d'échographie, ces modes variées traduisent les échos en retour de façons différentes :

- Mode A : les échos sont visualisés sous forme de pic et on peut mesurer la distance entre deux structures différentes, l'amplitude est proportionnelle à l'échogénicité de l'interface. Ce mode est surtout utilisé en ophtalmologie.
- Mode B : ce mode montre l'image de tous les tissus traversés par les faisceaux d'ultrasons, les images sont en deux dimensions appelées images ou coupes en mode B.
- Temps réel : ce mode objective les mouvements en montrant les images de la partie du corps située sous le transducteur au fur et à mesure que progresse l'examen. Les images se modifient à chaque déplacement de la sonde, les tissus sont mobiles (mouvement fœtal, pulsation des artères), et ce mouvement est perçu en temps réel.
- Mode T M : est une autre méthode pour visualiser les mouvements. Le résultat en est une ligne avec des ondulations. Ce mode est essentiellement utilisé pour l'examen ultrasonore du cœur.
- Mode 3D [13] : il est particulièrement intéressant dans certains types d'anomalies comme les craniosténoses (déformation du crane), les malformations rachidiennes, les anomalies des extrémités comme le 24 syndactylies (doigts « palmés »), les anomalies des organes génitaux externes, certaines malformations cardiaques. La visualisation tridimensionnelle de la face, en mode surfacing, constitue un véritable progrès pour dépister avant la naissance les fentes et les différents syndromes caractérisant les dysmorphies faciales (syndrome d'alcoolisation fœtale, syndrome de Noonan, etc).

- Mode 4D [13] : la « 4eme dimension » fait référence au temps. L'échographie 4D est donc une échographie 3D en temps réel. Elle permet d'observer à un instant T les mouvements du bébé, sa déglutition, les mouvements de son cœur. La plupart des sondes sont, aujourd'hui des sondes 3D-4D.

1.1. Notion de physique acoustique : [12]

Les ondes acoustiques sont des ondes élastiques, longitudinales que l'on classe selon leurs fréquences :

- Sons audibles entre 20Hz et 20KHz ;
- Ultrasons entre 20KHz et 200MHz.

Les ondes élastiques se propagent dans divers milieux à une vitesse qui dépend de l'impédance du milieu traversé.

- Phénomène de piézo-électricité : [12]

En échographie, les ondes ultrasonores sont produites par piézo-électricité. C'est la capacité de certains matériaux à transformer une énergie électrique en énergie mécanique et inversement. Les matériels piézo-électriques sont des cristaux (quartz), les céramiques, les polymères et les composites. La sonde dotée de nombreux éléments piézo-électriques est alternativement émettrice de l'onde incidente et réceptrice de l'onde réfléchie. La céramique piézo-électrique se déforme sous l'effet d'un signal appliqué électrique (émission) et produit un signal électrique sous l'effet d'une onde sonore (réception). Cette tension électrique est exploitée dans les circuits électroniques de l'appareil échographique, et transformée en image.

- Formation de l'image : [12]

La formation de l'image d'un point en mode B dépend : La position du point dans l'image, la position du transducteur qui perçoit l'information donne l'ordonnée du point et la durée qui s'écoule entre l'émission et la réception du signal correspond à l'abscisse. L'intensité du point dans l'image, c'est à dire l'amplitude de la réponse ultrasonore dépend des propriétés mécaniques du point et du milieu environnant. La dimension du point, la longueur liée à la durée de l'impulsion émise, la largeur est liée au champ.

L'image en mode B résulte de la juxtaposition de ces très nombreux points qui forment l'image en échelle de gris.

Les sondes utilisées sont de fréquences différentes, entre 3,5- 15 MHz et de formes différentes. Plus la fréquence d'émission est basse plus les faisceaux ultrasonores pénètrent (étude des organes profonds) ; plus la fréquence est haute, la résolution spatiale sera meilleure donc la qualité de l'image, utiliser la sonde de plus haute fréquence possible compte tenu de la profondeur de l'organe.

La qualité de l'image échographique est mesurée par la résolution spatiale (plus petite distance entre deux points sur l'image).

La résolution longitudinale est liée à la durée de l'impulsion ultrasonore variable avec la fréquence d'émission du transducteur ;

La résolution latérale est liée à la largeur du faisceau variable avec la focalisation.

- Les effets biologiques des ultrasons :[12]

Le passage des ultrasons dans un milieu induit localement des variations de pression instantanée. Cette variation induit des effets mécaniques. De nombreuses études ont été réalisées in vitro et in vivo. Elles n'ont pas montré d'effet délétère de l'échographie en routine. La fréquence d'émission des ondes en échographie médicale est limitée par la réglementation car il existe une relation entre fréquences et puissances des ultrasons.

1.2.Précautions :[14]

Il n'existe pas de précaution particulière liée à l'échographie abdominopelvienne, mise à part le fait de signaler toute allergie au latex afin que l'équipe médicale puisse utiliser une protection de la sonde adaptée.

2. Développement embryonnaire normal : [15]

L'œuf fécondé se développe de façon continue et progressive.

✓ Au premier mois :

- A la première semaine, on assiste à une segmentation de l'œuf permettant d'aboutir à la formation du blastocyste. Pendant ce temps s'effectue la migration tubaire amenant l'œuf du tiers externe de la trompe dans la cavité utérine.

- A la deuxième semaine, le blastocyste se transforme en disque embryonnaire didermique possédant ses trois sphères creuses annexes en même temps que l'œuf s'implante dans la cavité utérine.

- A la troisième semaine se mettent en place le mésoblaste et la chorde par transformation du disque embryonnaire didermique en disque embryonnaire tri dermique. A partir de l'ectoblaste commence la différenciation du système sanguin et à partir de l'entoblaste vont

apparaître le diverticule allantoïdien, les premiers îlots vasculo-sanguins, les gonocytes primordiaux à partir du mésoblaste extra-embryonnaire.

- A la quatrième semaine, en plus de la délimitation de l'embryon les bourgeons des membres et l'ébauche de nombreux organes apparaissent. La circulation fœto-placentaire se met en place.

✓ Au deuxième mois :

Pendant que s'effectue la différenciation des ébauches déjà apparues à la quatrième semaine, l'ébauche de nombreux organes apparaissent. Les modifications de l'aspect extérieur de l'embryon sont considérables. Cette modification intéresse la tête qui augmente de volume, le cou qui commence à se former de même que la face, les oreilles, le nez et les yeux. La disparition de l'ébauche caudale est quasiment totale. La membrane cloacale après sa division donne la membrane uro-génitale en avant et la membrane anale en arrière. Pendant ce temps, les organes génitaux externes sont à un stade indifférencié. Les membres vont apparaître sous forme de palette ; les membres inférieurs vont se développer plus tardivement que ceux supérieurs. La face ventrale est soulevée par le cœur, le foie et est marquée par l'implantation large et postérieure du cordon ombilical. L'embryon prend le nom de fœtus à la fin du deuxième mois.

✓ Du début du troisième mois à la fin de sixième mois :

A cette période, toutes les ébauches d'organes étant mises en place, les organes ne subissent que des phénomènes de croissance, de différenciation et de maturation. Le fœtus devient donc viable à la fin du sixième mois.

✓ Début de septième mois à la fin de neuvième mois : Les processus de croissance, de différenciation et de maturation se poursuivent.

3. Rappel sur la tératogenèse : [15, 16, 17]

3.1.Période de grande sensibilité tératogénique : [15]

Elle s'étend de la fécondation jusqu'à la fin du stade blastula et dure environ deux semaines. Elle inclut par conséquent la période de la vie libre de l'embryon c'est-à-dire de la fécondation au 6ème jour et la nidation du 6ème au 11ème jour. Durant cette période l'embryon peut être tué. Il est notamment très sensible à de faibles doses de radiations ionisantes ou d'agents antiméiotiques. S'il n'est pas tué, il se développe normalement après régulation. Aucune anomalie ne peut être déterminée durant cette période, exception faite de mosaïques chromosomiques.

3.2. Période de sensibilité tératogénique modérée :[16]

Elle correspond à la période embryonnaire du 15^{ème} jour à la fin de la 8^{ème} semaine de la gestation. Elle comprend : la gastrulation (3^{ème} semaine), période au cours de laquelle sont mis en place les 3 feuillets primitifs qui sont les précurseurs des organes, et la phase d'organogénèse. Durant cette période, les facteurs tératogènes déterminent des anomalies graves à type de monstruosité ou d'embryopathies qui sont souvent létales. En règle générale, les anomalies sont d'autant plus graves qu'elles sont déterminées précocement. Chaque organe présente une période de sensibilité qui lui est spécifique. Le système nerveux central est sensible du 18^{ème} jour jusqu'après la naissance. Les périodes de grande sensibilité du cœur (20^{ème} au 50^{ème} jour) et de l'œil (20^{ème} au 60^{ème} jour) sont précoces ; celle des organes génitaux externes est plus tardive (7^{ème} -10^{ème} semaine)

3.3. Période dite insensibilité tératogénique :[17]

Elle couvre la période fœtale (de la 8^{ème} à la 38^{ème} semaine). Durant cette période se déroulent quelques phénomènes :

- de morphogénèse dont la réintégration de la hernie intestinale physiologique (10^{ème} semaine) et la différenciation des organes génitaux externes après le 3^{ème} mois ;
- d'histogénèse, notamment celle du système nerveux central et des organes de sens ;
- de croissance dans tous les organes. Les anomalies déterminées durant cette période constituent des fœtopathies.

2. Etude morphologique :[18]

4.1. Embryologie échographique :[18]

L'écho-anatomie porte sur des structures très réduites et très fines. Elle donne un résultat très variable. Tantôt l'imagerie est très floue, imprécise, tantôt elle produit des coupes qui semblent recopier les schémas des traités d'embryologie et pourraient faire espérer un dépistage morphologique dès deux mois. Entrent en jeu la qualité de l'appareil et de la sonde, la qualité de réglage (+++), la qualité de l'opérateur, mais aussi l'échogénicité de chaque patiente, celle de l'utérus et l'adiposité locale, la position ou la mobilité de l'embryon.

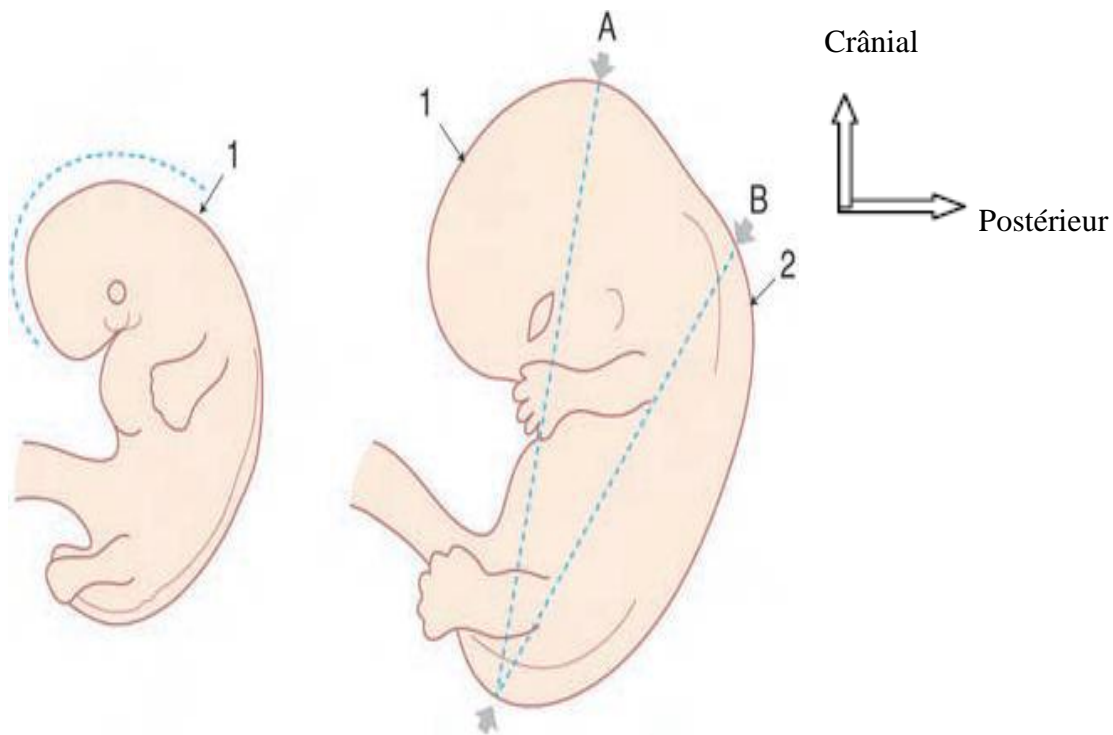


Figure 1 : Morphogenèse embryonnaire [18].

Courbure du vertex (1) et courbure nucale (2) : ces deux courbures amènent le futur front au contact de l'abdomen. La mesure du LCC est parfaite en A, mais un peu sous-estimée en B

4.1.1. Fœtus normal :

4.1.2. Etude morphologique et dépistage : [18, 19]

L'examen morphologique du fœtus et le dépistage des malformations constituent l'aspect le plus spectaculaire et le plus médiatisé de l'échographie obstétricale. Mais ce n'est certainement pas le plus utile ou le plus rentable en regard d'autres apports décisifs de cette technique pour la surveillance prénatale (vitalité et croissance fœtale, liquide amniotique, présentation, insertion placentaire, grossesses gémellaires...). En effet, les anomalies morphologiques ne concernent que 1 à 2 % des grossesses et pour une bonne partie d'entre elles, le dépistage n'a aucune utilité objective : anomalies mineures ou malformations modérées dont le diagnostic in utero ne change rien à la prise en charge obstétricale (sauf par l'anxiété des parents), ou au contraire malformations sévères et létales dont l'interruption prématurée en est utile que pour le confort psychologique et l'amélioration des statistiques de mortalité périnatale. Pour autant, cette étude morphologique est (et sera de plus en plus) une

cible privilégiée pour des conflits médico-légaux et il convient de l'assumer avec une extrême rigueur et beaucoup de prudence.

4.1.3. Principes généraux : [18]

Dates des examens :

La période idéale pour l'étude morphologique du fœtus se situe vers 22 semaine d'aménorrhée (SA), entre 20 et 23 SA. On n'hésitera pas à repousser un peu cette date quand les conditions sont défavorables, obésité essentiellement (remarque : dans ce cas, on préférera l'échographie par voie vaginale pour l'étude morphologique. Cette échographie se fera à 14-16 SA). Une étude précoce est maintenant préconisée entre onze et treize semaines et six jours, en même temps que la datation de la grossesse. Cet examen permet avant tout la recherche d'un facteur de risque d'anomalie chromosomique (mesure de la clarté nucale dont l'augmentation n'est souvent que transitoire) et également le dépistage de grosses anomalies morphologiques (ce qui permet une décision plus précoce d'interruption de grossesse). L'étude est complétée au troisième trimestre pour la recherche des anomalies à révélation tardive (reins, ventricules cérébraux, cœur) et pour refaire un contrôle aussi complet que possible ce qui améliore l'efficacité de l'examen. 11 SA, 22 SA et 33 SA (ou 12 SA, 22 SA, 32 SA) sont donc les trois étapes à retenir pour le dépistage échographique, faciles à retenir et faciles à rappeler aux différents prescripteurs de cet examen.

4.1.4. Logique du dépistage :[18]

Par définition, le dépistage s'adresse à une population non ciblée, en l'absence de facteur de risque ou d'antécédent particulier, et se réalise en pratique quotidienne en dehors d'un centre de référence. La rareté des anomalies est la première des difficultés car il s'agit, selon la formule d'Israël Nisand, de « chercher une aiguille dans une botte de foin ». Si l'on annonce à l'aveugle que le fœtus est morphologiquement normal, on a 98 chances sur 100 de ne pas se tromper. Cette rareté limite évidemment l'expérience de chaque opérateur : pour une malformation aussi redoutée que le spina-bifida (1 pour 1 000 naissances), un obstétricien qui ne surveille que sa propre clientèle (environ 200 accouchements par an) ne sera confronté au diagnostic qu'une fois tous les cinq ans !

Le principe est de rechercher des critères ou « marqueurs de normalité » (il faut démontrer que le fœtus est « normal » et non l'inverse) étape par étape : si le critère est présent, on passe au suivant et s'il est absent, on cherche une anomalie. Sur le plan morphologique, les marqueurs de normalité sont des repères anatomiques dont on doit affirmer la présence et/ou

la bonne position et/ou la dimension normale et/ou la forme normale. Le terme « normal » est ici utilisé au sens de « conforme à la norme » et non au sens médical d'absence de pathologie (et il vaut mieux l'éviter dans nos conclusions, en préférant une prudente « absence d'anomalie décelable »).

4.1.5. Etude échographique de l'extrémité céphalique :

- **Repères de dépistages du crâne : [18,19,20]**

- forme ovoïde régulière et convexe ;

- absence de défet ;

- épaisseur du tissu sous-cutané.

L'ébauche d'un contour osseux (pariétal) permet l'identification et la mesure d'un diamètre céphalique transverse dès 8 SA. En fin de premier trimestre, le crâne forme sur la coupe transversale une image ovoïde : le « gros bout » de l'œuf est occipital, le « petit bout » de l'œuf est frontal et va s'aplatir légèrement au deuxième trimestre avec le développement des bosses frontales. En coupe frontale, la voûte crânienne présente un contour remarquablement circulaire, reposant sur la base du crâne. Les pièces osseuses sont séparées par les sutures et les fontanelles, mieux visibles quand le faisceau ultrasonore est tangentiel à la voûte ou en utilisant l'artifice du mode 3D (en VCI-C) : la suture sagittale présente la grande fontanelle antérieure (ou bregma), qu'on doit utiliser en priorité pour explorer le cerveau dans les plans frontaux et sagittaux, et la petite fontanelle postérieure (ou lambda) beaucoup moins large et utile. Latéralement et un peu en avant, à l'union des écailles frontale, pariétale et temporale, on trouve la fontanelle du ptérion très utile pour étudier l'artère cérébrale moyenne ou le ventricule cérébral proximal. Il existe en arrière une autre fontanelle avec l'os occipital, l'astérion, utilisée pour aborder le sinus transverse et la tente du cervelet.

Le revêtement cutané s'individualise, en haute fréquence, dès la fin de la période embryonnaire. Son épaisseur (peau + tissu sous-cutané) atteint 2 à 3 mm à terme et ne doit pas dépasser 6 mm, en particulier au deuxième trimestre où on doit l'évaluer au niveau de l'écaille occipitale, sur une coupe transversale oblique passant par le cavum, les pédoncules cérébraux et le cervelet : c'est un marqueur de trisomie 21. Les cheveux sont souvent bien visibles en fin de grossesse, au niveau occipital, formant un double contour irrégulier ou des images « en flammèches ».

Les variations de la forme générale du crâne sont le plus souvent physiologiques, réalisant soit la brachycéphalie avec un crâne large et court dans le sens antéropostérieur, soit la dolichocéphalie avec un crâne allongé et étroit. Ces variations peuvent amener à nuancer

l'interprétation du diamètre bipariétal et peuvent s'objectiver par le calcul de l'index céphalique. Ces variations peuvent être :

- constitutionnelles, par variation interindividuelle ou facteur génétique ;
- acquises par modelage du crâne, en particulier en cas de présentation du siège ou d'oligoamnios important qui provoquent souvent une dolichocéphalie.

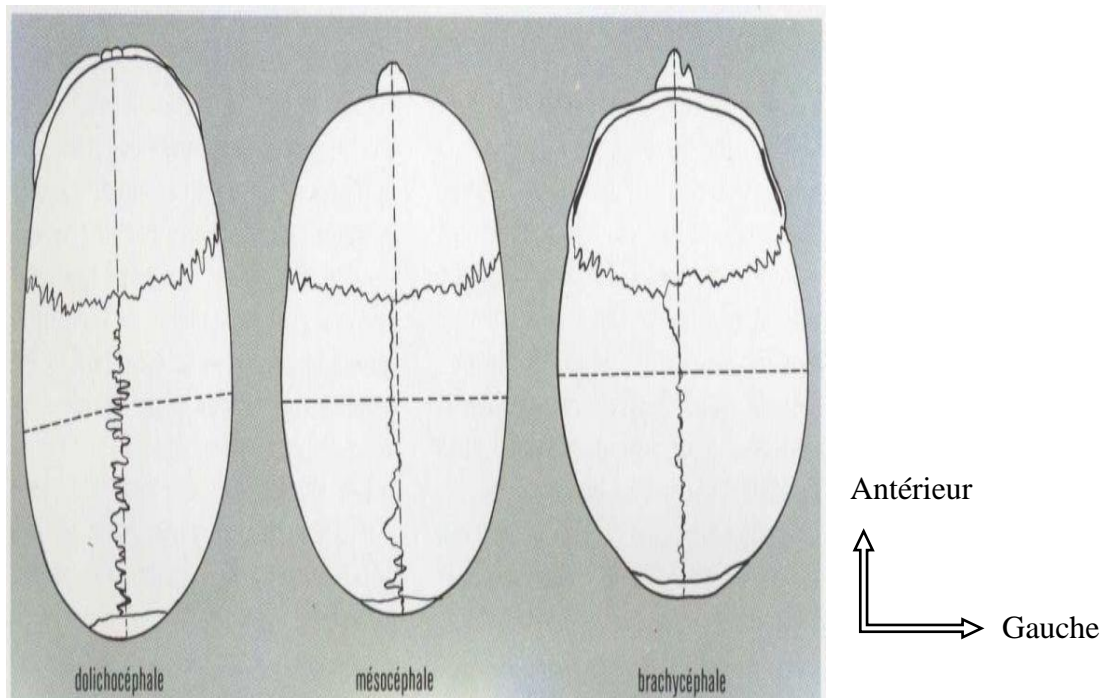


Figure 2 : les trois principaux types de crâne d'après l'indice céphalique.

- **Repères de dépistages de la face : [18, 19, 20]**

- lèvre supérieure continue ;
- pyramide nasale ;
- globes oculaires présents, symétriques, écart normal (évaluation subjective ou rapport DIO/BIP) ;
- bouche fermée sans interposition permanente de la langue ;
- profil harmonieux (dessin du front et du menton).

L'étude de la face peut être détaillée à partir de trois mois et demi. Elle s'effectue selon les trois plans habituels mais se trouve souvent limitée, surtout en fin de grossesse, par l'orientation de la tête, l'interposition des avant-bras et des mains, l'insuffisance de liquide amniotique. Quand on en dispose, le mode 3D-4D « surface » permet un gain de temps évident sur un fœtus coopérant car il fournit une « synthèse » immédiate de l'étude de la face.

Mais les circonstances ne sont pas toujours favorables et il faudra alors un peu « ramener » en mode 2D.

– **En coupe sagittale médiane [18, 19]**

La coupe sagittale médiane, si elle est la plus spectaculaire, n'est sans doute pas la plus informative. Attention, une coupe parfaitement médiane peut passer à côté d'une fente labiale unilatérale. Elle montre le profil fœtal (front, ensellure nasale, nez, lèvres, menton) avec étude possible de la cavité buccale (langue, palais, voile et oropharynx) lors des mouvements d'ouverture (bâillements) et de déglutition.

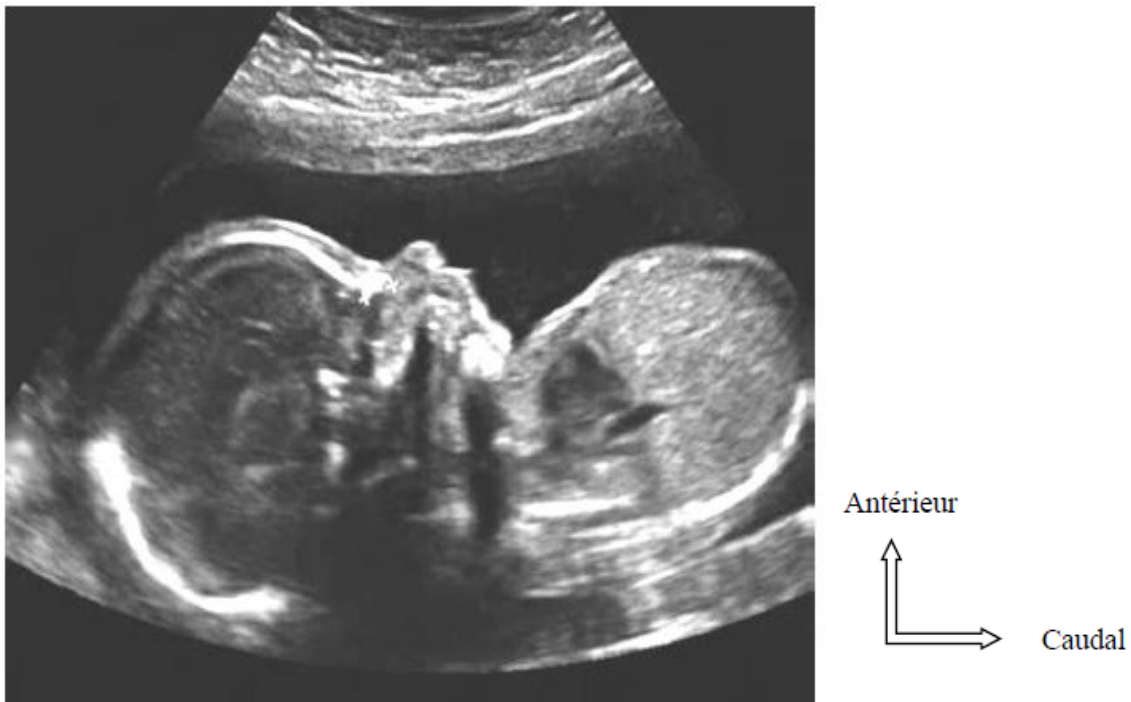


Figure 3 : 22 SA. Profil parfait et mesure des os propres du nez. En réalité, presque parfait car seul le genou du corps calleux est vu : pour les puristes, il faudrait aussi le corps calleux en entier et le vermis, mais il est difficile en pratique de tout voir en même temps [18].



Figure 4 : Face fœtale 29 SA, mode volumique. Fœtus bien éveillé dissimulant un bâillement !

Mais l'observateur a saisi l'essentiel : intégrité de la bouche et des mains [18, 19]

La mesure des os propres du nez s'effectue dans ce plan, en agrandissant ou en faisant un « zoom » sur le nez. Le profil « moyen » présente les quelques caractéristiques suivantes, dont on souligne encore le caractère subjectif :

- front plat, légèrement fuyant ;
 - ensellure nasale présente mais discrète ;
 - philtrum (petite dépression entre la cloison séparant les deux narines et la lèvre supérieure) inhabituel s'il est bombant ou long
 - massif facial en avant de la ligne front-menton, avec l'écho très brillant du maxillaire supérieur qui s'enfonce perpendiculairement vers l'arrière ;
 - bouche fermée ou se fermant, sans interposition permanente de la langue ;
 - menton dessiné, un peu fuyant, la pointe du menton ne reculant pas en arrière du plan osseux du maxillaire supérieur ou de la droite tangente au bas de l'os frontal.
- **En balayage transversal [18]**

Le balayage transversal descendant de la face découvre successivement :

- le front ;

- les deux orbites arrondies et de même diamètre, contenant en avant l'écho linéaire du cristallin :

L'évaluation subjective est habituellement suffisante pour dépister un écart orbitaire anormal, le doute imposant la mesure du diamètre inter-orbitaire en rapportant cette mesure sur celle du BIP ; en basculant la coupe latéralement, on peut retrouver, au deuxième trimestre, l'écho du canal de Cloquet (secondaire à l'atrophie de la portion vitréenne de l'artère hyaloïdienne) en arrière du cristallin et se dirigeant vers la zone centrale de la rétine ;

– **En coupe frontale [18, 19, 20]**

Les coupes frontales étudieront surtout, selon l'inclinaison du plan :

* l'œil avec, d'arrière en avant, la chambre postérieure vide d'écho sauf parfois l'écho punctiforme du canal hyaloïdien de Cloquet, puis le cristallin repéré par son appareil suspenseur (corps ciliaire) formant un anneau échogène mobile (ou quatre petits échos séparés aux quatre points cardinaux), puis les cartilages palpébraux sous forme de deux petites bandes échogènes ;

• **Oreille externe [18, 19, 20]**

L'oreille externe forme une languette recourbée en arrière sur les coupes transversales mais se dessine parfaitement sur une coupe tangentielle au bord latéral du crâne. Son étude et sa mesure (grand axe vertical) n'appartiennent pas encore au bilan de dépistage systématique car l'étude peut être difficile ou longue, la visualisation des deux oreilles est très inconstante et les malformations isolées sont rares à ce niveau.

Mais la recherche d'une « petite oreille » pourrait s'intégrer à un dépistage orienté vers les anomalies chromosomiques (Sonogramme génétique) car les oreilles petites et bas implantées sont souvent citées dans différents syndromes poly malformatifs, mais il s'agit toujours d'une impression subjective, non chiffrée.

• **Repères de dépistage de l'encéphale (sur coupe transversale) : [18,19,20]**

- symétrie des deux hémisphères cérébraux ;
- ligne médiane avec V3 fin et présence du cavum du septum lucidum ;
- ventricule latéral (inférieur à 10 mm au carrefour) et plexus choroïde homogène ;
- scissure sylvienne ;
- fosse postérieure avec : deux hémisphères cérébelleux visibles ; le vermis visible hyperéchogène ; la grande citerne visible mais inférieure à 10 mm (antéropostérieur).

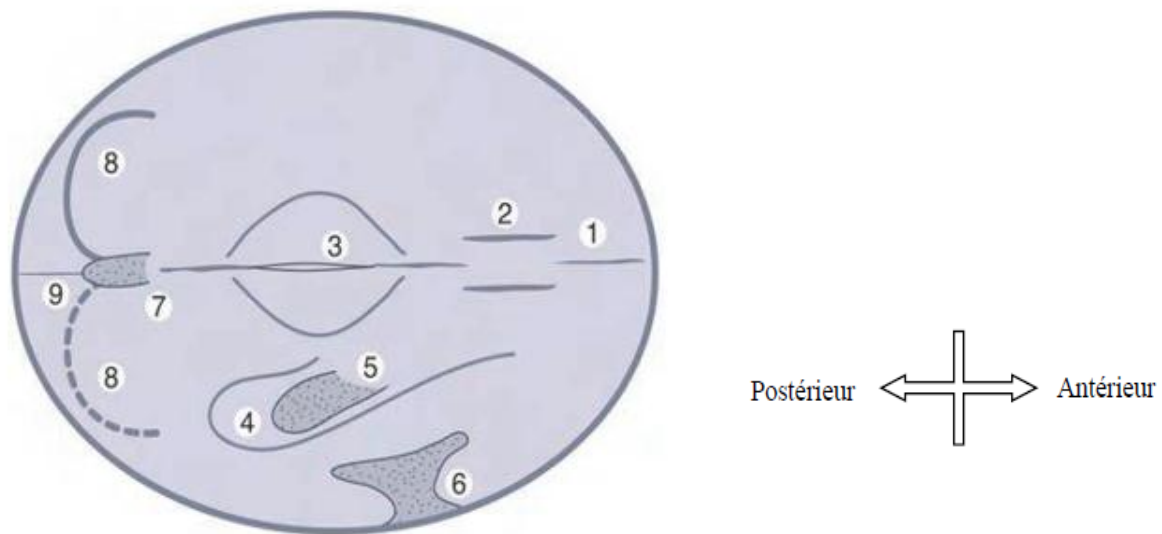


Figure 5 : Repères de dépistage de l'encéphale. [18]

1 : ligne médiane et faux du cerveau ; 2 : cavum du septum lucidum ; 3 : V3 entouré par le thalamus ; 4 : ventricule latéral au niveau du carrefour ; 5 : plexus choroïde ; 6 : scissure sylvienne ; 7 : vermis cérébelleux ; 8 : hémisphères cérébelleux ; 9 : grande citerne.

– **Coupes transversales :**

Elles sont de loin les plus utilisées et suffisent le plus souvent pour l'examen de dépistage de l'extrémité céphalique (morphologie et biométrie). Le balayage s'organise toujours à partir de la coupe transversale de l'étage moyen, orientée pour contenir l'axe occipito-frontal, dite « coupe du bipariétal ». Pour des raisons physiques (réverbération du faisceau dans et sur l'os pariétal), l'hémisphère cérébral proximal (par rapport à la sonde) est en partie rempli d'échos parasites dès le cinquième mois de grossesse : c'est donc l'hémisphère distal qui sera étudié, même si ce phénomène est un peu atténué avec les appareils récents.

En cas de doute, l'hémisphère caché et la symétrie cérébrale seront abordés par l'axe transfrontalier, par le fond utérin ou la voie vaginale selon la position du fœtus. La seule mesure indispensable au dépistage est celle du bipariétal associée au PC, les autres mesures (autres paramètres crâniens, ventricules, cervelet) seront surtout utilisées en cas de suspicion d'anomalie.

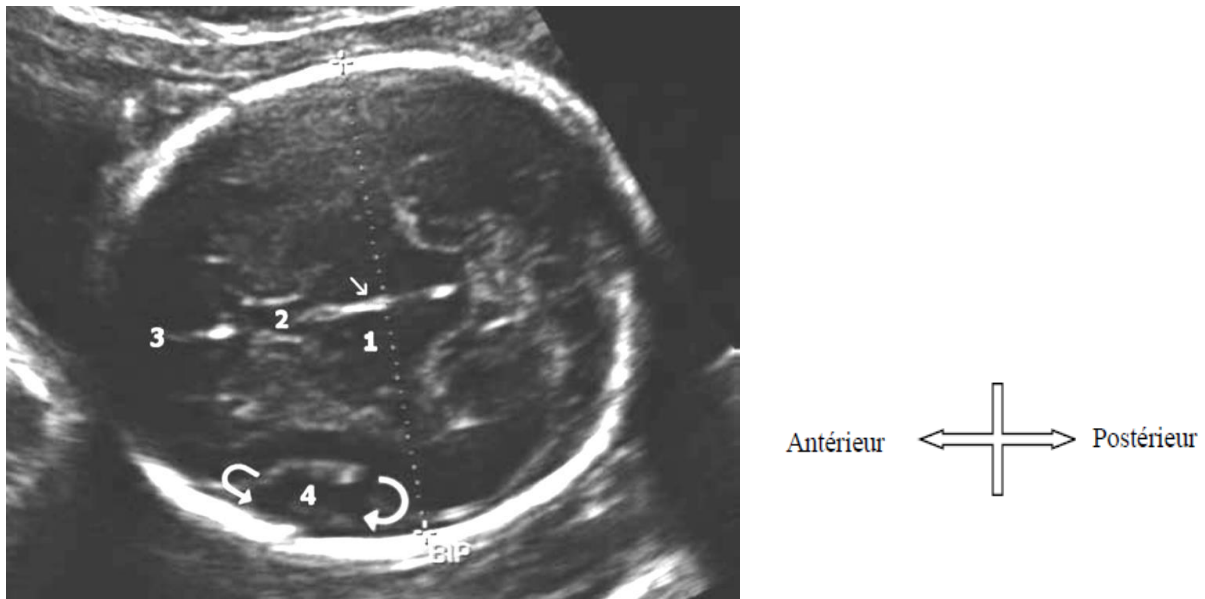


Figure 6 : Encéphale, coupe transversale du BIP à cinq mois. [18]

Coupe du BIP à 22 SA : 1 : thalamus ; 2 : septum lucidum ; 3 : faux du cerveau ; 4 : scissure sylvienne (mouvement de fermeture) ; (→) : ventricule médian virtuel (V3).

– **Coupe du BIP : [18, 19, 20]**

La coupe du BIP comporte :

- une ligne médiane discontinue avec, d'avant en arrière ;
- la faux du cerveau entre les lobes frontaux : il existe une scissure interhémisphérique et donc une séparation des vésicules télencéphaliques,
- puis le genou du corps calleux (petite zone hypoéchogène),
- puis la cavité (ou cavum) du septum lucidum (on utilise aussi le terme « pellucidum »), image liquidienne rectangulaire mesurant moins de 10 mm de large, située entre les cornes frontales des ventricules latéraux : le septum lucidum est une annexe du corps calleux, donc sa présence affirme celle d'un corps calleux sus-jacent.

– **Coupe de la fosse postérieure : [18]**

La coupe de la fosse postérieure est obtenue en faisant pivoter la sonde sur elle-même, passant du plan occipito-frontal au plan sous-occipito-frontal.

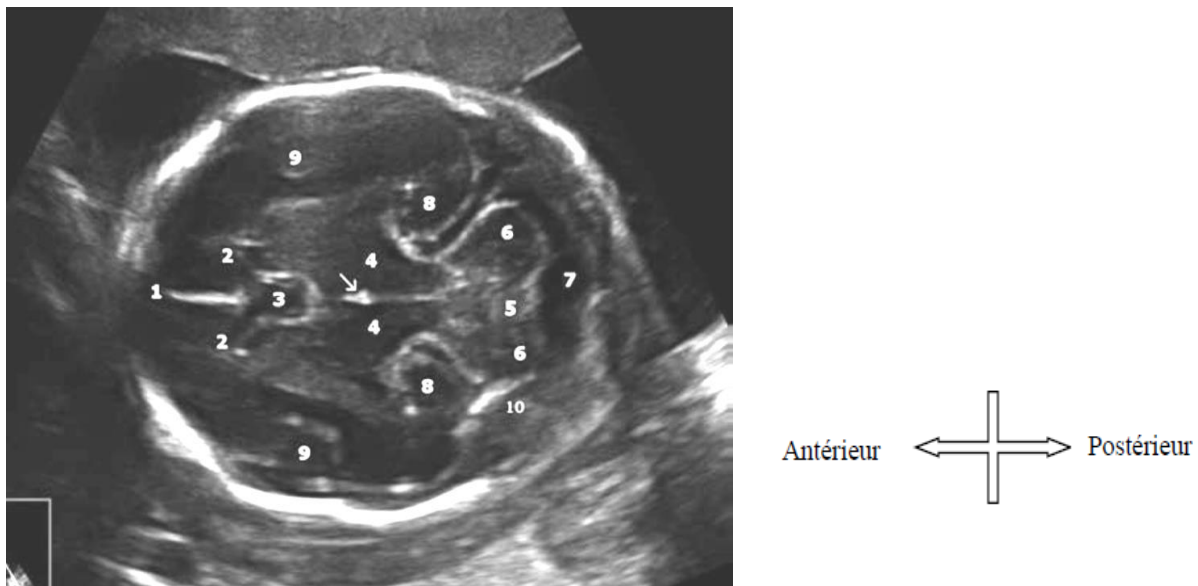


Figure 7 : encéphale, fosse postérieure, coupe transversale oblique à 23 SA. [18]

1 : faux du cerveau ; 2 : cornes frontales des ventricules latéraux ; 3 : septum lucidum ; 4 : thalamus en avant des pédoncules et le V3 (→) ; 5 : vermis ; 6 : lobe cérébelleux ; 7 : grande citerne ; 8 : lobe de l'hippocampe ; 9 : vallée sylvienne ; 10 : rocher.

Cette coupe cavo-thalamo-cérébelleuse est très informative car elle contient des marqueurs majeurs pour le dépistage anténatal, avec d'avant en arrière : les os frontaux, le cavum du septum lucidum et latéralement les vallées sylviennes, les thalamus et les pédoncules cérébraux, le cervelet et la grande citerne, l'écaïlle occipitale et les tissus mous de la nuque. Le cervelet occupe l'essentiel de la fosse cérébrale postérieure. Les deux hémisphères cérébelleux forment une double saillie postérieure arrondie, séparée par une incisure dont le fond correspond, au vermis cérébelleux.

– **Coupes sagittales : [18, 19, 20]**

Ces coupes ne font pas partie de l'examen de dépistage mais sont indispensables pour une étude complète de l'encéphale lorsqu'une anomalie est évoquée ou qu'un doute subsiste sur les coupes précédentes.

– **Coupes frontales : [18, 19, 20]**

Des coupes frontales céphaliques peuvent être obtenues en pivotant de 90° à partir du plan du BIP. Elles ajoutent peu d'informations aux coupes transversales mais montrent bien que, dans ce plan, le contour osseux dessine normalement les trois quarts d'un cercle presque parfait.

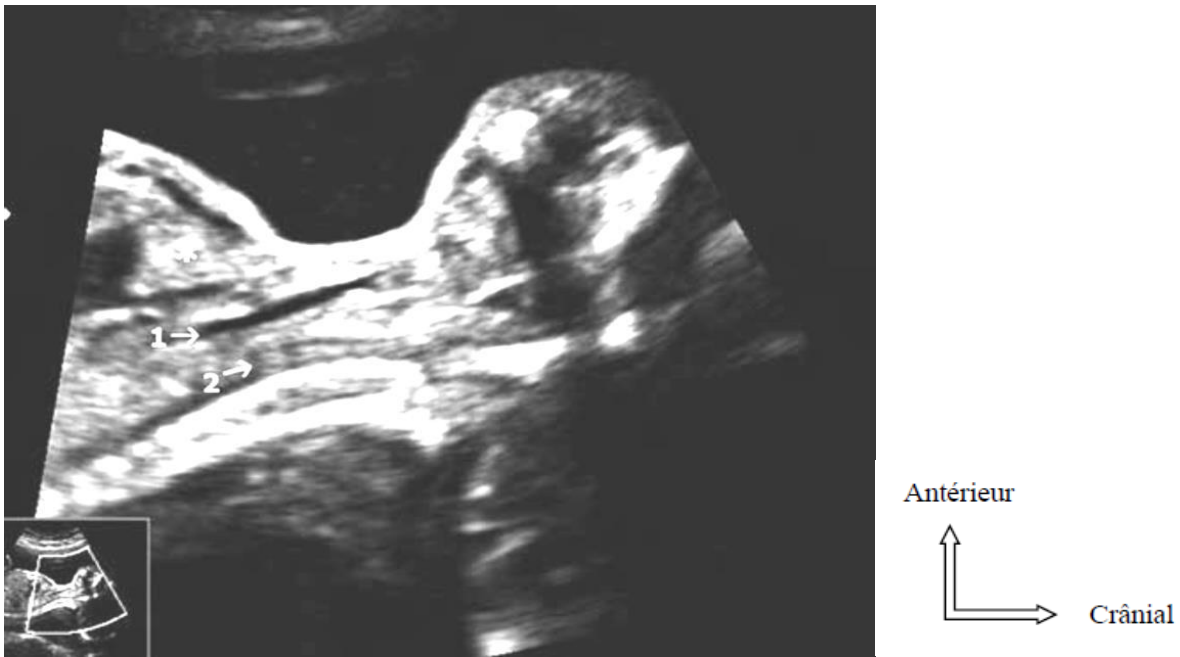


Figure 8 : Cou, coupe sagittale antérieure (21 SA).

1 : trachée ; 2 : œsophage ; loge thymique (*).

• **Repères de dépistages du rachis fœtal : [18, 19, 20]**

- revêtement cutané continu ;
- alignement des lames latérales en coupe para sagittale, sans manque ni angulation ;
- convergence des lames latérales en coupe transversale.

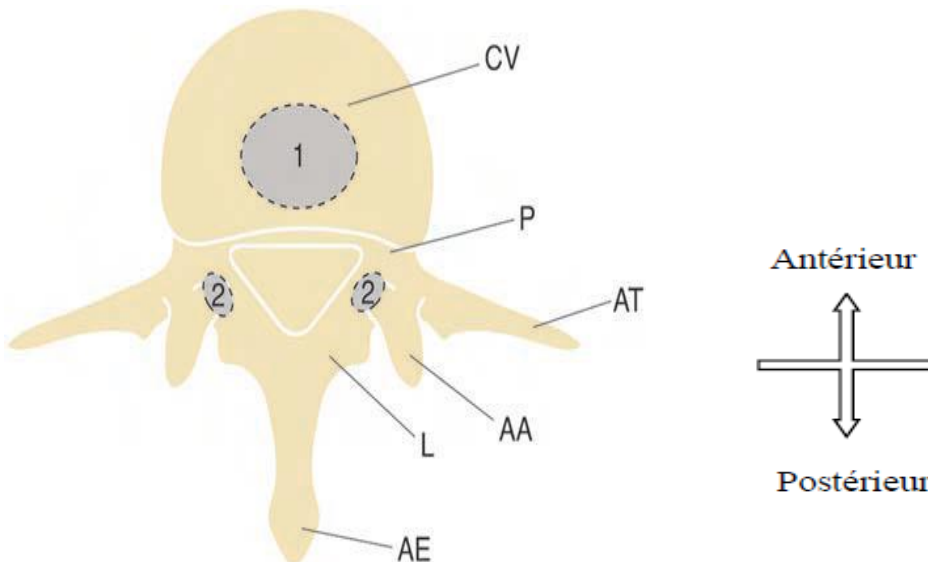


Figure 9 : Points d'ossification vertébrale [18].

1 : centre primitif médian ; 2 : centres primitifs latéraux ;

CV : corps vertébral ; P : pédicule ; AT : apophyse transverse ; AA : apophyse articulaire ; L : lame ; AE : apophyse épineuse.

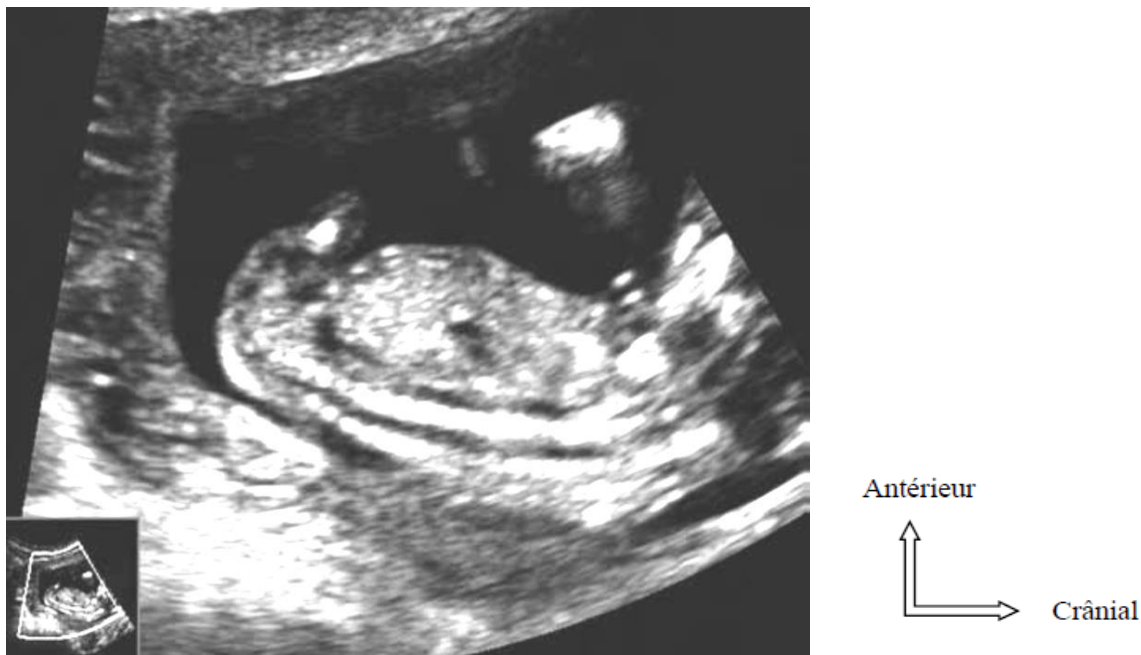


Figure 10 : Rachis fœtal à 13 SA, par voie abdominale et abord antérieur : des anomalies importantes peuvent se dépister. [21]

– **Coupes sagittales**

Il s'agit en fait d'un « balayage » sagittal qui nécessite un dos orienté dans le secteur avant de l'utérus, au besoin par mobilisation du fœtus, et c'est une coupe fondamentale pour l'examen de dépistage.

– **La clarté nucale : [21]**

***Définition** : la clarté nucale correspond à une zone trans-sonore à l'échographie (ou "anéchoïque"), située entre la peau de la nuque et le rachis (colonne vertébrale). Cette zone est visible chez la grande majorité des embryons et correspond au tissu cutané rétro cervical. Elle mesure habituellement quelques dixièmes de millimètre.

***Objectif** : de nombreuses études ont démontré que l'existence d'un lien entre l'augmentation de l'épaisseur de la clarté nucale et le risque d'anomalie chromosomique. L'objectif de sa mesure est donc le dépistage des anomalies chromosomiques fœtales au premier trimestre de la grossesse.

***Quand** : il est recommandé d'effectuer la mesure de la clarté nucale systématiquement lors de l'échographie du premier trimestre. Elle est pratiquée entre 11 et 14 semaines d'aménorrhée ou lorsque la distance cranio-caudale mesure entre 45 et 84 mm. C'est à ce moment qu'une valeur anormale est liée à un risque accru de trisomie 21, 18 et 13 ou à d'autres anomalies chromosomiques et syndromiques génétiques.

***Comment** : la mesure de la clarté nucale est opératoire dépendante. Pour cette raison, certains critères ont été établis, afin de garantir une certaine qualité et reproductibilité de cette image de cette mesure (score de Herman). Elle est mesurée par voie abdominale et/ou par voie vaginale.

- Longueur cranio-caudale de l'embryon comprise entre 45 et 84 mm. Cette mesure est prise sur une coupe sagittale stricte de l'embryon, passant par le tubercule génital, la tête étant placée en position intermédiaire. Les callipers doivent être bien en place ;

- Coupe sagittale : le cliché sur lequel est mesuré la clarté nucale doit passer par l'os frontal, les os propres du nez, palais osseux, la partie centrale de la mandibule et par le rachis cervico-dorsal. Le fœtus doit être en position horizontale, la tête étant placée en position intermédiaire;

- Position des callipers : les callipers sont positionnés à l'endroit où la clarté est la plus épaisse. La ligne horizontale des callipers doit se confondre avec la ligne délimitant la clarté nucale. Son versant interne est placé juste sur la ligne délimitant la clarté nucale (bord intérieur cutané, bord extérieur sous cutané) ;

- L'amnios et le plan cutané doivent être clairement différenciables ;

- L'image doit être agrandie et comprendre tête et tout le thorax du fœtus (de la moitié aux deux tiers de la totalité du fœtus) ;

- Plan orthogonal : le plan de mesure doit être perpendiculaire au plan cutané du fœtus ;

- Ajuster la focale et le gain de l'image ;

- Prendre trois mesures et retenir la plus élevée ;

- Noter la mesure avec une mesure précise au dixième du millimètre.

***Interprétation** : la valeur prédictive positive de la clarté nucale augmente avec l'âge de la patiente. Le risque de trisomie diminue légèrement avec le terme de la grossesse. La clarté nucale est donc interprétée en fonction de l'âge de la patiente et du terme de la grossesse. Lorsque sa valeur est supérieure au 95ème percentile, le risque d'anomalie chromosomique est augmenté.

La prise en compte de la valeur de la clarté nucale peut être faite plus tardivement, lors du dépistage par les marqueurs sériques, effectué entre 14 et 18 semaines d'aménorrhée. Cette valeur est alors intégrée dans le calcul du risque combiné, tenant compte de l'âge maternel, de la valeur de la clarté nucale, du risque estimé par les marqueurs sériques et de la présence d'antécédents d'anomalies chromosomiques.

Et après, lorsque le risque est estimé élevé, il est nécessaire d'effectuer un diagnostic de certitude.

– **Thorax fœtal [18, 19, 20]**

Le thorax est un tronc de cône à base inférieure, limité en arrière par le rachis dorsal et latéralement par les arcs costaux entre lesquels il faudra parfois se faufiler pour une étude fine du contenu thoracique. La base du thorax est formée par le diaphragme, l'orifice supérieur est dessiné par les échos du rachis et des clavicules.

***Parois du thorax [18, 19, 20]**

Le thorax a globalement une forme de cloche, de diamètre progressivement croissant, et ses parois se poursuivent sans angulation, rétrécissement ou rupture avec celles de l'abdomen. Un aspect en « bouchon de champagne » (inversé) peut traduire soit une hypoplasie thoracique (ostéochondrodysplasie par exemple) soit une hypertrophie abdominale. Le grill costal apparaît bien sur les coupes tangentielles à la paroi thoracique, étude plus spectaculaire en 3D. En coupe transversale, les côtes dessinent des arcs réguliers, sans angulation. Le sternum antérieur est cartilagineux donc hypoéchogène.

• **Repères de dépistage du cœur fœtal (coupes transversales « grand axe ») : [18, 19, 20]**

- position/orientation à gauche du cœur ;
- croix septo-valvulaire régulière (septum primum, septum ventriculaire, valves auriculo-ventriculaires) ;
- symétrie en volume des oreillettes et des ventricules ;
- valvule de Vieussens dans l'oreillette gauche ;
- absence d'épanchement péricardique ;
- départ de l'aorte (du VG) et de l'artère pulmonaire (du VD) et croisement.

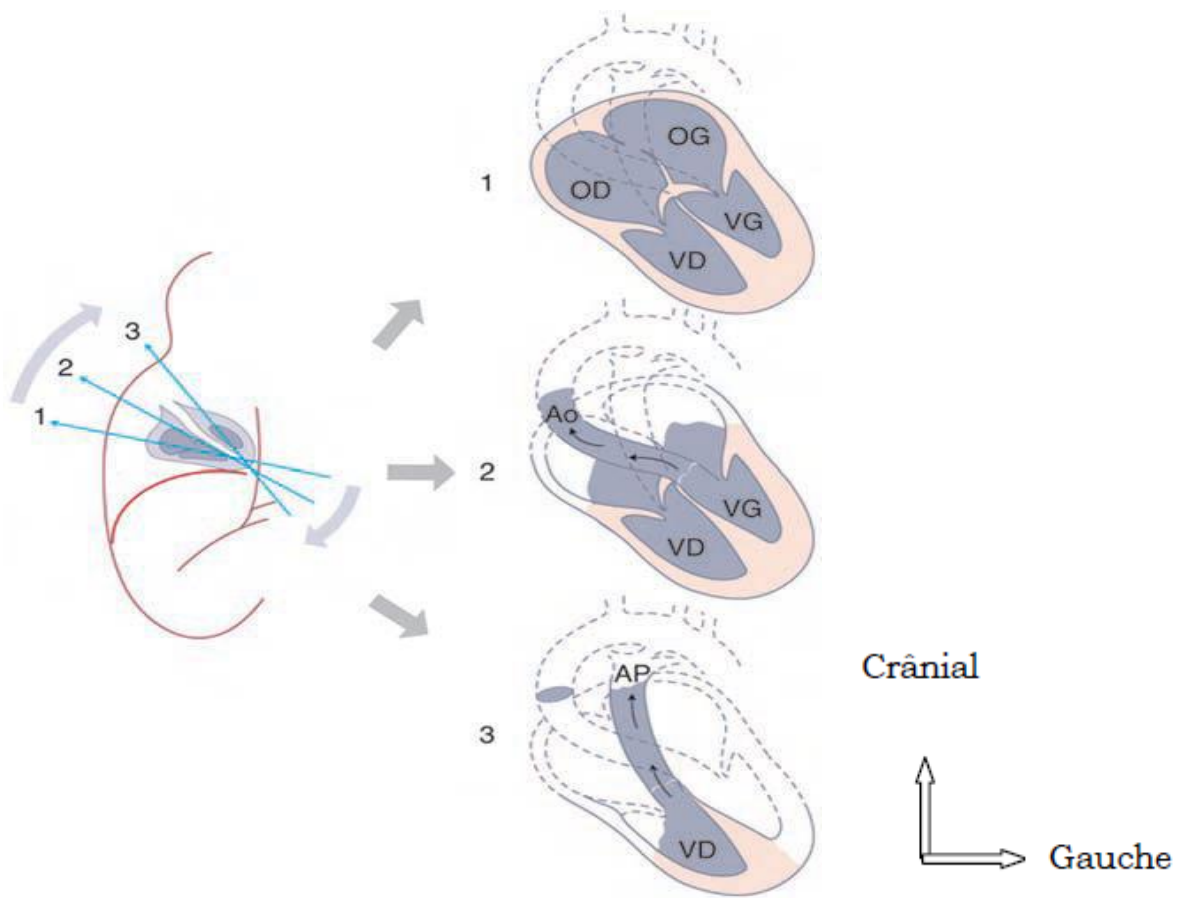


Figure 11 : Examen du cœur, coupes transversales, en balayage ascendant. [19]

1 : coupe « quatre cavités » ; 2 : coupe dite des « cinq cavités », avec le départ de l'aorte. 3 : artère pulmonaire (AP) et chambre de chasse du ventricule droit.

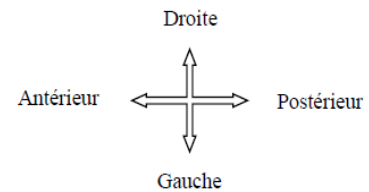
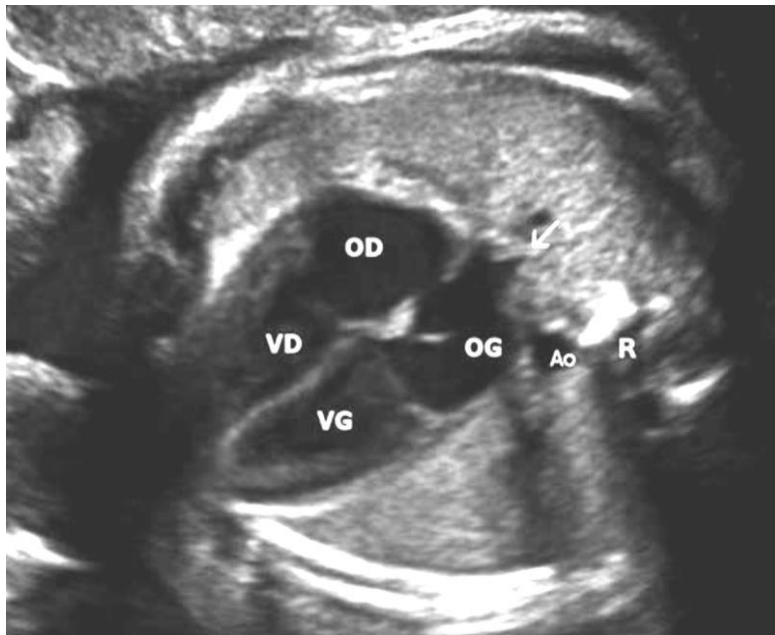


Figure 12 : Cœur, coupe des quatre cavités (32 SA). [18]

VG : ventricule gauche ; VD : ventricule droit ; OG : oreillette gauche ; OD : oreillette droite ; Ao : aorte ; R : rachis. Foramen ovale ouvert entre les deux oreillettes et valve de Vieussens flottant dans l'oreillette gauche. Abouchement d'une veine pulmonaire droite (→) dans la paroi postérieure de l'oreillette gauche.

- **Repères de dépistages de l'abdomen fœtale et appareil digestif : [19, 20, 21]**

- l'insertion abdominale du cordon (après 12 SA) : visible et calibre normal du cordon ;
- vessie visible, volume subjectivement normal ;
- image de l'estomac, de la veine ombilicale et de la vésicule, volume subjectivement normal de l'estomac ;
- foie homogène, en position normale, de volume subjectivement normal ;
- échogénicité du grêle ;

- **Parois de l'abdomen**

La paroi abdominale antérieure est étudiée en coupe transversale et/ou sagittale, l'examen étant toujours centré sur le repère de l'orifice ombilical. Quand elle est possible

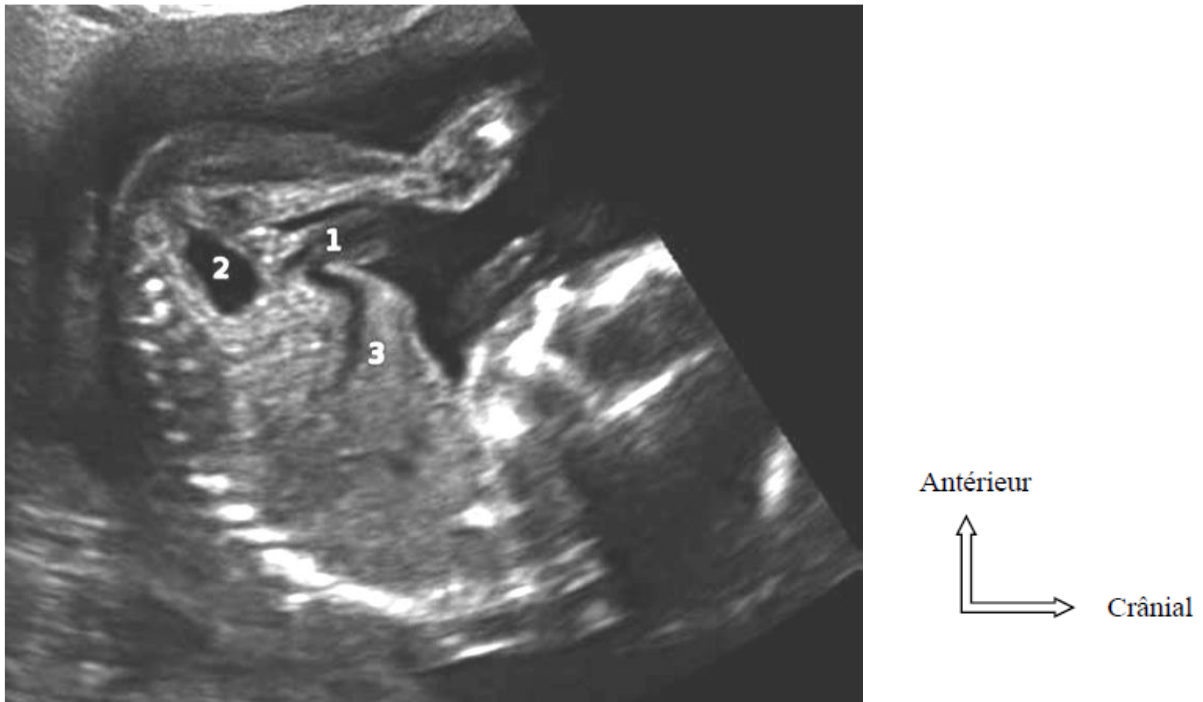


Figure 13 : Paroi abdominale antérieure, coupe sagittale (22 SA).

1 : ombilic ; 2 : vessie ; 3 : veine ombilicale sous le foie.

La coupe sagittale antérieure, passant entre les cuisses du fœtus, permet de défilier de haut en bas, en continuité, la paroi thoracique puis la paroi abdominale sus-ombilicale, l'implantation du cordon et enfin la paroi sous ombilicale se terminant au niveau du périnée. Le balayage transversal est plus facilement réalisable et repère bien l'orifice ombilical.

– **Foie et système vasculaire : [18, 19, 20]**

Le foie occupe la plus grande partie de l'étage supérieur de l'abdomen et son lobe gauche est, chez le fœtus, aussi volumineux que le droit. Il est facilement repéré par son échogénicité homogène qui sert de référence pour les organes de voisinage (échogénicité constante tout au long de la grossesse). Ses faces supérieures et externes sont bien délimitées par le diaphragme et la paroi.

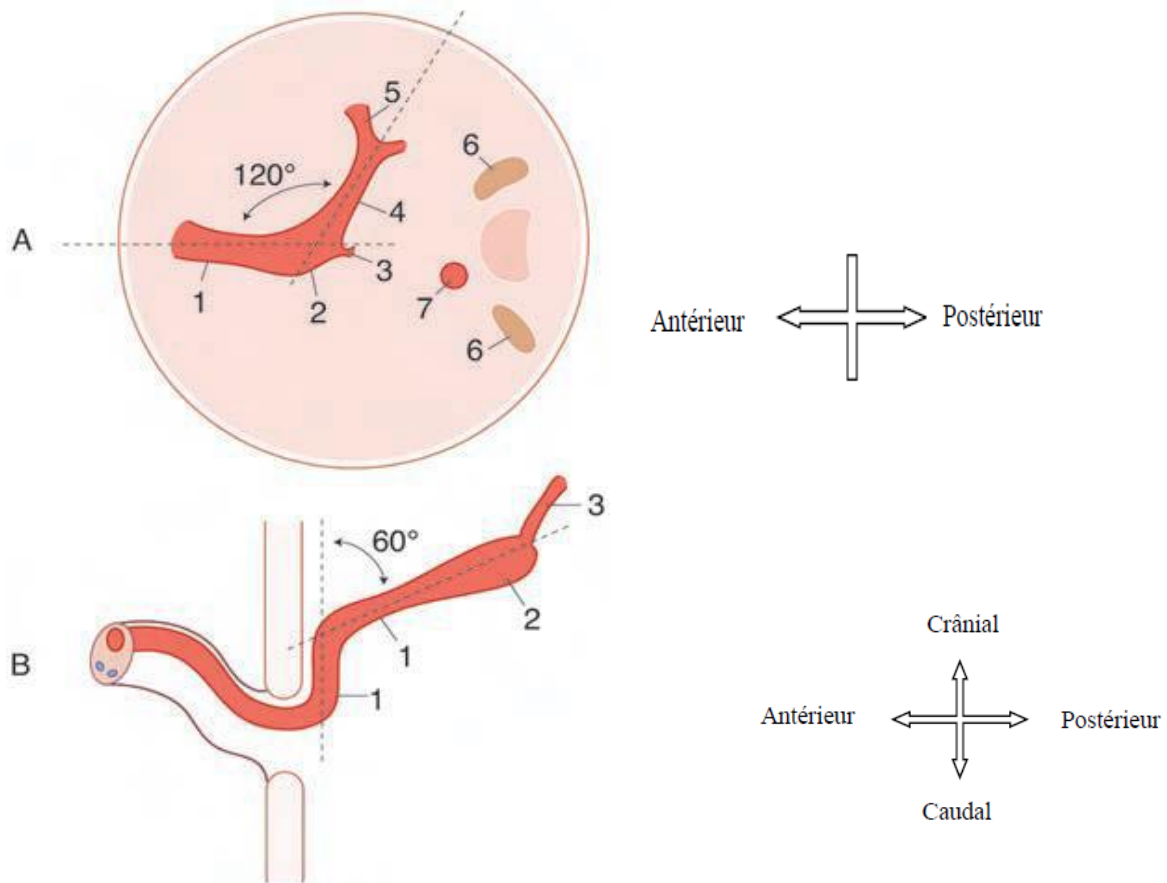


Figure 14 : Système veineux ombilico-porte ; A : coupe transversale haut et B : coupe sagittale en bas (19).

1 : veine ombilicale ; 2 : récessus ombilical ; 3 : canal d'Arantius ; 4 : sinus porte ;
5 : veine porte ; 6 : surrénale ; 7 : aorte.

Les vaisseaux afférents du foie constituent le système ombilico-porte qui sera étudié sur des coupes transversales et sagittales.

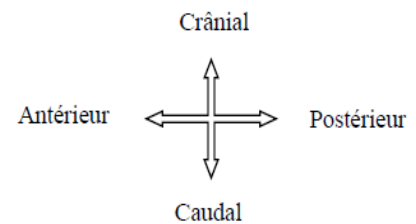


Figure 15 : Abdomen, coupe transversale (33 SA). [18]

1 : vésicule biliaire ; 2 : veine ombilicale ; 3 : estomac.

En dehors de la vésicule, les voies biliaires intra- et extra-hépatiques ne sont normalement pas visibles. La vésicule est constamment visible en deuxième moitié de grossesse, sur les coupes transversales basses du foie, à droite de la portion initiale de la veine ombilicale.

– **Rate :** [18, 19, 20]

La rate s'identifie plus ou moins nettement sur des coupes transversales abordant le flanc gauche de l'abdomen. Elle forme une image en croissant, siégeant en arrière de l'estomac, se moulant dans la gouttière latéro-vertébrale. Son échogénicité, homogène, est un peu inférieure à celle du foie.

– **Estomac :** [18, 19, 20]

L'estomac commence à s'observer vers deux mois et devient constamment visible avec la mise en route de la déglutition au début du deuxième trimestre. L'alternance de périodes de remplissage et d'évacuation explique parfois son absence apparente sur un examen de brève durée : il faut prolonger ou répéter l'examen avant d'évoquer une absence de remplissage gastrique. L'inquiétude viendrait surtout de l'association : absence d'estomac visible et hydramnios. L'estomac est habituellement bien visible sur une coupe transversale un peu plus basse que la coupe du sinus porte. À ce niveau s'inscrivent les trois repères liquidiens :

estomac à gauche, au centre la partie ascendante de la veine ombilicale et à droite la vésicule. L'image gastrique est ovale ou réniforme, le grand diamètre oblique en bas et en avant mesure rarement plus de 5 cm à terme. Le contenu est anéchogène le plus souvent, parfois quelques flocons de vernix sont présents. On vérifiera qu'il se situe du même côté que l'axe du cœur de façon à éliminer une anomalie de situs.

– **Intestin : [18, 19, 20]**

L'image échographique de l'intestin grêle correspond plus à une région de l'abdomen qu'à un organe délimité : c'est une zone dense médiane gauche, assez homogène, plus basse que le foie, encadrée et soulignée par les différents segments du côlon hypoéchogène. Au troisième trimestre, quelques lumières intestinales peuvent apparaître alors que s'installe un péristaltisme lent et discret. En milieu de grossesse, le grêle forme parfois une masse hypoéchogène grossièrement arrondie traduisant probablement un ralentissement du transit ou une modification biochimique du méconium, telle la déglutition de sang intra- amniotique. Cet aspect est évidemment très évocateur d'un iléus méconial lorsqu'il existe un contexte familial de mucoviscidose.

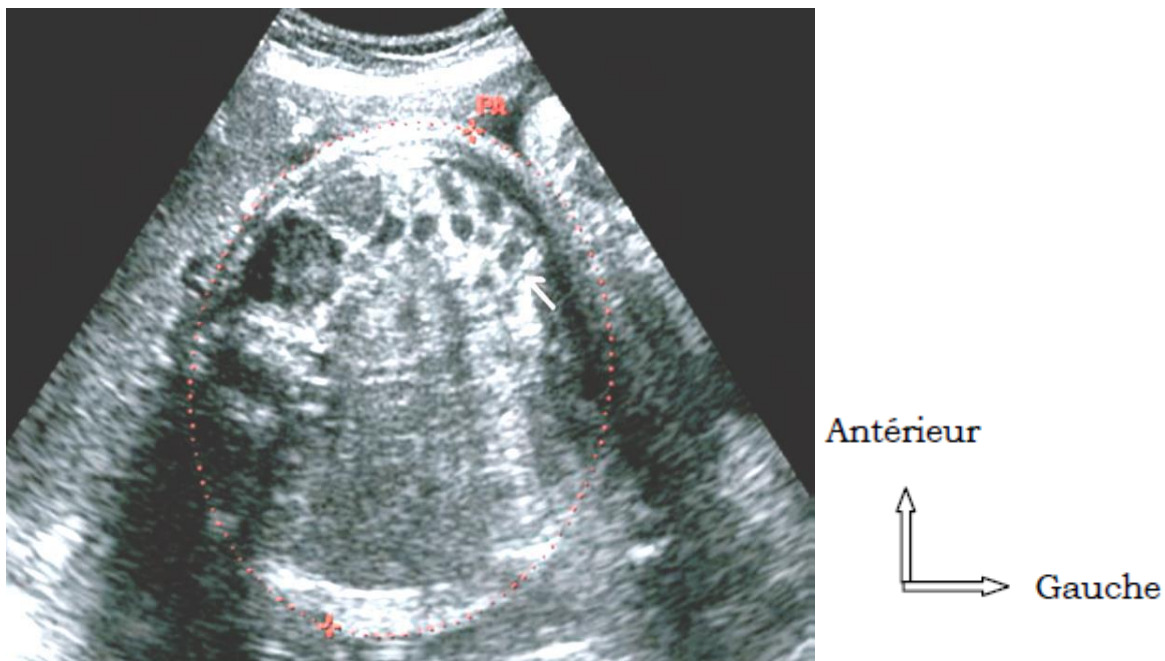


Figure 16 : Intestin grêle. 39 SA, petites images liquidiennes arrondies. [20]

Appareil urinaire : [18, 19, 20]

- **Repères de dépistage des reins et surrénales :[20]**

- deux reins présents, taille normale (évaluation subjective ou hauteur \geq à 1 mm/semaines) ;
- bassinets non dilatés (évaluation subjective ou diamètre antéropostérieur inférieur à 1 mm/mois) ;
- vessie visible, volume subjectivement normal.

- **Rein fœtal [18, 19, 20]**

En première moitié de grossesse, le rein à une échogénicité assez voisine de celle des tissus environnants et son repérage dépend beaucoup des conditions d'examen. On peut déjà l'identifier vers deux mois et demi en échographie vaginale et habituellement vers trois mois et demi par voie abdominale. Une visualisation très précoce (mais pas au premier trimestre) d'un rein échogène est souvent suspecte, pouvant traduire une dysplasie.

- **Vessie [18, 19, 20]**

Elle apparaît vers deux mois et demi (voie vaginale), et elle est presque constamment visible à trois mois. Son aspect varie selon l'état de réplétion : pleine, elle prend une expansion abdominale parfois très importante, jusqu'au niveau ombilical, alors que vide, elle se dissimule derrière les échos du bassin. Le cycle remplissage-évacuation s'étend habituellement sur 30 à 45 minutes. La coupe sagittale de la paroi abdominale antérieure précise bien son rapport direct avec la paroi, avec un sommet arrondi ou effilé vers l'ouraque. En coupe transversale basse de l'abdomen, la vessie pleine donne une image arrondie, médiane et antérieure. La coupe frontale retrouve l'aspect caractéristique en poire, la grosse extrémité abdominale et la petite plongeant dans le pelvis. Le Doppler couleur retrouve les artères ombilicales en périphérie.

- **Membres et extrémités [18, 19, 20]**

L'étude des membres nécessite d'abandonner les plans de coupe classiques pour suivre (et souvent poursuivre) des structures mobiles en position très variable. L'examen du milieu de grossesse est bien entendu le plus rentable dans ce domaine mais l'étude peut être réalisée dès deux mois et demi et c'est certainement l'avenir du dépistage. L'analyse se fonde essentiellement sur les repères osseux, les muscles et parties molles étant accessoires pour le dépistage.

• **Repères de dépistage :**

- mesure de la longueur d'un fémur et/ou d'un humérus ;
- humérus + radius + cubitus pour les deux membres supérieurs ;
- fémur + tibia + péroné pour les deux membres inférieurs ;
- évaluation subjective des proportions et de la symétrie ;
- présence de deux mains et deux pieds ;
- une main ouverte (cinq doigts) et/ou pouces en dehors ;
- pied orthogonal à la jambe.



Figure 17 : Position du pied.

Profil du membre inférieur (21 SA). [18]

– **Ceintures osseuses**

La ceinture scapulaire est formée de l'omoplate et de la clavicule. L'omoplate s'étudie sur une coupe frontale du thorax. Au niveau de l'épaule, la coupe montre le bord axillaire de l'omoplate se prolongeant vers le haut par la surface articulaire de la cavité glénoïde : à ce niveau, la tête humérale cartilagineuse forme une image arrondie bien visible. En se déplaçant vers l'arrière, la coupe devient tangentielle au dos et dégage l'écaille de l'omoplate qui forme une image triangulaire ou en « V » ouvert vers l'extérieur, la branche supérieure du V correspondant à l'épine qui se prolonge vers l'extérieur par l'acromion.

La clavicule, très tôt ossifiée, est souvent dissimulée en fin de grossesse par l'abaissement du menton sur le thorax. Les coupes transversales antérieures ou postérieures permettent de

repérer la forme en « S » très caractéristique de la clavicule. La ceinture pelvienne est formée par les deux os iliaques réunis en arrière par le sacrum.

– Extrémités

Les mains et les doigts sont identifiables dès la fin de la période embryonnaire. Leur étude est beaucoup plus facile en milieu (voire à 2 mois 1/2) qu'en fin de grossesse, à la fois par l'abondance du liquide et par la position plus fréquemment ouverte. La mobilité des mains est très importante et leur activité : en l'état actuel, il n'y a pas d'information utile à retirer de cette observation pour l'évaluation de la vitalité fœtale.

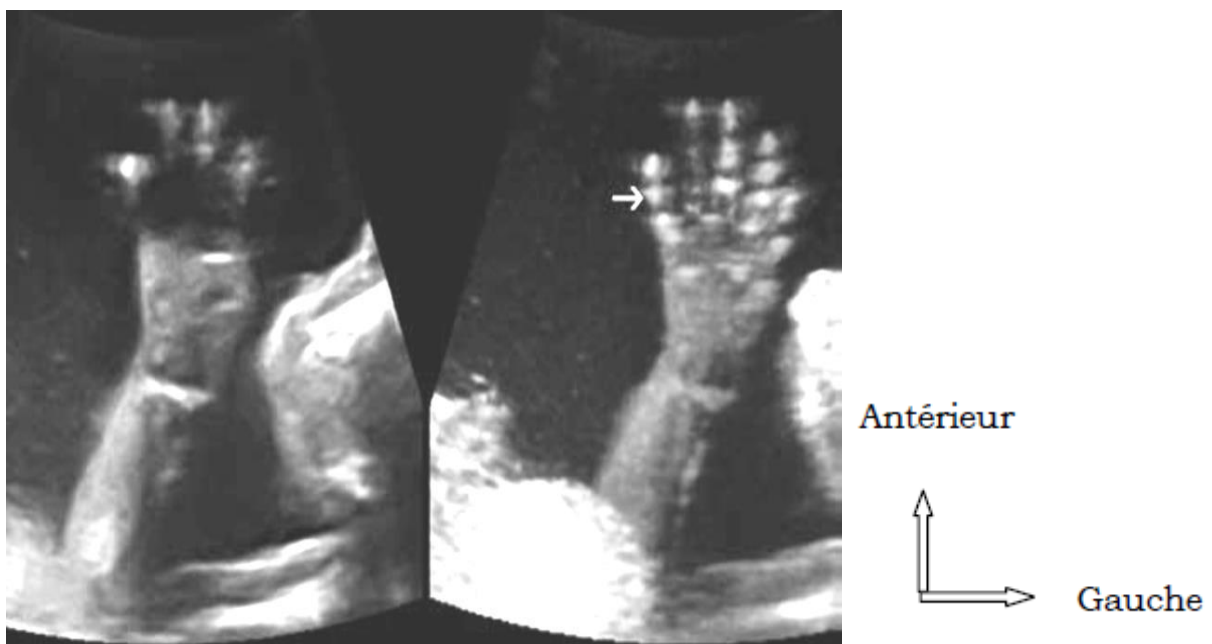


Figure 18 : Main. Mode VCI-A (coupe « épaisse ») avec la deuxième phalange du cinquième doigt (→). [21]

L'étude morphologique des mains peut être plus ou moins détaillée selon les conditions ou la date d'examen, mais aussi selon le contexte médical. Il nous paraît souhaitable de s'assurer des points suivants :

- présence des deux mains ;
- pouce en dehors, ce qui élimine une main crispée ;
- ouverture d'une main au moins ;
- compte des cinq doigts, au moins sur une main au deuxième trimestre ;
- la visualisation du cinquième doigt et de sa deuxième phalange est souhaitable mais ne fait pas partie de l'examen de dépistage basique dans une population à bas risque. Le mode 4D

permet parfois de gagner du temps mais seulement si les conditions sont favorables. En cas de besoin, le mode 3D (en VCI-C) permet de « dénicher » une main cachée ou collée entre corps et paroi, et d'en tirer une coupe frontale passant par les doigts.

5. Sémiologies des principales malformations fœtales rencontrées : [18]

Les malformations qui sont décrites sont celles qui sont les plus fréquentes et ne représentent qu'une partie des malformations observées. Tous les organes et viscères peuvent en être concernés.

5.1. Malformations du crâne et du cerveau :

5.1.1. Hydrocéphalie : [18, 22]

L'hydrocéphalie se définit par une distension ventriculaire secondaire à une augmentation du volume de liquide céphalo-spinal sans préjuger de sa cause. Le périmètre crânien est alors augmenté.

Les étiologies sont :

- une hyperproduction de liquide céphalo-spinal (LCS) sécrété par un papillome des plexus choroïdes. Une forme unilatérale est possible ;
- un défaut de résorption suite à un processus infectieux, hémorragique ou une hyperpression veineuse par un anévrisme de la veine de Gallien. Des anomalies de la voûte et de la base du crâne peuvent entraîner un trouble de résorption et une compression des sinus veineux dans l'ostéochondrodysplasie et la craniosténose ;
- une obstruction du transit du liquide cérébro-spinal :
 - au niveau des foramens inter-ventriculaires, le plus souvent par une épendymite d'origine infectieuse ou hémorragique, parfois une compression par la tumeur d'une sclérose tubéreuse ou par un kyste supra-sellaire. Cette obstruction peut être unilatérale ;
 - au niveau de l'aqueduc du mésencéphale (aqueduc de Sylvius) par un kyste arachnoïdien de la citerne quadri géminal ou par une sténose que l'on peut rencontrer dans l'hydrocéphalie liée au chromosome X (garçon, hydrocéphalie tri-ventriculaire, pouce en adduction) ;
 - au niveau de la fosse cérébrale postérieure, la compression peut être secondaire à un kyste arachnoïdien, à un syndrome de Chiari II, de Dandy Walker, à un rhombencéphalosynapsis.

5.1.2. Anencéphalie : [18, 23]

Elle affecte 0,5 à 1 pour 1 000 naissances en France, 6,5 pour globale secondaire ou même un chevauchement des sutures. 1 000 en Irlande. Les fœtus de sexe féminin sont plus fréquemment atteints (3/1). Le risque de récurrence est de 3 à 5 %. Rarement d'origine génétique, elle peut être secondaire à un diabète insulino-dépendant mal équilibré ou à une

carence en acide folique (ce qui justifie la prévention par la prise d'acide folique : 0,4 mg/j, deux mois avant si possible et deux mois après la conception).

L'anencéphalie est plus ou moins complète suivant la précocité du processus, allant de :

- l'absence totale de voûte et d'encéphale, avec une face rudimentaire ;
- à la présence d'un encéphale anormal bombant dans le liquide amniotique (exencéphalie) et se nécrosant par la suite (par contact avec le liquide amniotique et/ou frottements de l'encéphale contre la paroi) ;
- jusqu'à l'acalvaria plus ou moins totale par défaut de migration mésenchymateuse avec protection du cerveau par le revêtement méningé et cutané.

En échographie, le diagnostic est possible dès 12-13 SA et se caractérise par un pôle céphalique anormal (structure de l'encéphale inhabituelle, absence de ligne interhémisphérique) recouvert parfois par une membrane méningée. Au deuxième trimestre, les signes en sont :

- pas de voûte crânienne visible ;
- BIP impossible à mesurer ;
- base du crâne et face identifiables ;
- yeux paraissant exorbités ;

5.2. Malformations de la paroi abdominale :

5.2.1. Omphalocèle : [18]

Il s'agit d'un défaut de fermeture ventrale ou célosomie moyenne, concernant l'orifice ombilical lui-même, donc de siège central. Sa fréquence est environ de 1/4 000 grossesses et elle augmente avec l'âge maternel. Survenant très tôt dans la vie embryonnaire, il s'associe à une absence de réintégration de l'anse intestinale primitive et souvent à une protrusion du foie. Le diagnostic est déjà réalisable entre 11 et 13 SA, mais la prudence nécessite un contrôle vers 14-15 SA pour éliminer formellement une réintégration tardive (dont l'aspect est en fait assez différent). Les viscères herniés sont contenus dans un sac d'origine amniotique sur lequel s'insère le cordon dont on repère bien les éléments vasculaires en échographie et éventuellement en Doppler.

L'examen échographique montre :

Un élargissement de l'orifice ombilical, avec la présence d'une masse bien limitée, appendue à la paroi abdominale antérieure et cernée d'une fine membrane ; contenant de l'intestin grêle échogène et souvent une partie du foie un peu moins échogène. Il est fréquent que l'omphalocèle ne contienne que du foie, parfois en totalité et l'on parlera alors d'hépatocèle.

En Doppler couleur, la veine ombilicale repérée contourne les viscères herniés quand il s'agit uniquement d'intestin et reste médiane à travers l'ouverture pariétale quand le foie est hernié du fait de son trajet intra-hépatique. Le diamètre abdominal et la circonférence abdominale peuvent être plus ou moins réduit selon l'importance des viscères herniés. Le diamètre du collet herniaire varie de 3 à 10 cm et doit être précisé.

5.2.2. Laparoschisis : [18]

Sa fréquence varie selon les séries de 1 pour 3 000 à 1 pour 10 000 naissances vivantes. Le laparoschisis est également onze fois plus fréquent chez les patientes de moins de 20 ans. Le terme synonyme de gastroschisis est parfois utilisé dans la littérature (surtout en langue anglaise). On parle aussi d'abdominoschisis mais plutôt pour des défauts plus larges et plus complexes comme on peut les retrouver dans la maladie amniotique.

Le laparoschisis est un arrêt de croissance localisé de la paroi abdominale (aplasie, nécrose), survenant en fin de période embryonnaire (10-12 SA), probablement d'origine vasculaire (accident vasculaire de l'artère omphalo-mésentérique droite qui est destinée à former l'artère mésentérique supérieure et vascularise la partie droite de l'anneau ombilical). Ces anomalies vasculaires aboutissent à la formation d'un petit orifice (2 à 5 cm) siégeant le plus souvent à droite d'un cordon normalement inséré, dont il est souvent séparé par un petit pont cutané intact.

Il n'y a pas de sac herniaire et seules les anses intestinales vont s'éviscérer librement dans le liquide amniotique. Les lésions intestinales sont dues à l'irritation produite par le liquide amniotique entraînant un épaissement des anses intestinales herniées (péritonite chimique) qui finissent par s'agglutiner de manière compacte. La striction progressive au niveau du collet (l'intestin grandit plus rapidement que le défaut pariétal) peut être responsable d'une anomalie du retour veineux et lymphatique avec œdème, ou d'une ischémie pouvant conduire à une sténose, une atésie, une nécrose et une perforation intestinale. Ces lésions se développent surtout en fin de grossesse.

Le laparoschisis est le plus souvent parfaitement isolé. Des malformations associées extra-digestives sont retrouvées dans 6 % des cas. Les malformations digestives (à type d'atrésies ou de sténoses, de grêle court, de persistance du diverticule de Meckel) sont un peu plus fréquentes (15 %). Les anomalies chromosomiques en revanche sont exceptionnelles rendant inutile la réalisation d'un caryotype. Le phénomène est essentiellement local. Le pronostic est lié à la qualité et à la vitalité des anses digestives éviscérées. Des agents tératogènes sont parfois évoqués (cocaïne, tabac, pseudoéphédrine). Le diagnostic échographique peut en être posé tôt, dès 13-14 SA.

5.3. Malformations de l'appareil urinaire :

5.3.1. Dysplasie rénale : [24]

La dysplasie rénale multi kystique (DRMK) est une des plus fréquentes malformations de l'appareil urinaire, regroupées sous le terme de “Congenital Abnormalities of Kidney and Urinary Tract (CAKUT)”, ou anomalies congénitales des reins et des voies urinaires. Sa pathogénie est incomplètement élucidée. Dans la vision classique, la DRMK résulterait d'un défaut d'induction du blastème métanéphrique par le bourgeon urétéral. Une autre hypothèse suggère que la DRMK serait secondaire à une anomalie majeure de l'écoulement des urines fœtales survenant précocement dans le développement rénal. C'est une pathologie sans transmission génétique, sporadique, définie par l'association de kystes parenchymateux à une dysplasie rénale vraie homolatérale (existence de tubes primitifs et de métaplasie cartilagineuse à l'examen histologique). L'incidence de la dysplasie rénale multi kystique est estimée à une sur 4300 naissances. Elle est décrite comme le plus souvent unilatérale (75%) avec une localisation au niveau du rein gauche dans 53% des cas. Alors que la forme bilatérale est généralement léthale. Le diagnostic anténatal de la DRMK repose essentiellement sur l'échographie obstétricale. L'intérêt de ce dépistage est évident, il permet de : détecter une anomalie qui pourrait passer inaperçue à la naissance et ne se dévoiler que tardivement lorsque l'atteinte rénale est devenue irréversible ; rechercher des anomalies rénales ou extra-rénales associées.

5.3.2. Polykystose rénale : [25]

La découverte de multiples kystes dans le parenchyme rénal est devenue fréquente depuis l'avènement de techniques d'imagerie performantes et simples d'accès. Le terme de polykystose rénale doit être réservée à deux maladies génétiques : la polykystose rénale autosomique dominante (PKD) et la polykystose rénale autosomique récessive (PKR).

Le diagnostic d'une maladie génétique est un diagnostic grave, il engage l'individu et toute sa famille. Le diagnostic doit être certain. Un kyste rénal est une cavité remplie de liquide, limitée par une couche de cellules épithéliales, dont l'origine est une dilatation de n'importe quelle partie du néphron ou du tubule collecteur.

Le mode de transmission autosomique dominant se caractérise par la présence du trait phénotypique si un seul allèle muté est présent. La transmission est verticale, il n'y a pas de saut de génération. Le risque de transmission du trait phénotypique à la descendance est de 50%.

Le mode de transmission autosomique récessif se caractérise par la présence du trait phénotypique si les deux allèles du gène sont mutés. Chaque parent apporte un allèle muté. Les parents sont indemnes de l'affection. Le risque d'apparition de la maladie dans la fratrie est de 25%.

L'origine des kystes rénaux peut être congénitale, génétique ou acquise.

5.4. Malformations des membres (supérieur et inférieur) :

5.4.1. Phocomélie : [26]

Le terme de phocomélie vient du grec « φώκη (phôkê) » et « μέλος (mélos) » qui signifient respectivement phoque et membre. Il s'agit d'une malformation en rapport avec l'arrêt du développement d'un ou de plusieurs membres. Il en existe trois types qui se différencient par le segment de membre atteint. Il s'agit de la phocomélie complète dans laquelle la main et le pied se rattachent directement au tronc ; la phocomélie proximale où l'aplasie intéresse le bras et la cuisse et la phocomélie distale avec absence de développement de l'avant-bras ou de la jambe. Cette anomalie peut être isolée ou associée à d'autres malformations. Les causes peuvent être médicamenteuses, génétiques ou relever de plusieurs facteurs. Les circonstances de découvertes de cette malformation sont variables. Il peut s'agir soit d'une découverte fortuite au cours d'un examen d'échographie en anténatal, soit de la constatation de l'anomalie par le personnel médical ou par les parents après la naissance, soit de la découverte à l'occasion d'une échographie morphologique « orientée » par une notion d'antécédent malformatif, de risque exogène médicamenteux.

5.4.2. Achondroplasie : [27]

L'achondroplasie est la chondrodysplasie la plus fréquente qui touche environ 1 enfant sur 15.000. Il s'agit d'une maladie dont la transmission est de type autosomique dominante et qui résulte dans la majorité des cas d'une mutation de novo (la mutation G380R du gène FGFR3 dans plus de 99 % des cas). En période prénatale, le diagnostic d'achondroplasie est évoqué généralement au troisième trimestre de la grossesse devant des signes d'appels échographiques évocateurs (principalement association de fémurs courts et d'un diamètre bipariétal normal ou augmenté).

5.5. Autres :

5.5.1. Hygroma kystique : [28]

L'hygroma kystique (HK) fœtal, appelé aussi hygroma cervical postérieur, est une malformation congénitale du système lymphatique.

Il se caractérise par une masse kystique anéchogène, cervicale postérieure de part et d'autre de la ligne médiane, comportant au moins deux logettes séparées par une cloison médiane.

Il résulte de l'anomalie de développement du réseau lymphatique cervical postérieur s'accompagnant de la séquestration de liquide lymphatique.

L'hygroma cervical est constaté chez 0,3 à 0,8 % des fœtus, mais cette incidence varie en fonction de la population étudiée et de l'âge gestationnel.

Cependant, la distinction entre clarté nucale et hygroma kystique n'est pas clairement élucidée. Certains considèrent qu'il s'agit de deux entités différentes alors que d'autres soutiennent que l'hygroma kystique est un continuum anatomique de la clarté nucale.

Le diagnostic est essentiellement échographique et histopathologique.

L'hygroma kystique (HK) est associé dans 50 à 80 % des cas à une dyschromosomie (aneuploïdie), en particulier le syndrome de Turner.

Le caryotype est un examen clé dans l'enquête étiologique.

En effet, l'étude échographique de la nuque fœtale à la fin du premier trimestre (entre 11 et 14 SA) permet d'établir une relation directe entre les anomalies de la nuque (hygroma kystique [HK] ou hyperclarté nucale [HCN]) et l'existence d'anomalies chromosomiques fœtales.

6. Le moyen de diagnostic :

6.1.Echographie :

6.1.1. Historique :[29]

La piézoélectricité, est le phénomène fondamental de la transduction électromécanique qui été mis en œuvre pour la détection et la production des ultrasons.

Elle fut découverte en **1880** par les frères **Pierre et Jacques CURIE**.

En 1912 : le naufrage du paquebot « Titanic » a suscité l'utilisation des ultrasons pour des méthodes de détection d'obstacle. Cette méthode « d'écholocalisation » ultrasonore fut mise en pratique pour la première fois pendant la première guerre mondiale.

En 1916 : les premiers transducteurs ultrasonores à quartz pour la détection sous-marine furent fabriqués par **Paul LANGEVIN**. Ces découvertes marquèrent le début du développement des applications ultrasonores dans le domaine du contrôle industriel non destructif, les télécommunications, de l'acoustique sous-marine et de l'imagerie médicale.

En 1930 : la première utilisation diagnostique des ultrasons fut réalisée par un psychiatre autrichien du nom de **DUSSIK**, qui a mis en place une méthode en transmission pour détecter les tumeurs intracrâniennes.

Les chercheurs japonais après la deuxième guerre mondiale ont attiré l'attention des médecins sur les techniques de débitmétrie utilisant l'effet Doppler puis aux Etats Unis où les pionniers de l'imagerie furent d'une part **HOWORY** à Denver et d'autres part **WILD** et **REID** à Minneapolis en **1952**.

En 1960 : les images réalisées avec les échographes de première génération étaient obtenues au cours d'un balayage manuel de la sonde ultrasonore. Sur ces images dites bistables, deux niveaux de luminosité seulement étaient affichés, de sorte que la seule silhouette des organes ou des lésions était observée. De plus, l'obtention d'une image nécessitait plusieurs secondes.

En 1970 : apparurent les échographes à balayage mécanique avec déplacement motorisé et rapide de la sonde qui permirent l'obtention de plusieurs images par seconde et l'observation en temps réel des tissus en mouvement.

En 1980 : la qualité des images s'est encore améliorée grâce à l'utilisation des sondes ultrasonores à barrette des images qui permirent la focalisation du faisceau à plusieurs profondeurs. Des progrès considérables ont été réalisés dans le domaine des hautes fréquences et des sondes miniatures. Dès lors l'échographie par voie endocavitaire (endovaginale, endorectale, trans-œsophagienne voire même endovasculaire) est devenue possible.

6.1.2. Préparation :[30]

Quelques consignes à respecter avant l'examen en dehors de toute urgence : Pour une échographie pelvienne transcutanée, elle est réalisée avec une vessie en réplétion. En effet, lorsque la vessie est pleine d'urine, les images sont de meilleure qualité. Si le patient a uriné, il devra boire abondamment (au moins 4 verres d'eau) dans l'heure précédant l'échographie. Pour une échographie endocavitaire (vaginale), c'est l'inverse, la vessie doit être vide. Il est donc demandé d'aller uriner ou de procéder à un lavement avant l'examen : cette méthode est utile pour les examens du 1^{er} trimestre et surtout dans l'évaluation de la clarté nucale.

6.1.3. Déroulement de l'examen :[30]

Une échographie dure en moyenne 10 à 30 minutes. C'est un examen indolore, inoffensif (puisque'il n'utilise pas de rayons X) et qui ne nécessite pas d'hospitalisation du patient ni d'anesthésie. Elle est réalisée par un radiologue ou un échographiste, bien que les sage-femmes soient également habilitées à effectuer des échographies dans le cadre d'une grossesse. Avant de procéder à l'examen en lui-même, le médecin procède à un interrogatoire sur l'état de santé du patient, sur les traitements passés et en cours. Il est important que le patient puisse lui signaler toute prise médicamenteuse. Il existe deux méthodes (techniques) de réalisation d'une échographie pelvienne ou obstétricale :

6.1.4. L'échographie transcutanée :[30]

L'examen se déroule dans une pièce sombre et la vessie du patient doit être pleine. Le patient prend place sur la table d'examen soit sur le dos, soit sur le côté. Le médecin va ensuite appliquer un gel au niveau du ventre afin de favoriser le contact peau-sonde et donc la transmission des ultrasons. Enfin, il va placer la sonde sur la peau et la déplacer en exerçant une légère pression. L'arrêt de la respiration quelques secondes peut être nécessaires et demandé par le praticien. Le gel est retiré lorsque l'examen est terminé et le patient est libre d'aller uriner.

6.1.5. L'échographie trans-vaginale :[30]

Avant de procéder à l'examen, il est demandé à la patiente de vider sa vessie et de retirer un éventuel tampon périodique. Par ailleurs, il est conseillé de signaler toute allergie au latex afin d'utiliser une protection de sonde sans latex. La patiente est invitée à s'allonger sur le dos, les genoux pliés en gardant les pieds sur la table. La petite sonde (taille d'un doigt), d'abord lubrifiée, est ensuite introduite dans le vagin. Le médecin déplace la sonde selon ses besoins pour observer les organes. Les mouvements de la sonde peuvent provoquer de l'inconfort chez la patiente, voire dans de rares cas, provoquer un malaise (sans gravité).

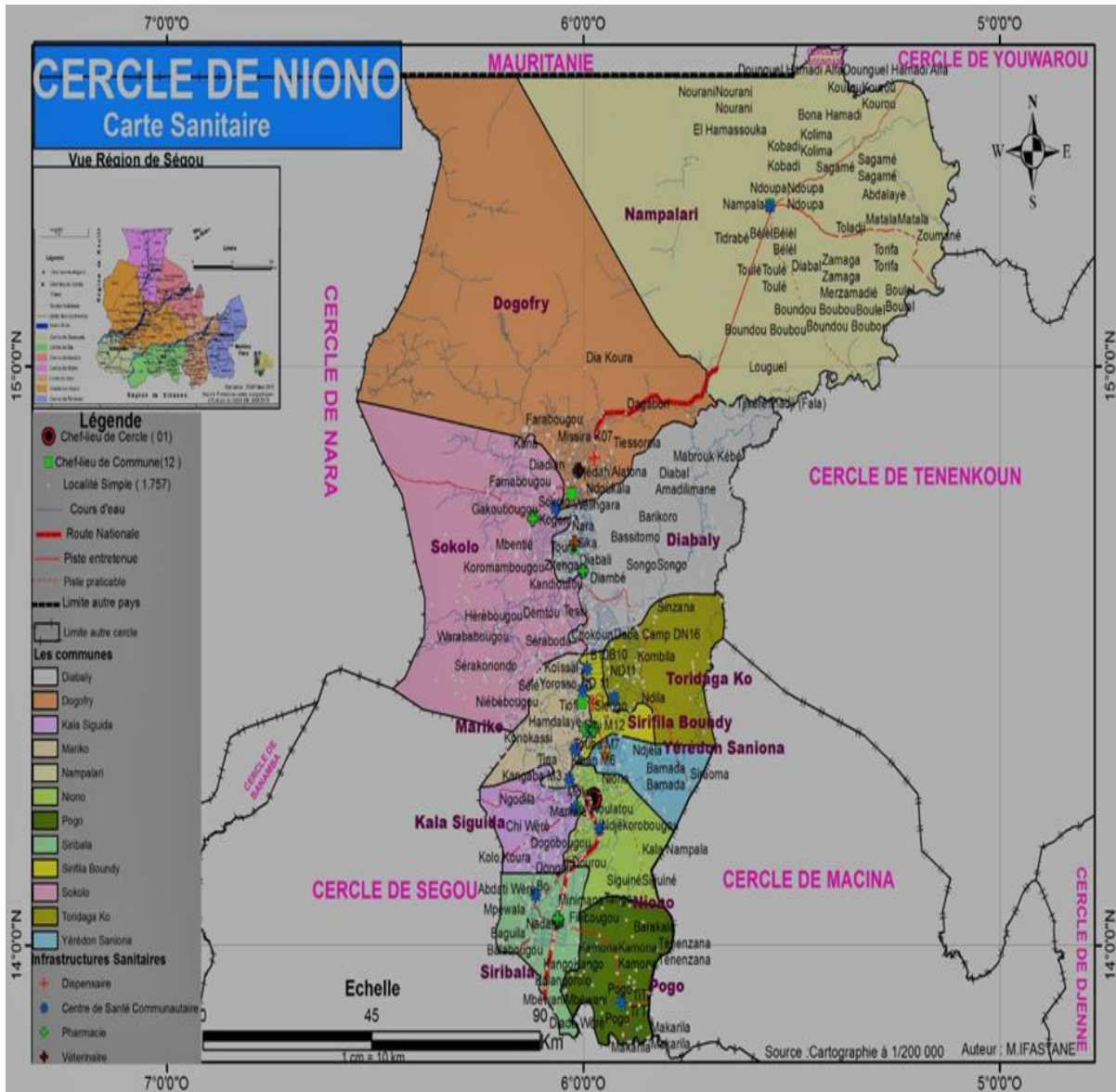
II.METHODOLOGIE

II. METHODOLOGIE :

1. Cadre de l'étude :

Notre étude s'est déroulée au centre de santé de référence (CSRéf) de Niono.

2. Description du lieu d'étude :[31]



Le cercle de Niono est situé dans la partie nord de la région de Ségou. Son espace se répartit entre trois entités géographiques qui sont : Le Kala (le Kala supérieur et le Kala inférieur) ; le Kouroumani ; le Nampalari. Avec une superficie de 23 063km², il est localisé entre le 13°30' et le 15°45' de latitude nord et entre le 5°5' et le 6°35' de longitude ouest.

Le cercle de Niono est limité : - au Nord par la République Islamique de Mauritanie, - au Sud par les Cercles de Macina et Ségou, - à l'Est par les Cercle de Téninkou (Région de Mopti) et Niafouké (Région de Tombouctou), - et à l'Ouest par les Cercles de Banamba et Nara (Région de Koulikoro). Le cercle a un climat de type sahélien. Avec une répartition spatiale aléatoire sur l'ensemble du cercle. Comme l'ensemble du territoire national, le cercle connaît l'alternance d'une saison pluvieuse et d'une saison sèche. Les précipitations moyennes sont de 425mm par an (Source SLACAER Niono) pour une période de 90 jours. Cependant, cette pluviométrie présente de forte disparité selon les zones du cercle et selon les années. Ainsi, d'une année à une autre le cercle peut connaître des zones de sécheresse et ou d'inondation comme pour les deux dernières années. La végétation est du domaine de type de la steppe arbustive avec moins de 10m³/hectare de potentiel ligneux ; la savane arborée est faiblement représentée. Des forêts classées sont rencontrées à travers tous le cercle sous la protection du service local de la conservation de la nature. Aussi, de nombreux bosquets surtout constitués d'eucalyptus jalonnent la partie aménagée du cercle autour des périmètres. Le relief du cercle est plat dans l'ensemble. Les types de sols dominants sont les sols bruns rouges constitués de dunes arasées et de plaines sablonneuses. Tandis que les sols hydromorphes à gley dominant dans les parties aménagées de l'Office du Niger (ON). Les ressources en eau de surface sont constituées principalement par les « falas » de Molodo, Boh, Méma. Elles sont fortement influencées par l'apport des eaux à travers le réseau d'irrigation de l'Office du Niger pour le développement de la riziculture. Ce réseau d'irrigation est soutenu par la gestion rationnelle de la crue du fleuve Niger à partir du barrage de Markala construit entre 1934 et 1947. Le Cercle de Niono compte 242 villages répartis en 12 communes qui sont : TORIDAGAKO, DIABALY, YEREDON SAGNONA, SOKOLO, SIRIFILA BOUNDY, NAMPALARI, SIRIBILA, POGO, NIONO, KALA SIGUIDA, DOGOFRY, MARICO. Le cercle de Niono de par sa position, situé au cœur de la zone Office du Niger, constitue un melting-pot de toutes les ethnies connues au Mali voire des pays voisins. L'ethnie dominante reste les bambaras à plus de 70%. On rencontre, les bozos, les peulhs, les miankas, les sarakolés, les senoufos, les bobos, les mossi, les maures. La présence de toutes ses ethnies s'explique par la forte migration que la zone a connue suite au grand potentiel de terres agricoles disponible dans la localité.

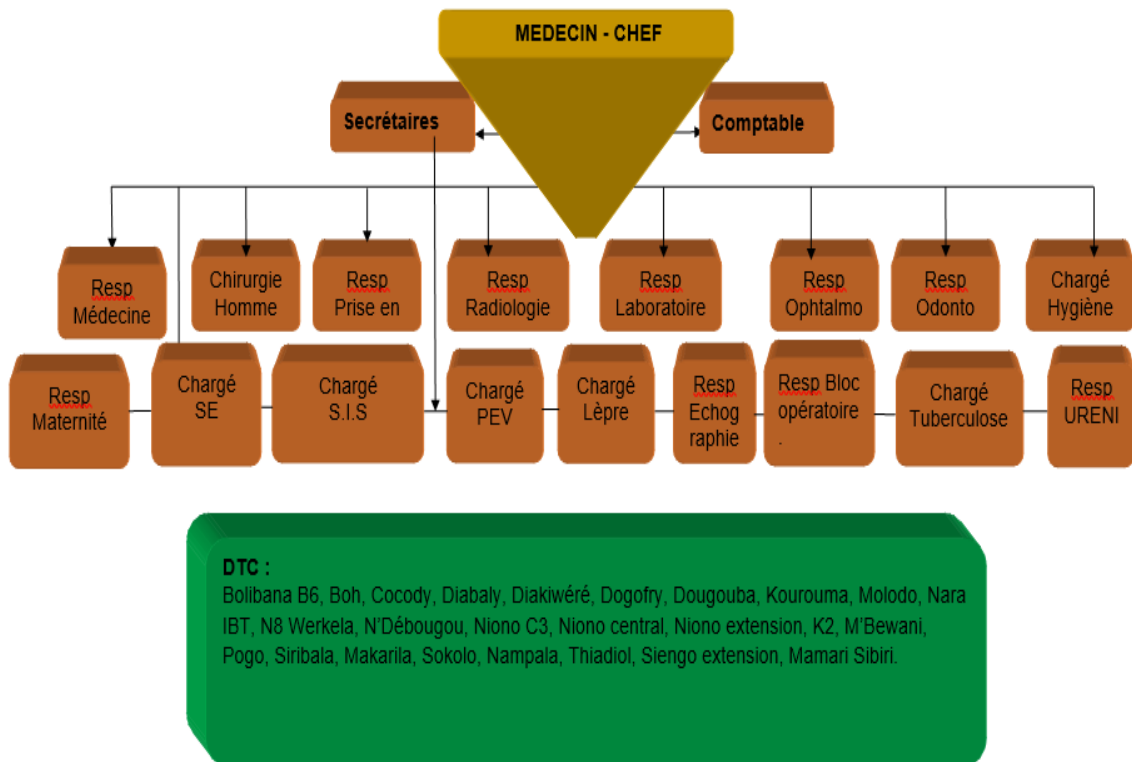
La population du cercle est estimée à 280 383 habitants en 2011. Cette population est fortement concentrée dans les communes de Niono, Sirifila Boundy, Diabaly et Sokolo. En plus de la population résidente, le cercle de Niono est une zone d'accueil des populations d'autres régions du pays en raison des aménagements hydro agricoles de l'Office du Niger, de la présence des usines de sucre, N-SUKALA et SUKALA-SA, également de l'abondance de ses pâturages situés dans son septentrion. Ainsi, les bras valides voire les ménages des régions de Tombouctou et du plateau dogon (Mopti) principalement affluent dans la zone pendant les périodes de repiquage, de récolte et de coupe de canne à sucre.

Activités économiques : L'agriculture, l'élevage et la pêche constituent les trois principales activités économiques du cercle de Niono.

Catégorisation socioéconomique des ménages : Les ménages vivant dans la même zone de moyens d'existence n'ont pas forcément les mêmes pouvoirs économiques. Cette différence de pouvoir économique tient à un certain nombre de facteurs propres à chaque zone. La zone de moyen d'existence est une zone agricole par excellence et cette activité conditionne le niveau de richesse des ménages. Ainsi, les facteurs liés à la taille du ménage et partant de la disponibilité de bras valides et le niveau de possession des biens productifs constituent les principaux facteurs discriminants entre les différents ménages. [31]

✓ Description du Centre de Santé de Référence de Niono :

○ L'organigramme du CSRéf :



Les unités ou services dont dispose le CSRéf de Niono sont :

- Unité de consultation externe qui est le service d'accueil des malades ;
- Unité de chirurgie homme,
- Unité de chirurgie femme,
- Unité de maternité
- Unité d'ophtalmologie
- Unité d'odontostomatologie
- Unité d'ORL
- Unité de laboratoire d'analyse
- Unité d'échographie
- Unité de radiologie
- Unité de bloc opératoire
- Unité de Médecine générale
- Unité de Pédiatrie

- Unité d'URENI
- Unité de Pharmacie
- Un guichet
- Un espace AMO

○ **Le personnel du CSRéf de Niono :**

Durant les heures ouvrables l'accueil ainsi que la prise en charge est le travail d'équipes composées de :

- Les infirmiers et infirmières qui assurent l'accueil, le tri, l'orientation et la continuité des soins
- Deux médecins généralistes pour les consultations et les prescriptions des soins
- Un Gynéco obstétricien qui gère la maternité
- Un médecin généraliste formé en échographie
- Des médecins généralistes à tendance chirurgicale
- Des faisans fonction d'interne qui assistent les médecins
- Un médecin Ophtalmologue et deux assistants médicaux en ophtalmologie pour la prise en charge des affections oculaires
- Trois assistants médicaux en odontostomatologie
- Une assistante médicale en ORL
- Un assistant médical plus deux techniciens de laboratoire pour les analyses biologiques
- Un assistant médical en radiographie pour la réalisation des clichés qui aide au diagnostique
- Un assistant médical, une technicienne et deux infirmiers faisant fonction d'anesthésiste pour assurer les activités d'anesthésie au bloc et en réanimation
- Deux techniciens de santé faisant fonction d'aide de bloc
- Deux techniciens supérieurs de santé faisant fonctions d'aides - chirurgiens
- Cinq chauffeurs d'ambulance qui assurent le transport des patients vers le CSRéf et les évacuations vers l'échelon supérieur
- Des manœuvres
- Des hygiénistes

En dehors des heures ouvrables la garde est assurée par une équipe de garde composée de :

- Un médecin généraliste qui s'occupe uniquement de la Pédiatrie
- Un médecin généraliste qui est assisté par un faisant fonction d'interne qui gèrent les autres unités (Box de consultation, Chirurgies homme et femme, Médecine générale, le Bloc opératoire et la Maternité)
- Des infirmiers
- Un technicien de laboratoire
- Un technicien en anesthésie réanimation
- Un technicien de santé faisant le rôle d'aide de bloc
- Un technicien supérieur de santé faisant le rôle d'aide chirurgien
- Un chauffeur
- Des manœuvres
- Des hygiénistes

3. Type d'étude :

Il s'agissait d'une étude descriptive transversale avec collecte rétrospective (sur 5 mois) et prospective (sur 7 mois) des données.

4. Période d'étude :

Etude qui s'est déroulée du 1^{er} août 2022 au 31 juillet 2023 soit une période de 12 mois.

5. Population d'étude :

Les femmes enceintes qui ont faits des échographies au cours de leurs grossesses au CSRéf de Niono.

6. Critères d'inclusion :

Toutes les femmes enceintes reçues au CSRéf de Niono ayant une malformation fœtale découverte à l'échographie et ayant accepté de participer à l'étude.

7. Critères de non inclusion :

N'ont pas été inclus dans l'étude tous les cas ne remplissant pas les critères ci-dessus cités et ceux ayant refusé de participer à l'étude.

8. Echantillonnage :

Nous avons utilisé la méthode exhaustive ou chaque individu de la population a été étudié.

Les variables d'étude ont été :

- Les caractéristiques sociodémographiques des gestantes : âge, la profession ;
- Les ATCD obstétricaux : gestité, parité, avortement, vivants et décédés ;
- Les ATCD de malformation fœtale lors des grossesses antérieures ;
- Les ATCD médicaux ;
- Les ATCD chirurgicaux ;
- La notion de contraception : type de contraception ;
- La notion de prise des médicaments pendant la grossesse ;
- Les excitants : drogue, alcool, tabac et thé ;
- Le motif de l'indication échographique ;
- Les résultats échographiques : âge gestationnel, type des malformations, siège des malformations.

9. Définitions opérationnelles des variables :

a. Les ATCD obstétricaux :

- Gestité : primigeste (1 grossesse), paucigeste (2 à 3 grossesses), multigeste (4 à 5 grossesses), grande multigeste (plus de 5 grossesses) ;
- Parité : primigeste (1 accouchement), paucigeste (2 à 3 accouchements), multigeste (4 à 5 accouchements), grande multigeste (plus de 5 accouchements) ;
- Avortement : expulsion du fœtus et de ses annexes avant 22 SA ;
- Décédé : enfant né vivant et décédé après.

b. Les ATCD de MAF lors des grossesses antérieures : gestante ayant fait des malformations au cours de ses grossesses antérieures.

c. La contraception : utilisation d'agents, de dispositifs, de méthodes ou de procédures pour diminuer la probabilité de féconder ou l'éviter.

d. La notion de prise des médicaments pendant la grossesse : les médicaments pris hormis les médicaments donnés au cours des CPN (il s'agit des médicaments fœtaux toxiques).

e. Les excitants : substances qui augmentent le niveau d'éveil et/ou d'activité motrice d'un individu.

f. Les motifs de l'indication échographique : les renseignements cliniques donnés par les prescripteurs de l'échographie.

g. Les résultats échographiques :

- Age gestationnel : datation de la grossesse ;
- Type de malformation : anomalie morphologique congénitale d'un organe ;
- Siège de malformation : le site des malformations.

10. Outil et collecte des données :

Nos données ont été recueillies sur le compte rendu échographique, la fiche de demande échographique, le registre et les données électroniques (l'ordinateur). Les informations complémentaires ont été obtenues par interrogatoire des patientes.

11. Méthode de saisie et d'analyse des données :

– **Matériels :** Nous avons utilisé deux appareils d'échographie multimodale de marque « Voluson 730 Expert et Medisson SA 8000 », munis de sondes multifréquences et du mode Doppler avaient été utilisés pour la réalisation des échographies obstétricales. L'examen est réalisé chez une patiente en décubitus dorsal, torse nue, les bras le long du corps.

– **Analyse des données :** Enregistrement et analyse des données ont été faits avec des logiciels Microsoft Excel 2019 et SPSS version 25. Le test exact de Fischer a été utilisé pour faire une étude comparative. Un risque alpha de 5% a été choisi et toute probabilité $p < 0,05$ a été considérée comme statistiquement significative.

12. Considérations éthiques :

Le consentement libre et éclairé a été demandé au prêtre de chaque patiente.

Le respect de la dignité, la participation volontaire et le droit au refus ont été une garantie.

L'anonymat de chaque patiente a été respecté.



III.RESULTATS

III. RESULTATS :

Nous avons réalisé 3713 échographies obstétricales (≈14 échographies obstétricales /jour) d'aout 2022 au juillet 2023. Au cours de ces examens 20 cas de malformations fœtales ont été diagnostiquées (chez les gestantes de 19 ans à 40 ans) avec des âges compris entre 16SA et 35SA soit une fréquence de 0,54 %.

1. Données socio-démographiques

Tableau I : Répartition des gestantes selon la tranche d'âge.

| Tranche d'âge | Fréquence | Pourcentage |
|---------------|-----------|--------------|
| <20 | 2 | 10.0 |
| [20-30] | 12 | 60.0 |
| [31-40] | 6 | 30.0 |
| Total | 20 | 100.0 |

La tranche d'âge 20-30 ans était la plus représentée soit 60% des cas de notre échantillon.

Tableau II : Répartition des gestantes selon la profession.

| Profession | Fréquence | Pourcentage |
|-----------------|-----------|--------------|
| Ménagère | 19 | 95.0 |
| Agent de crédit | 1 | 5.0 |
| Total | 20 | 100.0 |

La plupart des gestantes étaient des ménagères soit 95% des cas de notre étude.

Tableau III : Répartition des gestantes selon la gestité.

| Gestité | Fréquence | Pourcentage |
|-------------------|-----------|--------------|
| Primigeste | 1 | 5.0 |
| Pauci geste | 5 | 25.0 |
| Multigeste | 7 | 35.0 |
| Grande Multigeste | 7 | 35.0 |
| Total | 20 | 100.0 |

Les multigestes et les grandes multigestes étaient les plus fréquentes avec 35% des cas chacune.

Tableau IV : Répartition des gestantes selon la parité.

| Parité | Fréquence | Pourcentage |
|------------------|------------------|--------------------|
| Nullipare | 2 | 10.0 |
| Primipare | 2 | 10.0 |
| Pauci pare | 5 | 25.0 |
| Multipare | 8 | 40.0 |
| Grande Multipare | 3 | 15.0 |
| Total | 20 | 100.0 |

Les multipares étaient majoritaires avec 40% des cas de notre étude.

Tableau V : Répartition des gestantes selon le nombre d'avortement.

| Avortement | Fréquence | Pourcentage |
|-------------------|------------------|--------------------|
| 0 | 12 | 60.0 |
| 1 | 3 | 15.0 |
| 2 | 2 | 10.0 |
| 4 | 3 | 15.0 |
| Total | 20 | 100.0 |

Les gestantes n'ayant pas fait d'avortement étaient de 60% des cas.

Tableau VI : Répartition des gestantes selon le nombre d'enfant vivant.

| Enfant vivants | Fréquence | Pourcentage |
|-----------------------|------------------|--------------------|
| 0 | 7 | 35.0 |
| 2 | 5 | 25.0 |
| 3 | 1 | 5.0 |
| 4 | 5 | 25.0 |
| 6 | 1 | 5.0 |
| 7 | 1 | 5.0 |
| Total | 20 | 100.0 |

Les gestantes qui n'avaient pas d'enfants vivants étaient majoritaire avec 35% des cas.

Tableau VII : Répartition des gestantes selon le nombre d'enfant décédé.

| Enfants décédés | Fréquence | Pourcentage |
|-----------------|-----------|--------------|
| 0 | 11 | 55.0 |
| 1 | 5 | 25.0 |
| 2 | 1 | 5.0 |
| 4 | 3 | 15.0 |
| Total | 20 | 100.0 |

55% des gestantes n'avaient pas d'enfant décédé.

Tableau VIII : Répartition des gestantes selon les antécédents de malformation fœtale lors des grossesses antérieures.

| ATCD de MAF lors des grossesses antérieures | Fréquence | Pourcentage |
|---|-----------|--------------|
| Oui | 1 | 5.0 |
| Néant | 19 | 95.0 |
| Total | 20 | 100.0 |

La plupart des gestantes soit 95% n'avaient pas d'antécédent de malformation fœtale lors des grossesses antérieures.

Tableau IX : Répartition des gestantes selon les antécédents médicaux.

| ATCD médicaux | Fréquence | Pourcentage |
|--------------------|-----------|--------------|
| HTA Gestationnelle | 2 | 10.0 |
| Néant | 18 | 90.0 |
| Total | 20 | 100.0 |

90% des gestantes n'avaient pas des antécédents médicaux.

Tableau X : Répartition des gestantes selon les antécédents chirurgicaux.

| ATCD chirurgicaux | Fréquence | Pourcentage |
|-------------------|-----------|--------------|
| Césarienne | 2 | 10.0 |
| Néant | 18 | 90.0 |
| Total | 20 | 100.0 |

90% de nos gestantes n'avaient pas des antécédents chirurgicaux.

Tableau XI : Répartition des gestantes selon la notion de contraception.

| Notion contraception | Fréquence | Pourcentage |
|----------------------|-----------|--------------|
| Oui | 11 | 55.0 |
| Non | 9 | 45.0 |
| Total | 20 | 100.0 |

Les gestantes ayant des notions de contraception étaient les plus fréquentes soit 55% des cas de notre étude.

Tableau XII : Répartition des gestantes selon le type de contraception.

| Type contraception | Fréquence | Pourcentage |
|--------------------|-----------|--------------|
| Cp/Pilule | 1 | 9.1 |
| Injectable | 6 | 54.5 |
| Intradermique | 4 | 36.4 |
| Total | 11 | 100.0 |

La forme de contraception la plus utilisée par les gestantes était la forme injectable soit 54,5% des cas.

Tableau XIII : Répartition des gestantes selon la notion de prise de médicament.

| Notion de prise des médicaments | Fréquence | Pourcentage |
|---------------------------------|-----------|-------------|
| Non | 20 | 100.0 |

Il n'y avait aucune notion de prise de médicament durant la grossesse.

NB : Il s'agit des médicaments fœtaux toxiques.

Tableau XIV : Répartition des gestantes selon la notion de prise d'excitants.

| Excitant | Alcool | Drogue | Tabac | Thé | Pourcentage |
|--------------|-----------|-----------|-----------|-----------|--------------|
| Oui | 0 | 0 | 0 | 11 | 14.0 |
| Non | 20 | 20 | 20 | 9 | 86.0 |
| Total | 20 | 20 | 20 | 20 | 100.0 |

La plupart des gestantes ne prenaient pas d'excitant soit 86% des cas.

Tableau XV : Répartition des gestantes selon le motif ou l'indication échographique.

| Indication | Fréquence | Pourcentage |
|---------------------------------|------------------|--------------------|
| Age gestationnel | 1 | 5.0 |
| BPN | 9 | 45.0 |
| Vitalité | 1 | 5.0 |
| Morphologie | 2 | 10.0 |
| Menace d'accouchement prématuré | 1 | 5.0 |
| Suspicion HRP | 1 | 5.0 |
| Algie pelvienne | 4 | 20.0 |
| Aménorrhée secondaire | 1 | 5.0 |
| Total | 20 | 100.0 |

L'indication échographique la plus fréquente était le bilan prénatal soit 45% des cas de notre étude.

Tableau XVI : Répartition des malformations fœtales selon l'âge gestationnel

| Age gestationnel | Fréquence | Pourcentage |
|-------------------------|------------------|--------------------|
| < 22SA | 8 | 40.0 |
| [22SA-32SA] | 7 | 35.0 |
| > 32SA | 5 | 25.0 |
| Total | 20 | 100.0 |

Les malformations découvertes pendant le deuxième trimestre ont été les plus fréquentes avec 40% des cas.

Tableau XVII : Répartition des gestantes selon le type des malformations.

| Malformation | Fréquence | Pourcentage |
|---------------------------|------------------|--------------------|
| Anencéphalie | 4 | 19.0 |
| Hydrocéphalie | 5 | 23.8 |
| Omphalocèle | 4 | 19.0 |
| Laparoschisis | 1 | 4.8 |
| Dysplasie rénale | 3 | 14.3 |
| Polykystose rénale droite | 1 | 4.8 |
| Phocomélie | 1 | 4.8 |
| Achondroplasie | 1 | 4.8 |
| Hygroma kystique du cou | 1 | 4.8 |
| Total | 21 | 100.0 |

Hydrocéphalie était la plus fréquente soit 23,8% des cas de notre étude.

NB : une poly malformation concernant le cerveau et la paroi abdominale (hydrocéphalie et omphalocèle) fait que le total est égal à 21.

Tableau XVIII : Répartition des gestantes selon le siège des malformations.

| Type malformation | Fréquence | Pourcentage |
|--------------------------|------------------|--------------------|
| Crane et cerveau | 9 | 42.9 |
| Paroi abdominal | 5 | 23.8 |
| Membres | 2 | 9.6 |
| Appareil urinaire | 4 | 19.0 |
| Autre | 1 | 4,8 |
| Total | 21 | 100.0 |

Les malformations concernant le crâne et le cerveau étaient les plus fréquentes avec 42 ,9% des cas de notre échantillon d'étude.

NB : Autre : il s'agit d'une malformation sur le rachis (du système lymphatique) au niveau cervical (le cou).

Tableau XIX : Répartition du siège des malformations en fonction de l'âge gestationnel.

| Age gestationnel | Siège des malformations | | | | | Total |
|------------------|-------------------------|----------|-----------------|----------|-------------------|-----------|
| | Crane et cerveau | Rachis | Paroi abdominal | Membres | Appareil urinaire | |
| < 22SA | 4 | 1 | 3 | 0 | 1 | 9 |
| [22SA-32SA] | 3 | 0 | 1 | 1 | 2 | 7 |
| > 32SA | 2 | 0 | 1 | 1 | 1 | 5 |
| Total | 9 | 1 | 5 | 2 | 4 | 21 |

P-valeur = 0,837 ; il n'y a pas de relation entre le siège des malformations et l'âge gestationnel.

Tableau XX : Répartition de type des malformations en fonction de l'âge des gestantes.

| Type de malformation | Tranche d'âge des gestantes | | | Total |
|-----------------------------|-----------------------------|-----------|----------|-----------|
| | <20 | [20-30] | [31-40] | |
| Hydrocéphalie | 0 | 2 | 2 | 4 |
| Anencéphalie | 0 | 2 | 2 | 4 |
| Hydrocéphalie ; Omphalocèle | 0 | 0 | 1 | 1 |
| Omphalocèle | 0 | 3 | 0 | 3 |
| Laparoschisis | 0 | 1 | 0 | 1 |
| Dysplasie rénale | 1 | 2 | 0 | 3 |
| Polykystose rénale droite | 1 | 0 | 0 | 1 |
| Phocomélie | 0 | 0 | 1 | 1 |
| Achondroplasie | 0 | 1 | 0 | 1 |
| Hygroma kystique du cou | 0 | 0 | 1 | 1 |
| Total | 2 | 12 | 6 | 20 |

P-valeur= 0,247 ; il n'y pas de relation entre le type des malformations et l'âge des gestantes.

Tableau XXI : Répartition du siège des malformations en fonction de la gestité.

| Gestité | Siège des malformations | | | | | Total |
|-------------------|-------------------------|----------|-----------------|----------|-------------------|-----------|
| | Crane et cerveau | Rachis | Paroi abdominal | Membres | Appareil urinaire | |
| Primigeste | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 | 1 |
| Paucigeste | 0 | 0 | 3 | 1 | 2 | 6 |
| Multigeste | 4 | 1 | 1 | 0 | 1 | 7 |
| Grande Multigeste | 5 | 0 | 1 | 1 | 0 | 7 |
| Total | 9 | 1 | 5 | 2 | 4 | 21 |

P-valeur = 0,195 ; il n'y a pas de relation entre le siège des malformations et la gestité.

Tableau XXII : Répartition du siège des malformations en fonction de la parité.

| Parité | Siège des malformations | | | | | Total |
|------------------|-------------------------|----------|-----------------|----------|-------------------|-----------|
| | Crane et cerveau | Rachis | Paroi abdominal | Membres | Appareil urinaire | |
| Nullipare | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 | 2 |
| Primipare | 0 | 0 | 1 | 0 | 1 | 2 |
| Paucipare | 1 | 1 | 2 | 1 | 1 | 6 |
| Multipare | 5 | 0 | 1 | 1 | 1 | 8 |
| Grande Multipare | 3 | 0 | 0 | 0 | 0 | 3 |
| Total | 9 | 1 | 5 | 2 | 4 | 21 |

P-valeur = 0,558; il n'y a pas de relation entre le siège des malformations et la parité.



IV. ICONOGRAPHIES

IV. ICONOGRAPHIES :

1. Iconographies :

Panorama de quelques malformations diagnostiquées à l'échographie et après la naissance (Notre étude) :

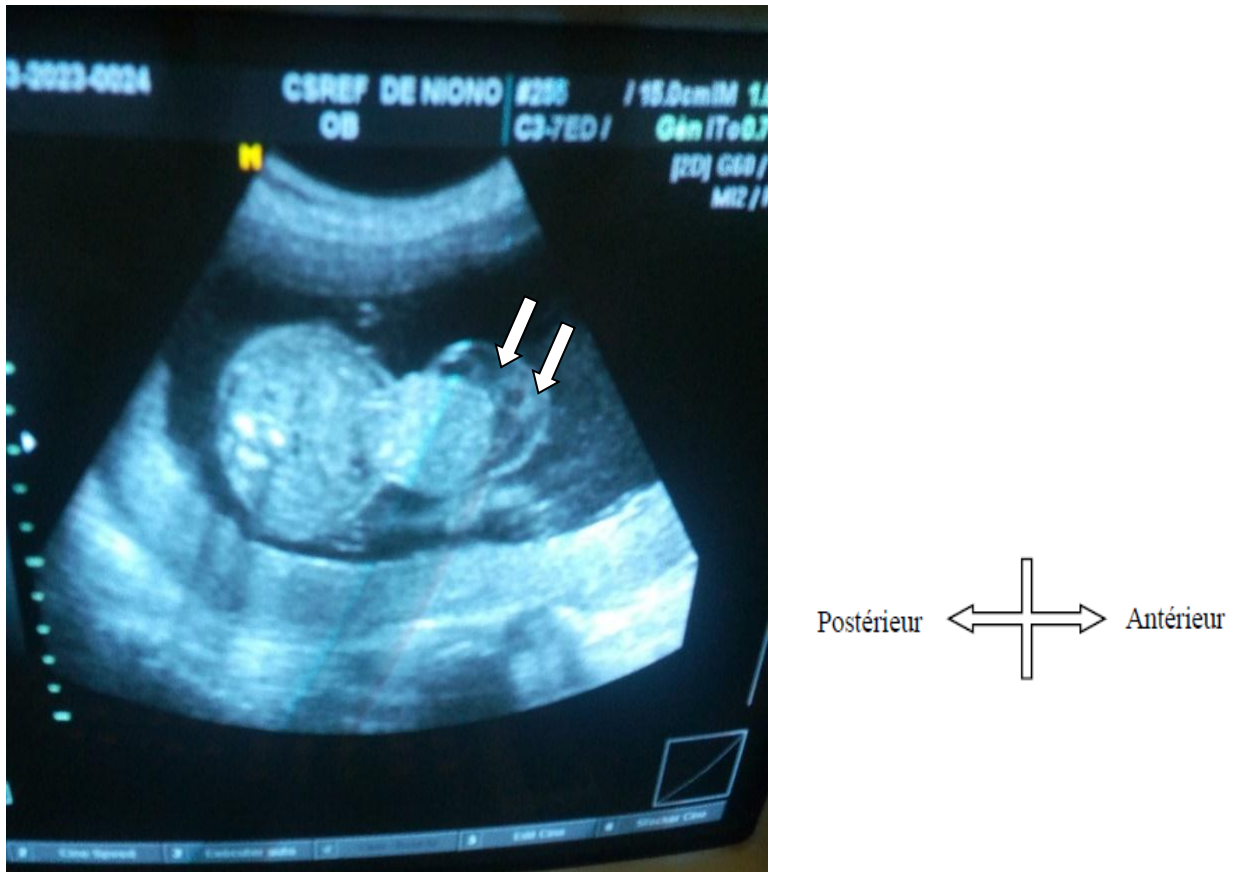


Figure 19 : Image échographique d'un élargissement de l'orifice ombilical, avec présence d'une masse bien limitée appendu à la paroi abdominale antérieure et cernée d'une fine membrane (omphalocèle) chez un fœtus de 21SA + 4 jours.



Figure 20 : Image d'un nouveau-né présentant une omphalocèle à J2 après l'accouchement.

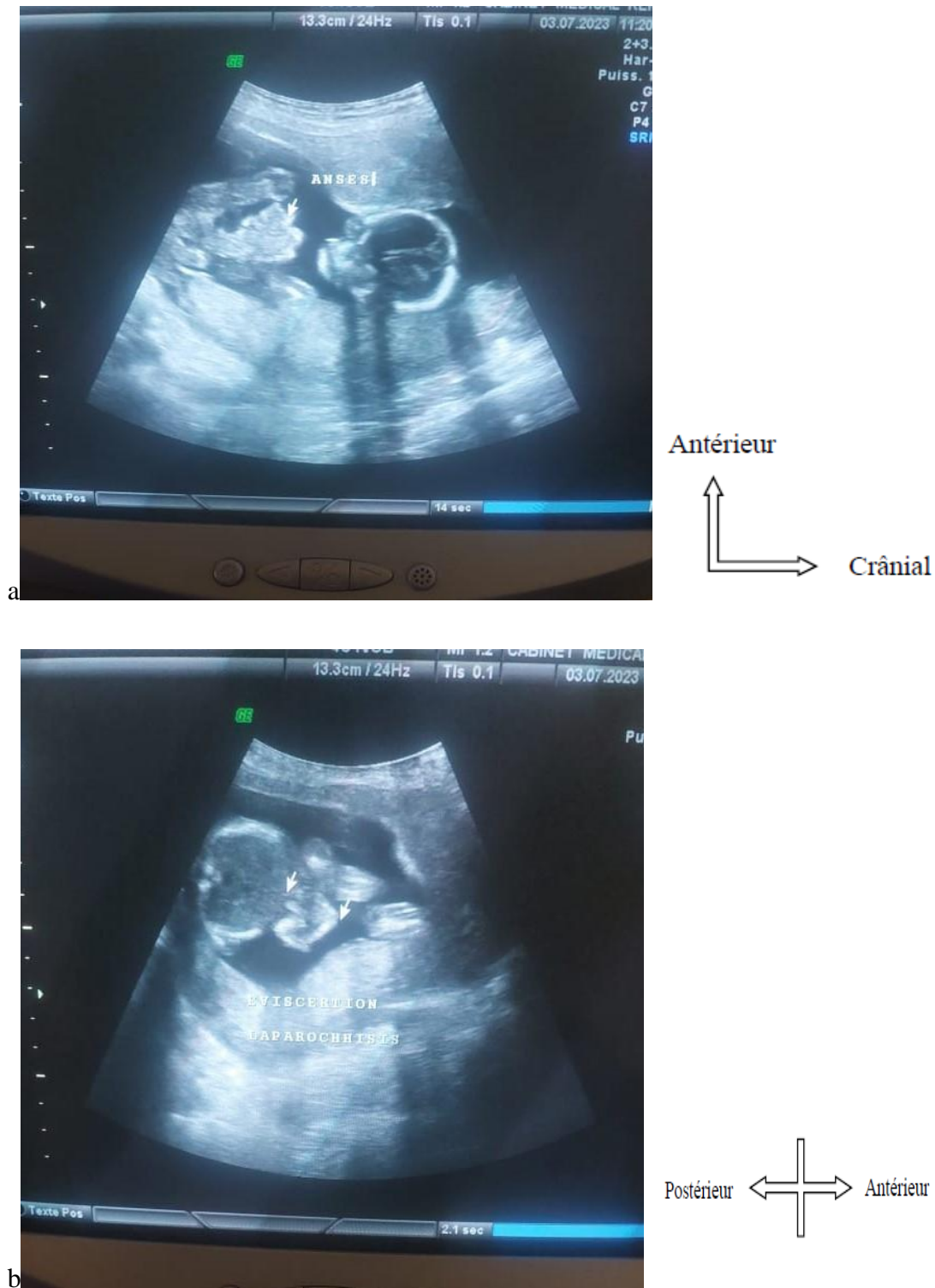


Figure 21 : a et b : Images échographiques de plusieurs anses à travers un orifice para ombilical flottant dans le liquide amniotique sans membrane recouvrant la malformation, le cordon ombilical normalement inséré (laparoschisis) chez un fœtus de 17SA + 1 jour.

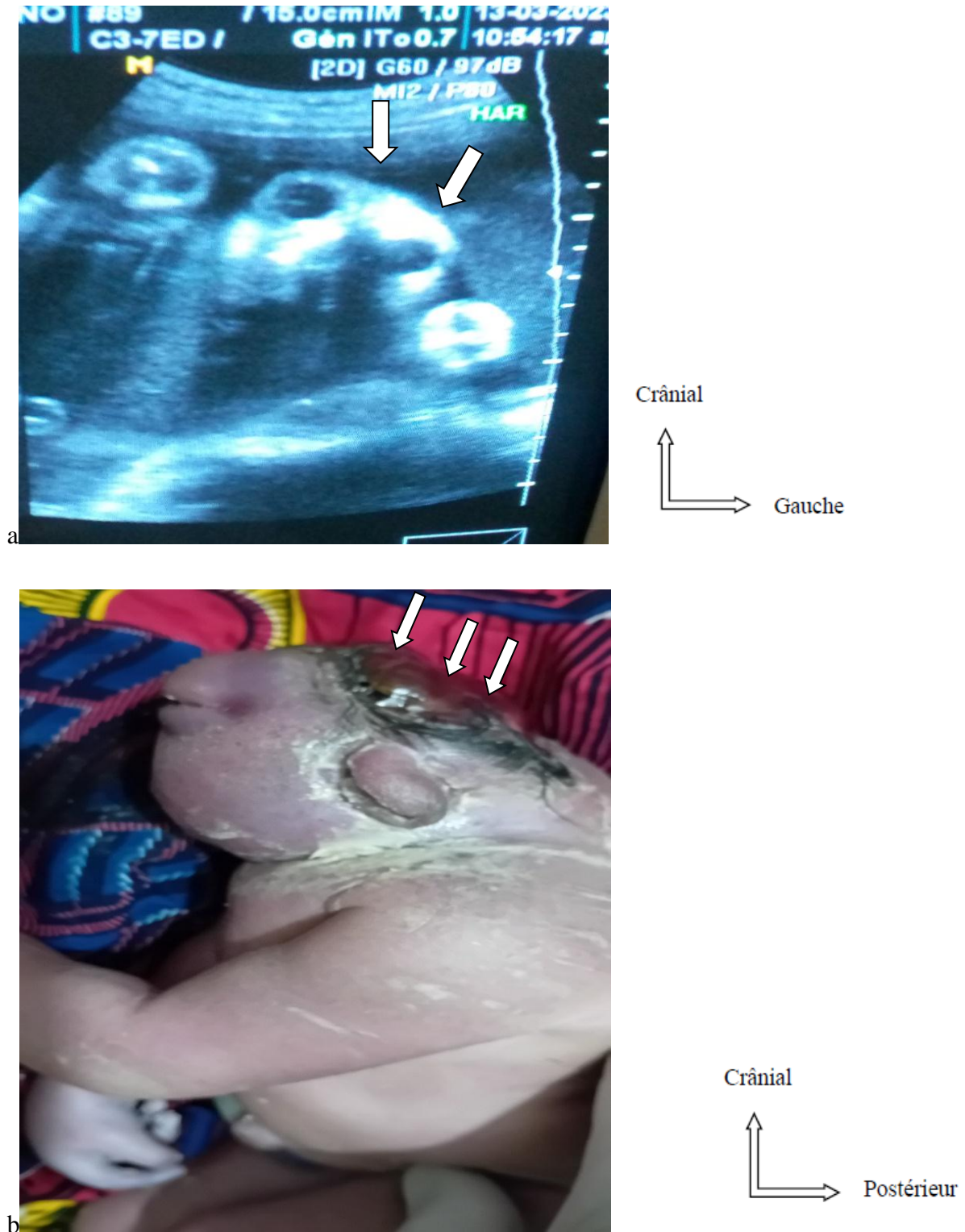


Figure 22 : a : Image échographique d'une absence de voûte crânienne, un BIP impossible à mesurer, la base du crâne et la face identifiables et les yeux qui paraissent exorbités (anencéphalie) chez un fœtus de 25 SA ; b : Image du même nouveau-né (mort-né) après l'accouchement.

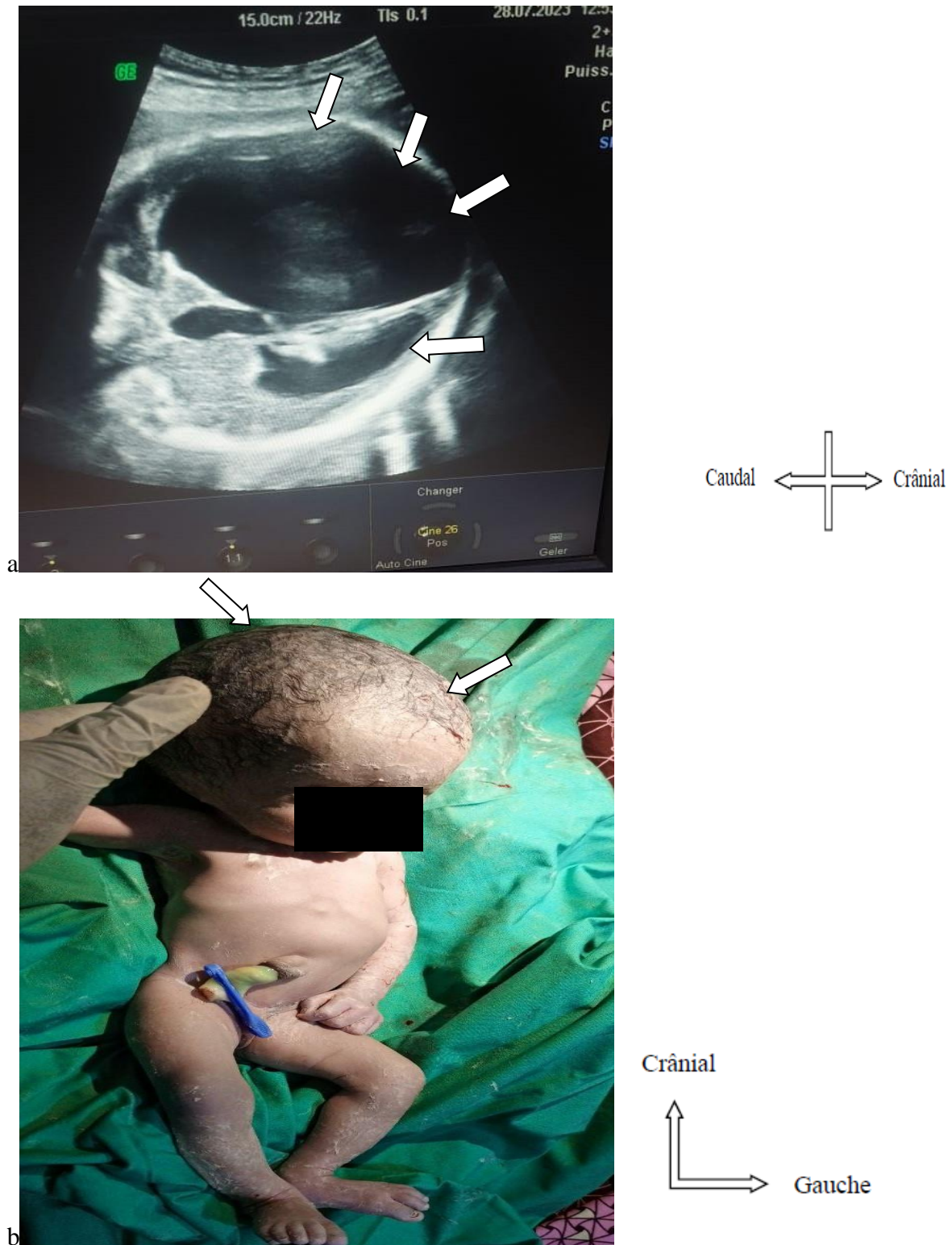


Figure 23 : a : Image échographique d'une dilatation des ventricules non communicante (hydrocéphalie tri ventriculaire) à 35SA ; b : image du même nouveau-né (J1) après accouchement.

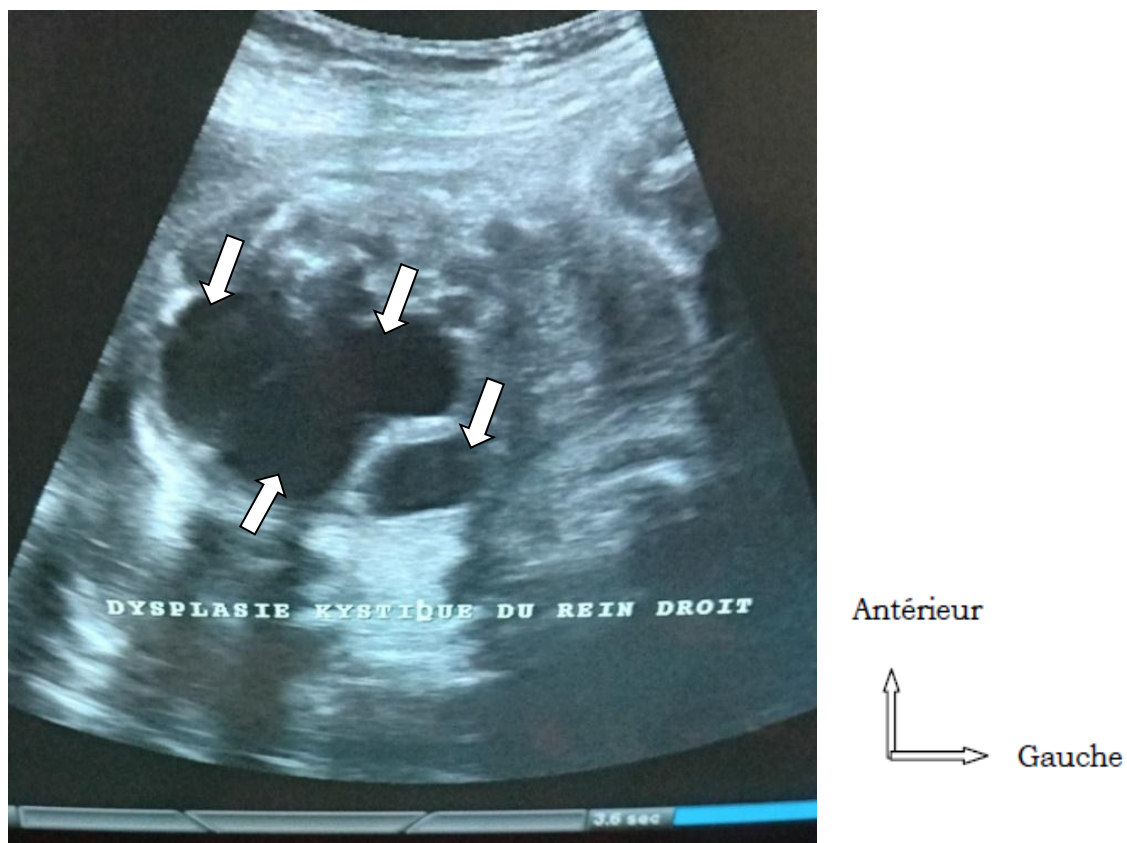


Figure 24 : Image échographique du rein droit multi kystique (Dysplasie kystique), rein gauche d'aspect normal, chez un fœtus de 34 SA.



Figure 25 : Image d'un nouveau-né (mort-né) présentant une dysplasie rénale à J1 après accouchement.



V.COMMENTAIRES ET DISCUSSIONS

V. COMMENTAIRES ET DISCUSSIONS :

Cette étude portait sur les femmes enceintes présentant une ou des malformations fœtales à l'unité échographique du centre de santé de référence de Niono.

1. Fréquence globale

Nous avons réalisé 3713 échographies obstétricales d'Aout 2022 à Juillet 2023 avec 20 cas de malformations fœtales (chez les gestantes de 19 ans à 40 ans) soit une fréquence de 0,54%. DEMBELE P [32] dans son étude en 2021 avait retrouvé une fréquence de 1,16% de malformations fœtales. Emile et al à Bouaké [33] avaient retrouvé une fréquence de 0,36%. Diarra M [34] en 2005 avait retrouvé 0,6% et ressort de ces estimations statistiques que la fréquence de ces malformations fœtales est sous-estimée, car beaucoup des femmes enceintes ne font pas les examens d'échographie.

2. Données socio-démographiques :

L'âge maternel : la tranche d'âge 20-30 ans était la plus représentée soit 60%. Ce résultat était proche de celui de DEMBELE P [32] qui avait trouvé 56,8% pour la tranche d'âge 20-34 ans. Emile et al au CHU de Bouaké [33] avaient retrouvé que les gestantes âgées de 30 à 43 ans représentaient 60,46% des cas et ressort que les malformations fœtales étaient d'autant plus fréquentes que l'âge des gestantes étaient élevées. Par contre STOLL C [35] n'a pas trouvé de corrélation entre l'âge des gestantes et la survenue des malformations fœtales sauf en ce qui concerne la trisomie 21.

L'âge gestationnel : le deuxième trimestre était la période où nous avons diagnostiqué plus de malformation, soit 40 %. Statistiquement nous n'avons pas pu établir dans notre série une relation entre le diagnostic échographique des malformations fœtales et l'âge gestationnel avec une probabilité $p > 0,05$ ($p = 0,837$). Ce résultat est inférieur à celui de DEMBELE P [32] qui a rapporté un taux de 70,4% de malformation fœtales diagnostiquées au deuxième trimestre. Par contre Emile et al au CHU de Bouaké [33] avaient trouvé 67,44% des malformations au troisième trimestre de la grossesse. Ce constat avait été également fait par Welfens [36] en 2002 à Abidjan qui avait trouvé 60 % de malformations fœtales au troisième trimestre. Cela trouverait sa raison dans la réalisation tardive des consultations prénatales et aussi un manque de moyens financiers qui conduiraient les gestantes à ne réaliser généralement qu'une seule échographie obstétricale notamment celle du troisième trimestre [37].

L'antécédent de malformations fœtales lors des grossesses antérieures : nous avons enregistré un seul cas d'antécédent de malformation fœtale chez une de nos gestantes. Ce résultat était similaire à celui de DEMBELE P [33] qui a trouvé aussi un seul cas sur 44 patients.

Les antécédents médicaux : les antécédents médicaux représentaient 10% pour l'HTA gestationnel. En outre 90% de nos gestantes n'avaient pas antécédents médicaux. Ce résultat était proche de celui de YOUL H [38] au Burkina Fasso qui n'avait trouvé aucun antécédent particulier chez la majorité des gestantes.

La gestité : les malformations fœtales étaient plus retrouvées chez les multigestes, grandes multigestes et paucigestes avec respectivement 35%, 35% et 25%. Les primigestes étaient peu représentées avec 5%. DEMBELE P [32] avait retrouvé une fréquence plus élevée chez les paucigestes et les multigestes avec 38,6% et 34,1% respectivement. Dans notre étude, nous n'avons pas trouvé de lien entre la gestité et la survenue des malformations fœtales avec une probabilité $p > 0,05$ ($p = 0,195$).

La parité : les multipares et les paucipares étaient les plus représentées avec 40% et 25% respectivement. DEMBELE P [32] avait trouvé une prédominance de 43,2% pour les paucipares. DIARRA M [34], avait trouvé une fréquence plus élevée chez les grandes multipares. YOUL H [38] au Burkina Fasso avait trouvé que le risque de malformation s'accroît avec la parité. Dans notre série, il n'existait pas de corrélation entre la parité et la survenue des malformations fœtales avec une probabilité $p > 0,05$ ($p = 0,558$).

3. Les données cliniques :

Les renseignements cliniques des demandeurs d'échographie obstétricale variaient selon l'âge gestationnel et le contexte clinique. Cependant 45% des gestantes étaient adressées pour BPN. En outre 20% étaient adressées pour algie pelvienne. Par ailleurs 10% étaient adressées pour l'étude morphologique. Ils permettent d'attirer l'attention de l'examineur pour rechercher une anomalie fœtale.

4. Etude des principales anomalies fœtales diagnostiquées à l'échographie :

Cette étude nous a permis d'établir une cartographie des principales anomalies fœtales retrouvées à l'échographie.

4.1. Les anomalies cérébrales :

Hydrocéphalie :

Nous avons retrouvé 5 cas d'hydrocéphalie. Elle correspondait à 50% des malformations cérébrales et 23,8% de l'ensemble des malformations fœtales. L'hydrocéphalie était bi

ventriculaire dans la plupart des cas et associée à une omphalocèle pour un seul cas. DEMBELE P [32] avait retrouvé 20,8% des malformations cérébrales soit 5 cas, c'était une hydrocéphalie bi ventriculaire et isolée. Ces hydrocéphalies ont été diagnostiquées entre 17-35SA.

L'anencéphalie :

Elle représentait 4 cas dans notre série soit 40% des malformations cérébrales et 19% de l'ensemble des malformations diagnostiquées à l'échographie. Ce résultat était supérieur à celui de DEMBELE P [32], et inférieur à celui de Diarra M [34] qui avaient retrouvé respectivement 2 et 10 cas d'anencéphalie soit 8,3% et 30,3% respectivement.

L'anencéphalie correspondait dans notre étude à 4/3713 échographies obstétricales réalisées soit 11/10 000 grossesses. Ce résultat est semblable à celui retrouvé en France et en Irlande qui estime à 0,5-1/1000 et 6,5/1000 naissances respectivement [18], compte tenu de la différence entre les deux paramètres pris en compte (grossesse et naissance).

Cette anencéphalie était associée à un antécédent maternel de diabète comme rencontré dans la littérature. Certaines de ces anencéphalies ont été diagnostiquées de façon tardive (25-33SA), contrairement à celle de la littérature qui l'estime dans les 12-13SA [18].

4.2. Les anomalies fœtales de la paroi abdominale :

L'omphalocèle :

Nous avons retrouvé 4 cas soit 80% des malformations de la paroi abdominale du tube digestif et 19% pour l'ensemble des malformations diagnostiquées.

Elle représentait 4/3713 soit 1/1000 grossesses examinées. Ce résultat était supérieur à celui décrit dans la littérature qui estime à 1/4000 grossesses. Notre diagnostic a été fait tardivement (18-29SA), comparé à celui rencontré dans la littérature qui estime entre 12-13SA [18].

Nous avons trouvé dans notre série un cas associé à une hydrocéphalie.

Le laparochisis :

Il était rare dans notre série (un cas). Il représentait 20% des malformations de la paroi abdominale et du tube digestif et 5% des malformations diagnostiquées. Il représentait 1/3713 grossesses soit 2/8 000. Ce résultat pouvait être proche de celui de la littérature qui estime à 1/3000 ; 1/10 000 naissances selon les séries [18], compte tenu de la différence entre les deux paramètres pris en compte (grossesse et naissance). EL FDILI EL MOSTAPHA en 2010 au Maroc avait trouvé 1/3000 qui est proche de notre étude [39].

Le diagnostic, dans notre étude a été fait tardivement à 17SA comparé à celui de la littérature qui a diagnostiqué entre 10-12SA [18].

4.3. Les malformations urinaires

Elles représentaient 20% des malformations retrouvées dans notre étude et occupaient le troisième rang après les malformations cérébrales et abdominales. Ce résultat était proche de celui de Diarra M [34] qui avait retrouvé que les malformations urinaires étaient au deuxième rang après les malformations cérébrales.

Dans notre étude, les malformations urinaires étaient caractérisées par les dysplasies kystiques (2 cas) soit 50%, une dysplasie (1 cas) et une polykystose rénale(1cas).

Les dysplasies kystiques : Elles étaient unilatérales et intéressaient le rein droit, ce qui concordait avec celles décrites dans la littérature, car de nombreux auteurs avaient décrit également que les dysplasies kystiques étant le plus souvent unilatérale (75%) [24].

Dans notre série, elles représentaient 2/3713 grossesses examinées. Ce résultat pouvait être supérieur à celui décrit dans la littérature qui estime à une incidence de 1/4300 naissances [24] compte tenu de la différence entre les deux paramètres pris en compte (grossesse et naissance).

4.4. Les malformations des membres (supérieur et inférieur) :

Nous avons retrouvé 2 cas (Achondroplasie et Phocomélie) soit 10% des malformations diagnostiquées. Elles étaient rares, car leur incidence était de 2/3713 grossesses examinées. Cette rareté est également notée dans la littérature qui estime à une prévalence de 2,3 à 4,7 pour 10 000 naissances [26].

4.5. L'hygroma kystique du cou :

Nous avons diagnostiqué également une malformation caractérisée par un hygroma kystique du cou. Cette malformation était rarement rencontrée (1/3713 grossesses examinées soit 5% de l'ensemble des malformations diagnostiquées). Cette rareté est également notée dans la littérature avec une prévalence de 1/2500 naissances de sexe féminin [18]. L'hygroma cervical est constaté chez 0,3 à 0,8 % des fœtus, mais cette incidence varie en fonction de la population étudiée et de l'âge gestationnel [27].

4.6. Le syndrome poly malformatif :

Il est caractérisé par la présence d'une ou plusieurs anomalies atteignant un ou plusieurs organes chez un fœtus. Nous avons retrouvé 1 cas soit 5% des malformés dans notre étude. Ces anomalies étaient caractérisées par une malformation cérébrale et abdominale chez un même fœtus.

5. Difficultés rencontrées :

De façon générale, la fréquence exacte des malformations fœtales est difficile à estimer en raison de l'imprécision de la limite de définition des malformations fœtales et de la difficulté du diagnostic précoce de nombreuses malformations fœtales, en particulier les anomalies des appareils cardio-vasculaire et respiratoire.

VI. CONCLUSION

VI. CONCLUSION :

Les malformations congénitales constituent un problème majeur de santé publique dans notre contexte.

Selon notre étude ces malformations surviennent surtout de façon sporadique, et elles sont dominées par les malformations cérébrales et de la paroi abdominale suivi des malformations rénales. La majorité des gestantes étaient jeunes et la plupart était des femmes au foyer.

De nos jours l'échographie reste l'examen le plus adapté dans le bilan de suivi des grossesses et le diagnostic anténatal des malformations fœtales.

RECOMMANDATIONS

RECOMMANDATIONS :

1. A l'attention des autorités :

➤ Informer, éduquer et sensibiliser les populations, à la bonne surveillance de la grossesse tant sur le plan de consultation prénatale (CPN) que de bilan prénatal (BPN) en vue du dépistage précoce et du traitement de toutes les affections curables susceptibles d'être en cause.

2. A l'attention du personnel de santé :

- Demander les trois (3) examens échographiques du 1er, 2eme et 3eme trimestre.
- Sensibiliser les gestantes sur l'importance de la réalisation de l'échographie du 2^{er} trimestre pour une étude morphologique.
- Un approfondissement des recherches sur les malformations fœtales afin de mieux cerner l'ampleur, la gravité et les facteurs de risque du phénomène.

3. A l'attention des femmes enceintes :

- Faire les consultations prénatales (CPN) dès le début de la grossesse.
- Respecter les prescriptions médicales faites lors des consultations prénatales (CPN).



REFERENCES
BIBLIOGRAPHIES

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES :

1. KONATE- LONKOANDE C T. Malformations congénitales externes des nouveau-nés dans les services de gynécologie et d'obstétrique du CHUYO et de chirurgie du CHU-CDG. A propos de 49 cas. Thèse de Médecine/Université de Ouagadougou ; n°3, 2008 : 99p.
2. OMS. (2010). Anomalies congénitales. A63/10. Avril 2010. [En ligne]. http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-fr.pdf
3. Baudet JH, Ronayatte D. Baudet JH, Ronayette D. (1990). Généralités sur les malformations congénitales : In Baudet JH, Ronayette D.(eds) Obstétrique pratique. Maloine, Paris ; 1990 : 457-463.
4. Benzerouale O. Les anomalies morphologiques du nouveau-né au niveau du centre hospitalier provincial de Kenitra. Thèse Médecine, Université Mohamed V Rabat ; n°98, 2017 :186p.
5. OMS. (2008). Statistiques mondiales. Organisation Mondiale de la santé.2008. [En ligne]. <https://apps.who.int/iris/handle/10665/330644>. Consulté le 11 aout 2023.
6. De Vigan C, Khoshnood B, Lhomme A, Vodovar V, Goujard J,Goffinet F. Prévalence et diagnostic prénatal des malformations en population parisienne Vingt ans de surveillance par le Registre des malformations congénitales de Paris. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2005 ; 34 (cahier 1) : 8-16.
7. TRAORE M, TOURE A, TRAORE MS, KEITA MM. Etude cytogénétique chez 13 enfants présentant une poly malformation. Mali Médical.1997 ; 11, (3-4) : 48-49.
8. Lubala TK. Etude des malformations congénitales cliniquement visibles à la naissance à Lubumbashi. Thèse Médecine, Université de Lubumbashi RDC ; 2012 :107p.
9. Tchenté NC, Egbe OT, Halle EG, Nzesseu DA, Barla E, Belley PE, et al. Les malformations congénitales à l'Hôpital Général de Douala : aspects épidémiologiques et cliniques. Journal de la SAG O ; 2013, 14(1) : 11-16.
10. COULIBALY B A. Contribution à l'étude des malformations congénitales à la maternité du centre de santé de référence de la commune I, thèse de médecine, Bamako ; 2008 (484) : 30-32p.

11. DESCHAMPS F, FAURE J M. Atlas échographique des malformations congénitales du fœtus. Sauramps médical, 2000 : 115-116.
12. WACKENHEIM-JACOBS C. Echographie générale, Base physique ; 2003 : 103.
13. BENCHIMOL M. L'échographie 3D : quel intérêt pour la maman ? Passeport Santé. Consulté le 30 novembre 1999 : 338.
14. DE TOURRIS H, MAGNIN G, FABRICE P. Gynécologie et Obstétrique : manuel illustré. 7eme édition, Paris, Edition Masson ; 2011 : 3-7.
15. DALLEUDA C, GADDOUR I, BOUDAYA F, BECHIR Z. Echographie du premier trimestre : un outil de dépistage précoce des malformations fœtales et des anomalies chromosomiques. Article, Tunisie médicale. 2009,87 : 857-862.
16. MANUEL M. Tératogénèse due l'action des facteurs externes. Université de Strasbourg 2004 ; P : 3-27, 29p.
17. POIRIER J, POIRIER I, BAUDET J. Embryologie Humaine. 3eme édition ; Paris, Edition Maloine ;1993 : 105-112, 221-234.
18. ROBERT V, GNERIND U, MASGENET B, ARDERNS Y, BOURGEOT P, VAST P. Echographie en pratique Obstétricale 2me édition ;1992 : 43-240.
19. GUERIN B, BOURGEOT P. Fœtus normal : étude morphologique et dépistage/ Médecine Key.2017. [En ligne]. <https://clemedicine.com/6-foetus-normal-etude-morphologique-et-depistage>. Consulté le 20 mai 2017.
20. ESTELLEB. Fœtus normal : étude morphologique et dépistage-EM.2019. [En ligne]. <https://www.em-consulte.com/article/228649/figures/f?tus-normal-etude-morphologique-et-depistage>. Consulté le 15 octobre 2009.
21. BENCHIMOL M. Clarté nucale. Catégorie : Obstétrique Publication. 2015. [En ligne]. <https://www.docteurbenchimol.com>. Consulté le 8 juin 2017.
22. BENZOUZ-OULD Y. Prise en charge de l'hydrocéphalie malformative chez les enfants de moins de 15 ans à propos de 122 cas. Thèse de médecine, Marrakech ; n°07, 2014 :134p.

23. MRANI ALAOUI S. Anencéphalie : diagnostic anténatal, prise en charge et prévention (A propos de 27 cas). Thèse de médecine, Faculté de Médecine et de Pharmacie Fès ; n°237, 2019 : 151p.
24. Chaara H, Adadi H, Attar I, Fatima-Zahra Fdili Alaoui, Melhouf, Moulay Abdelilah. Diagnostic anténatal de la dysplasie rénale multi kystique : à propos de 18 cas. Pan Afr Med J. 2019 ;33(1). [En ligne]. <https://www.ajol.info/index.php/pamj/article/view/237548>. Consulté le 8 oct 2023.
25. Stephane Burtey. Le diagnostic de PKD /Association Polykystose France. 2015. [En ligne]. <https://www.polykystose.org/la-medecine/le-diagnostic-de-pkd/>. Consulté le 5 déc 2023.
26. Doumbia B, Konaté M, Sidibé F, Diawara Y, Koné A, Sidibé S. Phocomélie Distale Bilatérale des Membres Inférieurs : à Propos d'un Cas au CHU du Point « G ». Health Sci Dis. 2018 ;19(3 (S)).
27. Pedronno S, Benachi A, Kohler M, Novion HSD, Fiblec BL, Voulgaropoulos M, et al. Diagnostic prénatal moléculaire non invasif de l'achondroplasie par analyse de l'ADN foetal circulant.
28. KARA ZAITRI. Hygroma kystique : malformation fœtale. 2021. [En ligne]. <https://www.dr-karazaitri-ma.net/obstetrique/malformations-foetales/hygroma-kystique/>. Consulté le 29 juin 2023.
29. MATHIAS H. Manuel d'apprentissage de l'échographie Suramps Méd, 2001, isbn 9782840232636. P : 80.
30. CHARLINE D. Echographie abdomino-pelvienne. Déroulement d'une échographie abdomino-pelvienne, juin 2017. [En ligne]. <https://www.sante-sur-le-net.com/maladies/examens-medicaux/echographie-abdomino-pelvienne>. Consulté le 13 février 2018).
31. Profil de Moyens d'Existence : Mali -Zone Agricole – Office du Niger : Cercle de Niono. 2011.[En ligne]. <https://hea-sahel.org/wp-content/uploads/2014/10/ML-profil-mali-ml-07-niono-decembre-20102051564.pdf>. Consulté le 28 juillet 2023.

32. Dembélé P. Échographie dans le diagnostic anténatal des malformations fœtales au CSRéf CV de Bamako. Thèse de médecine/ USTTB ; 2021 : 99p. [En ligne] <https://www.bibliosante.ml/handle/123456789/4646>. Consulté le 30 juillet 2023.
33. Emile TK, Florent KA, Bon-fils KKP, Baudoiun BTAE, Carole SS, Issa K. Malformations fœtales diagnostiquées à l'échographie obstétricale au CHU de Bouaké : à propos de 43 cas (Côte d'Ivoire) /Fetal Malformations diagnosed by Obstetrical Ultrasound at the University Hospital of Bouake : 43 cases reported (Cote d'Ivoire). 2023 ;
34. DIARRA M. Echographie dans le diagnostic anténatal des malformations fœtales dans les services d'imagerie du CHU du point G, de l'hôpital Gabriel Touré et du CS Réf CV, Thèse de médecine, Bamako ; 2005 (132) : 15-21p ; 56-57p.
35. STOLL C, ROTH MP. Etude des malformations dans une série de 19526 naissances consécutives. Med et Hyg (Genève). 1982 ; 40(1458) :584-586.
36. Welffens K. Diagnostic anténatal des malformations fœtales par l'échographie. UFR Sciences Médicales Abidjan. Mémoire N°989 ; 2002 ; 51p.
37. Dagnan N.S, Traoré Y, Diaby B, Coulibaly D, Ekra K.D, Zengbé-Acray P. Apport de l'échographie dans la surveillance de la grossesse dans un établissement sanitaire de premier contact à Yopougon en Côte d'Ivoire. Santé Publique 2013 ;1(25) : 95-100.
38. YOUL H. Malformations congénitales reconnaissables à la naissance chez les nouveau-nés dans le département de pédiatrie du centre hospitalier universitaire Souro Sanou. Thèse de médecine, Burkina Fasso ; N°225 ,2011 : 46-48p.
39. El Fdili El Mostapha. Le diagnostic anténatal des malformations fœtales à propos de 47 cas. Thèse de Médecine. Université Mohamed Ben Abdallah. 2010, N° 45: 4-5.



ANNEXES

FICHE D'ENQUETE

**Thème : Profil épidémiologique et échographique des malformations fœtales au CSRéf
de Niono.**

N° de fiche :

Date :

Nom :

Prénom :

Age :

Profession :

Ethnie :

Quartier :

Tel :

Données cliniques :

Indication :

.....
.....

Antécédents gynécologiques :

Malformation utérine/.... /

Masse utérine/.... /

Masse ovarienne/..... /

Antécédents obstétricaux :

Gestation.....

Parité.....

Enfants vivants.....

Enfants décédés.....

Antécédents de malformations fœtales dans la famille ou des grossesses antérieures :

.....
.....

Antécédents médicaux :

.....
.....
.....
.....

Néant/...../

Antécédents chirurgicaux :

.....
.....

Néant/...../

Notion de contraception :

Néant / /

Type de contraception :

.....

Notion de prise de médicament pendant la grossesse :

Médicament :

Néant /.... /

Première période / /

Deuxième période / /

Troisième période / /

Notion d'excitant :

Alcool/..../

Drogue/..../

Tabac/..../

Thé/..../

Néant/...../

Type de malformation :

- Crane et cerveau.....
- Rachis.....
- Paroi abdominale.....
- Membres :
 - Supérieurs.....
 - Inférieurs.....
- Appareil cardiovasculaire.....
- Appareil respiratoire.....
- Appareil digestif.....
- Appareil urinaire.....
- Autres.....

Diagnostic échographique :

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

Conclusion :

.....
.....
.....
.....
.....

FICHE SIGNALETIQUE

Prénom : Amadou

Nom : TRAORE

Email : amtraore95@gmail.com

Tel : +22360115818

Titre de la thèse : Profil épidémiologique et échographique des malformations fœtales au CSRéf de Niono.

Ville de soutenance : Bamako

Année universitaire : 2022-2023

Pays d'origine : Mali

Lieu de dépôt : Bibliothèque de la FMOS

Résumé :

Introduction : L'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) définit les malformations congénitales comme des anomalies morphologiques et fonctionnelles présentes à la naissance qui trouvent leur origine dans la constitution génétique de l'embryon ou dans un défaut extrinsèque de son développement in utero induit par des causes infectieuses, métaboliques, médicamenteuses, les radiations ionisantes et les toxiques [1].

- Le but de ce travail était de déterminer la fréquence des malformations fœtales retrouvées à l'échographie et de préciser l'âge maternel et gestationnel des fœtus.

-Méthode et matériel : Il s'agissait d'une étude descriptive transversale avec collecte rétrospective et prospective des données portant sur le profil épidémiologique et échographique des malformations fœtales.

-Résultats : Nous avons collecté 20 malformations sur 3713 grossesses examinées soit 0,54%. Les fœtus malformés étaient diagnostiqués entre 16SA à 35SA. La tranche d'âge maternelle la plus représentée était de 20 à 30 ans soit 60%. Les malformations cérébrales étaient les plus retrouvées avec 54,5%. Elles regroupaient les anencéphalies (23,8%), les hydrocéphalies (19%). Les malformations abdominales étaient dominées par les omphalocèles (19%). Les malformations urinaires étaient dominées par les dysplasies rénales polykystiques (14,3%). Les autres malformations fœtales étaient rares : il s'agissait des : laparoschisis (4,8%), hygroma kystique (4,8%), le syndrome poly malformatif (5%), l'achondroplasie (4,8%), la phocomélie (4,8%) et la polykystose rénale droite (4,8%).

Conclusion : l'échographie a révolutionné l'obstétrique surtout avec des machines plus performantes, surtout en 3D ou 4D. Elle reste l'examen de choix dans l'étude morphologique fœtale normale ou anormale.

Mots clés : Echographie obstétricale, malformations fœtales, CSRéf de Niono.

Secteur d'intérêt : Unité d'échographie, gynécologie obstétrique, santé publique.

SHEET SIGNELETIC

First name: Amadou

Last name: TRAORE

Email: amtraore95@gmail.com

Tel: +22360115818

Title of the thesis: Epidemiological and ultrasound profile of fetal malformations at the CSRéf of Niono.

City of defense: Bamako

Academic year: 2022-2023

Country of origin: Mali

Depository location: FMOS Library

Summary:

Introduction: The World Health Organization (WHO) defines congenital malformations as morphological and functional abnormalities present at birth that originate in the genetic makeup of the embryo or in an extrinsic defect in its development in utero induced by infectious, metabolic, drug, ionizing radiation and toxic causes [1].

- The aim of this work was to determine the frequency of fetal malformations found on ultrasound and to specify the maternal and gestational age of the fetuses.

-Method and material: This was a cross-sectional descriptive study with retrospective and prospective data collection on the epidemiological and ultrasound profile of fetal malformations.

-Results: We collected 20 malformations out of 3713 pregnancies examined, either 0.54%. Malformed fetuses were diagnosed between 16 and 35 weeks. The most represented maternal age group was 20 to 30 years old, or 60%. Brain malformations were the most common with 54.5%. They included anencephaly (23.8%) and hydrocephalus (19%). Abdominal malformations were dominated by omphaloceles (19%). Urinary malformations were dominated by polycystic renal dysplasia (14.3%). Other fetal malformations were rare: laparoschisis (4.8%), cystic hygroma (4.8%), polymalformative syndrome (5%), achondroplasia (4.8%), phocomelia (4.8%) and right polycystic kidney disease (4.8%).

Conclusion: ultrasound has revolutionized obstetrics, especially with more efficient machines, especially in 3D or 4D. It remains the test of choice in the normal or abnormal fetal morphological study.

Key words: Obstetric ultrasound, fetal malformations, CSRéf of Niono.

Line of Enquiry: Ultrasound Unit, obstetric gynecology, public health.

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des Maîtres de cette faculté, de mes chers condisciples, devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure, au nom de l'Etre Suprême d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la Médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail, je ne participerai à aucun partage clandestin d'honoraires.

Admise à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs ni à favoriser le crime.

Je ne permettrai pas que des considérations de religion, de nation, de race, de parti ou de classe sociale viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient.

Je garderai le respect absolu de la vie humaine dès la conception. Même sous menace, je n'admettrai pas de faire usage de mes connaissances médicales contre les lois de l'humanité. Respectueuse et reconnaissante envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses !
Que je sois couverte d'opprobre et méprisée de mes confrères si j'y manque !

Je le jure !