

MINISTRE DE L'ENSEIGNEMENT
SUPERIEUR ET DE LA
RECHERCHE SCIENTIFIQUE

REPUBLIQUE DU MALI

UN PEUPLE - UN BUT - UNE FOI



U.S.T.T-B

UNIVERSITE DES SCIENCES, DES TECHNIQUES ET DES
TECHNOLOGIES DE BAMAKO
FACULTE DE MEDECINE ET
D'ODONTO-STOMATOLOGIE



Année Universitaire 2023

N°.....

**Diagnostic échographique anténatal de la
pentalogie de Cantrell et l'acranie au CHU BSS
de Kati : A propos d'un cas**

Présentée et soutenue publiquement le 21 /03/ 2023 devant la Faculté de
Médecine et d'Odonto- Stomatologie

Par : Dr. Mady Joseph KAMISSOKO

Pour obtenir le Diplôme d'Etudes Spécialisées en
Radiologie et Imagerie Médicale.

D.E.S

JURY

Président : Pr. Adama DIAMAN KEITA

Membre : Dr. Abdoulaye SISSOKO

Co-directeur : Dr. Ilias GUINDO

Directeur de Mémoire : Pr. Salia COULIBALY

DEDICACES

Bismillahi Rahamani Rahimi

Après avoir remercié le **bon DIEU**, le Tout puissant ; Le très Miséricordieux, l'Omniscient, l'Omnipotent. Paix et salut sur le prophète Mahomet et sa famille ; Que Dieu accorde sa grâce sur ses compagnons (Aboubacar, Oumar, Ousmane, Ali...) ainsi qu'à nos parents défunts.

Je dédie ce travail.

A mon père : Feu Balla Christian KAMISSOKO

Cher père, les mots me manquent terriblement pour exprimer mes sentiments aujourd'hui. Avant ton décès ; Tu as toujours été à nos côtés, mes sœurs, mes frères et moi. Merci pour ton accompagnement, tes soutiens moral et financier. Qu'Allah t'accorde le Paradis.

A ma mère : Sira DANSIRA

Chère mère, ce travail est le tien, brave femme, mère dévouée, courageuse, croyante, généreuse, source de ma vie, pionnière de mon éducation.

Tu nous as toujours enseigné, conseillé, rassuré et réconforté. Tu incarnes pour nous l'amour, la tolérance, la bonté.

Que Dieu te bénisse et te garde aussi longtemps auprès de nous.



REMERCIEMENTS

A mes frères et sœurs : Boubacar KAMISSOKO, Famakan KAMISSOKO, Alexandre Balla KAMISSOKO, Nioumaba Nana KAMMISSOKO, Mahadie Marie KAMISSOKO, Djitaba KAMISSOKO, Adja KAMISSOKO, Djantou KAMISSOKO.

Je ne saurais exprimer l'étendue de l'affection et de l'amour que j'ai pour vous. J'espère être un modèle et une source de vocation pour vous. Vous m'avez toujours aidé et m'accompagné dans mes projets. Je vous dédie ce travail avec tous mes vœux de bonheur, de santé et de réussite.

A Singoun KAMISSOKO et sa famille à Ségou

Merci pour votre accompagnement, que Dieu vous protège et vous donne une longue vie pleine du bonheur et du succès.

Aux familles de Mady CISSOKO et Mady KAMISSOKO à Kayes

Merci pour vos soutiens ; J'ai passé des vacances à côté de vous dans les bonnes conditions ; accompagnement, que Dieu vous protège et vous aide partout.

A ma fiancée Nana FOFANA

Merci pour ta confiance, ton soutien dans les conditions difficiles. Que Dieu te donne une longue vie pleine du bonheur et de réussite.

A tous mes cousins et cousines ;

A tous mes tontons et tantes ;

A tous mes neveux et nièces

A mes grands-parents ;

Merci chers parents pour vos encouragements, vos aides et vos soutiens pour surmonter des imprévus de la vie.

Retrouvez l'expression de toute ma reconnaissance et tout mon respect.

Ce travail est le fruit de vos soutiens, encouragements, conseils et votre affection à mon égard. Veuillez retrouver ici l'expression de toute ma reconnaissance et tout mon respect.



Aux enseignants de l'école fondamentale (Baguinéda-Camp et Tièguèna), de l'école secondaires (Lycée Abdoul Karim CAMARA dit Cabral de Ségou) et à tous les maîtres de la FMOS/FAPH.

Je suis fier d'avoir été votre élève, votre étudiant.

Trouvez dans ce travail cher maître, le témoignage de ma profonde gratitude pour la qualité de l'enseignement dont j'ai bénéficié.

A la famille Col Namakè DEMBELE à Sénou, à la famille Yaya M DEMBELE à Kalabancoura, à la famille Arouna DIARRA à Niamana, à la famille Boubacar FOFANA et à la Famille Moussa GUINDO à Baguinéda.

Merci pour l'attention et l'intérêt que vous portez à l'endroit de notre famille. Que DIEU vous bénisse et vous donne longue vie.

A tous mes encadreurs des D.E.S de Radiologie et Imagerie Médicale

Au Décanat de la FMOS/FAPH

A tout le personnel et collaborateur du service d'Imagerie Médicale de Kati

Au chef de service : Pr Salia COULIBALY

Au Major de service : M. Aliou Badra MAIGA

A Dr GUINDO Ilias (Maître assistant à la FMOS)

Aux radiologues de Kati : Dr DIARRA Issa, Médecin-Colonel MAIGA ; merci pour les encadrements et les conseils réussis.

A mon ami Dr Mohamed Seyba TANGARA : Ce travail est aussi le fruit de ta générosité et de tes apports. Je ne l'oublierai jamais.

A mes autres collègues DES

Aux Médecins du service (anciens internes du service)

Aux thésards du service ;

Aux techniciens du service ;

Au secrétaire du service ;

Aux Manœuvres du service.

Au neurochirurgien de Kati (Dr TRAORE Youssouf) et à tout le personnel de CHU Pr BSS de Kati.

Merci pour votre accueil chaleureux, Vous m'avez accompagné tout au long de ce travail. Qu'ALLAH vous assiste et vous comble du bonheur et de réussite.

A tout le personnel du service d'Imagerie Médicale de l'Hôpital du Mali.

Au Chef de service : Pr Mody A CAMARA ; **aux Radiologues :** Pr Mohamed Maba TRAORE, Dr Boubacar TOURE, Dr COULIBALY Awa DIARRA, **aux D.E.S ; au Major ; aux Techniciens et techniciennes, aux Internes et au Manœuvre.**

A tout le personnel du service d'Imagerie Médicale du CHU POINT G de

Chef de service : Pr Adama D KEITA ; Pr Siaka SIDIBE (ex chef de service à la retraite) Dr KONATE M, Dr COULIBALY Y et les autres radiologues, au Major (Kariba SINAYOKO) et tous les techniciens, les manœuvres.

A tout le personnel du service d'Imagerie Médicale du CHU Gabriel TOURE

Au Chef de service : Pr Mahamadou DIALLO ; Pr Mamady KANE (ex chef de service à la retraite) **Aux Radiologues :** Dr TRAORE K, Dr TRAORE M, Dr DAOU A, Dr DIARRA L, **Au Major** (Aicha SISSOKO), **aux Techniciens et tous les autres.**

A tout le personnel du service d'Imagerie Médicale de l'Hôpital Pédiatrique

(Chef de service Dr Cheick Oumar KEITA et son équipe)

A tout le personnel du service d'Imagerie Médicale du CHU Luxembourg

(Chef de service Dr Issa CISSE et son équipe)

Au Médecin-colonel Mamadou N'DIAYE et son équipe

A tout le personnel du service d'Anatomie cytologie pathologiques du CHU

POINT G (Pr Cheick Bougadary TRAORE, Pr Bakarou KAMATE, Pr Bourama COULIBALY anathomo-pathologiste, Dr Mamadou KEITA anatomo-pathologiste, les autres anatomo-pathologistes, les D.E.S, les internes, les techniciens et les techniciennes, les secrétaires et les manœuvres) ; merci beaucoup l'encadrement de la thèse, Je me rappellerai toujours de ce bon souvenir lorsque j'étais thésard au service d'Anapath.

A tout le personnel de la Clinique Médicale Amitié de Kati (le promoteur et son équipe)

A tout le personnel de la Clinique Médicale Koulakou (Promoteur : Dr Mahamady K DEMBELE et son équipe),

A tout le personnel du CSCOM de Kourémalé notamment à leurs échographistes Dr Lassine Y KEITA, Dr Adama N KEITA.

A tout le personnel du cabinet médical KORO (Promoteur Dr Yacouba BAGAYOGO et son équipe),

A tout le personnel du cabinet médical Lafia de Baguinéda (Promoteur Dr Mamadou DIEFAGA et son équipe),

A tous les autres services où je suis passé pour le stage et la rotation.

Aux Aînés Radiologues : Dr Ibrahim COULIBALY, Dr Boubacar DOUMBIA, Dr Fantamabou SOW, Dr Amadou DOUMBIA, Dr Harouna TOUNKARA, Dr Abdramane KONATE, Dr Dramane BAGAYOGO, Mahamoudou CAMARA, Dr Cheick Oumar TOURE, Dr Moussa CISSOKO, Dr Fatim DOUMBIA, Dr DOUMBIA Oumou MAIGA...

Aux aînés et mes collègues Médecins ;

A mes amis et proches, mes amis d'enfance, mes amis de l'école fondamentale à Baguinéda, mes amis de l'école secondaire à Ségou, les éléments de la chambre C8 en 2010 et 2011 et tous les autres que je n'ai pas pu citer ici.

Merci pour les bons moments, veuillez trouver dans ce travail l'expression de ma grande estime et ma profonde affection

Merci pour votre soutien et votre collaboration, retrouvez ici l'expression de toute ma reconnaissance et de tout mon respect.

Aux écoles de santé Fatoumata SAMPI de Baguinéda, Kala de Baguinéda, Koro de Niamana : Merci pour beaucoup votre collaboration dans le cadre de la formation des agents de santé.

**A mes ami(e)s et camarades de la 8^{ème} promotion du numerus clausus Feu Pr
Moussa TRAORE (2010-2016)**

Les liens de la promotion sont pour la vie, c'est comme une famille. Nous avons passé des moments agréables, que Dieu nous donne une bonne continuation à nos relations.

Aux membres de l'AEMK

Merci pour vos soutiens, vos conseils et vos encouragements ; qui m'ont forgé tout au long de mon cursus universitaire.

**A l'académie de science de N'Ko et tous les autres associations N'KO du
Mali, de la Guinée-Conakry et ailleurs**

Merci pour votre soutien, vous m'avez fait toujours confiance. Que Dieu vous bénisse et développe le N'KO.

**A tous ceux qui m'aiment et m'estiment, tous ceux qui me sont chers et que
j'ai omis involontairement de les citer, tous ceux qui ont participé de près ou
de loin à la réalisation de ce travail**

Je vous remercie tous pour votre soutien, votre collaboration et votre confiance. Que Dieu vous bénisse et concrétise nos relations. Merci infiniment !

HOMMAGES AUX MEMBRES DU JURY

Au Président de Jury du mémoire

Professeur Adama Diaman KEITA

- ✚ Professeur de radiologie à la Faculté de Médecine et d'odontostomatologie (FMOS).**
- ✚ Membre de plusieurs sociétés savantes (SOMIM, SRANF, SFR).**
- ✚ Professeur titulaire de la Faculté de Médecine et d'Odonto-Stomatologie (FMOS),**
- ✚ Recteur de l'université des sciences, des techniques et des technologies de Bamako (USTTB) de 2012 à 2019.**
- ✚ Chef du service de radiologie et d'imagerie médicale du CHU du Point G.**
- ✚ Spécialiste en radiodiagnostic et imagerie médicale.**
- ✚ Spécialiste en imagerie médico-légale.**
- ✚ Spécialiste en imagerie parasitaire.**

Cher Maître, C'est un grand honneur pour nous de vous avoir comme président du jury malgré vos multiples occupations. Vos connaissances scientifiques, votre gentillesse font de vous un excellent maître et un chef exemplaire. Merci pour votre aide et votre soutien pour l'élaboration de ce travail.

Permettez-nous de vous témoigner notre gratitude et notre profond respect

Que Dieu vous garde

A notre Maître et membre du Jury du Mémoire

Dr Abdoulaye SISSOKO

- ✚ Maître assistant de Gynécologie Obstétrique à la FMOS ;**
- ✚ Chef de service de Gynécologie Obstétrique à la Clinique Péri natale
Mohamed VI de Bamako ;**
- ✚ Médecin militaire ;**
- ✚ Post Secrétaire général adjoint de la société africaine de Gynécologie
Obstétrique (SAGO) ;**
- ✚ Membre de la société malienne de gynécologie Obstétrique
(SOMAGO).**

Cher Maître, Vous nous faites un grand honneur en acceptant de siéger dans ce jury.

Votre disponibilité, votre simplicité et votre sympathie sont autant de qualité que vous incarnez.

Permettez-nous de vous exprimer ici, le témoignage de notre profonde reconnaissance.

A notre Maître et Co-directeur du Mémoire

Dr Ilias GUINDO

- ✚ Maître assistant en radiologie à la Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie (FMOS).**
- ✚ Spécialiste en Radiodiagnostic et Imagerie Médicale**
- ✚ Spécialiste en Sénologie.**
- ✚ Membre de la Société Malienne d'Imagerie Médicale (SOMIM) (secrétaire à l'information et du TIC).**
- ✚ Membre de la Société de Radiologie d'Afrique Noir Francophone (SRANF).**
- ✚ Membre de la Société Française de Radiologie (SFR).**

Cher Maître, Vous nous avez accordé un grand honneur en nous confiant ce travail. Vos qualités intellectuelles, vos capacités pédagogiques et votre amour pour le travail bien fait, font de vous un excellent maître. On se souviendra toujours de vous partout où nous serons dans la vie.

Veillez trouver ici cher maître l'expression de notre sincère gratitude et de notre profond attachement.

Que Dieu vous donne longue vie, la force nécessaire et une bonne continuation dans vos carrières médicale et universitaire.

A notre Maitre et Directeur du Mémoire

Pr Salia COULIBALY

- ✚ Chef du service de radiologie et d'imagerie médicale du CHU Pr BSS de Kati,**
- ✚ Spécialiste en Radiodiagnostic et Imagerie Médicale**
- ✚ Maître de conférences agrégé en radiologie à la Faculté de Médecine et d'Odonto-Stomatologie (FMOS).**
- ✚ Spécialiste en Biologie et Médecine du Sport de l'université de Cocody (Abidjan).**
- ✚ Titulaire du Diplôme d'Université en Santé Publique mention « santé et développement » de l'Ecole de Santé Publique de l'Université Henri Poincaré de Nancy (France).**
- ✚ Titulaire du Diplôme de Formation Médicale Spécialisée Approfondie (DFMSA) de l'Université Pierre et Marie Curie de Paris.**
- ✚ Diplôme en gestion des organisations sportives olympiques de la solidarité olympique.**
- ✚ Ancien secrétaire général de la Société Malienne d'Imagerie Médicale (SOMIM)**
- ✚ Membre de la Société Ivoirienne d'Imagerie Médicale (SIIM).**
- ✚ Membre de la Société de Radiologie d'Afrique Noir Francophone (SRANF).**
- ✚ Membre de la Société Française de Radiologie (SFR).**
- ✚ Membre du Collège Malien de Médecine du Sport (COMAMES).**
- ✚ Membre de l'Association Malienne de Médecine du sport (AMMS).**
- ✚ Membre de l'association ivoirienne de Médecine du sport (AIMS).**
- ✚ Membre de l'union Africaine de Médecine du Sport (UAMS).**
- ✚ Membre de la Fédération Internationale de Médecine du Sport (FIMS).**

 **1^{er} vice-président de la Fédération Malienne de Canoë Kayak et disciplines assimilées (FEMACKDA).**

Cher maître c'est avec plaisir et spontanéité que vous avez accepté de diriger ce travail. Votre modestie, votre sérieux et votre amour dans le travail bien fait, seront pour nous un exemple dans l'exercice de la profession. Vous êtes un grand formateur, un admirateur des travaux scientifiques de qualité ; ceux qui font de vous un exemple pour la nouvelle génération.

Permettez-nous cher maître, de vous présenter dans ce travail, le témoignage de notre grand respect. Que Dieu le tout-puissant vous garde et vous procure de santé, de bonheur, de réussite et de longue vie.

ABBREVIATIONS

Ac folique = Acide folique

ATB = Antibiotique

ATCD = Antécédent

BPN = Bilan Pré Natale

CA = Circonférence Abdominale.

CC = Circonférence Crânienne.

CHU = Centre Hospitalo-Universitaire.

CSCOM = Centre de Santé Communautaire

CSRéf= Centre de Santé de Référence

CPN = Consultation Pré Natale

DCD = Décédé

FMOS = Faculté de Médecine et d'Odonto-Stomatologie.

FAPH = Faculté de Pharmacie.

HTA = Hyper Tension Artérielle.

HU = Hauteur Utérine

LBWC=Limb Body Wall Complex.

LF= Longueur du Fémur.

OMS=Organisation Mondiale de la Santé.

PC = Périmètre Crânien.

NFS = Numération Formule Sanguine.

Toxo = Toxoplasmose.

SA =Semaine d'Aménorrhée.

SNC = Système Nerveux Central.

VAT = Vaccin Anti Tétanique.

LISTE DES FIGURES

| | |
|--|----|
| <i>Figure 1: Stade du développement embryonnaire humain</i> | 11 |
| <i>Figure 2: Photographie de la pentalogie de cantrell,</i> | 14 |
| <i>Figure 3: Echographie obstétricale montrant l'hydrocéphalie en anténatal.</i> 15 | |
| <i>Figure 4: Photographie de l'encéphalocèle occipitale non rompue</i> | 16 |
| <i>Figure 5: Photographie de la fente labio-palatine</i> | 17 |
| <i>Figure 6: Photographie d'anencéphalie</i> | 17 |
| <i>Figure 7: Photographie de l'acranie chez un fœtus</i> | 18 |
| <i>Figure 8: Echographie obstétricale du 2^{ème} Trimestre montrant l'acranie....</i> 18 | |
| <i>Figure 9: Echographie obstétricale du 2^{ème} Trimestre montrant l'acranie avec l'exencéphalie [20]</i> | 19 |
| <i>Figure 10: Photographie d'Inincéphalie</i> | 19 |
| <i>Figure 11 : Photographie de Spina bifida.....</i> | 20 |
| <i>Figure 12: Photographie de Tératome sacrococcygien.....</i> | 21 |
| <i>Figure 13: Photographie d'omphalocèle</i> | 22 |
| <i>Figure 14: Photographie de Laparoschisis</i> | 22 |
| <i>Figure 15: Photographie de la malformation ano-rectale.</i> | 23 |
| <i>Figure 16: photographie de syndrome de Prune-Belly.</i> | 24 |
| <i>Figure 17: Photographie de l'extrophie vésicale</i> | 25 |
| <i>Figure 18 : Photographie du genou recurvatum</i> | 25 |
| <i>Figure 19 : Photographie du genou recurvatum</i> | 25 |
| <i>Figure 20: Photographie des pieds bots</i> | 26 |
| <i>Figure 21 Photographie des doigts et des orteils surnuméraires</i> | 26 |
| <i>Figure 22: Photographie de l'ichtyose</i> | 27 |
| <i>Figure 23: Echographie obstétricale montrant une anomalie morphologique de laparoschisis</i> | 39 |
| <i>Figure 24: Echographie obstétricale montrant une ectopie cardiaque, une acranie et une exencéphalie.....</i> | 40 |
| <i>Figure 25: Photographie montrant un défaut de fermeture de la ligne médiane thoraco-abdominale avec caeolsomies thoracique et abdominale.....</i> | 41 |
| <i>Figure 26: Photographie du nouveau-né montrant l'absence des os du crâne.</i> | 42 |

TABLES DES MATIERES

| | |
|---|----|
| REMERCIEMENTS | II |
| OBJECTIFS | 3 |
| GENERALITES | 5 |
| <i>1-Définitions</i> | 6 |
| <i>2-Rappels</i> | 6 |
| <i>3-Epidémiologie</i> | 12 |
| <i>4-Différents types de malformations</i> | 12 |
| 4-1 Pentalogie de Cantrell | 12 |
| 4-2 Autres malformations [17, 18, 19, 20] | 14 |
| <i>5- Etiologies</i> [24, 34, 35, 36, 37]..... | 27 |
| <i>6- Moyens diagnostiques des malformations congénitales</i> [28, 38, 39]..... | 28 |
| <i>7-Le centre hospitalier universitaire Pr Bocar Sidy SALL de Kati</i> | 29 |
| NOTRE ETUDE | 34 |
| <i>1-Méthodologie</i> | 35 |
| <i>2-Observation</i> | 36 |
| <i>3-Diagnostic</i> | 38 |
| DISCUSSION | 43 |
| <i>1- Epidémiologie</i> : | 44 |
| <i>2-Facteurs de risque:</i> | 45 |
| <i>3-Aspects cliniques</i> | 45 |
| <i>4-Diagnostic</i> | 46 |
| <i>5-Prise en charge et pronostic</i> | 46 |
| <i>6-Les malformations associées à la pentalogie de Cantrell (l'acranie et l'iniencéphalie)</i> | 47 |
| <i>7-Limites et faiblesse</i> | 48 |
| CONCLUSION | 49 |
| RECOMMANDATIONS | 51 |
| REFERENCES | 53 |

INTRODUCTION

Les malformations congénitales ou anomalies congénitales sont des vices des structures anatomiques externes ou internes, isolés ou multiples, fixes ou évolutifs présents à la naissance [1, 2]. Parmi les malformations il y a la pentalogie de Cantrell, l'acranie, l'iniencephalie et plusieurs autres types.

La pentalogie de Cantrell est une malformation rare, qui associe 5 malformations cardinales : hernie supra ombilicale de la paroi abdominale, le défaut de la partie antérieure du diaphragme et du péricarde diaphragmatique, anomalie de la partie basse du sternum, malformations cardiaques. Elle a été décrite par Cantrell la première fois en 1958 [3, 4].

L'apparition de la pentalogie de Cantrell est sporadique. Elle est extrêmement rare soit 5,5 à 7,9 pour un million de naissances vivantes. Il y a une prédominance masculine avec un ratio homme/femme de 2,7/1 [5].

En 2021 à Bamako un cas de pentalogie de Cantrell complet a été décrit chez une fille de 5 ans par SIDIBE N et all [6]. C'était la première publication portant sur la pentalogie de Cantrell au Mali.

Compte tenu de la rareté de la coexistence de la pentalogie de Cantrell avec l'acranie et l'iniencephalie, qui demeure un grand défi dans la prise en charge nécessitant une collaboration pluri disciplinaire. C'est ainsi que nous rapportons un cas clinique diagnostiqué échographiquement dans notre service avec la revue de la littérature.

OBJECTIFS

1-OBJECTIF GENERAL :

- ✚ Décrire un cas de syndrome polymalformatif diagnostiqué par l'échographie dans le service d'imagerie médicale du CHU Pr BSS de Kati.

2-OBJECTIFS SPECIFIQUES :

- ✚ Déterminer l'apport échographique dans le diagnostic anténatal de la pentalogie de Cantrell et l'acranie au CHU Pr BSS de Kati.
- ✚ Faire la revue de la littérature sur la pentalogie de Cantrell.

GENERALITES

1-Définitions

Les malformations congénitales ou anomalies congénitales sont des vices des structures anatomiques externes ou internes, isolés ou multiples, fixes ou évolutifs présents à la naissance [1, 2].

Elles sont plusieurs types ; elles peuvent concerner toutes les régions du corps.

Elles peuvent être uniques ou multiples. Dans le cas où il y a association de plusieurs malformations, on parlera du syndrome polymalformatif.

La pentalogie de Cantrell est une malformation rare, qui associe 5 malformations cardinales : hernie supra ombilicale de la paroi abdominale, le défaut de la partie antérieure du diaphragme et du péricarde diaphragmatique, anomalie de la partie basse du sternum, malformations cardiaques. [3, 4].

L'acranie, qui est une malformation rare et létale, caractérisée par un défaut de développement des os plats du scalp [7] ; elle est très létale.

L'iniencéphalie est une extension majeure de la tête, la continuité entre la tête et le tronc, un raccourcissement du rachis cervical et les vertèbres cervicales avec non fermeture de l'arc postérieur [8]

2-Rappels

2-1-Historique [9]

Au cours de la première moitié du 19^{ème} siècle, en France, Etienne Geoffroy Saint-Hilaire (1772-1844) et son fils Isidore (1805-1861) établissent, sur la base de données d'anatomie comparée, une classification des anomalies du développement qualifiée à l'époque de monstruosité et encore partiellement en vigueur. Ils réfutent la croyance populaire selon laquelle l'imagination de la mère provoque le développement de ces monstruosité. Ils postulent que le fait initial de la tératogénèse est (souvent) un arrêt du développement posant ainsi la loi fondamentale de la tératologie.

Le médecin français Camille Dareste (1822-1899), fonde la tératologie expérimentale qu'il définit comme étant la création dirigée de monstres dans le

but d'essayer de comprendre le développement normal. Il crée par des traitements divers, chez les oiseaux des anomalies très variées notamment par secouages, modification de la température d'incubation des œufs.

Paul Ancel, devenu directeur du nouvel Institut d'Embryologie et de Tératologie à Strasbourg en 1919, est l'un des pères fondateurs de l'embryologie moderne qui, après avoir été descriptive, devient causale et expérimentale. Lui-même et son collaborateur, Etienne Wolff, montrent que n'importe quelle malformation peut être générée par irradiation de l'embryon de poulet, le type de malformation dépendant de la dose et du moment de l'irradiation. Ancel est également le fondateur de la chimio-térogénèse, c'est-à-dire de protocoles expérimentaux consistant à évaluer les effets tératogènes de substances naturelles ou synthétiques.

En 1930, l'américain Hale démontre les effets tératogènes de la carence en vitamine A.

En 1941, un ophtalmologiste australien, Gregg, démontre le rôle embryotoxique du virus de la rubéole. C'est le premier agent tératogène dont l'effet est prouvé chez l'Homme.

Vers 1960, la tragédie de la thalidomide démontre que des médicaments anodins en apparence sont des tératogènes potentiels.

2-2. Embryologie [10]

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 corde par transformation du disque embryonnaire didermique en disque embryonnaire tri-dermique. A partir de l'ectoblaste commence la différenciation du système nerveux et vont apparaître le diverticule allantoïdien, les premiers îlots vasculo-nerveux, les gonocytes primordiaux.

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.

Les stades de développement selon Carnegie et l'échographie

Les stades embryonnaires parfois joliment appelés « horizons » (G.L. Stretter). Les plus utilisés sont les stades dits « de Carnegie », très précis, qui « découpent » la vie de l'embryon en 23 stades de 1 à 3–4 jours.

Pour les embryologistes, la période embryonnaire s'étend de la fécondation jusqu'au stade 23, ce qu'on peut traduire par environ 56 jours ou 8 semaines de grossesse (10 semaines d'aménorrhée ou SA), par 27–31 mm de longueur embryonnaire et par des acquis morphologiques précis (par exemple, flexion de la tête, menton, oreille externe, membres écartés, etc.). Dans cette période, on distingue parfois une phase pré-embryonnaire, entre 0 et 5 SA, où la réponse aux agressions extérieures se fait plutôt en « tout ou rien » puis une phase embryonnaire, 5–10 SA, à haut risque malformatif. Mais ces limites sont assez formelles car le développement embryo-fœtal est un phénomène continu et, par exemple, la mise en place du cervelet est loin d'être achevée à 12 SA. Les stades de Carnegie sont remarquablement exposés sur le site Internet embryology.ch, mais ils ne sont pas (encore) directement utilisables – ou utiles – pour la « datation » échographique de la grossesse, en l'état actuel de l'imagerie. De plus, même si elle est moins précise, la description échographique possède la supériorité du dynamisme pour repérer l'activité motrice et surtout cardiaque.

Au cours de cette période embryonnaire, l'échographie se propose essentiellement de :

- affirmer le siège intra-utérin de la grossesse par la mise en évidence de l'œuf ;
- vérifier son évolutivité par la présence d'une activité cardiaque embryonnaire ;
- préciser l'âge de la grossesse ;
- dépister les malformations à expression précoce et les facteurs de risque d'anomalie chromosomique (voir chapitre 16,
- dépistage des anomalies chromosomiques au 1er trimestre) ;
- dépister des anomalies utérines ou annexielles associées. Pour mémoire, rappelons que la datation ou l'âge de la grossesse peuvent s'exprimer : soit en durée d'aménorrhée avec un décompte en semaines d'aménorrhée ou SA (gestational week ou gestational age pour les Anglo-Saxons) à partir du premier jour des dernières règles ; soit en durée réelle de grossesse ou âge conceptionnel (conceptual age) exprimée en jours ou en mois à partir de la date de fécondation. Il est aussi possible d'utiliser ici, comme les embryologistes, les semaines de développement ou SD, mais il faut bien le préciser.

La durée d'aménorrhée correspond à 14 jours de plus que l'âge réel. Les normes internationales imposent une datation en semaines d'aménorrhée et, en cas de cycles irréguliers ou de dernières règles imprécises, la datation échographique reconstituera une aménorrhée fictive. Cette aménorrhée fictive a une logique historique mais ne correspond à rien sur le plan physiologique et on peut le regretter : cette fiction est une source d'ambiguïtés, ou d'erreurs, et surtout de temps perdu en explications pour les patientes ou les confrères non spécialistes.

À la fin de la 2^{ème} semaine de grossesse (4 SA), au 13^e jour et avant le retard de règle, l'œuf mesure 2,5 mm avec un disque embryonnaire de 0,25 mm et on arrive au stade 6 de Carnegie. Avec ces dimensions ovulaires, on entre dans le domaine échographique, même si l'identification de l'œuf est aléatoire (très bonnes conditions d'examen), incertaine (impossible à distinguer d'un kyste glandulaire) et sans réel intérêt médical.

Partant d'un petit disque didermique de 0,35 mm (J15) au début de la 5^e SA, l'embryon proprement dit se constitue par une triple transformation associant la gastrulation, la neurulation et la délimitation [11]

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.

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

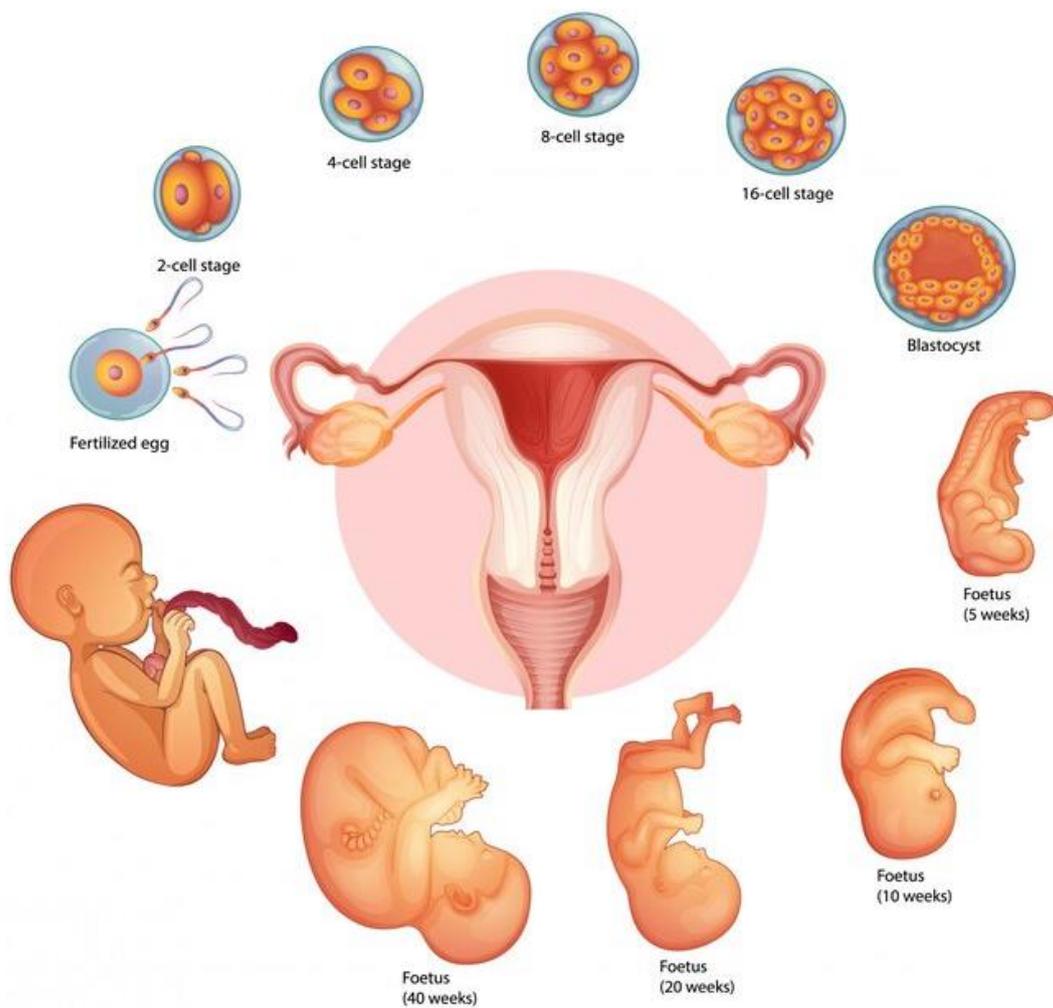


Figure 1: Stade du développement embryonnaire humain [12]

3-Epidémiologie

✚ Les malformations congénitales constituent une cause importante de mortalité jusqu'à l'âge de 40 ans. Elles ont pour origine un arrêt dans la formation et l'édification d'un organe ou d'un tissu. Elles sont responsables de : 25% à 30% de la mortalité périnatale ; 25% de la mortalité infantile et environs 20% des handicaps de toute nature. Sa fréquence dans la population est fonction de l'âge, des régions et des pays.

Trois séries de mécanismes sont à l'origine des malformations :

- l'hérédité (mono ou multi factorielle),
- les mutations chromosomiques et
- les embryopathies.

Environs 7 à 11% des malformations congénitales ont pour origine une aberration chromosomique. [13]

La pentalogie de Cantrell : Il survient chez 5,5 nourrissons pour 1000000 naissances vivantes, à l'échelle mondiale [3]. La plupart des cas de pentalogie de Cantrell sont sporadiques. Quelques cas sont associés à la trisomie 18. L'hérédité liée à l'X a également été rapporté précédemment [10]. Certains cas familiaux ont été signalés indiquant que des facteurs génétiques peuvent jouer un rôle dans le développement du trouble [2].

4-Différents types de malformations

4-1 Pentalogie de Cantrell

L'étiopathogénie de ce syndrome n'est toujours pas complètement comprise. Il semble y avoir un arrêt du développement de la fermeture de la paroi thoraco-abdominale par les tissus du mésoderme latéral primitif au cours du stade embryonnaire. L'échec du développement impliquant ce mésoderme entre 14 et 18 jours de gestation entraîne une rupture de la cloison transverse du diaphragme et de la migration ventromédiale des plis mésodermiques appariés de l'abdomen supérieur. Cela correspond à la période de différenciation du mésoderme somatique et splanchnique.

Les défauts diaphragmatiques ventraux sont causés par l'échec de la cloison transversale à compléter le processus de flexion ou de pliage ventrale. Le développement mésodermique perturbé impliquant l'échec de la migration ventrale aboutit à des anomalies de la paroi abdominale ventrale et sternale [14]. La malrotation du cœur est l'échec d'une lévoration complète du fait de la différenciation altérée, le cœur restant dans la dextroposition. La hernie cardiaque résulte de l'absence de sternum inférieur, l'absence des structures supra-ombilicales de l'abdomen, et l'absence de péricarde diaphragmatique.

La grande majorité des patients atteints du syndrome de Cantrell ont une anomalie intracardiaque. Il existe un large spectre d'anomalies intracardiaques. La forme la plus commune est le défaut du septum ventriculaire, associée à une communication inter auriculaire.

Dans la littérature, Les cas signalés étaient associés à un diverticule ventriculaire gauche ou droit, la tétralogie de Fallot, une sténose ou atrésie pulmonaire, une transposition des grosses artères, l'atrésie tricuspide, le tronc artériel commun, les anomalies de retour veineux pulmonaire, et un double orifice ventriculaire droit [15].

Classification :

Le syndrome est classé complet ou incomplet par Toyama en fonction du nombre de malformations présentes :

- ✓ **Classe 1:** diagnostic définitif avec toutes les anomalies présentes;
- ✓ **Classe 2:** diagnostic probable avec quatre défauts présents y compris les anomalies de la paroi abdominale et intracardiaque;
- ✓ **et Classe 3:** expression incomplète avec divers combinaisons de défauts présents (mais comprenant toujours une anomalie sternale) [16].



Figure 2: Photographie de la pentalogie de Cantrell, source [Dr SIDIBE N et Dr Toungara H] [6]

4-2 Autres malformations [17, 18, 19, 20]

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.

✚ Au niveau de la tête et du cou

➤ Hydrocéphalie

Elle résulte d'un trouble de l'hydrodynamisme du liquide céphalo-spinal [21]. Elle est caractérisée par un trouble de la circulation du LCR provoquant l'accumulation intra ventriculaire du LCR. La face qui est normale paraît réduite sous un crâne démesuré. On note une fréquence de 0,03% des accouchements. Elle reconnaît une multitude d'étiologie.

Le diagnostic anténatal peut être suspecté dès la 15^e SA et affirmé entre la 18^e et la 20^e SA [1]



Figure 3: Echographie obstétricale montrant l'hydrocéphalie en anténatal
[22]

➤ **Encéphalocèle** [1]

Il s'agit d'une hernie du tissu cérébral et/ou de ses enveloppes en dehors de la boîte crânienne. On distingue :

Les encéphalocèles occipitales ;

Les encéphalocèles fronto-éthmoïdales sont essentiellement observées en Extrême-Orient ;

- Les encéphalocèles pariétales qui sont rares et parfois associées à une agénésie calleuse, rarement à une hydrocéphalie ;

- Les encéphalocèles sphénoïdales sont plus rares.



Figure 4: Photographie de l'encéphalocèle occipitale non rompue [23]

[Source : service neurochirurgie Gabriel TOURE]

➤ **Fentes labiales et palatines**

La fente labiale (bec de lièvre) est une embryopathie précoce qui atteint de façon variable la lèvre supérieure, la base des narines et la future arcade dentaire, de manière unilatérale ou bilatérale et, dans ce dernier cas, de manière symétrique ou asymétrique. La fente labiale peut être associée à une fente palatine, partielle ou complète, pouvant atteindre le voile et le palais. C'est une embryopathie qui apparaît entre 5 et 7 semaines de grossesse, suite à un défaut de fusion des bourgeons embryonnaires de la face. Toutes les formes existent donc, de la simple fente labiale à la forme la plus complexe (fente labio-palatine bilatérale complète). Les fentes labiales s'observent dans environ 0,1% de naissance et celles palatines dans 0,5% de naissance [24]



Figure 5: Photographie de la fente labio-palatine [25] [source : CSREF IV de Bamako]

➤ **Anencéphalie**

Elle est caractérisée par l'absence d'une grande partie du cerveau



Figure 6: Photographie d'anencéphalie [25] source [nouveau-né de CREF CIV de Bamako]

- **Acrânie:** L'acranie désigne une absence de la boîte crânienne et du tissu cérébral sus orbitaire plus ou moins complète allant :
- De L'absence totale de la voûte et de l'encéphale avec une face rudimentaire (anencéphalie)
 - A la présence d'un encéphale normal bombant dans le liquide amniotique (anencéphalie) et se nécrosant par la suite au contact (avec le liquide amniotique)
 - Jusqu'à l'acalvaria plus ou moins totale par défaut de migration mésochymateuse. [22]



Figure 7: Photographie de l'acranie chez un fœtus [22] source [Dr Devisme]



Figure 8: Echographie obstétricale du 2^{ème} Trimestre montrant l'acranie [22]



Figure 9: Echographie obstétricale du 2^{ème} Trimestre montrant l'acranie avec l'exencéphalie [22]

➤ **Inincéphalie**

L'inincéphalie est une affection malformative du système nerveux central rare, létale à brève échéance, caractérisée par trois signes cardinaux: un défaut de l'occipital, un rachischisis cervical ou cervico-dorsal, une rétroflexion fœtale. Ces éléments peuvent être associés à d'autres malformations organiques internes ou squelettiques. [26]



Figure 10: Photographie d'Inincéphalie [27], [source : www.cdc.gov]

🚦 Au niveau de la colonne vertébrale

➤ Spina bifida

Il est caractérisé par une absence de fermeture des arcs vertébraux postérieurs. On retrouve deux types :

Le spina bifida avec aire médullaire à nu dans lequel la hernie des méninges prend l'aspect d'une tumeur arrondie, déprimée en son centre où elle est rouge et suintante. Elle se continue avec la peau qui est rouge foncée.

Le spina bifida épidermisé, incompatible avec la survie et entraînant un déficit nerveux partiel.

Au niveau du hile, il existe deux ou trois gros troncs antérieurs. Il peut exister aussi quelques branches grêles rétro artérielles ou rétro pyéliques.

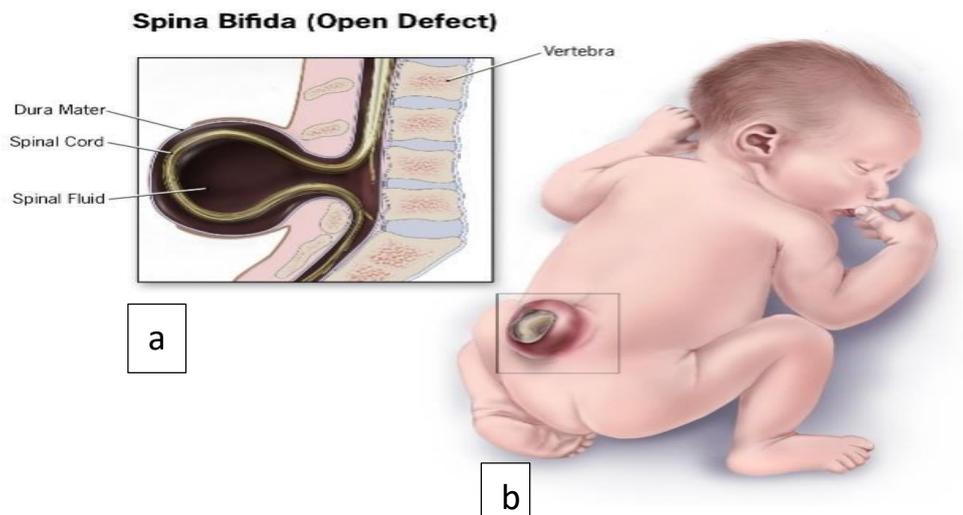


Figure 11

a-Coupe sagittale anatomique d'une spina Bifida [25]

b-Photographie d'une spina bifida [25] [source : spina bifida fr.wikipédia.Org]

Tératome sacrococcygien

Il s'agit de la tumeur néonatale la plus bénigne (1/30000 naissances). Il se développe à partir des éléments de la masse cellulaire caudale. C'est une tumeur atteignant préférentiellement les fœtus de sexe féminin. Une dégénérescence

maligne est possible ; il est donc indispensable de procéder à une ablation chirurgicale avant l'âge de 6 mois et de façon complète [23-24].



**Figure 12: Photographie de Tératome sacrococcygien [25]. [Source :
Tératome sacrococcygien.Embryology.ch]**

✚ Au niveau de la paroi abdominale et du tube digestif

➤ Omphalocèle

C'est une embryopathie caractérisée par l'extériorisation des viscères abdominaux contenus dans un sac constitué de péritoine et d'amnios mais non recouvert de peau. Le cordon est inséré au sommet du sac ou à sa base. Le diagnostic anténatal est apporté par l'échographie parfois dès 12 à 14 SA. La fréquence est estimée à 1 pour 2000 naissances [28]



Figure 13: Photographie d'omphalocèle [25] [source : CSREF IV]

➤ **Laparoschisis**

C'est une véritable éviscération congénitale caractérisée par un défaut pariétal para ombilical. Le cordon s'insère normalement sur la paroi abdominale antérieure et les viscères herniés sont dépourvus de couverture amniotique [29]

C'est une fœtopathie le plus souvent sans malformation associée. Le jeune âge maternel, souvent des femmes primipares, est retrouvé dans toutes les séries



Figure 14: Photographie de Laparoschisis [25] [source: CSREF CIV]

➤ **Malformations ano-rectales**

Ce sont des anomalies congénitales interrompant de façon totale ou partielle la continuité de la partie terminale du tube digestif (rectum ou anus) ou en modifiant la topographie. On distingue les formes hautes, les formes intermédiaires et les formes basses [30]. Elles touchent plus souvent les garçons que les filles [28].



Figure 15: Photographie de la malformation ano-rectale [25]. Source [Alyabbara semanticscholar.org]

➤ **Syndrome de Prune-Belly**

Il associe une aplasie abdominale, une ectopie testiculaire et une dilatation de tout l'appareil urinaire d'origine dysplasique. Il touche presque exclusivement le garçon [1]



Figure 16: photographie de syndrome de Prune-Belly [25].

Source : Syndrome de Prune-Bellysemanticsscholar.org

➤ **Extrophie vésicale**

C'est une aplasie plus ou moins complète de la paroi abdominale sous-ombilicale ainsi que de la paroi antérieure de la vessie, du col et de l'urètre, de la verge ou du clitoris. L'extrophie vésicale peut être mineure, se résumant à une fistule urinaire vésicale antérieure ou à un épispadias. La forme majeure correspond à l'extrophie cloacale, avec malformation ano-rectale associée et fistule recto-urinaire [1]

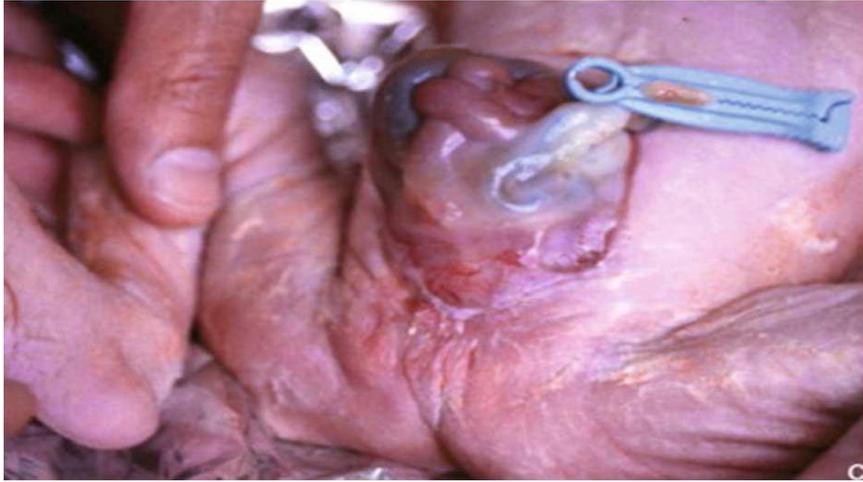


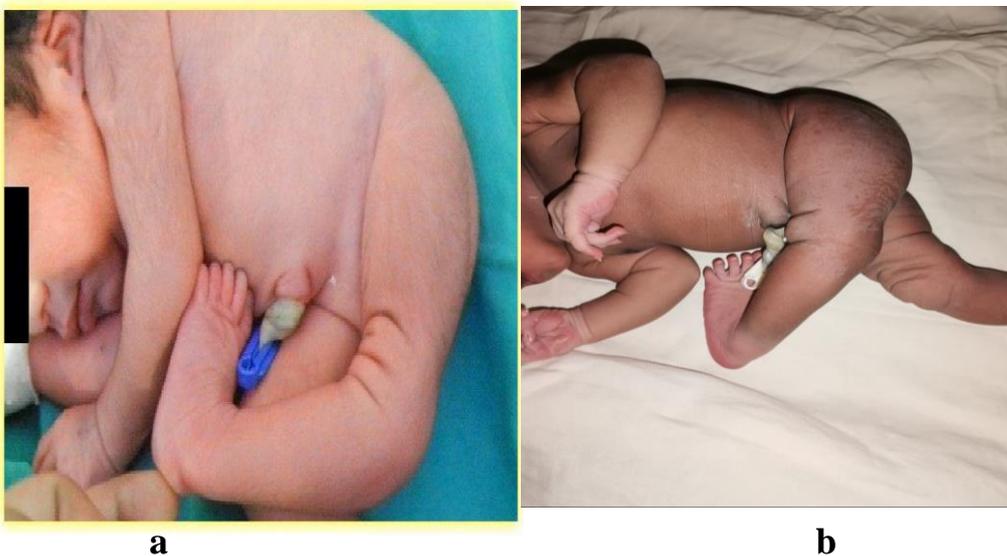
Figure 17: Photographie de l'extrophie vésicale [31].

Source : [cpdpn.chu.strasbourg.fr]

+ Au niveau des membres

➤ **Genou recurvatum**

Il s'agit d'anomalie à type d'hyper-extension excessive du genou. Il peut être unilatéral ou bilatéral.



**Figure 18 : Photographie du genou recurvatum [32] [Source: Hôpital
Nianankoroba FOMBA de Ségou]**

**Figure 19 : Photographie du genou recurvatum [Source : Clinique Amitié de
Kati]**

➤ **Pieds bots congénitaux** [28, 1]

Ce sont des déformations fréquentes généralement bilatérales. Il en existe différentes variétés en fonction du sens de la déformation. On distingue : les pieds bots varus équin, les pieds bots convexes, les pieds bots talus.



Figure 20: Photographie des pieds bots [25]

[Source : Piedbot.fr.wikipedia.org]

➤ **Doigts ou orteils surnuméraires**

Encore appelés polydactylies, ce sont des malformations ayant l'aspect de petits boudins pédiculés. C'est une forme familiale. La duplication du pouce semble la plus fréquente dans la race blanche par contre celle du 5ème doigt serait la plus fréquente chez les Noirs.



a-

b-

Figure 21 [25]

a-Photographie des doigts surnuméraires. Source [Alyabbara : Infosdaccra.com]

b- Photographie des orteils surnuméraires. Source [Alyabbara : Infosdaccra.com]

➤ **Au niveau de la peau : l'ichtyose congénitale**

Le nouveau-né est entouré d'une peau tendue et luisante ressemblant à du collodion. Dans ce groupe plusieurs entités cliniques telles l'érythrodermie congénitale sèche et l'ichtyose lamellaire ont été décrites. Leur transmission est autosomique récessive. Le visage n'est pas épargné et l'ensemble de la peau est touché.

L'érythrodermie congénitale bulleuse est plus rare et le nouveau-né a un aspect ébouillanté avec des décollements cutanés. L'hyperkératose peut être noirâtre [33]



Figure 22: Photographie de l'ichtyose congénitale [25] ; [Source : Semanticscholar.org]

5- Etiologies [24, 34, 35, 36, 37]

Les malformations congénitales résultent de l'action délétère de facteurs tératogènes sur le développement de l'embryon ou du fœtus. On distingue :

Les facteurs externes ou facteurs d'environnement qui sont responsables d'environ 12% des anomalies de développement ;

Les facteurs internes ou endogènes ou génomiques qui sont responsables d'environ 8% des anomalies de développement.

Dans 20% des cas l'étiologie est multifactorielle. Dans 60% la cause est ubiquitaire.

6- Moyens diagnostiques des malformations congénitales [28, 38, 39]

6-1 Clinique

Elle permet un dépistage de risque de malformations et non un diagnostic. L'interrogatoire recherche dans les antécédents un âge maternel supérieur à 38 ans, une hérédité de malformations, d'anomalies géniques ou chromosomiques, la survenue de fausses couches à répétition.

6-2-Imagerie

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 [40] ; Car c'est un examen moins coûteux, non traumatique et indispensable dans le bilan de suivi des grossesses et le diagnostic anténatal des malformations fœtales. L'échographie du premier trimestre (11-12SA) permet le dépistage précoce d'un nombre élevé d'aneuploïdies et de malformations fœtales [41].

L'échographie du deuxième trimestre (20-23SA) par contre permet le diagnostic des malformations majeures orientant vers l'interruption médicale de grossesse ; celle du troisième trimestre (30-33SA) enfin met en évidence les malformations pouvant être prises en charge en Néonatalogie.

L'échographie joue un rôle très important dans le diagnostic précoce des malformations congénitales en anténatal surtout aux deux premiers trimestres.

Avantages : C'est un examen inoffensif, à faible coût et accessible.

Inconvénient : c'est examen qui est opérateur dépendant ; ce qui fait que certaines malformations peuvent passer inaperçues si l'opérateur n'en parle pas.

L'échographie peut être complétée par IRM fœtale pour confirmer certaines pathologies.

6-3- Biologie

En cas d'antécédents de malformations du tube neural, l'échographie couplée au dosage de l'alpha-fœtoprotéine du liquide amniotique (prélevé par amniocentèse) ou du sérum maternel et à l'analyse quantitative et qualitative de l'acétylcholinestérase du liquide amniotique permet de faire le diagnostic à partir de 14SA.

L'interprétation : L'âge maternel étant un facteur de risque d'aberrations chromosomiques en particulier de trisomie 21 mais aussi de trisomie 18 et 13, le diagnostic anténatal par amniocentèse ou choriocentèse est systématiquement proposé au-delà de 38 ans en France.

Au Mali, le diagnostic anténatal est surtout échographique.

De façon générale les différentes techniques contribuent au diagnostic anténatal selon les proportions suivantes : échographie 65%, amniocentèse 30%, biologie moléculaire 5%.

7-Le centre hospitalier universitaire Pr Bocar Sidy SALL de Kati

7-1 La Situation géographique : Le CHU Pr Bocar Sidy SALL de Kati est situé à 12 km au nord de Bamako, dans le camp militaire Soundjata Keita la ville de Kati et à 100m de la place d'arme. Il est aujourd'hui un hôpital de 3ème référence dans le domaine de la traumatologie orthopédie et 3ème référence en médecine générale.

7-2 Le cadre institutionnel du CHU Pr Bocar SALL de Kati : Ancienne infirmerie de la garnison militaire, devenue hôpital le 22 août 1967 et hôpital national de Kati en 1968. Il sera spécialisé en traumatologie orthopédie en 1976. Ensuite il deviendra

Etablissement Public à caractère Administratif (E.P.A) par la loi n°92-025 et enfin Etablissement Public Hospitalier (E.P.H) en 2003. L'hôpital a évolué avec le temps partant des missions qui lui sont assignées conformément au contexte socio sanitaire du Mali.

Dans la pyramide sanitaire du Mali, il est considéré comme un hôpital de 3ème référence en traumatologie orthopédique et à cet effet le décret n°03-345/P-RM

du 7 août 2003 fixe son organisation et les modalités de son fonctionnement. Le Centre Hospitalier de Kati est devenu un Centre Hospitalier Universitaire (CHU) depuis le 12 Décembre 2006 suite à la signature d'une convention qui le lie au rectorat de l'Université de Bamako. Il fut baptisé le 17 Novembre 2016 en CHU Pr Bocar Sidy SALL de Kati.

7-3 Les missions : Le CHU Pr Bocar Sidy SALL de Kati a pour mission : de participer à la mise en œuvre de la politique nationale de santé. A cet effet, il est chargé de :

- Assurer le diagnostic, le traitement des patients ;
- Prendre en charge les urgences et les cas référés ;
- Assurer la formation initiale et continue des professionnels socio-sanitaires ;
- Conduire des travaux de recherche dans le domaine médical.

Le service d'imagerie médicale

- **Le local :** Il est de deux niveaux et comprend :

Au Rez-de-chaussée :

- La salle d'accueil,
- La salle d'attente de l'échographie,
- Deux salles d'échographie,
- Deux salles de radiographie os poumon dont un appareil est en panne,
- La salle des examens spécialisés avec toilette,
- La salle pour le traitement et impression des images,
- La salle de préparation pour le scanner et l'IRM
- La salle d'IRM avec salle d'acquisition et salle de machine,

- La salle de scanner avec salle d'acquisition et salle de machine,
- Une toilette publique,
- La salle de lecture,
- Le bureau du surveillant de service avec toilette
- La salle de garde avec toilette,
- Une salle des manœuvres.

A l'étage :

- La salle d'attente du chef de service,
- Le secrétariat du chef de service,
- Le bureau du chef de service avec toilette,
- Deux toilettes publiques,
- La salle de cours,
- La salle de conférence,
- Trois bureaux pour radiologue avec toilette chacun,
- La salle des étudiants,
- Le magasin,
- La salle de techniciens ou vestiaire des techniciens,
- Deux balcons,
- Une terrasse.

▪ **Le personnel du service :**

Il est composé de :

- Deux radiologues
- Quatre assistants médicaux en imagerie médicale,
- Un technicien supérieur en imagerie médicale,
- Un technicien supérieur de santé,
- Deux manœuvres,
- Une secrétaire,

NB. Il y'a aussi les stagiaires de l'INSFSS, les étudiants en année de thèse de la FMOS et les stagiaires du Diplôme d'Etudes Spécialisées (DES).

▪ **L'équipement :**

Il est composé de :

- Deux appareils de radiographie os poumon dont un en panne
- Deux appareils d'échographie,
- Trois postes de traitement d'image CR (deux en panne) actuellement non utilisés
- Un détecteur DR
- Deux lecteurs (un en panne) non utilisés
- Trois reprographes (un en panne),
- Un appareil de scanner avec accessoire.

▪ **Les activités au service d'imagerie :**

- **L'accueil :** Le matin les patients sont accueillis dans la salle d'attente après leur enregistrement à l'accueil. Sur appel les patients sont admis par ordre d'arrivée dans les salles d'examens. Cependant, les urgences et les personnes âgées sont priorisés.
- **Les examens de radiographie standard :** Le service d'imagerie médicale effectue tous les examens radiographiques des os, de l'abdomen et du thorax.
- **Les examens spécialisés :** Ce sont essentiellement L'urographie Intra veineuse (U.I.V), L'Hystéro-Salpingo-Graphie(H.SG), L'Urétro-Cystographie-Rétrograde (U.C.R) Le Lavement Baryté (L.B) Le Transit Oeso-Gastro Duodéal (T.O.G.D).

Ils sont réalisés sur rendez-vous après une préparation du malade.

- **Les examens d'échographie :** Ce sont les échographies abdominale, pelvienne, obstétricale, urinaire, thyroïdienne, mammaire, doppler, musculaire et articulaire.

- **Les examens de scanner** : Il s'agit essentiellement des examens sans injection intraveineuse de produit de contraste et des examens sans et après injection intraveineuse du produit de contraste et des examens sans et après injection intra thécale du produit de contraste

NOTRE ETUDE

1-Méthodologie

1-1 Le cadre et lieu d'étude : Service d'imagerie médicale du CHU Pr Bocar Sidy SALL de Kati.

1-2 Type d'étude: L'étude des cas.

1-3 Période : Il a été diagnostiqué le 03 Août 2022.

1-4 Variables étudiées (qualitatives) :

Côté maternel: âge, sexe, provenance, profession, ethnie, niveau d'étude, statut matrimonial, antécédents médicaux, antécédents gynécologiques, antécédents chirurgicaux, antécédents obstétricaux.

Côté fœtal : âge, sexe, poids, lésions échographiques, types de malformation.

1-5 Déroulement de l'étude :

L'étude s'est déroulée dans les bonnes conditions. Elle a débuté dans le CSCOM de Kourémalé et se terminer dans le CHU Pr BSS de Kati après l'évacuation de la patiente. Le travail a été réalisé par l'équipe d'imagerie médicale et de gynécologie. Cependant il y avait quelques obstacles liés à certaines informations sur les antécédents des parents .

1-6 Aspect éthique : Le couple a donné son consentement verbal et nous avons respecté l'anonymat.

2-Observation

2-1 Identité

Madame X, âgée de 24 ans, femme au foyer, résidente à Kourémalé, multipare (3 grossesses), deux accouchements (tous par voie basse), deux enfants vivants « G3P2V2 », sans antécédent médico-chirurgical ni de malformation fœtale, venue pour une échographie de routine de la grossesse.

Elle est ménagère, l'ethnie malinké, niveau d'étude primaire.

Elle était à sa première consultation pré natale (CPN) et à sa première échographie durant cette grossesse :

2-2 Examen clinique :

L'état général était bon, **HTA:** 11/8 cm Hg, **Température:** 36,5°C, **bonne coloration des muqueuses et des téguments ; Poids : 75 Kg. Taille : 1m76**

Elle a reçu une dose de vaccin anti-tétanique et 3 comprimés SP ;

2-3 Examen obstétricale:

Hauteur Utérine : 28 cm,

Fréquence cardiaque fœtale: Le bruit du cœur fœtal (BCF) était audible avec un rythme régulier, estimé à 148 battements/minute,

Col utérin : long et fermé.

2-4 Biologie

La maman est de **groupe O+**. Les tests de VIH, de toxoplasmose et d'Emmel **étaient négatifs.** **Protéinurie :** 110 mg/24 heures

2-5 Echographie

Son échographie a été effectuée par nous mêmes sous la supervision de nos maîtres au CHU Pr BSS de Kati. L'échographe est un appareil de marque Mindray minu de 4 sondes.

Le diagnostic de la pentalogie de cantrell a été posé par la mise en évidence :

- ❖ D'un fœtus unique présentant un cœur extra thoracique avec une activité cardiaque régulière estimée à 145 battements par minute et une migration crâniale (**ectopie cardiaque**).

- ❖ Présence d'un défaut de fermeture de la paroi antérieure du thorax et de l'abdomen entraînant une éviscération des organes thoraciques (Cœlosomie thoracique) et abdominaux (laparoschisis).

Le diagnostic l'acranie par :

- ❖ L'absence de formation des os du crâne avec extériorisation des structures cérébrales en dehors de la boîte crânienne (exencéphalie).

Et le diagnostic de l'iniencéphalie par :

- ❖ Par un raccourcissement du cou avec hyper extension de la tête.

L'âge du fœtus était à estimé 27 SA, sexe masculin, la face était normale, les membres étaient sans particularité, le rachis harmonieux.

A la suite de ce résultat, le couple fut informé du syndrome polymaformatif tant en précisant de la non viabilité en dehors de la vie intra utérine, une consultation gynécologue fut proposée.

Le gynécologue après examen a proposé une interruption volontaire de la grossesse, dans un but thérapeutique.

Après l'accord du couple, le déclenchement a été entamé.

Au bout de 8 heures du travail d'accouchement la mère a expulsé par voie basse un nouveau né polymalformé de sexe masculin, vivant avec les structures digestives et le cœur extériorisés et le cerveau non recouvert par la voûte. Son poids est estimé à 1900 grammes.

Le nouveau né n'a vécu quelques minutes (environ 30 minutes)

3-Diagnostic

3-1-Hypothèses diagnostiques :

🚦 La pentalogie de Cantrell :

C'est une anomalie congénitale rare caractérisée par des défauts de fermeture de la ligne médiane, y compris un défaut de la paroi dans le sternum inférieur, un défaut de la paroi abdominale supra ombilicale, un déficit de la partie antérieure du diaphragme, un déficit dans la partie diaphragmatique du péricarde avec une communication libre entre le péricarde et les cavités péritonéales et malformations cardiaques congénitales; Ces signes sont présents dans notre observation avec le type de malformation cardiaque à type de dextrocardie de siège extrathoracique. ; Les autres anomalies associées à la pentalogie de cantrell étaient d'acranie (avec l'exencéphalie) et l'iniencéphalie qui ne font pas partie de la pentalogie de Cantrell.

🚦 **Le limb body wall complex (LBWC) :** Le LBWC étant défini comme un syndrome polymalformatif complexe et rare. Il associe des malformations graves pariétales antérieures, viscérales, encéphaliques rachidiennes et des membres; Dans la littérature, certains auteurs ont proposé de retenir le diagnostic de LBWC lorsque les deux types d'anomalie étaient présents parmi trois suivants : exencéphalie ou encéphalocèle avec fente faciales, coelosomie thoracique et/ou abdominale et anomalie des membres [42]. Deux de ces entités sont présentes dans notre cas, qui sont l'exencephalie et la cœlosomie thoraco-abdominale.

3-2-Diagnostic retenu

Le diagnostic retenu a été la pentalogie de cantrell et l'acrânée (avec l'exencéphalie et l'iniencéphalie).

ICONOGRAPHIE



Figure 23: Echographie obstétricale montrant une anomalie morphologique de laparoschisis



Figure 24: Echographie obstétricale montrant une ectopie cardiaque, une acranie et une exencéphalie.



a



b

Figure 25:

a: Photographie montrant un défaut de fermeture de la ligne médiane thoraco-abdominale avec cœlomes thoracique et abdominale (vue de face)

b: Photographie montrant un défaut de fermeture de la ligne médiane thoraco-abdominale avec cœlomes thoracique et abdominale (Vue de profil)



Figure 26: Photographie du nouveau-né montrant l'absence des os du crâne.

DISCUSSION

1- Epidémiologie :

Fréquence : L'incidence de la pentalogie de Cantrell est estimée de 5,5 à 7,9 pour un million de naissances vivantes. Il y a une prédominance masculine avec un ratio homme/femme de 2,7/1 [5].

Notre observation était un cas de pentalogie de Cantrell complet à travers la présence de 5 entités de malformation avec d'autres malformations ne faisant pas partie à cette malformation.

Par contre toutes les autres études retrouvées dans la littérature, concernant la pentalogie de Cantrell, réalisées au Mali et ailleurs, telles que les études de Toungara H [43] à Bamako en 2018, Issam Ben Ali et all 2010 [44] en Tunisie, DWA Leno et all [45] en Guinée Conakry, et Flavio Hernández Castro et all [4] en Mexique en 2006, portaient sur un seul cas.

Sexe : Notre observation était de sexe masculin, ce qui concorde avec les données de la littérature; où il y a une prédominance masculine avec un sexe ratio de 2,7/1 [6].

Age de découverte: Concernant l'âge de découverte, certains cas sont diagnostiqués après l'accouchement où à l'enfance et d'autres en période prénatale.

Dans notre cas, le diagnostic a été fait à 27 SA ; Cela est proche de l'âge diagnostic anténatal pour les cas observés par Issam B A et all [44] en Tunisie en 2010, DWA L et all [45] en Guinée Conakry en 2015, et Flavio H C et all [4] en Mexique en 2006 qui ont trouvé respectivement 19 SA, 24 SA et 25 SA comme âge de découverte.

Cependant, notre résultat diffère à celui de SIDIBE N et all [6] et Ngaha A [46] qui ont découvert leurs observations après la naissance du fœtus. Cela peut s'expliquer par la non-réalisation des échographies prénatales surtout au 1^{er} trimestre et au 2^{ème} Trimestre.

2-Facteurs de risque:

Dans la littérature, l'apparition de la pentalogie est considérée comme sporadique [6]. Dans notre étude il n'y avait pas d'antécédents de malformations ni notion d'avortement chez la mère du polymalformé.

Par contre chez SIDIBE N et all, il y avait une absence d'antécédents de malformations fœtales mais la mère du polymalformé a présenté 4 avortements spontanés dans le passé qui n'ont pas été explorés.

3-Aspects cliniques

Un cas de pentalogie de Cantrell complet a été apporté par SIDIBE N et all au Mali (CHU Gabriel TOURE) en 2021. Cependant la différence entre cette observation et la nôtre, était la présence d'autres malformations, qui étaient absentes chez SIDIBE N et all tels que l'acranie et l'iniencéphalie.

Par Ailleurs, au Cameroun en 2010, un cas de la pentalogie a été décrit qui présentait quatre des cinq éléments qui définissent la forme complète de cette anomalie [46].

Cette pathologie partage certaines caractéristiques avec un défaut de la ligne médiane et peut coexister avec d'autres malformations de la ligne médiane [6, 47] ;

En plus des anomalies classiques décrites par Cantrell et al [3], quelques cas ont été signalés avec la coexistence d'autres syndromes tels que le syndrome d'Edwards et Goltz-Gorlin. De même, d'autres anomalies structurelles, y compris cranio-faciales (par exemple fente palatine, narines surnuméraires), du système nerveux central (hydrocéphalie et anomalies du tube neural), des anomalies squelettiques et abdominales ont été rapportées [3, 6];

Dans notre observation, les pathologies associées à la pentalogie de Cantrell (l'acranie, l'exencéphalie et l'iniencéphalie) étaient différentes à celles citées ci-dessus.

4-Diagnostic

Dans notre étude, le diagnostic de la pentalogie de Cantrell a été fait par l'échographie anténatale à 27 SA. Mais elle était associée à d'autres types de malformation qui étaient l'acranie et l'iniencéphalie.

Cela aussi a été retrouvé chez Flavio H C [4], où le diagnostic a été fait aussi par l'échographie anténatale à 25 SA.

Par contre dans l'étude de SIDIBE N et all, le diagnostic a été fait par in vitro confirmé par l'angio-TDM thoraco-abdominal.

Les critères diagnostiques à l'échographie sont les mêmes que ceux du diagnostic in vitro. Cependant la présence unique d'un defect de la paroi abdominale antérieure, ne peut pas être considérée comme la pentalogie de Cantrell ; elle est prise comme l'omphalocèle ou laparoschisis. A noter que l'échographie a une bonne sensibilité et spécificité dans de façon générale ; mais la sensibilité de l'échographique anténatale dans le diagnostic des malformations cardiaques est en apparence assez décevante, de l'ordre de 60% pour les cardiopathies majeures [38]

Le diagnostic anténatal à l'échographie prénatale au cours du premier trimestre de la grossesse [48, 6] voire par l'imagerie par résonance magnétique (IRM) prénatale peut améliorer la visualisation des anomalies fœtales et aider à la planification de la prise en charge chirurgicale [49].

5-Prise en charge et pronostic

Dans notre étude l'anomalie était incompatible avec la vie. Le nouveau-né n'a vécu que quelques minutes.

La stratégie de traitement dépend de la taille, du contenu et de l'état de l'omphalocèle et des anomalies cardiaques associées [50].

La pentalogie de Cantrell est un syndrome complexe avec un très mauvais pronostic et une interruption médicale de la grossesse est conseillée dans la plupart de ces cas.

Dans quelques cas où l'interruption médicale de la grossesse n'est pas opérée, la prise en charge dépend principalement de la sévérité des anomalies intracardiaques et de la taille et du contenu du défaut omphalocèle. La correction chirurgicale du défaut de la paroi abdominale se fait dans des cas moins compliqués. Dans les cas compliqués de la pentalogie de Cantrell avec ectopie cardiaque, la correction chirurgicale est souvent difficile en raison de l'hypoplasie de la cage thoracique et de l'impossibilité d'enfermer le cœur ectopique [14]

Le taux de survie de la forme complète de pentalogie de Cantrell est inférieur à 20% [51], et selon Vasquez [52] le taux de survie atteint 37,3% après chirurgie. Des études récentes ont rapporté une croissance normale jusqu'à l'âge de six ans chez les enfants ayant bénéficié d'une correction chirurgicale précoce [51].

Malgré l'amélioration des plateaux techniques, la prévention des syndromes poly malformatifs reste un défi qui exige une collaboration pluri disciplinaire. [53, 54, 40]

6-Les malformations associées à la pentalogie de Cantrell (l'acranie et l'iniencéphalie)

✚ **Quant à l'acranie avec l'exencéphalie ;** qui était la malformation principale associée à la pentalogie de Cantrell ; c'est une malformation rare et létale, caractérisée par un défaut du développement des os plats du scalp alors que le tissu cérébral souvent présent est anormal ;

En 2004, un cas de diagnostic échographique de l'acranie en anténatal a été publié en Tunisie par Resgui-Marhoul et all [7] ; La différence avec notre observation est que cela était associée à d'autres types de malformations qui sont : les malformations rachidiennes et viscérales ainsi que les anomalies du cordon qui ne comportaient que deux vaisseaux.

Cependant dans notre cas, l'acranie avec exencéphalie étaient associées à la pentalogie de Cantrell et l'iniencéphalie.

Concernant l'iniencéphalie ; Hanane S et Abdelaziz B [8], ont rapporté un cas de diagnostic anténatal de l'iniencéphalie en échographie à 22 SA chez une patiente de 30 ans; sans antécédent pathologique notable.

Dans notre cas, le diagnostic a été fait à 27 SA chez une multipare jeune.

L'IRM fœtale est un outil diagnostique pour confirmer les anomalies fœtales.

Elle a permis la confirmation des malformations avec précision dans certaines études similaires [8]. Cependant c'est un moyen d'imagerie à accès difficile dans notre pays actuellement. L'échographie était suffisante pour le diagnostic dans notre cas.

7-Limites et faiblesse

Les limites de notre étude étaient principalement, le manque d'information sur les antécédents des parents, l'absence des données du 1^{er} trimestre de la grossesse dans cette étude et le retard d'évacuation de la patiente au CHU Pr BSS de Kati qui a duré trois jours avant que la patiente soit prête pour le départ.

CONCLUSION

Le syndrome de Cantrell est une malformation congénitale rare caractérisée par l'agénésie du sternum inférieur et du diaphragme antérieur, prédominant chez le sexe masculin. Il peut être isolé ou associé à d'autres anomalies (malformations). Le diagnostic peut être établi par l'échographie anténatale chez une femme enceinte.

Au terme de cette observation, il ressort que l'échographie joue un très grand rôle dans les pays en développement où l'accès à l'IRM reste difficile. Une étude ultérieure et approfondie est nécessaire en fin de connaître mieux les causes de la survenue de ce type du syndrome polymalformatif rare, qui est létal, nécessitant une interruption de la grossesse.

RECOMMANDATIONS

1-Aux autorités :

- ✚ Définir une politique de prise en charge des malformés, nécessitant une collaboration multidisciplinaire entre gynéco obstétricien, radiologue et chirurgien pédiatre.
- ✚ D`ouvrir un registre de malformations congénitales dans chaque maternité.
- ✚ Doter les centres de santé communautaire aux appareils d'échographie et les hôpitaux aux appareils d'IRM.

2-Au personnel :

- ✚ Etablir une collaboration multi disciplinaire.
- ✚ Veiller à la bonne surveillance de la grossesse tant sur le plan consultation prénatale.
- ✚ Sensibiliser les femmes enceintes pour qu'elles fassent des échographies obstétricales et les bilans prénataux.
- ✚ Demander les examens d'échographie obstétricale aux femmes enceintes selon les recommandations de l'OMS.

3- Aux gestantes :

- ✚ Se faire Consulter dans les maternités dès les constatations d'aménorrhée.
- ✚ Adhérer et respecter correctement les CPN.

REFERENCES

1. Kaplan J, Briad M L, Le-Merrerm, Frezal J. Du bon usage de la biologie moléculaire pour le conseil génétique et le diagnostic anténatal. 5^e semaine de génétique clinique, Hôpital des enfants malades; Rev int Pediatr, Paris, 1989 : 204.
2. Van-Hoorn J H, Moonem RM, Huysentruyt CJ, Van-Heurn LW, Offermans JP, Twan-Mulder ALM. Pentalogy of Cantrell: two patients and a review to determine prognostic factors for optimal approach. Eur J Pediatr, Maastricht, 2008, 167: 29-33.
3. Cantrell JR, Haller JA, Ravith MM ; A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium and heart. Surg Gynecol Obstet, Paris, 1958, 107: 602-614.
4. Flavio Hernández Castro et all; Diagnóstico prenatal de la pentalogía de Cantrell asociada a una fente bilateral, A propos d'un cas; Ginecol Obstet Mex, Mexico, 2006,74:546-50.
5. Carmi R, Boughman JA., Pentalogie de Cantrell et anomalies de la ligne médiane associées: un possible champ de la ligne médiane ventrale, 1992, Journal américain de génétique médicale, Washington, 1992, 42: 90-95.
6. Sidibé N, Dembélé B, N'Diaye M, Diarra B, Ba H, Sangaré I, Sogodogo A, Sissoko A, Dakouo R, Camara H, Koné O, Tounkara H, Menta I, Diallo ; Pentalogie de Cantrell : A Propos d'un Cas; Health Sciences and disease, Yaoundé, 2021, Vol 22, 125-127.
7. Resgui-Marhoul L et all; Diagnostic échographique de l'acranie: malformation embryologique rare, Tunisie médicale, Tunis, 2004, vol 82, N°6, 560-562.
8. Hanane S, Abdelaziz B; Diagnostic anténatal de l'iniencéphalie, Pan african medical journal Pan Afr Med J, Fès, 2015 , 20 :194.
9. Konaté L C. Malformations congénitales externes des nouveau-nés dans les services de Gynécologie et d'Obstétrique du CHU-YO et de Chirurgie du CHU-CDG.A propos de 49 cas. Thèse Méd, Ouagadougou, N° 3, 2008, 99P.
10. De Tourris H, Magnin G, Fabrice P. Gynécologie et Obstétrique : manuel illustré, Masson, 7^{ème} édition, Paris,2011, 3-7.
11. Guérin. B, Robert. Y, Bourgeot. P. Echographie en pratique obstétricale: Période embryonnaire et datation de la grossesse, Elsevier Masson, Issy les Moulineaux, 5^{ème} éd, 2014, 134-176.
12. Carlson BM, Human embryology and developmental biology, , Saunders Elsevier, 5^{ème} édition, Phyladelphie, 2013, 473-478.
13. Traoré M, Touré A, Traoré M.S, Keita M.M; Etude cytogénétique chez 13 enfants présentant une poly malformation à Bamako, Médecine d'Afrique noir, Dakar, 1997, 44:10.

14. Srinivas M, Naren S, Kamala R M, Ivvala S P, Munnangi S G, Deepthi R, Amogth V.N. A Recurrent Case of Pentalogy of Cantrell: A Rare Case with Sonological Findings and Review of Literature, *Pol J Radiol, Termedia (Poznan)*, 2017, 82: 28-31.
15. Isik O, Akyuz M, Ayik MF, Koroglu OA, Ozyurek AR, Atay Y. Pentalogy of Cantrell. *Américan journal of Pediatrics, Itasca (Illinois)*, 2020; 6(3): 268-272.
16. Helga Naburi, Evelyne Assenga , Sonal Patel , Augustine Massawe ,et Karim Manji. Pentalogie de classe II de Cantrell, *BMC Res Notes , PubMed, Bethesda*, 2015, 8: 318.
17. Diarra D. Etude des malformations congénitales à la maternité du CHU Gabriel Touré : A propos de 69 cas. Thèse méd , FMOS, Bamako 2000 ; n°56, 96P.
18. Laugier J, Gold F. Abrégé de Néonatalogie. Pathologies externes., Masson, 3^{ème} édition, Paris, 1991, 38-346.
19. Laplane R, Etienne M, Fontaine J L. Pédiatrie, Masson, 4^{ème} édition, Paris, 1986 ,628-632.
20. Jones L K. Smith's recognizable patterns of human malformation; Saunders, 4^{ème} édition, Londre, 1988, 666-705.
21. Magané M. Hydrocéphalie chez les enfants de 0-15 ans au CHU/YO à Ouagadougou : A propos de 107 cas ; thèse Méd/ Université de Ouagadougou, 2010, N° 65,131P.
22. Bourgeot Ph, Bigot J, Joriot S et Parzy D ; Echographie en pratique obstétricale: Anomalies crânio-encéphaliques, Elsevier Masson, 5^{ème} édition, Paris, 2014, 295-333.
23. Ouattara D, Prise en charge des céphalocèles dans le service de Neurochirurgie du CHU Gabriel TOURE, Thèse med, FMOS, Bamako, 2021, N°202, 91P.
24. Merger R, Lévy J, Melchior J. Précis d'obstétrique : Pathologie du nouveau-né. 5^{ème} édition, Masson, Paris, 332, 706-717.
25. Sidibé A, Contribution à l'étude des malformations congénitales au CSRÉf de la Commune IV du district de Bamako, thèse Med, FMOS ,Bamako, 2019, 98P.
26. Bamouni Y.A, DAO B, Nacro B, Bonkougou P, Taoko A; Imagerie du diagnostic anté natal de l'iniencéphalie, à propos d'un cas au CHNSS de Bobo Dioulasso; Médecine d'Afrique Noire, Dakar, 1998, 45: 655-657.
27. CDC, CBDSR. Surveillance des anomalies congénitales : atlas de certaines anomalies, congénitales, Organisation mondiale de la Santé, Genève, 2015, 2-6, 26-28 ; <https://www.cdc.gov>, lu le 05/12/2022>>
28. Francoual C, Huraux-Rendu C, Bouillié J. Pédiatrie en maternit ; Flammarion, 2^{ème} édition, Paris, 1988, 530-622.

29. Poirier J, Poirier I, Baudet J. Embryologie Humaine ; Maloine, 3^{ème} édition, Paris, 1993 ; 121-134, 205-212.
30. Bassolé S. Urgences chirurgicales pédiatriques au CHU /YO de Ouagadougou: A propos de 483 cas. Thèse Méd, Ouagadougou, 2006, N° 78, 89P.
31. Montoya R E Y, Malformations de la paroi: diagnostic échographique et pronostic, Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) de Strasbourg, 2017, lu le 15/03/2022 <<<https://cpdpn.chu.strasbourg.fr>>>
32. MAIGA M S, Etude des malformations congénitales cliniquement visibles dans le service de pédiatrie de l'hôpital Nianankoro FOMBA de Ségou, Thèse méd, FMOS, Bamako, 2022, N°2218, 69P
33. Stoll C ; Roth MP Etude des malformations dans une série de 19526 naissances consécutives, Méd Hyg, Genève, 1982, 40: 584-586.
34. Kamla J I, Kamgaing N, NguifoFongang E J, Fondop J, Billong S, Djientcheu V P. Épidémiologie des malformations congénitalesvisibles à la naissance à Yaoundé, HealthSci, Yaoundé, 2017 ; 18, 53-62.
35. Déchelotte P, Delezoide A L. Pathologie du développement. Mai, AFECAP, Paris, 2005, 1-14.».
36. Susan F A, Ren D C; Examination of newborn foot. Positional and structural abnormalities. Advances in neonatal care care, Lippincott williams et wikins, Phyladelphie, 2002; 2: 248-258.
37. Zubin P J., Milton A B. Hand abnormality associated with craniofacial syndromes. Journal, craniofacial surgery, 2003, 14: 709-712.
38. Guerin Du Masgenet B, Ardaens Y, Bourgeault P. Echographie en pratique obstétricale, Edition Masson, 3^{ème} édition, Paris, 2021, 380.
39. Kouam L, Santiago M. Apport de l'échographie dans le diagnostic anténatal des malformations foetales. Médecine d'Afrique Noire, Dakar, 1997, 44:113-115.
40. Deschamps F, Faure J M. Atlas échographique des malformations congénitales du fœtus, Sauramps médical, Montpellier, 2000, 115-116.
41. Dallenda C, Gaddour I, Boudaya F, Bechir Z. Echographie du premier trimestre : un outil de dépistage précoce des malformations foetales et des anomalies chromosomiques ; Tunisie médicale, Tunis, 2009, 87 :857-862.
42. Myriam R, Hikmaat C, Hakima B, Abdellilah M; le limb Body Wall complex, à propos d'une observation particulière Pan Afr Med J, Fès, 2022, 11 2-8.
43. Toungara H, Pentalogie de Cantrell à propos d'un cas, Mémoire de Radiodiagnostic et Imagerie médicale, FMOS, BAMAKO, 2018, N°1956, 57P.

44. Issam Ben Ali, Mariem Chaben, Habib Amouri, Abdallah Dammak; Pentalogie de Cantrell à propos d'une observation; Tunisie Médicale, Tunis, 2010, 88: 208-209.
45. Dwa L, Sy T, Camara M K, Tolno T, Hyjazi Y et al; Pentalogy of Cantrell: A case diagnosed using anténatal ultrasound Konakry, J santé des femmes, problèmes de soins de Conakry, Conakry, 2015, 4(4), 1-2.
46. Ngaha A, Kago J, Nanfack E, Chelo D; la pentalogie de cantrell à propos d'un cas observé à l'Hôpital de Bafoussam; Med d'Afrique noire, Dakar, 2010, 5701, 21-23.
47. Correa R M S, Matos L I, García F L. Pentalogie de Cantrell: Un rapport de cas avec des résultats pathologiques. *Pediatr Dev Pathol*, Povo-rico, 2004; 7 : 649–52.
48. Mukhtar Y M, Mohammad A M, Faroul Z L, Alhassan S U, Adeleke S I, Aji A A, Asani M O: Pentalogy of Cantrell. A Case Report from Nigeria. *Nigerian Journal of Paediatrics*, Lagos, 2012;39 : 31 – 34.
49. Leul A, Alemayehu B, Ashenafi et al. MRI Findings in Pentalogy of Cantrell with Ultrasound Correlation, *Gynecol Reprod Health*, Addis Ababa, 2018; 2: 1-5.
50. Patil A R, Praveen LS, Ambica V. Pentalogy of Cantrell: a case report. *BJR Case Rep*, Bagalore, 2015, 1: 20140002. Lien <<www.ncbi.nlm.nih.gov>> lu le 04/09/2022
51. Naburi H, Assenga E, Patel, S, Massawé A et Manji K: Class II pentalogy of Cantrell, *Muhimbily*, Dar es salam, 2015, 318, 1293-7.
52. Vazquez-Jimenez JF, Muehler EG, Daebritz S et al: Cantrell's syndrome: a challenge to the surgeon. *Ann Thorac Surg*, Pub med.gov, Aachen, 1998; 65: 1178-1185
53. Diarra M, Echographie dans le diagnostic anténatal des malformations foetales dans les services d'imagerie du CHU du point G, de l'hôpital Gabriel Touré et du CS Réf CV, Thèse méd, FMOS, Bamako, 2005, N°132, 90 P.
54. Coulibaly B A; Contribution à l'étude des malformations congénitales à la maternité du centre de santé de référence de la commune I, thèse méd, FMOS, Bamako; 2008, N°484, 91 P.
55. Salomon R, Amiel J, Jan D. Génétique et maladie de Hirschsprung. *Médecine thérapeutique/pédiatre*, John Libbey Eurotex, Paris, 2001, 4 : 273-7.

FICHE SIGNALETIQUE

- + **Nom** : KAMISSOKO
- + **Prénom** : Mady Joseph
- + **Titre du Mémoire** : Diagnostic échographique anténatal de la pentalogie de Cantrell et l'acranie au CHU BSS de Kati : A propos d'un cas.
- + **Telephone**: +22373647717
- + **Address E-mail**: kamissokomadij@gmail.com
- + **Année universitaire** : 2023
- + **Pays d'origine** : Mali
- + **Lieu de soutenance** : Bamako
- + **Lieu de dépôt** : Bibliothèque de la FMOS
- + **Secteur d'intérêt** : Imagerie médicale, Gynécologie-Obstétrique, Pédiatrie et Chirurgie pédiatrique.

Résumé

Introduction : La pentalogie de Cantrell est une malformation rare, qui associe 5 malformations cardinales : hernie supra ombilicale de la paroi abdominale, défaut la partie antérieure du diaphragme et du péricarde diaphragmatique, anomalie de la partie basse du sternum, malformations cardiaques (3). Son incidence est d'environ 5.5 pour un million de naissances vivantes [5]. C'est ainsi que nous rapportons un cas clinique regroupant de la pentalogie de Cantrell, l'acrânie et l'iniencéphalie, diagnostiqué échographiquement dans notre service.

Objectifs : Décrire un cas de syndrome polymaformatif diagnostiqué par l'échographie au service d'imagerie médicale du CHU Pr BSS de Kati, spécifiquement déterminer l'apport échographique dans le diagnostic anténatal de la pentalogie de Cantrell et l'acrânie au CHU Pr BSS de Kati.

Méthodologie : C'est une étude descriptive d'un cas clinique portant sur une observation, diagnostiqué le 03 Août 2022.

Observation : Madame X, âgée de 24 ans, femme au foyer, résidente à Kourémalé, 3^{ème} Geste, 2^{ème} Pare, avec deux enfants vivants , sans antécédant médico-chirurgical ni de malformation fœtale, venue pour une première échographie lors du bilan prénatal (BPN) de la grossesse en cours; qui a conclu à un syndrome polyformatif associant la pentalogie de cantrell, l'acrânie et l'iniencéphalie chez un fœtus vivant de sexe masculin estimé à 27 SA. Après l'accord du couple, le travail d'accouchement a été déclenché et la mère a expulsé par voix basse un nouveau-né polymalformé avec les mêmes anomalies observées à l'échographie. Il pesait 1900 grammes et n'a vécu que 30 minutes.

Conclusion : Notre étude révèle que l'échographie joue un rôle très important dans le diagnostic des malformations en anténatal, dans les localités où l'accès à l'IRM est difficile. Une étude ultérieure et approfondie est nécessaire enfin d'établir les causes de survenue de ce syndrome polymalformatif rare, qui est létal, exigeant une interruption de la grossesse.

Mots clés : échographie, pentalogie de Cantrell, acrânie, iniencéphalie, Kati.

Safety Data Sheet

- + **Name:** KAMISSOKO
- + **First name:** Mady Joseph
- + **Birth Date:** the 02 / 01 /1992 à Baguinéda
- + **Telephone:** +22373647717
- + **Address E-mail:** kamissokomadyj@gmail.com
- + **Thesis title:** Antenatal ultrasound diagnosis of Cantrell's pentalogy and acrania at the university hospital BSS of Kati.
- + **Academic year:** 2023
- + **Native country:** Mali
- + **Place to support:** Bamako
- + **Deposit local:** Library of FMOS
- + **Hobbies Sector:** Medical Imaging, pathology, obstetrics and gynecology; Pediatrics, Pediatric surgery.

Summary

Introduction: Cantrell's pentalogy is a rare malformation which associates 5 cardinal malformations: supraumbilical hernia off the abdominal wall, defect of anterior part of the diaphragmatic pericardium, anomaly of lower part of sternum, cardiac malformations. This is how we report a clinical case grouping Cantrell's pentalogy, acrania and iniencephaly diagnosed by ultrasound in our department.

Goals: Describe a case of polymalformative syndrome diagnosed by ultrasound at the university hospital Pr BSS of Kati, specifically to determine the ultrasound contribution in the antenatal diagnosis of Cantrell's pentalogy and acrania.

Methodology: This is a descriptive study of a clinical case based on an observation, diagnosed on August 03, 2022.

Observation: Mrs. X, 24 years old, housewife, resident in Kouremalé, 3rd gesture, 2nd parry, with 2 living children, no medical-surgical history or fetal malformation, came for a first ultrasound during the prenatal check-up of the current pregnancy, came for a first ultrasound during the prenatal check-up of current

pregnancy, which concluded with a polymalformative syndrome associating the Cantrell's pentalogy, acrania and iniencephaly, in a male fetus at 27 week amnorheer. After the couple's agreement, labor was started and the mother delivered polymamalfomed newborn with the same abnormalities observed on ultrasound. He weighed 1900 grams and only lived 30 minutes.

Conclusion: Our study reveals that ultrasound plays a very important role in the diagnosis of antenatal malformations, in localities where access to MRI is difficult. A further and in-depth study is finally necessary to establish the causes of the occurrence of this rare polymalformative syndrome, which is rare, requiring and interruption of pregnancy.

Key words: ultrasound, Cantrell's pentalogy, acrania, iniencephaly, Kati.

FICHE D'ENQUÊTE

COTE MATERNEL

A-Aspect épidémiologiques.

I-Nom et prénom : -----

II Age : -----

III- Ethnie : -----

V- Niveau étude : -----

VI- Statut matrimonial : -----

VII-Couche socio-professionnelles : -----

VI- Résidence : -----

VII-Année de réalisation : -----

B- Aspects clinique :

I- Renseignements cliniques : -----

II- Antécédents médicaux : oui /_1_/ non /2__/

1 =Diabète : (...) ; **2=Drépanocytose : (...)** ; **3=HTA : (...)** ; **4 =Alcool : (...)** ;
5=Tabac: (...) ; **6=Expositions aux produits toxiques : (...)** **7=Sans**
particularité : (...)

III- L'âge des premières règles : -----

IV- Cycles : -----

C-Antécédents gynécologiques : oui /_1_/ non /2__/

1 =Algies pelviennes : (...) ; **2=Dysménorrhée : (...)** ; **3=Infection génitale :**
(...) ; **4=Sans particularité : (...)**

IV-Antécédents chirurgicaux : Oui/_ / Non/_/

1=Absence d'intervention abdominale, **2= kystectomie ovarienne/_ /**
3=plastie tubaires/_ / 4=myomectomie/_ / 5 = autres/_ / 6=/ /à préciser...

III-Antécédents obstétricaux :

1=Grossesse :.....

2=Parité :.....:

3=Avortement :.....

COTE FOETAL

I-Age: -----

II- Sexe: -----

III- Poids: -----

IV- Echographie: oui /_1_/ non /_2_/

1=Premier Trimestre : (...) ; **2= Deuxième Trimestre : (...)** ; **3= Troisième Trimestre (...)** ;

V- Coupes échographiques réalisées: oui /_1_/ non /_2_/

1=BIP:....mm; **2= LF mm**; **3= CC:.... mm**; **4= CA:.... mm**;

VI- Vitalité: oui /_1_/ non /_2_/

1=BCF :(avec ... battements par minute); **2= Mouvements respiratoires :**
....5; **3= Dynamique (...)** ;

VII- Malformations : oui /_1_/ non /_2_/

1 =Tête : (...) si oui type :.....

2=Thorax : (...) si oui type :.....

3=Abdomen : (...) si oui type :.....

4=Membres : (...) si oui type :.....

VIII-Type de Malformation : oui /_1_/ non /_2_/

1 : Unique (...) ; **2 : Multiple (...)**

IX-Hypothèses diagnostiques : -----

X-Diagnostic retenu : -----