

## Malformation congénitale

Les **malformations congénitales** ou anomalies congénitales correspondent à l'ensemble des anomalies physiques (anomalies visibles) et organiques (malformations des organes) présentes dès la naissance. Il existe une multitude de malformations congénitales, avec des répercussions plus ou moins importantes pour l'enfant..

### Qu'est-ce qu'une malformation congénitale ?

Les malformations congénitales ou anomalies congénitales, ou troubles congénitaux, regroupent l'ensemble des défauts survenant au cours de la vie embryonnaire, que ces défauts concernent l'apparence physique ou des organes internes, que ces défauts soient détectés dès la naissance ou plus tard au cours de la vie.

Plusieurs types de malformations congénitales sont considérés.

- Les **malformations primaires** correspondent aux anomalies de structure d'un organe ou d'une partie d'un organe dues à des troubles de développement de l'organe. Dues à des anomalies génétiques, elles se répartissent en trois catégories :
  - Les génopathies dues à des mutations génétiques,
  - les anomalies chromosomiques dues à des anomalies de nombre ou de structure des chromosomes,
  - les malformations multifactorielles dues à des anomalies génétiques et à des facteurs environnementaux.
- Les **malformations secondaires** sont liées à une interruption du développement normal d'un organe due à un agent tératogène. Les agents tératogènes sont multiples :
  - un agent infectieux (bactérie, virus),
  - une substance chimique (médicaments, hormones, produits chimiques),
  - des radiations ionisantes,
  - d'autres facteurs (métaboliques, toxiques).
- Les **polymalformations** sont définies comme l'association d'au moins deux malformations congénitales. Les polymalformations peuvent être de trois types :
  - une séquence (ensemble d'anomalies qui découlent d'une première anomalie),
  - un syndrome malformatif (ensemble d'anomalies non liées entre elles mais ayant la même cause),
  - une association (survenue d'au moins deux malformations n'appartenant ni à un syndrome ni à une séquence).

**Bon à savoir :** la tératologie est la science qui s'intéresse aux malformations congénitales. La tératogenèse étudie les causes et les mécanismes des malformations congénitales.

### Causes des malformations congénitales

Dans plus de la moitié des cas, il est impossible de déterminer la cause exacte des malformations congénitales.

Cependant, plusieurs causes sont bien identifiées :

- des causes endogènes (mutations génétiques ou anomalies chromosomiques) avec différents modes de transmission des parents aux enfants ;
- des causes exogènes (infection, facteurs environnementaux, exposition à des agents tératogènes) ;
- des causes multifactorielles (anomalies génétiques et facteurs environnementaux).

Plusieurs facteurs de risque de malformations congénitales sont également connus :

- des facteurs socio-économiques et démographiques (pays à ressources limitées, faible niveau socio-économique, âge maternel avancé) ;
- des facteurs génétiques (consanguinité) ;
- des infections maternelles (syphilis, rubéole, toxoplasmose) ;
- l'état nutritionnel de la mère (carence en iode et en folates, diabète gestationnel, apport excessif en vitamine A, déficit en vitamine B3) ;
- obésité ;
- des facteurs environnementaux (exposition à des pesticides, prise de certains médicaments, consommation d'alcool, de tabac ou de drogues, exposition aux radiations).

## Conséquences des malformations congénitales

Les malformations congénitales ont des répercussions très variables selon leur nature :

- un décès dès les premiers mois de la vie ou un décès prématuré ;
- une incapacité à long terme, un handicap ;
- un retard mental ou un retard d'apprentissage ;
- une prédisposition à des problèmes de santé divers ;
- des conséquences sociales, familiales ;
- une gêne esthétique.

**Important** : les malformations congénitales les plus fréquentes sont les malformations cardiaques, les anomalies de fermeture du tube neural (spina-bifida) et le syndrome de Down (trisomie 21) Par ailleurs, l'holoprosencéphalie (malformation cérébrale survenant entre le 18<sup>e</sup> et le 28<sup>e</sup> jour de gestation) est la malformation la plus fréquente du système nerveux central humain avec une prévalence de 1/10 000 naissances,

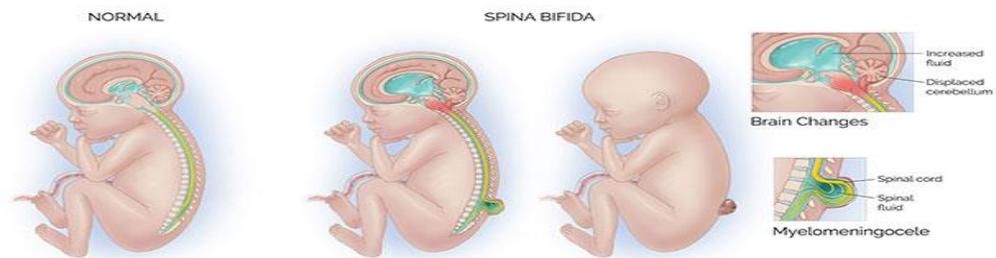
Schématiquement, les malformations congénitales se divisent en deux groupes :

- **les malformations externes**, visibles : spina-bifida (est une malformation liée à un défaut de fermeture du tube neural (système nerveux primitif-défaut de fermeture du neuropore postérieur durant la quatrième semaine de la vie embryonnaire). bec-de-lièvre, se caractérisant par un mauvais développement de la colonne vertébrale, malformations des membres)

- **les malformations internes** touchant les organes (absence d'un organe, défaut de développement d'un organe, organe en surnombre, organe non fonctionnel)



Bec de lièvre



•

### Prévention des malformations congénitales

Certaines malformations congénitales ont des causes exogènes bien identifiées (infection, carences nutritionnelles, exposition à des substances chimiques). Ces malformations congénitales peuvent ainsi être prévenues grâce à des **mesures préventives** mises en place avant la grossesse ou dès le début de la grossesse :

- l'arrêt du tabac, de l'alcool et de la prise de drogues ;
- la supplémentation en acide folique et en iode ;
- la vaccination contre la rubéole ;
- des précautions alimentaires pour limiter le risque de toxoplasmose ;
- le contrôle du diabète gestationnel ;
- la non-exposition aux radiations ou à des substances chimiques tératogènes ;
- l'arrêt de certains médicaments.