

Reconnaître les déficiences à la naissance

Manuel destiné aux agents de
terrains, aux formateurs et aux
directeurs de projet

Ce manuel fait partie du kit de prévention
de CBM intitulé “Reconnaître les
déficiences à la naissance”

Sommaire

La stratégie de CBM sur les déficiences congénitales structurelles	3
I. Soins de santé primaire et déficiences congénitales.....	5
A. Peut-on prévenir les déficiences congénitales ?	5
B. Prévention des déficiences congénitales à la phase de préconception	6
C. Naissance prématurée (et ses liens avec les déficiences chez l'enfant)	7
D. Soins de santé à la phase de postconception	8
E. Liens entre les déficiences congénitales et celles physiques	9
F. Liens entre les déficiences congénitales et celles visuelles.....	9
G. Liens entre les déficiences congénitales et celles auditives	9
H. Liens entre les déficiences congénitales et les déficiences cognitives et la santé mentale communautaire	9
II. Identification et intervention précoce sur les déficiences congénitales structurelles	10
Stratégie d'intervention ciblant la déficience congénitale	11
1. Sensibilisation, identification précoce et orientation	11
2. Programmes de surveillance de la déficience congénitale	11
3. Plaidoyer	11
4. Intégration de la thématique aux programmes de formation	12
5. Intervention chirurgicale	12
Brève description des déficiences figurant dans la boîte à images:	14
1. Albinisme oculo-cutané	14
2. Hydrocéphalie	15
3. Fentes oro-faciales (fentes labiales et celles palatines)	15
4. Paralysie du plexus brachial	16
5. Cataracte congénitale	16
6. Déficiences des doigts et orteils : Polydactylie / syndactylie	17

7. Déficiences des membres : bras et parties de la jambe manquants ou déformés	17
8. Pieds bots (Equinovarus congénital).....	17
9. Luxation congénitale de la hanche	18
10. Anomalies du tube neural (spina bifida / myélodysplasie)	19
11. Déficiences abdominales, génitales et anales.....	19
Examiner les nouveau-nés pour d'éventuelles déficiences congénitales.....	20
Références :	22

Prévenir et reconnaître les déficiences congénitales

Les déficiences congénitales constituent une cause fréquente de mortalité et de handicap chez les enfants dans les pays en développement ; cependant, cette réalité est peu reconnue.

Chaque année, au moins 7 millions d'enfants naissent avec de graves déficiences congénitales. La fréquence des déficiences congénitales se situe entre 40 et 60 pour mille naissances (4 à 6%), avec une fréquence plus élevée dans les pays à revenu faible et intermédiaire.

Dans son travail d'assistance aux enfants et jeunes adultes handicapés partout dans le monde, CBM rencontre de nombreuses personnes qui sont handicapées à cause de déficiences congénitales telles que les cataractes congénitales, les pieds bots, les fentes labiales, les fentes palatines et l'hydrocéphalie.

La prévention, le traitement et la réadaptation sont possibles dans 70% des cas de déficiences congénitales.

L'initiative de CBM dans la prévention de la déficience congénitale va adopter deux stratégies :

- I. La prévention primaire à travers des soins de préconception et maternels efficaces
- II. L'identification précoce et l'orientation suite à des déficiences congénitales structurelles

La stratégie de CBM sur les déficiences congénitales structurelles

- La stratégie de CBM sur les malformations congénitales vise à plaider en faveur des recommandations de l'OMS et du rapport mondial sur les malformations à la naissance de l'agence March of Dimes¹ à travers les outils suivants :
- La « trousse » de prévention du handicap relative à la **Santé Primaire** intitulée « Comment améliorer la santé et le développement de votre enfant : Prévenir la déficience et le handicap » vise à mettre en œuvre les recommandations 1, 2 et 3 par la sensibilisation des mères sur les soins de préconceptions, la maternité sans risque, la bonne alimentation et l'espacement des naissances.
- La « trousse » de prévention du handicap intitulée « Reconnaître les déficiences congénitales structurelles » vise à mettre en œuvre les recommandations 6 et 7, à former les professionnels de la santé et les accoucheuses à identifier précocement les malformations congénitales, à

examiner les nouveau-nés de façon appropriée et à les orienter très tôt vers des spécialistes pour un traitement.

Recommandations du groupe d'experts sur les malformations congénitales selon March of Dimes (2006)

1. Sensibiliser la communauté, les professionnels et agents de santé, les décideurs politiques, les médias et toutes les parties prenantes sur les malformations congénitales et les possibilités de soins et de prévention efficaces.
2. Promouvoir la planification familiale aidant ainsi les couples à espacer les grossesses, planifier la taille de la famille et informer le groupe cible des risques liés au fait d'accoucher avant 18 ans et après 35 ans.
3. Assurer une alimentation saine et équilibrée pendant les années de reproduction d'une femme à travers un apport adéquat en macronutriments et un large éventail d'oligo-éléments, en particulier le fer et l'iode. Ajouter 400 microgrammes d'acide folique synthétique à l'alimentation par l'apport de suppléments ou de fortifiant.
4. Lutter contre les infections chez toutes les femmes en âge de procréer.
5. Lutter contre les maladies chroniques, en particulier le diabète sucré insulino-dépendant, les maladies cardiaques et l'épilepsie.
6. Former les professionnels de la santé à la reconnaissance des malformations congénitales.
7. Procéder à l'examen physique de tous les nouveau-nés avant d'autoriser les mères à les sortir de l'hôpital.
8. Plaider pour la mise en place de services appropriés en soins de santé de l'enfant destinés à s'occuper des enfants ayant des malformations congénitales.
9. Plaider pour la mise en place de capacités nationales de surveillance des malformations congénitales courantes.
10. Soutenir les organisations laïques, y compris les patients/groupes de soutien aux parents pour plaider au sein de leurs communautés et les sensibiliser.

Qu'est-ce que les déficiences congénitales ?

D'une manière générale, les déficiences congénitales peuvent être classées comme suit :

- Les malformations congénitales (malformations congénitales structurelles),
- Maladies chromosomiques (par exemple, le syndrome de Down),
- Les déficiences d'origine monogéniques (causent surtout des déficits enzymatiques, ou des erreurs innées du métabolisme).

Les maladies chromosomiques et les anomalies monogéniques constituent une catégorie de troubles nombreux et complexes. Beaucoup causent des anomalies enzymatiques ou métaboliques qui ne sont pas évidentes à la naissance, excepté par l'évaluation biochimique. Peu de ces études chimiques complexes et coûteuses sont disponibles dans les pays en développement. Une grande partie de ces enfants ont besoin d'un traitement médical complexe, mais rarement d'une prise en charge chirurgicale. Beaucoup de ces anomalies ont pour conséquences, des déficiences cognitives et de développement.

Les déficiences congénitales structurelles peuvent toutefois être vues à l'œil nu et être reconnues à la naissance. Cependant, trop souvent, les accoucheuses dans les maternités fortement fréquentées ou celles traditionnelles dans les villages, ne reconnaissent pas les déficiences congénitales courantes et ignorent le genre de conseils appropriés à donner à la mère. Le résultat en est un handicap qui aurait pu être évité.

La boîte à images, « Reconnaître les déficiences congénitales » est un outil pédagogique destiné aux travailleurs en soins de maternité.

Mais que peut-on faire pour prévenir les déficiences congénitales en premier lieu ? Il existe quelques stratégies efficaces qui peuvent être mises en œuvre à travers la sensibilisation des communautés, l'éducation et les pratiques de soins de santé primaires. La boîte à images, « Comment améliorer la santé et le développement de votre enfant : prévenir les déficiences et le handicap » a été créée à cet effet, ainsi que pour l'intégration du sujet dans les programmes de soins de santé primaire.

I. Soins de santé primaire et déficiences congénitales

A. Peut-on prévenir les déficiences congénitales ?

Il existe au moins 8 conditions pouvant élever l'incidence des déficiences congénitales :

1. Un apport insuffisant en acide folique en phase de préconception
2. Une carence en iode dans le régime alimentaire de la mère
3. L'absence de vaccination contre la rubéole
4. Le fait qu'une femme donne naissance à un enfant après l'âge de 35 ans
5. Mariages consanguins
6. La consommation d'alcool pendant la grossesse
7. L'utilisation de médicaments tératogènes et les polluants environnementaux

8. Le manque de conseils génétiques prénataux

Ces conditions constituent alors les fondements d'une politique de prévention.

Il existe des stratégies de prévention efficaces contre certaines déficiences, notamment:

- Le spina-bifida : suppléments en acide folique en phase de préconception,
- La rubéole – vaccination contre la rubéole,
- Le syndrome d'alcoolisme fœtal : l'abstinence alcoolique avant et pendant la grossesse,
- L'hypothyroïdie congénitale : complément en iode.

Il existe des preuves que les compléments en multivitamines, y compris l'acide folique pendant la conception et en début de grossesse peuvent réduire la fréquence de nombreuses malformations congénitales structurelles.

Il est également prouvé que de bons apports nutritionnels chez toutes les mères entraînent une meilleure santé chez le bébé et réduit l'incidence des problèmes de retard cognitif et de développement.

B. Prévention des déficiences congénitales à la phase de préconception

« Les stratégies visant à améliorer la santé de la femme, de la mère, des nouveau-nés et des enfants sont essentielles pour la prévention et la prise en charge efficaces des personnes ayant des malformations congénitales. Les interventions efficaces, y compris la planification familiale, l'optimisation du régime alimentaire chez la femme, la prise en charge des problèmes de santé maternelle et la protection contre les infections maternelles, sont réalisables et abordables, même dans des milieux pauvres ».

March of Dimes, rapport exécutif 2006.

Les principes de base suivants doivent être encouragés :

1. L'éducation de base sur la reproduction et les services de santé,
2. Les proches parents ne doivent pas se marier entre eux,
3. Informer le groupe cible sur les risques liés au fait d'accoucher après l'âge de 35 ans
4. Dissuader les femmes d'enfanter après l'âge de 35 ans,
5. La prise de 400 microgrammes d'acide folique par jour à la phase de préconception et à celle de post-conception.

6. Consommer le sel iodé.
7. Les femmes doivent être vaccinées contre la rubéole et le tétanos avant l'âge de la reproduction.
8. Le contrôle des maladies chroniques, notamment l'anémie, le diabète, l'obésité et l'hypertension.
9. Ne pas fumer ou boire de l'alcool.

C. Naissance prématurée (et ses liens avec les déficiences chez l'enfant)

La naissance prématurée (prématurité) a un impact significatif sur la mortalité et l'apparition de déficiences chez les bébés et il existe des preuves de plus en plus nombreuses que les soins de préconception et de postconception peuvent réduire le nombre de naissances prématurées. Il existe une synergie entre la prévention des déficiences congénitales, la prévention de la prématurité et la prévention des déficiences invalidantes.

La naissance prématurée est définie comme une naissance avant 37 semaines de gestation. Environ 12 millions de bébés naissent prématurément chaque année.

29% de la mortalité néonatale mondiale est liée à la prématurité (près d'un million de bébés chaque année).

Toutefois, l'impact est aggravé par le fait que les autres causes fréquentes de mortalité néonatale, l'asphyxie et les infections néonatales, soient également liées à la prématurité.

Liens entre les naissances prématurées et l'infirmité motrice cérébrale :

Les bébés prématurés sont vulnérables aux hémorragies intra-ventriculaires dans le cerveau, à l'asphyxie à la naissance et aux infections néonatales, qui conduisent toutes à des lésions cérébrales et à la paralysie cérébrale.

Plus tôt la naissance prématurée a lieu, plus grande est la fréquence de la paralysie cérébrale et des troubles neurodéveloppementaux chez les bébés.

Liens entre les naissances prématurées et la déficience visuelle :

La rétinopathie du prématurité est causée par l'oxygénothérapie chez les bébés prématurés et sa prévalence est en augmentation dans les pays à revenu intermédiaire à cause de l'expansion des soins néonataux.

La prématurité augmente le risque d'infections, y compris l'ophtalmie du nouveau-né.

Liens entre les naissances prématurées et la déficience auditive

La fréquence des déficiences auditives est plus élevée chez les bébés prématurés.

Liens entre les naissances prématurées et les déficiences cognitives et la santé mentale communautaire

Plus tôt la naissance prématurée a lieu, plus elle a de l'impact sur le cerveau en développement vulnérable de l'enfant, provoquant des retards d'apprentissage et de développement cognitif ainsi que l'épilepsie.

Les facteurs de risque :

Les facteurs qui sont scientifiquement prouvés comme augmentant le risque de naissance prématurée sont les suivants :

- le tabagisme,
- le faible Indice de Masse Corporelle (IMC) (nutrition inadéquate),
- l'hypertension,
- une précédente naissance prématurée,
- il existe des preuves que le stress, la dépression et la violence conjugale peuvent augmenter le risque de naissance prématurée.

Les **interventions à base communautaires** qui peuvent réduire l'impact des naissances prématurées et les complications à la naissance (pré-éclampsie), et donc la déficience congénitale comprennent :

- une alimentation saine,
- le dépistage pour une bonne santé maternelle et le contrôle des maladies chroniques, en particulier l'anémie, le diabète, l'obésité et l'hypertension,
- le contrôle des infections maternelles.

La « trousse» de CBM sur les soins de santé primaires pour la prévention du handicap comprend des informations qui aident à améliorer les soins de santé de préconception au niveau communautaire à travers l'éducation des femmes et des adolescentes.

D. Soins de santé à la phase de postconception

Les principes de base suivants doivent être encouragés :

1. recevoir des soins de santé prénataux au moins 4 fois pendant la grossesse,
2. accoucher avec l'aide d'une accoucheuse qualifiée,
3. éviter de boire de l'alcool pendant la grossesse,
4. ne pas fumer ni consommer des médicaments de la rue pendant la grossesse,
5. connaître son statut sérologique et recevoir les soins appropriés en cas de séropositivité,
6. consulter immédiatement un médecin en cas de fièvre,
7. pendant la grossesse, éviter de prendre des médicaments dans la

mesure du possible ; les médicaments ne doivent être pris que sur avis de médecins qualifiés pendant la grossesse,

8. consommer du sel iodé,
9. continuer par prendre 400 microgrammes d'acide folique par jour,
10. adopter un régime alimentaire équilibré, riche en vitamines, en sels minéraux et en protéines ; veiller à un apport adéquat en calcium pour assurer une bonne structure du squelette fœtal et une lactation saine.

E. Liens entre les déficiences congénitales et celles physiques

Une grande proportion de déficiences congénitales structurelles visibles entraînent limitations du fonctionnement physique, y compris des conditions telles que les pieds bots, l'arthrogrypose, les fentes oro-faciales et le spina bifida.

F. Liens entre les déficiences congénitales et celles visuelles

La cataracte congénitale, l'ophtalmie néonatale et la rétinopathie chez le prématuré sont des déficiences congénitales qui ont un impact sur l'acuité visuelle.

G. Liens entre les déficiences congénitales et celles auditives

La plupart des déficiences auditives ne peuvent pas être vues à l'œil nu et doivent être examinées avec des techniques et instruments spéciaux. Une cause courante évitable de la perte auditive neurosensorielle est l'administration inappropriée d'antibiotiques aminoglycosidiques tels que la gentamycine. La rubéole qui est évitable par la vaccination, est une cause majeure de la déficience auditive chez les bébés.

H. Liens entre les déficiences congénitales et les déficiences cognitives et la santé mentale communautaire

De nombreuses déficiences congénitales entraînent non seulement des anomalies de fonctionnement physique et sensoriel, mais aussi la déficience cognitive et le retard de développement :

1. la naissance prématurée est liée à une augmentation de la fréquence de paralysie cérébrale, qui est une lésion au cerveau pouvant entraîner des troubles cognitifs et l'épilepsie.
2. la trisomie 21, une anomalie chromosomique courante, entraîne le syndrome de Down qui est suivi de déficiences cognitives.
3. Beaucoup d'anomalies monogéniques entraînent des syndromes de

déficience cognitive chez les enfants.

La paralysie cérébrale est un exemple de déficience congénitale courante qui peut influencer sur l'ensemble du fonctionnement physique, visuel, auditif et cognitif.

Plusieurs déficiences congénitales structurelles ne peuvent pas être évitées, et la stratégie doit alors consister à la prévention secondaire à travers le dépistage précoce, le traitement et la réadaptation.

II. Identification et intervention précoce sur les déficiences congénitales structurelles

Les malformations congénitales sont également appelées déficiences congénitales *structurelles*. Ces déficiences peuvent avoir une origine génétique ou non ; elles entraînent dans le corps, un changement structurel qui peut être généralement identifié lors de l'examen physique. Il s'agit du groupe de malformations congénitales qui a plus d'impact sur la stratégie de CBM en matière de handicap chez l'enfant.

Les déficiences congénitales structurelles les plus courantes sont :

1. les malformations du cerveau et du système neurologique,
2. les malformations des membres,
3. les malformations cardiaques.

Incidence : les déficiences congénitales structurelles se produisent sur environ 30 pour 1000 naissances vivantes (selon l'OMS).

- Environ 25% des cas sont très graves entraînant une mort précoce,
- Environ 50% des cas sont traitables ou corrigible,
- Environ 25% des cas entraînent une invalidité à long terme malgré les meilleurs traitements.

Les déficiences congénitales structurelles nécessitent presque toujours une intervention chirurgicale ou une expertise chirurgicale pour le traitement. On peut s'attendre à une déficience à vie ou à un handicap dans le cas où cette expertise chirurgicale n'est pas disponible, comme c'est le cas dans la plupart des pays pauvres.

Les statistiques sur la prévalence de notre étude au Rwanda montrent que 23% de l'ensemble des déficiences musculo-squelettiques physiques chez les enfants sont dus à des anomalies congénitales (déficiences congénitales structurelles).

Les déficiences congénitales observées dans nos projets médicaux

comprennent :

- les pieds bots,
- les fentes oro-faciales (bec-de-lièvre),
- la polydactylie et la syndactylie (présence de doigts supplémentaires ou accollement et fusion plus ou moins complète de deux ou plusieurs doigts ou orteils entre eux),
- les anomalies réductionnelles des membres (absent, raccourci ou malformé),
- les anomalies du tube neural (spina bifida),
- l'hydrocéphalie,
- les affections oculaires : cataracte congénitale

Stratégie d'intervention ciblant la déficience congénitale

1. Sensibilisation, identification précoce et orientation

Puisque qu'on ne peut pas prévenir de nombreuses déficiences congénitales à l'origine, l'on doit se prémunir contre les effets invalidants à travers l'intervention précoce et le traitement. Cela signifie qu'il faut référer vers des services de chirurgie spécialisés dans presque tous les cas.

2. Programmes de surveillance de la déficience congénitale

D'importants travaux ont été abattus en matière d'identification précoce des pieds bots et des fentes oro-faciales à travers la formation du personnel de santé primaires et des accoucheuses. Bien que très importants, ces travaux se sont traduits par l'identification de seulement un faible pourcentage de l'ensemble des déficiences congénitales structurelles. Il est plus approprié d'introduire des programmes de surveillance de la déficience congénitale qui créent la prise de conscience et l'identification de *toutes* les déficiences congénitales structurelles. Le kit de boîtes à images intitulé, « Reconnaître les déficiences congénitales » a été développé pour la formation des agents de santé primaires et des accoucheuses à la surveillance exhaustive de la déficience congénitale.

3. Plaidoyer

Chaque bébé doit être soigneusement examiné par une accoucheuse qualifiée avant sa sortie de la maternité. Les instructions d'identification de déficiences congénitales doivent être incluses dans les programmes de formation sanitaire. Le kit de boîtes à images intitulé, « Reconnaître les déficiences congénitales » peut être recommandé et fournie aux institutions de formation. Le kit contient une liste de contrôle d'examen sur les déficiences congénitales courantes.

Le plaidoyer sur les voies d'orientation efficaces entre les services de santé locaux et de district et les centres de chirurgie et de rééducation spécialisés est encouragé.

4. Intégration de la thématique aux programmes de formation

Le projet, Uganda Sustainable Clubfoot Care Project (USCCP) a démontré l'efficacité de l'intégration de déficiences congénitales spécifiques dans un programme de formation. L'USCCP a élaboré un programme et un module de formation qui pourraient être appliquées à tous les niveaux de l'enseignement des soins de santé dans l'ensemble du pays, y compris aux médecins, spécialistes, assistants médicaux, sages-femmes et agents de soins de santé primaires. Ainsi, l'ensemble du personnel de soins de santé à tous les niveaux de prestation de services connaît la déformation nommée pied bot et les voies de réorientation de patients ainsi que les traitements appropriés.

Ce modèle réussi a le potentiel d'être étendu à d'autres domaines d'élaboration de programmes de formation en vue de l'identification précoce et de l'orientation des cas de déficiences congénitales ; il peut également inspirer des stratégies de prévention d'autres déficiences.

5. Intervention chirurgicale

Les déficiences congénitales structurelles nécessitent presque toujours une chirurgie ou une expertise chirurgicale. Dans les endroits où cette expertise chirurgicale n'est pas disponible, comme c'est le cas dans la plupart des pays pauvres, on peut s'attendre à un handicap permanent. L'intervention précoce est cruciale afin de prévenir le handicap permanent dû à de nombreuses déficiences congénitales. Par exemple :

- si la cataracte congénitale est rapidement traitée, la vision normale chez le malade est possible. Si le traitement est retardé, la cécité permanente en est la conséquence,
- si l'acte de dérivation est retardé dans le cas d'une hydrocéphalie, cela peut entraîner des lésions permanentes au cerveau,
- si le pied bot est identifié précocement, il peut être traité dans la communauté avec de bons résultats. S'il est tardivement identifié, une chirurgie reconstructive complexe est nécessaire et le résultat n'est pas aussi bon,
- si la fente labiale et celle palatine ne sont pas traitées par voie chirurgicale de manière précoce, la mort due à la malnutrition est fréquente.

Par conséquent, la stratégie de CBM doit impliquer le soutien aux programmes

de prestation de services ciblant ces déficiences.

L'évaluation des ressources de santé disponibles et le développement des voies de recours à l'orientation sont nécessaires.

Certains partenaires de CBM ont une expertise chirurgicale spécialisée. Les hôpitaux publics de référence doivent être accessibles autant que possible. Parfois, il faut attendre des équipes en visite pour bénéficier d'interventions chirurgicales spécialisées.

Certaines des interventions chirurgicales nécessaires sont assez simples, par exemple l'intervention chirurgicale sur la polydactylie qui est peut être disponible dans les hôpitaux de district. Cependant, bon nombre de reconstructions chirurgicales sont très complexes et nécessitent l'expertise chirurgicale d'un sous-spécialiste. Généralement, cette expertise n'est pas disponible même dans les hôpitaux nationaux de référence. Les hôpitaux de sous-spécialité destinés aux enfants ou les unités de sous-spécialité au sein des hôpitaux généraux mettant en œuvre les soins chirurgicaux pertinents aux déficiences congénitales et la formation de chirurgiens nationaux dans ces mêmes domaines sous-spécialisés ont un rôle à jouer.

Il sera nécessaire de mettre en réseau les services de chirurgie pédiatrique générale (abdominale) qui ne sont pas actuellement disponibles dans la plupart des programmes de CBM. Cette mesure concernera les conditions telles que la gastroschisis (malformation de la paroi abdominale), l'imperforation anale, l'hernie congénitale, etc.

Des services de neurochirurgie seront nécessaires pour le traitement des anomalies du tube neural (spina bifida) et de l'hydrocéphalie.

Un programme de surveillance des déficiences congénitales a des implications sur les domaines d'intérêt de CBM en dehors de la déficience physique chez les bébés, notamment les cataractes congénitales, les affections ophtalmologiques néonatales, la surdité congénitale, et l'intervention précoce sur les enfants ayant le syndrome de Down.

Quels sont les déficiences congénitales structurelles courantes ?

La boîte à images sur la prévention intitulée, « Reconnaître les déficiences congénitales » encourage l'examen de tous les nouveau-nés par les accoucheuses et attire leur attention sur les déficiences congénitales structurelles communément identifiées. Il s'agit notamment de :

1. L'albinisme oculo-cutané (bébés albinos)
2. L'hydrocéphalie
3. Les fentes oro-faciales (becs-de-lièvre et fentes palatines)
4. La paralysie du plexus brachial
5. La cataracte congénitale
6. La déficience des doigts et des orteils : Polydactylie / syndactylie
7. La déficience des membres – bras et les parties de la jambe mal formés ou manquants
8. Le pied bot
9. Luxation de la hanche lors du développement
10. Les anomalies du tube neural (spina bifida / myélocystose)
11. Les déficiences des organes génitaux et de l'anus : imperforation de l'anus, l'hypospadias.

Brève description des déficiences figurant dans la boîte à images :

1. Albinisme oculo-cutané

Défaut de production de la mélanine, un pigment présent dans la peau, les cheveux et la rétine de l'œil.

Incidence : Elle est variable. L'albinisme est le plus répandu en Afrique sub-saharienne qu'ailleurs dans le monde.

Moyenne : 1/4000 naissances en Afrique.

Coloration de la peau et des cheveux visible à l'œil nu à la naissance.

Il constitue une forte source de superstition, d'isolement social, de discrimination et d'abus.

L'albinos est vulnérable aux cancers de la peau.

Il a une déficience visuelle due à l'absence de pigments protecteurs de l'œil.

Intervention : Sensibilisation. Il y a peu à faire au cours de la petite enfance.

Protection contre l'exposition au soleil : Utilisation des lunettes de soleil, des chapeaux à larges bords, d'une protection solaire.

Faire des contrôles réguliers de la vision.

Intervention médicale/chirurgicale pour les lésions cutanées.

2. Hydrocéphalie

Tête élargie en raison de l'accumulation du liquide céphalo-rachidien qui normalement, baigne le cerveau.

Incidence : 0,5 à 0,9/1000

Elle peut être présente à la naissance, mais se produit le plus souvent au cours de la petite enfance et de façon progressive.

Généralement, les infections néonatales s'ensuivent (méningite, encéphalite) et bloquent l'écoulement du liquide céphalo-rachidien par des cicatrices.

Cela provoque une pression sur le tissu cérébral suivie de lésions et de déficiences cérébrales progressives.

Intervention : Orientation chirurgicale d'urgence vers un hôpital spécialisé.

Orientation chirurgicale urgente vers une unité hospitalière spécialisée. Un retard dans l'orientation vers les services spécialisés résulte en une déficience physique et cognitive permanente.

Il peut y avoir une dérivation chirurgicale du fluide du cerveau vers l'abdomen, où il est absorbé (dérivation ventriculo-péritonéales), ou bien une chirurgie endoscopique peut ouvrir une dérivation interne (ETV).

Les échecs de dérivation peuvent se produire pendant la croissance, ainsi, un suivi à base communautaire est donc très nécessaire.

3. Fentes oro-faciales (fentes labiales et celles palatines)

Les malformations laissant une ouverture dans la lèvre supérieure et/ou le voile du palais et la voûte palatine. Elles se produisent lorsque ces structures ne parviennent pas à se joindre sur la ligne médiane.

Incidence : Elle est variable. 1 à 2/1000 naissances vivantes.

Il y a souvent une défiguration évidente ayant pour conséquence, la stigmatisation. Les bébés ont des difficultés à téter et peuvent succomber à la faim et la malnutrition.

Généralement, il y a un développement anormal de la mâchoire supérieure et des dents. Lorsque le palais est atteint, il y a un trouble de l'élocution.

Intervention :

1. Le traitement chirurgical est très efficace. Il doit être recommandé le plus tôt possible. Des compétences et équipements en anesthésie pédiatrique spécialisés sont nécessaires pour effectuer l'intervention chirurgicale en toute sécurité, car l'opération est réalisée à l'intérieur des voies respiratoires.
2. Les services dentaires et maxillo-faciaux reconstructeurs sont souvent nécessaires après une chirurgie primaire pour corriger la fente.
3. Services d'orthophonie.

Les ONG *Smile Train*, *Operation Smile* et *Operation Rainbow*, entre autres, se sont spécialisées dans la fourniture de services de correction des fentes dans les pays à faible revenu.

4. Paralyse du plexus brachial

Il ne s'agit pas d'une malformation congénitale mais d'une blessure survenue lors de l'accouchement. La cause la plus fréquente est la dystocie des épaules, où l'épaule du bébé est coincée dans le canal génital. Toute tentative d'accoucher par la force entraîne l'étirement du plexus brachial, les nerfs entre le cou et le bras, donnant lieu à une paralysie partielle du bras.

Il peut s'agir d'une blessure légère, donnant lieu à un rétablissement rapide, ou d'une blessure grave et permanente.

Le bébé ne bouge pas la partie supérieure de son bras. Il ne peut pas fléchir le coude. La main et le poignet bougent bien.

Incidence : Elle varie en fonction des compétences et ressources en soins de maternité. La fréquence est plus faible dans les milieux où les services de césarienne sont disponibles.

Intervention : Orientation vers la physiothérapie. Les exercices d'amplitude articulaire empêchent les articulations de devenir raide. Des activités correctives peuvent être enseignées lorsqu'il y a une perte permanente de fonction dans la partie supérieure du bras.

Le traitement chirurgical qui consiste à greffer les nerfs blessés est complexe et hautement technologique. Il n'est pas réaliste de s'attendre à ce traitement dans les pays ayant des moyens très limités.

Parfois, la chirurgie a un effet bénéfique chez les enfants plus âgés lorsqu'il s'agit de transférer des tendons sur l'épaule ou d'effectuer une chirurgie correctrice de rotation (ostéotomie) de l'humérus.

5. Cataracte congénitale

Opacification du cristallin.

Elle se produit habituellement dans les deux yeux.

Elle se produit souvent en association avec d'autres anomalies congénitales.

Incidence : 0,5 à 1/1000 dans les pays développés. La fréquence n'est pas connue dans les pays aux moyens limités, probablement plus grande.

Identification : Elle peut être visible à l'œil nu, mais elle est mieux visible en braquant une lumière sur l'œil. Une lampe électrique ou un ophtalmoscope. Le reflet rouge est absent ou la lentille est perçue comme une opacification blanche.

Intervention : L'orientation vers un centre de soins ophtalmologiques spécialisés. L'identification précoce et l'orientation sont très importantes parce que le retard de l'orientation entraîne une cécité permanente (Les voies neuronales visuelles ne se développent pas).

Les services ophtalmologiques pédiatriques ne sont pas toujours disponibles dans les unités de soins ophtalmologiques. La correction chirurgicale est possible mais elle est complexe et difficile.

Les bébés et les jeunes enfants nécessitent une anesthésie générale lors d'une chirurgie alors que la plupart des adultes peuvent subir une opération sous anesthésie locale.

6. Déficiences des doigts et orteils : Polydactylie / syndactylie

Il s'agit des déficiences congénitales structurelles les plus courantes.

La polydactylie : doigts ou orteils supplémentaires.

La syndactylie : accolement des doigts ou orteils entre eux.

Il peut aussi s'agir de doigts ou d'orteils absents ou déformés.

La polydactylie et la syndactylie n'entraînent généralement pas de déficience fonctionnelle grave, mais peuvent aboutir à la stigmatisation.

Incidence : Elles sont courantes ; 2/1000 et plus. Elles sont plus fréquentes chez les personnes noires, 13/1000.

Intervention : Chirurgicale. Celle-ci n'est pas urgente. Le traitement chirurgical est meilleur lorsque l'enfant dépasse l'âge de la marche.

7. Déficiences des membres : bras et parties de la jambe manquants ou déformés

Il s'agit d'un groupe de déficiences très diversifiées qui surviennent souvent en association avec de multiples problèmes médicaux. En voici quelques catégories:

- Les amputations congénitales, (0,5/1000) les bébés nés avec des parties des membres supérieurs ou inférieurs manquantes,
- Les anomalies réductionnelles des membres : un membre plus court que l'autre à cause d'un segment manquant de l'os.
- La raideur articulaire multiple. (Arthrogrypose) (1/3,000).
- La difformité angulaire : Membres déformés.

Intervention : Orientation vers une unité d'orthopédie pédiatrique.

La reconstruction chirurgicale est généralement requise. La chirurgie est très complexe et nécessite des compétences spécialisées, la technologie et l'infrastructure peuvent ne pas être disponibles dans les pays aux moyens très limités. Les symptômes peuvent être atténués, mais la guérison n'est pas possible. Les soins chirurgicaux ne sont pas urgents mais sont mieux prodigués avant l'âge scolaire. Des services de prothétique et d'orthétique peuvent être nécessaires. Les équipements roulants d'aide à la mobilité et ceux d'aides à la marche peuvent être requis.

8. Pieds bots (Equinovarus congénital)

C'est la déficience congénitale la plus fréquente qui provoque des déficiences locomotrices. Un problème de santé qui est le plus souvent isolée (pied bot idiopathique), mais qui accompagne d'autres malformations et anomalies congénitales telles que l'arthrogrypose et le spina-bifida (pied bot

syndromique).

La contraction des tissus mous sur la face interne et plantaire du pied tire le pied vers le bas et vers l'intérieur dans une position déformée. Sans traitement chez les enfants, ils peuvent marcher mais sur les côtés ou la partie supérieure de leurs pieds, dans la douleur ; ils ne peuvent pas porter des chaussures normales.

Incidence : Elle varie entre 0,6 pour mille chez les Chinois et 8 pour mille chez les Polynésiens. La moyenne mondiale est de 1,2 pour mille naissances vivantes (1/800).

Intervention : Le dépistage et l'intervention précoces. L'intervention dans les deux premières années de la vie avec la méthode Ponseti qui consiste en la manipulation couplée avec des immobilisations plâtrées résulte en la guérison. Les enfants les plus âgés peuvent avoir besoin d'intervention chirurgicale additionnelle. Les orthèses [appareils orthopédiques] sont presque toujours nécessaires après le traitement. Un suivi à long terme est nécessaire afin de surveiller une éventuelle rechute.

Les programmes de pied bot mettant en œuvre la technique Ponseti, ont eu beaucoup de succès et sont maintenant identifiés comme « programme de base » au sein des projets de CBM.

9. Luxation congénitale de la hanche

Cette déficience congénitale ne peut être vue à l'œil nu, mais doit être examinée. Elle est donc la plus difficile à identifier et à enseigner.

L'une ou les deux hanches sont désemboîtées de l'articulation, ou sont instables et peuvent s'en dissocier. Si le mal n'est pas diagnostiqué, il en résulte un boitement très marqué, une déficience permanente dans la marche et l'arthrite.

Incidence : 1/1000 de luxation complète. 1/100 instable. La fréquence varie selon les cultures. Elle est rare chez les Africains, courante au sein de la population d'Europe Centrale et chez les peuples autochtones des Amériques.

Examen : Il faut soigneusement examiner les hanches de chaque nouveau-né. Les hanches sont légèrement poussées vers l'intérieur (adduction) et vers l'extérieur (abduction) d'une manière spécifique (manœuvre de Barlow) et un déplacement ou « craquement » est ressenti. L'apprentissage de cette manœuvre nécessite une formation spécifique.

Prévention : Elle peut-être possible en préconisant et en adoptant la position africaine qui consiste à porter le bébé et à le bercer avec ses jambes autour de la taille et du dos des parents (abduction), et non sur le côté (jambes en adduction), pendant les premiers mois de naissance. L'emmaillotage serré des jambes du bébé ne doit pas être encouragé.

Intervention : L'utilisation d'un simple corset permettant de garder les jambes en adduction sur le côté est efficace mais nécessite des compétences spécifiques en utilisation correcte d'orthèses. Il est habituellement porté

pendant 3 mois.

Le traitement précoce entraîne la guérison. Le traitement après l'âge néonatal nécessite une intervention chirurgicale spécialisée.

10. Anomalies du tube neural (spina bifida / myélodysplasie)

La partie inférieure de la colonne vertébrale et de la moelle épinière est déformée. Les os de la colonne ne se sont pas bien joints sur la ligne médiane. Le tissu de la moelle épinière peut être exposé à l'extérieur laissant une plaie ouverte, ou montrant des tissus mous gonflés. De grandes plaques pileuses ou autres défauts de la peau dans la partie inférieure de la colonne vertébrale peuvent indiquer des dommages structurels sous-jacents. Cette maladie est presque toujours suivie de l'hydrocéphalie.

Fréquence : Elle est très variable. La fréquence est plus élevée chez les Chinois : 6/1000.

Prévention : L'apport en acide folique (folate) **avant** la conception réduit la fréquence et la gravité de manière considérable. La prise de folate après la conception est trop tardive pour prévenir cette déficience. Il faut donc conseiller Un plaidoyer est donc nécessaire pour que toutes les femmes en âge de procréer puissent recevoir une supplémentation en acide folique. Dans certains pays, les sources d'alimentation sont enrichies en acide folique.

Intervention : Il faut se référer d'urgence aux centres médicaux spécialisés où la neurochirurgie est disponible. Les malformations de l'épiderme doivent être chirurgicalement fermées et l'hydrocéphalie nécessite une dérivation. Le manque de soins d'urgence entraîne un taux de mortalité très élevé.

Face à cette maladie, la guérison n'est pas possible ; et la déficience permanente est inévitable. La réhabilitation à long terme dans une structure multidisciplinaire est nécessaire, y compris les services de mobilité orthétique et d'aides à la mobilité roulants. Les escarres et les problèmes liés aux fonctions intestinales et urinaires sont fréquents. Le placement spécialisé réduit le risque d'escarres.

11. Déficiences abdominales, génitales et anales

Ce groupe de déficiences nécessite absolument des services de chirurgie pédiatrique générale (abdominale) et de l'anesthésie pédiatrique spécialisée. Ces services sont rarement disponibles dans les hôpitaux de district. Il y a un taux de mortalité élevé en milieu rural étant donné que certaines de ces maladies mettent la vie des patients en danger et nécessitent une réorientation d'urgence.

Intervention : Il faut connaître et mettre en place les voies de réorientation pour la chirurgie pédiatrique générale.

11.1 Gastroschisis

Protrusion du contenu de l'abdomen (intestins) par une ouverture sur

l'abdomen.

Présentation natale très dramatique.

Presque toujours mortelle à moins qu'une intervention chirurgicale immédiate ne soit effectuée.

Les résultats de l'intervention chirurgicale sont bons.

S'orienter vers un centre de chirurgie générale pédiatrique.

Les soins de santé immédiats consistent à couvrir l'intestin d'une pellicule de plastique.

11.2 Extrophie de la vessie

L'ouverture de la vessie sur la paroi abdominale est anormale, ce qui entraîne l'écoulement de l'urine.

Elle ne met pas la vie en danger de façon immédiate.

S'orienter vers un centre pour la reconstruction chirurgicale et consulter un urologue pédiatrique/chirurgien généraliste.

11.3 Imperforation anale

Il n'y a pas d'ouverture au niveau de l'anus. L'intestin est généralement normal à l'intérieur. Elle se produit souvent en association avec d'autres déficiences congénitales.

Il est nécessaire de faire une intervention chirurgicale urgente pour ouvrir l'anus ou effectuer une colostomie de dérivation.

11.4 Hypospadié

L'urètre débouche au-dessus ou au-dessous de l'extrémité du pénis.

Il ne s'agit pas d'une urgence, mais doit être très tôt corrigée par la chirurgie dès la naissance.

11.5 Tuméfaction testiculaire : Hernie et hydrocèle congénitale

La tuméfaction testiculaire de l'intestin herniée dans le scrotum peut ne pas être identifiée à la naissance mais elle devient évidente au cours de la petite enfance. Il ne s'agit pas d'une urgence, mais elle doit être corrigée par voie chirurgicale pour éviter l'obstruction et l'étranglement de l'intestin ; ce qui mettrait alors la vie en danger.

11.6 Organes génitaux ambigus

Il est difficile de savoir si le bébé est du sexe masculin ou féminin, le pénis semble être très petit, ou le clitoris trop gros.

La fonction urinaire est généralement normale.

Ces cas sont complexes du point de vue chirurgical et éthique, et nécessitent une orientation vers un sous-spécialiste.

La correction chirurgicale est possible dès le bas âge.

Examiner les nouveau-nés pour d'éventuelles déficiences congénitales

La liste de contrôle pour l'examen d'un bébé à la recherche d'éventuelles déficiences congénitales structurales doit inclure les items suivants :

1. Observer la couleur du bébé, sa peau et vérifier sa température : sont-elles toutes normales ?
2. La tête du bébé a-t-elle une taille normale ?
3. Le visage a-t-il un aspect très anormal ? Regarder particulièrement les oreilles et les yeux.
4. La rotation de son cou s'effectue-t-elle totalement ?
5. Projeter une lumière dans les yeux du bébé ; la pupille est-elle blanche ou sombre ?
6. Rechercher une fente labiale. Mettre votre doigt stérilisé dans la bouche du bébé pour vérifier s'il y a une fente palatine.
7. Regarder les bras et les jambes du bébé ; sont-ils normaux ? Est-ce que les articulations ont une amplitude de mouvement normale ?
8. Le bébé a-t-il cinq doigts et cinq orteils ?
9. Vérifier les bras et les jambes du bébé ; - sont-ils forts ?
10. Les membres sont-ils souples ? Les articulations se meuvent-elles normalement ? Est-ce que les articulations ont une amplitude de mouvement normale ?
11. Le bébé a-t-il des pieds bots ?
12. Regarder le dos du bébé ; y a-t-il des plaies, des marques ou plaques pileuses au niveau de la colonne vertébrale ?
13. Regarder l'anus et les organes génitaux de l'enfant ; l'orifice de passage de l'urine est-il à sa place normale ? Les testicules sont-ils enflés ?
14. L'anus présente-t-il un aspect normal ?

Avis d'experts

Des avis d'experts sur la prévention et le traitement des déficiences congénitales peuvent être obtenus auprès de :

- **March of Dimes** (MoD).
Cette ONG met un fort accent sur les malformations congénitales et est devenue un défenseur clé de cette thématique. Les documents d'information et les rapports annuels de MoD contiennent une multitude d'informations sur les malformations congénitales. MoD est un partenaire collaborant avec l'OMS.
- L'**OMS** a un programme de génomique humaine et un centre de ressources portant principalement sur la recherche génétique. Peu d'information est indisponible sur le traitement. Les initiatives de l'OMS sont soutenues par March of Dimes.
- Fiche d'information de l'OMS sur les anomalies congénitales
<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/en/index.html>
- Le site web de **Centers for Disease Control and Prevention** (CDC) propose d'importantes ressources :
<http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/index.html>

- **PHG Foundation**, Foundation for Genomics and Population Health
<http://toolkit.bornhealthy.org/overview.pdf>

Références :

1. March of Dimes Global report on Birth Defects. The hidden toll of dying and disabled children. 2006
2. Reducing Birth Defects. Meeting the challenge in the Developing World. Institute of Medicine. 2003
3. *Disabled Village Children*, chapitres 11, 12, 14, 18, 22. David Werner, Hesperian Foundation 2009.