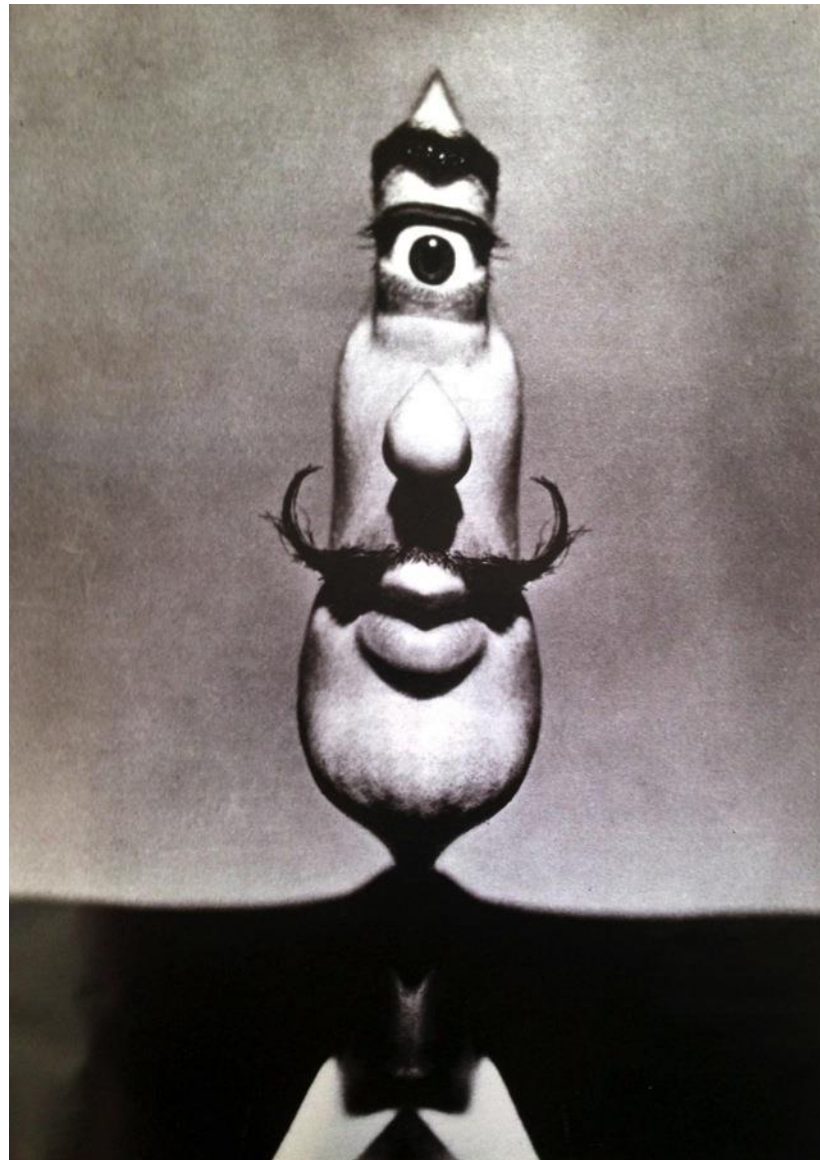


MALFORMATIONS CONGENITALES



microcéphalie
cyclopie

(Salvador Dalí)

“We are going to die, and that makes us the lucky ones.
Most people are never going to die
because they are never going to be born.”

(“*Unweaving the Rainbow*”, Richard Dawkins, 1998)

Chaque jour devrait être une fête pour nous tous, car nous sommes très chanceux.

Il est *extrêmement improbable* que nous soyons tous réunis ici.

Nous sommes le fruit d'une succession invraisemblable d'évènements improbables : le hasard des mutations qui surviennent à chaque mitose des cellules germinales primordiales, des recombinaisons chromosomiques pendant la méiose, de la rencontre d'un spermatozoïde et d'un ovocyte II, de la rencontre d'une femme et un homme...

...Et aussi parce que, *après tout ça*, nous avons survécu aux deux premières semaines du développement... !!!

En effet, la majorité des *concepti* (= embryons) meurent avant que la femme ne prenne conscience de sa grossesse...

La majorité des embryons ne sont pas viables ; ils meurent avant que la grossesse ne soit détectée (avortements spontanés) :

- causes *génétiques* : anomalies du nombre ou de la structure des chromosomes
- problèmes *d'implantation*

Les *aneuploïdies* sont étonnamment fréquentes chez les embryons préimplantatoires humains : 50 à 80 % de ces embryons ont un nombre anormal de chromosomes.

MALFORMATIONS CONGENITALES

Anomalies anatomiques *présentes à la naissance*

Congénital ≠ Génétique !!!

Affectent ~7% des enfants nés vivants
(~3% détectables dès la naissance).

Jusqu'à ~14% si on inclut les malformations mineures.

Il y a souvent association de plusieurs malformations:

En présence de plusieurs malformations mineures,
il y a dans ~90% des cas une malformation majeure associée.

Classification des malformations congénitales

1. selon la gravité

majeures	~6-7% des enfants nés vivants
mineures	~7-8%

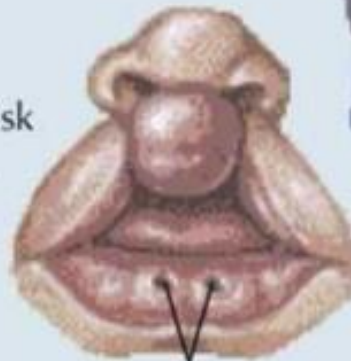
majeures : besoin d'intervention médicale

quelques malformations majeures

Major malformations



Isolated cleft lip. Risk of recurrence 4%, but clefts with lip pits indicate autosomal dominant syndrome



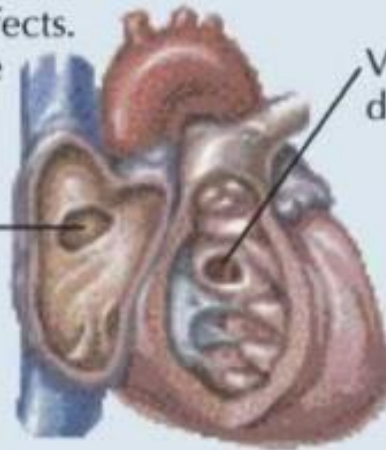
Pits



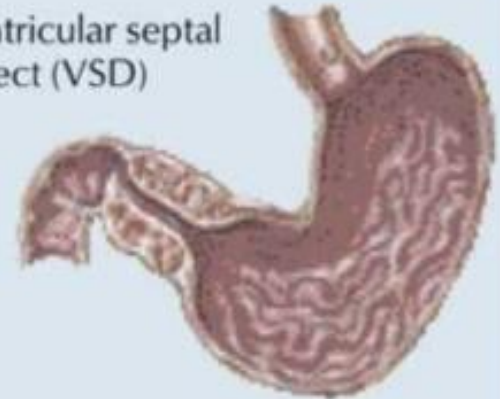
Isolated aplasia cutis congenita is autosomal dominant

Cardiac septal defects. Risk of recurrence 2%-5%

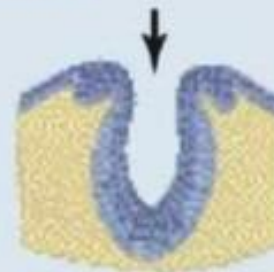
Atrial septal defect (ASD)



Ventricular septal defect (VSD)



Pyloric stenosis. Risk of recurrence 2%-5%



Defects in neural tube closure



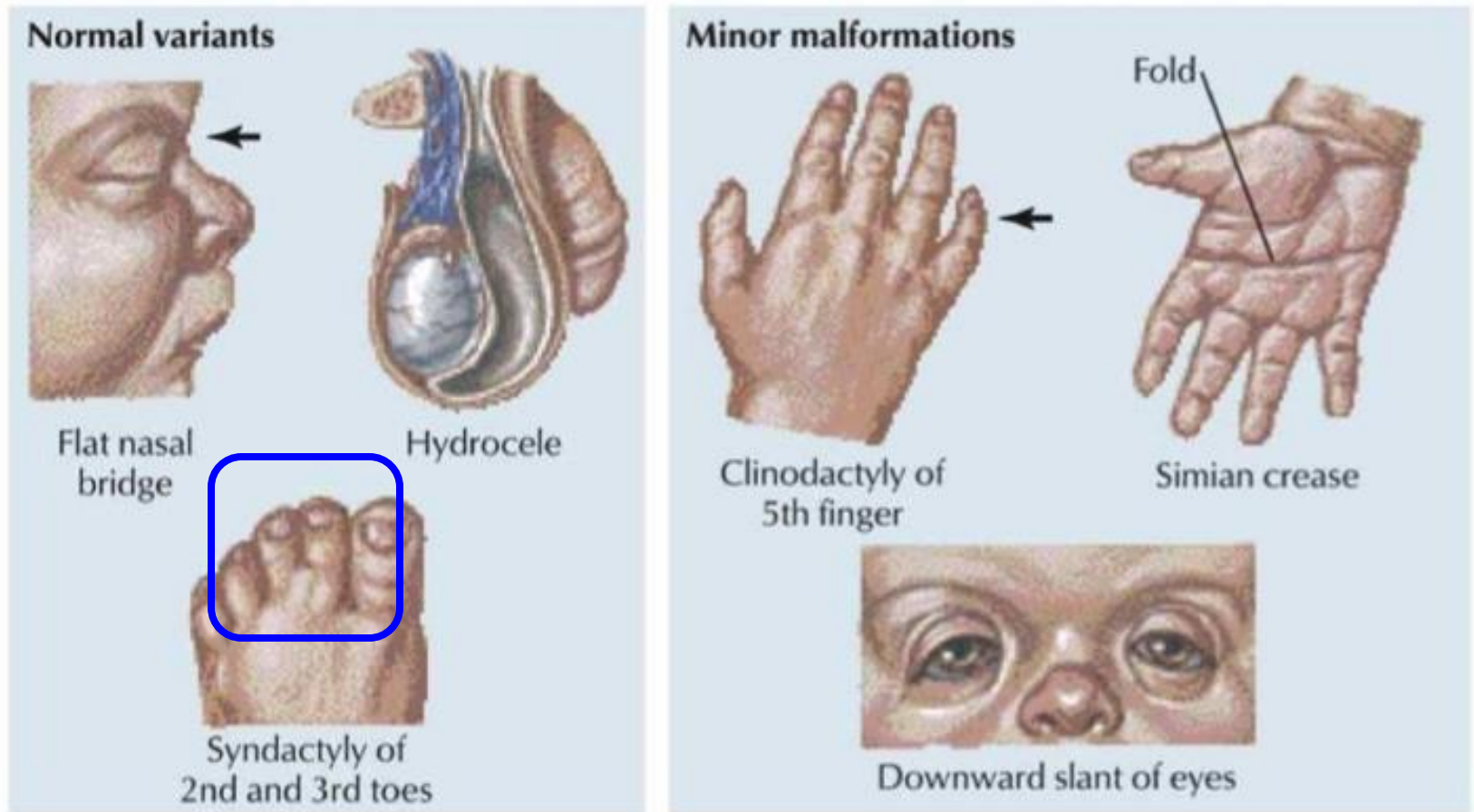
Anencephaly



Myelomeningocele

« anomalie anatomique » est un concept assez lâche...

la limite entre une véritable *malformation mineure* et une simple *variante morphologique* est parfois arbitraire



Classification des malformations congénitales

1. selon la gravité

majeures	~6% des enfants nés vivants
mineures	~8%

2. selon le type d'incidence ou *d'association*

simples (isolées)	
multiples (associées)	
- syndromes malformatifs	cause commune connue
- associations	étiologie inconnue
- malformations de séquence	cascade

Association

VATER:

Vertebral defects,
Anal atresia,
Tracheal-Esophageal fistula,
Renal defects... (ou **R**adial dysplasia)



VATER

*(avec «masculinisation»,
ou pseudo-hermaphrodisme féminin)*

VACTERL: **V**ertebral defects, **A**nal atresia, **C**ardiovascular defects,
Tracheal-Esophageal fistula, **R**enal defects, **L**imb defects...

VACTERL apparaît parfois avec la trisomie 18,
ou chez les mères diabétiques

VACTERL, avec aplasie radiale



souris Hoxd11-KO :
absence de radius et ulna (zeugopode)

syndrome malformatif

(anomalies multiples non séquentielles)

Patterns of Multiple Anomalies: Syndrome Versus Sequence

TAR syndrome

Autosomal recessive inheritance pattern

Etiology

- Chromosomal
- Genetic
- Teratogenic
- Unknown

Syndrome

- Primary anomaly
- Primary anomaly
- Primary anomaly

Multiple, nonsequential pathogenetically related anomalies

ASD or VSD common

ASD: atrial septal defect
VSD: ventricular septal defect

Bruises easily

Ulnar head

Humerus

Ulna

Absent radius (primary anomaly)

Thrombocytopenia (primary anomaly)

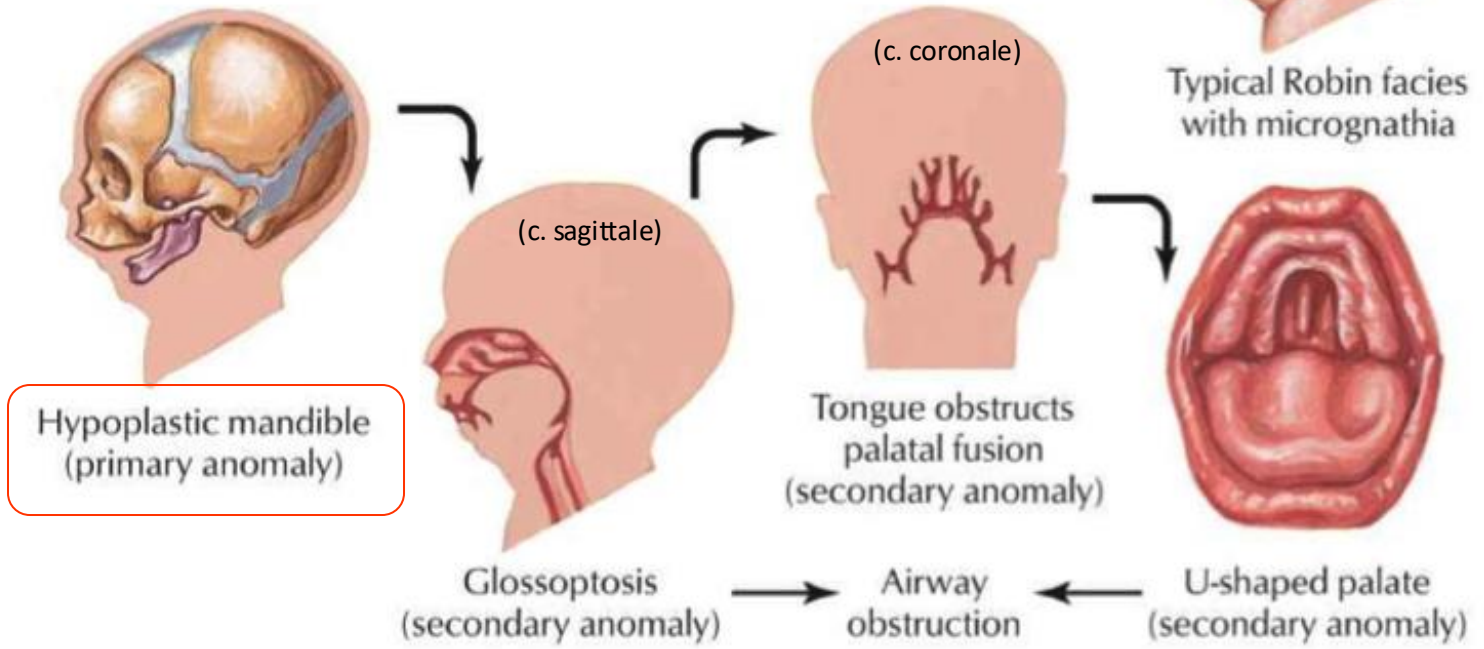
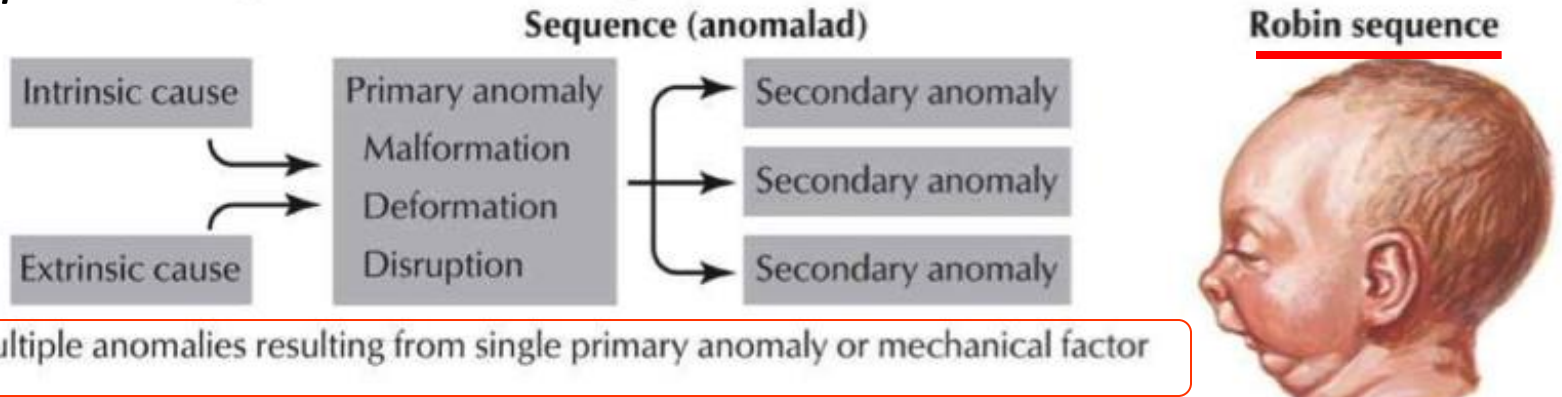
Absent or defective megakaryocytes

TAR syndrome. Includes two anomalies: thrombocytopenia (T) and absent radius (AR). May be associated with congenital heart anomalies; autosomal recessive transmission

TAR : Thrombocytopénie et Absence de Radius

malformation de *séquence*

(anomalies multiples séquentielles,
avec un défaut primaire)



Sequence of anomalies initiated by hypoplastic mandible that causes glossoptosis. Resulting palatal defect with glossoptosis may obstruct airway

malformations « de séquence » (« déformations »)

séquence de Potter

facies de Potter

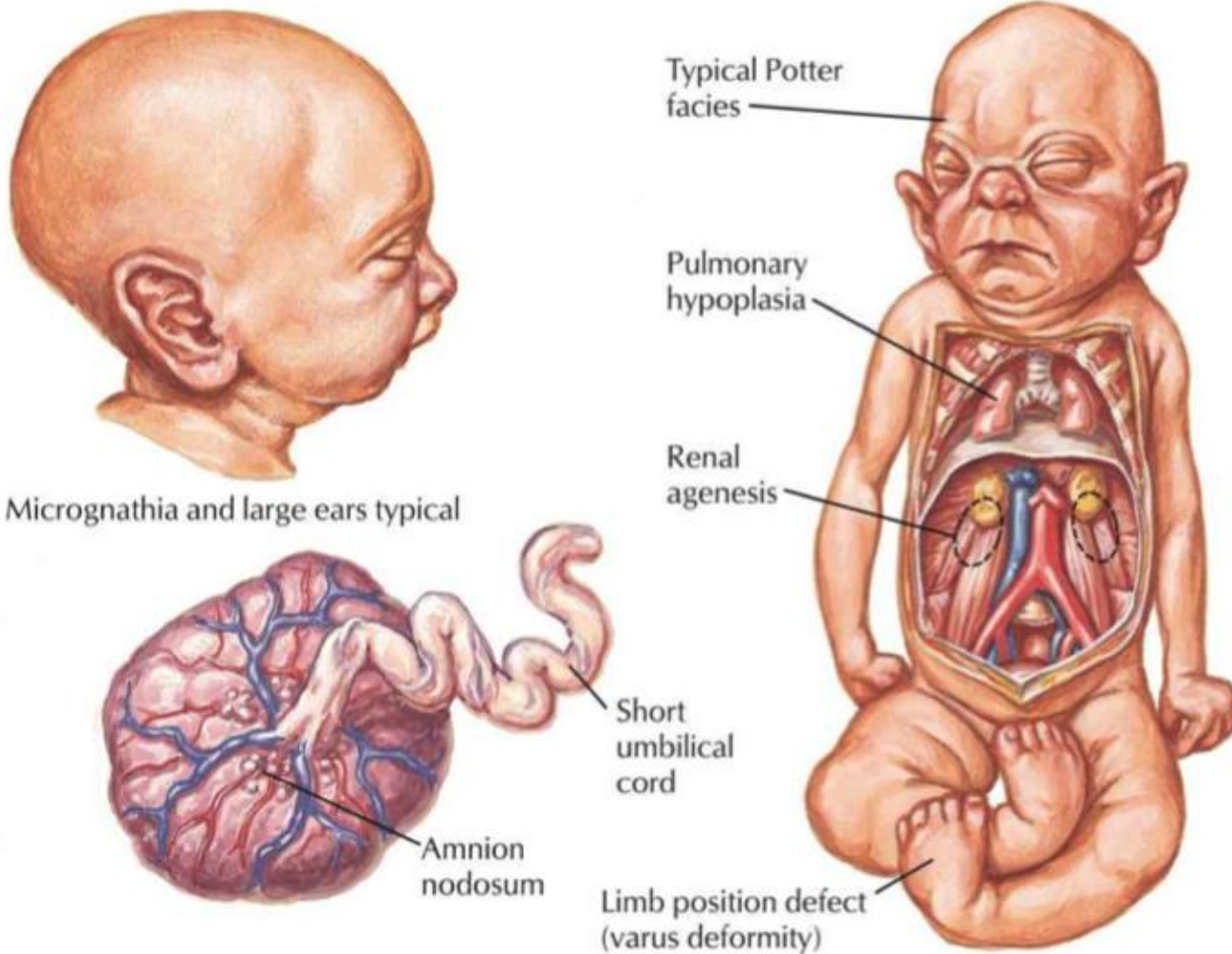


« club feet » (varus)

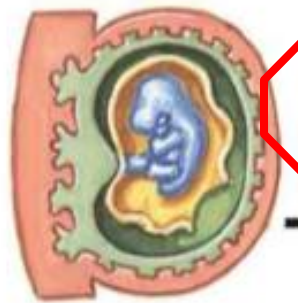


EXAMPLE OF A DEFORMATION SEQUENCE

Potter Sequence



Events in Potter sequence



Amniotic rupture (disruption)

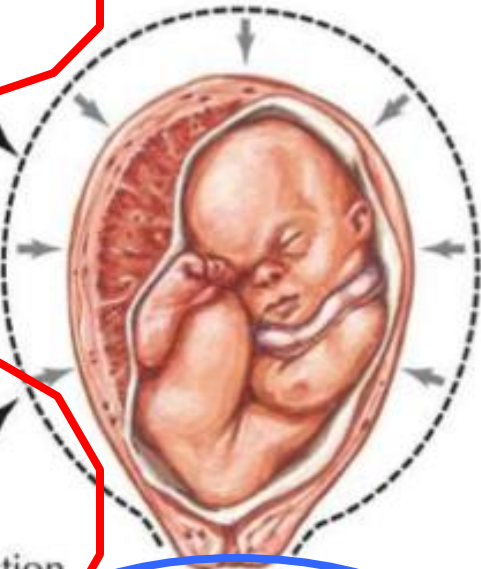
Amniotic fluid loss



Renal agenesis (malformation)

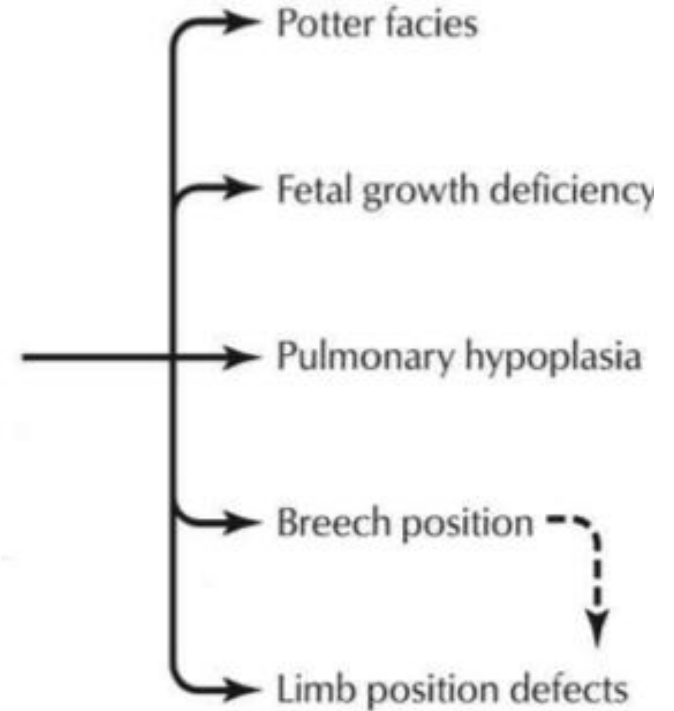
Decreased amniotic fluid production

Primary anomaly



Oligohydramnios and fetal constraint (mechanical factor)

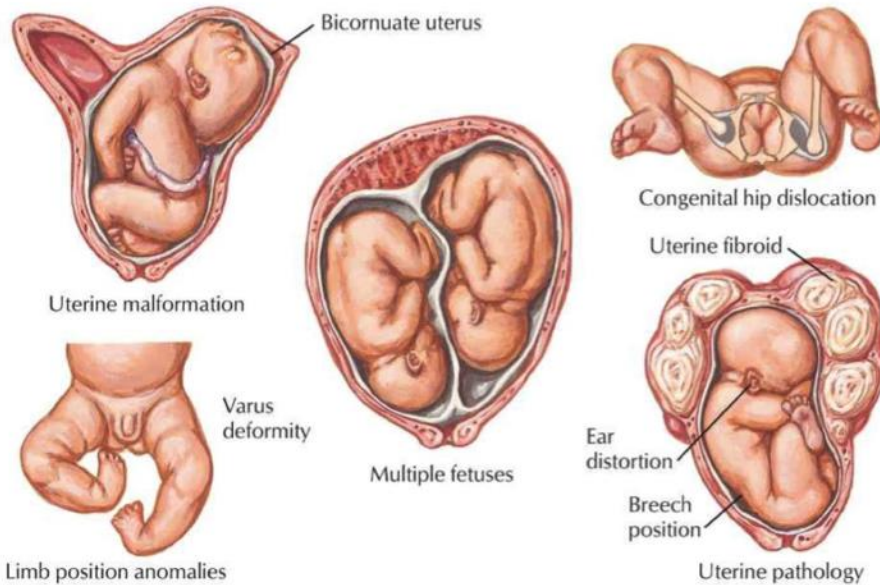
Secondary anomalies



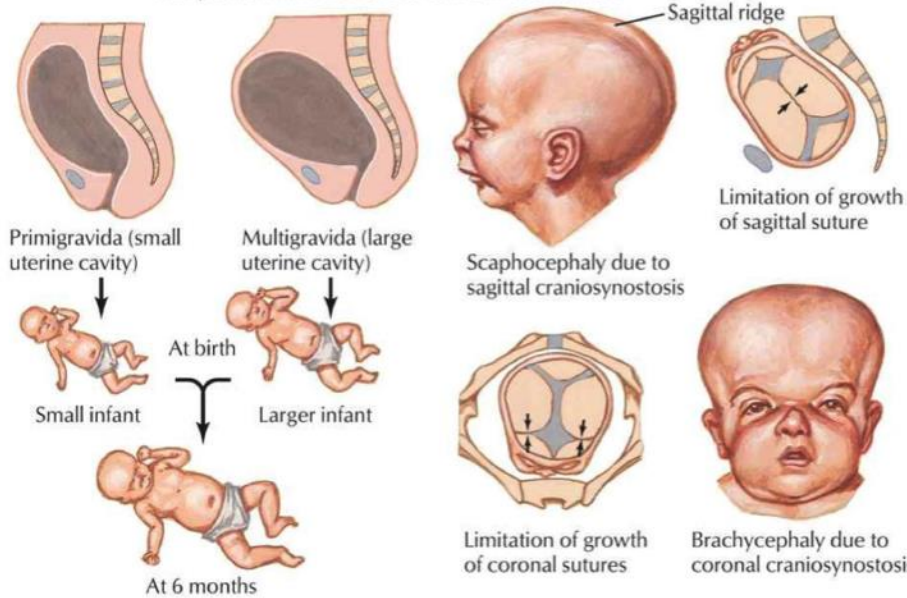
Secondary deformations

JOHN

FIGURE 1.19 EXAMPLES OF DEFORMATIONS



Conditions that cause intrauterine crowding can lead to abnormal fetal positions and thus cause constraint deformities

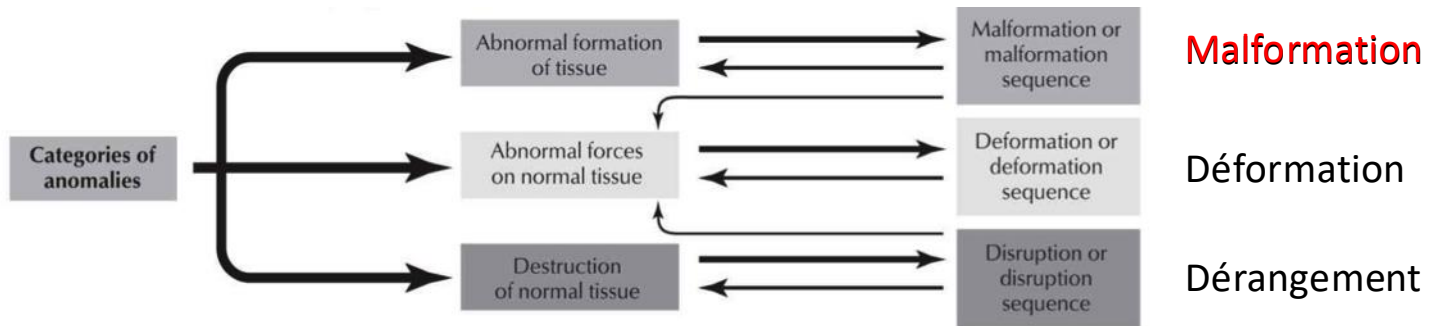


Constraint-related growth deficiency is transient. Given room, small infants catch up rapidly

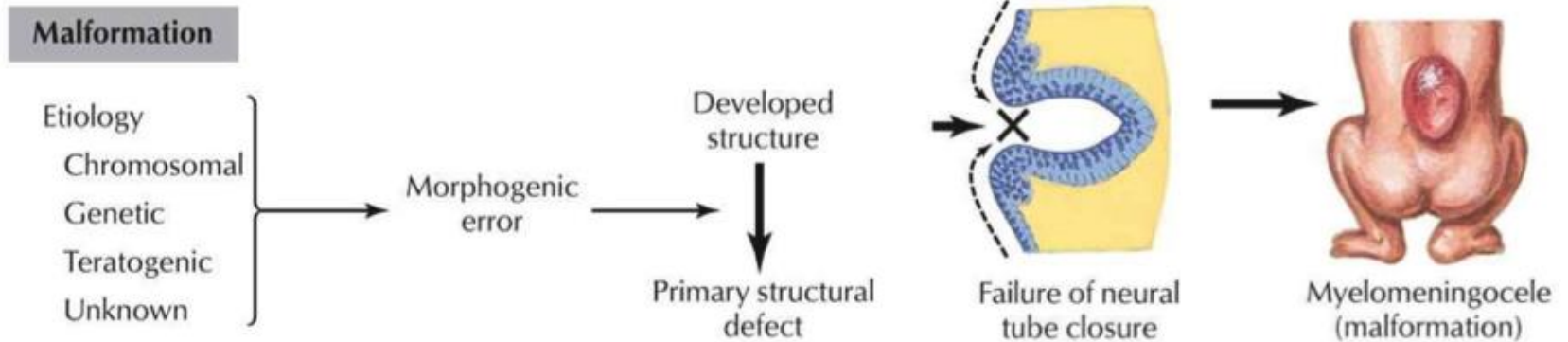
Early engagement of fetal head may limit sutural growth and result in craniosynostotic skull deformities

JOHN A. CRAIG MD

Types d'anomalies morphologiques

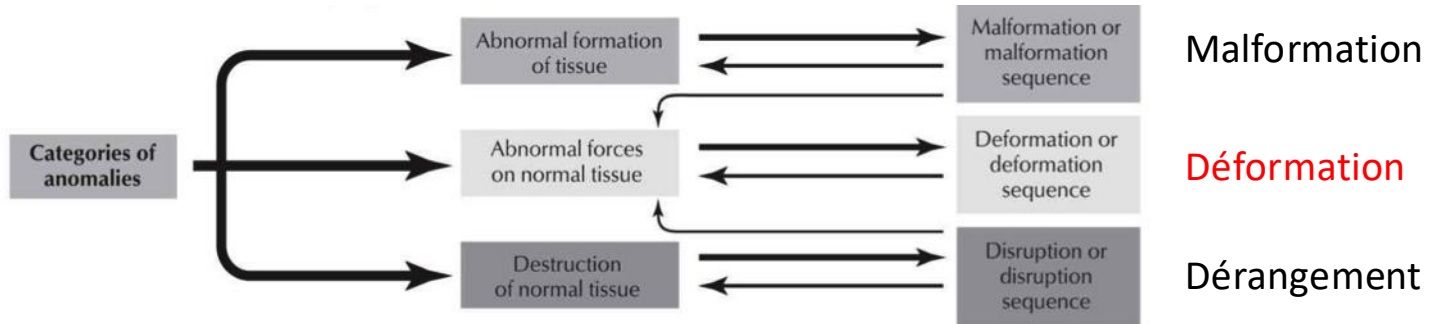


Malformation: défaut structurel primaire dû a une erreur dans la formation tissulaire

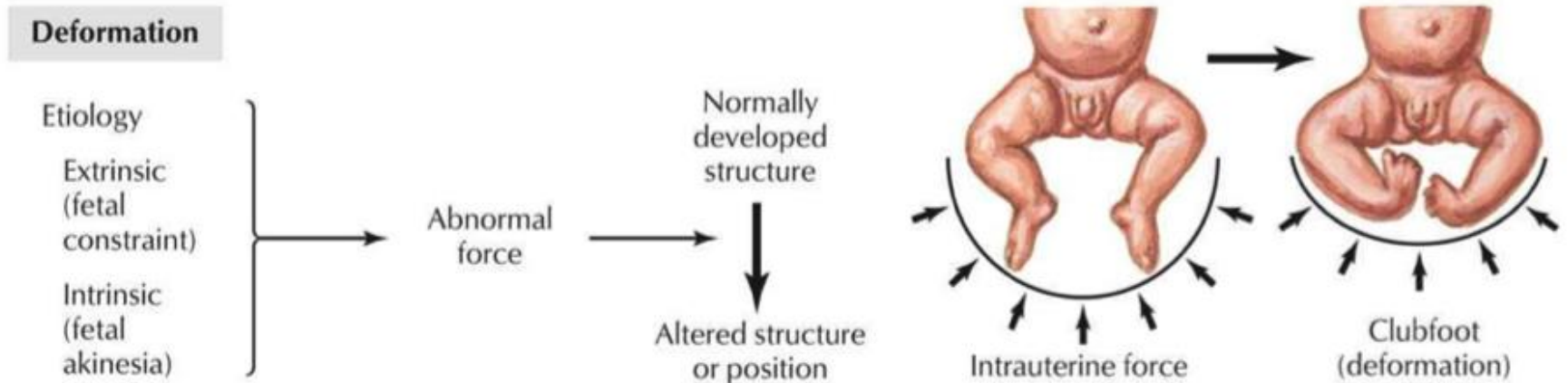


Malformation. Primary structural defect resulting from error in tissue formation

Types d'anomalies morphologiques



Déformation: altération de la forme ou de l'emplacement d'une structure normalement développée

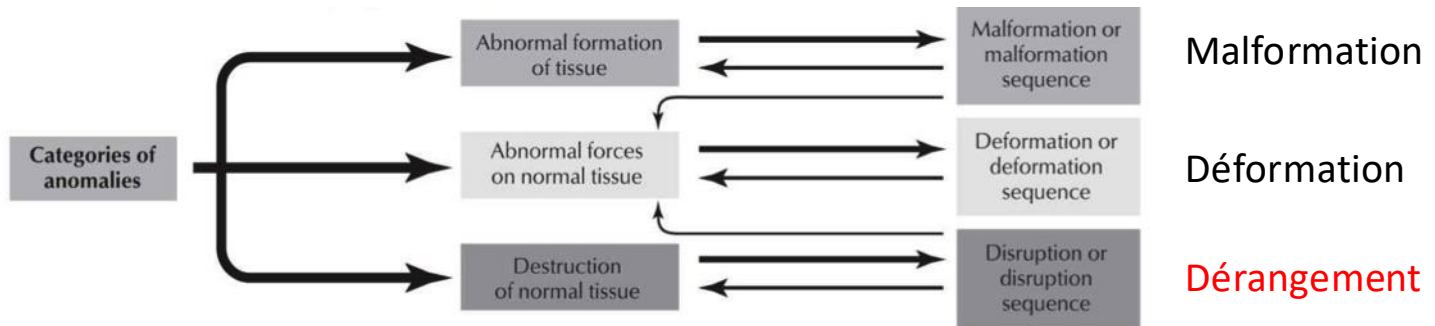


Deformation. Alteration in shape or position of normally developed structure

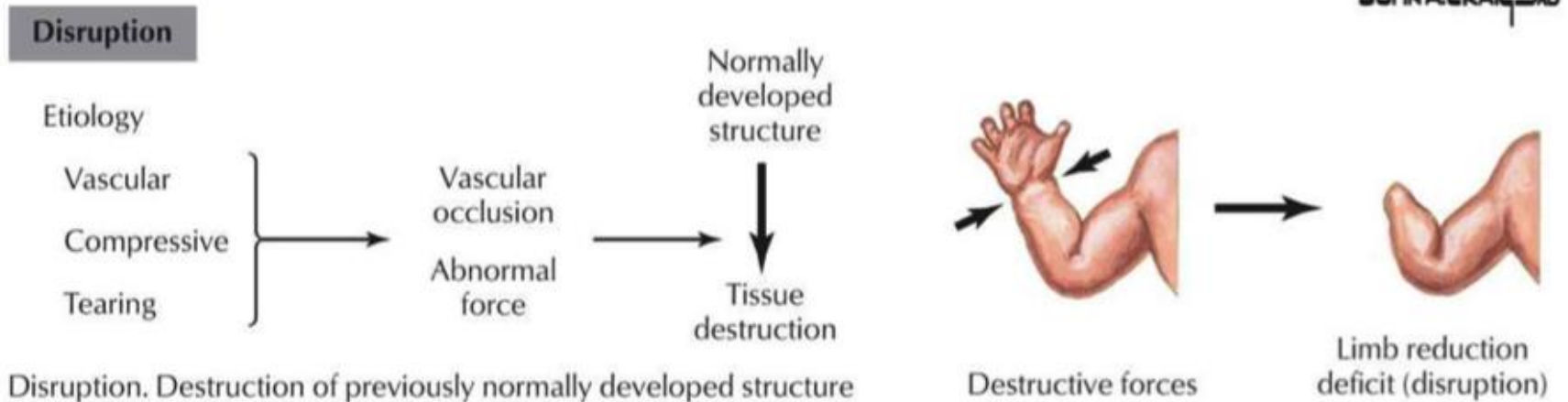


Fig. 48.13 Club feet

Types d'anomalies morphologiques



Dé rangement: destruction ou interruption d'une structure développée au préalable



malformations de type « dérangement » (*amputation, constriction*)

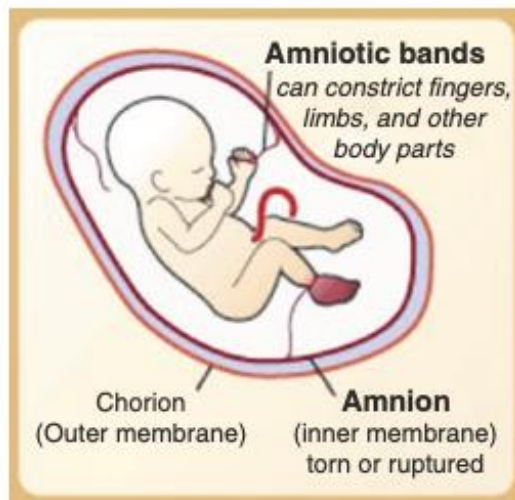


Fig. 48.8 Amputation intrauterine



Fig. 48.10 Constriction band of leg

Amniotic Bands



- AKA Streeter dysplasia
- Ring constriction and/or amputation of limbs (or digits).

• Pathogenesis:

- Adhesions between amnion and foetal structures?
- Tears in the amnion that separate and surround part(s) of the foetus?

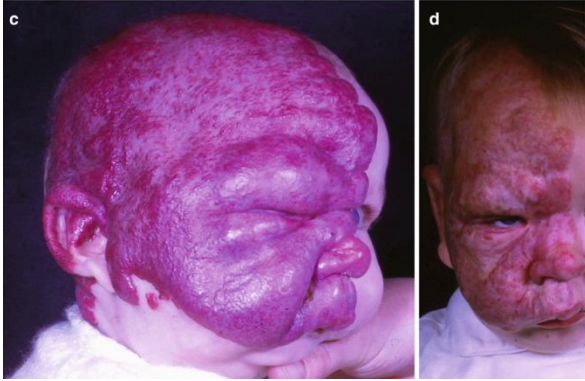
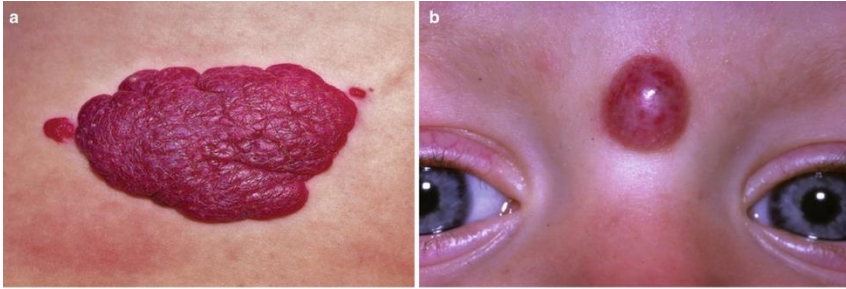
Classification des malformations congénitales

3. selon la *morphologie* (classification descriptive)

- défauts «*tissulaires*» («lésions pré tumorales»)
 - dysplasie (trop de cellules indifférenciées)
 - hamartome (tissu « desorganisé »)
 - hyperplasie (« trop » de cellules)

hyperplasie ≠ hypertrophie

hémangiome



Klippel-Trénaunay Syndrome



Classification des malformations congénitales

- défauts «*de formation*»

- agénésie (absence de formation d'un bourgeon –primordium)
- aplasie / hypoplasie (développement interrompu, incomplet)
- déformation (p. ex. : valgus / varus)



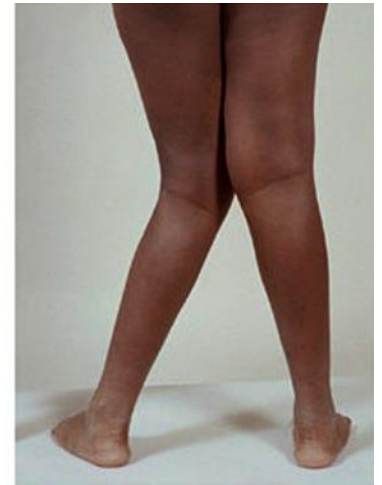
Cubitus varus



Normal



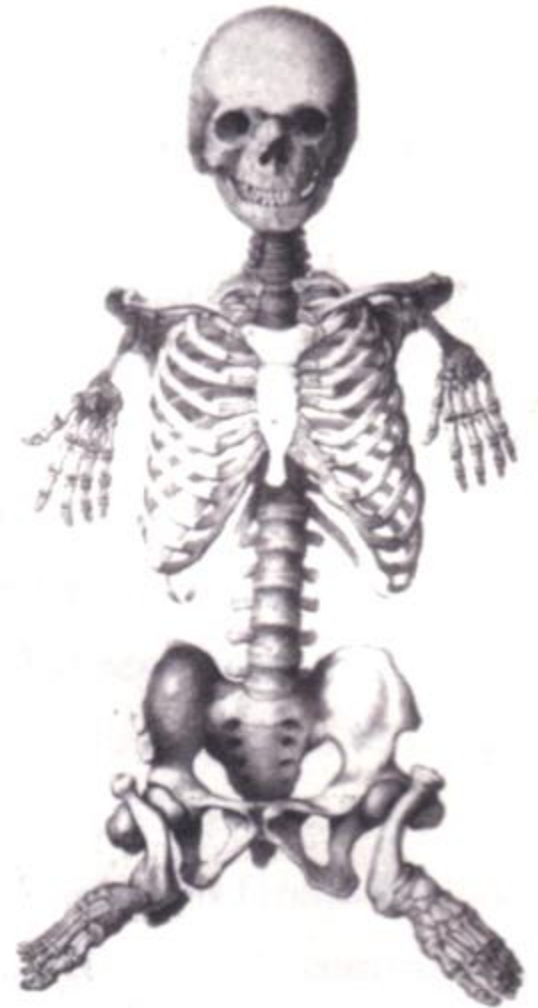
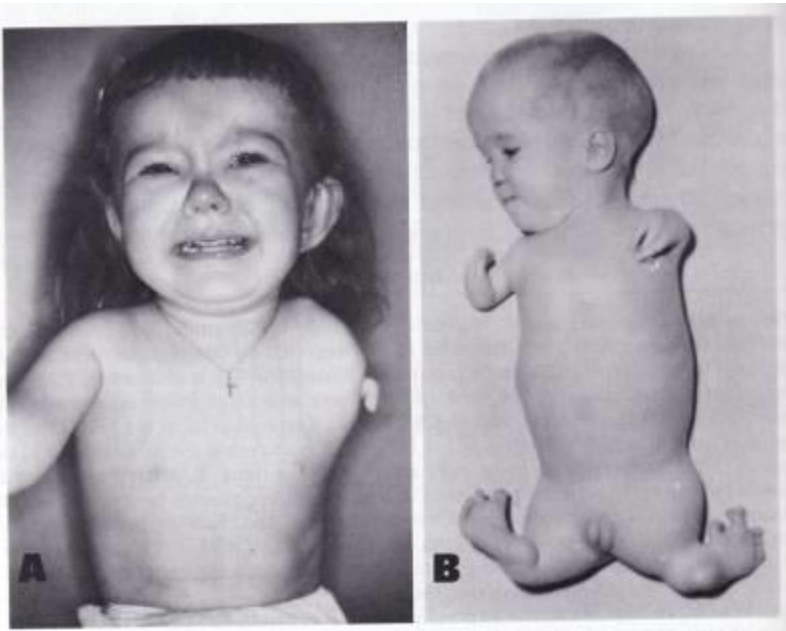
Cubitus valgus



genu valgum

aplasie et hypoplasie

méromélies (amélie, phocomélie)



aplasie



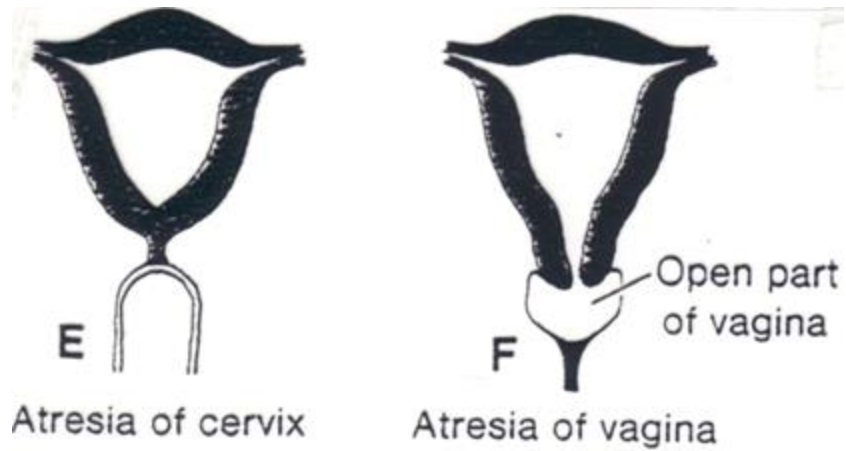
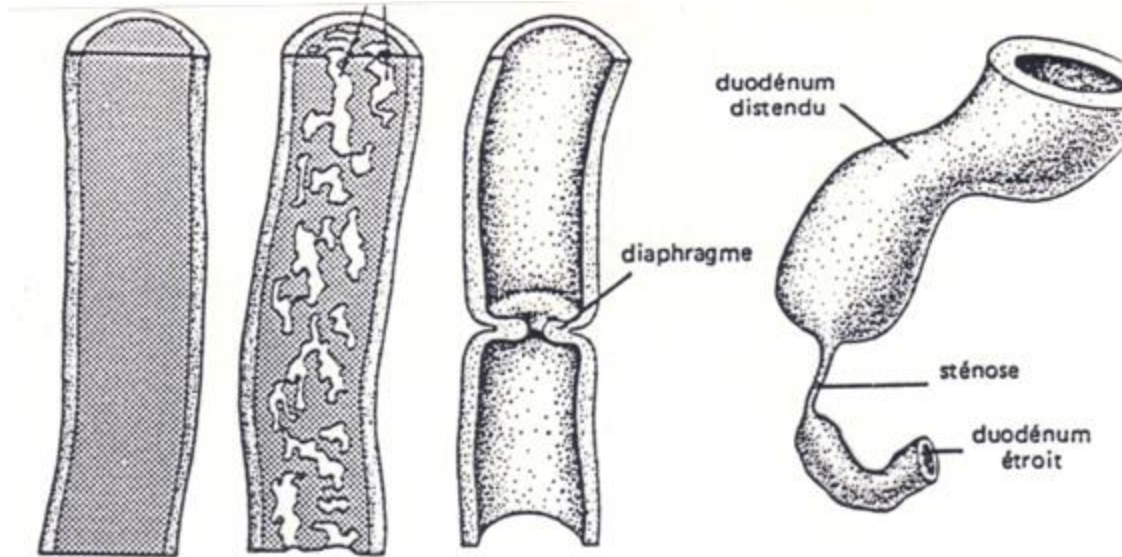
Classification des malformations congénitales

- défauts «*de cavitation*»

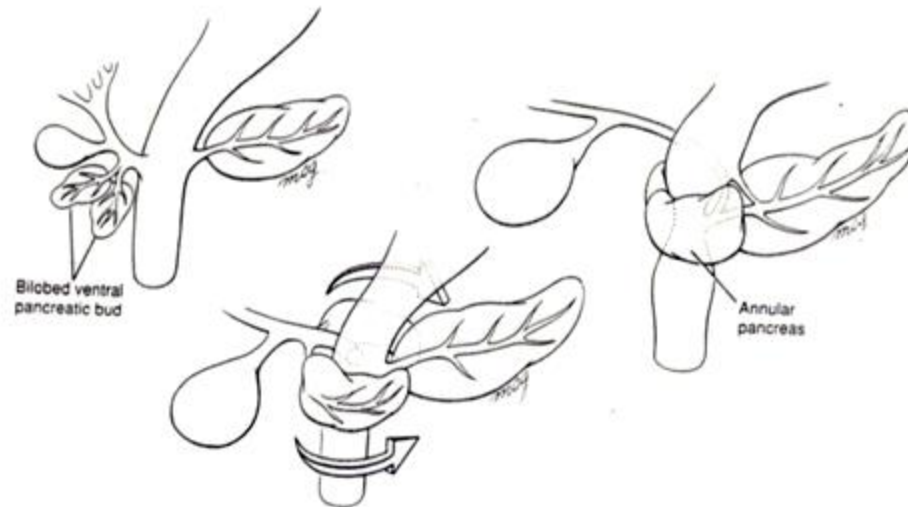
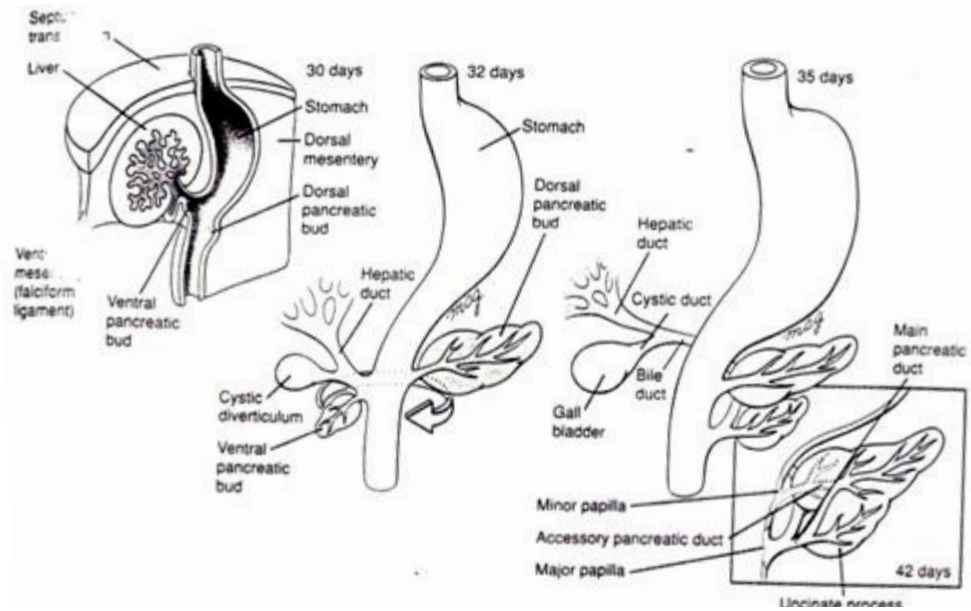
- atrésie (fermeture)

- sténose (retrecissement)

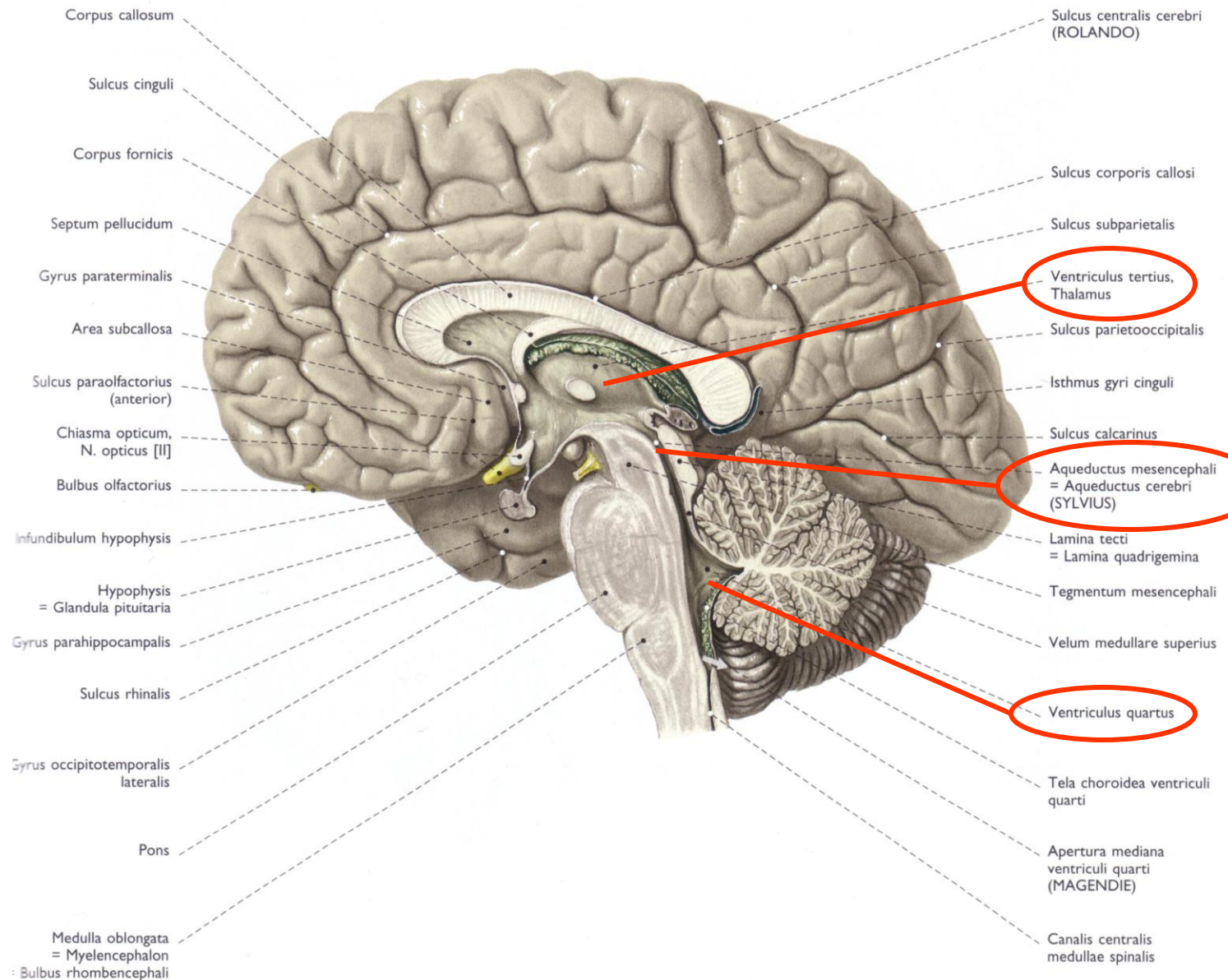
sténose et atrésie



sténose



sténose de l'aqueduc de Sylvius



sténose de l'aqueduc de Sylvius:
hydrocéphalie



Classification des malformations congénitales

- défauts «*de cloisonnement*»

- fistules (passage)

- hernies (protrusion d'un organe)

fistules

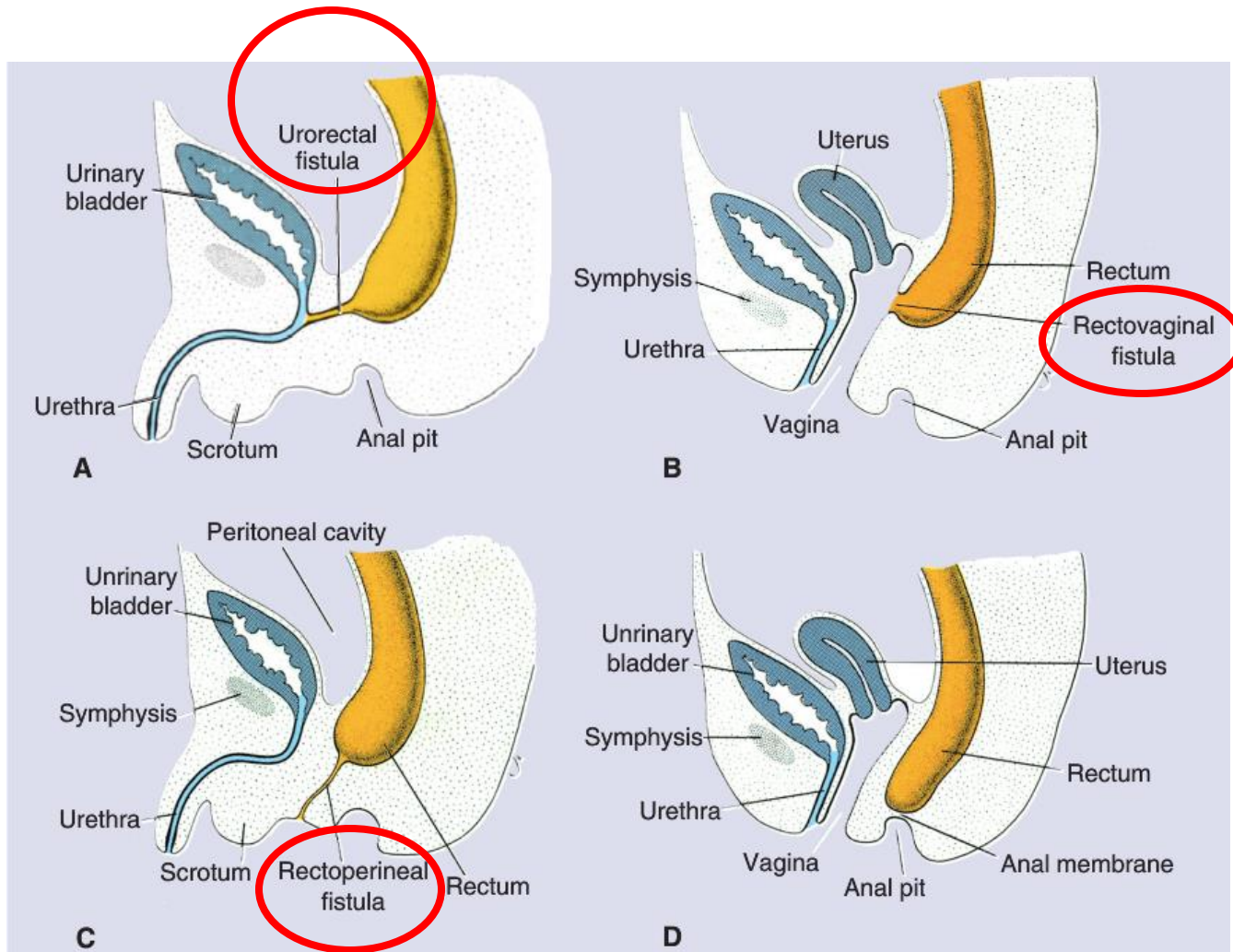
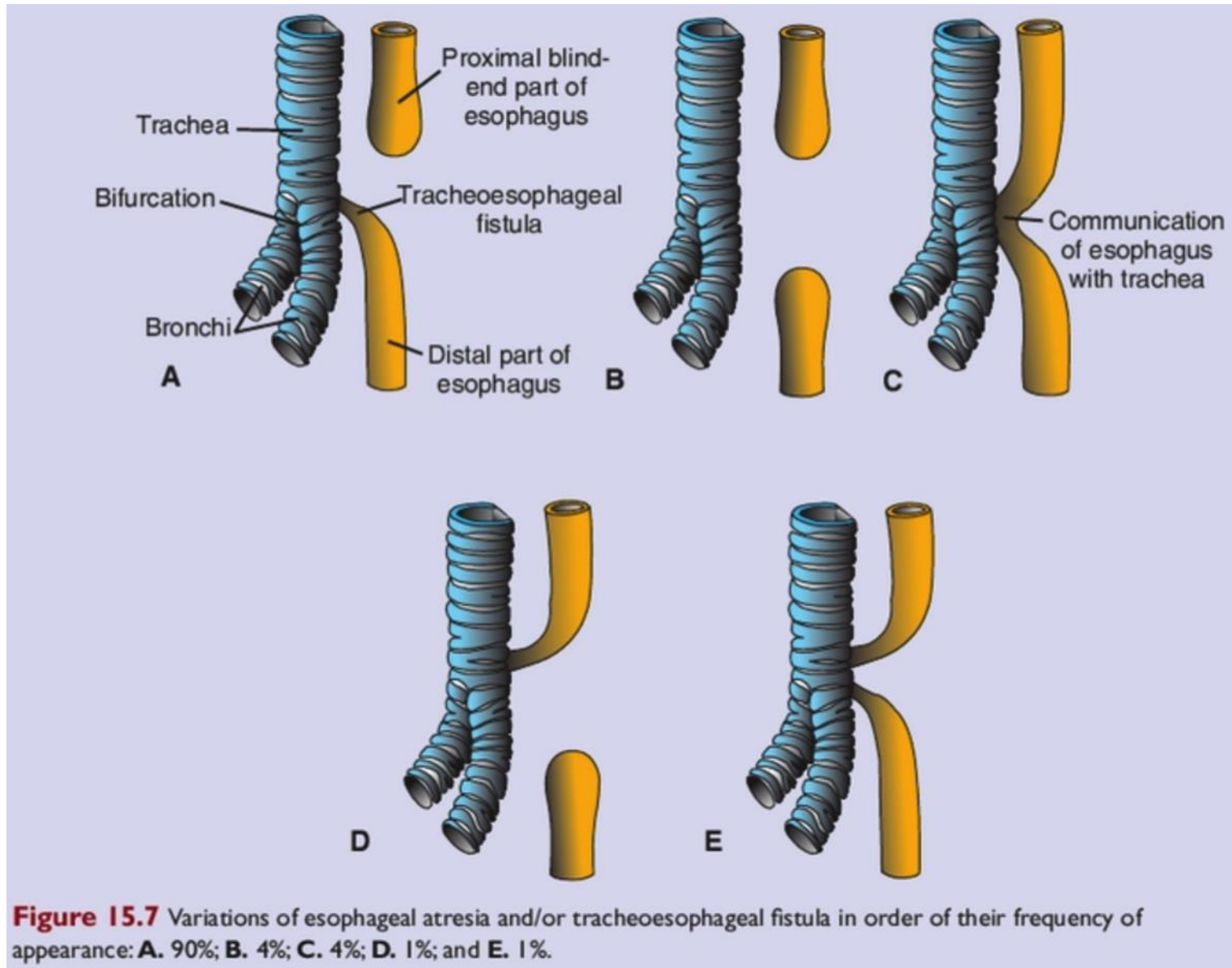
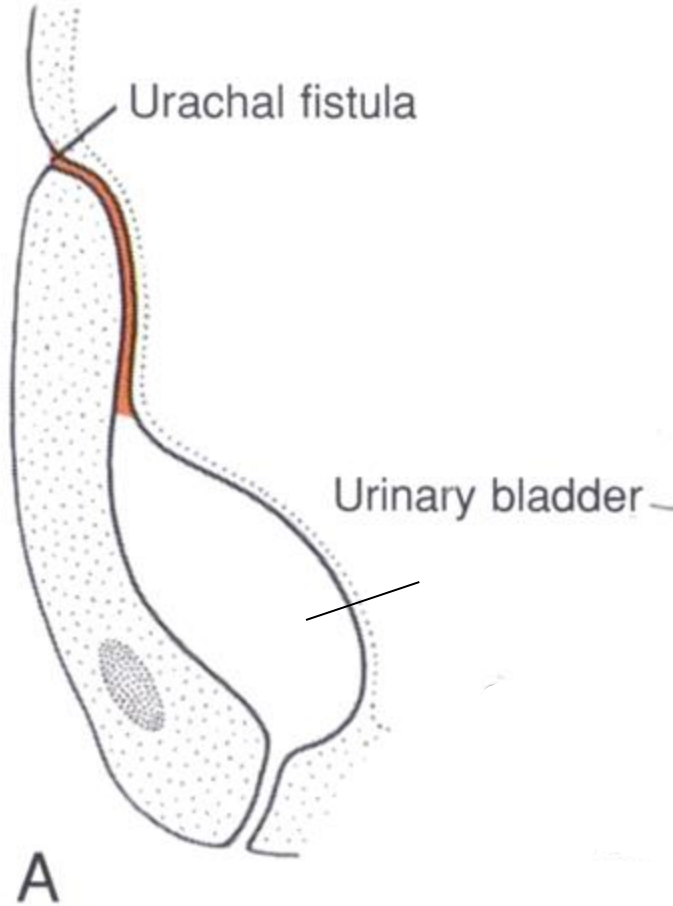


Figure 15.37 Urorectal. **A** and rectovaginal. **B** fistulas that result from incomplete separation of the hindgut from the urogenital sinus by the urorectal septum. These defects may also arise if the cloaca is too small, which causes the opening of the hindgut to shift anteriorly. **C**. Rectoperineal (fistula). These defects probably result from misexpression of genes during epithelial-mesenchymal signaling in this region. **D**. Imperforate anus resulting from failure of the anal membrane to break down.

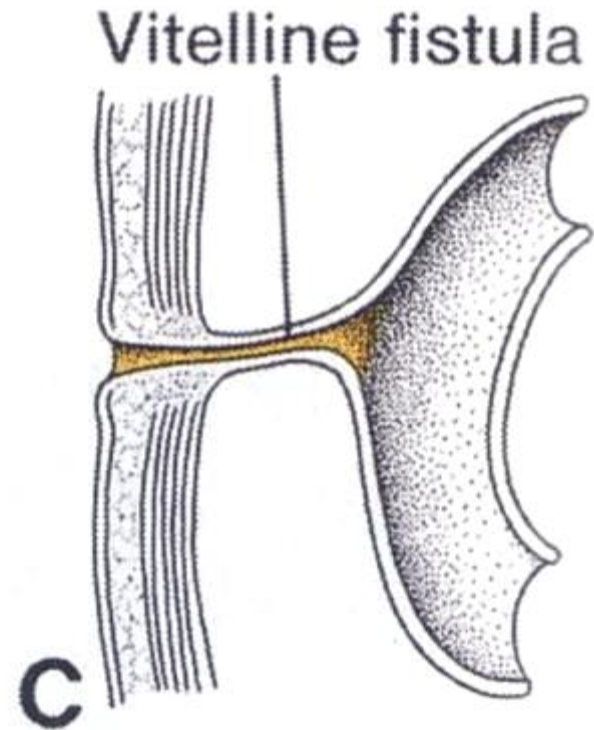
fistules



fistules



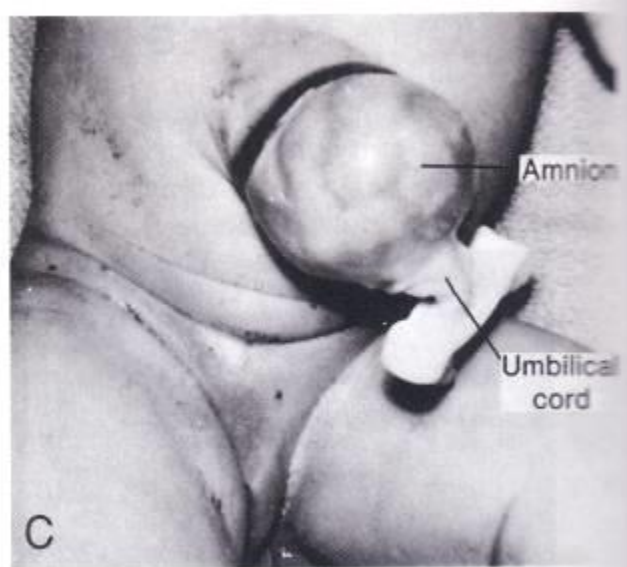
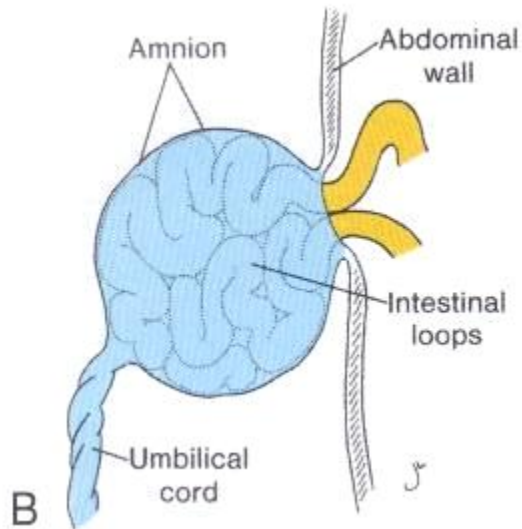
persistance de l'allantoïde



persistance du canal vitellin

(*"vestiges embryonnaires"*)

hernies abdominales: omphalocèle et gastroschisis



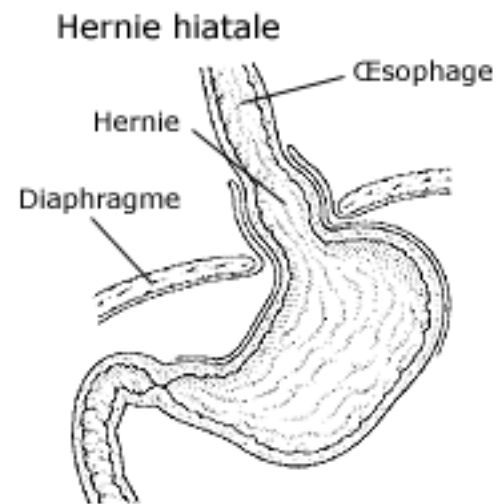
omphalocèle



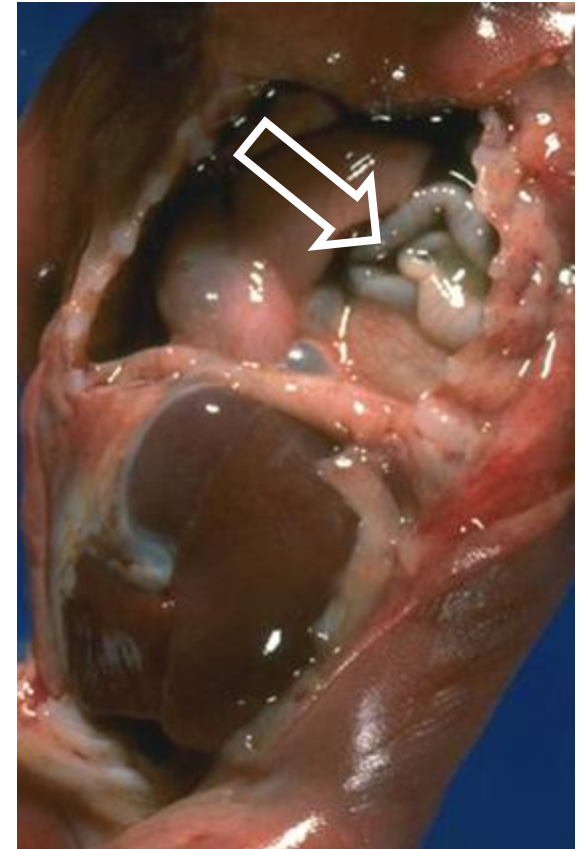
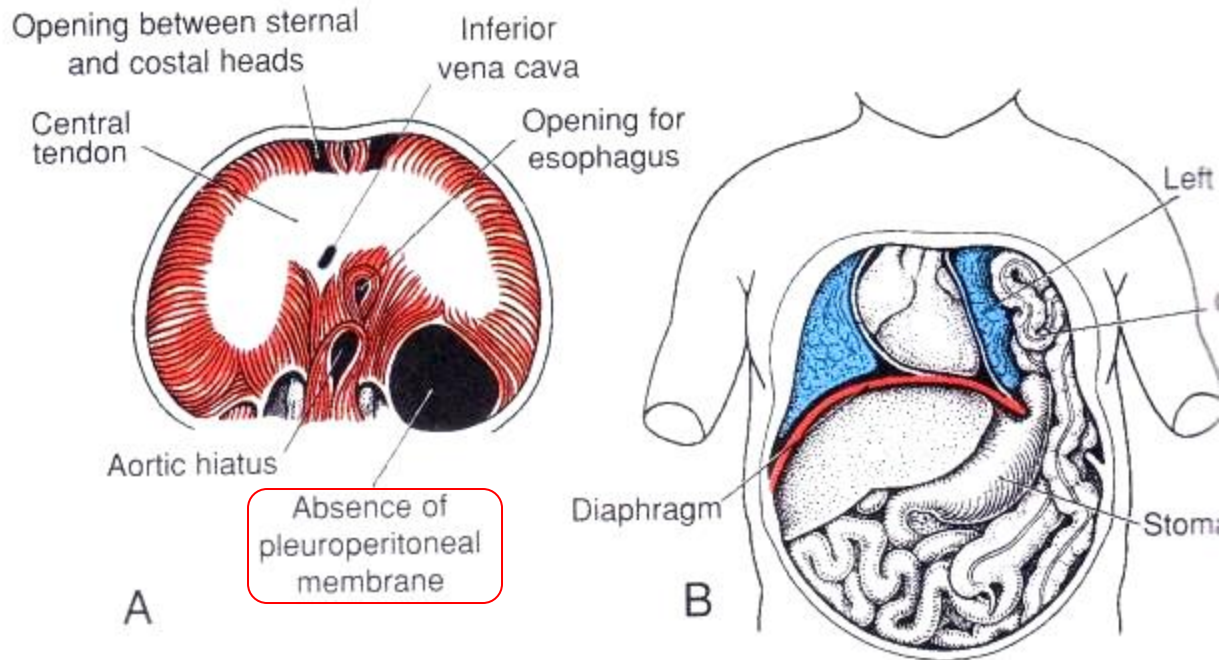
gastroschisis

(défauts de fermeture / fusion)

hernie hiatale



hernie diaphragmatique



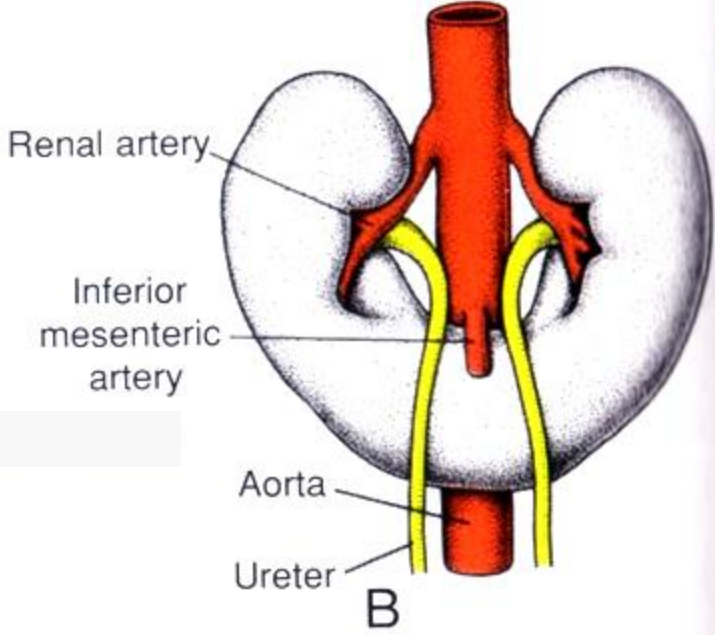
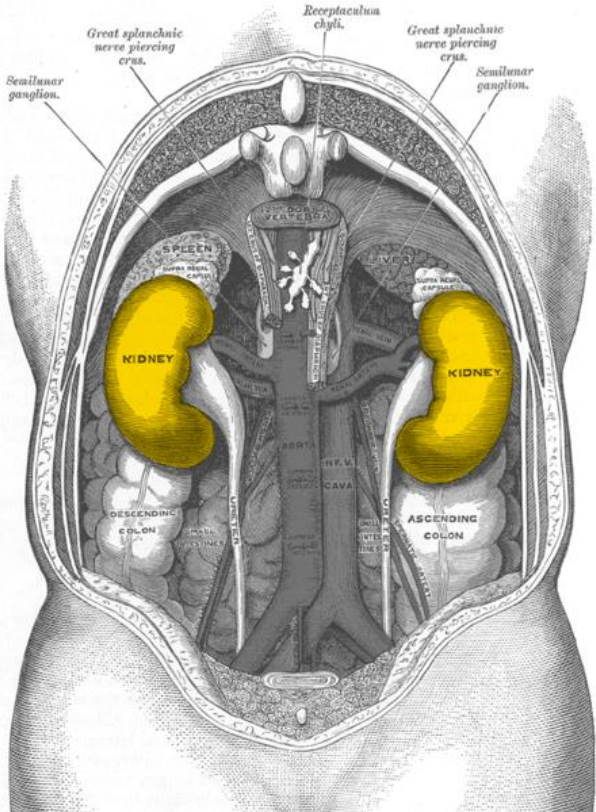
Classification des malformations congénitales

- défauts «*de nombre*»

- duplication

- fusion

fusion



fusion



craniosynostose

syndactylie

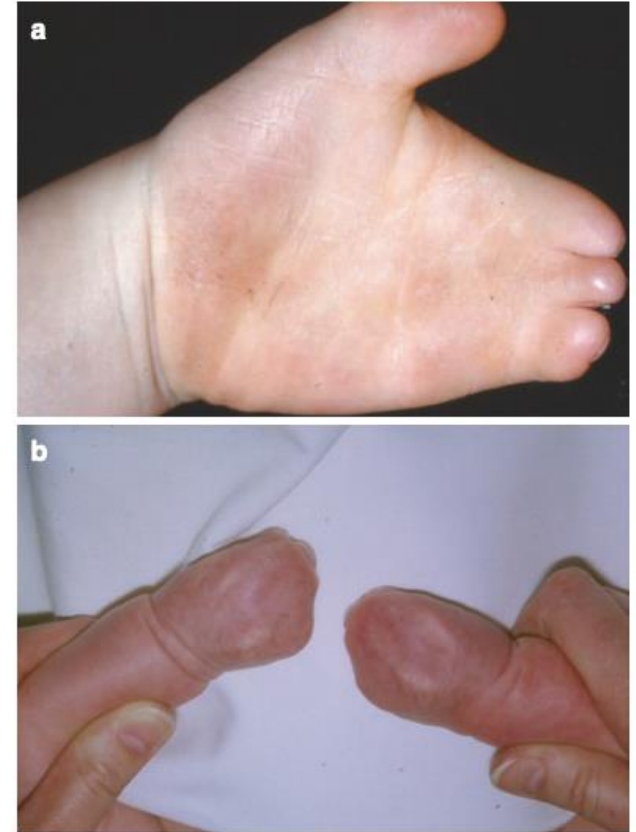
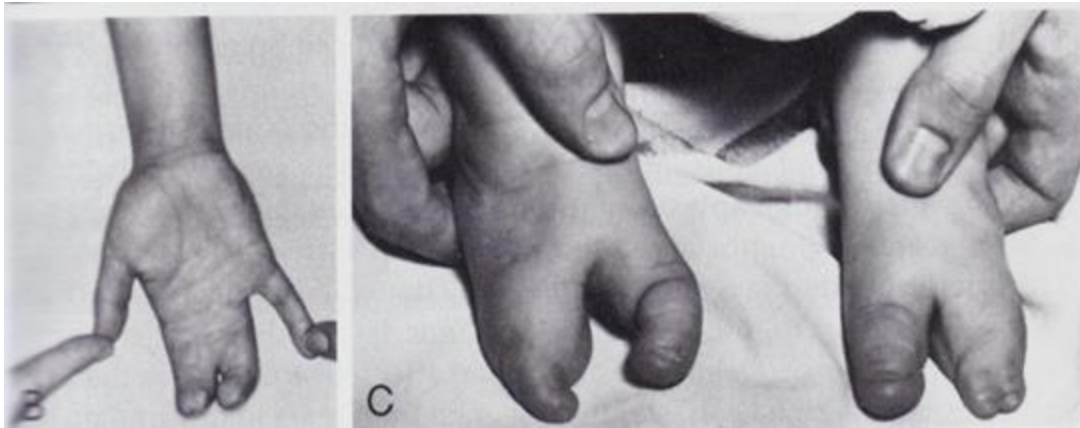


Fig. 48.7 (a) Syndactyly. (b) Apert syndrome

Holoprosencephalie (cebecéphalie):
absence de formation des 2 hémisphères cérébraux



(peut être induite par des alcaloïdes tératogènes, comme la cyclopatamine)

Holoprosencephalie:
cyclopie, synophthalmie



Fusion

jumeaux monozygotiques joints
("siamois")

(mais en réalité : *séparation incomplète d'un seul embryon!*) :



thoracopagus



A

Thoracopagus



B

Pygopagus

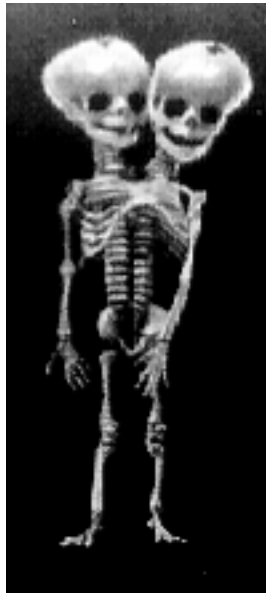


C

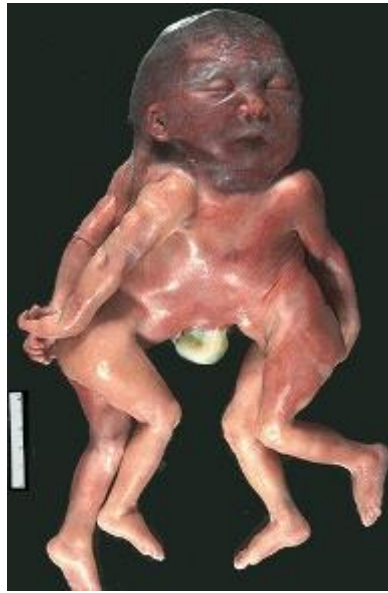
Craniopagus



ischiopagus



parapagus



cephalopagus



acardius-acephalus
("jumeau parasite")



Abigail Loraine Hensel and **Brittany Lee Hensel** (born March 7, 1990) are American [conjoined twins](#). They are [dicephalic parapagus twins](#) (having two heads joined to one torso), and are highly [symmetric](#) for conjoined twins. Each has a [heart](#), [stomach](#), [spine](#), pair of lungs, and [spinal cord](#). Each twin controls one arm and one leg. When they were infants, learning to crawl, walk, and clap required cooperation. They can eat and write separately and simultaneously. Activities such as running, swimming, hair-brushing, playing piano or volleyball, riding a bicycle, or driving a car require coordination.

The twins' lives have been covered in the popular media, including [Life](#) magazine and [The Oprah Winfrey Show](#). They were interviewed on [The Learning Channel](#) in December 2006, discussing their daily lives and future plans. They starred in their own reality television series, [Abby & Brittany](#), on [TLC](#) in 2012. Since 2013, the two have been teachers in [Minnesota](#).

The twins have individual organs in the upper part of their body, while most of those at and below the navel are shared, the exception being the spinal cord:

2 [heads](#) - 2 spines merging at the [coccyx](#) and joined at the [thorax](#) by sections of ribs. Surgery corrected scoliosis - 2 completely separate [spinal cords](#) - 2 [arms](#) (originally 3, but the rudimentary central arm was removed, leaving the central shoulder blade in place) - 1 broad ribcage with 2 highly fused [sternums](#) and traces of bridging ribs. Surgery expanded the pleural cavities - 2 [breasts](#) - 2 hearts in a shared [circulatory system](#) (nutrition, respiration, and medicine taken by either affects both) - 4 [lungs](#) with the medial lungs moderately fused, not involving Brittany's upper right lobe; 3 pleural cavities - 1 [diaphragm](#) with well coordinated involuntary breathing, slight central defect - 2 [stomachs](#) - 2 [gallbladders](#) - 1 [liver](#), enlarged and elongated right lobe - Y-shaped [small intestine](#), with slightly spastic double [peristalsis](#) at the juncture - 1 [large intestine](#) (one [colon](#), [rectum](#), and [anus](#)) - 3 [kidneys](#): 2 left, 1 right - 1 [bladder](#) - 1 set of [reproductive organs](#) - 2 separate half-[sacrum](#)s, which converge distally - 1 slightly broad [pelvis](#) - 2 [legs](#)

(wikipedia)

jumeau parasite



© Elsevier. Moore & Persaud: The Developing Human 8e - www.studentconsult.com

RAPPEL

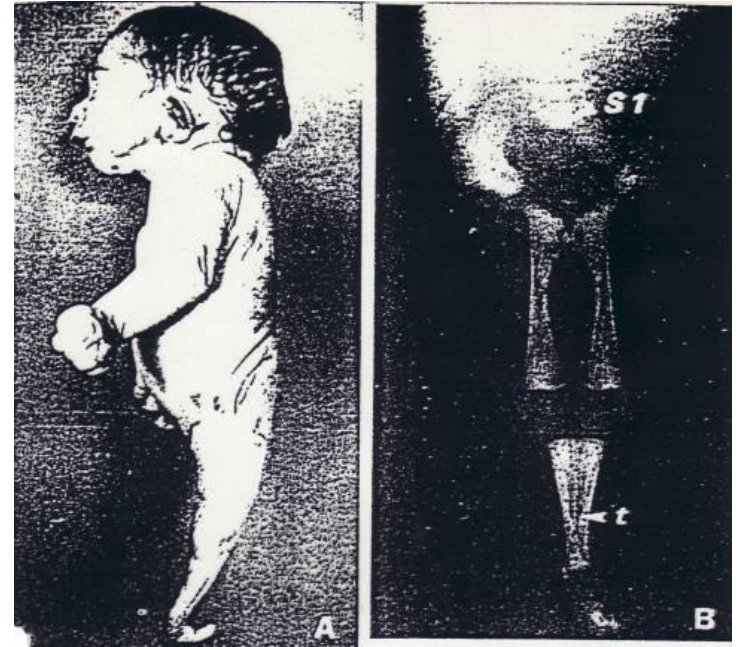
Si le mésoderme ne cesse pas de se former...

TERATOME SACROCOCCYGIEN



dysplasies caudales : sirénomélie

(...défaut de formation de mésoderme au niveau de la ligne primitive)



fusion des tibias



fusion de deux embryons (chimère XX et XY) :

cas «d'intersexuation»

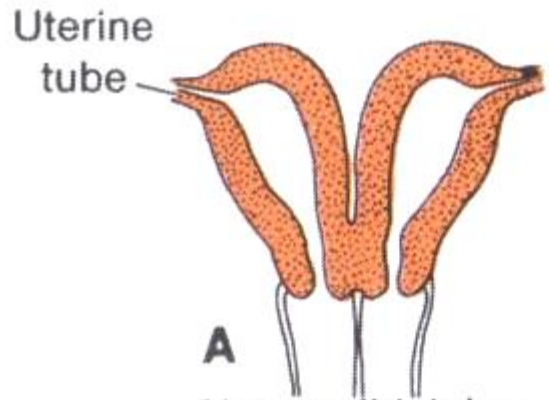
(ici, un cas d'hermaphrodisme vrai :

présence simultanée de tissus testiculaires et ovariens)

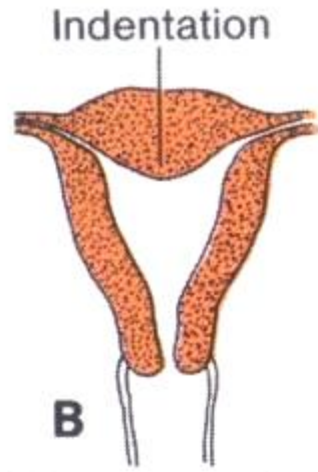


RAPPEL

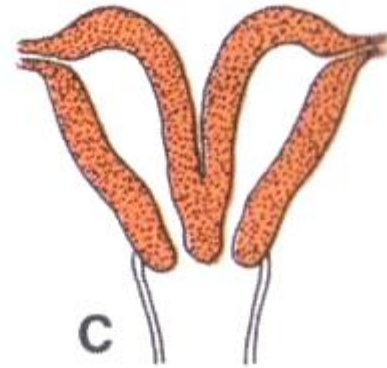
défauts de fusion



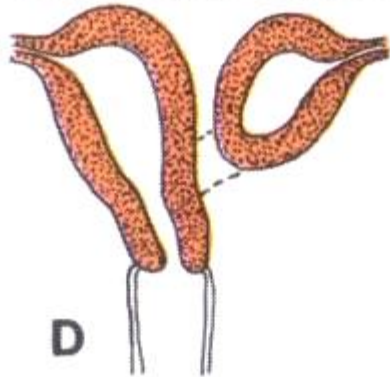
A
Uterus didelphys
with double vagina



B
Uterus arcuatus



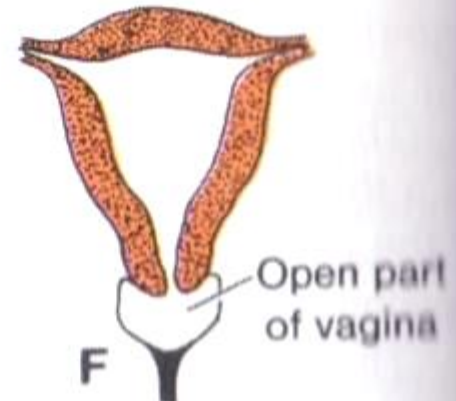
C
Uterus bicornis



D
Uterus bicornis unicollis
1 rudimentary horn

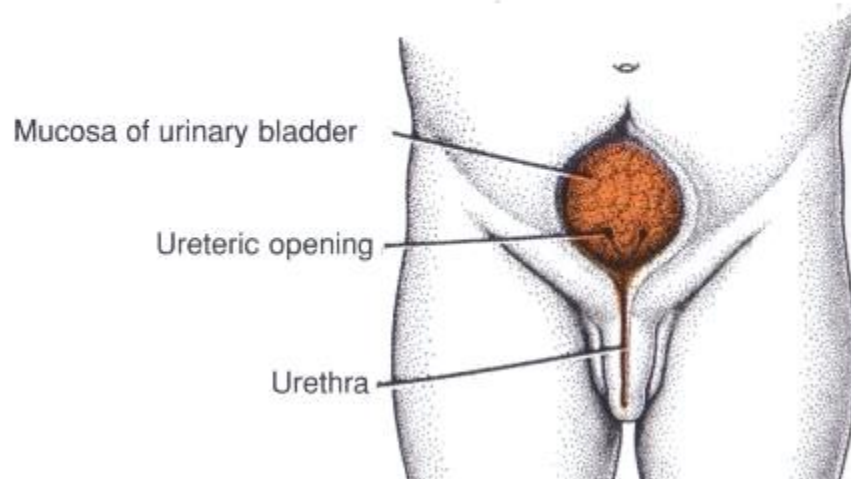
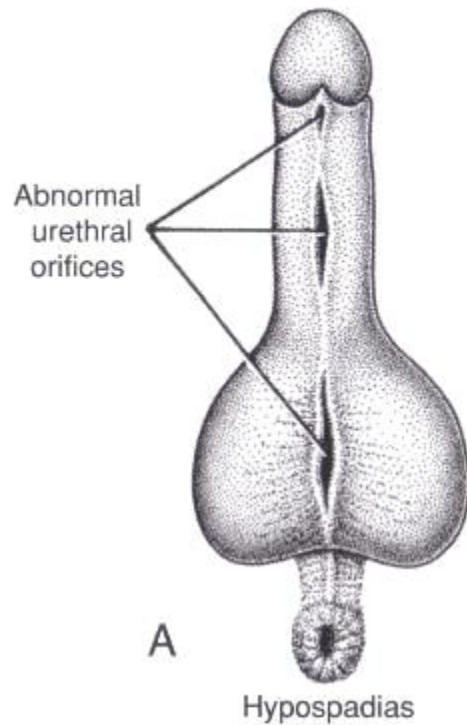


E
Atresia of cervix



F
Atresia of vagina

défauts de fusion: hypospadias (*ectopie du méat*)



...et epispadias

défaut de fusion



Low imperforate anus with meconium behind anal membrane

becs de lièvre (défauts de fusion)



défauts de fermeture du tube neural: anencéphalie et spina bifida

anencéphalie

(aplasie de l'encéphale due à la persistance du neuropore antérieur)

(défaut de fusion)

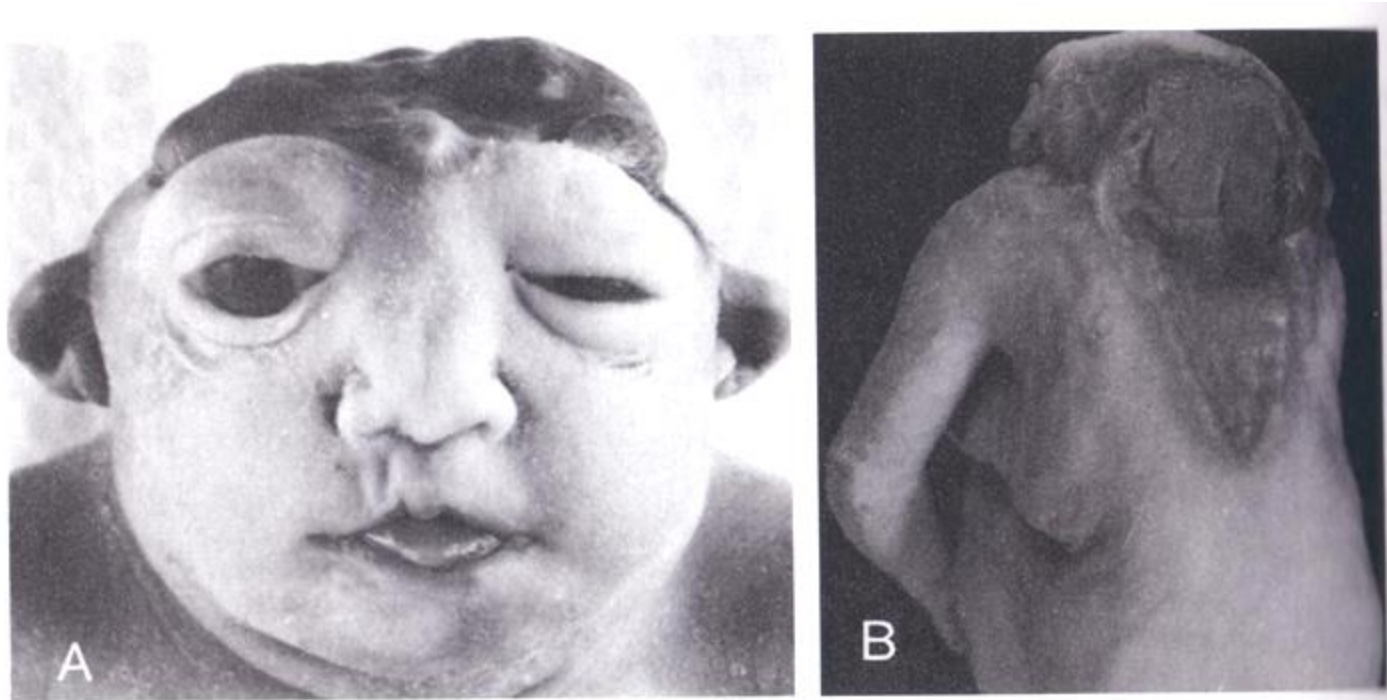
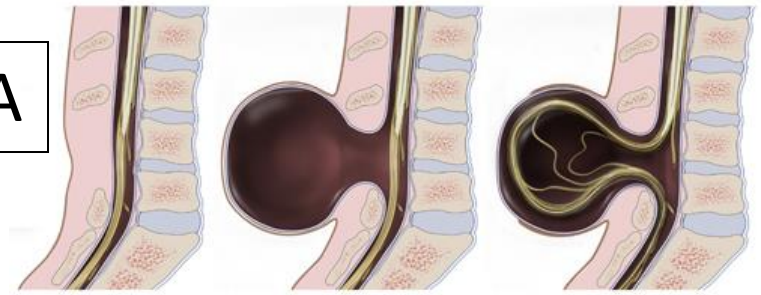


Figure 19.38 A. Anencephalic child, ventral view. This abnormality occurs frequently (1/1500 births). Usually the child dies a few days after birth. **B.** Anencephalic child with spina bifida in the cervical and thoracic segments, dorsal view.

SPINA BIFIDA

(défauts de fusion)
 au niveau des sclérotomes
 -différenciation des somites-



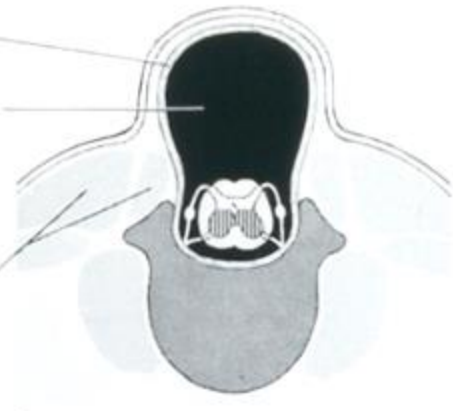
Spina bifida occulta

Meningocele

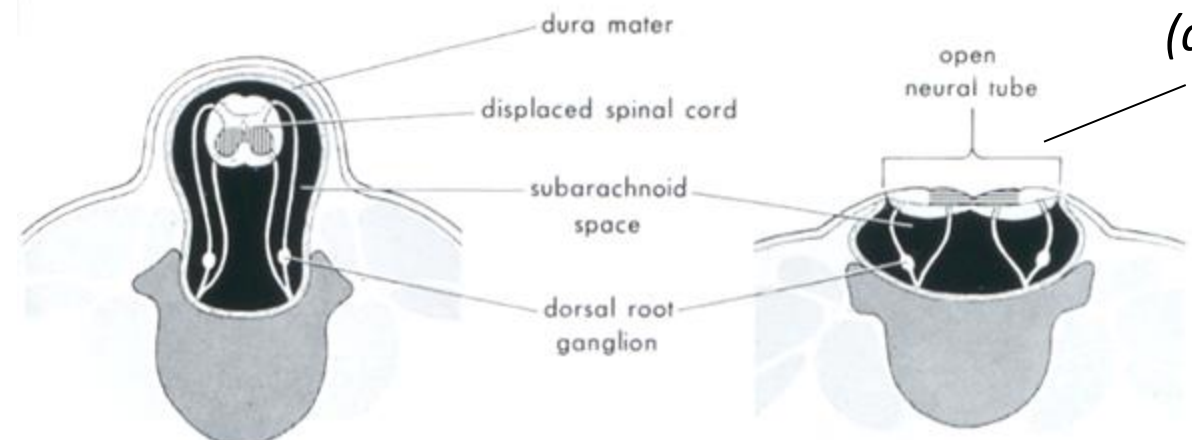
Myelomeningocele



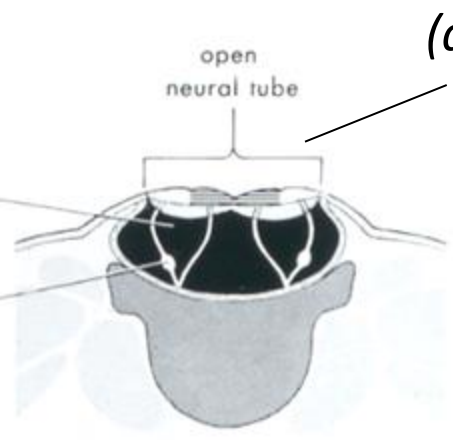
A. spina bifida occulta



B. méningocèle



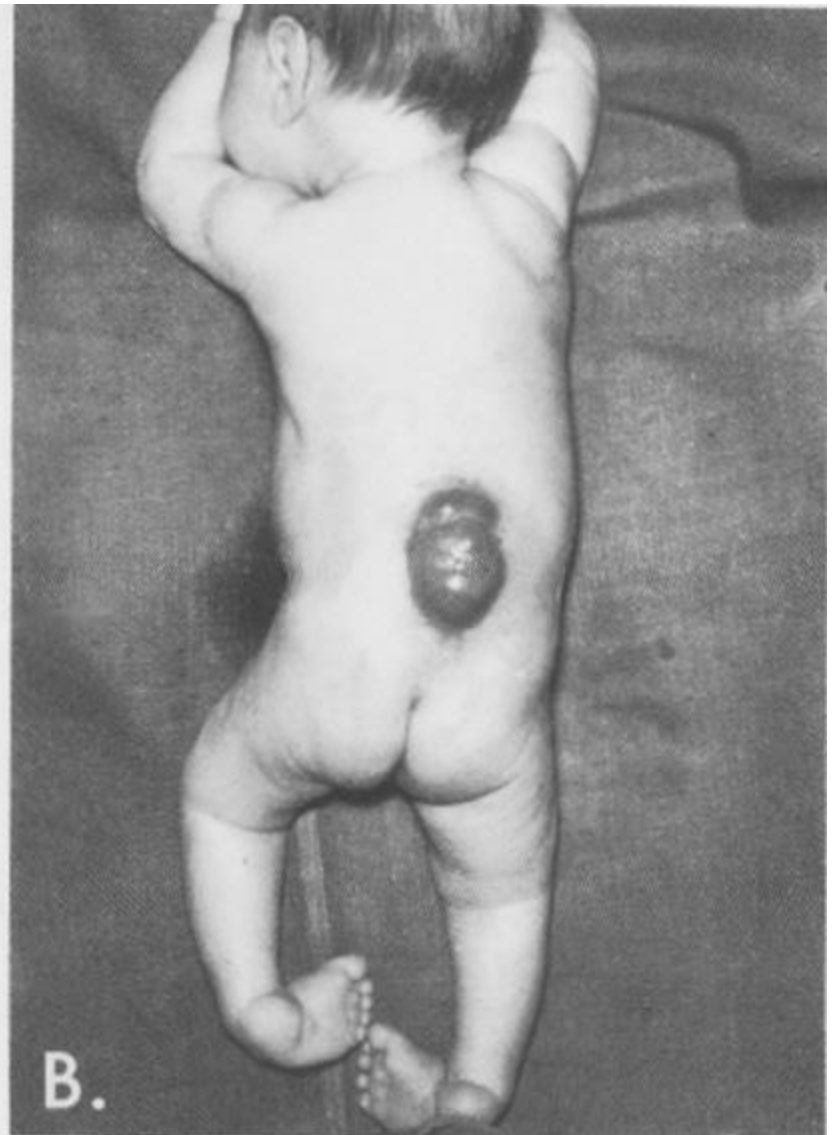
C. myéломéningocèle



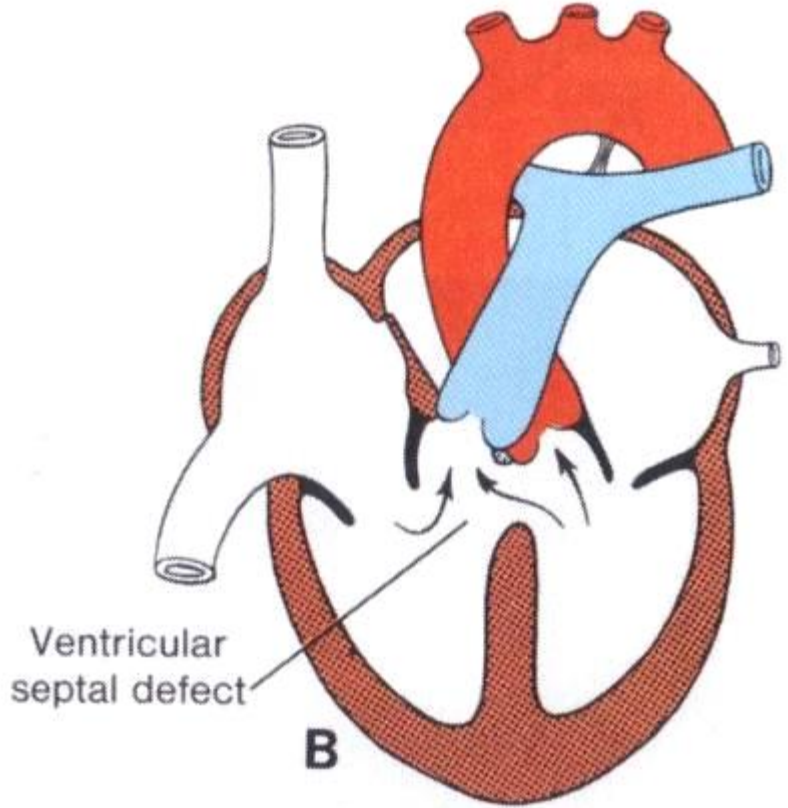
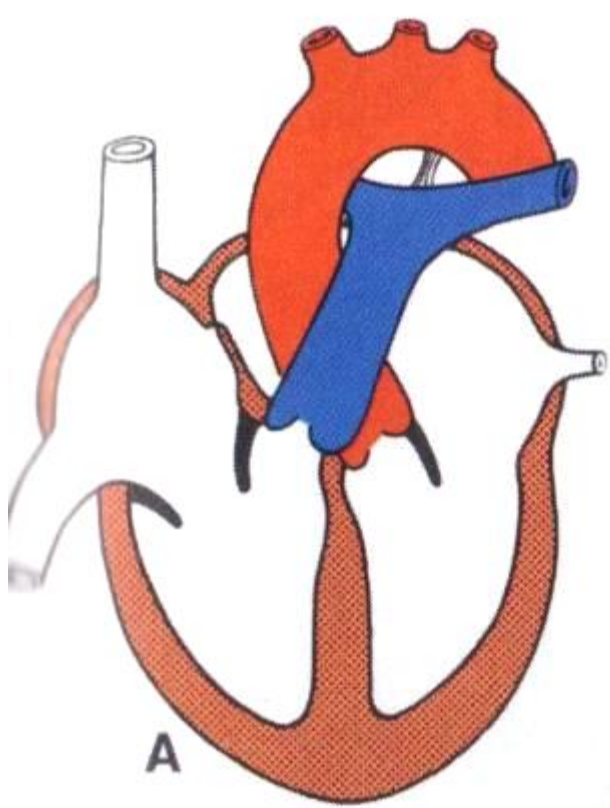
D

(défaut de fermeture
 de l'épithélium de
 revêtement)

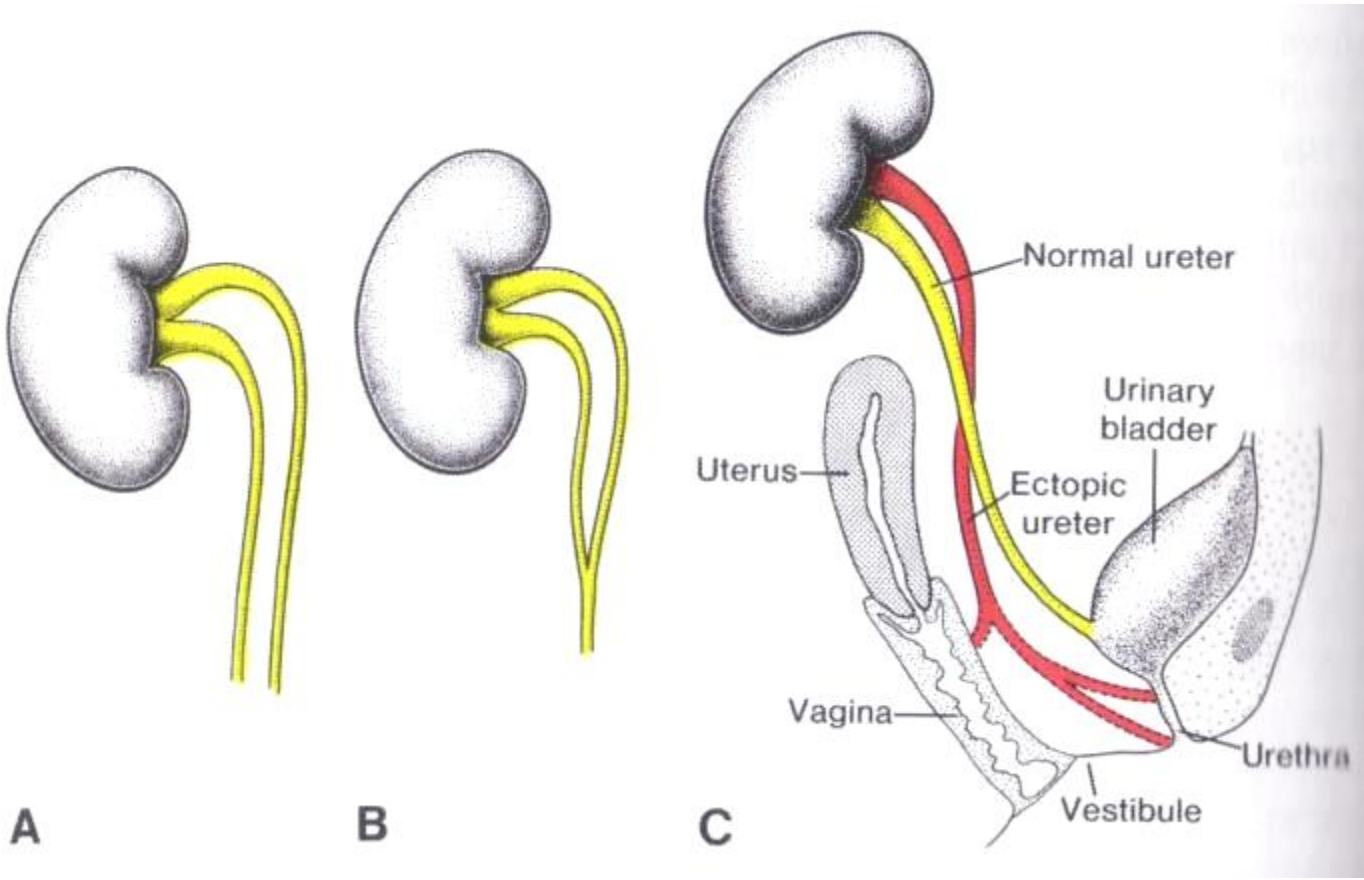
SPINA BIFIDA



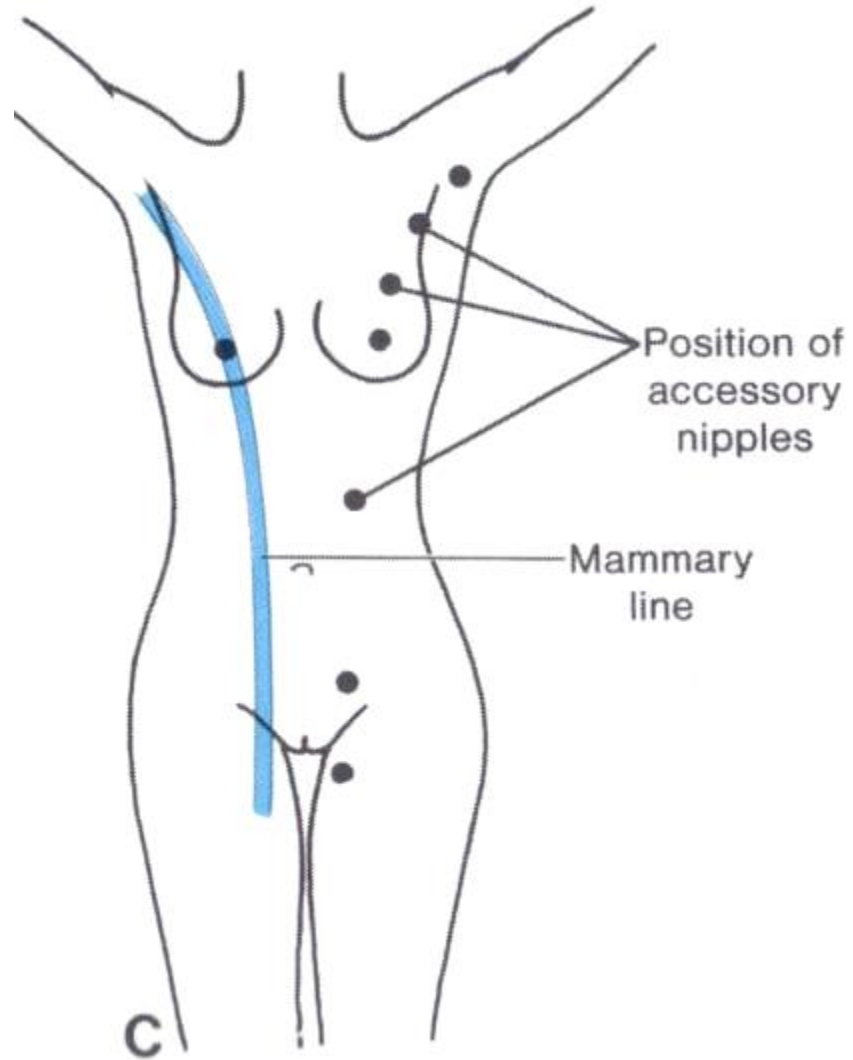
persistance de la communication interventriculaire
(défaut de fusion)



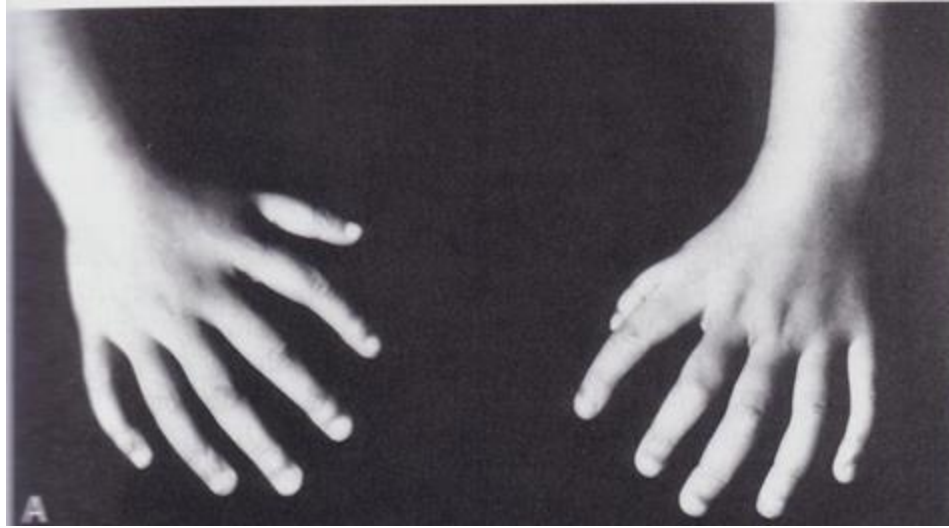
duplication



duplication



polydactylie



The De Silva's are known as the 'family of six' (Image: Discovery / Barcroft Productions)

RAPPEL

Polydactylie du type « duplication en miroir »



Polydactylie « en miroir »



RAPPEL

Diplopodia



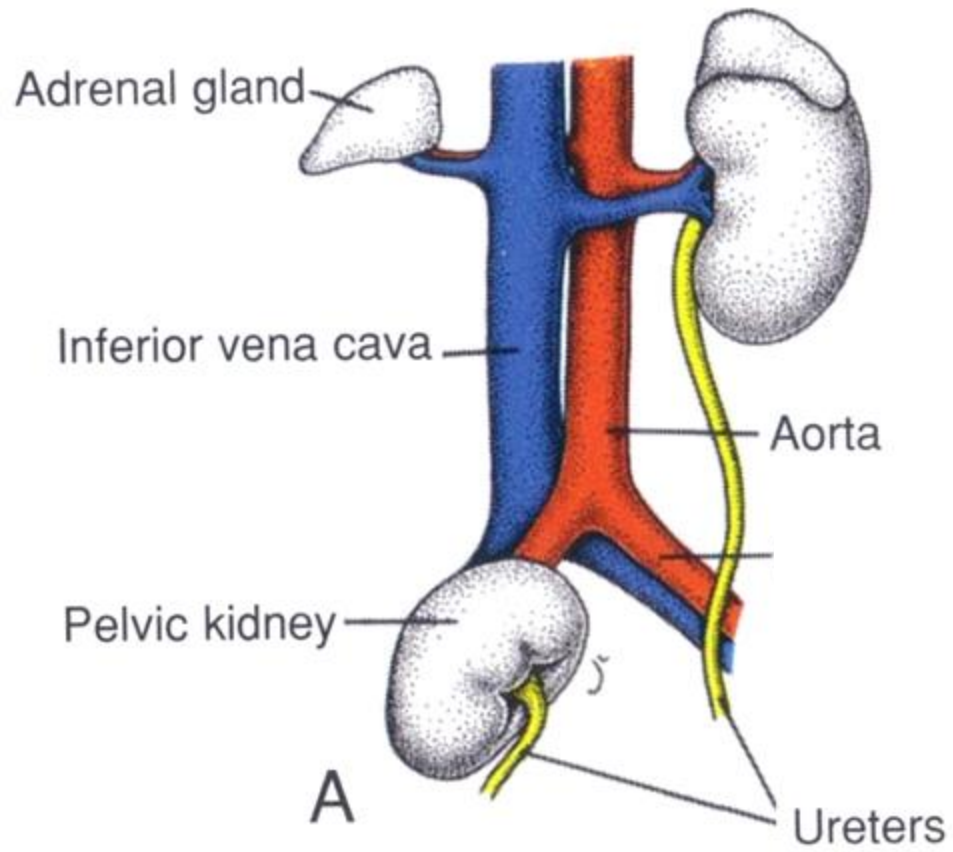
Classification des malformations congénitales

- défauts «*de position*»

- ectopie

- hétérotopie

ectopie

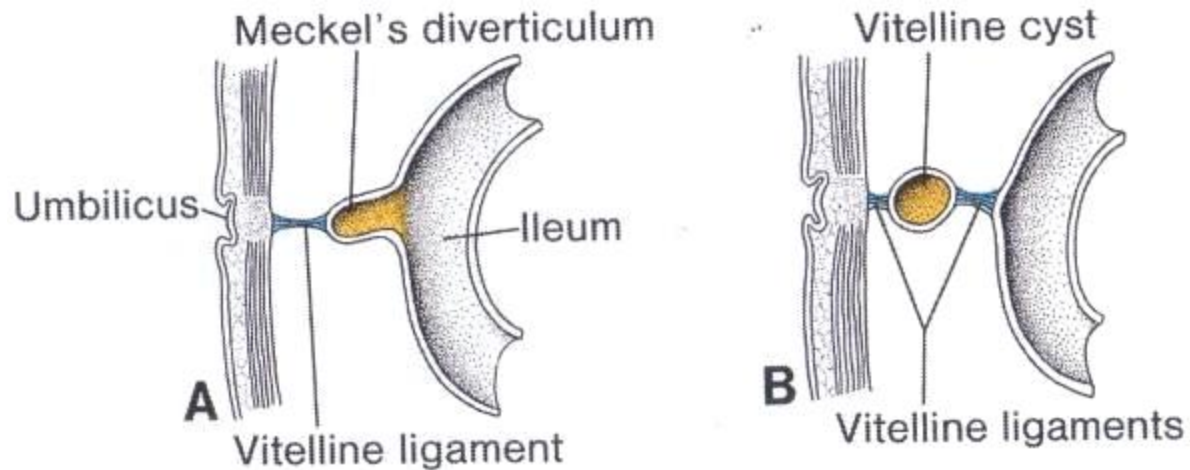
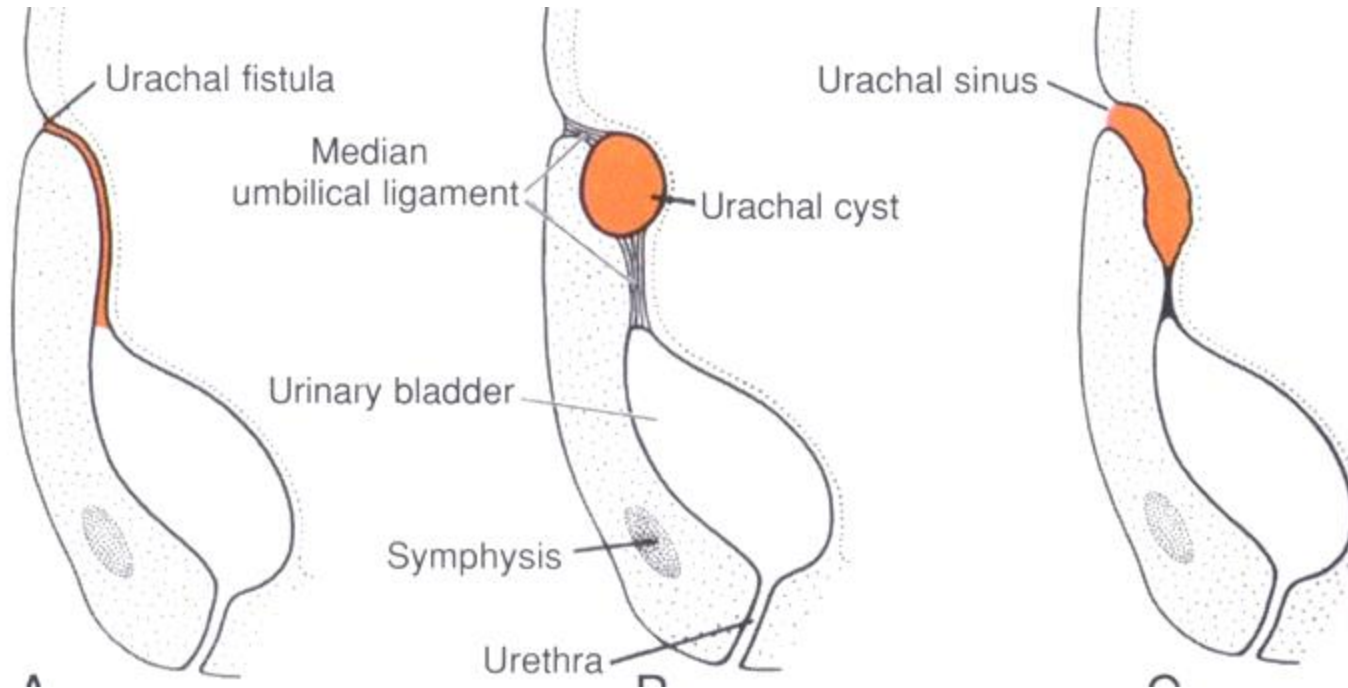


Classification des malformations congénitales

- «*vestigis embryonnaires*»

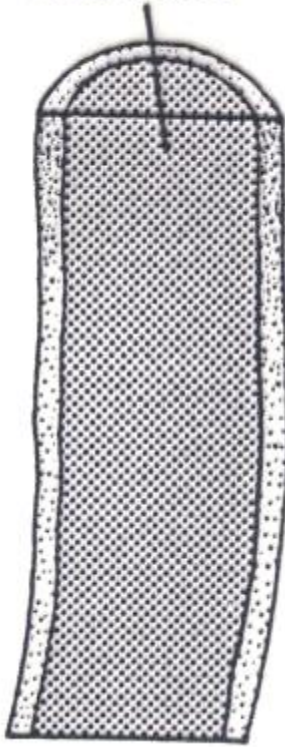
- kystes (sac fermé)
- diverticules (sac ouvert)

kystes et diverticules

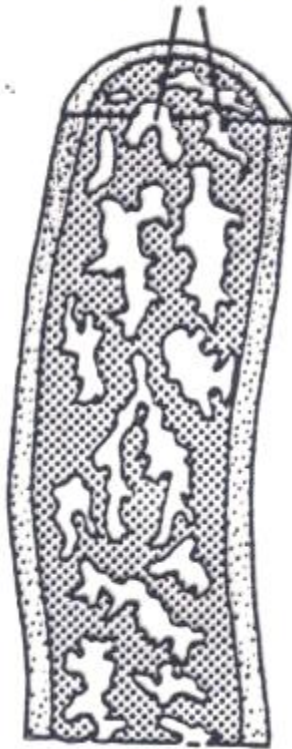


kystes et diverticules

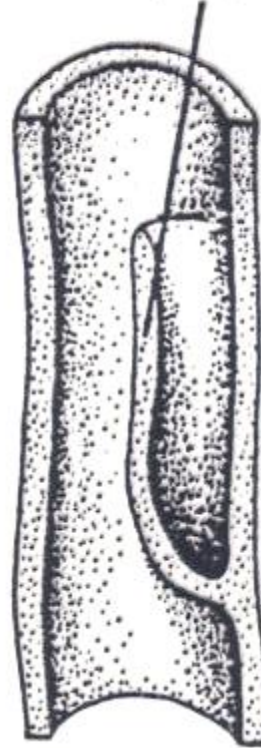
lumière pleine
de l'intestin



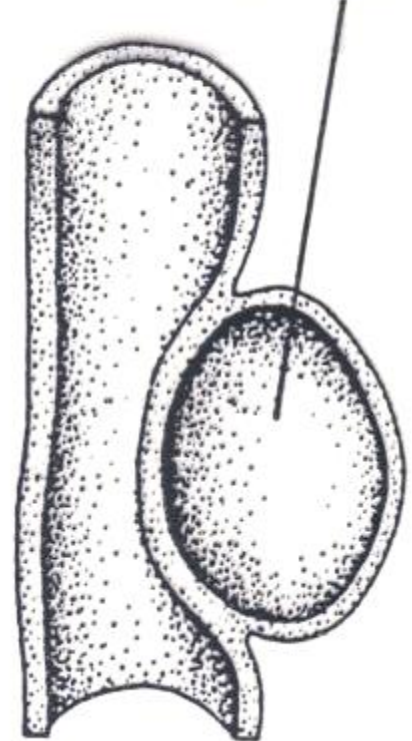
vacuoles



septum

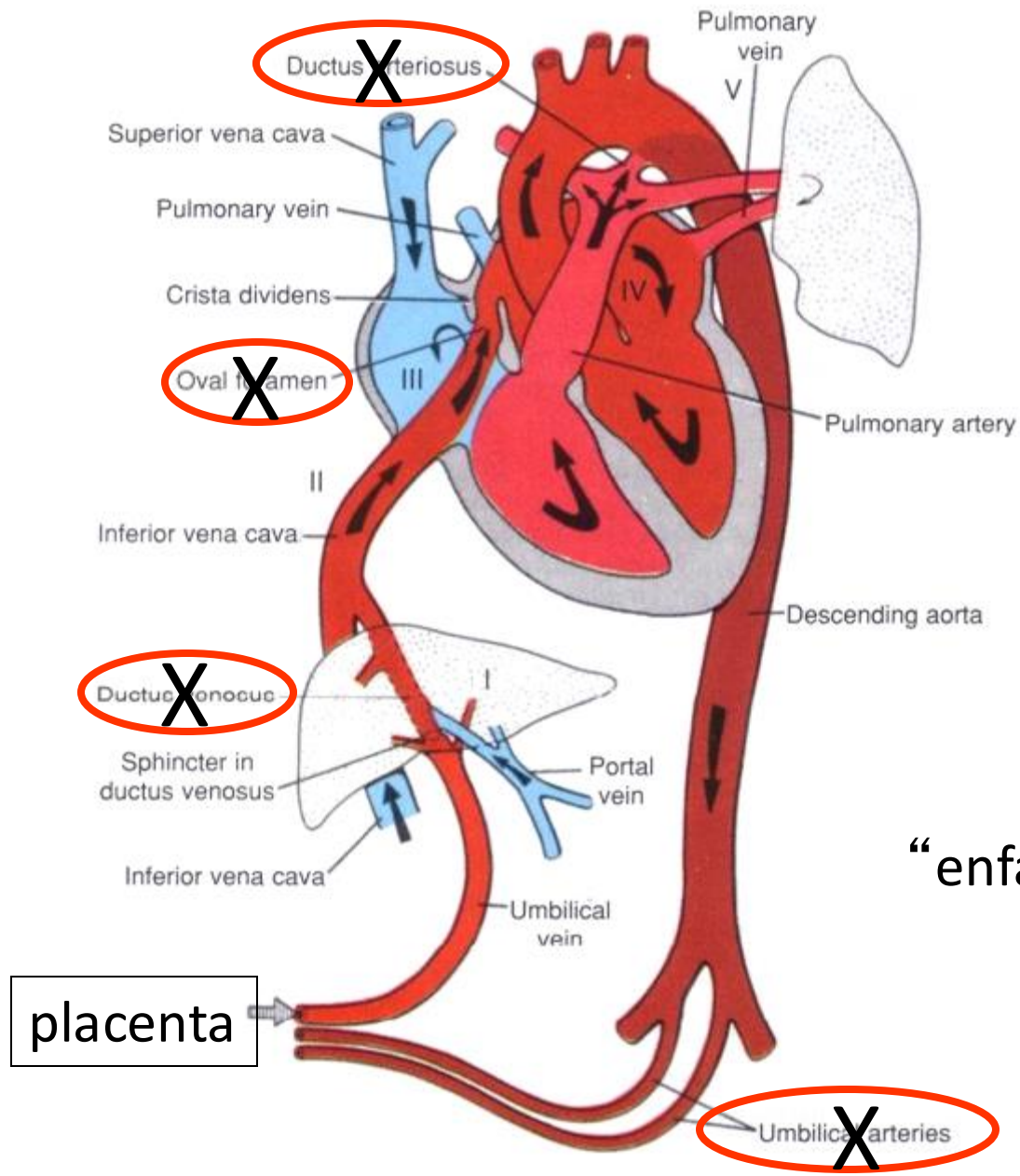


kyste entéroïde



Classification des malformations congénitales

- défauts «*d'adaptation circulatoire*»



“enfants bleus”

Classification des malformations congénitales

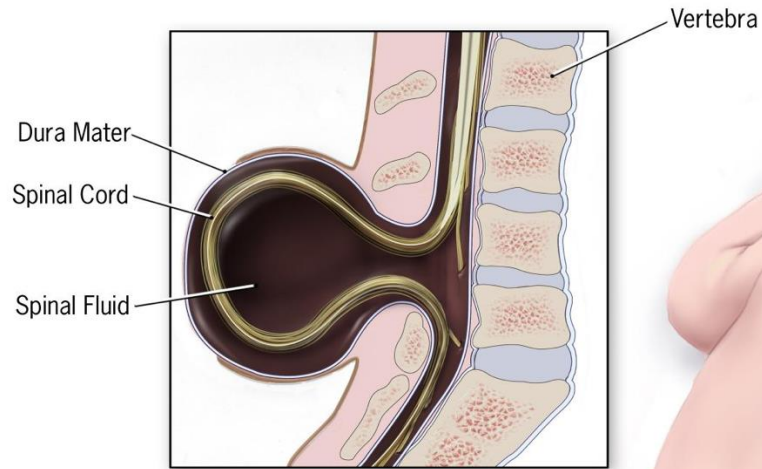
- défauts «*de fermeture du tube neural*»

(défauts de fusion)

SPINA BIFIDA

(absence de quelques arcs vertébraux)

Spina Bifida (Open Defect)

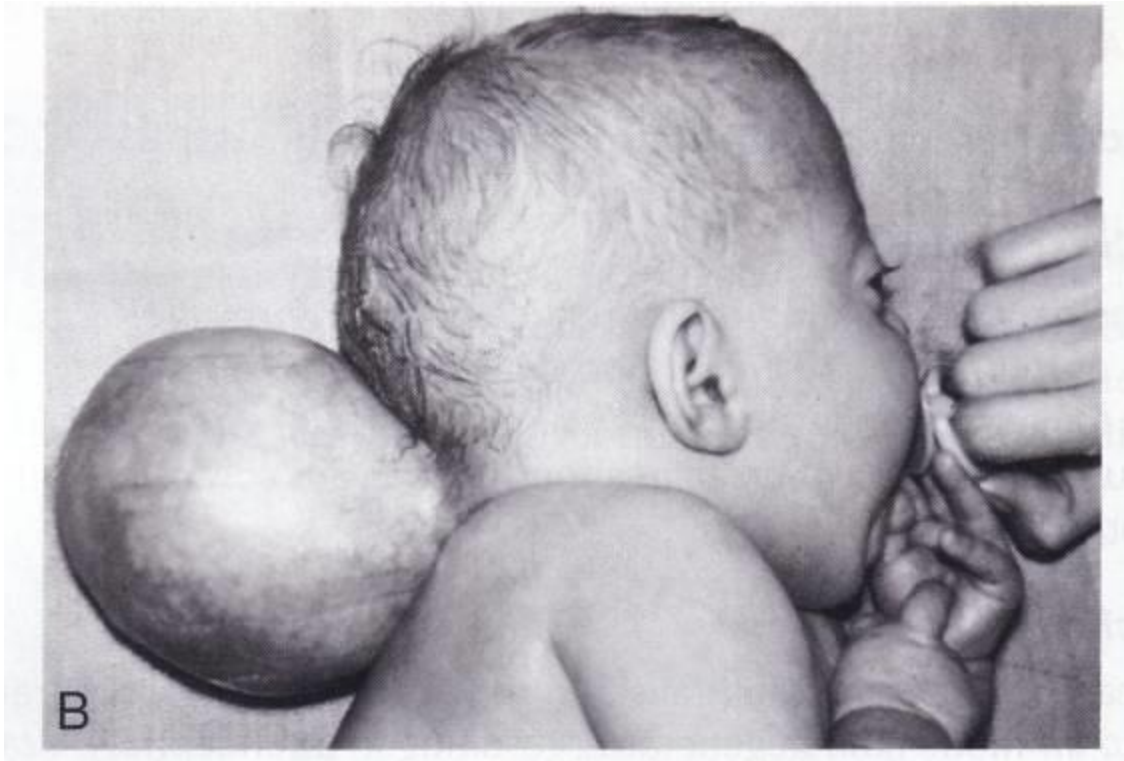


(du type
myéloméningocèle)



MENINGOCELE

(vertèbres bien formées)

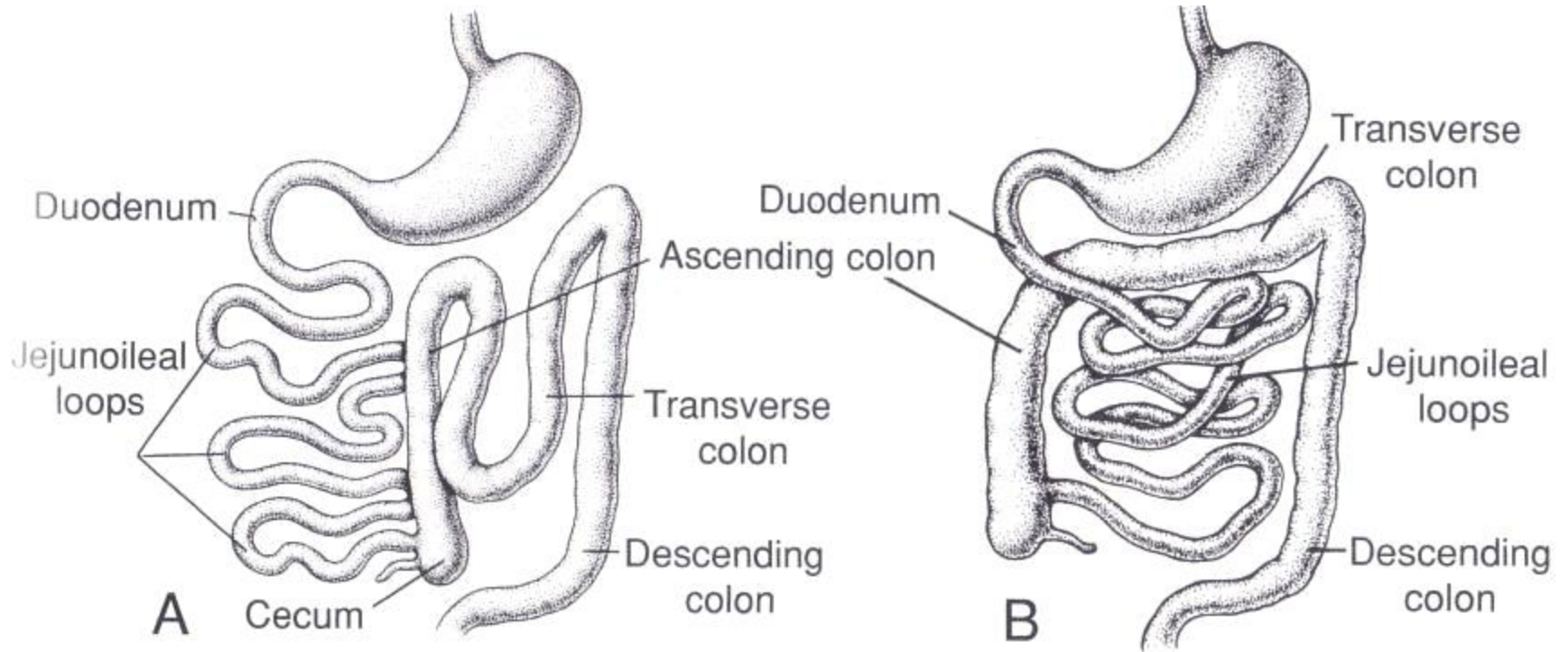


Classification des malformations congénitales

- malrotation du tube digestif

*show « development of GIT » movie (Inkling);
beginning to 1:30 and from min. 6:25 (before: 5:19)*

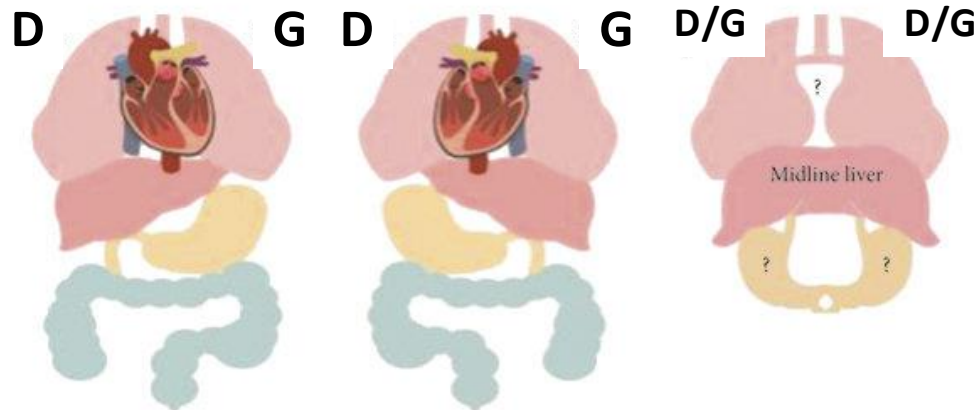
malrotation du tube digestif (hétérotaxie)



Classification des malformations congénitales

- défauts *d'asymétrie gauche-droite*

(hétérotaxie : situs ambiguus, dextrocardie, isomérisme)



situs solitus
(disposition normale)

situs inversus
le s.i. total n'est pas une malformation au sens strict

hétérotaxie
(isomérisme)

i. droit: «asplénie» ou i. gauche «polysplénie»

Classification des malformations congénitales

- *désordres du développement sexuel*

«intersexe» : *sur le plan biologique, ce sont des variations pathologiques
(= désordres)*

du développement sexuel (VDS ou DSD)

(DSD = Disorders of sex development,

anciennement : «ambiguïtés sexuelles» et «hermaphrodisme»)

- *discordances entre le sexe génétique (gonadique) et phénotypique (somatique, externe) (avant : «pseudo-hermaphrodisme»)*
 - *46, XX DSD (masculinisation ; 60%)*
 - *46, XY DSD (féminisation ; 35%)*
- *tissu ovarien et testiculaire (= ovotestis) (5%)
(anciennement : «hermaphrodisme vrai»)*
 - *46, XX ou XY ; 45, X0 (= syndrome de Turner)*

46, XX DSD

masculinisation des organes génitaux externes féminins :
(nomenclature ancienne : «pseudo-hermaphrodisme féminin»)

hypertrophie clitoridienne; fusion des labia vulvaires

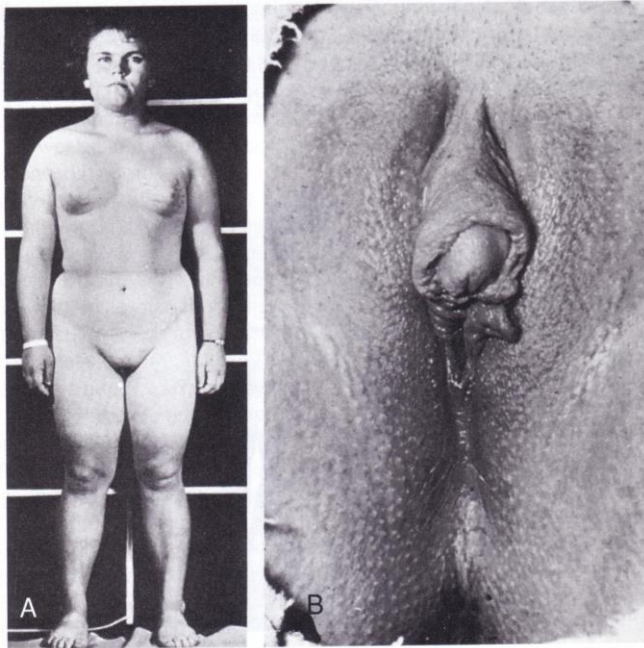


Figure 14.38 A. Patient with female pseudohermaphroditism caused by congenital adrenal hyperplasia (adrenogenital syndrome). B. External genitalia show fusion of the labia majora and enlargement of the clitoris.



*(excès d'androgènes par hyperplasie des surrénales,
ou par mutation du gène de l'aromatase)*

46, XY DSD

féminisation des organes génitaux externes

(nomenclature ancienne : «pseudo-hermaphrodisme masculin»

ou «syndrome de féminisation testiculaire»)

développement de la vulve et des seins ; absence d'utérus ;
vagin en cul-de-sac ; testicules ectopiques –intra-abdominaux



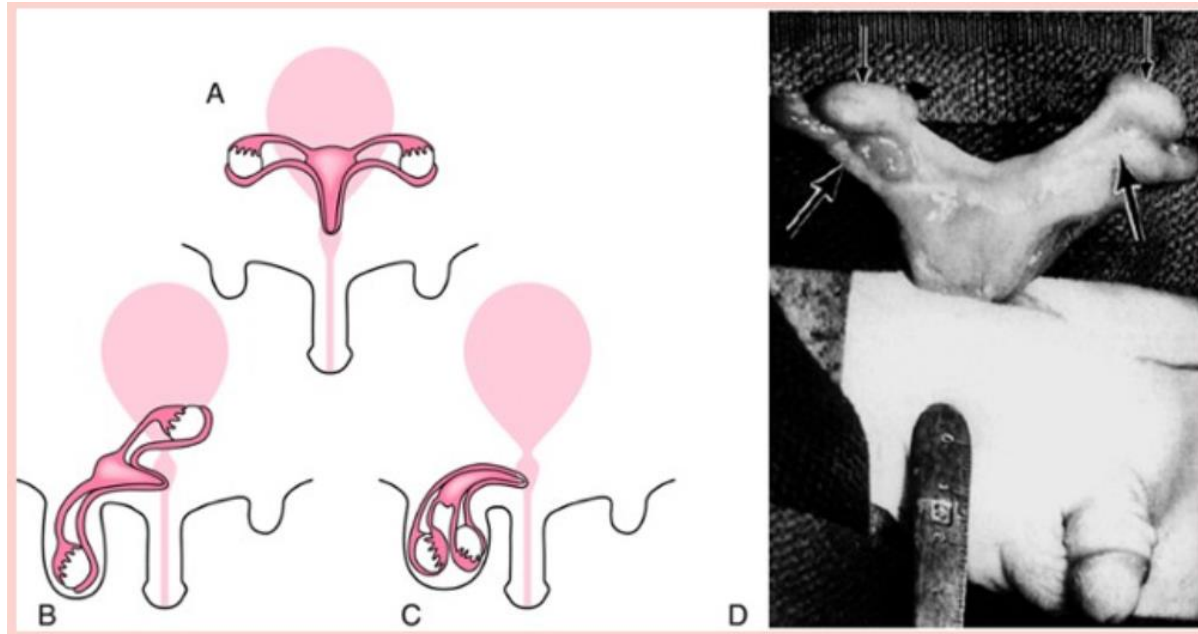
Figure 14.39 Patient with androgen insensitivity syndrome, which is characterized by a 46,XY chromosome complement.

(insensibilité aux androgènes : mutation du gène AR)

46, XY DSD

persistance des canaux de Müller

(trompes et utérus, avec cryptorchidie -testicules intra-abdominaux- et pénis)



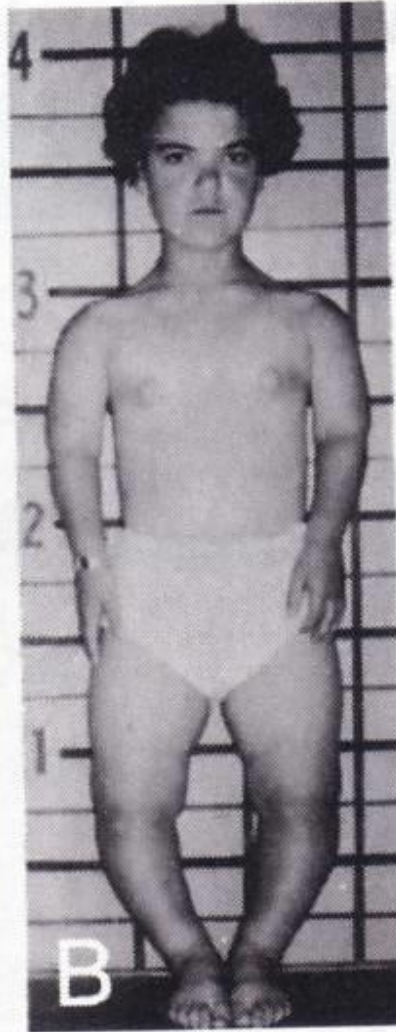
(insensibilité à AMH : mutation du gène AMH ou son récepteur –AMHR)

Classification des malformations congénitales

4. selon la *cause*

- cause inconnue 50-55%
- primaires (génétique) 35-40%
- secondaires (environnement) 10%

achondroplasie (nanisme)
transmission autosomique dominante



MALFORMATIONS CONGENITALES

Causes:

50% des cas : cause inconnue, ou complexe.

40% des cas : facteurs génétiques / multifactoriel.

- 10% : - anomalie du nombre des chromosomes
(aneuploïdies, par exemple trisomies, monosomies)
- ou anomalie de la structure des chromosomes
(translocations, délétions, etc.)

(→ *Diagnostic prénatal par ponction du liquide amniotique et culture de cellules, ou par biopsie du chorion ou du cordon, puis analyse du caryotype. Actuellement : analyses du sang maternel*).

- 25% : monogéniques (mutation à l'intérieur d'un gène)
(*diagnostic moléculaire*) ou hérédité multifactorielle
(polygénique).

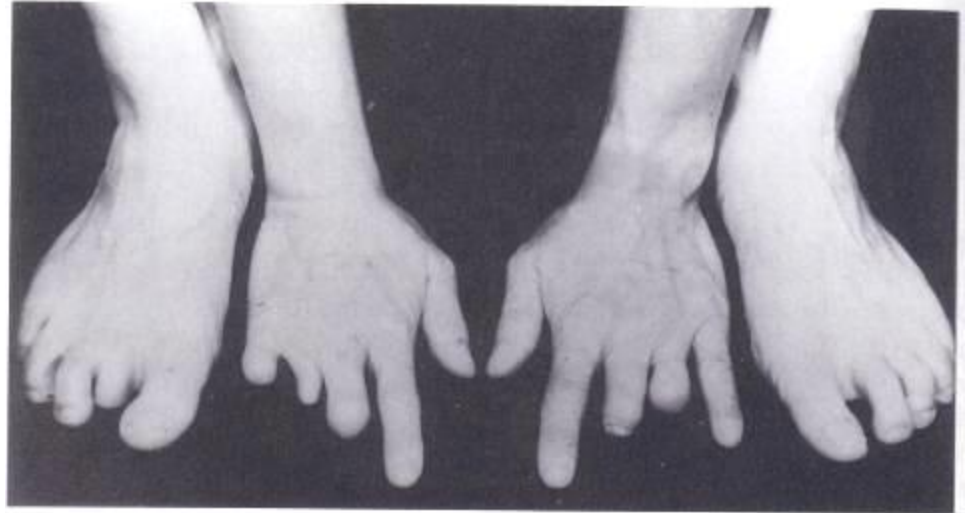
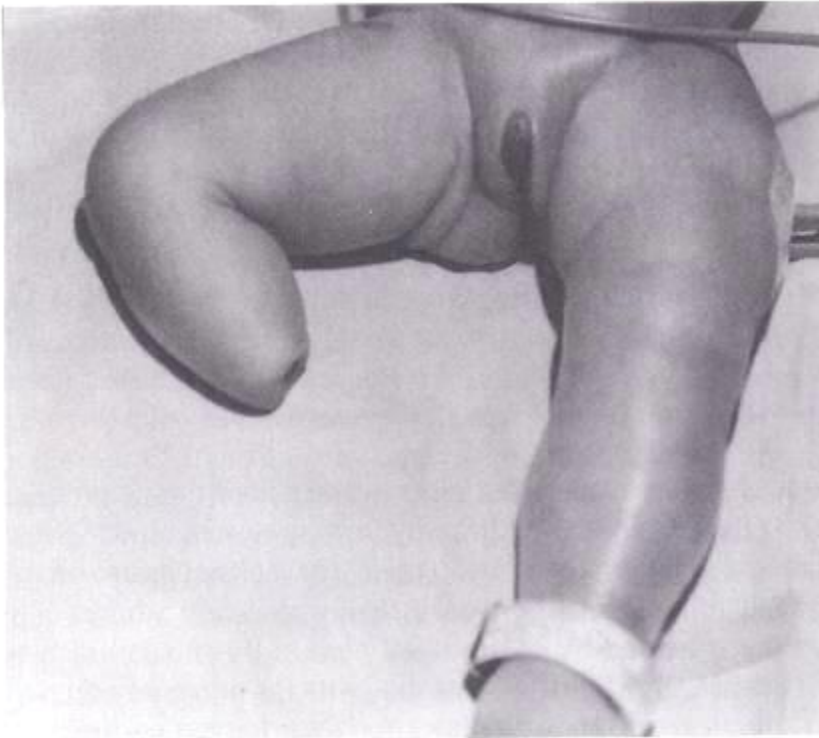
10% des cas : facteurs de l'environnement.

MALFORMATIONS CONGENITALES

- Agents de l'environnement qui causent des malformations congénitales
= **Agents tératogènes**
- Peuvent être tératogènes :
 - ♦ **agents physiques** : radiations ionisantes (mutagènes), température (fièvre, 4^{ème} sem: anencéphalies), mécaniques.
 - ♦ **agents chimiques** : hormones (androgènes, œstrogènes), médicaments, drogues, alcool, produits "toxiques".
 - ♦ **agents infectieux** :
 - * virus (rubéole 1er trimestre: 25% cataracte, surdité, malformations cardiaques).
 - * bactéries, protozoaires (les chats → *toxoplasmose*).

Le type de malformation dépend de l'agent et de la période du développement au cours de laquelle l'organisme y est exposé.

agents infectieux, puis physiques:
« amniotic bands »



(malformations du type « dérangement »)

SYNDROME D'ALCOOLISATION FŒTALE

Facies in Fetal Alcohol Syndrome

Discriminating Features

Associated Features

Short palpebral fissures

Flat midface

Short nose

Indistinct philtrum

Thin upper lip

Epicanthal folds

Low nasal bridge

Minor ear anomalies

Micrognathia

A

In the Young Child

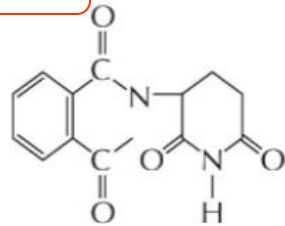


MEROMELIES dues à la thalidomide

~1960

>7000 enfants affectés

Thalidomide



(α [N-phthalimido]glutarimide)

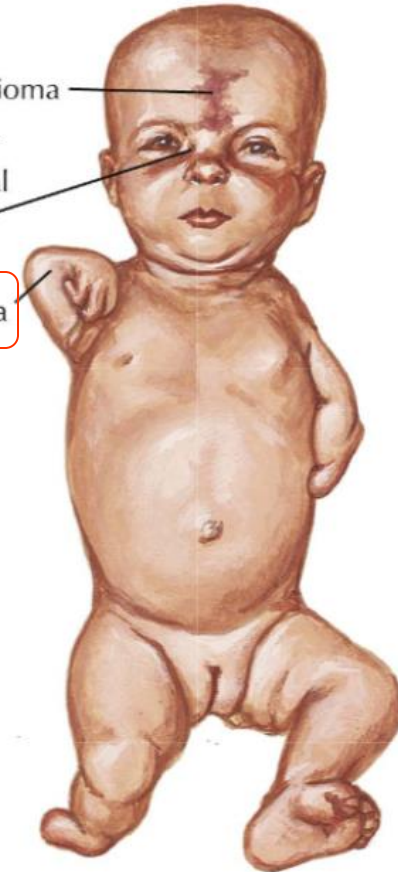


27- to 33-day embryo

Midline hemangioma

Flat nasal bridge

Phocomelia

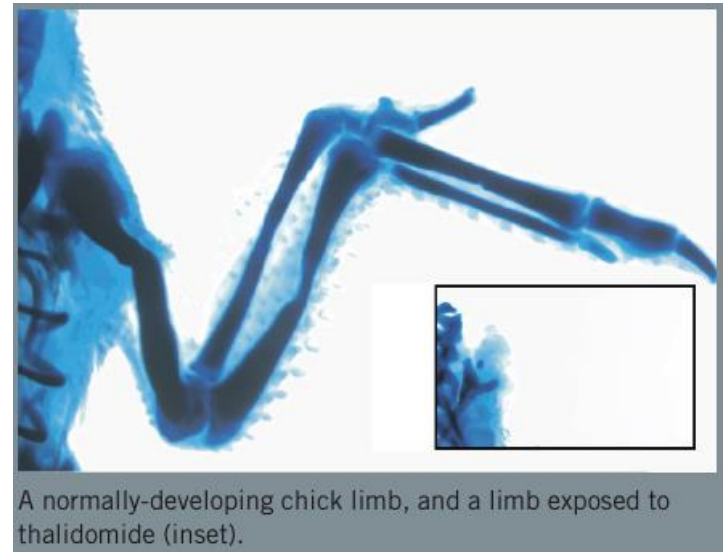
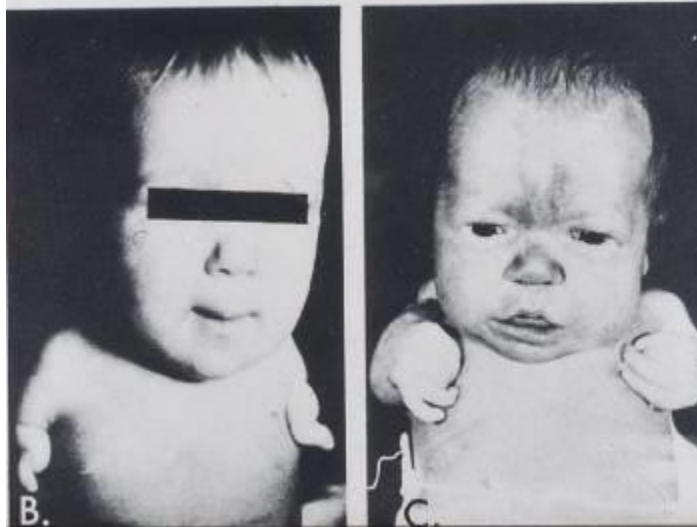
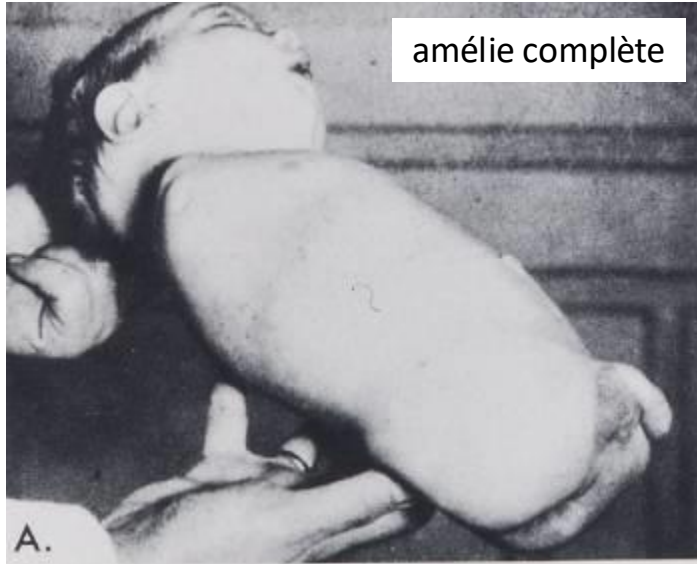


Clinical features of thalidomide embryopathy



Limb defects. From hypoplasia to complete absence of radius, ulna, and humerus; fibula and tibia less commonly involved

MÉROMÉLIES dues à la thalidomide



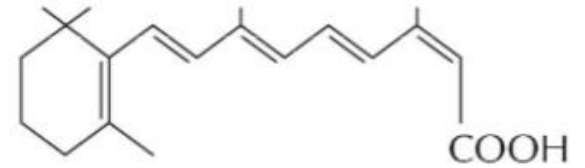
phocomélies

La thalidomide est réutilisée actuellement pour maladies vasculaires, cancer...

Retinoic acid



Facial features. Ocular hypertelorism with down-slanting palpebral fissures, micrognathia, and U-shaped palate

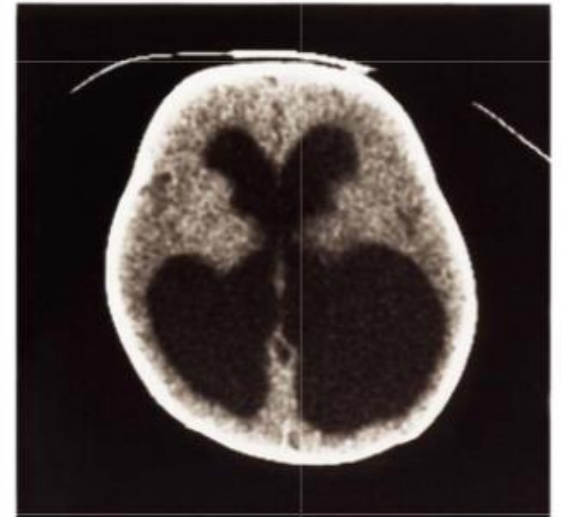


(13-cis-retinoic acid)

Anterolateral displacement of hair whorl



Microtia or anotia, with or without stenosis of external canal



Hydrocephalus may occur

MALFORMATIONS CONGENITALES

Table 8-7 ■ Incidence of Major Anomalies in Human Organs at Birth*

Organ	Incidence
Brain	10 : 1000
Heart	8 : 1000
Kidneys	4 : 1000
Limbs	2 : 1000
All other	6 : 1000
<i>Total</i>	<u>30 : 1000</u>

période embryonnaire

(2 premiers mois du développement)

prolifération cellulaire,
implantation, formation du
disque bilaminaire ;

les anomalies pendant cette
période ne sont pas tératogènes,
mais létales

les semaines 3 à 8

sont une période
très dynamique,
avec la gastrulation,
les courbures de l'embryon
et la formation
des systèmes des organes ;

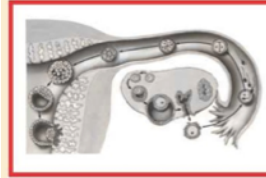
des anomalies pendant cette
période sont
lourdes de conséquences
(*malformations congénitales
majeures*)

période de susceptibilité

aux malformations

Prenatal Time Scale (Months)

1 week



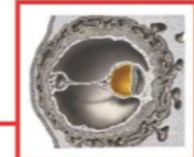
Ovulation, fertilization, and formation of the morula and blastocyst. Implantation begins.

(2^{ème} semaine: implantation et formation du disque bilaminaire)

(1^{ère} semaine: clivages, formation de la morula et du blastocyste)

Blastocyst

2 weeks



Implantation completed. The amnion, chorion, and yolk sac form. The placenta begins to develop.

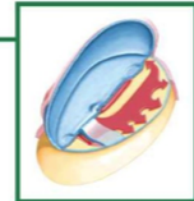
(Absence of menses)

(3^{ème} semaine: gastrulation –disque trilaminaire et neurulation)

(3^{ème} semaine: gastrulation –disque trilaminaire et neurulation)

Embryo

3 weeks



(4^{ème} semaine: Gastrulation occurs. plicatures et somitogenèse)

4 weeks



Folding of the embryo occurs, and the vertebrate body plan is established.

1

(2^{ème} mois: organogenèse et morphogenèse; acquisition de la forme humaine et croissance)

Embryo

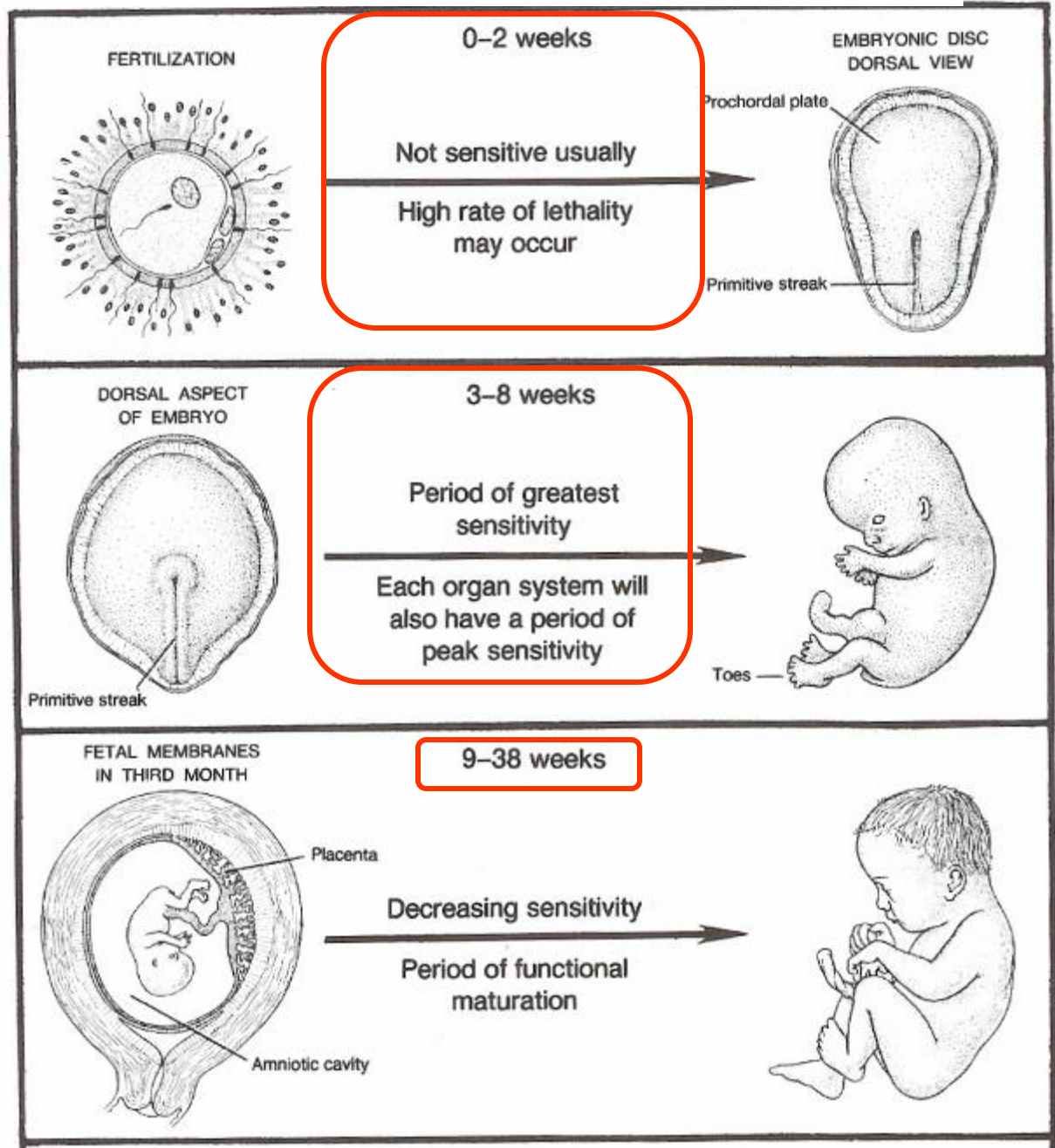
2

périodes de susceptibilité aux agents tératogènes

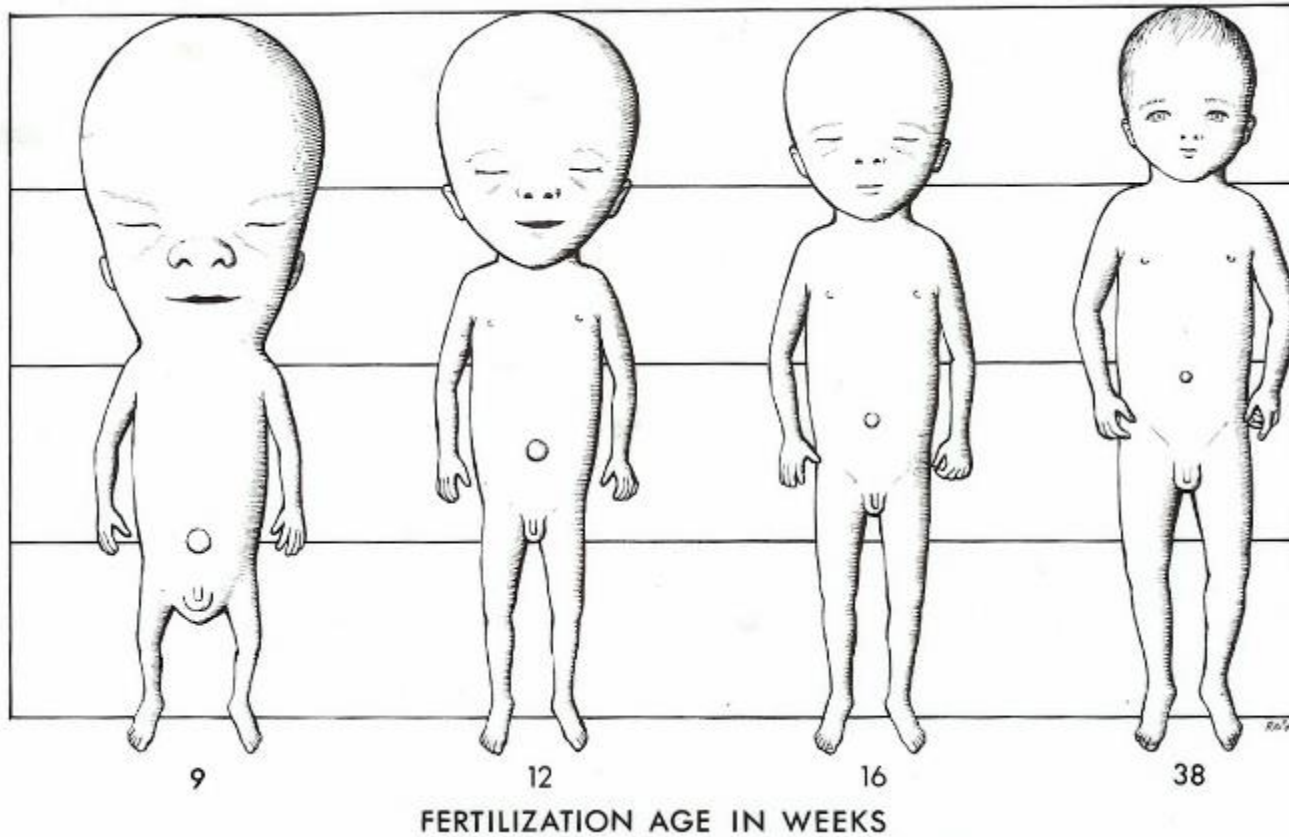
- Le type de malformation dépend de la période du développement au cours de laquelle l'organisme y est exposé.

malformations
majeures

malformations
mineures

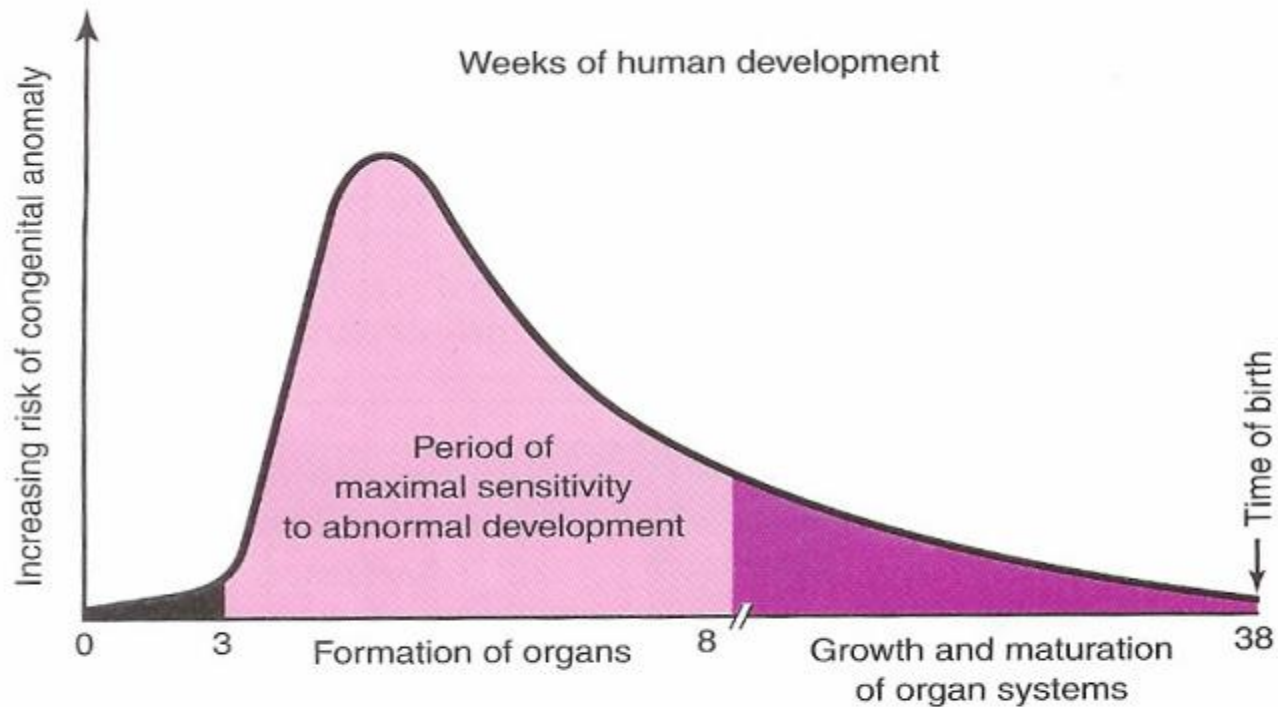


PERIODE FOETALE



- Différenciation et croissance des organes
- Maturation des systèmes

Période critique:
3^{ème}-8^{ème} semaines



■ Death of embryo may occur

■ Malformation of embryo may occur (e.g., heart defect)

■ Functional disturbance of fetus may occur (e.g., mental retardation)

La période critique varie d'un organe à l'autre

Tableau des phases sensibles des ébauches organiques

Malformations congénitales majeures						Malformations mineures et déficits fonctionnels				
Période embryonnaire (semaines)						Période foetale (semaines)				
3	4	5	6	7	8	9	16	32	38	
Malformations du tube neural > 8 semaines						retard mental			Malform. du SNC	
Malformations cardiaques			Malform. cardiaques							
	Malform. membres		Membres supérieurs							
	Malform. membres		Membres inférieurs							
		Bec de lièvre		Lèvre supérieure						
	Malformations auriculaires (implantation basse, surdité)						Oreilles			
	Microphthalmie, glaucome, cataracte					Yeux				
				Dents: émail, décoloration		Dents				
				Gueule de loup		Palatine				
				Malformations génitales		Organes génitaux externes				

Légende:

Période très sensible

Période moyennement sensible

PROBLEME N°8: TRANSIT INTERDIT

Madame Pampers a 28 ans. Elle vient de vivre sans problème sa première grossesse, au cours de laquelle elle a grossi d'environ 15 kg (normal 5-10 kg). Son médecin lui a dit qu'elle avait trop de liquide amniotique. Elle vient d'accoucher à terme et à la maison de son premier enfant, un garçon de 2 kg 880, apparemment en bonne santé. Lors de la première mise au sein, quelques heures après la naissance, l'enfant vomit rapidement un liquide verdâtre. Une deuxième tétée est également suivie de vomissements. Un médecin est alors appelé. Il note qu'il n'y a pas de méconium dans les langes du bébé, que son abdomen n'est pas distendu, et que la prise de température est impossible car l'enfant ne présente pas d'anus. Il demande alors une hospitalisation d'urgence. Un examen radiologique révèle la présence de bulles d'air dans l'estomac et la première partie du duodénum, mais pas dans le reste du tube digestif.

*Comment pourriez-vous expliquer cette situation? Quand a-t-elle pu se développer?
Quelles pourraient en être les conséquences?*

