



GUIDE NATIONAL DE DIAGNOSTIC DES MALFORMATIONS CONGÉNITALES CLINIQUEMENT DÉCELABLES

*



Table des matières

Préface	1
INTRODUCTION.....	2
I- EXAMEN CLINIQUE OBLIGATOIRE DU NOUVEAU-NE.....	1
1. Conditions de l'examen du nouveau-né.....	1
2. Déroulement de l'examen.....	1
II- DIAGNOSTIC ET CONDUITE A TENIR	8
III- PRISE EN CHARGE DU NOUVEAU NE.....	34
IV- NOTIFICATION DE LA MALFORMATION CONGENITALE	36
V- COUNSELING/IEC AUX PARENTS.....	37
VI- RÉFÉRENCE / CONTRE REFERENCE.....	37
1. Conditions	37
2. Définition.....	38
3. Circuit de la prise en charge.....	38
CONCLUSION	39
REFERENCES.....	40
EQUIPE DE REDACTION	40

Préface



Les malformations congénitales constituent un véritable problème de santé publique, compte tenu de leur ampleur et gravité.

Pour améliorer cette situation, la standardisation des pratiques professionnelles dans les structures sanitaires périphériques occupe une place de choix, d'où la nécessité de disposer d'un référentiel.

Ce guide national de diagnostic précoce des malformations congénitales, destiné prioritairement aux sage-femmes et infirmiers exerçant dans les formations sanitaires périphériques, constitue un outil d'aide pour le diagnostic des malformations congénitales cliniquement détectables.

L'élaboration de ce guide a connu la participation des acteurs des structures centrales et déconcentrées du ministère en charge de la santé, les sociétés savantes et d'autres parties prenantes. Ce document contient des informations détaillées sur l'examen clinique obligatoire du nouveau-né, le diagnostic des malformations congénitales les plus fréquentes, la prise en charge initiale, la notification des cas ainsi que la référence/évacuation et le suivi appropriés des patients.

Je tiens à féliciter l'ensemble des acteurs pour leur détermination au cours de l'élaboration de ce guide. J'exprime particulièrement toute ma reconnaissance aux Hôpitaux Universitaires de Genève pour leur soutien inestimable.

Pour terminer, j'exhorte l'ensemble des acteurs des formations sanitaires du premier niveau de soins, à s'approprier cet outil afin d'améliorer la qualité des soins et par conséquent réduire la mortalité néonatale et infantile au Burkina Faso.

Le Ministre de la Santé et de l'Hygiène Publique

Dr Robert Lucien Jean Claude KARGOUGOU
Officier de l'Ordre de l'Etalon

INTRODUCTION

Les malformations congénitales constituent un véritable problème de santé publique au niveau mondial, compte tenu de leur importance en tant que cause de mortalité néonatale. Les anomalies congénitales sont également appelées troubles congénitaux ou malformations congénitales selon l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS). Elles peuvent être définies comme des troubles métaboliques qui surviennent durant la vie intra utérine et peuvent être identifiées avant la naissance, à la naissance ou plus tard dans la vie. En effet, l'OMS a estimé en 2020, que chaque année, 303 000 nouveau-nés meurent avant l'âge de 28 jours à cause d'anomalies congénitales de par le monde. Les anomalies congénitales peuvent être à l'origine d'incapacités à long terme avec des répercussions importantes pour les sujets atteints, leur famille, les systèmes de soins et la société (OMS, 2020).

Bien que les malformations congénitales contribuent de façon importante à la morbi mortalité néonatale et infantile dans les pays en développement, dont des cas de handicaps graves, elles ne sont que peu souvent diagnostiquées à temps, surtout au niveau des formations sanitaires périphériques. Plusieurs raisons peuvent être évoquées. D'une part, les malformations congénitales visibles et non visibles ne sont pas toujours bien distinguées, alors que la plupart des malformations visibles sont associées aux malformations non visibles. D'autre part, les compétences parfois insuffisantes en termes de diagnostic et de prise en charge initiale y compris la méconnaissance des possibilités de traitement participent à l'augmentation des taux de mortalité chez les nouveau-nés. Les malformations congénitales font partie des problèmes les plus fréquents dans les structures hospitalières.

Au Burkina Faso, une étude descriptive hospitalière réalisée au Centre hospitalier universitaire pédiatrique Charles DE GAULLE a révélé une prévalence de 9,2% (Aissata et al., 2020). Ces résultats contrastent avec ceux d'une autre étude réalisée par l'institut de recherche en sciences de la santé (IRSS) en partenariat avec les Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG) dans les districts sanitaires de Do et de Dafra au sein de la région des Hauts Bassins ayant démontré une prévalence de 9‰ (Kouanda et al., s. d.). Cette situation pourrait s'expliquer par une sous notification des cas de malformations congénitales au niveau des formations sanitaires périphériques, liée à la non réalisation de l'examen clinique obligatoire du nouveau-né vivant ou mort.

C'est fort de ce constat que le Ministère de la Santé et de l'Hygiène publique en partenariat avec les HUG ont décidé de mettre à disposition des sage-femmes et infirmiers des formations sanitaires périphériques, un outil d'aide au diagnostic précoce des malformations congénitales cliniquement décelables. Ce document comprend des informations détaillées sur l'examen clinique obligatoire du nouveau-né, le diagnostic des malformations congénitales les plus fréquentes, les premiers gestes utiles, la notification des cas ainsi que la référence/évacuation et le suivi appropriés des patients.

Le guide national de diagnostic des malformations congénitales a pour objectifs de :

- standardiser les pratiques professionnelles en matière d'examen du nouveau-né en salle de naissance ;
- faciliter le diagnostic précoce des malformations congénitales ;
- améliorer la prise en charge initiale des cas de malformations congénitales ;
- organiser la référence et le suivi des patients atteints de malformation congénitale ;
- faciliter la collecte des données épidémiologiques sur les malformations congénitales ;
- fournir aux autorités sanitaires des données probantes pour la prise de décision.

I- EXAMEN CLINIQUE OBLIGATOIRE DU NOUVEAU-NE

1. Conditions de l'examen du nouveau-né

Les impératifs :

- ✓ éviter les environnements froids ou réfrigérants
- ✓ assurer un éclairage adéquat
- ✓ garantir les fonctions vitales respiratoires et circulatoires
- ✓ observer les règles d'asepsie
- ✓ effectuer l'examen clinique complet du nouveau-né dans le respect du patient et de ses parents

Les principes de base :

- ✓ faire l'examen en présence d'un ou des deux parents
- ✓ examiner le nouveau-né complètement dévêtu
- ✓ examiner le nouveau-né de la tête aux pieds
- ✓ faire la différence entre malformation et déformation ou attitude vicieuse

2. Déroulement de l'examen

2.1. Données anamnestiques

Les données de l'anamnèse sont collectées à travers l'interrogatoire des parents et l'examen du carnet de santé de la mère.

Déroulement de la grossesse :

- ✓ nombre de CPN et leur contenu
- ✓ examens biologiques réalisés et leurs résultats
- ✓ échographies obstétricales
- ✓ pathologies infectieuses pendant la grossesse
- ✓ prise médicamenteuse, d'alcool, de tabac ou d'herbes/médicaments traditionnels
- ✓ antécédents maternels : âge, GSRH, HTA, diabète, conditions socio-économiques
- ✓ antécédents familiaux : consanguinité, maladies héréditaires et métaboliques connues

Déroulement de l'accouchement :

- ✓ terme de la grossesse
- ✓ rupture prématurée des membranes

- ✓ aspect du liquide amniotique : couleur, volume, odeur
- ✓ durée du travail d'accouchement
- ✓ manœuvres obstétricales utilisées
- ✓ mode d'accouchement : voie basse, voie haute (césarienne)
- ✓ état du placenta et du cordon
- ✓ soins immédiatement prodigués en salle d'accouchement à la mère et à l'enfant

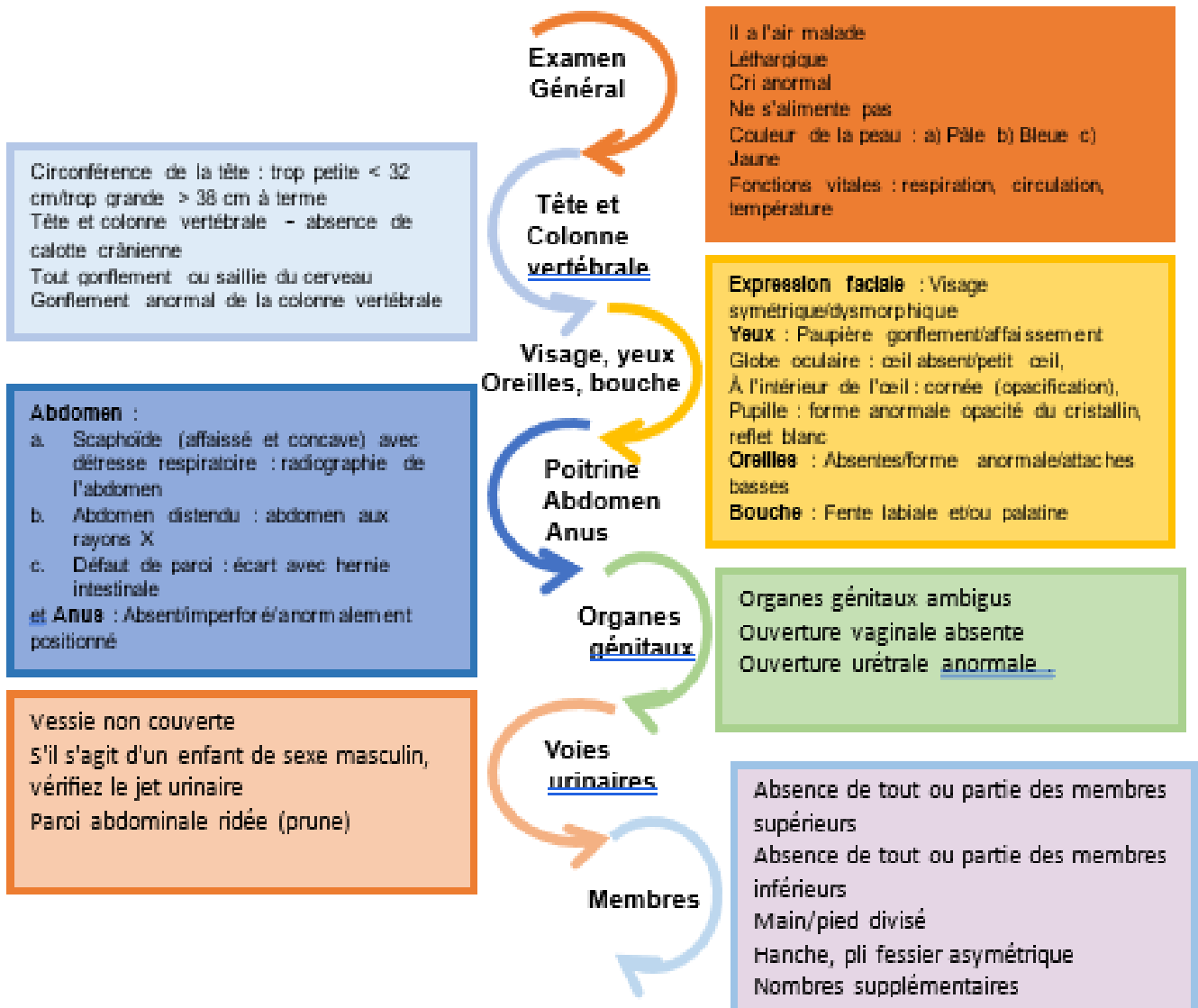
☐ Etat du nouveau-né à la naissance :

- ✓ score d'Apgar à 1 mn, 5 mn et 10 mn
- ✓ notion de réanimation : sa durée
- ✓ mensurations : poids : 3500 g (2500-4000g) , taille : 50 cm (46-52 cm) ,
PC : 35 cm (32-37 cm), PT : 34-35 cm (32-36 cm)
- ✓ sexe : préciser le sexe (masculin, féminin)

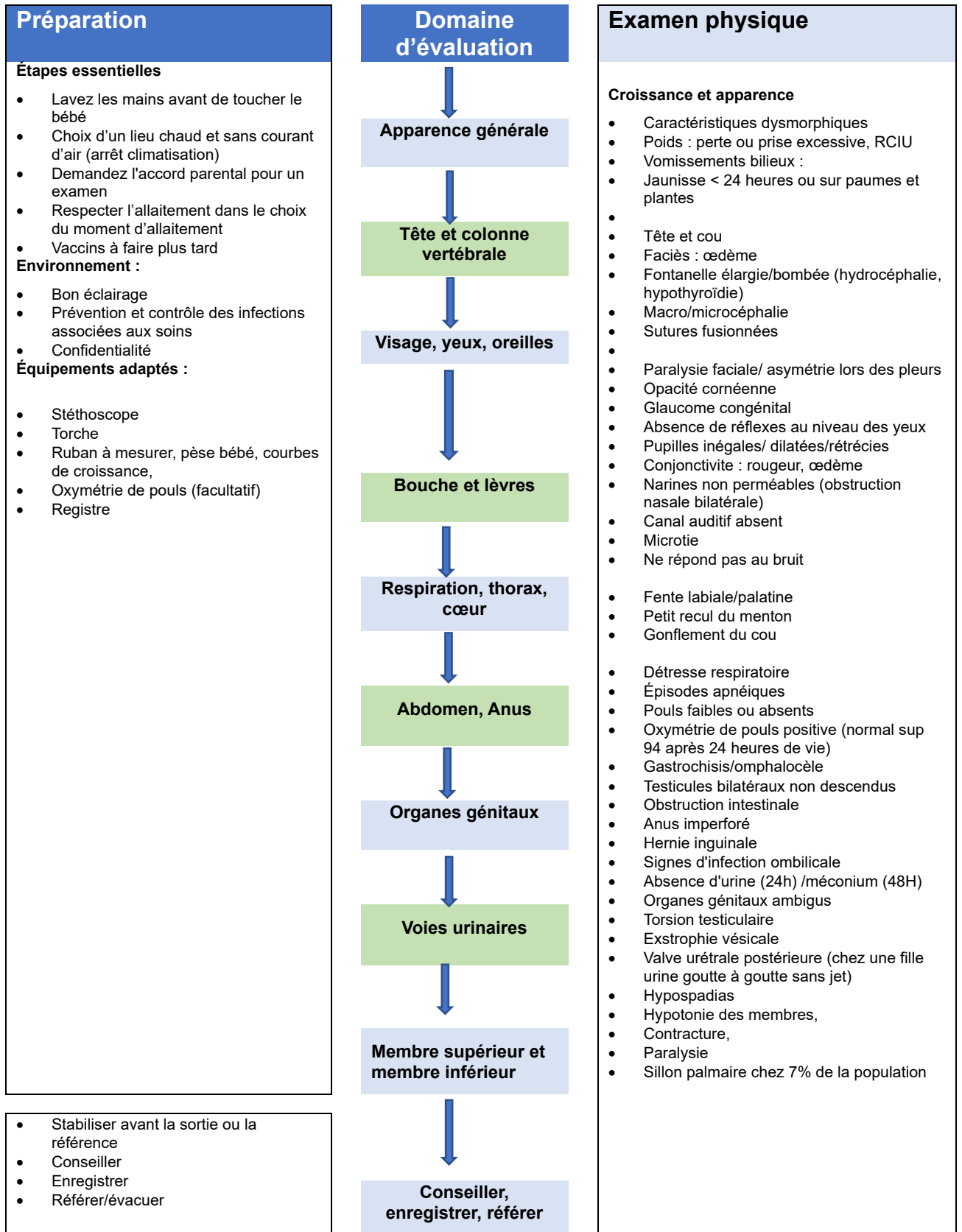
2.2. Examen physique

☐ Séquence de l'examen physique

Sequence de l'examen d'un nouveau-né



Organigramme : évaluation de routine du nouveau-né pour détecter les malformations congénitales



☐ Inspection : regarder le nouveau-né sans le toucher pendant une minute :

- ✓ coloration rose
- ✓ faciès calme
- ✓ mobilité bilatérale
- ✓ respiration régulière
- ✓ téguments :
 - vernix caseosa : enduit blanchâtre de consistance grasseuse recouvrant la peau
 - peau douce , rose, rouge vif
 - Lanugo : très fin duvet au front, joues, épaules, dos disparaissant dès la première semaine
 - taches bleutées : région sacrée
 - follicules ou miliaires sébacées au nez et au menton

☐ Examen du crâne et de la face

L'examen du crâne et de la face doit se faire de façon minutieuse à travers l'inspection et la palpation à la recherche des malformations.

Cet examen doit porter sur les parties suivantes :

- ✓ crâne
- ✓ fontanelles
- ✓ yeux
- ✓ oreilles
- ✓ nez
- ✓ lèvres
- ✓ palais

NB : Certaines anomalies peuvent être retrouvées et ne doivent pas être confondues à des malformations congénitales :

- ✓ chevauchement des os du crâne qui disparaît en quelques heures
- ✓ bosse sérosanguine : congestion vasculaire qui siège en face de la présentation et disparaît en 24 à 48 heures
- ✓ céphalématome : épanchement sous périoste ne chevauchant pas les sutures, disparaissant après plusieurs semaines

☐ Examen du cou

- ✓ apprécier la longueur du cou
- ✓ palper le cou
- ✓ palper la clavicule sur toute sa longueur

☐ Appareil respiratoire

- ✓ vérifier la respiration : elle est nasale pendant les 15 premiers jours de vie
- ✓ compter la fréquence respiratoire sur une minute : normale entre 30-60 cycles/minute

☐ Appareil cardiovasculaire

- ✓ fréquence cardiaque : 120 à 160 battements/mn
- ✓ augmente avec les cris

☐ Appareil digestif

- ✓ bouche et langue
- ✓ abdomen
- ✓ anus : vérifier la perméabilité de l'anus et chez la petite fille la distance entre la fourchette et l'anus

☐ Appareil uro-génital

- ✓ la première miction et la qualité du jet urinaire : rechercher une miction difficile en goutte à goutte chez le garçon qui traduit l'existence de valves de l'urètre postérieur
- ✓ organes génitaux externes : garçon
 - le scrotum
 - les testicules : normalement dans les bourses
 - pénis : apprécier la taille de la verge (2,5 à 3 cm) et la position de l'orifice urétral
 - organes génitaux externes : fille
 - lèvres : rechercher un accolement des lèvres (coalescence nymphéale)
 - vagin : apprécier la perméabilité

❑ **Appareil locomoteur : rechercher une incurvation, une attitude vicieuse**


- ✓ membres supérieurs
 - rechercher une fracture de la clavicule, une paralysie du plexus brachial ;
 - rechercher un pli palmaire unique (pli médian fréquent dans les aberrations chromosomiques)
 - rechercher les doigts surnuméraires, syndactylies, polydactylies
 - rechercher un pli fessier franchement asymétrique
 - rechercher une luxation de la hanche
- ✓ membres inférieurs : rechercher des pieds varus, valgus, pieds bots
- ✓ rachis
 - rechercher une tuméfaction médiane qui traduit l'existence d'un spina bifida
 - rechercher une scoliose



❑ **Système nerveux** : renseigne sur l'âge gestationnel et la maturation neurologique du nouveau-né



- ✓ Tonicité : apprécier :
 - suivi oculaire
 - alternance de mouvements de flexion et extension
 - posture : attitude en quadri-flexion
- ✓ Reflexes archaïques
 - succion-déglutition
 - grasping ou agrippement
 - Moro
 - marche automatique avec franchissement d'obstacle



II- DIAGNOSTIC ET CONDUITE A TENIR




Dans le tableau ci-dessous, les malformations sont classées cliniquement de la tête aux pieds. Les malformations objet d'évacuation sans délai sont dites majeures et celles objet de référence, seront dites mineures.


Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Tête, face et cou			
Microcéphalie Q02		<p>La tête est plus petite que la normale pour l'âge gestationnel.</p> <p>Lorsque le PC est inférieur à 32cm pour un nouveau-né à terme</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Soins essentiels du nouveau-né (SENN) ✓ Risque neurologique ✓ Pas de risque vital ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer


Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Hydrocéphalie Q03		<p>La tête paraît plus grosse que la normale pour l'âge gestationnel</p> <p>Lorsque le PC est supérieur à 38 cm pour un nouveau-né à terme</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Risque neurologique ✓ Risque vital si PC ≥ 87 ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Évacuer si PC ≥ 87 ✓ Référer si PC < 87
Anencéphalie Q00		<p>Absence totale ou partielle de cerveau accompagnée d'une absence totale ou partielle de la voûte crânienne et du cuir chevelu</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ La malformation n'est pas compatible avec une vie ✓ Abstention thérapeutique ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling)



Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Encéphalocèle frontale Q01.0		<p>Hernie du tissu cérébral, faisant protrusion à travers une ouverture anormale dans l'os frontal</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling, ne pas appliquer de produits traditionnels) ✓ Ne pas inciser ✓ Evacuer en neurochirurgie
Encéphalocèle naso-frontale Q01.1		<p>Hernie du tissu cérébral, faisant protrusion entre le nez et le front</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling, ne pas appliquer de produits traditionnels) ✓ Ne pas inciser ✓ Evacuer en neurochirurgie


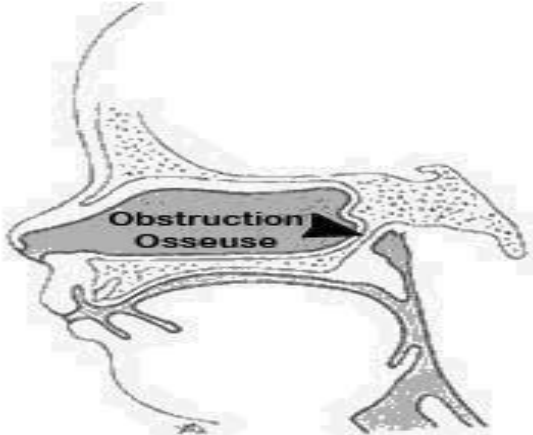
Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
<p>Encéphalocèle occipitale</p> <p>Q01.2</p>		<p>Hernie du tissu cérébral faisant protrusion à travers l'occiput</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling, ne pas appliquer de produits traditionnels) ✓ Ne pas inciser ✓ Réaliser un pansement protecteur en cas d'ulcération ✓ Evacuer en neurochirurgie
<p>Microphtalmie</p> <p>Q11.2</p>		<p>L'œil concerné est plus petit que la taille normale.</p> <p>L'anomalie peut être bilatérale</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling, ne pas appliquer de produits traditionnels) ✓ Référer



Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Anophtalmie Q11.1		Absence totale de globe oculaire	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Ne pas inciser ✓ <i>Ne pas administrer des soins oculaires pour l'œil concerné</i> ✓ Référer
Opacité cornéenne (Leucocorie) Q12.0		Reflet blanc dans l'œil	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer
Ptose palpébrale Q10.0		Fermeture partielle des yeux due à un affaissement des paupières	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Protéger l'œil ouvert avec des gouttes ou pommades oculaires ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer

Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
<p>Colobome</p> <p>Q10.3</p>		<p>Défaut dans une structure de l'œil pouvant intéresser les paupières, l'iris, etc.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Protéger l'œil ouvert avec pommade oculaire ou gouttes fréquentes ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer

Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
<p>Fente labiale</p> <p>Q36</p>		<p>Fissure partielle ou totale uni ou bilatérale de la lèvre supérieure</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Surveiller la courbe de poids ✓ Encourager la mère à allaiter ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer

Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Fente palatine Q35		<p>Fissure du palais pouvant toucher la voûte du palais et le voile du palais, ou seulement le voile du palais.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Surveiller la courbe de poids ✓ Arrêter les tétées, puis tirer le lait maternel et nourrir l'enfant avec une tasse et une cuillère. Il faut apprendre à la mère comment procéder ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer
Fente labiopalatine Q37		<p>Fissure de la lèvre supérieure et du palais mou ou du palais dur</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Surveiller la courbe de poids ✓ Arrêter les tétées, puis tirer le lait maternel et nourrir l'enfant avec une tasse et une cuillère. Il faut apprendre à la mère comment procéder ✓ Référer

Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Lymphangiome kystique D18.1		<p>Dilatation kystique pouvant se localiser à n'importe quelle partie du corps.</p> <p>Ici, il est localisé au niveau du cou</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Vérifier les fonctions vitales ✓ Vérifier les voies respiratoires pour s'assurer que le bébé respire bien avant de le référer. S'il ne respire pas bien, un ajustement de la position du cou peut améliorer la respiration ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) <p>Evacuer en chirurgie pédiatrique</p>
Atrésie des choanes		<p>Imperforation ou rétrécissement de l'ouverture postérieure des fosses nasales</p> <p>Enfant rose qu'il respire par la bouche et bleu quand il s'arrête</p> <p>La sonde nasogastrique bute 2-3 cm de l'orifice nasal</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Traitement urgent à la naissance : mise en place d'un dispositif permettant de garder la bouche ouverte (canule de Guedel, ...) ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Alimenter le nouveau-né à la tasse ou à la cuillère ✓ Puis évacuer le nouveau-né en urgence en ORL



Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Hypoplasie de l'oreille (Microtie) Q17.2		Défaut de développement de l'oreille externe qui est plus petite que l'oreille normale	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer
Anotie Q16.0		Absence totale de l'oreille pouvant être unilatérale ou bilatérale	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer


Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
---	---------------------	------------	---



Thorax (face antérieure)



<p>Atrésie de l'œsophage</p>		<p>Impossibilité de faire passer la sonde naso-gastrique à l'examen du nouveau-né en salle d'accouchement ou difficulté de déglutition avec mousse à la bouche ou impossibilité de téter chez le nouveau-né ou hypersalivation</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Arrêter immédiatement l'alimentation ✓ Mettre l'enfant en position proclive ✓ Prendre une voie veineuse périphérique si possible ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Evacuer
<p>Lymphangiome kystique D18.1</p>		<p>Dilatation kystique pouvant se localiser à n'importe quelle partie du corps mais le plus souvent au niveau thoracique</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Assurer les fonctions vitales ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer



Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
<p>Ectopie cardiaque</p> <p>Q248</p>		<p>Cœur situé en dehors de la cage thoracique en partie ou en totalité</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Couvrir l'enfant avec un plastique propre (polythène). L'utilisation de compresses imbibées de sérum physiologique peut refroidir le bébé ou blesser les tissus cardiaques. ✓ Il est également conseillé d'administrer une dose unique d'antibiotiques par voie parentérale pour prévenir l'infection ✓ Abstention thérapeutique ✓ Evacuer vers le service de chirurgie pédiatrique le plus proche

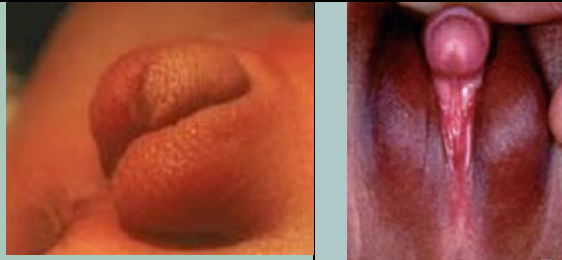


Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
<p>Abdomen</p> <p>Laparoschisis /Gastroschisis</p> <p>Q79.3</p>		<p>Défaut de fermeture de la paroi abdominale avec extériorisation des viscères sans protection</p> <p>Absence de sac</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Arrêt de l'alimentation ✓ Faire un pansement stérile ✓ Veillez à ce que le moignon du cordon ombilical soit solidement attaché à l'aide d'un fil de suture. ✓ Évitez autant que possible d'utiliser une pince à cordon, car elle pourrait blesser l'intestin ✓ Rincer abondamment les anses au sérum physiologique ✓ Placer le bas du corps du bébé dans un sac en plastique pour éviter l'hypothermie, la déshydratation et la contamination ✓ Pose d'une sonde naso-gastrique ✓ Mettre le nouveau-né en décubitus latéral droit ✓ Evacuer en urgence sans délai avec voie veineuse si possible 



Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
<p style="text-align: center;">Omphalocèle</p> <p style="text-align: center;">Q79.2</p>		<p>Défaut de fermeture de la paroi abdominale avec extériorisation des viscères recouverts par une poche ou sac</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Veillez à ce que le moignon du cordon ombilical soit solidement attaché à l'aide d'un fil de suture. ✓ Évitez autant que possible d'utiliser une pince à cordon, elle peut blesser le sac et de provoquer sa rupture ✓ Administrer une dose unique d'antibiotiques par voie parentérale pour prévenir l'infection ✓ Porter des gants stériles, appliquer sur une compresse stérile de l'éosine, appliquer l'éosine sur la poche puis recouvrir la poche à l'aide de compresses stériles maintenir le tout par une bande propre ou stérile ✓ En cas de rupture de la poche, il faut appliquer la même conduite que la laparoschisis/gastroschisis <ul style="list-style-type: none"> ✓ Evacuer




Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
<p>Syndrome de Prunne Belly Q878</p>		<p>Agénésie des muscles de la paroi antérieure de l'abdomen communément appelé ventre de Batracien</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer
<p>Exstrophie vésicale Q64</p>		<p>Absence plus ou moins étendue de la paroi abdominale en regard de la vessie</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Couvrir l'enfant avec un plastique propre (polythène). L'utilisation de compresses imbibées de sérum physiologique risque de refroidir le bébé ou de blesser la délicate plaque vésicale. ✓ Administrer une dose unique d'antibiotiques par voie parentérale pour prévenir l'infection. ✓ Evacuer



Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Exstrophie cloacale		<p>Absence d'anūs et d'organes génitaux normaux avec évacuation des selles et des urines par le même orifice due à un défaut de séparation des organes génitaux externes et du canal anal</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Couvrir l'enfant avec un plastique propre (polythène). L'utilisation de compresses imbibées de sérum physiologique risque de refroidir le bébé ou de blesser les organes génitaux ✓ Administrer une dose unique d'antibiotiques par voie parentérale pour prévenir l'infection ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Evacuer avec voie veineuse si possible
Anus et rectum			
Malformation ano rectale Q42		<p>Absence d'anūs dans sa position normale ou évacuation des selles par un orifice vulvaire ou périnéal</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Arrêt immédiat de l'alimentation surtout en cas d'absence de fistule ++++ ✓ Rechercher une fistule ✓ Sonde nasogastrique ✓ Voie veineuse si possible ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Evacuer



Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Rachis			
Spina bifida Q05		Masse médiane sur la colonne vertébrale translucide généralement arrondie	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Alimenter normalement ✓ Pansement quotidien humidifié par une solution saline ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer
Tératome sacro-coccygien		Masse suspendue dans la région sacro-coccygienne du nouveau-né	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Evacuer



Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Organes génitaux externes			
Ambiguïté sexuelle Q56.4		Impossibilité de déterminer le sexe du nouveau-né après l'examen clinique.	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Ne pas faire la circoncision ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer
Hypospadias Q54.1		<p>Le méat urinaire n'est pas situé à l'extrémité du pénis.</p> <p>L'urine est émise par un orifice situé en position ventrale</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Vérifier le jet urinaire : si fin et lointain, sténose ✓ Ne pas faire la circoncision ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer
Epispadias Q64		Le méat urinaire est en position dorsale	<p>SENN</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ Vérifier le jet urinaire : si fin et lointain, sténose ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer



Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Peau et phanères			
Hémangiome D18.04		Tuméfaction d'origine vasculaire pouvant se situer à n'importe quelle partie du corps	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Ne pas inciser ni scarifier ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer
Bébé arlequin Q80.4		La peau est dure, tendue et brillante ressemblant à un parchemin. Il peut y avoir un ectropion, une éversion des lèvres, des pavillons auriculaires fripés et des extrémités des doigts effilées	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Aseptise rigoureuse ✓ Utilisation de pommade (beurre de karité, vaseline, etc.) ✓ Prévention de l'hypothermie ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) +++++ ✓ Evacuer


Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Bébé collodion		Nouveau-né enveloppé dans une enveloppe translucide	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Aseptise rigoureuse ✓ Utilisation de pommade (beurre de karité, vaseline, etc.) ✓ Prévention de l'hypothermie ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ EVacuer
Aplasie cutanée congénitale		Absence de tissu cutané localisée ou étendue à une ou plusieurs zones	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Enveloppement de la parie avec une compresse imbibée de sérum physiologique ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Evacuer
Angiome tubéreux		Tuméfaction kystique d'origine vasculaire pouvant intéresser n'importe quelle partie du corps	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Surtout ne pas scarifier ni inciser ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer

Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Membres supérieurs			
Polydactylie des doigts Q69		Présence d'un ou plusieurs doigts surnuméraires	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Ne pas mettre en place un fil de suture ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer
Brides amniotiques		Strictions avec constitution de sillons au niveau des segments des membres	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer

Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Syndactylie des doigts Q70		<p>Accolement et fusion plus ou moins complète de deux ou plusieurs doigts entre eux. La fusion peut se situer au niveau de la peau (simple) ou simultanément des os et de la peau (compliquée) et avec fusion unguéale (complexe).</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Ne pas inciser ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer
Membres inférieurs			
Pied bot varus équin Q66.0		<p>Flexion plantaire avec un talon orienté vers l'intérieur</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer si possible dans la première semaine de vie

Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
<u>Genou recurvatum</u>		Hyperflexion exagérée du genou due à une hyperlaxité ligamentaire	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer
<u>Pied talus</u>		Hyperflexion du dos du pied qui se retrouve au contact de la jambe	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Se corrige en général tout seul ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer

Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Polydactylie des orteils Q69		Présence supplémentaire d'un ou de plusieurs orteils munis d'ongles	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer
Syndactylie des orteils Q70		Accolement ou fusion plus ou moins complète de deux ou plusieurs doigts entre eux. La fusion peut se situer au niveau de la peau (simple) ou simultanément des os et de la peau (compliquée) et avec fusion unguéale (complexe).	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer

Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
AUTRES			
<p>Jumeaux conjoints</p>		<p>Jumeaux accolés par une partie du corps humain</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Evacuer

Type de malformation Classification CIM 11	Image /illustration	Définition	Conduite à tenir immédiate/Conseils aux parents
Ostéogénèse imparfaite		<p>Fragilité osseuse avec des fractures multiples pouvant survenir dans les premières heures</p> <p>Sclères bleues</p>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ SENN ✓ Manipulation prudente du nouveau-né ✓ Analgésie ✓ Immobilisation si fracture ✓ Soutien psychologique aux parents (cf counseling) ✓ Référer

I- PRISE EN CHARGE DU NOUVEAU NE

3.1 soins essentiels au nouveau-né (SENN)

3.1.1 Définition :

Ce sont des soins de qualité donnés a tout nouveau-né normal (nouveau-né à terme, eutrophique, sain) dès sa naissance pour optimiser ses chances de survie.

On distingue les soins essentiels à donner :

- ✓ dans l'immédiat
- ✓ pendant les 6 premières heures de vie
- ✓ pendant la première semaine

3.1.2 Soins immédiats au nouveau-né :

- ✓ Sécher et stimuler :
 - Recueillir le bébé dans une serviette propre et chaude
 - Mettre en peau à peau avant clampage du cordon
 - Sécher immédiatement tout le corps
 - Changer le linge mouillé
 - Couvrir l'enfant avec du linge sec
- ✓ Evaluer le score d'Apgar 1, 5, 10 minutes
- ✓ Garder l'enfant au chaud :
 - Environnement chaud dès la naissance et pendant les soins (table, linge, contact peau à peau avec la mère)
 - Eviter les courants d'air.
- ✓ Faire les soins au niveau du cordon :
 - Clampage retardé 2 à 3 minutes
 - Soins locaux avec solution antiseptique (chlorexidine à défaut éosine aqueuse 2%)
 - Pas de bandage.
- ✓ Le bain du nouveau-né doit attendre 24 h après la naissance cas d'infection à VIH chez la mère, faire le bain avec la chlorexidine ou le Dakin.
- ✓ Soins oculaires
 - Nettoyer les yeux avec des compresses stériles de l'intérieur vers l'extérieur
 - Mettre une goutte de collyre gentamycine dans chaque œil.
- ✓ Administrer la vitamine K1 : entre 1 à 2 mg /kg en IM.

- ✓ Examen clinique complet de l'enfant et enregistrement des données dans le registre et dans le carnet de santé
- ✓ Initier l'allaitement précoce dans l'heure après la naissance
 - Aider la mère à donner le sein selon la position de son choix
 - Tenir compte du choix de la mère en cas de l'infection à VIH.

III.1.3 Soins pendant les 6 premières heures

- ✓ Examen clinique du nouveau-né
- ✓ Surveillance (élaborer une fiche de surveillance)
- ✓ Evaluer les éléments physiques toutes les heures :
 - la température (T)
 - la respiration, (A+B)
 - la fréquence cardiaque (B)
 - l'état du cordon (C),
 - la coloration(C),
 - Consigner ces éléments sur une fiche de surveillance adaptée.
- ✓ Entretien avec la mère/ famille
 - Donner les résultats des examens, les conseils sur l'alimentation, sur l'hygiène;
 - éviter les massages violents, le gavage, les purges, les conseils sur le bain du nouveau-né, les soins du cordon, les scarifications;
 - les signes de danger pour la mère et le nouveau-né,
 - Donner des conseils pour les consultations postnatales,
 - les vaccinations,
 - le recours au centre de santé en cas de signes de danger,
 - les mutilations génitales.

3.1.4 Soins pendant la première semaine

- ✓ Renforcer les chances de survie de l'enfant
 - Maintenir le bébé au chaud ;
 - Observer des règles d'hygiène : bonne hygiène corporelle et vestimentaire de la mère, se laver les mains (avant de s'occuper du nouveau-né, avant de lui donner à téter, après avoir changé le bébé) ;
 - Utiliser des ustensiles propres et du linge propre ;

- Soins du cordon : assurer les soins du cordon ; déconseiller l'application d'autres produits sur le cordon ;
- Allaitement exclusif : poursuivre l'allaitement (sauf Contre-indication) ;
- Vaccination : administrer le BCG, la polio orale et le vaccin contre l'hépatique B
- ✓ Education pour la santé
 - Moustiquaire imprégnée : encourager la mère à dormir sous moustiquaire avec le nouveau-né ;
 - Protection et sécurité : protéger le nouveau-né des animaux domestiques, éviter la purge et le gavage, conseiller la position en décubitus latéral en changeant fréquemment ;
 - Conseils sur la planification familiale ;
 - Conseils nutritionnels ;
 - Conseils vestimentaires : mettre des habits adaptés à la température ambiante
 - Enseigner les signes de danger (signes de d'alerte) chez le nouveau-né (fièvre, hypothermie, convulsions, incapacité à téter, vomissements, pus au niveau du cordon, écoulement purulent au niveau des yeux, ictère, hypotonie, pleurs inexplicables)
- ✓ Planification des visites
 - Donner des informations sur le rythme de consultation de nourrisson sain

Donner des informations sur le calendrier vaccinal

II- NOTIFICATION DE LA MALFORMATION CONGENITALE

La gestion des données suivra le circuit habituel de transmission des données selon le système national d'information sanitaire (SNIS).

Au niveau des formations sanitaires périphériques (CSPS, CM, CMA), les agents de santé doivent collecter les données sur les cas de malformations congénitales à partir des fiches de notification. Toutefois, un responsable sera nommé désigné par formation sanitaire. Il aura la responsabilité de :

- ✓ vérifier si les fiches de notifications sont bien remplies et bien classées ;
- ✓ préparer et transmettre ces fiches au point focal au niveau du district sanitaire ;
- ✓ élaborer un rapport mensuel qui sera transmis au point focal au niveau du district sanitaire ;

- ✓ s'assurer de la disponibilité permanente des fiches de notification.

Le registre des malformations congénitales mis en place par district sanitaire sera renseigné par les points focaux des districts sanitaires. Il faut préciser qu'une synthèse des données sera faite et transmise au point focal au niveau de la Direction régionale de la santé et de l'hygiène publique où un registre des malformations congénitales sera également disponible.

III-COUNSELING/IEC AUX PARENTS

L'annonce de la malformation peut être vécue comme un traumatisme et revêt certaines particularités qui nécessitent une approche spécifique, adaptée à chaque femme, chaque couple et chaque situation.

Les parents confrontés à une malformation congénitale éprouvent plusieurs états émotionnels/une détresse émotionnelle douloureuse et violente (culpabilité, honte, colère, dépression, peur, rejet...etc.). La prise en charge psychologique doit mettre l'accent sur la relation d'aide agents de santé-parents afin de leur apporter un soutien étroit.

L'entretien avec les parents doit se tenir dans un endroit calme respectant l'intimité auditive et visuelle en privilégiant l'approche de la **déculpabilisation** :

- ✓ écouter les parents et développer l'empathie
- ✓ déconstruire toute idée de monstruosité et de croyances occultes
- ✓ faire abstraction de son propre jugement de valeur sur la malformation
- ✓ répondre aux préoccupations des parents dans un langage simple
- ✓ donner des informations sur les possibilités de prise en charge de la malformation congénitale
- ✓ obtenir leur approbation pour la référence ou l'évacuation.

IV-RÉFÉRENCE / CONTRE REFERENCE

1. Conditions

La référence ou l'évacuation se fera après l'administration des soins essentiels du nouveau-né et la prise en charge initiale de la malformation congénitale. Elle se fait conformément aux modalités et politiques sanitaires en vigueur.

En effet, la sage-femme et/ou l'infirmier remplit la fiche de notification, les différents registres conformément aux directives en matière de gestion de l'information sanitaire et la fiche de référence ou d'évacuation selon les cas.

2. Définition

- ✓ Référence : elle signifie l'orientation motivée d'un malade ou d'une personne à risque vers un niveau ou échelon supérieur immédiat de soins, en vue de sa prise en charge. C'est le mécanisme par lequel une formation sanitaire oriente un cas qui dépasse ses compétences vers une structure plus spécialisée et mieux équipée.
- ✓ Evacuation : c'est une référence réalisée dans un contexte d'urgence.
- ✓ Contre référence : c'est un renvoi du malade ou de la personne à risque et/ou des informations le concernant vers la structure qui l'a référé.

3. Circuit de la prise en charge

Au CSPS/ CM :

Dès le diagnostic en salle de naissance et l'annonce faite aux parents, un mécanisme de référence/évacuation doit être activé rapidement pour référer l'enfant au centre de référence pouvant prendre en charge la malformation.

Au CMA

Dès l'admission du nouveau-né au centre de référence, il doit bénéficier d'une consultation de médecin dans un bref délai.

Au CHR/CHU

Dès l'admission du nouveau-né au CHR/CHU, il doit bénéficier d'une consultation de médecin spécialiste dans un bref délai.

NB : Le circuit de la référence/contre référence est annoncé comme suit :

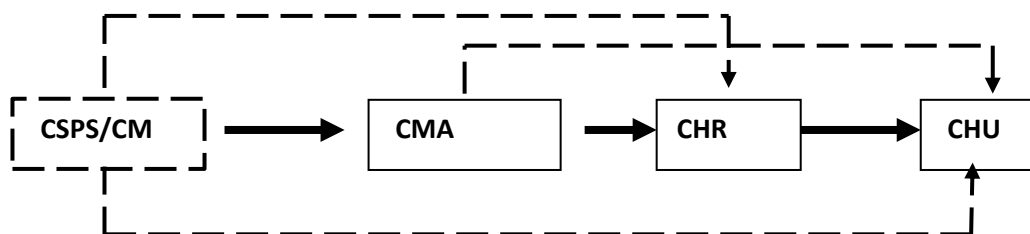


Figure 1 : circuit de la référence

CONCLUSION

Le guide national de diagnostic précoce des malformations congénitales représente une ressource essentielle pour les professionnels de la santé impliqués dans la prise en charge des nouveau-nés et des nourrissons. En fournissant des directives standardisées et des critères diagnostiques précis, ce guide vise à améliorer le diagnostic précoce, la gestion appropriée et le suivi des malformations congénitales cliniquement décelables.

Comme outil de formation, de sensibilisation et de mise à jour régulière des connaissances, ce guide favorisera l'amélioration continue des pratiques cliniques. Il contribuera à une meilleure notification des malformations congénitales.

De plus, ce guide permettra d'améliorer la prise en charge des malformations congénitales, de réduire les complications associées et d'améliorer la qualité de vie des patients affectés et de leur famille.

Tous les professionnels de santé des structures sanitaires périphériques devraient se familiariser avec ce guide et l'utiliser comme aide-mémoire dans leur pratique quotidienne.

REFERENCES

1. Guidebook indien
2. Atlas des malformations de l'OMS
3. Surveillance des anomalies congénitales (OMS)
4. Etude descriptive hospitalière CHU CDG (Aissata et al., 2020)
5. Incidence des malformations congénitales dans deux districts sanitaires urbains de Bobo Dioulasso (Kouanda et al., s. d.).
6. Guide national de référence contre référence
7. Photos/images CHU Charles De Gaulle, CHU Bogodogo, CHU Tengandogo, Districts de Dafra & Do

EQUIPE DE REDACTION

N°	NOM & PRENOM (S)	Qualification	Structure
1.	Dr GAMPENE/BARA Anata	Médecin spécialiste en santé publique et en gestion de programme/ projet ; Coordonnatrice technique du projet	DGOS
2.	Dr KARAMBIRI Souleymane	Médecin spécialiste en santé publique	DGOS
3.	Pr OUEDRAOGO ISSO	Chirurgien pédiatre, Hospitalo-Universitaire	CHUP CDG
4.	Dr OUEDRAOGO S. Francis	Chirurgien pédiatre	CHUP CDG
5.	Pr OUATTARA Adama	Gynécologue obstétricien, Hospitalo-Universitaire	CHU Bogodogo
6.	Dr DABIRE Madeleine	Gynécologue obstétricien	CHU Bogodogo
7.	Dr SAWADOGO Ousmane	Gynécologue obstétricien	District Dafra
8.	Dr TRAORE Osara	Pédiatre	CHU Tengandogo
9.	Dr LANKOANDE S.Hermann	Pédiatre	District Do
10.	Dr SAM Timbila	Pédiatre	CHR Ziniaré
11.	Dr KABORE Sandrine	Pédiatre	DSF
12.	M. BANCE Boureima	Attaché de santé	DSI
13.	MME KASSAMBA Korotimi	Conseiller de santé	DRSHP Hauts Bassins
14.	M. DO Edmond	Infographe	Personne ressource