



## Original Article

# Épidémiologie des Malformations Congénitales Visibles à la Naissance à Yaoundé

## *Epidemiology of congenital malformations diagnosed at birth in Yaounde*

Kamla Joël Igor<sup>1</sup>, Kamgaing Nelly<sup>1,2</sup>, Nguifo Fongang EJ<sup>3</sup>, Fondop Joseph<sup>4</sup>, Billong Serge<sup>1</sup>, Djientcheu Vincent de Paul<sup>1,3</sup>

### ABSTRACT

<sup>1</sup>Faculté de Médecine et des Sciences Biomédicales de l'Université de Yaoundé I

<sup>2</sup>Service de pédiatrie, Centre Hospitalier et Universitaire de Yaoundé

<sup>3</sup>Service de neurochirurgie, Hôpital Central de Yaoundé

<sup>4</sup>Service de chirurgie, Hôpital Laquintinie de Douala

**Key words:** Congenital malformations, Epidemiology, new-born, Yaoundé.

**Mots clés :** Malformation congénitale, épidémiologie, nouveau-né, Yaoundé

**Introduction.** Congenital malformations are one of the main causes of neonatal morbidity and mortality. Epidemiological data on this topic are largely unknown in the Cameroon population. This prospective multicentre study aimed at bringing more data on the qualitative and quantitative aspects of congenital malformations in Yaoundé. **Methods.** This was a cross sectional descriptive prospective study. We studied all newborns presenting one or more malformations detectable at birth in 10 selected and representative maternities for one year. Data of interest were type of malformation, newborn anthropometric parameters, sociodemographic records of parents, obstetrical data, past medical history of the mother, history of previous malformations, abortion or still birth, irradiation, fetal toxic drugs including folic acid around the conception. **Results.** The prevalence was 9 per 1000 births. The most common types of malformations were (per 1.000 births) polydactyly 2.1; clubfeet 1.1, Neural tube defects 1.4; Hydrocephalus 1.1; oro-facial clefts 0.9; and abdominal parietal defects 0.7. The pair myelomeningocele and hydrocephalus was common polymalformation. The sex ratio was 1.1. Mothers of malformed babies were mostly found in the age group 26 to 35 years (49.6%), single, housewives with a secondary education level. Suspected risk factors were maternal fever during the first trimester (31.4 %), past history of spontaneous abortions (23.4 %), primiparous mothers (36.6 %), and absence folic acid supplementation in periconceptional period (100 %). **Conclusion.** Congenital malformations are relatively frequent in Yaoundé. There is no national prevention strategy.

### RÉSUMÉ

**Introduction.** Les malformations congénitales représentent l'une des principales causes de morbidité et de mortalité néonatale. Les données épidémiologiques sur ce sujet sont rares au Cameroun et non représentatives de la population d'où cette étude prospective visant à contribuer à l'analyse des aspects qualitatifs et quantitatifs de ces malformations à Yaoundé. **Méthodologie.** Nous avons recensé pendant un an tous nouveau-nés présentant une ou plusieurs malformations décelables à la naissance dans 10 maternités sélectionnées et représentatives. **Résultats.** La prévalence était de 9 cas pour 1000 naissances. Les types de malformations les plus fréquentes étaient (pour 1000 naissances) la polydactylie (2,1) ; les pieds bots (1,1), les anomalies de fermeture du tube neural (1,4) ; l'hydrocéphalie (1,1) ; les fentes orofaciales (0,9) ; et le défaut pariétal abdominal (0,7). L'association myéломéningocèle et hydrocéphalie était la polymalformation la plus fréquente. Le sexe ratio était de 1,1. Les nouveau-nés malformés étaient issus pour la plupart des mères âgées entre 26 et 35 ans (49,5 %), célibataires (61,7 %), ménagères (28,7 %), avec un niveau d'étude secondaire (56,4 %). Les facteurs de risques suspectés sont la fièvre maternelle au premier trimestre (31,4 %), les antécédents d'avortement spontané (23,4 %), la primiparité (36,6 %) et l'absence de supplémentation périconceptionnelle en acide folique (100 %). **Conclusion.** Les malformations congénitales sont des pathologies fréquentes à Yaoundé. Il n'existe pas de stratégie nationale de prévention.

## INTRODUCTION

Les malformations congénitales sont définies comme des anomalies morphologiques et fonctionnelles présentes à la naissance. Elles trouvent leur origine dans la constitution génétique de l'embryon ou dans un défaut extrinsèque de son développement in utero induit par des causes infectieuses, métaboliques, médicamenteuses, les radiations ionisantes et les toxiques [1]. Ces malformations congénitales peuvent être cliniquement visibles à la naissance ou non [2]. La prévalence des malformations visibles à la naissance est estimée selon les études à 6,7 pour 1000 naissances en République Démocratique du Congo [3] et à 26,6 pour 1000 naissances au Bénin [4].

L'Organisation mondiale de la santé (OMS) estimait en 2004 le nombre de décès néonataux liés aux malformations congénitales à 7 % des naissances vivantes [1]. Elles sont considérées dans la société africaine comme un véritable drame compte tenu des considérations mystico-religieuses qui l'entourent d'une part et du véritable poids qu'elles constituent pour les familles d'autre part [3]. Toutefois, au Cameroun, peu d'études sur le sujet sont disponibles ; d'où l'intérêt de ce travail dont le but est de déterminer la prévalence des malformations congénitales visibles à Yaoundé et les différents types de malformations rencontrées.

## MATÉRIELS ET MÉTHODES

De juillet 2015 à juin 2016, nous avons mené une étude descriptive transversale avec collecte de données prospective dans 10 maternités sélectionnées et représentatives de la ville de Yaoundé. Il s'agit des hôpitaux universitaires ou de 1<sup>ère</sup> catégories (Hôpital Gynéco-obstétrique et Pédiatrique, Hôpital Général, Hôpital central, Hôpital Militaire, Centre Hospitalier Universitaire, et Centre Hospitalier d'Essos) ; de 2<sup>e</sup> catégories (Hôpital de District de la Cité Verte, Hôpital de District d'Efoulan, Hôpital de District de Biyem-Assi) et de 3<sup>e</sup> catégories (Centre d'Animation Sociale et Sanitaire de Nkolndongo). Les hôpitaux privés y étaient inclus. Après obtention des autorisations de recherche, nous avons procédé au recrutement et à l'examen physique de tous les nouveau-nés vivant ou mort présentant une ou plusieurs malformations cliniquement décelables.

Les variables analysées étaient le type de malformation, les paramètres anthropométriques de nouveau-nés, les données sociodémographiques des parents, les données obstétricales (gravidité et parité), les antécédents médicaux, de malformations antérieures, d'avortement spontané et d'irradiation au premier trimestre de grossesse. La notion de prise de toxiques et d'acide folique en période périconceptionnelle (un mois avant la conception et pendant les deux premiers mois de grossesse). Le seuil de significativité était retenu pour la valeur de  $p < 5\%$ .

## Prévalence des malformations visibles

Nous avons identifié 189 cas de malformations congénitales cliniquement apparentes sur un total de 21 113 naissances, soit une prévalence globale de 9 cas pour 1000 naissances. Ces nouveau-nés malformés sont nés de 188 mères. La prévalence la plus élevée a été observée à l'Hôpital Gynéco-Obstétrique et Pédiatrique de Yaoundé soit 2,3 pour 1000 naissances (tableau I).

### 3-2. Différents types de malformations visibles

Les anomalies congénitales visibles étaient surtout ostéoarticulaires (48,1 %), neurologiques (24,4 %) digestives (23,3 %) et urogénitales (13,2 % (tableau II)). Les monomalformés représentaient 70,4 % des nouveau-nés. Les types les plus rencontrés étaient (prévalence pour 1000 naissances) : la polydactylie (2,1), les pieds bots (1,1), les anomalies de fermeture du tube neural (1,4), l'hydrocéphalie (1,1), la fente labio-palatine (0,5), l'omphalocèle (0,5), l'ambiguïté sexuelle (0,5) et la dysmorphie faciale (0,4) (tableau II). Les AFTN sont les plus fréquentes des malformations du SNC. Elles sont représentées par ordre décroissant par le myéломéningocèle (62,1%), l'anencéphalie (27,6 %), l'encéphalocèle (11,5 %) et le méningocèle (3,4 %). La répartition selon le caractère isolé ou associé à au moins une autre anomalie d'un autre système varie selon les malformations : les malformations telles que la macroglossie, l'anophtalmie, l'arhinie, le proboscis, l'absence d'organes génitaux externes et la micromélie étaient toujours associées à d'autres malformations visibles. A l'inverse, l'anencéphalie, le laparoschisis, et l'hypospadias étaient toujours isolées.

Les polymalformations (29,6 %) sont représentées dans le tableau III. La séquence myéломéningocèle, hydrocéphalie et/ou anomalie des membres inférieurs était la polymalformation la plus fréquente (17,9 %). Nous avons constaté une association entre les malformations du système nerveux central et la fente labio-palatine chez quatre nouveau-nés. Plus précisément il s'agissait de deux cas d'anomalies de fermeture du tube neural (AFTN) + fente labio-palatine, un cas d'hydrocéphalie + fente labio-palatine et un cas de microcéphalie + fente labio-palatine. Deux cas d'anomalie de VACTERL ont été évoqués devant l'association imperforation anale, anomalie des membres et atrésie de l'œsophage (hypersalivation et test à la seringue négatif). Certaines malformations étaient incompatibles avec la vie comme l'anencéphalie, le nanisme thanatophorique, la sirénomélie, la cyclopie, l'ethmocéphalie, l'ectopie thoraco-abdominale et l'association anophtalmie + arhinie + astomie.

## RÉSULTATS

Tableau I : Répartition des nouveau-nés malformés selon la maternité d'origine

Maternités	Nombre annuel de naissances	Nombre de Nouveau-nés malformés	Prévalence pour 1000 naissances
Hôpital Central de Yaoundé*	3496	28	1,3
Hôpital Gynéco-Obstétrique et Pédiatrique de Yaoundé*	3163	49	2,3
Hôpital Général de Yaoundé*	792	8	0,4
Centre Hospitalier Universitaire de Yaoundé*	850	4	0,2
Hôpital Militaire de Yaoundé*	604	8	0,4
Hôpital de District de Biyem Assi	2730	12	0,6
Hôpital de District d'Efoulan	1586	14	0,7
Centre d'Animation Sociale et Sanitaire de Nkolndongo	4056	29	1,4
Centre Hospitalier d'Essos	2233	15	0,7
Hôpital de District Cité-Verte	1603	22	1
Total	21 113	189	9

\*Hôpitaux Universitaires de Yaoundé

Tableau II : Répartition des malformations visibles selon la classification internationale (CIM, 2012), et selon leur caractère isolé et/ou associé à d'autres malformations.

Type de malformation	Codes CIM	Effectifs	Cas isolés n(%)	Cas associés n(%)	Prévalence /1000
<b>MALFORMATIONS OSTEO-ARTICULAIRES (48,1 %)</b>					
Polydactylie	Q69	45	38(84,4)	7(15,6)	2,1
Pied bot	Q66.0	24	12(50)	12(50)	1,1
Micromélie		6	0(0)	6(100)	
Macrocéphalie	Q75.3	4	0(0)	4(100)	
Amyotrophie des membres inférieurs		3	0(0)	3(100)	
Ectrodactylie	Q71.6	3	2(66,7)	1(33,3)	
Pieds varus		3	3(100)	0(0)	
Ankylose du genou		3	1(33,3)	2(66,7)	
Syndactylie	Q70	2	2(100)	0(0)	
Agénésie des doigts ou orteils		2	0(0)	2(100)	
Pied convexe		1	1(100)	0(0)	
Phocomélie	Q73.1	1	0(0)	1(100)	
<b>MALFORMATIONS DU SNC (24,3 %)</b>					
<i>AFTN</i>		29			1,4
Myéломéningocèle	Q05	16	6(37,5)	10(62,5)	
Méningocèle	Q05	1	0(0)	1(100)	
Anencéphalie	Q00.0	8	8(100)	0(0)	
Encéphalocèle	Q01	4	3(75)	1(25)	
<i>HYDROCEPHALIE</i>	Q03	24	13(54,2)	11(45,8)	1,1
<i>MICROCEPHALIE</i>	Q02	4	2(50)	2(50)	
<b>MALFORMATIONS DIGESTIVES (23,3 %)</b>					
<i>FENTES OROFACIALES</i>		18			0,9
Fente labiale	Q36	6	6(100)	0(0)	
Fente labio-palatine	Q37	11	7(63,6)	4(36,4)	
Fente palatine	Q35	1	1(100)	0(0)	
<i>DEFECT PARIETAL ABDOMINAL</i>		15			0,7
Omphalocèle	Q79.2	10	5(50)	5(50)	
Laproschisis	Q79.3	5	5(100)	0(0)	
<b>AUTRES MALFORMATIONS DIGESTIVES</b>					
Imperforation anale	Q42.3	6	4(66,7)	2(33,3)	
Macroglossie	Q38.2	5	0(0)	5(100)	
Grenouillette salivaire	K11.6	1	1(100)	0(0)	
<b>MALFORMATIONS UROGENITALES (13,2 %)</b>					
Ambiguïté sexuelle	Q56.4	11	7(63,3)	4(36,7)	
Hypospadias	Q54	6	6(100)	0(0)	
Absence d'organes génitaux externes		4	0(0)	4(100)	

**Tableau II (suite) : Répartition des malformations selon la CIM, 2012, et le caractère isolé et/ou associé à d'autres malformations.**

Type de malformation	CIM	Effectifs	Isolés n( %)	Associés n( %)	/1000
<b>MALFORMATIONS DE L'ŒIL, DE L'OREILLE, DE LA FACE ET DU COU (12,7 %)</b>					
Dysmorphie faciale	Q67.0	9	2(22,2)	7(77,8)	
Oreilles bas implantées	Q17.4	5	1(20)	4(80)	
Arhinie		3	0(0)	3(100)	
Anophtalmie	Q11	2	0(0)	2(100)	
Hypotélorisme		3	1(33,3)	2(66,7)	
Proboscis		2	0(0)	2(100)	
Synophtalmie		1	0(0)	1(100)	
Exophtalmie		1	1(100)	0(0)	
Tératome cervical		1	1(100)	0(0)	
Eversions des paupières		1	1(100)	0(0)	
<b>MALFORMATIONS VASCULAIRES (2,6 %)</b>		<b>5</b>			<b>0,2</b>
Lymphangiome	D18.1	4	4(100)	0(0)	
Hémangiome	D18.04	1	1(100)	0(0)	

**Tableau III : Répartition des principales polymalformations identifiées**

Polymalformations	Effectifs	Prévalence pour 10 000 naissances
Myéломéningocèle + hydrocéphalie	5	2,4
Myéломéningocèle + hydrocéphalie + anomalies des membres inférieurs <sup>1</sup>	5	2,4
Nanisme thanatophorique <sup>2</sup>	5	2,4
Syndrome de Beckwith Wiedemann <sup>3</sup>	4	1,9
Polydactylies + pieds bots	3	1,4
Trisomie 21 <sup>4</sup>	3	1,4
Sirénomélie (bébé sirène) <sup>5</sup>	2	0,9
Séquence de Prune Belly <sup>6</sup>	2	0,9
Fente labio-palatine + AFTN	2	0,9
Aplasia majeure de l'oreille <sup>7</sup>	2	0,9
Hydrocéphalie + pied bot	2	0,9
Ambiguïté sexuelle + malformation de membre	2	0,9
Association VACTERL <sup>8</sup>	2	0,9
Bébé cyclope <sup>9</sup>	1	0,5
Fente labio-palatine + microcéphalie	1	0,5
Hydrocéphalie + fente labio-palatine+ phocomélie	1	0,5
Hydrocéphalie + ambiguïté sexuelle	1	0,5
Ectopie thoraco-abdominale <sup>10</sup>	1	0,5
Achondroplasie <sup>11</sup>	1	0,5
Ethmocéphalie <sup>12</sup>	1	0,5
Séquence de Potter <sup>13</sup>	1	0,5
Anophtalmie + arhinie + astomie	1	0,5
Syndrome arthrogryposique <sup>14</sup>	1	0,5
Trisomie 18 <sup>15</sup>	1	0,5
Autres polymalformations	6	
<b>Total</b>	<b>56</b>	

- 1 Amyotrophie des membres inférieurs et/ou pieds bots
- 2 Macrocéphalie + abdomen proéminent + micromélie + thorax étroit
- 3 Omphalocèle + macroglossie + gigantisme
- 4 Dysmorphie faciale + oreilles bas implantées + cou court et large + pli palmaire unique
- 5 Absence d'organe génitaux externe + imperforation anale + fusion des membres inférieurs
- 6 Abdomen de batracien + globe vésical
- 7 Hypoplasie sévère du pavillon de l'oreille + anomalie du conduit auditif externe
- 8 Imperforation anale + raideur articulaire ou pied bot + atrésie de l'œsophage
- 9 Microcéphalie + synophtalmie + arhinie + proboscis
- 10 Absence de fermeture de la ligne médiane avec éviscération thoracique et abdominale
- 11 Macrocéphalie + abdomen proéminent + micromélie rhizomique + thorax étroit
- 12 Hypotélorisme + arhinie + proboscis
- 13 Dysmorphie faciale + raideur articulaires en contexte d'oligoamnios prolongée
- 14 Pied bot + raideur des genoux et des autres articulations
- 15 Dysmorphie faciale + oreilles bas implantées + poings fermés + chevauchement des doigts

### Caractéristiques des nouveau-nés malformés

Des 189 nouveau-nés, quatorze sont issus d'une grossesse gémellaire dont les deux jumeaux étaient malformés. Trente-sept pour cent (37%) des nouveau-nés malformés sont issus d'accouchement prématuré et 18,5 % sont issus d'une interruption médicale de grossesse (IMG). Trente-neuf bébés soit 20,6 % sont nés par césarienne dont l'indication principale était la disproportion fœto-pelvienne (52,3 %). Les causes de cette disproportion étaient surtout représentées par la macrosomie, la macrocranie et les malpositions fœtales. Le sexe ratio était de 1,1. Huit bébés étaient de sexe inconnu soit parce qu'il n'existait pas du tout, soit parce qu'il n'était pas différenciable (cas de certaines ambiguïtés sexuelles). L'absence d'organes génitaux externes a été rencontrée chez quatre nouveau-nés polymalformés à savoir deux cas de sirénomélie, un cas d'ectopie thoracoabdominale et un cas d'association malformative multiple non étiquetée. Nous avons enregistré 10 morts fœtale in utéro (MFIU) et 5 décès intrapartum. Les principales causes étaient les polymalformations et les malformations graves comme le laparochisis. Le poids moyen des nouveau-nés porteurs de malformations était de  $2,7 \pm 1$  Kg avec des extrêmes allant de 0,4 à 5 Kg (tableau IV). Plus d'un tiers soit 36,5 % de ces nouveau-nés étaient de petits poids de naissance (inférieur à 2,5Kg). Le périmètre crânien était imprenable en cas d'anencéphalie et d'encéphalocèle, la moyenne était de 33,4 cm. Quant à la taille, elle était imprenable en cas d'anencéphalie et en cas d'absence de membres inférieurs et elle était en moyenne de 47,7 cm

**Tableau IV : Répartition selon les paramètres anthropométriques des nouveau-nés (N=89)**

Paramètres anthropométriques	N	%
<b>Poids (kg)</b>		
< 2,5	69	36,5
2,5 - 3,9	106	56,1
≥4	14	7,4
<b>Périmètre crânien (cm)</b>		
<b>Imprenable</b>	12	6,3
<32	58	30,7
≥33	119	63
<b>Taille (cm)</b>		
<b>Imprenable</b>	9	4,8
< 51	164	86,8
≥ 52	16	8,5

### Caractéristiques parentales

L'âge maternel moyen était  $27,4 \pm 5,7$  ans. 49,5 % des mères avaient un âge compris entre 26-35 ans (tableau V). Cependant, les nouveau-nés suspectés de trisomie (trois cas de trisomie 21 et un cas de trisomie 18) sont tous issus des mères âgées de 40 à 43 ans. La moyenne d'âge paternel était de  $34 \pm 7,2$  ans, la tranche la plus représentée étant celle de 25 à 34 ans (48,9%). Plus de la moitié des mamans avaient un niveau d'études secondaire (56,4%). Quant à la profession des mères, 28,7 % étaient ménagères, 27,1 % étaient élève / étudiant, et 20,2 % travaillaient dans le secteur publique.

Les célibataires représentaient 61,7% de la population maternelle.

Plus d'un tiers des mères de nouveau-nés malformés était primipare et 29,3 % étaient primigestes (Tableau VI). Les antécédents d'avortement spontané étaient retrouvés chez 20 % des mères ; 6,9 % avaient des antécédents personnels de malformation et 13,3 % des antécédents familiaux de malformation. La polydactylie était l'antécédent de malformation la plus rencontrée. Les sérologies syphilis, toxoplasmose et rubéole avaient un taux de réalisation respectivement de 80,9 %, 58% et 40%. Cinq mères avaient un résultat positif pour la toxoplasmose. Aucune patiente n'a bénéficié d'un dépistage du cytomégalo virus. La fièvre au premier trimestre était retrouvée chez 31,4 % des mères avec comme cause principale le paludisme en grossesse (78 %). La notion de saignement au premier trimestre de grossesse était retrouvée chez 11,2 %. Concernant la consommation de toxiques, 10 mères de nouveau-nés malformés ont consommé des toxiques en période périconceptionnelle (7 pour l'alcool, 1 pour le tabac, 2 pour caféine et 1 pour tabac-alcool). L'index alcoolique moyen était de  $16,33 \pm 26,2$  gramme par jour avant la grossesse et de  $8,4 \pm 9,2$  gramme par jour pendant les deux premiers mois de grossesse. Le nombre moyen de tasse de caféine était de 2. L'unique exposition au tabac était sur un mode passif. Aucune mère n'a reçu la supplémentation périconceptionnelle en acide folique. Les médicaments pris par les mères de nouveau-nés malformés au premier trimestre de grossesse étaient constitués essentiellement du fer + acide folique, du calcium, de la sulfadoxine-pyriméthamine, et du protocole Ténofovir- Lamuvidine -Effavirenz pour sept mères vivant avec le virus du VIH. Vingt-quatre patientes ont admis avoir pris des potions traditionnelles dont la composition était habituellement inconnue.

**Tableau V : Répartition des parents des nouveau-nés selon les tranches d'âge**

	Tranche d'âge (année)	N	(%)
<b>Maternelle</b>	≤18	5	2,7
	19-25	75	39,9
	26-35	93	49,5
	> 35	15	8
<b>Paternelle</b>	<25	15	8
	25-34	92	48,9
	35-44	65	34,6
	≥45	16	8,5

Aucune mère ne présentait de pathologie médicale décrite dans la littérature comme à risque de malformation.

**Tableau VI : Répartition des mères selon la gravidité et la parité**

Gravidité ou Parité	Gravidité (N=89)		Parité (N=188)	
	N	(%)	N	(%)
1	55	29,3	68	36,2
2	41	21,8	41	21,8
3	34	18,1	35	18,6
4	24	12,7	22	11,7
≥5	34	18,1	22	11,7
Total	188	100	188	100

## DISCUSSION

La prévalence globale des malformations congénitales visibles dans notre étude est de 9 cas pour 1000 naissances. Elle est plus élevée en République Démocratique du Congo où Lubala et al en 2012 retrouvait après une étude multicentrique 6,7 nouveau-nés avec malformations visibles pour 1000 naissances [3]. Nous avons observé une fréquence élevée de cas de malformations dans deux hôpitaux : l'Hôpital Gynéco-Obstétrique et Pédiatrique de Yaoundé (HGOPY) et le Centre d'Animation Sociale et Sanitaire de Nkolndongo. Pour le premier hôpital, nous pensons que ceci pourrait probablement s'expliquer par le fait qu'étant l'hôpital obstétrique et pédiatrique de référence à Yaoundé, il recevait beaucoup de transfert in utero des cas dépistés pendant la grossesse en provenance d'hôpitaux moins équipés. Par ailleurs, ces résultats sont aussi certainement influencés par la présence dans cet hôpital d'un personnel plus entraîné à la reconnaissance des malformations. Pour le second hôpital, cette fréquence élevée de cas est dû au fait qu'ayant un statut privé laïque et donc peu coûteux, il était très fréquenté (nombre annuel de naissance de 4056 - tableau I)

Les malformations musculo-squelettiques représentées surtout par la polydactylie sont les plus fréquentes dans notre étude avec une fréquence de 48,6 % de l'ensemble des malformations. Ce résultat se rapproche de plusieurs études dont celle de Tchente et al (36,4 %) [5], Lubala et al (18 %) [3], McIntosh aux Etats-Unis (37,2 %) [6]. La polydactylie concernait essentiellement le cinquième doigt, pouvant être uni ou bilatérale. C'est une anomalie assez fréquente chez le sujet noir (surtout localisée au cinquième doigt) comme l'a montré Monteleone et al en 1994 au Brésil qui trouvait 95 % d'atteinte des noirs contre 5 % des blancs. Cependant, la prévalence de ces polydactylies est probablement sous-estimée du fait qu'étant bénignes, elles sont parfois négligées et pas signalées. Pourtant, cette anomalie entre souvent dans le cadre d'un syndrome polymalformatif comme le syndrome de Meckel-Grüber (polydactylie, encéphalocèle occipital et dysplasie kystique rénale et hépatique).

Les anomalies de fermeture du tube neural (AFTN) sont les plus fréquentes des malformations du SNC dans notre étude avec une prévalence de 1,4 pour 1000 naissances. Nous constatons qu'il y a certes une diminution de cette prévalence, mais non significative ( $p=0,09$ ) par rapport à celle retrouvée à Yaoundé par Djientcheu et al en 2008 (1,99 pour 1000 naissances) [7]. Nous constatons comme l'a montré plusieurs études que cette pathologie n'est pas rare chez le noir d'Afrique subsaharienne, contrairement au noir Américain et Hispanique [8,7]. La pathogénie des AFTN est liée aux carences en acide folique. Il a été clairement

démonstré qu'une supplémentation en folate débuté avant la conception diminue significativement la prévalence des AFTN [9]. C'est le cas du Canada qui est passé de 4 cas pour 1000 naissances dans les années quatre-vingt à 0,8 pour 1000 en 2007 [9]. L'application stricte de cette stratégie nécessite une planification des grossesses. Or, en Amérique du Nord et en Europe, près de 50 % de toutes les grossesses ne sont pas planifiées [10]. La situation n'est guère meilleure au Cameroun, la preuve étant qu'aucune femme n'a bénéficié de cette supplémentation du fait d'un début tardif des consultations prénatales. Ceci pose la question d'une supplémentation systématique et effective dans l'alimentation, mais aussi sur leur mode de cuisson ; en rappelant que cette façon de procéder pourrait également avoir un effet protecteur pour d'autres malformations comme les fentes orofaciales, l'atrésie anale et peut-être même la trisomie 21 [10]. Cette prévention est d'autant plus importante car les anomalies du SNC sont fréquentes et surtout sont responsables d'une grande partie de la mortalité et de la morbidité néonatales [11,12].

Les malformations digestives constituent le troisième groupe de malformations. Elles sont surtout représentées par les fentes orofaciales dont la prévalence dans notre étude est de 0,9 pour 1000 naissances. Ce résultat est proche de ceux de Lubala et al à Lubumbashi [3], Vigan et al à Paris [13] qui trouvaient respectivement 0,8 et 0,84 pour 1000 naissances. Ces malformations sont visibles dès la naissance et aisément identifiables. Corollairement, le risque d'un sous-enregistrement est faible. Nous avons constaté une association entre fentes orofaciales et AFTN chez 2 nouveau-nés ; Radouani et al au Maroc [14] retrouvaient également cette association. Ceci explique probablement le rôle protecteur de l'acide folique pour ces deux malformations.

Dans notre série, les polymalformations représentées surtout par l'association myéломéningocèle et hydrocéphalie ont été observées dans 29,6 % des cas. Cette prévalence est inférieure à celles retrouvées à Abidjan [15], à Paris [13] et en Belgique [10] qui étaient respectivement de 6,2, 3,7 et 3,3 pour 1000 naissances. Cette nette différence s'explique probablement par un sous-rapportage des cas, particulièrement de trisomies 21 qui, semble-t-il, passent encore inaperçus en période néonatale, mais aussi par l'absence de diagnostics d'anomalies chromosomiques en service de néonatalogie contrairement aux pays du Nord. Nous pensons que le développement de l'échographie anténatale dans notre contexte pourrait permettre de réduire considérablement le sous-rapportage de nos cas. La constatation de deux cas de sirénomélie nous incite à nous interroger sur la réelle rareté de cette pathologie dans notre contexte. Notons avec intérêt que deux cas de polymalformations (agénésie de la paroi

abdominale avec exposition des viscères + absence d'organes génitaux externes + agénésie lombosacrée et des membres inférieurs et oreilles bas insérées ; asymétrie des orbites + agénésie des 5<sup>e</sup> doigts et orteils + absence de clavicule) de cause inconnue ont été observées dans notre série. De tels cas sont de la plus grande importance en épidémiologie car ils traduisent souvent l'introduction d'un agent tératogène dans l'environnement. Selon Yves Gillerot, un ensemble inédit, non décrit, et retrouvé ne fut-ce qu'à deux ou trois reprises dans une région donnée doit être considéré comme très suspect [10].

Trente-sept pour cent des nouveau-nés malformés étaient prématurés et 36,5 % de ces nouveau-nés étaient de petits poids de naissance. Ceci s'expliquerait d'une part par l'IMG ; et d'autres part par les MFIU liés aux malformations graves incompatibles avec la vie. Ces résultats suggèrent le rôle des malformations congénitales dans la mortalité néonatale et la prématurité qui est en elle-même la première cause de mortalité néonatale [16].

La majorité des nouveau-nés malformés étaient issus de mères âgées de moins de 35 ans. Ces résultats sont semblables à ceux retrouvés par Amon-Tanoh-Dick et al [15], Mcintorsh et al [6]. L'implication de l'âge maternel dans la genèse des malformations congénitales n'est établie que dans certaines malformations chromosomiques et les femmes âgées de plus de 35 ans sont les plus à risque [17]. La moyenne d'âge paternel était de 34 ± 7,2 ans. Dans notre société, les maris sont en général plus âgés que leurs épouses ce qui pourrait expliquer cette différence d'âge observée. La relation entre âge paternel et survenue de malformations congénitales n'a pu être démontrée.

Une mère ayant son premier enfant a un plus grand risque de développer une malformation fœtale [17]. Plus d'un tiers soit 36,2 % des mères de nouveau-nés malformés étaient primipares. 18,1 % des mères étaient à leur cinquième grossesse au moins. Une étude en Inde a montré que le multigestité était un facteur de risque de malformation [18]. Le nombre élevé de grossesses est souvent associé à un grand nombre d'avortement (22,3 % d'antécédents d'avortements spontanés dans notre étude) qui sont majoritairement liés aux anomalies chromosomiques. La polydactylie était l'antécédent de malformation la plus fréquente, ce qui est en accord avec les données de la littérature qui montrent que la polydactylie peut-être sporadique ou héréditaire. La fièvre au premier trimestre de grossesse a été retrouvée chez 31,4 % des mères de nouveau-nés malformés. En effet, la fièvre maternelle au premier trimestre de grossesse constitue le premier agent tératogène découvert initialement chez l'animal, puis chez l'homme, avec des conséquences identiques dans les deux groupes [19]. En ce qui concerne la réalisation du bilan

prénatal, les sérologies toxoplasmose et rubéole avaient un faible taux de réalisation. Or ces examens étant réalisés dans le cadre d'un dépistage systématique, ils devraient bénéficier d'un plus grand taux de réalisation, car selon Levi le taux de réalisation pour un bon dépistage doit dépasser les 70 % [20]. Dans notre pays, le dépistage du CMV en grossesse n'est pas encore systématique or, ce virus a été décrit comme responsable d'embryofoetopathie (microcéphalie, microphthalmie, hydrocéphalie, atteintes oculaires et surdité

tardive [zim://A/A/html/%C5%92/i/l/\\_/%C5%92i.l.html](http://www.zim://A/A/html/%C5%92/i/l/_/%C5%92i.l.html)) [21]. Sept mères de nouveau-nés malformés ont reconnu avoir consommé régulièrement l'alcool en période périconceptionnelle. En effet, il a été démontré que la consommation d'alcool fonction de la quantité et de la durée est responsable d'une dégénérescence neuronale par apoptose, via le blocage des récepteurs N-Méthyl-D-Aspartate et l'activation des récepteurs Acide-Gama-Amino-Byturique [10].

## CONCLUSION

Les malformations congénitales existent et sont fréquentes à Yaoundé. Elles concernent surtout le système ostéo-articulaire. La prévalence des malformations majeures engageant le pronostic vital mais surtout fonctionnel des nouveau-nés reste encore élevée, et sont représentées essentiellement par le spina bifida, l'hydrocéphalie, l'anencéphalie et la fente labio-palatine. Nos résultats pourront donc être le point de départ en vue de l'établissement futur d'un registre national de malformations congénitales qui jouerait un rôle de sentinelle dans notre contexte et permettrait ainsi d'envisager une stratégie nationale de prévention de ces malformations

## RÉFÉRENCES

1. Organisation mondiale de la santé. SOIXANTE-TROISIÈME ASSEMBLÉE MONDIALE DE LA SANTE : Malformations congénitales [Internet]. [cited 2015 Nov 10]. Available from: [http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA63/A63\\_10-fr.pdf](http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-fr.pdf)
2. Tanteles GA, Suri M. Classification and aetiology of birth defects. *Paediatr Child Health*. 2007;17(6):233–43.
3. Lubala TK, Shongo MY, Munkana AN, Mutombo AM, Mbuyi SM, Momat FK. Malformations congénitales à Lubumbashi (République Démocratique du Congo): à propos de 72 cas observés et plaidoyer en faveur du développement d'un Registre National des Malformations Congénitales et d'un Centre National de Référence de Génétique Humaine. *Pan Afr Med J*. 2012;13:1–5.
4. Fiogbe MA, Goudjo E, Gbenou AS, Fiogbe DA, Tonato-Bagnan AJ. Les malformations congénitales cliniquement visibles et facteurs de risque répertoriés chez les nouveau-nés à Cotonou. *J Rech Sci Univ Lome*. 2013;15(1):67–74.

5. Tchente Nguetack C, Aurore ND, Charlotte B, Esther B, Eugene BP. Prenatal Diagnosis of Congenital Malformations in Douala General Hospital. *Open J Obstet Gynecol.* 2015;05(15):839–48.
6. McINTOSH R, Merritt KK, Richards MR, Samuels MH, Bellows MT. The incidence of congenital malformations: a study of 5,964 pregnancies. *Pediatrics.* 1960;14(5):505–22.
7. Njamnshi AK, Djientcheu V de P, Lekoubou A, Guemse M, Obama MT, Mbu R, et al. Neural tube defects are rare among black Americans but not in sub-Saharan black Africans: The case of Yaounde — Cameroon. *J Neurol Sci.* 2008;270(1-2):13–7.
8. Djientcheu V. de P., Zoung-Kanyl Bissec AC., Njamnshi AK.: Neural tube defects in the African child: A commentary. *Journal of Neurology.* 2009;280(1): 131–132.
9. De Wals P, Tairou F, Van Allen MI, Uh S-H, Lowry RB, Sibbald B, et al. Reduction in neural-tube defects after folic acid fortification in Canada. *N Engl J Med.* 2007;357(2):135–42.
10. Gillerot Y, Mols M. Quinze années de surveillance des malformations congénitales dans le Hainaut et dans la province de Namur: Enseignements et recommandations. *Services publics de Wallonie.* 2009:1–50.
11. Djientcheu V de P, Njamnshi AK, Wonkam A, Njiki J, Guemse M, Mbu R, et al. Management of neural tube defects in a Sub-Saharan African country: The situation in Yaounde, Cameroon. *J Neurol Sci.* 2008;275(1-2):29–32.
12. Motah M, Moumi M, Ndoumbe A, Ntiefac C, De Paul Djiencheu V. Pattern and Management of Neural Tube Defect in Cameroon. *Open J Mod Neurosurg.* 2017;07(03):87–102.
13. Vigan CD, Khoshnood B, Lhomme A, Vodovar V, Goujard J, Goffinet F. Prévalence et diagnostic prénatal des malformations en population parisienne. *Data Rev 03682315 00341-C1 8.* 2008;
14. Radouani MA, Chahid N, Benmiloud L, Elammari L, Lahlou K, Barkat A. Epidémiologie et facteurs de risque des anomalies de fermeture du tube neural: données marocaines. *Pan Afr Med J.* 2015;22.
15. Amon-Tanoh-Dick F, Gouli JC, N'gouan-Doumoua AM, Aka J, Napon-Kini H. Epidémiologie et devenir immédiat de malformations du nouveau-né au CHU de Yopougon Abidjan, Côte d'Ivoire. 2006;8(2):7–12.
16. OMS | Anomalies congénitales : Aide-mémoire N°370 [Internet]. WHO. 2015 [cited 2016 Jul 8]. Available from: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/fr/>
17. Hendricks CH. Congenital malformations; analysis of the 1953 Ohio records. *Obstet Gynecol.* 1955;6(6):592–8.
18. Sarkar S, Patra C, Dasgupta MK, Nayek K, Karmakar PR. Prevalence of Congenital Anomalies in Neonates and Associated Risk Factors in a Tertiary Care Hospital in Eastern India. *J Clin Neonatol.* 2013;2(3):131–4.
19. Graham JM, Edwards MJ, Edwards MJ. Teratogen update: gestational effects of maternal hyperthermia due to febrile illnesses and resultant patterns of defects in humans. *Teratology.* 1998;58(5):209–21.
20. Levi S. Dépistage antenatal des malformations congénitales. *Rev Hosp.* 2004;2.
21. Kaye BM, Reaney BV. Virus diseases in pregnancy: prevention and fetal effects. *Obstet Gynecol.* 1962;19:618–22.



## ILLUSTRATIONS DE QUELQUES MALFORMATIONS DIAGNOSTIQUÉES À LA NAISSANCE



Figure 1 : Myéломéningocèle en région lombo-sacrée.

Nouveau-né de sexe masculin, né au Centre Hospitalier d'Essos, d'une grossesse de 33 semaines d'aménorrhée (SA), pesant 1700 g, périmètre crânien 43 cm et présentant un myéломéningocèle (1) compliqué de béance anale (2), d'amyotrophie des membres inférieurs (3) et de pieds bots (4).

Figure 2 : Encéphalocèle postérieure ;  
Nouveau-né de sexe féminin, née à l'HCY, d'une grossesse gémellaire de 35 SA 5

Figure 3 : Laparoschisis.

Nouveau-né de sexe masculin, né au Centre d'Animation Sociale et Sanitaire de Nkolndongo d'une grossesse gémellaire de 33 SA 3 jours, pesant 2000g, périmètre crânien 32 cm.

Figure 4 : Ectrodactylies  
des pieds (HGOPY)Figure 5 : Pied convexe  
(HGOPY)

Figure 6 : Lymphangiome macrokystique cervical droit (HCY)



Figure 7 : Hémangiome géant probable déformant le visage au Centre d'Animation Sociale et Sanitaire de Nkolndongo.



Fente labiale bilatérale à gauche



Fente palatine a droite

Figure 8 : Fente labio-palatine chez un nouveau-né (HGOPY)



Figure 9 : Nanisme thanatophorique

Nouveau-né de sexe masculin, né à HGOPY d'une grossesse de 39 SA, pesant 3800 g, périmètre crânien 41 cm et présentant un nanisme thanatophorique. Il s'agit d'une malformation d'origine génique, incompatible avec la vie.



Figure 10 : Sirénomélie

Nouveau-né de sexe inconnu, né à l'Hôpital de District d'Efoulan d'une grossesse de 36 SA, pesant 1600 g, périmètre crânien 29 cm, présentant une Sirénomélie associant absence d'organe génitaux externe, imperforation anale et fusion des membres inférieurs. Il s'agit d'une polymalformation grave très rare. L'étiologie exacte est inconnue.