

Anomalies du développement



Anomalies du développement

Définition

Variante anatomique ou fonctionnelle de la norme chez l'être humain qui représente un défaut de **morphogénèse** se produisant à un des stades du développement

Anomalies du développement

Morphogénèse

Ensemble des lois qui déterminent la **forme des tissus, des organes** et des êtres au cours de leur évolution, et qui interviennent également en cas de réparation

Anomalies du développement

Anomalie

Représente des défauts de morphogénèse à tous les stades du développement

Unique ou multiple

Légère ou sévère

Fœtus unique ou multiple



Anomalies du développement

Les troubles du développement prénatal engendrent des malformations congénitales et constituent une cause importante de mortalité périnatale et de morbidité postnatale

Anomalies du développement

Etapes du développement

Période embryonnaire (0-8 semaines)

Période foetale (9-40 semaines)

Anomalies du développement

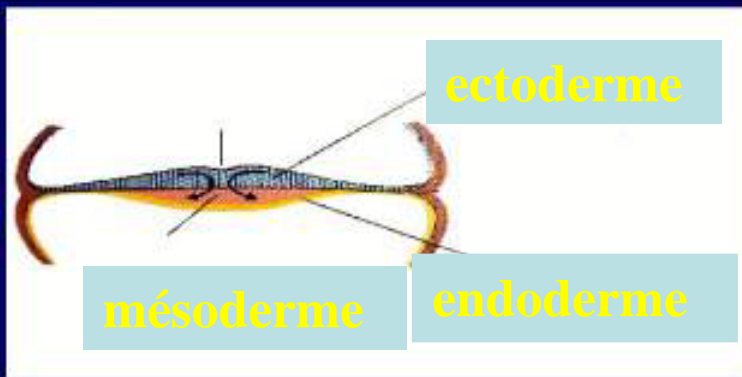
Période embryonnaire

Blastogénèse: 1-4 semaines

Division cellulaire

Formation des 3 feuillets embryonnaires

Ebauche du tube neural



Organogénèse: 4-8 semaines

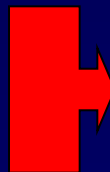
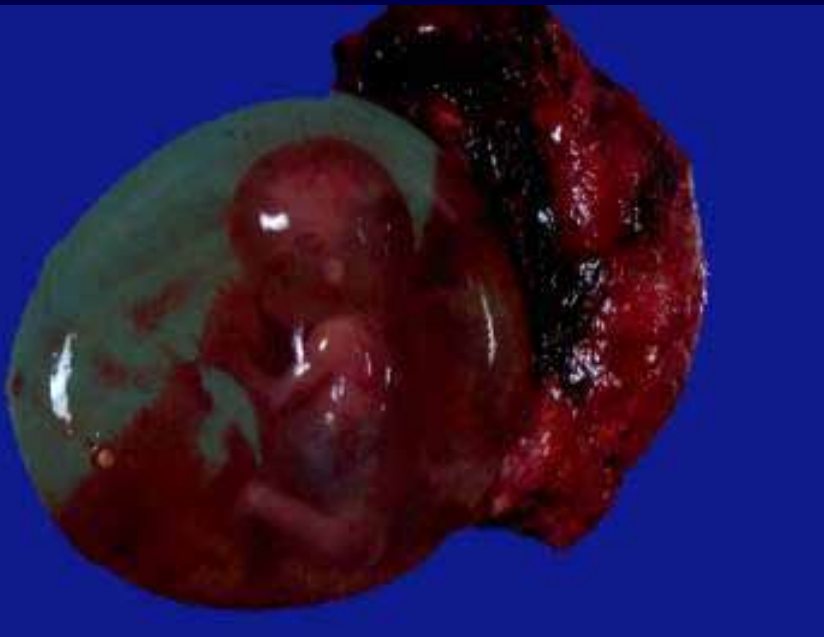
Formation des organes



Anomalies du développement

Période foetale

Phénogénèse: aspect externe
modifications formes standards
modelage final



Anomalies du développement

Causes des anomalies du développement

- Anomalies chromosomiques
- Anomalies environnementales
- Anomalies multifactorielles

Anomalies du développement

Anomalies chromosomiques

- Héritage chromosomique
 - autosomal récessif
 - autosomal dominant
 - lié au sexe
- Aberration chromosomique
 - réarrangement de gène
 - duplication
 - délétion
 - translocation
- Changement de la structure même d'un gène



Anomalies du développement

Anomalies environnementales

- **agents chimiques**

 - alcool (RCIU, anomalies face, SNC)

 - médicaments

- **agents physiques**

 - hyperthermie (micro-anencéphalie, anomalies membres)

 - radiations

- **agents infectieux**

 - rubéole (cardiopathie, surdit , cataracte)

 - toxoplasmose (m ningoenc phalite, chorioretinite)

 - CMV (hypotrophie, calcif. c r brales, chorioretinite)

- **m tabolisme maternel**

 - diab te (malf. cardiaque, spina bifida, anomalies r nales)

 - ph nylc tonurie (RCIU, microc phalie, d fauts CVS, SNC)

Anomalies du développement

Anomalies multifactorielles

(interaction entre facteurs environnementaux et génétiques)

- retard de croissance intrautérin
- milieu de développement
 - utérus
 - placenta
 - liquide amniotique
 - grossesse multiple

Examen du foetus

- Protocole comportant de multiples analyses
 - Photographies
 - Radiographies
 - Autopsie
 - Bactériologie, virologie
 - Caryotype
 - Tissus prélevés pour études biochimiques

Examen du foetus

- Croissance fœtale
 - Modifications de la taille, poids, forme
 - Maturation des organes

Evaluation par comparaison (courbes et tables de référence selon l'âge gestationnel)

évaluation des mesures anthropométriques

évaluation du développement des organes

Anomalies du développement

Investigations actuelles

In utero

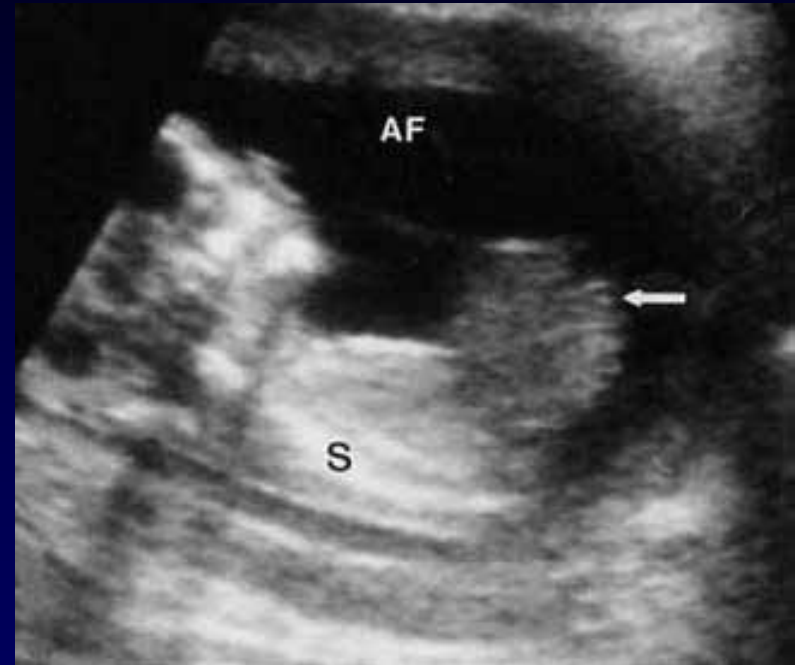
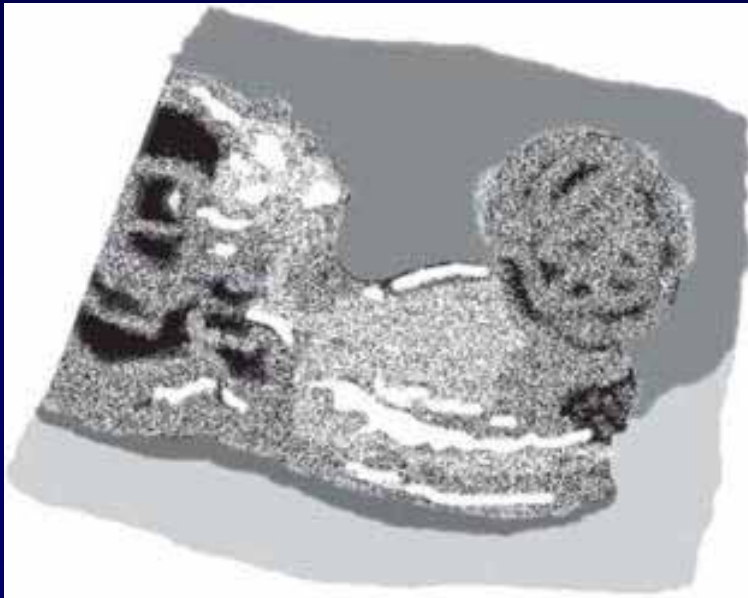
- Ultrasons
- Imagerie par résonance magnétique
- Caryotype
- Génétique moléculaire

Ex utero

- Radiographie
- Etude morphologique du placenta
- Etude morphologique du produit de conception

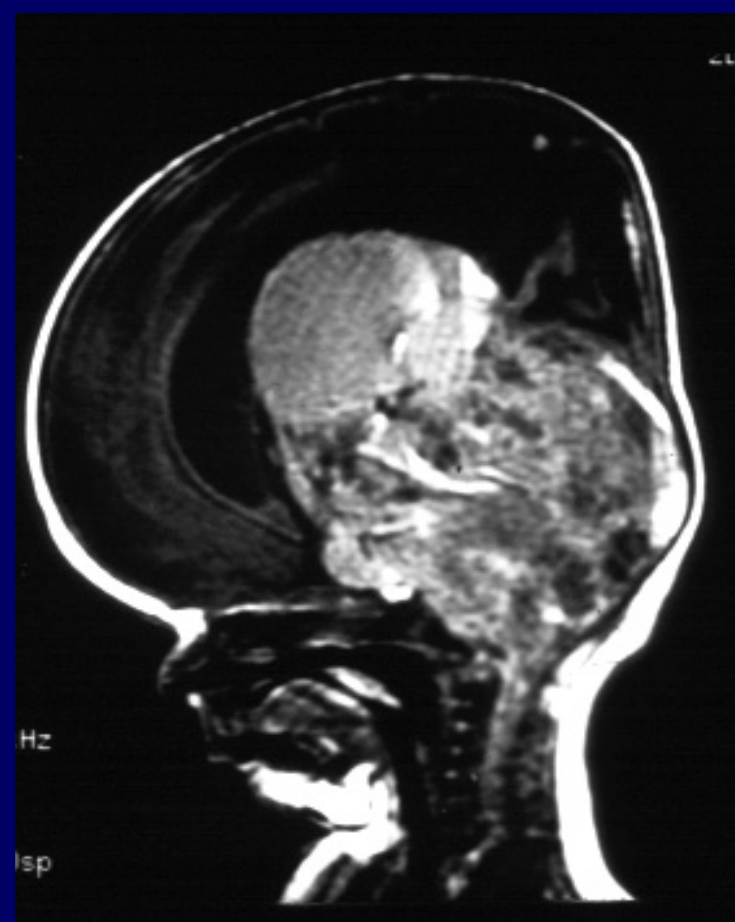
Anomalies du développement

Ultrasons



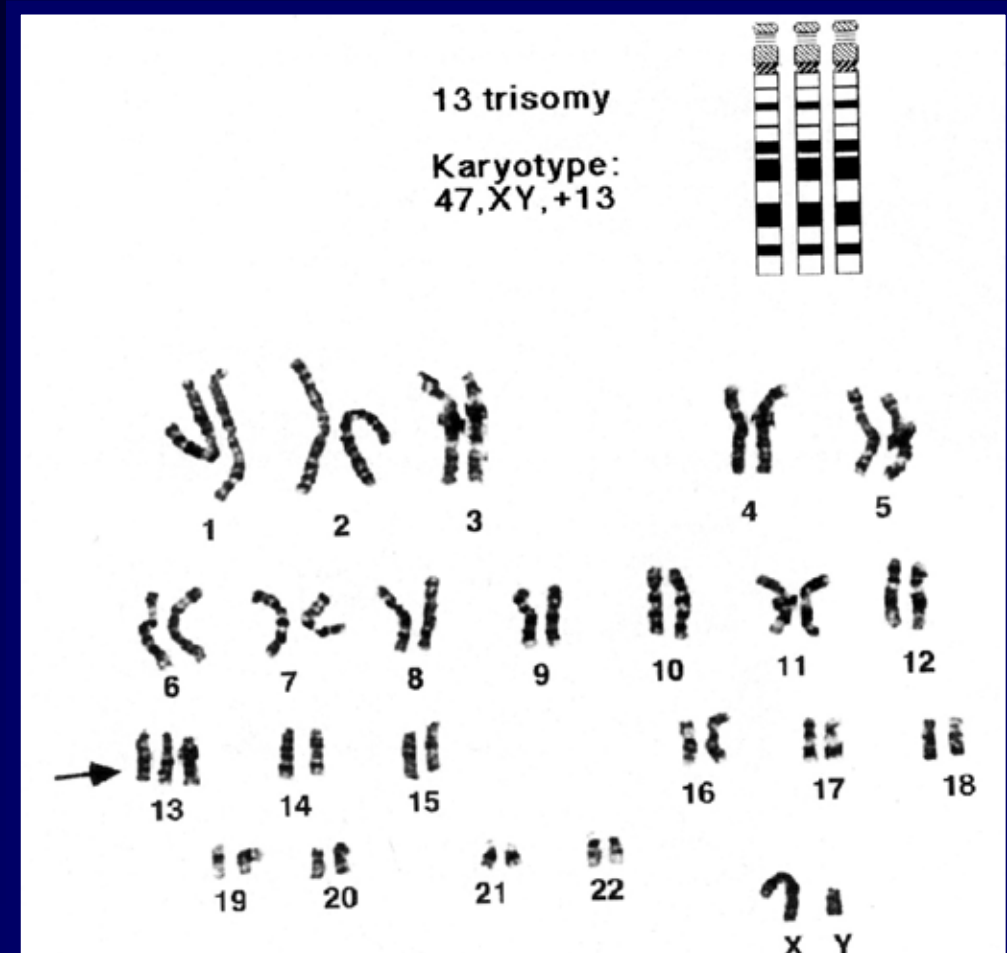
Anomalies du développement

IRM



Anomalies du développement

Caryotype



Anomalies du développement

Radiographie



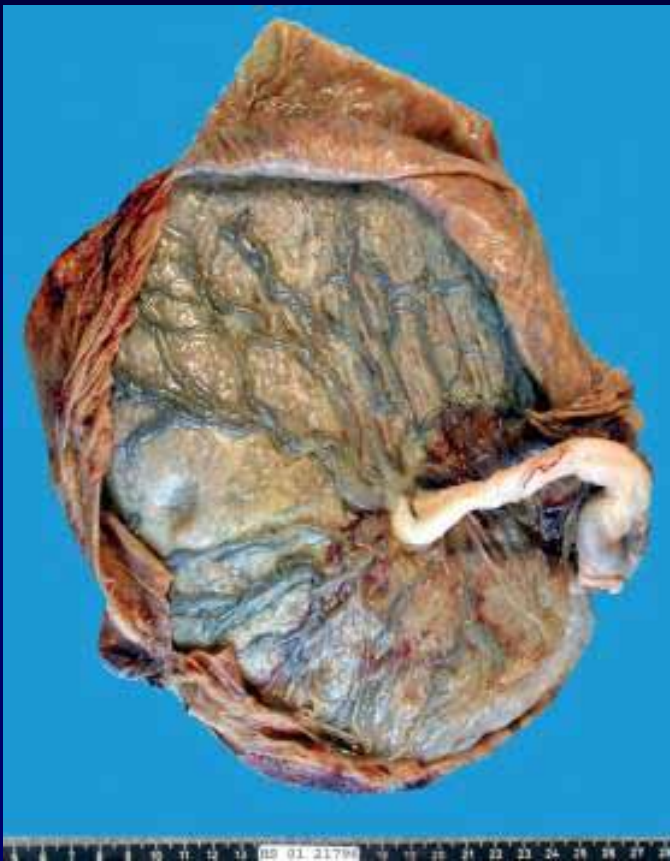


Examen du placenta

- Permet d'identifier certaines causes liées soit à la mort fœtale soit à certaines anomalies fœtales
- Hématome rétroplacentaire
- Infection bactérienne ou virale
- Lésions mécaniques
- Lésions ischémiques diverses
- Autres...

Anomalies du développement

Etude morphologique



Anomalies du développement

Evènements survenant au cours du développement

- Produit de conception normal ou anormal
- Asphyxie périnatale
- Mort in utero
- Naissance prématurée
- Maladie infectieuse
- Maladie métabolique

Anomalies du développement

Conception à à à à Naissance à à à à 18 ans à à Adulte



Diagnostic
prénatal



Interruption
thérapeutique



Anomalies congénitales léthales
Anomalies congénitales non léthales

Anomalies du développement

Classification des anomalies du développement

- Malformation
- Interruption (disruption)
- Dysplasie
- Déformation
- Syndrome
- Séquence
- Association

Anomalies du développement

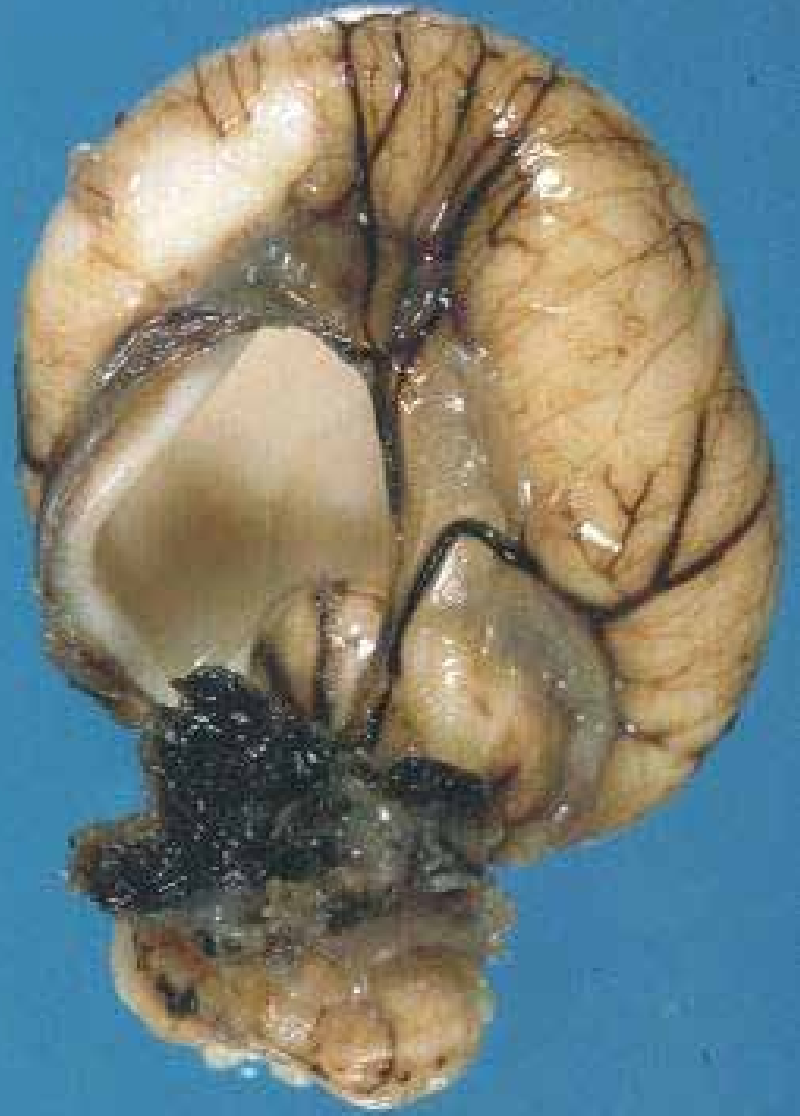
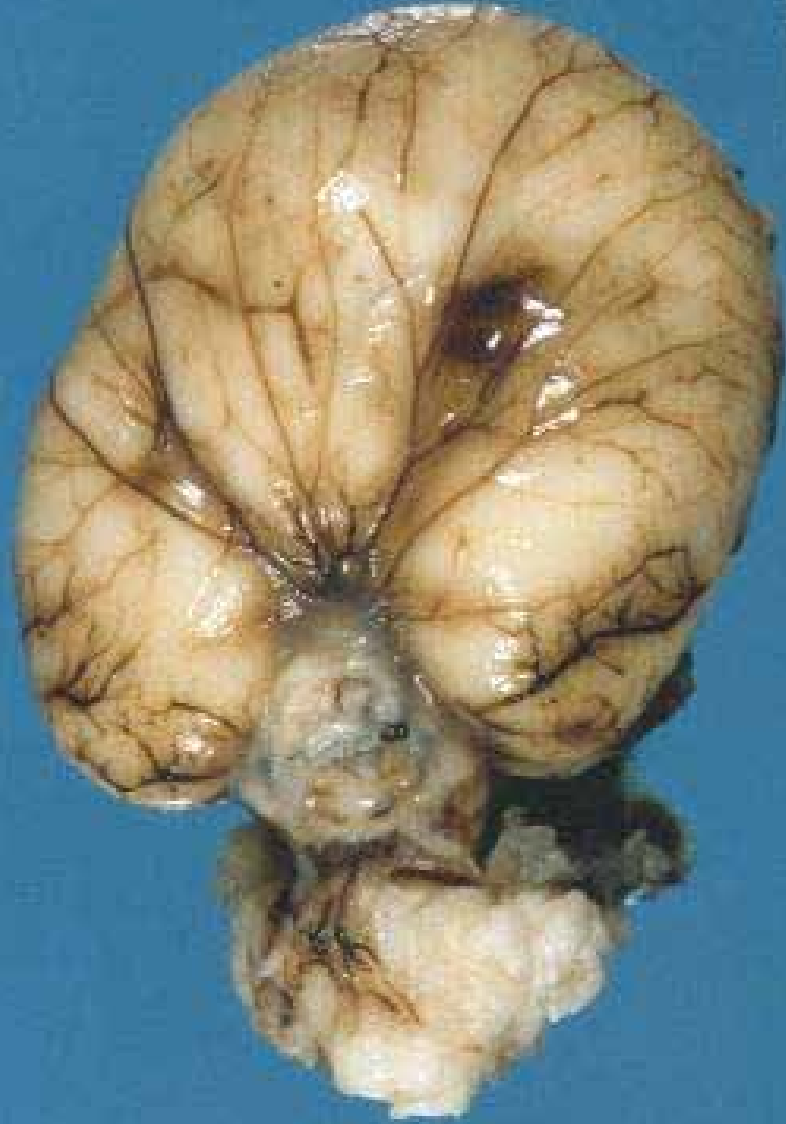
Malformation

- Défaut **morphologique d'un organe**, d'une partie d'un organe ou du corps résultant d'un développement anormal intrinsèque.
- Défaut des **deux premières étapes du développement**.
- Blastogénèse et/ou organogénèse affectent la morphologie de l'embryon.
- Anomalie seule ou combinée avec d'autres anomalies
- Sévère ou mineure

Anomalies du développement

Malformation





Anomalies du développement

Interruption

Phénomène **extrinsèque** qui interfère avec le processus normal initial du développement.

Anomalie morphologique, résultat d'un arrêt d'un processus du développement normal.

Anomalie d'origine exogène affectant la dynamique des étapes du développement morphologique (environnemental).

Interférence sur un processus qui était normal

à rubéole

à thalidomide

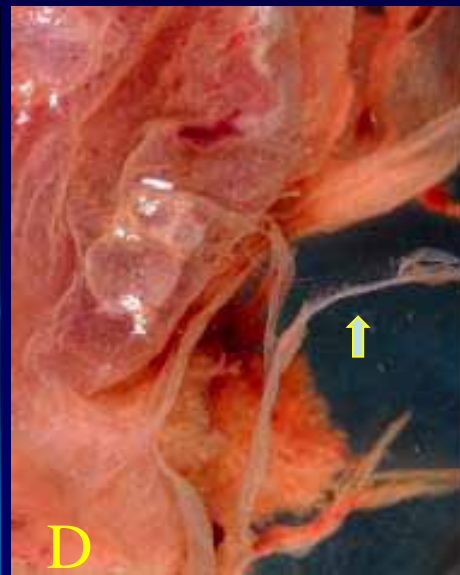
à alcool

Anomalies du développement

Interruption



Bride amiotique



Anomalies du développement

Déformation

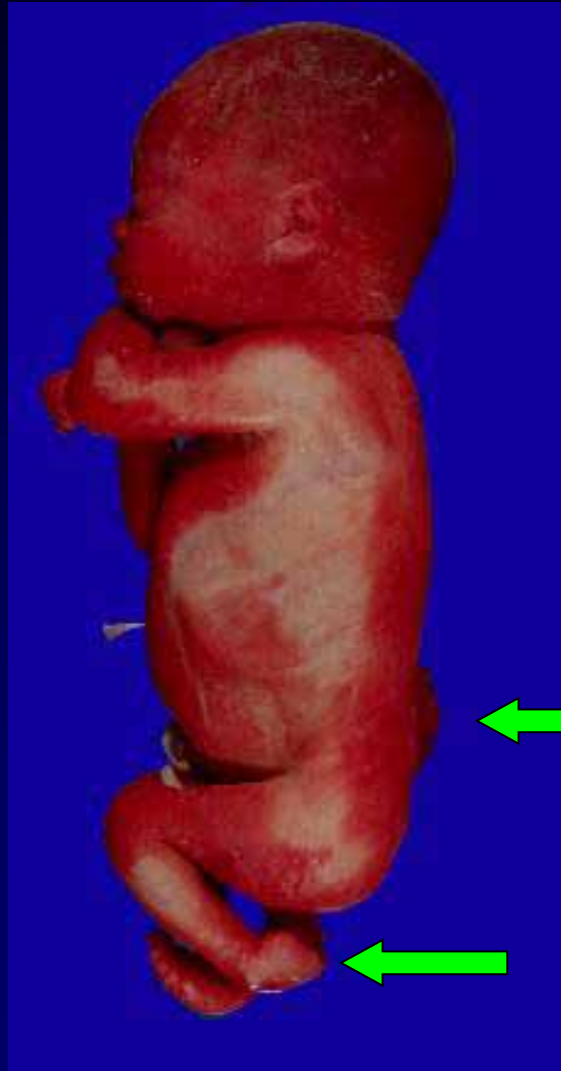
Anormalité de la forme ou de la position d'une partie du corps causée par des forces mécaniques

- extrinsèques (contraintes utérines)
- intrinsèques (hypomobilité foétale par défaut SNC)

Changement secondaire dans l'aspect ou forme d'un organe développé normalement initialement.

Anomalies du développement

Déformation



Arthrogryppose
Myéломéningocèle

Anomalies du développement

Dysplasie

Organisation anormale des cellules dans les tissus.

Dérangement dans l'histogénèse des 3 étapes.

Dyssynchronie entre la morphogénèse et l'histogénèse.

Processus qui se poursuit après la naissance.

Anomalies du développement

Dysplasie



Dysplasie rénale

Anomalies du développement

Syndrome

- **Multipl**es anomalies liées par un mécanisme pathogénique identique
- Serie d'observations reconnues, liées par une **cause commune**.

Syndrome de régression caudale

Syndrome de DiGeorge

Syndrome de Prune-Belly

Syndrome de Wiedemann-Beckwith

Syndrome de Meckel-Gruber

Anomalies du développement

Syndrome de régression caudale

- Anomalie de la colonne vertébrale et moelle épinière
- Absence de membres inférieurs, total ou partiel
- Absence de coccyx, sacrum



Anomalies du développement

Syndrome de DiGeorge

- Hypoplasie du thymus
- Hypoplasie des glandes parathyroïdes
- Défaut de l'arc aortique
- Malformation cardiaque
- Hyperthélorisme
- Fente palpébrale antimongoloïde

Anomalies du développement

Syndrome de Prune-Belly

- Défaut congénital ou hypoplasie de la musculature abdominale
- Grande vessie hypotone
- Uretères dilatés et tortueux
- Hydronéphrose
- Cryptorchidisme bilatéral



Anomalies du développement

Syndrome de Meckel-Gruber

- Triade classique
 - polydactylie
 - encéphalocèle
 - reins polykystiques



Anomalies du développement

Séquence

Aspect de multiples anomalies dérivées d'une anomalie primitive mécanique connue ou présumée ou d'un facteur.

à à cascades de problèmes secondaires

Anomalies du développement

Séquence de Potter

Agénésie rénale

Reins polykystiques

Obstruction uréthrale

Perte chronique de
liquide amniotique

Amnion nodosum

Oligoamnios

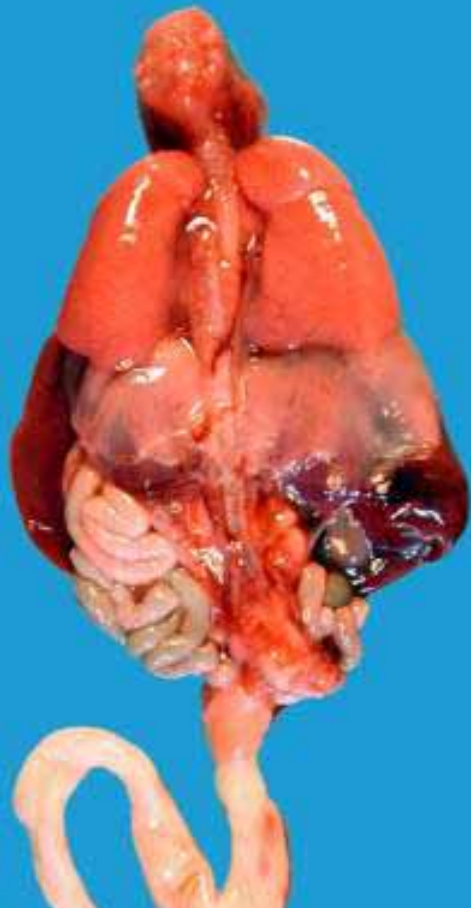
Compression foetale:

- face anormale
- position anormale
- hypoplasie pulmonaire

Etiologie

Pathogénèse

Phénotype



Anomalies du développement

Association

Anomalies multiples statistiquement associées, mais n'ayant pas le même mécanisme pathogénique connu actuellement.

Eventuellement, avec l'évolution des connaissances pourront devenir une séquence ou un syndrome.

Anomalies du développement

VATER

- anomalies **V**ertébrales
- **A**trésie anale
- fistule **T**rachéo-oesophagienne (**E**sophagus)
- atrésie **R**adiale
- anomalies **R**énales

Anomalies du développement

CHARGE

- Colobome
- Malformation cardiaque (Heart)
- Atrésie des choanes
- Retard de croissance et du développement
- anomalies Génitales et des oreilles (Ear)

Anomalies du développement

Importance de connaître les associations

- Si une anomalie particulière est visualisée
- Il faut rechercher soigneusement dans les autres organes la présence d'anomalies associées

Anomalies du développement

Anomalies mineures

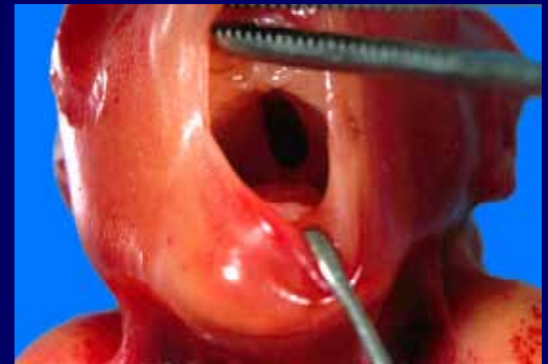
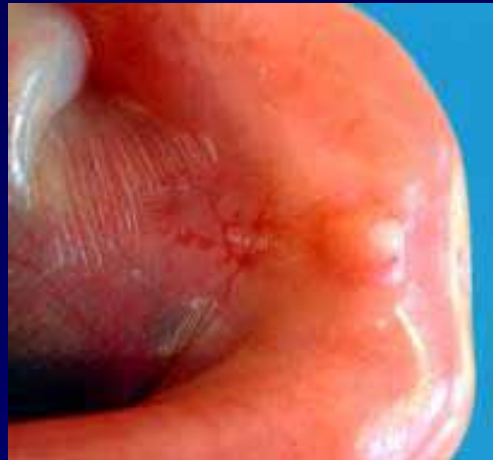
Dérangement dans la phénogénèse.

Phénogénèse: Processus par lequel le fœtus acquière des traits particuliers qui l'identifient.

- Facteurs intrinsèques (mutations chromosomiques)
- Facteurs extrinsèques (tératogène, interférences dans stade final développement)

Anomalies du développement

Anomalies mineures

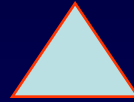


Résumé (1)

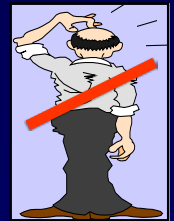
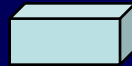
Développement normal



Malformation

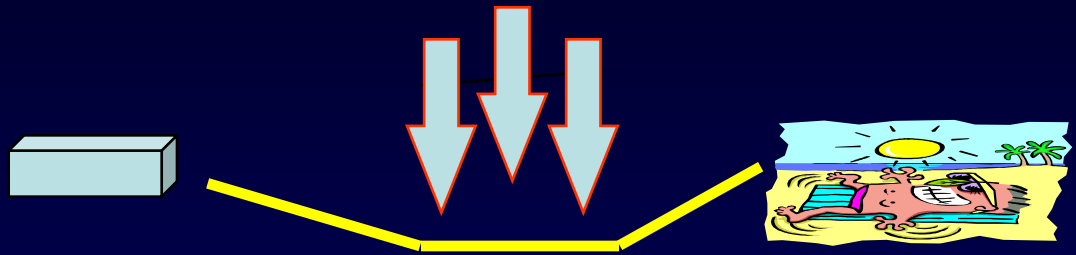


Interruption

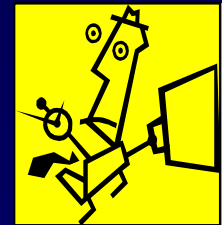
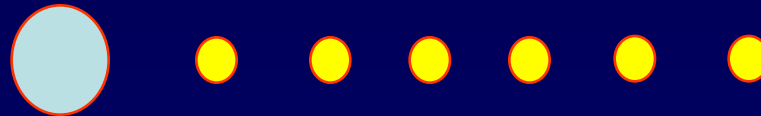


Résumé (2)

Déformation



Dysplasie



Résumé (3)

Séquence

