

MALFORMATIONS CONGENITALES

Un certain nombre d'entre elles sont plus souvent retrouvées chez les enfants confiés à l'adoption.

Malformations cardiaques

Les malformations cardiaques congénitales ont une prévalence de 0,4 à 0,8%. Elles sont rarement majeures en adoption internationale car, dans le cas contraire, elles auraient entraîné une décompensation en l'absence d'intervention chirurgicale, que les pays en développement n'ont souvent pas les moyens d'effectuer chez un enfant.

Elles sont donc surtout de type communication inter auriculaire (CIA), communication inter ventriculaire (CIV) ou encore persistance du canal artériel (PCA).

La communication inter-auriculaire (CIA)

Le cœur est constitué de 4 cavités : deux oreillettes et deux ventricules. Les oreillettes reçoivent le sang des veines (veines cave inférieure et supérieure) et le transmettent aux ventricules qui l'éjectent vers les artères.

Une communication inter-auriculaire (10% des cardiopathies congénitales) est définie comme le passage du sang d'une oreillette à l'autre, en règle générale de l'oreillette gauche vers l'oreillette droite.

Les enfants porteurs de CIA sont le plus souvent asymptomatiques. Lorsqu'ils sont présents, les symptômes sont caractérisés par un essoufflement à l'effort, des infections pulmonaires à répétition, un retard de croissance. A un stade évolué, une insuffisance cardiaque peut se manifester, caractérisée par l'apparition d'œdèmes surtout localisés au niveau des membres inférieurs.

Le diagnostic repose sur l'examen clinique (souffle cardiaque généralement bien audible), l'électrocardiogramme et surtout l'échographie cardiaque. Celle-ci met facilement en évidence la communication inter-auriculaire, mesure les débits et le degré d'hypertension artérielle pulmonaire.

Des complications peuvent dans un certain nombre de cas survenir (insuffisance cardiaque droite caractérisée par l'apparition d'œdèmes diffus, hypertension de l'artère pulmonaire qui se manifeste par un essoufflement à traiter rapidement, voire troubles du rythme du cœur ou endocardite).

Si la fuite entre les oreillettes gauche et droite est faible, une surveillance étroite est nécessaire, afin de prévenir les complications. Lorsque la fuite est importante et qu'elle s'accompagne d'un retentissement significatif tel un retard de croissance, une intervention chirurgicale est réalisée avec fermeture de la communication.

La communication inter-ventriculaire (CIV)

La communication inter-ventriculaire correspond au passage anormal de sang entre les deux ventricules, généralement du ventricule gauche vers le ventricule droit.

Il s'agit d'une malformation congénitale qui apparaît lors de la genèse du cœur durant la grossesse et disparaît généralement spontanément au cours des premières années de la vie (petite CIV). Parfois cependant, une intervention chirurgicale est nécessaire pour fermer cette communication.

Les principaux symptômes d'une CIV sont l'apparition d'un essoufflement à l'effort, d'un retard de croissance, d'infections pulmonaires à répétition ou d'une insuffisance cardiaque avec œdèmes des membres inférieurs. Ce passage de sang est responsable d'une diminution du débit d'éjection du sang dans l'aorte, à l'origine de fatigue et retard de croissance.

Le diagnostic repose là encore sur l'examen clinique (souffle au niveau du cœur, généralement intense), sur l'électrocardiogramme (montrant une surcharge du ventricule droit), sur la radiographie pulmonaire (dilatation des artères pulmonaires et/ou hypertrophie des ventricules), mais surtout sur l'échographie du cœur.

Celle-ci confirme le diagnostic en mettant en évidence la communication inter-ventriculaire, mesure les débits pulmonaires et aortiques, et le degré d'hypertension artérielle pulmonaire.

Soit la communication inter-ventriculaire n'est pas importante et la surveillance régulière suffit, soit elle est évoluée et une intervention chirurgicale est indispensable.

Cette intervention consiste à fermer la communication entre les deux ventricules, à l'aide d'une membrane artificielle. Cette intervention ne s'accompagne que de très peu de complications. Elle demande surtout pour les parents une bonne organisation avec l'hôpital et pour la reprise de leur travail. L'exercice du sport est ultérieurement le plus souvent autorisé.

La persistance du canal artériel (PCA)

Durant la vie intra-utérine, le canal artériel permet au sang qui sort du ventricule droit de passer dans l'aorte au lieu d'aller vers les poumons. A la naissance, les poumons deviennent fonctionnels. Le canal artériel se ferme alors, par une contraction des fibres musculaires de sa paroi. Lorsque le canal artériel ne se ferme pas dans les premières semaines suivant la naissance, on parle de persistance du canal artériel.

La persistance du canal artériel représente 10% à 15% des malformations cardiaques congénitales et est deux à trois fois plus fréquente chez la fille que chez le garçon. La prématurité constitue un facteur de risque. La PCA correspond donc à la non fermeture du canal préexistant entre les deux artères sortant du cœur, l'artère pulmonaire issue du ventricule droit et l'aorte issue du ventricule gauche. Elle entraîne une surcharge de volume pour le ventricule gauche puisqu'un volume excessif passe à travers l'orifice aortique normal.

Les symptômes se manifestent surtout à la naissance par un souffle dans la région sous-claviculaire gauche, des signes d'insuffisance cardiaque ou un retard de développement du nouveau-né. Ils peuvent également se manifester dans la petite enfance. Ils associent un essoufflement, des difficultés respiratoires avec épisodes possibles d'apnée et une diminution de la fréquence cardiaque (bradycardie).

L'électrocardiogramme montre des signes de surcharge du ventricule gauche, la radiographie pulmonaire des signes d'hypertrophie ventriculaire gauche et l'échographie cardiaque met facilement en évidence le canal artériel, mesure les débits pulmonaires et aortiques, et le degré d'hypertension artérielle pulmonaire.

L'indication de fermeture du canal est formelle car les risques d'endocardite infectieuse et d'insuffisance cardiaque sont importants. La fermeture peut être réalisée soit chimiquement, soit chirurgicalement, soit par cathétérisme selon les caractéristiques du canal artériel.

Plusieurs associations proposent information, soutien et entraide au profit des enfants atteints de cardiopathies congénitales et de leurs familles, afin principalement d'améliorer leur quotidien notamment lors de leur séjour en milieu hospitalier.

Fente labiale et labio-palatine

La fente labiale (bec de lièvre) est une embryopathie précoce qui atteint de façon variable la lèvre supérieure, la base des narines et la future arcade dentaire, de manière unilatérale ou bilatérale et, dans ce dernier cas, de manière symétrique ou asymétrique.

La fente labiale peut être associée à une fente palatine, partielle ou complète, pouvant atteindre le voile et le palais. C'est une embryopathie qui apparaît entre 5 et 7 semaines de grossesse, suite à un défaut de fusion des bourgeons embryonnaires de la face. Toutes les formes existent donc, de la simple fente labiale à la forme la plus complexe (fente labio-palatine bilatérale complète).

La prévalence des fentes labiales ou labio-palatines varie de 1 sur 500 à 1 sur 2500 naissances, selon l'origine géographique et le groupe ethnique.

On considère que 70% des fentes labiales ou labio-palatines sont des anomalies isolées, dites « non syndromiques », car ne faisant pas partie d'un ensemble d'autres symptômes. Les 30% restants font partie d'environ 300 syndromes malformatifs différents dans lesquels, le plus souvent, la fente est une anomalie observée parmi d'autres.

Pour les fentes labiales ou labio-palatines isolées, les causes sont souvent complexes et mal connues mais elles impliquent à la fois des facteurs génétiques, environnementaux et toxiques. En effet, des facteurs environnementaux, tels que l'exposition à des produits tératogènes pendant la grossesse (alcool, tabac ou médicaments), peuvent moduler la susceptibilité génétique.

Dans certains pays d'adoption, la fente labio-palatine a une tonalité culturelle particulière de "punition divine" ou "marque du diable", surtout lorsqu'elle touche l'enfant d'une jeune femme célibataire, connotation parfois à l'origine de la décision de le confier en vue d'adoption.

A l'arrivée en France, elle devra faire l'objet d'une prise en charge multidisciplinaire prolongée accompagnée d'informations précises aux parents. Elle comprend selon l'âge et la forme clinique :

- une prise en charge chirurgicale, dans laquelle l'alimentation et la respiration sont deux paramètres essentiels
- une prise en charge orthophonique et/ou orthodontique
- parfois la nécessité d'une prise en charge psychologique.

Classiquement, dans les pays développés, le diagnostic est effectué pendant la grossesse et la correction de la lèvre et du nez très précoce au début de la vie afin de faciliter la succion. Cette intervention est suivie de la fermeture du palais pour permettre à l'enfant d'acquérir un langage le plus correct possible. Une intervention ORL (pose de drains

transtympaniques) est souvent nécessaire à une audition correcte, en raison d'un dysfonctionnement de la trompe d'Eustache.

La fermeture de l'arcade dentaire, lorsque nécessaire, est effectuée par greffe osseuse vers 9,10 ou 11 ans selon les cas. Elle nécessite la pose d'un appareil dentaire avant sa réalisation pour aligner les dents et les segments osseux.

A la fin de la croissance pubertaire, une rhinoplastie peut être proposée.

En situation d'adoption, le protocole d'intervention sera nécessairement plus tardif, d'autant qu'il aura pu varier d'un pays à l'autre (séquence lèvre/palais). Toutes les équipes sont bien évidemment en mesure de s'adapter à la situation précise. Plusieurs interventions sont donc nécessaires, ainsi qu'une prise en charge globale notamment psychologique pour revaloriser l'image de soi de l'enfant. La prise de photos successives peut y contribuer.

Cette particularité est parfois perçue à leurs yeux comme la "marque de leur adoption" ...et, peut-être, la cause de leur abandon. Elle demande une grande disponibilité de la part des parents. L'appui des associations de parents dédiées à cette affection pourra leur apporter un soutien précieux.

Malformation des membres

Pied bot

Le pied bot varus équin est une déviation irréductible de l'arrière-pied : il s'agit d'une malformation et non d'une attitude secondaire à une compression avant la naissance.

La fréquence est de 0,2% des naissances (1 pour 800) et il est la cause de 0,6% des hospitalisations d'enfants de moins d'un an.

On regroupe sous ce vocable commun de pieds bots congénitaux un certain nombre de malformations des pieds constatées dès la naissance. Il en existe différentes variétés en fonction du sens de la déformation. Beaucoup sont bénignes ; d'autres moins fréquentes, aboutiraient en l'absence de traitement à des déformations majeures du pied, sources d'infirmité. Les pieds bots sont soit isolés, soit secondaires à des maladies invalidantes, en particulier paralysantes.

Le traitement, souvent long, doit être confié à des praticiens connaissant bien cette pathologie. La chirurgie constitue le cas échéant une des étapes du traitement fonctionnel et doit être encadrée par une rééducation appropriée relevant d'un kinésithérapeute expérimenté.

En l'absence de traitement, les déformations tendent à s'accroître et, à la marche, le pied repose sur son bord externe. Le pied est difficilement chaussable, au moyen de chaussures orthopédiques, et source de douleurs.

Malformations congénitales de la main

La fréquence de ces malformations est très variable. Les plus répandues sont incontestablement les polydactylies et les syndactylies de toutes formes. Leur fréquence varie de 1/700 à 1/3 000. Cette fréquence varie selon des critères ethniques. Les malformations de la main semblent plus fréquentes en Asie et particulièrement au Japon.

La syndactylie (fusion de doigts) est l'une des malformations les plus fréquentes. Elle peut être simple (cutanée) ou complexe (fusion osseuse ou unguéale), lâche ou serrée, atteindre les deux mains ou plusieurs commissures, ou enfin faire partie d'un syndrome plus général. La forme clinique déterminera la stratégie opératoire.

Parmi les polydactylies, la duplication du pouce semble la plus fréquente dans la race blanche. La polydactylie du V^e doigt serait plus fréquente chez les Noirs.

On citera également l'hypoplasie (défaut de croissance) et l'aplasie (absence) du pouce. Qu'elle soit isolée ou associée à une hypoplasie régionale (et parfois à une anomalie sanguine), elle représente une des malformations les plus visibles et fonctionnellement gênante, dont la reconstruction est pratiquement toujours souhaitée par les parents.

Mais il peut être difficile de conseiller une famille quant à l'intervention chirurgicale optimale pour une malformation congénitale. Il y aura peu d'hésitations pour traiter une syndactylie ou un doigt surnuméraire. La décision peut-être moins aisée pour une main bote ou une aplasie du pouce.

Quelle qu'en soit l'origine (aplasie ou amputation par bride amniotique in utero), les absences de doigts ont toujours posé au chirurgien des difficultés importantes. Si pendant longtemps elles ont été condamnées à l'absence de traitement, les méthodes actuelles ont permis quelques beaux succès. En cas d'hypoplasie régionale, l'indication d'une prothèse sera posée.

Les parents seront naturellement vigilants et prendront en compte ces difficultés dans les goûts qu'ils transmettront à leurs enfants (jeux, type de sport, instrument de musique, etc). Mais on ne saurait trop insister, quant à ses potentialités futures, sur le fait que les aptitudes de l'enfant dans de nombreux domaines se renforceront en grande partie à travers le regard positif et encourageant porté sur lui, quelque soit sa gêne fonctionnelle.