

Quand on passe près de la perfection !

5

Johanne Frégeau et Myriam Champagne

La perfection n'est pas de ce monde, même chez les nouveau-nés ! Prenons l'exemple de Pierrot, un joli petit poupon de quelques heures à peine. En l'examinant, vous notez la présence d'un appendice préauriculaire à son oreille gauche. Le résident qui travaille avec vous vous demande s'il est indiqué de procéder à des examens complémentaires. Savez-vous quoi lui répondre ? Que direz-vous aux parents ?

Mettez vos connaissances à l'épreuve !

Vrai Faux

- | | Vrai | Faux |
|---|--------------------------|--------------------------|
| 1. En présence de trois anomalies mineures ou plus, des examens paracliniques supplémentaires sont nécessaires afin de détecter d'éventuelles malformations majeures sous-jacentes. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2. Les appendices préauriculaires ou les sinus préauriculaires isolés nécessitent un examen audiolgique et une échographie rénale. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3. Si un hypospadias est noté à l'examen d'un nouveau-né, il est indiqué d'éliminer la présence d'une malformation rénale concomitante. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4. La présence d'un sinus pilonidal chez un nouveau-né exige une évaluation plus poussée de la colonne lombosacrée. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5. Chez un garçon, une hydrocèle persistant après l'âge d'un an est une indication d'intervention chirurgicale. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 6. La polydactylie cubitale (ou postradiale) unilatérale en présence d'antécédents familiaux de cette même malformation est souvent associée à un syndrome génétique. | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

La D^{re} Johanne Frégeau, médecin de famille, exerce au Département de périnatalité et de médecine hospitalière du Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CHUS) ainsi qu'à la Clinique de santé Jacques-Cartier de Sherbrooke. Elle est aussi professeure d'enseignement clinique au CHUS. La D^{re} Myriam Champagne, médecin de famille, exerce également au Département de périnatalité du CHUS ainsi qu'au CSSS-IUGS et est professeure au Département de médecine de famille de l'Université de Sherbrooke.

Parfois subtiles, parfois plutôt évidentes, les anomalies congénitales mineures du nouveau-né peuvent soit être tout à fait banales, soit s'inscrire dans un syndrome génétique sous-jacent. Par définition, elles ont le plus souvent des conséquences esthétiques plutôt que fonctionnelles importantes. Il est à noter que la probabilité d'une malformation majeure associée augmente avec le nombre d'anomalies présentes. Précisons que les anomalies congénitales mineures touchent le plus souvent les mains, les pieds et la tête et sont plus fréquentes chez les prématurés. Il existe une liste exhaustive d'anomalies mineures. Nous nous attarderons sur celles qui soulèvent le plus de questions.

1 En présence de trois anomalies mineures ou plus, des examens paracliniques supplémentaires sont nécessaires afin de détecter d'éventuelles malformations majeures sous-jacentes. **VRAI**

Douze pour cent de tous les nouveau-nés présentent une seule anomalie mineure et 3 % ont une malformation majeure. Environ 0,5 % ont trois anomalies mineures et, de ce nombre, quelque 20 % auront une malformation majeure associée justifiant une évaluation plus poussée ou la recherche d'un syndrome génétique¹⁻³, d'autant plus indiquée que certaines études estiment même jusqu'à 90 % le pourcentage de malformations majeures associées¹. Une consultation avec un pédiatre et, au besoin, un généticien pourra être utile. Les notions d'embryologie deviennent alors importantes puisque le moment de l'organogenèse de la malformation donne un indice des autres organes pouvant être atteints, soit ceux qui en sont à une étape cruciale de leur développement au même moment.

2 Les appendices préauriculaires ou les sinus préauriculaires isolés (photos 1 et 2)⁴ nécessitent une évaluation audiolinguistique et une échographie rénale. **FAUX**

Selon la littérature, même si la présence de sinus et d'appendices préauriculaires constitue un risque de problème auditif cinq fois plus élevé que dans la population générale⁵, elle ne justifie pas un examen audiolinguistique d'emblée dans tous les cas. Si les sinus et les ap-

Reproduction
de la photo
non autorisée
pour la version
électronique

Photo 1. Appendices préauriculaires

Source : Chung EK, Boom JA, Datto GA et coll. *Visual Diagnosis in Pediatrics*. 1^{re} éd. Philadelphie : Lippincott Williams et Wilkins ; 2006. Reproduction autorisée.

Reproduction
de la photo
non autorisée
pour la version
électronique

Photo 2. Sinus préauriculaire

Source : Chung EK, Boom JA, Datto GA et coll. *Visual Diagnosis in Pediatrics*. 1^{re} éd. Philadelphie : Lippincott Williams et Wilkins ; 2006. Reproduction autorisée.

pendices sont unilatéraux, ne sont pas associés à une dysmorphie ni à une autre anomalie à l'examen et que le patient n'a pas d'antécédents familiaux de surdité⁶, il pourrait être acceptable de ne pas procéder à un dépistage auditif. Toutefois, puisque le dépistage auditif de tous les nouveau-nés est un objectif des prochaines années et que plusieurs sources persistent à dire qu'un examen audiolinguistique est indiqué, le jugement du clinicien demeure essentiel⁷.

En ce qui concerne le risque d'anomalie rénale, il n'est pas plus élevé chez les patients ayant un sinus préauriculaire isolé que dans la population générale⁵. Les appendices auriculaires, par contre, peuvent être associés au syndrome oculo-auriculo-vertébral lié principalement à une surdité de conduction ainsi qu'à des ano-

Il est indiqué de procéder à des examens supplémentaires à la recherche de malformations majeures ou d'un syndrome génétique en présence de trois anomalies mineures ou plus.

Repère

malies craniofaciales, vertébrales, cardiovasculaires, rénales et du système nerveux central. Cela signifie que si les appendices auriculaires sont associés à d'autres anomalies mineures, à des malformations ou à une dysmorphie, l'échographie rénale est indiquée pour déceler une possible anomalie présente dans de 5 % à 7 % des cas⁵.

Les sinus préauriculaires représentent l'anomalie de fusion la plus commune de la région auriculaire et peuvent facilement passer inaperçus si on ne les recherche pas. Ils sont observés chez 1 % des bébés de race blanche, chez 5 % des nouveau-nés de race noire et chez 10 % des Asiatiques⁵. Fait intéressant, environ 50 % des nourrissons atteints ont des antécédents familiaux, et deux fois plus de filles sont touchées^{5,6}. Il n'est pas indiqué de procéder à une correction chirurgicale, sauf s'il y a surinfection répétée⁶. Comme les sinus préauriculaires sont bilatéraux dans de 25 % à 50 % des cas, la probabilité qu'ils soient associés à une surdité est de 1 sur 120⁵. L'échographie rénale est indiquée seulement s'il y a une surdité et une anomalie branchiale. En effet, les sinus auriculaires peuvent être présents dans le syndrome branchio-oto-rénal, caractérisé par une surdité neurosensorielle ainsi que par des kystes branchiaux et des malformations des reins et des oreilles⁵.

3 Si un hypospadias (photo 3)⁴ est noté à l'examen d'un nouveau-né, il faut vérifier s'il y a une malformation rénale concomitante. **FAUX**

L'hypospadias, défini par la présence du méat urinaire sur la portion ventrale du pénis, est l'une des anomalies congénitales des organes génitaux les plus fréquentes, sa prévalence variant de 0,3 % à 0,8 %^{8,9}. Bien que l'hypospadias puisse être associé à plus de 200 syndromes, l'échographie rénale n'est pas indiquée en l'absence d'une autre anomalie à l'examen. En effet, puisque les organes génitaux externes

se forment après les stades critiques du développement rénal (soit vers sept semaines), les anomalies du haut appareil urinaire sont plutôt rares lorsque l'hypospadias est isolé.

Contrairement à l'hypospadias, l'épispadias (présence du méat urinaire sur la face dorsale du pénis) nécessite un examen d'imagerie puisqu'il est causé par un défaut de fermeture de la paroi abdominale, ce qui explique son association avec l'exstrophie vésicale¹⁰.

Dans la plupart des cas, la cause de l'hypospadias est inconnue, bien qu'elle soit probablement multifactorielle et surtout d'origine environnementale ou génétique. Parmi les facteurs les plus fréquents, on trouve l'âge maternel avancé, les antécédents familiaux d'hypospadias, l'exposition au tabac et aux pesticides, l'exposition *in utero* à des composés œstrogéniques et, évidemment, des anomalies génétiques touchant le métabolisme des androgènes⁸.

Les antécédents familiaux sont présents chez 10 % des nourrissons⁹. Le risque de récurrence augmente avec l'importance de l'hypospadias et son emplacement plus proximal.

Le diagnostic se fait habituellement dans la période

néonatale au moment de l'examen du nouveau-né, principalement lorsque le médecin voit un prépuce à l'allure plus dorsale, une courbure anormale du pénis et parfois un deuxième méat urinaire. Le méat urinaire se situe tout de même sur le gland dans une proportion de 50 % à 75 % des cas, sur le corps du pénis dans 30 % des cas et rarement en position plus proximale (scrotum ou périnée)⁸.

Lorsqu'un hypospadias est noté chez un nouveau-né, il faut éliminer l'existence d'une cryptorchidie associée, présente chez 10 % des bébés atteints, ce risque augmentant si l'hypospadias est très

Reproduction
de la photo
non autorisée
pour la version
électronique

Photo 3. Hypospadias

Source : Chung EK, Boom JA, Datto GA et coll. *Visual Diagnosis in Pediatrics*. 1^{re} éd. Philadelphie : Lippincott Williams et Wilkins; 2006. Reproduction autorisée.

La présence de sinus et d'appendices préauriculaires constitue un risque de problème auditif cinq fois plus élevé que dans la population générale.

Repère

Reproduction
de la photo non autorisée
pour la version électronique

Photo 4. Sinus pilonidal

Source : Chung EK, Boom JA, Datto GA et coll. *Visual Diagnosis in Pediatrics*. 1^{re} éd. Philadelphie : Lippincott Williams et Wilkins ; 2006. Reproduction autorisée.

proximal^{2,8}. Il faut également s'assurer qu'il n'y a pas d'ambiguïté sexuelle ni de micropénis.

Dans les cas plus graves, l'avis d'un urologue est fort utile pour déterminer la nécessité d'une intervention chirurgicale, qui pourra avoir lieu, le cas échéant, entre 6 et 18 mois de vie.

Si un hypospadias important n'est pas corrigé, le patient peut avoir des difficultés à maîtriser son jet urinaire et souffrir d'un dysfonctionnement érectile, entraînant souvent de l'anxiété en lien avec la performance sexuelle et de l'insatisfaction quant à l'allure du pénis. Lorsque l'hypospadias est léger, c'est-à-dire très distal et sans courbure du pénis, les conséquences sur les fonctions sexuelle et urinaire sont minimales. Une intervention chirurgicale n'est alors pas toujours indiquée. La circoncision devrait malgré tout être évitée chez ces patients afin d'optimiser les possibilités d'un choix chirurgical futur^{2,5,8}.

4 La présence d'un sinus pilonidal (photo 4)⁴ chez un nouveau-né exige une évaluation plus poussée de la colonne lombosacrée. **FAUX**

Jusqu'à 5 % des nouveau-nés ont des lésions congénitales sur la ligne médiane du dos, que ce soit un hémangiome, une concentration plus marquée de pilosité isolée à un endroit, un lipome ou une excroissance cutanée⁴. Un faible pourcentage de ces lésions sera associé à une affection spinale sous-jacente, telle qu'une

Reproduction
de la photo non autorisée
pour la version électronique

Photo 5. Hydrocèle

Source : Chung EK, Boom JA, Datto GA et coll. *Visual Diagnosis in Pediatrics*. 1^{re} éd. Philadelphie : Lippincott Williams et Wilkins ; 2006. Reproduction autorisée.

anomalie de la fermeture du tube neural. Toutefois, si le diagnostic tarde, les dommages neurologiques peuvent être encore plus importants. Malheureusement, l'examen neurologique peut s'avérer normal même s'il existe une lésion sous-jacente.

Fait intéressant, les lésions plus hautes au niveau thoraco-lombaire sont davantage associées à des anomalies spinales que les lésions lombosacrées.

Le défi dans ce domaine est de distinguer un sinus pilonidal d'un sinus dermique congénital, le premier possédant une ouverture habituellement plus grande. Lorsque le sinus pilonidal est peu profond, c'est-à-dire lorsqu'on en visualise le fond avec certitude, la communication intramédullaire est alors improbable. Les risques de surinfection constituent à ce moment l'élément à prendre en compte.

Les sinus dermiques, quant à eux, se trouvent souvent dans la région lombaire basse, donc un peu plus haut que les sinus pilonidaux, et leur tractus peut s'étendre profondément vers la colonne vertébrale. Ils peuvent être le signe d'une dysraphie médullaire sous-jacente^{2,11}.

Lorsqu'il s'agit d'un autre type d'anomalie présentée, d'une masse (pouvant être un signe de tératome), d'une décoloration ou encore d'une hypertrichose, une échographie est alors indiquée, idéalement avant 3 mois. Après cet âge, un examen d'imagerie par résonance magnétique sera plus utile en raison de la réduction de la fenêtre acoustique².

Si une hydrocèle est encore présente à 6 mois de vie, il faut diriger le bébé vers un spécialiste.

Repère

5 Chez un garçon, une hydrocèle persistant après l'âge d'un an est une indication d'intervention chirurgicale. **VRAI**

L'hydrocèle chez le nouveau-né est très fréquente, surtout chez les bébés nés par le siège. Elle n'évoquera pas les mêmes diagnostics que si l'apparition est plus tardive dans l'enfance. Même si le diagnostic différentiel doit inclure un hématome, une torsion testiculaire, une tumeur et plus rarement une infection, la majorité des cas sont dus à une accumulation de fluide dans la tunique vaginale.

En présence d'une hydrocèle (photo 5)⁴ à la naissance, il importe tout de même de s'assurer qu'il n'y a pas d'hernie inguinale puisque celle-ci y est souvent liée. On peut le faire par transillumination du scrotum lors de l'examen physique. La palpation d'une hydrocèle sans maladie sous-jacente devrait révéler un cordon spermatique tout à fait normal, sans épaissement.

Si l'hydrocèle est encore présente à 6 mois de vie ou si le volume scrotal fluctue dans la journée, il faut orienter le bébé vers un spécialiste, car il pourrait s'agir d'une hydrocèle communicante ou d'une hernie scrotale².

6 En présence d'antécédents familiaux, la polydactylie cubitale (ou post radiale) unilatérale est souvent associée à un syndrome génétique. **FAUX**

Les anomalies congénitales des doigts peuvent survenir lors d'échec au moment de la formation (brachydactylie) ou de la différenciation (syndactylie). Elles peuvent aussi être causées par une duplication (polydactylie), une surcroissance (macroductylie) ou une sous-croissance (hypoplasie). La polydactylie (photo 6)⁴ et la syndactylie (photo 7)⁴ demeurent les malformations des mains les plus fréquentes chez les enfants⁴. Comme les autres anomalies de formation des doigts peuvent rarement être considérées comme mineures, nous aborderons essentiellement ces deux dernières. De façon générale, une notion importante à retenir est que, dans la plupart des cas, la bilatéralité d'une mal-

Reproduction de la photo non autorisée pour la version électronique

Photo 6. Polydactylie

Source : Chung EK, Boom JA, Datto GA et coll. *Visual Diagnosis in Pediatrics*. 1^{re} éd. Philadelphie : Lippincott Williams et Wilkins ; 2006. Reproduction autorisée.

Reproduction de la photo non autorisée pour la version électronique

Photo 7. Syndactylie

Source : Chung EK, Boom JA, Datto GA et coll. *Visual Diagnosis in Pediatrics*. 1^{re} éd. Philadelphie : Lippincott Williams et Wilkins ; 2006. Reproduction autorisée.

formation dans le territoire radial ou cubital nécessite la recherche d'un syndrome génétique sous-jacent¹². Par contre, la syndactylie fait exception à cette règle et est souvent bilatérale et symétrique lorsqu'elle est acquise par transmission autosomique dominante⁴.

La syndactylie, soit l'absence de séparation des doigts ou des orteils, touche plus souvent le majeur et l'annulaire. Elle est normalement uniquement cutanée, mais une fusion osseuse est possible. Il existe plusieurs variantes familiales à transmission autosomique dominante donnant une syndactylie isolée qui ne sera associée à aucun autre syndrome¹². Toutefois, la syndactylie peut être liée au syndrome d'Apert et au syndrome de Poland (encadré)². Dans ce dernier, il y aura alors une brachydactylie surajoutée^{4,12}. Une

Encadré

Syndromes d'Apert et de Poland²

Syndrome de Poland

Syndrome comprenant principalement une dysplasie unilatérale de la cage thoracique associée à une aplasie unilatérale du muscle grand pectoral et à une déformation des mains (plus souvent une syndactylie ou une brachydactylie).

Syndrome d'Apert

Syndrome à transmission autosomique dominante associant habituellement une craniosynostose et une syndactylie symétrique. Des anomalies cardiovasculaires et génito-urinaires ainsi qu'une fusion de la colonne cervicale peuvent également être présentes.

intervention chirurgicale peut être offerte vers l'âge de 3 ans en cas d'atteinte fonctionnelle.

La polydactylie est l'anomalie la plus fréquente de la main. Lorsqu'elle est unilatérale dans le territoire cubital, elle ne fera généralement pas partie d'un syndrome génétique (bien qu'il en existe plus de 139 pouvant y être associés, dont certains qui sont liés à des anomalies du système nerveux central)¹². En effet, la polydactylie cubitale isolée est courante chez les Afro-Américains et transmise par le mode autosomique dominant. Elle se distingue de la vraie polydactylie par la présence d'un petit pédoncule qui rattache le doigt surnuméraire au cinquième orteil. Ce dernier peut porter un ongle, mais sera le plus souvent exempt d'ossification. S'il y a d'autres signes de dysmorphie, il faut chercher un syndrome génétique associé. La polydactylie radiale, quant à elle, est plus fréquente chez les personnes de race blanche de façon unilatérale et isolée. Bien que l'exérèse ne soit pas primordiale d'emblée, elle sera parfois faite pour des raisons esthétiques. Enfin, la polydactylie centrale du deuxième au quatrième doigt sera souvent bilatérale sans être pourtant associée à un syndrome génétique^{3,4,9,11-13}.

N' AYANT PAS TROUVÉ d'autres anomalies mineures ni de signes de dysmorphisme chez Pierrot, vous avez pu rassurer les parents sur le faible risque que leur bébé ait une malformation majeure associée, surtout aux reins ! Vous avez pris le temps de revenir sur le cas avec votre résident pour lui enseigner qu'une évaluation est nécessaire s'il y a trois anomalies mineures ou plus. En ce qui concerne Pierrot, vous avez tout de même décidé de demander une évaluation audiolologique, qui s'est révélée normale. Votre journée chargée se poursuivra puisqu'un nouveau-né fait de la fièvre, un autre présente une déformation des pieds ainsi que des taches cutanées et une mère désire vous rencontrer plus tard pour son bébé de 2 mois qui a la tête plate ! 🍷

Date de réception : le 1^{er} août 2011

Date d'acceptation : le 11 août 2011

Les D^{res} Johanne Frégeau et Myriam Champagne n'ont déclaré aucun intérêt conflictuel.

Bibliographie

1. Falf MJ, Robin N. The primary care physician's approach to congenital anomalies. *Prim Care* 2004; 31 (3) : 605-19.

Summary

Almost perfect!... Babies' minor anomalies may be banal when isolated, but they can also indicate a major concomitant malformation or an underlying genetic disorder. This probability is increased by the number of minor anomalies found, thus when faced with three of them, up to 90% of newborns will have a major associated malformation justifying a more thorough investigation.

Among the most encountered physical malformations, preauricular appendages and sinuses could benefit from an audiological assessment. Renal ultrasound is not required immediately if it is the only malformation found. The same applies in the case of an isolated hypospadias, but if a hydrocele persists for more than six months a referral for surgery may be required.

Pilonidal sinuses are without danger but they should be differentiated from dermal sinuses which could present intramedullary communication.

Finally, isolated post-axial polydactyly is frequent among Afro-Americans and does not require immediate further investigation towards a genetic disease.

2. Zitelli BJ, Davis HW. *Atlas of Pediatric Physical Diagnosis*. 4^e éd. Saint-Louis : Mosby ; 2002.
3. Lowe MC Jr, Woolridge DP. The normal newborn exam, or is it? *Emerg Med Clin North Am* 2007; 25 (4) : 921-46.
4. Chung EK, Boom JA, Datto GA et coll. *Visual Diagnosis in Pediatrics*. 1^{re} éd. Philadelphie : Lippincott Williams et Wilkins ; 2006.
5. Isaacson GC. Congenital anomalies of the ear. *UpToDate* Version 19.1 ; janvier 2011. Site Internet : www.uptodate.com (Date de consultation : le 17 mars 2011).
6. Scheinfeld NS, Silverberg NB, Weinberg JM et coll. The preauricular sinus: A review of its clinical presentation, treatment and associations. *Pediatr Dermatol* 2004; 21 (3) : 191-6.
7. Institut national de santé publique du Québec. *Le dépistage de la surdit  chez le nouveau-n  :  valuation des avantages, des inconv nients et des co ts de son implantation au Qu bec*; novembre 2007. Site Internet : www.inspq.qc.ca/pdf/publications/722-LeDepistageSurdite.pdf (Date de consultation : le 24 ao t 2011).
8. Baskin LS. Hypospadias. *UpToDate* Version 19.1 ; janvier 2011. Site Internet : www.uptodate.com (Date de consultation : le 18 mars 2011).
9. Kalfa N, Philibert P, Sultan C. Is hypospadias a genetic, endocrine or environmental disease, or still an unexplained malformation? *Int J Androl* 2008; 32 (3) : 187-97.
10. Ebert AK, Reutter H, Ludwig M et coll. The exstrophy-epispadias complex. *Orphanet J Rare Dis* 2009; 4 : 23.
11. McKee-Garrett TM. Assessment of the newborn infant. *UpToDate* Version 19.1 ; janvier 2011. Site Internet : www.uptodate.com (Date de consultation : le 9 juin 2011).
12. Philip-Sarles N. Malformations cong nitales de la main et g n tique. *Chirurgie de la main* 2008; 27 (S1) : 7-20.
13. American College of Medical Genetics. *Evaluation of the Newborn with Single or Multiple Congenital Anomalies*. Bethesda : Le Coll ge. Site Internet : www.health.state.ny.us/nysdoh/dpprd/exec.htm (Date de consultation : le 18 mars 2011).