

Anomalies congénitales, traits dysmorphiques

(mars 2023)

Explication

Comme les anomalies congénitales et les traits dysmorphiques peuvent être associés à une invalidité à long terme, il est crucial de les détecter et de les reconnaître de façon précoce. Bien qu'en pareil cas une intervention précoce de spécialistes en pédiatrie et en génétique soit appropriée, le médecin de première ligne est souvent appelé à fournir des soins immédiats et à participer à la prise en charge à long terme.

Étiologie

(liste non exhaustive)

- Maladies tératogènes (p. ex. troubles du spectre de l'alcoolisation fœtale, infection congénitale par le cytomégalovirus)
- Anomalies génétiques (p. ex. trisomie 21, syndrome du X fragile)
- Forces mécaniques (p. ex. syndrome des brides amniotiques)

Objectifs principaux

Dans le cas d'un patient présentant des anomalies congénitales ou des traits dysmorphiques, le candidat devra en diagnostiquer la cause, déterminer la gravité du tableau clinique immédiat et mettre en place un plan de prise en charge approprié. Il devra en particulier évaluer la nécessité d'une orientation précoce du patient vers des soins spécialisés, de même que fournir soutien et conseils aux parents.

Objectifs spécifiques

Dans le cas d'un patient présentant des anomalies congénitales ou des traits dysmorphiques, le candidat devra

- recenser et interpréter les constatations cliniques cruciales, notamment celles découlant :

- a. d'une anamnèse complète axée sur les expositions tératogènes possibles, ainsi que d'une anamnèse familiale détaillée;
- b. d'un examen physique approprié axé sur les signes d'anomalies graves (p. ex. malformations cardiovasculaires, ambiguïté sexuelle) et les phénotypes reconnaissables (p. ex. trisomie 21);
- recenser et interpréter les examens appropriés (p. ex. puces à ADN, caryotypage, dépistage de la toxoplasmose, de la rubéole, du cytomégalovirus, de l'herpès simple et autres [TORCH]);
- établir un plan efficace de prise en charge initiale, notamment :
 - a. stabiliser et orienter immédiatement le patient en cas d'instabilité sur le plan respiratoire et/ou hémodynamique;
 - b. orienter au besoin le patient vers des soins pédiatriques ou génétiques spécialisés;
 - c. orienter au besoin le patient vers des services de counselling ou de thérapie et des groupes de soutien à la famille;
 - d. fournir soutien et conseils à la famille à propos des risques de récurrence, en abordant notamment les stratégies de prévention d'une telle récurrence ainsi que les indications de tests de dépistage et de diagnostic prénataux, et en orientant s'il y a lieu les membres de la famille en vue d'une consultation génétique.