



République Algérienne Démocratique et Populaire
Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche
Scientifique



Université Larbi ben M'hidi Oum El Bouaghi
Faculté des Sciences Exacte et des Sciences de la Nature et de la Vie
Département des Sciences de la Nature et de la Vie

N° D'ordre

N° Série

Mémoire

Présenté pour l'obtention du diplôme de master

Filière : Sciences Biologiques

Spécialité : Biologie et Physiologie de la Reproduction

Thème

Contribution à l'étude des malformations congénitales de
l'appareil génital chez un échantillon d'enfants du sexe
masculin de la Commune de Ain Beida Wilaya d'Oum El
Bouaghi

Présenté par :

CHAIB AINOU Manel

BENARAB Marwa

Soutenu le : 25 Juin 2023

Devant le jury :

Présidente: BOULAHBEL Souad Professeur

Université Oum El Bouaghi

Rapporteur: REDOUANE –SALAH Azzedine MAA

Université Oum El Bouaghi

Examineur: OULDJAOUI Abdallah Professeur

Université Oum El Bouaghi

2022-2023

Dédicace

Au nom d'ALLAH the tout Puissant, Le Miséricordieux, louange et gloire à toi qui

M'a permis de mener à bien ce travail et voir ce grand jour, car nous n'avons de savoir ni de pouvoir que ce tu nous as appris et donnés.

Au Prophète MOHAMMED ; paix et salut sur lui.

Je dédie ce travail

A ma mère Soria Ghennai

Nul mot ne parviendra jamais à exprimer tout l'amour que te pare. Ton amour, ta patience, ton encouragement et tes prières ont été pour moi le gag de la réussite.

Qu'ALLAH te bénisse et t'alloue bonne santé, bonheur et longue vie afin que je puisse à mon tour te compler.

A mon très cher père Saïd

signe de fierté et d'honneur. Ce travail est le tien.

A mes Frères Ahmed Nadji, Naim, Hiba El Rahmane.

Un grand merci pour ma tante Abba et son épous Ghennai Deradji

Et les petits-enfants Dania, Khadija, Acil, Maram, zeineb.

A mes proches amies : Marwa, Roumaissa, Malak, Soria.

Ma joie, mes souhaits, qui m'ai donné les moyens d'aller aussi loin.

A tous ceux qui m'aiment. A tous ceux que j'aime.

Je dédie ce travail.

MANEL

A Mes parents:

Pour votre confiance, vos encouragements et votre patience tout au long de ce chemin.

Je vous offre toutes mes années étude ainsi que mon diplôme.

Ressentir de la fierté à travers vos yeux est ce qui compte le plus pour moi.

Ma mère:

qui est toujours présente et continue de l'être pour faire mon bonheur. Merci pour être sacrifiée pour que ses enfants grandissent. Que Dieu la protège et lui donne bonne santé et qu'elle trouve ici la preuve de ma reconnaissance infinie.

Mon père:

Pour ses encouragements incessants et son soutien moral aux moments difficiles qui furent pour moi les meilleurs gages de réussite. Qu'il trouve dans ce travail la preuve modeste d'une reconnaissance infinie et d'un profond amour.

A mes chers frères:

Fethi , Salah , Okba Et ma chère sœur Amel Et ma Belle-sœur Nour pour leur disponibilité, leur soutien moral, leur encouragements incessants, d'être coopératif et d'assumer à ma place certaines de mes responsabilités familiales.

A mes amis et collègues :

Manel , Soria , Maissa , Malek , Lamia , Oumaima , Zineb , Rania , Amina , Nadjet , Racha , Rayen , Nour , Kawther...

A tous les moments qu'on a passé ensemble, à tous nos souvenirs .Je vous souhaite à tous longue vie pleine de bonheur et de prospérité. Je vous dédie ce travail en témoignage de ma reconnaissance et de mon respect.

Marwa

REMERCIEMENT

En tout premier lieu, un grand merci et gratitude à Dieu tout-puissant de nous avoir donné la force et la détermination pour accomplir ce travail et ce succès. Nous remercions également tous les membres la faculté de sciences de la Nature et de la vie de nous encadrer et de nous diriger durant toutes ces cinq années d'étude.

Nous adressons nous sincères remerciement à ceux qui ont travaillé dur et sont restés éveillés pour notre continuité et notre succès.

Un grand remerciement à notre encadreur le Professeur : Mr. Redouane Salah Azzedine de qui nous accompagner et de nous guider pour réaliser cette mémoire.

Nous remercions aussi les membres du jury d'être présente pour la discussion utile et les critiques constructives.

Nous tenons à remercier spécialement « ;Pr. Boualahbel Souad » d'avoir accepté de présider le jury de ce mémoire.

Au Professeur «Ouldjaoui Abdellah» qui était toujours l'exemple d'un bon enseignant merci d'avoir accepté d'examiné ce travail.

Enfin, nous remercions tous les frères, les amis et les collègues qui nous encourager et nous soutenir pour atteindre notre objectif.

Sommaire

Etude bibliographique

Liste des abréviations

Liste des tableaux

Liste des figures

Introduction

Partie théorique

Chapitre I : Anatomie et développement embryonnaire de l'appareil génital mâle

I .Anatomie et structures de l'appareil urogénital male	01
I.1.Les organes génitaux externes	02
I.1 .1. Pénis ou verge	02
I.1.2.Le scrotum.....	02
I.2. Les organes génitaux internes et les voies spermatiques.....	02
I.2 .1.Testicules.....	02
I.2.2. Les voies spermatiques.....	03
I.2.2.1.Voies spermatiques intra testiculaires.....	03
I.2.2 2.Voies spermatiques extra testiculaires.....	03
I.2.2 2.a. Epididyme.....	03
I.2.2 2.b. Canal déférent	04
I.2.2 2.c. Conduits éjaculateurs	04
I.2.2 2.d. Urètre	04

I.3. Glandes annexes	04
II. Développement embryonnaire de l'appareil génital.....	05
II.1. La différenciation des organes génitaux internes.....	06
II.2. Différenciation des organes génitaux externes	07

Chapitre II : Malformations congénitales de l'appareil génitales

I. Les malformations congénitales	10
I.1. maladie congénitale	10
I.2. Rappel sur la tératogénèse	11
II. Les malformations génitales masculines.....	11
II.1. Etiologies des malformations génitales masculines	12
II.1.1. Facteurs génétiques	13
II.1.2. Perturbateurs endocriniens.....	14
II.1.3. Facteurs de risque reconnus	14
II.1.3.1. Facteurs d'origine parentale.....	14
II.1.3.2. Recours aux techniques de procréation assistée	15
II.1.3.3. Facteurs exogènes.....	15
III. Les types des malformations génitales masculines.....	17
III.1. Epispadias	17
III.1.1. Définition	17
III.1.2. Étiologie	17
III.1.3. Physiopathologie.....	17

III.1.4. Diagnostic	18
III.1.5. Prise en charge et traitement	18
III.1.6. Complications après la chirurgie	18
III.2. Micro pénis	19
III.2.1 .Définition.....	19
III.2.2. Etiologie.....	19
III.2.3. Physiopathologie	20
III.2.4. Diagnostic.....	20
III.2.5..Le traitement.....	21
III.2.6.Complications	22
III.3. Phimosis.....	22
III. 3.1. Définition	22
III.3.2. Etiologie	22
III.3.3. Physiopathologie	22
III.3.4. Diagnostic.....	23
III.3.5. Traitement.....	23
III.3.6. Complications	24
III.4. Hypospadias	24
III.4.1. Définition	24
III.4.2. Etiologie	25

III.4.3. Physiopathologie.....	25
III.4.4. Diagnostic	26
III.4.5. Traitement	26
III.4.6. Complications	27
III.5. La cryptorchidie.....	28
III.5.1. Définition	28
III.5.2. Etiologie	28
III.5.3. Physiopathologie.....	29
III.5.4. Diagnostic	30
III.5.5. Traitements.....	30
III.5.6. Complications	31
III.6. L'hernie inguinale	31
III.6.1. Définition	31
III.6.2. Étiologie.....	32
III.6.3. Physiopathologie.....	32
III.6.4. Diagnostic	33
III.6.5. Traitement.....	33
III.6.6. Complications.....	33
III.7. Hydrocèle.....	34
III.7.1. Définition	34
III.7.2. Etiologie	34

III.7.3. Physiopathologie	34
III.7.4. Diagnostic	35
III.7.5. Traitement	35
III.7.6. Complications.....	35
III.8. La torsion du cordon spermatique	35
III.8.1. Définition	35
III.8.2.Étiologie.....	36
III.8.3. Physiopathologie	36
III.8.4. Diagnostic.....	38
III.8.5. Traitement	38
III.8.6. Complications.....	38

Partie pratique

I. Matériel et méthodes.....	41
I.1. Type d'Etude.....	41
I.2. Cadre spatio-temporel.....	41
I.3. Echantillonnage.....	41
I.4.Méthodologie.....	41
I.4.1. Critères d'inclusion.....	41
I.4.2.Critères de non inclusion	41
I.4.3. Caractéristiques de l'échantillon.....	42

I.4.4.Support des données	42
I.4.5.Analyse des données	42
I.5.Réception des patients	42
II.Résultats et discussion	43
II.1.Antécédents personnels.....	43
II.1.1.Répartitions des cas de malformation en fonction d'âge d'intervention chirurgicale	43
II.2.Antécédents familiaux.....	45
II.2.1.Père.....	45
II.2.1.1.Mode de vie du père.....	45
II.2.2. Mère.....	46
II.2.2.1.Age.....	46
II.2.2.2.Niveau d'étude et professions	47
II.2.2.3.Lieu d'habitat.....	49
II.2.2.4. Habitudes alimentaires et toxicologiques des mères.....	50
II.2.2.5. Répartitions des pathologies des mères au cours de grossesse.....	51
II.2.2.6. Prise de médicament au cours de leur grossesse.....	52
II.3.Mariage consanguin.....	53
II.4.Antécédents familiaux des malformations congénitales de l'appareil génitales.....	54

Conclusion

Références bibliographiques

Annexe

Résumé en française

Résumé en anglais

LISTE DES ABBREVIATIONS

AMH : hormone anti - müllérienne

INSL3 : insuline like factor 3

HCG : human chorionic gonadotrophin

DHT : dihydro testostérone

LH : hormone lutéinisante

FIV : fécondation *in vitro*

DES : Diethylstilbestrol

DS : déviation standar

SRY : sex- determining region of the Y chromosome

SF1 : steroidogenic factor 1

WT1 : wilms tumor 1

SoX9 : sry-related HMG box

IGF1 : insulin - like growth factor one

IM : intra musculaire

BXO : Balanitis xerosis obliterans

LH-RH : luteinizing hormone- releasing hormone

GnRH1 : gonadotropin releasing hormone one

OMS : l'organisation Mondiale

MCUG : Micturating cystourethrogram

LISTE DES FIGURES

Figure 01	Coupe sagittale de l'appareil génital masculin adulte.	1
Figure 02	Structure du testicule et de l'épididyme.	3
Figure 03	Différenciation des organes génitaux internes.	6
Figure 04	Différenciation des organes génitaux externes.	8
Figure 05	Origines fœtales de l'altération des fonctions de reproduction masculine.	13
Figure 06	Tailles normales de la verge selon.	21
Figure 07	Phimosis (A) et adhérences prépuçiales (B)	23
Figure 08	1: prépuce hypoplasique 2:gland 3: méat ectopique sur la face antérieure du pénis qui présente un coude modéré.	24
Figure 09	libération du fourreau cutané de la verge.	27
Figure 10	Technique d'avancement.	27
Figure 11	Les positions du testicule cryptorchidie (ectopique).	28
Figure 12	diagnostique de cryptorchidie.	30
Figure 13	A) Dissection du cordon spermatique: isolement du canal péritonéo vaginal. B) Ligature et section du canal péritonéo vaginal. C) Abaissement testiculaire. D)fixation testiculaire.	31
Figure 14	Torsion supra vaginale (nourrisson)	36
Figure 15	Torsion intra vaginale (adolescent et adulte).	36
Figure 16	Torsion du cordon spermatique et des annexes : spires de torsion (A),testicule tordu et momifié(B).	37
Figure 17	Répartition des mères par leur niveau d'études.	47
Figure 18	Répartition des mères selon leur profession.	47
Figure 19	Prévalence des malformations génitale selon l'habitat(rural ou urbain)	49
Figure 20	Répartition des mères selon les pathologies au cours de leur grossesse.	51
Figure 21	Répartition des mères selon la prise de médicament au cours de leur grossesse .	52
Figure 22	Antécédents chez fratrie et familiaux des malformations congénitales de l'appareil génitales.	54

LISTE DES TABLEUX

Tableau01	Répartitions des cas de malformation en fonction d'âge d'intervention chirurgicale	43
Tableau 02	Répartitions des cas de malformation en fonction d'âge d'intervention chirurgicale	45
Tableau 03	Répartition des mères selon l'âge	46
Tableau 04	Répartition des mères selon les habitudes alimentaires et toxicologiques	50
Tableau 05	Répartition des patients selon la notion de mariage consanguin.	53

INTRODUCTION

L'enfance est une période de bonheur pour la famille, cependant Un enfant né avec une malformations congénitale fait souvent l'objet de souffrance familiale dans leur ensemble, Cette anomalie peut se situer dans n'importe quelle partie du corps telles que le système cardiovasculaire, le musculo-squelettique et le génito-urinaire. chaque année environ 8 millions d'enfants dans le monde naissent avec un trouble congénital grave (**Grosfilley et., al 2010**) . En Algérie, 8.000 bébés naissent avec des malformations congénitales chaque année. Parmi eux, 3.000 cas sont urgents et nécessitent une prise en charge dès la naissance (**Adghirni, 2022**).

Selon l'OMS Les malformations congénitales peuvent être causées par différentes facteurs, tels que des anomalies d'un seul gène, des troubles chromosomiques, des facteurs héréditaires multiples, des agents tératogènes présents dans l'environnement et des carences en micronutriments. des maladies maternelles comme le diabète sucré , l'exposition à des médicaments, et certains produits chimiques présents dans l'environnement et à des radiations à forte dose sont également des facteurs responsables de malformations congénitales.

Parmi les malformations congénitales les plus courantes sont: les malformations de l'appareil génital masculin, dont nous avons traitées dans cette étude.

Notre objectif visé par cette recherche est d'évaluer la situation épidémiologique des malformations congénitales de l'appareil génital des enfants du sexe masculin dans la région d'Oum El Bouaghi.

Dans un premier lieu nous visons à :

- Déterminer les facteurs de risque à l'origine des malformations de l'appareil génital.
- Déterminer les différents types d'anomalies de l'appareil génital, la physiopathologie de ces anomalies, leurs causes, leur diagnostic et leur traitement.
- Une étude statistique complémentaire dans laquelle les types de ces malformations et les facteurs de risque qui les provoquent.

PARTIE THÉORIQUE

CHAPITRE I :

ANATOMIE ET DÉVELOPPEMENT EMBRYONNAIRE DE L'APPAREIL GÉNITAL MÂLE

I .Anatomie et structures de l'appareil urogénital male :

L'appareil reproducteur masculin est un ensemble d'organes qui assurent la production, le transport, la nutrition et le stockage des spermatozoïdes dans l'appareil reproducteur masculin et leur expulsion dans l'appareil reproducteur féminin lors de la copulation. L'appareil génital masculin est constitué des testicules qui ont une double fonction ; exocrine (production de spermatozoïdes) et endocrine (qui consiste à la sécrétion d'hormones sexuelles masculines ou androgènes), un réseau de conduits qui assure le transport, le stockage des spermatozoïdes et contribue à leur maturation et les achemine vers l'extérieur de l'organisme (épididyme, conduit déférent, conduit éjaculateur et urètre), des glandes sexuelles annexes qui sécrètent le liquide séminal dans lequel les spermatozoïdes sont transportés (vésicules séminales, prostate et glandes bulbo-urétrales) et plusieurs structures de soutien, dont le cordon spermatique, le scrotum et le pénis.

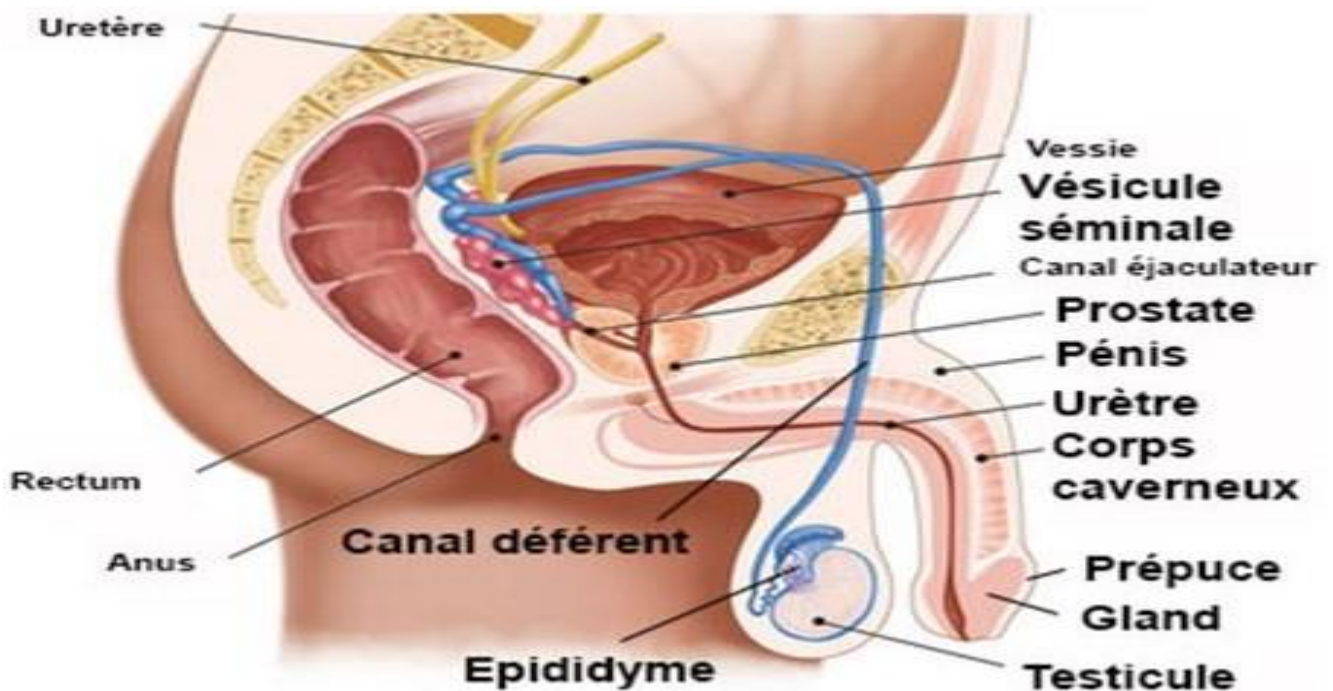


Figure 01 : Coupe sagittale de l'appareil génital masculin adulte.

(Stchnunke et al., 2007)

I .1. Les organes génitaux externes :

Comprennent le pénis et le scrotum:

I .1 .1. Pénis ou verge :

Chez l'enfant il est de taille de 2,5 cm ou plus, à l'âge adulte, Il mesure en moyenne 10 à 12 cm au repos et 15 à 16 cm en érection. Il est constitué de l'urètre, conduit véhiculant l'urine lors de la miction et le sperme lors de l'éjaculation, d'un corps spongieux qui entoure l'urètre et de deux organes érectiles, les corps caverneux, flaccides à l'état de repos, et qui deviennent rigides à l'érection grâce à l'afflux de sang. Le pénis se termine par une partie renflée, le gland, recouvert par un fourreau de peau, le prépuce (que l'on supprime lors d'une circoncision). Le pénis est richement vascularisé, les veines et les fibres nerveuses parasympathiques sont situées sur sa face dorsale (**Marieb et Hoehn, 2010**).

I .1.2.Le scrotum:

Communément appelé bourse; est un sac à l'intérieur duquel sont logés les gonades males, il joue un rôle protecteur des testicules et un rôle de maintien de la température ambiante au niveau testiculaire (en saison froide il se rétracte et en saison chaude il se dilate) (**Cabrol et al., 1979**).

I .2. Les organes génitaux internes et les voies spermatiques :

I .2 .1. Testicules :

Les testicules sont des glandes ovales paires situées dans le scrotum et mesure environ 5 cm de diamètre. Chaque glande est entourée par une capsule conjonctive fibreuse épaisse et résistante, appelée l'albuginée, dont les prolongements divisent le testicule en 250 à 300 lobules qui contiennent chacun 3 ou 4 tubes séminifères, contenant les cellules spermatogéniques et les cellules de Sertoli. Les tubes séminifères rejoignent ensuite un réseau de canaux, le rete testis qui aide à déplacer les spermatozoïdes du testicule vers l'épididyme. (**Dadoune et al., 2000**).

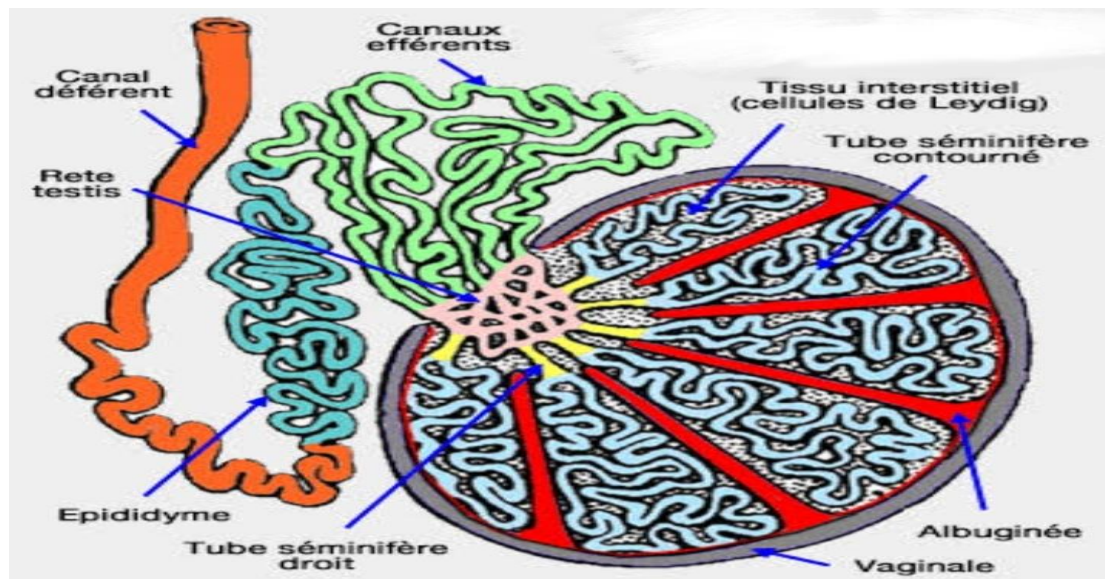


Figure 02 : Structure du testicule et de l'épididyme (Terriout et al., 2000).

I .2.2. Les voies spermatiques :

Les spermatozoïdes élaborés dans les tubes séminifères vont être évacués grâce à un système de canaux constituant les voies excrétrices du sperme. A ces conduits sont annexées des glandes dont les produits de sécrétion participent à la constitution du sperme. (Delamare et al., 2002).

I . 2.2.1. Voies spermatiques intra testiculaires :

les spermatozoïdes sont propulsés par la pression créée par le liquide que secrète les cellules de sertoli, et traversent une série de canicules efférents dans l'épididyme, qui se jettent dans un conduit unique appelé conduit épидидymaire (Tortora, 2007).

I .2.2 2.Voies spermatiques extra testiculaires :

I .2.2 2.a. Epididyme :

L'épididyme est un organe en forme de virgule, d'environ 4cm de long, qui repose sur le bord postérieur de chaque testicule.

C'est un organe androgéno-dépendant qui concentre le sperme et permet aux spermatozoïdes d'acquérir leur mobilité et leur pouvoir fécondant.(Tortora, 2007) .

I .2.2 2.b. Canal déférent :

Il fait directement suite au canal épидидymaire : c'est un élément du cordon spermatique , mesurant environ 40 cm de long pour un diamètre de 2 mm , son extrémité terminale est abouchée au conduit éjaculateur (**Dida, 2018**).

I .2.2 2.c. Conduits éjaculateurs :

De longueur de 2 cm sur 1 mm de diamètre, ils s'étend du point d'abouchement de la vésicule séminale dans le canal déférent à l'urètre prostatique dans lequel ils expulsent les spermatozoïdes et les sécrétions des vésicules séminales juste avant l'émission du sperme de l'urètre vers l'extérieur (**Tortora, 2007**).

I .2.2 2.d. Urètre :

L'urètre est la portion terminale des voies génitales de l'homme, il fait partie à la fois du système urinaire et du système génital, il transporte l'urine et le sperme (à des moments différents).

I .3. Glandes annexes :

Comprennent les vésicules séminales, la prostate et les glandes bulbo-urétrales. Ce sont des glandes déversant leurs produits de sécrétion spermatiques dans les voies excrétrices .

- **Vésicules séminales :**

Les vésicules séminales sont des organes pairs, sacculaires et bosselés, mesurant environ 5 cm de long, participant à l'élaboration du plasma séminal, composé de substances variées : électrolytes, hydrates de carbone (fructose, acide sialique), protéines, glycerylphosphorylcholine, prostaglandines. Le fructose joue un rôle important pour la nutrition et la mobilité des spermatozoïdes. L'une des protéines élaborées, la lactoferrine, participe à la composition du revêtement (SpermCoatingAntigen « SCA ») qui masque les antigènes de surface de la membrane plasmique du spermatozoïde. Le SCA empêche en particulier l'agglutination des spermatozoïdes. (**Ferrag ,2020**).

- **Prostate :**

C'est un organe musculo-glandulaire et médian, adhérant à la face inférieure de la vessie et entourant le carrefour uro-génital à l'abouchement des vésicules séminales dans les canaux déférents, Elle mesure environ 4 cm de large, 3 cm de haut et 2 cm de profondeur(Dida, 2018). La prostate est androgéno-dépendante , Les sécrétions prostatiques (liquide séminal), légèrement acides, entrent dans la composition du plasma séminal. Elle contient de l'acide citrique, de l'albumine, des composés azotés (spermine, spermidine), des enzymes protéolytiques, de la phosphatase acide et des ions (Zn, Mg, Ca).

- **Glandes bulbo-urétrales ou de COWPER :**

Les glandes bulbo-urétrale ou glande de Cowper sont des glandes paires de la grosseur d'un pois. Elles sont situées sous la prostate, leurs conduits s'ouvrent dans la partie spongieuse de l'urètre. Durant la phase d'excitation sexuelle, elles sécrètent un liquide alcalin dans l'urètre, un mucus qui lubrifie l'extrémité du pénis et le revêtement de l'urètre (Tortora, 2007).

II. Développement embryonnaire de l'appareil génital:

L'appareil génital humain est indifférencié jusqu'à la sixième semaine du développement embryonnaire. Ensuite, les ébauches communes mises en place dans les premiers stades de l'embryogenèse se différencient en constituant gonades, voies génitales et organes reproducteurs externes caractéristiques de chaque sexe. Chacune des deux ébauches génitales apparaît dans la future région lombaire sous forme d'un épaissement de l'épithélium du péritoine primitif ou cœlome, L'épithélium prolifère dans le mésenchyme sous-jacent, en *cordons sexuels*. La gonade est alors indifférenciée. Cette ébauche va être colonisée par de grandes cellules migratrices, les *gonocytes primaires*, cellules-souches de la lignée des gamètes, spermatozoïdes chez le sexe male.

II.1. La différenciation des organes génitaux internes :

Les cellules de Sertoli fœtales synthétisent l'hormone antiMüllérienne (AMH) , protéine spéciale au sexe masculin qui agit via un récepteur membranaire. L'AMH fait régresser les canaux de Müller. Les cellules de Leydig synthétisent précocement la testostérone, qui stabilise les canaux de Wolff et permet le développement de l'épididyme, des canaux déférents et des vésicules séminales. les cellules de Leydig vont aussi produire un facteur de croissance, INSL3, responsable de la descente intra-abdominale des testicules (**Bouvattier, 2014**). De fait, l'hypospadias résulte d'un défaut de production ou d'action des androgènes pendant la vie foetale. Le cryptorchidisme, quant à lui, résulte d'anomalies de la production ou de l'action de l'Insl 3 ou des androgènes, qui régulent respectivement la descente transabdominale et transinguinale des testicules (**Kubota et al ., 2002**).

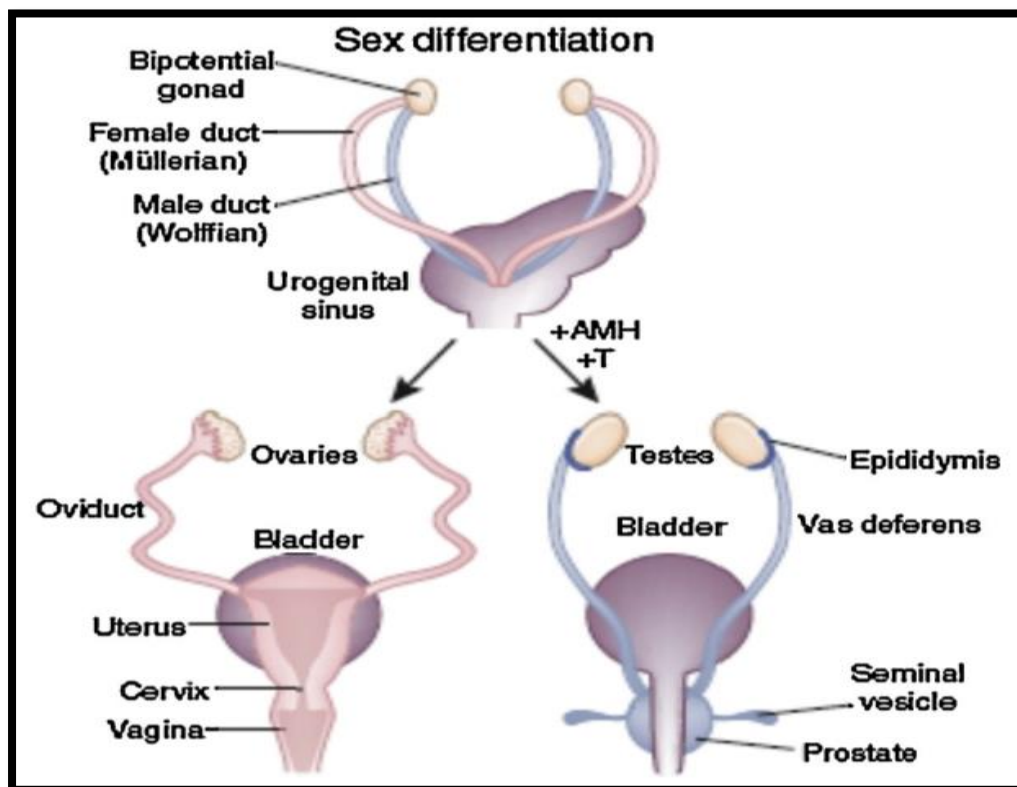


Figure 03: Différenciation des organes génitaux internes. (Bouvattier, 2014)

II.2. Différenciation des organes génitaux externes :

Dès la 8^{ème} semaines de grossesse, l'hCG maternel placentaire stimule la production de testostérone par les cellules de Leydig fœtales .Chez les garçons, à partir de 10 à 11 semaines de grossesse, le sinus urogénital se développe et donne l'urètre masculin qui va s'aboucher à l'extrémité du pénis par la fusion des replis urétraux. Les limites de la gouttière urétrale fusionnent sur la ligne médiane pour former la peau de la face ventrale du pénis, L'urètre, une fois refermé, est entouré d'une condensation de mésenchyme donnera le corps spongieux. À la 12–14e semaine, la fusion constituant l'urètre pénien est achevée et va jusqu'au bout du gland. En parallèle, le bourgeon génital s'allonge. Les bourrelets latéraux fusionnent sur une ligne médiane pour donner le scrotum. Ces phénomènes sont sous le contrôle de la dihydrotestostérone (DHT), un métabolite dérivé de la testostérone.

Pendant la deuxième partie de la vie fœtale, la croissance du pénis est assurée principalement par les androgènes fœtaux, régulés par la LH hypophysaire fœtale. À 15 semaines de grossesse, la verge, le gland et l'orifice urétral, ainsi que le scrotum, sont identifiables (**Drews, 1994**) .

Ainsi, la différenciation et le développement normal d'une verge de structure normale nécessitent la présence de tissu testiculaire entre 8 et 14 semaines de grossesse, une cascade de production des récepteurs aux androgènes et une 5 α -réductase normaux.

Il est vraisemblable que des gènes spécifiques de la croissance de la verge, ou des gènes de croissance cellulaire interviennent : ils ne sont pas encore connus. La présence d'un micropénis pré- ou néonatal est donc le signe d'un défaut hormonal survenu après 12–14 semaines de grossesse.(**Bouvattier, 2014**).

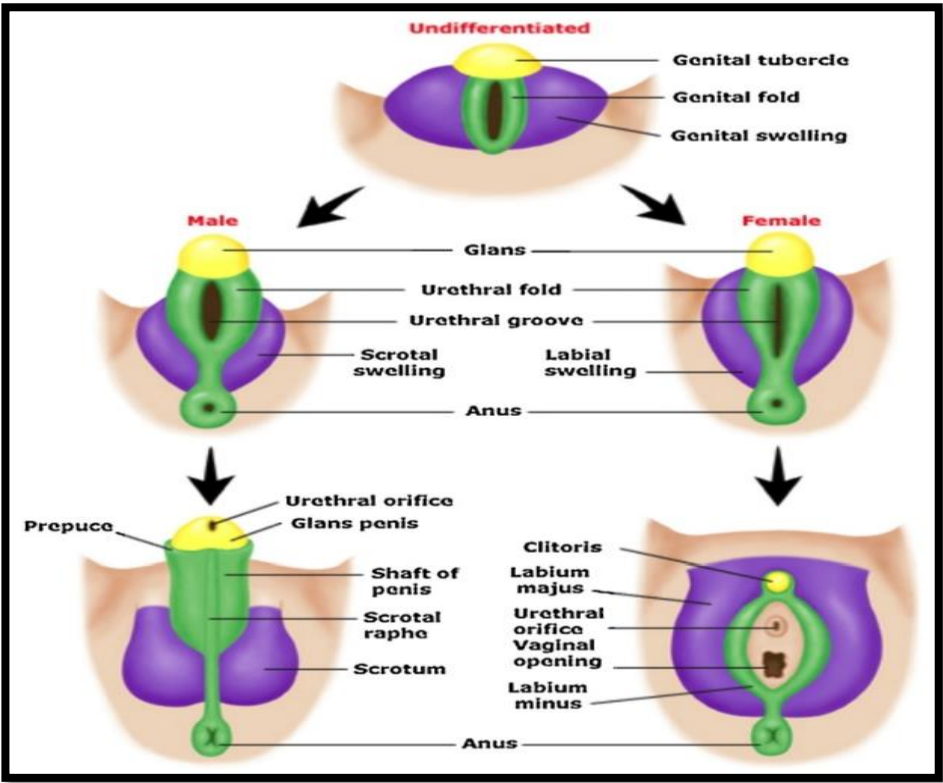


Figure 04 :Différenciation des organes génitaux externes.(Bouvattier, 2014).

CHAPITRE II :

MALFORMATIONS CONGÉNITALES DE L'APPAREIL GÉNITAL MÂLE

I. Les malformations congénitales :

Une malformation (dysgénèse, malformation primaire) est une condition irréversible, présente avant la naissance, déterminant une déviation de nombre, de siège, de forme, de volume ou de fonction, de tout segment, organe, cellule ou constituant cellulaire, et suffisante pour désigner cette déviation comme anormale. Elle résulte d'un processus anormal du développement au cours de la formation de l'embryon ou du fœtus.

Les malformations sont souvent appelées congénitales car elles sont présentes à la naissance. même si elle n'est pas immédiatement reconnue, Toutes les anomalies congénitales ne peuvent être considérées comme des malformations au sens strict du terme et l'on distinguera les malformations vraies (ou primaires) des déformations et des disruptions qui sont secondaires à un facteur extrinsèque (malformations secondaires). Cette distinction est importante en raison de ses implications pour le conseil génétique, dont l'objectif est d'évaluer le risque de survenue ou de récurrence de la malformation et de proposer une prévention appropriée.

Les malformations congénitales concernent environ 3% des naissances vivantes et 20% des mort-nés. Elles constituent une des principales causes de mortalité infantile, de morbidité et de handicap dans les pays industrialisés (**Hatton ,2000 ; Lee, 2001 ; Liu, 2002**).

I .1. Maladie congénitale :

Trouble qui survient au cours de la vie *in utero* et se révélée à la naissance .Ces anomalies peuvent être dues à la maladie de la mère, comme la rubéole, la toxoplasmose, la syphilis ou à l'empoisonnement de la mère par des produits chimiques ou à l'exposition aux rayons X. lorsque la maladie de la mère survient au début de la grossesse, lorsque les membres et les organes se forment, le risque pour le bébé à naître est élevé. Si l'accident s'est produit plus tard dans la grossesse. La déformation sera moins évidente Les anomalies congénitales peuvent également être liées à l'univers de la mère, notamment l'alcool, le tabagisme ou la consommation de drogues. (**Delahaye Marie-Claude, 2014**).

I.2. Rappel sur la tératogénèse :

Un tératogène est un agent capable d'induire des malformations. L'effet d'un tératogène varie selon leur distribution dans les tissus en formation et leur mode d'action au niveau cellulaire. Son action est généralement limitée à une période de développement et à un type d'ébauche, le spectre de malformations qu'il tend à produire étant assez spécifique. Les effets tératogènes sont ainsi à rechercher chez les femmes pendant une période définie, en tenant compte de la durée d'élimination de l'agent suspecté, ce qui fait parfois « remonter » l'historique des expositions aux deux mois qui ont précédé la conception, et en distinguant :

- **la période pré-embryonnaire** : aucune malformation ne peut être générée avant le 14^e jour, les cellules embryonnaires ayant encore des capacités de régulation et de réparation des lésions (loi du « tout ou rien »). Une destruction cellulaire à ce stade, si elle n'est pas réparée, va empêcher la mise en place du troisième feuillet embryonnaire et aura pour conséquence la mort de l'embryon.

- **la période embryonnaire**, où l'embryon est extrêmement vulnérable aux tératogènes. C'est au cours de cette période d'intense multiplication cellulaire que la plupart des malformations sont induites.

- **la période fœtale** qui fait suite à l'organogénèse et permet la maturation du fœtus jusqu'à sa naissance. Il semble exister un continuum entre malformations et troubles fonctionnels : au cours de la période fœtale, le risque de malformations structurales majeures n'est plus à craindre, mais des effets « fœtotoxiques » liés à des substances tératogènes induisant des altérations fonctionnelles des organes, notamment du système nerveux central et des organes génitaux, sont possibles. Ces altérations peuvent se révéler tardivement (**Amar, 2017**).

II. Les malformations génitales masculines :

Les malformations de l'appareil génital chez l'enfant font référence à des anomalies ou variations qui se produisent pendant le développement des organes génitaux, que ce soit à l'interne ou à l'externe. Ces anomalies peuvent être présentes dès la naissance ou se développer ultérieurement.

peuvent toucher le scrotum, le pénis ou les testicules chez les garçons en provoquant des déférents anomalies :

Chapitre II : Malformations congénitales de l'appareil génitales

Les micropénis, la cryptorchidie et l'hypospadias . Les patients atteints des ces anomalies ont besoin d'une prise en charge spécialisée, précoce et multidisciplinaire, afin de mettre en place le bon timing pour les éventuelles analyses ou traitements hormonaux et/ou chirurgicaux. (Lee et al., 2016).

II.1. Etiologies des malformations génitales masculines :

L'étiologie des malformations génitales masculines reste souvent indéterminée ; par exemple, la plupart des cas d'hypospadias sont diagnostiqués comme idiopathiques. Elle peut être multifactorielle, faisant intervenir des facteurs intrinsèques et extrinsèques (Baskin et al., 2001). De nombreux mécanismes ont été proposés, dont certains ont pu être confirmés chez l'homme et/ou reproduits expérimentalement.

Selon des études expérimentales et épidémiologiques, il a été montré que les malformations affectant les organes génitaux externes masculins sont le résultat de perturbations du programme de développement gonadique au cours de la vie embryonnaire (Sharpe et al,2003). Certaines anomalies se produisant dans différentes séquences du processus de maturation et de prolifération des cellules de Sertoli (et des cellules de Leydig), impliquées dans la sécrétion des androgènes, pourraient expliquer la survenue de ces pathologies. Ainsi, cancer testiculaire, altérations de la ainsi que les altérations fonctionnelles de l'appareil reproducteur se révélant à l'âge adulte, seraient la qualité du sperme, cryptorchidies et hypospadias constitueraient les symptômes d'une seule et même entité : le syndrome de dysgénésie testiculaire.

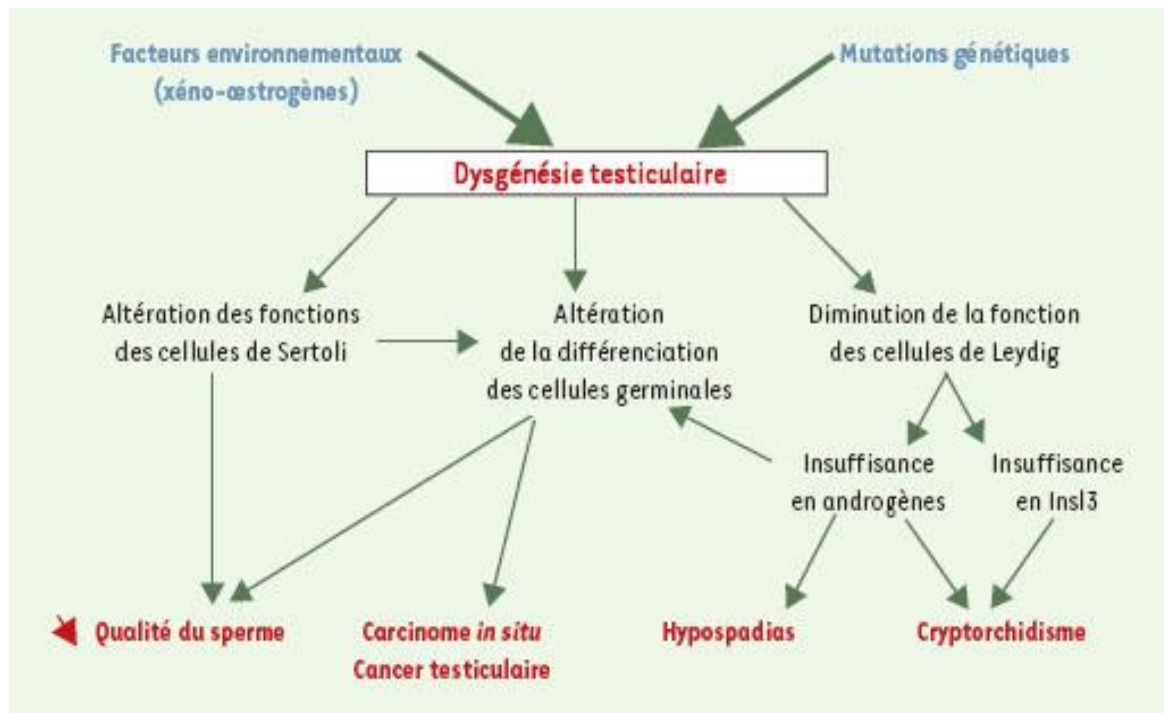


Figure 05 :Origines fœtales de l'altération des fonctions de reproduction masculine (Skakkebaek et al, 2001).

II.1.1. Facteurs génétiques :

Théoriquement, toute altération des gènes affectant le développement du système génito-urinaire masculin pourrait entraîner le développement d'anomalie uro-génitale tel que hypospadias. Des formes familiales de cette anomalie ont été décrites, causées par des mutations du gène codant pour la 5 α -réductase de type 2 ; ces cas sont cependant rares (Frydman et al., 1985).

Des mutations des récepteurs des androgènes sont à l'origine des syndromes d'insensibilité partielle ou complète aux androgènes pouvant se traduire dans la forme complète par un phénotype féminin chez le sujet affecté par cette mutation. Des mutations portant sur les cofacteurs de transcription seraient également à l'origine de ces syndromes. Des anomalies dans la conversion du récepteur aux androgènes lors de la liaison à la testostérone ou la dihydrotestostérone ont également été décrites comme causes de malformations génitales (Baskin et al., 2001).

Des mutations dans le gène codant pour le récepteur de LH peuvent entraîner d'une hypoplasie des cellules de Leydig, se entraînant un pseudohermaphrodisme chez les hommes (Martens et al., 2002).

II.1.2. Perturbateurs endocriniens:

De certains xénobiotiques sont capables d'interférer avec le fonctionnement normal du système endocrinien. Ces substances, d'origine naturelle ou synthétique, sont largement diffusées dans l'environnement et soupçonnées d'être à l'origine de troubles de la reproduction et de malformations affectant l'appareil génital mâle dans la faune sauvage, ont suscité une somme considérable de travaux de recherche durant ces vingt dernières années (**WHO, 2002**).

Les xénobiotiques peuvent avoir des effets néfastes sur les récepteurs hormonaux, la synthèse, du transport, le métabolisme et de l'élimination des hormones naturelles et il est difficile de faire la distinction entre des effets primaires, directs ou indirects, et des effets secondaires résultant d'une cascade d'événements, dont la traduction peut parfois se manifester tardivement, En outre, la réponse peut être modulée en fonction de la dose ; ainsi par exemple, certains phytoestrogènes se comportent *in vitro* comme des inhibiteurs de l'aromatase (hormone qui convertit la testostérone en 17 β -estradiol) à de faibles concentrations mais ont des propriétés œstrogène-like à des concentrations plus élevées (**Almstrup et al., 2002**).les individus sont exposés à des mélanges complexes de xénobiotiques qui peuvent moduler les effets de chaque substance, soit en les potentialisant (additivité, synergie) soit en les antagonisant.

Les polymorphismes génétiques peuvent influencer l'impact des facteurs environnementaux sur le génome, expliqueraient les différences interindividuelles observées dans la susceptibilité aux perturbateurs endocriniens rencontrés dans l'environnement.

II.1.3. Facteurs de risque reconnus :

II.1.3.1. Facteurs d'origine parentale

Plusieurs facteurs de risque de survenue d'hypospadias et de cryptorchidies liés aux parents ont été identifiés.

Certains auteurs ont établi une association entre l'âge maternel supérieur à 35 ans et le tabagisme pendant la grossesse avec un risque accru d'hypospadias et de cryptorchidie (**Fisch et al., 2001**). D'autres études n'ont pas confirmé cette association (**Sloth Weidner et al., 1999**). L'âge de la puberté, l'obésité maternelle, la menace d'avortement constituent des facteurs de risque reconnus. Par ailleurs, l'analyse des grandes séries d'hypospadias a montré

un excès d'accouchement par césarienne. Enfin, la naissance antérieure d'un enfant mort-né s'avère être un facteur de risque uniquement pour l'hypospadias (**SlothWeidner et al., 1999**).

Les facteurs de risque d'hypospadias d'origine paternelle incunet des malformations scrotales et testiculaires ainsi qu'une mobilité réduite et des altérations morphologiques des spermatozoïdes (**Fritz et Czeizel, 1996**).

II.1.3.2. Recours aux techniques de procréation assistée :

L'étude de (**Silver et al., 1999**) a révélé que les garçons nés après fécondation *in vitro*(FIV) ont un risque 5 fois plus élevé d'hypospadias. L'administration de progestérone pour maintenir la grossesse est l'une des hypothèses avancées pour expliquer ce phénomène. En effet, la progestérone est un excellent substrat de la 5 α -réductase, qui agit comme un inhibiteur compétitif de la conversion de la testostérone en dihydrotestostérone, indispensable au bon développement des voies urinaires. Bien que les expérimentations animales aient confirmé cette hypothèse, la plupart des études épidémiologiques n'ont pu montrer une relation entre l'exposition à la progestérone pendant le premier trimestre de la grossesse et la survenue d'hypospadias (**Manson et Carr, 2003**).

Le risque accru de survenue d'hypospadias observé après FIV pourrait être lié à des troubles endocriniens sous-jacents, responsables de l'hypofertilité maternelle et/ou paternelle ou encore à des 15 anomalies endocriniennes chez le fœtus, plus fréquemment observées dans les couples hypofertiles (**Silver, 2000**).

II.1.3.3. Facteurs exogènes :

- **Oestroprogestatifs**

certaines auteurs ont associé l'administration de progestatifs seuls ou avec des oestrogènes (contraceptifs oraux) en début de grossesse, a la survenue d'hypospadias due à un déficit en 3 β -hydroxystéroïde déhydrogénase. Cette enzyme microsomique est essentielle pour la conversion des 3 β -alcools en 3 β -cétones correspondantes dans la biosynthèse de presque toutes les hormones stéroïdes biologiquement actives (**Aarskog, 1979**).Cependant, des études plus récentes n'ont pas confirmé l'effet des oestroprogestatifs (**Mayr et al., 1999**).

- **Diethylstilbestrol (DES) :**

L'exposition au DES in utero est liée à plusieurs problèmes de santé, tels que de cryptorchidies, d'hypospadias, de micro pénis, de kystes de l'épididyme, de séminomes et possiblement des altérations de la spermatogénèse (**Briggs et al., 1998**).

- **Médicaments divers :**

Les enfants de mère épileptique présentent un risque accru d'hypospadias, deux antiépileptiques : le valproate de sodium et la carbamazépine, sont associés de manière préférentielle à ce risque lorsqu'ils sont exposés in utero. Bien que certains médicaments tels que la codéine, certains analgésiques, les corticostéroïdes aient été associés au risque d'hypospadias, ces associations n'ont pas été confirmées par les études ultérieures (**Briggs et al., 1998 ; North et Golding, 2000**).

- **Infections :**

L'infection virale au cours de la grossesse semble être un facteur de risque : Une étude récente effectuée sur des pièces d'autopsies de fœtus à 29 semaines a retrouvé une corrélation positive entre l'hypospadias et l'infection intra-utérine au parvovirus B19, celle-ci est responsable de la naissance d'un enfant atteint d'un hypospadias pénis scrotal associé à un micro pénis (**Dessanti et al., 1992**).

- **Régime alimentaire :**

Une étude longitudinale anglaise menée sur 7 928 garçons a révélé que les garçons dont la mère avait une alimentation végétarienne étaient plus susceptibles de développer d'hypospadias. Cette même étude a montré une plus grande proportion d'enfants hypospadias chez les mères qui consommaient du soja (riche en phytoestrogènes), mais de façon non significative (**North et Golding, 2000**). Étant donné que les phytoestrogènes ont une activité œstrogénique, ils peuvent inhiber la production de testostérone, cette dernière responsable de la masculinisation du système reproducteur masculin et des organes génitaux externes (**Jensen et al., 1995**).

III. Les types des malformations génitales masculines :

III.1. Epispadias :

III.1.1. Définition :

Est une malformation urogénitale rare Il s'agit d'une malformation qui intéresse 5 garçons pour une fille sur 30.000 à 100.000 naissances (**Coulibaly et al.,2018**).

Elle se définit par l'ouverture du méat urétral sur la face dorsale du pénis, Fréquemment associé à une exstrophie vésicale, il est isolé dans 10 % des cas. Le méat urétral se situe soit au niveau du gland, de la face dorsale du pénis, ou en regard de la symphyse pubienne. Dans ce cas, l'atteinte du sphincter entraîne une incontinence urinaire. On distingue donc des épispadias continents et incontinents.

III.1.2.Étiologie :

Elle apparaît commune à l'épispadias, l'exstrophie vésicale et l'exstrophie cloacale. On attribue ces malformations à un déficit en mésoderme de la région sous-ombilicale avec persistance de la membrane cloacale céphaliquement par rapport aux tubercules génitaux. Toutefois, en l'absence de modèle animal, l'étiologie précise n'a pas encore été décrite. La découverte de facteurs tératogènes entraînant des exstrophies cloacales oriente plutôt vers une hypothèse vasculaire (**Manner et Kluth , 2005**).

III.1.3. Physiopathologie :

L'épispadias masculin isolé est caractérisé par un phallus court, un méat urétral anormal situé dorsalement, chordee, et un prépuce à capuchon ventral. Selon la position du méat,l'épispadias masculin est classé en formes glandulaires, péniennes et péno-pubiennes. L'incontinence urinaire se rencontre presque toujours dans les formes péno-pubiennes en raison de la col de la vessie incompetent. Jusqu'à récemment, on croyait que le degré d'incontinence ne dépendait que de la position du méat, avec des épispades distaux (glandulaires) n'ayant pas de problèmes d'incontinence. Anomalies histologiques du toit de l'urètre ont montré qu'il existe d'autres facteurs contribuant au développement de la continence dans ces malades. (**Canon et al., 2008**).

III.1.4. Diagnostic :

le diagnostic d'épispadias est clinique et ne nécessite aucun autre examen supplémentaire pour le diagnostic. Une radiographie simple doit toujours être effectuée pour documenter la diastase pubienne. D'autres investigations, y compris la cysto-urétrographie (MCUG) et les scintigraphies nucléaires, doivent être effectuées pour évaluer la fonction rénale de base chez les enfants atteints d'épispadias continents, car la tubérisation de la plaque urétrale ouverte augmentera encore la résistance de sortie et peut entraîner des lésions des voies supérieures. (Frimberger, 2011).

III.1.5. Prise en charge et traitement :

La prise en charge chirurgicale des épispades est difficile et nécessite une expertise technique. La chirurgie vise à reconstruire les organes génitaux et l'urètre, offrant des résultats fonctionnels et esthétiques optimaux. À l'heure actuelle, les chirurgiens du monde entier ont adopté l'une ou l'autre des deux approches suivantes. Réparation modifiée de Cantwell-Ransley (Frimberger, 2011) Technique de démontage complet du pénis(Grady et mitchell, 2002) Les deux techniques ont leurs propres avantages et inconvénients, et le succès de la reconstruction repose sur l'expertise du chirurgien.

III.1.6. Complications après la chirurgie :

Outre l'infection de la plaie et la dysurie (due aux spasmes de la vessie), d'autres complications chirurgicales sont possibles lorsque l'intervention chirurgicale n'est pas pratiquée par un expert (Frimberger, 2011 ; Grady et Mitchell, 2002).

Rétrécissement et obstruction de l'urètre : une mauvaise manipulation des tissus et une atteinte vasculaire peuvent entraîner la formation de sténoses. Ceux-ci peuvent être gérés par dilatation, mais nécessitent parfois une substitution urétrale.

Cordée persistante : cela peut être évité en effectuant des cavernostomies avant de médialiser et de ré-approximer les corps corporels.

Rétraction urétrale et hypospadias : Lors du démontage complet du pénis, il n'est pas rare d'avoir une déficience de la plaque urétrale. Dans ces scénarios, certains chirurgiens ont recours à une uréthroplastie du tube préputial distal.

III.2. Micro pénis :

III.2.1 .Définition :

Le micropénis est défini par une verge de petite taille, mais dont l'anatomie et la morphologie sont normales: l'urètre est masculin normal, le méat urétral est en position normale à l'extrémité du gland. Le scrotum est de forme normale. C'est l'insuffisance de développement du pénis, sous la dépendance de la testostérone fœtale. Une ectopie testiculaire ou un hypospadias peuvent y être associés.

La taille moyenne normale de la verge est de 2,5 cm à 30 semaines d'aménorrhée (SA), 3,5 cm à terme, 4,3 cm à un an et 6,4 cm à 11 ans (**Schonfeld, 1943**). Elle augmente à la puberté jusqu'à une longueur adulte moyenne de 12,4 cm. Le micropénis est défini par une longueur de verge 2,5 déviations standard (DS) en dessous de la norme. Ainsi, une verge de moins de 2,5 cm chez un nouveau-né à terme correspond à un micropénis. (**Brauner, 2013**).

III.2.2. Etiologie :

Un micropénis puisse relever de causes génétiques ou endocriniennes :

1 - Causes endocriniennes. Anomalies de l'axe gonadotrope :

1.1 - Hypogonadisme hypogonadotrope:

- ✓ isolé (syndrome de Kalman)

1.2 - déficit gonadotrope :

- ✓ associé (déficit hypophysaire multiple)

1.3 - dysgénésie testiculaire :

- ✓ régression testiculaire, testicules évanescents

1.4 - troubles de la synthèse de testostérone:

- ✓ anomalies du récepteur de la LH
- ✓ déficits en GH / IGF1

1.5 - résistance aux androgènes:

- ✓ déficits en 5- α réductase

2 - Causes génétiques :

2.1 - syndromes poly-malformatifs

- ✓ syndrome de Noonan

2.2 - anomalies chromosomiques

- ✓ syndrome de Klinefelter

III.2.3. Physiopathologie :

Pendant la vie fœtale, le développement normal de la verge commence dès la septième semaine de gestation date à laquelle le tubercule génital, futur phallus, est en place. Sous l'influence de la β -hCG placentaire, le testicule fœtal produit de la testostérone qui est convertie en dihydrotestostérone par le pénis pour en assurer sa différenciation. Cette différenciation est d'ailleurs achevée dès la douzième semaine de gestation. Pendant la deuxième partie de la vie fœtale, la croissance du pénis est assurée principalement par les androgènes fœtaux, régulés par la LH fœtale. à la quinzième semaine, la verge, y compris le gland et l'orifice urétral, ainsi que le scrotum, sont identifiables (**Paris et al., 2011**).

Ainsi, la différenciation et le développement des organes génitaux externes, notamment de la verge, nécessitent :

1. des testicules normalement différenciés : gènes SRY, SF1, WT1, Sox9...
2. une production de testostérone normale avec implication des gènes régulant l'action de l'hCG et de la LH, ainsi que des gènes qui gouvernent la stéroïdogénèse testiculaire ;
3. une réceptivité normale aux androgènes qui dépend des gènes de la 5-alpha réductase et du récepteur des androgènes. Il est vraisemblable que des gènes spécifiques de la croissance de la verge, ou des gènes participant à la croissance cellulaire (par exemple du système de l'IGF1), interviennent dans cette régulation(**Levy, 1996**).

Tout défaut de ces mécanismes entraîne une croissance anormale du pénis.

III.2.4. Diagnostic :

Lors de l'examen clinique, temps essentiel du diagnostic, l'évaluation rigoureuse de la longueur de la verge doit être réalisée chez l'enfant allongé. La longueur de la verge est

Chapitre II : Malformations congénitales de l'appareil génitales

mesurée sur sa face dorsale, de la racine à l'extrémité du gland, en traction légère mais pas en extension, ni en érection (Tsang, 2010). La longueur est le meilleur critère diagnostique. Elle doit être comparée aux valeurs des tables de référence telle la courbe de Schonfeld qui en pratique quotidienne reste la plus utilisée (Schonfeld et Beebe, 1942). Le diagnostic de micropénis est évoqué si la longueur de la verge est inférieure à deux déviations standard de la valeur moyenne, c'est-à-dire :

- < 2,5 cm à la naissance ;
- < 4 - 5 cm à l'entrée en puberté ;
- < 8 cm à la puberté.

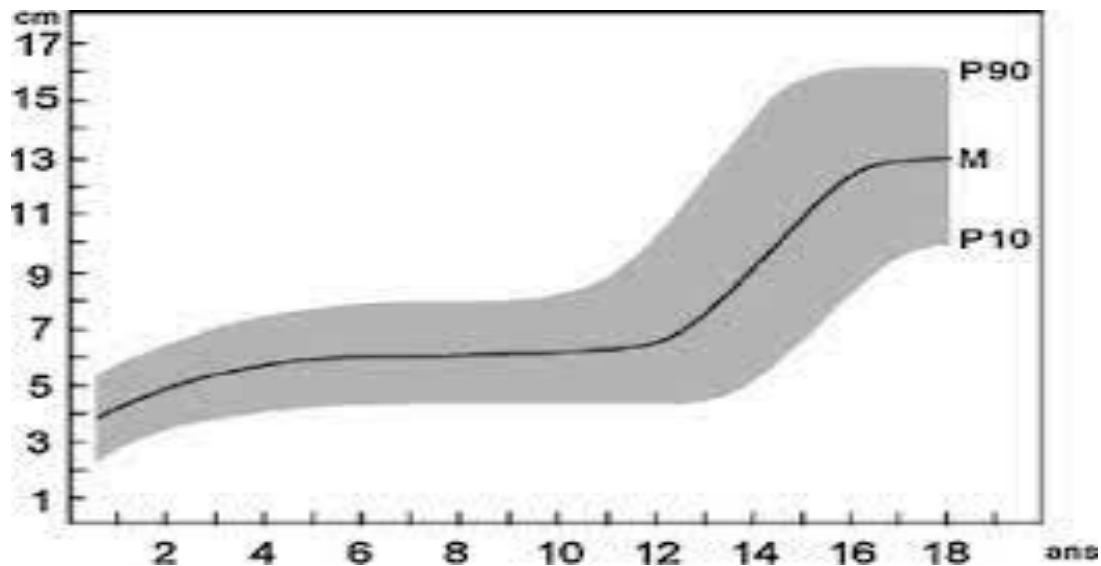


Figure 06 :Tailles normales de la verge selon (W.A. Schonfeld, 1942).

III.2.5..Le traitement :

1. Chez le nourrisson

Chez le nourrisson, la testostérone IM est efficace. De multiples doses et de multiples protocoles existent (trois injections de 50 mg ou 62,5 mg d'Androtardyl (éнанthate de testostérone, ampoules 250 mg), toutes les deux à quatre semaines, ou bien 100 mg/m², une injection par mois, pendant trois mois.). Si la longueur de la verge ne se normalise pas (> 3 cm), le traitement peut être répété une fois. Si le diagnostic d'hypogonadisme hypogonadotrope est confirmé, un traitement par les gonadotrophines recombinantes en sous-

cutané peut être discuté (**Bougnères et al ., 2008**) La dihydrotestostérone locale, en gel, est efficace. Bien sûr, l'application locale d'androgènes est peu quantifiable et peu reproductible.

2. Pendant l'enfance

Un micropénis sévère mal toléré mérite d'être traité par énanthate de testostérone ou dihydrotestostérone (Andractim gel 2,5 % : 0,3 mg/kg) (**Ishii et al., 2010**).

III.2.6. Complications :

Chez le nourrisson ,un micro pénis isolé peut rarement révéler une anomalie de la différenciation sexuelle ,A l'adolescence les rapports sexuels plus précoces peuvent générer de véritables dysmorphophobies (**Bouvattier, 2014**).

III.3. Phimosis :

III. 3.1. Définition :

Un phimosis est une sténose de l'anneau préputial. Le retrait du couvercle peut devenir difficile, douloureux voire impossible. Le diagnostic est porté devant un aspect rétréci de l'orifice préputial et un prépuce ne pouvant être retroussé en arrière du gland. Il est physiologique chez le nourrisson et l'enfant jusqu'à 5 ans, expliqué par l'existence d'adhérences préputiales. Celles-ci se libèrent généralement spontanément, et les enfants doivent éviter une rupture forcée.

III.3.2. Etiologie :

Une mauvaise hygiène et une balanite récurrente (infection du gland du pénis), une posthite (inflammation du prépuce), ou les deux, peuvent entraîner des difficultés de rétraction du prépuce et par conséquent un véritable phimosis. Le diabète sucré prédispose à ces infections en raison de la teneur élevée en glucose de l'urine, ce qui est propice à la prolifération bactérienne (**Bromage et al., 2008 ;Cates et al.,1973**).Le phimosis pathologique peut également être dû à une balanitis xerosis obliterans (BXO), une forme génitale de lichen scléreux et atrophique.

III.3.3. Physiopathologie :

Dans le phimosis physiologique, une tentative de rétraction du prépuce entraîne un anneau de constriction apparent à quelques millimètres en amont de l'orifice préputial.

Chapitre II : Malformations congénitales de l'appareil génitales

L'orifice lors de la rétraction a été décrit comme semblable à une fleur, avec un aspect humide, souple et sans cicatrices avec une moue de la muqueuse interne.

En revanche, BXO a une bande de constriction sclérotique de 1 à 2 cm en amont de l'extrémité distale, et il peut y avoir une atteinte du gland dans un motif diffus avec une décoloration blanchâtre de la zone péri-méatale et une zone érythémateuse étant pathognomonique. (Das et Tunuguntla, 2000).

III.3.4. Diagnostic :

À l'examen, la rétraction douce du prépuce doit être indolore. Il faut distinguer si la limitation est seulement due à de simples adhérences ou bien à un anneau prépuce trop rigide. Des inclusions de smegma, entre gland et prépuce, ne doivent pas être confondues avec une infection suppurée. Certaines lésions, comme le lichen scléro-atrophique (peau sèche épaisse et rugueuse, plaques blanchâtres sur le gland), favorisent la sclérose prépuce responsable d'un phimosis secondaire. Le phimosis peut affecter aussi le sujet âgé et le diabétique (Didier et Anne, 2008).



Figure 07 : Phimosis (A) et adhérences prépuce (B). (Didier et Anne, 2008).

III.3.5. Traitement :

Chez l'enfant, il n'y a pas de traitement avant 2–3 ans. La libération des adhérences prépuce peut également se faire sous anesthésie locale (crème EMLA®) ou par application de dermocorticoïdes. À partir de 5–6 ans et en cas d'échec des traitements locaux, un traitement chirurgical est à envisager notamment en cas de complication (infection, dysurie, poche prépuce). Il peut s'agir d'une plastie de prépuce ou d'une résection du prépuce, dite posthectomie.

III.3.6. Complications :

Un phimosis peut se compliquer de balanoposthite : la sur infection du smegma entraîne un œdème inflammatoire du prépuce, une douleur locale, un écoulement purulent par l'orifice préputial.

Ces infections répondent bien à des antiseptiques locaux. La répétition de ces balanoposthistes peut créer une sclérose cicatricielle du prépuce susceptible de transformer un phimosis physiologique en un phimosis cicatriciel.

Autres complications :

Les manœuvres de rétraction forcée du prépuce peuvent créer des petites fissures stellaires qui, en cicatrisant, aggraveraient un phimosis congénital.

En revanche, chez l'enfant en tout cas, il est exceptionnel qu'un phimosis physiologique même serré soit responsable d'une dysurie, y compris lorsque le prépuce se ballonne à la miction, alors que cette situation est possible chez l'adulte en cas de phimosis acquis scléreux et punctiforme (**Didier et Anne, 2008**).

III.4. Hypospadias :

III.4.1. Définition :

L'hypospadias sont définis comme une malformation de l'appareil urogénital du garçon comprenant une position ectopique du méat urétral sur la face ventrale du pénis, associée à une hypoplasie du prépuce antérieur et une courbure de verge plus ou moins marquée, composant ainsi une anomalie de « l'arc ventral du pénis ». La prévalence de ce dernier adoublé au cours des dix dernières années, est d'environ un pour 250 garçons vivants de 1/125 à 1/2500 pour 1000 garçons on vivant (**Pierik et al., 2002**).



Figure 08 : Hypospadias 1: prépuce hypoplasique 2:gland 3: méat ectopique sur la face antérieure du pénis qui présente un coude modéré (**Pierik et al., 2002**).

III.4.2. Etiologie :

Elles restent inconnues. (**Baskin et Ebbers, 2006**) Cependant les causes suspectées sont les anomalies de la différenciation sexuelle survenant entre la huitième et la douzième semaine de vie foetale. Les androgènes ayant un rôle important dans cette différenciation sexuelle, il peut s'agir d'une sécrétion insuffisante de testostérone, d'une conversion insuffisante en dihydrotestostérone(DHT) ou d'une insensibilité partielle aux androgènes. Les causes sont le plus souvent multifactorielles (**Shih et Graham, 2014**).

III.4.3. Physiopathologie :

Le principal événement physiopathologique pour le développement de l'hypospadias est la fermeture urétrale anormale ou partielle dans les premières semaines du développement embryonnaire .Le développement des organes génitaux externes se déroule en deux phases. La première phase, qui se déroule entre la cinquième et la huitième semaine de gestation, est caractérisée par la formation des organes génitaux primordiaux en l'absence de stimulation hormonale.

La deuxième phase, qui est une étape hormono-dépendante, est initiée avec la différenciation des gonades en testicules chez les mâles avec les chromosomes XY. La testostérone synthétisée dans les testicules a deux fonctions très importantes : l'allongement du tubercule génital (GT) et l'apparition du sillon urétral. La partie distale du sillon urétral, appelée plaque urétrale, est définie latéralement par les plis urétraux et s'étend dans le gland du pénis. L'urètre est finalement formé une fois que les plis urétraux sont fusionnés, et la peau du pénis est formée à partir de la couche la plus externe de cellules ectodermiques, qui fusionne dans la face ventrale du phallus et forme le raphé médian.

Toute perturbation génétique ou altération des voies de signalisation dans le développement génital externe masculin et la croissance urétrale peut développer différentes malformations, notamment l'hypospadias, la chordee (courbure anormale du pénis) ou la formation anormale du prépuce du pénis (**Bouty et al., 2015**).

III.4.4. Diagnostic :

- **Pour Les hyospades antérieurs et moyens :**

Sont rarement mis en évidence en anténatale bien que le diagnostic est facile ennéonatal.

- par fois le pénis fœtal semble être plus court que d'habitude ou incurvé.

- Le bout du pénis peut sembler émoussé.

- le flux urinaire peut être vu au niveau de l'abouchement ventral de l'urètre au doppler couleur(**Baskin et Ebbers, 2006**).

- **Pour Les hyospades postérieurs:**

Peuvent être diagnostiqués en prénatale devant un scrotum bifide et un pénis court et incurvé

Diagnostic post natal:

L'examen des organes génitaux externes du nouveau né doit être fait de manières systématiques en salle d'accouchement permettant ainsi de détecter cette pathologie précocement ;

1. Interrogatoire : précise les données concernant le déroulement de la grossesse(notion de diabète ; de prise médicamenteuse ;les antécédents familiaux)

2. Examen physique:

Généralement trois anomalies sont associées (**Schultz et al., 1983**) :

A) un abouchement ectopique du méat.

B)un prépuce en tablier de sapeur ;caractérisé par un défet de la partie ventrale du prépuce.

C) courbure ventrale de la verge ; c'est l'incurvation ventrale du pénis.

III.4.5. Traitement :

Le but de la réparation chirurgicale de l'hypospadias est d'obtenir un bon jet urinaire à travers un méat en position anatomique normale, un pénis rectiligne en érection et un aspect cosmétique de pénis normal. Cette correction est le plus souvent réalisée entre 6 et 18 mois.

Chapitre II : Malformations congénitales de l'appareil génitales

Les techniques de modification chirurgicale sont divisées en 3 groupes : techniques d'avancement et techniques de tubularisation utilisées dans les hypospadias distaux et péniers moyens techniques utilisant des greffes (muqueuse prépuçiale ou buccale) de préférence réservées aux hypospades postérieurs ou péno-scrotaux (Moursy, 2010).

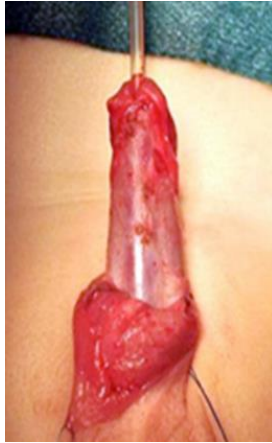


Figure 09 :libération du fourreau cutané de la verge(snodgrass et al., 2011).



Figure 10: Technique d'avancement (Subra et al., 2011).

III.4.6. Complications après la chirurgie :

Après la chirurgie, les complications sont rares, mais elles peuvent se produire. Elles incluent :

- Infection : rare, mais peut se produire durant les 6 premières semaines après la chirurgie.
- Fistule (tunnel qui se forme sous la peau) ou fuite : peut se développer le long du pénis. Si la fistule ne se referme pas d'elle-même dans les 6 mois qui suivent la chirurgie, une intervention sera nécessaire pour la réparer.

- Cicatrice ou rétrécissement du nouvel urètre : le jet d'urine est mince, et votre enfant doit pousser pour uriner. Nous vous recommandons de surveiller les changements dans le jet urinaire de votre enfant régulièrement durant les 6 premiers mois après la chirurgie (Peuckert et al., 2014).

III.5. La cryptorchidie :

III.5.1. Définition :

La cryptorchidie est une pathologie génitale qui fait l'objet de nombreuses controverses. Elle désigne tout testicule qui se trouve spontanément et en permanence en dehors du scrotum et dont l'abaissement manuel est suivi d'un retour immédiat à la position initiale dès que cesse la traction, elle touche 1 à 5 % des garçons nés à terme et 17,2 à 37 % des prématurés, dans cette malformation le testicule n'a pas achevé sa migration et se trouve dans l'abdomen, au niveau inguinal ou bien au-dessus du scrotum (Penson, 2013).

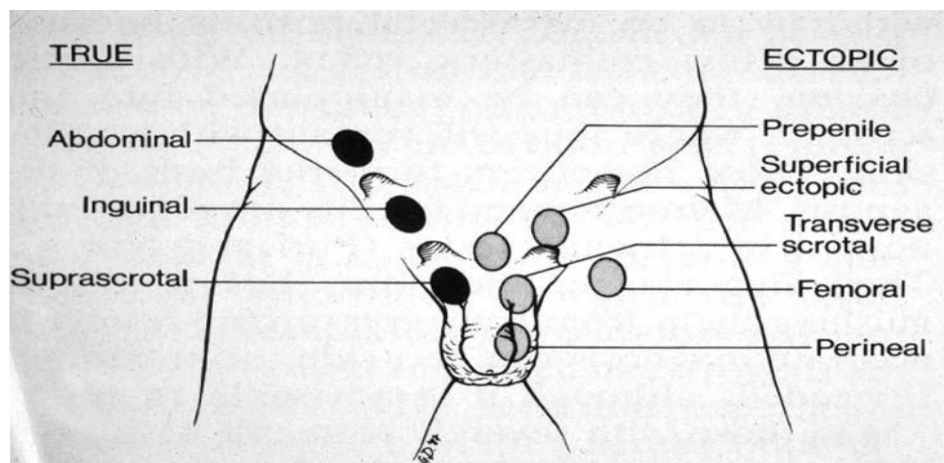


Figure 11: Les positions du testicule cryptorchide et ectopique (Hütten, 2004).

III.5.2. Etiologie :

L'obstacle mécanique : brièveté des vaisseaux spermatices ou du canal déférent, étroitesse du canal inguinal, obturation fibreuse de l'orifice scrotal, anomalie de la musculature abdominale et adhésion du testicule fœtal au tissu rétro péritonéal.

Origine centrale : diencéphalique ou hypophysaire, par défaut de sécrétion de gonadotrophine.

Chapitre II : Malformations congénitales de l'appareil génitales

Anomalie testiculaire intrinsèque : le testicule pourrait lui-même être anormal et présenter des lésions primitives empêchant la sécrétion ou l'action de la dihydrotestostérone.

Origine génétique : la cryptorchidie est fréquente dans divers syndromes (anomalies associées : Prune-Belly Syndrome, syndrome de Prader- Willi) (**Brucker et al., 2008**).

III.5.3. Physiopathologie :

Plusieurs causes sont susceptibles d'être à l'origine d'une anomalie de la migration testiculaire : L'obstacle mécanique : brièveté des vaisseaux spermatiques ou du canal déférent, étroitesse du canal inguinal, obturation fibreuse de l'orifice scrotal, anomalie de la musculature abdominale et adhésion du testicule foetal au tissu rétro péritonéal ont souvent été évoqués dans la littérature.

Anomalie anatomique : anomalie du gubernaculum testis.

- **Origine centrale** : diencéphalique ou hypophysaire, par défaut de sécrétion de gonadotrophine.

Anomalie testiculaire intrinsèque : le testicule pourrait lui-même être anormal et présenter des lésions primitives empêchant la sécrétion ou l'action de la dihydrotestostérone.

- **Origine iatrogène** : par accident chirurgical lors d'une cure de hernie inguinale.
- **Origine génétique** : la cryptorchidie est fréquente dans divers syndromes (cf. anomalies associées : Prune-Belly Syndrome, syndrome de Prader- Willi syndrome de Noonan, syndrome de Morsier ou de Kallman).

Au total, il apparaît que les anomalies de migration testiculaire ne relèvent pas d'un mécanisme unique. La cause reste parfois inconnue, mais sont incriminés récemment les polluants environnementaux dans la survenue de cette affection. (**Davis et al., 2008**).

III.5.4. Diagnostic :

Examen clinique :

- Vacuité d'une bourse constatée par les parents ou lors de l'examen.
- Palpation réalisée chez un enfant détendu et mis en confiance.
- Elle recherche un testicule cryptorchidie, parfois aucun testicule n'est palpable (15%).

- Elle recherche une hernie inguinale associée.
- Elle apprécie le développement des organes génitaux externes (**Hütten, 2004**).

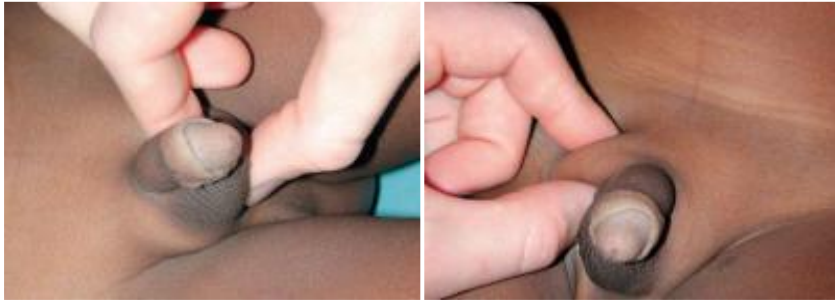


Figure 12 : diagnostic de cryptorchidie (**Hütten, 2004**).

III.5.5. Traitements :

Traitement hormonal :

Le principe est la stimulation des cellules de Leydig du testicule produisant de la testostérone. Ces traitements ont pour but de favoriser la descente du testicule retenu et d'obtenir la maturation des cellules germinales, cruciales pour la fertilité. Les deux hormones utilisées sont les gonadotrophines chorioniques (hCG) et des agonistes de LH-RH (GnRH1) (**Kaya et al ., 2006**).

Traitement chirurgical :

Les principes de l'intervention sont la localisation du testicule, sa mobilisation, la dissection du cordon spermatique, la dissection des fibres du crémaster, la ligature puis la section du canal péritonéo vaginal et la fixation du testicule dans le scrotum Double voie inguinoscrotale. (**Storm et al .,2007**).

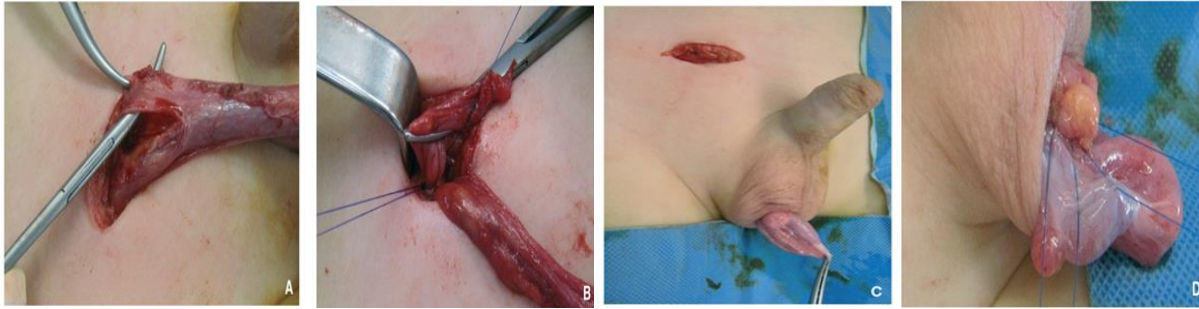


Figure 13 :A. Dissection du cordon spermatique: isolement du canal péritonéo vaginal.B. Ligature et section du canal péritonéo vaginal. C.Abaissement testiculaire. D.fixation testiculaire (**Storm et al., 2007**).

III.5.6.Complications :

1. Infertilité :

des foisdysplasique, la lignée germinale du testicule mal descendu s'altère dès l'âge de 2 ans, et même plus tôt (rôle de la température abdominale) . La précocité d'un abaissement chirurgical, avant l'âge de 2 ans est donc essentielle à la préservation de la fertilité du testicule.

2. Malignité :

Actuellement, on estime que le risque de cancer (séminome) est multiplié par 5 à 10 (0,3 - 0,7 % dans la population normale). Ce risque est augmenté pour la cryptorchidie intra-abdominale. Il serait divisé par 2 si la cryptorchidie est opérée tôt. Ce risque doit faire recommander une autopalpatation régulière à l'âge adulte(**Didier et Anne, 2008**).

III.6. L'hernie inguinale :

III.6.1. Définition :

Les hernies inguinales sont des malformations congénitales de la paroi abdominale antérieure.Résultant de la persistance de la perméabilité du canal péritonéo-vaginal chez le garçon .peut persister jusqu'à l'âge adulte (**Galifer, 1998**).

Dans les pays en développement, les études réalisées sur cette affection de l'enfant sont éparses et peu nombreuses. Les données statistiques sont hospitalières. Les complications telles que l'étranglement sont fréquentes et parfois meurtrières. À Antananarivo (Madagascar),

Chapitre II : Malformations congénitales de l'appareil génitales

en 2003 des études ont été menées sur les hernies inguinale chez les enfants , ou 32 cas ont été retrouvés sur un total de 257 hernies inguinales colligées sur une période de 5ans.

III.6.2.Étiologie :

L'étiologie principale de la hernie inguinale pédiatrique est la perméabilité congénitale du processus vaginal avec augmentation de la pression intra-abdominale induite par des facteurs tels que les pleurs fréquents et la toux (**Mitura et al., 2018**).

III.6.3. Physiopathologie :

L'étranglement est lié à l'existence d'un anneau, peu ou pas extensible appelé (zone de transition entre le péritoine du sac herniaire et le péritoine intra abdominal). A ce niveau, le contenu herniaire subit une striction à l'occasion d'une hyperpression abdominale. Il peut se produire une compression vasculaire pour le viscère étranglé.

Il s'agit au début d'une compression veineuse gênant le retour du sang. Cette gêne est la cause d'hyperpression réactionnelle, ce qui entraîne une augmentation de la compression.

Le maximum de pression se produit au niveau du sillon d'étranglement (zone d'impact du collet d'étranglement sur l'organe hernié) où on note le maximum de lésions.

Une compression artérielle s'y associe rapidement et est à l'origine d'une ischémie tissulaire donnant au viscère un aspect noirâtre avec hémorragie sous séreuse.

Cet aspect caractéristique est maximum à l'anse étranglée.

La nécessité d'un traitement précoce avant la phase d'ischémie artérielle qui détermine rapidement une situation de nécrose tissulaire irréversible (**Moussa, 2011**).

III.6.4. Diagnostic :

1 - Diagnostic clinique :

Il peut être facile devant une tuméfaction inguinale ou inguino-scrotale, oblique en bas et en dedans, de volume variable, maximal lors des cris et des poussées. La tuméfaction est molle, indolore, facilement réductible.

Des fois le diagnostic en est difficile. L'interrogatoire prend alors toute sa valeur en faisant préciser les circonstances d'apparition et de disparition de cette tuméfaction. Le seul

Chapitre II : Malformations congénitales de l'appareil génitales

fait d'une tuméfaction inguinale réductible impose le diagnostic. L'examen s'efforce alors d'en provoquer l'extériorisation en position verticale en appuyant sur le ventre et de rechercher une impulsion herniaire par l'exploration de l'orifice inguinal (**Harouchi, 1982**).

III.6.5. Traitement:

La chirurgie de la hernie inguinale est exclusivement chirurgicale, et l'utilisation de tout bandage herniaire est inutile voire dangereuse, car cela pourrait masquer une hernie étranglée.

Selon Sauvat: Le principe de l'intervention est le même, qu'elle soit réalisée de manière planifiée ou en urgence. Elle consiste en une dissection par voie inguinale, au niveau du pli abdominal inférieur, afin de séparer le sac herniaire du cordon spermatique, des vaisseaux spermatiques et du déférent, puis de le lier au niveau de l'orifice inguinal profond. Normalement, il n'est pas nécessaire de procéder à une réparation de la paroi abdominale. La fermeture peut être effectuée par un surjet intradermique ou par l'application de colle biologique.

III.6.6. Complications :

La principale complication de la hernie inguinale est l'étranglement herniaire. Cela se produit lorsque les viscères qui ont migré dans le sac herniaire deviennent enclavés. À ce stade, la hernie n'est plus réductible et devient rapidement douloureuse. L'étranglement entraîne une réaction inflammatoire, une restriction de l'apport sanguin et une nécrose des tissus herniaires. Il s'agit d'une urgence chirurgicale qui nécessite une intervention dans les heures qui suivent son apparition. En cas d'enclavement des anses digestives, l'étranglement peut également provoquer des signes d'occlusion intestinale. De plus, une nécrose du contenu herniaire peut entraîner des signes locaux (**Ein et al., 2006**).

III.7. Hydrocèle (Hydrocèle communicante (type infantile) :

III.7.1. Définition :

Une hydrocèle est une accumulation de liquide dans n'importe quel sac comme la cavité ou gaine particulièrement dans la tunique vaginale des testicules ou le long du cordon spermatique. Sa cause est l'inflammation de l'épididyme ou de testicule, ou par une obstruction lymphatique ou veineux du cordon. Et par conséquent, il se forme en raison d'un épanchement liquidien clair dans la cavité vaginale du testicule (hydrocèle simple), soit dans

un canal péritonéovaginal demeure perméable, c'est l'hydrocèle congénitale (**Fremond et Azzis, 1989**).

III.7.2. Etiologie :

Il existe quatre mécanismes de base par lesquels l'hydrocèle peut se développer. Ceux-ci sont mentionnés ci-dessous : 1. Connexion avec la cavité péritonéale à travers un brevet processus vaginalis (congénitale). 2. Production excessive de liquide (hydrocèle secondaire). 3. Absorption défectueuse du liquide. 4. Interférence avec le drainage lymphatique des structures scrotales comme dans les hydrocèles filaires. Chez les enfants, la perméabilité du processus vaginal, permettant au liquide péritonéal de s'écouler dans le scrotum, est la principale cause d'hydrocèle. Cependant, chez les adultes, la filariose causée par *Wuchereria bancrofti* est le principal coupable dans le monde, affectant 120 millions de personnes dans plus de 73 pays. (**Sherchand et al., 2003**) Ce n'est pas le cas aux États-Unis, où les causes iatrogènes (traumatismes ou complications post-herniorrhaphy) prédominent. (**Ein et al., 2009**).

III.7.3. Physiopathologie :

Elle est due à la persistance uni- ou bilatérale du canal péritonéo- vaginal, qui fait communiquer la cavité péritonéale avec la vaginale testiculaire. Ce canal s'oblitére spontanément à la naissance pour donner le ligament fibreux de Cloquet au sein du cordon. La persistance anormale de la perméabilité permet le passage « en vase communicant » du liquide intrapéritonéal dans la vaginale où il se collecte autour du testicule. Si le canal est suffisamment large pour laisser passer de l'intestin, se produit alors une hernie inguinoscrotale, dont la physiopathologie est donc similaire. La fermeture spontanée du canal peut survenir au cours des premiers mois après la naissance (**Didier et Anne, 2008**).

III.7.4. Diagnostic :

Il existe une grande variabilité du volume de la bourse en fonction du passage du liquide péritonéal. Il est plus important le soir que le matin (écoulement par gravité en orthostatisme), et augmente dans un contexte d'infection virale saisonnière (réaction péritonéale d'adéno-lymphite). Manuellement, on peut parfois, par pression sur la bourse, chasser le liquide vers la cavité abdominale. Contrairement à la hernie, elle n'est pas expansive à la toux (**Didier et Anne, 2008**).

III.7.5. Traitement :

La ponction évacuatrice est inutile. Le traitement est chirurgical : ligature et section du canal péritonéo-vaginal par voie inguinale. Les complications et les récurrences sont rares et secondaires à une malfaçon chirurgicale (**Didier et Anne, 2008**).

III.7.6. Complications :

Il n'y en a aucune. C'est une affection bénigne, hormis la gêne esthétique ou fonctionnelle chez l'adolescent et l'adulte. Chez le nourrisson, les chances de guérison spontanée par fermeture du canal péritonéo-vaginal doivent faire différer l'indication opératoire au-delà de l'âge de la marche (18 à 24 mois), sauf parfois en cas de volume considérable se prolongeant dans l'abdomen (hydrocèle abdomino-scrotale).(**Didier et Anne, 2008**).

III.8. La torsion du cordon spermatique :

III.8.1. Définition :

C'est une urgence fonctionnelle qui met en jeu le pronostic vital du testicule. Elle peut survenir à tout âge, cependant, il existe deux pics de fréquence : la première année de vie et la période pubertaire. Il s'agit d'une urgence chirurgicale dont le délai de prise en charge détermine le pronostic fonctionnel du testicule. Ainsi, une « grosse bourse aiguë douloureuse » chez un enfant ou un adolescent est une torsion du cordon spermatique jusqu'à preuve chirurgicale du contraire.

La détorsion chirurgicale avant la 6e heure permet de sauver 90 % de testicules, alors qu'après 24 heures ce chiffre tombe à 10 %. Tout retard conduit donc à la perte du testicule, avec un fort risque d'incidence médico-légale (**Didier et Anne, 2008**).

III.8.2.Étiologie :

La torsion du testicule, connue sous le nom de torsion extravaginale, se produit lorsque le cordon spermatique, le testicule et la tunique vaginale se tournent ensemble. Dans environ 22% des cas (**LaQuaglia et al., 1987**) cette torsion peut être bilatérale. Parmi ces cas, on observe une torsion synchrone dans 67 % des cas, tandis que dans 33 % des cas (**Baglaj et Carachi ,2007**), elle est asynchrone.L'étiologie de la torsion du testicule et ses facteurs de risque restent indéterminés. À cet âge, les testicules peuvent soit être en position correcte, soit

Chapitre II : Malformations congénitales de l'appareil génitales

en fin de descente vers le scrotum, mais la tunique vaginale n'est pas encore solidement attachée aux autres couches scrotales. Bien que le stress intra-utérin et les accouchements traumatiques aient été suggérés comme des facteurs de risque susceptibles d'augmenter la probabilité de torsion du testicule, aucune preuve formelle n'a été établie à ce jour.

III.8.3. Physiopathologie :

1. Types anatomiques de torsion du cordon spermatique:

La torsion intravaginale :est la forme la plus fréquente (95 %), en particulier à l'adolescence. La torsion se produit sur la portion intra vaginale, juxta-testiculaire, du cordon spermatique.

La torsion supra vaginale :est plus spécifique du nouveau-né et de la période anténatale. Le testicule n'a pas toujours achevé sa migration et se trouve alors suspendu à son pôle supérieur par le cordon et à son pôle inférieur par un long ligament scrotal. La rotation entre ces deux points fixes entraîne à la fois le testicule et sa vaginale.



Figure 14 : Torsion supra vaginale (nouveau-né) (Didier et Anne, 2008).

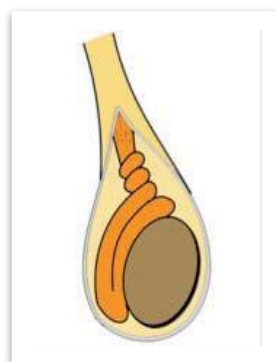


Figure 15:Torsion intra vaginale (adolescent et adulte) (Didier et Anne, 2008).

2. Conséquences :

La torsion provoque d'abord un infarctus veineux du testicule puis une ischémie artérielle. Ces lésions vasculaires sont d'autant plus sévères et rapides que la torsion est serrée. En moyenne, le délai de 6 heures est considéré comme la limite de réversibilité des lésions ischémiques (**Didier et Anne, 2008**).

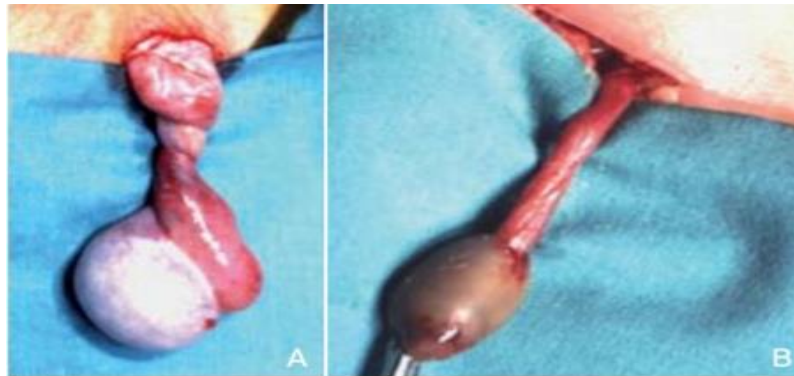


Figure 16 : Torsion du cordon spermatique et des annexes : spires de torsion (A), testicule tordu et momifié (B) (**Didier et Anne, 2008**).

III.8.4. Diagnostic :

La torsion survient avant la naissance ou juste après et se présente sous deux aspects :

Un gros testicule indolore : tuméfaction scrotale unilatérale, dure, régulière, non douloureuse. La bourse est violacée. Le diagnostic peut faire hésiter avec une tumeur. L'intervention découvre un gros testicule infarci et momifié non conservable.

Une anorchidie : le nouveau-né présente une bourse vide ou avec un petit nodule résiduel. Le diagnostic clinique est difficile entre une cryptorchidie intra-abdominale et une anorchidie secondaire à une torsion anténatale. Dans le doute, l'exploration chirurgicale ultérieure, habituellement pratiquée avant l'âge de deux ans, permet de retrouver un cordon spermatique se terminant par un minime résidu fibreux ou micro calcifié. (**Didier et Anne, 2008**).

III.8.5. Traitement :

Il est une extrême urgence chirurgicale. Réalisé par voie scrotale (parfois inguinale), il a trois buts :

- détordre pour rétablir la vascularisation testiculaire,
- prévenir la récurrence en fixant le testicule (orchidopexie),
- prévenir une torsion controlatérale en fixant le testicule opposé. **(Didier et Anne, 2008).**

III.8.6. Complications :

La fonte purulente du testicule : la bourse inflammatoire s'ulcère et le tissu testiculaire nécrosé s'élimine au sein d'une fongosité septique.

L'atrophie testiculaire: elle peut être complète avec disparition du testicule en quelques mois ou provoque un testicule hypotrophique ne se développant pas à la puberté.

La stérilité : le tissu germinal est très sensible à l'ischémie. La stérilité constitue le risque majeur en cas de torsion sur testicule unique ou de torsion ultérieure d'un testicule controlatéral qui, à tort, n'a pas été fixé préventivement. Le risque de stérilité existe aussi dans le cas d'une simple torsion unilatérale (rôle invoqué de phénomènes auto-immuns ou de lésions dysplasiques congénitales bilatérales).

L'insuffisance endocrinienne : elle correspond à des situations heureusement rares de perte d'un testicule unique ou des deux testicules. **(Didier et Anne, 2008).**

PARTIE PRATIQUE

I. Matériel et méthodes:

I.1. Type d'Etude:

Notre travail de recherche est basé sur une exploration épidémiologique des malformations congénitales de l'appareil génital chez les enfants du sexe masculin dans la Commune de Ain Beida Wilaya d'Oum El Bouaghi.

I.2. Cadre spatio-temporel:

Cette étude a été réalisée au niveau du service de chirurgie pédiatrique de l'Etablissement Hospitalier Spécialisé de la Maternité et de l'Enfance Dr. MOHAMED BOUMALI à Ain Beida pour une période allant de fin février 2023 au début de mai 2023.

I.3. Echantillonnage:

Afin d'analyser les données épidémiologiques relatives à notre thème de recherche. Nous avons réalisé une enquête sur terrain par laquelle nous avons recruté un échantillon de 43 enfants atteints des malformations congénitales de l'appareil génitale.

Les données proviennent directement des dossiers médicaux des enfants concernés ainsi qu'une discussion directe avec les parents d'enfants.

I.4.Méthodologie:

I.4.1. Critères d'inclusion:

- ✓ Les parents d'enfants qui acceptent de répondre à nos questions d'enquête.
- ✓ Les enfants atteints des malformations congénitales de l'appareil génitales.

I.4.2.Critères de non inclusion :

- ✓ Les parents des patients qui refusent ou incapables de répondre aux questions.
- ✓ Les malformations et anomalies dues à des accidents ou maladies après la naissance.

I.4.3. Caractéristiques de l'échantillon :

Les enfants inclus dans l'étude subissent tous des interventions chirurgicales pour motif de corriger les anomalies anatomiques génitales.

Les facteurs de risque liés à la survenue de ces malformations sont bien étudiés et classés qu'ils soient liés aux enfants touchés ou à d'autres facteurs indirects notamment les facteurs parentaux.

- **Caractéristiques démographiques et génétiques :** âge des mères d'enfants, consanguinité et antécédents personnels et familiaux des malformations chez les parents
- **Caractéristiques pathologiques et iatrogènes :** maladies gestationnelles et prise des médicaments et drogues par les mères.
- **Caractéristiques alimentaires, nutritionnelles et métaboliques :** Consommation de certaines plantes médicinales, prise de suppléments vitaminiques.

I.4.4.Support des données :

Un questionnaire détaillé contenant diverses questions à réponse précise, destiné pour chaque patient présumé accepté dans notre étude . (Voir annexe)

I.4.5.Analyse des données :

Les données ont été analysées par Excel 2007, sous formes de tableaux et graphes, qui présentent les différents paramètres statistiques sociodémographiques et épidémiologiques des Enfants.

I.5.Réception des patients :

La réception des enfants s'effectue deux jours par semaine(lundi et mercredi) au niveau du service de chirurgie pédiatrique. Des questions orales ont été posées aux parents des enfants, compte tenu de l'objectif scientifique de notre étude.

RÉSULTATS ET DISCUSSION

II. Résultats et Discussion:

II.1. Antécédents personnels:

II.1.1. Répartitions des cas de malformation en fonction d'âge d'intervention chirurgicale.

Tableau 01: Répartitions des cas de malformation en fonction d'âge d'intervention chirurgicale.

d'intervention Type de malformation	Age								Nbre Total et (%)
	< 2ans		[3 – 5]ans		[6 – 8]ans		> 9 ans		
Hypospadias	1	11%	4	44%	3	33%	1	11%	921%
Ectopie testiculaire	1	6%	4	24%	7	41%	5	29%	17...40%
Hernie inguinale	0	/	3	23%	6	46%	4	31%	13....30%
Hydrocèle	1	25%	0	/	3	75%	0	/	4.... 9%

Selon les résultats obtenus, l'ectopie testiculaire occupe la première place avec 17 cas soit 40% de l'ensemble des cas enregistrés, suivie par l'hernie inguinale avec 13 cas soit 30%, 9 cas d'hypospadias soit 21%, et enfin l'hydrocèle avec 4 cas et 9%.

L'âge de l'intervention varie selon le type d'anomalie; Pour hypospadias la tranche d'âge la plus représentée était de [3 – 5]ans avec un pourcentage de 44%, suivie par ceux dont l'âge est compris entre [6 – 8]ans avec un pourcentage de 33%, quand à la tranche moins de 2 ans et plus de 9 ans le pourcentage atteint 11%.

Selon ces résultats l'âge d'intervention pour cette malformation est relativement loin des normes qui semblent se situer entre 1 et 2 ans pour des résultats idéales, alors que certains chirurgiens opèrent plus précocement, entre 6 et 12 mois, ceci pour diminuer le retentissement psychologique. (Pascal et al., 2004).

Partie pratique

Pour l'ectopie testiculaire nos résultats montrent que 41% des enfants opérés sont âgés de [6 – 8]ans et 29% avaient plus de 9 ans , sauf que l'âge bas (moins d'une année et entre 3 t 5 ans) représente un pourcentage de 6 % et 24% respectivement. Des résultats d'une étude marocaine montrent que 43% des enfants diagnostiqués et opérés sont âgés entre 5 et 10 ans (**Laantri, 2004**). Les ectopies testiculaires sont généralement diagnostiquées à la naissance, mais la découverte peut être plus tardive. Il s'agit, dans ce cas, d'un retard de diagnostique, Ceci peut être expliqué par le biais qu'une Ectopie testiculaire ne peut être diagnostiqué qu'après un an, puisqu'il y a toujours une possibilité que les testicules migrent vers le scrotum spontanément au cours des trois premiers mois juste après la naissance, allant même jusqu'à 6 mois de vie (**Pascal, 2004**). Il est recommandé d'adresser les enfants au chirurgien d'enfants après l'âge de 6 mois et de préférence avant l'âge de 1 an, car c'est en opérant durant cette période qu'on optimise la spermatogenèse. L'intervention chirurgicale ne doit pas être effectuée avant l'âge de 6 mois (en dehors d'une cure de hernie inguinale) (**HAS, 2018**).

Une équipe a fait la comparaison des spermogrammes après la puberté d'enfants opérés entre 6 et 12 mois et entre 12 et 24 mois. Il existait dans cette étude une différence significative entre les 2 groupes, les spermogrammes étant de meilleure qualité dans le groupe des plus jeunes opérés (**Feyles, 2014**) .

Pour l'hernie inguinale on remarque que presque 46% des enfants opérée sont âgés entre 6 et 8 ans et 31% des enfants sont âgés de 9 ans et plus ce qui montre que plus de 75 % des enfants opérés sont âgés de 6 ans et plus, D'après ces recommandations, le diagnostic de hernie est principalement clinique mais l'échographie peut être utile dans certaines situations pour confirmer le diagnostic ou pour préparer l'intervention, par exemple en cas de douleur atypique chez un enfant plus âgé (**HAS, 2018**) Afin d'éviter l'extériorisation de la hernie ; il est recommander ne pas tarder l'intervention chirurgicale dans un délais de quelque jours à quelques semaine après le diagnostic, il n'ya pas d'âge minimum pour opérer une hernie l'inguinale , le risque est faible chez un enfant née à terme, Pour le prématuré la hernie doit être l'opérée juste avants la sortie à domicile.(**Podevin G et al., 2014**).

Pour l'hydrocèle on constate que presque 75% des enfants sont opérés à un âge compris entre [6 – 8]ans, et 25% pour les enfants d'âge moins de 2 ans . L'hydrocèle est une situation fréquente à la naissance (6 % des garçons nés à terme), La persistance de l'hydrocèle au-delà de la première année nécessite généralement un traitement chirurgical (chirurgie ambulatoire);

cette chirurgie est aussi indiquée en cas d'association à une hernie inguinale ou à une cryptorchidie (Teklali Y, 2010).

II.2. Antécédents familiaux:

II.2.1. Père:

II.2.1.1. Mode de vie du père:

Tableau 02: Tabagisme paternel.

Tabagisme paternel	Effectif	Pourcentage(%)
Tabagisme	24	56%
Aucune	19	44%
Total	43	100%

Dans 56% des cas les parents sont des fumeurs passifs ou actifs.

Le tabagisme, avec ses substances toxiques telles que la nicotine et le monoxyde de carbone, affecte la femme enceinte et le fœtus, et cela ne se fait pas uniquement par la femme enceinte (tabagisme indirect), mais même lorsqu'elle est exposée à la fumée émise par les fumeurs à domicile ou à l'extérieur (lieu de travail, les cafeterias, les moyens de transport...), le tabagisme passif aggrave des pathologies existantes et en crée de nouvelles. Les risques demeurent certes moins importants que chez le fumeur actif, mais les conséquences pour la santé sont réelles. Ces risques augmentent avec la durée et l'intensité de l'exposition.

Le fœtus est directement affecté par le tabagisme en raison du passage des substances toxiques contenues dans la fumée à travers le placenta jusqu'au fœtus causant un certain nombre d'effets qui conduisent à des malformations congénitales chez le fœtus (Rault et Garabedian, 2020). A ce propos une étude a montré que le père fumeur ou la mère exposée passivement augmente le risque des garçons atteints de cryptorchidie de 60 %. (Jensen et al., 2007).

II.2.2. Mère:

II.2.2.1.Age:

Tableau 03: Répartition des mères selon l'âge.

Age (ans)	Effectif	Pourcentage(%)
< 20 ans	3	7%
[20 - 29]ans	12	28%
[30 - 39]ans	18	42%
> 40 ans	10	23%
Total	43	100%

Moyenne: 33ans, Ecartype:7ans.

Notre étude a montré que l'âge maternel moyen des cas ayant des bébés malformés est de 33 ± 7 ans. Le pourcentage le plus élevé, à savoir 42% , était observé dans La tranche d'âge de [30 - 39]ans, ainsi pour les mères plus 40ans le pourcentage est trop élevé arrivant à 23% (Tableau), Ceci est en bon accord avec ce qui a été rapporté par des études menées au Maroc ($29,8 \pm 7,2$ ans) (Elghanmi et al., 2020).($27,2 \pm 5$ ans) (Sabiri et al., 2013).

Selon la littérature, l'âge maternel avancé constitue un véritable facteur de risque fœtal de morbi-mortalité et des malformations congénitales. De nombreuses études ont montré que le risque augmente avec l'âge maternel supérieur à 35 ans (Daliri et al., 2019).

Alors que le risque d'avoir un enfant déformé reste stable à 35 ans, alors qu'il double après 35 ans, mais quand a 40 ans, ce risque est multiplié par 3 (Traorè et al., 1997).

Enfaite, l'implication de l'âge maternel dans la genèse des malformations congénitales est liée essentiellement à certaines malformations chromosomiques, car il est bien établi que l'âge est associé à une baisse rapide de la production d'ovocytes sains à causes d'erreurs méiotiques, en particulier, les erreurs fréquentes de ségrégation chromosomique lors des divisions méiotiques qui conduisent à la production d'ovocytes avec un nombre incorrect de chromosomes(Mikwar et al ., 2020).

II.2.2.2. Niveau d'étude et professions:

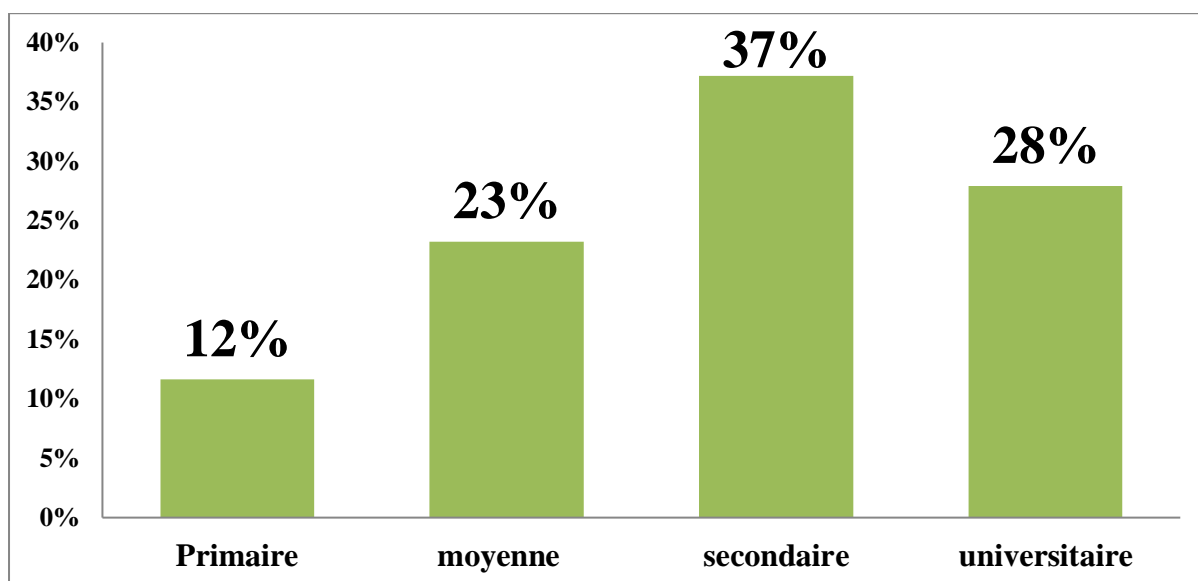


Figure 17: Répartition des mères par leur niveau d'études.

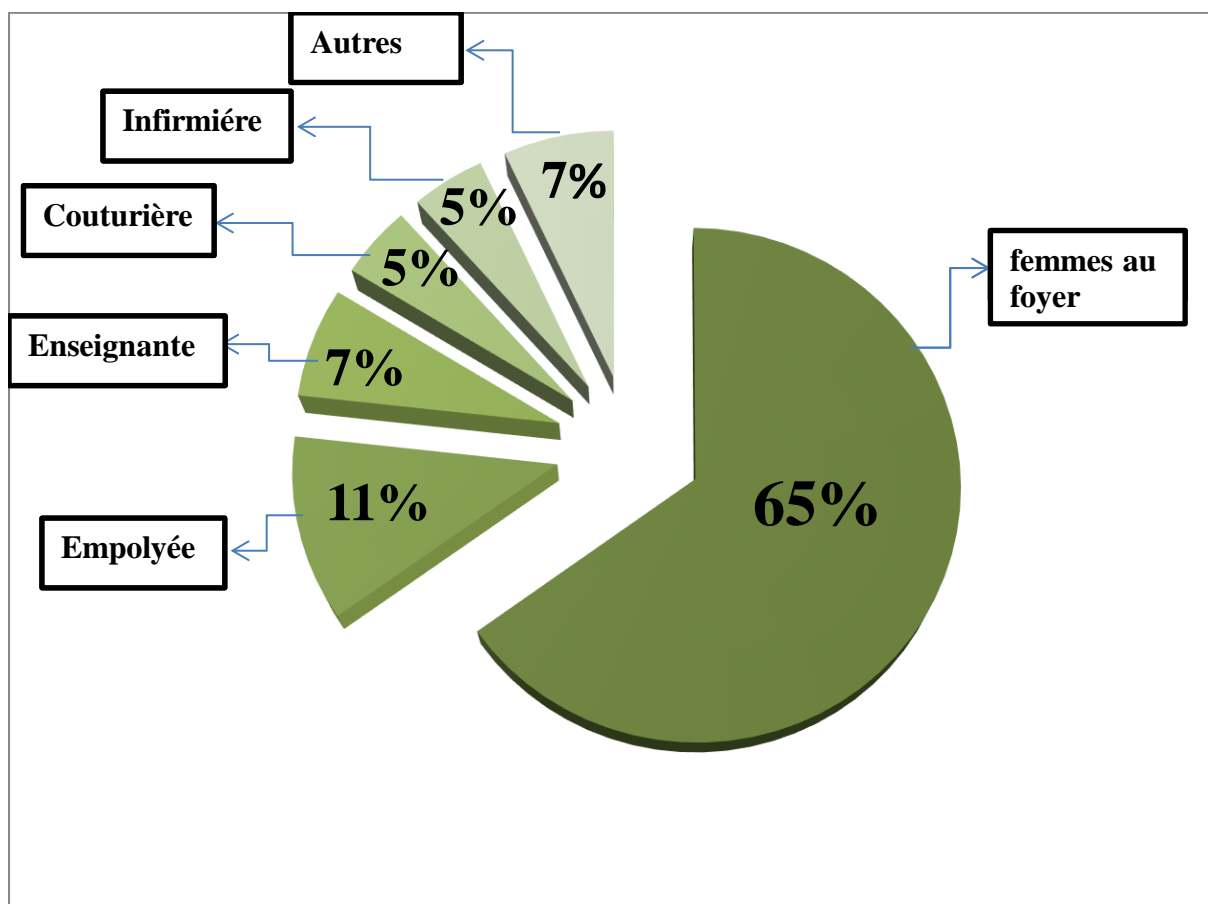


Figure 18: Répartition des mères selon leur profession.

Partie pratique

Pour le niveau d'étude ; le niveau secondaire représente 37% et l'universitaire avec 28 % des cas, pour le niveau moyen et primaire le pourcentage 23 % et 12 % respectivement ; Le niveau intellectuel est effectivement acceptable, mais malheureusement cela ne s'est pas reflété dans le diagnostic précoce de ces malformations chez les enfants, ou peut-être l'ignorance des conséquences à long terme sur la santé et la capacité reproductive des enfants à l'âge adulte.

Concernant la profession des mères ; Nous avons noté une forte représentativité des femmes au foyer (65%) les pourcentages des autres professions sont relativement proche ; entre 11 % et 5% .

Une étude menée au Mali à montré qu'un grand nombre des parents d'enfants qui avaient des malformations travaillent dans le secteur informel (petit commerce, ouvrier) donc de faible revenu socio-économique qui affecte le niveau de vie donc une alimentation mal équilibrée notamment pour les femmes enceintes, une exposition forte aux toxiques et polluants environnementaux .

Par contre certains auteurs ne trouvent pas d'influence entre le niveau socio-économique des parents et la survenue des malformations congénitales (**Sidibé A, 2020**).

II.2.2.3.Lieu d'habitat:

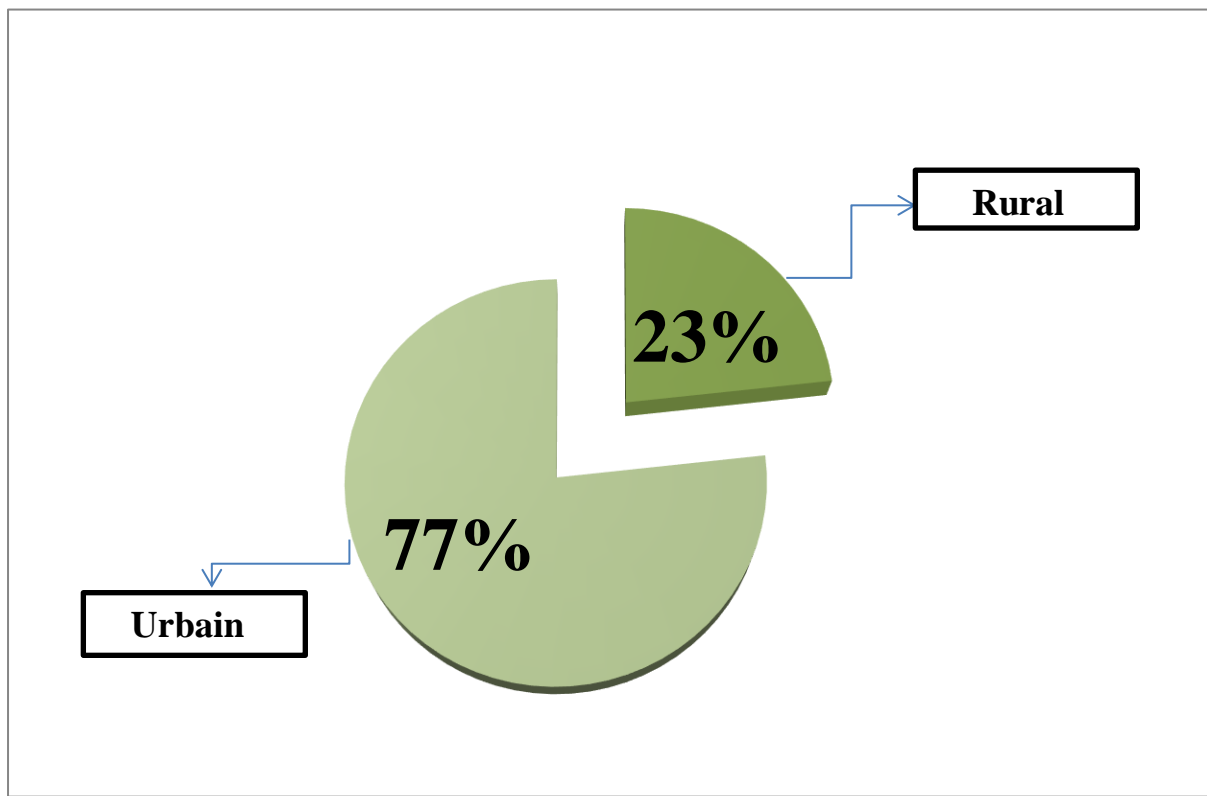


Figure 19:Prévalence des malformations génitale selon l'habitat(rural ou urbain).

La majorité des malformations génitales ont été enregistrée dans le milieu urbain 77% Les études orientées vers l'analyse des variations régionales de la fréquence des malformations trouvent que les malformations sont plus fréquentes en milieu urbain qu'en milieu rural. Ils incriminent d'un part la pollution industrielle (**Stoll et Rith, 1982**) mais probablement une cause plus intéressante qui concerne la répartition de la densité de population ; Les statistiques des recensements en Algérie montrent que le taux d'urbanisation sur le territoire national est passé de 25,05% en 1954 à 66 % en 2008 ; et la wilaya d'Oum el Bouaghi d'une population estimée près de 800000 habitants en 2020, s'inscrit dans ce cadre (**Mazouz et Ghorabi, 2023**).

II.2.2.4. Habitudes alimentaires et toxicologiques des mères:

Tableau 04: Répartition des mères selon les habitudes alimentaires et toxicologiques.

Habitudes alimentaires et toxicologiques	Effectif	Pourcentage(%)
Café	16	37%
Thé	8	19%
Menthe	2	5%
Thym	1	2%
Gingembre	3	7%
Aucune	13	30%
Total	43	100%

La majorité des mères par habitudes alimentaires consomment du café et du thé, avec un pourcentage de 37% et 19% respectivement.

Le café et le thé sont les principales sources de caféine. Étant donné que la plupart des études épidémiologiques montrent que la caféine n'est pas impliquée dans l'augmentation des malformations congénitales (**Browne, 2006**) et (**Ware, 1995**), cependant ces aliments contiennent des phytoestrogènes (lignanes) substances qui miment l'action des hormones féminines, Par ce biais ; des résultats de quelques études remettant en question l'innocuité de la consommation de caféine durant la grossesse, Parmi ces études nous citons celle de (**Mongraw et al.,2008**) qui a démontré une légère augmentation du risque de cryptorchidie associé à une consommation de 3 tasses de café / jour. Compte tenu de la diffusion facile de la caféine à travers le placenta, de l'absence des enzymes responsables de la dégradation de la caféine chez le fœtus, (**Griffiths et Woodson, 1988**). et du retard de l'élimination de caféine en période de grossesse suite à l'augmentation du taux d'œstrogènes (**Moussally, 2009**).

II.2.2.5. Répartitions des pathologies des mères au cours de grossesse:

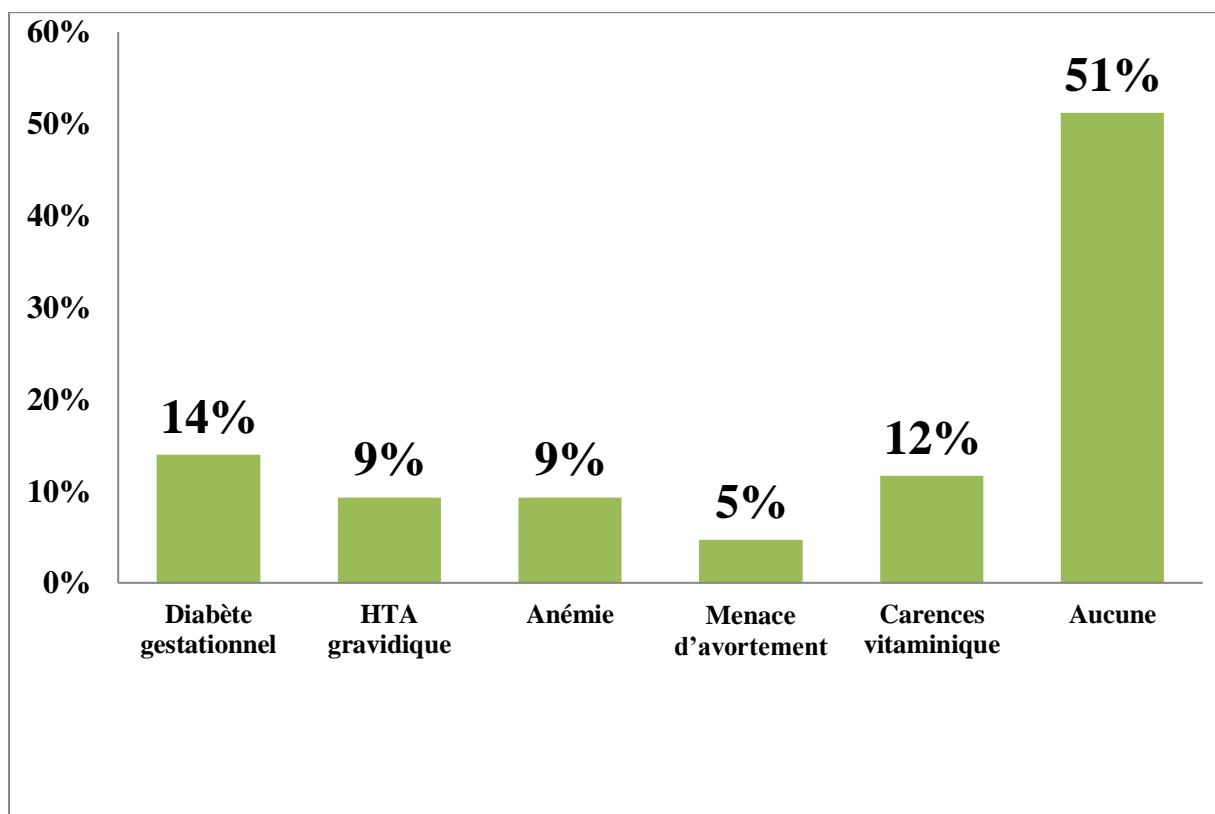


Figure 20 : Répartition des mères selon les pathologies au cours de leur grossesse.

les résultats montrent que la moitié soit 49% des mères d'enfants malformés, avait présenté des maladies gestationnelles: Diabète et carences vitaminique étaient les pathologies plus fréquentes avec les pourcentages de (14%) et (12%), respectivement ; suivies par l'HTA gravidique et l'anémie avec un pourcentage de (9%) ; et enfin la menace d'avortement chez 5% des femmes.

Ces différentes maladies peuvent, certes, ne pas représenter un facteur de risque indépendant pour la survenue des malformations, mais elles peuvent être impliquées indirectement, dans des perturbations métaboliques et physiologiques influençant, dans certaines situations, le déroulement de la grossesse et ses issues.

En effet, les infections, sont dangereuses pour le fœtus en cas de colonisation du placenta par l'agent infectieux, ou encore à cause de la fissuration ou de la rupture de la poche des eaux (**Cintas et Bourret., 2021**) ; l'anémie pendant la grossesse, associée communément à la carence en fer, en acide folique et vitamine B12 essentiels pour la

biosynthèse de l'ADN, de l'ARN et aussi des acides aminés, leur déficience ne peut être que néfaste sur le développement embryonnaire(Wu et al., 2020).

L'HTA gravidique et l'utilisation des médicaments anti hypertensifs en début de grossesse, pouvant affecter directement le développement du fœtus par une perturbation vasculaire ou d'autres mécanismes tératogènes (Bellizzi et al., 2016).

Le diabète et l'hyperglycémie durant les premières semaines de la grossesse pouvant être, aussi de leur part, significativement liés à la survenue de plusieurs malformations congénitales (Sabiri et al, 2013) Dont l'Hypospadias (Oosterlinck W et al., 2007).

II.2.2.6. Prise de médicament au cours de leur grossesse:

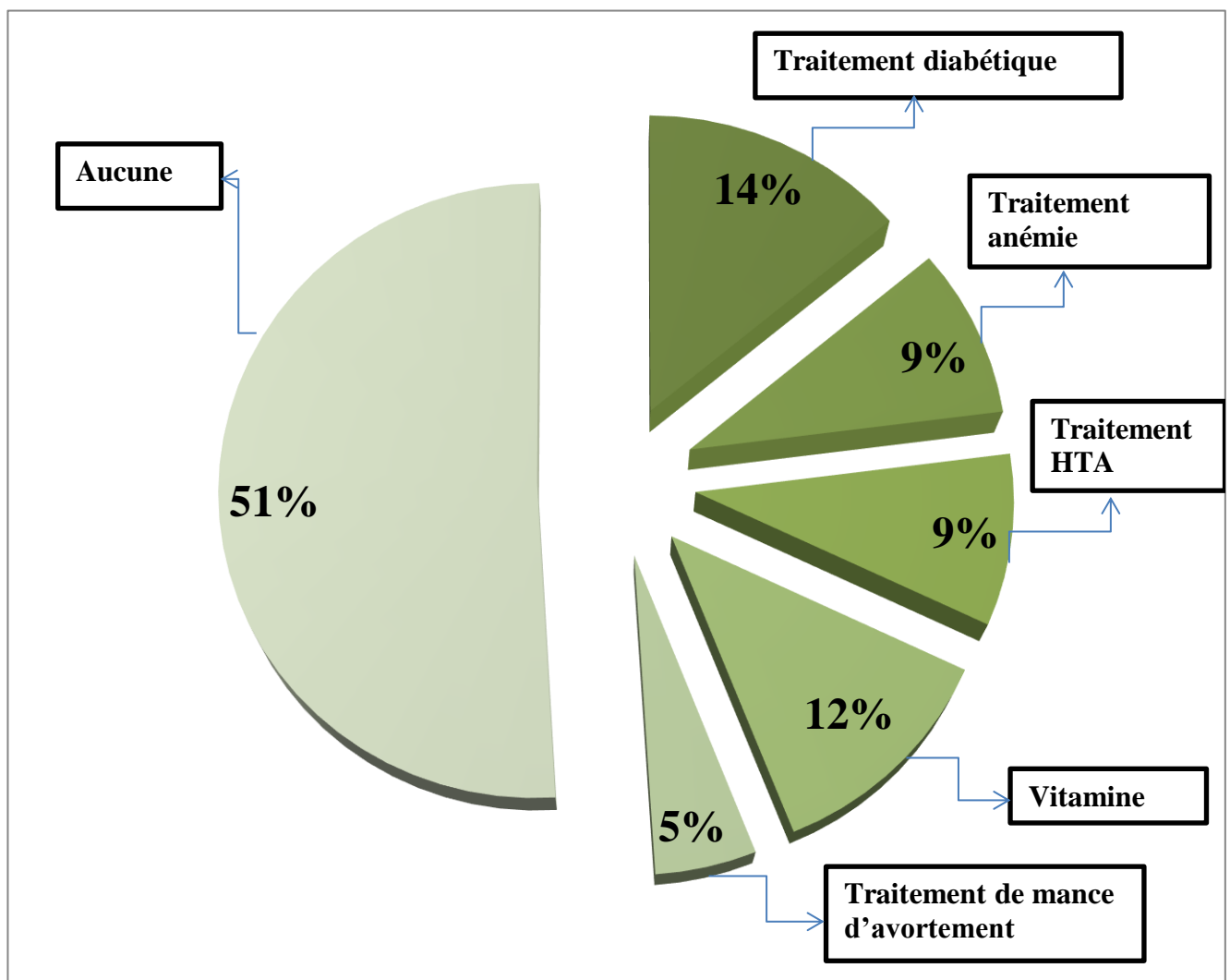


Figure 21: Répartition des mères selon la prise de médicament au cours de leur grossesse .

Partie pratique

Nos résultats montrent que 49% des mères d'enfants malformés ont pris un traitement médical durant leur grossesse, représenté essentiellement par la prise d'un traitement anti-diabétique (14%).

dans une étude égyptienne 36,32% des femmes consomment des médicaments (**Rabah et Dooa , 2011**), 55 % au Maroc (**Sabiri et al,2013**) ; où environ 2-3% de toutes les malformations congénitales résultent de l'utilisation de drogues.

Les médicaments pris par une femme enceinte peuvent affecter le fœtus par un effet direct sur celui-ci, causant des dommages ou une croissance anormale qui entraîne des malformations congénitales ou la mort. La fonction du placenta peut être altérée en resserrant les vaisseaux sanguins et en réduisant ainsi l'apport d'oxygène et de nutriments au fœtus par la mère. Le résultat est une croissance médiocre et peut être l'enfant est anormalement développé (**Ravindu et Patil, 2022**). Par exemple ; un risque accru de malformations congénitales a été signalé chez les fœtus de femmes atteintes de diabète gestationnel lorsqu'un traitement à l'insuline était nécessaire(**ADA .,2005**).

II.3.Mariage consanguin.

Tableau 05: Répartition des patients selon la notion de mariage consanguin.

Mariage consanguin	Effectif	Pourcentage(%)
oui	6	14%
non	37	86%
TOTAL	43	100%

Le mariage consanguin a été observé chez 14% des mères d'enfant malformés (**Tableau**).

Un algérien sur quatre préfère épouser sa cousine. Les zones rurales enregistrent le pourcentage le plus élevé de ce type d'alliance (**Younes, 2020**). Dans une enquête récente réalisée en 2018, par la fondation pour la recherche médicale, il a été rapporté que 38,30 % des mariages en Algérie sont consanguins. Les résultats de cette enquête montrent un taux de

consanguinité variable d'une wilaya à une autre. En effet, la consanguinité augmente le risque de survenue des malformations congénitales car elle conduit à une augmentation de la fréquence de l'homozygotie dans les gènes et les génomes des individus, ce qui augmente la fréquence des troubles autosomiques récessifs dans la population. Autrement dit, quand un gène responsable.

d'une maladie génétique existe dans une famille, le mariage entre apparentés augmente la chance de rencontres des allèles mutés (Sidi-Yaklef et Metri, 2013). Dans notre étude, l'association de ce facteur aux malformations n'est pas claire car la consanguinité est faible présentée dans notre échantillon.

II.4. Antécédents familiaux des malformations congénitales de l'appareil génitales.

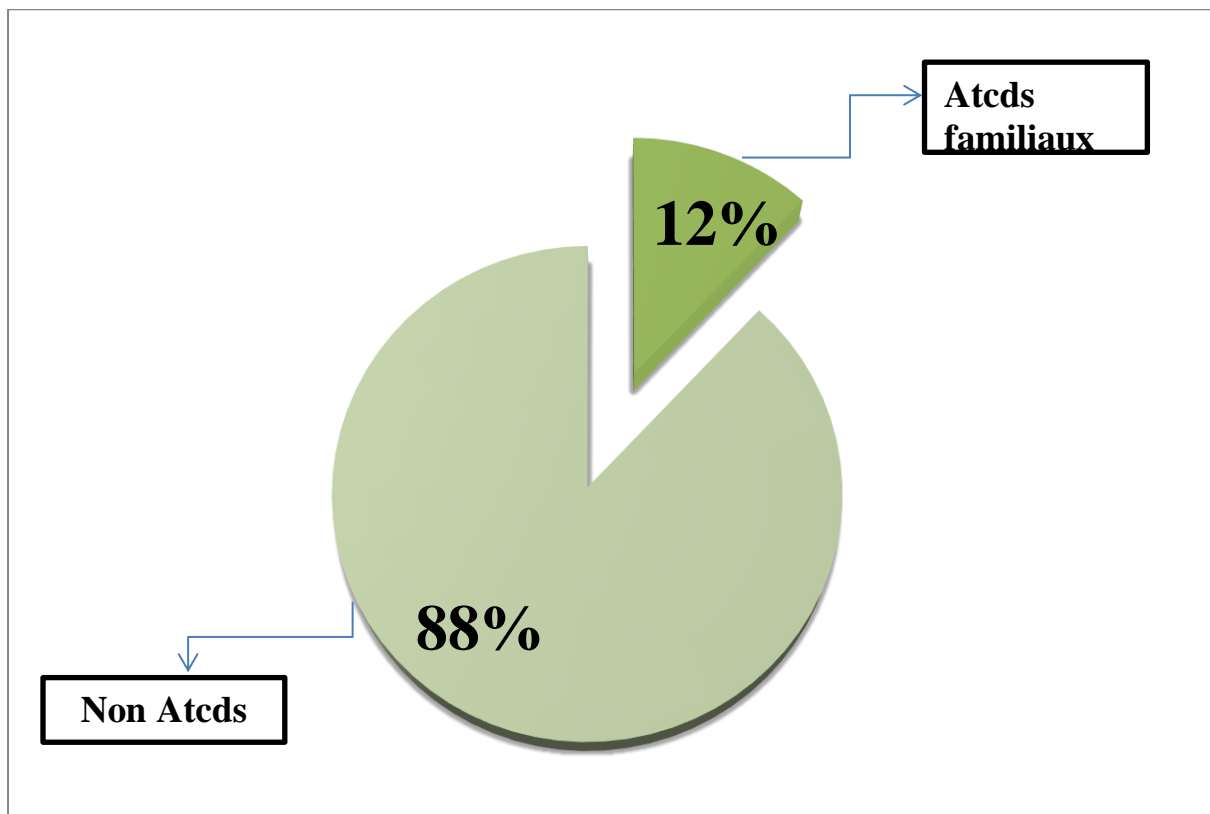


Figure 22: Antécédents familiaux des malformations congénitales de l'appareil génitales.

Nous avons trouvé un 5 cas d'Antécédents des malformations congénitales avec les pourcentages de 12% (Figure).

et par conséquent il représente un facteur de risque de survenue des malformations congénitales.

Conclusion :

Les malformations congénitales notamment de l'appareil génital chez les enfants du sexe masculin constituent un vrai problème de santé publique, et sont définis par des modifications morphologiques présente à la naissance et diagnostiquées tôt ou après des mois voire des années plus tard.

En Algérie 8000 des nouveaux nés naissent avec une pathologie congénitale, Cependant, la prise en charge chirurgicale reste malheureusement loin des ambitions car la plupart de ces malformations sont mal diagnostiquées pour plusieurs raisons.

A travers cette étude prospective qui a duré trois mois et a la vue des données épidémiologiques actuelles que nous avons tenté de résumer dans ce travail, les différents étiologies, les conditions diagnostiques, et les données statistiques de quelques malformations congénitales touchants l'appareil génital des garçons de la commune de Ain Beida, Wilaya d'Oum El Bouaghi , (hypospadias ,ectopie testiculaire, hernie inguinale, hydrocèle).

Les résultats obtenus montrent que l'ectopie testiculaire été la malformation la plus fréquente représentant 40% des cas et que l'âge d'intervention chirurgicale a marquer un retard par rapport aux normes internationales pour toutes les types de malformations, identification de divers facteurs qui contribuent de manière significative à l'impact sur l'issue de la grossesse, (âge avancé de la mère et maladies gestationnelles et exposition prolongée aux médicaments, la consanguinité , et les antécédents familiaux).

Nous avons conclu que la situation à besoin de plus d'attention pour une meilleur prise en charge de ces enfants de point de vue psychologique et médicale, les parents doivent connaitre les conséquences à court et à long terme d'un retard des soins chirurgicaux de leurs enfants.

On attire l'attention sur les facteurs de risques des malformations congénitales de l'appareil génital notamment les facteurs environnementaux et génétiques spécifique de la région et en Algérie afin de recommander un programme adéquat de dépistage de prévention et de prise en charge médicale des enfants atteints au moment idéal.

A l'avenir, il serait intéressant de mener une large étude prospective sur des enfants atteints des différentes malformations congénitales dans le but d'évaluer la fréquence dans la société algérienne et identifier les facteurs de risques les plus probables pour recommander des actions adaptées à l'ensemble des intervenants.

RÉFÉRENCES

BIBLIOGRAPHIQUES

A

Aarskorg, D (1979) : Current concepts :maternal progestins as a possible cause of hypospadias. N Engl J Med; 300:75-78.

Almstrup K, Fernandez MF, Petersen JH, Olea N, Skakkebaek N, Ieffers H (2002) : Dual effects of phytoestrogens result in U-shaped dose-response curves. Environ Health Perspect; 110(8):743-8.

Amar.E (2017) : Malformations et facteurs environnementaux ,environnement et santé en périnatalité, rue sainte-catherine, lyon, francerev. méd. périnat. 9:73-80.

American Diabetes Association (2005): « Gestational diabetes mellitus », *Diabetes Care*, vol. 25, p. S82–4.

Adghirni,(2022):<https://amp.allodocteurs.africa/une-nouvelle-unite-de-depistage-des-malformations-foetales-voit-le-jour-en-algerie-7841.html>

B

Baglaj M, Carachi R (2007): Neonatal bilateral testicular torsion: a plea for emergency exploration.;177:2296–9.

Baskin Ls, Ebbers Mb (2006) : Hypospadias, anatomy, etiology, and technique, .J pediatsurg, mar (2006), 41(3) :463-7

Baskin Ls, Ebbers Mb. Hypospadias (2006): anatomy, etiology, and technique, .J pediatsurg, mar (2006), 41(3) :463-7.

Baskin LS, Himes K, Colborn T(2001) : Hypospadias and endocrine disruption : is there a connection ?Environ Health Perspect; 109(11):1175-83.

Bellizzi S, Ali MM, Abalos E, Betran AP, Kapila J, Pileggi-Castro C, et al(2016) : Are hypertensive disorders in pregnancy associated with congenital malformations in offspring? Evidence from the WHO Multicountry cross sectional survey on maternal and newborn health. BMC Pregnancy and Childbirth. 29 juill 2016;16(1):198.

Références et Bibliographiques

Biggs ML, Baer A, Critchlow CW (2002) : Maternal, delivery and perinatal characteristics associated with cryptorchidism: a population-based case-control study among births in Washington state. *Epidemiology*; 13(2):197-204.

Bougnères P, François M, Pantalone L, et al (2008) : Effects of an early postnatal treatment of hypogonadotropic hypogonadism with a continuous subcutaneous infusion of recombinant follicle-stimulating hormone and luteinizing hormone. *J Clin Endocrinol Metab* ;93:2202–5.

Bouty A, Ayers KI, Pask A, Heloury Y, Sinclair A (2015): The Genetic And Environmental Factors Underlying Hypospadias. *Sex Dev.* 2015;9(5):239-259.

Bouvattier .C (2014) : Micropénis, Endocrinologie pédiatrique, faculté de médecine Paris 11, centre de référence des anomalies du développement sexuel, hôpital Bicêtre, 78, rue du Général-Leclerc, 94270 Le Kremlin-Bicêtre le 24 avril 2014 ; 665-669.

Brauner.R (2013) : Micropénis : quand y penser et que faire ?, Anomalies fréquentes des OGE du garçon , Paris, mars 2013 , 12-17pp.

Bromage SJ, Crump A, Pearce I (2008) : Phimosis as a presenting feature of diabetes. *British Journal of Urology International.* 101(3):338–340.

Browne ML (2006) : Maternal exposure to caffeine and risk of congenital anomalies: a systematic review. *Epidemiology ; New York* , may 2006;17:324-31

Brucker-Davis, B. Ducot, K. Wagner-Mahler, C. Tommasi, P. Ferrari, P. Pacini, M. Boda-Buccino, A. Bongain, P. Azuar, P. Fenichel (2008) : Polluants environnementaux dans le lait maternel et cryptorchidie. *Science Directe, Gynecologie Obstetrique et Fertilité* (36) : 840-847 .

C

Cabrol C, Kalhe W, Leonhardt H, Platzer W (1979) : Anatomie 2 viscères. Edition française, , p: 264-281.

Canon S. Reagan R. Koff SA. (2008) : Pathophysiology and management of urinary incontinence in case of distal penile epispadias. *J Urol.* Dec; 180 (6) 2636-42.

Cintas E, Bourret A(2021) : Les infections vaginales pendant la grossesse. parents.fr.

Références et Bibliographiques

Coulibaly MT, Issa Amadou, Ouattara Z (2018): Traitement Chirurgical de l'Épispadias Péno-Pubien Continent : À Propos de Deux Cas. Mali. Vol 19 (3) July 2018.89–91pp.

D

Dadoune J., Hadjiisky P., Siffroi J.P., Dadoune J.P (2000) : Histologie. De la biologie à la Clinique. 2ème édition, 229-246.

Daliri S, Safarpour H, Bazyar J, Sayehmiri K, Karimi A, Anvary R (2019) :The relationship between some neonatal and maternal factors during pregnancy with the prevalence of congenital malformations in Iran: a systematic review and meta-analysis. J Matern Fetal Neonatal Med. nov 2019;32(21):3666-74.

Das S, Tunuguntla Hs (2000): Balanitis xerotica obliterans--a review. World J Urol. 2000 Dec;18(6):382-7.

Delamare J., Delamare F., Gelis-Malville E. Delamare L (2002) : Dictionnaire des termes de médecine. 27ème Edition Maloine-Paris. 412, 430, 432, 435, 780.

DELAY MARIE - CLAUDE, (2014), Le guide de la femme enceinte, édition Hachette livre (Marabout) . P85.

Dida N (2018) : Gamétogenèse. Département de Biologie, Faculté des Sciences de la Nature et de la Vie. Université d'Oran 1.

Didier Aubert, Dr Anne Moro-Enemuwe (2008): Pathologie génito-scrotale chez le garçon et chez l'homme Service de chirurgie pédiatrique, hôpital Saint-Jacques, centre hospitalier universitaire de Besançon, 25000 Besançon, France la revue du praticien, Vol.58, 3 1 décembre 2008. 2289-2296pp.

E

Ein SH, Nasr A, Wales P, Gerstle T (2009):, The very large recurrent postoperative scrotal hydrocele after pediatric inguinal hernia repair: a rare problem. Pediatr Surg Int. 2009 Mar;25(3):239-41

Ein SH, Njere I, Ein A (2006): Six thousand three hundred sixty-one pediatric inguinal hernias: a 35-year review. J Pediatr Surg ;41(5):980-986

Références et Bibliographiques

Elghanmi A, Razine R, Jou M, Berrada R (2020) : Congenital Malformations among Newborns in Morocco: A Retrospective Study. *Pediatric Reports.* 7 avr 2020;12(1):7405.

F

Feyles F, Peiretti V, Mussa A, et al (2014) :Improved sperm count and motility in young men surgically treated for cryptorchidism in the first year of life. *Eur J Pediatr Surg*;24:376–80.

Fisch H, Golden RJ, Libearsen GL et al (2001) : Maternal age as a risk factor for hypospadias. *J Urol*;165:934-6.

Fremond B, Azzis O (1998) :Clinique chirurgicale infantile : Sténose hypertrophique du pylore.CHU de Rennes ;polycopie;4p

Frimberger D (2011) : Diagnosis and management of epispadias. *Semin Pediatr Surg.* 2011 May 20 (2): 85-90.

Fritz G et Czeizel AE (1996) :Abnormal sperm morphology and function in the fathers of hypospadiacs. *JReprod Fertil*; 106:63-6.

Frydman M, Greiber C, Cohen HA (1985) :Uncomplicated familial hypospadias:evidence for autosomalrecessive inheritance. *Am J Med Genetics*; 21:51-60.

G

Galifer B (1998) : Les anomalies congénitales du canalpéritonéo-vaginale.Manuel de chirurgie pédiatrique (chirurgie viscérale).Collège Hospitalo-universitaire de chirurgie pédiatrique.p163 -17.

Grady RW, Mitchell ME (2002) : Management of epispadias. *Urol Clin North Am* 2002 May 29 (2): 349-60.

Griffiths Rr, Woodson P (1988) : Caffeine physical dependence: a review of human and laboratory animal studies. *Psychopharmacology (Berl)* ;94:437-51.

Références et Bibliographiques

Grosfilley Sarah Adeline Dunand, Gérard Roulet (2010) : Prévention et suivi des maladies congénitales Université de Genève Médecine. Juin 2010.

H

Harouchi Abderrahim (1982) : Préface de PELLERIN Denys; Pathologie du canal péritonéo-vaginal, Chirurgie pédiatrique: propriétés diagnostiques et thérapeutiques, Editions Maghrébines - Casablanca, p. 152-159.

HAS ; (Haute Autorité de Santé , France): Pertinence des soins en chirurgie pédiatrique, Rapport D'élaboration

Hatton F, Bouvier-Colle MH, Blondel B, Pequignot F, Letoullec A (2000) : Evolution of infant mortality in France and its causes from 1950 to 1997. *Arch Pediatrics* ; 7: 489-500.

Hütten Olivier (2004) : exterm urologique H.mondor, octobre 2004.

I

Ishii T, Hayashi M, Suwanai A, et al (2010) : The effect of intra muscular testosterone Enanthate treatment on stretched penile length in prepubertal boys with hypospadias. *Urology* 76(1):97–100.

J

Jensen TK, Toppari J, Keiding N, Skakkebaek NE (1995) : Do environmental oestrogens contribute to the decline in male reproductive health? *Clin Chem*; 41: 1896–901.

Jensen, M. S., Toft, G., Thulstrup, A. M., Bonde, J. P. & Olsen, J. (2007) : Cryptorchidism according to maternal gestational smoking. *Epidemiology* 18, 220–225.

K

Kaya C, Karaman Mi ,Pirincci N, Ozturk M, Yilmazgumrukcu G (2006) : Human chorionic gonadotropin Détériorâtes the histology of rat testes. *Urol Int* ;76:274–7.

Références et Bibliographiques

Kubota Y, Temelcos C, Bathgate RA, et al (2002) : The role of insulin 3, testosterone, Mullerian inhibiting substance and relaxin in rat gubernacular growth. *Mol Hum Reprod* ; 8 : 900–5.

L

LaQuaglia MP, Bauer SB, Eraklis A, Feins N, Mandell (1987): Bilateral neonatal torsion ;138:1051–4.

Lee K, Khoshnood B, Chen L, Wall SN, Cromie WJ, Mittendorf RL (2001) : Infant mortality from congenital malformations in the United States, 1970-1997. *Obstet Gynecol*; 98: 620-629.

Lee PA, Nordenstrom A, Houk CP, Ahmed SF, Auchus R, Baratz A, et al (2016) : Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care. *Horm Res Paediatr*. 2016;85(3):158-80.

Levy J.B., D.A. Hussmann (1996) : Micropenis secondary to growth hormone deficiency : does treatment with growth hormone alone result in adequate penile growth ? *J Urol*, 156 : 214-216.

Liu S , Joseph KS , Kramer MS , Allen AC , Sauve R. Rusen ID . Wen SW (2002) : fetal and Infant Health Study Group of the Canadian Perinatal Surveillance system . Relationship of prenatal diagnosis and pregnancy termination to overall infant mortality in Canada . *JAMA* ; 287 : 1561-1567 .

M

Manner J, Kluth D (2005) :The morphogenesis of the exstrophy-epispadias complex: a new concept based on observations made in early embryonic cases of cloacal exstrophy. *AnatEmbryol (Berl)* ;210:51—7.

Manson JM & Carr MC (2003) :Molecular epidemiology of hypospadias:review of genetic and environmental risk factors. *Birth defects research (part A):clinical and molecular teratology*; 67:825-36.

Références et Bibliographiques

Marieb E.N., Hoehn (2010) : Livre Anatomie et physiologie humaine 8e édition américaine. Edition du Renouveau Pédagogique Inc ;Erpi . Page 1190-1197-1202.

Martens JW, Lumbroso S, Verhoef-Post M, Georget V, Richter A, Szarras-Czapnik M, Romer TE, Brunner HG, Themmen AP, Sultan C (2002) : Mutant luteinizing hormone receptors in a compoundheterozygous patient with complete Leydig cell hypoplasia: abnormal processing causes signallingdeficiency. J Clin Endocrinol Metab; 87(6):2506-13.

Mayr JM, Lawrenz K, Berghold A (1999) : Undescended testicles: an epidemiological review. Acta Paediatr; 88:1089-93.

Mazouz T. Ghorabi N(2023) : le Rôle des investissements publics dans la croissance urbaine des petites et moyennes villes a travers le territoire de la wilaya d'Oum El Bouaghi <https://www.researchgate.net/publication/367284961>.

Mikwar M, MacFarlane AJ, Marchetti F (2020) : Mechanisms of oocyte aneuploidy associated with advanced maternal age. Mutat Res Rev Mutat Res. sept 2020;785.

Mitura K, Śmietański M, Koziel S, et al (2018): Factors influencing inguinal hernia symptoms and evaluation of symptoms by patients: results of a prospective study including 1647 patients. Hernia ; 22: 585-91.

Mongraw-Chaffin ML, Cohn BA, Cohen RD, Christianson RE (2008) : Maternal smoking, alcohol consumption, and caffeine consumption during pregnancy in relation to a son's risk of persistent cryptorchidism: a prospective study in the Child Health and Development Studies cohort, 1959-1967. American journal of epidemiology ;167:257-61.

Moursyee (2010) : Outcome of proximal hypospadias repair using three different techniques. J Pediatr Urol, 6 : 45-53.

Moussa Mr (2011) : hernies inguinales étranglées à l'hôpital somine dolo de mopt. Mémoire de Doctorat : Médecine de Pharmacie et d'Odonto- Stomatologie : Mali : Université de Bamako. 25- 26 p.

Références et Bibliographiques

Moussally K, Oraichi D, Berard A, Moussally K, Oraichi D, Berard A. (2009) , Herbal products use during pregnancy: prevalence and predictors. *Pharmacoepidemiology & Drug Safety*;18.

O

Oosterlinck W, Lumen N, Cauwenberghe G V(2007) :Surgical treatment of urethral stenoses: technical aspects. *.Annales d'Urologie (2007).August ; 41(4): 173-207.*

P

Paris .F., L .Gaspari, E. Dutertre , P.Philibert , L. Maimoun , N. Kalfa Et C. Sultan (2011) :Micropénis: conduite a tenir, Mises au point cliniques d'Endocrinologie, Paris, 25-26 novembre 2011 ,106-108.

Pascal.L, Rambourg Schepens.M.O, Lasalle.J.L (2004) : les malformations con génitales du petite garçon en LanguedocRoussillon, étude des cryptorchidies et des hypospadias opérés a partir des données du PMSI 1998-2001.

Penson D, Krishna Swami S , Jules A , MCPheeters (2013) :Effective-ness of hormonal and surgicaltherapies for cryptorchidism : asystematicreview. *Pediatrics ;131 :1897_907.*

Peuckert et Al (2014) :Centre universitaire de santé McGill. Ce livret est protégé par les droits d'auteur. La reproduction partielle ou totale sans autorisation écrite de patienteducation@muhc.mcgill.ca est strictement interdite. 24 septembre 2014.

Pierik FH, Burdorf A, Nijman JMR, et al (2002) :Ahig hypospadias rate in the Netherlands. *Hum Reprod*;17:1112_5.

Podevin Guillaume et al(2014) : Cure de hernie inguinale du garçon Service de chirurgie infantile, CHU de Nantes France .

R

Rabah M.Shawky, Doaa I. Sadik (2011) :congenital malformations prevalent among Egyptian children and associated risk factors,the Egyptian journal of medical human genetics,Egypt,15 january 2011,12.69-78.

Rault , C. Garabedian (2020) :Conséquence du tabagisme passif chez la femme enceinte – Rapport d’experts et recommandations CNGOF-SFT sur la prise en charge du tabagisme en cours de grossesse, gynécologie Obst étrique Fertilité´ & Sénologie 48 France 1 avril (2020) 578–582.

Ravindu.G , Patil .A,S(2022) : médicaments-pendant-la-grossesse
<https://www.msmanuals.com/fr/professional/gyn>

S

Sabiri N, Kabiri M, Razine R, Kharbach A, Berrada R, Barkat A (2013) : Facteurs de risque des malformations congénitales : étude prospective à la maternité Souissi de Rabat au Maroc. Journal de Pédiatrie et de Puériculture. sept 2013;26(4):198-203.

Sauvat Frédérique. Service de Chirurgie Pédiatrique. Hôpital Necker Enfants Malades, Paris. frederique.sauvat@nck.aphp.fr pp 3.

Schonfeld W.A., G.W. Beebe (1942) : Normal growth and variations in the male genitalia from birth to maturity. J Urol , 48 : 759-777.

Schonfeld WA (1943) :Primary and secondary sexual characteristics, with biometric study of penis and testes. Am J Dis Child; 65: 535-549.

Schultz .Jr, Klykylo .Wm, Wacksman .J (1983):Timing of elective hypospadias repair in children. Pediatrics. 71:342-51.

Sharpe RM, Mc Kinnell C, Kivlin C, Fisher JS (2003) :Proliferation and functional maturation of Sertoli cells,and the relevance to disorders of testis function in adulthood. Reproduction; 125(6):769-84.

Références et Bibliographiques

Sherchand Jb, Obsomer V, Thakur Gd, Hommel M (2003): Mapping of lymphatic filariasis in Nepal. *Filaria J.* 2003 Mar 19;2(1):7.

Shih Em, Graham Jm (2014): Review of genetic and environmental factors leading to hypospadias. *Eur J Med Genet.* 57(8):453–463.

Sidibé alou (2020): Contribution à l'étude des malformations congénitales au CSREF de la commune IV du district de Bamako, Thèse pour l'obtention du grade de docteur en Médecine. USTTB Mali.

Sidi-Yakhlef A, Metri AA(2013): Etude Anthropo-sociologique de la consanguinité dans la population de «Oulhaça» dans l'Ouest Algérien. 15.

Silver RI (2000) : **What is the etiology of hypospadias ? A review of recent research. Del Med Jrl; 72(8):343-7.**

Silver RI, Rodriguez R, Chang TSK, Gearhart JP (1999) : ***In vitro* fertilization is associated with an increased risk of hypospadias. J Urol 1999; 161:154-57.**

Skakkebaek NE, Rajpert-De Meyts E, Main KM (2001): Testicular dysgenesis syndrome: an increasingly common developmental disorder with environmental aspects. *Hum Reprod* ; 16 : 972–8.

Sloth Weidner I, Moller H, Kold Jensen T, Skakkebaek NE (1999): Risk Factors for Cryptorchidism and hypospadias. *J of Urology* ; 161:1606-9.

Snodgrass W, Macedo A, Hoebeke P et al (2011): Hypospadias dilemmas : a round table. *J Ped Urol* , 7 : 145-157.

Stchnunke M., Schulte E., Schumacher U (2007): Atlas D'Anatomie. Prométhée. Maloine. 256- 261.

Stoll C, Roth M P (1982): étude des malformations dans une série de 19526 naissances consécutives. *Med et hyg. (geneve).*

Storm D, Redden T, Aguiar M, Wilkerson M, Jordan G, Sumfest J (2007): Histologic evaluation of the testicular remnant associated with the vanishing testes syndrome: is surgical management necessary? *Urology* ; 70:1204–6.

Références et Bibliographiques

SubraManiam R, Spinoita F, Hoebeke P (2011) : Hypospadias repair : an overview of the actual techniques. Semin Plast Surg, 2011 ; 25 : 206-212.

T

Teklali Y (2010) : Traitement chirurgical des hydrocèles chez l'enfant , Techniques chirurgicales, Urologie .EMC.

Terriou P., Barry, Caparos-langlois D (2000) :Anatomie de l'appareil génital masculin. Anatomie du corps humain ; 9-15.

Tortora (2007) : principes d'anatomie et de physiologie 4ème édition.

Traoré M., Touré A., Traoré M.S., Keita M.M (1997) : Etude cytogénétique chez 13 enfantsprésentant une poly malformation à Bamako. Mali Médical .N° 3 et 4.

Tsang S.L (2010) : When size matters : a clinical review of pathological micropenis. Journal of Pediatric Health Care, 24 : 4, 231-240.

W

WHO IPCS (2002) : Global assessment of the state of the science of endocrine disruptors, <http://www.who.int/pcs/emergsite/edc/globaledcTOC.htm>. Consulté le 12/05/03;

Ware K (1995) : Caffeine and Pregnancy Outcome In; 1995.

Wu Y, Ye H, Liu J, Ma Q, Yuan Y, Pang Q et al (2020) : Prevalence of anemia and sociodemographic characteristics among pregnant and non-pregnant women in southwest China: a longitudinal observational study. BMC Pregnancy and Childbirth. 14 sept 2020;20(1):535.

Y

Younes KA (2020) : Consanguinité et Risques génétiques [Internet]. Salama Magazine.[cité 11 août 2022]. Disponible sur: <https://www.salamamag.com/salamamag/consanguinite-et-risques-genetiques/>

LES ANNEXES

ATCDS Familiaux de la mère :

Malformations :

3. ATCDS chez le père :

- lieu d'habitat (rural ou urbain) : profession :
- Notion de prise de Tabac : autres :

ATCDS Personnels du père :

malformations :

ATCDS Familiaux du père

Malformations :

4. ATCDS chez la fratrie :

- malformations de l'appareil génital: Ambigüité sexuelle (stade)
:
- Micro pénis :
- Hypospadias :
- Cryptorchidie :
- Autres :
- autres malformations :

Résumé :

Cette étude prospective avait pour objectif d'évaluer la situation épidémiologique et d'identifier les facteurs à l'origine des malformations congénitales, notamment celles de l'appareil génital dans une population d'enfants du sexe masculin dans la commune de Ain Beida, Wilaya d'Oum El Bouaghi

Les résultats ont montré que l'ectopie testiculaire été la malformation la plus fréquente représentant 40% des cas, et que l'âge d'intervention chirurgicale a marquer un retard par rapport aux normes internationales pour toutes les types de malformations ; hypospadias 3 – 5 ans dans 44% des cas , l'ectopie testiculaire , l'hernie inguinale, l'hydrocèle 6 – 8 ans soit 41%, 46% et 75% respectivement , parmi les facteurs de risqué incriminés pour la survenu de ces malformations , l'âge maternel plus de 35 ans qui représente 42% des cas, les pathologies des mères d'enfants au cours de grossesse , le diabète représente 14% , la carence vitaminique 12% , l'HTA gravidique , l'Anémie 9%, la menace d'avortement 5% , la consanguinité 14% et finalement les antécédents familiaux 12%.

La consommation du tabac notamment le tabagisme indirect est un facteur non négligeable; Il est nécessaire de sensibiliser les parents de ses dangers.

Dans cette situation il est vraiment nécessaire de mobiliser tous les mesures préventives et de prendre en charge rapidement ces enfants afin de maitriser le nombre des cas atteints.

Mots clés : Malformations congénitales, appareil génital, épidémiologie.

Abstract:

This prospective study aimed to assess the epidemiological situation and to identify the factors of congenital malformations origin's, in particular those of the genital apparatus in a population of male children in the commune of Ain Beida, Wilaya of Oum El Bouaghi.

Our results showed that Testicular Ectopia was the most common malformation representing 40% of cases, and that the age of surgery was behind international standards for all types of malformations; Hypospadias 3 – 5 years about 44% of cases, Testicular ectopia, Inguinal hernia, Hydrocele 6 – 8 years or a percentage of 41%, 46% and 75% respectively, among the risk factors incriminated for the occurrence of these malformations, maternal age over 35 years which represents 42% of cases, pathologies of mothers of children during pregnancy, diabetes represents 14%, vitamin deficiency 12%, gravidic hypertension and anemia 9%, threat of abortion 5%, consanguinity 14% and finally family history 12%.

Tobacco consumption, in particular indirect smoking is a significant factor; should be made aware of its dangers.

In this situation, it is really necessary to mobilize all preventive measures and to quickly take charge of these children in order to control the number of the affected cases.

Keywords: Congenital malformations, reproductive system, epidemiology.