

## Communications orales

### Session « Pédiatrie »

COP 01

## Méthode mère kangourou : inventée pour les pays du Sud-adoptée par les pays du Nord

Simon-Ghediri MJ

Association JEREMI-Rhône-Alpes

■ Correspondance : mjo.simon@free.fr

La méthode mère kangourou (MMK) s'adressait initialement aux bébés prématurés et aux petits poids de naissance nés dans les pays en développement. Elle a été formalisée par Nathalie Charpak et son équipe en Bolivie dans les années 90. *Méthodes.* La mère joue le rôle de couveuse : le bébé est installé en peau à peau entre les seins maternels 24h/24. Il bénéficie ainsi d'une régulation thermique, d'un positionnement physiologique (peu de reflux gastro-oesophagien et d'apnées) et d'une alimentation au sein exclusif, idéalement. La méthode est initiée en hospitalisation et se poursuit au domicile familial, avec une surveillance médicale rigoureuse. En 2003, l'Organisation mondiale de la santé (OMS) a publié le 1<sup>er</sup> guide concernant la MMK. Depuis de nombreuses équipes l'ont pratiquée et évaluée. *Résultats.* La MMK s'avère être d'une grande efficacité dans les pays en développement, notamment en terme de survie. En outre, ses avantages en termes de relation mère-bébé et d'économie de santé ont interpellé plusieurs équipes de néonatalogie dans les pays développés. Ainsi, les scandinaves ont progressivement installé des unités kangourou à l'intérieur de leur service de néonatalogie. Leurs publications démontrent que la MMK a des résultats comparables aux soins de néonatalogie classiques, à condition de bien cibler les populations d'enfants concernés. *Conclusions.* Lors du 8<sup>e</sup> congrès international MMK à Québec en juin 2011, l'OMS a décidé de refondre son guide de recommandations afin qu'il puisse s'adapter aux pays développés. Le nouveau guide, en cours d'élaboration, devrait être prêt pour être présenté en 2013 lors du 9<sup>e</sup> congrès MMK qui se déroulera en Inde.

■ Mots-clés : Méthode kangourou. Néonatalogie. Recommandations OMS. Pays en développement. Pays développés.

COP 02

## Elimination du tétanos maternel et néonatal au Sénégal : évolution des indicateurs nationaux de surveillance de 2003 à 2009

Fortes Déguénonvo L<sup>1</sup>, Diop SA<sup>1</sup>, Diouf A<sup>1</sup>, Ba IO<sup>2</sup>, Manga N.M.<sup>1</sup>, Dia Badiane NM<sup>1</sup>, Seydi M<sup>1</sup>, Ndour CT<sup>1</sup>, Soumaré M<sup>1</sup>, Diop BM<sup>1</sup>, Sow PS<sup>1</sup>

1. Clinique des Maladies Infectieuses, CHNU de Fann, Dakar Sénégal.

2. Division surveillance épidémiologique, Direction de la Prévention Médicale, Ministère de la santé du Sénégal

■ Correspondance : louisefortes@yahoo.fr

En 2000, 57 pays dans le monde dont le Sénégal n'avaient pas encore éliminé le tétanos maternel et néonatal. Cette étude avait pour objectif de : évaluer l'incidence du tétanos néonatal (TNN) et maternel, en décrire les caractéristiques épidémiologiques, évaluer la couverture vaccinale des femmes enceintes et identifier les districts à haut de risque de TNN. *Méthodes.* Il s'agit d'une étude rétrospective de 2003 à 2009 concernant les 65 districts que compte le pays. La base de données était constituée des rapports de vaccination, annuaires statistiques du service national de l'information sanitaire et bulletins épidémiologiques hebdomadaires (BEH) du Ministère de la santé. Un district à haut risque était défini pour un taux d'incidence > 1 cas de TNN pour 1000 naissances vivantes (NV). *Résultats.* Durant cette période 153 cas de TNN ont été notifiés soit en moyenne 22 cas par an. La majorité des mères (74,5 % des cas) n'avait effectué aucune consultation prénatale donc aucune dose d'anatoxine tétanique (VAT). L'accouchement s'est déroulé à domicile dans 86,9 % des cas. La porte d'entrée était ombilicale dans la plupart des cas (90 %) et la létalité était de 51 %. Quant à la couverture vaccinale nationale, elle est passée de 65,6 % en 2003 à 78 % en 2009. Le pourcentage de districts ayant atteint une couverture vaccinale en VAT2+ ≥ 80 % était de 20 % en 2003 contre 43 % en 2009. La proportion d'accouchements assistés est passée de 53 % en 2003 à 66,6 % 2009. La complétude de notification des données était de 100 % dans les 65 districts. En 2009, l'incidence nationale du TNN était de 0,03 cas pour 1000 naissances vivantes et elle était inférieure à 1 cas pour 1000 NV dans tous les districts. *Conclusion.* Le net fléchissement du TNN montre les progrès réalisés entre 2003 et 2009 pour son élimination avec comme stratégie la vaccination des femmes enceintes au cours des CPN d'une part et d'autre part l'augmentation du taux d'accouchements assistés. Mais il faudrait dans les années à venir organiser des campagnes de vaccination contre le tétanos des femmes en âge de procréer.

■ Mots-clés : Tétanos néonatal. Tétanos maternel. Indicateurs de surveillance. Sénégal.

## Promotion de substituts du lait maternel, une réelle menace pour les pays à fort taux d'allaitement. Le Laos, enquête nationale, 2009

Barennes H, Empis G, Quang TD, Phasavath P, Thaoboualy T, Vongphayloth K, Edosoa GT, Inthavilay S, Souvong V, Hansackda V, Chaykaodaxue B, Gnothlysack V, Franchard T, Harimanana A, Koffi PN

Institut de la Francophonie pour la Médecine Tropicale, Vientiane, Laos

■ Correspondance : barenmeshub@yahoo.fr

L'allaitement maternel exclusif, intervention essentielle pour la survie de l'enfant recommandée jusqu'à 4-6 mois, est menacée dans les pays à fort taux d'allaitement maternel traditionnel tel le Laos par l'incroyable pression de l'industrie et la promotion de substituts du lait maternel (SLM). Certains SLM ne sont pas des produits laitiers. Nous décrivons les pratiques et les raisons d'utilisation de l'ensemble des SLM lors d'une enquête nationale au Laos en 2009. *Méthodologie.* Enquête transversale par échantillonnage à plusieurs degrés dans 12 des 17 provinces du Laos et 90 villages auprès de mères ayant un enfant de moins de 2 ans. Questionnaires pré-testés et un jeu d'images de 22 principaux SLM. Principaux critères : prévalence, type et âge de début d'utilisation. Analyse uni et multivariée selon les caractéristiques et la source d'information. *Résultats.* 2 % des 1057 mères allaitaient, 25 % donnaient un SLM (11 % du lait artificiel), 20 % avait commencé avant l'âge de 6 mois vers 2,9 mois. Un lait maternisé et non maternisé représentait 85 % des SLM, la crème de café (produit non laitier) seulement 14 %. La télévision thaï était la source d'information prépondérante quoique les mères assuraient faire une meilleure confiance aux personnels de santé. Les mères d'ethnie Lao Loum vivant dans de bonnes conditions socio-économiques étaient plus susceptibles d'utiliser les SLM avant 6 mois (OR: 1,79, (1,15-2,78),  $p < 0,009$ ). Les mères des zones rurales appréciaient davantage le lait maternel au SLM. *Conclusion.* Au Laos, le progrès économique est associé à un délaissement progressif de l'allaitement traditionnel au profit des SLM. Il est urgent de préserver l'allaitement maternel par le biais de campagne de promotion de l'allaitement maternel et de respect du code d'allaitement dans les pays similaires au Laos.

■ Mots-clés : Substituts de lait maternel. Allaitement. Laos.

## Prise en charge des orphelins et autres enfants vulnérables par le VIH en Haïti

Origène RM<sup>1</sup>, Shamamba L<sup>2</sup>, Dalexis PE<sup>2</sup>, Mesenge C<sup>1</sup>, Rapp C<sup>1-3</sup>

1. Université Senghor, Alexandrie, Egypte.

2. CHAMP/CRS-Haïti

3. HIA Bégin, Saint-Mandé, France

■ Correspondance : rappchristophe@aol.com

En Haïti, l'infection par le VIH touche 2,2 % de la population et plus de 300 000 orphelins et autres enfants vulnérables par le VIH (OEV) subissent quotidiennement l'action directe ou indirecte du VIH sur leur vie. *Objectifs.* Décrire la situation des (OEV) par le VIH en Haïti et identifier les principaux obstacles à leur prise en charge. *Méthode.* Etude descriptive et analytique d'un échantillon d'OEV sélectionnés par tirage au sort dans trois départements d'Haïti (Sud, Nippes et Nord-Ouest). Recueil d'entretiens des tuteurs d'OEV, de leaders communautaires et d'acteurs de la prise en charge des OEV. *Résultats.* 90 OEV (74 filles, garçons) d'âge moyen 15 ans (extrêmes : 13-17) ont été inclus. Un tiers des enfants étaient orphelins de père ou de mère. Seul un quart des enfants jouissait des biens de leurs parents. Plus de la moitié vivait dans des familles de plus de 5 enfants. Trois quart d'entre eux étaient scolarisés et 35,6 % bénéficiaient d'une subvention scolaire. Trente deux pour cent des OEV avaient une activité génératrice de revenu. Malgré une sensibilisation sur l'infection par le VIH délivrée à 2/3 des OEV et un dépistage réalisé par 25,6 % des OEV le niveau de connaissance de l'infection par le VIH était faible. L'accès aux soins était difficile pour 67 % d'entre eux et l'insécurité alimentaire touchait 33 % des OEV. *Commentaires.* En Haïti, les OEV sont l'objet d'une stigmatisation et d'une prise en charge insuffisante qui se limite au soutien scolaire. Ils sont confrontés à des problèmes nutritionnels, sanitaires, psychiques, matériels et éducationnels. L'ignorance, le manque de volonté politique, la précarité financière des ménages affectés et l'absence de synergie des ONG expliquent en partie ce constat. *Conclusion.* La protection des OEV par le VIH en Haïti est une priorité qui justifie des efforts de sensibilisation, de formation et une meilleure intégration des différents acteurs (politiques, sociaux communautaires, agences et ONG, OEV) impliqués.

■ Mots-clés : VIH/SIDA. Orphelins. Enfants. Vulnérabilité. Haïti.

## Anémies sévères et transfusions: analyse de nos pratiques transfusionnelles chez des enfants de 1 mois à 5 ans, à Bunia (hôpital MSF CH Bon Marché), Ituri, RDC

Bottineau MC<sup>1</sup>, Muller Y<sup>2</sup>, de la Tour R<sup>1</sup>, Quéré M<sup>1</sup>, Etard JF<sup>1</sup>, Itama J<sup>3</sup>

1. Médecins Sans Frontières, Genève, Suisse

2. Epicentre, Paris, France

3. Centre National de Transfusion Sanguine, RDC

■ Correspondance : Marie-Claude.Bottineau@geneva.msf.org

Les anémies sévères étaient de loin la première cause d'admission pédiatrique à l'hôpital de Bon Marché, RDC. Plus de 300 transfusions y étaient effectuées mensuellement en croissance exponentielle permanente avec de nombreux cas de poly transfusion. Cette étude visant à évaluer l'efficacité et les dangers potentiels des transfusions pédiatriques dans un contexte africain nous a permis d'analyser nos pratiques transfusionnelles. *Méthodes.* Etude de cohorte prospective conduite entre décembre 2009 et avril 2010 à Bunia, en Ituri, dans l'est de la RDC, incluant les enfants âgés de 1 mois à 5 ans nécessitant une transfusion pour anémie sévère (Hb < 4 g/dL ou < 6 g/dL si associée à une pneumopathie sévère ou à un état de choc). *Résultats.* Au total 657 enfants ont été inclus avec un sex ratio de 1,1. A l'admission, 22 % (142/657) des enfants avaient déjà été transfusés et 12 % plus de 10 fois. Le contrôle de compatibilité au lit a été difficile à obtenir régulièrement (45 % soit 294/657). La transfusion n'a été iso groupe que dans 79 % (519/657) des cas pour le groupe ABO et 94,8 % (623/657) pour le Rhésus. En dépit des indications, 6,5 % (43/657) des enfants transfusés avaient à l'admission une hémoglobine >6 g/dL et leur mortalité était la plus élevée; 57 % (374/657) des TRC, constante vitale clé en pédiatrie, étaient manquants. Effectuées comme recommandé en globules rouges décantés, les quantités transfusées ont presque toujours été très inférieures aux recommandations d'où un gain moyen en hémoglobine inférieur aux résultats espérés. Sur 74 (11,26 %) réactions anormales en cours de transfusion (fièvre exclue) la transfusion ne fut interrompue que 6 fois (2 décès). La recherche étiologique proposée (paludisme excepté) a rarement été faite en totalité (56 % de Z-Score manquants, 12,6 % de tests VIH manquants...) en dépit de l'importance des associations pathologiques. Seuls 22 % (142/657) des enfants sont sortis en étant considérés comme guéris. *Conclusion.* Beaucoup reste à faire pour améliorer de façon consistante la qualité des soins dans les milieux isolés et pauvres et diminuer le fossé existant entre connaissances théoriques et pratiques quotidiennes. Seule des interventions plurifactorielles (formations décentralisées, guides cliniques adaptés, encadrement, support logistique, suivi...) peuvent permettre de réels progrès. Pour les transfusions, beaucoup reste à faire pour lutter contre la banalisation, pour améliorer la prise en charge symptomatique (moins de transfusions mais plus efficaces) et aussi étiologique incluant les co-morbidités et aller vers une politique du « donneur unique » en pédiatrie.

■ Mots-clés : Anémies sévères. Pratiques transfusionnelles. Jeunes enfants. République Démocratique du Congo.

## Malnutrition aiguë sévère et états de choc : résultats de la mise en place d'un support adapté multifactoriel au sein de deux unités nutritionnelles d'hospitalisation pour malnutris en détresse vitale (CRENI) à Zinder et Magaria au Niger

Bottineau MC, Captier V, Peyraud N, Quéré M

Médecins Sans Frontières, Genève, Suisse

■ Correspondance : Marie-Claude.Bottineau@geneva.msf.org

La malnutrition aiguë sévère et les diarrhées aiguës chez les enfants de moins de 5 ans sont associées à une mortalité précoce accrue rapportée dans la littérature, 24 % versus 14 % (K. Maitland, Kilifi, Kenya, données colligées entre 2005 et 2007). La plupart de ces enfants décèdent en raison d'un état de choc non reconnu ou pris en charge trop tard et de façon inadéquate. MSF CH enregistre annuellement au Niger plus de 15 000 enfants dans les CRENI de Zinder et de Magaria dont approximativement 50 % avec diarrhée aiguë et 1/3 avec déshydratation grave et / ou état de choc. En avril 2008 puis décembre 2010, MSF CH a formé sur place la quasi-totalité de son personnel national et expatrié, incluant en 2010 les personnels du MS et des ONG partenaires. L'organisation a introduit des critères de diagnostic précoce du choc (FC élevée, TRC allongé et gradient de température), des protocoles de prise en charge standardisés et adaptés (oxygénothérapie, antibiothérapie précoce à large spectre, réhydratation « rapide » basée sur les protocoles APLS pour enfants non malnutris) et une surveillance continue simple (constantes vitales sans prise de la pression artérielle) mais rigoureuse. *Méthodes.* Les don-

## Communications orales

nées collectées de façon hebdomadaire sur le terrain ont été saisies sur Excel et analysées statistiquement sur Qlik View. *Résultats.* Avec des entrées annuelles stables supérieures à 15 000 en 2008, 2009 et 2010, dont plus de 3500 par mois pendant la période de soudure (pic de juin à décembre), les taux de mortalité supérieurs à 20 % en 2008 et antérieurement ont chuté autour de 15 % puis 10 % en 2009 et 5,9 % en 2010. *Conclusion.* Basé sur l'absence d'évidence scientifique de l'existence d'une mauvaise tolérance myocardique à la réhydratation « rapide » chez les enfants malnutris sévères et l'impossibilité de différencier choc hypovolémique et choc septique dans les contextes ruraux pauvres et isolés, ces résultats montrent qu'une réhydratation sur les mêmes bases que celles préconisées pour les enfants non malnutris permet de réduire significativement la mortalité précoce des états de choc si elle est bien comprise et mise en œuvre et qu'une surveillance efficace est possible avec des moyens simples. Ces résultats encourageants sont le fruit d'une intervention plurifactorielle orientée sur une analyse préalable des besoins du terrain. Une étude prospective avec échocardiographie-doppler est en cours en collaboration avec l'hôpital de Kilifi au Kenya et l'équipe du Pr Maitland pour confirmer ces premiers résultats encourageants.

■ *Mots-clés :* Malnutrition aiguë sévère. Diarrhées. Etats de choc. Intervention multifactorielle besoins-orientée. Niger.

COP 07

### Déterminants de la prescription d'une antibiothérapie en milieu scolaire au sud du Bénin

Koura KG<sup>1</sup>, Beheton T<sup>1</sup>, Deloron P<sup>1</sup>, Garcia A<sup>1</sup>, Cot M<sup>1</sup>, Faucher JF<sup>1,2</sup>

1. IRD UMR216, Mère et enfant face aux infections tropicales, Paris, France

2. Hôpital Saint-Jacques, Service des maladies infectieuses et tropicales, Besançon, France

■ *Correspondance :* jffaucherchu-besancon.fr

Le déploiement des tests de dépistage rapide du paludisme (TDR) a pour effet collatéral une augmentation des prescriptions d'antibiotiques en zone d'endémie palustre. La maîtrise de l'antibiothérapie est donc un nouveau défi à relever dans ce contexte, et passe par une meilleure connaissance des déterminants des prescriptions. Nous présentons des données sur la prise en charge d'enfants malades scolarisés au sud du Bénin et sur les déterminants de la prescription d'une antibiothérapie. *Méthodes.* L'étude a été réalisée en 2008 dans la commune d'Allada (Bénin). Les caractéristiques sociodémographiques, les motifs de consultation, les diagnostics, ainsi que les prescriptions ont été recueillis. Un TDR a été pratiqué en cas de fièvre. Le logiciel Epi Data® a été utilisé pour la saisie des données et l'ensemble de l'analyse a été mené sur le logiciel STATA 10®. *Résultats.* Les motifs de consultation (1630 au total) les plus fréquents sont la fièvre (57 %), les signes digestifs (27 %), les signes respiratoires (24 %) et les signes cutanés (17 %). Le paludisme représente 61 % des fièvres, et 40 % des enfants (21 % des enfants qui reçoivent un diagnostic de paludisme et 57 % des enfants qui ont une fièvre non palustre) ont reçu une prescription d'antibiotiques. La prescription d'une antibiothérapie est significativement associée aux diagnostics d'infection respiratoire (OR [IC 95 %] : 41,09 [24,34-69,33]) et d'infection cutanée (OR [IC 95 %] : 5,78 [4,20-7,97]). *Discussion/Conclusion.* La maîtrise de l'antibiothérapie en zone d'endémie palustre est un enjeu important dans l'avenir, et suppose une bonne connaissance des déterminants des prescriptions. Le diagnostic d'infection respiratoire est le principal facteur associé à la prescription d'une antibiothérapie. Ceci appelle le développement d'algorithmes, fondés sur des critères cliniques voire biologiques, afin de limiter la prescription d'une antibiothérapie, particulièrement chez les enfants d'âge scolaire qui consultent pour fièvre et allèguent des signes respiratoires.

■ *Mots-clés :* Antibiothérapie. Milieu scolaire. Bénin.

COP 08

### La méfloquine en traitement de l'accès palustre non compliqué à *Plasmodium falciparum* de l'enfant

Minodier P<sup>1</sup>, Noël G<sup>1</sup>, Tall M<sup>1</sup>, Retornaz K<sup>2</sup>, Piarroux R<sup>3</sup>, Parzy D<sup>4</sup>, Ranque S<sup>3</sup>

1. Urgences pédiatriques CHU Nord, Marseille,

2. Pédiatrie, CHU Nord, Marseille

3. Parasitologie et mycologie, CHU Timone et Université de la Méditerranée, Marseille

4. UMR-MD3, Université de la Méditerranée, Marseille.

■ *Correspondance :* philippe.midonier@ap-hm.fr

Le traitement de l'accès palustre non compliqué à *Plasmodium falciparum* de l'enfant varie selon les recommandations de chaque pays. La méfloquine est parfois utilisée, sans que l'on dispose de beaucoup d'études sur ce médicament dans cette application. *Méthodes.* Dans cette étude prospective, les enfants âgés de 3 mois à 16 ans admis aux urgences pédiatriques d'un hôpital universitaire à Marseille, France, ont été traités par méfloquine, s'ils présentaient un accès palustre non compliqué à *Plasmodium falciparum*. Chaque dose orale

## Communications orales

était précédée d'un anti-émétique. *Résultats.* De 2004 à 2009, 95 enfants ont été évalués. 94 % d'entre eux revenaient d'un voyage dans l'Océan Indien (Comores ou Madagascar). 79 % avaient utilisé une chimioprophylaxie, mais aucun n'était complètement compliant à une prévention recommandée par l'OMS. Les principaux signes cliniques à l'admission étaient la fièvre (91 %), des vomissements (44 %) et des céphalées (44 %). Une hémoglobine < 80 g/L et des plaquettes < 100 Giga/L étaient notés chez 16 % et 17 % des enfants. Tous ont initialement guéris et aucune rechute n'a été observée dans les 45 jours après l'admission. Une récurrence à *Plasmodium vivax* s'est produite 6 mois plus tard. 20 % des enfants ont présenté des vomissements dans l'heure suivant la prise de méfloquine. En analyse univariée, un poids ≤ 15 kg, une protéine C-réactive ≥ 50 mg/L et une parasitémie ≥ 1 % étaient significativement associés aux vomissements précoces, mais seul le poids était significatif en analyse multivariée. *Conclusion.* La méfloquine est utile pour traiter un accès palustre non compliqué à *Plasmodium falciparum* chez des enfants ayant voyagé dans des pays où la résistance à la méfloquine est faible. Les vomissements après une prise de méfloquine sont fréquents, surtout chez les enfants ≤ 15 kg, mais la dose peut alors être redonnée avec succès.

■ *Mots-clés :* Méfloquine. *Plasmodium falciparum.* *Enfant.*

COP 09

### Cartographie des maladies rares au Cameroun

Vincent M<sup>1,2</sup>, Rivier F<sup>3</sup>, Koki Ndombo P<sup>4</sup>, Wonkam A<sup>5</sup>, Awa Mbassi H<sup>4</sup>, Nomo E<sup>6</sup>, Verloes A<sup>7</sup>, Gilbert-Dussardier B<sup>8</sup>, Sarda P<sup>1</sup>

1. Département de Génétique Médicale et chromosomique, Centre de Référence Maladies Rares Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs Sud-Languedoc Roussillon, CHRU Montpellier, Université Montpellier 1, Faculté de Médecine de Montpellier-Nîmes, Montpellier, France.

2. ALMOHA, Association de Lutte contre les Maladies Orphelines et le Handicap en Afrique.

3. Unité de Neuropédiatrie, Hôpital Gui de Chauliac, CHRU Montpellier, Université Montpellier 1, Faculté de Médecine de Montpellier-Nîmes, Montpellier, France.

4. Centre mère-enfants de la Fondation Chantal Biya, Yaoundé, Cameroun.

5. Service de génétique, hôpital Gynéco-Obstétrique et Pédiatrique de Yaoundé, Cameroun.

6. Ministère de la Santé Publique, Cameroun.

7. Service de génétique médicale, Hôpital Robert Debré, Paris, France.

8. Service de génétique médicale, CHRU Poitiers, France.

■ *Correspondance :* marie.vincent@etu.univ-montp1.fr

Les maladies rares sont une réalité à travers le monde et l'Afrique n'est pas épargnée. Chacune d'entre elles touche moins de 1/2000 personnes. Plus de 8 000 pathologies ont été identifiées, ce qui représente 8 % de la population mondiale, soit *a priori* 60 millions d'africains. Mais les données de prévalence y sont très mal connues. Ces maladies sont d'origine génétique dans 80 % des cas et entraînent un handicap lourd. Leur existence est souvent ignorée des médecins et elles sont généralement reléguées au rang de la sorcellerie, à l'origine d'une forte stigmatisation. A l'initiative de l'association ALMOHA et avec l'appui institutionnel du Ministère de la Santé, une mission de 6 mois a été réalisée par un généticien afin de débiter une cartographie des maladies rares au Cameroun, et ainsi identifier les besoins des patients et des infrastructures locales pour optimiser leur prise en charge. *Méthodes.* Des consultations spécialisées ont eu lieu à Yaoundé dans 3 structures hospitalières différentes (Fondation Chantal Biya, Hôpital gynéco-obstétrique et Centre des handicapés) et dans des hôpitaux régionaux. Un séminaire d'enseignement a été organisé à la faculté de médecine de Yaoundé afin de sensibiliser les médecins et étudiants aux maladies rares, et deux médecins ont été formés en continu. *Résultats.* Une cohorte de 309 patients a été recensée, la plupart étant des enfants avec un handicap lourd. 76 % d'entre eux sont atteints de maladie rare et 24 % présentent des séquelles neurologiques de souffrance ou d'infection néonatale. Quelques pathologies reviennent plus fréquemment (trisomie 21, NF1, X-fragile, myopathie de Duchenne, délétion 22q11, syndrome de Noonan). Une quarantaine de patients ont été prélevés afin de réaliser des tests génétiques. Les familles sont dans une situation très précaire, tant sur le plan financier que social. Le handicap est pourvoyeur d'une stigmatisation à l'origine d'une forte culpabilité du patient et de ses parents. *Discussion/Conclusion.* Il apparaît clairement un déficit de personnel formé pour pouvoir identifier ces maladies et de structures permettant d'assurer leur diagnostic et leur prise en charge. Afin de pallier ce problème, la fondation Chantal Biya a été désignée Centre de Référence Maladies Rares par le Ministère de la Santé Publique. Cette mission a permis de révéler l'existence de nombreux cas de maladies rares au Cameroun et d'en faire une réalité pour les Autorités Sanitaires.

■ *Mots-clés :* Maladie rare. Maladie orpheline. Handicap. Afrique. Cameroun.