

AGENESIE DES AVANT BRAS ET DES JAMBES : UNE MALFORMATION RARISSIME

Limbs and forarms agenesy associated in infant : an observation.

Alao MJ¹, Gbénou AS², Diakité AA³, Sagbo G⁴.

1 Service de Pédiatrie, Hôpital de la Mère et de l'Enfant Lagune de Cotonou ; 2 Service de Chirurgie pédiatrique, Hôpital de la Mère et de l'Enfant Lagune de Cotonou ; 3 Service de Pédiatrie du Centre Hospitalo-Universitaire Gabriel TOURE Bamako ; 4 Service de Pédiatrie, Centre National Hospitalier et Universitaire de Cotonou.

Correspondance : Dr Maroufou Jules ALAO, Tél 00 229 97 48 07 33, Email : amomj@yahoo.fr

RESUME

Les anomalies de développement sont fréquentes dans l'espèce humaine et se manifestent surtout par des malformations reconnaissables avant et après la naissance. Elles participent pour une part non négligeable à la morbidité et la mortalité infantile. Elles peuvent toucher tous les organes et systèmes. Lorsqu'elles siègent au niveau des membres, elles peuvent déterminer des séquelles fonctionnelles gravissimes comme c'est le cas dans cette observation que nous rapportons marquée par une agénésie des avant-bras et des jambes. Une telle anomalie n'a jamais été rapportée par le passé au Bénin.

Mots-clés : malformation, agénésie, membre, échographie.

SUMMARY

Growth disorders are frequent in human and are represented mainly by malformation recognizable pre and postnatally. These malformations contribute to infant morbidity and mortality. They could occur in any organ and system. While seated in limbs, they could lead to severe functional difficulties as it was seen in this observation with forearm and legs agenesis. No case was reported before in Benin.

Key words: malformation, agenesis, limbs, ultrasonography.

INTRODUCTION

Les anomalies de développement relèvent de quatre mécanismes généraux que sont la malformation avec trouble primaire de l'organogenèse (agénésie), d'une disruption avec destruction d'un organe normalement formé (amputation amniotique), d'une dysplasie avec anomalie d'organisation cellulaire d'un tissu (dysplasie rénale multikystique) et d'une déformation secondaire à une contrainte mécanique (pied bot) [1]. La plus connue des anomalies de développement est la malformation qui affecte 1 à 3% des naissances et représente une cause non négligeable de décès des nouveaux nés [2]. La prévention passe par un dépistage systématique lors de la suivie des grossesses avec notamment la réalisation des échographies obstétricales [3]. Cette surveillance lorsqu'elle n'est pas bien faite peut être prise à défaut. C'est le cas dans cette observation que nous rapportons avec une anomalie rarissime des extrémités et des difficultés de diagnostic anténatal.

OBSERVATION

Le nourrisson A. A. avait été reçu en consultation à deux mois de vie pour avis génétique. Il est né de parents non consanguins avec une grossesse et un accouchement sans particularité à 40 SA. Les mensurations à la naissance étaient à la médiane des normes de référence pour le poids, la taille et le périmètre crânien. Il n'y avait pas de notion de prise de médicament tératogène connu sur la grossesse ni d'exposition aux radiations ionisantes. Le suivi

échographique obstétrical était fait de deux examens avec le premier réalisé à 10 SA et le dernier à 39 SA. Le nourrisson A.A. était le deuxième enfant du couple avec un frère aîné en bonne santé apparente et sans anomalie congénitale. L'examen à deux mois de vie avait permis de noter une bonne impression générale et une agénésie totale des avant-bras et des jambes (Fig. 1). Il n'y avait pas de dysmorphie cranio-faciale ni d'autre malformation externe évidente. L'examen neurologique était sans particularité avec un début de tenue de la tête. La radiographie des membres avait permis de confirmer cette agénésie segmentaire avec la présence au niveau des membres thoraciques (Fig. 2) et pelviens (Fig. 3) uniquement de l'humérus et du fémur respectivement. Le diagnostic d'une agénésie segmentaire bilatérale avait été retenu. Un caryotype et une recherche de micro-délétion à la biologie moléculaire par la technique de Comparative Genomic Hybridation (CGH-array) avaient été réalisés et étaient sans anomalie. Une prise en charge orthopédique a été proposée pour faciliter l'insertion sociale et plus tard une insertion professionnelle.



Fig. : 1 : agénésie des avant bras et des jambes



Fig. : 2 Agénésie bilatérale du radius et de cubitus



Fig. : 3 Agénésie bilatérale des os de la jambe

DISCUSSION

Cette malformation des membres thoraciques et pelviens est rarissime et n'a été probablement jamais rapportée. En effet aucun cas similaire n'a été retrouvé dans les différentes bases de données telles que le Medline, le Pubmed central home et l'Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) et ni dans les documents de références en dysmorphologie ni dans les séries sur les anomalies réductionnelles des membres [4-7]. Le seul cas qui pourrait être considéré proche est celui rapporté par Visnovsky et al. en 2011 avec un cas de dysmélie sévère de toutes les extrémités. Cette observation était en effet caractérisée par une peromélie symétrique des

avant bras et une phocomélie asymétrique des membres pelviens [8]. Des agénésies d'autres segments de membres sont connues et souvent rapportées. C'est le cas des agénésies tibiales, fémorales, radiales et ou cubitales [9]. Ces anomalies s'intègrent parfois dans des pathologies ou syndromes malformatifs bien connus. Ainsi, observe-t-on une agénésie ou hypoplasie fémorale dans femoral hypoplasia and unusual facies syndrome, une agénésie radiale dans le syndrome de Holt Oram [6, 10]. L'aspect de la malformation aurait pu faire penser à une disruption par amputation amniotique. Mais la bilatéralité et la symétrie quasi parfaite aussi bien au niveau supérieur qu'inférieur ne plaident pas en faveur de cette pathogénie. Un défaut de croissance à type de réduction transversale terminale des membres reste l'événement causal le plus probable. Cette pathogénie est également évoquée dans la tétra-amélie pour laquelle une mutation dans le gène WNT3 a été rapportée dans une famille [11]. Il existe cependant un cas qui peut être considéré assez proche. C'est le cas de l'athlète sud-africain qui présente cette même anomalie mais uniquement au niveau pelvien. Cette observation soulève par ailleurs des difficultés de surveillance échographique des grossesses. En effet, deux échographies avaient été réalisées lors du suivi de cette grossesse mais elles n'avaient pas permis de détecter cette anomalie qui est tout de même majeure. Cette absence de diagnostic anténatal pourrait être liée d'une part au fait que la première échographie était précoce d'une part et d'autre part elle n'avait pas un objectif morphologique. Cependant, l'on doit garder à l'esprit que les anomalies de défaut de croissance des membres s'installent habituellement à la quatrième semaine de grossesse pour les amélies (absences totales de membre) et à la cinquième semaine pour les meromélies (absences partielles de membre) [12]. La seconde échographie avait été réalisée tardivement à 39 SA et à ce terme, il était difficile de faire du diagnostic morphologique puis que qu'à ce stade (31 et 32 SA), il s'agit de dépister une hypotrophie ou une macrosomie et faire le point sur le siège du placenta dans la préparation de l'accouchement [13]. Mais une meilleure qualité des échographistes et du matériel utilisé aurait tout de même pu permettre de reconnaître cette importante anomalie morphologique. Ainsi, la découverte précoce de l'anomalie à l'échographie aurait pu permettre aux parents de prendre une décision quant à la poursuite ou non de la grossesse d'une part et d'autre part d'anticiper sur le choc psychologique et la réflexion sur les alternatives de prise en charge [14]. Cet état de chose justifie en partie le recours tardif à la consultation de génétique. Cette prise en charge devra être appropriée et instaurée à temps pour éviter des rétractions au niveau

des grosses articulations et permettre plus tard un appareillage avec une ortho prothèse cruro-pédieuse au niveau des membres pelviens et des avant-bras myo-électriques avec pince au niveau des membres thoraciques. Des expériences de prise en charge orthopédique ont été développées après la tragédie de l'intoxication à la thalidomide avec son cortège d'incidence de phocomélie [15]. L'âge idéal de prise en charge orthopédique est de 6 à 8 mois correspondant au développement psychomoteur normal avec acquisition de la station assise et le début de la période de marche à quatre pattes et de la préhension radio cubitale [16].

REFERENCES

1. Jacquemard F, Daffos F. Médecine périnatale. Grossesses pathologiques pour raisons fœtales. Paris, Elsevier, 2003, 611p.
2. Black RE, Cousens S, Johnson HL, Lawn JE, Rudan I, Bassani DG et al. Global, regional, and national causes of child mortality in 2008: a systematic analysis. *Lancet*. 2010 Jun 5; 375(9730):1969-87.
3. Neilson JP. Ultrasound for fetal assessment in early pregnancy. *Base de Données des Analyses Documentaires Systématiques Cochrane 2007, 4ème Édition*. Art. No.: CD000182. DOI: 10.1002/14651858.CD000182
4. Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformation. Philadelphia, Saunders, 5th edition, 1997, 861p.
5. Gorlin RJ, Cohen MM, Hennekam RCM. Syndromes of head and neck. *Oxford Monographs on Medical Genetics*, Oxford, 4th edition, 2001.
6. Orphanet. *Annuaire des maladies rares*. Paris, Editions INSERM, 2007; 1410p.
7. Jain S, Lakhtakia PK. Profil of congenital transverse deficiencies among cases of congenital orthopedic anomalies. *J Orthop Surg* 2002; 10(1): 45-52.
8. Visnovsky J, Biringir K, Dokus K. A case of severe dysmelia of all extremities. *Fetal Pediatr Pathol* 2011 ; 30(6) : 375-9.
9. Gbenou AS Kpadonou T, Fiogbé M, Hounnou G, Koura A, Agossou-Voyèmè, AK. Réhabilitation de l'agénésie tibiale chez l'enfant à Cotonou. *Le Bénin Médical*, 2010 ; 44 :7-13.
10. Alao MJ, Gbenou S, Yèkpè P and Lalèyè. Femoral Hypoplasia-Unusual facies syndrome in black African. *Genet Couns* 2011; 22 (4), 365-370.;
11. Niemann S. Tetra-Amelia Syndrome. 2007 Aug 28 [Updated 2012 Aug 2]. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al., editors. *GeneReviews™* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1276/>
12. Moore KL, Persaud TVN. The developing human. Clinically oriented embryology. Philadelphia, WB Saunders Company, 6th edition, 1998, 563p.
13. Lansac J, Berger C, Magnin G. *Obstétrique pour le praticien*. Paris, Simep, 2^{ème} édition, 1990, 413p.
14. Makhoul IR, Goldstein I, Avrahami R, Sujov P. Congenital limb deficiencies in newborn infants: prevalence, characteristics and prenatal diagnosis. *Prenat Diagn* 2003; 23(3): 198-200.
15. Gillis L. Thalidomide babies: management of limb defects. *Brit Med J* 1962; 8: 647-651.
16. Krebs DE, Edelstein JE and Thornby MA. Prosthetic management of children with limb deficiencies. *Phys Ther* 1991 ; 71 :920-934.