

**Pr. N. Khernane**

**Faculté de Médecine de Batna**

**Année universitaire 2019/2020**

**Cours : étudiants externes**

## **MALFORMATIONS CONGENITALES DES MEMBRES ET DU RACHIS**

### **PLAN**

- I. INTRODUCTION
- II. RAPPEL EMBRYOLOGIQUE
- III. L'EXAMEN NEONATAL
- IV. LA LUXATION CONGENITALE DE HANCHE
- V. LE PIED BOT VARUS EQUIN
- VI. L'ARTHROGRYPOSE
- VII. L'OSTEOGENESE IMPARFAITE
- VIII. MALFORMATIONS CONGENITALES DU MEMBRE SUPERIEUR
- IX. MALFORMATIONS CONGENITALES DU MEMBRE INFERIEUR
- X. MALFORMATIONS CONGENITALES DU RACHIS
- XI. MALFORMATIONS DE LA CEINTURE PELVIENNE
- XII. CONCLUSION
- XIII. REFERENCES

**Mots clefs** : Agénésie, hypoplasie, malformation congénitales, enfant

## I. INTRODUCTION

- Un examen orthopédique complet et répété est indispensable chez le nouveau-né (NN). Le dépistage de certaines affections orthopédiques, permet d'éviter des altérations fonctionnelles graves d'une articulation ou de tout le membre. On distingue deux types d'affections :
- Traumatique : celle-ci survient à la suite d'un traumatisme obstétrical
- Malformative : la malformation ou la déformation congénitale est à rechercher lors de l'examen du NN.

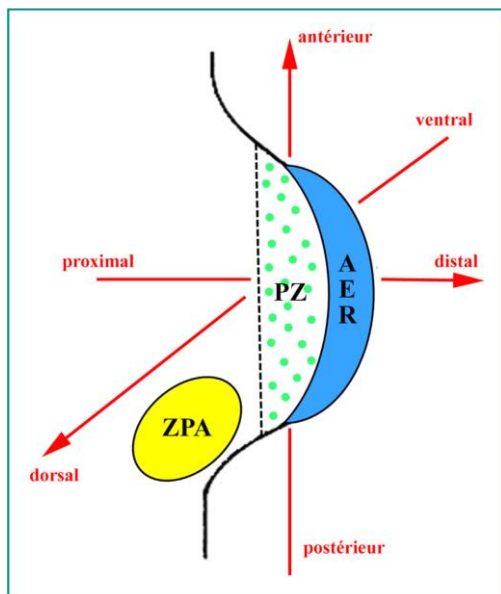
Les malformations congénitales représentent 1 à 2 % des affections néonatales, C'est un sujet vaste et complexe, pour le simplifier, nous avons insisté sur les points suivants :

- **La fréquence de la malformation** : nous avons insisté sur les anomalies les plus fréquentes, notamment celles vues au niveau de notre consultation hebdomadaire tel que le PBVE et la LCH. Mais sans oublier le reste des anomalies qui doivent être connues pour qu'elles soient reconnues.
- **La malformation, est-elle un symptôme ou un syndrome ?** Il faut noter que la malformation peut être isolée ou fait partie d'un syndrome.
- **L'intérêt de la question** : connaître les malformations congénitales à la naissance est la moitié du traitement, car certaines nécessitent une prise en charge précoce.
- **Qu'on soit méthodique** : c'est-à-dire l'examen doit être complet et répété s'il le faut, segment par segment ou membre par membre : le membre supérieur, le membre inférieur et le rachis.

## II. RAPPEL EMBRYOLOGIQUE

### A. Les causes des malformations sont :

- Génétiques (mutations des gènes),
- Cytogénétiques (anomalies chromosomiques),
- Tératogènes (exposition anténatale de l'embryon à certains produits néfastes tel que la thalidomide, l'éthanol, la cocaïne, les rayons X....),
- Infectieuses (infection virale pendant la grossesse),
- Mécaniques (maladie des brides amniotiques),
- Multiples et combinées entre elles



Bourgeon de membre inférieur chez l'embryon humain.  
 AER : crête apicale ectodermique ;  
 ZPA : zone d'activité polari-sante ;  
 PZ : zone de progression.

## B. La formation et le développement du membre (exemple du membre inférieur) :

La morphogénèse des membres se déroule entre les 4<sup>e</sup> et 8<sup>e</sup> semaines de la vie intra-utérine. Il s'agit d'une excroissance en région lombaire (le bourgeon). Le bourgeon est constitué par un tissu mésenchymateux d'origine mésodermique recouvert par l'ectoderme.

L'induction, la localisation et le développement du bourgeon dépendent de nombreux gènes :

- Induction du bourgeon du membre inférieur par le gène *TBX4*,
- Croissance du bourgeon par les gènes *FGF* (*fibroblastic growth factor*) et leurs récepteurs (*FGFR*),
- Apoptose par le gène *TP63*
- Modélisation du bourgeon par les gènes *HOX*.

## III. L'EXAMEN NEONATAL

### • L'INTERROGATOIRE :

L'interrogatoire des parents est un temps important de l'examen néonatal, il précise :

- Le déroulement de la grossesse,
- Les modalités de l'accouchement,
- Notion de maladie chez les parents et la famille

Il doit rechercher une pathologie maternelle (diabète), une prise médicamenteuse ou une intoxication pendant la grossesse.

### • L'EXAMEN CLINIQUE :

- Doit être précoce, complet et répété,

- Appréciera la morphologie, la mobilité active et passive du NN.
- L'aspect de la peau et les phanères,
- La palpation étudie les parties molles, les repères squelettiques, la mobilité et la stabilité articulaire.
- 
- **LE BILAN RADIOGRAPHIQUE** orienté par l'examen clinique, il comporte :
  - Une Rx standard à la recherche d'une fracture,
  - Une échographie et une IRM pour détecter une éventuelle lésion chondroépiphysaire ou d'autres affections néonatales.

### LESIONS TRAUMATIQUES ET INFECTIEUSES

1. **Fractures et décollements épiphysaire** : elles surviennent à la suite d'un accouchement dystocique, on peut avoir :
  - Des fractures de la clavicule ou de la diaphyse humérale,
  - Un décollement de l'épiphyse proximale et distale de fémur ou de l'humérus.
2. **Traumatismes du rachis** : des lésions rares, ils surviennent à la suite d'un accouchement dystocique,
3. **Paralysie obstétricale du plexus brachial** : c'est la lésion la plus fréquente, elle complique un accouchement laborieux. Le membre est immobile, flasque.
4. **Infections ostéoarticulaire** :
  - Les articulations fréquemment touchées sont : La hanche, l'épaule et le genou,
  - Surviennent au milieu hospitalier,
  - Se manifeste par un syndrome infectieux, tuméfaction, chaleur, douleur et une diminution de la gesticulation,
  - L'échographie apporte une aide au diagnostic.



Décollement néonatale de la palette humérale chez un NN, la palette humérale et la tête radiale son invisibles à la naissance



Enfant présentant une POPB gauche totale avec un membre supérieur gauche complètement ballant



Figure 1. Paralysie complète.

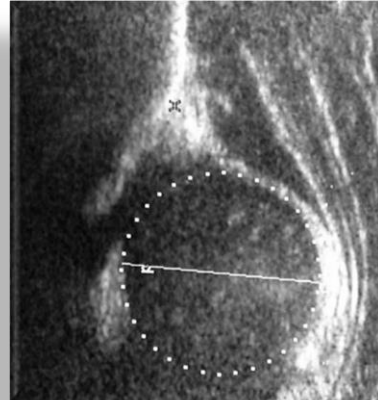
#### IV. LA LUXATION CONGENITALE DE HANCHE

- Il s'agit d'une luxation néonatale de l'articulation acétabulo-fémorale, très fréquente chez, j'en vois deux à trois par semaines, tout âge confondu. Le retard diagnostic expose aux troubles fonctionnels à l'âge de la marche et aux risques de traitement chirurgical.
- Le dépistage clinique repose sur les signes suivants :
  - l'asymétrie des plis cutanés,
  - la limitation de l'abduction,
  - le signe de Galliazi,
  - l'instabilité de la hanche : une hanche est dite instable lorsque la tête fémorale est sortie en totalité ou partiellement de la cavité acétabulaire.
  - L'examineur sent un ressaut de sortie ou d'entrée qui correspond au passage de l'épiphyse à travers le rebord acétabulaire.
  - Là aussi l'échographie apporte une aide précieuse au diagnostic de la luxation.





□



Limitation de l'abduction chez ce nourrisson, l'échographie et la Rx du bassin confirme la luxation des hanches.

## V. LE PIED BOT VARUS EQUIN

- Le **PBVE** est une malformation congénitale idiopathique caractérisé par une attitude vicieuse et permanente du pied sur la jambe.
- C'est une déformation le plus souvent bilatérale qui associe :
  - **Equinisme** « tibio-tarsien » du calcanéum associé à une atrophie +/- importante du mollet
  - **Varus** « sous astragalien »
  - **Adductus** : « médio tarsien »
- Pose un problème de santé publique
- **Fréquence** :
  - Déformation la plus fréquente des pieds
  - S'observe dans 1 cas /800 – 1000 naissances
  - Bilatéralité s'observe dans 1 cas /2
  - Touche le plus souvent le garçon « **2 garçon /1 fille** »
- **Pathogénie** : reste discutée, plusieurs théories sont incriminées.
- **Diagnostic** :

- Il est clinique confirmée par la radiologie
- C'est une urgence néonatale d'où l'intérêt d'une prise en charge dès la naissance par un dépistage précoce.

- **Traitement :**

- Il traitement dit fonctionnel est long - astreignant et couteux.
- La méthode de Ponseti est la plus pratiquée, le service d'orthopédie de CHU de Batna l'a entamée depuis 6 ans, la chirurgie s'adresse aux formes de PBVE négligés, âgés et aux récives après traitement orthopédique.
- Il consiste à une réduction progressive en cinq semaines de la malformation, en confectionnant cinq plâtres successifs. Une ténotomie du tendon d'Achille est souvent associée. L'immobilisation par des attelles de Denis Brown est le deuxième temps de la méthode.

**Pronostic :** il dépend de la sévérité, le moment et la qualité de la prise en charge. L'observance familiale est capitale et nécessaire pour la réussite de cette méthode.



## **VI. L'ARTHROGRYPOSE**

- Raideurs polyarticulaire néonatales
- Le traitement est entamé dès la naissance, manipulations articulaires, sollicitations neuromusculaires et orthèses de posture ;
- À l'âge de la marche : chirurgie correctrice du pied-bot varus équin du genou et du coude.
- Un appareillage de posture contre le flessum articulaire (orthèses en matériau thermoformable ou orthèses souples des doigts).
- L'appareillage fonctionnel doit être solide et léger pour faciliter la marche
- Au niveau du membre supérieur, on propose orthèses de fonction et aides techniques réalisées en ergothérapie.

## **VII. L'OSTEOGENESE IMPARFAITE**

- C'est une fragilité osseuse touche tout le squelette de l'enfant.
- Secondaire à des anomalies des gènes des chaînes alpha du collagène de type I (COL 1A1 et COL 1A2)
- L'interrogatoire précise la notion de fractures répétées des os long suite à un traumatisme minime et il cherche la notion de fracture dans la famille.
- Il faut chercher les signes suivants : déformation des os longs, de sclérotiques bleues, et des signes extra-osseuses, neurologiques cardiovasculaires, rénales
- La Classification des différents types d'ostéogénèse imparfaite (selon Silience, complétée par Glorieux) oriente le traitement et évalue le pronostic de la maladie.
- La prise en charge est multidisciplinaire, médico-chirurgical renforcée par des séances de rééducations.





## VIII. MALFORMATIONS CONGÉNITALES DU MEMBRE SUPÉRIEUR

Les malformations des membres supérieurs sont au nombre de 2 types

### 1. Agénésies et hypoplasies longitudinales

- Humérus varus congénital
- Agénésie et hypoplasie du rayon radial : la malformation va de la simple luxation congénitale de la tête radiale jusqu'à l'absence totale de l'os radial.
- Agénésie et hypoplasie du rayon cubital
- Agénésie et hypoplasie centrale de la main : main en « pince de homard ».



Main en « pince de homard ».

## 2. Agénésies transverses

- Il s'agit d'une absence d'un segment transversal de membre. Sur la figure ci-dessous, l'agénésie intéresse la main avec des reliquats distaux de doigts du moignon.
- Ils doivent faire évoquer en premier lieu une maladie des brides amniotiques



### Autres malformations :

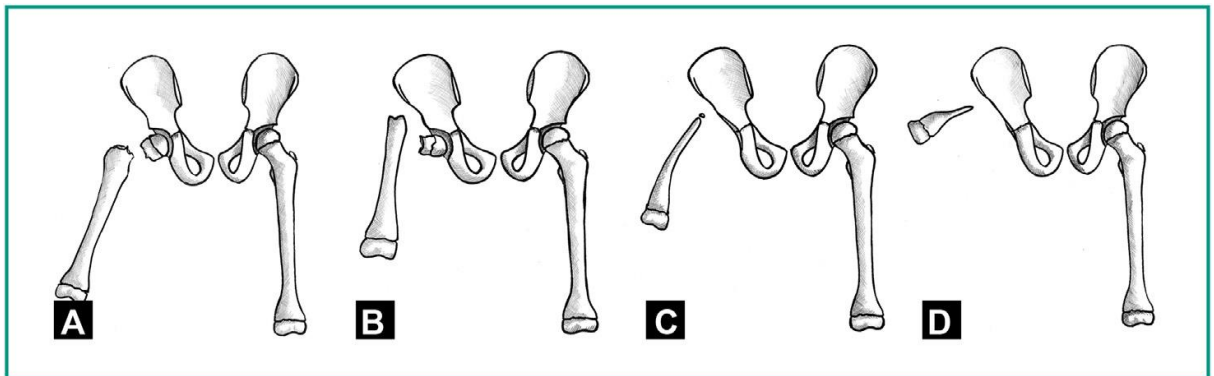
- **La surélévation congénitale de l'omoplate** est fréquemment retrouvée, l'omoplate est souvent fixée au rachis cervical par os surnuméraire omovertebral.
- **La synostose radio-ulnaire proximale** : cette malformation bloque la pronosupination.
- **La syndactylie et plydactylie.**



## IX. MALFORMATIONS CONGÉNITALES DU MEMBRE INFÉRIEUR

### 1. Les anomalies congénitales du fémur : Elles sont représentées par

- La déficience fémorale proximale focale,
- Le fémur court congénital
- Et la bifurcation fémorale congénitale.



Classification de Aitken.

C. Fahd 4 ans  
2 mois ( le 20/10/2013)

Hypoplasie fémur gauche  
Raccourcissement Segment fémoral= 8 cm



### 2. Les anomalies congénitales du tibia : Elles sont représentées par

L'hémimélie tibiale (aplasie et hypoplasie tibiales) et  
L'incurvation tibiale congénitale (ou courbure congénitale du tibia).



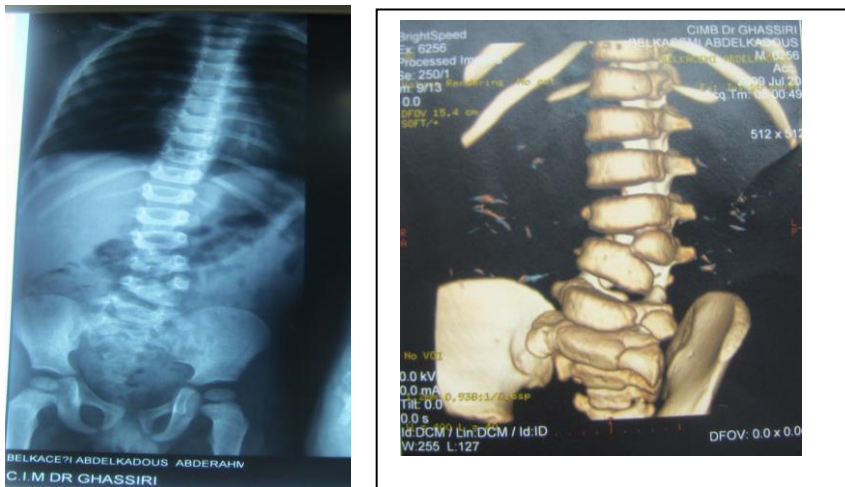
Ce bébé de 6 jours présente une hypoplasie du tibia droit avec une agénésie du tibia gauche. La malformation intéresse aussi les deux pieds, absence des premiers et deuxièmes orteils.

### 3. Luxation congénitale du genou : le genou est luxée



## X. MALFORMATIONS CONGENITALES DU RACHIS

1. **Rachis cervical** : la lésion le plus fréquemment retrouvée est le torticolis musculaire congénital :
  - Il est dû à une brièveté du muscle sterno-cléido-mastoïdien,
  - La tête du bébé est inclinée du côté de la lésion,
2. **Scoliose et cyphose** secondaire à une malformation vertébrale.
3. **Le dysraphisme médullaire** : il associe une malformation vertébro-médullaire.



## XI. MALFORMATIONS DE LA CEINTURE PELVIENNE

On peut citer :

- L'extrophie vésicale
- Les malformations du sacrum

## XII. CONCLUSION

Les malformations congénitales des membres et du rachis sont multifactorielles, et leurs origines moléculaires sont loin d'être clarifiées. Un examen clinique attentif et une exploration radiologique voire biologique, peuvent permettre un diagnostic précis. Le conseil génétique est parfois recommandé.

Le dépistage néonatal de certaines affections orthopédiques est une obligation médico-légale (exemple, la luxation congénitale de la hanche). Il est du ressort d'une équipe multidisciplinaire composée d'obstétricien, de médecin généraliste, de pédiatre de radiologue et du chirurgien orthopédiste.

La prise en charge thérapeutique précoce, évite des complications fonctionnelles parfois graves.

### **XIII. REFERENCES**

1. SCOTT H. KOZIN, Upper-Extremity Congenital Anomalies MD 2003 BY THE JOURNAL OF BONE AND JOINT SURGERY,
2. A. Bergèrea, E. Amzallag-Bellengera, G. Lefebvreb, A. Dieux-Coeslierc, A. Mezeld, B. Herbauxd, N. Boutrya ; Malformations du membre inférieur (à l'exception du pied), 2016 Éditions françaises de radiologie. Publié par Elsevier Masson SAS.
3. THE JOURNAL OF BONE & JOINT SURGERY · JBJS.ORG VOLUME 83-A · NUMBER 2 · FEBRUARY 2001; Anterior Innominate Osteotomy in Repair of Bladder Exstrophy, BY PAUL D. SPONSELLER, MD, MIHIR M. JANI, MD, ROBERT D. JEFFS, MD, AND JOHN P. GEARHART, MD, *Investigation performed at the Johns Hopkins Medical Institutions, Baltimore, Maryland*