



## Cas Clinique

## Phocomélie Distale Bilatérale des Membres Inferieurs : À Propos d'un Cas au C.H.U. du Point « G »

*Bilateral distal phocomelia of the lower extremities. A report of a case from the Point G University Teaching Hospital of Bamako*

Doumbia B<sup>(1)</sup>, Konaté M<sup>(1)</sup>, Sidibé FM<sup>(2)</sup>, Diawara Y<sup>(1)</sup>, Koné AC<sup>(1)</sup>, Sidibé S<sup>(1)</sup>.

### RÉSUMÉ

(1). Service de radiologie  
CHU de Point G ; (2).

Service d'hématologie et  
d'oncologie médicale  
CHU du Point « G ».

**Correspondances :** Pr

Siaka Sidibé chef du  
service de radiologie

CHU du Point

« G », Bamako.

**Tél** +223 66719320 ;

**Email :**

sidibes@hotmail.com

**Mots clés :** phocomélie,  
membres inférieurs,  
radiographie, échographie  
obstétricale.

**Key words:** phocomelia,  
lower legs, radiography,  
antenatal ultrasonography.

La phocomélie distale bilatérale des membres inférieurs est une malformation rare. Elle est caractérisée par une hypoplasie majeure des os de la jambe isolée ou associée à d'autres malformations. Nous présentons le cas d'une fille K S de 7ans, née à terme d'un couple non consanguin. Sa mère âgée de 38 ans, 9<sup>ème</sup> geste de même père, a signalé un antécédent d'avortement spontané au cours de la précédente grossesse. On ne note pas de notion de malformation familiale ou de prise de substance toxique. Trois échographies obstétricales toutes normales ont été effectuées au cours de la grossesse de laquelle est issue K S. L'enfant K S a un développement psychomoteur normal. Le diagnostic de phocomélie distale a été établi cliniquement et confirmé par la radiographie standard en post-natal.

### ABSTRACT

Bilateral distal phocomelia of the lower extremities is a rare malformation. It is characterized by a major hypoplasia of the bones of the isolated or associated with other malformations. We present the case of a girl K S, 7 years old, born in term of a non-consanguineous couple. Her mother, was a 38 years old, 9<sup>th</sup> pregnancy, with a spontaneous abortion history. All these children had the same father. There is no history of family malformations or toxic substance intake. Three antenatal ultrasonographies were realized during the pregnancy from which K S was derived. They didn't show any abnormality, and K S had a normal psychomotor development. The diagnosis of phocomelia was established clinically and confirmed by standard radiography in post-natal.

### INTRODUCTION

Le terme de phocomélie vient du grec « φώκη (*phókē*),» et « μέλος (*mélos*)» qui signifient respectivement phoque et membre. Il s'agit d'une malformation en rapport avec l'arrêt du développement d'un ou de plusieurs membres [1]. Il en existe trois types qui se différencient par le segment de membre atteint [2]. Il s'agit de la phocomélie complète dans laquelle la main et le pied se rattachent directement au tronc ; la phocomélie proximale où l'aplasie intéresse le bras et la cuisse et la phocomélie distale avec absence de développement de l'avant-bras ou de la jambe. Cette anomalie peut être isolée ou associée à d'autres malformations. Les causes peuvent être médicamenteuses, génétiques ou relever de plusieurs facteurs [2]. Les circonstances de découvertes de cette malformation sont variables. Il peut s'agir soit d'une

découverte fortuite au cours d'un examen d'échographie en anténatal, soit de la constatation de l'anomalie par le personnel médical ou par les parents après la naissance, soit de la découverte à l'occasion d'une échographie morphologique « orientée » par une notion d'antécédent malformatif, de risque exogène médicamenteux [3, 4].

La naissance d'un enfant malformé est à la fois un choc affectif, social, familial et un événement digne de mobiliser la recherche. C'est dans ce cadre que nous présentons ce cas de phocomélie distale bilatérale des jambes tout en faisant une revue de la littérature. Il s'agit pour nous non seulement de marquer l'existence de cette malformation au Mali, mais surtout d'attirer l'attention des praticiens sur la nécessité d'une échographie obstétricale minutieuse lors des suivies de grossesses.

## OBSERVATION

Enfant K S, sexe féminin, âgée de 7ans est adressée le **13/02/2017** au service de radiologie du CHU du point G pour une radiographie des membres inférieurs dans le cadre du bilan d'un "pied bot". La découverte de cette anomalie remonte à la naissance et KS est suivie au Centre National d'Appareillage Orthopédique(CNAO) de Bamako depuis à l'âge de 6 ans. Elle est le neuvième enfant d'un couple non consanguin (4 frères et 4 sœurs aînés) sans anomalies morphologiques. Sa mère ménagère, âgée de 38 ans a signalé qu'un avortement spontané a précédé la grossesse qui a donné naissance à KS. Des échographies obstétricales auraient été réalisées. Ces échographies, dont les dates n'ont pu être précisées n'auraient décelé aucune anomalie.

A l'examen physique, KS a des segments de jambes courts, des genoux en flexum avec une limitation de l'extension des "jambes", une hypertrophie des pieds qui présentent 5 orteils chacun et une peau d'aspect normal. L'enfant KS tient debout, marche et court sur l'extrémité distale des métatarsiens et présente une flexion dorsale des deux gros orteils. Les deux cuisses ainsi que les deux membres supérieurs sont de morphologie normale et symétrique (**fig.1**). Une radiographie des jambes a été réalisée (**fig.2**). Elle a mis en évidence un tibia trapézoïde, court, sans plateau, un reliquat fibulaire curviligne à concavité antérieure, une synostose partielle du reliquat tibiofibulaire. L'astragale pseudo-triangulaire à sommet inférieur, est verticalisé et s'articule avec l'extrémité inférieure du reliquat de la fibula. On note une subluxation astragalo-calcanéenne, une aplasie de l'os naviculaire (**fig.2**). Au vu du résultat de cet examen, une échographie abdominopelvienne, une radiographie du thorax et du rachis dorsolombaire ainsi qu'un scanner des membres inférieurs ont été réalisés à la recherche de malformations associées (**fig. 3, 4, 5**). Si la radiographie du thorax de face (**fig 3**), du rachis dorsolombaire de face et de profil (**fig 4**) et l'échographie abdominopelvienne n'ont objectivé aucune anomalie, le scanner des membres inférieurs avec reconstruction volumique a permis de noter des fémurs de morphologie normale (**fig 5 A et 5 B**), une hypoplasie avec ectopie des patellas et une subluxation fémorotibiale (**fig 5 C**). Une étude cytogénétique a mis en évidence un caryotype féminin équilibré avec présence dans toutes les cellules examinées d'une translocation réciproque entre le bras court d'un chromosome 6 et le bras long d'un chromosome 17. La formule de ce caryotype était :

**46XX,t(6 ;17) (p24 ;q22).ish t(6 ;17)(wcp17+,wcp6+ ; wcp17+,wcp6+).**

Des techniques d'hybridation in situ ont permis de s'assurer de l'absence d'autres chromosomes impliqués dans ce remaniement.

## DISCUSSION

La phocomélie ainsi que nombres de malformations congénitales est vécue en Afrique comme un drame qui serait la réponse à la colère des ancêtres. En effet la société traditionnelle africaine prône le culte de l'enfant

parfait avec comme conséquence la culpabilisation accrue des parents en cas de malformation.

Le cas que nous rapportons est particulier car concerne surtout les 2 jambes et les tarse. Cette malformation est rarissime. En effet aucun cas similaire n'a été retrouvé dans les bases de données comme Medline, Pub Med central, même si des cas d'agénésie des membres sont rapportées dans la littérature [5, 6, 7]. Cependant, le cas de l'athlète d'Afrique du Sud O. Pistorius, se rapproche de notre cas même si il n'a jamais été publié. Dans notre cas une notion d'avortement spontanée a précédé la grossesse qui a donné naissance à l'enfant K S. L'absence d'autre information sur le produit de cet avortement est handicapante. En effet dans la littérature, cet évènement constitue une façon naturelle de mettre fin à une grossesse dont le fœtus ne se développe pas normalement [8]. L'âge avancé de la mère (38 ans dans notre cas) est signalé dans la littérature comme facteur de risque de complication maternelle [7, 8]. Cette notion et celle de la consanguinité (ce qui n'était pas notre cas) sont rapportés comme facteur accroissant le risque de survenue de ces malformations [7, 8, 9].

Le diagnostic de phocomélie est évident tant sur le plan clinique que radiologique dans notre cas et l'étude cytogénétique nous a permis de noter une translocation réciproque entre le bras court d'un chromosome 6 et le bras long d'un chromosome 17. La mise en évidence d'une telle anomalie chromosomique chez d'autres cas pourrait être considérée comme un élément de confirmation du diagnostic de phocomélie distale des membres inférieurs. Contrairement aux données de la littérature [3, 7, 9, 10], nous n'avons pas noté de notion d'induction par des agents tératogènes ou celle d'antécédent familial de malformation fœtale même si un avortement spontané a précédé la grossesse dont KS a été le fruit.

Notre observation soulève surtout le problème de la difficulté des échographies anténatales de suivi des grossesses. En effet, trois échographies dont les dates n'ont pas pu être précisées auraient été réalisées lors du suivi de cette grossesse sans qu'elles puissent détecter la malformation. Ce déficit de l'échographie anténatale pourrait être liée soit à la date de réalisation des examens (trop tôt ou trop tard), soit au manque d'objectif morphologique des échographies réalisées, soit à l'inexpérience de l'échographiste [3, 4]. Il faut garder à l'esprit que les anomalies de défaut de croissance des membres s'installent habituellement à partir de la 4<sup>ème</sup> semaine de grossesse [11]. Ainsi, la découverte précoce à l'échographie de l'anomalie aurait pu permettre aux parents de prendre une décision quant à l'interruption 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 prises en charges.

Le retard dans le diagnostic de la malformation dans notre cas explique en partie le recours au Centre National d'appareillage orthopédique dans le but d'une rééducation fonctionnelle. En effet l'âge idéal de prise en charge orthopédique de ces malformations 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 [12].

## REFERENCES

1. <https://fr.wikipedia.org/wiki/Phocom%C3%A9lie> (consulté le 20 avril 2018 à 09h30).
2. <https://www.vulgaris-medical.com/encyclopedie-medicale/phocomelie-phocomele>. (consulté le 20 avril 2018 à 11h20).
3. Gillis L. Thalidomide babies: management of limb defects. *Brit Med J* 1962; 8:647-651.
4. Gilles B, Franck P, Agnès G, Christian P et Philippe D. La pratique du diagnostic prénatal, Masson, Paris 2001 .P-200.
5. Alao MJ et al Agénésie des avant-bras et des jambes : Une malformation rarissime .Mali Médical 2014 ; 29(3) : 51-53.
6. Ghénu AS Kpadomou T, Fiogbé M, Hounnou G, Koura A, Agossou-Voyene, AK. Réhabilitation de

l'agénésie tibiale chez l'enfant à Cotonou. *Le Bénin Médical*, 2010;44:7-13.

7. Maroteaux P. *Chondrodysplasies*. Traité d'Appareil locomoteur : 14-023-A-10 (1995).
8. Fatma E, Bureu A, Halil GP, Faik MK. Familial Tetra-Amelia syndrome. *Int J Women's Health Reprod Sci* 2014 ;2(4) :263-4.
9. Niemann S, Zhao C, Filon P. Homozygous WNT3 mutation causes Tetra-Amelia in a large consanguineous. *Am J Hum Genet* 2004; 74(3):558-63.
10. Charles S, Rebato E, Bruneto C. Anthropologie biologique : évolution et biologie humaine. Bruxelles. De Bock;2003.
11. Moore KL, Persaud TVN. The developing human. Clinically oriented embryology. Philadelphia, NB Saunders Company, 6<sup>th</sup> edition, 1998, 563p.
12. Krebs DE, Edelstein JE, Thornby MA. Prosthetic management of children with limb deficiencies. *Phys Ther* 1991; 71:920-934.

**Conflit d'intérêt : Aucun**



**Fig.1** : Images de K.S en position assise (A et B) et debout de face (C) et de dos (D).





**Fig.3:** Radiographie de thorax de face normale de K.S.



**Fig.4 :** Radiographie du rachis dorsolombaire de KS vue de face (A) et de profil (B) ne montrant aucune anomalie disco-vertébrale.



**Fig.5.** Scanner du bassin et des membres inférieurs avec reconstructions volumique vue de face (A) et vue postérieure (B) de KS. Noter l'importance de la rotation externe des « jambes » et des pieds. La coupe axiale sur les « genoux » (C) montre les patellas, non vus sur la radiographie conventionnelle