



Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



ARTICLE ORIGINAL

Un cas de nouveau-né affecté d'une aprosopie, d'une monomélie et d'une célosomie



A neonate with aprosopia, monomelia and celosomy

S. Louryan*, N. Vanmuylder

Laboratoire d'anatomie, biomécanique et organogenèse, faculté de médecine, université Libre de Bruxelles, route de Lennik 808, 1070 Bruxelles, Belgique

Disponible sur Internet le 4 novembre 2014

MOTS CLÉS

Aprosopie ;
Célosomie ;
Hémimélie ;
Nouveau-né ;
Développement
anormal

Résumé Le spécimen dont il est question ici fait partie du patrimoine du Musée d'anatomie et embryologie de la faculté de médecine de l'université Libre de Bruxelles. Son histoire médicale est totalement inconnue, car il fait partie d'un « lot » récupéré, en provenance d'une ancienne collection d'anatomie pathologique sauvée de la destruction et récupérée par le laboratoire d'anatomie et embryologie. Le spécimen est fortement replié sur lui-même « en extension » ; sa longueur ainsi disposée est d'environ 25 cm ; déployé, elle se développe sur 45 cm. Le périmètre crânien est de 31 cm. Malheureusement, le cerveau a été prélevé lors de son analyse initiale, et seul l'examen de la forme de l'endocrâne permet de tirer quelques conclusions sur l'état probable de l'encéphale. La face est rudimentaire, dépourvue de cavités orbitaires, et la cavité orale est limitée à une fente verticale laissant apercevoir les os maxillaires fortement inclinés. L'orifice est surmonté d'un double proboscis. Le tronc se caractérise par une célosomie assez large, avec exposition des anses intestinales, du foie et du pancréas. On observe une atrésie de l'anus, et les organes génitaux externes sont hypoplasiques et ambigus. L'ensemble du membre inférieur gauche est absent, en ce compris l'hémibassin gauche, réalisant une ectromélie totale unilatérale gauche. Le cou est en hyper-extension, en sorte que la région occipitale semble extrêmement soudée au rachis cervical. Toutefois, l'examen tomодensitométrique ne confirme pas la présence d'une telle fusion, mais en revanche révèle l'existence de sévères déviations axiales du rachis, avec hyper-extension. Extrêmement rare dans l'espèce humaine, l'aprosopie est plus volontiers présente chez certaines espèces animales (mouton). Son association avec une monomélie et une célosomie semble non décrite à ce jour.

© 2014 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : slouryan@ulb.ac.be (S. Louryan).

KEYWORDS

Aprosopia;
Celosmy;
Hemimelia;
Neonate;
Abnormal
development

Summary The specimen of which it is a matter here takes part of the heritage of the Museum of Anatomy and Embryology of the Faculty of Medicine of the Université Libre de Bruxelles. Its medical history is completely unknown, because it takes part of an ancient collection of pathological anatomy saved from destruction and recovered by the laboratory of Anatomy and Embryology. The specimen is strongly folded up on itself ("in extension"), its length so arranged is about 25 cm; unfolded, it develops to 45 cm. Cranial perimeter is of 31 cm. Unfortunately, the brain was removed during the initial analysis, and only the examination of the braincase allows to draw some conclusions on the probable state of the encephalon. The face is rudimentary, without any orbit, and the oral cavity is limited to a vertical slit, revealing small strongly tipped up maxillary bones. A double proboscis is present. The trunk is characterised by a rather broad celosomy, with exhibition of the intestines, the liver and the pancreas. Anal atresia is observed, and the external sexual organs are hypoplastic and ambiguous. The whole left lower limb is absent, including the left half of the pelvis, corresponding to a left unilateral complete ectromelia. The neck is in hyperextension, so that the occipital region seems extremely welded in the cervical spine. However, CT examination does not confirm the presence of such fusion, but on the other hand, reveals a severe axial diversion of the spine with hyperextension. Extremely rare in humans, the aprosopia is more readily present in some animals (sheep). Its association with a monomelia and a celosomy seems not yet described.

© 2014 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Introduction

Le musée d'anatomie et embryologie de la faculté de médecine de l'université Libre de Bruxelles (ULB) existe, sous des formes évolutives, depuis 1842. Durant la seconde partie du XX^e siècle, il a absorbé des collections venues d'autres départements, à l'occasion de restructuration de ceux-ci. Ainsi, un groupe de fœtus et nouveaux-nés affecté d'anomalies congénitales spectaculaires a été acquis sans cependant que les éventuelles notices correspondantes n'eussent été transmises. Ces pièces provenaient du laboratoire d'anatomie pathologique de l'hôpital universitaire Saint-Pierre, institution à l'époque voisine de l'ancienne faculté. L'absence de catalogue de ces spécimens fait qu'aucun renseignement sur l'anomalie dont ils sont porteurs, l'origine, la date du prélèvement ne nous est accessible, ce qui entraîne la nécessité d'une évaluation scientifique de la collection aux fins d'exploitation et d'inventaire du musée. Cette analyse est favorisée par le fait que la faculté de médecine est pourvue d'un scanner à rayons X, installé dans le laboratoire d'anatomie, biomécanique et organogenèse (LABO), exclusivement dévolu aux travaux expérimentaux et installé grâce à la générosité de la société Siemens et aux efforts du professeur Pierre-Alain Gevenois, directeur du service de radiologie de l'hôpital académique Érasme qui jouxte notre faculté. C'est ainsi que dans la collection de fœtus et nouveau-nés tératologiques, nous avons identifié le spécimen auquel nous consacrons la présente étude, sans aucun accès aux données de son histoire médicale.

Matériel et méthodes

Après un simple examen extérieur et la prise de mesures, le spécimen a fait l'objet d'une exploration tomographique à l'aide d'un appareil Siemens Volume Zoom.

Une acquisition hélicoïdale a été réalisée, et a généré des coupes de 1 mm d'épaisseurs superposées tous les 0,7 mm. Des reconstructions multiplanaires et tridimensionnelles ont été ultérieurement réalisées à l'aide des programmes SSD et VRT.

Résultats**Aspect extérieur du spécimen**

Il est fortement déformé par une hyper-extension de la tête (Fig. 1). La paroi abdominale est déhiscente; les anses intestinales, le foie et le pancréas sont extériorisés. Il ne possède qu'un seul membre inférieur, en l'occurrence le gauche. La face est rudimentaire, formé d'une sorte de fente à grand axe vertical au sein de laquelle on distingue deux os maxillaires également très verticalisés, surmontés d'un double proboscis. Les yeux sont absents, de même que les cavités nasales; les oreilles sont présentes. L'encéphale a été prélevé dans le passé; une large ouverture est présente postérieurement dans le crâne (Fig. 2). L'examen de la cavité révèle des signes indirects de présence de deux hémisphères (existence d'une crête à l'insertion de la faux du cerveau, présence évidente des empreintes des lobes temporaux), mais montre une hypoplasie de la fosse cérébelleuse. La longueur plane du spécimen est de 20 cm; déployé, elle atteint 45 cm, ce qui indiquerait neuf mois de gestation révolus, avec la réserve d'usage imposé par son aspect fortement dysmorphique. Le périmètre crânien est de l'ordre de 30 cm. L'étude des membres supérieurs démontre une oligodactylie droite par absence du cinquième rayon et une oligosyndactylie gauche comportant une fusion de l'index et du majeur. Les organes génitaux externes sont ambigus et il existe une imperforation anale. Par endroits apparaissent des plis cutanés d'interprétation délicate. Ils pourraient en effet certes résulter de brides amniotiques, mais aussi correspondre à des zones de compression

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2059078>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2059078>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)