



Disponible en ligne sur

**ScienceDirect**  
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

**EM|consulte**  
www.em-consulte.com



# Les malformations congénitales de la main et du membre supérieur



*Congenital deformities of the hand and upper limb*

F. Duteille <sup>a,\*</sup>, C. Beneteau <sup>c</sup>, M.-V. Camut <sup>a</sup>, P. Perrot <sup>a,b</sup>

<sup>a</sup> Service de chirurgie plastique et reconstructrice, centre des brûlés, Hôtel-Dieu, CHU de Nantes, 44093 Nantes cedex 01, France

<sup>b</sup> Inserm U957, laboratoire de physiopathologie de la résorption osseuse, université de Nantes, 44035 Nantes, France

<sup>c</sup> Service de pédiatrie, hôpital Mère-et-Enfant, CHU de Nantes, 44093 Nantes cedex 01, France

## MOTS CLÉS

Malformation congénitale ;  
Main ;  
Membre supérieur ;  
Classification ;  
Enfant

## KEYWORDS

Congenital deformities;  
Hand;  
Upper limb;  
Classification;  
Child

**Résumé** Les malformations congénitales de la main regroupent un nombre important de situations cliniques. Leur expression est, comme dans toutes les pathologies congénitales, variable. De ce fait, on peut presque considérer que chaque situation clinique est un peu unique. La difficulté, comme toute la pathologie congénitale, réside dans le fait que les tableaux cliniques rencontrés sont extrêmement divers, difficilement classifiables. Aussi, la conduite à tenir et les décisions chirurgicales sont souvent affaire d'« École ». Ceci est d'autant plus vrai que l'évaluation des résultats est rendue difficile en raison des faibles séries (donc de leur valeur statistique) et de l'évaluation fonctionnelle qui sera due en partie à la croissance de l'enfant. Il est impossible en quelques pages de décrire la totalité des malformations du membre supérieur, de résumer leur prise en charge et d'évaluer les résultats obtenus. Aussi, ce chapitre ne sera pas exhaustif et nous nous attacherons essentiellement aux pathologies les plus fréquemment rencontrées.

© 2016 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

**Summary** Congenital deformities of the hand and upper limb include a significant number of clinical situations. Their expression is, as in all congenital diseases, variable. Therefore, we can almost consider that each clinical situation is a bit unique. The difficulty, as any congenital disease, is the fact that the clinical cases are extremely diverse and difficult to classify. So what to do and surgical strategies are often matter of "School". This is even more true that the evaluation of results is very difficult due to low series (poor statistical value) and functional assessment to be partly due to the growth of the child. It is impossible in a few pages to describe all malformations of the hand and upper limb, summarize the indications and evaluate the

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : [franck.duteille@chu-nantes.fr](mailto:franck.duteille@chu-nantes.fr) (F. Duteille).

results. Also, this chapter is not exhaustive and we will focus primarily on the most frequent pathologies.

© 2016 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

## Introduction

Les malformations congénitales de la main regroupent un nombre important de situations cliniques. Leur expression est, comme dans toutes les pathologies congénitales, variable. De ce fait, on peut presque considérer que chaque situation clinique est un peu unique. La prise en charge chirurgicale a été pendant longtemps non codifiée. L'école allemande, par l'intermédiaire de Buck-Gramcko et Blauth [1,2], a donné ses lettres de noblesse à la prise en charge chirurgicale de ces malformations. Bien qu'il s'agisse toujours d'une chirurgie un peu intimiste, l'organisation de congrès internationaux a permis de regrouper de nombreux chirurgiens autour de cette thématique. De là ont été établies des classifications internationales de ces malformations, qui ont permis de les classer, d'aider à mieux les comprendre et de formaliser les indications opératoires.

Une des avancées majeures a été l'âge de prise en charge. Alors que les enfants étaient auparavant opérés à l'adolescence, le programme chirurgical est actuellement débuté autour du 12<sup>e</sup> mois. Ceci est lié en partie au progrès de l'anesthésie en chirurgie infantile. Mais il a également été clairement établi que la réalisation d'intervention alors qu'il existait une immaturité cérébrale amenait à des résultats très nettement supérieurs, en particulier quand il a été réalisé des modifications du schéma corporel (policisation...). De plus, l'enfant est dans une phase d'apprentissage par définition et il sera toujours préférable que les acquisitions manuelles soient d'emblée faites avec une main « définitive ».

Une des problématiques à laquelle sont confrontés les chirurgiens qui prennent en charge ces malformations est l'évaluation des protocoles chirurgicaux et leur comparaison. Plusieurs éléments sont responsables de ces difficultés, en tout premier lieu l'homogénéité des populations. Car, même s'il existe une graduation à l'intérieur des malformations, celles-ci ont une précision toute relative pouvant amener à une comparaison de situations non identiques au départ, limitant toute évaluation précise des résultats post-opératoires. De plus, la population infantile atteinte de malformations congénitales de la main reste faible et la réalisation de grandes séries comparatives à valeur statistiquement significative est pratiquement impossible. En dernier lieu, le gain de la prise en charge chirurgicale va se faire à des âges différents – et donc à compétences fonctionnelles différentes –, en raison de l'apparition d'acquisitions dues à la croissance. Il est donc parfois compliqué de séparer le gain apporté par la chirurgie de celui lié à l'évolution naturelle, et ce, d'autant plus que les enfants atteints de ces malformations ont des capacités d'acquisition insoupçonnées et insoupçonnables.

Il est impossible en quelques pages de décrire la totalité des malformations du membre supérieur, de résumer leur prise en charge et d'évaluer les résultats obtenus. Aussi, ce chapitre ne sera pas exhaustif et nous nous attacherons

essentiellement aux pathologies les plus fréquemment rencontrées.

## Malformations congénitales du membre supérieur et génétique

Les malformations congénitales du membre supérieur sont très variées dans leurs types (anomalies déficitaires, de fusion/séparation, structures surnuméraires, brachydactylies) et leurs localisations (proximale, distale, longitudinale). Aujourd'hui, on retrouve une cause génétique dans environ 1/3 d'entre elles [3].

En première approche, on retient souvent une origine génétique devant une malformation du membre supérieur si celle-ci est bilatérale (qu'elle soit symétrique ou non), si celle-ci est associée à d'autres malformations ou s'il existe des antécédents familiaux de malformations des membres. Néanmoins, la très grande variabilité d'expression et la pénétrance parfois incomplète des malformations du membre supérieur rendent le conseil génétique difficile et il convient de rester prudent car de nombreuses causes des malformations du membre supérieur restent inconnues.

La dernière décennie a vu de remarquables progrès dans les techniques de biologie génétique et l'identification des gènes et facteurs protéiques impliqués dans les diverses étapes du développement du membre supérieur. Nous reviendrons tout d'abord sur les progrès récents en génétique biologique, puis évoquerons les nouvelles technologies actuellement en développement.

### Apport des progrès récents en génétique biologique

Des progrès récents en génétique ont permis l'identification de nouvelles causes et mécanismes des malformations des membres. Historiquement, seul le caryotype sanguin constitutionnel permettait de déterminer une éventuelle anomalie de nombre des chromosomes comme une trisomie 18, une trisomie 13 ou une triploïdie. Dans ce cas, les malformations du membre supérieur sont associées à d'autres malformations d'organes et la malformation du membre supérieur s'intègre dans un syndrome polymalformatif.

La technologie de l'analyse chromosomique par microarray (ACPA) ou puce à ADN a débuté en 1998 [4] et connaît un essor important en France depuis 2005. L'ACPA permet d'explorer sur tout le génome les déséquilibres chromosomiques de petite taille à type de microdélétion (perte d'un ou plusieurs gènes) ou microduplication (excès d'un ou plusieurs gènes) non visibles sur le caryotype. L'ACPA a permis d'identifier des syndromes microdélétionnels et microduplicationnels, associés aux malformations du membre supérieur. Par exemple, l'analyse par ACPA réalisée chez des patients qui présentent une ectrodactylie des membres supérieurs peut mettre en évidence des microduplications

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/5644587>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/5644587>

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