

**Hypoplasie fémorale : à propos d'un second cas avec traumatisme obstétrical au
CNHU de Cotonou**
**Femoral hypoplasia-unusual facies: a case report with obstetrical traumatism at the Na-
tional Teaching Hospital of Cotonou**

Alao MJ, Dedjinou E et Ayivi B.

Service de Pédiatrie et de Génétique Médicale, CNHU de Cotonou, Bénin

Auteur correspondant : ALAO Maroufou Jules, tel 97 48 07 33, email : amomj@yahoo.fr

Résumé

L'hypoplasie fémorale ou micromélie intercalaire fémorale est une maladie familiale rare. Elle est caractérisée par des anomalies des membres pelviens prédominant sur le fémur et associées à une dysmorphie faciale avec des fentes palpébrales obliques en haut et en dehors, une hypoplasie des ailes du nez et un philtrum long. La cause est inconnue mais une hérédité autosomique dominante est souvent suspectée. Nous rapportons ici un cas avec traumatisme obstétrical reçu en consultation de génétique dans le service de Pédiatrie et de Génétique Médicale du Centre National Hospitalier et Universitaire de Cotonou. La présentation de ce second cas permet d'attirer l'attention sur les possibilités de reconnaissance et sur les risques d'incident et ou d'accident lors de l'accouchement.

Mots clés : hypoplasie, fémur, dysmorphie, traumatisme obstétrical.

Summary

Femoral hypoplasia-unusual facies is a rare familial disease. Affected person shows lower limbs abnormalities associated with facial dimorphism. The limb deficiencies were predominant on femora. Dysmorphic features include hypertelorism, short nose, up-slanting palpebrale fissures, long philtrum and thin upper lip. The etiology is unknown but autosomal dominant inheritance has been evoked. Some cases derived from mother suffering from diabetes mellitus. We report here a second case seen at genetic consultation with obstetrical traumatism due to femoral hypoplasia. We draw attention on recognition and risk of accident in dystocic delivery.

Key words: hypoplasia, femora, dimorphism, obstetrical traumatism.

INTRODUCTION

L'hypoplasie fémorale appelée Femoral hypoplasia-unusual facies en anglais est une maladie familiale rare. Elle a été rapportée pour la première fois en 1961 [1]. Elle est caractérisée par des anomalies des membres pelviens associées à une dysmorphie faciale. Les anomalies des membres pelviens prédominent sur le fémur avec des déformations, une hypoplasie voire une agénésie fémorales.

La dysmorphie quant à elle comprend un nez court, une hypoplasie des ailes du nez, un philtrum long, une lèvre supérieure fine, des fentes palpébrales obliques en haut et en dehors. La cause est inconnue mais une hérédité autosomique dominante est souvent suspectée [2]. Nous rapportons ici un cas avec traumatisme obstétrical et attirons l'attention sur les possibilités de reconnaissance et sur les

risques d'incident et ou d'accident lors de l'accouchement.

OBSERVATION

Le nourrisson B.G. de sexe féminin a été vu à l'âge de onze mois en juin 2016 pour malformation des membres pelviens en consultation de génétique médicale en Pédiatrie au Centre National Hospitalier et Universitaire (CNHU) de Cotonou. Elle est née des parents non consanguins. La grossesse était de déroulement normal sans notion de diabète gestationnel. L'accouchement a été dystocique avec un traumatisme obstétrical causant une fracture du fémur droit traitée favorablement par un plâtre pelvi-pédieux. Il n'y avait pas de notion de prise de médicament tératogène ni d'exposition aux radiations ionisantes. Les périodes néonatale et post-néonatale étaient

sans anomalie. Le développement psychomoteur était normal pour l'âge avec la tenue assise à six mois, la marche à quatre pattes à 9 mois. C'était l'enfant unique du couple. Il n'y avait pas d'histoire de malformation congénitale ni de maladie osseuse dans la famille.

L'examen physique à onze mois de vie avait permis de retrouver des paramètres anthropométriques perturbés sur le plan de la croissance staturale avec un poids à 8, 340 Kg (+ 1 DS) et la taille à 64 cm (- 3 DS). Il y avait par ailleurs une dysmorphie faciale faite d'un visage très allongé avec un front long, un hypertélisme, une exophtalmie modérée, un nez court, un philtrum long et très saillant et une macrostomie (Fig. 1).



Fig. 1 : Dysmorphie faciale avec hypertélisme, exophtalmie modérée, nez court, philtrum long et très saillant et macrostomie

On notait au niveau des membres, un raccourcissement des deux membres pelviens par rapport au tronc, une inégalité des membres pelviens au dépens du côté gauche, une hyperlaxité des hanches et des genoux, un genu varum bilatéral.

Le tronc et le rachis étaient d'aspect normal. Une hypoplasie fémorale a été évoquée. Une incurvation et un raccourcissement des deux fémurs étaient notés à la radiographie des deux membres pelviens avec absence

d'anomalie sur les autres structures osseuses (Fig. 2 et 3).



Fig. 2 : Raccourcissement fémoral bilatéral prédominant à gauche.



Fig. 3 : Hypoplasie fémorale bilatérale avec courbure à gauche.

Le bilan malformatif complémentaire avec échographie abdominale et cardiaque était normal. Le caryotype standard réalisé sur du sang total prélevé sur héparinate de sodium était normal avec une formule chromosomique 46, XX. Dans le cadre du respect des droits des personnes humaines et en application des règles de bonnes pratiques cliniques,

tous les patients reçus en consultation de génétique dans le Service de Pédiatrie et de Génétique Médicale du CNHU de Cotonou signent un consentement écrit pour autoriser la réalisation des examens génétiques d'intérêt et l'utilisation des photographies prises dans un but scientifique et didactique.

DISCUSSION

Le diagnostic d'hypoplasie fémorale paraît évident devant les anomalies présentées par ce nourrisson. En effet, les signes majeurs du diagnostic d'hypoplasie fémorale que sont les anomalies des membres pelviens à type d'hypoplasie fémorale et la dysmorphie faciale avec un hypertélorisme, un nez court, des fentes palpébrales obliques en haut et en dehors et un philtrum long sont très évocateurs [2]. Ce cas est le deuxième diagnostiqué dans le Service de Pédiatrie et de Génétique Médicale après un autre rapporté en 2011 en onze années de consultation de génétique médicale [3].

En dehors des signes très fréquents que sont ceux retrouvés chez le nourrisson en cause ici, d'autres signes plus rares ont été décrits. Ceux-ci comprennent des anomalies vertébrales avec des héli-vertèbres et ou des vertèbres manquantes, des anomalies génito-urinaires avec hernie inguinale, rein polykystique, des anomalies ophtalmologiques avec astigmatisme, myopie et des anomalies cardiaques avec des défauts septaux et des sténoses [2]. Ceci justifie la réalisation de bilan malformatif complet devant toute malformation apparemment isolée. L'anomalie fémorale dans ce syndrome va de l'hypoplasie à une absence totale du fémur, d'où le nom d'hypoplasie/agénésie fémorale souvent utilisée [4]. Le cas rapporté en 2011 dans le même Service comportait une agénésie fémorale gauche avec un important raccourcissement du membre pelvien gauche comparé au coté droit [3].

L'hypoplasie fémorale est en réalité un syndrome malformatif très distinctif. Elle diffère des autres malformations des membres qui, elles, entrent dans la série des anomalies globales de développement embryonnaire [4]. Dans ces anomalies globales du développe-

ment embryonnaire, il peut s'agir d'une absence totale d'un segment voire de plusieurs segment. C'était le cas d'une observation rapportée dans le même service en 2014 et qui comportait une agénésie bilatérale de l'avant bras et de la main sur les membres thoraciques et celle de la jambe et du pied sur les membres pelviens [5]. La cause de l'hypoplasie fémorale n'est pas connue. La plus part des cas rapportés étaient sporadiques. Une hérédité autosomique dominante a été suspectée devant un cas transmis par un père atteint à une de ses filles [6]. Certains cas ont été associés au diabète maternel, ce qui n'a pas été le cas du nourrisson présenté ici [7]. La cause n'étant pas connue et devant cette hypoplasie comme en présence de toute malformation importante, un caryotype a été fait et était revenu normal.

L'option de réaliser un caryotype peut ne pas être comprise devant une maladie familiale et relevant d'une mutation monogénique ou polygénique. Mais une anomalie éventuelle au caryotype comme une délétion ou une translocation en pleine région du gène d'intérêt peut conduire à la découverte d'anomalie génétique [8].

Devant le raccourcissement des membres pelviens, d'autres diagnostics différentiels pouvaient être évoqués au nombre des quels une aplasie des os longs des membres pelviens, une achondroplasie, une hypochondroplasie et bien d'autres ostéochondrodysplasies [2]. Le segment osseux hypoplasie est fragilisé et peut se fracturer lors d'un accouchement dystocique et conduire à un traumatisme obstétrical. C'est ce qui a été observé lors de l'accouchement de ce nourrisson avec une fracture fémorale droite. Ceci pose le problème de l'intérêt du diagnostic anténatal par des échographies obstétricales notamment morphologiques qui permettent d'éviter les accidents obstétricaux mettant en jeu le pronostic vital [9-11]. N'ayant pas été fait en anté natal, le diagnostic peut être retenu à la naissance grâce à l'examen systématique du nouveau-né qui permet entre autre d'exclure les malformations externes visibles telles que la déformation et le raccourcissement des membres pelviens et la dysmorphie [12].

L'hypoplasie fémorale pose sur le plan thérapeutique essentiellement un problème de pronostic fonctionnel. Les stratégies de prise en charge comprennent l'allongement des membres et la correction des pieds bots. Des amputations thérapeutiques avec corrections prothésistes peuvent être également indiquées [13].

CONCLUSION

La présentation d'un second cas d'hypoplasie fémorale chez l'enfant noir africain en dix ans de consultation de génétique médicale au CNHU de Cotonou permet de montrer que les risques obstétricaux et les difficultés liés à la reconnaissance de cette affection peuvent être évités.

REFERENCES

1. Franz CH, O'Rahilly R. Congenital skeletal limb deficiencies. *J Bone Joint Surg* 1961; 43:1202.
2. Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformation. 5th edition, Saunders, 1997: 8-13.
3. Alao MJ, Gbenou S, Yekpe P and Laleye. Femoral Hypoplasia-Unusual facies syndrome in black African. *Genet Couns* 2011; 22 (4):365-370.
4. Orphanet. Annuaire des maladies rares. Paris, Editions INSERM, 2007; 1410p.
5. Alao MJ, Gbenou AS, Diakitè AA, Sagbo G. Agénésie des avant-bras et des jambes : une malformation rarissime. *Mali Med* 2014 ; 29(3) : 51-53.
6. Lampert RP. Dominant inheritance of femoral hypoplasia-unusual facies syndrome. *Clin Genet* 1980; 17: 255.
7. Johnson JP, Carey JC, Gooch WM 3rd, Petersen J, Beattie JF. Femoral hypoplasia-unusual facies syndrome in infants of diabetic mothers. *J Pediatr* 1983; 102(6):866-72.
8. Lomo A, Headings V. Femoral hypoplasia-unusual facies syndrome and chromosome X trisomy. *South Med J* 1980; 73(12):1669-70.
9. Neilson JP. Ultrasound for fetal assessment in early pregnancy. Base de données des analyses documentaires systématiques Cochrane 2007, 4eme Edition. Art. No.: CD000182.
10. Kastanek B, Michael K. Femoral hypoplasia-unusual facies Syndrome. *Journal of Diagnostic Medical Sonography* 2006; 22 (6): 391-394.
11. Paladini D, Maruotti GM, Sglavo G, Penner I, Leone F, d'Armiento MR et al. Diagnosis of femoral hypoplasia-unusual facies syndrome in the fetus. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 30: 354-358.
12. d'Almeida M, Bagnan L, Alao MJ, Alihonou F, Ayivi B. Utilité de l'examen systématique du nouveau-né au CNHU de Cotonou au Bénin. *Mali Med* 2011 ; 26(4) : 8-11.
13. Prévot J, Guichet JM, Leneveu E, Kuhnast M. Bilateral lengthening of short lower limbs. 26 cases treated with the Ilizarov method. *Chirurgie* 1994-1995; 120 :360-367.