



FAIT CLINIQUE / CASE REPORT

Hémimélie totale longitudinale radiale bilatérale: à propos d'un cas.

Bilateral total longitudinal hemimelia: a case report

SANOGO Souleymane^{1*}, KOUMA Alassane², MALLE Korotimou³, DIARRA Issa⁴, SOW Kankou⁵, TRAORE Adama¹, SIDIBE Hamidou¹, SIDIBE Siaka⁶

¹Service de radiologie Hôpital Sominé Dolo de Mopti, Mali

²Service de radiologie Centre Hospitalier Universitaire Mère-enfant Luxembourg, Bamako, Mali

³Service de chirurgie Hôpital Sominé Dolo de Mopti, Mali

⁴Centre Hospitalier Universitaire de Kati, Mali

⁵Service de pédiatrie Hôpital Sominé Dolo de Mopti, Mali

⁶Service de radiologie Centre Hospitalier Universitaire du Point G, Bamako, Mali

Mots-clés :

Hémimélie radiale, Main bote radiale, Exploration radiographique, Hôpital Sominé Dolo.

Keywords:

Radial Hemimelia, Radial club hand, Radiographic exploration, Sominé Dolo hospital.

*Auteur

correspondant

Dr SANOGO Souleymane
Service de radiologie, Hôpital Sominé Dolo de Mopti, Mali
Email : letjou123@gmail.com
ssoul123@yahoo.fr
Tél : 0022365281493

RÉSUMÉ

L'hémimélie radiale est un défaut congénital longitudinal de formation de l'axe radial caractérisé par l'absence partielle ou totale du radius. Nous rapportons un cas rare d'une hémimélie totale radiale bilatérale diagnostiquée au service de radiologie de l'hôpital Sominé Dolo de Mopti dans le but de préciser l'apport de l'imagerie médicale. Il nous a été adressé pour radiographie des deux membres supérieurs pour bilan malformatif. L'examen physique avait objectivé une flexion permanente des avant-bras et une déviation radiale des deux mains donnant l'aspect en aile d'oiseau. L'exploration radiographique des membres supérieurs a objectivé une absence totale et bilatérale du radius. L'hémimélie radiale totale est une malformation rare du membre supérieur. L'imagerie médicale est incontournable dans le diagnostic de cette anomalie congénitale.

ABSTRACT

Radial hemimelia is a congenital longitudinal defect of formation of the radial axis characterized by the partial or total absence of the radius. We report a rare case of bilateral total radial hemimelia diagnosed at Sominé Dolo hospital's radiology department of Mopti in order to clarify imaging's contribution. He was sent to us for x-rays of the upper limbs for malformation assessment. The physical examination had found a permanent flexion of the forearms and a radial deviation of both hands giving bird's wing appearance. Radiographic exploration of the upper limbs showed a total and bilateral absence of the radius. Total radial hemimelia is a rare malformation of the upper limb. Medical imaging is essential in the diagnosis of this congenital anomaly.

1. Introduction

L'hémimélie radiale est un défaut congénital longitudinal de formation de l'axe radial caractérisé par l'absence partielle ou totale du radius [1].

Dans les cas les plus sévères, le radius est complètement absent. Dans ces cas, le membre entier est plus court et présente une déviation marquée de l'avant-bras et une rigidité du coude et des doigts. Ceci compromet la fonction de la main, des doigts et du coude [1]. A cette atteinte fonctionnelle s'ajoute le préjudice esthétique.

L'incidence à la naissance est estimée à 1 sur 30 000-100 000 naissances vivantes. Le déficit est rencontré plus fréquemment chez les garçons que chez les filles [1].

Dans une étude réalisée par Lubala et al en République Démocratique du Congo, les malformations du système nerveux étaient les plus fréquentes avec 2.029 pour 1000 naissances suivies des malformations des membres avec 1.055 pour 1000 naissances [2].

Les malformations du squelette occupaient le 4e rang (9,76%) dans l'étude de Neossi Guena et al au Cameroun [3].

Une étude réalisée au CHU Gabriel Touré (Mali) par Estelle et al sur les malformations du squelette avait objectivé une atteinte des membres inférieurs dans 86,5% contre 3,8% pour les membres supérieurs [4].

Hormis les études sur les malformations congénitales dans son ensemble, nous n'avons pas

trouvé des données épidémiologiques africaines sur l'hémimélie radiale dans la littérature révisée.

Nous rapportons un cas rare d'une hémimélie totale radiale bilatérale chez une fille dans le but de préciser l'apport de l'imagerie dans son diagnostic.

2. Observation

Il s'agissait d'un nouveau-né de sexe féminin âgé de 2 jours. C'est le premier enfant de ses parents. Aucun antécédent pathologique personnel et familial n'a été constaté chez les parents. La seule échographie anténatale retrouvée dans le bilan prénatal était réalisée tardivement à 35 semaines d'aménorrhée (SA) sans anomalie décelée.

Son poids à la naissance était de 3200g et sa taille 50cm. Il nous a été adressé pour radiographie des deux membres supérieurs pour bilan malformatif.

L'examen physique a objectivé une flexion permanente des avant-bras et une déviation radiale des deux mains donnant l'aspect en aile d'oiseau (mains botes radiales) (**Figure 1**). Aucune autre anomalie n'a été constatée à l'examen physique.

L'exploration radiographique des deux membres supérieurs a objectivé une absence totale de l'os radial au niveau de chaque avant-bras. Nous avons noté en plus une déviation radiale de l'axe de la main et une flexion des coudes (**Figure 2**). Aucune anomalie numérique n'a été observée au niveau des os des mains.

Une exploration échographique abdominopelvienne a été réalisée sans anomalie.

Une prise en charge orthopédique initiale à l'aide des orthèses a été proposée aux parents de l'enfant.

Un traitement chirurgical programmé en différentes étapes sera envisagé à l'âge de 8 mois.



Figure 1: Images photographiques des deux membres supérieurs montrant les deux mains botes radiales.

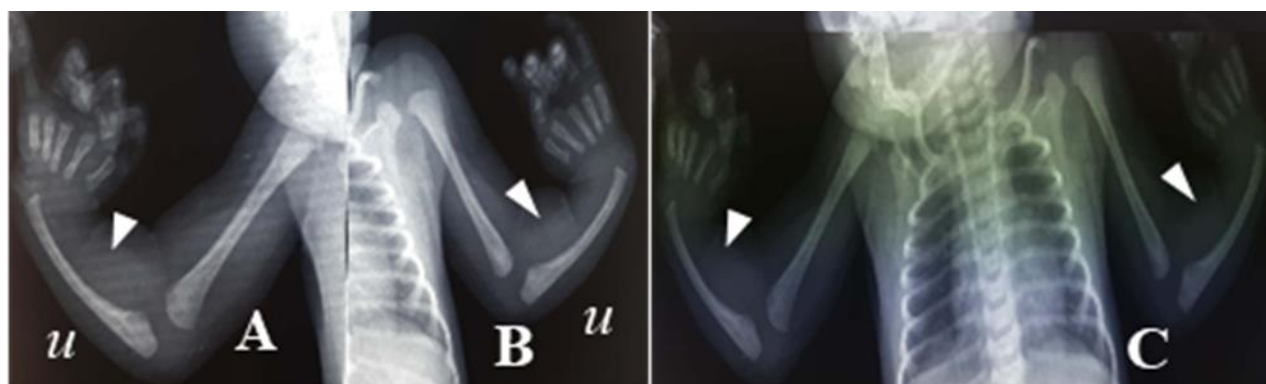


Figure 2: Incidences radiographiques de face des membres supérieurs objectivant une hémimélie totale radiale bilatérale (têtes de flèche) avec déviation radiale de l'axe des mains. **A-** Incidence centrée sur le membre supérieur droit; **B-** Incidence centrée sur le membre supérieur gauche ; **C-** Incidence unique prenant les deux membres supérieurs; **u:** ulna

3. Discussion

L'hémimélie radiale est un défaut congénital de formation de l'axe radial caractérisé par l'absence partielle ou totale du radius. Le déficit est rencontré plus fréquemment chez les garçons que chez les filles avec un rapport de 3/2 [1]. Le cas que nous rapportons était une fille.

L'hémimélie radiale est bilatérale dans 50% des cas [1] comme observé chez notre patient. Dans les cas restants, elle touche plus souvent le membre droit que le membre gauche avec un rapport de 2/1. Le degré de malformation est variable [1].

Dans les cas les plus sévères, le radius est complètement absent [1]. Chez notre patient il existait une absence complète du radius.

Nous n'avons pas trouvé des études africaines sur l'hémimélie radiale dans la littérature révisée.

L'hémimélie radiale est fréquemment associée à d'autres anomalies congénitales ou des syndromes génétiques comme les anomalies chromosomiques, le syndrome de Holt-Oram, le syndrome de Roberts, le syndrome de Rothmund-Thomson, la thrombocytopénie-aplasie radiale, le syndrome de Townes-Brocks, l'association malformative VATER et l'anémie de Fanconi [1, 5,6]. Nous n'avons observé aucune autre anomalie chez notre cas.

Approximativement 5-10% de cas de l'hémimélie radiale sont d'origine familiale [1]. Aucun antécédent pathologique personnel et familial n'a été constaté chez les parents de notre patient.

L'étiologie exacte de cette anomalie reste à élucider. Il semble que la malformation se développe tôt durant la grossesse, entre le 28^e et 56^e jour de gestation. Il a été suggéré que la prise de certaines substances (cocaïne, thalidomide ou valproate) par la mère, la compression de l'utérus ainsi que des lésions vasculaires joueraient un rôle dans l'étiopathogénie [1]. Aucune de ces substances n'a été retrouvée dans les antécédents de la mère du cas rapporté.

Certains auteurs postulent qu'une trisomie distale terminale de 5q35.2-5q35.3, qui cartographie le 1,1 Mb télomère sur le gène *MSX2* est à l'origine de l'agénésie radiale bilatérale [5].

Le diagnostic de l'hémimélie radiale est basé sur l'examen clinique et radiologique [1]. L'échographie anténatale permet actuellement un dépistage de plus en plus précoce [7].

La période d'exploration échographique anténatale optimale se situe entre 12 et 26 semaines d'aménorrhée (SA) [8]. La seule échographie anténatale retrouvée dans le bilan prénatal chez notre cas a été réalisée à 35 SA. Cette exploration échographique tardive n'avait pas décelé l'hémimélie radiale.

L'exploration radiographique des membres supérieurs nous a permis de poser le diagnostic.

4. Conclusion

L'hémimélie radiale totale est une malformation rare du membre supérieur.

L'imagerie médicale est incontournable dans le diagnostic de cette anomalie congénitale.

Le diagnostic échographique anténatal d'une anomalie des membres est souvent difficile si l'échographie n'est pas réalisée dans la période optimale.

Conflit d'intérêt

Les auteurs déclarent n'avoir aucun conflit.

5. Références

1. Hennekam RC. Hémimélie radiale. Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins. Orphanet: 2008 en ligne https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=93321 [consulté le 08/09/2019].
2. Lubala TK, Shongo MY, Munkana AN, Mutombo AM, Mbuyi SM, Momat FKW. Malformations congénitales à Lubumbashi (République Démocratique du Congo): à propos de 72 cas observés et plaidoyer en faveur du développement d'un Registre National des Malformations Congénitales et d'un Centre National de Référence de Génétique Humaine. *Pan Afr Med J* 2012;13 (84):1-5.
3. Neossi GM, Goy GI, Alpha ZF, Nganyou PI, Moifo B. Profil des malformations et anomalies foetales à l'échographie anténatale à l'Hôpital Régional de Ngaoundéré - Cameroun *J Afr Imag Méd* 2019; 11(1):235-242.
4. Estelle MT, Coulibaly T. Les malformations congénitales du squelette chez les enfants de 0 à 15 ans dans le service d'orthopédie-traumatologie du CHU Gabriel Touré. Thèse de médecine, USTTB 2010: 21-165.
5. Aleksander J, Anna S, Dorota S, Małgorzata JB, Tomasz T, Anna LB. Bilateral radial agenesis with absent thumbs, complex heart defect, short stature, and facial dysmorphism in a patient with pure distal microduplication of 5q35.2-5q35.3 *BMC Medical Genetics* 2013:13-14.
6. Bisneto EN. Congenital deformities of the upper limbs: part I: failure of formation. *Rev Bras Ortop* 2015;47(5):545-552.
7. Fitoussi F, Jehanno P, Frajman JM, Pillard D, Ilharreborde B, Morel E, Mazda K, Penneçot GF. Malformations congénitales du membre supérieur. EMC Elsevier Masson, Appareil locomoteur 2008;3(3):1-14.
8. Maugey-Laulom B, Villette A, Adenet C, Yvert M, Chateil JF. Malformations congénitales focales des membres: aspects anté et postnataux. EMC - Radiologie et imagerie médicale - musculosquelettique - neurologique - maxillofaciale 2013;8(1):1-19.