



*Université Lille 2
Droit et Santé*

UNIVERSITE LILLE 2 DROIT ET SANTE
FACULTE DE MEDECINE HENRI WAREMBOURG

Année : 2015

THESE POUR LE DIPLOME D'ETAT
DE DOCTEUR EN MEDECINE

**Amputations précoce et tardive chez les enfants présentant une
malformation congénitale des membres inférieurs :**

Analyse et discussion des résultats. A propos de 15 cas.

Présentée et soutenue publiquement le 19 juin 2015 à 14h

Au Pôle Formation

Par Capucine MAUNOURY

JURY

Président :

Monsieur le Professeur HERBAUX

Assesseurs :

Madame le Professeur BOUTRY

Monsieur le Docteur RENARD

Madame le Docteur DEBARBIEUX

Directrice de Thèse :

Madame le Docteur MEZEL

Avertissement

La Faculté n'entend donner aucune approbation aux opinions émises dans les thèses : celles-ci sont propres à leurs auteurs.

Liste des abréviations

CPDPN	Centre pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal
AFECAP	Association Française des Enseignants de Cytologie et d'Anatomie Pathologiques
CIM-10	Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes, 10 ^e révision
POSNA	The Pediatric Orthopaedic Society of North America
ILMI	Inégalité de longueur des membres inférieurs
V.A.C.®	Vacuum Assisted Closure

TABLE DES MATIERES

RESUME	9
INTRODUCTION	12
RAPPELS THEORIQUES	13
A. Malformations congénitales des membres inférieurs. Généralités	13
1. Classification	13
2. Aspects génétiques	14
3. Epidémiologie	15
B. L'ectromélie longitudinale externe	15
1. Introduction.....	15
2. Malformations associées	16
3. Anatomie	17
4. Clinique	19
5. Classification	22
6. Aspects radiologiques	23
C. Agénésie tibiale	24
1. Introduction.....	24
2. Malformations associées	24
3. Anatomie	25
4. Clinique	26
5. Classification	28
6. Examens complémentaires	29
D. Maladie des brides amniotiques	30
1. Introduction.....	30
2. Aspects cliniques.....	31
E. Diagnostic et prise en charge anténatale des malformations des membres inférieurs	32
1. Echographie anténatale.....	32
2. Scanner fœtal	33
3. Consultation anténatale	35
F. Prise en charge thérapeutique	36
1. Introduction	36
2. Principes généraux	37
3. Traitement chirurgical	38
a) Ectromélie longitudinale externe	38
i. Traitement conservateur	38
ii. Traitement non conservateur	39
b) Ectromélie longitudinale interne	40
i. Traitement conservateur	40
ii. Traitement non conservateur	42
4. Appareillage des malformations des membres inférieurs	42

G. Objectifs de l'étude	44
MATERIEL ET METHODE	45
A. Schéma de l'étude	45
B. Population étudiée	45
1. Critères d'inclusion et d'exclusion	45
2. Recueil des données cliniques et radiographiques	46
C. Données étudiées	47
1. La survenue de complication	47
2. Le délai de la reprise de la marche	47
3. La durée d'hospitalisation	48
4. Questionnaire adressé aux parents	48
RESULTATS	49
<i>.I. Population</i>	49
A. Groupe amputation précoce	50
1. Etiologie	50
a) Hémimélie fibulaire	50
i. Classification	50
ii. Malformations associées	51
iii. Prise en charge thérapeutique	52
b) Agénésie tibiale	52
i. Classification	52
ii. Malformations associées	53
iii. Prise en charge thérapeutique	54
c) Maladie des brides amniotiques	56
2. Diagnostic anténatal	57
3. Génétique	58
B. Groupe amputation tardive	59
1. Etiologie	60
a) Hémimélie fibulaire	60
i. Classification	60
ii. Malformations associées	60
iii. Prise en charge thérapeutique	61
b) Agénésie tibiale	64
i. Classification et malformations associées	64
ii. Prise en charge thérapeutique	64

.II.	Données post opératoires.....	65
A.	Complications post opératoires	65
i.	Groupe « Amputation précoce ».....	65
ii.	Groupe « Amputation tardive ».....	66
B.	Douleurs de membre fantôme	66
i.	Groupe « Amputation précoce »	66
ii.	Groupe « Amputation tardive ».....	67
C.	Délai de reprise de la marche	68
i.	Groupe « Amputation précoce ».....	68
ii.	Groupe « Amputation tardive ».....	69
D.	Durée d’hospitalisation.....	70
	DISCUSSION.....	72
1.	La population.....	72
2.	Le diagnostic anténatal.....	75
3.	Les complications post-opératoires.....	76
4.	Les douleurs fantômes	77
5.	Délai pour la reprise de la marche et âge acquisition de la marche .	78
6.	Durée et nombre d’hospitalisations.....	79
7.	Vécu des parents	80
8.	Forces et limites de l’étude	82
	CONCLUSION	84
	REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES.....	85
	ANNEXES.....	91

RESUME

Amputations précoce et tardive chez les enfants présentant une malformation congénitale des membres inférieurs : analyse et discussion des résultats. A propos de 15 cas.

Contexte : Les malformations des membres inférieurs sont des pathologies rares. L'amputation est indiquée dans les cas inaccessibles au traitement conservateur. Le devenir des patients en fonction de l'âge de l'amputation a été peu étudié.

Méthode : Une étude rétrospective a été conduite chez 15 enfants amputés suivis entre 1999 et 2014. Les données cliniques, radiographiques et post-opératoires – complications, âge de la marche et douleurs fantômes – ont été analysées. Le vécu des parents a été rapporté.

Résultats : Les interventions de Boyd, de Brown, la désarticulation de genou et l'amputation de jambe ont été pratiquées chez des patients atteints d'hémimélie fibulaire, d'agénésie tibiale et de maladie des brides amniotiques. L'âge moyen au moment de l'intervention était de 8,8 mois (7-11 mois) chez les huit patients amputés précocement ; l'âge de la marche était de 16,3 mois (12-19 mois). Une intervention était suffisante. Aucun patient n'a présenté de douleurs fantômes. Aucun parent n'aurait souhaité que son enfant soit en âge de décider et le résultat fonctionnel est satisfaisant. Les patients amputés tardivement avaient une hémimélie fibulaire en majorité, l'âge moyen au moment de l'amputation était de 9,1 ans (31 mois-15,1 ans). Le nombre d'interventions médian était de 4 [1-6]. 42,8% ont présenté des douleurs fantômes. Un patient a présenté une complication grave à 10 ans de l'amputation. Aucun parent n'a exprimé de regrets quant à la décision d'amputation.

Conclusion : L'amputation est une solution thérapeutique pour les malformations sévères des membres inférieurs. Une intervention avant l'âge de la marche semble plus indiquée et mieux acceptée par les parents.

INTRODUCTION

Les malformations congénitales des membres inférieurs regroupent un large éventail de pathologies dont les manifestations sont diverses, allant des malformations discrètes (inégalité de longueur minime), jusqu'à la grande hypoplasie de membres, voire l'amélie complète. Ces atteintes sont peu fréquentes mais restent une réalité pour le chirurgien orthopédiste infantile qui y sera forcément confronté durant son exercice.

Parmi les malformations rencontrées, les hémimélies fibulaires et les agénésies tibiales sont les plus fréquentes. L'objectif commun de la prise en charge de ces malformations est l'acquisition d'une autonomie fonctionnelle avec une marche efficace et indolore. Dans les malformations les plus sévères, inaccessibles à un traitement conservateur et égalisateur, l'amputation d'une partie du membre se révèle être un geste souvent nécessaire, afin de permettre l'appareillage et ainsi la marche. Le moment idéal pour sa réalisation est, selon certains auteurs, à un âge précoce –vers 8-10 mois –afin que l'enfant puisse acquérir la marche avec sa prothèse (1). Cependant il s'agit d'un geste souvent considéré comme difficile à accepter pour les parents (2). Par ailleurs, certains chirurgiens, dans une optique de reconstruction, préfèrent sursoir à la réalisation de cette intervention et ne proposer l'amputation que secondairement, après échec d'une chirurgie conservatrice ou lorsque l'appareillage sur la malformation devient trop compliqué.

RAPPELS THEORIQUES

A. Malformations congénitales des membres inférieurs.

Généralités

Selon l'AFECAP, une malformation se définit comme « une anomalie irréversible de la conformation d'un tissu ou d'un organe ou d'une partie plus étendue de l'organisme, résultant d'un trouble intrinsèque du développement ».

La morphogénèse des membres a lieu entre la 5^e et la 8^e semaine de gestation. Le développement de l'ébauche des membres se fait selon trois axes :

- Proximo-distal : développement en longueur.
- Antéro-postérieur définissant un bord « pré-axial », radial ou tibial, un bord « post-axial », ulnaire ou fibulaire.
- Dorso-ventral.

1. Classification

Plusieurs classifications ont été proposées. Elles se basent soit sur le mécanisme supposé de la malformation, soit sur la description de la malformation.

Les malformations des membres inférieurs que présentent les patients de cette étude appartiennent à deux catégories distinctes de la classification descriptive de Swanson (3) largement répandue dans la littérature :

➤ Le défaut de formation ou arrêt de développement

On retrouve dans cette catégorie les anomalies déficitaires longitudinales caractérisées par l'absence ou l'hypoplasie sévère d'une partie longitudinale d'un membre (4). Elles peuvent être

- Pré-axiales : hypo- ou aplasie tibiale, *congenital tibial deficiency* en anglais.

- Post-axiales : hypo- ou aplasie fibulaire, aussi appelée ectromélie longitudinale externe ou *fibular hemimelia* en anglais.
- **La maladie des brides amniotiques** : Il s'agit d'une affection sporadique, disruptive et non malformative(5). Une disruption se définit selon l'AFECAP comme « un processus de nature destructrice induisant un défaut morphologique d'origine extrinsèque, par perturbation du processus normal de développement » (6).

2. Aspects génétiques

Les atteintes unilatérales sont généralement sporadiques alors que les atteintes bilatérales et symétriques obéissent à un mode de transmission autosomique dominant. Ces anomalies peuvent être isolées ou syndromiques.

Dans les anomalies tibiales, la plupart du temps l'étiologie reste indéterminée. Un caractère héréditaire doit être suspecté devant une anomalie bilatérale, plus ou moins associée à une duplication d'orteils et une malformation des mains (7). La transmission se fait selon un mode autosomique dominant, avec pénétrance incomplète et une grande variabilité d'expression (4).

L'agénésie tibiale peut être associée à des malformations de membres : duplication fémorale, syndactylies, polydactylies, pieds et mains fendues. D'après une étude rétrospective sur 22 ans (8), 79% des patients avaient une anomalie associée des mains, des hanches, ou du rachis. Elle peut être associée au sein de syndrome malformatif : quatre syndromes à transmission autosomique dominante ont été identifiés : le *tibial hemimelia-polysyndactylie-triphalaengeal thumbs (THPTT) syndrome* (9), *diplopodia*, *split hand and foot syndrome* et *micromelia-trigonobrachycephaly syndrome*.

L'hémimélie fibulaire est généralement une anomalie isolée, de caractère sporadique. Cependant certaines formes ont probablement un déterminisme génétique hétérogène (4). Elle peut entrer dans le cadre de syndromes parmi lesquels : le *femur fibula ulna complex* (FFU), la dysplasie campomélique, le syndrome de Du Pan(10).

3. Epidémiologie

On considère qu'un enfant sur 10 000 est atteint d'une malformation congénitale longitudinale, quelle qu'elle soit (11) avec des disparités au sein de ce groupe :

- L'hypoplasie de la fibula est la plus fréquente de malformation congénitale du membre inférieur (12). Son incidence varie entre 1 et 2 pour 100 000 naissances vivantes(13).
- L'aplasie tibiale est une malformation rare, avec une prévalence estimée à 1 pour 1 000 000 de naissances vivantes(13).

Ces anomalies surviennent en dehors de toute prédominance de côté ou de sexe(11).

L'incidence de la maladie des brides amniotique est d'environ 1/11 200 naissances vivantes (14,15).

B. L'ectromélie longitudinale externe

1. Introduction

Les malformations de la fibula ne sont qu'un élément d'une anomalie qui touche le membre inférieur dans sa totalité(16). Il existe tous les degrés, de l'hypoplasie jusqu'à l'aplasie de la fibula. Le pronostic fonctionnel dépend surtout des atteintes associées, fémorales, tibiales et de l'existence d'une malformation du pied (1).

2. Malformations associées

La malformation est bilatérale une fois sur cinq. D'après les observations de Kruger *et al.*(17) , la malformation la plus fréquemment associée est l'hypoplasie fémorale, retrouvée dans 50% des cas.

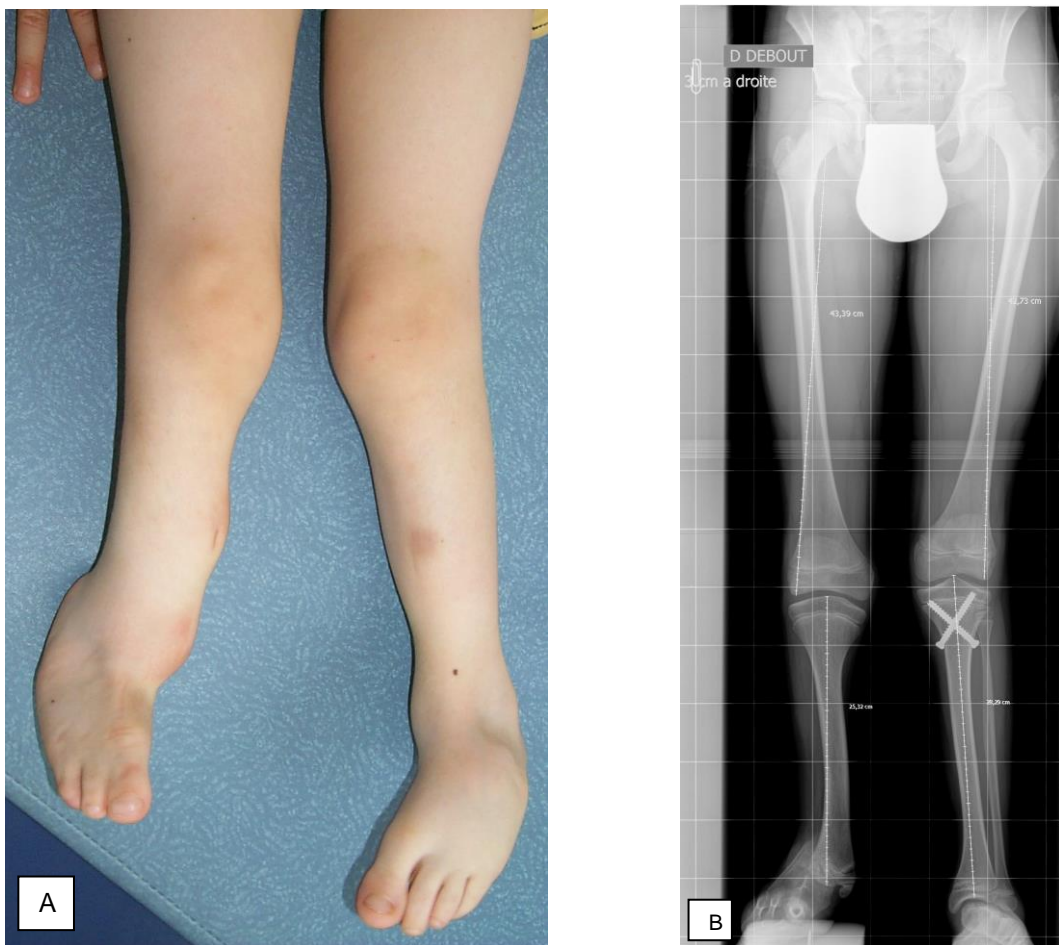


Fig. 1 – Exemple d'atteinte bilatérale, asymétrique : (A) aspect clinique à 4 ans avec atteinte plus sévère du membre inférieur droit. (B) aspect radiologique à 13 ans, épiphysiodèse tibiale supérieure gauche, hypoplasie bilatérale du condyle fémoral externe, compensation de 3 cm sous le membre inférieur droit (coll. Dr. Fron, radiographies : CHRU de Lille)

Les malformations du membre supérieur sont rares(11) (*figure 2*). Des malformations vertébrales ont également été décrites mais restent cependant exceptionnelles.

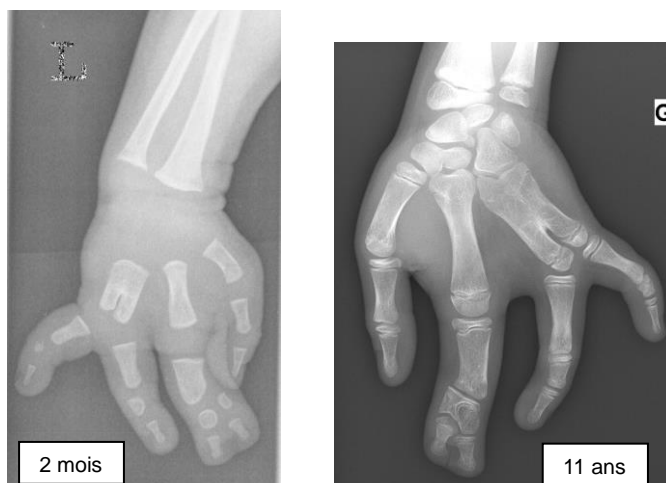


Fig. 2 - Garçon présentant une agénésie de la fibula à droite associée à une malformation de la main gauche (images : CHRU de Lille)

3. Anatomie

- **Fibula**

Elle est au moins hypoplasique dans son ensemble, plus petite que le tibia. Lorsqu'elle manque totalement, elle est remplacée par une ébauche fibreuse, effilée vers le haut et plus épaisse en bas, des ossifications peuvent apparaître tardivement. Cette malléole externe vestigiale est solidement unie au tibia et au tarse postérieur par de solides ligaments(18).

- **Tibia**

Il n'est jamais absent mais toujours hypoplasique. Il est souvent courbe à convexité antérieure avec angulation variable d'un enfant à l'autre (*figure 3*). Les épines tibiales sont hypoplasiques et l'épiphyse peut avoir la forme d'un dôme. On note également une hypoplasie ou une agénésie des ligaments croisés, surtout le ligament croisé antérieur. La

courbure tibiale antérieure se corrigerait avec la croissance selon les observations de plusieurs auteurs(19–21).



Fig. 3 –Garçon de 7 ans, agénésie de la fibula type II avec courbure tibiale antérieure (coll. Dr. Fron).

- **Pied**

Il est toujours anormal : généralement hypoplasique, et souvent malformé, avec absence d'un ou plusieurs rayons externes(11,22) (*figure 4*).



Fig. 4 –Agénésie des 2 rayons externes chez un nouveau-né atteint d'une agénésie de la fibula type II (coll. Dr Fron).

Il existe habituellement des synostoses talo-calcanéenne et talo-naviculaire, mais elles n'apparaissent qu'avec retard sur les radiographies. Les orteils peuvent manquer avec par ordre de fréquence le 5^e, le 4^e, le 3^e et le 2^e. Le 1^{er} est toujours présent.

L'arrière pied est en valgus, la déformation siège dans l'articulation tibio-tarsienne et dans le bloc talo-calcanéen. Enfin l'articulation talo-crurale est souvent sphérique (*ball and socket* en anglais) concave sur le tibia et convexe sur le talus (*figure 5*).



Fig.5 –Aspect en « ball and socket » de l'articulation talo-crurale (23)

4. Clinique

De ces constatations anatomiques découlent les signes cliniques évocateurs d'une ectromélie longitudinale externe, à savoir :

- Une cuisse souvent courte avec une attitude fixée en flexion et abduction.
- Une jambe courte, avec une crosse antérieure.
- Une dépression cutanée au sommet de l'incurvation tibiale (*figure 6*).
- Une fibula plus ou moins palpable en fonction du degré d'hypoplasie.
- Un genou souvent en valgus avec parfois un flessum, une laxité antéropostérieure, témoin d'une hypoplasie des ligaments croisés.



Fig. 6 – Fossette au sommet de l'incurvation tibiale et agénésie des deux rayons externes chez un nouveau-né atteint d'agénésie fibulaire type II (Coll. Dr Fron).

- Un pied toujours anormal, avec absence d'un ou plusieurs orteils, syndactylies, en équin, valgus, peu ou pas réductible avec adduction de l'avant pied (*figure 7*).

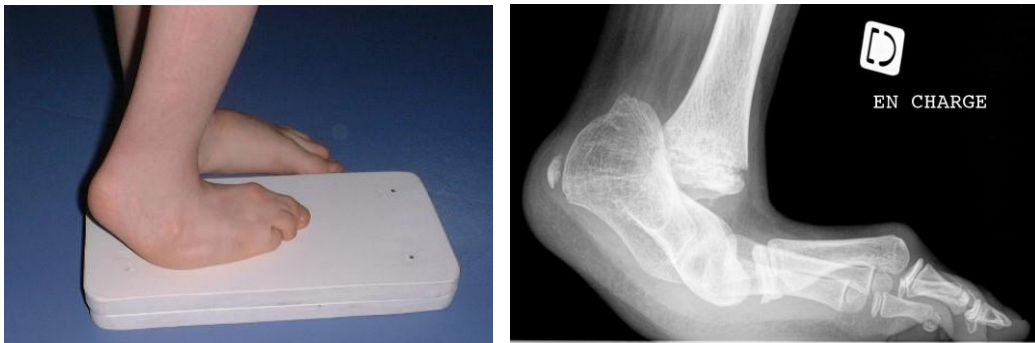


Fig. 7 – Pied en équin, valgus et adductus, agénésie des 2 rayons externes, chez un garçon de 9 ans atteint d'agénésie fibulaire type II (classification de Kalamchi (24)) (coll. Dr Fron, images : CHRU Lille).

L'atteinte peut être, comme précisé plus tôt, unilatérale ou bilatérale. Lorsqu'elle est bilatérale, elle est souvent asymétrique (*figure 1*).

Lorsque l'atteinte est sévère, le diagnostic est aisément réalisé à l'examen clinique (*figure 8*). Par contre, pour les hypoplasies plus discrètes, elles peuvent ne se manifester que par une inégalité de longueur modérée, de 2-3 cm, pouvant être confondues, au

moins au début, avec une inégalité de longueur des membres inférieurs essentielle. C'est l'instabilité du genou, un genu valgum unilatéral ou un valgus du pied peu réductible qui orientera vers une origine malformative.



Fig. 8 – Agénésie fibulaire unilatérale. (A) à la naissance. (B) à l'âge de 16 mois. (C) clichés radiographiques correspondants. Inégalité de longueur entre les deux membres en fin de croissance estimée à 40 cm (coll. Dr Fron ; images CHRU Lille).

5. Classification

Il existe plusieurs classifications de cette malformation. Ces classifications ont pour principales limites d'être purement descriptives et de ne pas donner d'indication formelle sur l'orientation thérapeutique. La plus récente proposée par Birch *et al.*(25) ne tient pas compte du degré d'hypoplasie fibulaire mais utilise 3 facteurs essentiels : l'inégalité de longueur entre les deux membres inférieurs, l'état fonctionnel du pied et l'existence de malformations associées des membres supérieurs.

La plus fréquemment retrouvée dans la littérature est la classification d'Achterman et Kalamchi (24), (figure 10). C'est celle-ci qui sera utilisée dans ce travail.

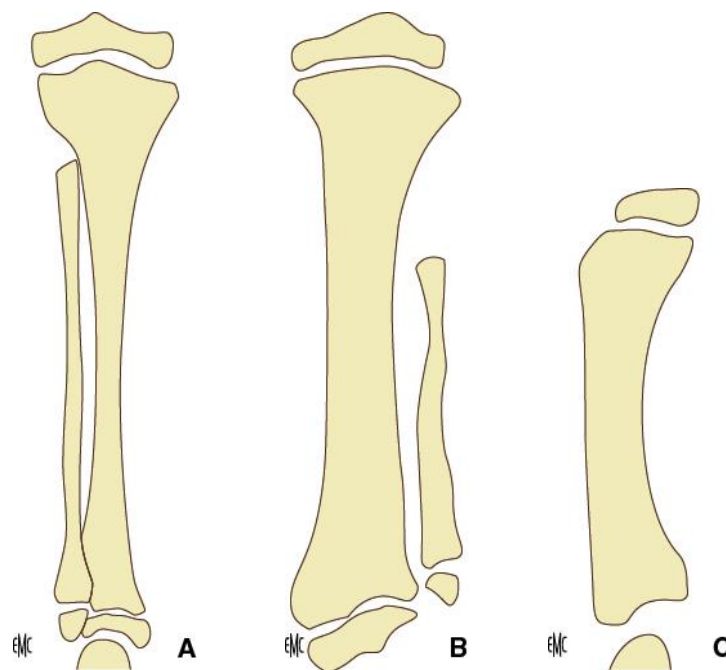


Fig. 9 - Classification d'Achterman et Kalamchi (24)

- A. Type Ia : hypoplasie fibulaire, la fibula proximale est à distance de l'interligne du genou, la fibula distale est au niveau du dôme talien.
- B. Type Ib : le tiers proximal de la fibula est absent, et sa portion distale ne soutient pas la cheville.
- C. Type II : agénésie du péroné et incurvation antérieure du tibia

6. Aspects radiologiques

À la naissance, les radiographies standard confirment la malformation. Elles sont à réaliser dans le plan de la déformation et doivent être répétées au cours de la croissance afin de préciser les malformations du tibia, du fémur et du pied.

- La fibula est radiotransparente si elle est aplasique.
- Le fémur est court avec parfois une coxa vara.
- Le tibia est courbe avec une angulation variable pouvant atteindre l'angle droit (*figure 10B et 11B*), le sommet est antéro-médial et la corticale postérieure est épaissie.
- Il peut exister une hypoplasie du condyle fémoral externe et du plateau tibial entraînant un genu valgum (*figure 9*).
- La surface astragalienne est souvent en dôme et témoigne d'une synostose de l'arrière-pied. Lorsque la radiographie est faite précocement dans l'enfance, cette synostose qui est en fait une synchondrose, n'est pas visible.

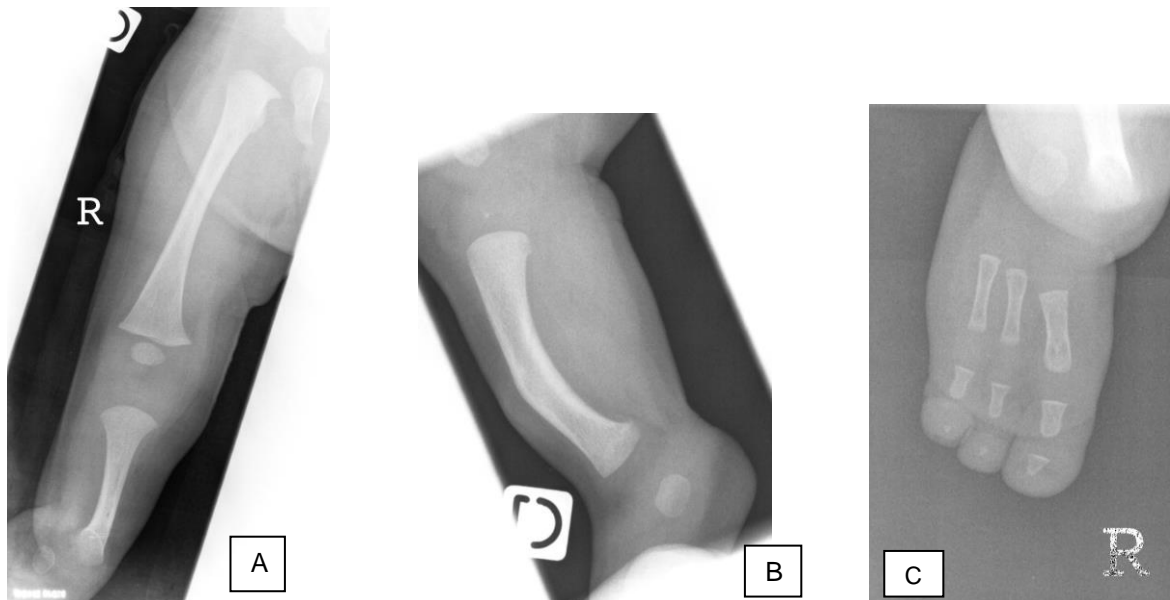


Fig. 10 - Aspect radiologique d'une agénésie fibulaire type II chez un garçon âgé de 2 mois.
(A) face. (B) profil, angulation tibiale antérieure. (C) agénésie des 2 rayons externes (images CHRU Lille).

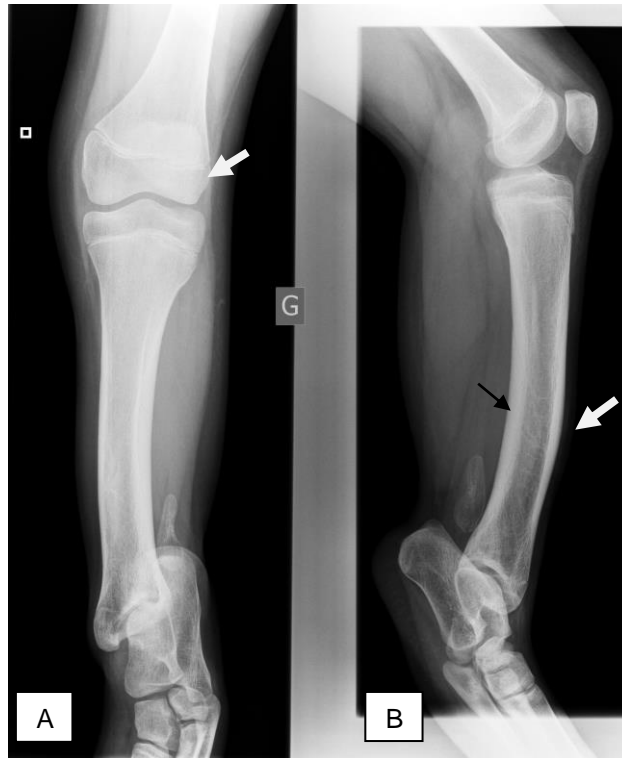


Fig. 11 - Agénésie fibulaire type II chez une fille de 15 ans. (A) Hypoplasie du condyle fémoral externe (B) courbure tibiale antérieure modérée (flèche blanche) avec corticale postérieure épaissie (flèche noire) (images : CHRU Lille).

C. Agénésie tibiale

1. Introduction

Il s'agit d'une éctromélie longitudinale pré-axiale avec des degrés variables d'absence de tibia selon la définition du POSNA. C'est la moins fréquente des malformations du membre inférieur.

2. Malformations associées

Chez les enfants atteints d'agénésies tibiales, l'incidence des malformations associées est plus élevée (7,26–28) :

Aux membres inférieurs: absence de rayons latéraux au niveau du pied, dysplasie ou luxation de hanche, hypoplasie fémorale et duplication fémorale (*figure 12*)(29–31).

Aux membres supérieurs: malformation de la main à type de main fendue principalement, agénésie des doigts longs, syndactylie, polydactylie, synostose radio-ulnaire (8).

Dans la série de Clinton et Birch (25) 78% des patients présentaient des anomalies associées au niveau des mains, des hanches, et du rachis. Les moins fréquentes sont l'atteinte viscérale et l'atteinte cardiaque.



Fig. 12- Nouveau-né atteint d'agénésie tibiale unilatérale avec duplication fémorale distale (images CHRU Lille).

3. Anatomie

- **La cuisse**

La cuisse a un aspect normal le plus souvent mais une duplication du fémur peut être retrouvée.

- **La jambe**

L'examen clinique dépend du degré de développement tibial. Elle est généralement très courte et déformée en varus (*figures 13 et 14*). Lorsque le tibia est absent, le « genou » est en flossum, sans extension active et la fibula est luxée à la face postéro-externe du condyle et fait saillie. Lorsque l'épiphyse supérieure du tibia est présente, l'examen clinique retrouve un genou plus ou moins stable et plus ou moins mobile en fonction de l'état de l'appareil extenseur et du degré de développement des ligaments croisés. La fibula peut être rectiligne ou bien incurvée en varus. La malléole externe est saillante (32).

- **Le pied**

Il est enroulé en varus équin sur la face interne de jambe, souvent raide et irréductible. Jamais totalement normal, il peut comporter 5 rayons mais avoir un premier rayon hypoplasique, exister un nombre de rayons augmenté ou diminué avec au maximum une duplication complète du pied.

4. Clinique

Il faut préciser lors de l'examen clinique s'il existe ou non une instabilité de hanche, et/ou une instabilité de genou. L'absence de palpation de la rotule est un bon indicateur de l'absence de fonction quadricipitale (en plus de l'absence d'extension de jambe) (33). Il faut évaluer la motricité du « genou » et la réductibilité des différentes articulations et évaluer l'importance de l'inégalité de longueur.



Fig. 13- Agénésie tibiale type 1a chez un nouveau-né de 1 mois (Coll. Dr Fron).



Fig. 14 –Exemple d'agénésie tibiale bilatérale avec polydactylie du pied gauche et hypoplasie du 1^{er} rayon bilatérale (34).

5. Classification

La plus utilisée est celle de Jones *et al.* (figure 15) (25)(27) , basée sur des radiographies faites dans l'enfance. Elle distingue 4 types :

- **Type 1** : le tibia n'est pas visualisé sur les clichés radiographiques faits à la naissance :
 - Type 1a : le tibia est absent et le noyau d'ossification fémoral distale est petit ou n'est pas encore apparu.
 - Type 1b : Il existe une épiphyse supérieure de tibia qui n'est pas encore ossifiée. L'extrémité inférieure du fémur est normale.
- **Type 2** : le tibia présente une métaphyse proximale ossifiée, mais la moitié inférieure du tibia est agénésique.
- **Type 3** : Les deux tiers supérieurs du tibia sont agénésiques, seule la partie distale du tibia est présente. Il s'agit d'une forme très rare. D'après une récente série de 2014 (25) portant sur 95 patients atteints d'agénésie tibiale, aucun type 3 n'a été retrouvé, le tibia proximal n'était, en réalité, pas encore ossifié.
- **Type 4** : caractérisé par un diastasis tibio-fibulaire distal. La surface articulaire du tibia distale est absente et le talus est subluxé. La fibula est saillante à sa partie distale et le pied est en équin varus.

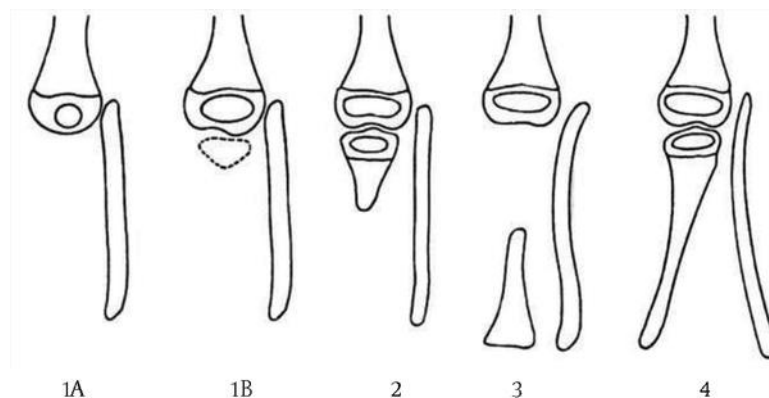


Fig. 15 – Classification de Jones de l'agénésie tibiale (27).

6. Examens complémentaires

a) Radiographie standard

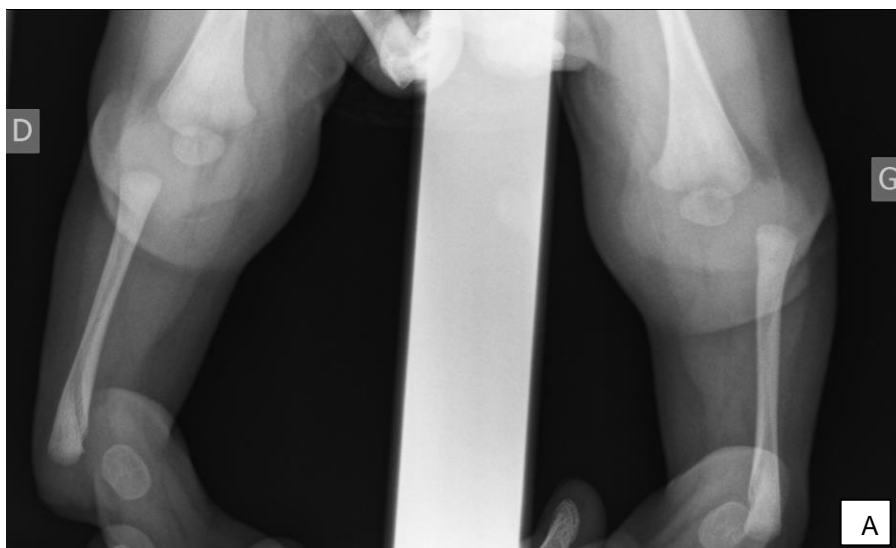
L'aspect radiographique dépend surtout de l'âge de l'enfant, car à l'anomalie de formation s'ajoute un retard d'ossification.

Le tibia est visible dans 30 % des cas (11) : il est constitué le plus souvent d'une extrémité supérieure avec une épiphyse, un cartilage de croissance et un fragment médio diaphysaire plus ou moins long et effilé.

Le tibia n'est pas souvent pas visible à la naissance, le noyau peut apparaître dans un délai de 18 mois à 5 ans.

L'absence d'ossification métaphysaire évoque l'absence de cartilage de conjugaison au niveau de la partie proximale du tibia.

Le noyau calcanéen est visible à la naissance, à l'inverse du noyau astragalien. Une synostose talo-calcaneenne est très fréquente mais visible tardivement.



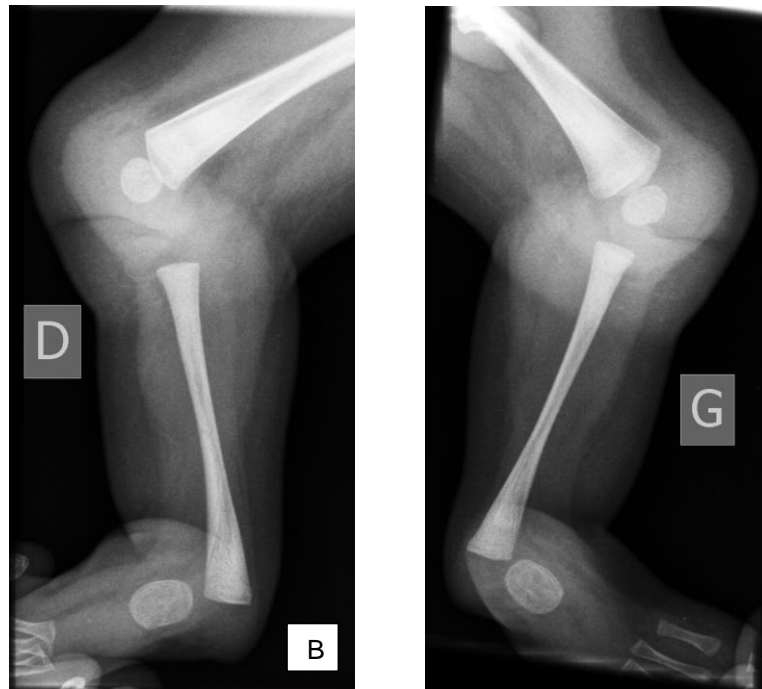


Fig. 16 –Radiographies faites à la naissance, agénésie tibiale bilatérale, de face (A) et de profil (B) (images CHRU Lille).

b) Autres examens

Une échographie peut être utile afin de préciser s'il existe une épiphyse proximale du tibia non encore ossifiée : elle permet de mesurer la taille et la position de la maquette cartilagineuse du tibia proximal et d'analyser le tendon patellaire (35). La confirmation de la présence d'un genou fonctionnel est déterminante pour le choix du traitement chirurgical. L'IRM est une autre option d'imagerie dans le cadre du bilan pré-opératoire lorsqu'un traitement conservateur est retenu.

D. Maladie des brides amniotiques

1. Introduction

La maladie des brides amniotiques est une pathologie rare et polymorphe. Son incidence est estimée à 1/11 200 naissances (14,15). Son étiopathogénie reste imparfaitement connue.

Elle regroupe un ensemble de lésions congénitales touchant préférentiellement les extrémités, tête et membres. Les lésions sont asymétriques, d'une grande variabilité clinique et sans systématisation embryologique. La caractéristique de cette maladie est d'atteindre des parties de membres de façon aléatoire ; on ne retrouvera donc jamais de lésions identiques d'un individu à l'autre.

2. Aspects cliniques

Le diagnostic repose sur l'existence d'au moins deux signes parmi les trois suivants : Sillon, amputation et pseudosyndactylie.

- **Le sillon cutané**

Il est pathognomonique et touche essentiellement les membres. Il s'agit d'une dépression linéaire, plus ou moins circonférentielle et dont l'axe est perpendiculaire à celui du membre (*figure 17*). Il est de profondeur variable, pouvant à l'extrême atteindre le périoste (5,36).



Fig. 17- Main amniotique avec sillons de strictions, syndactylie et amputations, (coll. Dr Mézel).

- **Les amputations**

Très fréquentes, elles touchent principalement les orteils et les doigts. L'amputation complète est rare (5) et siège le plus souvent au membre inférieur. Elle est alors transversale sans rudiments digitaux sur le moignon d'aval. En amont, les structures musculaires, osseuses et vasculo-nerveuses sont normales(5)(37).

- **Les acrosyndactylies**

La fusion cutanée est distale et la partie proximale de la commissure est respectée, témoin d'un phénomène de syndactylisation « cicatricielle »(5) (*figure 18*).



Fig. 18 – Exemple d'acrosyndactylie(4).

E. Diagnostic et prise en charge anténatale des malformations des membres inférieurs

1. Echographie anténatale

Il faut se souvenir qu'il y a 40 ans, aucune technique permettant de faire un diagnostic prénatal n'existait. Ce n'est que dans la deuxième moitié des années soixante-dix qu'apparurent plusieurs techniques de diagnostic prénatal dont l'une des plus révolutionnaires fut l'échographie (*figure 19*)(38).



Fig.19 - Les trois segments de membres vus en échographie(39).

La sensibilité du diagnostic échographique est médiocre : 2,8 % des anomalies des extrémités sont dépistées dans les cabinets d'obstétriciens en ville contre 23% dans les centres spécialisés (40).

Elle diffère selon la localisation : 22,8% pour le membre supérieur contre 35,5% pour le membre inférieur. La sensibilité de l'examen est d'autant plus faible que le defect est distal et incomplet (39). A l'inverse les anomalies dépistées sont principalement les pieds bots et les amputations de membres, qu'elles soient partielles ou totales.

La majorité des malformations sont dépistées lors de l'échographie du 2^e trimestre (entre 20 et 25 SA) : sensibilité de 83% vs. 13% au 1^{er} trimestre d'après la série du club francophone de médecine fœtale de 2005 (39).

2. Scanner du squelette fœtal

Le scanner fœtal est un examen de seconde intention, réalisé après avis du CPDPN, lorsque des anomalies échographiques de malformation osseuses sévères ont été dépistées. Il est réalisé au 3^e trimestre. Il permet d'analyser avec précision le squelette fœtal (*figures 20 et 21*) et est une aide au diagnostic, mais son utilisation doit rester limitée compte tenu de son caractère irradiant pour le fœtus (41,42).

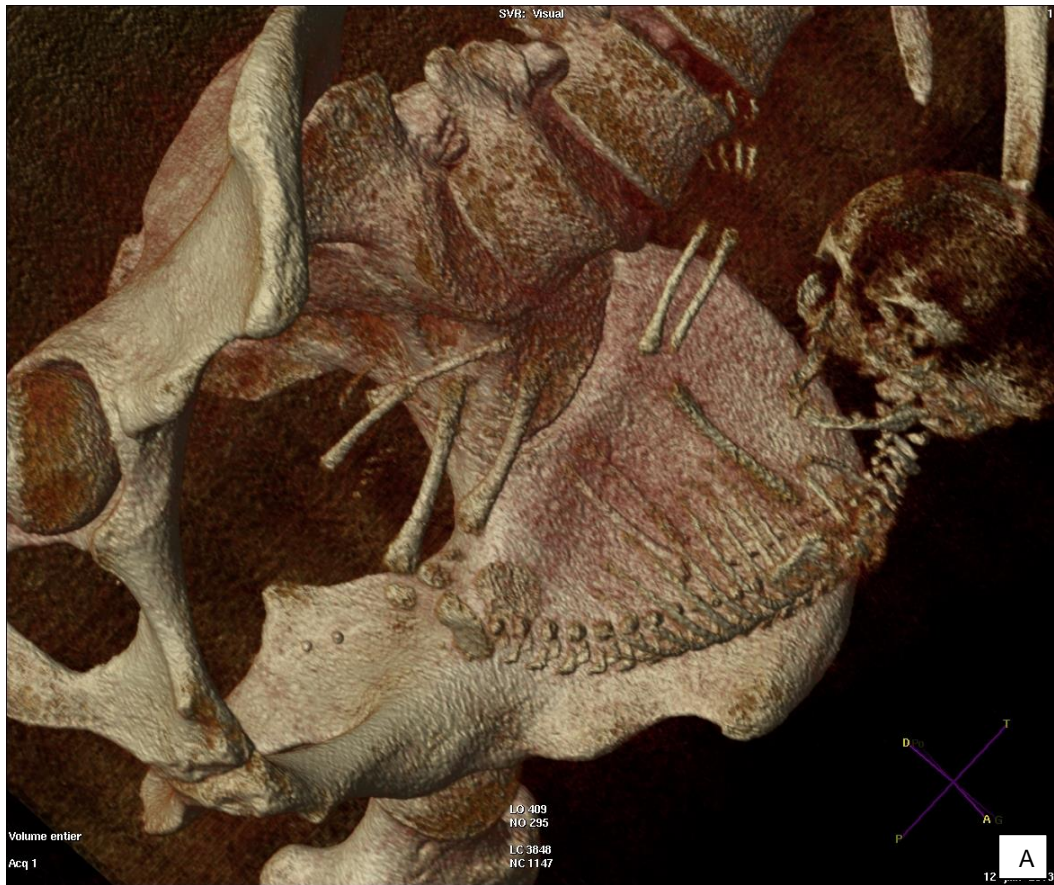


Fig.20 –Scanner foetal 3D réalisé chez la mère d'un des patients de la série. Confirmation de l'agénésie tibiale bilatérale, (A) vue 3D ; membre inférieure droit (B) et gauche (C) ; (D) présence de 4 rayons au niveau du pied droit (Coll. Pr Boutry).

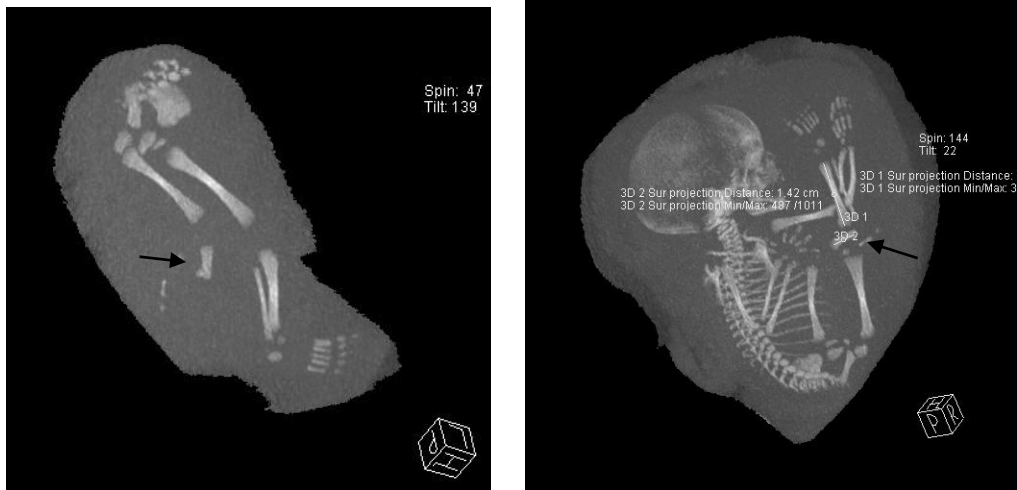


Fig.21 – Scanner foetal : exemple d'agénésie fibulaire unilatérale avec un tibia très court (coll. Pr Boutry).

3. Consultation anténatale

L'annonce de la présence d'une anomalie à l'échographie est généralement vécue comme un drame pour les parents. Il convient donc de les accompagner dès le départ de du long parcours médical qui s'annonce.

C'est lors d'une consultation anténatale pluridisciplinaire que seront évoquées aux parents les possibilités de prise en charge de cette malformation. Cette consultation ne se fait que dans les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), constitués par la loi de bioéthique de 1994. Elle se déroule généralement vers le 5^e mois de grossesse, car c'est au cours du 2^e trimestre que sont dépistées la plupart des anomalies.

Le couple, ou moins fréquemment un des deux parents, est reçu par une équipe composée d'un chirurgien orthopédiste pédiatre, un médecin rééducateur, un généticien, un kinésithérapeute, un psychologue. Sont évoquées avec eux les thèmes suivants : la malformation et les possibilités de prise en charge, la qualité de vie possible de l'enfant, l'étiologie, génétique ou non. L'interruption thérapeutique de grossesse n'est abordée que si les parents l'évoquent.

Le pronostic fonctionnel est cependant limité par les données de l'échographie. La chirurgie ainsi que l'appareillage seront évoquées sans forcément rentrer dans les détails. Il sera proposé aux parents de rencontrer d'autres familles. L'objectif de la prise en charge de ces malformations du membre inférieur est, d'après le Dr. Pilliard (43) de « ne pas rater le rendez-vous de la marche ». Il faut donc faire comprendre aux parents que tout sera mis en œuvre pour que leur enfant puisse acquérir la marche et ce d'une manière autonome.

Dans les cas où la ou les malformations n'ont pas pu être détectées avant la naissance, les parents seront vus également en consultation pluridisciplinaire afin d'évoquer de la même manière les possibilités thérapeutiques à la différence que l'anomalie sera clairement étiquetée du moins cliniquement et que le discours pourra être adapté au cas précis de l'enfant.

F. Prise en charge thérapeutique

1. Introduction

Comme nous l'avons déjà évoqué précédemment, un objectif essentiel dans la prise en charge des malformations du membre inférieur est l'acquisition de la marche. Chez l'enfant ne présentant pas de malformations des membres inférieurs l'âge de la marche tenue par les deux mains ou le long d'un support se situe vers 9 mois et la marche seule vers 12 mois(44), avec de grandes variabilités interindividuelles.

Plus globalement, la finalité du traitement de ces malformations est l'intégration de l'enfant sur le plan familial, scolaire et social(45).

2. Principes généraux

Plusieurs facteurs doivent être pris en compte afin de proposer un traitement adapté à chaque enfant :

- Le type de malformation
- Le caractère uni ou bilatéral
- Les déformations axiales ou articulaires
- La stabilité des différentes articulations (hanche, genou, cheville)
- La prévision de l'inégalité de longueur en fin de croissance
- L'aspect du pied et l'importance de sa déformation

La décision thérapeutique ne peut être prise qu'en accord avec les parents, après leur avoir exposé les différentes options avec leurs avantages et inconvénients, ainsi que les complications éventuelles. L'objectif principal du traitement est de permettre l'acquisition de la marche, ou de la faciliter.

Lorsque la malformation le permet, un programme « conservateur » visant à reconstruire un membre fonctionnel, avec une longueur suffisante et un appui plantigrade, est entrepris. Malheureusement cet objectif n'est pas toujours possible à atteindre, ou alors aux prix de nombreuses interventions chirurgicales, de complications et de longues hospitalisations, avec un retentissement psychologique non négligeable pour l'enfant et ses parents (12,16,45,46).

Le deuxième volet du traitement, complémentaire de la chirurgie, est l'appareillage. Souvent l'objectif de la chirurgie est de permettre ou de simplifier cet appareillage pour qu'au final, l'enfant puisse marcher avec son orthoprothèse dans les meilleures conditions(16,45,47).

3. Traitement chirurgical

a) *Ectromélie longitudinale externe*

i. *Traitement conservateur*

Chirurgie de correction du pied. La chirurgie visant à repositionner le pied est à entreprendre avant la correction de l'inégalité de longueur. En effet, l'allongement de jambe aggraverait le valgus et l'équin(18). Elle consiste principalement en une libération articulaire postérieure talo-crurale, associée à un allongement du tendon d'Achille et résection du péroné vestigial(48).

Programme d'égalisation. A l'aide de nombreuses méthodes, arithmétiques, graphiques ou informatiques (49–52) , il est possible de prévoir l'inégalité de longueur finale sachant que le pourcentage d'inégalité entre le côté malformé et le coté sain reste constant pendant la croissance (53).

Le programme d'égalisation des membres n'est envisageable que si (45) :

- L'inégalité prévisionnelle en fin de croissance est inférieure à 20 cm.
- Le pied a une morphologie normale et un appui plantigrade.
- Les articulations sus et sous-jacents sont stables.

Si ces conditions ne sont pas réunies, il n'est pas raisonnable de proposer un allongement de membre, source de complications, et le traitement chirurgical s'attachera à permettre l'appareillage dans les meilleures conditions.

ii. Traitement non conservateur

Une malformation du pied trop sévère peut être gênante voire même empêcher un appareillage correct. Dans ce cas, le traitement conservateur n'est pas envisageable et un geste d'amputation peut se justifier. Le succès d'un geste réalisé précocement a été documenté par plusieurs études (1,12,24,54–57). Dans les années soixante, l'amputation du pied était réalisée chez des enfants plus âgés, en moyenne 6,1 ans (2,4 -14,3 ans). En 1967 l'âge moyen de l'intervention a été avancé à 3,3 ans (0,6-13,6 ans). A partir des années 90, l'amputation du pied selon la technique de Boyd était réalisée encore plus précocement, vers l'âge de 8 - 10 mois (1) afin que l'enfant puisse commencer à marcher vers l'âge de un an et avant que le pied ne soit intégré à son schéma corporel(2,58).

La technique utilisée est celle de Boyd, initialement décrite en 1939 chez les adultes (59). Cette technique, modifiée pour la population pédiatrique, est alors préférée à celle de Syme (60–62), car elle fournit une surface de charge du membre résiduel plus normale et permet d'améliorer la proprioception et le contrôle du pied de la prothèse (62).

Elle consiste en une énucléation du talus et la réalisation d'une arthrodèse tibio-calcanéenne. Le calcaneus, dont la surface articulaire supérieure est amputée d'environ 1/3, est placé sous le tibia, qui est recoupé à la scie oscillante au niveau de la métaphyse distale juste au-dessus du cartilage de croissance. La conservation du calcaneum permet de garantir la qualité de la coque talonnière qui reste solidaire de celui-ci. Ainsi l'enfant conserve un appui talonnier satisfaisant et l'appareillage ortho prothétique est facilité (60). Ce traitement est généralement proposé pour les types II de la classification de Kalamchi (46,63).



Fig. 22- Clichés post-opératoires, intervention de Boyd pour hémimélie fibulaire type II chez une patiente de 15 ans (images CHRU Lille).

b) Ectromélie longitudinale interne

i. Traitement conservateur

Seuls le traitement des types 1 et 2, rencontrés dans notre étude, sera abordé.

Dans le type 1, où le tibia est totalement absent, le traitement proposé est l'intervention de Brown. Elle consiste en un repositionnement de la fibula sous le fémur associé à un réalignement du tendon quadricipital dans l'axe du segment jambier, l'objectif étant de créer une néo articulation de genou.

Cette procédure s'accompagne souvent d'une amputation de Syme ou de Boyd. La première, décrite par James Syme en 1842 (64–66) consiste en une amputation du pied avec seulement la conservation de la coque talonnière qui est appliquée sous la partie distale du tibia lorsqu'il est présent, sinon de la fibula. Elle est remplacée de plus en plus par l'intervention de Boyd (60–62), le calcanéum étant alors fixé sous la fibula. L'intervention de Brown et l'amputation du pied peuvent être réalisées dans le même

temps opératoire ou bien programmés à quelques mois d'intervalle (33,67). Le résultat fonctionnel de la technique de Brown dépend surtout d'une force musculaire quadricipitale suffisante qui doit être évaluée en préopératoire (33,55,68).



Fig.23 – Télémétrie des membres inférieurs selon technique EOS chez un patient ayant bénéficié d'un traitement selon la technique de Brown (images : CHRU de Lille).

Dans les type 2, où une extrémité supérieure de tibia est présente, on peut proposer la réalisation d'une tibialisation de la fibula associée à une amputation de pied: il s'agit de reconstruire la partie agénésique inférieure du tibia en utilisant la fibula, dont la partie inférieure est translatée et fixée au moignon tibial.

ii. *Traitement non conservateur*

Dans le **type 1**, la désarticulation du genou est réalisée soit d'emblée, soit secondairement après échec d'un traitement conservateur (69,70).



Fig. 24 – Agénésie tibiale bilatérale après désarticulation (A) et appareillée (B).(34)

Quelle que soit l'intervention choisie, il est recommandé qu'elle soit programmée dans la première année de vie (26,69,71)(33,72). Selon Brown (72), l'extrémité proximale du péroné aurait de plus grandes capacités de remodelage si l'intervention est pratiquée avant l'âge de 1 an.

4. appareillage des malformations des membres inférieurs

a) *De la malformation*

La compensation par une chaussure orthopédique est réservée aux inégalités de longueurs minimales, généralement 3, 4 cm avec des articulations stables.

Lorsque l'inégalité de longueur est plus importante, on a recourt à une orthoprothèse. Elle est constituée de 2 parties : une orthèse logeant le membre inférieur et le pied et une

partie prothèse corrigeant l'inégalité de longueur, avec un pied prothétique (73). L'acquisition de la marche peut nécessiter des aides temporaires surtout dans les atteintes bilatérales, à type de déambulateur, ou cannes tripodes (45). L'appareillage doit être mis en place précocement, vers 9-10 mois lorsque l'enfant commence à vouloir se tenir debout (74).



Fig. 25 – Exemple d'appareillage avant amputation à 16 mois (A) et après amputation à 7 ans (B) chez un patient atteint d'hémimélie fibulaire avec agénésie complète du péroné (coll. Dr. Fron).

b) Du membre amputé

En pratique l'enfant est vu une première fois par le médecin de rééducation, avant l'amputation, pour préparer la prise en charge post-opératoire en centre de rééducation. Ce temps permet à la famille de poser toutes les questions « pratiques ».

Le séjour en centre se déroule en plusieurs étapes :

- Dans un premier temps, gestion et/ou prévention de la douleur neuropathique, kinésithérapie, soins locaux, préparation du moignon à l'appareillage (47), à l'aide d'un manchon compressif.
- Puis moulage du moignon une fois l'oedème post-opératoire atténué et la cicatrisation obtenue, en général à 3 semaines / 1 mois post-opératoire.

- Dans un deuxième temps, rééducation à la marche et réentraînement à l'effort, débutés avec une prothèse provisoire dans l'attente de la livraison de l'appareil définitif (47).

Pour les amputations réalisées avant l'âge de la marche, le premier appareillage restera très simple, sans articulation de genou afin que l'enfant puisse apprendre à se stabiliser, trouver son équilibre à la station debout et acquérir la marche. Ce n'est que plus tard, vers 3 - 4 ans que pourra lui être proposé une prothèse articulée au niveau du genou (75). Concernant le pied prothétique, celui-ci est au début fixe avec un avant pied souple permettant le passage du pas : il s'agit du pied dit S.A.C.H. pour Solid Ankle, Cushion Heel. Lorsque l'enfant grandit et devient plus sportif, un pied dit « à restitution d'énergie » peut lui être proposé.

G. Objectifs de l'étude

Ce travail a été entrepris pour tenter de savoir si l'âge de l'amputation avait une incidence sur le devenir fonctionnel de ces patients, connaître le vécu des parents et des enfants et comprendre quelles étaient les raisons de l'acceptation ou du refus du geste d'amputation.

L'objectif principal de cette étude est d'évaluer les caractéristiques post-opératoires des patients présentant une malformation congénitales des membres inférieurs, amputés précocement, i.e. avant l'âge de la marche et tardivement, i.e. après acquisition de la marche. Les critères objectifs qui seront étudiés sont : le délai de reprise de la marche après l'intervention, la survenue de complications, et la durée d'hospitalisation et les critères subjectifs sont quant à eux : le degré de satisfaction et le niveau d'activité physique des patients.

MATERIEL ET METHODES

A. Schéma de l'étude

Il s'agit d'une étude rétrospective descriptive réalisée sur quinze patients, présentant une malformation congénitale des membres inférieurs et ayant été amputés, pris en charge à l'hôpital Jeanne de Flandre entre le 1^{er} janvier 1999 et le 31 juillet 2014.

B. Population étudiée

1. Critères d'inclusion et d'exclusion

La liste des patients traités à l'hôpital Jeanne de Flandre a été obtenue grâce au code CIM-10 des malformations congénitales des membres inférieurs. Ont été inclus les patients ayant été amputés selon les techniques habituellement utilisées à savoir : la désarticulation de genou, l'amputation trans-tibiale et l'amputation du pied selon la technique de Boyd, pour les hémimélie fibulaires et les agénésies tibiales. Les patients opérés selon la technique de Brown avec amputation du pied ont également été inclus.

Ils ont été répartis en deux groupes : amputations dites « précoce » et « tardive ».

L'amputation précoce était définie comme ayant lieu avant l'âge de la marche, au-delà l'amputation était considérée comme tardive.

Un patient présentant une agénésie du péroné bilatéral avec indication d'amputation du membre selon la technique de Boyd, mais dont les parents ont refusé l'amputation, a été inclus dans la discussion.

Ont été exclus les patients opérés avant 1999, et ceux ayant une malformation de membres inférieurs traitée selon une méthode dite « conservatrice », avec technique d'égalisation de membre, et/ou de correction des malformations du pied, n'ayant pas d'indication à un geste d'amputation.

2. Recueil des données cliniques et radiographiques

Les dossiers médicaux, et les radiographies, ont été examinés afin de collecter les données démographiques à savoir :

- Le sexe,
- Le type de malformation et sa classification
- Le caractère uni- ou bilatéral,
- L'existence de malformations associées, de membres ou viscérales, l'inclusion dans un syndrome,
- L'existence d'un diagnostic prénatal, et / ou d'une consultation multidisciplinaire de malformation des membres,
- L'étiologie génétique
- Le type d'amputation et l'âge au moment de l'intervention.
- Intervention chirurgicale conservatrice préalable
- Intervention chirurgicale supplémentaire après le geste d'amputation

C. Données étudiées

1. La survenue de complication

Les complications en rapport avec l'intervention chirurgicale ont été rapportées, à l'aide des dossiers médicaux et en interrogeant les parents lorsque ces données manquaient. Elles ont été réparties en trois catégories:

- Reprise chirurgicale : complications infectieuses, hémorragiques, gêne du matériel d'ostéosynthèse.
- Problèmes de cicatrisation (retard de cicatrisation, désunion, séquelles esthétiques...)
- Douleurs de membre fantôme. Egalement appelée algohallucinoïse, elle se définit comme une douleur perçue au niveau du membre manquant, elle peut ou non mimer des douleurs ressenties avant l'amputation ; elles sont neuropathiques à type de brûlure, fourmillements, et peuvent être diminuées par le port de la prothèse(76).

2. Le délai de la reprise de la marche

Le délai (en mois) après lequel l'enfant a pu reprendre la marche appareillée suite à l'intervention n'a été établi que pour les enfants amputés tardivement. Pour les patients amputés précocement, on retiendra l'âge d'acquisition de la marche. Ces données ont été obtenues d'après les dossiers médicaux ou par interrogatoire des parents.

3. La durée d'hospitalisation

Pour chaque patient la durée d'hospitalisation pour le geste d'amputation a été rapportée en nombres de jours. Ont également été précisés le nombre d'interventions en rapport avec la malformation des membres inférieurs et le nombre total de jours d'hospitalisation.

4. Questionnaire adressé aux parents

Afin de permettre de mieux comprendre les raisons d'acceptation ou de refus du gestes d'amputation pour les parents et ainsi se rendre compte de la difficulté qu'ils auraient pu rencontrer pour la prise de décision , un questionnaire (annexe 2) a été élaboré en s'inspirant d'un questionnaire pré- existant (77). Ils ont été envoyés aux parents après avoir obtenu leur accord téléphonique. Dans certaines situations, nous avons réalisé, après réception de leur questionnaire, un entretien téléphonique afin de préciser certains points, difficiles à retranscrire par écrit.

RESULTATS

.I. population

Dans notre série, il y avait 9 patients atteints d'ectromélie longitudinale, 5 patients atteints d'agénésie tibiale, et un patient présentant une maladie des brides amniotiques.

La proportion de patients atteints d'agénésie tibiale est plus importante dans le groupe « amputation précoce » que dans le groupe « amputation tardive » :

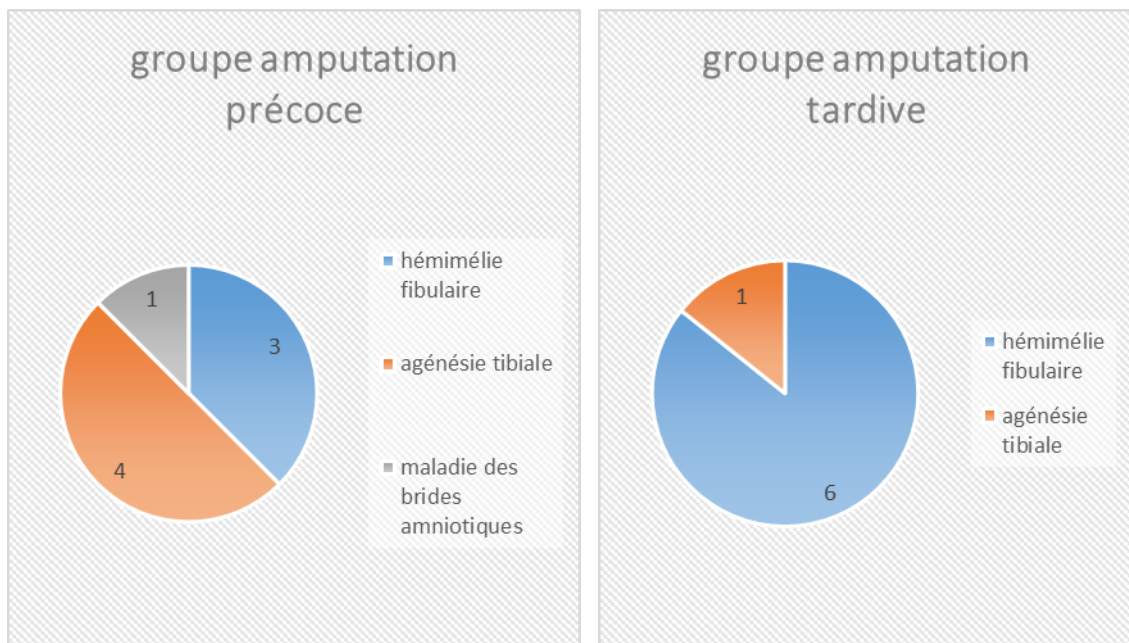


Fig.26 –Répartition des groupes

A. Groupe amputation précoce

Au total, huit patients, 7 garçons et 1 fille, ont été amputé précocement. L'âge au moment de l'intervention était en moyenne de 8.8 mois (7–11mois). La durée moyenne de la suivie était de 5,3 ans (1-12 ans) :

Cas	Sexe	Type de malformations	côté	Classification *	Malformations associées	Geste	Age**
8	M	Hémimélie fibulaire	D	II	Hypoplasie fémorale/ courbure tibiale ant. Agénésie 2 rayons ext.	D Boyd	9
11	M	Hémimélie fibulaire	D	II	Hypoplasie fémorale/ Courbure tibiale ant. Pied : rayon unique	D Boyd	8
13	M	Hémimélie fibulaire	D	II	Pied équin valgus Agénésie 2 rayons ext.	D Boyd	10
2	M	Agénésie tibiale	D	1a	Duplication fémorale Hypoplasie 1 ^{er} rayon du pied fixé en varus équin	Désarticulation de genou	8
3	F	Agénésie tibiale	D G	1a	Pieds en varus équin sévère	Désarticulation de genou x 2	7
4	M	Agénésie tibiale	G	1a	Pied bot malformatif à D A gauche : pied fixé en varus équin,	Boyd + Brown	9+16
5	M	Agénésie tibiale	D	2	Pied malformatif, en varus équin sévère Hypoplasie 1 ^{er} rayon	Amputation 1/3 moyen jambe	9
15	M	Maladie brides amniotiques	G	-	Absence complète os du pied	Amputation distale de jambe	11

* classification Kalamchi pour les hémimélies fibulaires, Jones agénésie tibiale ; **âge au moment de l'intervention

Tableau 1 : détail des patients dans le groupe « amputation précoce »

1. Etiologie

a) Hémimélie fibulaire

i. Classification

Les trois patients (cas 8, 11, 13) étaient classés type II selon la classification de Kalamchi *et al.*(24). L'atteinte était unilatérale dans tous les cas.

ii. *Malformations associées*

Ils avaient tous une hypoplasie fémorale associée. Le tibia était dans tous les cas déformé avec une courbure antérieure marquée. Au niveau du pied ils présentaient tous des malformations sévères avec un pied fixé en équin valgus, une agénésie des deux rayons externes chez deux patients, un rayon unique chez un patient. L'inégalité de longueur mesurée à la naissance était supérieure à 5 cm, inaccessible à un programme d'égalisation (*figure 27*)(63). Ils ne présentaient pas de malformations des autres membres.

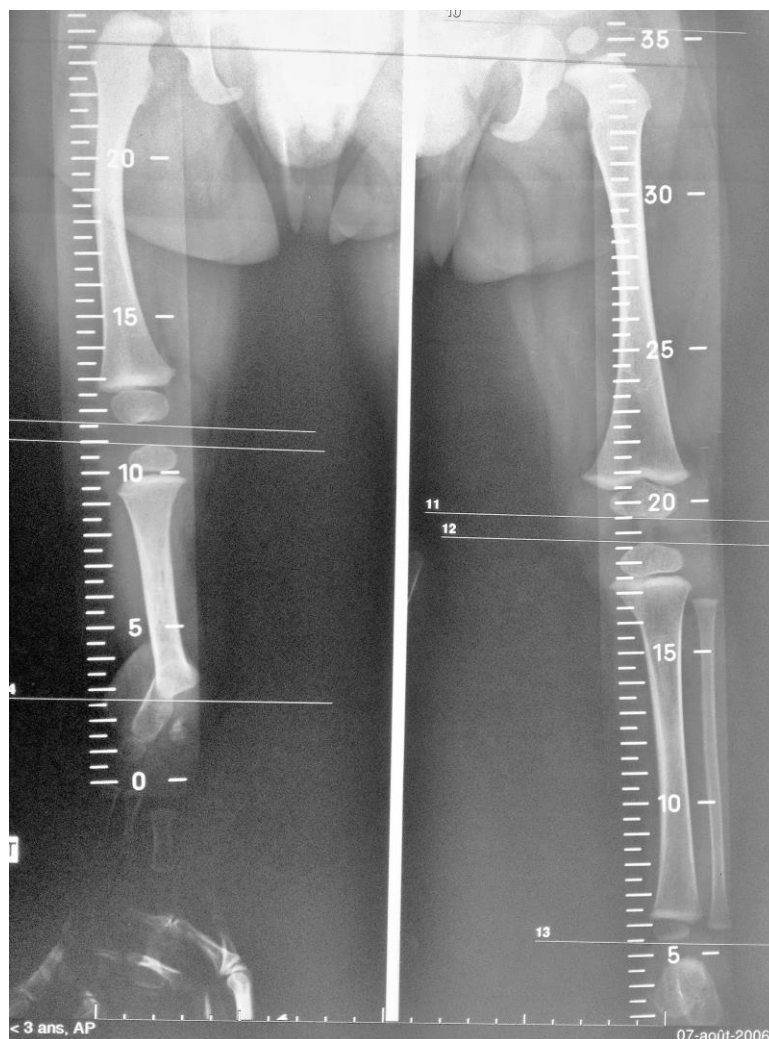


Fig. 27 – Garçon de 10 mois (cas 13), atteint d'hémimélie fibulaire unilatérale droite, agénésie des 2 rayons externes, pied en valgus équin majeur, inégalité de longueur de 8 cm (images : CHRU de Lille).

iii. *Prise en charge thérapeutique*

- **Avant l'amputation**

Tous les patients ont bénéficié dès la naissance d'une prise en charge pluri-hebdomadaire kinésithérapie afin de lutter contre les raideurs articulaires principalement et de préparer au mieux l'enfant à la chirurgie.

- **Type d'intervention**

Les trois patients ont bénéficié d'une intervention selon la technique de Boyd (*figure 28*) :



Fig. 28– Clichés préopératoires (A) et postopératoires (B) après intervention de Boyd (images : CHRU de Lille).

b) Agénésie tibiale

i. Classification

L'atteinte était unilatérale dans trois cas : deux patients étaient classés type 1a selon la classification de Jones (cas 2 et 4) et un patient était classé type 2 (cas 5). L'atteinte était bilatérale dans un cas, (cas 3) et les deux membres étaient classés type 1a.

ii. *Malformations associées*

Les patients présentaient tous une déformation sévère du pied en varus équin majeur, irréductible, associé à un nombre de rayons variables, une hypoplasie du 1^{er} rayon dans trois cas sur 4 (*figure 29*, patient 5). Une hypoplasie fémorale avec une duplication distale était présente chez un patient (*figure 11*, cas 2).



Fig. 29 –Nouveau-né (patient 5), agénésie tibiale unilatérale type 2 de Jones ; (A) et (B) notez le pied enroulé en varus équin sur la face interne du tibia, hypoplasie sévère du 1^{er} rayon (C) clichés radiographiques correspondant (coll. Dr Fron).

Le membre controlatéral était malformatif avec un pied en varus équin et une hypoplasie du 1^{er} rayon dans un cas :



Fig. 30 –Patient (cas 4) atteint d’agénésie tibiale unilatérale gauche associée à une déformation en varus équin du côté droit (coll.Dr Fron).

Chez une patiente (cas 3), l’atteinte était bilatérale et symétrique, avec un pied droit à 4 rayons et en varus équin très sévère.

iii. Prise en charge thérapeutique

• Avant l’amputation

Le patient qui présentait un pied bot varus équin malformatif du côté controlatéral, a été traité selon la méthode de Ponseti à savoir une série de cinq plâtres avec correction progressive de la déformation suivie d’une ténotomie d’Achille et relayé par attelles.

- **Type d'intervention**

Les deux patients (cas 2 et 3) type 1a, unilatéral et bilatéral respectivement ont été traité par désarticulation de genou. Pour le patient (cas 2), qui présentait une duplication fémorale, une résection du condyle surnuméraire a été nécessaire (figure 12).

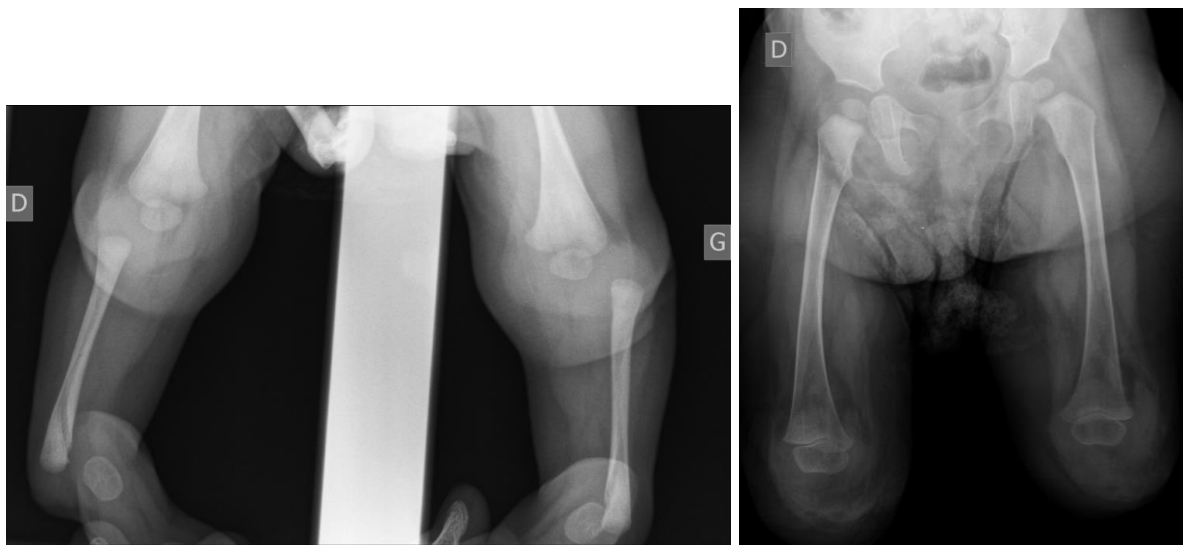


Fig.31 –Agénésie tibiale bilatérale (cas 3) (A) à la naissance, (B) en post-opératoire (CHRU de Lille)

Un patient (cas 4), type 1a unilatéral, a eu une amputation du pied selon la technique de Boyd 4 mois avant une intervention de Brown.

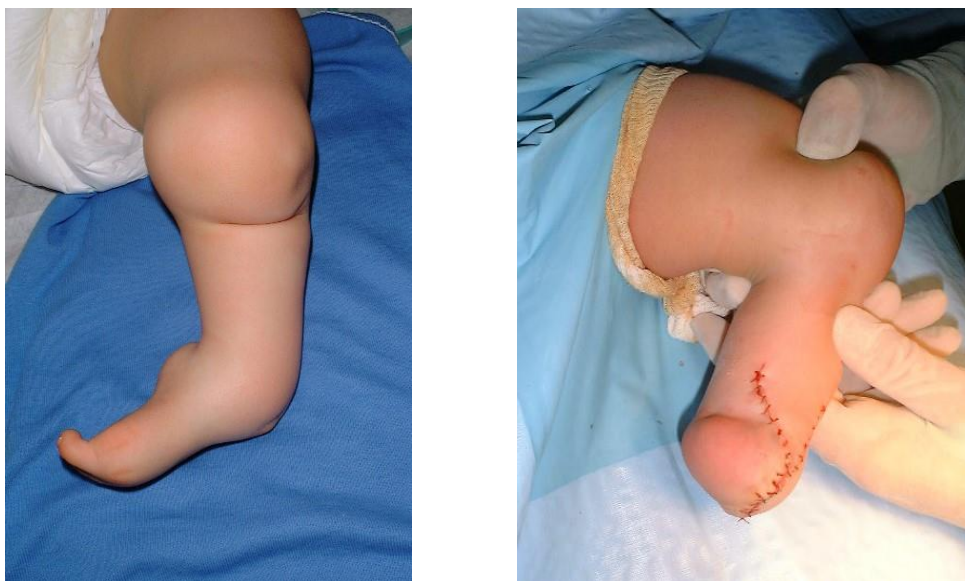


Fig. 32 –Garçon de 9 mois : agénésie tibiale gauche avant (A) et après (B) intervention de Boyd

(coll. Dr Fron)

c) Maladie des brides amniotiques

Chez ce patient, l'atteinte était bilatérale. Le membre inférieur droit présentait un sillon au niveau du pied responsable d'une déformation en varus et une malformation des os du pied. Le membre inférieur gauche présentait quant à lui un sillon au niveau du ¼ distal de la jambe associé à une synostose distale tibio-péronière et une absence complète des os du pied, soit cliniquement un pied « ballant » non fonctionnel (figure 20). Ce patient n'avait pas de malformations associées.

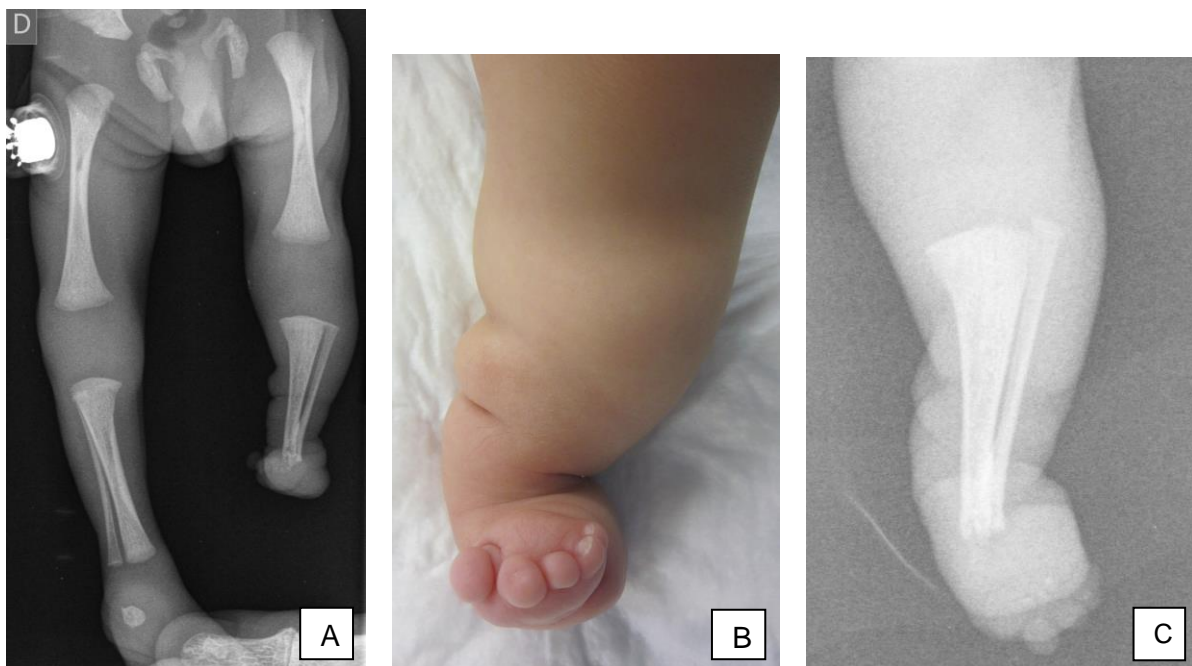


Fig. 33 – Maladie des brides amniotiques avec atteinte bilatérale, (A) radiographie des membres inférieurs de face, (B) aspect clinique du pied gauche, (C) pied droit : notez la synostose tibio péronière distale et l'agénésie complète des os du pied (coll. Dr Mézel).

Le traitement chirurgical a consisté en une amputation distale de la jambe.

2. Diagnostic anténatal

Le diagnostic anténatal a été fait dans 50 % des cas.

Pour les hémimélies fibulaires, l'anomalie a été détectée dans deux cas sur trois (cas 11 et 13). Dans le premier cas l'anomalie a été mise en évidence à l'échographie de dépistage du 2^e trimestre ; l'échographie de « référence » à 23 SA retrouvait une micromélie du membre inférieur droit avec un fémur mesuré à 40mm, un tibia mesuré à 18 mm donc très court, une absence de péroné et un pied présent mais hypotrophique. L'examen clinique fait à la naissance retrouvait effectivement une agénésie du péroné avec une courbure tibiale antérieure, et une importante malformation du pied avec un 1^{er} rayon unique.

Dans le cas 13, l'échographie réalisée à 24 SA mettait en évidence un membre inférieur gauche de dimensions normales mais révélait pour le membre inférieur droit un fémur et un tibia courts et une agénésie du péroné, le pied était déformé en équin et seuls 3 rayons étaient comptés. L'examen clinique à la naissance était concordant avec les données échographiques.

Pour les agénésies tibiales, l'échographie a révélé la malformation dans deux cas sur quatre. Pour le patient (cas 3) qui présentait une atteinte bilatérale, l'échographie de référence a été faite à 22 SA ; elle confirmait l'agénésie avec présence d'un os unique sur chaque jambe avec malposition des deux pieds qui apparaissaient normaux mais positionnés en varus équin, sans atteinte des membres supérieurs. Après discussion du dossier au CPDPN, une interruption médicale de grossesse avait été jugée recevable si la famille en faisait la demande. Après avoir un délai de réflexion et une consultation anténatale avec le chirurgien orthopédiste, les parents avaient souhaités poursuivre la grossesse. L'enfant était né à terme avec à l'examen clinique une atteinte sévère bilatérale, agénésie tibiale classée type 1a sans autres malformations de membres ou viscérales associées.

Pour le patient 4, une malformation du membre inférieur gauche avait été diagnostiquée 2 mois avec la naissance du garçon, sans toutefois déterminer l'origine tibiale ou péronière de l'agénésie. L'examen clinique à la naissance mettait en évidence une agénésie tibiale unilatérale gauche avec un pied bot varus équin malformatif à droite.

Le diagnostic de malformation a été fait en anténatal à 29 SA pour le patient atteint de maladie de brides amniotiques. L'échographie retrouvait un pied bot varus équin à droite et une hypoplasie du membre inférieur gauche avec un retard de croissance intra-utérin sévère. L'accouchement avait été provoqué à 30 SA + 3 jours pour anomalies du rythme cardiaque fœtal.

3. Génétique

Agénésie tibiale. Deux patients ont une histoire familiale de malformation congénitale des membres, avec pour l'un d'entre eux (cas 3) une anomalie génétique clairement identifiée dans la famille. Il s'agit d'une duplication du gène BHLHA9, de transmission autosomique dominante responsable d'agénésies tibiales avec mains fendues présentant une très grande variabilité d'expression. Chez l'autre patient (cas 4) l'anamnèse a révélé chez la tante maternelle une désarticulation de genou pour agénésie tibiale et chez la mère une agénésie du premier rayon du pied.

Deux patients ont bénéficiés d'une consultation génétique (avec une analyse par caryotype fœtal, CGH Array, recherche du gène CDMP1 dans un cas (n°4), complétée par la recherche d'une duplication du gène BHLHA9 et un séquençage du gène PITX1 dans l'autre cas (n°2)). Les résultats sont revenus normaux.

Il a été conclu que, en l'état actuel des connaissances, il n'y avait pas *a priori* pas de cause génétique pour ces patients. La généticienne se voulait rassurante pour les futures

grossesses avec cependant la mise en place d'un suivi échographique rapproché, essentiellement à visée « psychologique ».

Pour les autres patients, la recherche génétique n'a pas eu lieu et il n'a pas été mis en évidence d'autres étiologies.

B. Groupe amputation tardive

Sept patients ont été amputés tardivement, l'âge moyen au moment de l'intervention était de 9,1 ans (31 mois-15,1 ans). Il y avait 6 patients avec une hémimélie fibulaire -5 garçons, 1 fille- et un garçon atteint d'agénésie tibiale. La durée moyenne du suivie était de 5,7 ans (0,4-9,9 ans).

Cas	Sexe	Type de malformation	côté	Classification*	Malformations associées	Geste	Age** (ans)
6	M	Hémimélie fibulaire	D	II	LCH Droite, hypoplasie fémorale, tibia courbe, pied équin valgus, 3 rayons	Boyd	7
7	M	Hémimélie fibulaire	D	II	Fémur hypoplasique, Tibia courbe, agénésie 4 ^e et 5 ^e rayons, syndactylie 2/3,	Boyd	15
			G	1a	Agénésie 4et 5 ^e rayons Articulation talo-crurale en « ball and socket » Genu valgum	-	-
9	M	Hémimélie fibulaire	D	II	Main G : index bifide et fusion métacarpienne Pied G : fusion M4M5	Boyd	6
10	M	Hémimélie fibulaire	D	II	Fémur hypoplasique, tibia court, pied équin valgus, agénésie 4, 5 ^e rayons, syndactylie 1/2 et 2/3	Boyd	15
			G	1a	Agénésie 5 ^e rayon Art. Tibio-talienne en "ball and socket"	-	-
12	M	Hémimélie fibulaire	D	II	Fémur hypoplasique, tibia courbe, agénésie 4,5 ^e rayons, pied équin valgus	Boyd	3
14	F	Hémimélie fibulaire	G	II	Bassin déséquilibré, flossum de genou, pied en équin irréductible, agénésie 4,5 ^e rayons, ILMI 15 cm	Boyd	15
1	M	Agénésie tibiale	D	1a	Atteinte symétrique, pieds enroulés en varus équin, hypoplasie 1 ^{er} rayon, fibula luxée a la partie proximale	Boyd + Brown	2,5+2,7
			G	1a	du « genou »		2,5+2,8

* classification Kalamchi pour les hémimélies fibulaires, Jones agénésie tibiale ; **âge au moment de l'intervention

Tableau 2 : détail des patients du groupe « amputation tardive »

1. Etiologie

a) Hémimélie fibulaire

i. Classification

Quatre patients (cas 6, 9, 12 et 14) présentaient une agénésie du péroné type II, et l'atteinte était, dans leur cas, unilatérale. Deux patients (cas 7 et 10) présentaient une atteinte bilatérale, classée type II pour le membre inférieur droit et type IA à gauche dans les deux cas.

ii. Malformations associées

Le cas 6 présentait une luxation congénitale de hanche malformative du côté du membre agénésique à droite (*Figure 34*).



Fig.34 - garçon de 3,5 mois avec luxation de hanche droite associée à un col court et un fémur hypoplasique (images CHRU Lille).

Un patient (cas 9) présentait du côté controlatéral une malformation de la main avec fusion de la partie proximale des 4^e et 5^e métacarpiens, avec une clinodactylie du 5^e doigt, une fusion complète du 2^e et 3^e métacarpiens avec une syndactylie (*figure 2*), et au pied, une atteinte moins marquée avec une fusion 4^e et 5^e métatarsiens sans retentissement fonctionnel.

iii. *Prise en charge thérapeutique*

Sur les 7 patients, 5 ont eu une tentative de traitement conservateur (cas 6, 7, 9, 10, 12) qui s'est avéré inefficace avec insuffisance de correction, ou d'égalisation et appareillage difficile et pour certains cas douloureux. Voici les détails :

Cas 6. Traitement conservateur prothétique avec un appareillage adapté à la déformation du pied (*figure 35*) ; Traitement limité par un appareillage devenu difficile à supporter compte tenu des déformations du pied. Il présentait une luxation congénitale de hanche homolatérale (*figure 34*) traitée au préalable par Harnais de Pavlick pendant 3 mois.

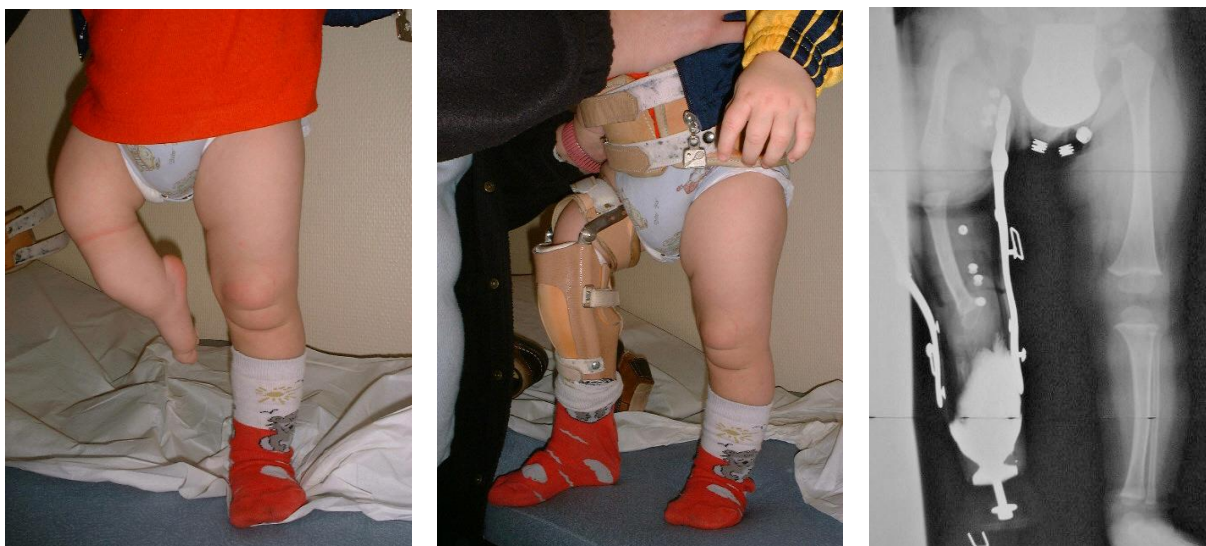


Fig. 35 –Patient (cas 6) âgé de 16 mois atteint d'hémimélie fibulaire type II, avec ortho-prothèse (B), clichés radiographiques correspondants, ILMI en fin de croissance estimée à 40 cm (coll. Dr. Fron)

Le patient a bénéficié d'une amputation selon Boyd avec amputation au sommet de la convexité tibiale et repositionnement du calcanéum fixé sous le tibia à l'âge de 7 ans 4 mois avec un bon résultat fonctionnel.



Fig.36 –(A) clichés post-opératoires intervention de Boyd et (B) appareillé en centre.

Cas 7. Allongement tibial de 2,5 cm par fixateur externe à l'âge de 3 ans, suivi d'une ostéotomie tibiale de réaxation à 4 ans. Echec de ces deux traitements avec persistance d'une courbure tibiale, inégalité de longueur inaccessible à un programme d'égalisation, genou instable et pied non fonctionnel, raide gênant l'appareillage, (figure 37).



Fig.37 – Clichés préopératoires, hémimélie fibulaire type II, patient âgé de 14,6 ans (coll.Dr Fron).

Indication à une amputation selon la technique de Boyd, réalisée à l'âge de 14,6 ans, après un délai de réflexion des parents et de l'enfant, de 5 ans.

Cas 9. Allongement tibial droit à l'âge de 3 ans par fixateur externe, compliqué d'une pseudarthrose septique à *Staphylocoque Aureus Multi résistant*, traitée par antibiothérapie et greffe osseuse aux dépens de l'aile iliaque. Echec du traitement conservateur et réalisation d'une amputation selon Boyd à l'âge de 6ans 4mois. Résultat fonctionnel satisfait. Il bénéficie d'un suivi psychologique régulier.

Cas 10. Atteinte bilatérale. Allongement du tendon d'Achille et geste de libération postérieure afin d'abaisser le calcaneus sous le tibia à l'âge de 4,5 ans. Epiphysiodèse tibiale supérieure droite à 11,6ans. Inégalité de longueur reste stable et modérée, de l'ordre de 2 cm mais pied non fonctionnel et correction chirurgicale inenvisageable compte tenu des malformations, proposition d'une amputation selon Boyd au membre inférieur droit. Geste réalisé à l'âge de 15,1 ans, après 3 ans de réflexion. Aujourd'hui âgé de 20 ans, résultat fonctionnel satisfaisant, jeune homme sportif.

Cas 12. Ostéotomie de réaxation tibiale et allongement tendineux achilléen à l'âge de 2 ans, première étape d'un programme d'égalisation, mais après suivi en consultation, l'inégalité en fin de croissance se précise et est estimée à 18 cm. Amputation selon Boyd réalisée un an plus tard. Agé actuellement de 9 ans, résultat fonctionnel satisfaisant, autonome dans ses déplacements, enfant sportif (foot, vélo).

Une patiente (cas 14) a été vue pour la 1^{ère} fois en consultation à l'âge de 14 ans. Elle présentait une ectromélie longitudinale externe unilatérale isolée avec une inégalité de longueur mesurée à 15 cm, un pied raide fixé en équin. Elle n'avait jamais été opérée auparavant et son inégalité était compensée par un appareillage. L'amputation selon Boyd

a été retenue après consultation multidisciplinaire. Le geste a été réalisé à l'âge de 15 ans. Le résultat fonctionnel est très satisfaisant.

b) Agénésie tibiale

i. Classification et malformations associées

L'atteinte était bilatérale et symétrique, classée type 1a selon Jones.

Les deux pieds étaient en varus équin, irréductibles. Les 5 rayons étaient présents mais le 1^{er} était hypoplasique à chaque fois. Le péroné était luxé à la partie postéro-externe du genou.

ii. Prise en charge thérapeutique

Le patient (cas 1) a bénéficié de séances de kinésithérapie préopératoire. Geste d'amputation selon Boyd des deux pieds suivi d'une intervention de reconstruction selon Brown proposé dès la 1^{ère} consultation. Délai de réflexion de 2 ans, nécessaire pour les parents. Geste réalisé à l'âge de 31 mois de manière bilatérale. Intervention de Brown à l'âge de 33 mois pour le membre inférieur droit et un mois plus tard pour le côté gauche. Aujourd'hui âgé de 12 ans, résultat fonctionnel satisfaisant, enfant sportif.

2. Diagnostic anténatal

Deux patients sur sept ont été diagnostiqués en anténatal.

Pour un patient (cas 1) l'échographie de référence a été faite à 28 SA et a mis en évidence une absence de tibia associé à des pieds déformés en varus équin. Les constatations cliniques à la naissance étaient concordantes avec l'imagerie prénatale.

Concernant l'autre patient (cas 6) les données du compte rendu échographiques sont manquantes.

3. Génétique

Dans ce groupe, les patients n'ont pas été vus en consultation de génétique. Aucune autre étiologie n'a été retrouvée.

.II. Données post opératoires

A. Complications post opératoires

Les complications en fonction des groupes, précoce et tardif, sont résumées dans les tableaux 3 et 4 en fin de chapitre.

i. Groupe « Amputation précoce »

Trois patients sur 8 ont présentés des complications avec reprise chirurgicale :

- nécrosectomie à J15 d'une intervention de Boyd dans un cas (cas 13), qui a retardé l'intervention de Brown mais sans retentir sur l'âge de la marche acquise à 18 mois.
- régularisation du moignon pour saillie proximale de la fibula (patient 5).
- mobilisation du calcanéum, avec fixation par vis et ablation du matériel 4 mois plus tard (patient 13).

Dans 2 cas, sont survenus des retards de cicatrisation de 2 mois en moyenne dus à l'apparition de zones de nécroses, sans retard d'acquisition de la marche pour ces deux patients (2 et 13).

A noter une reprise chirurgicale (ostéotomie de déflexion fémorale) pour flessum de genou gênant l'appareillage chez un patient traité par Brown.

ii. *Groupe « Amputation tardive »*

Deux patients sur sept ont présenté une complication avec reprise chirurgicale :

- ablation de matériel pour gêne à la marche avec la prothèse (patient 6).
- reprise du moignon à 7 jours de l'intervention de Boyd pour hémorragie sur chute d'escarre (patient 7) ; Par contre, une complication grave est survenue chez ce même patient : ostéite du tibia distal à *staphylocoque aureus* 10 ans après l'amputation, repris chirurgicalement et traité par antibiothérapie et VAC thérapie pour perte de substance secondaire au niveau de la plaie opératoire.

A noter un cas d'intolérance cutanée entre le moignon et le manchon synthétique traité par dermocorticoïde et changement du matériel de la prothèse.

Un patient opéré selon la technique de Brown a nécessité une reprise pour flessum de genou (libération des parties molles du genou).

B. Douleurs de membre fantôme

i. *Amputation précoce*

Aucune douleur de membre fantôme n'a été rapportée dans ce groupe par l'équipe médicale ou les parents. Les enfants ne présentent pas non plus de douleurs au niveau du moignon, ils marchent avec leur prothèse sans difficultés, sont tous très dynamiques ; la patiente atteinte d'agénésie tibiale bilatérale et désarticulée au niveau des genoux, âgée aujourd'hui de 19 mois, marche sur ses moignons avec aide, et à 4 pattes, sans manifester aucunes douleurs.

Ils sont tous sortis d'hospitalisation avec une prescription d'antalgique palier 1, sans avoir recours à des traitements spécifiques contre les douleurs neuropathiques.

ii. Groupe « Amputation tardive »

Tous les patients amputés tardivement ont bénéficié d'un traitement post-opératoire préventif par Neurontin®. Ils ont tous faits part de sensation de membre fantôme en post-opératoire, mais sur les sept patients, deux (cas 7 et 14) ont manifesté des douleurs de membres fantômes clairement identifiées. Celles-ci se sont cependant amendées dans les deux mois suivant le geste, avec un traitement par Neurontin®.

Au dernier suivi, un patient (cas 10) présente des douleurs de membres fantôme, hebdomadaire sans traitement spécifique et sans retentissement sur ses activités physiques.

cas	sexe	type	geste	Age au moment de l'intervention (mois)	Complications**		Age au dernier suivi (années)
					Reprise chirurgicale	Problème de cicatrice	
8	M	HF II	D Boyd	9	Non	Non	3,3
11	M	HF II	D Boyd	8	Non	Non	7,8
13	M	HF II	D Boyd	10	mobilisation du calcaneus ; ablation du matériel	Retard de cicatrisation	6,6
2	M	AT 1a	D désarticulation de genou	8	Non	Retard de cicatrisation	2,5
3	F	AT 1a	D et G désarticulation de genou	7	Non	Non	1,6
4	M	AT 1a	G Boyd modifié + intervention de Brown	9 et 16	Pour flessum de genou, libération des parties molles	Nécrose cicatrice moignon; nécrosectomie au bloc opératoire	11,8
5	M	AT 2	D amputation 1/3 jambe	9	Saillie fibula proximale, régularisation	Non	12,7
15	M	MBA	G amputation distale de jambe	11	Non	Non	2,2

*HF : hémimélie fibulaire, classification de Kalamchi ; AT : Agénésie tibiale, Jones ; ** aucun patient n'a présenté de douleurs fantômes.

Tableau 3 : Résumé des complications post-opératoires dans le groupe « précoce »

cas	S	Type	Geste	Traitement conservateur	Age ***	Complication**		Age au dernier suivi (années)
						Reprise	Douleurs fantômes	
6	M	HFII	D Boyd	Appareillage Harnais de Pavlick pour LCH D	7	Ablation du matériel	non	8,1
7	M	HF II D / Ia G	D Boyd	Allongement tibiale, ostéotomie de réaxation tibiale Correction chirurgicale de l'équin	14,6	hémorragie du moignon sur chute d'escarre. Ostéite tibia distal à 10 ans post opératoires	Oui, Résolutives sous Neurontin®	24,5
9	M	HF	D Boyd	Allongement tibial compliqué de pseudarthrose septique	6,3	Non	Non	13,5
10	M	HF II D / Ia G	D Boyd	Correction équin D ; épiphysiodèse tibiale supérieure G	15,2	Non	Oui actuellement (hebdomadaire)	20,1
12	M	HFII	D Boyd	Ostéotomie réaxation tibiale et allongement Achille	3	Non	Non	8,7
14	F	HF II	G Boyd	Appareillage, compensation de l'ILMI dans la chaussure	15	Non	Oui résolutives sous Neurontin®	15,4
1	M	AT 1a bilatérale	D+G Boyd	Appareillage, kinésithérapie	2,6	Non	Oui en post-op Actuellement rares épisodes	11,8
			D+G Brown		2,7 et 2,8	Oui à D ostéotomie de déflexion fémorale	-	

*HF : hémimélie fibulaire et classification de Kalamchi ; AT Agénésie tibiales et classification de Jones ; ** pas de problème de cicatrisation dans les suites post-opératoires ; *** âge au moment de l'amputation

Tableau 4 : Résumé des complications post-opératoires et traitement conservateur précédant l'amputation dans le groupe « amputation tardive ».

C. Délai de reprise de la marche

i. Groupe « amputation précoce »

Les patients ont tous acquis une marche autonome avec l'appareillage avant l'âge de 20 mois à l'exception d'une patiente (cas 3), âgée actuellement de 19 mois se tient debout sur ses moignons, ou avec son appareillage, avec aide extérieure (se tient aux tables ou chaises). Elle est en cours d'acquisition de la marche.

Au dernier suivi les patients ont tous un résultat qu'ils jugent satisfaisant, ils sont autonomes dans leurs déplacements et les plus âgés pratiquent une activité physique régulière.

L'âge moyen d'acquisition de la marche était de 16,3 mois (12-19 mois). Le détail des patients est dans le tableau ci-dessous :

Cas	Etiologie	Type*	Geste chirurgical	Agé au moment de l'intervention (mois)	Age acquisition de la marche (mois)
8	Hémimélie fibulaire	II	D Boyd	9	13
11	Hémimélie fibulaire	II	D Boyd	8	17
13	Hémimélie fibulaire	II	D Boyd	10	14,5
2	Agénésie tibiale	1a	D désarticulation de genou	8	19
3	Agénésie tibiale	1a	D et G désarticulation de genou	7	19**
4	Agénésie tibiale	1a	G Boyd modifié + Brown	9 et 16	18
5	Agénésie tibiale	2	Amputation 1/3 moyen de jambe	9	12
15	Maladie des brides amniotiques	-	Amputation distale de jambe	11	18

*classification de Kalamchi pour les hémimélie fibulaires et Jones pour les agénésies tibiales.

** en cours d'acquisition.

Tableau 5 : Age de la marche dans le groupe « amputation précoce ».

ii. Groupe « amputation tardive »

L'âge d'acquisition de la marche avec appareillage avant tout traitement chirurgical, a été obtenu pour 5 patients. Il était en moyenne de 17,2 mois (9- 24 mois).

Tous les patients ont pu reprendre la marche rapidement après l'intervention dans un délai moyen de 1,7 mois (1-2,5 mois). Le résultat fonctionnel au plus long terme est

également jugé satisfaisant, ils sont autonomes dans leurs déplacements et ne sont pas non plus limités dans leurs activités physiques : football, natation, roller et même accrobranche et ski alpin. Seul un patient présente un mauvais résultat (cas 7), traité actuellement pour ostéite tibiale à l'extrémité du moignon.

Cas	Etiologie	Type*	Geste chirurgical	Age d'acquisition de la marche (mois)	Age au moment de l'intervention (années)	Délai de reprise de la marche (mois)
6	Hémimélie fibulaire	II	D Boyd	17	7,3	2
7	Hémimélie fibulaire bilatérale	D II G Ia	D Boyd -	nc**	14,6 -	2
9	Hémimélie fibulaire	II	D Boyd	9	6,3	1,5
10	Hémimélie fibulaire	II	D Boyd	18	15,1	2,5
12	Hémimélie fibulaire	II	D Boyd	18	3	1,5
14	Hémimélie fibulaire	II	G Boyd	nc**	15	1
1	Agénésie tibiale	1a	D+ G Boyd + Brown	24	2,5 2,8	2

*classification de Kalamchi pour les hémimélies fibulaires et Jones pour les agénésies tibiales ; **non connu

Tableau 6 : Délai de reprise de la marche dans le groupe « amputation tardive »

D. Durée d'hospitalisation

La durée médiane d'hospitalisation pour le geste d'amputation était de 3,5 jours [2-26] pour le groupe « amputation précoce » et de 6 jours [3-12] dans le groupe « amputation précoce ».

La durée de 26 jours d'hospitalisation pour le patient 4 s'explique par la survenue d'une nécrose au niveau du moignon, reprise chirurgicalement à 15 jours post-opératoires.

Dans le groupe « amputation tardive » le patient 7 a présenté une complication à type de saignement sur chute d'escarre, nécessitant une reprise et de ce fait une prolongation de son hospitalisation de 12 jours au total.

Le nombre médian d'interventions est de 4 [1-6] dans le groupe « amputation tardive », contre 1 [1-5] dans l'autre groupe.

Ceci est dû au traitement chirurgical conservateur précédant l'amputation (patients 6, 7, 8, 9 10 12) sauf pour le patient 1 (agénésie tibiale bilatérale) qui a été opéré selon la méthode de Brown compliquée d'un flessum de genou repris chirurgicalement deux ans plus tard (ostéotomie de déflexion fémorale).

Le nombre total de jour passés à l'hôpital, en rapport avec le traitement de la malformation du membre inférieur est nettement plus élevé dans le groupe tardif : en moyenne 24,5 jours (6-66) contre 9,3 jours (2-43) chez les patients opérés avant 12 mois.

Amputation/ cas	Nombre d'interventions	Nombre total de jours d'hospitalisation	Durée d'hospitalisation pour le geste d'amputation	Type d'amputation
précoce				
2	1	2	2	Désarticulation genou
3	1	2	2	Désarticulation genou bilatérale
4	5	43	26	Boyd (+Brown 9 mois plus tard)
5	2	9	8	Amputation jambe
8	1	4	4	Boyd
11	1	3	3	Boyd
13	3	10	5	Boyd
15	1	2	2	Amputation distale de jambe
moyenne	1,8	9,3	6,5	-
médiane	1	3,5	3,5	-
tardive				
1	4	26	9	Boyd bilatéral (+ Brown 1,5 et 2 mois plus tard)
6	2	25	4	Boyd
7	6	24	12	Boyd
9	4	66	4	Boyd
10	5	15	7	Boyd
12	2	10	6	Boyd
14	1	6	3	Boyd
moyenne	3,4	24,5	6,4	-
médiane	4	24	6	-

Tableau 7 : détail du nombre d'interventions, du nombre total de jours d'hospitalisation et de la durée d'hospitalisation pour chaque patient des 2 groupes « amputation précoce » et « amputation tardive ».

DISCUSSION

1. La population

Les données cliniques et radiologiques de cette étude sont similaires à celles retrouvées dans la littérature :

Notre population est composée en plus grande proportion d'ectromélie longitudinale externe (62, 5%) –en incluant le patient ayant refusé l'amputation malgré l'indication de ce geste. Viennent ensuite les agénésies tibiales (31,2 %) et la maladie des brides amniotiques (6,25%). Ces données sont conformes aux données épidémiologiques à savoir que l'hémimélie fibulaire est la plus fréquente des malformations congénitales des membres inférieures(48). L'agénésie tibiale et la maladie des brides amniotiques sont des malformations plus rares.

Concernant le sex ratio, il est sensiblement identique aux séries décrites dans la littérature (1,12,46,48) avec une prédominance masculine, que ce soit pour les hémimélie fibulaires (8 garçons pour une fille) ou les agénésies tibiales (5 garçons).

La proportion plus élevée d'agénésie tibiale de type 1 dans le groupe « précoce » peut s'expliquer par le fait que l'atteinte est *a priori* plus sévère que dans les hémimélie fibulaires du groupe tardif. L'aspect clinique montre un membre court, l'absence de vraie articulation de genou, l'absence d'articulation de cheville et un pied non fonctionnel déformé en varus équin. Un traitement conservateur est moins facilement envisageable. Pour de nombreux auteurs, la désarticulation de genou est recommandée et l'intervention de Brown peut se discuter mais en ayant à l'esprit que les résultats fonctionnels sont souvent peu satisfaisants(25,69,71,78) et qu'une désarticulation de genou peut être nécessaire en cas d'échec. L'intervention doit idéalement, être programmée dans la

première année de vie afin que l'enfant puisse acquérir la marche sans retard avec sa prothèse. L'attitude thérapeutique est donc plus consensuelle, et les parents sont préparés plus tôt au traitement non conservateur.

Dans les agénésies fibulaires le choix du traitement reste difficile dans bien des situations :

- Il est plus difficile de s'orienter d'emblée vers une amputation lorsque le tibia est présent, qu'il existe des articulations de genou et de cheville, ou lorsque les déformations du pied n'apparaissent pas aussi sévères qu'elles pourraient l'être quelques années plus tard. L'inégalité de longueur peut être moins impressionnante, surtout dans les formes bilatérales. Sur le plan fonctionnel les très jeunes enfants s'adaptent relativement bien à leur malformation. C'est parfois à l'adolescence voire plus tôt qu'ils vont commencer à développer des problèmes(46).
- Parfois le traitement conservateur est entrepris parce que les parents refusent l'amputation. D'après Letts et Vincent(2), les principales raisons du refus sont : un déni de la pathologie, un aspect du pied proche de la normale, une marche fonctionnelle malgré la déformation et enfin le désir que l'enfant participe à la décision. L'amputation peut être aussi refusée pour des raisons culturelles (79).
- Il peut être encore plus difficile d'accepter l'amputation quand elle est ré-envisagée des années plus tard, lorsque le traitement conservateur a montré ses limites. L'amputation est alors vécue comme un échec, à la fois pour les parents mais aussi pour le chirurgien.

Dans notre série, les raisons qui ont conduit à une amputation plus tardive sont :

- Le refus des parents dans un cas. Chez ce patient (cas 6) atteint d'hémimélie fibulaire type II, l'amputation a été envisagée très tôt, dès l'âge de 7 mois mais les parents ont refusé. L'enfant a acquis la marche avec une ortho-prothèse à 17 mois. Il a été décidé en accord avec le chirurgien que le geste d'amputation se ferait quand la déformation deviendrait gênante pour l'appareillage. L'enfant est amputé à l'âge de 7ans.

- Echec du traitement conservateur dans 4 cas (patients 7, 9, 10 et 12), avec pour deux d'entre (7 et 10) une atteinte bilatérale :
 - Pseudarthrose septique de tibia (cas 9) ;
 - Déformation trop sévère du pied gênant l'appareillage et source de douleurs –malgré une inégalité de longueur modérée – (cas 10).
 - Allongement tibial, ostéotomie de réaxation et correction équin du pied (cas 7), malgré cela, inégalité de longueur importante, pied non fonctionnel et appareillage difficile.
 - Ostéotomie de réaxation tibiale à l'âge de 2 ans. Amputation évoquée dans les suites devant la confirmation de l'inégalité de longueur en fin de croissance (18 cm). Délai de réflexion d'1 an avant la programmation de l'amputation.

- 1^{ère} consultation tardive à l'âge de 14 ans, pour des raisons sociales. Elle n'avait jamais été opérée auparavant.

2. Le diagnostic anténatal

Le dépistage des malformations a été fait dans 46,6% des cas (7 cas sur 15) au 2^e trimestre de grossesse. Il était plus fréquent dans le groupe amputation précoce (62,5%) que dans le groupe tardif (28, 5%).

Le diagnostic anténatal permet, par l'intermédiaire des consultations pluridisciplinaires anténatales, une meilleure préparation des parents à la malformation de leur l'enfant à naître, les différentes possibilités thérapeutiques étant évoquées. Etant donné qu'il existe toujours une certaine zone d'incertitude quant au type précis de la malformation, et ce malgré les progrès de l'imagerie, les parents sont préparés à toutes les éventualités, l'amputation étant l'une d'elles ; le cheminement qu'ils font en prénatal les aideraient ainsi à prendre, pour certains, plus rapidement une décision à la naissance de leur enfant. Ceci pourrait être l'une des raisons pour lesquelles le nombre d'amputation avant l'âge de un an est plus fréquent chez les enfants dont la malformation a été dépistée en anténatale.

De plus les malformations les plus sévères sont celles qui sont le plus facilement dépistées, comme les agénésies tibiales surtout lorsqu'elles sont bilatérales. Chez ces patients, l'amputation est réalisée plus précocement pour les raisons évoquées précédemment.

Dans le cas du patient 3 atteint d'agénésie tibiale bilatérale, le diagnostic a été fait à 22 SA et l'amputation a été envisagée en consultation anténatale avec le chirurgien. Cet enfant présentait également des antécédents familiaux d'agénésie tibiale. Les parents rapportent que le délai de réflexion, après la naissance de leur fille, a été de moins d'une semaine. D'après eux « plus tôt nous accepterions psychologiquement le projet

d'amputation, plus tôt nous serions des parents actifs ». La désarticulation bilatérale a été réalisée à l'âge de 7 mois. Aujourd'hui l'enfant âgée 19 mois a un développement psychomoteur tout à fait normal pour une enfant se son âge, elle réalise ses premiers pas, avec ou sans ses prothèses.

3. Les complications post-opératoires

- Dans le groupe « amputation précoce », Il s'agit principalement de complications mineures : gêne du matériel d'ostéosynthèse dans un cas, retard de cicatrisation sans nécessité de reprise chirurgicale dans deux cas, une reprise pour débridement de la cicatrice dans un cas. Un patient opéré selon Boyd a présenté une mobilisation du calcaneus, déjà décrite dans la littérature(60,61) et une résection de fibula proximale chez un patient amputé au 1/3 moyen de jambe. Toutes suites opératoires de ces patients ont été simples et le résultat fonctionnel est satisfaisant, ils ne présentent pas de difficultés d'appareillage.

- Dans le groupe « amputation tardive » les complications sont moins fréquentes mais plus sévère: un patient a présenté une ostéite du tibia distal 10 ans après l'intervention de Boyd, qui a nécessité une reprise chirurgicale. Les prélèvements post-opératoires ont confirmé une infection osseuse à staphylocoque *aureus*. Au dernier suivi, le traitement antibiotique avait été arrêté et il persistait une perte de substance minime en cours de cicatrisation. Ce même patient avait bénéficié d'un traitement conservateur et opéré à trois reprises avant l'amputation. Le nombre d'intervention pourrait être en rapport avec la survenue de cette complication.

Au dernier recul, quel que soit le groupe, aucune intervention supplémentaire n'a été nécessaire concernant la correction de la déformation résiduelle – que ce soit en termes de longueur, de correction de la courbure tibiale antérieure, ou de genu valgum. La courbure tibiale a d'ailleurs été prise en compte lors de l'intervention de Boyd puisque la recoupe tibiale a été faite au sommet de la convexité. La longueur résiduelle du membre amputée semble optimale dans tous les cas, le moignon atteignant le milieu du segment jambier controlatéral, comme le préconise Fulp et Davids dans une étude comparative sur l'amputation de Syme vs. Boyd(61). Il n'a pas non plus été rapporté d'hypercroissance au niveau du moignon tibial dans les amputations transtibiales, comme il peut être noté dans les études(47). Aucune plainte concernant la longueur de membre amputé n'a été rapportée, par les patients, les parents ou les prothésistes.

4. Les douleurs fantômes

Les phénomènes fantômes ont été largement documentés dans la littérature(80,81). S'ils sont fréquemment présents chez les adultes, il n'en est pas de même chez l'enfant, surtout à un jeune âge. Ceci pourrait être expliqué par le fait que le schéma corporel n'est pas encore totalement intégré(82). D'après une étude de Simmel *et al.* (83), les phénomènes fantômes sont rarement rapportés chez les enfants amputés avant l'âge de 4 ans ; le pourcentage d'enfants qui développent un membre fantôme augmente avec l'âge jusqu'à atteindre près de 100% chez les enfants âgés de huit ans et plus.

Dans notre série, aucune sensation fantôme ou douleur fantôme n'a été rapporté dans le groupe précoce, ce qui rejoint les constatations de Simmel(83). Par contre dans le groupe tardif, une sensation de membre fantôme a été rapportée chez tous les patients. Chez deux d'entre eux les sensations étaient douloureuses mais soulagées par un traitement adapté (gabapentine dans cette série). Par ailleurs, la reprise de la marche est

réputée pour être « le meilleur traitement des douleurs fantômes » (47). Au dernier recul, seuls deux patients notent des douleurs fantômes fréquentes mais sans retentissement sur les activités physiques dans un cas (cas 10) et beaucoup plus rarement chez le patient 1 (dernier épisode noté par la mère survenu en 2014). Dans le groupe tardif, tous les patients ont bénéficiés d'un traitement préventif par gabapentine (Neurontin®) en post-opératoire immédiat qui a prouvé son efficacité dans les douleurs neuropathiques de membre fantôme (84).

5. Délai pour la reprise de la marche et âge acquisition de la marche

Les enfants avec une malformation de membre et qui ne sont pas opérés dans l'enfance, sont en règle générale appareillés dès qu'ils commencent à se verticaliser, vers 9-10 mois. Dans notre série les enfants opérés tardivement ont acquis la marche en moyenne à 17, 2 mois, ce qui rejoint les données d'étude réalisée chez 250 enfants atteints d'agénésie du membre inférieur, dans laquelle plus d'un enfant sur deux a marché avant l'âge de 18 mois et l'âge moyen d'acquisition de la marche, aidée ou non était de 24 mois(85).

Les enfants amputés avant 12 mois ont acquis la marche en moyenne vers 16 mois (12 et 19 mois au maximum) ce qui correspond aux étapes normales du développement.

Les résultats semblent comparables, et aucun enfant quel que soit le groupe n'a présenté de retard dans l'acquisition de la marche, amputé ou non.

Au plus long recul, les patients des deux groupes ont tous, à l'exception d'un patient (cas 7) des résultats satisfaisants sur le plan fonctionnel.

Les enfants n'ont cependant pas tous le même parcours médical. Certains patients amputés tardivement ont souffert de leur déformation, l'appareillage était devenu difficile et douloureux. La photo (figure 37) du patient (cas 7) en préopératoire en est le témoin.

6. Durée et nombre d'hospitalisations

Un nombre d'interventions plus élevé avait déjà été rapporté dans les études comparatives entre le traitement conservateur égalisateur et le traitement par amputation pour les hémimélies fibulaires type II (12,46,86,87). Cet argument est d'ailleurs fréquemment présenté aux familles.

Sans surprise, ce nombre est supérieur dans le groupe « amputation tardive ». Ceci est dû aux interventions chirurgicales conservatrices précédant l'amputation.

Pour les patients opérés avant l'âge de 12 mois, une durée médiane d'hospitalisation de 3,5 jours [2-26] est rapportée : les interventions qui ont nécessité le moins de temps d'hospitalisation (2 jours en moyenne) sont : la désarticulation de genou, et l'amputation distale de jambe chez le patient atteint de maladie des brides amniotiques.

Pour les patients opérés après l'âge de 3 ans, la durée médiane d'hospitalisation est de 6,4 jours [3-12]. Il est cependant intéressant de noter pour la patiente opérée à l'âge de 15 ans et sans antécédent chirurgical sur le membre inférieur, une hospitalisation de trois jours a été suffisante.

Les parents rapportent que « de moins voire de ne plus côtoyer les hôpitaux » fait partie d'une des raisons de l'acceptation de l'amputation.

7. Vécu des parents

L'amputation peut être difficile à accepter par les parents, qui doivent déjà faire face à l'annonce de la malformation. En leur proposant cette intervention, on porte atteinte une deuxième fois à l'intégrité physique de leur enfant.

Ils gardent une grande appréhension face à cette intervention, compte tenu de son caractère irréversible (12). C'est pour cette raison qu'un argument souvent avancé contre l'amputation précoce par les parents ou les chirurgiens est qu'ils souhaitent attendre que l'enfant soit en âge de décider(2).

Dans le groupe « amputation précoce », les parents ont tous répondu le contraire, considérant que l'intervention a été réalisée à un âge adéquat. Attendre que l'enfant soit à même de décider, aurait pour certains parents, « retardé l'intégration sociale de leur enfant » et l'aurait « davantage handicapée par des membres inesthétiques et non fonctionnels ». Le délai de réflexion était relativement court, quelques jours à 4 mois. Dans deux cas, la décision a été prise le jour de la consultation avec le chirurgien.

Personne n'exprime de regrets quant à la décision prise. Les parents et les enfants sont tous satisfaits du résultat.

Concernant les parents d'enfants amputés tardivement, la raison la plus souvent rapportée et qui « freine » l'amputation est « la peur de l'inconnu ». Les raisons pour lesquelles ils se sont finalement décidés sont : un meilleur résultat fonctionnel, une facilitation de l'appareillage, la diminution des douleurs –car avec la croissance, le membre perd en souplesse, la déformation s'accroît et l'appareillage devient de plus en plus difficile et douloureux –la diminution du nombre d'interventions et du temps passé à l'hôpital.

Sur les trois parents d'enfants atteints d'hémimélie fibulaire (patient 9, 10 et 12) interrogés, aucun n'exprime de regrets quant à la décision d'amputation, l'âge au moment du geste était pour tous un « âge adéquat ».

Dans certains cas, la rencontre avec une autre famille les a aidés à prendre cette décision : pouvoir discuter avec eux et surtout voir les résultats fonctionnels obtenus avec une prothèse, les a rassurés. Pour d'autres, cette rencontre n'a pas eu lieu et ils le regrettent.

Le délai de réflexion est, dans ce groupe, de plusieurs mois à 5 ans, ce qui illustre bien les difficultés à prendre cette décision, pour les parents et les enfants.

Une mère a refusé le geste d'amputation chez son fils, atteint d'ectromélie longitudinale externe bilatérale type II. L'atteinte était plus sévère au membre inférieur droit avec un pied déformé en équin valgus majeur. L'amputation a été proposée quand l'enfant était âgé de 4 mois. Les parents ont refusé compte tenu de « l'existence d'un pied » ce qui rejoint les constatations de Letts et Vincent dans leur article sur les raisons du refus d'amputation(2). Un traitement conservateur a été entrepris afin de repositionner le pied à l'âge de 1 an. Il a acquis la marche sans appareillage à l'âge de 18 mois. Il a bénéficié de manière concomitante d'une prise en charge kinésithérapique et d'appareillages diurnes et d'attelles nocturnes visant principalement à lutter contre les rétractions des parties molles.

Au dernier recul (l'enfant est âgé de 6,5 ans) l'inégalité de longueur est minime, moins de 1cm. L'écart par rapport à la moyenne en fin de croissance est estimé à 13 cm et un allongement tibial est prévu vers l'âge de 10-11ans.

8. Forces et limites de l'étude

Les principaux biais de cette étude sont :

Son caractère rétrospectif : les données cliniques et radiologiques sont issues de dossiers archivés et informatisés certaines étaient manquantes ou insuffisamment détaillées.

La taille de l'effectif: seulement 15 patients sur une durée totale de 14 ans. Cela peut aussi être vu comme le reflet de la rareté de ces pathologies. Compte tenu du faible nombre de patients, inférieur et égal à 8, et de l'inhomogénéité de chaque groupe, il n'était pas été possible de réaliser des tests statistiques valables, afin de comparer les deux groupes. Nous ne pouvons donc tirer que des « tendances » de ces résultats.

Il serait intéressant d'envisager une étude multicentrique afin d'inclure plus de patients et d'augmenter la puissance de l'étude.

L'âge d'acquisition de la marche était clairement notifié dans la plupart des dossiers. Dans le cas contraire, notamment pour les patients opérés tardivement, l'âge était obtenu facilement auprès des parents qui n'ont pas eu de difficultés à se remémorer l'âge à partir duquel l'enfant a commencé à marcher.

Concernant les raisons du refus de l'acceptation des parents, elles ont pu être établies pour la majorité des patients. Seuls les parents de deux patients opérés tardivement n'ont pas répondu au questionnaire, il aurait été intéressant de comprendre les raisons d'un si long délai de réflexion (5 ans) pour le patient 7.

Tous les parents interrogés sont satisfaits des résultats fonctionnels de leur enfant. Il existe un biais de représentation : les parents qui n'ont pas répondu à notre questionnaire pourraient être ceux qui ne sont pas satisfaits.

L'évaluation fonctionnelle des enfants n'a pas été faite de manière objective car elle est basée sur les déclarations des parents et les courriers des médecins rééducateurs pour ceux qui n'ont pas pu être contactés. Pour les patients les plus jeunes, le degré de

satisfaction est logiquement celui rapporté par les parents, les enfants n'étant pas en âge de l'exprimer, seuls les plus âgés ont répondu directement. Un travail complémentaire qui évalue, chez les enfants, l'impact psychologique de l'amputation en fonction de l'âge au moment de l'intervention serait intéressant.

A notre connaissance, aucune étude ne s'était intéressée au vécu des parents d'enfants amputés pour des malformations congénitales de membre inférieur. Seule une étude publiée en 1993 s'est intéressée aux raisons du refus de l'amputation pour parents d'enfants atteints d'éctromélie longitudinale externe(2). Notre étude élargie la problématique à toutes les malformations congénitales, et les réponses que nous avons obtenues des parents vont à l'encontre des idées reçues sur le sujet : la décision du geste d'amputation n'est pas forcément mal vécue comme le souligne un parent qui conclue le questionnaire par : « c'est sûr que l'on s'en souviendra toute notre vie mais quand je vois mon fils courir, marcher, avoir une vie normale... nous sommes très fiers d'avoir pris cette décision ».

CONCLUSION

L'amputation comme traitement des malformations congénitales des membres inférieurs est une solution thérapeutique, pour les patients présentant une atteinte sévère, avec inégalité de longueur ou déformation du membre inaccessible à une prise en charge chirurgicale conservatrice raisonnable. Dans ces situations, l'amputation ne doit pas être qu'un traitement de seconde intention, et ne doit pas être vécue comme un échec ni pour le chirurgien, ni pour les parents, comme nous le prouvent leurs témoignages. Lorsqu'elle est indiquée, l'amputation devrait être proposée dès la première consultation ; le choix est laissé aux parents après un délai de réflexion. Un traitement conservateur dans ces situations est souvent irréaliste, effectué aux prix de nombreuses interventions sans garantie de succès et pour finalement, souvent aboutir à une amputation. La réalisation d'une amputation précoce avant l'âge de la marche, reste le meilleur moment pour pratiquer cette intervention : les principaux avantages sont une diminution du nombre et de la durée d'hospitalisation, la rareté des phénomènes fantômes à cet âge, les bons résultats fonctionnels et une meilleure acceptation des parents. Une prise en charge pluridisciplinaire précoce et la rencontre avec d'autres familles restent les meilleures garanties d'une décision parentale sereine et sans regrets.

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. Choi IH, Kumar SJ, Bowen JR. Amputation or limb-lengthening for partial or total absence of the fibula. *J Bone Joint Surg Am.* 1990; 72(9):1391-9.
2. Letts M, Vincent N. Congenital longitudinal deficiency of the fibula (fibular hemimelia). Parental refusal of amputation. *Clin Orthop.* 1993 ;(287):160-6.
3. Swanson AB, Swanson GD, Tada K. A classification for congenital limb malformation. *J Hand Surg.* 1983; 8(5 Pt 2):693-702.
4. Manouvrier-Hanu S, Mézel A. Classification des malformations congénitales des membres. *EMC - Appareil Locomoteur* 2010: 1-6 [15-200-C-10]
5. Mézel A, Manouvrier S. Maladie des brides amniotiques. *EMC - Appareil Locomoteur* 2011: 1-9 [article 15-200-B-10].
6. Dechelotte P, Delezoïde AL. Pathologie du développement-Malformations congénitales. *AFECAP* 2005. Chap. 5.
7. Clark MW. Autosomal dominant inheritance of tibial meromelia. Report of a kindred. *J Bone Joint Surg Am.* 1975; 57(2):262-4.
8. Rahimnia A, Fitoussi F, Penneçot G, Mazda K. Treatment of Segmental Loss of the Tibia by Tibialisation of the Fibula: A Review of the Literature. *Trauma Mon.* 2012; 16(4):154-9.
9. Kantaputra PN, Chalidapong P. Are triphalangeal thumb-polysyndactyly syndrome (TPTPS) and tibial hemimelia-polysyndactyly-triphangeal thumb syndrome (THPTTS) identical? A father with TPTPS and his daughter with THPTTS in a Thai family. *Am J Med Genet.* 2000; 93(2):126-31.
10. Szczaluba K, Hilbert K, Obersztyn E, Zabel B, Mazurczak T, Kozłowski K. Du Pan syndrome phenotype caused by heterozygous pathogenic mutations in CDMP1 gene. *Am J Med Genet A.* 2005; 138(4):379-83.
11. Clément J-L, Herbaux B, Padovani J-P. Aplasies et hypoplasies squelettiques congénitales de jambe. *EMC - Appareil locomoteur* 2000:1-10 [Article 15-300-A-10].
12. McCarthy JJ, Glancy GL, Chnag FM, Eilert RE. Fibular hemimelia: comparison of outcome measurements after amputation and lengthening. *J Bone Joint Surg Am.* 2000; 82-A (12):1732-5.
13. Ghanem I. Epidemiology, etiology, and genetic aspects of reduction deficiencies of the lower limb. *J Child Orthop.* 2008; 2(5):329-32.
14. Cignini P, Giorlandino C, Padula F, Dugo N, Cafà EV, Spata A. Epidemiology and risk factors of amniotic band syndrome, or ADAM sequence. *J Prenat Med.* 2012; 6(4):59-63.
15. Orioli IM, Ribeiro MG, Castilla EE. Clinical and epidemiological studies of amniotic deformity, adhesion, and mutilation (ADAM) sequence in a South American

(ECLAMC) population. *Am J Med Genet A*. 2003; 118A (2):135-45.

16. Carlioz H, Clavert J-M. Malformations congénitales des membres inférieurs. Cahiers d'enseignements de la SOFCOT vol. 74 *Elsevier Masson*; 2000. 224 p.
17. Herring JA, Birch JG. The Child with a Limb Deficiency. *American Academy of Orthopaedic Surgeons*; 1998. 512 p.
18. Carlioz H, Mary P. Aplasies et hypoplasies du péroné. Hémimélie fibulaire. In: *Malformations congénitales des membres inférieurs*. Carlioz, H., Clavert J-M. Elsevier Masson 2000. p. 61-70.
19. Anderson L, Westin GW, Oppenheim WL. Syme amputation in children: indications, results, and long-term follow-up. *J Pediatr Orthop*. 1984;4(5):550-4.
20. Farmer AW, Laurin CA. Congenital absence of the fibula. *J Bone Joint Surg Am*. janv 1960; 42-A: 1-12.
21. Wood WL, Zlotsky N, Westin GW. Congenital absence of the fibula. Treatment by Syme Amputation; Indications and technique. *J Bone Joint Surg Am*. 1965; 47:1159-69.
22. Bronfen C, Rigault P, Padovani JP, Touzet P, Finidori G, Chaumien JP. Les anomalies du pied dans les ectromélies longitudinales des membres inférieurs. *Int Orthop*. 1994; 18(3):139-49.
23. Schreiber RR. Congenital and Acquired Ball-and-Socket Ankle Joint ¹. *Radiology*. 1965;84(5):940-4.
24. Achterman C, Kalamchi A. Congenital deficiency of the fibula. *J Bone Joint Surg Br*. 1979;61-B(2):133-7.
25. Clinton R, Birch JG. Congenital tibial deficiency: a 37-year experience at 1 institution. *J Pediatr Orthop*. 2015; 35(4):385-90.
26. Kalamchi A, Dawe RV. Congenital deficiency of the tibia. *J Bone Joint Surg Br*. 1985;67(4):581-4.
27. Jones D, Barnes J, Lloyd-Roberts GC. Congenital aplasia and dysplasia of the tibia with intact fibula. Classification and management. *J Bone Joint Surg Br*. 1978; 60(1):31-9.
28. Pashayan H, Fraser FC, McIntyre JM, Dunbar JS. Bilateral aplasia of the tibia, polydactyly and absent thumb in father and daughter. *J Bone Joint Surg Br*. 1971; 53(3):495-9.
29. Ugras AA, Sungur I, Akyildiz MF, Ercin E. Tibial hemimelia and femoral bifurcation. *Orthopedics*. 2010; 33(2):124-6.
30. Ogden JA. Ipsilateral femoral bifurcation and tibial hemimelia. A case report. *J Bone Joint Surg Am*. 1976; 58(5):712-3.
31. Wolfgang GL. Complex congenital anomalies of the lower extremities: femoral bifurcation, tibial hemimelia, and diastasis of the ankle. Case report and review of the

- literature. *J Bone Joint Surg Am.* 1984; 66(3):453-8.
32. Herbaux B. Hypoplasies du rayon tibial. In: *Malformations congénitales des membres inférieurs*. Elsevier Masson, 2000. p. 49-60.
 33. Simmons ED, Ginsburg GM, Hall JE. Brown's procedure for congenital absence of the tibia revisited. *J Pediatr Orthop.* 1996; 16(1):85-9.
 34. Day JD, Block J. Case study: « Nub Caps » Socketless residual-limb protection for a two-year-old patient with bilateral knee disarticulation amputations. *The Academy today.* Jun. 2007; 3(3).
 35. Grissom LE, Harcke HT, Kumar SJ. Sonography in the management of tibial hemimelia. *Clin Orthop.* 1990 ;(251):266-70.
 36. Weinzweig N. Constriction band-induced vascular compromise of the foot: classification and management of the « intermediate » stage of constriction-ring syndrome. *Plast Reconstr Surg.* 1995;96(4):972-7.
 37. Sentilhes L, Verspyck E. Maladie des brides amniotiques: étiopathogénie, diagnostic anténatal et prise en charge néonatale. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris).* 2003;32:693-704.
 38. Sureau C, Henrion R. Rapport du Comité National Technique de l'Echographie de dépistage prénatal. 2005.
 39. Maugey-Laulom B, Villette A, Adenet C, Yvert M, Chateil JF. Malformations congénitales focales des membres : aspects anté- et postnataux. *EMC - Radiol Imag Médicale - Musculosquelettique - Neurol - Maxillofac.* 2013: 1-19 [article 31-115-A-10]
 40. Bach-Ségura P, Droullé P. Dépistage anténatal des malformations des membres inférieurs. In: *Malformations congénitales des membres inférieurs*. Carlioz, H., Clavert J-M. Elsevier Masson 2000.
 41. Aouni S, Bigot J, Petit S, Dieux-Coeslier A, Herbaux B, Gabor F, et al. Apport du scanner spiralé au diagnostic prénatal d'une forme sévère d'hémimélie fibulaire. *J Radiol.* 2011;92(5):431-6.
 42. Gorincour G, Chaumoitre K, Bourliere-Najean B, Bretelle F, Sigaudy S, D'Ercole C, et al. Scanner du squelette fœtal : quand ? Comment ? Pourquoi ? *J Radiol Diagn Interv.* 2014;95(11):1036-44.
 43. Pilliard D. Malformations des membres inférieurs chez l'enfant: prise en charge anté- et post-natale. *KS* 2004;(441).
 44. Albaret J-M. Troubles psychomoteurs chez l'enfant. *EMC-Pédopsychiatrie.* 2001:[Article 37-201-F-10]
 45. Pilliard D, Thévenin D, Taussig G. Malformations et amputations congénitales des membres chez l'enfant. *EMC - Kinésithérapie-Médecine physique-Réadaptation* 1991:1-0 [Article 26-390-A-10].
 46. Naudie D, Hamdy RC, Fassier F, Morin B, Duhaime M. Management of fibular hemimelia: amputation or limb lengthening. *J Bone Joint Surg Br.* 1997;79(1):58-65.

47. Cottalorda J. Orthopédie pédiatrique et rééducation. *Sauramps médical*; 2012.
48. Stanitski DF, Stanitski CL. Fibular hemimelia: a new classification system. *J Pediatr Orthop*. 2003; 23(1):30-4.
49. Anderson M, Green WT, Messner MB. Growth and predictions of growth in the lower extremities. *J Bone Joint Surg Am*. 1963; 45-A: 1-14.
50. Paley D, Bhave A, Herzenberg JE, Bowen JR. Multiplier method for predicting limb-length discrepancy. *J Bone Joint Surg Am*. 2000; 82-A (10):1432-46.
51. Carlioz H, Filipe G. Inégalités de longueur des membres inférieurs. *Monographie de la SOFCOT, Expansion scientifique française*. 1987;(27).
52. Filipe G, Damsin J-P, Carlioz H. Inégalités de longueur des membres. *EMC-Poologie*. 2003: [article 27-060-A-50]
53. Shapiro F. Developmental patterns in lower-extremity length discrepancies. *J Bone Joint Surg Am*. 1982; 64(5):639-51.
54. Birch JG, Walsh SJ, Small JM, Morton A, Koch KD, Smith C, et al. Syme amputation for the treatment of fibular deficiency. An evaluation of long-term physical and psychological functional status. *J Bone Joint Surg Am*. 1999; 81(11):1511-8.
55. Epps CH, Schneider PL. Treatment of hemimelias of the lower extremity. Long-term results. *J Bone Joint Surg Am*. 1989; 71(2):273-7.
56. Kruger LM, Talbott RD. Amputation and prosthesis as definitive treatment in congenital absence of the fibula. *J Bone Joint Surg Am*. 1961; 43-A: 625-42.
57. Serafin J. A new operation for congenital absence of the fibula. Preliminary report. *J Bone Joint Surg Br*. 1967; 49(1):59-65.
58. Herring JA. Symes amputation for fibular hemimelia: a second look in the Ilizarov era. *Instr Course Lect*. 1992; 41:435-6.
59. Boyd HB. Amputation of the Foot, with Calcaneotibial Arthrodesis. *J Bone Joint Surg*. 1939; 21(4):997-1000.
60. Westberry DE, Davids JR, Pugh LI. The Boyd amputation in children: indications and outcomes. *J Pediatr Orthop*. 2014; 34(1):86-91.
61. Fulp T, Davids JR, Meyer LC, Blackhurst DW. Longitudinal deficiency of the fibula. Operative treatment. *J Bone Joint Surg Am*. 1996; 78(5):674-82.
62. Eilert RE, Jayakumar SS. Boyd and Syme ankle amputations in children. *J Bone Joint Surg Am*. 1976; 58(8):1138-41.
63. Oberc A, Sułko J. Fibular hemimelia - diagnostic management, principles, and results of treatment. *J Pediatr Orthop Part B*. 2013;22(5):450-6.
64. Camilleri A, Larivière JY, Anract P, Missenard G, Ménager D. Amputations et désarticulations des membres: Membre inférieur. *EMC- techniques chirurgicales-orthopédie traumatologie*. 2000: [article 44-109].

65. Murdoch G. Syme's amputation. *J R Coll Surg Edinb.* 1976; 21(1):15-30.
66. Syme J. Surgical cases and observations. Amputation at the ankle-joint. 1843. *Clin Orthop.* 1990 ;(256):3-6.
67. Christini D, Levy EJ, Facanha FA, Kumar SJ. Fibular transfer for congenital absence of the tibia. *J Pediatr Orthop.* 1993; 13(3):378-81.
68. Jayakumar SS, Eilert RE. Fibular transfer for congenital absence of the tibia. *Clin Orthop.* 1979 ;(139):97-101.
69. Schoenecker PL, Capelli AM, Millar EA, Sheen MR, Haheer T, Aiona MD, et al. Congenital longitudinal deficiency of the tibia. *J Bone Joint Surg Am.* 1989; 71(2):278-87.
70. Fujii H, Doi K, Baliarsing AS. Transtibial amputation with plantar flap for congenital deficiency of the tibia. *Clin Orthop.* 2002 ;(403):186-90.
71. Loder RT, Herring JA. Fibular transfer for congenital absence of the tibia: a reassessment. *J Pediatr Orthop.* 1987; 7(1):8-13.
72. Brown FW. Construction of a knee joint in congenital total absence of the tibia (paraxial hemimelia tibia): a preliminary report. *J Bone Joint Surg Am.* 1965;47:695-704.
73. Pilliard D. Appareillage et chirurgie autour de l'appareillage des malformations des membres inférieurs. *Cahiers d'enseignements de la SOFCOT vol. 74* : Elsevier, 2000; p. 113-120
74. Bayle P. - Le début de la déambulation dans les agénésies des membres inférieurs- Thèse, Paris VI, 1984.
75. Le JT, Scott-Wyand PR. Pediatric limb differences and amputations. *Phys Med Rehabil Clin N Am.* 2015;26(1):95-108.
76. Dadure C, Marec P, Veyckemans F, Beloeil H. Douleurs chroniques et anesthésie locorégionale chez l'enfant. *Arch Pédiatrie.* 2013; 20(10):1149-57.
77. Bradbury ET, Kay SPJ, Tighe C, Hewison J. Decision-making by parents and children in paediatric hand surgery. *Br J Plast Surg.* 1994; 47(5):324-30.
78. Weber M. A new knee arthroplasty versus Brown procedure in congenital total absence of the tibia: a preliminary report. *J Pediatr Orthop Part B.* 2002; 11(1):53-9.
79. Hosny GA. Treatment of tibial hemimelia without amputation: preliminary report. *J Pediatr Orthop Part B.* 2005; 14(4):250-5.
80. Krane EJ, Heller LB. The prevalence of phantom sensation and pain in pediatric amputees. *J Pain Symptom Manage.* 1995; 10(1):21-9.
81. Pirowska A, Wloch T, Nowobilski R, Plaszewski M, Hocini A, Ménager D. Phantom phenomena and body scheme after limb amputation: a literature review. *Neurol Neurochir Pol.* 2014;48(1):52-9.

82. Montel S. Neuropsychologie et santé: Identification, évaluation et prise en charge des troubles cognitifs. *Dunod*; 2014. 512 p.
83. Simmel ML. Phantom experiences following amputation in childhood. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1962; 25:69-78.
84. McCormick Z, Chang-Chien G, Marshall B, Huang M, Harden RN. Phantom limb pain: a systematic neuroanatomical-based review of pharmacologic treatment. *Pain Med Malden Mass*. 2014;15(2):292-305.
85. Thevenin D - A propos de 250 agénésies du membre inférieur chez l'enfant.- Thèse, Paris, Saint-Antoine, 1988.
86. Cheng JC, Cheung KW, Ng BK. Severe progressive deformities after limb lengthening in type-II fibular hemimelia. *J Bone Joint Surg Br*. 1998;80(5):772-6.
87. Alaseirlis DA, Korompilias AV, Beris AE, Soucacos PN. Residual malformations and leg length discrepancy after treatment of fibular hemimelia. *J Orthop Surg*. 2011;6:51.

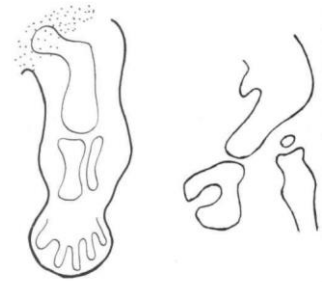
ANNEXES

Annexe 1 : classification selon Swanson (3)

Catégories	Exemple	Schéma
I. Défaut de formation ou arrêt du développement	Formes transversales : aplasie ou hypoplasie segmentaire	
	Formes longitudinales : 1) Hémimélie fibulaire	
	2) Agénésie tibiale	

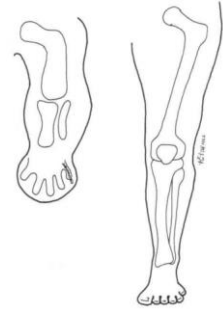
**II. Défaut de séparation ou de
différentiation**

Luxation congénitale de hanche



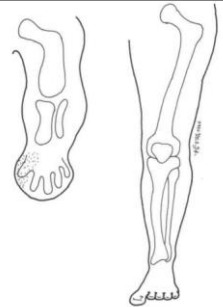
III. Duplication

Polydactylie

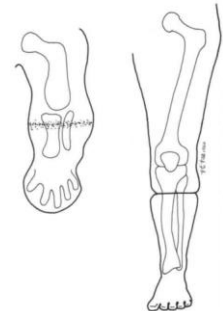


IV. Gigantisme

macroductylie



**V. Maladie des brides
amniotiques**



VI. Syndromes

Syndrome de Poland

Annexes 2. Questionnaire aux parents

Questionnaire parents

Participant(s) au questionnaire

Mère père

Autres :

Votre enfant : nom : prénom : âge :

Les données resteront anonymes

Données médicales de votre enfant

* Antécédents médicaux de votre enfant :

* Type de malformation congénitale des membres :

* Autres malformations d'organes ou de membres associés : oui non

- Si oui, lesquelles ? :

* Antécédents familiaux de malformation congénitale : oui non

Si oui, lesquels :

Chez quel membre de la famille :

* Antécédents familiaux d'amputation : oui non

Chez quel membre de la famille ? :

Pour quelle raison médicale ?

Age d'acquisition de la marche :

avec un membre appareillé ? oui non

avec un membre amputé et appareillé ? oui non

Questionnaire

1) modalités de l'annonce : pouvez-vous relater comment s'est fait l'annonce du diagnostic de votre enfant et des possibilités thérapeutiques en essayant de répondre aux questions suivantes

* quand l'avez-vous appris ?

Diagnostic anténatal, si oui quel terme ?

À la naissance

* par qui ? échographiste obstétricien chirurgien

* quel traitement a été initialement proposé ?

* quand vous a-t-on évoqué la possibilité d'une amputation ?

* âge auquel le geste d'amputation a été proposé :

2) source d'information :

* quelle est la 1ere personne qui vous a évoqué la possibilité d'un geste d'amputation ?

- chirurgien
- pédiatre maternité
- votre médecin généraliste
- kinésithérapeute
- infirmier(e)
- médecin de rééducation
- membre de la famille
- amis
- vous même

* indiquez quelle(s) source(s) d'information ont été utiles pour vous aider à prendre une décision :

- internet, précisez :.....
- association(s), précisez :.....
- photos ou vidéos d'enfants amputés et appareillés
- familles d'enfants atteints de malformations congénitales
- autres, précisez :

* avez-vous reçu de l'information de patients adultes ayant été amputés dans leur enfance pour une malformation congénitale de membre ? oui non

3) la consultation avec le chirurgien:

* concernant le geste d'amputation,

Quel(s) argument(s) apportés par le chirurgien a / ont influencé votre décision :

- Fonctionnels, avec facilitation de l'appareillage
- Inégalité de longueur entre les 2 membres trop importante en fin de croissance avec impossibilité d'égalisation
- Déformation du pied trop importante, avec impossibilité de correction
- Diminue le nombre d'intervention et d'hospitalisation
- Autres :

* Vous a-t-on proposé une alternative au geste d'amputation ?

Oui non

Précisez :

- Traitement conservateur avec appareillage du membre
- Intervention sur le pied
- Programme d'égalisation des membres ou diminution de l'inégalité de longueur entre les 2 membres (avec allongement, épiphysiodèse)
- Autres.....

4) **Période de réflexion** (semaines, mois, années) avant la prise de décision:

5) **Avez-vous refusé dans un premier temps l'amputation** : oui non
Pour quelle raison principale ?

6) **Avez-vous bénéficié d'une consultation pluri-disciplinaire** (avec le chirurgien, un généticien, un kinésithérapeute, un médecin de rééducation) ? oui non

Cela a-t-il influencé votre décision ? Précisez :

7) **Avez-vous demandé un 2^e avis auprès d'un autre chirurgien infantile ?**

 oui non

* Cela a-t-il influencé votre décision ? précisez :

8) **Avez-vous bénéficié d'un soutien psychologique ?**

Oui non

Cela a-t-il influencé votre décision ? Précisez :

9) **Auriez-vous souhaité attendre que votre enfant soit en âge de décider ?**

Oui non

Précisez :

10) **Pensez-vous qu'au moment de l'intervention, votre enfant était :**

- Trop jeune
- A l'âge adéquat
- Trop âgé

11) **Avez-vous des critiques positives, ou négatives, à apporter quant au déroulement de la consultation d'annonce du diagnostic et du traitement ?**

12) **Avez-vous des suggestions quant aux améliorations à apporter afin de faciliter la prise de décision ?**

13) **En conclusion quel(s) argument(s) vous a / ont le plus aidé pour prendre une décision ?**

AUTEUR : MAUNOURY Capucine

Date de Soutenance : 19 juin 2015

Titre de la Thèse :

Amputations précoce et tardive chez les enfants présentant une malformation congénitale des membres inférieurs : analyse et discussion des résultats. A propos de 15 cas.

Thèse - Médecine - Lille 2015

Cadre de classement : DES de chirurgie générale, spécialité : chirurgie infantile

Mots-clés : hémimélie fibulaire, agénésie tibiale, amputation

Résumé :

Contexte : Les malformations des membres inférieurs sont des pathologies rares. L'amputation est indiquée dans les cas inaccessibles au traitement conservateur. Le devenir des patients en fonction de l'âge de l'amputation a été peu étudié.

Méthode : une étude rétrospective a été conduite chez 15 enfants amputés suivis entre 1999 et 2014. Les données cliniques, radiographiques et post-opératoires – complications, âge de la marche et douleurs fantômes ont été analysées. Le vécu des parents a été rapporté.

Résultats : Les interventions de Boyd, de Brown, la désarticulation de genou et l'amputation de jambe ont été pratiquées chez des patients atteints d'hémimélie fibulaire, d'agénésie tibiale et de maladie des brides amniotiques. L'âge moyen au moment de l'intervention était de 8,8 mois (7-11 mois) chez les huit patients amputés précocement ; l'âge de la marche était de 16,3 mois (12-19 mois). Une intervention était suffisante. Aucun de patient n'a présenté de douleurs fantômes. Aucun parent n'aurait souhaité que son enfant soit en âge de décider et le résultat fonctionnel est satisfaisant. Les patients amputés tardivement avaient une hémimélie fibulaire en majorité, l'âge moyen au moment de l'amputation était de 9,1 ans (31 mois-15,1 ans). Le nombre d'intervention médian était de 4 [1-6]. 42,8% ont présentés des douleurs fantômes. Un patient a présenté une complication grave à 10 ans de l'amputation. Aucun parent n'a exprimé de regrets quant à la décision d'amputation.

Conclusion : L'amputation est une solution thérapeutique pour les malformations sévères des membres inférieurs. Une intervention avant l'âge de la marche semble plus indiquée et mieux acceptée par les parents.

Composition du Jury :

Président : Monsieur le Professeur Herbaux

Assesseurs : Madame le Professeur Boutry

Monsieur le Docteur Renard

Madame le Docteur Debarbieux

Madame le Docteur Mézel