



Un cas de syndrome Tétra-Amélia observé au Complexe Mère-Enfant du CHU-PZAGA Mahajanga.

A case of Tetra-Amélia syndrome at the CHU PZAGA Mahajanga.

L FOTSO ⁽¹⁾, N H RAVELOHARIMINO ^{(1)*}, A T RAFANOMEZANTSOA ⁽²⁾, P G RANDAOHARISON ⁽³⁾, H N RABESANDRATANA ⁽¹⁾

⁽¹⁾ Service de Néonatalogie, Hôpital Universitaire PZAGA, Androva, 401 Mahajanga Madagascar

⁽²⁾ Service d'Anesthésie-Réanimation, Hôpital Universitaire de Gynécologie-Obstétrique, Befelatanana, 101 Antananarivo Madagascar

⁽³⁾ Service de Gynécologie-Obstétrique, Hôpital Universitaire PZAGA, Androva, 401 Mahajanga Madagascar

Accepté le 16 octobre 2015
Disponible en ligne le 06 juillet 2016

RESUME

Le syndrome Tétra-Amélia est une malformation rare. Il est caractérisé par une absence congénitale des quatre membres isolée ou associée à d'autres malformations. Il s'agit d'une fille née à terme d'un couple non consanguin, le 1^{er} Janvier 2015 par césarienne, issue d'une mère âgée de 36 ans, quatrième geste, de pères différents avec antécédent de trois avortements spontanés de causes inconnues. Elle n'a aucun antécédent de malformation familiale ni de notion de prise de toxique. Cette grossesse était bien suivie avec une échographie obstétricale du troisième trimestre normale. L'enfant avait une bonne adaptation néonatale avec un développement psychomoteur et statur pondéral normaux. Le diagnostic est établi cliniquement et par l'échographie en prénatal. Le pronostic fonctionnel ou vital et la situation sociale d'un enfant avec syndrome Tétra-Amélia sont mis en jeu.

Mots clés : Consanguinité, Néonatalogie, Malformation, Tétra-Amélia.

ABSTRACT

The Tetra-Amelia syndrome is a rare malformation. It is characterized by congenital absence of the four limbs isolated or associated with other malformations. This is a girl born at term of a non-consanguineous couple on January 1st, 2015 by caesarean section, from a mother aged 36, fourth gesture, from different fathers and with antecedent of three spontaneous abortions of unknown causes. She has no history of family malformation or concept of toxic outlet. This pregnancy was well attended with a normal obstetric ultrasound at third quarter. The child had a good neonatal adaptation with normal psychomotor development and normal height and weight. The diagnosis is made clinically and by ultrasound in prenatal. The functional or life-threatening and the social situation of a child with Tetra-Amelia syndrome are involved.

Keywords: Consanguinity, Neonatology, Malformation, Tetra-Amélia.

INTRODUCTION

Le syndrome Tétra-Amélia est un désordre rare caractérisé par l'absence congénitale des quatre membres. Il peut être isolé ou associé à de graves malformations d'autres parties du corps. C'est une maladie héréditaire à transmission autosomique récessive liée à une mutation du gène WNT3. Aucune estimation de la prévalence du syndrome Tétra-Amélia n'a été rapportée dans le monde. Les fœtus atteints par ce syndrome sont souvent mort-nés ou meurent peu après la naissance. Leur survie dépendra de la présence et de la gravité des malformations associées [1, 2]. Il est à l'origine de défaillances fonctionnelles graves, des atteintes psychologiques et esthétiques ayant des répercussions importantes sur les personnes atteintes, leurs familles, les systèmes de soins et la population. Nous rapportons un cas de syndrome Tétra-Amélia observé pour la première fois à Mahajanga (Madagascar). Notre objectif était d'informer la population sur l'existence de ce syndrome à Madagascar, de décrire ce syndrome afin d'attirer l'attention des praticiens sur la réalisation d'échographie obstétricale minutieuse lors des suivies de grossesses et de s'interroger sur le devenir des survivants le cas échéant.

OBSERVATION

Il s'agit d'un nouveau-né du genre féminin issu d'un couple non consanguin, née le 1^{er} Janvier 2015 à terme par césarienne pour une présentation du siège, au Complexe Mère-Enfant du CHUPZAGA Mahajanga. La mère est ménagère, âgée de 36 ans. Elle était à sa quatrième grossesse avec une parité et trois avortements spontanés de causes inconnues. Ces grossesses étaient toutes issues de pères différents. Aucun antécédent familial de malformation n'est noté. Durant cette dernière grossesse, il y avait des épisodes de leucorrhées dont la cause n'avait pas été recherchée ; il n'y avait pas de notion de prise de toxiques. Six consultations prénatales ont été réalisées, mais aucune sérologie de dépistage de maladie transmissible n'a été faite

Du Centre Hospitalier Universitaire de Mahajanga, et de l'Université de Mahajanga, Madagascar.

*Auteur correspondant :

Dr. RAVELOHARIMINO Nirina Henintsoa

Adresse : Service de Néonatalogie

Centre Hospitalier Universitaire PZAGA, Mahajanga
Madagascar

Téléphone : +261 34 34 252 06

E-mail : nirhinaentsou@gmail.com

même après l'accouchement. L'échographie obstétricale du troisième trimestre n'avait détecté aucune anomalie avec comme conclusion grossesse évolutive de 38 semaines d'aménorrhées (SA). A la naissance, l'enfant avait un score d'Apgar de 9 à M1, 10 à M5 et à M10. Elle pesait 1998 g pour une taille de 28 cm. Elle avait un périmètre crânien de 37 cm et un périmètre thoracique de 33 cm.

Elle présentait une agénésie des membres supérieurs et inférieurs avec présence d'une ébauche d'un orteil de chaque côté du membre inférieur directement relié au bassin. Le crâne était de type scaphocéphalie sans défaut du cuir chevelu. La face était ronde, les yeux étaient cernés, le nez était large et épaté, la bouche était large avec présence d'une micrognathie du maxillaire inférieur (développement insuffisant du maxillaire inférieur), les oreilles étaient normalement insérées et bien ourlées. Le cou était plissé en continuité avec l'abdomen, les mamelons sont bien formés. Les organes génitaux sont bien différenciés de type féminin. L'anus est perforé (cf. Photos 1, 2 et 3). Aucune anomalie n'avait été détectée à l'auscultation cardiaque et pulmonaire. Une radiographie du squelette entier réalisée n'avait détecté aucune autre anomalie en dehors de l'agénésie des membres supérieurs et inférieurs (cf. Photo 4).

Les échographies transfontanelle, cardiaque, abdomino-pelvienne étaient sans anomalies. L'enfant était sortie de l'hôpital au onzième jour de vie, avec un poids de 1868g avec autorisation médicale, et sous la responsabilité des parents. L'enfant est suivi en consultation au Complexe Mère-Enfant. Son développement psychomoteur s'effectue normalement pour son âge, pareillement, au vue des courbes de poids, de taille et du périmètre crânien pour l'âge de l'enfant, le développement staturo-pondéral s'effectue normalement.



Photo 1 : Agénésie des membres à 6 jours de vie.



Photo 2 : Micrognathie.



Photo 3 : Ebauche d'un orteil de chaque côté des membres inférieurs.



Photo 4 : Radiographie du squelette entier (incidence de face et profil).

Dans de nombreux cas, le Tétra-Amelia est accompagné de malformations sévères, notamment ascite et œdème sous-cutané [3] ; fente labio-palatine, cataracte de l'œil, atrésie de l'urètre, du vagin et de l'anus [2]. L'avortement spontané constitue une façon naturelle de mettre fin à une grossesse si le fœtus ne se déve-

loppe pas normalement. Dans notre étude, 3 avortements spontanés de causes inconnues ont été rapportés, tandis que dans l'étude faite par Fatma et al en 2013 des antécédents d'accouchements prématurés avec absence des membres avaient été retrouvés chez les fœtus [3]. L'accroissement des risques associés à une grossesse plus tardive s'inscrit dans un continuum. Ainsi, plus la femme est âgée, plus les risques de complications maternelles et fœtales semblent croître. Dans notre étude, l'âge avancé de la mère (36 ans) est signalé, ce qui est contraire à ceux rapporté par Fatma et al [3] en 2013 et Shozo et al [4] en 1987 où les âges des mères étaient respectivement 21 ans et 26 ans. Dans notre étude, la notion de consanguinité parentale est inexistante. Par ailleurs, elle a été rapportée dans la plupart des cas décrits de syndrome Tétra-Amélia [3, 5]. Les antécédents familiaux de malformation sont rapportés dans l'étude faite par Fatma et al en 2013, Niemann et al en 2004, Shozo et al en 1987 [3-5]. Dans notre étude, aucune malformation familiale n'a été notée. Les agents tératogènes sont des quelconques agents (drogues, produits chimiques, additifs nutritionnels, pesticides), qui peuvent induire ou augmenter l'incidence d'une malformation congénitale, ou provoquer des retards de croissance [6]. Dutta et al en 2012 avaient rapporté un cas de Tétra-Amélia avec notion de consommation d'herbes locales dans l'histoire obstétricale [7]. Dans notre étude, aucune prise de toxique n'a été notée, le même résultat est retrouvé dans la plupart des cas rapportés de syndrome Tétra-Amélia.

Le diagnostic du syndrome Tétra-Amélia est évoqué cliniquement devant l'absence complète des quatre membres. Pour confirmer le diagnostic, une analyse de la séquence du gène WNT3 peut-être effectuée par des tests génétiques. Le diagnostic prénatal du syndrome Tétra-Amélia est généralement établi par l'échographie de routine [2]. Dans notre étude, une échographie obstétricale avait été réalisée au troisième trimestre, mais aucune anomalie n'avait été détectée. Par contre, dans la plupart des études rapportées, le diagnostic avait été établi par l'échographie réalisée au deuxième trimestre de grossesse [3-5].

Les personnes atteintes du syndrome Tétra-Amélia meurent peu après la naissance en raison des malformations associées. Tel est le cas dans l'étude rapportée par Shozo et al en 1987 [4]. Dans la plupart des cas de Tétra-Amélia rapportés, après avoir diagnostiqué par échographie du deuxième trimestre de grossesse, une interruption thérapeutique de grossesse avait été effectuée. En ce qui concerne l'étude faite par Fatma et al en 2013, la grossesse avait été interrompue à la 28^{ème} semaine d'aménorrhée [3]. Dans l'étude rapportée par Niemann et al en 2004, le terme de la grossesse était à 20 semaines d'aménorrhées [5]. Dans notre étude, la grossesse était arrivée à terme (39 semaines d'aménorrhées). La découverte précoce de l'anomalie à l'échographie aurait pu permettre aux parents de prendre une décision quant à la poursuite ou non de la grossesse d'une part, ou d'autre part, d'anticiper sur le choc psy-

chologique et la réflexion sur les alternatives de prise en charge. La prise en charge initiale était pareille à celle de tout nouveau-né normal. Un soutien psychologique est jusqu'à aujourd'hui nécessaire pour la famille.

Une prise en charge multidisciplinaire est nécessaire pour les survivants aussi bien en pédiatrie, en rééducation fonctionnelle, que dans les autres spécialités. Ces personnes touchées auront besoin de fauteuil roulant spécial s'ils pourront faire usage de leur tête, leur langue et leur menton [8].

La survie dépend de la présence et de la gravité des malformations associées [9]. Il y aurait donc dans le monde des personnes vivants avec ce syndrome. Tel est le cas pour l'australien Nick Vujicic, prédicateur et motivateur, un homme né sans membres et qui a décidé de consacrer sa vie au service des autres [10].

CONCLUSION

Le syndrome Tétra-Amélia est une malformation congénitale rare caractérisée par l'agénésie complète des quatre membres. Il peut être isolé ou associé à d'autres malformations. C'est une maladie génétique héritée selon un mode autosomique récessif. Le diagnostic est établi cliniquement à la naissance, par l'examen de l'enfant et l'anamnèse. Au cours de l'interrogatoire, on recherche une notion de consanguinité parentale dans la plupart des cas, des antécédents d'avortements spontanés, d'accouchement prématuré, ou de mort-nés chez la mère, de notion d'infection sexuellement transmissible et de prise de toxique. Le diagnostic anténatal se fait par l'échographie qui doit être systématique et optimale entre 12 à 26 semaines d'aménorrhée. La plupart des fœtus atteints par ce syndrome meurent avant ou peu après la naissance en raison de la présence des malformations associées. La prise en charge des survivants est multidisciplinaire et le soutien moral en permanence des parents est nécessaire. Le devenir et le pronostic restent une curiosité. Néanmoins, un homme (Nick Vujicic) vivant sans membre nous donne un réel espoir.

REFERENCES

1. Genetics Home reference. Tetra-Amelia syndrome 2008. [cited 2015 Mai 18]. Disponible sur internet : URL : <http://ghn.nlm.nih.gov/condition/Tetra-amelia-syndrom>
2. Niemann S. Tetra-Amelia syndrome. Gene Reviews 2007. [cited 2015 June 02]. Disponible sur internet : URL : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1276/>
3. Fatma E, Bureu A., Halil GP, Faik MK. Familial Tetra-Amelia syndrome. Int J Women's Health Reprod Sci 2014;2(4):263-4.
4. Shozo, Hurumichi M, Tohru S, Manabu T, Hiroshi Y, Norimasa M. Association of Tetra-Amelia, ectodermal dysplasia, hypoplastic lacrymal ducts and sacs opening towards the exterior, peculiar face, and developmental retardation. J Med Genet 1987; 24:609-12.
5. Niemann S, Zhao C, Filon P, et al. Homozygous WNT3 mutation causes Tetra-Amelia in a large consanguineous. Am J Hum Genet 2004;74(3):558-63.
6. Charles S, Rebato E, Bruneto C. Anthropologie biologique : évolution et biologie humaine. Bruxelles : De Boeck ; 2003.

7. Dutta R, Phukon MJ. Tetra-Amelia syndrome – A case report. *Int J Bio Med Res* 2012;3(2):1835-6.
8. McKusick, Hamosh A. Tetra-Amélia syndrome, atosomal recessive ; TETAMS 1991 [cited 2015 Mai 17]. Disponible sur internet : URL <http://www.omim.org>
9. Alao MJ, Gbenou AS, Diaké AA, Sagbo G. Agénésie des avant-bras et des jambes : une malformation rarissime. *Mali Méd* 2004; 39(3):51-2.
10. Ma vie sans membre. L'histoire modèle de Nick Vujicic. [cited 2015 Mai 18]. Disponible sur internet : URL : <http://pocorn-news.com/owrld/ma-vie-sans-membres-l-histoiremodele-de-NickVujicic-1773/>