

SYNDROME D'APERT : *Description et prise en charge chirurgicale des malformations des mains et des pieds*

CHERIFI H.

Service de Chirurgie Orthopédique A, CHU Douéra, Faculté de Médecine de Blida

RÉSUMÉ :

Le syndrome d'Apert est une acrocéphalosyndactylie. C'est un syndrome qui associe des malformations crânienne, faciale et des extrémités. La dysmorphie crânio-faciale est secondaire à la fermeture prématurée des sutures coronales et lambdoïdes. Au niveau des quatre extrémités, et d'une façon quasi symétrique, sont décrites, des syndactylies complexes et complètes avec une fusion osseuse enraidissante. La prise en charge relève d'une collaboration pluridisciplinaire selon un calendrier thérapeutique qui prend en compte les urgences et les différentes anomalies associées. Le résultat du traitement de la main et du pied repose sur une chirurgie précoce dont le but est d'aboutir à une main fonctionnelle et un pied « chaussable » afin de permettre à l'enfant une croissance et une enfance normale.

Mots clés : Syndrome d'Apert, Acrocéphalosyndactylie, Syndactylie, Symphalangisme.

ABSTRACT: APERT'S SYNDROME.

Apert's Syndrome is an acrocephalosyndactylia. It is a malformation associating a cranio-facial dysmorphism by premature closure of the coronal and lambdoid sutures and an attack of the four extremities of the limbs by a stiffening and cutaneous bone fusion by complex and complete syndactylia. Its management is a multidisciplinary collaboration done through establishing a therapeutic calendar taking into consideration emergencies and anomalies. The result of the treatment of the hand and foot of Apert is based on an early surgery which goal is to lead to a functional hand and foot and allow the child to have a normal growth and childhood.

Key words: Apert's Syndrome, Acrocephalosyndactylia, Syndactylia, Symphalangism.

INTRODUCTION

Les malformations congénitales des membres sont fréquentes, leurs prévalences sont estimées selon les études entre 1,3/1000 à 1,9/1000 [1].

Le syndrome d'Apert est une malformation rare, décrite en 1906 par un pédiatre parisien, Eugene Apert. Ce syndrome est une Acrocephalosyndactylie qui associe une dysmorphie crânienne et faciale, des anomalies osseuses et des syndactylies complexes et complètes atteignant aussi bien les mains que les pieds. Son incidence est estimée entre 1/45000 et 1/100 000 naissances [2, 3,4].

Le syndrome d'Apert est une affection complexe. Sa prise en charge médicale et chirurgicale ne peut se concevoir que dans un cadre idéalement regroupant pédiatre, neurochirurgien, chirurgien maxillo-facial, ophtalmologiste, ORL, chirurgien orthopédiste, chirurgien pédiatre, rééducateur, kinésithérapeutes, orthophonistes et psychologue. Malheureusement, trop souvent, ces enfants et leurs parents ne trouvent pas ce cadre pluridisciplinaire, ce qui a pour conséquence un traitement incomplet ou retardé. Il est donc indispensable pour ces différentes spécialités, d'établir un calendrier qui doit tenir compte des urgences et des priorités pour les différentes anomalies associées.

Pour les extrémités des membres, notamment les mains, une chirurgie précoce est souhaitée car garante d'un bon résultat. Elle permet d'obtenir des doigts mobiles et fonctionnels.

GÉNÉTIQUE

La transmission est autosomique dominante avec des mutations sporadiques. Cette néo-mutation génétique non héréditaire serait favorisée par l'âge avancé du père [5,6]. Selon l'étude de Park en 1995, sur 36 patients atteints, 35 avaient une mutation du gène codant le récepteur du fibroblastic growth factor Receptor type 2 (FGFR 2) [7,8]. Ces mutations seraient localisées sur les exons 5 et 7 du gène codant pour l'immunoglobuline de la chaîne III [5]. Ceci aboutit à une augmentation du métabolisme osseux et un trouble de la synthèse osseuse. Deux types de mutations sont décrits : la S252W dans 83% des cas et la P253r dans 37% des cas [6,9]. La mutation S252W est plus fréquente chez les patients présentant une fente labiale tandis qu'avec la mutation P253r le degré de syndactylie est plus sévère [6].

DESCRIPTION ANATOMO-CLINIQUE

Le syndrome d'Apert associe une dysmorphie crânio-faciale et des acrosyndactylies des mains et des pieds.

La dysmorphie crânio-faciale (figure 1) par fermeture prématurée des sutures coronales et lambdoïdes sans atteintes des sutures longitudinales est à l'origine d'un faciès particulier. Il associe une brachycéphalie, un aplatissement de l'occiput, un bombement frontal, une exophtalmie par rétrécissement de l'étage orbitaire et un rétrognatisme avec une malposition dentaire par hypoplasie de l'étage moyen de la face avec parfois une fente palatine.

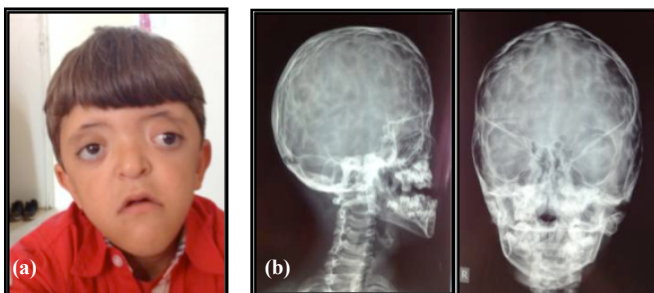


Figure 1. Aspect crânio-facial caractéristique. clinique (a), et radiologique(b).

Au niveau des mains, s'associent des syndactylies complexes des deuxièmes, troisièmes et quatrièmes doigts avec un symphalangisme par fusion osseuse distale. Le pouce est court avec une clinodactylie radiale et une première commissure réduite (figure 2).



Figure 2. Aspect clinique main d'Apert.

Au niveau des pieds les syndactylies concernent parfois l'ensemble des orteils avec très souvent une clinodactylie du gros orteil (figure 3).



Figure 3. Aspect clinique pied d'Apert.

Au niveau des parties molles, on décrit des anomalies pulpo-unguérales aussi bien aux mains qu'aux pieds qui posent de sérieux problème lors de la séparation chirurgicale des colonnes digitales. Au niveau du pouce, la clinodactylie est accentuée par une insuffisance de peau sur son bord radial (figure 4).



Figure 4. Clinodactylie du pouce.

Sur le plan musculo-tendineux on note au niveau du pouce une hypertrophie du court abducteur [10] aggrave la clinodactylie. Au niveau des doigts longs, des tendons fléchisseurs sont inefficaces en raison de leur fusion et de leur insertion distale et basse. Les aponévroses palmaires et dorsales sont trop étendue en avant ce qui accentue la rétraction de la première commissure déjà réduite par insuffisance de peau [10].

Sur le plan ostéo-articulaire, les lésions sont spécifiques (figure 5). Le défaut de segmentation est transversal et axial. Il est responsable au niveau des doigts longs d'une fusion des phalanges distales et d'un symphalangisme. Ce processus, responsable d'une ankylose de l'inter phalangienne proximale (IPP), serait évolutif jusqu'à l'âge de 4ans d'où la nécessité d'opérer précocement. Souvent on trouve une fusion osseuse proximale au niveau du quatrième(M4) et cinquième métacarpe(M5). Le pouce qui garde une certaine mobilité présente une hypoplasie

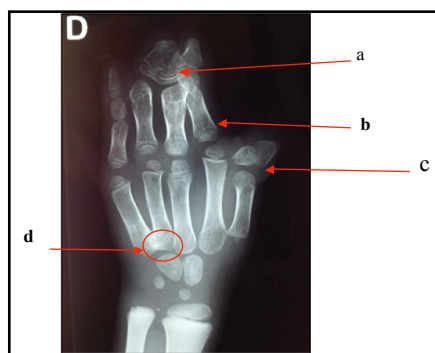


Figure 5. Aspect radiologique typique de la main d'Apert.

(a) phalange distale unique, (b) symphalangisme, (c) phalange trapézoïdale accentuant la clinodactylie du pouce (d) fusion M4-M5.

du métacarpe avec une première phalange de forme trapézoïdale, très souvent luxée avec une deuxième phalange élargie et en clinodactylie.

Sur le plan vasculaire, la systématisation est anarchique avec une hypoplasie des axes digitaux et une agénésie de l'arcade palmaire [10,11], ce qui peut constituer un obstacle à la séparation chirurgicale.

CLASSIFICATION ANATOMO-PATHOLOGIQUE

Le syndrome d'Apert associe au niveau de la main, de nombreuses anomalies, de gravité différentes, avec souvent un cinquième doigt peu atteint, contrairement au pouce qui l'est toujours. De nombreuses classifications ont été proposées :

Celle d'UPSTON [10] : très simple, en deux groupes mais méconnaissant l'état du pouce

- Flat hand (main large)
- Constricted hand (main rétrécie)

BLAUTH quant à lui décrit en 1978 [12], trois types de main en prenant compte l'état du pouce mais pas celui de la première commissure :

- **Type 1** : pouce bien différencié mais court avec une clinodactylie de la deuxième phalange (P2). Une syndactylie regroupant le 2^{ème}, 3^{ème} et 4^{ème} doigts mais un 5^{ème} doigt bien différencié (figure 5).

- **Type 2** : le plus fréquent (70%), associant une syndactylie des 2^{ème}, 3^{ème}, 4^{ème} et 5^{ème} doigts avec un pouce court en clinodactylie et une palmure du 1^{er} espace (figure 6).

- **Type 3** : le moins fréquent (10%), l'acro-syndactylie est complète avec d'importantes anomalies tendineuses, vasculo-nerveuses et ostéo-articulaires.

UPTON en 1991[3, 13,14], établit une classification plus complète, la plus utilisée, basée sur l'état du pouce et du premier espace (figure 6.) :

- **Stade 1** : le pouce est libre avec une première commissure brève, réalisant la main de « l'obstétricien » (figure 6a).

- **Stade 2** : fermeture de la première commissure par une syndactylie simple et complète, réalisant « la main en mitaine » (figure 6b).

- **Stade 3** : réalisant « la main en cuillère », avec un seul ongle commun et une fusion complète entre les doigts (figure 6c).

Al-Qattan et AL Hussain en 1996, rajoutent à ces trois stades, un stade complémentaire, regroupant les mains avec un pouce court et dévié et une syndactylie simple des 2^{ème} et 3^{ème} espaces sans fusion osseuse [15].

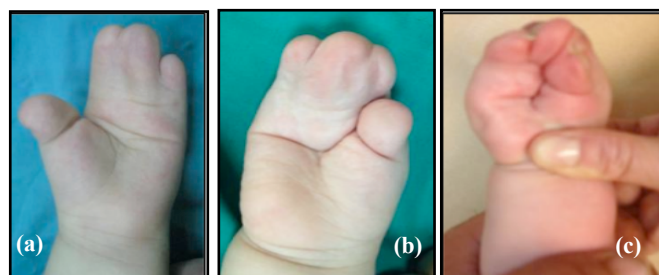


Figure 6. Classification d'Upton.

(a) stade 1, (b) stade 2, (c) stade 3.

PRISE EN CHARGE DE LA MAIN, TRAITEMENT ET STRATÉGIE

Dans le syndrome d'Apert, le but essentiel de la prise en charge de la main, est l'amélioration de la fonction et de la mobilité, en permettant une prise utile pulpo-palmaire des doigts longs et de la pince pouce index. Dès le diagnostic et après un examen clinique et radiologique, un programme thérapeutique est établi. L'ouverture de la première commissure constitue une « urgence ». Le but étant de libérer le pouce et de lui permettre une position d'opposition aux autres doigts. L'âge idéal de la chirurgie se situe entre 6-18 mois.

Les gestes chirurgicaux sont nombreux. Ils peuvent être associés et /ou répétés (figure 7). Il peut s'agir :

- d'ouverture de la première commissure par une plastie d'agrandissement ou par un lambeau de transposition dorsale;
- de séparation des syndactylies;
- de réaxation des première et deuxième phalanges du pouce par une plastie cutanée en Z avec possibilité d'arthrodèse inter-phalangienne.

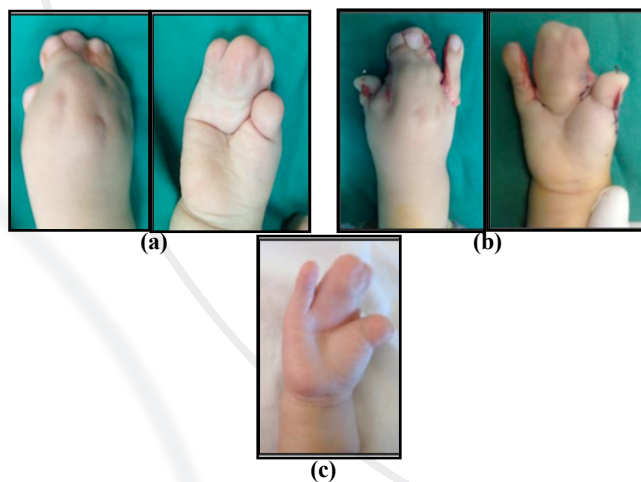


Figure 7. Traitement chirurgical d'une main d'Apert au stade 2.

(a, b) ouverture de la première commissure libération du 5^{ème} doigt et réaction du pouce, résultat (c).

Des difficultés chirurgicales sont rencontrées du fait de l'état local et général caractéristique de ce syndrome. Ainsi les anomalies vasculaires peuvent limiter les séparations cutanées [10,11]. L'état induré de la peau est à l'origine d'un retard de cicatrisation et de rétraction. L'ongle unique dans certaines formes, ne permet pas d'obtenir après séparation cutanée, des mains à cinq doigts.

CONCLUSION

La prise en charge d'un enfant atteint d'un syndrome d'Apert nécessite de nombreuses interventions par de nombreux spécia-

listes. Il serait intéressant qu'elles se fassent, par ces différentes équipes, dans la même structure, au cours de la même anesthésie faisant éviter ainsi à l'enfant et à ses parents le désagrément de multiples hospitalisations et donner ainsi la possibilité à cet enfant d'une croissance « normale » en milieu familial.

RÉFÉRENCES

1. **Manouvrier-Hanu S, Mezel A.** Classification des malformations congénitales des membres. EMC appareil locomoteur 15-200-C-10.
2. **Mac Carty J.** Apert's syndrome. In: Mc Carty, editor. Plastic Surgery. Philadelphia: W.B Saunders company. 1990, P 5293-300.
3. **Upton J.** The Apert hand. In: the growing hand. London: Harcourt publishers 2000; 345-62.
4. **Salazard B, Casanova D.** La main du syndrome d'Apert : stratégie thérapeutique. Chirurgie de la main 27S. 2008 ; P 115-120.
5. **Muller U, Steinberger D, Kunze S.** Molecular genetics of cranio-synostosis syndromes. Graefé's Arch Clin Exp Ophthalmol. 1997; 235: 545-50.
6. **Benmilloud S, Chaouki S, Athmani S, Hida M.** Le syndrome d'Apert. Pan African Medical Journal 2013; 14:66.
7. **Park WJ, Theda C, Maestri NE, Meyers GA, Fryburg JS, Dufresne C, et al.** Analysis of phenotypic features and FGFR2 mutations in Apert syndrome. Am J Hum Genet. 1995; 57: 321-8.
8. **Filkins k, Russo JF, Boehmer S, Camos M, Przylepa KA, Jiang W, et al.** Prenatal ultrasonographic and molecular diagnosis of Apert Syndrome. Diagnosis of Apert syndrome. Prenat Diagn 1997; 17: 1081-4;
9. **Tanimoto Y, Yokoseki M, Hiura K, Matsumoto k, Nakanishi H, Moriyama K.** A soluble form of fibroblast growth factor receptor 2. In : Apert syndrome. J Biol Chem. 2004 ; 13 : 770-785 .
10. **Montoyo P, Allieu Y, Pous JG.** Les syndactylies dans le syndrome d'Apert. Dans Monographie du GEM. 1991: 79-84.
11. **Mantero R, Ferari GL, Ghigliazza GB, Auxilia E.** les syndactylies : recherche angiographique. Ann Chir Main. 1983; 2: 62-65.
12. **Blauth W, Schneider-Sickert F.** Congenital deformities of the hand. An atlas of their surgical treatment. Apert hand. Springer verlag. 1981: 30-49.
13. **Upton J.** Early surgical intervention in Apert's syndactyly: a discussion. Plast. Reconst. Surg. 1986;77,286-287.
14. **Upton J.** Apert syndrome . in: Mc Carty, congenital anomalies of the hand and forearm. Plastic Surgery. Philadelphia saunders Pub. 1990: 5293-5300.
15. **Al-Qattan MM, Al-Hussain MA.** Classifications of hand anomalies in Apert syndrome. J Hand Surg (BR). 1996; 21: 266-8;