

Arthrogrypose congénitale multiple : particularités cliniques à propos d'un cas à l'hôpital général de référence de Panzi.

Arthrogryposis congenita multiple : clinical features of a case at the Panzi general referral hospital.

Francis Mudahama Neema^{1,2}, Justin Mbikilile Mongwa^{1,3}, Felicien Philémon Nakabaja¹, Furaha Bidorho¹, Mambo Mwilo¹, Léonard Kanku Tudiakwile¹, Archippe Birindwa Muhandule¹

- 1 Université Evangélique en Afrique, Bukavu, RD Congo
- 2 Département de pédiatrie, Hôpital général de référence de Panzi, Bukavu, RD Congo
- 3 Département de Chirurgie, Hôpital Général de Référence de Panzi, Bukavu, RD Congo

Pour citer cet article : Mudahama FN, Mbikilile JM, Nakabaja FP, Bidorho FN, Mwilo M, Kanku LT, Birindwa AM. Arthrogrypose congénitale multiple : particularités cliniques à propos d'un cas à l'hôpital général de référence de Panzi. Kivu Medical Journal 2025 ; 3(1), 1-5

Article reçu : 23-11-2024

Accepté : 28-01-2025

Publié : 05-02-2025

Publisher's Note: KMJ stays neutral with regard to jurisdictional claims in published maps and institutional affiliations.



Copyright : © 2025. Mudahama FN et al. This is an open access article distributed under the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited

Correspondance :

Francis Mudahama Neema
Université Evangélique en Afrique,
service de pédiatrie.

email : francimud@gmail.com

Introduction : L'arthrogrypose congénitale est un syndrome existant dès la vie fœtale et les manifestation visible à la naissance peuvent regrouper différentes malformations dont le point commun est la présence des raideurs articulaires multiples isolées ou qui peuvent être associées à des anomalies viscérales. Le cas présenté dans cette étude arthrogrypose multiple congénitale (AMC) était associé au micro pénis , une cryptorchidie bilatérale et un dysmorphie de la région lombaire en rapport avec les dysraphies, constituant des malformations moins observé dans le cadre de cette pathologie qui, cette étude apporte les différents processus cliniques et paraclinique qui ont permis de diagnostiquer arthrogrypose multiple congénitale dans nos contexte de milieux limité et ou le phénotype ne sont rarement effectué, d'où la clinique oriente le diagnostic certains bilans accessibles pour une prise en charge. Comme le diagnostic d'arthrogrypose multiple congénitale nécessite une prise en charge multidisciplinaire, ce rapport de cas rappeler c'est rare mais peuvent être observé des malformations urologiques ou de la colonne vertébrale dans le cadre d'arthrogrypose multiple congénitale

Mots Clés : Arthrogryposes Congénitale, amyoplasie, malformations congénitales

Abstract

Introduction : Arthrogryposis congenital is a syndrome that exists from foetal life onwards, and its visible manifestations visible at birth may group together different malformations whose common feature common feature is the presence of multiple joint stiffness, either isolated or may be associated with visceral anomalies. The case presented in this study arthrogryposis multiple congenital (AMC) was associated a with micro penis , bilateral cryptorchidism and dysmorphia of the lumbar region in connection with dysraphia, constituting malformations less observed in this pathology which, this study provides the various clinical and paraclinical processes that led to the diagnosis of arthrogryposis multiple congenital in our context of limited environments and where the phenotype is rarely where the clinic guides the diagnosis, certain tests are available for management. As the diagnosis of arthrogryposis multiple congenital arthrogryposis requires multidisciplinary management, this case report recall that it is rare, but urological or spinal malformations can be observed of the spine in the context of arthrogryposis multiple congenital.

Key words: Congenital arthrogryposis, amyoplasia, congenital malformations.

Introduction

Les enfants atteints en l'arthrogrypose congénitale multiple présentent une atteinte des membres et ou du tronc, une atteinte craniofaciale ou viscérale et d'autres présentent un dysfonctionnement sévère du système nerveux central selon le type d'arthrogrypose [1,2]. Le diagnostic de l'arthrogrypose congénitale qui signifie « raideur articulaire » est d'abord prénatal par l'échographie le plus souvent, mais peut s'avérer difficile et nécessiter des techniques d'imagerie ou des études supplémentaires [3]. Sa prévalence est estimée entre 1/3000 et 1/ 5100 naissances vivantes [4]. Cette affection est caractérisée par des multiples contractures congénitales concernant au moins deux parties du corps et dans les formes les plus graves, presque toutes les articulations sont touchées. D'autres déformations peuvent y être associées mais peu de cas décrivent les manifestations urologiques et ou lombaires chez certains enfants [5,6]. Le diagnostic de cette affection dans notre milieu reste rare et presque peu des données sont rapportés concernant cette affection handicapante. Nous rapportons une particularité clinique d'arthrogrypose congénitale multiple observé chez un nouveau-né à la naissance.

Patient et méthode

Il s'agit d'un nouveau-né de sexe masculin au premier jour de vie, né de parents sains et non consanguins, issue d'une grossesse de 37 semaines d'âge gestationnel et 4 jours à l'hôpital général de référence de Panzi à Bukavu (HGR Panzi) en République Démocratique du Congo(RDC), qui a été identifié comme souffrant d'une déformation des

membres inférieurs. La mère, âgée de 35 ans, a noté des mouvements fœtaux normaux pendant la grossesse. Elle a contracté la fièvre typhoïde au deuxième trimestre de la grossesse et a été traitée par la ciprofloxacine, les test sérologiques STORCH (syphilis, la toxoplasmose, la rubéole, le cytomégalovirus (CMV) et le virus de l'herpès simplex (HSV), étaient négatifs sans notion de prise d'acide folique pendant la grossesse. Une présentation du siège a été confirmée par l'échographie anténatale lors de consultations prénatale, sans signe d'oligo ou de poly hydramnios. La période anténatale s'est déroulée sans complication et l'échographie n'a pas révélé d'anomalies congénitales particulières. Signalons qu'aucun antécédent des malformations n'a été remarqué dans la famille. Né par césarienne programmée, le nouveau-né s'est bien adapté à la vie extra-utérine avec un score d'APGAR de 9 à la première minute et à la 5ème minute mais a développé un syndrome de détresse respiratoire au-delà de la 10ème minute. Il pesait 3,3 kg, mesurant 38 cm de long et 33 cm de circonférence crânienne. Les signes vitaux peu après la naissance étaient une fréquence cardiaque de 132 battements par minute, une fréquence respiratoire de 68 cycle par minute et une saturation en oxygène de 85 % à l'air ambiant. Le nouveau-né était en détresse respiratoire modérée avec un score de Silverman coté à 5/10, avec une acrocyanose. L'auscultation cardiaque a révélé un souffle mitral, l'auscultation des poumons était normale. Le cordon ombilical était normal mais il y avait déformation hypogastrique en regard de la vessie, avec suspicion d'absence du muscle droit sous-ombilical à la palpation

abdominale, seule la peau en contact des viscères était remarquée (Figure 1)



Fig. 1 : image prise en décubitus dorsal montrant une voussure hypogastrique en regard des viscères avec absence du muscle droit et un raccourcissement des cuisses avec impossibilité d'extension de la jambe sur la cuisse.



Fig. 2 image montrant un micropénis avec une vacuité des bourses.

En outre, on a constaté que l'enfant avait des membres disproportionnellement courts (Figure 2). Les os iliaques ont été légèrement palpés, les cuisses étaient courtes (Figure 2) avec une raideur de l'articulation du genou, aucun

angle poplité n'a été noté de façon bilatérale. Le nouveau-né avait un petit pénis et une vacuité des bourses ne contenant pas le testicule à la palpation de deux coté (Fig. 2) une déformation au niveau lombo sacré surmontée par une fossette suspecte d'une anomalie du tube neural (Fig. 3, Fig.4)



Fig. 3 : image prise en décubitus ventral et montrant une déformation de la colonne lombo sacrée.

Sur la base de ces résultats cliniques, le diagnostic d'un syndrome poly malformatif a été évoqué associant une arthrogrypose congénitale multiple, une cryptorchidie et micro pénis avec une déformation au niveau lombo sacré suspecte d'une anomalie du tube neural (Fig.4) et aussi nous avons voulu exclure un syndrome de Prune Belly ou une agénésie du droit de l'abdomen ainsi que les malformations cardiaques. Les évaluations auditives et visuelles cliniques se sont révélées être dans les limites de la normale. L'échographie abdominale a confirmé une absence du muscle droit sous ombilical. La fonction rénale et hépatiques étaient dans les limites de la normale. L'échographie transfontanellaire, et cardiaque n'a révélé aucune anomalie congénitale, en revanche aucun scanner ou IRM ou test de diagnostic génétique n'a été effectué. Une équipe multidisciplinaire fait des pédiatres, chirurgien pédiatres, masseurs-kinésithérapeutes et réanimateur a été mis en place pour le traitement et le suivi, le nouveau-né était mis sous oxygène 2 litres par

minutes et soigné avec des antibiotiques à large spectre depuis la naissance pendant 5 jours et il s'est amélioré cliniquement et a été libéré après l'éducation des parents sur l'état de l'enfant. L'équipe a proposé que la famille poursuive avec la kinésithérapie en ambulatoire et la rééducation aux parents



Fig. 4 : fossette dorsale surmontant la déformation lombo sacrée suspect d'une anomalie du tube neural sur un nouveau-né en décubitus ventral.

Discussion

L'arthrogrypose n'est pas un diagnostic spécifique, mais plutôt un syndrome présent dans une variété de troubles et caractérisé par la présence de plusieurs contractures congénitales [7]. De nombreux processus pathologiques qui provoquent l'immobilisation des membres d'un fœtus pendant ou peu après la formation embryonnaire des articulations peuvent entraîner une arthrogrypose multiple congénitale (AMC). L'arthrogrypose multiple congénitale se produit lorsque la fonction neuromusculaire embryofœtale et le développement sont altérés[1]. Les consultations prénatales de la mère pour ce nouveau-né présenté dans cette étude, ont été plus tardive et l'échographie effectuée étant opératoire dépendant, le diagnostic d'arthrogrypose multiple congénitale n'a pas été évoqué en anténatale. Au Sri Lanka, K. Dayasiri et al ont rapporté un cas d'arthrogrypose chez un nouveau-né mâle de 37 semaines d'âge gestationnel qui présentait également une ostéogenèse imparfaite et des fractures multiples associées [8]. Dans notre cas, nous avons remarqué une déformation des membres inférieurs avec une contracture de l'articulation du genou, aucun signe de fracture n'a été remarqué, le bilan radiologique n'a pas été demandé cependant l'association de micro pénis et

l'aplasie du muscle droit sous ombilicale à la pathologie de ce nouveau-né constituait l'une particularité observée. Cependant Cevei et son collaborateur[9] ont observé les malformations telles que l'arthrogrypose multiple impliquant des articulations bilatérales de la hanche, du genou et de la cheville, associée à une agénésie sacrée et à une dysmorphie lombaire - hydronéphrose du rein gauche résultant d'un reflux, d'une hypoplasie du rein droit, d'une fusion rénale ; agénésie anorectale ; organes génitaux externes ambigus et anomalies cardiaques type tétralogie de Fallot chez une petite fille de 3 ans et demi [9], montrant que le sexe féminin n'est pas épargné, par contre aucune anomalies cardiaques n'a été retrouvée chez notre cas. L'issue a été négative dans ces deux cas en raison d'une infection respiratoire, qui a été suspectée d'être le résultat d'une faiblesse des muscles respiratoires, notre bébé présentait les mêmes caractéristiques et l'issue était presque la même, bien que nous n'ayons pas effectué de nombreux tests en raison de leur disponibilité dans notre milieu[8,10]. L'amyoplasie, qui est la forme la plus courante de l'AMC, est présente dans plus d'un tiers des cas. L'amyoplasie se manifeste par des contractures symétriques chez 85 % des enfants, affectant généralement toutes les extrémités. Les anomalies associées comprennent des hémangiomes sur le visage (84 %), une scoliose (30 %), une plagiocéphalie (29 %) et un torticolis (13 %).

Un faible pourcentage d'enfants présente également des anomalies génitales, des hernies congénitales, des marques correspondant à l'enroulement du cordon ou à des bandes amniotiques, des cardiopathies congénitales et des problèmes respiratoires[6]. Notre cas présentait une déformation des membres inférieurs, un micro pénis avec une cryptorchidie bilatérale et un dysmorphisme de la région lombaire constituant des malformations supplémentaires moins observées mais pas rares en cas de l'arthrogrypose multiple congénitale. L'état de santé général d'un enfant atteint d'arthrogrypose multiple congénitale est également important, car les aspects physiques de l'AMC présentent un risque accru d'affaiblissement de la fonction immunitaire, et donc d'infections, de prise de poids et de retard de croissance. Les problèmes d'alimentation, signalés chez quelques nourrissons présentant des anomalies structurelles de la langue et de la mâchoire, ont été résolus par la mise en place d'un traitement initial [11,12]. Dans le cadre de cette étude, cela n'était pas observé vu que la nutrition du nouveau-né était au lait maternel et il s'est adapté à la vie extra utérine malgré la détresse respiratoire observée à la dixième minute. Le pronostic dépend essentiellement de l'étiologie et des malformations associées, qui peut être

maternelle ou fœtale, neurogène ou myogène, entre autres, mais dans notre cas, aucune étiologie n'a été identifiée pour des raisons évidentes liées à des problèmes techniques et à la disponibilité des tests [7]. Cette étude étant un rapport de cas ne peut généraliser les résultats obtenus vu qu'il existe d'autres études apportant des informations supplémentaires, néanmoins la présente étude contient assez d'informations susceptibles d'améliorer le suivi et diagnostic de l'arthrogrypose multiple congénitale dans le milieu à ressource limitée.

Conclusion

L'arthrogrypose multiple congénitale est une pathologie cosmopolite dont les causes spécifiques restent mal connues et requiert un diagnostic anténatal qui n'est pas toujours évident dans les pays à faible revenu ou à revenu intermédiaire, requérant des moyens diagnostiques adéquats et une prise en charge multidisciplinaire. Une reconnaissance précoce de la pathologie pourrait améliorer la prise en charge en permettant une anticipation dans la préparation d'une équipe multidisciplinaire et des parents avant la naissance du nouveau-né afin d'améliorer le pronostic en faveur du nouveau-né.

Conflit d'intérêt : Aucun

Contributions des auteurs

MFN : Conception et supervision de l'étude, MJM, NFP, BF, MMN, KLT, BAM : rédactions et apports scientifiques.

Références

1. Simeon P, Boyd AB. Arthrogrypose congénitale multiple. Manuel MSD: Version pour professionnel de la santé. 2024 ;1-5. Accessible sur <https://www.msdmanuals.com/fr/professional>
2. Hall JG. Arthrogryposis. Am Fam Physician. 1989 Jan;39(1):113-9. PMID: 2643273.
3. Langston S, Chu A. Arthrogryposis Multiplex Congenita. Pediatr Ann. 2020;49(7):. <https://journals.healio.com/doi/10.3928/19382359-20200624-01>
4. Ayadi K, Trigui M, Abid A, Cheniour A, Zribi M, Keskes H. L'arthrogrypose : manifestations cliniques et prise en charge. Archives de Pédiatrie. 2015;22(8):830-9.
5. García Aguilar CE, García-Muñoz C, Carmona-Barrientos I, Vinolo-Gil MJ, Martín-Vega FJ, Gonzalez-Medina G. Rehabilitation in Patients Diagnosed with Arthrogryposis Multiplex Congenita: A Systematic Review. Children. 2023;10(5):768.
6. Azbell K, Dannemiller L. A Case Report of an Infant With Arthrogryposis. Pediatric Physical Therapy. 2015;27(3):293-301.
7. Dsouza SR, Wasdev A, Gowda P. Arthrogryposis multiplex congenita in twin 1 of a twin pregnancy: case report. Int J Contemp Pediatr. 2023;10(11):1746-8.
8. Dayasiri K, Jayaweera H. Arthrogryposis multiplex congenita in a child with congenital fractures: a case report. J Med Case Reports. 2022;16(1):376.
9. Cevei M, Stoicanescu D. Arthrogryposis - Case Report. Analele Universității din Oradea, Fascicula Biologie. 2008;Tom. XV:24-6.
10. Hansen-Jaumard D, Elfassy C, Montpetit K, Ghalimah B, Hamdy R, Dahan-Oliel N. A review of the orthopedic interventions and functional outcomes among a cohort of 114 children with arthrogryposis multiplex congenita. McLaughlin M, Vercler C, éditeurs. PRM. 23 nov 2020;13(3):263-71.
11. Taqi D, Nematollahi S, Lemin S, Rauch F, Hamdy R, Dahan-Oliel N. Arthrogryposis multiplex congenita: dental and maxillofacial phenotype — A scoping review. Bone. 2024;179:116955.
12. Kalampokas E, Kalampokas T, Sofoudis C, Deligeoroglou E, Botsis D. Diagnosing Arthrogryposis Multiplex Congenita: A Review. ISRN Obstetrics and Gynecology. 2012;2012:1-6.