

Un effet tératogène rare du diabète maternel : Agénésie fémorale proximale bilatérale

M. Sghir^a (Dr), W. Haj Hamad^a (Dr), M. Guedria^a (Dr), M. Marawoui^a (Dr),
M. Rekik^a (Dr), W. Said^a (Dr), B. Zantour^{*b} (Pr), W. Kessomtini^a (Pr)

^a Service de Médecine Physique, CHU Taher Sfar, Mahdia, TUNISIE

^b Service d'Endocrinologie, CHU Taher Sfar, Mahdia, TUNISIE

Introduction:

L'aplasie du fémur est un défaut congénital de développement du fémur très souvent associé à des malformations du bassin et du membre inférieur. Il y a tous les intermédiaires entre le fémur court et le fémur vestigial. L'absence totale du fémur (agénésie) est rare.

Nous rapportons un cas d'un enfant suivi à notre consultation de Médecine Physique de Mahdia pour agénésie fémorale proximale bilatérale.



Fig 1,2:Examen du rachis : hyperlordose lombaire et gibbosité dorsale minime gauche

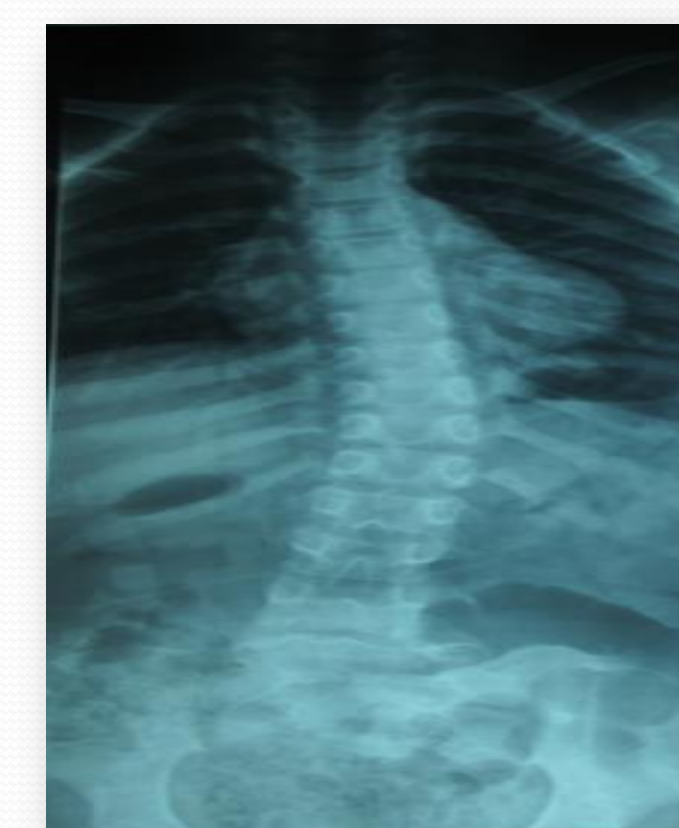


Fig 3,4: :Rx du rachis entier et Rx télimétrique des membres inférieurs: attitude scoliotique et agénésie des 2 fémurs

Observation:

Il s'agit de l'enfant **M.S** âgé de 5 ans, adressé pour une marche dandinante et une déformation du tronc. Il est issu d'un mariage consanguin. Sa mère est âgée de 45 ans et diabétique sous antidiabétiques oraux avec notion de non relais par l'insuline au début de la grossesse. Une échographie faite au 5ème mois de grossesse a révélé une agénésie fémorale bilatérale. Le développement psychomoteur de l'enfant était normal à part un retard de la marche (vers l'âge de 2 ans et demi). L'examen clinique a trouvé une petite taille (88 cm) pour un poids de 23kg et une dysmorphie faciale avec un micrognathisme, un long philtrum avec lèvre supérieure mince et un nez court à sommet large. A l'examen du rachis, l'axe occipital est dévié à droite avec une gibbosité dorsale minime gauche et une hyperlordose lombaire. Il avait également une inégalité de longueur des membres inférieurs de 1 cm du côté droit. Par ailleurs, l'enfant avait une agénésie testiculaire bilatérale confirmée par l'échographie.

Le bilan radiologique a conclu à l'absence de scoliose et l'agénésie des 2 fémurs. Le patient a ainsi bénéficié de séances de rééducation fonctionnelle alors que le traitement chirurgical n'a pas été indiqué.

Discussion:

La revue de la littérature a permis de dénombrer une cinquantaine de cas jusque-là décrits. Les auteurs rapportent un syndrome associant une hypoplasie fémorale à une dysmorphie faciale particulière, ou «femoral hypoplasia-unusual facies syndrome» (FH-UFS). Ce syndrome touche aussi bien les garçons que les filles.

L'agénésie fémorale est plus fréquente en cas de diabète maternel et il a été également attribué à des contraintes fœtales en rapport avec un oligoamnios.

Conclusion:

Le diabète maternel est connu pour avoir des effets tératogènes tel que les malformations cardiaques, les anomalies rénales mais également les agénésies fémorales.

Rares sont les cas rapportés dans la littérature, d'où l'originalité de notre cas.

Bibliographie :

1-Trabelsi M, Monastiri K, Hammami A, Touzi C, Ben Hariz M, Gharbi HA, Bennaceur B. Hypoplasie femorale avec dysmorphie faciale. A propos d'une nouvelle observation. *Annales de Pédiatrie (Paris)* 1989; 36: 6

2-Begum Sharifun Naher, Femoral hypoplasia- Unusual Facies Syndrome or Femoral Facial Syndrome with Radioulnar Synostosis. *BANGLADESH J CHILD HEALTH* 2014; VOL 38 (1) : 48-50

les conflits d'intérêt

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt