



Centre de référence national  
des malformations des membres  
et de l'arthrogrypose chez l'enfant

## Lettre d'information n°1

L'hypoplasie fémorale majeure n'est jamais une anomalie isolée.

Des malformations orthopédiques du membre inférieur sont fréquemment associées rendant la prise en charge plus complexe et nécessitant le plus souvent des gestes chirurgicaux complémentaires.

A propos d'une revue de 16 cas suivis jusqu'à l'âge adulte :

### Données Cliniques

Ces malformations associées sont parfois difficilement détectables en anténatal et se répartissent comme suit :

#### Au niveau de la hanche :

- 5 absences totales de hanche ;
- 5 coxa vara ;
- 5 pseudarthroses du col fémoral ;
- 2 luxations de hanche ;

#### Au niveau du genou :

- 6 instabilités majeures ;
- 3 hypoplasies du condyle externe entraînant un valgus important ;

#### Au niveau du segment jambier :

- 6 hypoplasies du rayon externe s'accompagnant d'un raccourcissement de jambe ;

#### Au niveau du pied :

- 8 malformations du pied (arrière et avant pied) ;

Dans 4 cas le patient a présenté une anomalie à chaque niveau.

### Devenir

Tous les patients à l'âge adulte sont appareillés.

Un seul cas ayant eu un pronostic d'inégalité de 20cm et ayant subi 3 allongements ne porte qu'une coque.

Tous les patients qui présentaient une agénésie complète de la hanche sont appareillés avec un appui ischiatique.

Trois patients présentant une coxa vara ou une pseudarthrose du col ont subi plusieurs interventions (12) qui ont abouti à un échec final comportant raideur en attitude vicieuse et douleurs.

Quatre patients ayant des pronostics d'inégalité entre 20 et 29cm ont subi des allongements de membre : un seul est égalisé à 2cm près (pronostic de 20cm).

Les trois autres peuvent être considéré comme des échecs d'allongement (pseudarthrose lors du premier allongement et abandon ; un abandon après sepsis lors du premier allongement ; persistance d'une inégalité de 5cm après allongement et épiphysiodèse contro latérale.

Des interventions pour faciliter l'appareillage, pour chercher à en diminuer la taille ou pour obtenir deux genoux à la même hauteur ont été pratiquées dans 9 cas, 5 n'ont subi aucune intervention chirurgicale, 10 ont subi un total de 40 interventions (extrêmes de 2 à 8).

### Vie quotidienne

Le type d'appareillage dépend :

- de la stabilité de la hanche et du genou ;
- de la hauteur du genou ;
- de l'état de la cheville ;

Une enquête est actuellement en cours pour préciser les problèmes de ces patients dont l'âge s'étend de 18 à 57 ans. Nous cherchons à évaluer :

- l'état fonctionnel ;
- l'adaptation à la prothèse ;
- la qualité de vie ;
- le jugement qu'ils portent sur la conduite des traitements qu'ils ont subi ;

### À retenir !

- la gravité de l'absence de hanche qui aboutira nécessairement à un appareillage avec appui ischiatique
- la difficulté de traitement des coxa vara et pseudarthrose du col avec un risque d'enraidissement en position vicieuse et de douleurs
- l'instabilité au niveau du genou aboutit toujours à la nécessité d'un appareillage pontant le genou
- certains gestes chirurgicaux paraissent nécessaires pour faciliter l'appareillage mais ils ne sont pas toujours acceptés
- l'adaptation à la prothèse n'est pas simple avec la présence de douleurs, de problème de moignon, de poids de l'appareillage

Une étude plus large comportant les cas des différents Centres de Compétence permettrait sans doute de préciser quelques points. Il n'en reste pas moins que l'hypoplasie fémorale unilatérale majeure reste une malformation au pronostic grave.