

Les malformations congénitales de la main



Institut de la Main

*9th Symposium on
Congenital Hand Anomalies*

9-16 March 2025

Châtel, Portes du Soleil, French Alps

Inscription: Dr Stéphane GUERO, aguero2@gmail.com
☎ 00 33 1 47 56 40 40, +33 6 42 54 89 13

<http://alpinemeeting.eu>

Pr Sybille FACCA, MD, PhD
& Dr Domenico MARRELLA
SOS Main-HUS

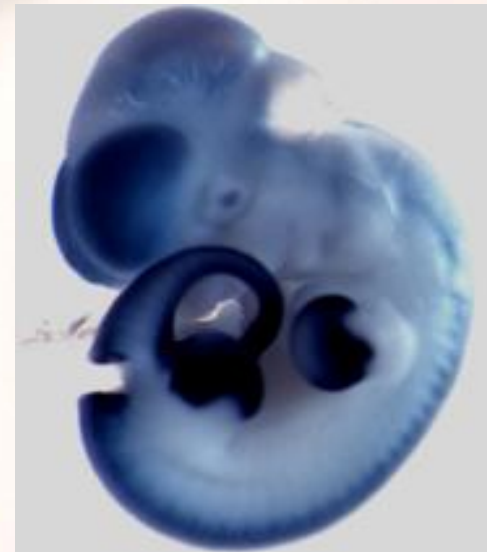


Malformations des membres

- 1% des nouveaux-nés



- 4-8 semaines



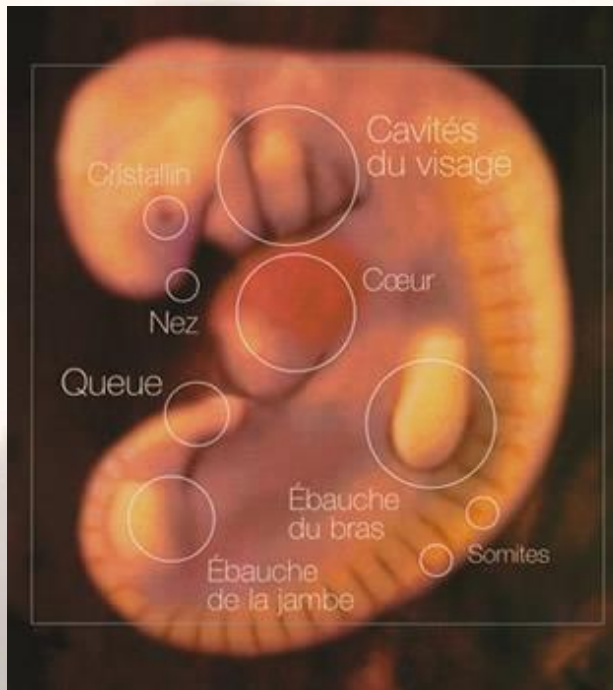
21 semaines



New York Times, Novembre 2002

Membre supérieur avant MI

Du 26^e jour (L 4 mm) au 47^e jour (L 20mm)



28 J

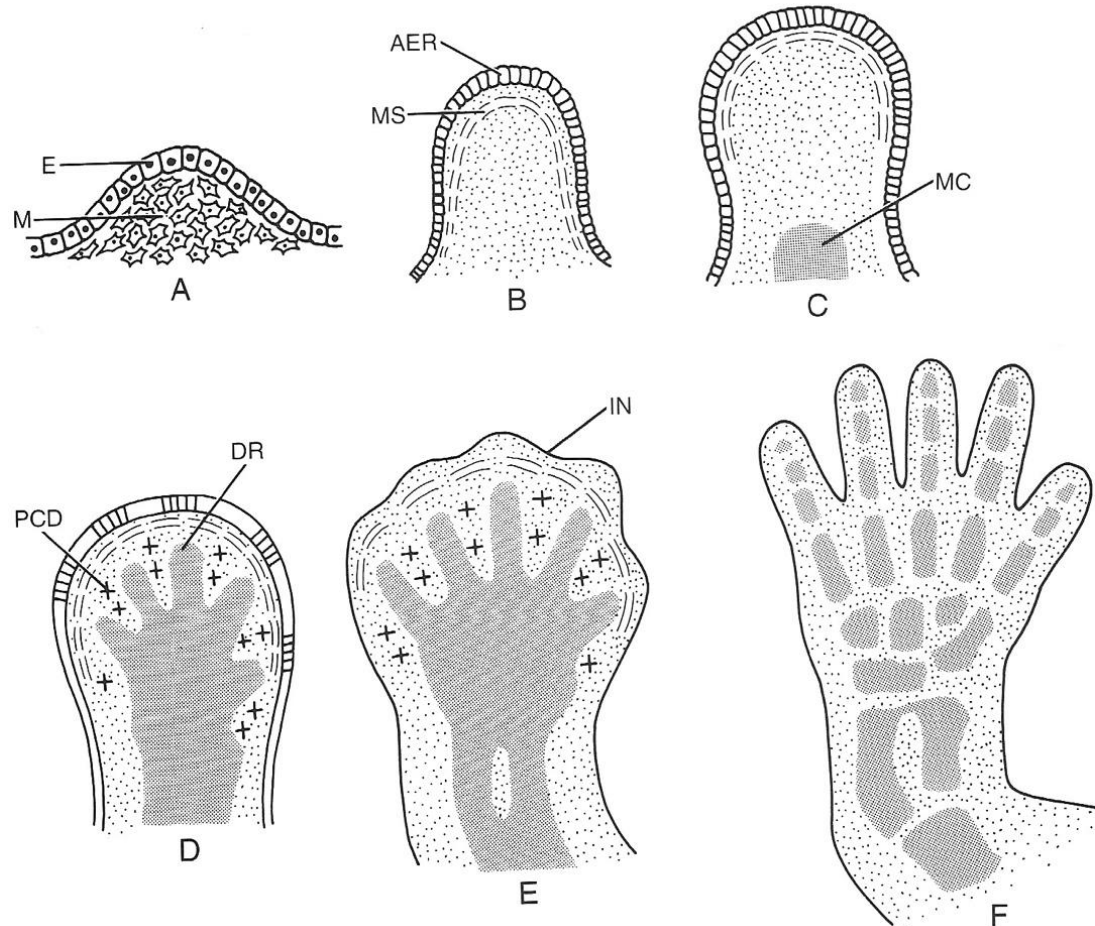


32J

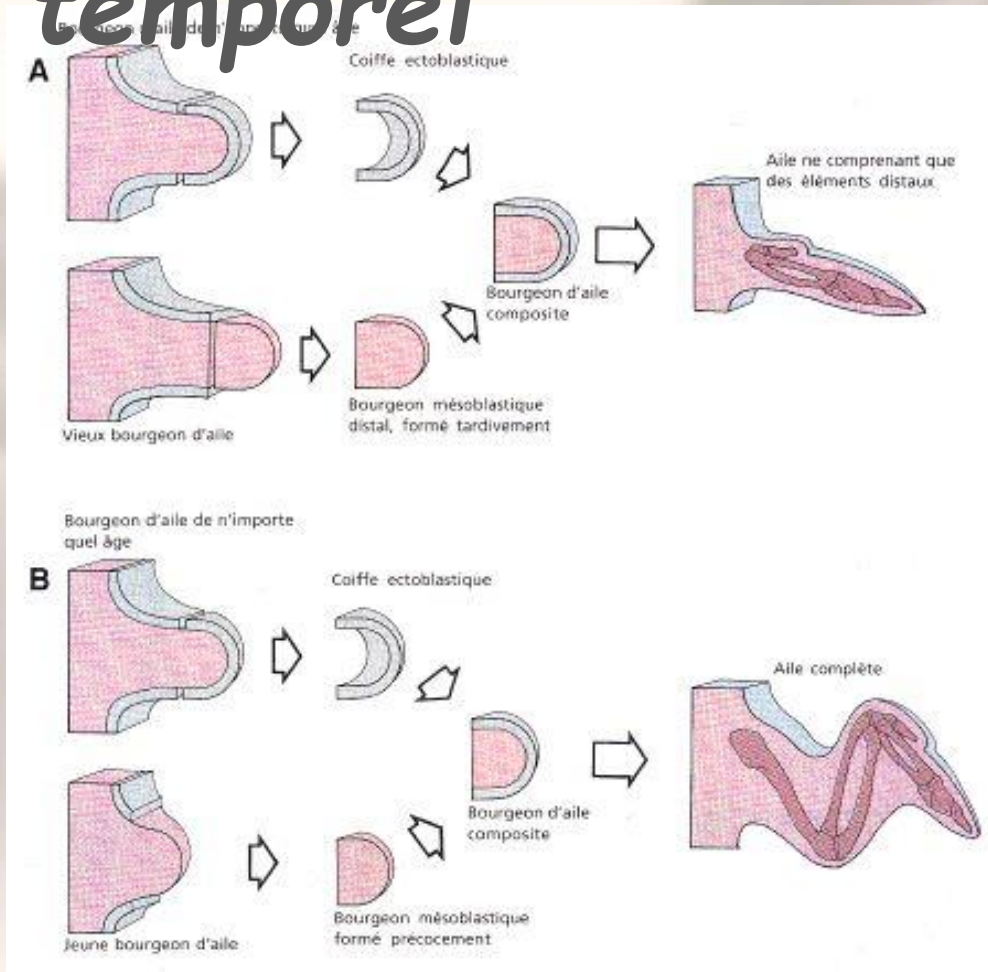


6sem

Formation du bourgeon

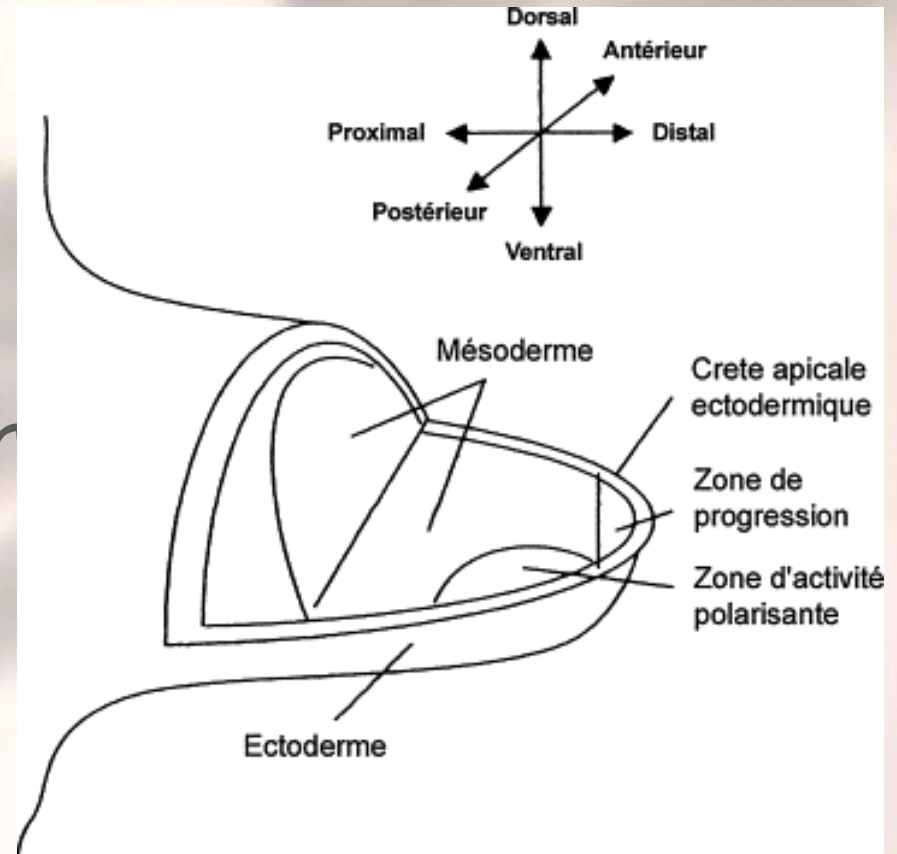


Gradient temporel

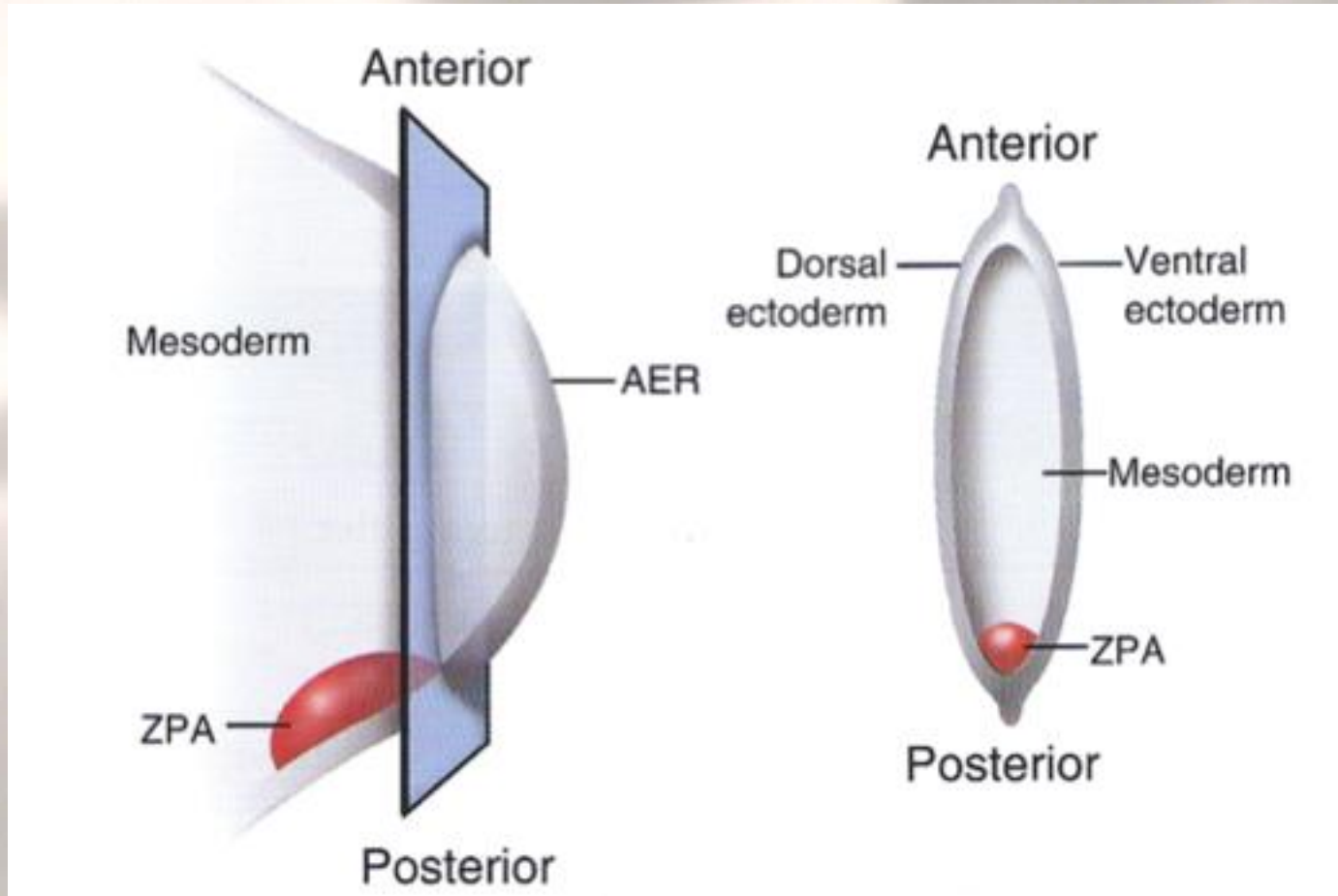


3 axes spatiaux

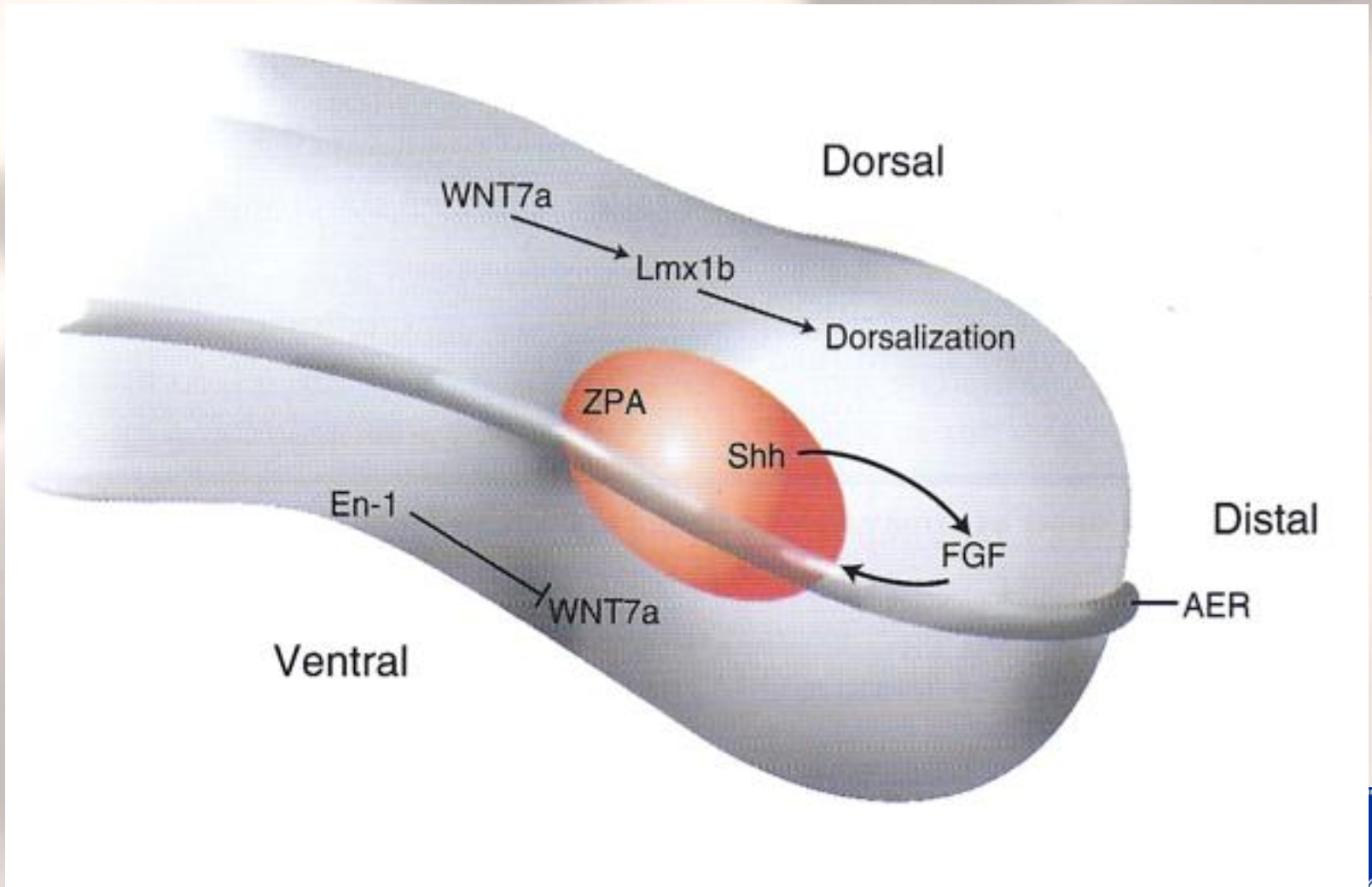
- Proximo-distal
(distal direction)
- Anterior-posterior
(radio-ulnar)
- Dorso-ventral
(ongle/pulpe)



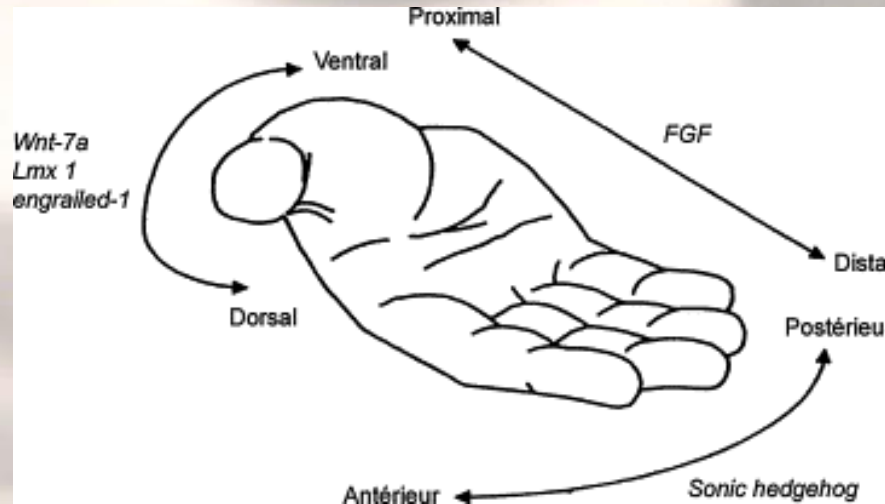
3 axes/ 3 signaux



3 signaling centers

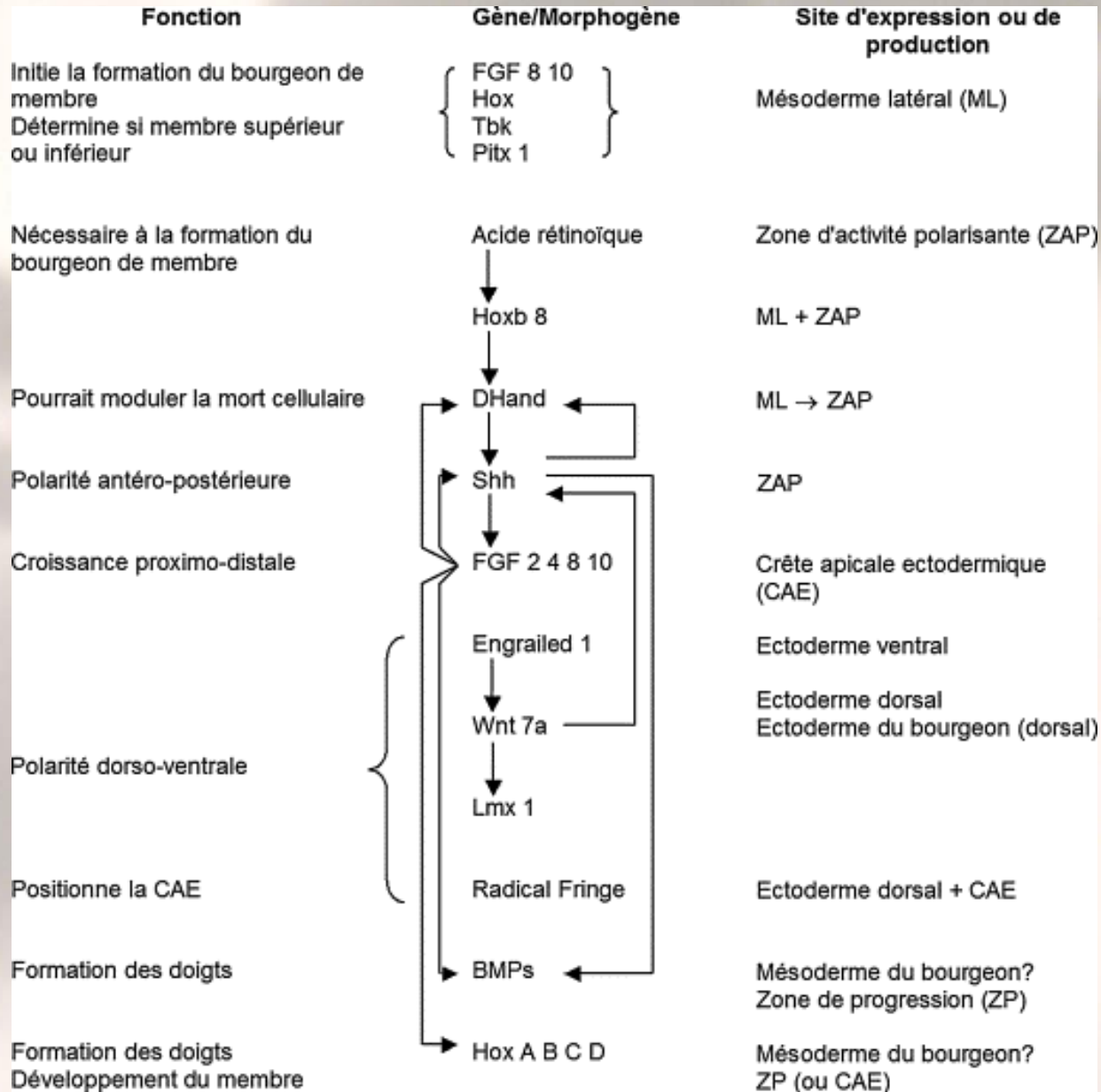


3 signaling centers

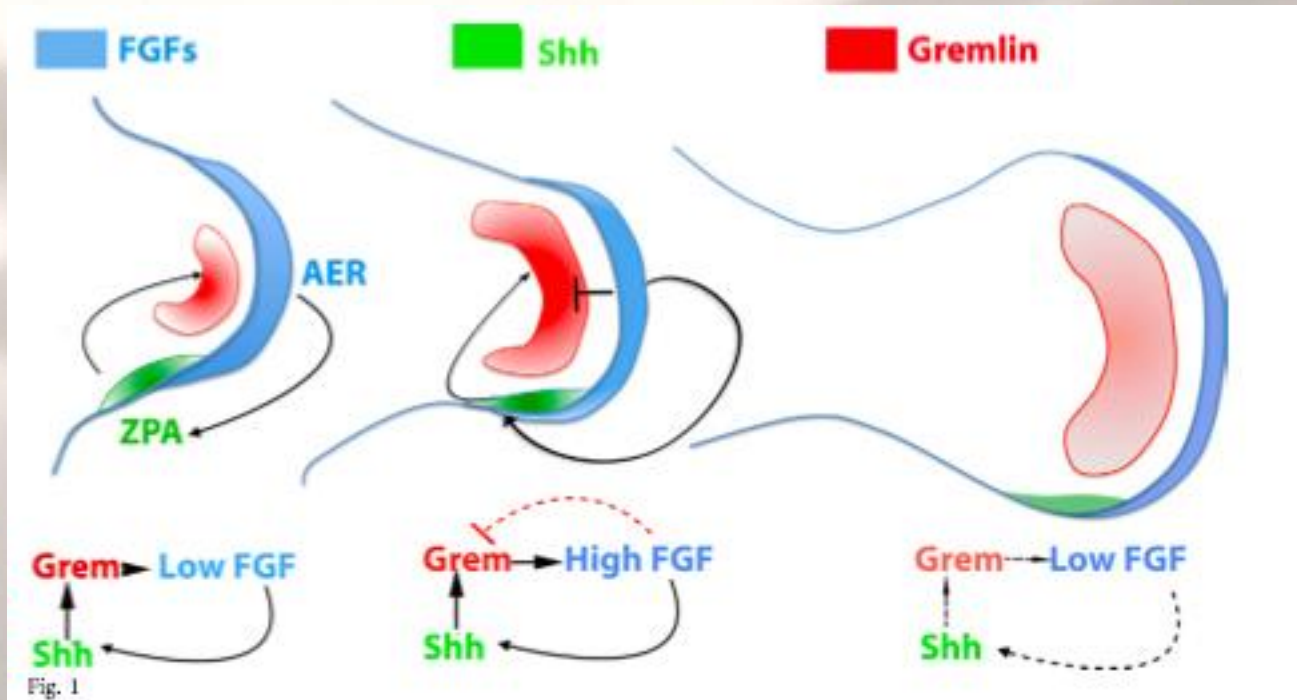


- **Proximodistal, interdigital apoptosis:**
 - > Apical ectodermal ridge (FGF)
- **Radioulnar formation:**
 - > Zone of polarizing activity (Sonic hedgehog protein)
- **Dorsalization of limb:**
 - > Wnt pathway (LMx-1)

Molecular regulation of growth

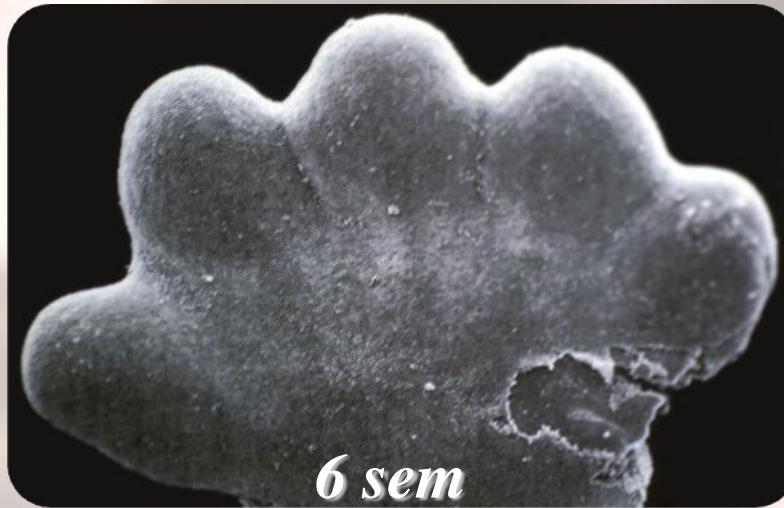


TGF: transverse limb defect



-> negative-positive feedback: control limb outgrowth and cessation of the growth

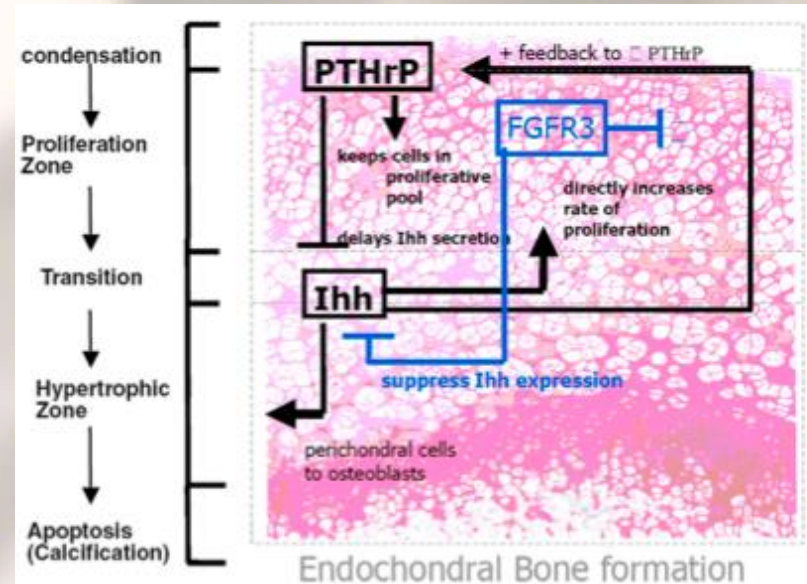
Saunders, 1966



Apoptosis in the interdigital spaces => regression of interdigital tissue and separation of digits (52th day)

7-8 semaines

- Joints (condensation of chondrogen)
- Dense plates between future bones



- 8 weeks after fertilization:
 - > embryogenesis is complete
- Fetal period: differentiation & maturation

Consultation anténatale

- si possible avec les 2 parents
- téléconsultation possible



- préparer la consultation

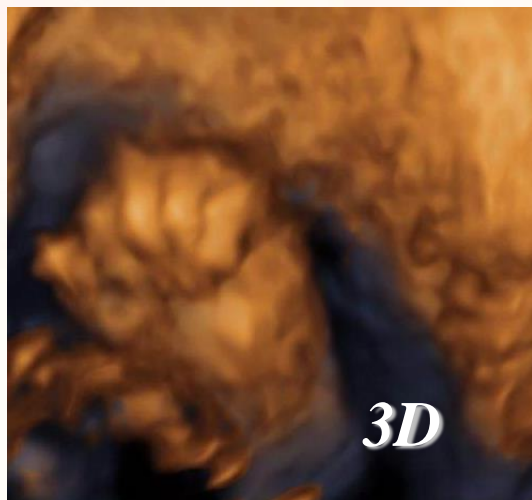
Consultation anténatale



EMBRYOLOGY

- Onset of development of arm bud - 27 days
4th week
- Well-developed arm bud - 28-30 days
- Elongation of arm bud - 34-36 days
5th week
- Formation of hand paddle - 34-38 days
- Onset of finger separation - 38-40 days
- Full separation of fingers - 50-52 days
7th week

Echographie



1^{er} trimestre : 3 segments

2nd trimestre : main ouverte

3^{ème} trimestre : effet écran

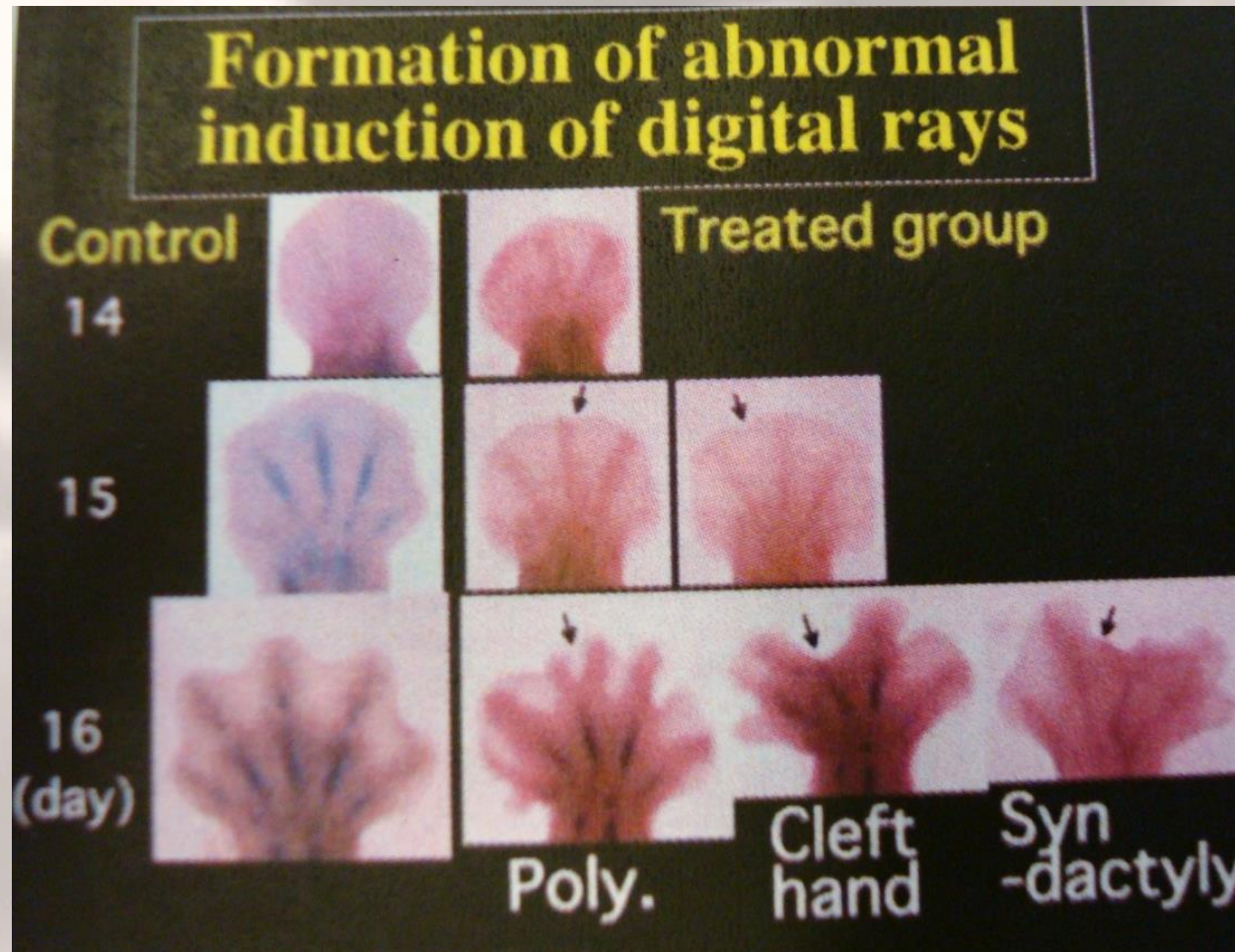


Sensibilité < 50%

Teratogenic malformations

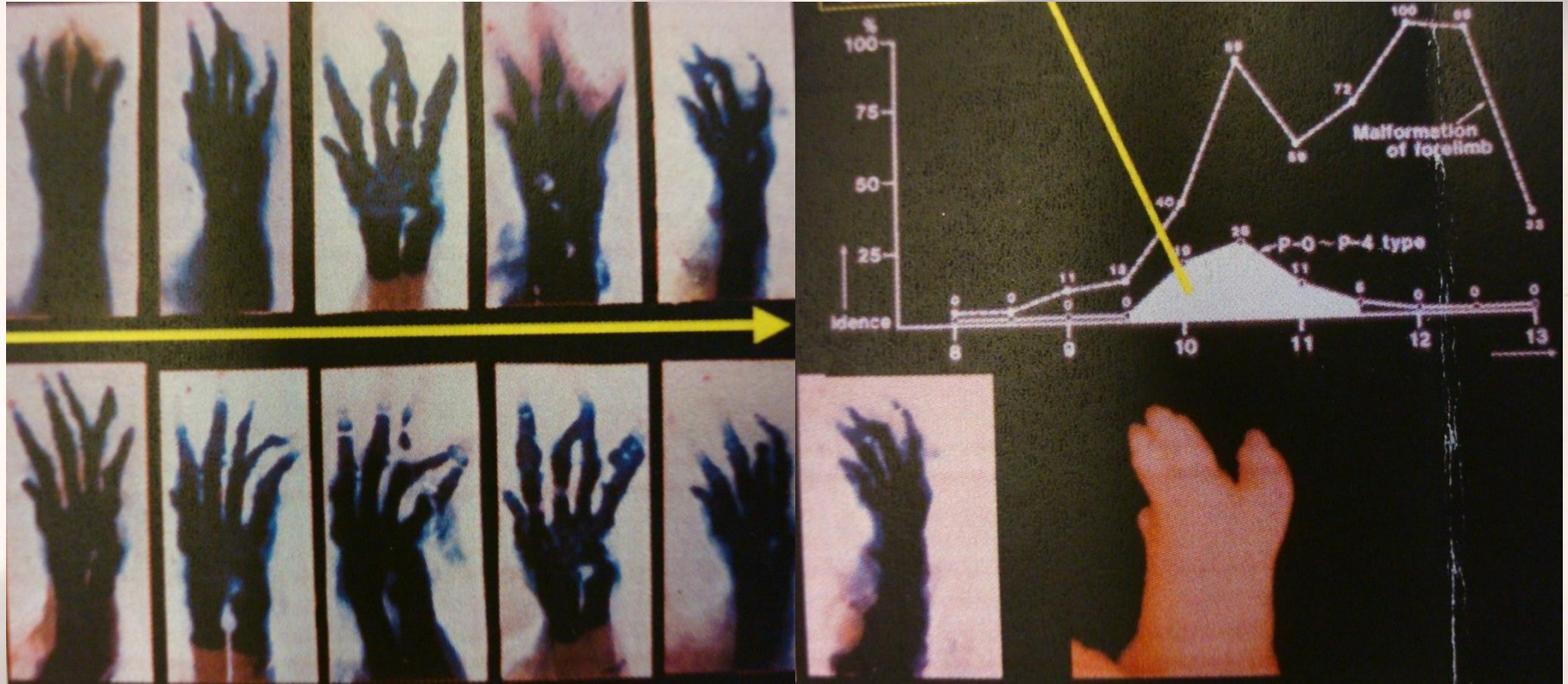


Ogino, 1990



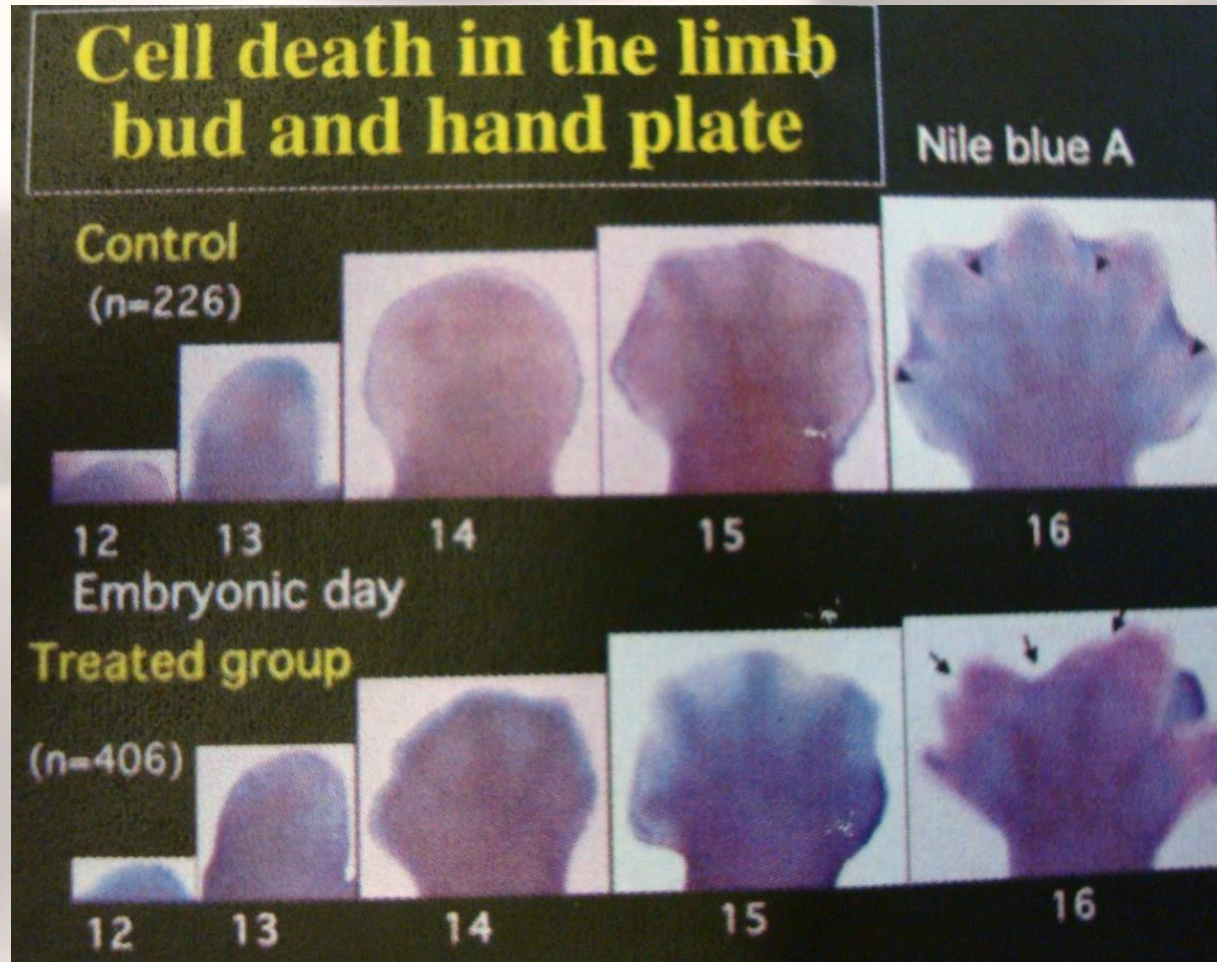
Teratogenic relationship between polydactyly, syndactyly and cleft hand (Busulfan)

Ogino, 1993



Clinical and Experimental Studies on Teratogenic Mechanisms of Congenital Absence of Digits in Longitudinal Deficiencies:
Ulnar deficiencies were induced only in Gun Wistar rats and radial deficiencies only in WKAH/Hkm rats.
A genetic factor may influence the teratogenesis of ulnar (E9) and radial (E10) deficiencies

Ogino, 2007



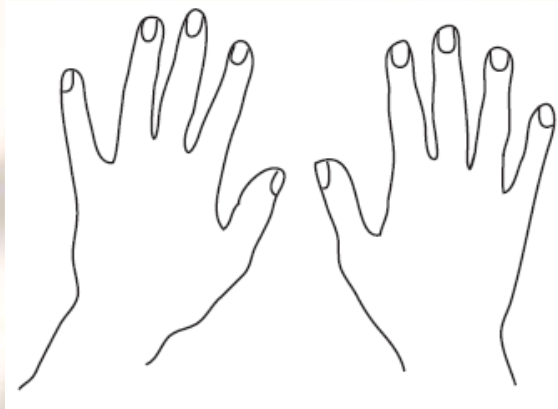
Cleft hand formation process from osseous syndactylies and central polydactylies (Busulfan E11)

Consultation/ parents



- Impact émotionnel
- Pas l'"enfant parfait"
- Consultation génétique
- Futurs enfants
- Questions : école, travail
- "Main à 5 doigts"
- Fonction
- Esthétique
- Culpabilité
- Écho ?

Bilan enfant



- Photos & Radio
- Pieds, coudes...
- Bilan polymalformatif
- Echo abdo, coeur
- Caryotype



- Enquête : grossesse, généalogique
- Programme : orthèses, opérations
- 1 an



Classification de Swanson, 1976

International Federation of Societies for Surgery of the Hand, 1983

- I : Défaut de formation
- II : Défaut de différenciation
- III : Duplication
- IV : Excès de croissance
- V : Défaut de croissance
- VI : Syndromes des brides amniotiques
- VII : Anomalies squelettiques généralisées



Classification de la JSSH - abrégée (Congenital Hand Committee of the JSSH, 2000)

I. Défauts de formation

- A. Défauts transversaux (symbrachydactylie)
- B. Défauts longitudinaux

II. Défauts de différenciation (incluent les synostoses)

III. Duplication (polydactylie radiale, polydactylie ulnaire, pouce à trois phalanges opposable, autres hyperphalangies, main en miroir)

IV. Anomalies d'induction des rayons

- A. Tissus mous (syndactylie cutanée, fente palmaire)
- B. Os (syndactylie osseuse, polydactylie centrale, main en fourche complexe)

V. Excès de croissance

VI. Défaut de croissance (hypoplasie de la main, brachydactylie, clinodactylie)

VII. Syndrome des brides amniotiques

VIII. Anomalies squelettiques généralisées & parties d'un synd malformatif

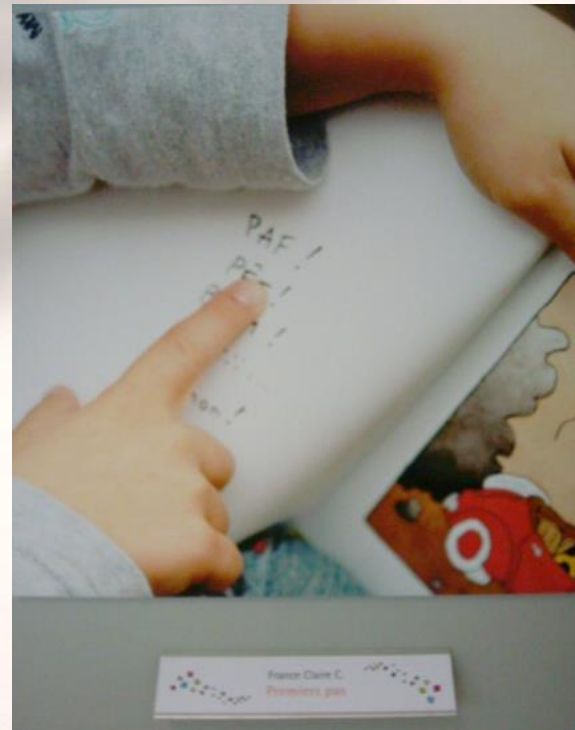
IX. Autres (incluant les cas inclassables)



Classification de Tonkin, 2008

= DESCRIPTION CHIRURGICALE

- Sur / sous-développé ?
- Taille/ nombre
- Déformation ?
- Instabilité ?
- Raideur ?
- Programme



Classification basée sur développement/ biologie Tonkin, 2010

<https://doi.org/10.1016/j.jhsa.2010.09.031>

- Disruption of the Proximal-distal Axis (Transverse Deficiencies)
- Disruption of the Radial–ulnar Axis (Longitudinal Deficiencies)
- Disruption of the Dorsal–ventral Axis (Dorsalization Deficiencies)
- Formation and Differentiation of the Handplate
- Disruption of Interdigit Formation and Differentiation (Soft Tissue Deficiencies)
- Disruption of Digit Formation and Differentiation (Skeletal Deficiencies)

Classification de Swanson, 1976

- I : Défaut de formation
- II : Défaut de différenciation
- III : Duplication
- IV : Excès de croissance
- V : Défaut de croissance
- VI : Syndromes des brides amniotiques
- VII : Anomalies squelettiques généralisées



I : Défauts de formation

- Transversaux : symbradydactylies

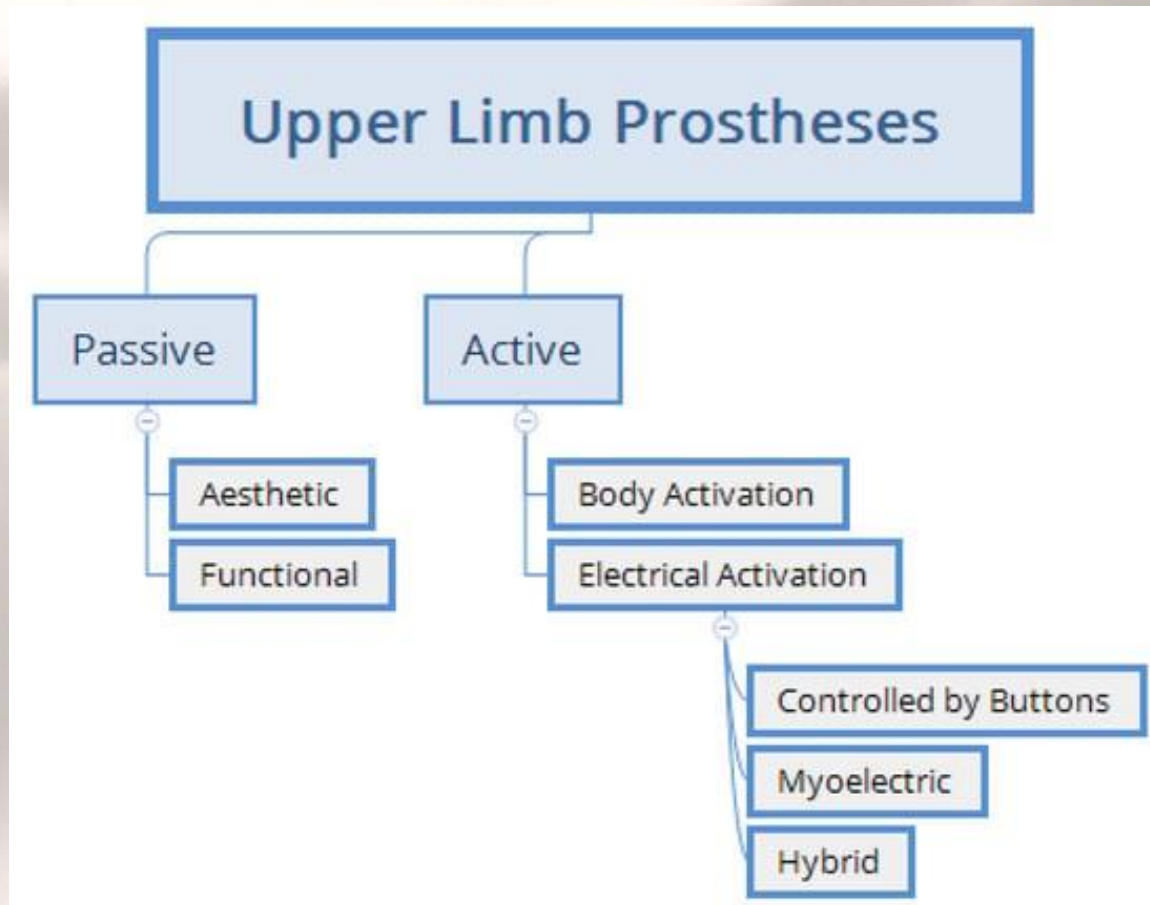


I : Défauts de formation

- Prothèse / transfert orteil / greffe ?



Prothèses



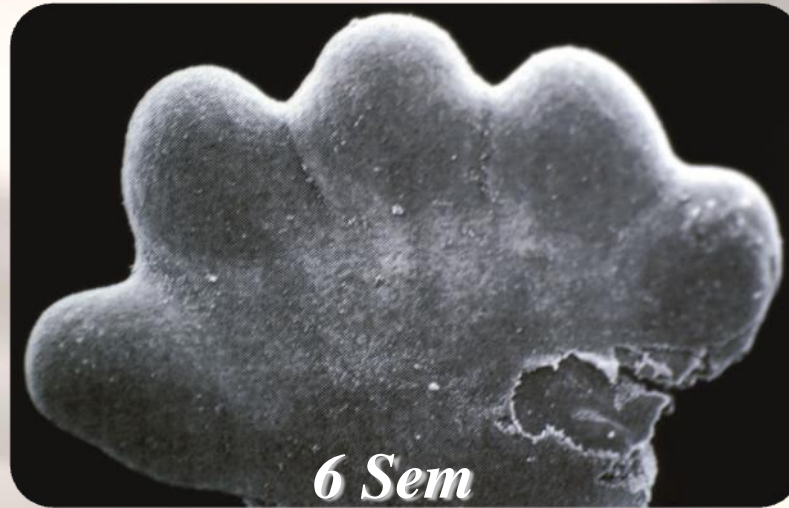
I : Défauts de formation

- Longitudinaux : aplasies ulnaire / radiale



Syndrome TAR ?

II : Défaut de différenciation



Apoptose cellulaires dans espaces interdigitaux

II : Défaut de différenciation

- Syndactylies incomplètes / complètes



II : Défaut de différenciation

- Syndactylies simples / complexes



II : Défaut de différenciation

- Syndactylies compliquées



III : Duplication

- Polydactylies



III : Duplication

- Hexadactyly

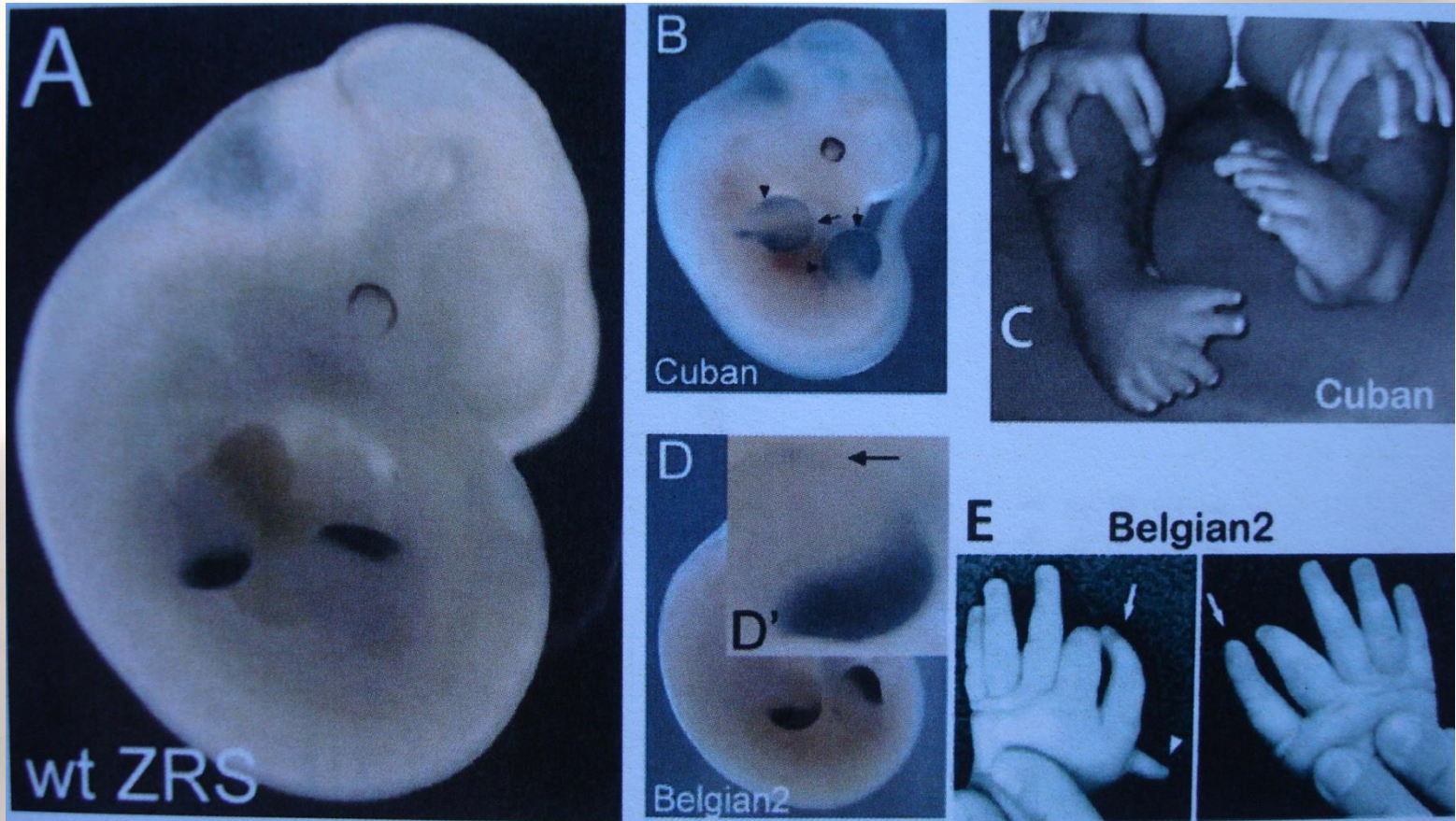


III : Duplication

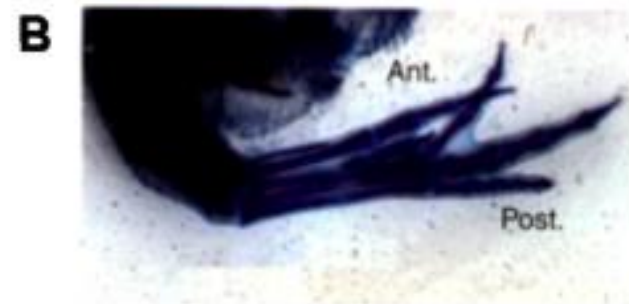
- Main en miroir



Transplanted ZPA: mirror duplication

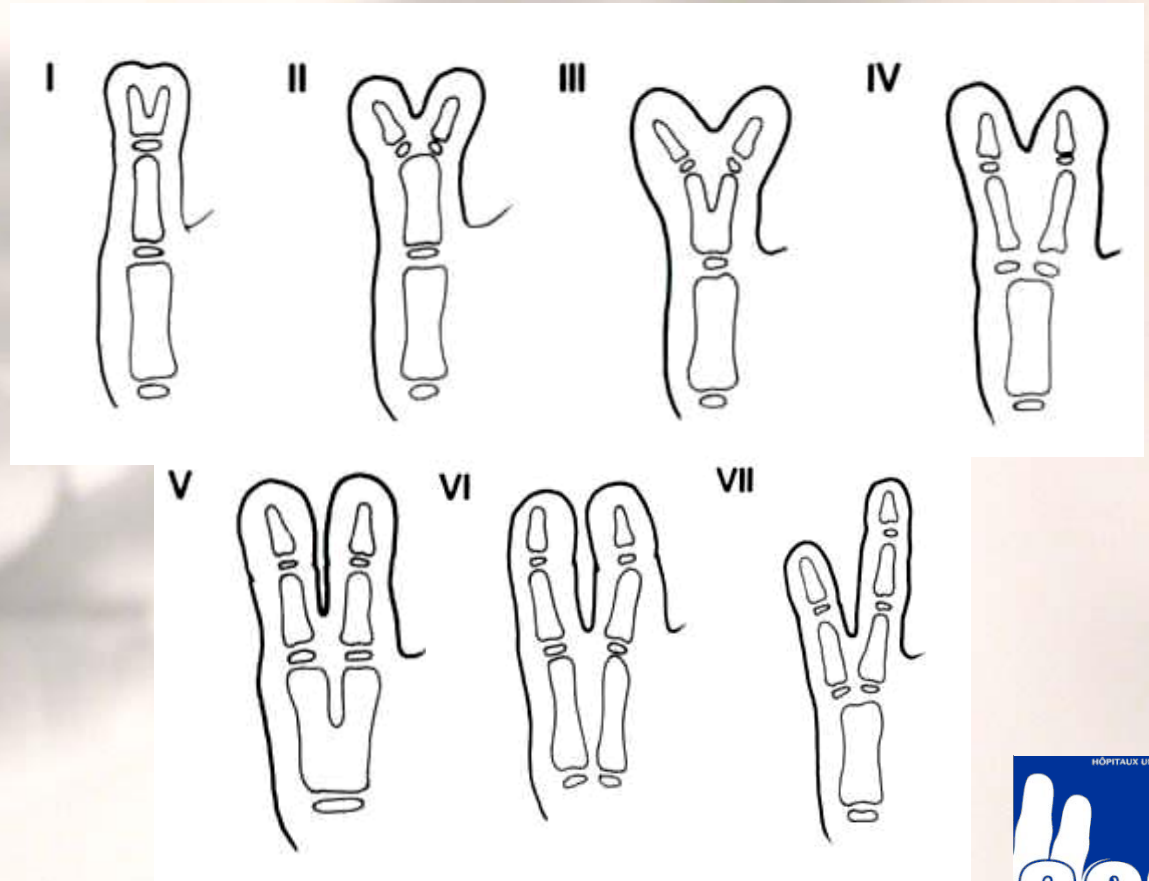


Lmx-1: limb duplication



III : Duplication

- Pouce : classification de Wassel

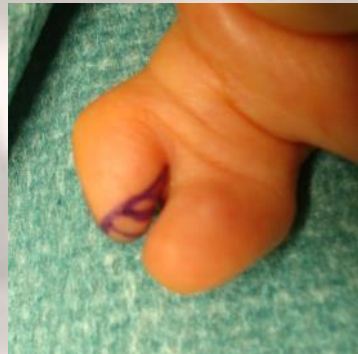


III : Duplication

- Stratégies chirurgicales :

- Types II avec pouces symétriques et hypoplasiques: ⇒ Bilhaut-Cloquet

- Types III: résection et réinsertion des structures ligamentaires



- Types IV: idem, sauf si types IV symétriques et de même taille, BC possible

IV : Excès de croissance

- macrodactylia simplex congenita / lipomatosa



V : Défaut de croissance

- Hypoplasie du pouce



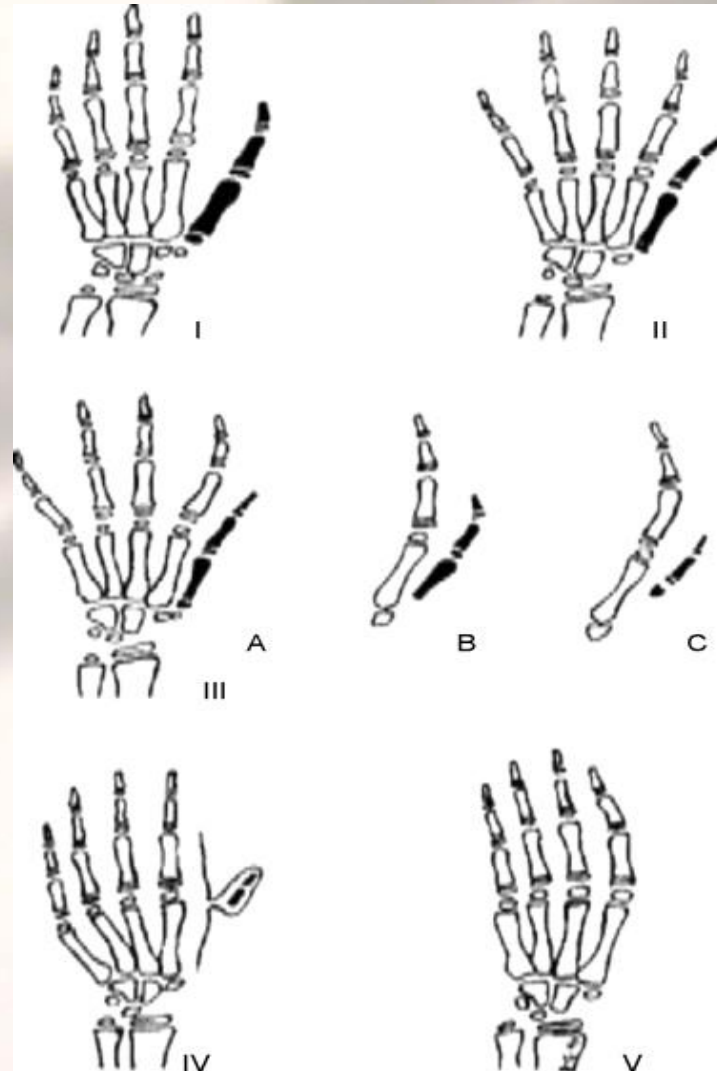
Stade II



Stade IIIb

V : Défaut de croissance

- Classification de Blauth



V : Défaut de croissance

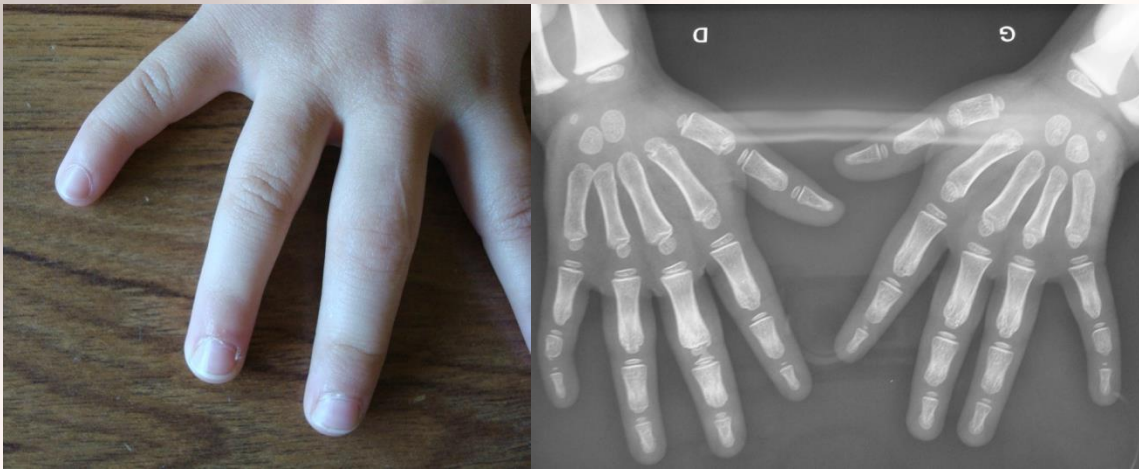


V : Défaut de croissance

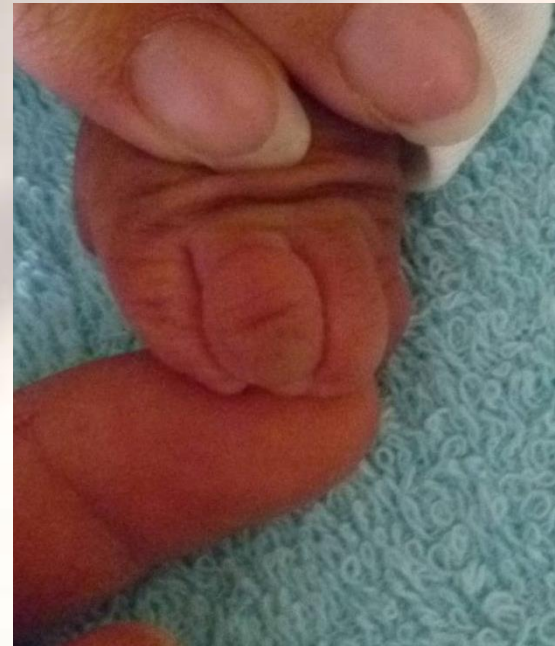
- Camptodactylie



- Clinodactylie



VI : Brides amniotiques



VII : Ano squeletiques généralisées

- Syndrome Holt-Oram



CIA



VII : Ano squeletiques généralisées

- Syndrome de Poland



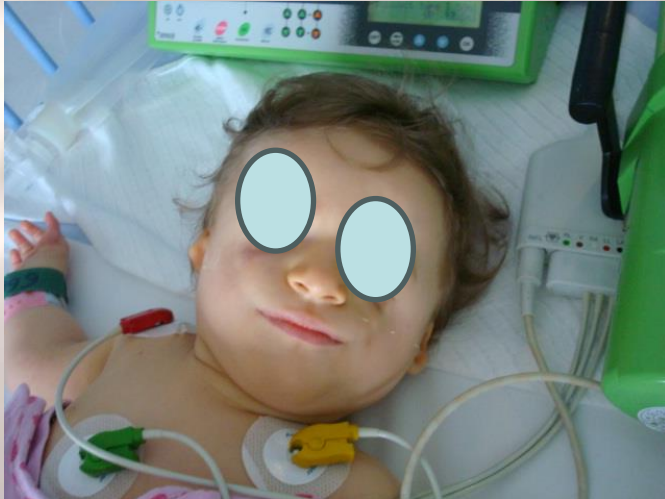
Synbrachydactylie
unilatérale



Hypoplasie homolatérale du chef sternal du
grand pectoral

VII : Ano squelettiques généralisées

- Syndrome de Nager



Dystose mandibulofaciale
Programme : poids, bilat, face



VII : Ano squeletiques généralisées

- **VACTERL**

Vertèbres (en ailes de papillon)

Anus (imperforation anale)

Cœur

Trachée

Œsophage (en anglais, *Esophagus*)

Reins

Membres (en anglais : *Limbs*)



Inclassables ?

- Main fourche



Merci de votre attention

Sybille.facca@chru-strasbourg.fr