

# La main dans le syndrome d'Apert

par Arielle Salon et Céline Klein

Le syndrome d'Apert, aussi appelé acrocéphalosyndactylie de type 1, est une pathologie congénitale rare caractérisée par des anomalies crâniofaciales et des syndactylies complexes des mains et des pieds. Eugène Apert (1868-1940), pédiatre à Necker Enfants Malades, publie en 1906 <sup>(1)</sup> « *De l'acrocéphalosyndactylie* » à propos d'un patient personnel et d'une revue de huit cas de la littérature. Park <sup>(2)</sup> propose une évaluation clinique de l'acrocéphalosyndactylie et une revue exhaustive de la littérature à propos de plus de 30 cas. Hoover en 1970 collige 200 cas de la littérature et édite quelques grands principes chirurgicaux <sup>(3)</sup>.

Le syndrome d'Apert est une maladie osseuse rare, avec une incidence de 1/65000 à 1/200000 naissances. Il s'agit d'une pathologie de transmission autosomique dominante, liée à une mutation du gène *FGFR2* (*fibroblastic growth factor receptor type 2*) localisée sur le chromosome 10q26. Deux mutations ont été identifiées : S252W et P253R. Certains auteurs (Slaney <sup>(4)</sup> et Journeau <sup>(5)</sup>) établissent une corrélation phénotype-génotype : les syndactylies au niveau des mains paraissent plus sévères en cas de mutation P253W.

## Manifestations cliniques

L'expression phénotypique est variable d'un individu à l'autre.

La craniosténose est une brachycéphalie avec une fermeture prématurée des sutures coronales, induisant une augmentation de la pression intra-crânienne et un retard mental dont la sévérité est variable. L'hypoplasie et la rétrusion centrale au niveau de la face sont caractéristiques.

Les malformations des mains et des pieds sont bilatérales et sévères : syndactylies complexes, cutanées avec synonychie et osseuses avec synostose des dernières phalanges, blocs osseux des interphalangiennes et des deuxième phalanges parfois ainsi que de la base des métacarpiens ulnaires. Le pouce est large, court et en clinodactylie radiale dans les trois types, l'abducteur du pouce est anormalement inséré en distal <sup>(6)</sup>. Le synphalangisme (fusion des interphalangiennes) entraîne une raideur en extension des doigts longs centraux surtout, le cinquième gardant parfois une certaine mobilité interphalangienne.

Au pied, le principal problème est la brièveté du premier métatarsien entraînant un défaut d'appui du premier rayon et un hallux varus souvent sévère. Les

fusionnements intéressant les os du tarse et les métatarsiens peuvent entraîner des troubles de croissance complexes et des anomalies d'appui mal tolérés à la marche.

## Les anomalies de la main

Upton <sup>(7)</sup> a établi en 1991 une classification en trois types dont l'utilité est unanimement reconnue. Cette classification basée sur la clinique et la radiologie est simple, corrélée à la gêne fonctionnelle et dicte de façon logique la stratégie opératoire.

Type 1 (« spade hand ») : pouce libre, syndactylie des doigts longs avec fusions osseuses distales des troisième et quatrième rayons. La paume est souple, les quatrième et cinquième métacarpiens ne sont pas soudés.



Type II (« spoon hand ») : syndactylies centrales complexes des rayons 2 à 4 et syndactylie simple du pouce et du cinquième doigt. La paume est concave.

# La main dans le syndrome d'Apert

par Arielle Salon et Céline Klein



Une corrélation a été établie entre la sévérité de l'atteinte des mains (Upton III) et le pronostic intellectuel, et paraît significativement corrélée avec la présence de la mutation P253R<sup>(5)</sup>.

## Traitement chirurgical et résultats

- 1- 1. Reconstruction du pouce et de la première commissure

Ce temps est prioritaire, pour réaxer et dégager le rayon le plus essentiel à la pince.

La commissure nécessite un soin particulier car il existe une véritable contracture du premier espace interosseux, même dans les types 1.

Les plasties habituelles, en trident et en Z, sont largement insuffisantes car elles ne traitent que le bord libre de la commissure. L'intervention adaptée est une véritable libération de première commissure.

Type III (« rosebud hand ») : le bloc phalangien intéresse les cinq doigts, avec souvent un ongle unique. La synonychie du pouce et des doigts longs signe le type III d'Upton.

Dans ces formes particulièrement difficiles, les synostoses entre les phalanges se font dans des plans différents, parfois orthogonaux, évoquant en effet les pétales d'un bouton de rose, et sont une source de suppuration périunguëale.



# La main dans le syndrome d'Apert

par Arielle Salon et Céline Klein

L'incision cutanée dessine un large lambeau pédiculé sur les têtes de M1M2, à cheval sur le bord libre de la commissure et avancé généreusement en palmaire en V-Y pour les types 1. Dans les formes 2 et 3, le lambeau dorsal remonte le plus loin possible jusqu'aux ongles. L'incision palmaire dessine le futur pli de l'éminence thénar et la libération commence au canal carpien en suivant les branches du médian ; toutes les aponévroses superficielles et profondes sont sectionnées.

Cette libération qui demande une certaine habitude de l'anatomie malformative est néanmoins toujours possible, même dans les formes les plus sévères.



Nous considérons que la couleur et la texture de la peau des greffes ont de l'importance et nous prélevons les greffes de peau totale, non pas à l'avant-bras ou dans la région abdominale <sup>(8,9)</sup> mais en peau isochrome au pli de flexion du poignet, en respectant même le dégradé entre les peaux dorsale et palmaire.

Dans le même temps, on règle la clinodactylie radiale du pouce par la désinsertion de l'abducteur qui, faite précocement, pourrait dispenser de l'ostéotomie <sup>(6)</sup>, car celui-ci est anormalement inséré au bord radial de l'interphalangienne. On peut parfois identifier une première phalange delta et, chez le jeune enfant, on se contente d'une physiolyse radiale. Chez le plus grand, ou si la clinodactylie est supérieure à 45 degrés, on conseille l'ostéotomie de P1 dans le même temps, à condition que celle-ci ne présente pas de risque vasculaire ou septique trop important (types 3 avec grande libération, greffes multiples et un risque de macération important).

La fonction du pouce et la stabilité du résultat sont d'autant meilleures que le lambeau est large et translaté loin en avant vers le canal. Nous pensons que c'est une sécurité par rapport aux plasties moins ambitieuses qui sont responsables de 100% de reprises dans certaines séries <sup>(10)</sup>.

## 2. Ostéoclasie précoce des blocs digitaux

Ce geste que nous pratiquons depuis peu libère immédiatement la convergence des dernières phalanges et « ouvre » la paume, en facilite l'hygiène, le contact pulpaire dans la main en moufle, et prépare surtout la chirurgie ultérieure. L'ostéoclasie permet un alignement extemporané quasi automatique des ongles et des phalanges terminales dans le même plan. Elle est réalisée par de courtes incisions verticales dans la synonychie. Par ces voies d'abord limitées, les ponts osseux sont coupés facilement au petit ciseau ou à la lame d'un ostéotome fin, car l'os est sécable chez le petit enfant. La liberté des rayons digitaux est vérifiée par la possibilité de les mobiliser entre eux en passif et

# La main dans le syndrome d'Apert

par Arielle Salon et Céline Klein

par l'alignement de la « cupule » ou du « bouton de rose ».



### 3. Séparation des doigts longs

La libération des syndactylies complexes, avec anomalies vasculaires et fusions osseuses, demande de l'expérience en chirurgie de la main de l'enfant. Le principal enjeu est de trouver la grande quantité de peau nécessaire à la couverture des faces latérales. Le dogme des incisions brisées n'a pas de raison d'être, au moins pour les doigts centraux. Le synphalangisme limite le risque de bride aux commissures. En revanche, il faut greffer les faces latérales et particulièrement les bases des doigts avec d'autant plus de soin que les macérations cutanées des apert peuvent créer des synéchies précoces et dégrader le résultat.



La séparation des syndactylies dans les Upton 3 peut se révéler particulièrement difficile. Elle est facilitée par l'ostéoclasie précoce effectuée lors du premier temps de reconstruction du pouce.



Les prélèvements se font en peau totale (non dégraissée) au pli de flexion du poignet, le dégradé est trouvé aux bords ulnaire et radial. Les greffes sont en L, la petite branche du L est insérée loin en avant à la base du doigt à risque de bride. Malgré cette forme de L, les sites donneurs sont fermés de façon horizontale et deviennent complètement invisibles. Il faut soigner les pulpes pour ne pas avoir un aspect d'ongle « haché ». Il est nécessaire de greffer largement les replis pulpaux en peau totale plutôt que de les laisser en cicatrisation dirigée.



Nous mettons un point d'honneur depuis quinze ans à prélever des greffes isochromes, c'est-à-dire respectant la texture particulière de la peau à la main, sans poil bien entendu, et recréant même le dégradé chromatique entre la peau dorsale et palmaire.

La synostose M4M5 rend fréquemment l'opposition pouce-cinq impossible et diminue la force de la pince globale. Nous n'avons pas l'expérience des ostéotomies avec interposition M4M5 à Necker<sup>(10)</sup>.

# La main dans le syndrome d'Apert

par Arielle Salon et Céline Klein

Nous n'avons plus jamais recours aux amputations de rayon <sup>(3)</sup> car il n'y en a tout simplement pas d'indication : soit le bloc 3-4, le plus problématique, est large et on peut, avec de l'expérience, le séparer, soit il est très serré et un doigt central juste un peu plus volumineux s'intègre harmonieusement dans une main fonctionnelle à quatre doigts. Les scanners avec injection sont une avancée récente permettant de visualiser la vascularisation digitale en cas d'hésitation.

Nous n'avons qu'une courte expérience à Necker de la distraction latérale des doigts après ostéoclasie des blocs digitaux par fixateur externe miniaturisé <sup>(11)</sup>, mais le principe en paraît très intéressant pour les Upton 3, et nous le développerons de façon prospective.

## 4. Résultats, reprises

Les résultats de ce programme initial sont des mains à quatre ou cinq doigts dans l'ensemble fonctionnelles, les doigts sont raides en baguette, sauf parfois le pouce et le cinquième, mais ont une mobilité MP utile. Les enfants se plaignent exceptionnellement du synphalangisme, car les doigts sont courts et les pinces possibles.

En revanche, chez les plus grands, les séquelles esthétiques sont une plainte majeure et quasi constante avec les techniques originelles : ongles affreux, cicatrices pileuses et hyperchromes, brides, pouces trop larges...

C'est une cause importante de reprise tardive, ainsi que les clinodactylies secondaires : celles-ci sont liées aux malformations osseuses (phalanges delta, anomalies de croissance) et sont facilement corrigées par des ostéotomies et broches.



## Les indications et la stratégie chirurgicale

Deux grands impératifs règlent la stratégie chirurgicale : limiter les temps opératoires et, pour le chirurgien de la main (et des pieds), trouver suffisamment de peau pour individualiser des doigts jolis et fonctionnels.

Nous avons déjà développé nos objectifs en terme esthétique. Puisque nous avons une longue série <sup>(10)</sup> et que nous revoyons toujours ces patients sur plusieurs décennies, nous savons que c'est une demande essentielle.

Il a été préconisé de concentrer le plus possible les interventions pour tout régler aux mains, voire aux pieds, dans les deux ou trois premières années de vie <sup>(8,9)</sup>.

En réalité, cela ne peut se faire qu'en prélevant les greffes cutanées à l'avant-bras et/ou à l'abdomen.

Les Upton type 1 (et 2) ont un pronostic intellectuel quasi normal. C'est donc pour ces enfants que l'impact psycho-social des malformations crâniofaciales et des extrémités est relativement le plus lourd. Chez ceux-là particulièrement, il faudra réduire au minimum les séquelles esthétiques et on se donnera du mal pour faire à la fois le plus naturel et le plus fonctionnel possible, des cicatrices discrètes et de jolis ongles.

Actuellement, nous pensons qu'on ne peut faire qu'une commissure à la fois sur chaque main si l'on prélève au poignet ou à la voûte plantaire.

Notre stratégie consiste à faire les deux pouces et premières commissures avant un an (combinées si nécessaire aux ostéoclasies des blocs digitaux) et six mois plus tard les deux index. Puis les deux cinquièmes, plus faciles, en combinant à la demande avec un complément osseux au pouce s'il persiste une clinodactylie. Le bloc 3-4, le plus délicat, est souvent traité en dernier, mais l'ostéoclasie précoce est sûrement un progrès, nous l'évaluons de façon prospective.

On peut bien sûr combiner l'un de ces temps à une ostéoclasie des blocs phalangiens ou métatarsiens au pied, à la physiolyse d'un cartilage delta et à la désinsertion de l'adducteur pour l'hallux varus ... ou à la mise en place d'un distracteur sur les hallux <sup>(12)</sup>.

Les parents sont d'autre part moins réticents envers l'anesthésie pédiatrique car, avec les blocs analgésiques de longue durée, celle-ci est grandement

# La main dans le syndrome d'Apert

par Arielle Salon et Céline Klein

simplifiée et certains gestes deviennent réalisables en ambulatoire.

Il vaut donc mieux faire plusieurs temps échelonnés de 2 heures 30 chacun, en ambulatoire avec une récupération à chaque fois plus facile, plutôt qu'un marathon chirurgical de quatre heures ou plus, considérant que chaque commissure demande une bonne heure à un chirurgien entraîné !

La prise en charge des Syndromes d'Apert est donc un programme global et pluridisciplinaire, c'est une véritable collaboration entre la famille, l'enfant et l'équipe globale, orthopédique et neurochirurgicale.

- (10) Upton J. Treatment of the Hands and Feet in Apert Syndrome: An Evolution in Management. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2003;112(1):13-19.
- (11) Lehmeyer JA, Hütsemann W, Mann M and Habenicht R. Transverse soft tissue distraction preceding separation of complex syndactylies. *J Hand Surg* 2015;XXE € 1-7
- (12) Calis Mert, Oznur Ali, Ekin Omer and Vargel Ibrahim. Correction of Brachymetatarsia and Medial Angulation of the Great Toe of Apert Foot By Distraction Osteogenesis: A Review of 7 Years of Experience. *J Pediatr Orthop* 2015;00(0)

## Références

- (1) Apert E. De l'acrocéphalosyndactylie. *Bull Mem Soc Med Paris* 1906;23:1310-1330.
- (2) Park WJ, Theda C, Maestrine NE, Meyers GA, Fryburg JS, Dufresne C, Cohen MM, Jabs EW. Analysis of phenotypic features and mutations in Apert syndrome. *Am J Hum Genet* 1995;57:321-328.
- (3) Hoover GH, Flatt AE, Weiss MW. The hand and Apert's syndrome. *J Bone Joint Surg Am* 1970;52A:878-895.
- (4) Slaney SF, Oldridge M, Hurst JA, Morriss-Kay GM, Hall CM, Poole MD, Wilkie AOM - Differential effects of FGFR2 mutations on syndactyly and cleft palate in Apert syndrome. *Am J Hum Genet* 1996;58:923-932.
- (5) Journeau P, Lajeunie E, Renier D, Salon A, Guero S, Pouliquen JC. Les syndactylies dans le syndrome d'Apert. Intérêt d'une classification pronostique. (*En Anglais*). *Ann Chir Main (Ann Hand Surg)*, 1999;18(1):13-19.
- (6) Fereshetian S, Upton J. The anatomy and management of the thumb in Apert syndrome. *Clin Plast Surg* 1991;18: 365-380.
- (7) Upton J. Apert syndrome. Classification and pathologic anatomy of limb anomalies. *Clin Plast Surg* 1991;18:321-355.
- (8) Chang J *et al.* Reconstruction of the hand in Apert syndrome: a simplified approach. *Plast Reconstr Surg* 2002;109:465-470 [discussion 471].
- (9) Guero S *et al.* Surgical management of the hand in Apert syndrome. *Handchir Mikrochir Plast Chir* 2004;36:179-185.