

ARTHROGRYPOSES MULTIPLES CONGENITALES (AMC) : APPORT DE L'IRM DANS L'AMYOPLASIE

C Durand

Les AMC sont un ensemble hétérogène de maladies dont le dénominateur commun est la diminution des mouvements fœtaux (akinésie ou hypokinésie) avec des limitations articulaires en position anormale à au moins 2 niveaux articulaires distincts survenant au cours du développement et présentes à la naissance, le plus souvent non progressives. Les étiologies sont nombreuses. Ces pathologies sont liées à un mécanisme impliquant le système neuro musculaire et certaines causes sont génétiques. Les tableaux d'AMC d'origine neuro-musculaire (corne antérieure, nerf périphérique, jonction neuro-musculaire, muscle) sont les plus fréquents.

Dans le groupe des AMC neuromusculaires, 5 phénotypes sont décrits: l'amyoplasie (1/3 des patients), les arthrogyposes distales, la séquence déformative d'akinésie fœtale, le syndrome des pterygia multiples (ces 3 entités représentent un 1/3 des patients) et un groupe hétérogène.

L'amyoplasie

C'est la forme la plus fréquente d'AMC avec une incidence estimée entre 1/15.000 à 1/30.000 naissances. Malgré sa fréquence, le mécanisme physio-pathologique qui détermine l'amyoplasie reste à l'heure actuelle très hypothétique. La possibilité d'une lésion vasculaire touchant la corne antérieure de la moelle et survenant très tôt au cours de la vie embryonnaire ou fœtale a été avancée avec pour conséquence une involution fibro-adipeuse des muscles. La présence d'atrésies intestinales ou de défaut de fermeture de la paroi abdominale, connus comme pouvant être secondaires à des causes vasculaires, associés à l'amyoplasie dans un petit nombre de cas renforcerait cette hypothèse. Une atteinte du motoneurone au niveau de la corne antérieure a été rapportée en anatomo-pathologique et en électromyographie.

Les critères diagnostiques pour l'amyoplasie sont très spécifiques comprenant une diminution des masses musculaires, le remplacement des masses musculaires par du tissu fibro-adipeux et une position caractéristique des membres à la naissance avec au niveau des membres supérieurs, des épaules en rotation interne, des coudes en extension et des poignets en flexion. Au niveau des membres inférieurs, les hanches sont en flexion, et en rotation externe avec dans un tiers des cas une luxation de hanches, les genoux sont en flexion le plus souvent, avec des déformations des pieds importantes. Les formes touchant les quatre membres sont les plus fréquentes, environ 2/3 des cas. Dans environ 1/4 des cas, il existe une atteinte exclusive ou prédominante des membres inférieurs et dans les autres formes, une atteinte prédominante des membres supérieurs (Hall et al, 1983). L'atteinte du rachis est variable avec des scolioses qui peuvent être rapidement évolutives.

Un certain nombre de signes autres que neuromusculaire sont associés à l'amyoplasie : l'hémangiome facial, surtout frontal et des fossettes articulaires, les ptérygia. Le développement neurologique est normal. Le diagnostic de l'amyoplasie est donc

essentiellement clinique. La prise en charge par de la rééducation articulaire précoce, de la mobilisation musculaire active intensive, associée à une réduction de l'immobilisation lors des interventions chirurgicales au strict minimum permet d'obtenir un excellent pronostic fonctionnel malgré des présentations à la naissance parfois très sévères. Ainsi jusqu'à 85% des enfants atteints d'amyoplasie peuvent acquérir la marche avant l'âge de 5 ans.

Arthrogryposes distales

Les arthrogryposes distales sont définies comme une arthrogrypose avec atteinte congénitale des mains et des pieds. Elles diffèrent de l'amyoplasie par l'existence d'anomalies génétiques. Elles représentent entre 10 et 30% des AMC selon les séries. Les signes suivants, présents à la naissance, ont été retenus comme diagnostiques : doigts chevauchants, camptodactylie, déviation ulnaire, absence de plis de flexion des articulations inter-phalangiennes, déformations des pieds. Les limitations articulaires sont avant tout distales, mais peuvent aussi toucher des articulations plus proximales.

Séquence déformative d'akinésie fœtale ou FADS

La séquence déformative d'akinésie fœtale, ou FADS (fetal akinesia deformation sequence), est aussi appelée syndrome de Pena-Shokeir. Il s'agit d'une séquence liée à l'immobilité fœtale, quelle qu'en soit la cause. Elle se caractérise principalement par une AMC, un retard de croissance intra-utérin, une hypoplasie pulmonaire, des anomalies cranio-faciales, un cordon ombilical court, un polyhydramnios. Les anomalies cranio-faciales regroupent un ensemble de signes cliniques non spécifiques : un hypertélorisme, une ensellure nasale proéminente, des pavillons des oreilles en rotation postérieure et bas implantées, un cou court avec parfois un ptérygium colli, un micrognathisme avec un palais ogival et parfois une fente palatine. Environ 30% des enfants sont mort-nés et de nombreux nouveau-nés décèdent rapidement du fait de l'hypoplasie pulmonaire.

Syndrome des pterygia multiples ou MPS

Un ptérygium correspond à une bride cutanée, en général de forme triangulaire, qui relie deux extrémités d'une ou de plusieurs articulations. Les pterygia sont le plus fréquemment retrouvés au niveau cervical (pterygium colli), poplité, anté-brachial et axillaire, plus rarement au niveau digital, au niveau de la hanche (intercrural) ou entre le menton et le sternum. La présence d'un pterygium est la conséquence d'une immobilisation très précoce de l'articulation, avant le deuxième trimestre. En cas de persistance de l'immobilité articulaire, les pterygia ont tendance à augmenter avec l'âge. Par conséquent, les pterygia peuvent être peu importants à la naissance, puis devenir plus manifestes avec l'âge. Le mécanisme d'apparition des pterygia colli semble par contre différent et lié à une connexion tardive des sacs lymphatiques jugulaires dans le système veineux jugulaire interne avec la formation d'un hygroma kystique qui distend la peau au niveau cervical en regard. Une fois la connexion établie et le liquide lymphatique évacuée, l'excès cutané persiste sous forme de pterygia. La présence de pterygia à au moins deux niveaux articulaires distincts désigne des pterygia multiples. Le syndrome des pterygia multiples se définit par un ensemble de manifestations cliniques bien précis : des pterygia multiples, des anomalies de la segmentation vertébrale, une petite taille, des anomalies cranio-faciales, et une limitation articulaire des doigts avec

pterygia et camptodactylie. Les anomalies cranio-faciales sont caractérisées par des fentes palpébrales orientées en bas et en dehors et un ptosis, en plus d'un certain nombre de signes non spécifiques liés à la diminution des mouvements fœtaux tels décrits dans le FADS. Une transmission autosomique récessive a été évoquée et retrouvée dans certaines observations.

IRM et amyoplasie

L'IRM permet une étude des muscles, d'évaluer l'atrophie et l'infiltration graisseuse de manière semi-quantitative avec 4 stades selon la classification de Mercuri (stade 1 : normal, stade 2 : infiltration graisseuse inférieure à 30%, stade 3 : infiltration entre 30 et 60% et stade 4 infiltration supérieure à 60%). De nombreux articles rapportent l'étude des muscles en IRM dans les myopathies pour essayer de définir des « patterns ».

L'exploration des patients dans le centre de référence de l'arthrogrypose à Grenoble a permis de mettre en évidence certaines anomalies, plus ou moins spécifiques dans l'amyoplasie.

Dans notre expérience, les séquences axiales T1 sont les plus informatives chez le jeune enfant. Elles doivent être réalisées perpendiculairement à l'axe du membre, ce qui nécessite parfois la réalisation de plusieurs plans avec des inclinaisons différentes suivant les contractures et les déformations du membre. Compte tenu du jeune âge des enfants et de l'absence de sédation, la résolution spatiale ne permet pas en cas de réalisation de coupes épaisses avec un gap élevé, d'étudier spécifiquement certains muscles, notamment au niveau de la ceinture scapulaire, des parties distales des avant-bras et des jambes.

Dans notre expérience, tous les patients qui ont un aspect clinique typique d'amyoplasie ont des signes d'atrophie et d'infiltration graisseuse des muscles avec une atteinte bilatérale, symétrique le plus souvent. Certains patients présentent cependant une atteinte asymétrique.

L'aspect le plus typique d'amyoplasie chez l'enfant se définit

- au niveau des membres supérieurs, par l'absence du muscle biceps brachial et branchial antérieur
- au niveau des membres inférieurs, par l'absence du muscle gracile, sartorius et tibial antérieur avec une atteinte plus modérée mais marquée du muscle semi tendineux et vaste latéral.

L'absence totale de muscles chez ces patients fait suggérer une atteinte neurogène.

Au niveau des membres inférieurs, les muscles les plus respectés sont les adducteurs

Au niveau de la ceinture scapulaire, l'atteinte prédomine sur le muscle sous scapulaire et sous épineux, difficile à analyser chez le jeune enfant.

L'évolution en imagerie est mal connue. Dans la littérature, Mercuri a suivi en IRM, un patient de 4 mois à 6 ans montrant chez ce patient qui avait acquis la marche avec une

évolution clinique satisfaisante, une croissance des muscles présents sur un suivi de 6 ans. Une prise en charge adaptée pourrait améliorer le pronostic fonctionnel de ces patients

Bibliographie

Hall JG, Reed SD, Driscoll EP. Part I. Amyoplasia: a common, sporadic condition with congenital contractures. *Am J Med Genet.* 1983;15:571-90.

Hall JG. Arthrogryposis multiplex congenita: etiology, genetics, classification, diagnostic approach and general aspects. *J Pediatr Orthop B* 1997; 6:159-66.

Hall JG, Aldinger KA, Tanaka KI. Amyoplasia revisited. *Am J Med Genet Part A.* 2014; 164A:700–30.

Kowalczyk B, Felus J. Arthrogryposis : an update on clinical aspects, etiology, ant treatment strategies. *Arch LMed Sci* 2016;12:10-24.

Sells JM, Jaffe KM, Hall JG. Amyoplasia, the most common type of arthrogryposis: the potential for good outcome. *Pediatrics.* 1996;97:225-31.

Fleckenstein JL, Watumull D, Conner KE, et al. Denervated human skeletal muscle: MR imaging evaluation. *Radiology.* 1993;187:213–8.

Mercuri E, Pichiecchio A, Counsell S, Allsop J, Cini C, Jungbluth H, Uggetti C, Bydder G. A short protocol for muscle MRI in children with muscular dystrophies. *Eur J Paediatr Neurol.* 2002;6:305-7.

Mercuri E, Manzur A, Main M, Alsopp J, Muntoni F. Is there post-natal muscle growth in amyoplasia? A sequential MRI study. *Neuromuscul Disord.* 2009;19:444-5.

Dai S, Dieterich K, Jaeger M, Wuyam B, Jouk PS, Pérennou D. [Disability in adults with arthrogryposis is severe, partly invisible, and varies by genotype.](#) *Neurology.* 2018;1:e1596-e1604. doi: 10.1212/WNL.0000000000005418