

L'arthrogrypose *

Le terme, dérivé du grec, d'arthrogrypose, signifie « articulation en crochet ». Il s'agit d'un syndrome, existant dès la naissance, regroupant différentes maladies ayant en commun des raideurs articulaires, soit isolées soit associées à des anomalies viscérales, nerveuses ou intellectuelles. Les déficiences qu'entraînent ces anomalies vont justifier une prise en charge pluridisciplinaire dès le début de la vie, pour permettre à l'enfant d'acquiescer le maximum d'autonomie possible.

QU'EST-CE QUE L'ARTHROGRYPOSE ?

Le terme « raideur articulaire » signifie que **les articulations touchées n'ont pas leur amplitude de mobilité passive normale** : le mouvement est plus ou moins limité dans n'importe quel secteur de flexion ou de rotation. La mobilité active provoquée par la contraction musculaire est absente en cas de paralysie complète. Elle est plus ou moins diminuée en force et donc en amplitude en fonction du degré de la paralysie. **Toutes les articulations peuvent être touchées ou seulement certaines** : membres, thorax, rachis ou temporo-maxillaires (mâchoires).

COMMENT SE MANIFESTE-T-ELLE ?

On peut distinguer deux formes d'arthrogrypose.

L'ARTHROGRYPOSE MULTIPLE CONGÉNITALE

Elle est la forme **la plus fréquemment rencontrée**, de l'ordre de trois naissances pour 10 000. Les synonymes ne sont guère plus employés : raideurs articulaires congénitales, Amyoplasie congénitale, Myodysplasie ou Amyodystrophie constitutionnelle.

Elle touche les quatre membres dans 45% des cas, uniquement les membres inférieurs dans 45% des cas et seulement les membres supérieurs dans 10% des cas. **La topographie des articulations touchées** est le plus souvent symétrique. Elles ne peuvent pas être systématisées : aucun cas n'est strictement semblable à un autre, même s'il existe des grandes ressemblances, en particulier dans les atteintes des quatre membres.

Ces raideurs articulaires sont responsables de **déformation des articulations**. Elles s'accompagnent de **paralysies**, d'intensité variable, des muscles entourant ces articulations. Il n'existe par contre aucun trouble de la sensibilité. La peau a très souvent perdu son élasticité normale et les plis de flexion en regard des articulations enraidies ont disparu. Des fossettes cutanées, dont on ignore la signification exacte, se voient en regard des articulations touchées. **L'intelligence est toujours normale.**

Autres arthrogryposes

De nombreuses **affections fœtales, des syndromes génétiques ou malformatifs** sont responsables de raideurs articulaires. Il existe le plus souvent des anomalies de l'encéphale, de la moelle épinière et des viscères. Certaines entraînent une perte d'autonomie importante et mettent en jeu le pronostic vital. Tous ces cas sont rares. Leur connaissance ira certainement en s'améliorant dans l'avenir. Nous ne citerons que les plus fréquentes :

– **Syndrome de Hecht** ou trismus-pseudo camptodactylie : il associe une difficulté à ouvrir la bouche, un défaut d'extension des doigts et du poignet et des pieds bots varus équin ou convexes.

– **Syndrome de Freeman-Shedon** ou crânio-carpo-tarsien, dit encore du bébé siffleur : il associe un faciès caractéristique avec une petite bouche, un petit nez, des ailes du nez non-développées et un épicanthus (repli de la peau en forme de demi-lune au coin interne de l'œil).

– **Syndrome de Moebius** : il comprend, outre un pied bot varus équin uni ou bilatéral et une déformation des doigts, une paralysie faciale bilatérale (par atteinte des 6^e et 7^e nerfs crâniens).

Les déformations observées

N'importe quelle articulation peut être touchée. Les plus fréquentes sont :

– **Aux membres inférieurs** : Les hanches sont fixées en abduction et rotation externe plus souvent qu'en adduction ou flexion. Une luxation est possible d'un côté ou des deux. Les genoux sont plus souvent fixés en flexion qu'en extension. Les pieds bots varus équins sont plus fréquents que les pieds convexes.

– **Aux membres supérieurs** : l'adduction-rotation interne des épaules est accompagnée d'une paralysie du deltoïde, interdisant l'élévation active antérieure et latérale des bras. Les coudes peuvent être fixés en extension ou en flexion, les poi-

gnets et les doigts en flexion, alors que les pouces sont plutôt en adduction-flexion dans la paume.

– **Colonne vertébrale** : Une scoliose de topographie et d'évolutivité variables est relativement fréquente surtout dans les formes touchant les quatre membres. Une déviation antéro-postérieure, à type de lordose de la région thoracique, est possible.

– **Thorax** : la raideur des articulations costo-vertébrales et sterno-costales contribue à déformer la colonne vertébrale. Le thorax devient étroit avec la croissance et contribue au déficit respiratoire.

– **Articulation temporo-maxillaire** : leur atteinte entraîne une gêne à l'ouverture de la bouche.

QUELLES EN SONT LES CAUSES ?

Elles sont actuellement inconnues.

Pour l'arthrogrypose congénitale multiple (AMC), on a longtemps pensé qu'il s'agissait d'une affection primitive des articulations. Différentes constatations, telles l'atrophie des cellules motrices de la corne antérieure de la moelle, l'atrophie et la sclérose des fibres musculaires, laissent penser qu'une paralysie périphérique, de type de celle rencontrée dans la poliomyélite, survenue au cours des 2^e et 3^e mois de la vie embryonnaire, pourraient expliquer les signes cliniques observés.

Dans les autres cas d'arthrogrypose, aucune hypothèse n'existe encore.

COMMENT EN FAIT-ON LE DIAGNOSTIC ?

Le diagnostic de l'AMC repose sur les constatations cliniques et radiographiques à la naissance. Il n'est pas besoin de faire d'autres examens complémentaires. Le diagnostic par échographie anténatale est possible : il repose sur la constatation des déformations habituellement rencontrées à la naissance ; l'existence d'une immobilité fœtale doit le faire suspecter.

Dans les formes limitées en particulier aux membres inférieurs avec pied bot varus équien, ou devant toute autre déformation articulaire fixée, la difficulté est de savoir si on a affaire à un pied bot isolé ou s'il s'inscrit dans le cadre d'un syndrome arthrogryposique. La recherche de la mobilité des autres articulations et d'autres anomalies viscérales est indispensable.

COMMENT ÉVOLUE-T-ELLE ?

Nous ne parlerons que de l'arthrogrypose congénitale multiple, tant pour ce chapitre que pour le suivant (traitement). Les raideurs articulaires et la perte de force musculaire existent dès la naissance et ne vont pas s'accroître. Par contre, avec la croissance, les déformations orthopédiques peuvent s'aggraver sous l'effet d'un non usage ou de la prise de poids. Les possibilités fonctionnelles risquent donc de se dégrader, sans qu'existe une aggravation de la lésion causale. De plus, les besoins changent avec l'âge : une force musculaire suffisante dans le jeune âge peut ne plus l'être ultérieurement.

La gène fonctionnelle dans la vie est en relation directe avec la topographie de l'atteinte, le secteur de mobilité articulaire et la force musculaire :

– Une atteinte isolée des membres inférieurs avec pieds bots opérés rendant les pieds chaussables, avec des genoux en extension même s'ils ne se plient pas complètement et des hanches mobiles, permet une autonomie complète de marche.

– Une atteinte des membres supérieurs seuls permet une autonomie de marche. La raideur des coudes en extension ne permet pas de s'alimenter seul. Une raideur en flexion des coudes n'autorise pas les soins de toilette. Un manque de force dans les coudes, les doigts ou les épaules diminuent beaucoup l'autonomie et contraignent à avoir l'aide d'une tierce personne.

– Une atteinte des membres inférieurs demandant un appareillage pour tenir debout, nécessite que la personne puisse être capable de le mettre seule pour être autonome et donc d'avoir une utilisation quasi normale de ses membres supérieurs. Cet usage doit être également complet si, pour se déplacer, l'aide de cannes est nécessaire.

– L'atteinte des quatre membres dans les formes extrêmes oblige à utiliser un fauteuil roulant électrique et le recours à une tierce personne.

QUELS TRAITEMENTS OU PRISE EN CHARGE PEUT-ON PROPOSER ?

Dans les cas d'arthrogrypose hors arthrogrypose congénitale multiple (ACM), il est impossible de donner des indications pronostiques et thérapeutiques précises tant les problèmes rencontrés sont variables. **Chaque cas doit être examiné pour ce qu'il est.** La recherche de la meilleure autonomie possible dicte la conduite.

Dans l'arthrogrypose congénitale multiple, **le traitement vise à essayer de donner la meilleure mobilité articulaire** passive et active possible, gage de l'autonomie maximale. Les moyens comportent :

La rééducation par mobilisation articulaire et postures alternées, débutées dès la naissance, quotidienne et continue au cours de la croissance à un rythme déterminé par le résultat obtenu. Ses difficultés tiennent au nombre d'articulation à mobiliser, à la disponibilité du thérapeute et à la capacité de l'enfant (et de la famille) de supporter un traitement aussi astreignant. S'il est simple dans les formes touchant peu d'articulations, des choix s'imposent dans les atteintes multiples : on sera amené à privilégier les articulations les plus importantes pour l'autonomie ou les plus difficiles à traiter par la chirurgie. C'est ainsi qu'on peut être amené à ne pas rééduquer des pieds bots traitables par la chirurgie et à concentrer ses soins sur les coudes, mains, épaules et genoux.

La chirurgie, parfois répétée au long de la croissance, est souvent indispensable pour corriger un pied bot, remettre en place une hanche luxée, corriger l'axe d'un membre ou redonner de la mobilité passive et active à une articulation (coude, genou, main) par ouverture articulaire, allongements des tendons ou transferts musculaires.

Corsets orthopédiques et chirurgie peuvent être nécessaires dans les déformations de la colonne vertébrale.

La rééducation respiratoire peut être nécessaire chez les insuffisants respiratoires.

L'appareillage des membres inférieurs peut suppléer des muscles absents.

Les aides techniques doivent être proposées en fonction des besoins individuels. L'aménagement du domicile permet d'améliorer l'indépendance.

VIVRE AVEC

Comme pour pratiquement tous les autres « handicaps » de l'enfant, **la participation de la famille** aux soins et le maintien de l'enfant dans sa famille constituent une ardente obligation, gage de la meilleure intégration dans la société. L'intégrité des capacités intellectuelles oblige à miser au maximum sur ces capacités. Il faut assurer une scolarité normale et tout faire pour qu'elle se passe en milieu ordinaire ; le milieu protégé, ou toute autre formule, ne se conçoivent que si n'existe aucune autre solution. Les nécessités de traitement, en particulier chirurgicaux, avec leur corollaire d'immobilisation et de rééducation, doivent tenir compte du respect de cette scolarité.

La **pratique du sport** n'est pas interdite. La personne devra choisir en fonction de ses possibilités.

L'insertion sociale dépend du degré d'autonomie acquise et donc de ses possibilités fonctionnelles. Dans notre expérience, sur huit adultes avec des atteintes importantes, un avec une forme très sévère des quatre membres n'a aucune autonomie et vit dans un foyer où il reçoit l'aide que lui avait assurée sa mère pendant toute son enfance ; les sept autres, dont deux avec une atteinte importante des coudes, des poignets et des doigts, ont fait des études, ont un métier, trois sont mariés et ont des enfants indemnes.

En conclusion

Le terme de guérison, comme dans bien d'autres cas de « handicaps » de l'enfant, n'a pas de sens dans l'arthrogrypose. Un traitement permet très souvent d'améliorer les fonctions de déambulation et de préhension, gages de la meilleure autonomie possible. La réussite scolaire chez ces enfants intelligents est à assurer. Les contraintes des traitements doivent s'inscrire dans ce projet individuel pour ne pas risquer de le contrarier.