

Article original

La main du syndrome d'Apert : stratégie thérapeutique

The Apert's syndrome hand: Therapeutic management

B. Salazard^{a,*}, D. Casanova^b

^a *Institut de la Main, clinique Monticelli, 88, rue du Commandant-Rolland, 13008 Marseille, France*

^b *Service de chirurgie plastique, hôpital Nord, chemin des Bourrelly, 13915 Marseille cedex 20, France*

Résumé

Le traitement des mains du syndrome d'Apert est un challenge pour le chirurgien de la main. La combinaison des anomalies osseuses et des tissus mous entraîne des résultats fonctionnels sévères. Nous avons traité 16 mains, avec une chirurgie précoce incluant l'ouverture de la première commissure, la séparation des doigts, la réaxation du pouce, puis la correction des clinodactylies. Nous avons réalisé, en moyenne, six interventions par enfant. Le traitement de la première commissure dépend du stade d'Upton : pour les stades sévères, nous avons utilisé un lambeau de la face dorsale de la main. La clinodactylie radiale du pouce a été traitée par ostéotomie et plasties en Z. Les résultats ont été évalués avec un recul moyen de cinq ans. Nous avons réalisé neuf mains à quatre doigts et sept mains à cinq doigts. Il existe toujours une opposition bilatérale et un symphalangisme épargnant l'articulation interphalangienne proximale du cinquième doigt. Tous les enfants ont une pince rudimentaire, mais fonctionnelle. Une reprise des commissures a été nécessaire dans 16 % des cas. Le traitement des mains du syndrome d'Apert repose sur l'intérêt d'une chirurgie précoce qui débute par la libération du pouce, puis celle des doigts latéraux (deuxième et cinquième). Et le chirurgien doit établir avec la famille un planning opératoire, afin d'aboutir à une main fonctionnelle rapidement, même si cette fonction est altérée par le symphalangisme et les malformations associées.

© 2008 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Abstract

Apert's syndrome is the most common among acrocephalosyndactylies with complex malformations of the hands. Treatment of the Apert hand is complex and numerous procedures are required. The aim of this study is to propose a strategy for hand management. Sixteen Apert syndrome hands were submitted to early surgery which included opening of the first web, separation of the fingers, realignment of the thumb and correction of the clinodactylies. We performed an average of six operations per child. Treatment of the first web depended on the classification of Upton: for the severe stages, we used a dorsal hand flap. Radical clinodactyly was treated by osteotomy of the delta phalanx and Z-plasty. We treated nine hands with four fingers and seven hands with five fingers. There was always bilateral opposition and symphalangism, excluding the fifth finger. All of the children have a rudimentary but functional pinch grip. Revision of the webs was necessary in 16% of the cases. The Apert hand requires early and specialised treatment that aims to provide a functional hand before two or three years, with the least surgical complications. The functional prognosis is darkened by symphalangism.

© 2008 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Mots clés : Syndrome d'Apert ; Syndactylie complexe ; Lambeau dorsal

Keywords: Apert's syndrome; Complex syndactyly; Dorsal flap

1. Introduction

Le syndrome d'Apert, décrit par Eugène Apert en 1906, est la plus fréquente des acrocéphalosyndactylies avec une incidence estimée entre 1/45 000 et 1/100 000 naissances [1,2]. Il existe une transmission autosomique dominante avec

* Auteur correspondant. Unité de chirurgie plastique pédiatrique, fondation hôpital Saint-Joseph, 26, boulevard de Louvain, 13008 Marseille, France.

Adresse e-mail : docteur.salazard@orange.fr (B. Salazard).

des mutations sporadiques. Sur 36 cas étudiés, Park a retrouvé dans 35 cas une mutation du gène *fibroblastic growth factor receptor type 2* (FGFR2) [3]. Un diagnostic prénatal est généralement réalisé au cours du troisième trimestre de grossesse, sauf s'il existe des cas familiaux [4].

Le syndrome d'Apert associe une facio-craniosténose avec fermeture des sutures coronale et lambdoïde, un exorbitisme, une rétrusion du tiers moyen de la face et une atteinte des mains et des pieds caractéristique, bilatérale et le plus souvent symétrique. Il semble qu'une relation inversement proportionnelle existe entre la gravité de l'atteinte craniofaciale et la gravité de l'atteinte des mains [2]. Au niveau des mains, il existe des signes constants :

- une syndactylie complexe des deuxième, troisième et quatrième doigt avec fusion osseuse distale ;
- une syndactylie simple du cinquième doigt ;
- un pouce court avec clinodactylie radiale ;
- un symphalangisme épargnant le cinquième doigt.

Il existe des anomalies associées inconstantes : au niveau osseux (synostose IV–V, anomalies cartilagineuses) et au niveau tissulaire (muscles intrinsèques, extrinsèques, pédicules vasculonerveux) [5].

L'atteinte de la première commissure est variable, ce qui permet une classification des mains selon la classification établie par Upton [2,6] :

- dans le stade I le pouce est libre, mais la première commissure est brève, réalisant « la main de l'obstétricien » (Fig. 1) ;
- dans le stade II, il existe une syndactylie simple complète du pouce, réalisant la « main en mitaine » (Fig. 2) ;
- dans le stade III, tous les doigts sont fusionnés, réalisant la classique « main en cuillère » avec un seul ongle commun. Il existe une fusion osseuse complète entre les doigts (Fig. 3).

Dans les stades II et III, il existe une insuffisance de la première commissure avec absence de pince pollicidigitale. Le



Fig. 2. Main d'Apert type II de la classification d'Upton.

stade I est heureusement le plus fréquent. Al-Qattan et Al-Husain ont proposé, suite à une observation clinique, une extension de cette classification avec un autre stade où existe un pouce court et dévié associé à une syndactylie simple des deuxième et troisième espaces sans fusion osseuse [7]. Nous avons préféré conserver la classification d'Upton.

Il existe parfois d'autres anomalies au niveau du membre supérieur, en particulier des synostoses intracarpiennes et des synostoses de l'épaule et du coude [2].

Pour la main différentes techniques sont utilisées afin d'obtenir une main fonctionnelle même si le pronostic fonctionnel est assombri par le symphalangisme [8].

Nous présentons donc notre expérience dans la prise en charge du syndrome d'Apert.

2. Matériel et méthodes

Entre 1989 et 2004, huit enfants porteurs d'un syndrome d'Apert ont été pris en charge dans notre service pour un



Fig. 1. Main d'Apert type I de la classification d'Upton.



Fig. 3. Main d'Apert type III de la classification d'Upton.

traitement au niveau des mains. Il s'agissait de quatre garçons et de quatre filles, tous vus en période néonatale. Il s'agissait de huit cas sporadiques ; nous n'avons pas retrouvé de cas familial. Des anomalies générales étaient associées dans deux cas : une agénésie du corps calleux dans un cas et une fente vélopalatine dans un autre cas. Une dysplasie du coude a été retrouvée chez un enfant.

Le traitement neurochirurgical a débuté en moyenne à 2,2 mois de vie avec des extrêmes de trois semaines à trois mois.

Le traitement chirurgical des mains a débuté en moyenne à l'âge de 10,6 mois (à partir de huit mois pour les atteintes les plus sévères de la première commissure). Selon la classification d'Upton on dénombrait quatre stade I, un stade mixte I–II, un stade II et deux stade III, soit un total de 55 commissures fusionnées. Nous retrouvions comme anomalie associée une synostose entre les quatrième et cinquième métacarpiens chez un enfant, avec un cinquième doigt en extension et en abduction.

Les soins postopératoires comportaient une attelle plâtrée jusqu'à cicatrisation et deux pansements intermédiaires sous sédation.

Sur les 55 commissures fusionnées, 46 ont été opérées, recréant ainsi neuf mains à quatre doigts et sept mains à cinq doigts. Nous avons traité en moyenne 1,15 commissures par intervention. Vingt-huit interventions ont été réalisées pour traiter une seule commissure, alors que 12 ont permis le traitement de plusieurs commissures, avec un maximum de trois. Dans trois cas il s'agissait de commissures homolatérales et dans cinq cas de commissures sur les deux mains.

Les premières commissures stade I n'ont pas été opérées. Les premières commissures stade II et III (sept cas) ont toujours été opérées en premier, à l'âge de neuf mois en moyenne (huit à 14 mois). Nous avons utilisé un lambeau inguinal, quatre lambeaux de la face dorsale de main, prélevés en regard des deuxième et troisième métacarpiens (Fig. 4) et associés à une

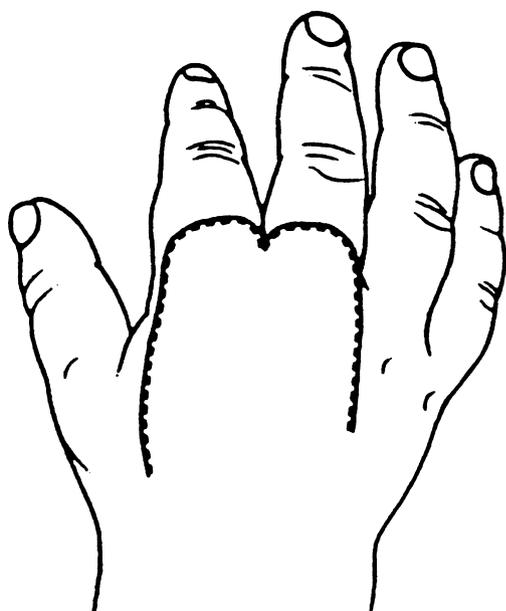


Fig. 4. Lambeau de transposition dorsal utilisé pour la première commissure dans les types III d'Upton.

greffe de peau totale au niveau de la zone donneuse [9]. Une immobilisation avec ouverture de la première commissure a été réalisée par un embrochage type Iselin. Deux commissures ont bénéficié d'une technique de lambeaux quadrangulaires avec greffe de peau totale (deux stades II). Sur les 39 autres commissures, 36 ont bénéficié du traitement classique de la syndactylie associant deux lambeaux quadrangulaires et des greffes de peau totale sur les faces latérales, prélevées au niveau inguinal. Les trois autres ont bénéficié d'une expansion cutanée dorsale.

Le délai moyen entre chaque intervention a été de 5,4 mois avec des extrêmes de deux à 11,5 mois.

Neuf ostéotomies de réaxation ont été réalisées ; dans quatre cas le traitement d'une commissure a été réalisé dans le même temps opératoire. Les ostéotomies ont été réalisées pour quatre clinodactylies du pouce, trois clinodactylies de l'index, une clinodactylie du cinquième doigt et une synostose entre le quatrième et le cinquième métacarpien. Ces interventions de réaxation ont été réalisées à un âge moyen de trois ans et demi (six mois à neuf ans). Pour les quatre clinodactylies du pouce, il s'agissait d'une désaxation sur existence d'une phalange delta. La réaxation comportait une ostéotomie de soustraction au niveau de la phalange delta associée à une plastie en Z de la face radiale du pouce.

Le traitement des syndactylies était terminé à l'âge de 31 mois (20 à 45 mois). Au total 45 interventions chirurgicales ont été réalisées chez ces huit enfants pour effectuer 51 corrections chirurgicales.

Six enfants ont été évalués lors d'une consultation, avec un recul entre 11 mois et 14 ans après la dernière intervention (moyenne de 61,4 mois). Certains sont encore en cours de traitement. Un bilan a été réalisé prenant en compte la profondeur des commissures, l'existence de brides commissurales, de déformations digitales et de raideurs. Le bilan fonctionnel comportait également une évaluation et une cotation de la préhension (prises palmaire, sphérique, en étau, subterminoterminal, terminoterminal, subterminolaterale et tridigitale). De plus, une évaluation de la satisfaction des parents et de l'enfant a été réalisée. Les deux autres enfants qui résident hors de France ont été évalués par bilan photographique et sur un interrogatoire téléphonique précis.

3. Résultats

Les huit enfants présentent un retard mental, léger à sévère pour un enfant. Ils ont tous un retard scolaire de deux ans minimum.

Nous déplorons deux complications précoces : un sepsis sur une greffe de peau totale avec lyse partielle et une désunion sur le lambeau inguinal ayant nécessité une conversion en lambeau de la face dorsale de la main.

Le bilan fonctionnel retrouve chez tous les enfants un symphalangisme complet épargnant l'IPP du cinquième doigt et gênant la plupart du temps les prises de force en étau. On retrouve chez six enfants un gêne à la pratique du vélo. Treize mains sur seize possèdent une IPP mobile sur le cinquième



Fig. 5. Clinodactylie de l'index permettant une prise latérolatérale.

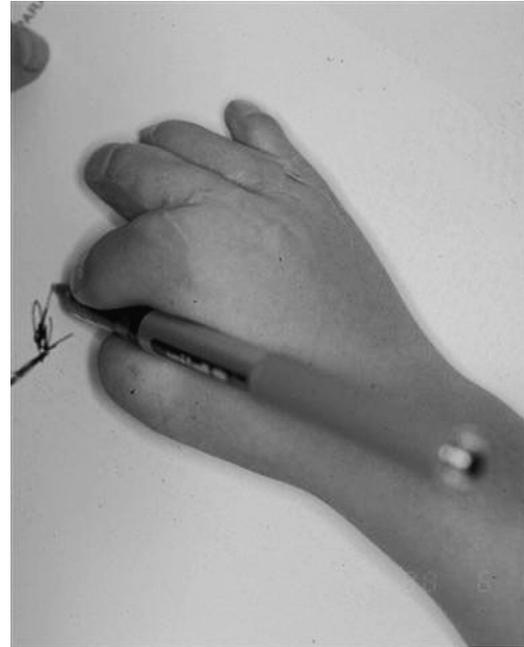


Fig. 6. Exemple d'adaptation avec écriture par prise bidigitale.

doigt. Une opposition bilatérale est présente chez tous les enfants.

La pince pouce–index est correcte en subterminoterminal pour huit mains (six stade I, deux stade II) et latérolatérale pour huit mains (trois stade I, un stade II, quatre stade III). Un enfant possède une pince fine grâce à une clinodactylie de l'index (Fig. 5). Trois enfants ont une prise I–V correcte grâce à la mobilité du cinquième doigt.

Au total, tous les enfants ont une pince fonctionnelle qui leur permet d'écrire (Fig. 6). En revanche, ils ont tous des difficultés aux prises fortes palmaires en raison du symphalangisme et des aménagements sont nécessaires, en particulier pour la pratique du vélo (aménagement des poignées de frein).

Au niveau esthétique nous retrouvons une satisfaction globale de tous les parents. Aucun ne souhaite de réintervention à visée cosmétique. Un enfant reproche la pilosité des greffes de peau totale sur les faces latérales des doigts.

Sur les 36 syndactylies traitées par greffe de peau totale nous retrouvons six commissures insatisfaisantes à réopérer, soit 16,6 %. Sur les trois syndactylies traitées par expansion, deux sont brèves et peu profondes. Les premières commissures opérées ont toutes un aspect satisfaisant et une profondeur permettant des prises larges.

4. Discussion

La prise en charge d'un enfant atteint d'un syndrome d'Apert nécessite une collaboration pluridisciplinaire impliquant les pédiatres, neurochirurgiens, chirurgiens maxillo-faciaux, ophtalmologistes, otorhinolaryngologistes, chirurgiens de la main et kinésithérapeutes. Il faudra donc une convergence de toutes ces énergies afin d'établir un calendrier thérapeutique qui tiendra compte des mains et de la face.

Pour les mains tous les auteurs s'accordent sur l'intérêt d'une chirurgie précoce qui débute par la libération du pouce, puis celle des doigts latéraux (II et V) [9]. Barot et Caplan préconisent la libération de toutes les commissures avant deux ans. En effet, la chirurgie précoce préserve la croissance et diminue les déformations digitales, en améliorant la qualité esthétique [10]. La séparation du pouce est une véritable urgence dans le stade III et doit être réalisée le plus tôt possible afin de permettre l'intégration corticale de ce doigt. Différentes techniques ont été proposées pour recréer une première commissure : le choix dépend du stade d'Upton et de l'expérience de l'équipe. L'apport tissulaire est impératif pour les stades II et III, car une profondeur importante est nécessaire pour une bonne préhension. Le lambeau inguinal permet d'apporter de la peau en quantité suffisante dans les stades III, sans rançon cicatricielle importante [11]. Il est relativement bien supporté chez le petit enfant même s'il nécessite des soins appropriés et au minimum deux interventions chirurgicales. Dans notre expérience le seul que nous avons réalisé s'est soldé par un échec lié aux difficultés d'immobilisation. Mais nous pensons qu'il peut apporter un tissu de bonne qualité pour les stades III. Upton utilisait au départ pour les stades III un lambeau antibrachial radial [12] mais les séquelles esthétiques au niveau de l'avant bras sont importantes. Actuellement, il réalise dans le stade III une amputation du deuxième rayon associée à un lambeau dorsal [2]. Pour notre part, nous avons utilisé dans la majorité des cas un lambeau de la face dorsale de la main. Il est associé à des greffes de peau totale au niveau de la zone donneuse et permet un bon approfondissement de la commissure, même s'il existe peu de solution très satisfaisante [8]. Plus tard, des plasties en Z peuvent encore améliorer la profondeur [1]. Foucher et al. ont proposé le lambeau « pseudocerc-volant » qu'il a utilisé sur deux mains d'Apert,

avec des résultats intéressants [8]. De nombreux autres lambeaux locaux ont été décrits, mais ils sont plus adaptés à des brièvetés simples de la première commissure qu'à la main du syndrome d'Apert où il existe un déficit cutané dorsal majeur. C'est pourquoi certains auteurs ont proposé d'utiliser l'expansion cutanée. Pour Coombs et Mutimer, l'expansion permet d'apporter une quantité suffisante de peau avec des soins moins contraignants, mais il faut que l'enfant revienne une fois par semaine [13]. De plus, Coombs l'a utilisé pour quatre premières commissures stade II uniquement. Ashmead et Smith ont montré pour une série importante (114 commissures, dont 44 traitées par expansion) que l'expansion n'était pas une technique intéressante dans le traitement des syndactylies du syndrome d'Apert : elle augmente le nombre d'interventions, le nombre de complications, le nombre de révisions et le coût de l'intervention [14]. Dans la série il ne distingue malheureusement pas les premières commissures des autres. Certains auteurs préconisent une section de l'abducteur du pouce qui est hypertrophique afin d'élargir la première commissure [11] ; d'autres proposent dans certains cas une amputation du deuxième rayon [1,2].

La séparation de la syndactylie du cinquième doigt est une étape importante pour éviter les déformations axiales durant la croissance. Elle doit donc être libérée rapidement. En effet, ce doigt est très souvent épargné par le symphalagisme (13 mains sur 16 dans notre série) et peut offrir une possibilité de pince [1,5].

Ensuite le traitement des autres commissures doit être poursuivi. Comme certains auteurs, nous préférons parfois une main à quatre doigts avec un bloc médian III–IV plutôt qu'une main à cinq doigts [15,16], surtout si les interventions précédentes ont révélé l'existence de malformations des pédicules vasculonerveux. D'autres auteurs préconisent une amputation d'un rayon plutôt que de conserver le bloc médian [17], ou insistent pour séparer absolument les cinq doigts afin d'avoir une main esthétique [18]. L'utilisation de deux lambeaux palmaire et dorsal associés à des greffes de peau totale sur les faces latérales est globalement admis par tous les auteurs pour l'approfondissement des commissures. Les néocommissures doivent être souples et profondes, ne gênant pas le jeu métacarpophalangien. Des problèmes sont rencontrés au niveau des phalanges distales où les greffes sur la zone d'ostéotomie entraînent des rétractions, des déviations, une pulpe fine et des ongles disgracieux [19]. Barot et Caplan signalent 22 % de lyse des greffes au niveau de la phalange distale [10]. C'est pourquoi plusieurs auteurs préconisent une couverture de celle-ci par des lambeaux pulpaire [9,19]. Nous n'en avons pas l'expérience. Pour les commissures nous retrouvons 16,6 % de révision, ce qui correspond aux données de la littérature : 13 % pour Chang et al., 18 % pour Barot et Caplan [10,15]. L'expansion, réalisée pour une main, n'a pas donné de résultat satisfaisant (deux commissures sur trois révisées) avec des difficultés importantes pour l'organisation du gonflage. Ashmead rapporte 35 % de révision. Comme nous l'avons signalé précédemment, l'expansion ne paraît pas avoir d'indication dans la main du syndrome d'Apert [14].

Les gestes d'ostéotomie pour réaxation sont effectués plus tardivement sur des os mieux développés (trois ans et demi de moyenne dans notre série). La priorité va à la confection d'une pince et donc à la correction de la clinodactylie radiale du pouce. En revanche, ces gestes d'ostéotomie doivent être discutés sur les autres doigts, en particulier au niveau de l'index où une clinodactylie de l'index peut améliorer la pince I–II.

La prise en charge de la main du syndrome d'Apert est complexe et de nombreuses interventions sont nécessaires. Nous avons réalisé en moyenne six interventions par enfant, ce qui équivaut entre dix et 19 anesthésies. Upton a compté entre 15 et 20 anesthésies durant leur 20 premières années (Upton [2]). De plus, de nombreux auteurs pensent que les séparations digitales doivent être terminées à deux ans et les ostéotomies effectuées vers cinq ou six ans [2,10,20]. C'est pourquoi certains auteurs préconisent la libération du plus grand nombre de commissures dans le même temps opératoire. Pour notre part, nous avons préféré le traitement d'une commissure à la fois (dans 28 cas sur 40), afin de minimiser la morbidité des complications, notamment infectieuses. Malgré cela le traitement des syndactylies a pu être terminé vers l'âge de deux ans et demi. Mais le chirurgien doit établir avec la famille un planning opératoire afin d'aboutir à une main fonctionnelle rapidement : libération précoce du pouce, suivie de la libération du cinquième doigt, puis libération des autres doigts et enfin ostéotomies et retouches vers quatre ou cinq ans.

La main d'Apert impose donc une prise en charge précoce et spécialisée dont le but est de restituer une main fonctionnelle avec le moins de complications opératoires. Ces mains nécessitent donc de nombreuses interventions et un long suivi tout au long de la croissance qui doit tenir compte des anomalies associées.

Références

- [1] Mac Carthy J. Apert's syndrome. In: Mc Carthy, editor. *Plastic Surgery*. Philadelphia: W.B Saunders Company; 1990. p. 5293–300.
- [2] Upton J. The Apert hand. In: *The growing hand*. London: Harcourt publishers 2000;345–62.
- [3] Park WJ, Theda C, Maestri NE, Meyers GA, Fryburg JS, Dufresne C, et al. Analysis of phenotypic features and FGFR2 mutations in Apert syndrome. *Am J Hum Genet* 1995;57:321–8.
- [4] Filkins K, Russo JF, Boehmer S, Camous M, Przylepa KA, Jiang W, et al. Prenatal ultrasonographic and molecular diagnosis of Apert syndrome. *Prenat Diagn* 1997;17:1081–4.
- [5] Holten IWR, Smith W, Bourne AJ, David DJ. The Apert syndrome hand: pathologic anatomy and clinical manifestations. *Plast Reconstr Surg* 1997;99:1681–7.
- [6] Upton J. Apert syndrome: classification and pathologic anatomy of limb anomalies. *Clin Plast Surg* 1991;18(2):321–55.
- [7] Al-Qattan MM, Al-Husain MA. Classification of hand anomalies in Apert syndrome. *J Hand Surg (Br)* 1996;21:266–8.
- [8] Foucher G, Medina J, Navarro R, Pajardi G. Apport d'une nouvelle plastie à la reconstruction de la première commissure dans les malformations congénitales. À propos d'une série de 54 patients. *Chir Main* 2000;2: 152–60.
- [9] Buck Gramcko D. Syndactyly between the thumb and index finger. In: Buck Gramcko D, editor. *Congenital Malformations of the hand and forearm*. London: Churchill Livingstone; 1998. p. 141–7.
- [10] Barot LR, Caplan HS. Early surgical intervention in Apert's syndactyly. *Plast Reconstr Surg* 1986;77:282–5.

- [11] Blauth W, Schneider-Sickert F. Congenital deformities of the hand. Berlin: Springer-Verlag; 1980.
- [12] Upton J, Havlik RJ, Coombs CJ. Use of the forearm flaps for the severely contracted first space in children with congenital malformations. *J Hand Surg (Am)* 1996;21A:470–7.
- [13] Coombs CJ, Mutimer KL. Tissue expansion for the treatment of complete syndactyly of the first web. *J Hand Surg (Am)* 1994;19A:968–72.
- [14] Ashmead D, Smith PJ. Tissue expansion for Apert's syndactyly. *J Hand Surg (Br)* 1995;20B:327–30.
- [15] Chang J, Danton TK, Ladd AL, Hentz VR. Reconstruction of the hand in Apert syndrome: a simplified approach. *Plast Reconstr Surg* 2002;109:465–70.
- [16] Van Heest AE, House JH, Reckling WC. Two-stage reconstruction of Apert acrosyndactyly. *J Hand Surg (Am)* 1997;22:315–22.
- [17] Flatt AE. Apert syndrome. In: Flatt AE, editor. *The care of congenital hand anomalies*. Saint Louis: CV Mosby Company; 1977. p. 201–8.
- [18] Zuker RM, Cleland HJ, Haswell T. Syndactyly correction of the hand in Apert syndrome. *Clin Plast Surg* 1991;18:357–64.
- [19] Sugihara T, Ohura T, Umeda T. Surgical method for treatment of syndactyly with osseous fusion of the distal phalanges. *Plast Reconstr Surg* 1991;87:157–64.
- [20] Guero SJ. Algorithm for treatment of Apert Hand. *Tech Hand Up Extreme Surg* 2005;9:126–33.