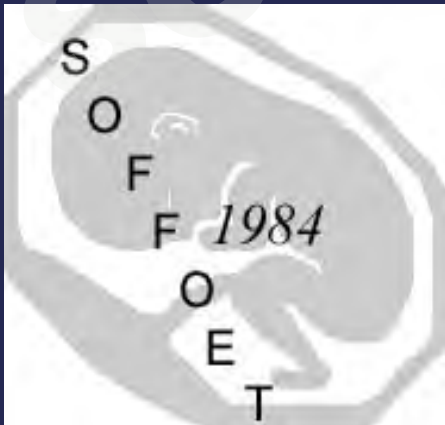


# Enfant GAS.

C.Quélin, P.Loget, G.Lebouar,  
AS.Cabaret, M.Proisy



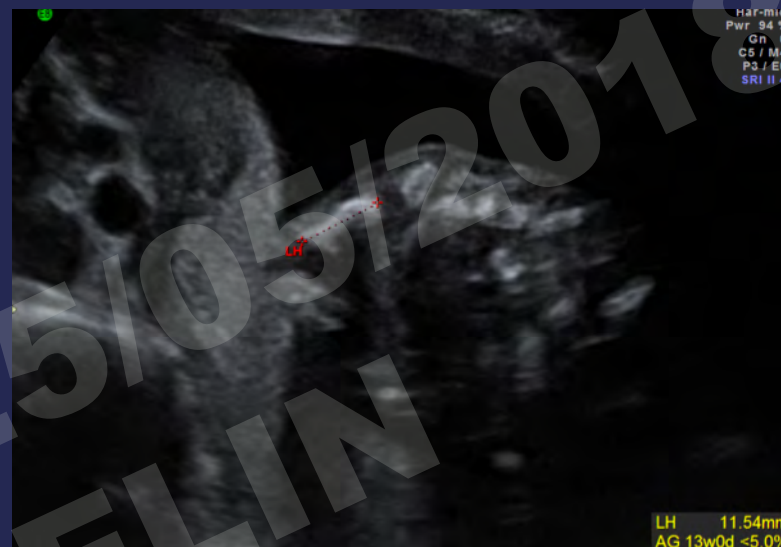
# Renseignements cliniques

- 23 ans. Première grossesse. Couple originaire de Guinée Conakry.
- Pas de consanguinité connue mais parents du couple originaires d'un même village.
- Echographie T1 à 12 SA + 3 j : Anomalie des 4 membres : 3 segments courts et extrémités semblant mal posées.

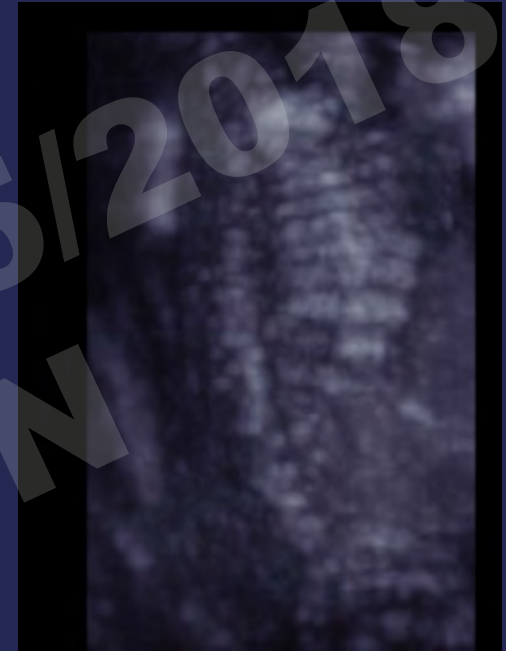
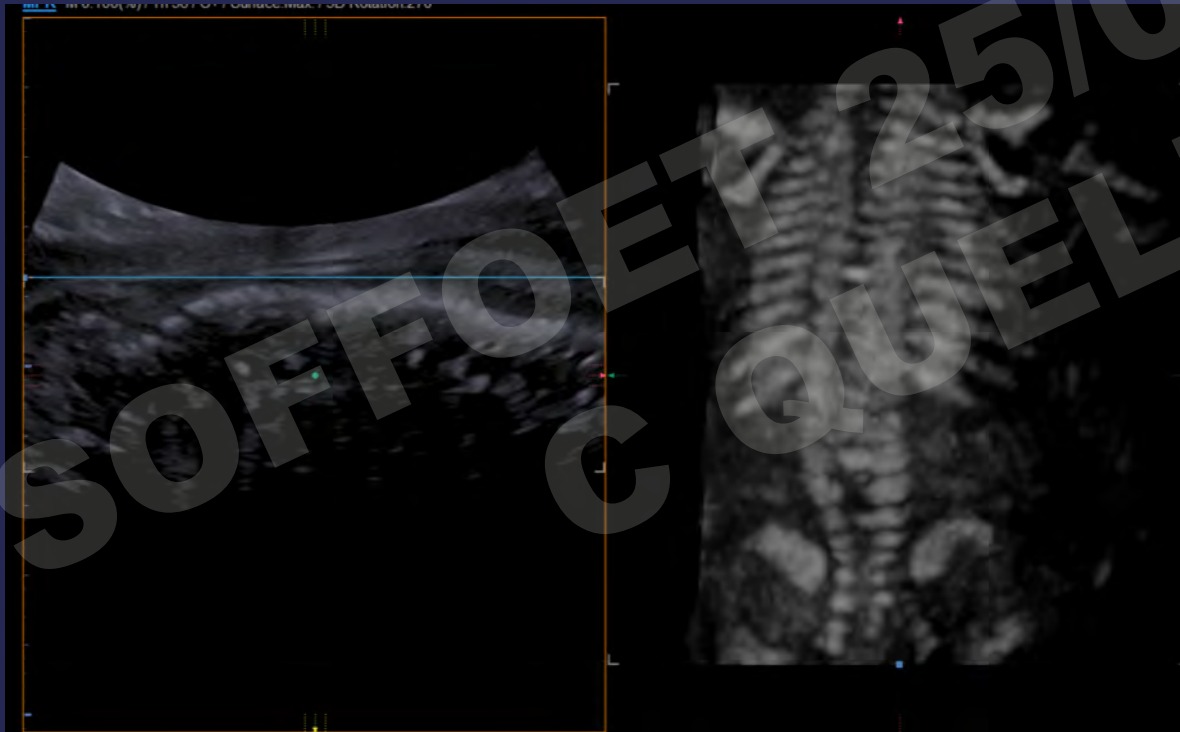


- Biopsie de trophoblaste : caryotype normal 46,XY et ACPA normale.

- Echographie à 16 SA + 6 j : micromélie majeure des 4 membres + anomalies vertébrales.



- Echographie à 22 SA + 6 j : micromélie des 4 membres, à prédominance distale. Aspect inhabituel des corps vertébraux, associé à une courbure rachidienne irrégulière. Aspect de côtes courtes.



- Consultation aux urgences à 28 SA pour suspicion de perte de liquide depuis une semaine. Protrusion de la poche des eaux à l'examen et Actim Prom +.
- TDM fœtal « en urgence » à 29 SA : raccourcissement sévère des os long des membres supérieurs et inférieurs qui sont aussi incurvés et avec des métaphyses élargies, associé à une anisospondylie et des côtes courtes.



Prise en charge active souhaitée par le couple.  
Echec de tocolyse et expulsion au terme de 29 SA.  
Echec d'intubation et décès à 20 minutes de vie



1148 gr (N à 29 SA)  
VT = 29.5 cm (M à 23 SA)  
VC = 24 cm (M à 26 SA)  
PC = 26 cm (N à 29 SA)

→ Net retard statural



**Micromélie** des 4 membres ++

MS en flexion irréductible avec aspect incurvé des segments rhizoméliques.

MI en flexion irréductible et incurvés au niveau des 2 segments.



**Syndrome dysmorphique** = faciès plat, occiput plat, grandes oreilles bas implantées et en rotation postérieure, fentes palpébrales étroites, nez court, **séquence de Pierre-Robin** (franc micro-rétrognatisme, large fente palatine postérieure et glossoptose) et cou court.





Malposition des mains avec aspect de coup de vent cubital bilatéral.  
Pouces adductus irréductibles, clinodactylie des IIèmes et Vèmes doigts, PPTU bilatéral, plis de flexion peu marqués au niveau des doigts.  
Paumes sèches.



Pieds en varus équins bilatéral, larges, avec aspect incurvé.



Mamelons écartés

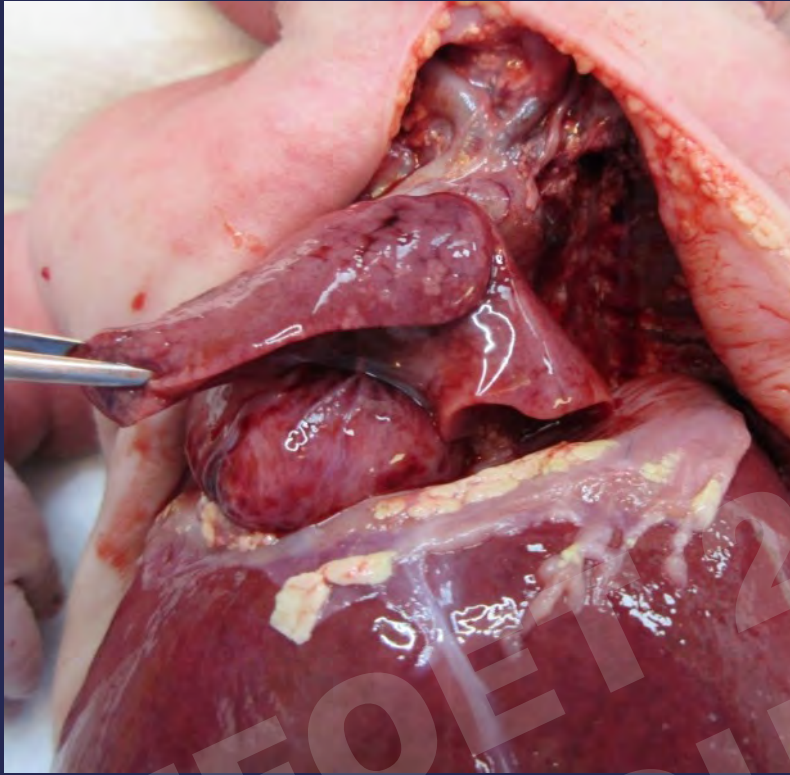


OGE masculins normaux



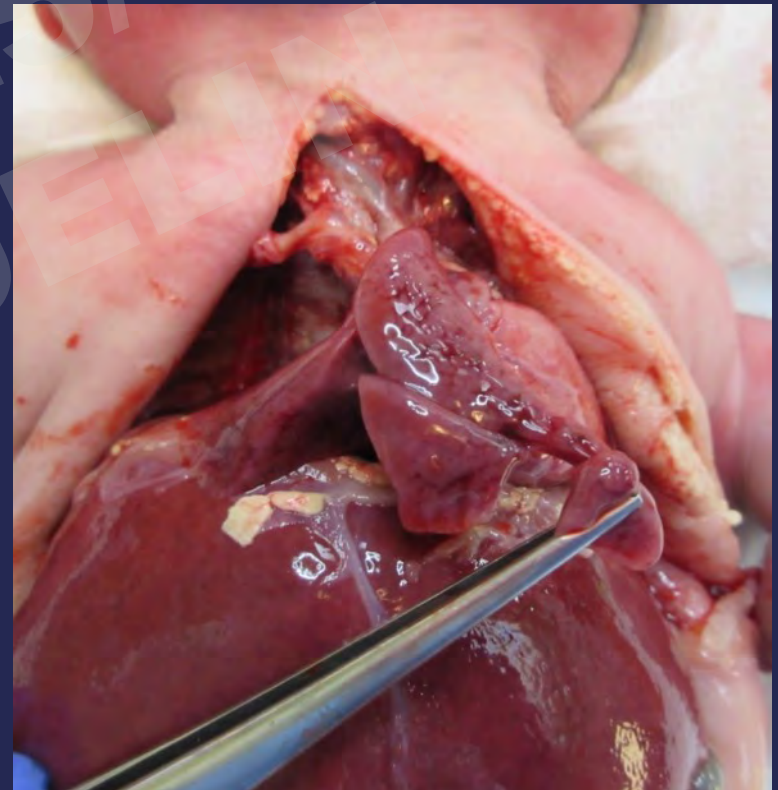
Hernie inguinale à droite (avec quelques anses grêles)

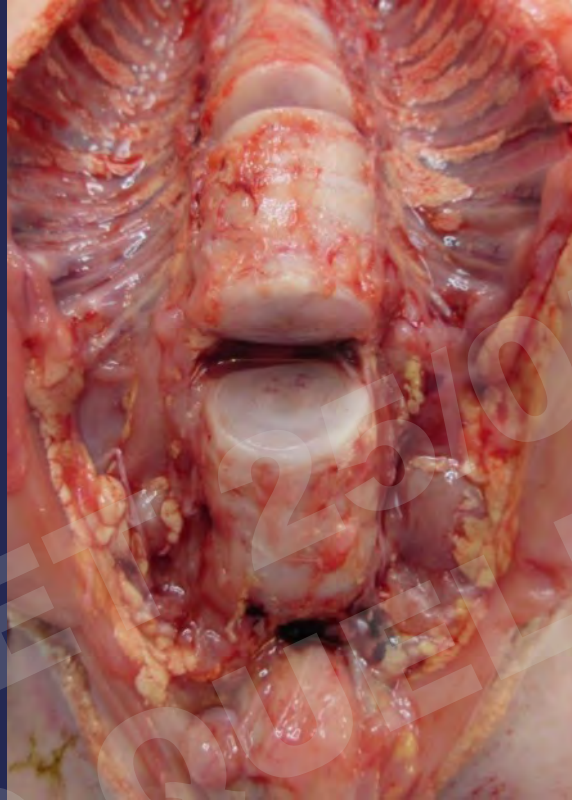
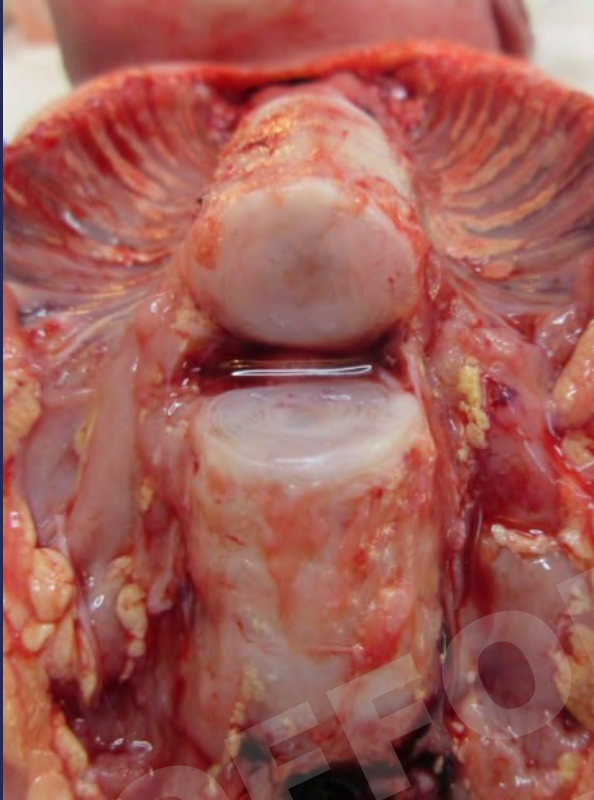




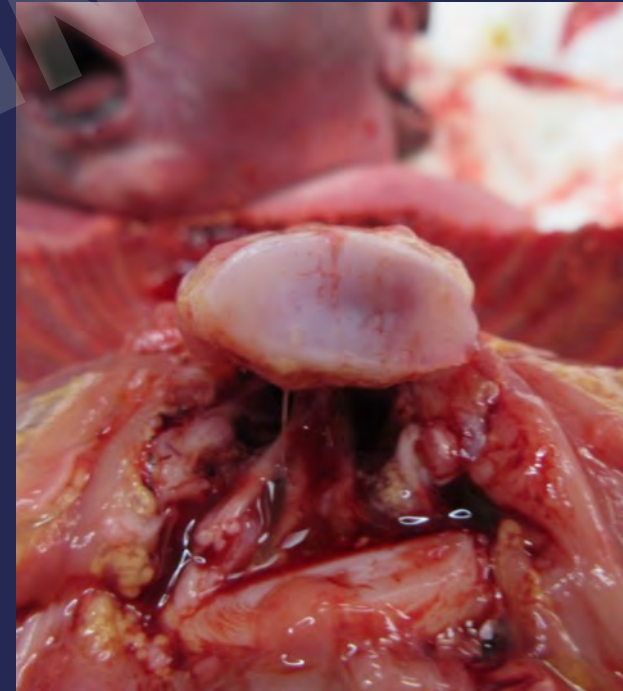
Poumons = 7.67 grammes  
Rapport PP/F de 0.007

→ Nette hypoplasie pulmonaire.





Corps vertébraux très épais, « rond »



Témoin 29 SA

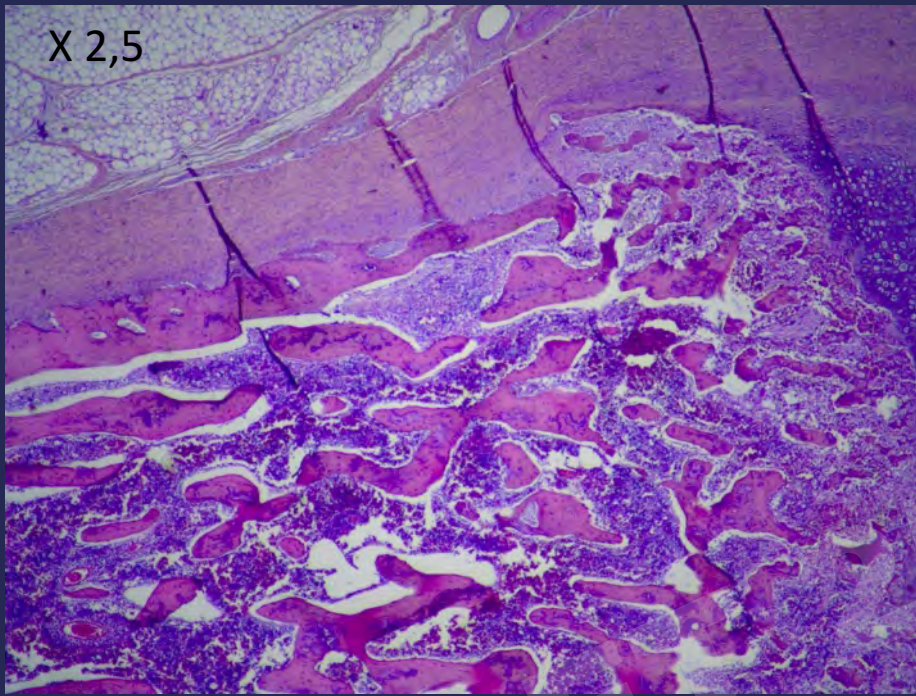
- Os longs très courts, trapus, incurvés, aux métaphyses élargies.
- 12 paires de côtes relativement courtes et épaisses.
- Ailes iliaques larges, arrondies, avec échancrure sciatique étroite.
- Volumineux points d'ossification calcanéens.
- Phalanges, métacarpes et métatarses épais et un peu courts.
- Vertèbres irrégulières.



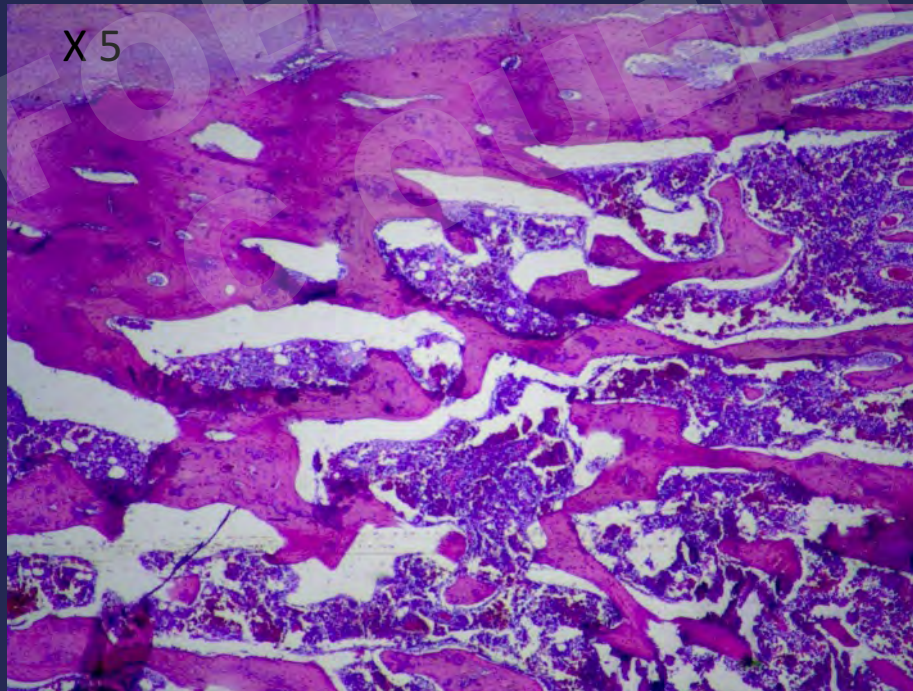
Vertèbres irrégulièrement  
ossifiées et de tailles variables  
sur toute la hauteur du rachis  
= **anisospondylie**

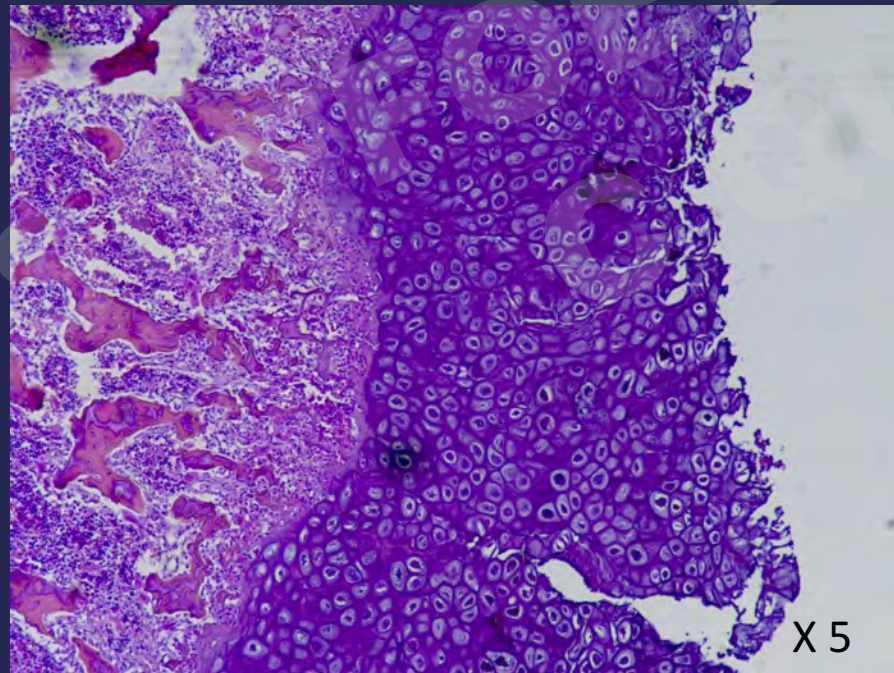
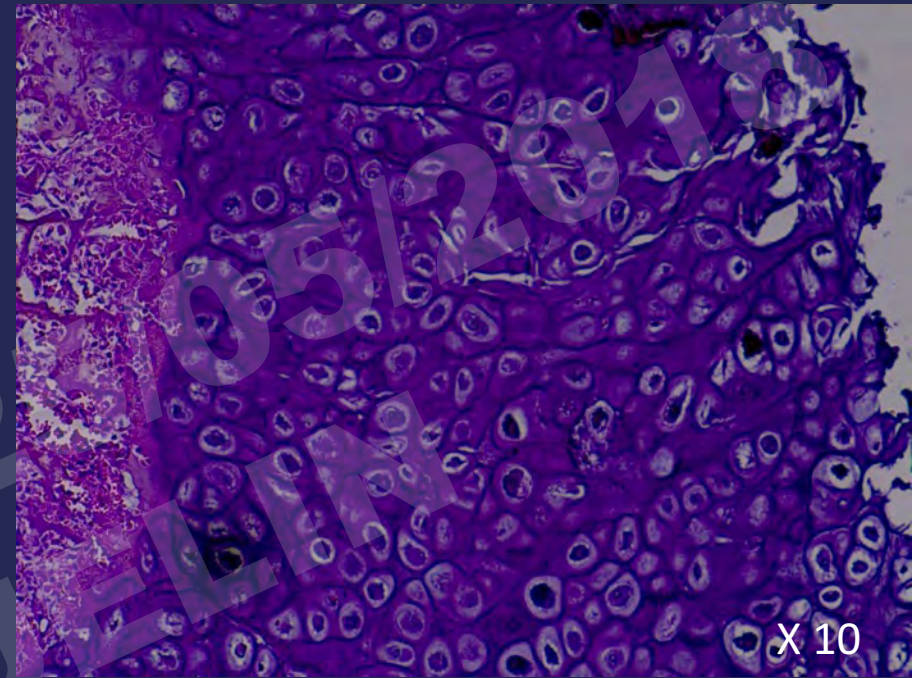
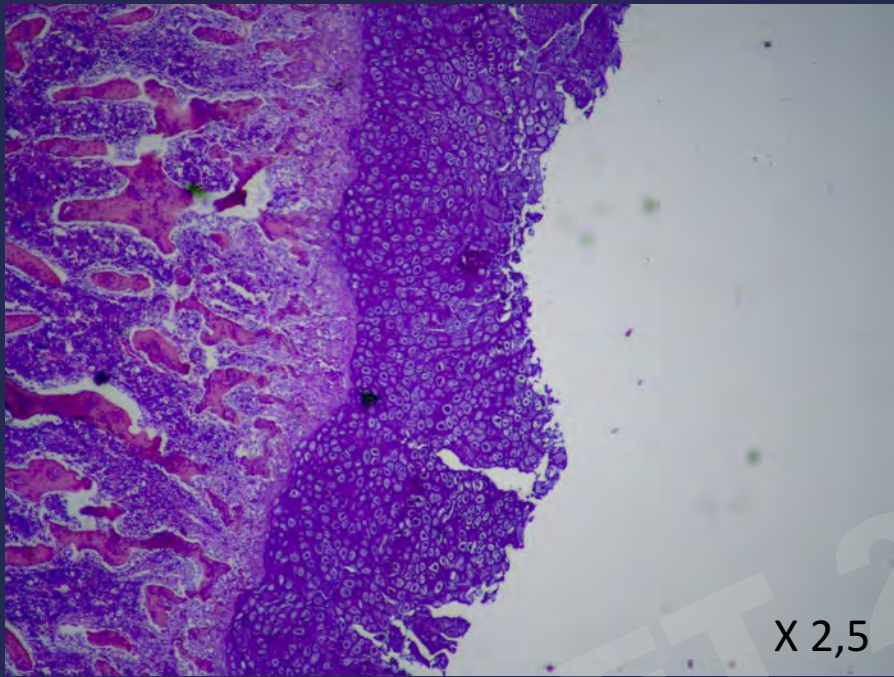




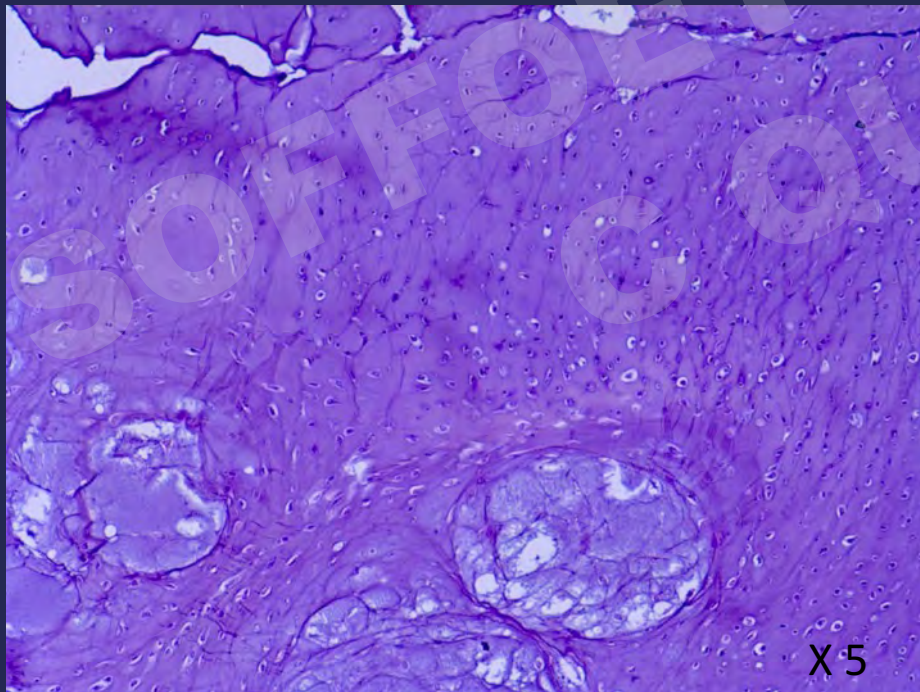
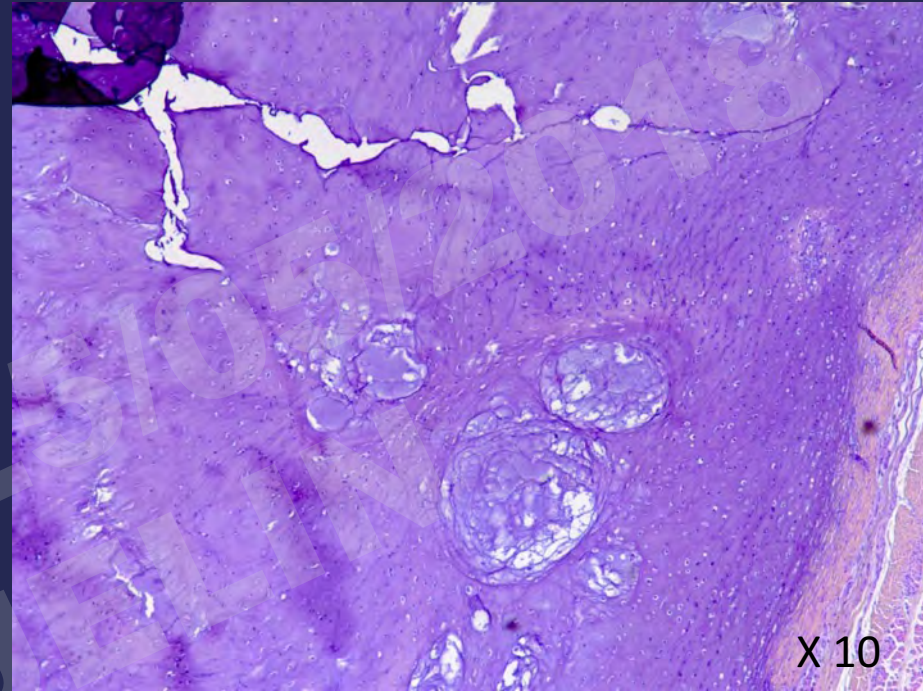
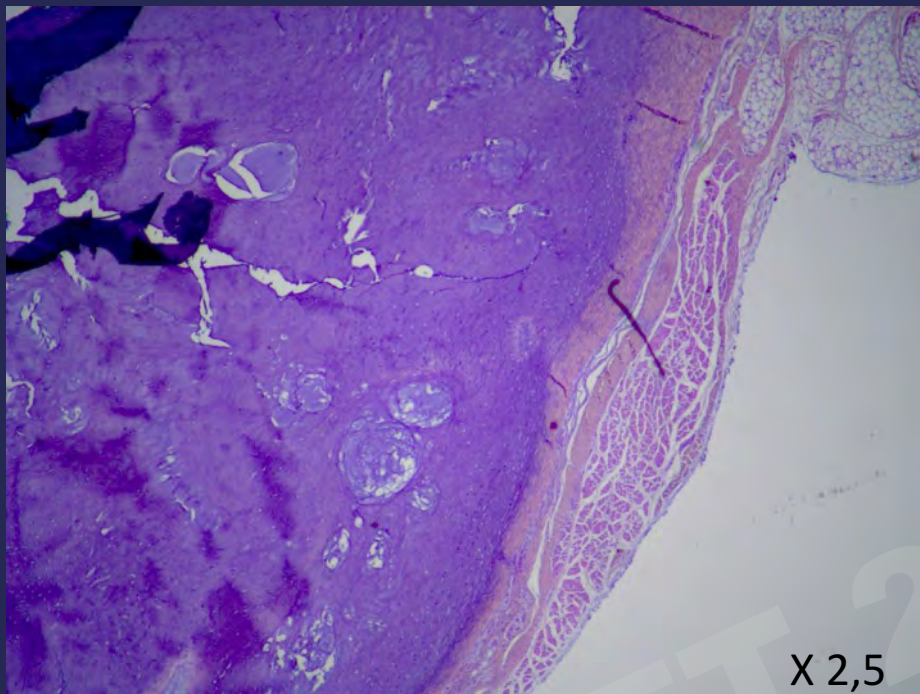


Fémur :  
Diaphyses et corticales paraissant  
normalement ossifiées





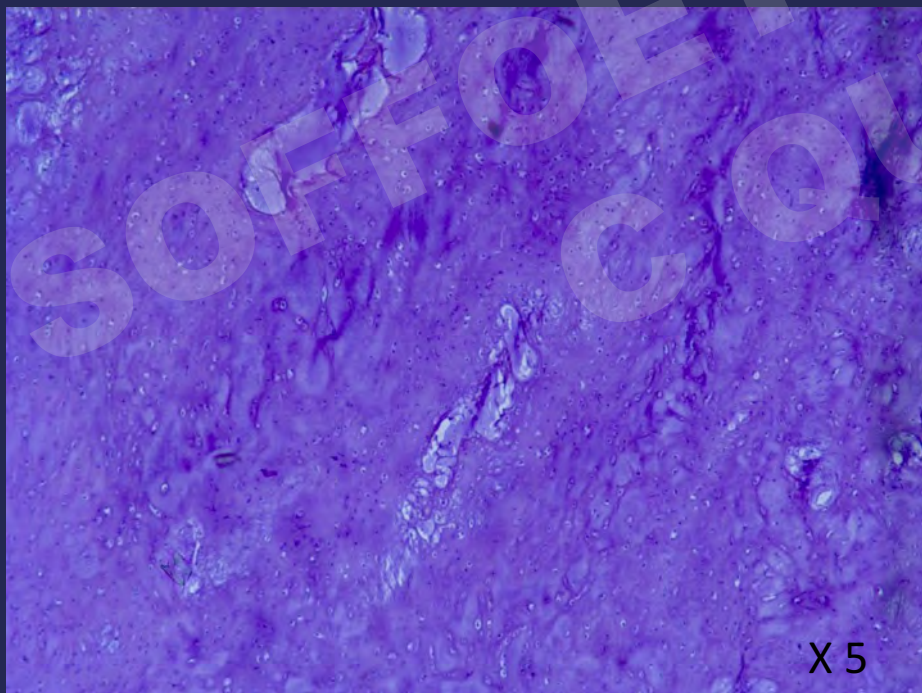
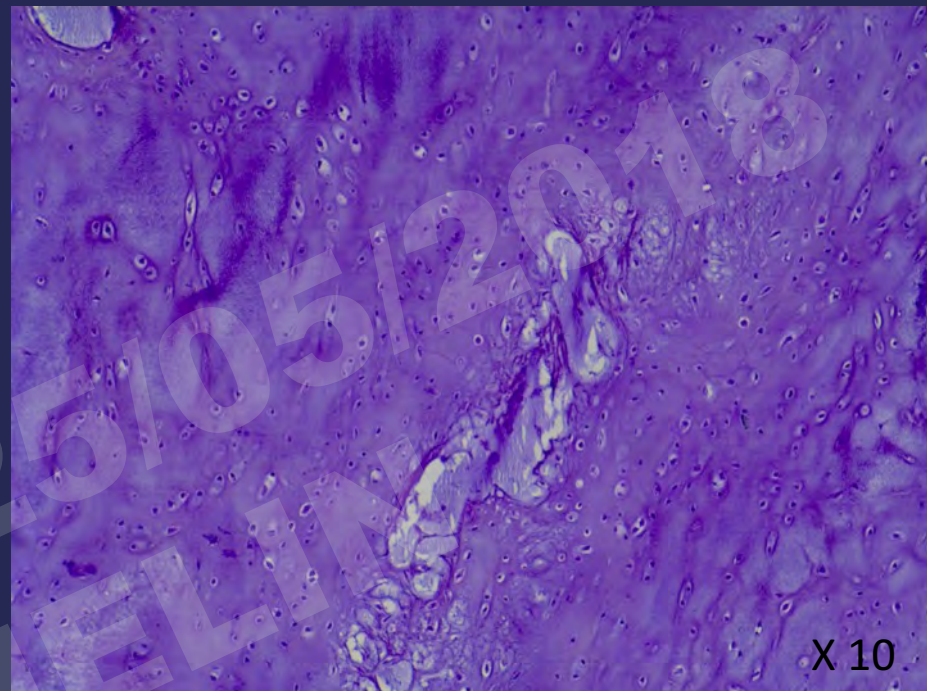
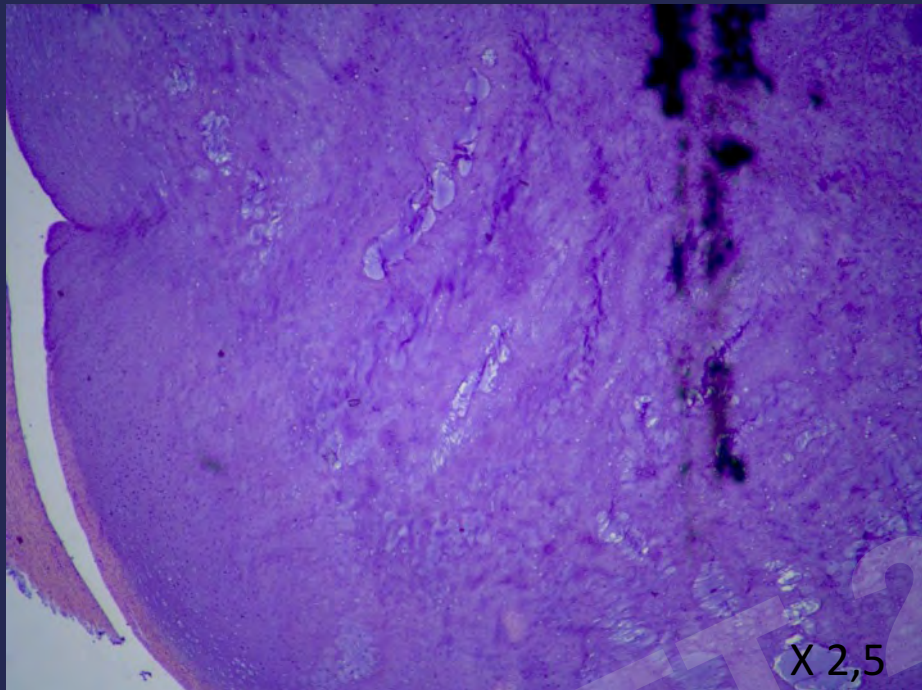
Plaque de croissance désorganisée avec notamment absence d'organisation en colonnes.



Densité chondrocytaire du cartilage de réserve sensiblement normale.

Diminution de la densité de la matrice avec colorabilité faible et hétérogène.

Nombreuses zones de dégénérescence.



# Conclusion

Retard statural majeur (~23 SA).

Faciès plat, séquence de Pierre-Robin et cou court.

Micromélie franche des 4 membres, en flexion irréductible et incurvés.

Malposition des mains avec aspect de coup de vent cubital bilatéral, pouces adductus irréductibles, clinodactylie des IIèmes et Vèmes doigts, PPTU

Pieds en varus équins bilatéral, larges, avec aspect incurvé.

Hernie inguinale droite.

Hypoplasie pulmonaire.

Os longs très courts, incurvés, aux métaphyses élargies, **anisospondylie**, côtes relativement courtes et épaisses.

# Dysplasie dyssegmentaire de Silverman-Handmaker

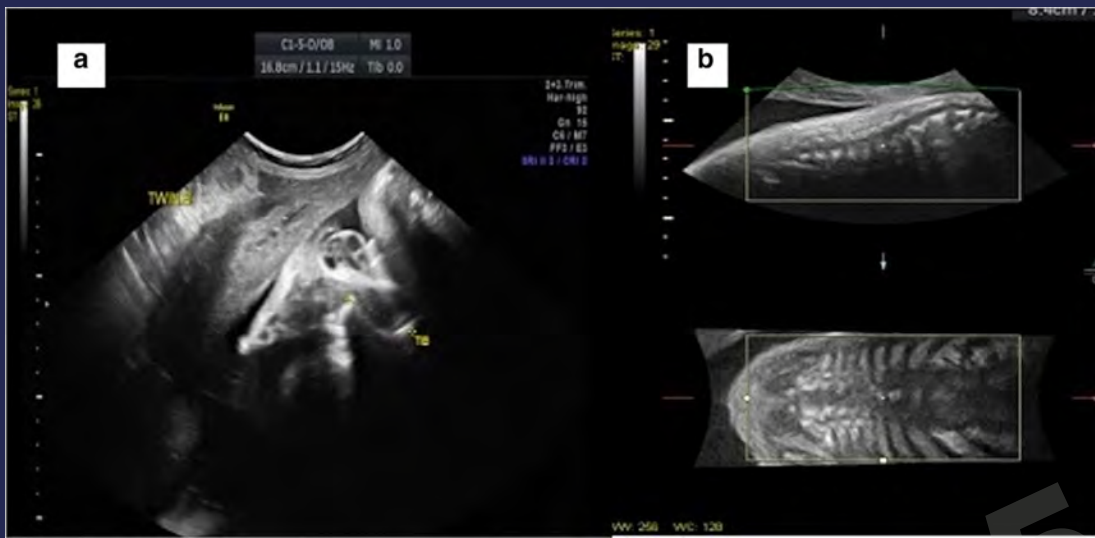
→ Etude du gène *HSPG2* en cours (Dr Barat, CHU de Montpellier)

**SOFFOET 25/05/2018**  
**C QUELIN**

# Dysplasie dyssegmentaire de Silverman-Handmaker

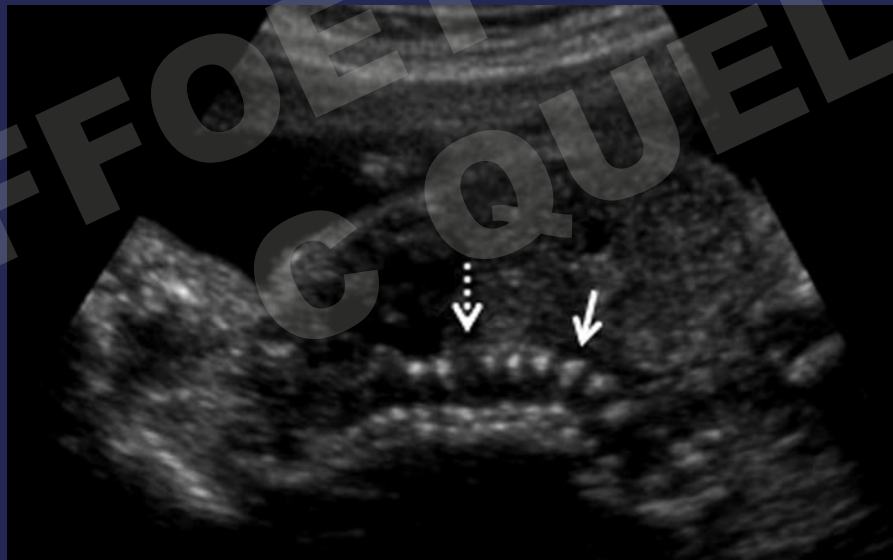
- Incidence < 1/1.000.000
- < 40 cas rapportés dans la littérature. 7 cas avec confirmation moléculaire.
- Micromélie sévère ± incurvation des membres
- Limitation articulaire
- Thorax étroit
- Pieds bots
- Face plate, micrognathie et cou très court
- FP fréquente
- Os longs courts et incurvés, métaphyses élargies
- **Anisospondylie** (vertèbres irrégulières et fendues)
- Léthalité ++ (≠ DD de Rolland Desbuquois)
- AR : mutation du gène **HSPG2** (perlecan)





36 SA

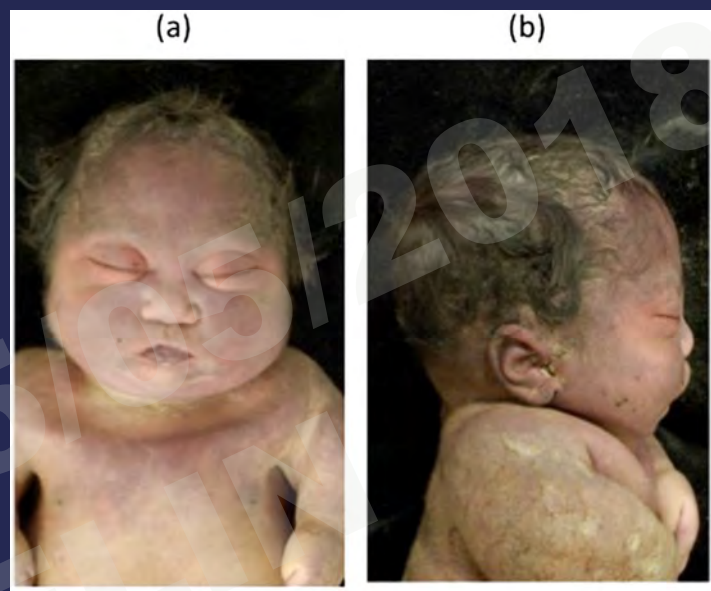
Basalom S *et al.* Mol Genet Genomic Med. 2018



19 SA

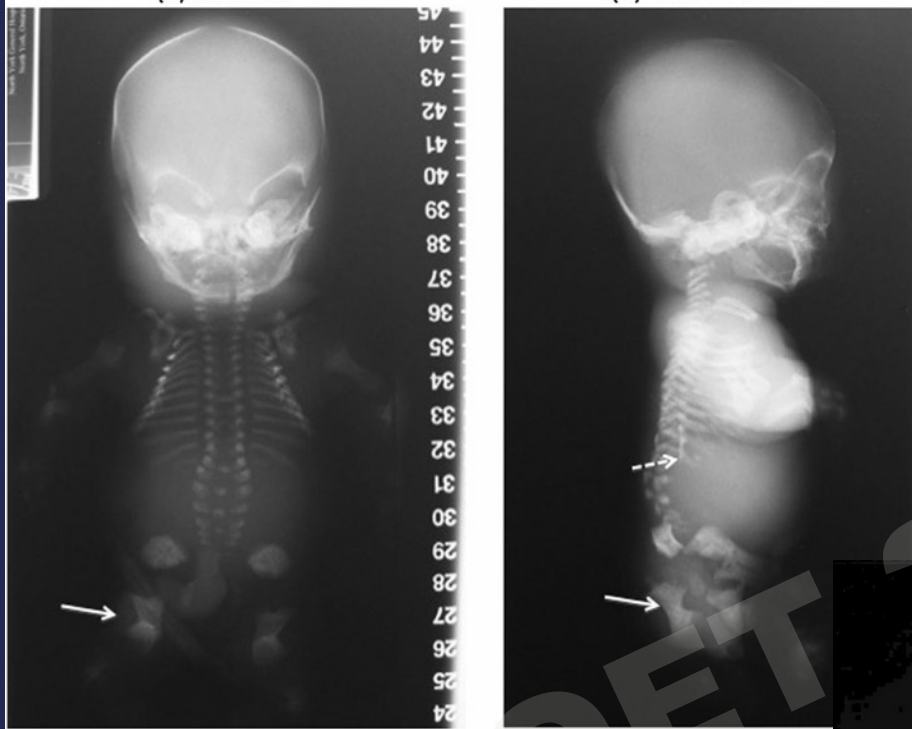


Ladhani NN *et al.* Prenat Diagn. 2013



(a) AP view

(b) Lateral view

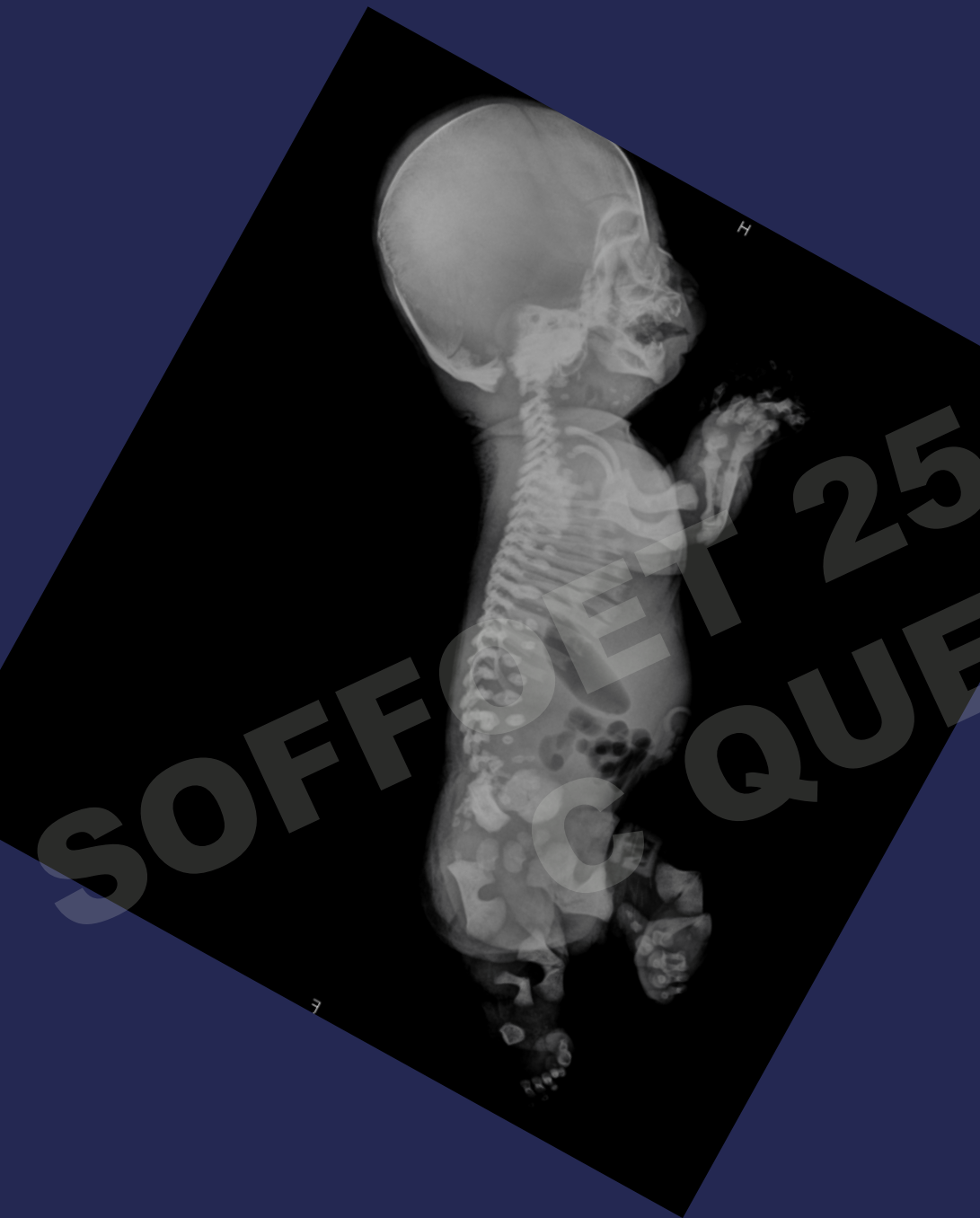


Ladhani NN *et al.* Prenat Diagn. 2013





Ladhani NN *et al.* Prenat Diagn. 2013



Ladhani NN *et al.* Prenat Diagn. 2013