

# **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

## **Agénésie transversale de l'avant-bras**

Hôpitaux de Saint-Maurice  
Centre de référence des anomalies du développement et  
syndromes malformatifs d'Ile de France (CEREFAM)  
Site constitutif

Filière AnDDI-Rares

## **Argumentaire scientifique du PNDS**

**Septembre 2021**

**Coordonnateurs : Dr Nathaly Quintero-Prigent  
Dr Frédéric Clavier**

Cet argumentaire a été élaboré par le centre de référence pour les anomalies de membres (CEREFAM) aux Hôpitaux de Saint-Maurice.  
Il a servi de base à l'élaboration du PNDS sur les agénésies transversales de l'avant-bras.  
Le PNDS est téléchargeable sur le site du centre de référence  
[www.cerefam.fr](http://www.cerefam.fr)

# Sommaire

|  |           |
|--|-----------|
| <b>Liste des abréviations.....</b>   | <b>2</b>  |
| <b>Préambule.....</b>  | <b>2</b>  |
| <b>Argumentaire.....</b>   | <b>3</b>  |
| <b>1 Stratégie de recherche bibliographique .....</b>  | <b>3</b>  |
| <b>2 Synthèse bibliographique.....</b>   | <b>3</b>  |
| 2.1 Résumé général sur le diagnostic et la prise en charge des agénésies transverses de l'avant-bras de l'enfant | 3         |
| 2.2 Recommandations de bonnes pratiques  | 4         |
| 2.3 Revues de la littérature   | 5         |
| 2.4 Etudes cliniques   | 6         |
| <b>3 Annexe : .....</b>  | <b>13</b> |
| <b>Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles.....</b>   | <b>13</b> |
| <b>Annexe 2. Liste des participants .....</b>  | <b>14</b> |
| Liste (complète) Groupe des relecteurs de la filière coordo de CR et CC  | 16        |
| <b>Références bibliographiques .....</b>   | <b>19</b> |

## Liste des abréviations

|         |   |
|---------|---|
| AB      | Avant-bras  |
| AHA     | Assisting Hand Assessment   |
| ALD     | Affection de Longue Durée   |
| AMM     | Autorisation de Mise sur le Marché  |
| ARM     | Anomalies réductionnelles des membres   |
| ATAB    | Agénésies transverses de l'avant-bras   |
| ATMS    | Agénésies transverses du membre supérieur   |
| CEREFAM | Centre de référence pour les anomalies des membres                                      |
| CPDPN   | Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal                                      |
| DAN     | Diagnostic antenatal  |
| IMG     | Interruption médicale de grossesse  |
| IRM     | Imagerie par résonance magnétique   |
| MS      | Membre supérieur  |
| PDV     | Perdu de vue  |
| PEC     | Prise en charge   |
| PedsQL  | Pediatric Quality of Life Inventory   |
| PMS     | Prothèse de membre supérieur  |
| PNDS    | Protocole National de Diagnostic et de Soins  |
| PODCI   | Pediatric Outcome Data Collection Instrument  |
| PUFI    | Prosthetic Upper Extremity Functional Index   |
| SA      | Semaines d'aménorrhée   |
| TDM     | Tomodensitométrie   |
| UBET    | Unilateral below-elbow test (test fonctionnel pour les agénésies/amputation avant-bras) |

## Préambule

Le PNDS sur l'agénésie transversale de l'avant-bras a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)). Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

# Argumentaire

## 1 Stratégie de recherche bibliographique

L'agénésie transverse de l'avant-bras (ATAB) de l'enfant n'a fait l'objet d'aucune recommandation internationale. Il existe des fichiers et des feuilles de route pour la détection et la surveillance de ces anomalies en Europe et en France (1, 2). A la date de publication de ce document aucun autre Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) n'a été publié sur cette pathologie.

L'agence nationale de santé publique, Santé publique France, a publié en juillet 2019 un rapport concernant les agénésies transverses du membre supérieur. Ce rapport a été élaboré par un comité d'experts scientifiques (3). Il s'intitule : Premier rapport sur les agénésies transverses du membre supérieur (ATMS) : demande d'avis relatif à l'existence de cas groupés dans des zones géographiques restreintes de 3 départements (Ain, Morbihan et Loire-Atlantique).

L'argumentaire de ce PNDS sur l'ATAB repose sur une revue de la littérature scientifique (revue de la littérature, série de cas, opinions d'experts) fondée sur une recherche PUBMED et Google ciblant la prise en charge diagnostique et thérapeutique des ATAB chez l'enfant.

## 2 Synthèse bibliographique

### 2.1 Résumé général sur le diagnostic et la prise en charge des agénésies transverses de l'avant-bras de l'enfant

L'agénésie transversale de l'avant-bras est une malformation congénitale non transmissible, le plus souvent isolée. Selon Froster-Iskenius U.G. & Baird P.A, l'incidence de cette pathologie est estimée à 1,7 pour 10 000 naissances. Cette atteinte est caractérisée par une absence de développement partiel ou complet d'un membre ou d'un segment de membre. Pour l'agénésie transversale de l'avant-bras (ATAB), l'atteinte siège majoritairement à l'union tiers proximal–tiers moyen du membre.

Le diagnostic peut être fait lors des échographies obstétricales anténatales mais la confirmation se fait à la naissance. La prise en charge au cours des différentes étapes de la vie de l'enfant consistera en un suivi médical en consultation. Un appareillage pourra être réalisé, la littérature n'est pas homogène concernant l'utilisation des prothèses quel que soit leur type. Un accompagnement psychologique sera possible en fonction des besoins des enfants et des parents.

La prise en charge chirurgicale est exceptionnelle et aucun traitement médicamenteux n'est nécessaire.

Toutes les études s'accordent à dire que l'usage des prothèses de membre supérieur (PMS) doit être réservé à des tâches spécifiques.

## 2.2 Recommandations de bonnes pratiques

Tableau 1. Recommandations de bonnes pratiques

| Auteur, année, référence, pays          | Objectif   | Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*  | Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)   | Recueil de l'avis des patients (non, oui)  | Populations et techniques (ou produits) étudiées | Résultats (avec grade des recommandations si disponible)  |
|---|--|---|---|--|--|---|
| James<br>2006<br>(5)<br><b>USA</b>      | Etablir des recommandations de bonne pratique (evidence-based guidelines) pour l'utilisation des PMS chez l'enfant présentant une ATAB congénitale et unilatérale. | Oui<br>Niveau de preuve II<br>Mutlicentrique<br>Comparaison entre ceux qui sont appareillés et ceux non appareillés<br>Et comparaison à la population générale du même âge. | Non   | Oui<br>Questionnaires auto-évaluations par les parents et les enfants (PODCI, PedsQL, PUF1 et UBET). | 489 ATAB unilatérale de 2 ans à 20 ans.          | L'utilisation d'une PMS chez l'enfant ne permet pas d'améliorer la fonction ou la qualité de vie, ce qui remet en cause la nécessité d'un appareillage dans les ATAB de l'enfant.   |
| Salomon<br>2018<br>(4)<br><b>France</b> | Indications des imageries obstétricales pour le diagnostic des malformations congénitales.   | Non   | Société Française de Radiologie (SFR), Société francophone d'imagerie pédiatrique et prénatale (SFIPP), Fédération française des CPDPN (FFCPDPN), collège national des gynécologues-obstétriciens français (CNGOF), Collège français d'échographie fœtale (CFEF). | Non  | N/A  | Réalisation d'un TDM ou d'une IRM en complément d'une échographie pathologique lors du 2 <sup>nd</sup> trimestre après concertation et validation entre médecins d'un CPDPN.<br><br>L'examen de référence pour les anomalies osseuses est le TDM. |

## 2.3 Revues de la littérature

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature

| Auteur, année, référence, pays                         | Objectif   | Stratégie de recherche renseignée (oui/non)* | Critères de sélection des études  | Populations et techniques (ou produits) étudiées                   | Critères d'évaluation                    | Résultats et signification  |
|--|--|--|---|--|--|---|
| Biddiss<br>2007<br>(6)<br>Canada                       | Identifier facteurs d'utilisation des PMS.   | Oui  | Articles en anglais étudiant (1) taux d'abandon des PMS, (2) évaluation fonctionnelle et motifs d'utilisation des PMS, (3) satisfaction chez les porteurs de PMS et (4) avancées technologiques et essais de nouvelles PMS. | Indicateurs utilisation ou abandon des prothèses membre supérieur. | Modèle comportemental d'Anderson.        | <ul style="list-style-type: none"> <li>Taux de rejet plus important chez l'enfant que chez l'adulte et taux très variables entre 12% et 75% chez l'enfant, principalement pour les prothèses mécaniques.</li> </ul>   |
| Farr<br>2018<br>(7)<br>Autriche/<br>Italie<br>/Espagne | Élaborer une stratégie d'évaluation et de prise en charge clinique et radiographique des patients présentant une ATAB congénitale. | Oui  | Recherche PUBMED non exhaustive concernant les étiologies, la pathogenèse et les options thérapeutiques récentes.   | Enfant avec ATAB congénitale.                                      | N/A                                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>Pas de consensus sur l'âge d'appareillage pour PMS actives. A priori plutôt entre 2,5 et 4 ans</li> <li>Plusieurs types de PMS doivent être essayées</li> <li>PEC pluri-disciplinaire</li> <li>Concentrer l'utilisation des PMS sur des tâches spécifiques plutôt que sur la durée totale d'utilisation par jour.</li> </ul> |
| Meurs<br>2006<br>(8)<br>Pays-bas                       | Confirmer l'intérêt d'un appareillage précoce (< 2ans) chez l'enfant avec ATMS.  | Oui  | Bases de données larges (Pubmed, Embase, Cochrane, Cinahl, Amed, Psycinfo, PiCarta)<br>Articles en anglais.   | Mots clés : prothèses, MS, congénital.                             | Taux de rejet et résultats fonctionnels. | <ul style="list-style-type: none"> <li>Pas de résultats pour de meilleurs résultats fonctionnels chez l'enfant appareillés avant 2 ans</li> <li>Peu d'évidence pour les taux de rejets cependant inférieurs pour les enfants appareillés précocement.</li> </ul>  |

\* date de début et fin de la recherche, bases de données, mots clés renseignés

## 2.4 Etudes cliniques

Tableau 3. Etudes cliniques

| Auteur, année, Référence, pays             | Objectif  | Méthodologie, niveau de preuve   | Population   | Intervention  | Critères de jugement   | Résultats et signification   |
|--|---|--|--|---|--|--|
| Adrien<br>2020<br>(30)<br><b>USA</b>       | Explorer la possibilité que la déficience des membres transversaux est le défaut primaire et que le syndrome de la bande amniotique est secondaire.   | Étude retrospective  | Isolated ABS (n = 189)<br>Isolated TTLD (n = 613)<br>Controls (n = 11,829)   |   | Ils ont examiné le tabagisme, l'alcool et les médicaments classés en fonction de leur vasoactivité indiquée comme marqueurs de la perturbation vasculaire. | L'utilisation de bronchodilatateurs et d'aspirine semblait augmenter le risque de syndrome des bandes amniotiques, tandis que les décongestionnants et les AINS sans aspirine augmentaient le risque de Terminal déficiences des membres transversaux.   |
| Biddiss<br>2007<br>(9)<br><b>Canada</b>    | Identifier les facteurs de motivations et/ou d'abandons des PMS par une analyse globale des caractéristiques, des besoins reconnus et les ressources dans les agénésies ou amputations de l'AB. | Étude prospective (sur 10 mois), multicentrique avec questionnaire papier ou en ligne. | 242 enfants et adultes avec amputations congénitales ou traumatiques du MS, uni- ou bilatérale à tous les niveaux. | Questionnaire standardisé et anonyme d'évaluation.  | Non défini   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• 20% d'abandon de PMS</li> <li>• 54% d'anomalies au niveau de l'avant-bras</li> <li>• 40% d'enfants dont 91% avec malformations congénitales</li> <li>• Facteurs de risques d'abandon : niveau d'amputation (bras et poignet), taux de rejets identiques entre congénitales et traumatiques, pas d'influence du sexe dans les congénitales, âge (4-10 ans puis 24-35 ans)</li> </ul> |
| Buffart<br>2007<br>(19)<br><b>Pays-Bas</b> | Évaluer en fonction du MS à l'aide de questionnaires standardisés chez des enfants avec ATMS congénitale.   | Étude rétrospective transversale.  | 20 enfants de 4 à 12 ans avec ATMS dont 9 avec PMS.  | 4 questionnaires d'auto-évaluation fonctionnelle (AHA, UBET, PUF1 et ABILHAND-kids test). | Amélioration de la fonction du MS avec appareillage.   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fonction globale bonne avec ou sans appareillage</li> <li>• Appareillage utile pour des activités spécifiques (30%) plutôt que les activités générales</li> <li>• Validation et fiabilité du AHA et du PUF1 dans les ATMS.</li> </ul>   |
| Davids<br>2006<br>(16)<br><b>USA</b>       | Trois objectifs :<br>- Âge optimal d'appareillage MS<br>- Utilité d'une prise en  | Étude rétrospective longitudinale monocentrique.                                       | 260 enfants avec ATAB unilatérale et congénitale dont 30% en filière active (n=131).                               | N/A<br>Evaluation auto-déclarée par les parents.  | Persistance du suivi et du port de la PMS.   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dans 49% des cas, PDV ou rejet de la PMS</li> <li>• Âge moyen 1ère consultation &lt; 1 an pour 65%</li> </ul>   |



| Auteur, année, Référence, pays | Objectif  | Méthodologie, niveau de preuve  | Population  | Intervention  | Critères de jugement  | Résultats et signification   |
|--------------------------------|---|---|---|---|---|--|
|                                | charge hospitalière avec rééducation intensive lors de la mise en place d'une PMS active<br>- Définir le modèle de PMS le plus adapté à l'enfant. |   |   |   |   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Âge moyen 1ère PMS 2 ans et 3 mois, dont 56% avant 1 an.</li> <li>• Durée moyen suivi 11 ans</li> <li>• Moins de rejet si appareillage avant 3 ans.</li> <li>• Moins de rejet sur rééducation intensive en milieu hospitalier lors la mise en place de la 1ère PMS active.</li> <li>• Moins de rejet des prothèses actives (mécaniques ou myoélectriques) que PMS passives</li> <li>• Meilleure acceptation lorsque plusieurs modèles essayés plutôt qu'un seul modèle.</li> <li>•</li> </ul> |
| De Jong 2012 (20) Pays-Bas     | Évaluer les limitations d'activités ou les restrictions de participations chez les enfants avec ATAB congénitale unilatérale.                     | Étude multicentrique, prospective avec analyse qualitative de données sur formulaire informatique anonyme.                      | Enfants > 8ans (n=42), parents (n=16) et professionnels de santé (n=19) d'enfants avec ATAB appareillée ou non appareillée. | N/A   | Limitations des activités et mode de participation aux activités.   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Pas de limitations des activités et réalisations des activités choisies possibles chez les enfants &lt;8 ans, plus de limitations pour les adolescents</li> <li>• Large panel de stratégies de compensation à utiliser dans la prise en charge.</li> </ul>  |
| De Jong 2012 (21) Pays-Bas     | Évaluer le fonctionnement psycho-social des enfants avec ATAB congénitale unilatérale.  | Étude multicentrique, prospective avec analyse qualitative de données sur formulaire informatique anonyme.                      | Enfants > 8ans (n=42), parents (n=16) et professionnels de santé (n=19) d'enfants avec ATAB appareillée ou non appareillée. | N/A   | Sentiments et réactions face à leur différence.   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sentiments influencés par la manière dont réagissent les personnes extérieures</li> <li>• Le port d'une prothèse surtout influencé par l'aspect esthétique, pour empêcher les réactions négatives.</li> </ul>   |
| Edelstein 1993 (11) USA        | Comparer les résultats fonctionnels objectifs chez l'enfant entre prothèse mécanique et myoélectrique.  | Étude prospective multicentrique avec randomisation sur des PMS mécanique vs bras myoélectrique ayant la même fonction (pince). | 76 enfants avec amputation unilatérale AB > 6ans (67 ATAB et 9 traumatiques).   | Évaluation fonctionnelle enregistrée par vidéo.<br>Deux évaluations :<br>- 10 tâches de préhension bimanuelle<br>- Positionner 12 objets de | Durée de l'action.<br>Qualité (facilité, précision et légèreté) de chaque geste sur une échelle d'évaluation en 10 points, comparant les mêmes gestes effectués par | <p><b>Planche à forme :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Moins rapide avec PMS myoélectrique</li> <li>• Taux erreurs identique</li> <li>• Moins d'erreurs chez les enfants plus âgés.</li> </ul>   |

| Auteur, année, Référence, pays             | Objectif   | Méthodologie, niveau de preuve  | Population   | Intervention  | Critères de jugement  | Résultats et signification  |
|--|--|---|--|---|---|---|
|  |  | Essai pendant 3 mois d'une PMS puis essai de l'autre pendant 3 autres mois. |  | tailles et formes différentes sur une planche à formes.                                   | des enfants du même âge sans anomalie.  | <b>Tâches de préhension</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Plus rapides avec la PMS myoélectrique</li> <li>• Pas de différence dans la qualité du geste entre les 2 PMS.</li> </ul>   |
| Egermann 2008 (15)<br><b>Allemagne</b>     | Évaluer l'acceptation des prothèses myoélectrique chez des enfants avec amputation congénitale ou acquise, unilatérale en âge préscolaire. | Étude rétrospective.  | 41 enfants âgés de 2 à 5 ans. 30 ATAB.   | Évaluation subjective par questionnaire (fonction, satisfaction) remplis par les parents. | Utilisation de la prothèse MS dans les activités quotidiennes et durée d'utilisation.   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Taux de rejet inférieur à l'adolescent/adulte (24%)</li> <li>• Durée moyenne d'utilisation 5,8 heures/jours</li> <li>• Durée d'utilisation supérieure chez les enfants &lt; 4 ans au moment de l'appareillage</li> <li>• Niveau d'amputation influence le port (agénésie bras &gt; ATAB).</li> </ul> |
| Graziano 2009 (27)<br><b>Italy</b>         | Décrire une famille avec ségrégation Mutation G185T TPO dans la région 5 UTR chez 4 sujets atteints de thrombocytémie.                     | Rapport de cas  | 4 membres d'une famille  | N/A   | L'analyse des exons du gène TPO et des séquences introniques flanquantes a été réalisée par séquençage direct d'ADN extrait du sang périphérique dans le proband (séquences d'amorces disponibles sur demande). Les variantes du gène TPO ont été analysés sur de l'ADN extrait du sang ou des villosités choriales d'autres membres de la famille. | Les familles atteintes de thrombocytémie héréditaire doivent être averties sur le risque de malformations congénitales des membres et, en cas de grossesse, une analyse prénatale précise doit être effectuée pour exclure cette possibilité.   |
| Hadders-Algra 2013 (14)<br><b>Pays-Bas</b> | Étudier l'utilisation avec ou sans prothèse des MS dans les ATAB congénitales de l'enfant et l'apparition de troubles neurologiques.       | Étude observationnelle et longitudinale d'une série de cas, prospective.    | 4 enfants avec ATAB unilatérale âgés de 3 à 16 mois évalués tous les 6 à 8 mois pendant 13 à 49 mois en période préscolaire. | Évaluation clinique vidéo par le PEDI (Pediatric Evaluation of Disability Inventory).     | Fonction avec et sans prothèse dans les activités/jeux de la vie quotidienne.   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Pas de diminution de l'utilisation MS sans prothèse</li> <li>• Activités de manipulation, explorations et adaptations diminuées avec la prothèse.</li> </ul>   |

| Auteur, année, Référence, pays       | Objectif   | Méthodologie, niveau de preuve  | Population   | Intervention   | Critères de jugement  | Résultats et signification   |
|--------------------------------------|--|---|--|--|---|--|
| Huizing 2010 (25)<br><b>Pays-Bas</b> | Évaluer le bénéfice fonctionnel d'un appareillage précoce (<1an) dans les ATAB.  | Étude transversale, prospective, nationale, comparative (appareillage précoce avant 1 an vs appareillage plus tardif).  | 35 patients avec ATAB appareillés avec plusieurs modèles de PMS (passive, active mécanique et myoélectrique).  | Questionnaires auto-évaluation de satisfaction par les patients et leur entourage<br>CAPP-PSI et PUF1<br>Evaluation objective vidéo par le UBET. | Amélioration de la fonction subjective et objective et meilleures stratégies d'adaptation.  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Taux de non réponse : 42%</li> <li>Pas d'effet sur la fonction de l'appareillage précoce</li> <li>Seul facteur influençant est la demande fonctionnelle plus importante chez certains patients.</li> </ul>  |
| Hunter 2000 (26)<br><b>Canada</b>    | Examiner si les thrombophilies héréditaires pouvaient être associées à une cause vasculaire de certaines déficiences terminales des membres. | Étude pilote  | 24 paires mère-enfant avec des malformations des membres avec des déficiences terminales.<br>Exclus : Ceux diagnostiqués avec des bandes amniotiques, anomalies chromosomiques ou syndromes connus pour être associés à des déficiences des membres. | N/A  | Cette étude a mesuré la protéine C, la protéine S, l'antithrombine III, le facteur V Mutation de Leiden, variante de la prothrombine (G20210A), variant de la méthylène-tétrahydrofolate réductase (MTHFR), l'homocystéine plasmatique, les anticorps anticardiolipine (maternels uniquement) et la lipoprotéine. | Il peut y avoir un excès de thrombophilies présentes dans les familles des mères et qu'elles peuvent jouer un certain rôle étiologique dans un sous-ensemble de ces types de malformations des membres.  |
| Johansen 2016 (13)<br><b>Norvège</b> | Analyse de la qualité de vie des adultes présentant une ATAB congénitale et unilatérale.   | Étude à partir des registres nationaux, prospective et transversale avec questionnaires d'auto-évaluation (SF-36).<br>Etude comparative à un groupe contrôle apparié de sujets sains. | Adultes > 20 ans<br>77 ATAB unilatérale d'origine congénitale<br>Groupe contrôle apparié de sujets sains.  | N/A  | Qualité de vie.   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Diminution significative de la qualité de vie surtout pour les items liés à la douleur</li> <li>Pas de différence sur les items émotionnels, la santé et l'état mental</li> <li>Corrélation entre scores physiques et mentaux et situation professionnelle, et la survenue de douleurs ou de comorbidités.</li> </ul> |

| Auteur, année, Référence, pays       | Objectif  | Méthodologie, niveau de preuve   | Population   | Intervention   | Critères de jugement  | Résultats et signification   |
|--------------------------------------|---|--|--|--|---|--|
| Johansen 2018 (24)<br><b>Norvège</b> | Évaluer les douleurs et la fatigue auto-déclarées chez les adultes avec ATMS unilatérale et congénitale.                | Étude transversale sur registre national avec questionnaire d'auto-évaluation. | 186 adultes avec ATMS unilatérale et congénitale.  |  |   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Taux de réponse : 41%</li> <li>63% de douleurs chroniques bilatérales</li> <li>Localisation cou (78%) et épaule (78%)</li> <li>Intensité moyenne de la douleur 3,3/10</li> <li>Début des douleurs à l'âge adulte (&gt;19 ans) dans 37%</li> <li>1/3 de fatigue sévère.</li> </ul> |
| Ordal 2016 (29)<br><b>Canada</b>     | Examiner l'incidence de thrombophilie maternelle dans les cas identifiés des LDD isolés.                                | Étude retrospective  | Inclusion: LDD diagnostiqué avant la naissance par échographie entre le 1er janvier 2001 et 31 octobre 2012<br>Évalué à l'hôpital Mount Sinai<br>Exclusion: Plusieurs membres touchés. Mauvaise catégorisation ou étiquetage erroné du fichier (par exemple, raccourci long os dans l'achondroplasie répertoriés comme « déficience d'un membre »)<br>LDD diagnostiqué avant la naissance mais bébé non affecté à la naissance | No   | Panel de dépistage de la thrombophilie inclus l'enquête suivante : PT, INR, APTT, Lupus anticoagulant, anticorps anticardiolipine, taux d'antithrombine III, activité de la protéine C, activité de la protéine S et résistance à l'APC et études de coagulation moléculaire qui incluaient une mutation au niveau du nucléotide c.G1691A dans le gène du facteur V et la mutation ponctuelle à position nucléotidique c.G20210A dans le gène de la prothrombine. | Il est nécessaire d'effectuer un dépistage de la thrombophilie chez toutes les femmes présentant une LDD fœtale diagnostiquée avant la naissance ainsi qu'une évaluation minutieuse des extrémités fœtales pendant la période prénatale. échographies chez les femmes ayant une thrombophilie connue.                    |
| Paladini 2010 (10)<br><b>Italie</b>  | Évaluer le rôle de l'échographie prénatale (2D et 3D) dans le diagnostic et la description des anomalies fœtales du MS. | Étude rétrospective observationnelle.  | Analyse de 100 cas de malformations fœtales du MS diagnostiquées par échographie et confirmées à la naissance.   | Echographie endovaginale 2D (Aout 2001 à Janvier 2004)<br>2D et 3D (février 2004 à août 2008). | Classification embryologique de Swanson en 7 stades pour caractériser les malformations.  | <ul style="list-style-type: none"> <li>99% de vrais positifs à l'échographie à moins de 24 SA dans 80%</li> <li>11% de grossesses menées à terme et à enfants vivants</li> <li>88% de malformations associées, dont 66% avec d'autres anomalies squelettiques</li> <li>1% d'ATAB.</li> </ul>                             |

| Auteur, année, Référence, pays | Objectif  | Méthodologie, niveau de preuve                                   | Population  | Intervention | Critères de jugement  | Résultats et signification   |
|--------------------------------|---|--|---|--------------|---|--|
| Pauli 1985 (28) USA            | Évaluer la probabilité que les défauts transversaux terminaux soient, au moins en partie, génétiquement déterminés.   | Rapport de cas   | Trois familles avec deux parents avaient forme de défaut transverse terminal du bras. | N/A          |   | Il existe certaines contributions génétiques aux récides des défauts transversaux terminaux.   |
| Piper 2015 (18) USA            | Déterminer la sensibilité, spécificité et la valeur prédictive de l'échographie anténatale dans la détection des anomalies congénitales du MS.                      | Étude rétrospective monocentrique observationnelle.              | 100856 grossesses avec échographie fœtale.  | N/A          | Présence ou non de l'anomalie des membres à la naissance.   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sur 120 ARM, sensibilité de l'échographie anténatale de 62%, spécificité de 100%, valeur prédictive positive 97% et valeur prédictive négative de 100%</li> <li>• Grossesse menée à terme dans 53% des cas.</li> </ul>                |
| Pons 2005 (17) France          | Décrire les anomalies en DAN, vérifier s'il existe un lien entre type d'anomalie et issu de la grossesse et les difficultés de décisions liées au DAN dans les ARM. | Étude rétrospective multicentrique observationnelle de pratique. | 103 grossesses (107 fœtus) avec ARM.  | N/A          | DAN des ARM et devenir des grossesses.  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• DAN fait dans 98%</li> <li>• Âge gestationnel du DAN entre 12 SA et 34 SA</li> <li>• Dans 54% des cas, IMG que l'anomalie soit isolée ou non</li> <li>• ATAB est l'ARM la plus fréquente (34%) et isolée dans 75% des cas.</li> </ul> |
| Postema 2016 (12) Pays-Bas     | Analyser la participation et la productivité au travail des individus avec ATAB.  | Étude multicentrique rétrospective transversale.                 | 207 adultes avec ATAB congénitale ou acquise.   | N/A          | Statut professionnel, productivité auto-déclarée par la méthode de quantité-qualité et activité physique auto-déclarée du MS au travail (Upper Extremity Work Demands Scale). | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Taux d'emploi supérieur dans les ATAB congénitales (74% vs 57%)</li> <li>• Productivité similaire à la population générale.</li> </ul>  |

| Auteur, année, Référence, pays              | Objectif   | Méthodologie, niveau de preuve   | Population  | Intervention | Critères de jugement   | Résultats et signification  |
|---|--|--|---|--------------|--|---|
| Toda<br>2015<br>(23)<br><b>Japon</b>        | Utilisation des prothèses myoélectriques chez l'enfant avec ATAB.                                | Étude prospective monocentrique.   | 37 enfants avec ATAB unilatérale, appareillés avec PMS myoélectrique.   | N/A          | Taux de rejet et facteurs influençant l'utilisation d'une PMS myoélectrique. | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Taux de rejet 22%</li> <li>• Moins de rejet chez les patients appareillés avant l'âge de 2 ans</li> <li>• Pas d'influence du niveau de l'ATAB</li> <li>• Nécessité d'une PEC pluridisciplinaire et rééducation en centre spécialisé.</li> </ul>  |
| Vasluian<br>2013<br>(22)<br><b>Pays-Bas</b> | Étudier les raisons d'acceptations ou de rejet des PMS dans les ATAB congénitale et unilatérale. | Étude multicentrique, prospective avec analyse qualitative de données sur formulaire informatique anonyme. | Enfants > 8ans (n=42), parents (n=16) et professionnels de santé (n=19) d'enfants avec ATAB appareillée ou non appareillée. | N/A          | Critères d'utilisation ou d'abandon d'une PMS.                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Facteurs d'abandon : acceptation de la maladie/différence, le poids et le frein aux activités fonctionnelles</li> <li>• Facteurs d'acceptation de la PMS : choix esthétique pour éviter le regard des autres et valeurs additionnelle dans les activités de la vie quotidienne.</li> </ul> |

### 3 Annexe :

## Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles

### Recherche documentaire

|                                  |  |
|----------------------------------|--|
| <b>Sources consultées</b>        | Bases de données : PUBMED, Google<br>Sites internet : PUBMED   |
| <b>Période de recherche</b>      | 1955-2020  |
| <b>Langues retenues</b>          | Anglais – Français – Espagnol  |
| <b>Mots clés utilisés</b>        | Transverse congenital forearm deficiency/amputation, Upper-limb peromelia, children/pediatric, below-elbow congenital deficiency |
| <b>Nombre d'études recensées</b> | 205  |
| <b>Nombre d'études retenues</b>  | 27   |

### Critères de sélection des articles

Selon le type de la publication et le thème traité.

## Annexe 2. Liste des participants

Ce travail a été dirigé par le Dr Nathaly Quintero-Prigent, coordinatrice du site constitutif des Hôpitaux Nationaux de Saint-Maurice, rattaché au secteur « anomalies des membres » (CEREFAM) du Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs d’Ile de France, et coordonné par le Dr Frédéric Clavier, chirurgien orthopédiste du CEREFAM. Ont participé à l’élaboration de ce PNDS (par ordre alphabétique) :

### Rédacteurs

- Dr Manon BACHY  
Chirurgien orthopédiste, Paris
- Dr Laurent BIDAT  
Gynécologue-Obstétricien-Echographiste, Saint Germain en Laye
- Mme Naïma BRENNETOT  
Psychologue, Saint-Maurice
- Dr Frédéric CLAVIER  
Chirurgien orthopédiste, Saint-Maurice
- Mme Mathilde CARET  
Enseignante en activités physiques adaptées et santé, Saint-Maurice
- Pr. Franck FITOUSSI  
Chirurgien orthopédiste, Paris
- Dr Gilles GRANGE  
Gynécologue-obstétricien, Paris
- Dr Pascal JEHANNO  
Chirurgien orthopédiste, Paris
- Pr. Pierre JOURNEAU  
Chirurgien orthopédiste, Vandoeuvre
- Pr. Sylvie MANOUVRIER  
Génétiennne, Lille
- Mme Coline MARTINOT-LAGARDE  
Ergothérapeute, Saint-Maurice
- Dr Virginie MAS  
Chirurgien orthopédiste, Paris
- Dr Nathaly QUINTERO-PRIGENT  
Médecin de médecine physique et réadaptation, Saint-Maurice
- Mme Gwennaëlle RABET-FOURNIER  
Enseignante en activités physiques adaptées et santé, Saint-Maurice
- Dr Anne-Laure SIMON  
Chirurgien orthopédiste, Paris



### **Groupe de travail multidisciplinaire**

- Pr. Alexandra BENACHI  
Gynécologue-Obstétricienne, Paris
- M Franck BROUILLARD  
Vice-président de l'ASSEDEA, Paris
- Dr Frédéric CLAVIER  
Chirurgien orthopédiste, Saint-Maurice
- Dr David DJEN  
Médecin généraliste, Vincennes
- Pr. Vincent GAUTHERON  
Médecin de médecine physique et réadaptation, Saint-Etienne
- Dr Laetitia HOUX  
Médecin de médecine physique et réadaptation, Brest
- Dr Abdessamade LAMZALAH  
Gynécologue obstétricien, Le Perreux-sur-Marne
- Pr. Franck LAUNAY  
Chirurgien orthopédiste, Marseille
- Dr Françoise LEMENAGER  
Pédiatre, Paris
- Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE,  
Généticienne, Hôpital d'Enfants & CRMR « anomalies du développement–Est », Dijon
- Dr Didier PILLARD  
Chirurgien orthopédiste, Paris
- Dr Nathaly QUINTERO-PRIGENT  
Médecin de médecine physique et réadaptation, Saint-Maurice
- Dr Arielle SALON  
Chirurgien orthopédiste, Paris
- Mme Saraï SUAREZ  
Chef de projet CEREFAM, Saint-Maurice
- Pr Alain VERLOES  
Généticien, CRMR anomalies du développement – Ile de France, Paris

### **Déclarations d'intérêt**

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site internet du CEREFAM.

## Liste (complète) Groupe des relecteurs de la filière coordo de CR et CC

- Pr. Jeanne AMIEL, Généticien, CRMR anomalies du développement – Ile de France, Paris.
- Pr. Dominique BONNEAU, Généticien, CRMR anomalies du développement de l'ouest, Angers.
- Dr Rodolphe DARD, Généticien, CRMR anomalies du développement – Ile de France, Poissy-St Germain.
- Dr Martine DOCO-FENZY, Généticienne, CRMR anomalies du développement–Est, Dijon.
- Pr. Bérénice DORAY, Généticienne, CRMR anomalies du développement - Sud-Ouest Occitanie Réunion, Saint Denis
- Pr. Patrick EDERY, Généticien, CRMR anomalies du développement du Sud-Est, Bron, Lyon.
- Pr. Franck FITOUSSI, Orthopédiste, CRMR anomalies du développement – Ile de France, Paris.
- Dr Christine FRANCANNET, Généticienne, CRMR anomalies du développement du Sud-Est, Clermont-Ferrand.
- Pr. David GENEVIEVE, Généticien, CRMR anomalies du développement - Sud-Ouest Occitanie Réunion, Montpellier.
- Dr Alice GOLDENBERG, Geneticienne, CRMR anomalies du développement –Nord-Ouest, Rouen.
- Dr Bertrand ISIDOR, Pédiatre Généticien, CRMR anomalies du développement - Ouest, Rennes.
- Pr. Didier LACOMBE, Généticien, CRMR anomalies du développement - Sud-Ouest Occitanie Réunion, Bordeaux.
- Dr Laetitia LAMBERT, Pédiatre Généticien, CRMR anomalies du développement–Est, Nancy.
- Dr Gilles MORIN, Pédiatre, CRMR anomalies du développement, inter région Nord-Ouest, Amiens
- Pr. Sylvie ODENT, Généticienne, CRMR anomalies du développement - Ouest, Rennes.
- Pr. Laurence OLIVIER-FAIVRE, Généticienne, CRMR anomalies du développement–Est, Dijon.
- Pr. Florence PETIT, Généticienne, CRMR anomalies du développement, inter région Nord-Ouest, Lille.

- Dr Nathaly QUINTERO PRIGENT, Médecin MPR, CRMR anomalies du développement – Ile de France, St Maurice.
- Dr Elise SCHAEFER, Généticienne, CRMR anomalies du développement–Est, Strasbourg.
- Dr Sabine SIGAUDY, Généticienne, CRMR anomalies du développement du Sud-Est, Marseille.
- Dr Julien THEVENON, Généticien, CRMR anomalies du développement–Est, Grenoble.
- Pr Annick TOUTAIN, Généticienne, CRMR anomalies du développement - Ouest, Tours.
- Pr Alain VERLOES, Généticien, CRMR anomalies du développement – Ile de France, Paris.
- Dr Sandra WHALEN, Généticienne, CRMR anomalies du développement – Ile de France, Paris.

## **Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire**

Ce groupe de travail a communiqué par email et ses membres ont pu discuter lors des réunions en visioconférence :

**Première réunion** du comité multidisciplinaire PNDS sur l'agénésie transversale de l'avant-bras

Date : Le 7 janvier 2021

Nombre de participants : 9

**Deuxième réunion** du comité multidisciplinaire PNDS sur l'agénésie transversale de l'avant-bras

Date : Le 16 mars 2021

Nombre de participants : 12

## Références bibliographiques

1. Lanzoni M., Morris J., Garne E., Loane M. & Kinsner-Ovaskainen A. (2017). – European Monitoring of Congenital Anomalies. *Joint Research Centre (JRC)*, 88.
2. Ministère des solidarités et de la santé (2019). – Feuille de route pour la surveillance et la connaissance des facteurs de risque des malformations congénitales incluant les ATMS.
3. Agence Nationale Sécurité Sanitaire Alimentaire Nationale (ANSES), Santé Publique France (2019). – Saisine n° 2018-SA-0242 « ATMS » Rapport du comité d'experts scientifiques.
4. Salomon J. & Plateau B. (2018). – Recommandations de bonnes pratiques relatives aux modalités de réalisation des examens d'imagerie concourant au diagnostic prénatal et aux modalités de prise en charge des femmes enceintes et des couples lors de ces examens. *JORF n°0096 du 25 avril 2018*, 15.
5. James M.A., Bagley A.M., Brasington K., Lutz C., McConnell S. & Molitor F. (2006). – Impact of prostheses on function and quality of life for children with unilateral congenital below-the-elbow deficiency. *J. Bone Joint Surg Am.*, **88** (11), 2356-2365.
6. Biddiss E.A. & Chau T.T. (2007). – Upper limb prosthesis use and abandonment: a survey of the last 25 years. *Prosthet Orthot Int.*, **31** (3), 236-257.
7. Farr S., Catena N., Martinez-Alvarez S. & Soldado F. Peromelia (2018). – Congenital transverse deficiency of the upper limb: a literature review and current prosthetic treatment. *J. Child Orthop.*, **12** (6), 558-565.
8. Meurs M., Maathuis C.G.B., Lucas C., Hadders-Algra M. & van der Sluis C.K. (2006). – Prescription of the first prosthesis and later use in children with congenital unilateral upper limb deficiency: A systematic review. *Prosthet Orthot Int.*, **30** (2), 165-173.
9. Biddiss E. & Chau T. (2007). – Upper-limb prosthetics: critical factors in device abandonment. *Am J. Phys Med Rehabil.*, **86** (12), 977-987.
10. Paladini D., Greco E., Sglavo G., D'Armiento M.R., Penner I. & Nappi C. (2010). – Congenital anomalies of upper extremities: prenatal ultrasound diagnosis, significance, and outcome. *Am J. Obstet Gynecol.*, **202** (6), 596.e1-10.
11. Edelstein J.E. & Berger N. (1993). – Performance comparison among children fitted with myoelectric and body-powered hands. *Arch Phys Med Rehabil.*, **74** (4), 376-380.
12. Postema S.G., Bongers R.M., Brouwers M.A., Burger H., Norling-Hermansson L.M., Reneman M.F., *et al.* (2016). – Upper Limb Absence: Predictors of Work Participation and Work Productivity. *Arch Phys Med Rehabil.*, **97** (6), 892-899.
13. Johansen H., Østlie K., Andersen L.Ø. & Rand-Hendriksen S. (2016). – Health-related quality of life in adults with congenital unilateral upper limb deficiency in Norway. A cross-sectional study. *Disabil Rehabil.*, **38** (23), 2305-2314.
14. Hadders-Algra M., Reinders-Messelink H.A., Huizing K., van den Berg R., van der Sluis C.K. & Maathuis C.G.B. (2013). – Use and functioning of the affected limb in children with unilateral congenital below-elbow deficiency during infancy and preschool age: a longitudinal observational multiple case study. *Early Hum Dev.*, **89** (1), 49-54.
15. Egermann M., Kasten P. & Thomsen M. (2009). – Myoelectric hand prostheses in very young children. *Int Orthop.*, **33** (4), 1101-1105.

16. Davids J.R., Wagner L.V., Meyer L.C. & Blackhurst D.W. (2006). – Prosthetic management of children with unilateral congenital below-elbow deficiency. *J. Bone Joint Surg Am.*, **88** (6), 1294-1300.
17. Pons J.C., Valat A.S., Oury J.F., Descamps P., Gaucherand P., Pontonnier N., *et al.* (2005). – [Management of 103 limb reduction defects: a French-speaking fetal medicine club enquiry]. *J. Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)*, **34** (2), 137-147.
18. Piper S.L., Dicke J.M., Wall L.B., Shen T.S. & Goldfarb C.A. (2015). – Prenatal Detection of Upper Limb Differences With Obstetric Ultrasound. *J Hand Surg.*, **40** (7), 1310-1317.e3.
19. Buffart L.M., Roebroek M.E., van Heijningen V.G., Pesch-Batenburg J.M. & Stam H.J. (2007). – Evaluation of arm and prosthetic functioning in children with a congenital transverse reduction deficiency of the upper limb. *J. Rehabil Med.*, **39** (5), 379-386.
20. de Jong I.G.M., Reinders-Messelink H.A., Tates K., Janssen W.G.M., Poelma M.J., van Wijk I., *et al.* (2012). – Activity and participation of children and adolescents with unilateral congenital below elbow deficiency: an online focus group study. *J. Rehabil Med.*, **44** (10)? 885-892.
21. de Jong I.G.M., Reinders-Messelink H.A., Janssen W.G.M., Poelma M.J., van Wijk I. & van der Sluis C.K. (2012). – Mixed feelings of children and adolescents with unilateral congenital below elbow deficiency: an online focus group study. *PloS One*, **7** (6), e37099.
22. Vasluiian E., de Jong I.G.M., Janssen W.G.M., Poelma M.J., van Wijk I., Reinders-Messelink H.A., *et al.* (2013). – Opinions of youngsters with congenital below-elbow deficiency, and those of their parents and professionals concerning prosthetic use and rehabilitation treatment. *PloS One*, **8** (6), e67101.
23. Toda M., Chin T., Shibata Y. & Mizobe F. (2015). – Use of Powered Prosthesis for Children with Upper Limb Deficiency at Hyogo Rehabilitation Center. *PloS One*, **10** (6), e0131746.
24. Johansen H., Bathen T., Andersen L.Ø., Rand-Hendriksen S. & Østlie K. (2018). – Chronic pain and fatigue in adults with congenital unilateral upper limb deficiency in Norway. A cross-sectional study. *PloS One*, **13** (1), e0190567.
25. Huizing K., Reinders-Messelink H., Maathuis C., Hadders-Algra M. & van der Sluis C.K. (2010). – Age at first prosthetic fitting and later functional outcome in children and young adults with unilateral congenital below-elbow deficiency: a cross-sectional study. *Prosthet Orthot Int.*, **34** (2), 166-174.
26. Hunter A.G. (2000). – A pilot study of the possible role of familial defects in anticoagulation as a cause for terminal limb reduction malformations. *Clinical genetics*. **57** (3), 197-204.
27. Graziano C., Carone S., Panza E., Marino F., Magini P., Romeo G., Pession A. & Seri M. (2009). – Association of hereditary thrombocythemia and distal limb defects with a thrombopoietin gene mutation. *Blood, The Journal of the American Society of Hematology*. **20**, 114 (8), 1655- 1657.
28. Pauli R.M., Lebovitz R.M. & Meyer R.D. (1985). – Familial recurrence of terminal transverse defects of the arm. *Clinical genetics*, **27** (6), 555-563.
29. Ordal L., Keunen J., Martin N., Shehata N., Borschel G.H., Clarke H.M., Toi A., Shuman C. & Chitayat D. (2016). – Congenital limb deficiencies with vascular etiology: possible association with maternal thrombophilia. *American Journal of Medical Genetics Part A.*, **170** (12), 3083-3089.

30. Adrien N., Petersen J.M., Parker S.E. & Werler M.M. (2020). – Vasoactive exposures and risk of amniotic band syndrome and terminal transverse limb deficiencies. *Birth Defects Research*, **112** (14), 1074-1084.
  31. Froster-Iskenius U.G. & Baird P.A. (1989). – Limb reduction defects in over one million consecutive livebirths. *Teratology*. **39** (2), 127-135.
-