



Cas clinique

Sirénomelie de type VI : premier cas documenté à Madagascar

Sirenómelia type VI: First case documented in Madagascar

HF Rabarikoto^{1*}, MFV Rajaonarivony², LA Z Rabetsimanga³, SM Ravoavy³, JA Randriambelomanana⁴

Résumé

La sirénomélie est une malformation congénitale létale rare dont l'étiologie reste controversée. Nous en rapportons un cas découvert à la naissance. Il s'agit d'un nouveau-né issu d'une grossesse gémellaire monochoréale bi-amniotique. La naissance était par césarienne à 40 semaines d'aménorrhée. Le premier jumeau était de morphotype normal. Le deuxième était un sirénomèle de types VI décédé à la 45^e heure de vie extra-utérine. Notre objectif est de rapporter le premier cas documenté à Madagascar.

Mots clés : Malformation congénitale, Létale, Sirénomélie, Madagascar

Abstract

Sirenómelia is a rare congenital malformation which is incompatible with extra-uterin life. The cause is unknown. We report one case diagnosed at birth in twin monozygotic pregnancy. Birth was by caesarean section at 40 weeks of amenorrhea. The first twin was normal. The second twin had sirenómelia type VI. He died after 45 hours of life. We aim to report the first documented

case in Madagascar.

Key words: Congenital malformation, Lethal, Sirenómelia, Madagascar

Introduction

La sirénomélie est une malformation congénitale très rare. Son incidence serait de 1 par 100 000 naissances [1]. Elle est caractérisée par la fusion des membres inférieurs à un degré différent et s'associe à des anomalies de la sphère uro-génitale, gastrique et vertébrales [2]. C'est la gravité des malformations rénales qui rend cette pathologie quasiment incompatible avec la vie extra-utérine même si la grossesse est menée à terme.

Le décès survient généralement dans les 48 heures de vie [3]. Dans le contexte africain, cette malformation est souvent associée à une connotation métaphysique [4]. Notre objectif est de rapporter le premier cas documenté à Madagascar.

Cas clinique

Madame R, domiciliée à Andralanitra, à un kilomètre environ du centre de dépôt d'ordure et d'incinération à ciel ouvert de la ville d'Antananarivo. Elle avait 31 ans, deuxième geste, sans enfant vivant, ayant un antécédent de césarienne pour un hématome retro-placentaire sans étiologie retrouvée. Elle a été césarisée en urgence à 40 semaines d'aménorrhée (SA) pour présentation du siège chez le premier jumeau sur un utérus cicatriciel. La grossesse avait été régulièrement suivie par des examens cliniques et biologiques ; lesquels n'avaient révélé aucune pathologie particulière. La patiente était non diabétique, non hypertendue et sans notion de prise médicamenteuse ni de toxique avant et pendant la grossesse. Aucune échographie n'a été réalisée par la patiente malgré la prescription.

Le premier jumeau était de morphotype normal, de sexe masculin pesant 3600g. Le deuxième de sexe indéterminé, sans organe génitaux externes et sans méat urinaire visible, pesait 1550g et présentait un seul membre inférieur, une polydactylie gauche (Figure 1), une imperforation anale et un spina bifida (Figure 2). L'examen du délivre avait retrouvé une seule masse placentaire, deux poches amniotiques, un anamnios chez le sirénomèle ainsi qu'une insertion vélamenteuse du cordon ombilical. Ce cordon court et grêle contenait une artère ombilicale unique. Les parents avaient refusé tout déplacement du nouveau-né ainsi que toute prise en charge active après explication du pronostic. Ainsi une radiologie du membre inférieur n'a pas pu être réalisée mais la palpation avait objectivé un seul os dans chaque segment : un fémur et un tibia classant la sirénomélie de type VI selon la classification de Stocker et Heifetz.

Le sirénomèle était décédé à la 45^e heure de vie extra-utérine. La famille l'avait rapidement enterré. Les parents avaient refusé tout contact avec le

nouveau-né déclarant que c'est le fruit d'un acte de sorcellerie. Ils avaient également refusé une autopsie. Aux dernières nouvelles, le jumeau survivant n'a ni problème de santé ni défaut de croissance.



Figure 1 : Sirénomélie avec un membre inférieur unique.



Figure 2 : Spina bifida et imperforation anale.

Discussion

Longtemps inclus dans la dysgénésie caudale, la sirénomélie est actuellement considérée comme une entité à part. Environ 300 cas ont été rapportés dans la littérature [5]. En Afrique, elle est peu documentée. A notre connaissance seuls cinq cas ont été décrits sur ce continent : deux au Cameroun, un en Afrique du Sud, un au Nigeria, un au Congo [3,4,6,7,8]. Stocker et Heifetz avaient classifié la sirénomélie en 7 types selon l'absence et/ou la fusion des os au niveau du membre inférieur unique (Tableau 1) [9].

Tableau I : Classification de la sirénomélie par Stocker et Heifetz [9].

Types	Caractéristiques
I	Tous les os sont présents : 2 fémurs, 2 tibias, 2 péronés
II	2 fémurs, 2 tibias, un seul péroné
III	2 fémurs, 2 tibias, pas de péroné
IV	2 fémurs, partiellement fusionnés, 2 péronés fusionnés
V	2 fémurs partiellement fusionnés, pas de péroné
VI	un seul fémur, un seul tibia
VII	un seul fémur, pas de tibia

L'étiopathogénie de la sirénomélie est encore mal élucidée. Deux théories demeurent actuellement valables pour expliquer la survenue de cette malformation. La première est la théorie du « vol vasculaire » dans laquelle les malformations au niveau caudal résulteraient d'un détournement du flux sanguin destiné à cette partie de l'embryon via un large vaisseau dérivant de l'artère vitelline prenant son origine dans l'aorte abdominale [10]. Ce détournement entraîne une hypoperfusion du

mésoderme caudal. Mais cette théorie n'explique pas, à elle seule ni les cas associant des malformations crâniofaciales et cardiaques ni la cause de cette séquence malformative [3]. La deuxième théorie serait un défaut primaire de la blastogénèse qui survient à la fin de la gastrulation, vers la troisième semaine de gestation, les anomalies de la blastogénèse pouvant affecter tant les organes que les vaisseaux [11].

Un certain nombre de facteurs de risque ont été décrits dans la littérature. Le diabète maternel, le tabagisme actif, l'exposition à l'acide rétinolique, au maleate de methylergonovine et aux métaux lourds dans les premières semaines de gestation sont des facteurs incriminés dans la survenue de la sirénomélie [12,13]. Les émanations du dépôt d'ordure à proximité de son lieu de vie pourraient contenir différents polluants métallique ou non. Ce qui suggère un facteur environnemental non négligeable chez notre patiente. Elle est également plus fréquente dans les grossesses gémellaires. Dans la majorité des cas, il s'agit d'une grossesse monozygote comme dans le cas que nous rapportons [14]. Un cas similaire a été rapporté en Afrique du Sud, l'autre jumeau de sexe masculin était normal [7].

En Afrique et à Madagascar, une connotation mystico-religieuse est souvent retrouvée. La sirénomélie, tout comme les malformations létales visibles, est considérée comme une malédiction ou rattaché à un acte de sorcellerie [3,6].

Ugwu et al avaient rapporté l'association de la sirénomélie avec un spina bifida au niveau L2-L3 [8]. Cette association avec un défaut de fermeture du tube neural a également été retrouvée chez notre nouveau-né. L'artère ombilicale unique retrouvée lors de l'examen du délivre a été mise en évidence dans trois cas africains rapportés dans la littérature [3,4,8]. La possibilité d'associations

malformatives internes n'a pas pu être déterminée chez le nouveau-né. Du fait de la barrière culturelle et de la tradition, la réalisation d'une autopsie était impossible. La famille du nouveau-né l'avait refusé.

Le diagnostic de sirénomélie peut être fait en anténatal à l'échographie de dépistage du premier trimestre de la grossesse [2]. Comme dans le cas que nous rapportons, tous les cas documentés en Afrique étaient diagnostiqués à la naissance [3,4,6,7,8].

Aucun cas de récurrence n'a été rapporté dans la littérature, ce qui nous a permis de rassurer les parents pour les futures grossesses.

Conclusion

La sirénomélie est une malformation congénitale grave qui entraîne un décès néonatal important. Un diagnostic précoce via l'échographie anténatale permettrait de planifier une rencontre entre les parents, psychologues, pédiatres et éventuellement chirurgien pédiatrique afin d'évaluer la possibilité d'une prise en charge à la naissance ou de décider d'une interruption de grossesse en fonction des textes en vigueur dans chaque pays.

*Correspondance

Hary Fanambinantsoa Rabarikoto
(hrabarikoto@yahoo.com)

Reçu: 26 Jan, 2018 ; **Accepté:** 04 Fév, 2018; **Publié:** 15 Fév, 2018

¹Service de Gynécologie Obstétrique, Hôpital Militaire (HOMI) Antsiranana, Madagascar

²Service de Chirurgie Digestive et Générale, HOMI Antananarivo, Madagascar

³Service de Gynécologie Obstétrique, Hôpital Universitaire Joseph Ravoahangy Andrianavalona (HUJRA), Antananarivo, Madagascar

⁴Faculté de médecine, Antananarivo, Madagascar

© Journal of african clinical cases and reviews 2018

Conflit d'intérêt: Aucun

Références

- [1] Orioli IM, Amar E, Arteaga-Vazquez J, Bakker MK, Bianca S, Botto LD, et al. Sirenomelia: an epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research, and literature review. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2011; 157C: 358-373
- [2] Ladure H, D'hervé D, Loget P, Poulain P. Diagnostic anténatal d'une sirénomélie. *J Gynecol Obstet Biol Reprod* 2006; 35:181-185.
- [3] Lubala T K, Mukuku O, Mutombo A M. Sirénomélie (Mermaid Syndrome): description du premier cas Congolais et revue de la littérature. *Pan African Medical Journal*. 2014;17:162.
- [4] Morfaw FLI, Nana PN. Sirenomelia in a Cameroonian woman: a case report and review of the literature. *F1000Research* 2012, 1:6.
- [5] Akhtar N, Noor N, Pawar M. Mermaid and its association with single umbilical artery: review of literature. *Int J Health Sci Res* 2015; 5(12):440-443.
- [6] Nkwabong E, Kouam L, Ngassa P, Tiyou C. Un cas de sirénomélie (Sympos apus) observé à la maternité du CHU de Yaoundé (Cameroun). *Médecine d'Afrique Noire* 2009 ; 5601 : 58-60.
- [7] Bösenberg A. Anaesthesia and Sirenomelia (Mermaid Syndrome). *Southern African Journal of Anaesthesia & Analgesia* 2005; August: 94-96
- [8] Ugwu RO, Eneh AU, Wonodi W. Sirenomelia in a Nigerian triplet: a case report. *J Med Case Rep* 2011 5:426.
- [9] Stocker JT, Heifetz SA. Sirenomelia. A morphological study of 33 cases and review of the literature. *Perspect Pediatr Pathol* 1987; 10: 7-50.
- [10] Stevenson RE et al. Vascular steal: the pathogenic mechanism producing sirenomelia and associated defects of the viscera and soft tissues. *Pediatrics* 1986; 78(3):4517.
- [11] Garrido-Allepuz C et al. A clinical and experimental overview of sirenomelia: insight into the mechanisms of congenital limb malformations. *Dis Model Mech* 2011; 4(3):289.643-647. Cozzolino M, Riviello C, Fichtel G, Tommaso MD. Exposure to methylegonovine maleate as a cause of sirenomelia. *Birth defects research* 2016; 106(7): 643-647.
- [13] Naveena S, Mrudula C. Sirenomelia -The mermaid syndrome: A case report. *IOSR J Dent Med Sci*. 2013; 7:01-4.
- [14] Valenzano M, Paoletti R, Rossi A, Farinini D, Garlaschi G, Fulcheri E. Sirenomelia. Pathological features, antenatal ultrasonographic clues, and a review of current embryogenic theories. *Hum Reprod Update* 1999; 5: 8.

Pour citer cet article:

Rabarikoto Hary Fanambinantsoa, Rajaonarivony Maheriandrianina Fanambinana Voahary, Rabetsimanga Lyn Anjalivony Zomamisoa, et al. Sirénomelie de type VI : premier cas documenté à Madagascar. *Jaccr Africa 2018; 2(1): 88-92.*