

II

MALFORMATIONS ET DIFFORMITÉS CONGÉNITALES

Historique. — Isidore Geoffroy Saint-Hilaire a divisé la tératologie en trois phases, mais, en réalité, il n'en existe que deux, car la phase dite fabuleuse ne fait pas partie de l'histoire de la tératologie : A. Paré donne une liste des causes de malformations, liste qui nous paraît maintenant bien fantaisiste. La tératologie ne commence donc en réalité qu'avec le début des études embryologiques, cette première période fut une *phase de tâtonnements* et il faut citer ici les noms de Mery, Winslow, Littre, Duverney, Lemery, Julius Wolff etc.

Winslow pensait que les monstruosité étaient préformées et se développaient sur des germes primitivement anormaux, c'est-à-dire monstrueux. Lemery soulint, au contraire et avec raison, qu'elles sont, en général, la conséquence d'anomalie de développement d'un germe primitivement normal. Ici encore, une opinion éclectique est possible sans aucun doute.

La deuxième époque, *phase scientifique et embryologique*, commence au XIX^e siècle avec les travaux de Meckel, travaux démontrant l'existence d'un arrêt de développement, mais on ne comprit pas bien que celui-ci est un résultat et non une cause.

Étienne Geoffroy Saint-Hilaire et son fils Isidore Geoffroy Saint-Hilaire, par leurs nombreux travaux concernant les malformations aussi bien chez l'homme que chez les autres animaux, créent la tératologie humaine et comparée vraiment scientifique. Bientôt, grâce au microscope, celle-ci marche de pair avec l'embryologie et bien des anomalies s'expliquent en partie. Baer, Rathke, Bischoff, Lebert, Ahlfeld, Coste, Mathias Duval, Panum, Cruveilhier, Jules Guérin, P. Broca, Taruffi, Lannelongue, Ballantyne, etc., accumulent les observations cliniques et les théories pathogéniques.

Bientôt la méthode expérimentale et positive est appliquée, d'abord par Dareste, puis par Fol, Varynski, Hertwig, Selenka, Giacomini, Féré, Charrin et Gley, etc. Enfin, au point de vue de la tératologie expérimentale, je signalerai les greffes d'embryon faites récemment par Féré ; elles peuvent avoir des rapports avec les néoplasmes, soit congénitaux dont Lannelongue et Christiani (1) ont rapporté de nombreuses observations, soit acquis (théorie de Cohnheim). — La tératologie expérimentale jointe à l'embryologie et à l'anatomie comparées, ont créé une ère nouvelle pour l'étude des malformations congénitales.

(1) CHRISTIANI, *Journal de l'anatomie*, 1891.

Classification et pathogénie des difformités des membres (1).

On peut admettre la classification clinique schématique suivante qui n'est qu'une classification d'attente, car elle n'est pas pathogénique :

I. Augmentation du nombre des membres (2). — Les observations des sujets à quatre ou à trois membres inférieurs complets sont assez nombreuses. Nous en avons constaté un cas chez une femme qui s'exposait dans les foires. Le membre supplémentaire, médian, était très mobile, et le sujet le mettait sur l'épaule droite. Mais un cas très curieux, c'est celui de Grandin (3) : il y avait pour le membre supérieur droit : deux bras, trois avant-bras, trois mains, dix-sept doigts, dont deux rudimentaires.

Zammit (4) a rapporté le cas d'un homme à trois membres inférieurs, mais le membre supplémentaire était inséré dans la région sacrée. Bugman a rapporté un exemple de femme à quatre jambes.

Parfois, c'est seulement un fragment de membre qui est surajouté. Ainsi un pied entier peut être comme greffé sur la cuisse comme nous en avons vu un exemple au musée anatomique de Vienne. Ou bien on note simplement un de ces appendices caudiformes représentant un membre supplémentaire atrophié et placé soit dans la région sacrée, soit latéralement sur un membre normal.

(1) *Schéma du développement morphologique des membres.* — La crête de Wolff représente un bourrelet longitudinal sur lequel naissent des bourgeons qui sont le point initial de la formation de membres. Ceux-ci naissent vers le vingt-cinquième jour sous forme de véritables palettes dont le grand axe est antéro-postérieur. Vers le quarantième jour les doigts se forment et des sillons les séparent à leur extrémité distale, mais ils sont encore unis entre eux, c'est la syndactylie embryonnaire. Vers le cinquante-cinquième jour, l'avant-bras et la jambe, puis le bras et la cuisse, apparaissent ; la main n'est plus palmée et elle est relativement plus longue que le segment moyen du membre. Le coude et le genou sont orientés en dehors, la face de flexion des membres regarde en dehors, le pouce et le gros orteil sont tournés en haut et en avant, le petit doigt et le petit orteil en bas et en arrière.

Avec le début du troisième mois, le membre inférieur, jusqu'alors orienté comme le membre supérieur, subit un mouvement de rotation de 90° de dehors en dedans, qui amène le genou en avant dans une direction tout à fait opposée à celle du coude. Donc jusqu'au troisième mois, le tibia est en dehors. *Retenons dès maintenant ces changements d'orientation des membres, car ils pourront expliquer certaines malformations congénitales.* Nous aurons à les remémorer à propos des mains botes, des pieds botes et de certaines malformations des coudes et des membres inférieurs rappelant cette attitude préliminaire (Obs. de Chamrin, thèse de Paris, 1896).

Au milieu du mésoderme axial du membre on voit, vers le quarante-cinquième jour, se différencier des cartilages en commençant par la racine du membre. Le système cartilagineux ne forme pas un tout continu, mais ses segments sont distincts et en nombre égal ou supérieur à celui des os qui doivent les remplacer. D'une manière générale le développement du membre abdominal est toujours en retard sur le membre thoracique.

(2) Parmi les monographies concernant les malformations des membres, outre les classiques, consulter SALTARINO, *Abnormitäten* (Dusseldorf, 1900), et KLAUSSNER, *Malformation des membres* (Wiesbaden, 1900).

(3) GRANDIN, *The American Journ. of Obstetrics, Diseases of Women and Children*, 1887, p. 425 avec figure.

(4) ZAMMIT, *British med. Journ.*, 1898.

Parfois un membre est comme dédoublé à son extrémité inférieure; il y a dix doigts, dix orteils, deux talons, etc.

Il serait facile de représenter ici les principaux anneaux de la chaîne des malformations par excès : pouce bifide, pouce supplémentaire, main bifide, avant-bras double, pied double, membre détriplé, etc. Les variétés intermédiaires aux premières malformations, pouce supplémentaire, se conçoivent aisément. Ces bourgeons supplémentaires sont ou terminaux c'est-à-dire à l'extrémité du membre, ou latéraux c'est-à-dire à des hauteurs variables du membre. La question se pose ainsi actuellement : ces malformations par excès sont-elles le reliquat d'un fœtus supplémentaire ou bien le produit d'une sorte de dédoublement du membre par hyperfécondation ou par pathénogenèse, comme cela se voit chez quelques animaux inférieurs ? [Dareste, M. Duval (1)]. Dans cette dernière hypothèse, il n'y a pas eu primitivement deux embryons, comme on l'a cru pendant longtemps.

II. Fusion totale ou partielle des membres inférieurs (symélie). — Pour Dareste, le capuchon caudal, arrêté dans son développement par une *compression amniotique*, force les deux membres à s'accoler en arrière en s'adossant par leur face homologue externe.

La fusion partielle peut porter sur les doigts, les orteils, c'est la syndactylie. Parfois on trouve des palmatures congénitales unissant le bras au tronc, ou la jambe à la cuisse au niveau du jarret, etc.

III. Amputations et atrophies congénitales. — **ATROPHIE TOTALE OU PARTIELLE D'UN MEMBRE.** — Tantôt il y a une véritable amputation embryonnaire partielle ou totale avec traces de tissu cicatriciel, c'est la vraie amputation congénitale; tantôt il y a atrophie du membre, c'est l'ectromélie; ce n'est pas une vraie amputation puisque le membre ou le segment du membre absent n'ont pas existé, il n'y a aucun tissu cicatriciel, c'est une atrophie. Ces fausses amputations sont plus fréquentes que les vraies.

a. **AMPUTATION CONGÉNITALE DES MEMBRES.** — Elle porte en des points différents du membre, souvent au niveau d'une articulation apparemment, mais on trouve souvent des fragments du segment atrophié.

Cette malformation fut étudiée au point de vue pathogénique par Montgomery, Zagorski, Lecadre, Dareste, Hillairet, Debout, Gruber, Duplay, Lannelongue, Reclus, Bar, etc. (2).

Les *théories pathogéniques* peuvent être classées en trois variétés :

1° Causes extérieures au fœtus : brides amniotiques, cordon ombilical comprimant le membre ou segment de membre;

(1) MATHIAS DUVAL, Monstre par excès ou par défaut (*Annales de gynécologie*, 1895). En somme, on rencontre tous les intermédiaires depuis le pouce bifide jusqu'au membre détriplé.

(2) Voy. JEANNEL, *Gaz. hebdomadaire*, sept., 1886. — OSMONT, Amputations congénitales, thèse de Paris, 1892. — L'HOMME, Amputations congénitales, thèse de Paris, 1893, etc.

2° Causes intrinsèques, c'est-à-dire fœtales, et dues à des lésions cutanées, sclérodémie, lésions nerveuses centrales, par infection ou intoxication et provoquant l'atrophie;

3° Théorie mixte admettant l'action simultanée des deux causes précédentes.

Dans l'hypothèse de Montgomery, les amputations congénitales sont dues à la constriction exercée par des brides fibreuses extérieures au fœtus, amniotiques par exemple, ou par des circulaires du cordon, et on retrouve parfois dans l'œuf le segment du membre amputé. Ces cas sont exceptionnels.

Les amputations congénitales avec brides cutanées se font par une constriction circulaire siégeant le plus souvent au niveau des doigts ou des orteils, quelquefois s'accusant sur la peau par un sillon plus ou moins profond. Au niveau de ce sillon, la peau est très altérée et la lésion consiste en une transformation fibreuse du derme qui paraît être du tissu cicatriciel, mais qui peut-être n'en est pas.



Fig. 309 — Amputation congénitale de l'avant-bras à son tiers supérieur. Appendices digitiformes à l'extrémité sans tissu cicatriciel (Obs. pers.).

Mais la peau n'est pas détruite, il est plus probable qu'on a affaire à une transformation fibreuse du derme qui constitue non seulement un anneau inextensible sur lequel viennent se couper un segment de membre, les doigts ou les orteils à mesure qu'ils s'accroissent, agissant d'une façon mécanique comme un anneau rétractile, déterminant d'une façon active l'amputation spontanée.

La transformation fibreuse dépasse d'ailleurs les limites du derme et favorise la section des tissus altérés, voire même des os. On trouverait dans la partie de l'organe située au-dessous de l'anneau de constriction, une dermite fibreuse hypertrophique.

Quelle est la nature de cette lésion cutanée ?

Sclérodémie à forme circulaire ou annulaire pour les uns; c'est une sorte d'aïnhum pour Guyot, Fontan, ce que nièrent Trélat, Reclus, etc. Verneuil admettait que la sclérodémie était sous la dépendance du système nerveux central. Ces lésions nerveuses ont été admises par M. Longuet, Variot, etc.

1° *Atrophie totale.* — *Ectromélie.* — Ici il n'y a aucune trace de tissu cicatriciel cutané. Le membre est réduit à un tubercule, un appendice (fig. 310). Entre cette lésion et l'amputation vraie, il y a bien des variétés intermédiaires difficiles à expliquer et à classer (Duplay) (1).

2° *Atrophie partielle.* — α . *Ectrodactylie.* — C'est l'absence de un ou plusieurs doigts ou orteils. Quand l'atrophie porte sur un os de l'avant-bras ou de la jambe, il peut en résulter une main bote, un pied bot, etc.

On voit assez souvent pour l'avant-bras et la main d'une part, la jambe et le pied d'autre part, l'absence d'un segment interne ou externe, l'absence du segment radio-palmaire (radius, pouce et index) ou cubito-palmaire (cubitus et 3^e, 4^e et 5^e doigts), ou péronéo-plantaire (péroné et 4^e et 5^e orteils), ou tibio-plantaire (tibia, 1^{er}, 2^e et 3^e orteils). Gegenbaur a beaucoup insisté sur cette *atrophie systématisée dans le sens longitudinal*, et créé la théorie de l'archipterigium; mais quelques auteurs préfèrent admettre l'atrophie par compression longitudinale du bord soit externe, soit interne, de tout le membre supérieur ou inférieur, c'est-à-dire une atrophie «marginale».

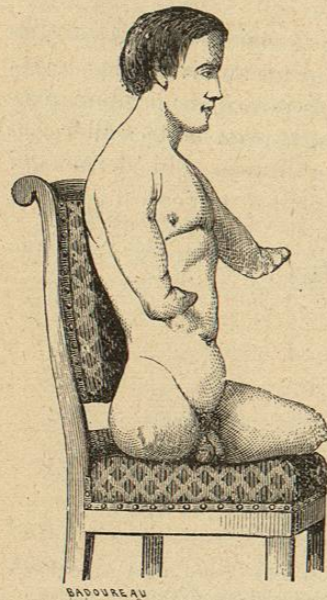


Fig. 310. — Ectromélie biabdominale et hémimélie bithoracique (DEBOUT).

β . *Phocomélie.* — L'extrémité terminale du membre, main ou pied, est bien développée, et elle est appendue directement au tronc ou à l'abdomen.

γ . *Hémimélie.* — Le segment radulaire du membre est bien développé, mais le segment moyen et le segment terminal sont plus ou moins atrophies. M. Mathias Duval pense que, dans certains cas, il s'agit d'amputation congénitale (fig. 311), et les doigts rudimentaires du moignon seraient le fait d'une régénération analogue à celle que l'on observe chez certains animaux inférieurs, la salamandre par exemple.

IV. Hypertrophies (2). — Elles sont partielles ou totales (fig. 312) : c'est l'éléphantiasis congénital. Quand il ne porte que sur des parties molles, c'est un lymphangiome diffus. Dans cette variété rentrent la macrodactylie, la macropodie. Dans l'hypertrophie vraie, l'augmentation

(1) DUPLAY, Amputations congénitales (*Dict. encyclop. des sc. médicales*).
 (2) VOY. LANNELONGUE, *Soc. de pédiatrie*, 1899. — KUSS et JOUON, *Rev. d'orthopédie*, nov. 1899. — M. SUBERT, Des états éléphantiasiques congénitaux, thèse de Paris, 1890. — G. KESKINEFF, thèse de Nancy, 1900. — FRÉLICH (*Rev. d'orthopédie*, 1908).

de volume porte et sur le squelette et sur les parties molles. On trouve parfois une sorte de bandelette cicatricielle à la limite supérieure de l'hypertrophie. Duplay a admis une lésion nerveuse. Cependant le cerveau et la moelle examinés par MM. Kuss et Jouon dans le cas de M. Kirmisson, n'étaient pas altérés. On trouve parfois à la base de ces hypertrophies des sillons congénitaux. Reclus, Tugard, Jeannel, Broussolle, Redard et Bar ont sectionné ces brides pour permettre le développement plus régulier des segments de membre sous-jacent, soit hypertrophié, soit œdématié, soit atrophie.

V. Anomalies de direction. — Signalons le genu recurvatum, la campodactylie, l'hallux varus ou valgus, etc.

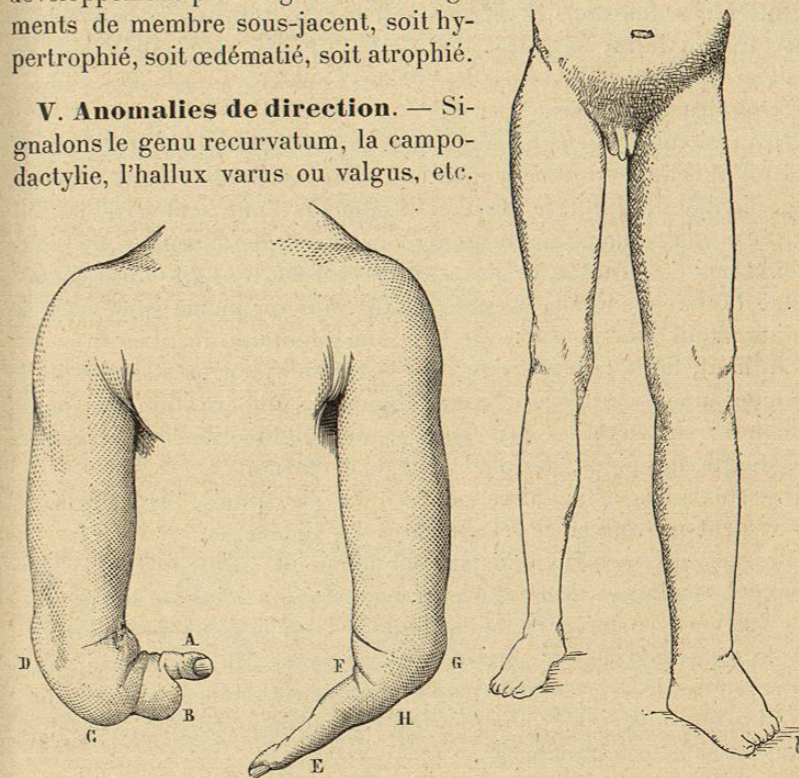


Fig. 311. — Hémimélie bithoracique (1). Fig. 312. — Hypertrophie congénitale du membre inférieur gauche (Obs. pers.).

VI. Malformations articulaires. — Elles ont été étudiées à l'épaule (Keith, A. Guérin, Nélaton, D'Outrepoint, Ammon, Smith, Kirmisson, etc.), au coude (Cruveilhier, Dupuytren, Chaussier, Adams, Smith, etc.), au poignet (Cruveilhier, Smith), au genou (Kluberg, Weitzer, Mayer, Chaussier, etc.), au thorax (articulation sterno-claviculaire) (Chaussier, Verneuil, Heusinger), aux doigts (Robert, Chaussier, etc.), au genou (Palletta, Chelius, Mayor, Singer, Eulenburg), à la mâchoire (Smith, Ammon, J. Guérin), au cou-de-pied (Volkman).

(1) DEBOUT, Coup d'œil sur les vices de conformation produits par l'arrêt de développement des membres, Paris, 1863.

Mais toutes ces lésions sont très rares, tandis qu'à la hanche des malformations articulaires sont relativement fréquentes. Ainsi Krœnleins en cinq ans observa 98 luxations congénitales dont 90 à la hanche, 5 à l'épaule, 2 au coude, 1 au genou.

Ces luxations congénitales (1) sont assez fréquentes, beaucoup d'observations seraient à reviser cependant.

Elles sont le résultat de malformations, soit osseuses, soit ligamenteuses, soit musculaires, et les malformations de ces organes résultent, comme nous le verrons, soit de compressions intra-utérines directes ou indirectes, soit d'attitudes fœtales anormales, soit de lésions du système nerveux, elles-mêmes peut-être sous la dépendance de troubles vasculaires.

Il y a parfois un relâchement congénital des ligaments articulaires. Tantôt il s'agit du relâchement ou d'un excès de longueur d'un seul ligament, tantôt de plusieurs ligaments d'une seule articulation (subluxation congénitale du genou, par excès de longueur des ligaments croisés). Tantôt, ce qui est plus curieux, il s'agit d'un relâchement de tous les ligaments articulaires. Sur un même sujet (cas de Julius Wolff), on notait : une luxation volontaire du tibia en avant et en haut, de la jambe droite; une luxation à peu près semblable à gauche; une luxation du coude gauche; une luxation des deux hanches; une luxation des épaules, une subluxation des poignets, des doigts, des pieds, des orteils, et de la clavicule!

Les maladies articulaires pendant la vie fœtale, hyarthroses, pourraient provoquer ce relâchement des ligaments.

Le raccourcissement anormal des ligaments peut provoquer des lésions articulaires congénitales. M. Lannelongue a insisté sur ce rôle des ligaments et des capsules articulaires sur le développement des épiphyses pendant leur période de croissance. Il a rapporté deux observations de brièveté des deux ligaments rotuliens produisant une luxation intermittente de chaque rotule, luxation pré-tibiale à droite, et luxation en coin à gauche (2).

Au point de vue clinique, on constate soit de simples subluxations, soit des luxations complètes.

Signalons encore les *synostoses congénitales* donnant lieu à des ankyloses, avec fusion des différents os contribuant à former une articulation. Ces ankyloses congénitales se présentent avec des modalités anatomiques les plus diverses (Zoja, Holl, Brenner, Leboucq, Villar, etc.). Beaucoup de ces lésions articulaires sont justiciables d'une intervention.

Grâce à la radiographie, le diagnostic exact sur le vivant est actuellement possible, et précisera mieux les indications opératoires

(1) Voy. L.-J. SANSON in Alph. ROBERT, Des luxations congénitales (thèse des concours de Paris, 1841). — PARISSE, thèse de Paris, 1842. — Alph. ROBERT, thèse des concours de Paris, 1851. — J. WOLFF, *Zeitschr., für orthop. Chir.*, 1892.

(2) *Congrès de gynécologie, d'obstétrique et de pédiatrie de Bordeaux*, 1895.

qui varient avec chaque cas en particulier. La *chirurgie tératologique* a fait de bien grands progrès dans ces dernières années (1).

Étiologie (2). — La fréquence des malformations des membres est des plus variables. Quant aux mariages consanguins et aux trauma-

(1) P. MAUCLAIRE, Des progrès de la chirurgie tératologique (*Bulletin médical*, 19 janvier 1901).

(2) *Théories pathogéniques*. — Tant que l'embryologie fut non pas une science mais un tissu d'hypothèses qui devaient disparaître devant les conquêtes du microscope et devant l'apparition bien tardive d'un esprit vraiment scientifique, les diverses théories pathogéniques des malformations congénitales restèrent obscures. La première théorie sérieuse est celle de la préexistence des germes, d'après laquelle la malformation est en puissance dans le germe et se transmet de génération en génération, ce qui permet de rendre compte des faits d'atavisme; Wolff, en 1759, démontra que la malformation est un trouble nouveau survenant au milieu de changements successifs d'où procède la formation des organes. Ce fut Geoffroy Saint-Hilaire qui, le premier, fit des expériences de tératogenèse, en modifiant les conditions qui président au développement d'un germe fécondé. Plus tard, Prévost et Dumas, et surtout Dareste, renouvelèrent ces recherches en France. A l'étranger, des études semblables ont été faites par Alley, Panum, Lombardini, etc.

Il existe trois variétés de causes déterminant ces malformations; il y a : A) celles qui sont extérieures à l'embryon et à ses annexes; B) celles qui dépendent de l'embryon lui-même; C) celles qui dépendent de ses annexes.

A. — Parmi les causes externes, il faut placer le traumatisme; ainsi une femme enceinte très bien portante reçoit un violent coup de pied dans le ventre; elle accouche plus tard d'un enfant difforme. Le public explique les faits de cet ordre de la façon suivante: ou bien c'est le coup qui agit directement, ou bien c'est l'influence de la peur qui a provoqué un arrêt ou une déviation dans le développement du corps de l'enfant! Mais on doit chercher des explications plus sérieuses et plus scientifiques. M. Lannelongue admet que, dans certains cas, il se produit des contractions brusques ou lentes de l'utérus qui déterminent l'atrophie du point comprimé du fœtus (*Archives de toxicologie*, 1882). Dareste invoque plus volontiers, dans les mêmes circonstances, une adhérence des annexes ou une compression par l'amnios arrêté dans son développement. Mais la compression fœtale par un traumatisme, par la contraction utérine, par une tumeur du voisinage, existe et a, sans aucun doute, une certaine influence.

Dareste a fait plusieurs milliers d'expériences, il a soumis des œufs de poule en incubation à des conditions extérieures variées; il les a chauffés, leur a imprimé une trépidation plus ou moins énergique pendant un certain temps, les a placés sous l'influence de l'électricité et retourné les œufs d'une façon plus fréquente que la poule n'a l'habitude de le faire en couvant. Il a obtenu ainsi des inversions d'organes, des transpositions, des dédoublements de viscères, etc. Il a encore observé l'influence sur le développement des embryons d'une lumière très vive et de l'obscurité, de l'électricité, etc. Il y a là une série de conditions physico-chimiques pouvant déterminer des malformations congénitales expérimentales (Dareste, *Études de tératologie*, 1892).

B. — *Du côté de l'embryon*, les causes qui peuvent engendrer des malformations se réduisent à l'hérédité; nous connaissons des malformations héréditaires prolongées telles que la transmission, à travers plusieurs générations, de la polydactylie, de l'orteil en marteau, etc. Cette hérédité peut laisser indemnes certaines générations de la même souche: c'est ce qui constitue l'atavisme. La réalité de l'atavisme ne fait pas de doute; dès lors l'hérédité pathologique n'est qu'un chapitre de l'hérédité en général, et n'est pas douteuse non plus. A propos de la polydactylie nous aurons à parler des théories ataviques de Gegenbaur, Haeckel, Albrecht, etc. Nous parlerons aussi de la théorie qui admet un arrêt dans la rotation normale des membres pendant la vie embryonnaire et fœtale. Les médecins aliénistes ont remarqué que les alcooliques donnent fréquemment naissance à des enfants atteints de malformations congénitales. Ils produisent de mauvais germes. Féré a démontré expérimentalement, en injectant de l'alcool dans les œufs de poule, et en obtenant ainsi des fœtus difformes. L'influence de l'intoxication sur la production des malforma-