



Le Limb body wall complex (LBWC) : un syndrome polymalformatif rare et léthal
Un cas et revue de littérature
Proposition d'une nouvelle classification

Limb body wall complex (LBWC): a rare and lethal polymalformative syndrome
A case and literature review
Proposal for a new classification

**Fouad Ech-chouyekh , Hikmat Chaara , FZ Fdili Alaoui ;Yassine Belhaj, Sofia Jayi,
and M.A Melhouf**

Service Gynéco-obstétrique II, CHU Hassan II, Fès, Maroc

Résumé:

Le Limb body wall complex (LBWC) est un syndrome poly-malformatif complexe et rare, caractérisé par des anomalies congénitales multiples et graves chez le fœtus qui sont incompatibles avec la vie et dépassant l'arsenal thérapeutique malgré le développement scientifique .

le diagnostic est faisable en anténatal et peut être retenu sur des critères précis.

Le Limb body wall complex a 2 phénotypes standards dans la littérature selon le type d'attache placentaire, et dans cet article on publie le 2ème cas dans notre service on peut ajouter un 3ème phénotype qui est exceptionnel et qui n'a jamais été observé sauf dans un seul cas ,qui était le premier cas de LBWC de notre service au CHU HASSAN II Fès au Maroc, et de plus on peut proposer une nouvelle classification pour ce syndrome.

Méthodologie:

Nous rapportons un 2ème cas de ce syndrome après le premier qui était en 2012, décrit dans notre formation depuis sa création, diagnostiqué en anténatal chez une paucipare réalisée à 28 semaines d'aménorrhée et l'examen macroscopique après l'accouchement met en évidence un nouveau-né avec tous les critères diagnostiques d'un LBWC

Les mots clés :

Le limb body wall complex (LBWC), syndrome polymalformatif, cœlosomie abdominale abdominoschisis

Digital Object Identifier (DOI): <https://doi.org/10.5281/zenodo.13995487>

Abstract:

Limb body wall complex (LBWC) is a complex and rare poly-malformative syndrome, characterized by multiple and serious congenital anomalies in the fetus which are incompatible with life and beyond the therapeutic arsenal despite scientific development.

the diagnosis is feasible antenatally and can be made based on specific criteria.

Limb body wall complex has 2 standard phenotypes in the literature depending on the type of placental attachment, and in this article we publish the 2nd case in our department we can add a 3rd phenotype which is exceptional and which has never been observed except in a single case, which was the first case of LBWC in our department at CHU HASSAN II Fez in Morocco, and therefore we can propose a new classification for this syndrome.

The key words:

Limb body wall complex (LBWC), polymalformative syndrome, abdominal coelosomy abdominoschisis

1 Introduction

Le limb body wall complex (LBWC) est un syndrome polymalformatif regroupant des multiples malformations touchant essentiellement la paroi thoracique ,la paroi abdominale, les membres supérieurs et inférieurs ,la colonne vertébrale et les structures céphaliques .C'est un complexe décrit depuis 1987 d'une manière plus précise par VALL et al (1987) qui a instauré les critères pour retenir ce diagnostic ,qui reste jusqu'à ce jour presque létal dépassant arsenal thérapeutique malgré le développement scientifique ,dont l'intérêt de diagnostiquer la maladie précocement pendant la grossesse par un échographiste référent afin de préparer les parents psychologiquement et de les aider à prendre une décision éclairée de poursuite ou d'interruption précoce de la grossesse dans les pays autorisant les IVG(Interruption volontaire de grossesse).

Nous rapportons un 2eme cas de ce syndrome ,dans notre formation depuis sa création, diagnostiqué en anténatal, après le premier qui était en 2012.

1.1.Présentation du cas:

Mme âgée de 32 ans ,sans antécédents particuliers, mariage non consanguin ,G2P1(premier enfant accouché par voie basse avec bon développement psycho moteur),grossesse actuelle non suivie ,référée après découverte d'un syndrome malformatif pendant sa première échographie réalisée au 3eme trimestre à 28 SA, chez qui l'examen général et obstétrical est sans particularités et l'échographie obstétrical réalisé par notre maitre, médecin référent en échographie anténatal dans notre centre met en évidence une grossesse mono-fœtale évolutive en présentation transverse ,liquide amiotique en quantité normale, avec :

A/ une cœlosomie abdominale complète ,(foie et intestin baignent dans le liquide amniotique) (Figure 1).



Figure 1 :Aspect échographique de la coelosome antérieure

B/ un cordon court et le fœtus paraissait accolé au placenta avec diminution des mouvements avec individualisation d'un bride amniotique (Figure 2).



Figure 2 : Aspect échographique d'un fœtus accolé au placenta avec une bride amniotique

C/ des membres difficiles à explorer mais des anomalies complexes ont été objectivés,

D/ un rachis mal ossifié déformé

E/ par ailleurs le cerveau, les reins et la vessie sont sans particularités :

Ce syndrome polymalformatif faisant évoquer en premier un limb body wall complex (LBWC) , une échographie de contrôle à 31 SA a objectivé même constat .La patiente a présenté à 34 SA une rupture prématurée des membranes associée à des contractions utérines ,le travail a été déroulé harmonieusement soldé par accouchement par voie basse avec expulsion du bébé et le placenta en un seul temps. Dont l'examen macroscopique en présence du pédiatre objective un bébé de sexe masculin pesant 1700g avec un Apgar coté à 3/10 présentant une cœlosomie antérieure très marqué (foie, estomac et intestins extériorisés) (Figure 3),Un thorax étroit, Le rachis est siège d'une scoliose (Figure 4),les membres supérieurs et inférieurs siège des anomalies en bilatéral avec un nombre correcte des doigts et des orteils (Figure 5). Le fœtus adhère au placenta par une attache placentom-abdominale avec un cordon anormalement court (Figure 6) ,par ailleurs le visage est sans anomalie décelée cliniquement.



Figure 3 :Photo du nouveau-né présentant une coelosomie antérieure



Figure 4 :Photo du nouveau-né présentant une scoliose.



Figure 5 :Photo du nouveau-né présentant des malformations en bilatéral des membres supérieurs et inférieurs



Figure 6 :Attache placentaire-abdominale et un cordon court chez un nouveau-né présentant un Limb Body Wall Complex

2. Discussion

LBWC est un complexe qui désigne une combinaison de malformations multiples touchant plusieurs structures à la fois : craniofaciales, la paroi thoraco-abdominale, les extrémités et la colonne vertébrale (Sahinoglu Z et al 2007), il est uniformément létal parce que en plus de l'hypoplasie pulmonaire il y a plusieurs anomalies qui ne sont pas compatibles avec la vie.

LBCW est un trouble qui reste rare et sporadique, dont l'incidence varie entre 0,2 et 1,3 pour 10 000 grossesses (Aguirre-Pascual et al 2014, Mann L et al 1984) ,et selon de grandes études de Hawaï et d'Écosse, la prévalence se situe entre 1 pour 14 000 et 1 pour 42 000 grossesses (Mann L et al 1984, Forrester MB et al 1997)

Sur le plan physiopathologique :

Le développement embryonnaire se fait par un phénomène du pliage circonférentiel d'un disque initialement plat à une structure cylindrique entraînant la séparation du cœlome intra-embryonnaire du cœlome extra-embryonnaire puis la formation du cordon ombilical, toute perturbation au cours de ce processus peut interrompre le processus de séparation .

Différents mécanismes pathogènes ont été proposés pour expliquer ces phénotypes :

- **La première de Torpin et al (1965)** : une rupture précoce de l'amnios avec syndrome de la bande amniotique responsable des anomalies surtout des membres (interférait avec le bourgeonnement des membres) .
- **La 2 eme de Van Allen et al (1987)** : une perturbation vasculaire entre la quatrième et la sixième semaine de gestation entraînait une altération systémique de la circulation sanguine responsable d'une ischémie et une nécrose des tissus donnant lieu aux anomalies fœtales surtout internes.
- **La 3 eme** : c'est au cours de l'embryogenèse ,concept développé particulièrement par **Hartwig et al. (1989)** : une anomalie intrinsèque du développement embryonnaire, en particulier le pliage embryonnaire avec perturbation des plicatures caudales et latérales

du disque embryonnaire à partir de 32 jours de gestation donnant lieu à plusieurs anomalies trouvées dans le LBWC.

- **Plus récemment**, Kruszka et al (2015) a suggéré une origine génétique potentielle du complexe impliquant une mutation des gènes responsables de la latéralité. En identifiant une mutation hétérozygote de novo dans le gène IQCK : c.667C>G ; p.Q223E.

Cependant aucune de ces différentes théories ne semble donc expliquer l'ensemble des syndromes à elle seule.

Manifestations de la maladie

Le complexe est caractérisé par plusieurs anomalies : Malformations craniofaciale ,Malformations thoraco-abdominales surtout coelosomie thoracique et abdominale (thoracoschisis et abdominoschisis), et une déformation des membres comprenant le pied bot, la polydactylie, la syndactylie, l'oligodactylie, la brachydactylie et l'amélie .

D'autres caractéristiques échographiques comprennent un cordon ombilical surtout court, les anomalies rachidiennes surtout une cyphoscoliose sévère, le fœtus peut être en position fixe avec accolement au placenta (Martinez JM et al 1994, pivnich EK et al 1998).

Les critères diagnostic du LBWC sont très discutés dans la littérature mais traditionnellement , il est basé sur celles de Van Allen et al (1987) : exencephalie ou encéphalocèle avec fente faciale, coelosomie thoracique et/ ou abdominale et anomalie des membres : la présence au moins de 2 deux type d'anomalies permet de retenir le diagnostic.

Classification de la maladie

Dans la littérature et selon le type d'attache placentaire, on peut distinguer 2 phénotypes standards (Russo R et al 1996,- Cusi V et al 1996), et dans cet article on peut ajouter un 3eme qui est exceptionnel (Myriam Rachad et al 2012).

1/ le premier avec attache placentocranienne ou phenotype d'un fœtus présentant des malformations craniofaciales : avec des anomalies surtout dans le territoire céphalique type fentes faciales ,associée à une cœlosomie antérieure parfois anomalies des membres supérieurs qui restent facultatives.

2/ le deuxième avec attache placento-abdominale ou phenotype d'un fœtus sans malformations craniofaciales : caractérisés surtout par des anomalies de la paroi corporelle(abdomino-thoracoschisis avec anomalies urogénitales) associées à des anomalies rachidiennes surtout la scoliose et des anomalies des membres surtout inférieurs. Dans ce groupe on trouve souvent le fœtus attaché au placenta avec diminution des mouvements et un cordon court, et en général on trouve pas des anomalies des structures crâniennes. C'est le cas de notre publication.

3/ le troisième type qui est particulier et exceptionnel par le faite de la coexistence de deux type d'attache placentocrânienne et placento-abdominale (Figure 7) :qui est à notre connaissance n'a jamais été observée sauf dans un seul cas ,qui était le premier cas de LBWC de notre service au CHU HASSAN II Fès au Maroc , publié en 2012 par RACHAD et al (2012) .



Figure 7 : Coexistence de double attache :placento crânienne et placento abdominale chez un nouveau-né présentant un LBWC

Le diagnostic anténatal

Est possible par une échographie même dans la première moitié de la grossesse voir au premier trimestre et vu plusieurs diagnostics différentiels il est mieux qu'elle soit réalisée par un échographiste référent .

Les anomalies les plus constamment rapportés sont la cœlosomie : on peut objectiver une éviscération massive des organes, y compris le cœur fœtal, les poumons, la rate, le foie, les intestins, les reins et la vessie . l'atteinte des membres : un pied bot, la polydactylie, la syndactylie, l'oligodactylie, la brachydactylie voir l'amélie (Van Allen et al 1987) , et les anomalies rachidiennes .

D'autres caractéristiques échographiques comprennent un cordon ombilical responsable une fixation serrée anormale du fœtus au placenta cause peut être de la cyphoscoliose sévère qui est une déformation posturale. Le site d'insertion du cordon n'est pas facile à identifier et on ne voit pas de boucles de cordon flottant librement et contient souvent une seule artère ombilicale (Sahinoglu Z et al 2007).

Dans notre cas présenté, on a objectivé des défauts de la paroi abdominale avec éviscération du foie et intestins baignant dans le liquide amniotique , un rachis mal ossifié ,des anomalies des membres avec un cordon court et une proximité fœto-placentaire avec diminution des mouvements fœtaux, sans individualisation des anomalies céphaliques, ce syndrome poly malformatif permet de poser le diagnostic avec le phénotype 2 ,chose qui était confirmé après l'accouchement.

Le traitement

Jusqu'à l'heure de rédiger cet article ,aucune option de traitement prénatal ou postnatal pour les fœtus atteints de LBCW est disponible

Étant donné que les malformations observés dans ce complexe LBWC sont incompatibles avec la vie ,parce qu'elles dépassent arsenal thérapeutique disponible ,il est utile de faire le diagnostic de la maladie le plus tôt possible de la grossesse afin de discuter avec le couple la possibilité de suivre la grossesse sans retentissement sur la santé de la maman ou d'interruption dans les pays qui autorisent les IVG .et le couple doit être rassuré sur la non-récurrence lors des futures grossesses (Janet A Akinmoladun et al),vu l'absence d'anomalies

chromosomiques et la réalisation d'un caryotype s'avère inutile malgré les 2 cas rapportés de récurrence familiale par Leurh et al (2002).

3. Conclusion

Le syndrome du limb body wall complex mérite de réaliser une échographie minutieuse par un échographiste référent pour poser correctement le diagnostic et entamer une discussion avec le couple et surtout avec un dialogue rassurant sur la non récurrence de ce syndrome polymalformatif.

4. Les références

1. Aguirre-Pascual E, Epelman M, Johnson A. Prenatal MRI evaluation of limb-body wall complex. *Pediatr Radiol*. 2014;44:1412-1420.
2. Cusi V, Torrents M, Villa J, Antich J, Carrera JM. Limb body wall complex :analysis of eight fetuses. *Birth defects*. 1996; 30:165-70. This article on PubMed
3. Forrester MB, Merz RD. Epidemiology of abdominal wall defects, Hawaii, 1986-1997. *Teratology* 1999;60:117-23.
4. Hartwig NG, Vermeij-Kers CHR, De Vries HE, Kagie M. Limb body wall malformation complex: an embryologic etiology? *Hum Pathol*. 1989 Nov;20(11):1071-7
5. Janet A Akinmoladun¹, Oluwasomidoyin Olukemi Bello²
Prenatal sonographic diagnosis of limb body wall complex: A rare lethal fetal anomaly
¹ Department of Radiology, College of Medicine, University of Ibadan and University College Hospital, Ibadan, Nigeria ² Department of Obstetrics and Gynaecology, University College Hospital, Ibadan, Nigeria
6. Kruszka P, Uwineza A, Mutesa L, et al. Limb body wall complex, amniotic band sequence, or new syndrome caused by mutation in IQ Motif containing K (IQCK)? *Mol Genet Genomic Med*. 2015;3(5):424-432.
7. Luehr B, Lipsett J, Quinlivan JA. Limb body wall complex: a case series. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2002 Aug;12(2):132-7.
8. Mann L, Ferguson-Smith MA, Desai M, Gibson AA, Raine PA. Prenatal assessment of anterior abdominal wall defects and their prognosis. *Prenat Diagn* 1984;4:427-35.
9. Martinez JM, Fortuny A, Comas C, Puerto B, Borrell A, Palacio M, et al. Body stalk anomaly associated with maternal cocaine abuse. *Prenat Diagn* 1994;14:669-72
10. Myriam Rachad, Hikmat Chaa¹, Hakima Bouguern, Abdelillah Melhouf, Le "limb body Wall complex": à propos d'une observation assez particulière: Service de gynéco-obstétrique II, CHU Hassan II, Fès, Maroc
11. Pivnich EK, Kaufman RA, Velagaleti GVN, Gunther WN, Abramovici D. Infant with midline thoracoabdominal schisis and limb defects. *Teratology*. 1998; 58:205-8
12. Russo R, Vecchione R. Limb body wall complex: craniofacial defects as a distinctive factor. *Birth defects*. 1996; 30:157-64
13. Sahinoglu Z, Uludogan M, Arik H, et al. Prenatal ultrasonographical features of limb body wall complex: a review of etiopathogenesis and a new classification. *Fetal Pediatr Pathol* 2007;26:135-151.
14. Torpin R. Amniochorionic mesoblast fibrous strings and amniotic bands. *Am J Obstet Gynecol*. 1965 Jan 1;91:65-75. This article on PubMed
15. Van Allen MI, Curry C, Gallagher L. Limb body wall complex : I - Pathogenesis. *Am J Med Genet*. 1987; 28:529-48.

Conflits d'intérêts

Pas de conflit d'intérêts