

La dystrophie de Madelung à travers les âges

MANON BACHY^{1,2}, YLINE CAPRI³, ESTELLE ALONSO^{1,2}, FRANCK FITOUSSI^{1,2}, PASCAL JEHANNO^{4,5}

1 : Département CORE Chirurgie Orthopédique et Réparatrice de l'Enfant, APHP Hôpital Trousseau - Sorbonne Université ,
26 avenue du Dr Arnold Netter 75 012 Paris

2 : CRMR STREAM Site Trousseau Enfant Anomalies des Membres ; 26 avenue du Dr Arnold Netter 75 012 Paris

3 : Département de Génétique, APHP Hôpital Robert Debré - Université Paris Cité, 48 Bd Sérurier, 75019 Paris, FRANCE

4 : Département de Chirurgie Orthopédique Pédiatrique, APHP Hôpital Robert Debré - Université Paris Cité, 48 Bd Sérurier,
75019 Paris, FRANCE

5 : Département de chirurgie de la main et du membre supérieur, Hôpital européen Georges Pompidou, 20 rue Leblanc Paris XVe,
FRANCE

INTRODUCTION

Plus de 200 ans après ses premières descriptions, par Dupuytren en 1834 (1) puis Madelung en 1878 (2), la déformation de Madelung, ou dystrophie de Madelung (DM), reste une pathologie mystérieuse et un défi thérapeutique pour les chirurgiens orthopédistes pédiatres et adultes. Cette entité pathologique rare est une anomalie congénitale du poignet se définissant comme une fermeture partielle et prématurée du cartilage de croissance distal du radius, au cours de la croissance. Elle peut être isolée, ou au contraire s'intégrer dans des dysostoses généralisées comme la dyschondrosteose de Léri et Weil. La conséquence anatomique de cette épiphysiodèse est une déformation caractéristique avec une brièveté du radius, une bascule exagérée de la glène radiale en avant et en ulnaire avec une distorsion de l'articulation radio-ulnaire distale (RUD) et la création d'une dysharmonie complexe du poignet avec un carpe « adaptatif » de forme triangulaire ou pyramidal (3). La croissance de l'ulna est en revanche normale.

Il est courant de qualifier de « vraie » DM (True DM) (4), la forme commune distale, souvent associée à la présence d'un ligament palmaire anormalement épais tendu entre le radius et le lunatum, connu sous le nom de ligament de Vickers, et une variante moins fréquente atteignant l'ensemble du radius : « entiere radius » (5) ; par opposition aux formes « Madelung like » où la déformation est secondaire à des étiologies diverses : séquelles traumatiques et infectieuses, maladie des exostoses multiples ou d'autres dysplasies osseuses, ... Une forme « reverse » Madelung a également été décrite (4). Les mécanismes exacts du développement de la déformation ne sont pas encore connus, mais ils débutent classiquement dans la fin de l'enfance et le début d'adolescence. Les conséquences cliniques de cette anomalie anatomique sont une tête ulnaire anormalement proéminente en région dorsale, cause fréquente d'une plainte cosmétique, et d'une impotence fonctionnelle avec des douleurs et une limitation des amplitudes articulaires ; très variables en fonction des sujets et de la sévérité de la déformation. L'histoire naturelle n'est toujours pas claire et l'évolution vers l'arthrose n'est pas certaine (6).

Différentes techniques chirurgicales ont été décrites, allant de stratégies dites préventives ou prophylactiques visant à empêcher l'aggravation de la déformation ; à des procédures plus lourdes visant

à corriger plus ou moins complètement les anomalies anatomiques. Il n'y a pas de traitement chirurgical spécifique et unique, et la littérature manque de lignes directrices claires et fondées sur des preuves quant à la manière de procéder dans la pratique quotidienne.

Cet article de synthèse vise à résumer les données actuelles sur cette pathologie, les modalités de dépistage, les différentes prises en charge chirurgicales possibles en fonction des âges et leurs résultats.

Les objectifs sont ainsi de sensibiliser à un intérêt d'un dépistage précoce, d'améliorer les modalités du diagnostic, de standardiser les évaluations pour progresser dans l'analyse des chirurgies afin d'apporter une information claire aux patients et à leur famille sur cette pathologie rare de l'adulte jeune mais invalidante sur le reste de la vie, et à terme d'uniformiser les pratiques.

1. Physiopathologie

La DM est classée dans la catégorie I.A.2.vii (malformations de l'axe radial) dans le système de classification Oberg-Manske-Tonkin (OMT) pour les différences congénitales de la main (7). Sa prévalence et son incidence ne sont pas connues, mais elle serait estimée à moins de 2% des anomalies congénitales de la main (8). Elle est plus fréquemment observée chez les femmes (9) et est très souvent bilatérale, jusqu'à 88% voire 92 % en fonction des séries (9,10).

Elle se caractérise par une fermeture prématurée de la partie palmaire et ulnaire de la physe distale du radius. Quatre éléments permettent de caractériser la déformation de Madelung :

1. l'épiphyse de l'extrémité distale du radius présente un défaut osseux à sommet antéro-médial. La surface articulaire distale du radius dans sa portion lunarienne est très oblique en proximal, palmaire, et ulnaire, responsable d'une double courbure dans la diaphyse du radius.

2. la tête ulnaire est initialement normale puis se luxé progressivement en dorsal et devient irréductible.

3. le TFCC (Triangular FibroCartilage Complex) s'oriente verticalement.

4. le carpe se déforme progressivement dans le plan frontal. Il prend un aspect triangulaire dont le sommet est le lunatum. Ce dernier se situe entre le radius et l'ulna et prend une forme triangulaire. De profil, le carpe se déplace en palmaire par rapport à la tête ulnaire, et

se déforme en « cyphose » : la « carpocypose ». Ces différentes déformations perturbent la biomécanique articulaire du carpe et sont responsables d'un conflit dans le compartiment ulnaire et ulno-carpien, se manifestant par des douleurs mécaniques, une diminution des mobilités et de la force. L'évolution de la déformation se stabilise en fin de croissance. Mais, à long terme, l'incongruence et l'instabilité du poignet favorisent la survenue d'une arthrose radio-carpienne. Bien que cette maladie se caractérise par des anomalies osseuses, des anomalies ligamentaires sont souvent associées à la progression de la maladie. Vickers a décrit une structure ligamentaire aberrante provenant de la métaphyse du radius vers le carpe et qui est communément associée à ce trouble de croissance (11). Si cette structure est présente, en fonction des séries, dans plus de 80 % des patients opérés (10), les mécanismes exacts qui conduisent à la déformation tridimensionnelle ne sont pas encore clairs, en particulier la relation entre cette structure ligamentaire et l'oblitération physéale elle-même. Certains auteurs pensent que le ligament de Vickers est une séquelle plutôt que la véritable cause de cette déformation en raison de la présentation tardive de la déformation chez l'enfant en croissance (12). D'autres anomalies anatomiques ont été décrites dans les cas de DM, comme le ligament radio-triquetral (LRT) (13), ou variantes des muscles pronator quadratus, flexor carpi radialis brevis et profundus.

2. Association syndromique.

La DM doit faire rechercher une anomalie génétique associée, en effet elle est fréquemment associée à la dyschondrostéose de Léri Weill (DLW), plus de la moitié des patientes dans la série de Farr sur 67 cas de DM rapportés (10). Dans 70 % des cas environ, la DLW est due à une haplo-insuffisance du gène SHOX (Short stature homeobox) qui est impliqué dans le contrôle de la taille (14) et qui est localisé dans la région pseudoautosomale 1 (PAR1) des chromosomes sexuels (Xp22.33 et Yp11.32). Dans les autres cas (30 %) l'anomalie moléculaire demeure inconnue. La dyschondrostéose de Léri-Weill associée à SHOX fait partie d'un spectre de maladies, par ordre de sévérité décroissante : dysplasie mésomélique de Langer, dyschondrostéose de Léri-Weill, déformation de Madelung isolée et petite taille idiopathique ; toutes associées à des anomalies SHOX/PAR1. La prévalence des mutations et/ou microremaniements SHOX/PAR1 est estimée à 1/1 000, et est de transmission pseudo autosomique dominante.

Ce syndrome entraîne une désorganisation et un dysfonctionnement de la physe (15). La DLW se traduit typiquement par une petite taille (inférieure au 25ème percentile) et une disproportion mésomélique caractéristique, avec les 2 os de l'avant-bras raccourcis et arqués et une luxation dorsale de l'ulna distal. Les patients syndromiques, ont plus souvent des formes bilatérales et plus sévères, avec dans les formes

bilatérales un Odd Ratio à 2.6 d'avoir un ligament de Vickers par rapport aux formes unilatérales (10). Le diagnostic de DLW peut être suspecté sur la base des résultats cliniques et radiologiques et confirmé par une analyse moléculaire (de préférence, une amplification multiplex de sondes dépendant de la ligature (MLPA) pour les délétions/duplications de PAR1 et un séquençage de l'ADN pour les mutations ponctuelles de SHOX ou les petites délétions et insertions intra-génique).

Le syndrome de Turner est une anomalie chromosomique, dû à l'absence de tout ou partie d'un des deux gonosomes ou chromosomes sexuel (X ou Y), entraînant le plus souvent une petite taille et un défaut de fonctionnement des ovaires chez la femme. Dans 55% des cas la perte du gonosome est totale : on parle alors de monosomie X (caryotype 45,X). Dans 25% des cas, il y a deux chromosomes X, l'un normal, l'autre présent mais incomplet : on parle alors de délétion. Dans 20% des cas, la perte du gonosome ne se produit pas dans la totalité des cellules de l'organisme, mais seulement dans quelques-unes; des cellules de formules chromosomiques différentes co-existent avec des cellules normales : on parle alors de mosaïque. Dans les rares cas où du matériel du chromosome Y est présent, il existe un risque théorique de gonadoblastome. Les études sur les DM rapportent moins de 10 % d'association avec un syndrome de Turner (5,10,16).

Pour les chirurgiens orthopédiques, il est donc important de retenir que la DM peut être associée à une anomalie plus ou moins complète d'un gonosome ou d'une mutation du gène SHOX. Ces anomalies génétiques sont potentiellement transmissibles et peuvent parfois être accompagnés d'autres symptômes, d'où la nécessité de proposer une consultation spécialisée en génétique pour que le patient puisse bénéficier d'explorations spécifiques, et d'informations sur les différentes pathologies et leur risque de transmission.

3. Présentation clinique

Les circonstances de découvertes sont variables en fonction de l'âge et de la sévérité.

Certains diagnostics sont portés de façon fortuite lors d'un bilan radiographique fait pour un traumatisme du poignet, ou lors d'un bilan fait par un généticien (Figure 1A) ou d'un endocrinologue à un âge précoce pour suivi de petite taille.





Figure 1. A : forme typique de DM infraclinique bilatérale découverte lors du dépistage familial chez une fille de 7 ans

Vers l'âge de 10-12 ans, les patients peuvent présenter des signes cliniques typiques avec une déformation des poignets en baïonnette ou dos de fourchette, et une styloïde ulnaire proéminente. Les formes syndromiques (DLW) présentent souvent des avant-bras courts et arqués (17). Les amplitudes articulaires peuvent être limitées, et les secteurs de mobilités atteints sont principalement la prono-supination, mais aussi la flexion-extension et l'abduction-adduction. Les patients peuvent présenter des douleurs chroniques ulno-carpiennes (18,19).

4. Radiologie

Le bilan radiographique des DM retrouve une augmentation de l'inclinaison ulnaire du radius distal et augmentation de l'inclinaison palmaire (Figure 1 B).



Figure 1. B : radiographie de la grande sœur de 12 ans symptomatique.

La surface articulaire radiale est plus petite que la normale et la fossette lunarienne est de forme irrégulière avec un concavité plus importante (20). Ces anomalies entraînent une migration proximale du carpe avec pyramidalisation de celui-ci et une subluxation antérieure. L'impression de surcroissance ulnaire distale due au raccourcissement radial peut conduire à une incongruence de l'articulation radio-ulnaire distale (RUD). 72% des patients présentent une indentation dans la métaphyse radiale correspondant à la zone d'insertion du ligament de Vickers (10,21).

Les formes modérées peuvent être difficiles à diagnostiquer, sans l'association de signes radiographiques typiques (22). Zebala et al. ont classé la pathologie en deux catégories : le type « distal » et le type « entire radius », avec une atteinte du rayon entier le long de son axe longitudinal (5). Plusieurs mesures radiographiques ont été décrites pour attester et définir la DM, avec des valeurs seuils : une inclinaison ulnaire du radius distal $> 33^\circ$, une incarceration du lunatum > 4 mm (définie sur un cliché de face comme la distance en millimètres entre le point le plus proximal du lunatum et la ligne perpendiculaire à l'axe longitudinal de l'ulna passant par sa surface articulaire distale, un angle de la fossette lunarienne $> 40^\circ$, et un déplacement palmaire du carpe > 20 mm (16).

L'IRM permet de rechercher la présence d'un ligament de Vickers, surtout le croisement des coupes coronales et axiales en séquence pondérée DP ou T2 Fatsat (Figure 1C) ou d'autres anomalies évocatrices, comme un LRT (13).



Figure 1. C : coupe coronale IRM séquence DP Fatsat mettant en évidence un ligament de Vickers.

Si le scanner peut être utilisé pour différencier les cas de Madelung secondaires post-traumatiques et idiopathiques (23), la tomodensitométrie en 3D est très utile pour mieux visualiser la déformation du poignet et de l'avant-bras, et surtout pour la réalisation de guides de coupe patient-spécifiques imprimés en 3D afin de faciliter la correction chirurgicale (24,25).

5. Traitement

L'histoire naturelle de la déformation de Madelung est rarement rapportée et les patients peuvent rester asymptomatiques jusqu'à l'âge adulte. Au fur et à mesure que la maladie progresse, une instabilité de la RUD, un conflit radio-carpien et une déformation de l'ulna peuvent apparaître. Le traitement de ces symptômes reste controversé. Les traitements non chirurgicaux comprennent les anti-inflammatoires non stéroïdiens en période douloureuse (AINS) et l'immobilisation par orthèse. Shahi a rapporté le cas d'un patient de 19 ans présentant des douleurs, une déformation et une limitation de ses mobilités pendant 5 ans, soulagé par le port d'une attelle d'immobilisation et des AINS pour l'analgésie après 6 mois de suivi (26). Dans un suivi à long terme d'un groupe de patients au squelette immature, Nielsen a constaté que la plupart des patients étaient soulagés de la douleur et des autres symptômes 10 ans plus tard, ce qui suggérerait que la chirurgie devrait être reportée jusqu'à la maturité osseuse (27). L'étude de Bebing (28) évoque l'intérêt d'une chirurgie chez l'enfant symptomatique tant sur le plan fonctionnel, esthétique que morphologique sur l'anatomie du poignet sans toutefois montrer l'intérêt d'une chirurgie précoce chez des patients asymptomatiques. Cependant, l'histoire naturelle de la DM non traitée est inconnue en raison de l'absence d'études cas-témoins prospectives à long terme (27). Ces éléments rendent très difficile la prise d'une décision chirurgicale chez un enfant aux cartilages de croissance encore ouverts. Faut-il opérer ? Quand opérer ? Que faire ou ne pas faire afin ne pas engager le pronostic à l'âge adulte ? Enfin quelles sont les possibilités chirurgicales devant les déformations stabilisées ? Il existe une grande variété de méthodes chirurgicales, parmi lesquelles certaines peuvent soulager la douleur, d'autres améliorer les mobilités ou l'aspect esthétique.

5.1 Chirurgies du patient pédiatrique immature.

Face à cette évolution méconnue, il est encore difficile d'établir un consensus sur le meilleur traitement préventif d'une maladie quand la cause première et l'histoire naturelle ne sont pas clairement identifiées. La DM sans ligament de Vickers peut être liée à des multiples causes induisant un dysfonctionnement physaire primaire, comme un traumatisme, une surutilisation (29), une tumeur (30) ou une infection (4) expliquant la progression de la maladie avec la croissance, dans ces cas dits « secondaires », le traitement doit être adapté à la cause.

Vickers et Nielsen pensent 1992 que « la majorité des cas de DM sont dus à une dyschondrostéose héréditaire au niveau du poignet » et que « la principale lésion dans la zone ulnaire de la physe radiale distale retarde de façon asymétrique la croissance, surtout à la fin de l'enfance » (11). Zlotolow a émis l'hypothèse que la zone d'insertion du (des) ligament(s) radiocarpien(s) palmaire(s) au niveau du radius distal par rapport à

l'épiphyse ou à la physe pouvait être corrélé avec l'âge d'apparition et la gravité de la déformation (31). Dans la série de Bebing (28), la résection du ligament de Vickers seule entre 6 et 11 ans donne de bons résultats fonctionnels et esthétiques à long terme même en absence d'amélioration radiographique. Chez les jeunes enfants au squelette immature et présentant un ligament de Vickers à l'IRM et dont le potentiel de croissance existe encore, la résection du ligament et la physiolyse selon la procédure de Langenskiöld avec résection de la zone physaire du radius atteinte et interposition de graisse, telles que décrites par Vickers et Nielsen, peuvent prévenir ou même inverser la progression de la déformation (figure 2A) (11,32,33). Si l'IRM ne met pas en évidence de ligament et que la déformation est unilatérale et mineure, un suivi de l'enfant avec des radiographies en série tous les 6 mois pendant 2 ans, puis tous les ans jusqu'à la maturité squelettique, permet de s'assurer de l'absence de progression de la déformation.



DM chez une enfant de 7 ans. Figure 2. A : résection du ligament de Vickers + physiolyse selon la procédure de Langenskiöld.

S'il y a progression, une nouvelle IRM pourra être réalisée, à la fois pour rechercher un ligament pontant la physe et pour évaluer l'état de la physe elle-même. Si, de nouveau, il n'y a pas de ligament anormal visualisé mais que la physe semble ouverte, une exploration chirurgicale du radius distal peut être proposée, l'IRM ne détectant que 85% des ligaments de Vickers (10). En cas de physe très fine ou de barre physaire, une physiolyse plus agressive peut être réalisée, en particulier si aucun ligament n'a été vu lors de l'intervention.

Le traitement prophylactique doit être réalisé le plus tôt possible devant l'apparition de symptômes et l'aggravation de la déformation et dès que le ligament de Vickers est visible.

Devant une déformation encore modérée mais évolutive, une ostéotomie de correction en plus d'une physiolyse et d'une résection ligamentaire peut être discutée chez des enfants plus âgés et immatures sur le plan squelettique, en particulier si la physe semble dysfonctionnelle.

L'ostéotomie en du dôme du radius distal (34,35)

améliore l'alignement des articulations radio-carpiennes et radio-ulnaires de façon immédiate (Figure 2B,C), avec des résultats cliniques et radiographiques à court terme bons à excellents (36,37).



DM chez une enfant de 7 ans.

Figure 2. B : ostéotomie en dôme avec correction biplanaire.



Figure 2. C

Des épiphysiodèses ont également été décrites, malgré le risque de réduire encore la longueur de l'avant-bras, soit pour prévenir une progression de la déformation comme l'hémi-épiphysiodèse du versant radial ou une épiphysiodèse complète du radius ; ou soit pour permettre d'éviter un conflit ulna carpien par ulna long, avec une épiphysiodèse ulnaire distale, pouvant être réalisée entre 10 et 14 ans (38,39).

Les enfants présentant des déformations très sévères ne sont pas candidats aux traitements prophylactiques car nécessitent une correction squelettique plus agressive et en plus d'une éventuelle épiphysiodèse afin de stabiliser la situation.

Dans les cas où l'ulna est beaucoup plus long, une ostéotomie de raccourcissement de l'ulna a été préconisée pour « rééquilibrer » le poignet et rétablir un alignement radiographique plus normal (6). Une ostéotomie de raccourcissement ulnaire seule n'est indiquée en première intention que pour les patients de plus de 14 ans, avec une variance ulnaire >5mm, une ascension du semi-lunaire >4 mm et une translation antérieure du carpe >22 mm (38). Cette intervention peut être réalisée en même temps que l'ostéotomie de réaxation du radius (28), ou dans un deuxième temps en fin d'adolescence. Actuellement, il n'existe pas de consensus sur l'âge idéal où une ostéotomie de raccourcissement de l'ulna doit être réalisée. Il en est de même des épiphysiodèses ulnaires isolées chez

les enfants et les jeunes adolescents en l'absence de données précises retrouvées dans la littérature.

5.2 Chirurgies du patient « pédiatrique » mature.

Les indications de la chirurgie dans cette catégorie de patients, sont la douleur (chronique) invalidante et la réduction sévère des amplitudes articulaires (28). Il y a moins de consensus sur l'indication esthétique, qui peut cependant être un facteur de motivation pour certains patients. La DM est une déformation tridimensionnelle (3D) et le traitement chirurgical chez les patients matures, qui par définition ont des physes fermées et une capacité plus faible de remodelage, vise à rééquilibrer le poignet et à essayer de restaurer une anatomie la plus normale possible. Le bilan radiographique standard en deux dimensions (2D) ne permet pas d'évaluer la complexité des déformations dans les 3 dimensions pour les DM sévères avec en plus de l'inclinaison palmaire, des composantes rotatoires. L'imagerie en coupe, scanner 3D permet d'obtenir une vue d'ensemble détaillée de la déformation. La correction multiplanaire est une procédure chirurgicale difficile, même pour les procédures de correction en 2D telle qu'une ostéotomie de coin d'ouverture avec réduction de l'inclinaison ulnaire, il est délicat de maintenir les corrections angulaires lors des contrôles scopiques de face et de profil avant la fixation par plaque, et la correction du plan sagittal est alors souvent secondaire et peu fiable (Figure 3A).



Figure 3. A : forme de DM sévère chez une patiente de 13 ans.

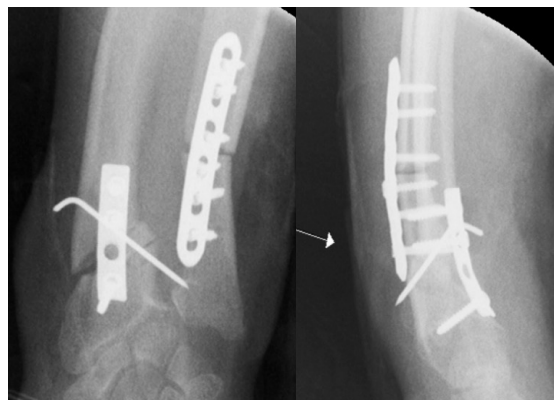


Figure 3. B : double ostéotomie sans guide de coupe.

L'ostéotomie en dôme du radius distal a été décrite comme une technique intéressante pour la correction des jeunes patients atteints de DM (34), avec comme avantages : la possibilité d'une correction multiplanaire, la préservation de la longueur, et même la possibilité, cependant limitée, de gagner quelques millimètres. Cette technique donne de bons voire d'excellents résultats cliniques et radiographiques à court terme (36,37).

Chez les patients plus âgés, l'ostéotomie cunéiforme d'ouverture est plus souvent utilisée pour limiter le raccourcissement d'un avant-bras déjà raccourci. En revanche, l'ostéotomie de fermeture est rarement utilisée. Dans les cas les plus sévères, une correction radiale seule peut être insuffisante quel que soit le type d'ostéotomie, et une seconde ostéotomie au niveau de la diaphyse ou un raccourcissement ulnaire peut être nécessaire pour « rééquilibrer » le poignet (36,38) (Figure 3. E).



Figure 3. E : ostéotomie raccourcissante ulnaire par ancillaire spécifique.

Une étude rétrospective multicentrique française a présenté des résultats esthétiques très satisfaisants et des résultats fonctionnels généralement bons à excellents chez des patients âgés de 12 à 17 ans traités par une ostéotomie distale du radius combinée à un raccourcissement ulnaire (28).

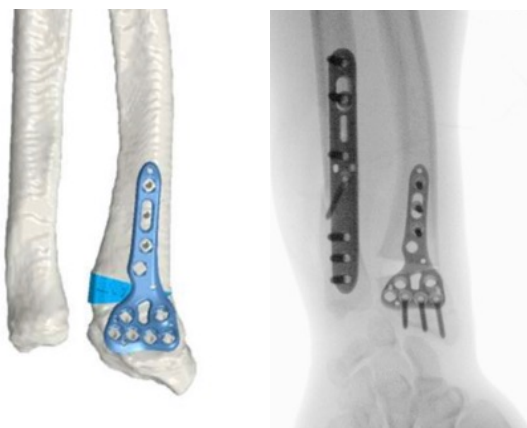
Actuellement, des modèles virtuels en 3D de l'anatomie d'un patient peuvent être générés à partir d'un scanner. L'imagerie complète permet une parfaite compréhension de la déformation. Dans les cas unilatéraux, le bras controlatéral est utilisé comme référence, et dans les cas bilatéraux, les données classiques d'anatomie sont utilisées.

En complément, la planification assistée par ordinateur (PAO) peut être utilisée pour la planification chirurgicale, en déterminant le niveau d'ostéotomie, le degré de correction et le type d'ostéosynthèse (Figure 3C,D).

Figure 3. C : forme sévère de DM chez une patiente de 14 ans.



Figure 3. D : double ostéotomie, avec guide de coupe patient spécifique pour le radius.



En simulant l'angle final d'une ostéotomie d'ouverture radiale, la planification assistée par ordinateur permet au chirurgien d'évaluer la nécessité d'une ostéotomie de raccourcissement ulnaire complémentaire (Figure 4).



Figure 4. A : forme sévère de DM chez une patiente de 13 ans.

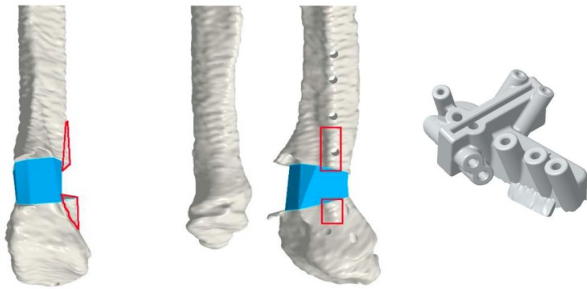


Figure 4. B : ostéotomie radiale seule avec guide de coupe permettant un allongement extemporané du radius.



Figure 4. C : radiographie per opératoire avec rétablissement de l'indice radio-ulnaire, ne nécessitant pas d'accourcissement de l'ulna.

La technique Patient Specific Instrumentation (PSI) génère des modèles et des guides de coupe imprimés en 3D ; elle est déjà largement utilisée chez les adultes (40,41) et aide le chirurgien à réaliser la correction souhaitée. Cette technique semble rendre la chirurgie plus facile, plus sûre et plus rapide que les techniques 2D (24). Dans une étude rétrospective comparative d'ostéotomies de l'avant-bras avec et sans PSI, l'erreur de correction moyenne avec la technique PSI était inférieure à 5° dans les deux plans et le temps chirurgical était significativement plus court (40 minutes en moyenne). Les taux de complications étaient similaires dans les deux groupes.

Les résultats chirurgicaux chez les patients atteints de DM dépendent de nombreux facteurs tels que l'âge, la sévérité de la déformation et le type de chirurgie. Une étude récente (24) a montré que l'amélioration fonctionnelle, évaluée par la Patient-Rated Wrist Evaluation (PRWE) (42), était significativement meilleure en utilisant les guides PSI pour les ostéotomies de l'avant-bras. La PAO et le PSI sont des outils de performance pour les DM symptomatiques et sévères, mais ces techniques nécessitent un scanner préopératoire des deux avant-bras, ce qui est inhabituel en pratique pédiatrique. Benayoun et al. (24) ont constaté une exposition totale aux radiations significativement plus élevée dans le groupe PSI, même si l'irradiation peropératoire moyenne était inférieure. Des améliorations dans l'acquisition des données anatomiques préopératoires, telles que les TDM low

dose ou la séquence « Black bone », permettraient de réaliser des guides de coupe sans irradiation excessive pour les enfants. En fonction des industriels, les techniques PAO et PSI entraînent un surcoût de 1000 à 2600 euros par cas, auxquels il faut rajouter les coûts supplémentaires pour les TDM préopératoires et l'ostéosynthèse, les frais transport, ainsi que le temps médical supplémentaire nécessaire au transfert de données et à la planification. La modélisation tridimensionnelle des ostéotomies complexes a permis d'améliorer les corrections et les résultats chez ces patients (25). Si ces techniques innovantes ont également permis de corriger l'ensemble des déformations dans les cas de « entree Madelung »(5) avec des résultats prometteurs dans une étude préliminaire récente associant des ostéotomies d'allongement par distraction combinées aux ostéotomies distales par guide de coupe (25) ; elles ne permettent pas de répondre à des questions difficiles telles que le traitement chirurgical du patient adulte asymptomatique afin de réduire le développement potentiel de l'arthrose ou la restauration de la congruence DRUJ (Figure 5).



Figure 5. A : forme sévère de DM chez une patiente de 17.



Figure 5. B : double ostéotomie sans guide de coupe.



Figure 5. C : amélioration radiographique avec une absence de douleurs pendant 4 ans.



Figure 5. D : Sauvé Kapandji à l'âge de 21 ans pour douleurs chroniques.

5.3 Chirurgies à l'âge adulte.

La littérature sur le traitement de la DM chez les adultes est peu abondante, et le plus souvent centrée sur la prise en charge des conséquences de la maladie, à savoir la dislocation de la RUD et ses symptômes. Les indications relèvent, comme chez l'enfant, de motifs esthétiques mais surtout fonctionnels devant des douleurs ou une perte de mobilité. Une revue systématique récente de la littérature (20), retrouve sur 713 articles identifiés et 25 retenus, 14 mentionnant comme indication principale à la chirurgie, les douleurs. Dobyms a proposé une classification en 3 grandes catégories des traitements chirurgicaux possibles (43) : les techniques radiales, les techniques ulnaires et techniques combinées radiales et ulnaires. Pour chaque procédure des complications ont été rapportées (pseudarthrose, démontage précoce, corrections insuffisantes, syndrome de loge, compressions nerveuses) mais non spécifiques ne permettant pas de privilégier une technique plutôt qu'une autre (20).

Techniques radiales.

Les ostéotomies radiales isolées précédemment décrites sont proposées en l'absence de dégénérescence arthrosique de la RUD. Elles permettent essentiellement de réaxer le poignet (44). Kaempf de Oliveira et coll. proposent une approche intéressante d'ostéotomie radiale combinant une réorientation de la glène par ostéotomie d'ouverture

associée à une rotation de l'épiphyse permettant de couvrir le lunatum un peu à l'image des ostéotomies du bassin sur hanche dysplasique (45). Pour ces procédures exigeantes techniquement, la planification 3D prend toute sa place pour guider la correction (25,46–48).

Techniques ulnaires.

Aharoni et al ont proposé une ostéotomie isolée de flexion et soustraction isolée de l'ulna pour restaurer l'anatomie et la fonctionnalité de la RUD (49). Sur 4 cas opérés à un âge moyen de 29 ans, cette technique permettait une amélioration significative des douleurs à 24 mois et des mobilités en pronosupination. Les auteurs précisent que cette technique est à réserver aux cas peu sévères avec une articulation RUD non dégénérative. Bruno and all ont la même attitude pour les déformations avec conflit ulno-carpien et variance ulnaire positive (50)

Techniques combinées.

En présence de déformation sévère, l'association d'ostéotomies radiale et ulnaire peuvent être proposées.

A côté de ces techniques visant à restaurer ou améliorer l'anatomie, des techniques dites palliatives sont proposées lors de dégénérescence arthrosique. L'intervention de Sauvé Kapandji associée ou non à une ostéotomie de radius permet de corriger le conflit RUD et évite le glissement radiocarpien. Elle est systématiquement associée à une stabilisation du moignon ulnaire par une ligamentoplastie utilisant l'extenseur ulnaire du carpe (51,52). L'intervention de Darrach et les arthroplasties de la RUD sont d'indication exceptionnelle dans la DM. Seuls quelques cas cliniques sont rapportés dans la littérature (12,53).

Le point de vue des patients.

Si l'objectif des chirurgiens orthopédistes, face à cette pathologie rare et invalidante de l'adulte jeune est d'adapter les traitements aux besoins spécifiques des patients, la littérature manque de rapports homogènes sur les résultats fonctionnels des différentes techniques possibles (32,33), avec la plus grande série de patients opérés ne rapportant que 19 patients opérés (44). Il semble ainsi crucial de mieux comprendre l'expérience du patient et d'avoir des résultats objectifs et quantifiés pour pouvoir comparer l'efficacité des traitements. Jusqu'à récemment, les études portant sur les résultats post-chirurgicaux de la DM incluaient rarement des résultats fonctionnels, avec seulement 4 études sur 25 ajoutant des Patient-Reported Outcomes Measurement (PROM) dans le suivi des patients (20) (Peymani et al., 2019) en plus des résultats classiques radiographiques et fonctionnels. Le Patient-Reported Outcomes Measurement Information System (PROMIS) (54) a été développé pour saisir de manière fiable de multiples domaines de la santé physique, mentale et sociale ; il s'est avéré fiable chez les patients souffrant d'une affection congénitale de la main (55–57). Peymani (9) a

ainsi réalisé une enquête transversale en ligne (Google Forms) via les réseaux sociaux (Facebook et Instagram) utilisant PROMIS (54), pour améliorer compréhension de la DM et avoir le point de vue des patients. Cette enquête a permis de recueillir, sur les 207 visiteurs, 133 répondants (116 pour le groupe adulte = GA, et 17 pour le groupe enfant = GE), avec un âge moyen de 34 ans (37.6 GA et 15.6 GE). L'âge moyen au diagnostic était de 19.4 ans (20.5 GA et 11.7 GE). Il y avait 99% de femmes, et la taille moyenne était de 156.9 cm, soit entre -1 et -2 DS, allant dans le sens d'une atteinte syndromique fréquente. 92% présentait une atteinte bilatérale. Si 47% rapportait une notion familiale, seule 28% avaient une mutation génétique confirmée. 49% rapportaient une utilisation d'antalgiques, proportion identique dans les 2 groupes GA et GE. 41% avait eu une chirurgie (39% GA et 59% GE). L'âge en moyenne de la première chirurgie était de 20.5 ans (21.8 GA et 14.6 GE). Le nombre moyen de chirurgies était 2.4 +/- 2.7, sans différence entre les 2 groupes.

Il n'y avait pas de différence significative dans le groupe adulte, sur les différents items (intensité des douleurs, interférences des douleurs, dépression, anxiété et retentissement dans les activités quotidiennes entre le groupe opéré et non opérés.

Cette étude a mis en évidence les effets significatifs de la DM sur le bien-être physique, mental et social, avec des douleurs persistantes et des conséquences sur la vie même après le traitement chirurgical (9), ce qui n'était pas identifié dans les précédentes études et peut redonner une place au traitement conservateur, avec des attelles et une modification des activités, même s'il ne permet pas de contrôler ou de corriger la déformation. Les résultats paraissaient moins défavorables chez les enfants opérés versus non opérés, avec cependant des petits groupes de 10 et 7 patients, amenant à une prudence dans l'interprétation des résultats.

CONCLUSION

La DM une déformation rare, connue pour ses variations phénotypiques avec une petite taille fréquemment associée devant faire rechercher une anomalie génétique. Si une mutation SHOX est identifiée, un dépistage précoce des frères et sœurs plus jeunes, comprenant un conseil génétique et un suivi radiographique des deux poignets à partir de l'âge de 5 ans doit être réalisé. En raison du large spectre de présentation, le traitement chirurgical du patient atteint de DM doit être individualisé en fonction de l'âge et de la sévérité de la déformation. Pour les patients immatures à physes ouvertes atteints de DM, une intervention chirurgicale prophylactique précoce est recommandée, généralement une physiolyse du radius distal et une libération du ligament de Vickers si présent. En cas de déformation importante, une ostéotomie de réaxation du radius doit être envisagée, et un geste complémentaire sur l'ulna discuté (épiphysiodèse ou ostéotomie). Chez

l'adolescent plus âgé ou le patient au squelette mature, le traitement conservateur doit être tenté pour les cas les plus légers. Pour les formes les plus sévères, avec douleurs récalcitrantes et/ou une réduction importante des mobilités articulaires, plusieurs traitements chirurgicaux sont possibles : ostéotomie correctrice en dôme, 2D ou 3D en fonction de l'âge et de la sévérité de la DM, plus moins associés à une ostéotomie ulnaire. Les techniques dites palliatives peuvent être envisagées lors de dégénérescence arthrosique. Une évaluation standardisée, telle que proposée par Peymani et al., intégrant les PROM dans la pratique clinique ainsi qu'une collaboration entre les centres permettra de suivre les changements pré- et postopératoires, de comparer les résultats des traitements chirurgicaux afin d'améliorer la prise en charge des patients atteints de DM et d'apporter des réponses aux problèmes persistants.

TAKE HOME MESSAGES.

1. Importance du dépistage et du traitement prophylactique chez l'enfant immature.
2. Consultation génétique pour rechercher une forme syndromique.
3. Évaluation standardisée PROM.
4. Information éclairée des traitements possibles en fonction des âges et des résultats attendus.

BIBLIOGRAPHIE.

1. Dupuytren G. Leçons Orales de Clinique Chirurgicale, faites à l'Hôtel Dieu de Paris. Med Chir Rev. 1834 Oct 1;21(42):289–330.
2. Madelung, O. W. Die spontane Subluxation der Hand nach vorne. Verh Dtsch Ges Chir. 1878;259-276.
3. Jouve JL, Glard Y, Legre R, Launay F, Bollini G. Déformation de Madelung. In: Orthopédie pédiatrique [Internet]. Elsevier; 2009 [cited 2024 Dec 20]. p. 161–7. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/B9782294701764500207>
4. Ali S, Kaplan S, Kaufman T, Fenerty S, Kozin S, Zlotolow DA. Madelung deformity and Madelung-type deformities: a review of the clinical and radiological characteristics. Pediatr Radiol. 2015 Nov;45(12):1856–63.
5. Zebala LP, Manske PR, Goldfarb CA. Madelung's deformity: a spectrum of presentation. J Hand Surg Am. 2007 Nov;32(9):1393–401.
6. dos Reis FB, Katchburian MV, Faloppa F, Albertoni WM, Laredo Filho J. Osteotomy of the radius and ulna for the Madelung deformity. J Bone Joint Surg Br. 1998 Sep;80(5):817–24.
7. Goldfarb CA, Ezaki M, Wall LB, Lam WL, Oberg KC.

- The Oberg-Manske-Tonkin (OMT) Classification of Congenital Upper Extremities: Update for 2020. *J Hand Surg Am.* 2020 Jun;45(6):542–7.
8. Flatt, A. The care of congenital Hand anomalies. In: *Classification and Incidence.* Saint Louis: Quality Medical Publishing Inc; 1994. p. 47–62. (2nd ed.).
9. Peymani A, Lokhorst MM, Chen AD, van der Horst CMAM, Lee BT, Lin SJ, et al. #MadelungDeformity: Insights Into a Rare Congenital Difference Using Social Media. *Hand (N Y).* 2023 Mar;18(2_suppl):24S-31S.
10. Farr S, Martínez-Alvarez S, Little KJ, Henstenburg J, Ristl R, Stauffer A, et al. The prevalence of Vickers' ligament in Madelung's deformity: a retrospective multicentre study of 75 surgical cases. *J Hand Surg Eur Vol.* 2021 May;46(4):384–90.
11. Vickers D, Nielsen G. Madelung deformity: surgical prophylaxis (physiolysis) during the late growth period by resection of the dyschondrosteosis lesion. *J Hand Surg Br.* 1992 Aug;17(4):401–7.
12. Ghatan AC, Hanel DP. Madelung deformity. *J Am Acad Orthop Surg.* 2013 Jun;21(6):372–82.
13. Hanson TJ, Murthy NS, Shin AY, Kakar S, Collins MS. MRI appearance of the anomalous volar radiotriquetral ligament in true Madelung deformity. *Skeletal Radiol.* 2019 Jun;48(6):915–8.
14. Seki A, Jinno T, Suzuki E, Takayama S, Ogata T, Fukami M. Skeletal Deformity Associated with SHOX Deficiency. *Clin Pediatr Endocrinol.* 2014 Jul;23(3):65–72.
15. Munns CF, Glass IA, LaBrom R, Hayes M, Flanagan S, Berry M, et al. Histopathological analysis of Leri-Weill dyschondrosteosis: disordered growth plate. *Hand Surg.* 2001 Jul;6(1):13–23.
16. McCarroll HR, James MA, Newmeyer WL, Molitor F, Manske PR. Madelung's deformity: quantitative assessment of x-ray deformity. *J Hand Surg Am.* 2005 Nov;30(6):1211–20.
17. Kozin SH, Zlotolow DA. Madelung Deformity. *J Hand Surg Am.* 2015 Oct;40(10):2090–8.
18. Farr S, Grill F, Ganger R, Graf A, Girsch W. Pathomorphologic findings of wrist arthroscopy in children and adolescents with chronic wrist pain. *Arthroscopy.* 2012 Nov;28(11):1634–43.
19. Schmidt-Rohlfing B, Schwöbel B, Pauschert R, Niethard FU. Madelung deformity: clinical features, therapy and results. *J Pediatr Orthop B.* 2001 Oct;10(4):344–8.
20. Peymani A, Johnson AR, Dowlatshahi AS, Dobbe JGG, Lin SJ, Upton J, et al. Surgical Management of Madelung Deformity: A Systematic Review. *Hand (N Y).* 2019 Nov;14(6):725–34.
21. Kim HK. Madelung deformity with Vickers ligament. *Pediatr Radiol.* 2009 Nov;39(11):1251.
22. Farr S, Guitton TG, Ring D. Science of Variation Group. How Reliable is the Radiographic Diagnosis of Mild Madelung Deformity? *J Wrist Surg.* 2018 Jul;7(3):227–31.
23. Cook PA, Yu JS, Wiand W, Lubbers L, Coleman CR, Cook AJ, et al. Madelung deformity in skeletally immature patients: morphologic assessment using radiography, CT, and MRI. *J Comput Assist Tomogr.* 1996;20(4):505–11.
24. Benayoun M, Langlais T, Laurent R, Le Hanneur M, Vialle R, Bachy M, et al. 3D planning and patient-specific surgical guides in forearm osteotomy in children: Radiographic accuracy and clinical morbidity. *Orthopaedics & Traumatology: Surgery & Research.* 2022 Oct;108(6):102925.
25. Bachy M, Tadley M, Kozin SH, Trehan SK, Daluiski A, Zlotolow DA. Early Results of 3-Dimensional Planning and Customized Cutting Guides for the Treatment of Severe Madelung Deformity. *J Hand Surg Am.* 2024 Oct;49(10):1037.e1-1037.e9.
26. Shahi P, Sudan A, Sehgal A, Meher D, Meena U. Madelung Deformity of the Wrist Managed Conservatively. *Cureus.* 2020 May 21;12(5):e8225.
27. Nielsen JB. Madelung's deformity. A follow-up study of 26 cases and a review of the literature. *Acta Orthop Scand.* 1977;48(4):379–84.
28. Bebing M, de Courtivron B, Pannier S, Journeau P, Fitoussi F, Morin C, et al. Madelung's deformity in children: Clinical and radiological results from a French national multicentre retrospective study. *Orthop Traumatol Surg Res.* 2020 Nov;106(7):1339–43.
29. De Smet L, Claessens A, Fabry G. Gymnast wrist. *Acta Orthop Belg.* 1993;59(4):377–80.
30. Zlotolow DA, Mills J, Ezaki M, Carter PR, Goitz RJ, Zornitzer M. Epiphyseal osteochondromas of the upper limb: a report of 7 cases. *J Pediatr Orthop.* 2012;32(5):541–6.
31. Zlotolow DA, Farr S. Aberrant Transphyseal Ligaments of the Wrist: Madelung's Deformity of the Radius and Focal Fibrocartilaginous Dysplasia of the Ulna. *ASSH Surgical Anatomy: Ulnar-Sided Wrist Disorders.* The American Society for Surgery of the Hand. 2022;426-447.
32. Otte JE, Popp JE, Samora JB. Treatment of Madelung Deformity With Vicker Ligament Release and Radial Physiolyse: A Case Series. *J Hand Surg Am.* 2019

Feb;44(2):158.e1-158.e9.

33. Del Core M, Beckwith T, Phillips L, Ezaki M, Stutz C, Oishi SN. Long-term Outcomes Following Vickers Ligament Release and Growth Modulation for the Treatment of Madelung Deformity. *J Pediatr Orthop*. 2020 Apr;40(4):e306–11.

34. Harley BJ, Brown C, Cummings K, Carter PR, Ezaki M. Volar ligament release and distal radius dome osteotomy for correction of Madelung's deformity. *J Hand Surg Am*. 2006 Nov;31(9):1499–506.

35. Carter PR, Ezaki M. Madelung's deformity. Surgical correction through the anterior approach. *Hand Clin*. 2000 Nov;16(4):713–21, x–xi.

36. Steinman S, Oishi S, Mills J, Bush P, Wheeler L, Ezaki M. Volar ligament release and distal radial dome osteotomy for the correction of Madelung deformity: long-term follow-up. *J Bone Joint Surg Am*. 2013 Jul 3;95(13):1198–204.

37. Leti Acciaro A, Garagnani L, Lando M, Lana D, Sartini S, Adani R. Modified dome osteotomy and anterior locking plate fixation for distal radius variant of Madelung deformity: a retrospective study. *J Plast Surg Hand Surg*. 2022 Apr;56(2):121–6.

38. Farr S, Kalish LA, Bae DS, Waters PM. Radiographic Criteria for Undergoing an Ulnar Shortening Osteotomy in Madelung Deformity: A Long-term Experience From a Single Institution. *J Pediatr Orthop*. 2016;36(3):310–5.

39. Farr S, Bae DS. Inter- and intrarater reliability of ulna variance versus lunate subsidence measurements in Madelung deformity. *J Hand Surg Am*. 2015 Jan;40(1):62-66.e1.

40. Jörgens M, Keppler AM, Ahrens P, Prall WC, Bergstraesser M, Bachmeier AT, et al. 3D osteotomies-improved accuracy with patient-specific instruments (PSI). *Eur J Trauma Emerg Surg*. 2024 Feb;50(1):3–10.

41. Larsen CG, Stapleton EJ, Sgaglione J, Sgaglione M, Goldstein T, Sgaglione NA, et al. Three-Dimensional Bioprinting in Orthopaedics. *JBJS Rev*. 2020 Apr;8(4):e0204.

42. MacDermid JC, Turgeon T, Richards RS, Beadle M, Roth JH. Patient rating of wrist pain and disability: a reliable and valid measurement tool. *J Orthop Trauma*. 1998;12(8):577–86.

43. Dobyns JH, Doyle JR, Von Gillern TL, Cowen NJ. Congenital anomalies of the upper extremity. *Hand Clin*. 1989 Aug;5(3):321–42; discussion 339-340.

44. Saffar P, Badina A. Treatment of Madelung's deformity. *Chir Main*. 2015 Dec;34(6):279–85.

45. de Oliveira RK, Brunelli JPF, Aita M, Delgado PJ, Soldado F. Shelf Osteotomy for Madelung's Deformity in Adults: A Novel Technique. *J Wrist Surg*. 2022 Dec;11(6):528–34.

46. Yanagisawa S, Takagi T, Murase T, Kobayashi Y, Watanabe M. Open Wedge Osteotomy with Ulnar Shortening for Madelung Deformity Using a Computer-Generated Template. *J Hand Surg Asian Pac Vol*. 2017 Dec;22(4):538–43.

47. Peymani A, Dobbe JGG, Streekstra GJ, McCarroll HR, Strackee SD. Quantitative three-dimensional assessment of Madelung deformity. *J Hand Surg Eur Vol*. 2019 Dec;44(10):1041–8.

48. Imai Y, Miyake J, Okada K, Murase T, Yoshikawa H, Moritomo H. Cylindrical corrective osteotomy for Madelung deformity using a computer simulation: case report. *J Hand Surg Am*. 2013 Oct;38(10):1925–32.

49. Aharoni C, Glard Y, Launay F, Gay A, Legré R. Maladie de Madelung: ostéotomie isolée de l'ulna. *Chirurgie de la Main*. 2006 Dec;25(6):309–14.

50. Bruno RJ, Blank JE, Ruby LK, Cassidy C, Cohen G, Bergfield TG. Treatment of Madelung's deformity in adults by ulna reduction osteotomy. *J Hand Surg Am*. 2003 May;28(3):421–6.

51. Schroven I, De Smet L, Zachee B, Steenwerckx A, Fabry G. Radial osteotomy and Sauvé-Kapandji procedure for deformities of the distal radius. *Acta Orthop Belg*. 1995;61(1):1–5.

52. Giberson-Chen CC, Leland HA, Benavent KA, Harper CM, Earp BE, Rozental TD. Functional Outcomes After Sauve-Kapandji Arthrodesis. *J Hand Surg Am*. 2020 May;45(5):408–16.

53. Coffey MJ, Scheker LR, Thirkannad SM. Total distal radioulnar joint arthroplasty in adults with symptomatic Madelung's deformity. *Hand (N Y)*. 2009 Dec;4(4):427–31.

54. Cella D, Riley W, Stone A, Rothrock N, Reeve B, Yount S, et al. The Patient-Reported Outcomes Measurement Information System (PROMIS) developed and tested its first wave of adult self-reported health outcome item banks: 2005-2008. *J Clin Epidemiol*. 2010 Nov;63(11):1179–94.

55. Bae DS, Canizares MF, Miller PE, Waters PM, Goldfarb CA. Functional Impact of Congenital Hand Differences: Early Results From the Congenital Upper Limb Differences (CoULD) Registry. *J Hand Surg Am*. 2018 Apr;43(4):321–30.

56. Shoghi A, Bagley A, Wagner LV, Abarca N, James

MA. Patient-reported Outcomes for Children With Unilateral Congenital Below Elbow Deficiency. *J Pediatr Orthop.* 2022 Oct 1;42(9):e949–53.

57. Waljee JF, Carlozzi N, Franzblau LE, Zhong L, Chung KC. Applying the Patient-Reported Outcomes Measurement Information System to Assess Upper Extremity Function among Children with Congenital Hand Differences. *Plast Reconstr Surg.* 2015 Aug;136(2):200e–7e.