

## Case report

### Le "limb body Wall complex": à propos d'une observation assez particulière

Myriam Rachad<sup>1,§</sup>, Hikmat Chaara<sup>1</sup>, Hakima Bouguern<sup>1</sup>, Abdelillah Melhouf<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Service de gynéco-obstétrique II, CHU Hassan II, Fès, Maroc

<sup>§</sup>Corresponding author: Rachad Myriam, Service de gynéco-obstétrique II, CHU Hassan II, Fès, Maroc

Key words: Limb body wall complex, échographie, diagnostic antenatal, Maroc

Received: 09/09/2011 - Accepted: 02/02/2012 - Published: 03/02/2012

#### Abstract

Le limb body wall complex (LBWC) est un syndrome poly-malformatif complexe et rare. Nous rapportons le premier cas, décrit au Maroc, de ce syndrome diagnostiqué en anténatal chez une primipare de 20 ans, par une première échographie obstétricale réalisée à 27 semaines d'aménorrhée. Après interruption de grossesse, l'examen macroscopique met en évidence un nouveau-né de sexe masculin, présentant tous les critères diagnostiques d'un LBWC, avec comme particularité, à notre observation, la coexistence de deux types d'attache placentaire-crânienne et placentaire-abdominale qui à notre connaissance n'a jamais été décrite auparavant, et peut mettre en question la division de ce syndrome en 2 phénotypes différents, liée à 2 mécanismes étio-pathogéniques distincts.

**Pan African Medical Journal. 2012; 11:20**

This article is available online at: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/11/20/full/>

© Myriam Rachad et al. The Pan African Medical Journal - ISSN 1937-8688. This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

## Introduction

---

Le limb body wall complex (LBWC) est un syndrome poly-malformatif spécifique rare, peu connu par les obstétriciens et les échographistes jusqu'à 1987 où elle a été décrite d'une manière plus précise par VAN Allen et al. [1]. Depuis cette date, il a donné lieu à une vingtaine de publications. Il associe des malformations graves pariétales antérieures, viscérales, encéphaliques rachidiennes et des membres [2]. Le diagnostic anténatal peut être porté par l'échographie anténatale, à condition qu'il soit reconnu. Dans ce but, nous rapportons un cas de diagnostic anténatal de ce syndrome réalisé à 28 semaines d'aménorrhée. A chez une primipare en précisant les particularités spécifiques à notre observation et nous essayons de faire un rappel sur les critères diagnostiques, les mécanismes étiopathogéniques et le pronostic de ce syndrome pas aussi rare qu'on croyait.

## Observation

---

Mme AM, sans antécédents médicaux ou chirurgicaux particuliers. Elle est mariée depuis 1 an, sans notion de consanguinité ou de malformation fœtale familiale. Primigeste, grossesse non suivie, estimée à 7 mois, sans notion de prise médicamenteuse spécifique, référée pour syndrome poly-malformatif. L'examen clinique a révélé une hauteur utérine correspondant à l'âge gestationnel avec des BCF positif et régulier.

Une élève L'échographie obstétricale met en évidence une grossesse mono-fœtale évolutive, liquide amniotique en quantité normale, un encéphalocèle important (**Figure 1**), associé à une fente labiale complexe, une coelosomie abdominale large, foie et intestin baignent dans le liquide amniotique, (**Figure 2**) sans individualisation de diaphragme, avec anomalies complexes des membres: absence d'individualisation du membre supérieur gauche, 2 pieds bots dont le droit avec uniquement 3 doigts. Le fœtus paraissait accolé au placenta. Le diagnostic le plus probable était celui du LBWC. Une interruption médicale de grossesse, est réalisée après discussion avec les parents. L'examen macroscopique à la naissance objective un fœtus de sexe masculin pesant 1800g, présentant un encéphalocèle avec fente labiale large asymétrique, une coelosomie antérieure très marquée (foie et intestin extériorisés). Un thorax étroit. Le rachis est siège d'une scoliose, le membre supérieur gauche est à l'état de bourgeon, les membres inférieurs siège de pieds bots bilatérales avec anomalies quantitatives des doigts (**Figure 3**). Le fœtus adhère au placenta par des attaches double placento-crânienne et placento-abdominales avec un cordon très court 6 cm comportant 2 artères et une veine (**Figure 4**). Une radiologie du squelette réalisée a objectivé une scoliose manifeste et a mis en évidence les anomalies des extrémités (**Figure 5**). Malheureusement, l'examen anatomopathologique à la recherche d'autres malformations viscérales n'a pas pu être réalisé car on ne dispose pas encore d'unité de fœtopathologie. L'ensemble des constatations échographiques et de l'examen macroscopique ont permis cependant de retenir le diagnostic.

## Discussion

---

Le LBWC est un syndrome poly-malformatif complexe, dans la mesure où il n'est pas toujours reconnu comme tel, son incidence est difficile à estimer : située entre 0.21 et 0.31 pour 10000 naissances selon les auteurs [3,4]. Environ 250 cas sont relevés dans la littérature [3,5,6].

Sa physio-pathogénie est discutée est mal connue. La plupart des études ne mettent en cause aucun agent tératogène. Trois théories s'opposent. La théorie de la rupture hyper-précoce de l'amnios ou théorie « exogène » est introduite par Torpin et al en 1965 [7] et reprise par plusieurs auteurs [8,9]. Elle met en cause une interruption primaire de l'amnios induisant la formation des brides amniotiques, qui serait par un phénomène traumatique, elles-mêmes responsables des lésions fœtales. Théorie la plus probable pour notre cas. Van Allen et al [1], proposent une seconde hypothèse : la théorie vasculaire ou « endogène » par infarctus de vaisseaux embryonnaires entre 4 et 6 semaines de gestation entraînant des pertes tissulaires, une interruption dans le développement du tissu embryonnaire en raison de la nécrose hémorragique et de l'anoxie, avec déformations. Streeter en 1930 évoque un défaut primitif du disque germinifère [10], concept développé particulièrement par Hartwig et al. [11,12] sous le terme de théorie de l'anomalie de fermeture embryonnaire. Ils incriminent une anomalie de développement du pédicule embryonnaire avec perturbation des plicatures caudales et latérales du disque embryonnaire à partir de 32 jours de gestation. L'ensemble conduit à une anomalie de fermeture de la paroi abdominale, à la persistance du coelome extra embryonnaire; aux anomalies du cordon, du placenta et des membres [5,13]. Cependant aucune de ces différentes théories ne semble donc expliquer l'ensemble des syndromes à elle seule.

Les critères diagnostiques du LBWC sont très discutés dans la littérature. Initialement, Van Allen et al proposaient de retenir le diagnostic du LBWC lorsque deux types d'anomalies étaient présentes au moins parmi les trois suivantes [1] : exencephalie ou encéphalocèle avec fentes faciales, coelosomie thoracique et/ ou abdominale et anomalie des membres.

Plus récemment, Russo et al [5], puis Cusi et al [6] ont considéré deux phénotypes différents, selon le type d'attache placentaire. Phénotype avec attache placento-crânienne qui associe: un défaut de fermeture du tube neural dans le territoire céphalique, toujours associé avec une ou plusieurs fentes faciales complexes, une coelosomie antérieure et des brides amniotiques inconstantes. Les anomalies des membres sont facultatives et touchent surtout les membres supérieurs.

Phénotype avec attache placento-abdominale caractérisé surtout par des anomalies urogénitales complexes, des anomalies rachidiennes fréquentes. Les anomalies des membres sont facultatives touchent surtout les membres inférieurs. Notre observation est particulière et exceptionnelle par la faite de la coexistence de deux types d'attache placento-crânienne et placento-abdominale qui à notre connaissance n'a jamais été observée auparavant.

Le diagnostic anténatal par échographie est possible dès la fin du premier trimestre, au mieux par voie vaginale, le diagnostic anténatal le plus précoce dans la littérature est réalisé à 12 SA [2]. Les anomalies les plus constamment rapportées sont la coelosomie, l'atteinte des membres, l'accolement du placenta au fœtus et les anomalies rachidiennes [14-16]. Les diagnostics différentiels à évoquer seraient nombreux si l'on

considérerait chaque anomalie prise isolément, des difficultés diagnostiques peuvent se rencontrer en cas d'oligoamnios sévère ainsi que dans le cas d'association d'une omphalocèle ou laparoxisis avec d'autres malformation à type de dysgraphie neural ou défauts cranio faciales [13,17].

Dans notre observation, notre diagnostic a principalement reposé sur l'association d'un syndrome poly-malformatif complexe avec suspicion d'accolement foeto-placentaire très caractéristique, cette suspicion d'accolement repose sur l'existence d'une proximité foeto-placentaire permanente avec limitation des mouvements fœtaux.

Le pronostic du LBWC est fatal, les malformations étant malheureusement au-delà des ressources thérapeutiques, une interruption de grossesse semble acceptable dans tous les cas. Compte tenu de l'absence d'anomalies chromosomique un caryotype paraît inutile.

Le risque de récurrence de l'affection était considéré nul jusqu' à 2002 où Leurh et al ont rapporté 2 cas de récurrence familiale pouvant faire discuter une origine génétique probable [18].

---

## Conclusion

Le syndrome du limb body wall complex mérite d'être mieux connu par les obstétriciens et les échographistes car cela permet à la fois de porter un diagnostic anténatal et discuter une interruption précoce de grossesse, mais surtout de rassurer les couples devant un tel syndrome poly-malformatif car le risque de récurrence est presque nul.

---

## Conflit d'intérêt

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt.

---

## Contributions des auteurs

Rachad Myriam a participé à la rédaction de l'article et à la prise en charge de la patiente. Chaara Hikmat a corrigé l'article. Bouguern Hakimat et Melhouf Abdellah ont contribué à la prise en charge de la patiente. Tous les auteurs ont lu et approuvé la version finale du manuscrit.

---

## Figures

**Figure 1:** aspect échographique de l'encéphalocèle chez un fœtus à 28 SA présentant un Limb Body Wall Complex

**Figure 2:** aspect échographique de la coelosomie antérieure, avec foie, estomac et intestin qui baignent dans le liquide amniotique, chez un fœtus à 28 SA présentant un Limb Body Wall Complex

**Figure 3:** photo du nouveau-né présentant un Limb Body Wall Complex avec syndrome poly-malformatif: encéphalocèle, fente complexe, coelosomie antérieure, anomalies des membres

**Figure 4:** double attache placentaire-cranienne et placentaire-abdominale chez un nouveau-né présentant un Limb Body Wall Complex

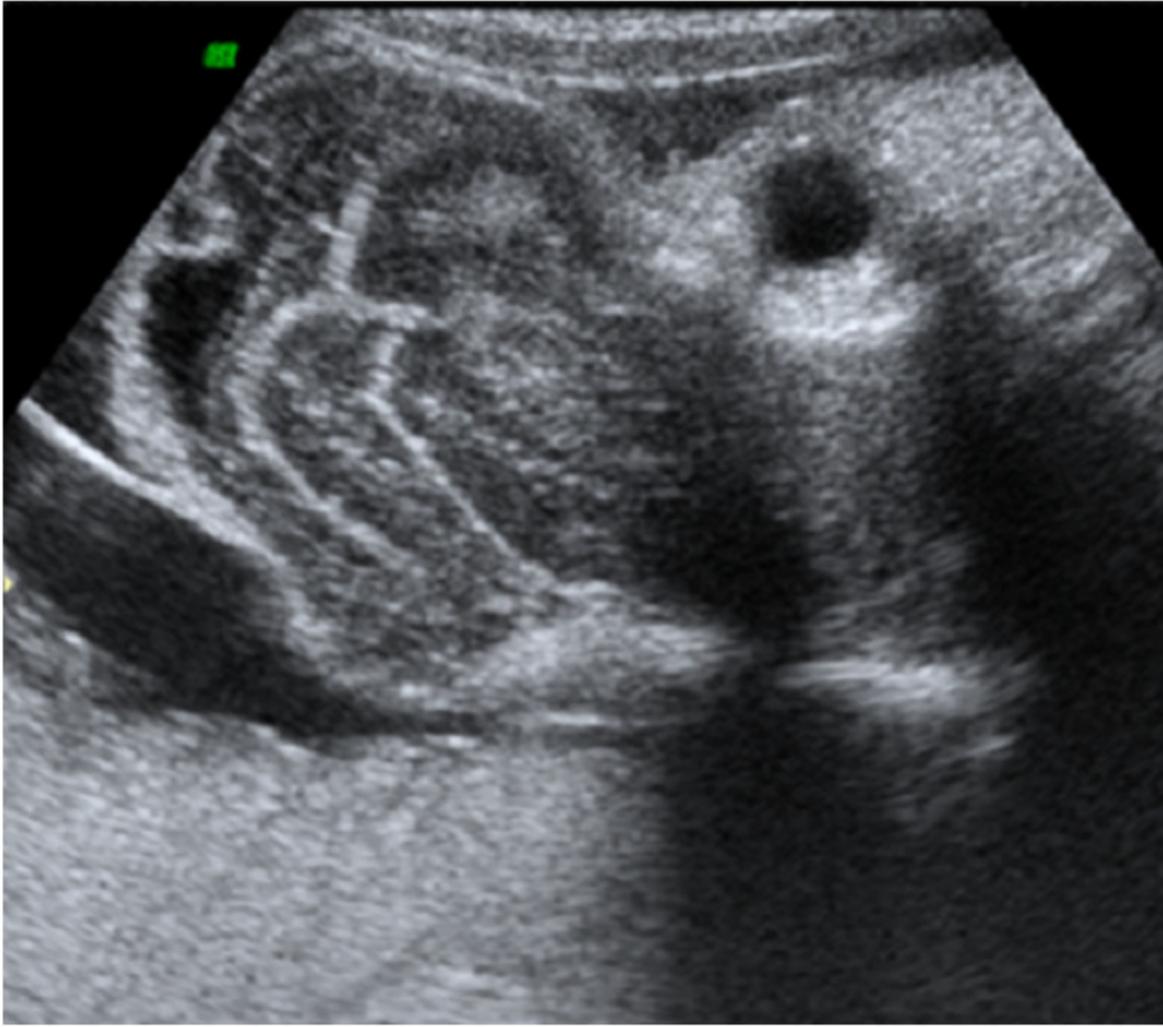
**Figure 5:** radiographie du squelette d'un nouveau-né présentant un Limb Body Wall Complex objectivant essentiellement la scoliose importante

---

## Références

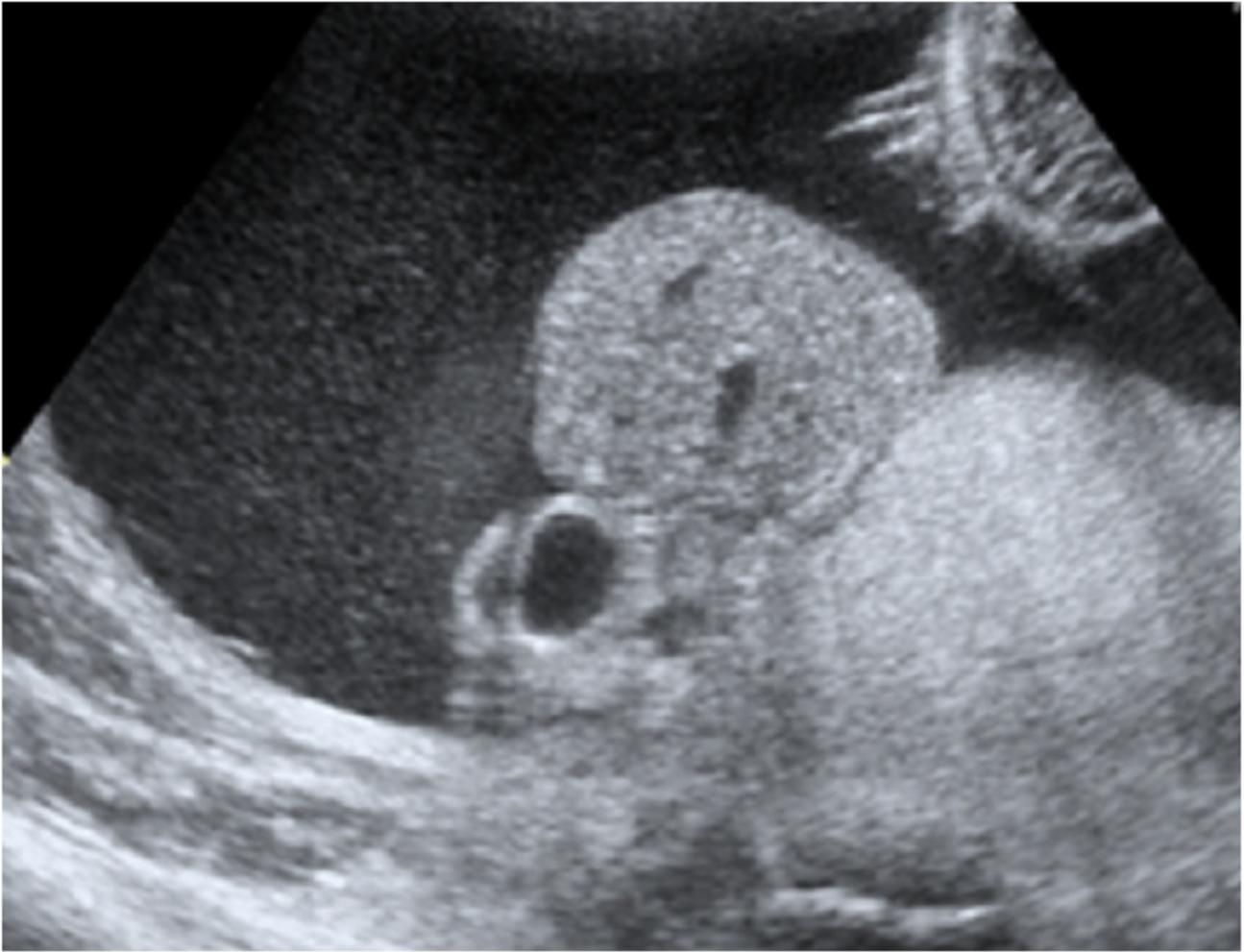
1. Van Allen MI, Curry C, Gallagher L. Limb body wall complex : I - Pathogenesis. Am J Med Genet. 1987; 28:529-48. **This article on PubMed**
2. Deruelle P, Hay R, Subtil D, Chauvet MP, Duroy A, Decocq J, Puech F. [Antenatal diagnosis of limb body wall complex. J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris). 2000 Jun;29(4):385-91. **This article on PubMed**
3. Martinez-Frias ML. Clinical and epidemiological characteristics of infants with limb body wall complex with and without limb deficiency. Am J Med Genet. 1997; 73:170-5. **This article on PubMed**
4. Kurosawa K, Imaizumi K, Masuno M, Kuroki Y. Epidemiology of limb body wall complex in Japan. Am J Med Genet. 1994; 51:143-6. **This article on PubMed**
5. Russo R, Vecchione R. Limb body wall complex: craniofacial defects as a distinctive factor. Birth defects. 1996; 30:157-64. **This article on PubMed**
6. 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**

7. Torpin R. Amniochorionic mesoblast fibrous strings and amniotic bands. *Am J Obstet Gynecol.* 1965 Jan 1;91:65-75. **This article on PubMed**
8. Miller ME, Graham JM, Higginbottom MC, Smith DW. Comparison related defects from early amnios rupture: evidence mechanical teratogenesis. *J Pediatr.* 1981; 98:292-7. **This article on PubMed**
9. Seeds JW, Cefalo RC Herbert WNP. Amniotic band syndrome. *Am J Obstet Gynecol.* 1982; 144: 243-8. **This article on PubMed**
10. Streeter GL. Focal deficiencies in fetal tissues and their relation to intrauterine amputations. *Contrib Embryol Carneg Inst.* 1930; 22:1-44
11. 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. **This article on PubMed**
12. Hartwig NG, Steffelaar JW, Van de Kaa C, Schueler JA, Vermeij-Keers C. Abdominal wall defect associated with persistent cloaca. The embryologic clues in autopsy. *Am J Clin Pathol.* 1991 Nov;96(5):640-7. **This article on PubMed**
13. Glasser SA, Zaeri NN, Nisenbaum HN. Body stalk deformity in a twin pregnancy : case report and review. *Md Med J.* 1993; 42:175-8. **This article on PubMed**
14. pivnich EK, Kaufman RA, Velagaleti GVN, Gunther WN, Abramovici D. Infant with midline thoracoabdominal schisis and limb defects. *Teratology.* 1998; 58:205-8. **This article on PubMed**
15. E manuel PG, Garcia GI, Teresita AL. Prenatal defect of anterior abdominal wall defects with ultrasound. *Radiographics.* 1995; 15 :517-30. **This article on PubMed**
16. Patten RM, Van Allen M, Mack LA, Wilson D, Nyberg D, Hirsch J, Viamont T. Limb-body wall complex: in utero sonographic diagnosis of a complicated fetal malformation. *AJR Am J Roentgenol.* 1986 May;146(5):1019-24. **This article on PubMed**
17. Calzolari E, Volpato S, Bianchi F, Cianciulli D, Tenconi R, Clementin M et al. Omphalocele and gastroschisis: a collaborative study of five Italian congenital malformation registries. *Teratology.* 1993; 47 :47-55. **This article on PubMed**
18. Luehr B, Lipsett J, Quinlivan JA. Limb body wall complex: a case series. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2002 Aug;12(2):132-7. **This article on PubMed**



**Figure 1**

Aspect échographique de l'encephalocèle chez un fœtus à 28 SA présentant un Limb Body Wall Complex



**Figure 2**

Aspect échographique de la coelosomie antérieure, avec foie, estomac et intestin qui baignent dans le liquide amniotique, chez un fœtus à 28 SA présentant un Limb Body Wall Complex



**Figure 3**

Photo du nouveau né présentant un Limb Body Wall Complex avec syndrome polymalformatif: encephalocèle, fente complexe, coelosomie antérieure, anomalies des membres



**Figure 4**

Double attache placento-cranienne et placento-abdominale chez un nouveau né presentant un Limb Body Wall Complex



**Figure 5**

Radiographie du squelette d'un nouveau né présentant un Limb Body Wall Complex objectivant essentiellement la scoliose importante