



PRISE EN CHARGE DES MALFORMATIONS DES MEMBRES : APPROCHE MULTIDISCIPLINAIRE

ENSEIGNEMENT NATIONAL DE MPR PEDIATRIQUE - PARIS

Dr Nathaly QUINTERO-PRIGENT

Équipe CEREFAM

Centre AnDDi-Rares IleS-de-France-CEREFAM

Service de l'Appareil Locomoteur et du Rachis - Pôle Enfant

Hôpitaux Paris Est Val-de-Marne - Site Saint-Maurice.

Paris, le 06 février 2026





MALFORMATIONS DE MEMBRES ET PRISE EN CHARGE MULTIDISCIPLINAIRE :

1. Les maladies rares
2. Le CEREFAM
3. Organisation du parcours de soins
4. Les types de consultations
5. Les pathologies du CEREFAM
 - a. Malformations membres supérieurs
 - b. Malformations membres inférieurs
6. Programme ETAM
7. Sport et prothèse
8. Conclusion

1. Les maladies rares

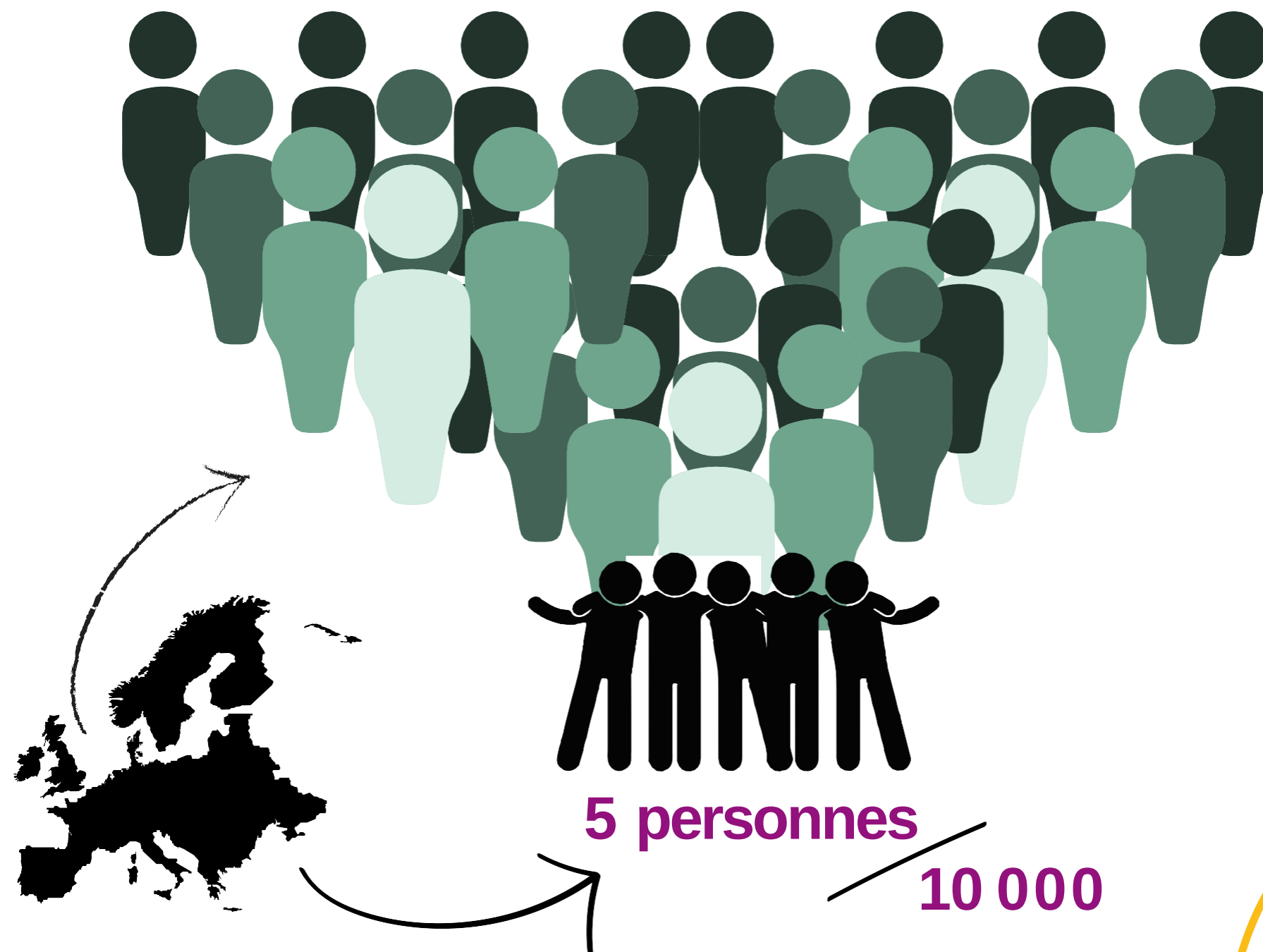
Les **maladies dites rares** sont des maladies qui touchent un **petit nombre** de personnes par rapport à la **population générale** et qui, en raison de leur rareté, soulèvent des questions spécifiques.



En **Europe**, une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche **5 personnes** sur **10 000***. **Il existe des milliers de maladies rares.**

Si presque toutes les maladies génétiques sont des maladies rares, toutes les maladies rares ne sont pas des maladies génétiques.

[*https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_fr.pdf](https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_fr.pdf)



À ce jour, la cause d'un grand nombre de ces maladies reste inconnue.

"En **FRANCE**, les maladies rares représentent un enjeu majeur de santé publique car les 7 000 maladies rares identifiées à ce jour atteignent plus de 3 millions de personnes soit 4,5% de la population. 1 personne sur 2000

Elles concernent dans la moitié des cas des enfants de moins de 5 ans."*



Les maladies
rares touchent
plus de
3 millions
de personnes
en France

*<https://sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>

2. LE CEREFAM



CEREFAM

+400 Patients en 2024

+900 Consultations en 2024

Le CEREFAM garantit l'accès à des soins médicaux de qualité, un suivi pluridisciplinaire, une liaison efficace entre l'hôpital et les médecins/paramédicaux de ville, la recherche clinique. Son équipe travaille également pour soutenir l'intégration et l'autonomie des patients.

Un plan national a été mis en place en 2005 et il est renouvelé tous les 5 ans. Ce plan est mis en œuvre par des **centres de référence** qui développent la recherche et accompagnent les patients atteints de ces maladies.



Anomalies des membres = maladies rares

Depuis **2007**, un centre de référence spécialisé en anomalies des membres a été mis en place aux Hôpitaux de Saint-Maurice pour accompagner les patients de leur plus jeune âge jusqu'à 18 ans :

Le CEREFAM.

CEntre **RE**Ference **AN**omalies **ME**mbr

ÉQUIPE PLURIDISCIPLINAIRE CEREFAM

Médecin de
médecine physique
et réadaptation
(MPR)



Chirurgiens
orthopédistes



Kinésithérapeutes



Enseignants en
Activité Physique
Adaptée (EAPAS)



Psychologues



Ergothérapeutes



L'ÉQUIPE DU CEREFAM



L'ÉQUIPE SAINT-MAURICE

Dr Nathaly QUINTERO (MPR) Responsable du CEREFAM

Dr Marieke CHAMBERON (MPR)

Dr Frédéric CLAVIER (Ch. Ortho)

Mme Claire FORNARO (Cadre Santé)

Mme Saraï KATTER-SUAREZ (Chef de projet)

Mme Daniela ESPINOSA GALEANO (Psychologue)

Mme Maïwenn FELDMANN (Kinésithérapeute)

Mme Margaux MODJBAFAN (Kinésithérapeute)

Mme Coline MARTINOT-LAGARDE (Ergothérapeute)

Mme Maëlle ABATAN (Ergothérapeute)

Mme Jamila JAMAL (Secrétaire)

Recherche :

Dr Camille EVEILLEAU (MPR)

Mme Auriane SLAMA (Assistante en recherche clinique)

*MPR : Médecin en médecine physique et réadaptation

LES INTERVENANTS EXTÉRIEURS

(H. Trousseau / H. Robert Debré) :

Dr Yline CAPRI

Pr Manon BACHY

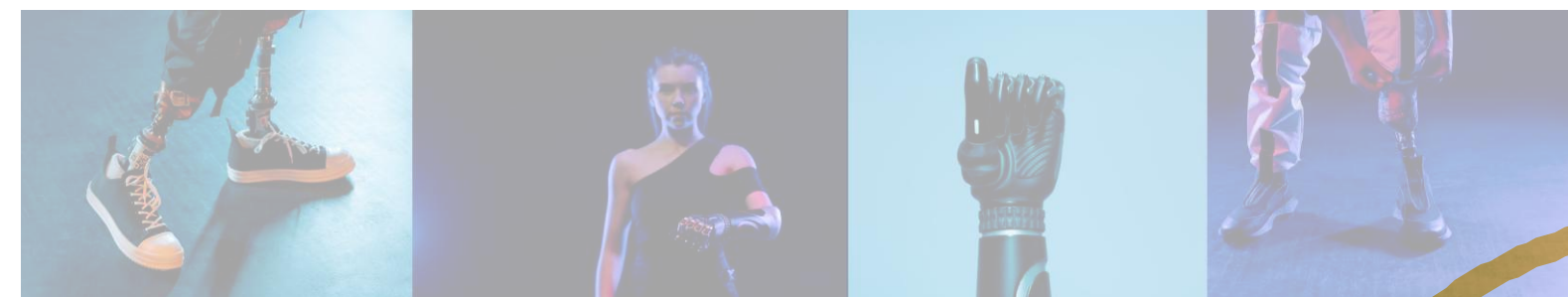
Pr Franck FITOUSSI

Dr Brice ILHARREBORDE

Dr Anne-Laure SIMON

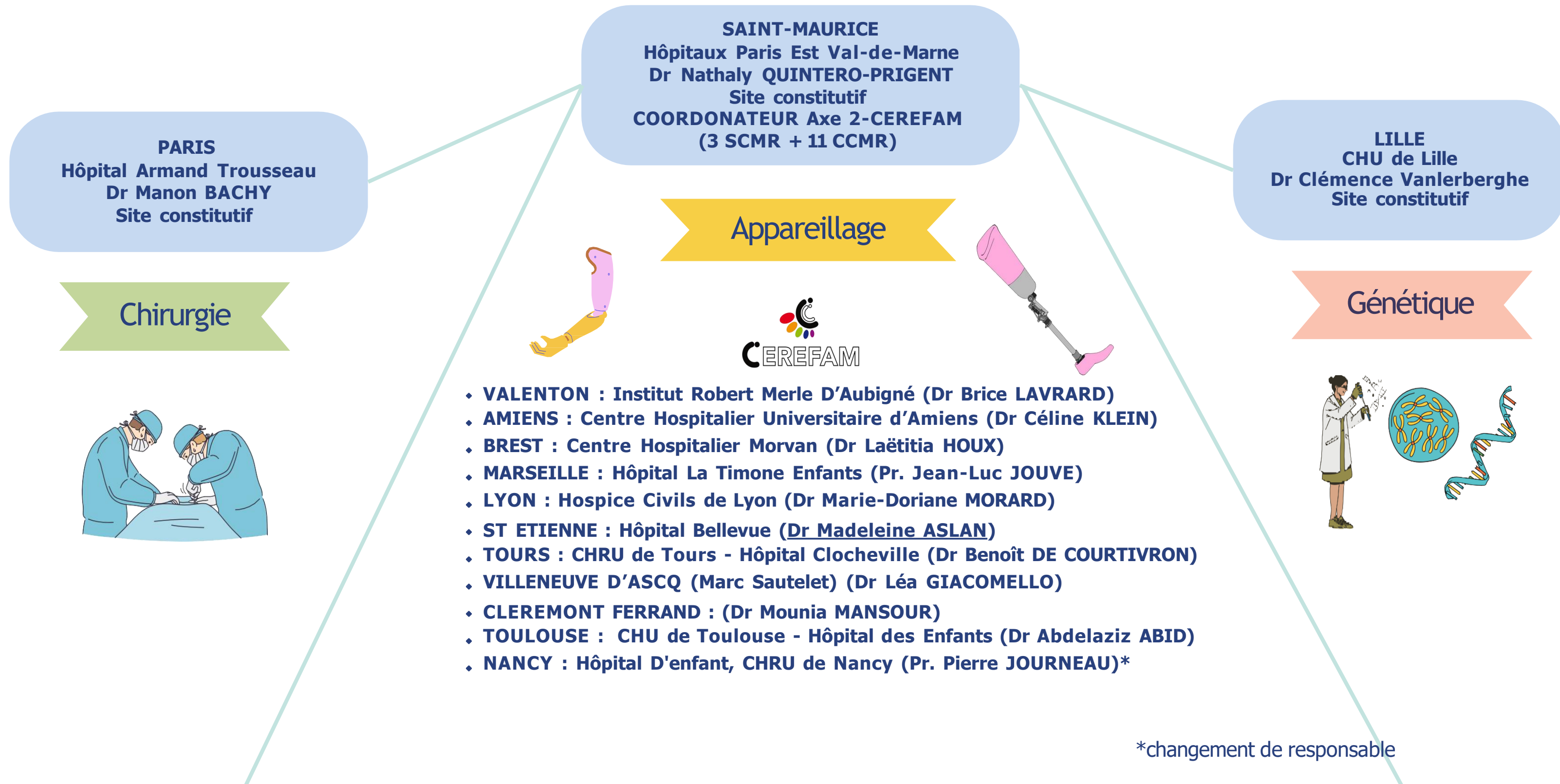
Dr Philippe SOUCHET

Pr Alain VERLOES



Réseau anomalies des membres

Centre AnDDi-Rares IleS de France-CEREFAM



Handicap: **Limitation** d'activité ou **restriction** de la participation à la vie en société subie par une personne en raison d'une **altération** d'une fonction ou d'un **trouble** de santé **invalidant**.

Dictionnaire Le Robert

Handicap: 1. **Limitation** d'activité ou **restriction** de participation à la vie en société due à une **altération** des capacités sensorielles, physiques, mentales, cognitives ou psychiques.

- Synonymes : **infirmité** - **déficience**

Dictionnaire Larousse.

Handicap

Constitue un handicap, au sens de la présente loi, toute **limitation** d'activité ou **restriction** de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une **altération** substantielle, **durable ou définitive** d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un **trouble** de santé **invalidant**

La loi du 11 février 2005, portant sur l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées (article 114)

<https://www.legifrance.gouv.fr/loda/id/JORFTEXT000000809647>

**AU CEREFAM, NOUS PRÉFÉRONS LE MOT
DIFFÉRENCE.**

3. ORGANISATION DU PARCOURS DE SOINS

SELON LA DÉCOUVERTE DE A MALFORMATION

Antenatal

1

Le diagnostic à l'échographie : l'échographiste doit se limiter à la description factuelle de l'anomalie et éviter tout commentaire pronostique).



2

Adresser le patient en Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN).



3

Proposer un RDV dans un Centre de référence spécialisée en malformation de membres pour **consultation antenatal**.

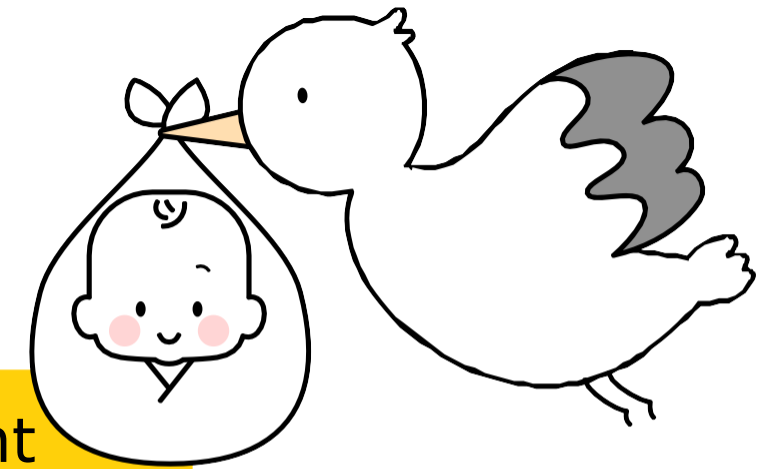


4

Confirmation de diagnostique à la naissance dans un Centre de référence spécialisée en malformation de membres et mise en place d'une prise en charge multidisciplinaire.

SELON LA DÉCOUVERTE DE A MALFORMATION

A la naissance



1

Un examen clinique complet en présence du ou des parent(s) doit être rapidement réalisé à la maternité. Les professionnels ne doivent en aucun cas avoir une attitude de fuite, même si dans la majorité des cas, ils n'ont jamais été confrontés à cette situation du fait de la rareté de la malformation.

2

Adresser la famille vers un Centre de référence spécialisée en malformation de membres pour **une première consultation et confirmation du diagnostique** + mise d'une prise en charge multidisciplinaire.

4. LES TYPES DE CONSULTATIONS

TYPE DE CONSULTATION

1. Consultation anténatale
2. Consultation de 1ère fois
3. Consultation de suivi
 - a. Suivi
 - b. Appareillage
4. Croissance
 - a. Bilans
 - b. Hospitalisation complète (HC)
 - c. Hospitalisation de jour (HDJ)



1. Consultation anténatale



CONSULTATION ANTÉNATALE

Ces consultations sont demandées par :

- Des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal (CPDPN)
- Des obstétriciens / échographistes
- Des couples recherchant des informations concernant la malformation découverte chez leur enfant
- L'ASSEDEA (association de parents)



OBJECTIFS DE LA CONSULTATION

Transmission d'informations aux couples :

- Eventuelles étiologies (isolée, associée à un syndrome...)
- Aspects fonctionnels dans la vie quotidienne
- Possibilités thérapeutiques (chirurgies, appareillages, suivi...)
- Partage de notre expertise des enfants porteurs de malformation similaire
- Proposition d'un accompagnement pluridisciplinaire après la naissance de l'enfant

Permettre la verbalisation autour du choc de l'annonce, les angoisses liées à l'accueil d'un enfant « différent »

Organisation de la consultation

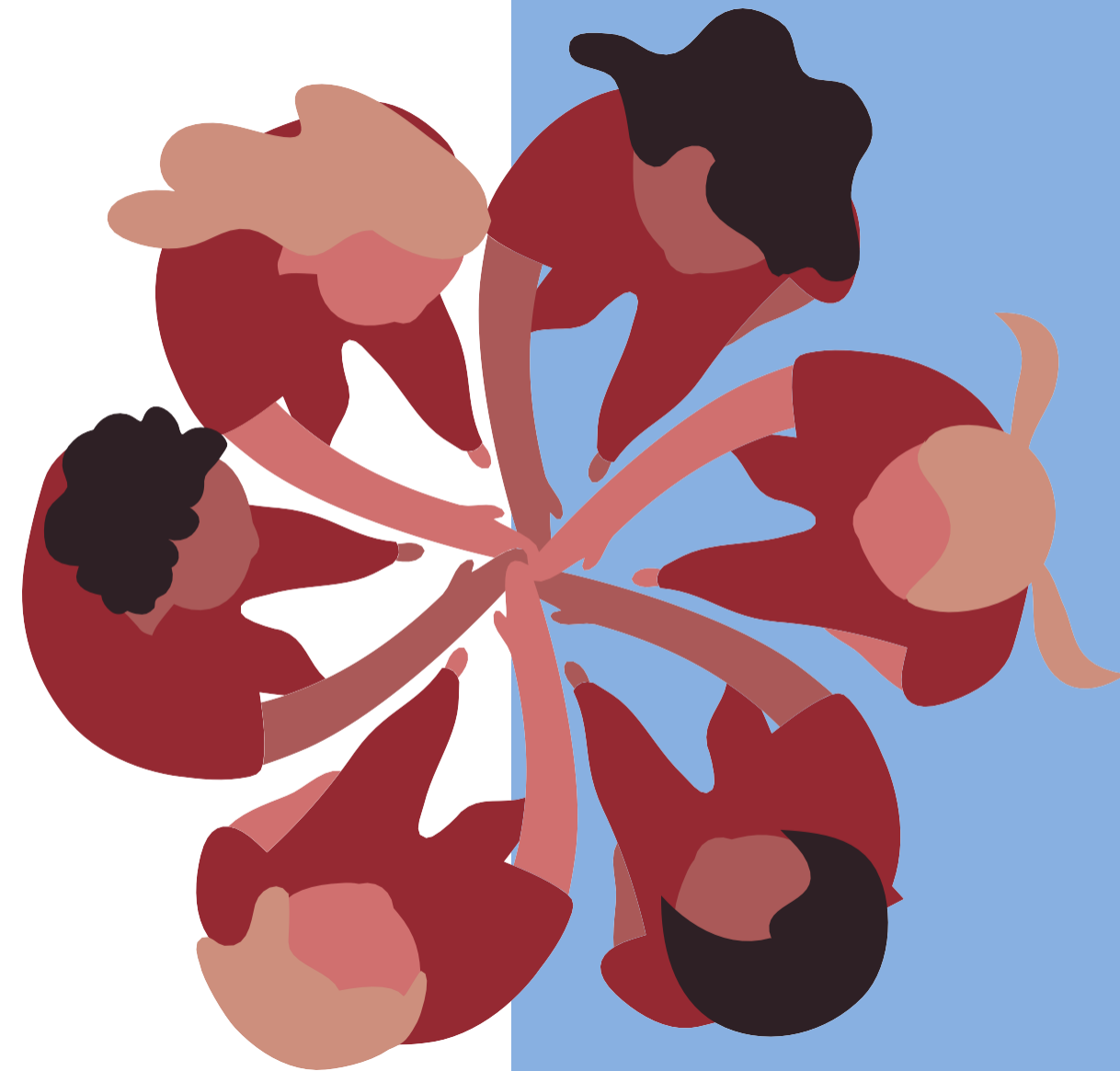
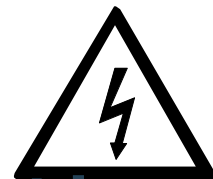
- *Rendez-vous rapide (10 jours) pour répondre à l'angoisse du couple*
- *Créneaux spécifiques d'une heure*
- *Consultation pluridisciplinaire associant : médecin spécialisé, psychologue, rééducateur*
- *L'installation protocolisée pour favoriser l'échange et la confiance*



Phases d'une consultation anténatale

EQUIPE PLURI-PROFESSIONNELLE

- Phases :
 - L'annonce
 - Le choc
 - L'information





MEMBRE SUPÉRIEUR

- Agénésie de l'avant-bras et du carpe
- Main bote radiale/ulnaire
- Ectrodactylie
- Brachydactylies

MEMBRE INFÉRIEUR

- Fémur court
- Ectromélie longitudinale externe ou hypoplasie de la fibula
- Ectromélie longitudinale interne ou hypoplasie du tibia
- PBVE



Etiquette

CONSULTATION ANTENATALECEREFAM ☐HORS CEREFAM ☐Date:Délai entre l'appel et la consultation:Participants:

- | | | |
|--|---------------------------------------|------------------------------------|
| ☐ NQ | ☐ FF | ☐ FC |
| ☐ L.SOUCHE | ☐ M.FELDMANN | ☐ MC |
| ☐ C. MARTINOT-LAGARDE | ☐ N. BRENNETOT | ☐ MB |
| ☐ D.MERLOT | ☐ E.CHARTIER | ☐ Autre(s): |

Mère:Age:Profession:Antécédents:Traitement médicalOrigine:Père:Nom:Prénom:Age:Profession:Antécédents:Traitement médicalOrigine:☐ Diabète☐ HTA☐ Alcool☐ TabacAdresseur:Gynécologue-obstétricien:DDR:Sexe: ☐ F ☐ MDate accouchement:Grossesse prévue ☐

Grossesse médicalement assistée

☐ Stimulation☐ OUI☐ FIV☐ NON☐ FIV ICSIParticularités grossesse:☐ OUI☐ Médicament☐ NON☐ Patho☐ Métrorragies☐ GémellaireNombre des grossesse:IVG ☐

Motif:

IMG ☐FCS ☐Fratrie:

	Sexe	Age	Patho	1/2 Mère	1/2 Père
1					
2					
3					
4					
5					

Type anomalie :Délai entre l'annonce et la consultation:Conjoint présent:OUI ☐NON ☐☐ Nombre de vaisseaux du cordonEchographie(s): SA SA SA SA SAAmniocentèse:Faite ☐Non faite ☐Tropho:Faite ☐Non faite ☐Demande IMG ☐Conseil génétique ☐Soutien psychologique ☐Durée de la consultation:**SUITES**☐ Appel téléphonique après la consultation☐ Deuxième consultation anténatale☐ IMG - Date:☐ Naissance - Date:

Nom de l'enfant:

Diagnostic à la naissance:

Etiquette

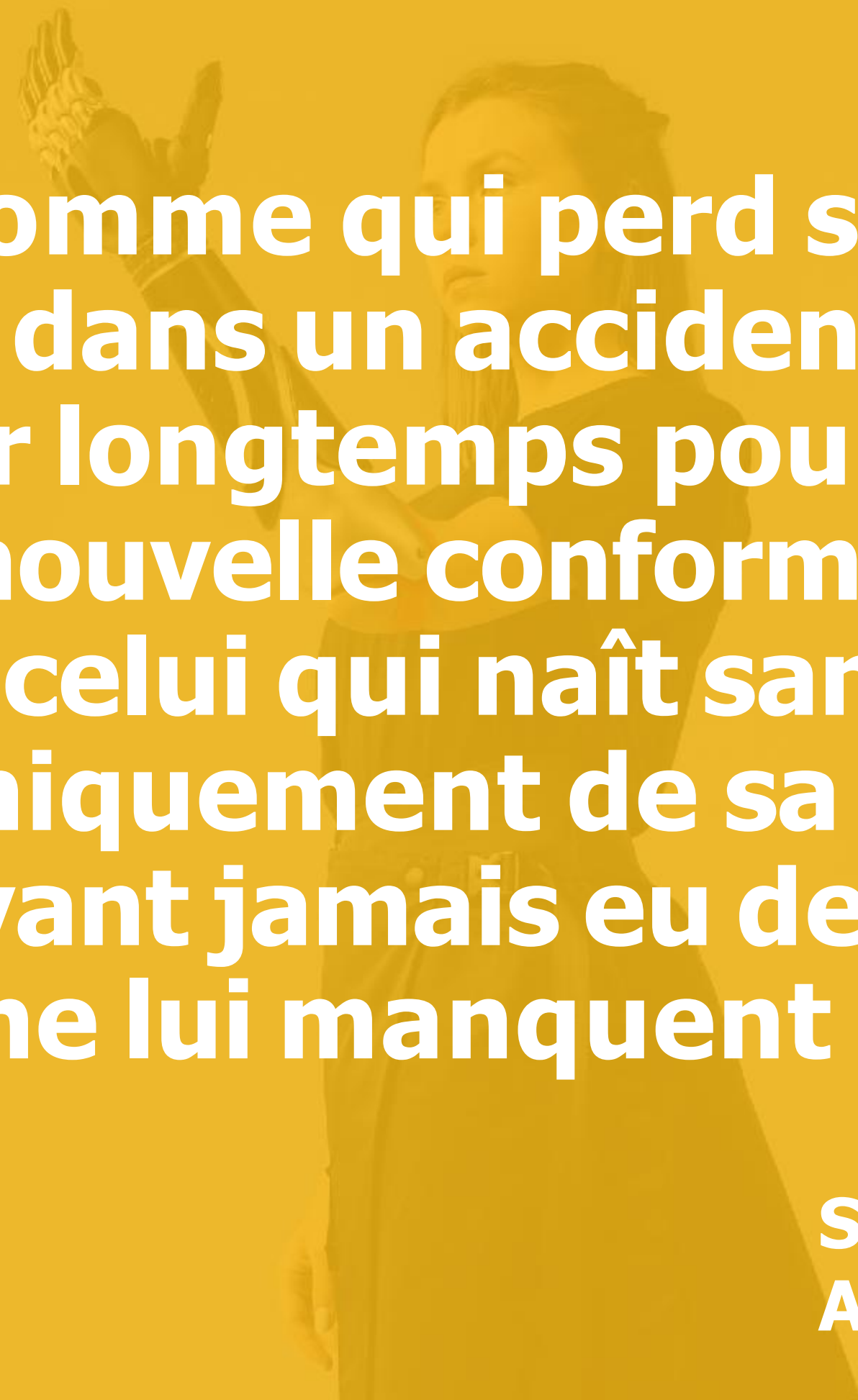
LES MOTS DITS SUR L'ANOMALIE

- Les futurs parents utilisent souvent le terme de handicap lors de cette consultation anténatale
- Ces enfants sont bien souvent autonomes dans la vie quotidienne
- Le terme « handicap » est à interroger dans chaque situation
- Demande de dossier MDPH : il est discuté, au cas par cas avec les parents, le besoin d'ouverture de dossier MDPH, sujet de débat régulier avec l'équipe pluriprofessionnelle et l'équipe enseignante à la scolarisation de l'enfant (demande d'AVS...).



Projet personnalisé :

- Symétrie
- Longueur
- Esthétique
- Préhension
- Sensibilité

A woman with prosthetic arms is shown from the waist up, wearing a dark dress. She is holding a microphone in her right hand and gesturing with her left hand. The background is a solid yellow color.

**“Un homme qui perd ses bras
dans un accident
doit lutter longtemps pour s’adapter
à sa nouvelle conformation,
mais celui qui naît sans bras
souffre uniquement de sa singularité,
n’ayant jamais eu de bras,
ils ne lui manquent pas.”**

**Steinbeck, 1952
A l’est d’Éden**



2. Consultation de 1ère fois



CONSULTATION DE 1ÈRE FOIS

- Il s'agit également d'une consultation pluriprofessionnelle : un médecin, un kinésithérapeute ou ergothérapeute et un psychologue
- Cette consultation permet d'examiner le patient et de poser/confirmer le diagnostic
- C'est l'occasion d'établir le projet thérapeutique pour la prise en charge de la pathologie.





3. Consultation de Suivi



CONSULTATION DE SUIVI

SUIVI

- Lors de ces consultations, les médecins peuvent :
 - apprécier l'évolution de l'enfant
 - analyser les besoins en rapport avec sa croissance (notamment l'ajustement de la prothèse)
 - évaluer projet chirurgical et thérapeutique du patient.
- Ces consultations peuvent avoir plusieurs objectifs : La station debout, l'esthétique, la déambulation, la marche, les activités de sport et loisir.
- La prise en charge est toujours pluridisciplinaire (Médecin MPR, chirurgien orthopédiste, kinésithérapeute, ergothérapeute, psychologue).

APPAREILLAGE

Pendant les consultations d'appareillages les orthoprothésistes travaillent avec l'équipe du CEREFAM pour le moulage, l'essayage et la livraison des prothèses adaptées à chaque enfant (semelles, chaussons, orthoprothèses, prothèses).

Ils font tester les prototypes et cherchent en permanence des moyens et techniques pour mieux répondre aux besoins du patient.

CONSULTATION 1ERE FOIS GÉNÉTIQUE

Après une évaluation et une consultation de 1ère fois, nous pouvons proposer une consultation génétique à la demande des parents ou de l'équipe médicale.



4. Consultation de croissance



Croissance

BILANS

- AVQ
- Adaptations à domicile
- Appareillage
- Prothèse
- Permis de conduire
- Passage enfant-adulte



HOSPITALISATION COMPLÈTE (HC)

- Suite post-opératoire



HOSPITALISATION DE JOUR (HDJ)

- Arthrogrypose
- Allongements des membres



5. LES PATHOLOGIES DU CEREFAM

Pathologies prises en charge au CEREFAM

Amputations

- Malformations congénitales
- Maladies des brides amniotiques
- Traumatiques
- Infectieux : purpura fulminans, ...

Syndrome arthrogryposique

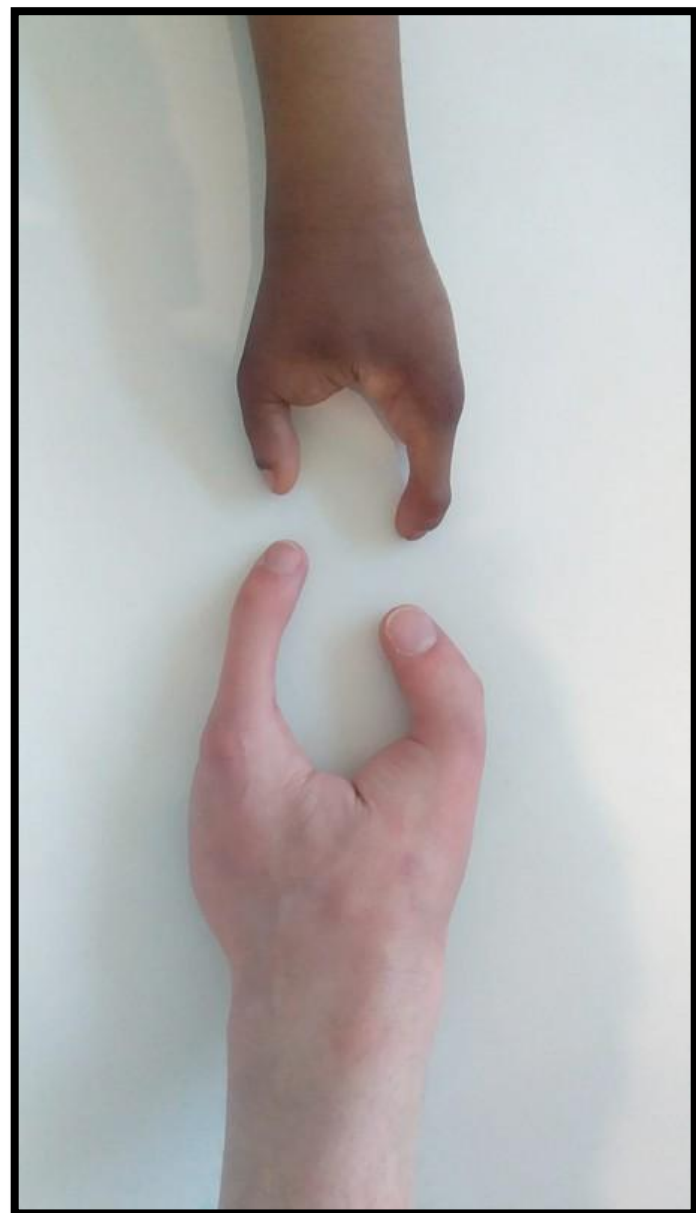
	Malformations transversales		Malformations longitudinales				
Mb Sup	Humérus		Humérus				
	Avant-Bras		Médiale		Centrale	Latérale	
			Ulna		Fente <u>Ectrodactylie</u>	Radius	
	Main	Carpe	Main bote ulnaire	Main bote radiale			
		Métacarpe					
Doigts							
Mb <u>Inf</u>	Bassin		Bassin				
	Fémur		Fémur <i>DFFP*</i> <i>Fémur court congénital</i>				
	Tibia + Fibula		Tibia		Fente	Fibula	
	Pied	Arrière Pied	Pied	Arrière Pied		Pied	Arrière Pied
		Médio Pied		Médio Pied			Médio Pied
		Avant Pied		Avant Pied			Avant Pied

Sémantique

- **Dysmélie**: développements anormaux d'un ou plusieurs membres (trouble de l'embryogénèse : excès ou insuffisance)
- **Ectromélie** (*gr : ektros : anormal ; melos : membre*) absence congénital, total ou partiel, d'un ou plusieurs membres, transversale ou longitudinale :
 - Ectromélie transversale
 - Ectromélie longitudinale :
 - EL latérales
 - EL médiale
 - E centrale de la main ou du pied
- **Amélie** (*gr : a : privatif ; melos : membre*) absence complète d'un ou plusieurs membres
- **Phocomélie** / syn de **méromélie** (*gr : phokê : phoque ; melos : membre*) hypoplasie ou une aplasie située à la racine du membre
- **Hémimélie** (*gr : hêmi : demi ; melos : membre*) défaut de développement de l'extrémité distale d'un membre
- **Brachydactylie** : (*Gr : brakhus : court - Daktulos : doigts*) brièveté des doigts
- **Symbractydactylie** : Brachydactylie + syndactylie (fusion anormale de deux ou plusieurs doigts ou orteils)

Malformations membres supérieurs





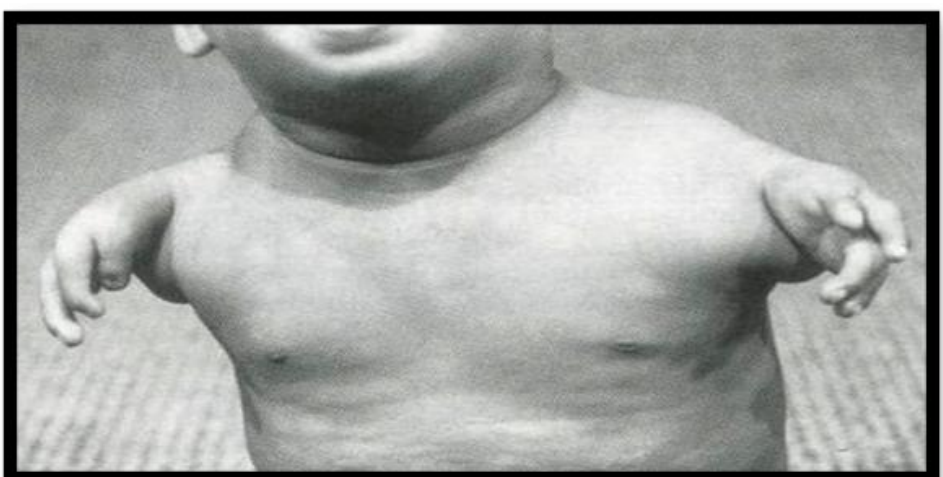
MEMBRES SUPERIEURS

1. Malformations transversales :
 - a. Agénésie bras / avant-bras / carpe
 - b. Brides amniotiques dx différentiel
2. Malformations longitudinales
 - a. Main bote radiale / Main bote ulnaire
 - b. Ectrodactylie

PRÉVALENCE

- Polydactylies post axiales : 300/100 000 naissances vivantes
- Ectrodactylie : 5,4/100 000 naissances vivantes
- **Agénésie de la main et de l'avant-bras: 1-9 /100 000 naissances vivantes**
- Main bote radiale : 3/100 000 naissances vivantes
- Main bote ulnaire : 1/100 000 naissances vivantes
- Hypoplasies pouce : 0,4/100 000 naissances vivantes
- Clinodactylie, camptodactylie : 0,1/ 100 000 naissances vivantes
- Polydactylies pré axiales : 0,1/100 000 naissances vivantes
- Macroductylies et gigantismes : 0,01/100 000 naissances vivantes





Agénésie Transversale de l'avant- bras



Photos CEREFAM - HPEVM



Phocomélie



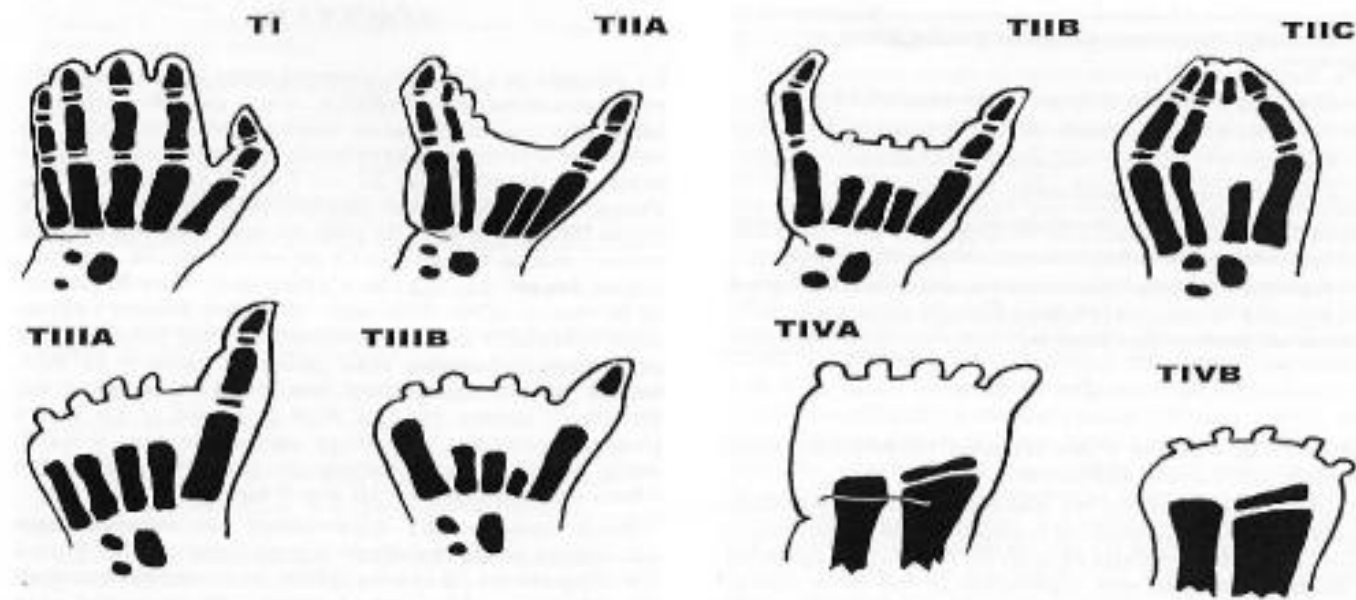


Figure 1. Dessin d'illustration de la classification modifiée des symbrachydactylies.

Brachydactylies / Symbrachydactylies





Main bote ulnaire Main bote radiale





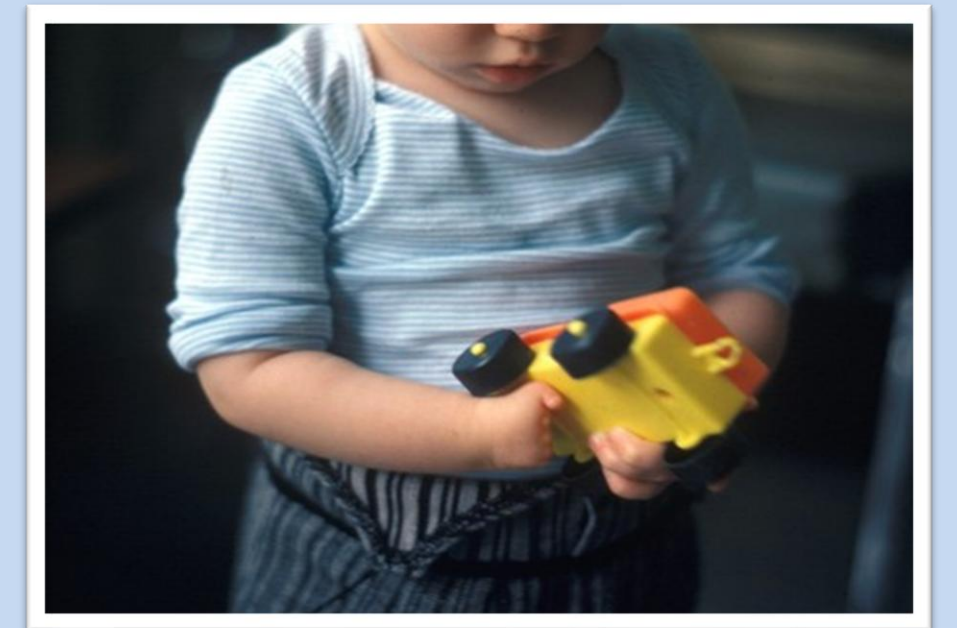
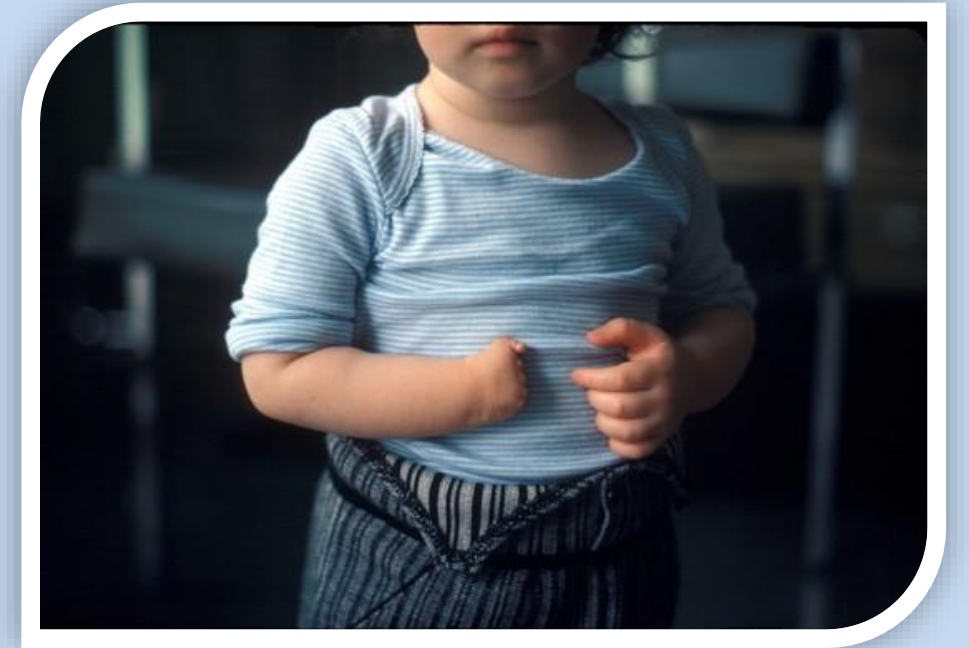
Malformations membres supérieurs : Prise en charge

PRISE EN CHARGE PLURIDISCIPLINAIRE

Médecin MPR, chirurgien orthopédiste,
ergothérapeute, psychologue

Principes de la prise en charge

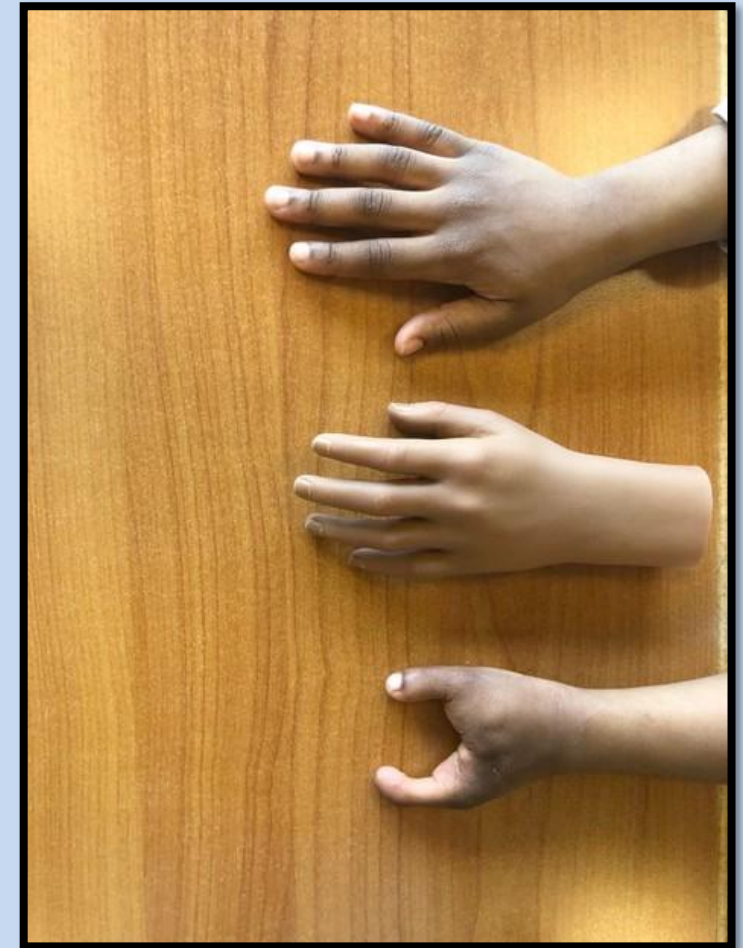
- ***Que veut l'enfant et sa famille ?***
 - ***Qu'existe-t-il ?***
 - ***Objectif fonctionnel ?***
-
- Prothèse =outil
 - Proposition prothèse esthétique au début de la vie en fonction de la demande
 - Prothèse mécanique sans commande rend peu de services fonctionnels avant 3 ans
 - Prothèse portée à partir de 4/5 ans principalement pour l'apprentissage du vélo.
 - A partir de 8 ans, demandes pour activités spécifiques



Prothèses esthétiques

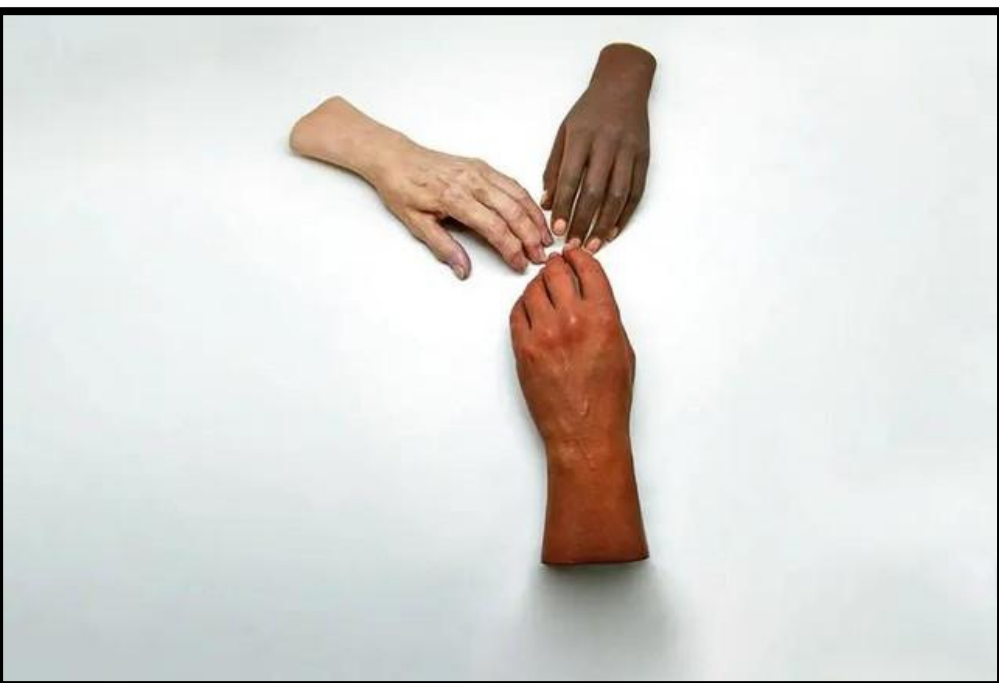


Prothèses esthétiques



HPEVM | CEREFAM 2026

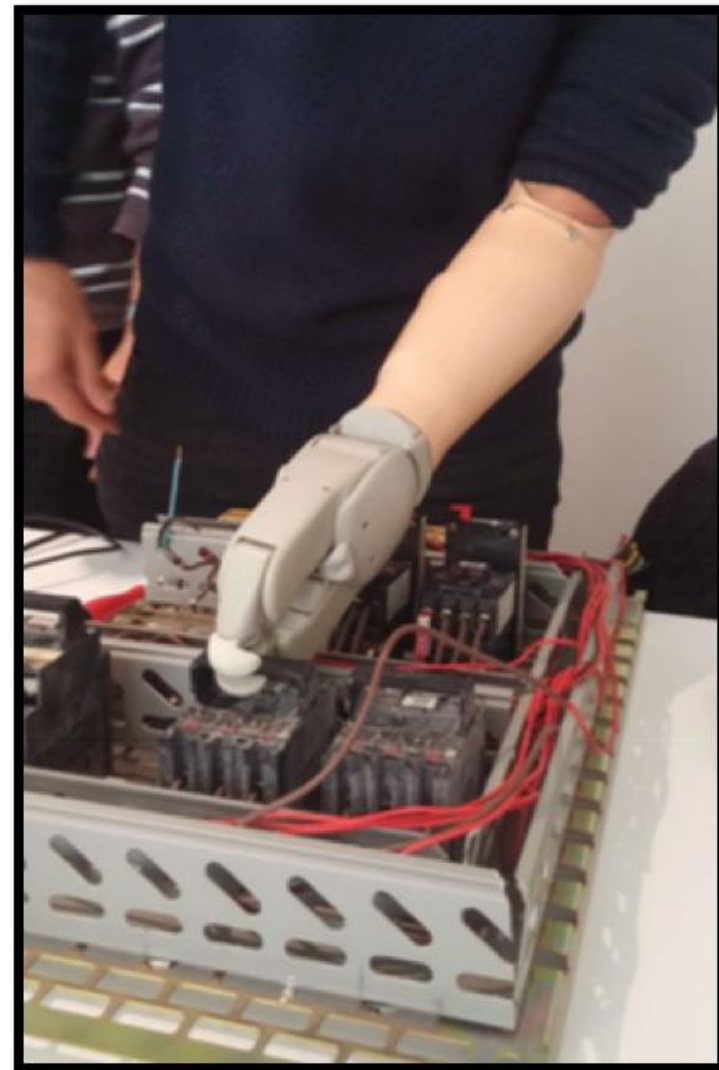
Prothèses Hyper- esthétiques





Prothèses mécaniques (sans harnais de commande)



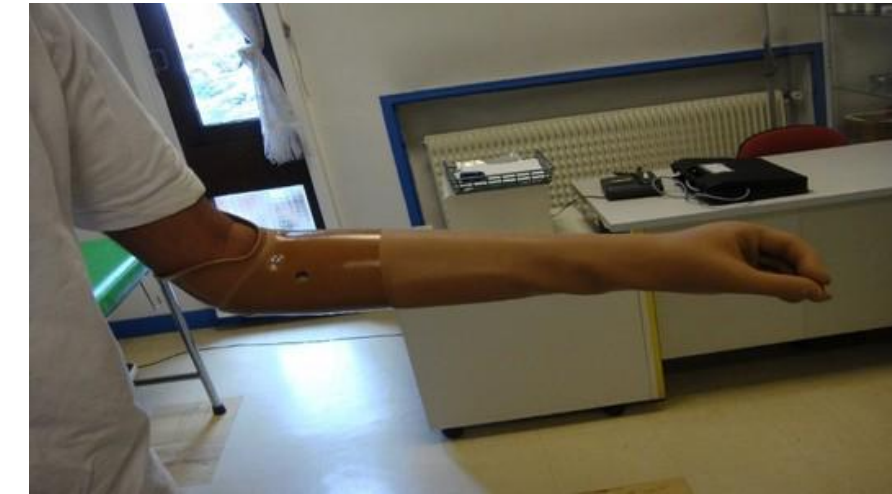
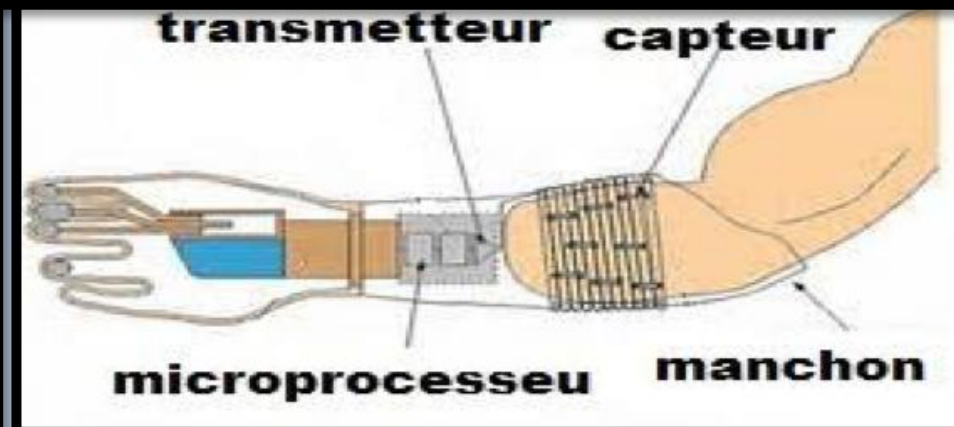


Prothèses outils



Photos CEREFAM - HSM

Prothèses myoélectriques



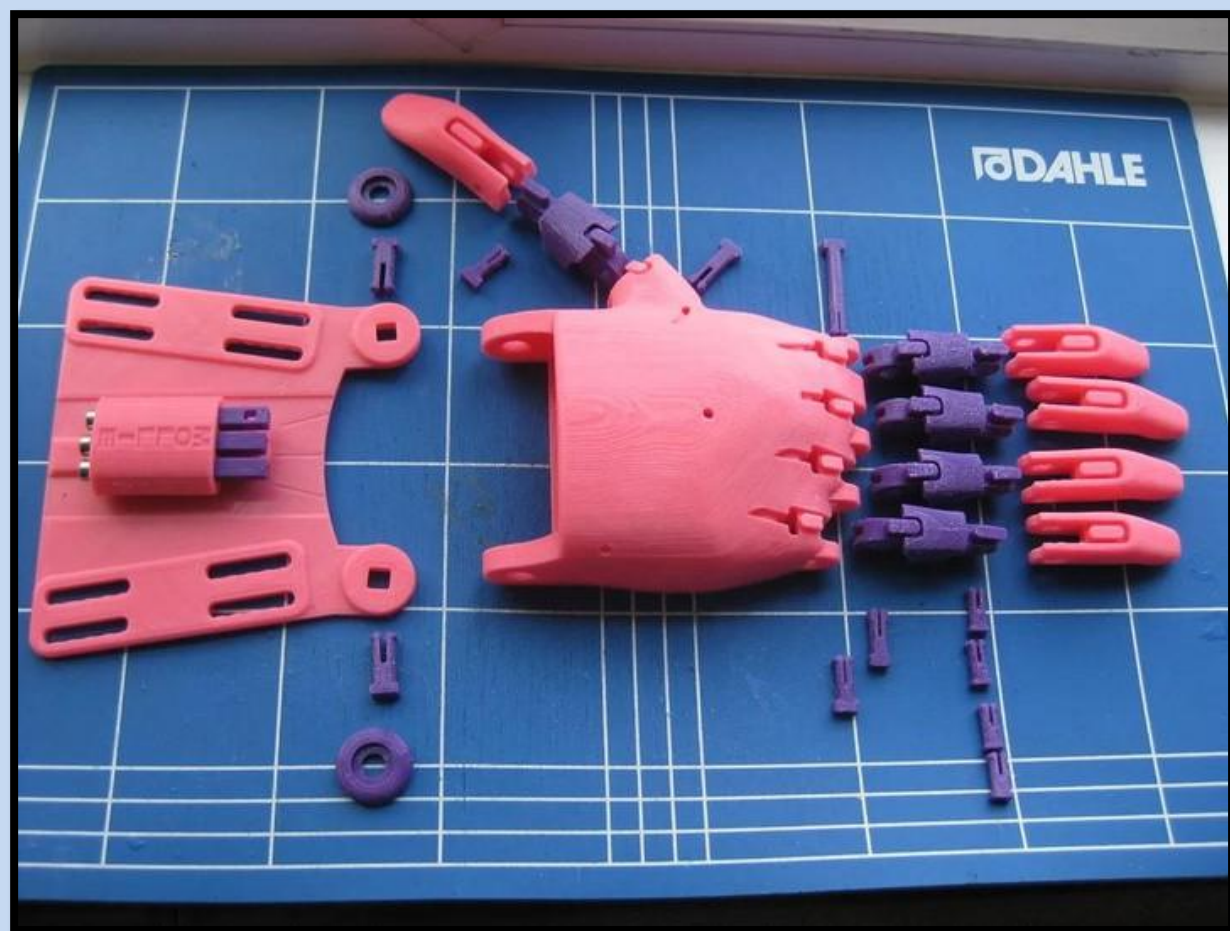
« myo » du grec « mys » qui signifie muscle

- Prothèses alimentées par une énergie électrique. Chaque contraction des muscles crée une tension électrique sur la peau, de l'ordre de quelques microvolts.
- Electrodes au contact de la peau (dans l'emboîture)
- => détectent les contractions musculaires, les amplifient et les transfèrent au système électronique de la prothèse sous forme de signaux de contrôle.
- Ces signaux mettent ensuite la prothèse en mouvement.



Prothèses myoélectriques bioniques HeroArm



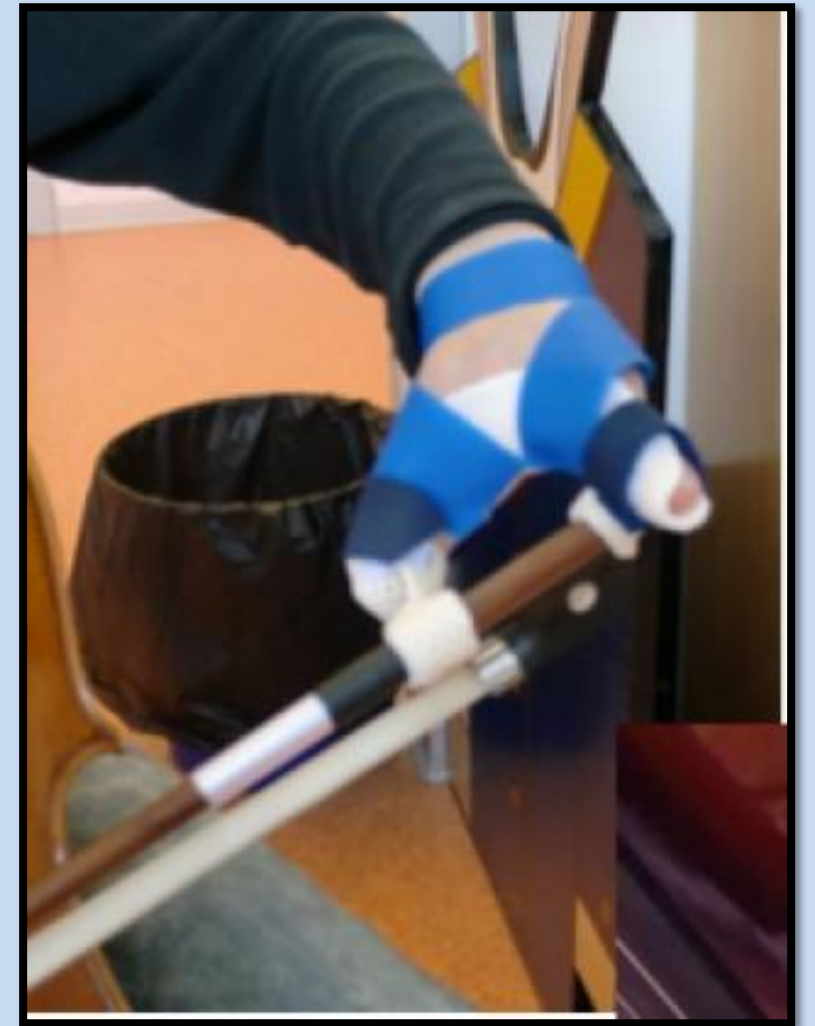
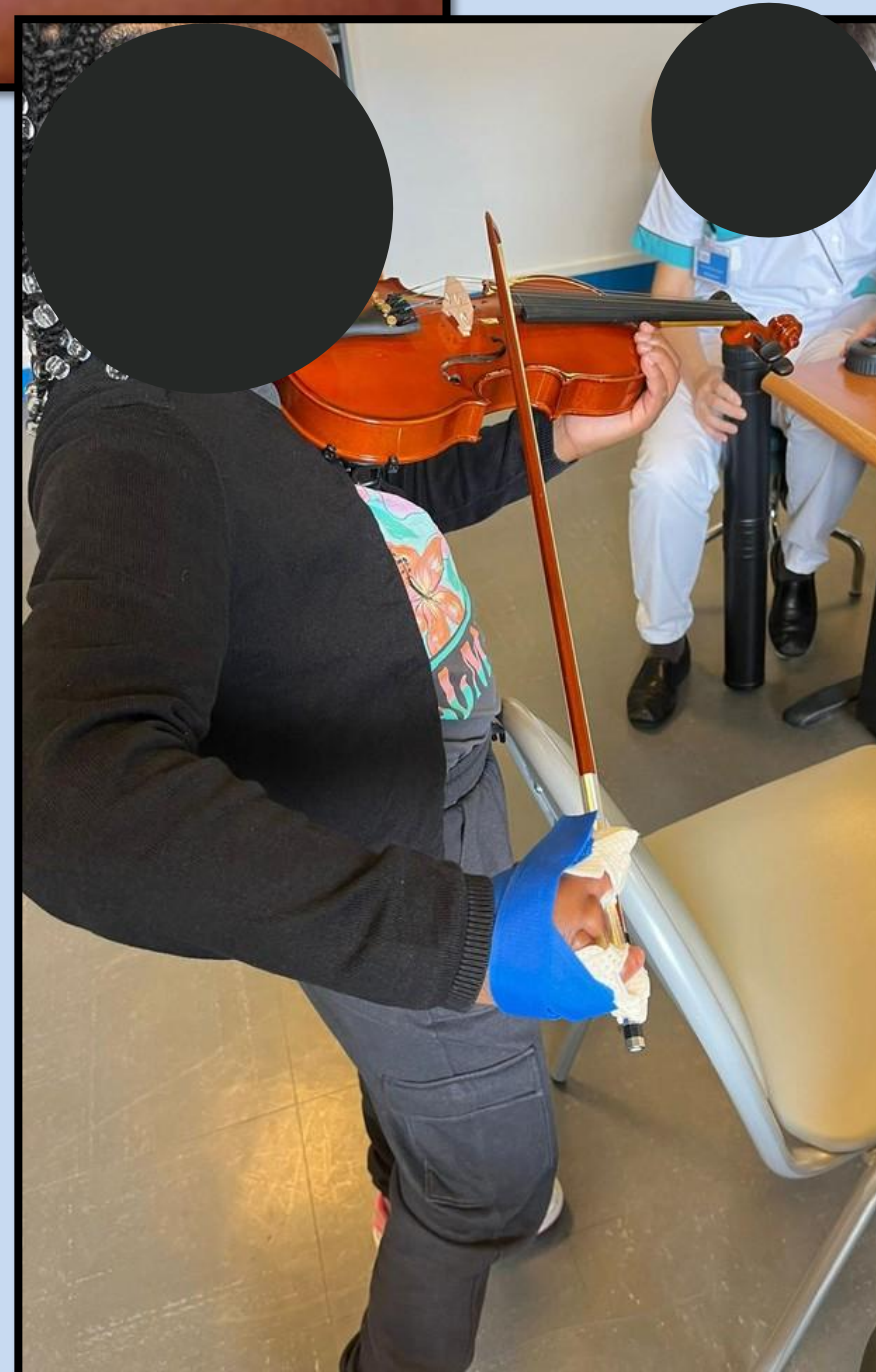
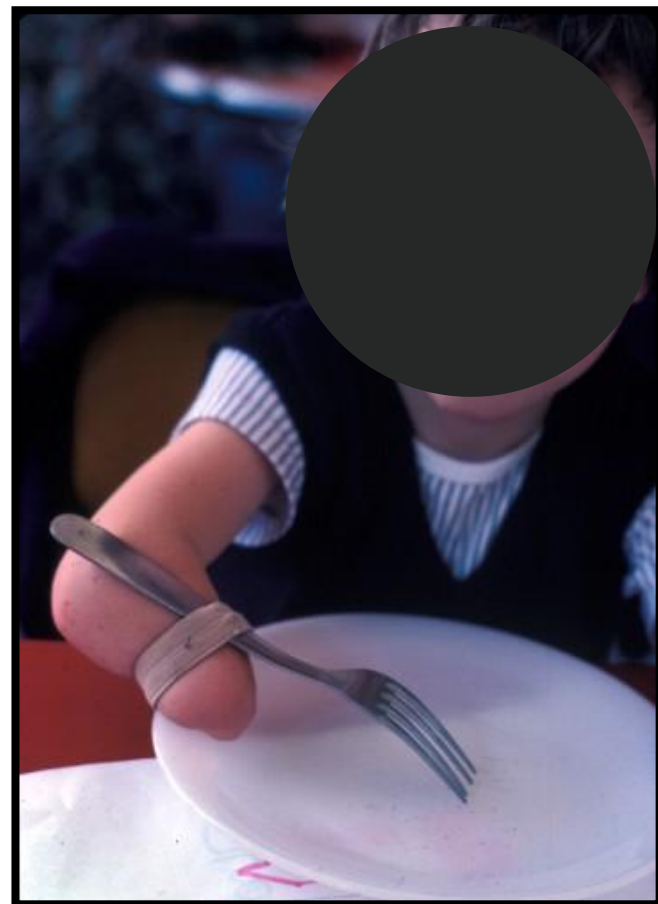
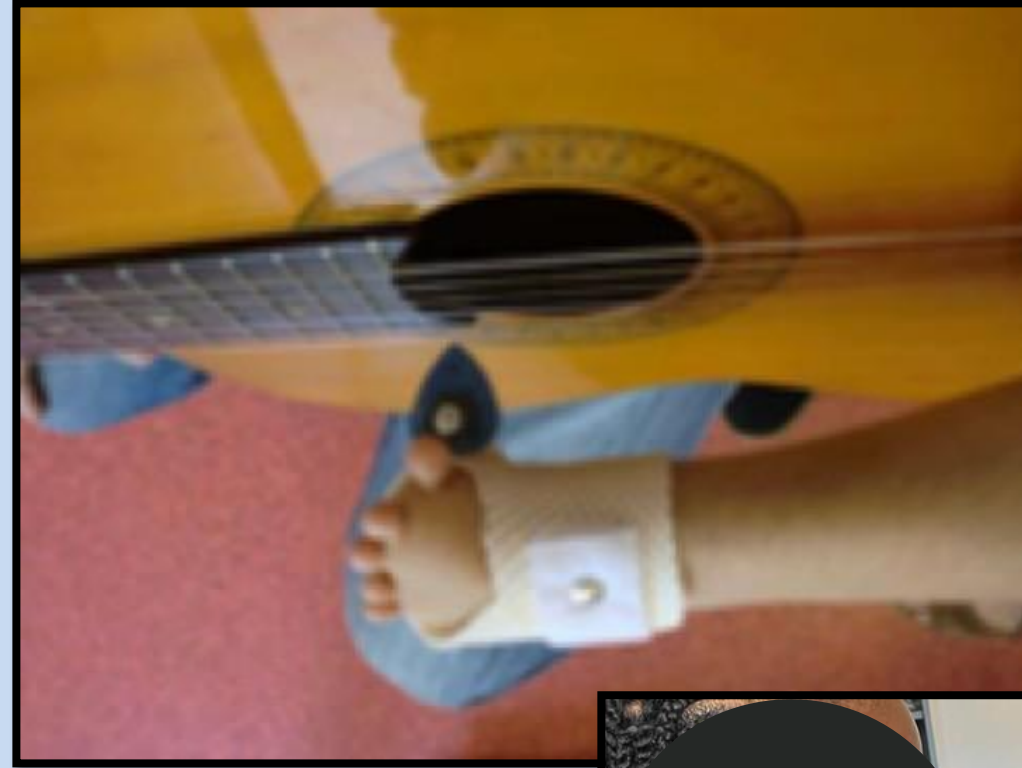


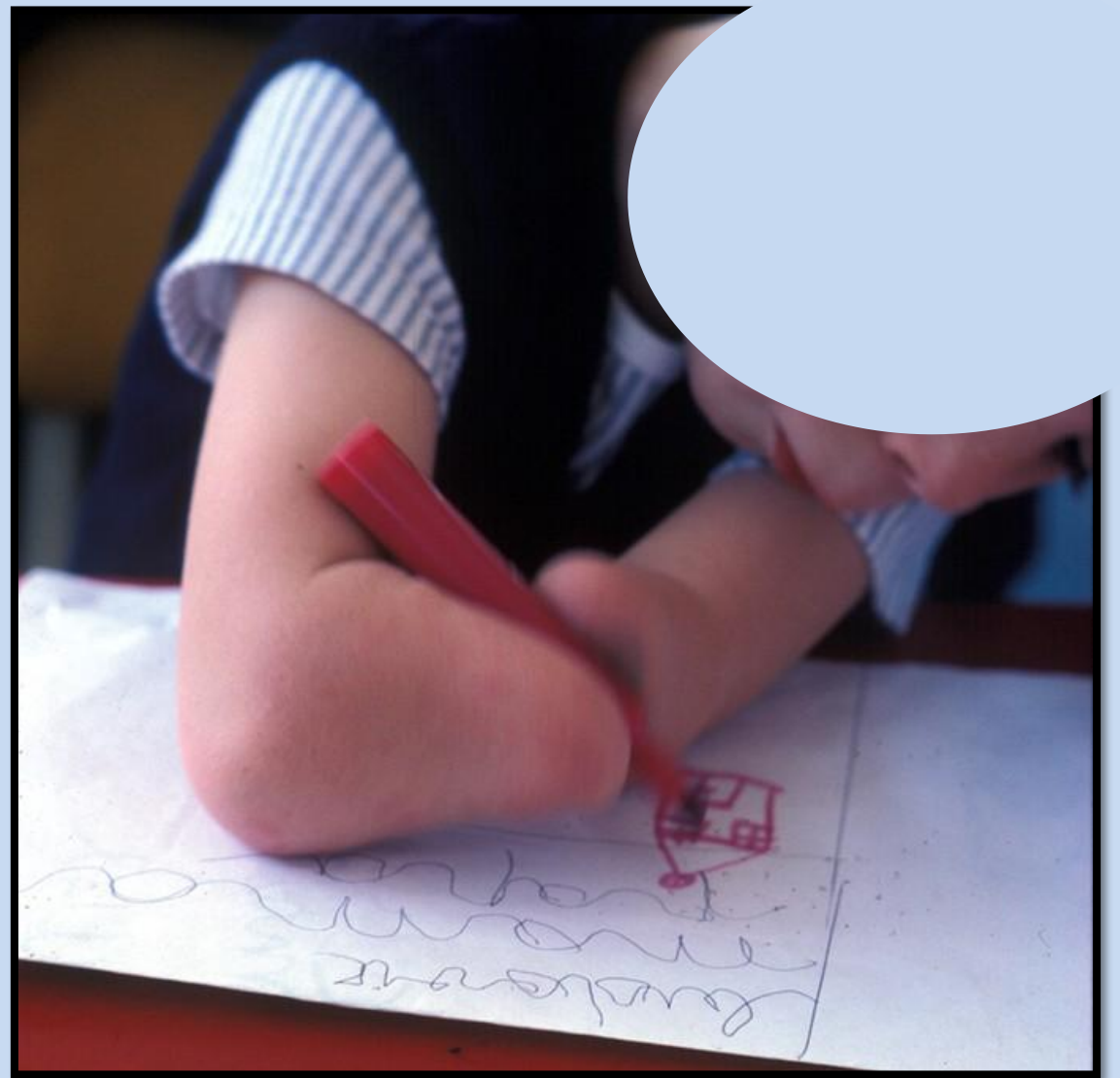
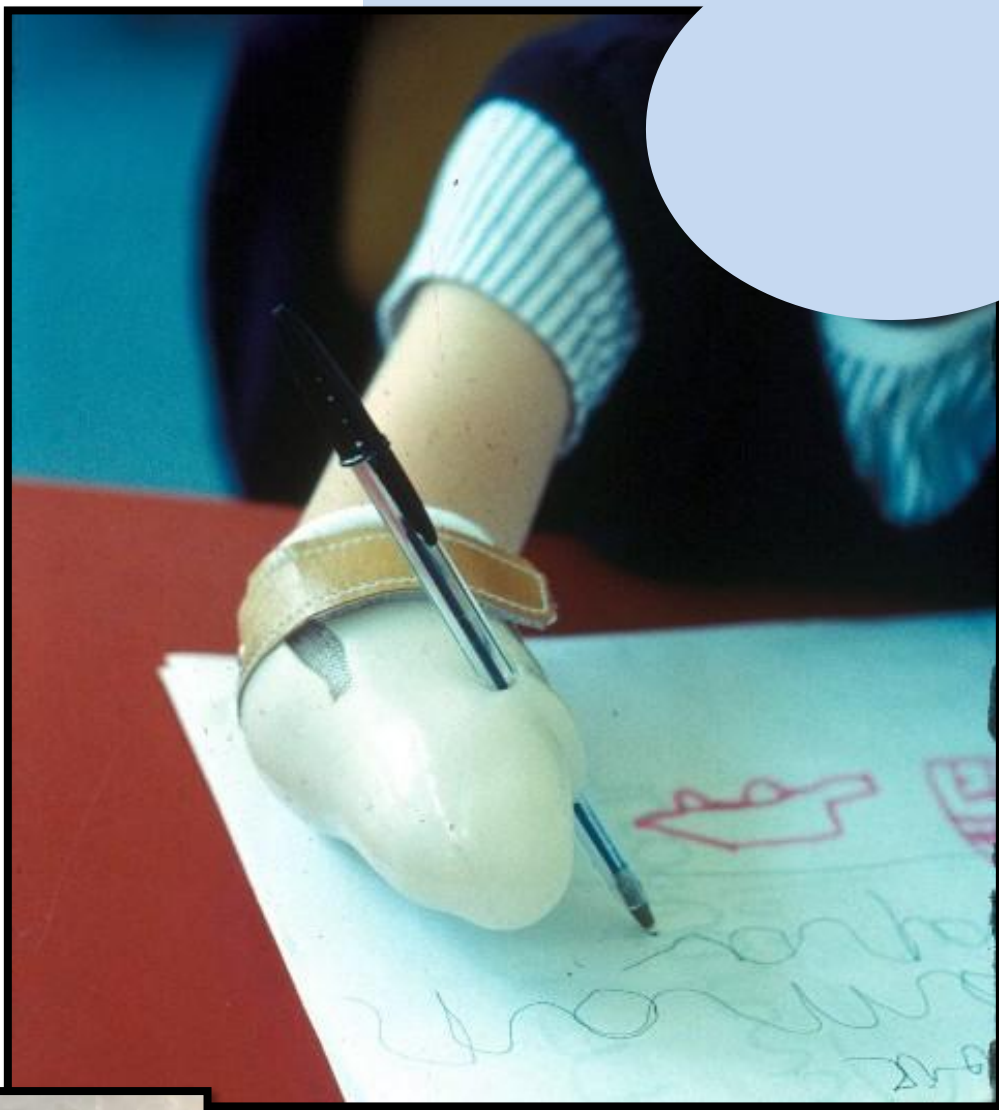
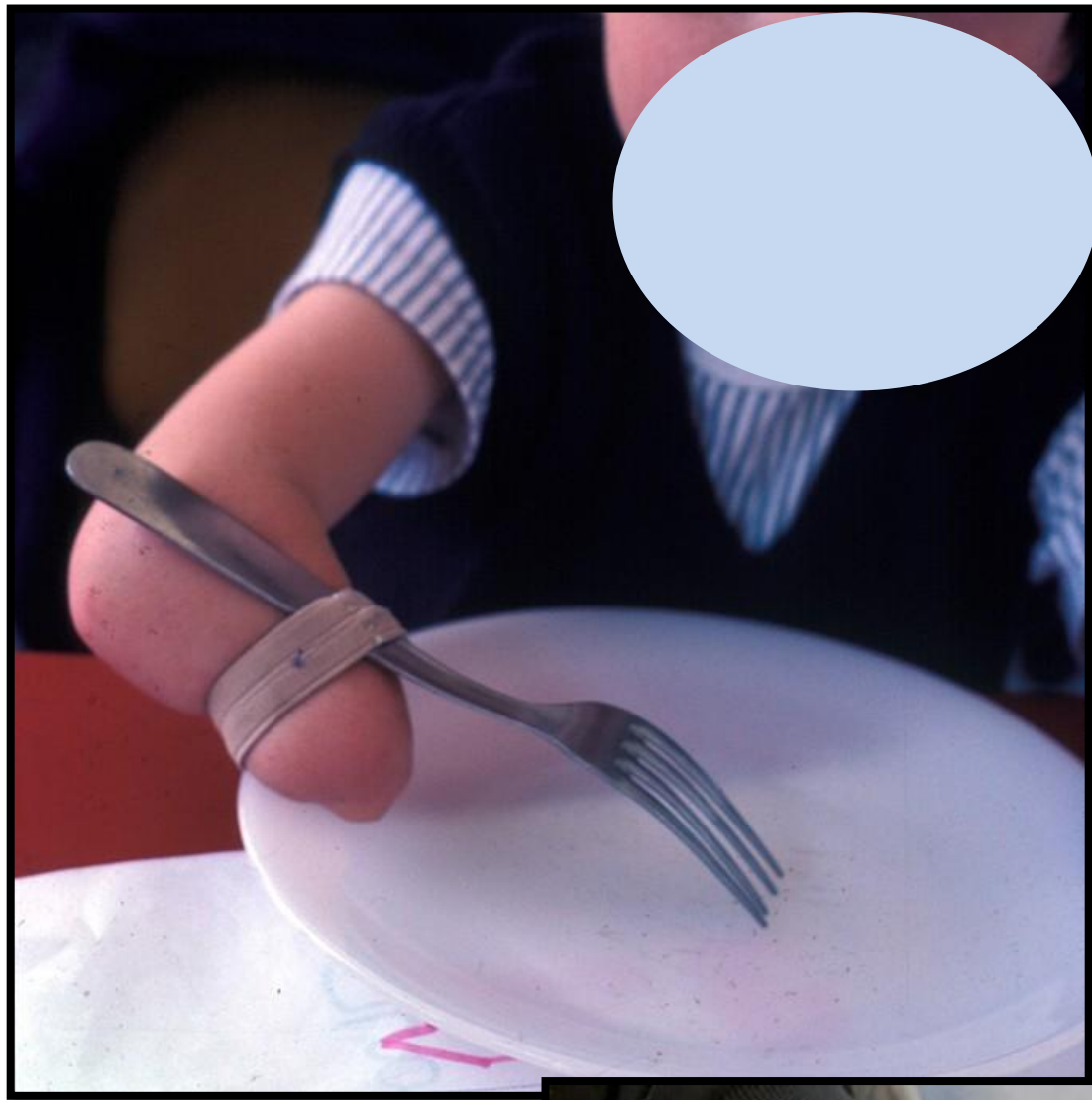
Main imprimée 3D –Super Héros

eNable



Aides techniques







ATTELLES



Malformations des membres inférieurs





MEMBRE INFÉRIEUR

1. Malformations transversales
 - a. Fémur court (agénésie fémorale)
/ Déficience fémorale focale proximale
 - b. Agénésie du pied
 - c. Brides amniotiques
2. Malformations longitudinales
 - a. Ectromélie longitudinale externe (hypoplasie fibulaire)
 - b. Ectromélie longitudinale interne (hypoplasie tibiale)
 - c. Pieds en fentes / Ectrodactylies



Prévalence

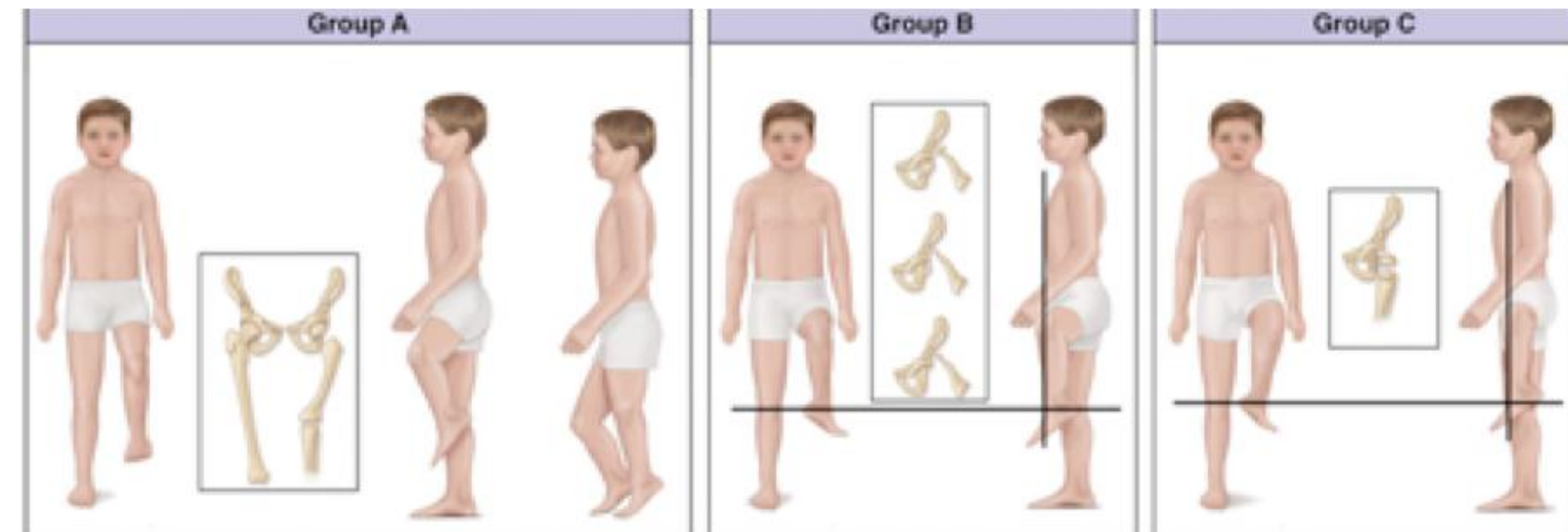
- Maladies de brides amniotiques : 1/11 200 naissances vivantes (*Cignini, 2012*)
- Hypoplasie fémorale : 1/50 000 à 200 000 naissances vivantes (*Ghanem, 2008*)
- Hypoplasie fibulaire : 1 et 2 /100 000 naissances vivantes (*Ghanem, 2008*)
- Hypoplasie tibiale : 1/1 000 000 naissances vivantes (*Ghanem, 2008*)



1. BRIDES AMNIOTIQUES

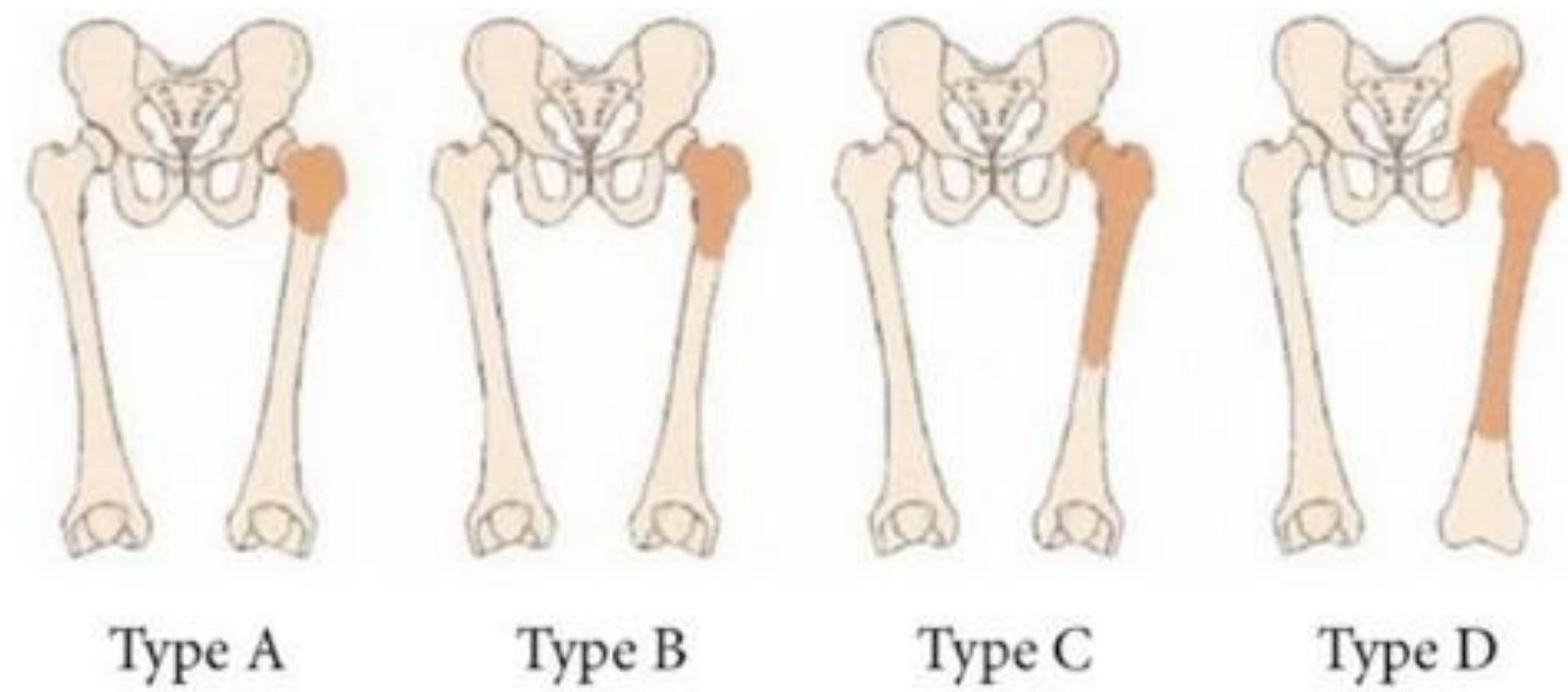
Photo CEREFAM - HPEVM

2. HYPOPLASIE FEMORALE



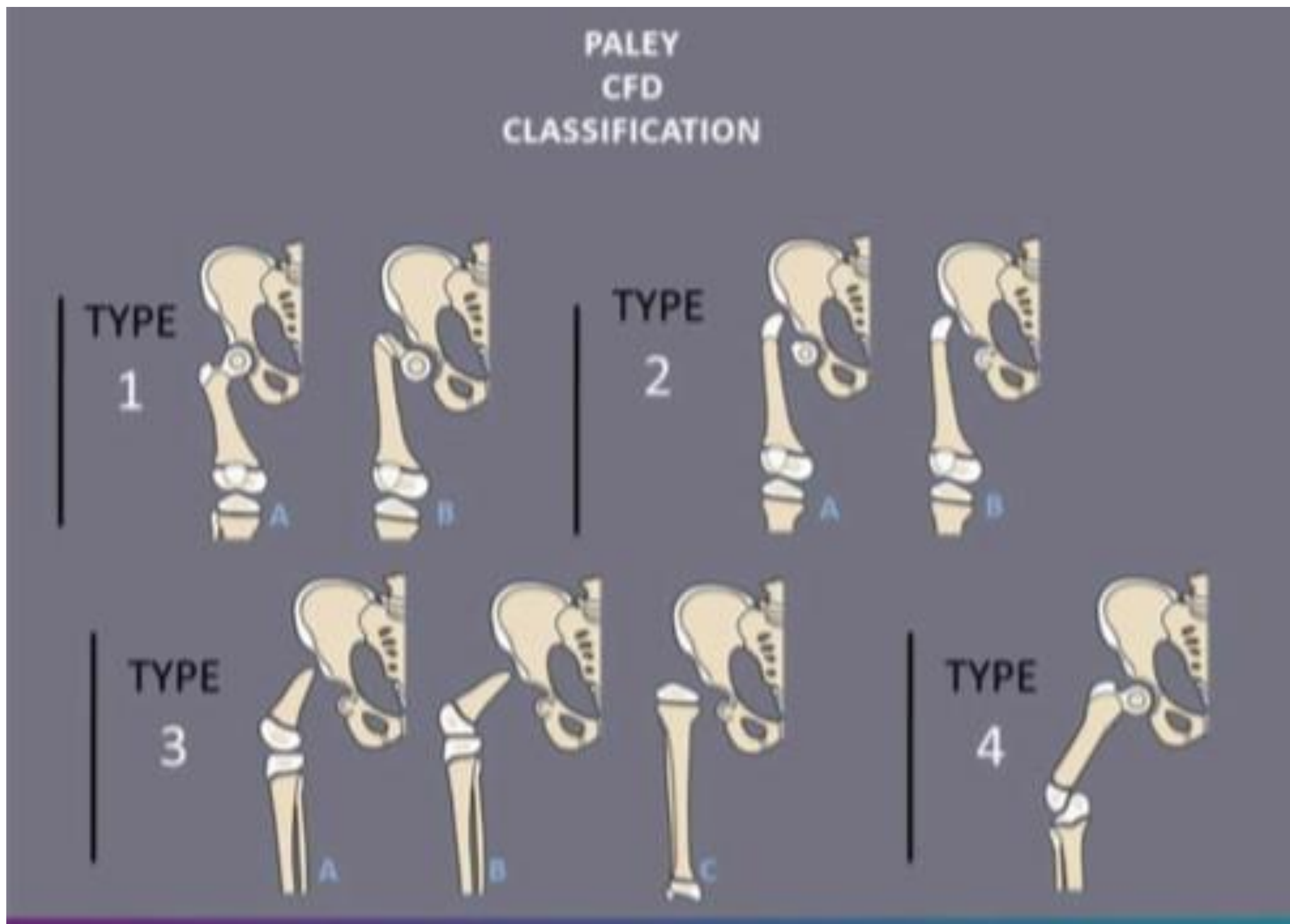
Classification de Gillespie

- Type A : longueur de fémur >50% que l'autre cote
- Type B : Longueur Fémur est de 50% ou moins que l'autre côté
- Type C : agénésie fémorale quasi-complète



G. T. Aitken, chirurgien orthopédiste américain (1969)

La classe A est la moins sévère : le fémur est raccourci avec une coxa vara, mais un cotyle, une tête et un col présents, et la classe D la plus grave : l'acétabulum et le fémur proximal sont absents



Thèse M Zemour 2021
Unilateral Proximal Focal Femoral Deficiency
Quality-of-Life and Function in children and adults wearing a
prosthetic limb

Type 1 : Le fémur est intact avec une hanche et un genou mobiles

- A. L'ossification proximale est normale
- B. Il existe un retard d'ossification

Type 2 : Pseudarthrose proximale mobile et genou mobile

- A. Présence d'une tête fémorale dans l'acétabulum
- B. Absence de tête fémorale ou très hypoplasique

Type 3 : Hypoplasie diaphysaire du fémur

- A. La mobilité du genou est limitée mais > 45 degrés
- B. La mobilité du genou est très limitée (< 45 degrés)
- C. Absence de fémur

Type 4 : Déficience fémorale distale

3. ECTROMÉLIE LONGITUDINALE EXTERNE

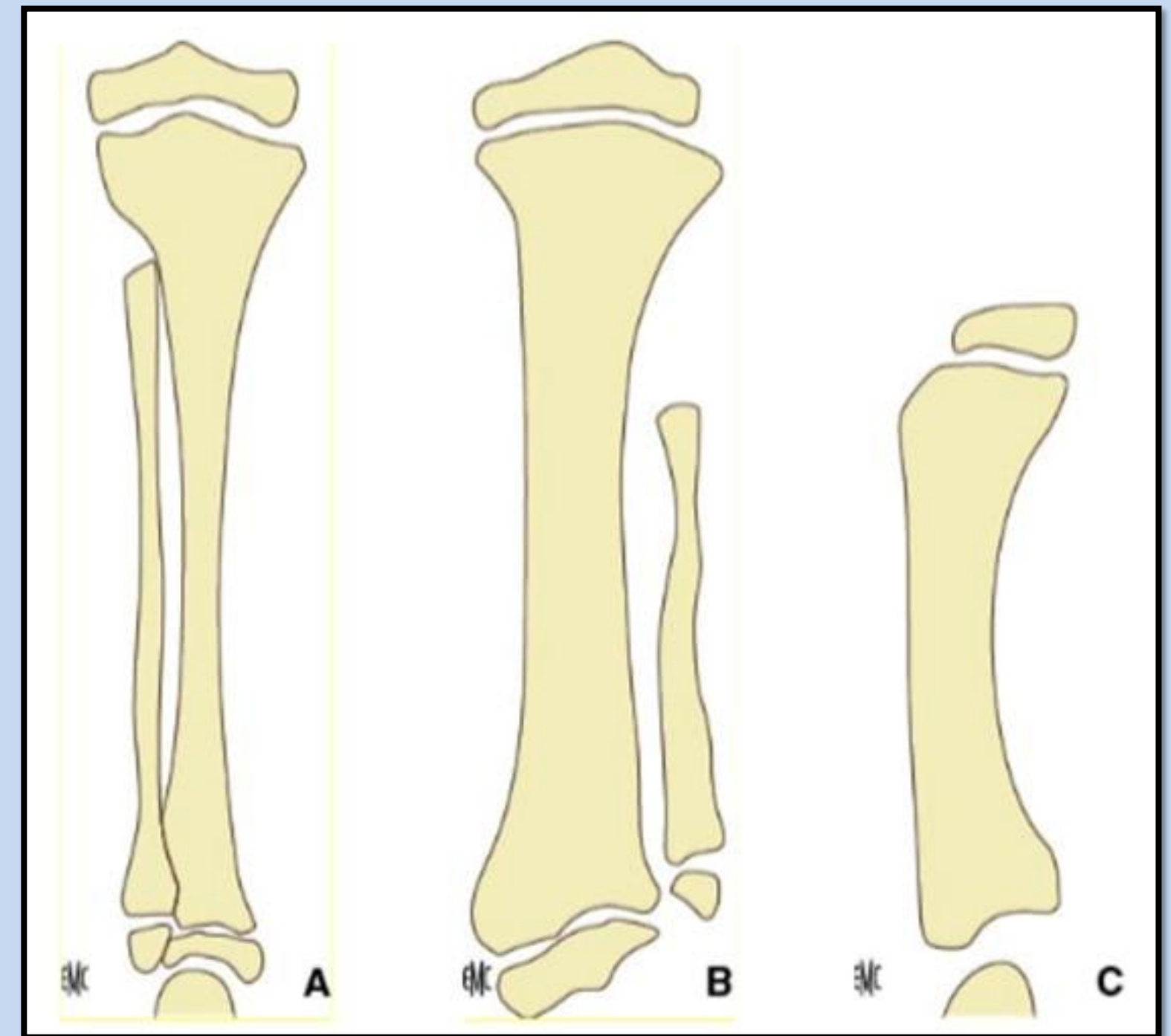


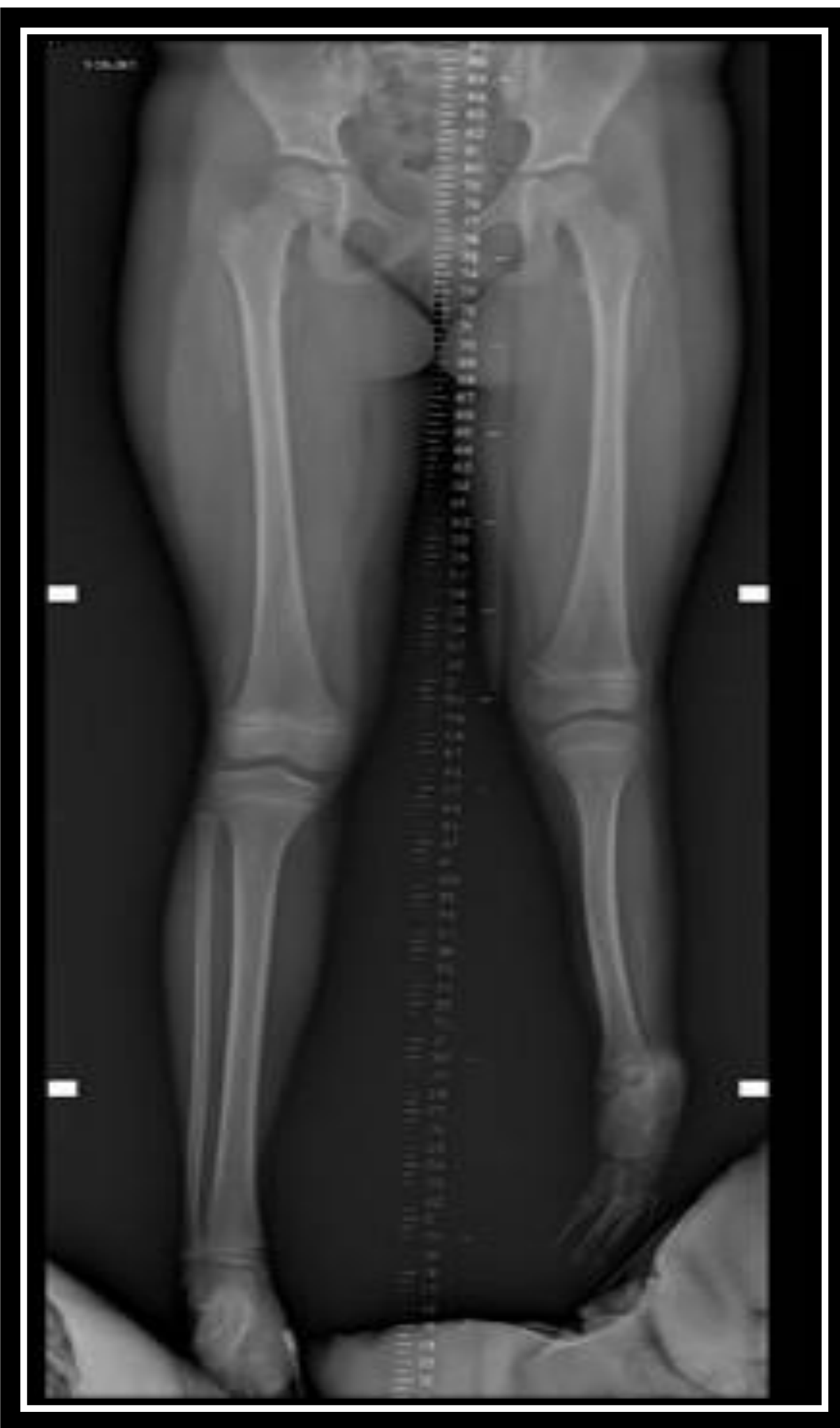
Classification Achterman et Kalamchi

A. Type Ia : hypoplasie tubulaire, la fibule proximale est à distance de l'interligne du genou, la fibula distale est au niveau du dôme italien.

B. Type Ib : le tiers proximal de la fibula est absent, et sa portion distale ne contient pas la cheville.

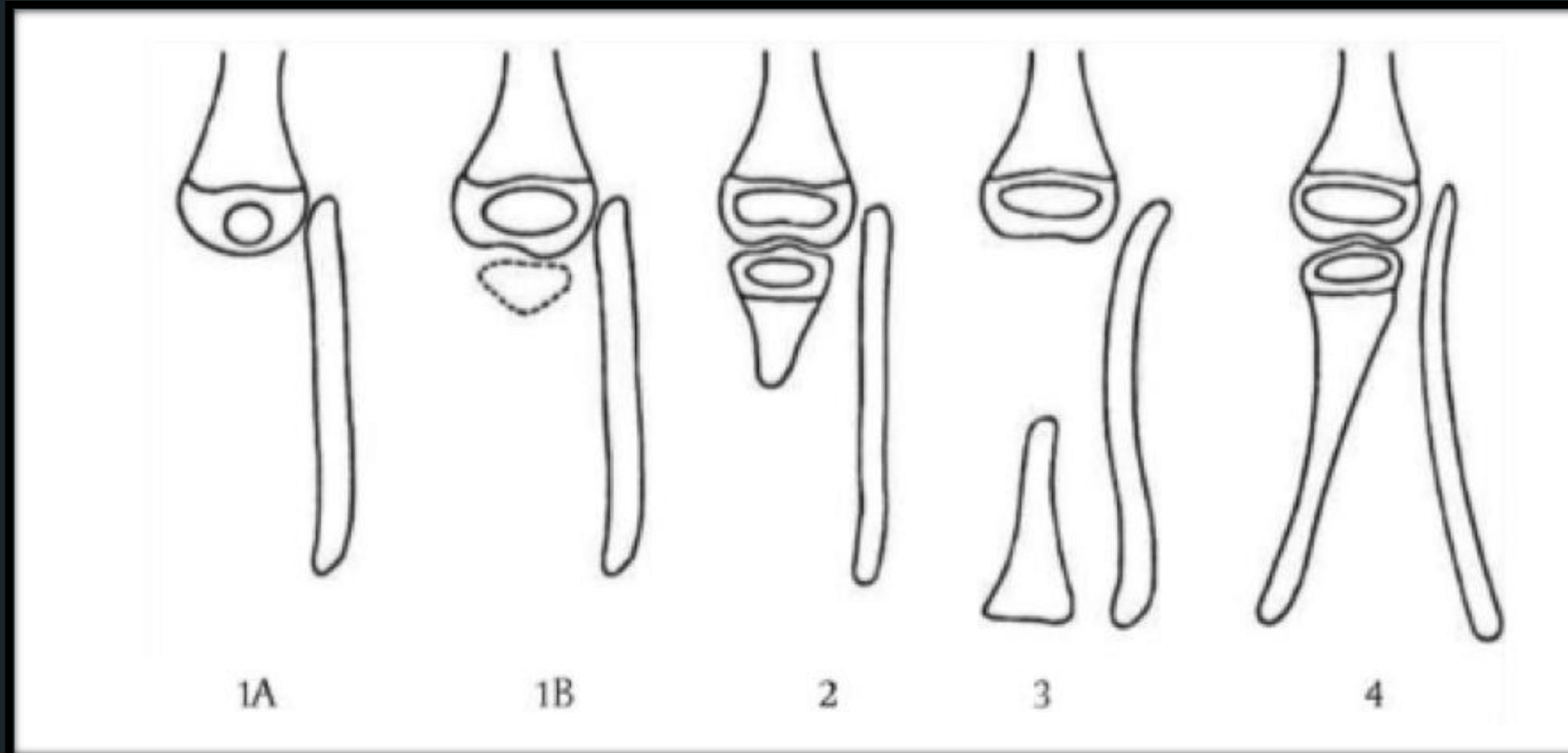
C. Type II : agénésie du éproné et incurvation antérieure du tibia





4. ECTROMÉLIE LONGITUDINALE INTERNE - HYPOPLASIE TIBIALE

Classification de Jones







5. AGÉNÉSIE DU PIED

Photo CEREFAM - HSM



Malformations membres inférieurs : Prise en charge

PRISE EN CHARGE
PLURIDISCIPLINAIRE

Médecin MPR, chirurgien orthopédiste,
kinésithérapeute, psychologue, appareilleur

Principes de la prise en charge

⇒ Objectifs fonctionnels :

- station debout,
- transferts
- déambulation,
- marche,
- activité physique
- sport ...

⇒ 2 conditions

- Pieds plantigrades
- Deux membres inférieurs de même longueur



Examen Clinique

- Inégalité de longueur des membres inférieurs (ILMI)
- Mesure debout à l'aide de planchettes sous le MI le plus court => égalisation des épine iliaques postéro-supérieures
- (Mesure couché : mètre-ruban, patella au zénith : moins précis)



**=> ILMI constante en %
pendant la croissance**



Examen Radiologique

Radiomensuration des deux membres inférieurs avec réglette
ou Radiographie EOS debout (moins irradiant)

1 tous les 2 ans (plus rapproché selon les besoins)



Objectifs de la prise en charge

=> Avoir à l'âge adulte deux genoux au même niveau (genou prothétique et genou physiologique)



Principes de prise en charge ILMI

Pronostic d'inégalité de longueur des MI en fin de croissance	Traitement	Appareillage
<à 5 cm	Chirurgicale : par épiphysiodèse fémorale inférieure controlatérale. *Kiné: lutte contre l'équin du pied	Semelle : 1,5cm le reste sous la chaussure
Entre 5 cm et 15 cm	1à 3 allongements : le 1er vers 7ans et les derniers en fin de croissance +/- épiphysiodèse fémorale inférieure controlatérale *Kiné: lutte contre l'équin du pied, avant l'allongement et contre flexum de hanche et genou pendant l'allongement	Orthoprothèse puis après 1er allongement, chaussure compensée en attendant l'égalisation finale. *Si pied en équin dans l'appareillage: botte de nuit pour posturer le pied à 90 °
Entre 15 cm et 20 cm	Discussion lors des consultations chirurgicales de suivi En fonction des articulations sus et sous jacentes : même thérapeutique qu'entre 7 et 15 cm ou >20cm	Orthoprothèse puis prothèse ou semelles en fonction de la décision chirurgicale
>à 20cm	Pas d'égalisation possible en France actuellement -appareiller sans chirurgie -chirurgie d'amputation du pied avec objectif : avoir les genoux à l'âge adulte de la même hauteur	Orthoprothèse ou prothèse fémorale / tibiale souvent avec cuissard ou ailettes condyliennes

Résumé

- **Pronostic ILMI final <15 cm : possibilité d'égalisation**
- **Pronostic >20cm : pas d'indication d'égalisation**
- **Entre les 2 : dépend des anomalies associées**



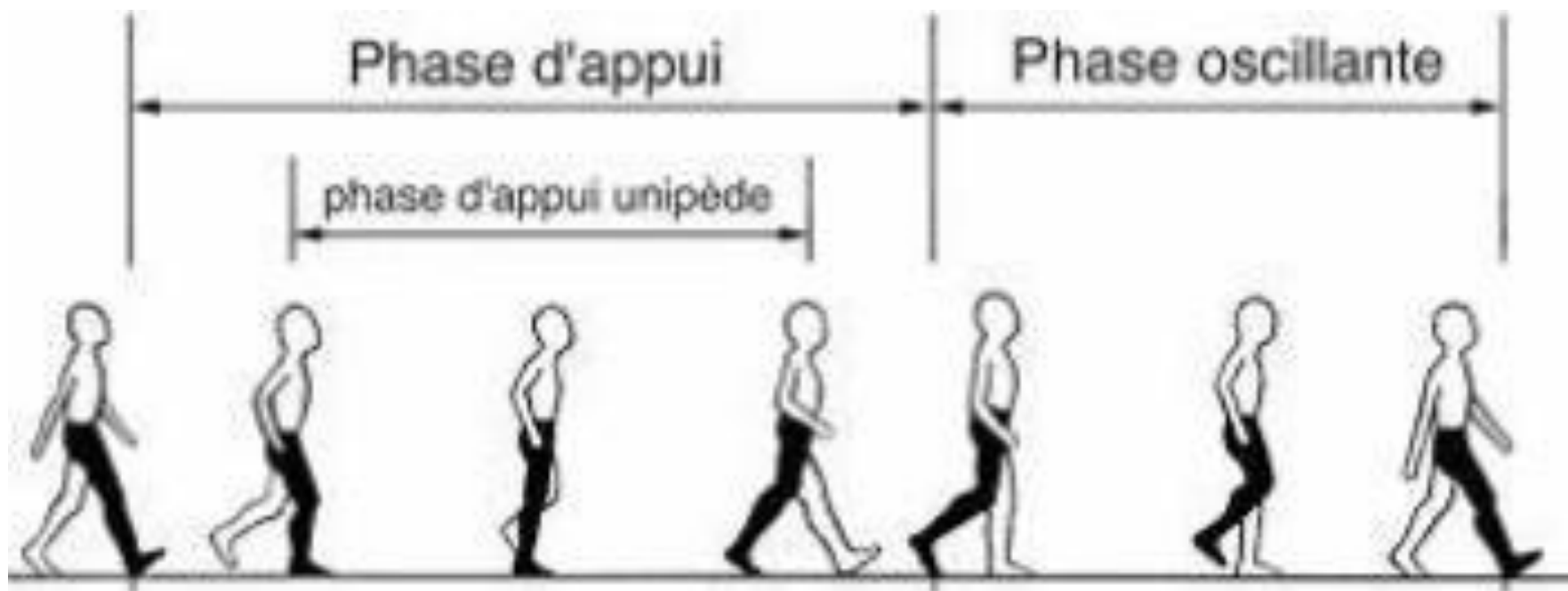
Si hypoplasie non égalisable
Objectif : segment fémoral
unique :
amputation partielle du pied
+/- épiphysiodèse



Appareillages

- Prothèses
 - Tibiales
 - Fémorales
- Orthoprothèses
- Chaussons
- Semelles

⇒ Amélioration appareillage grâce analyse de la marche (Zeno, Zebris, AQM)



Prothèses





Orthoprothèses



Chirurgies



- Épiphysiodeses
- Allongements fémur ou tibia
 - Fixateur externe
 - Clou électromagnétique
- Repousses osseuses
- Amputation du pied (Pirogoff)

EPIPHYSIODÈSE

Chirurgie d'épiphysiodèse
(agrafes, vis, plaque en 8, curetage des
cellules)

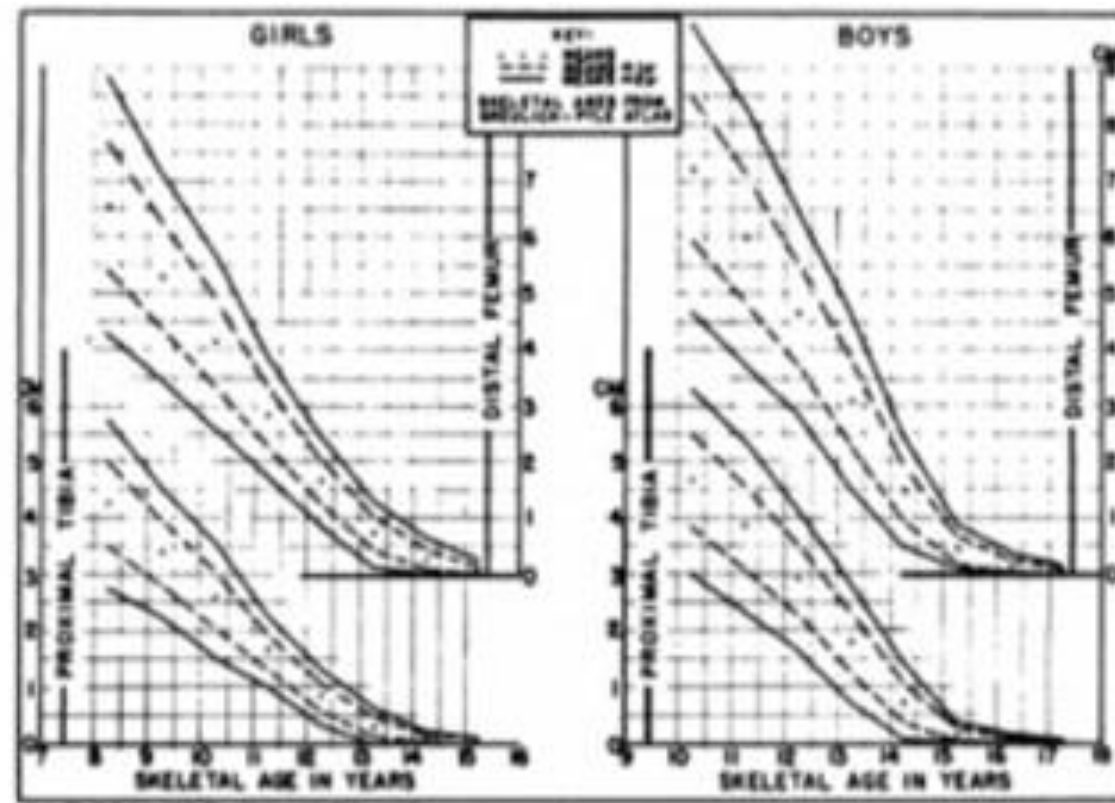
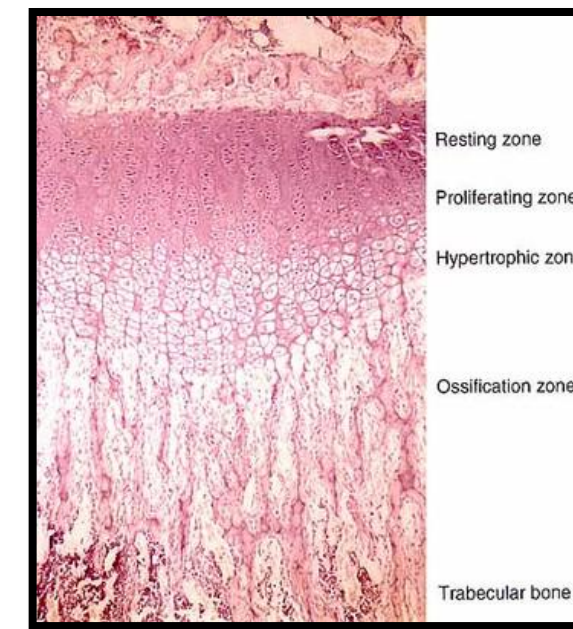
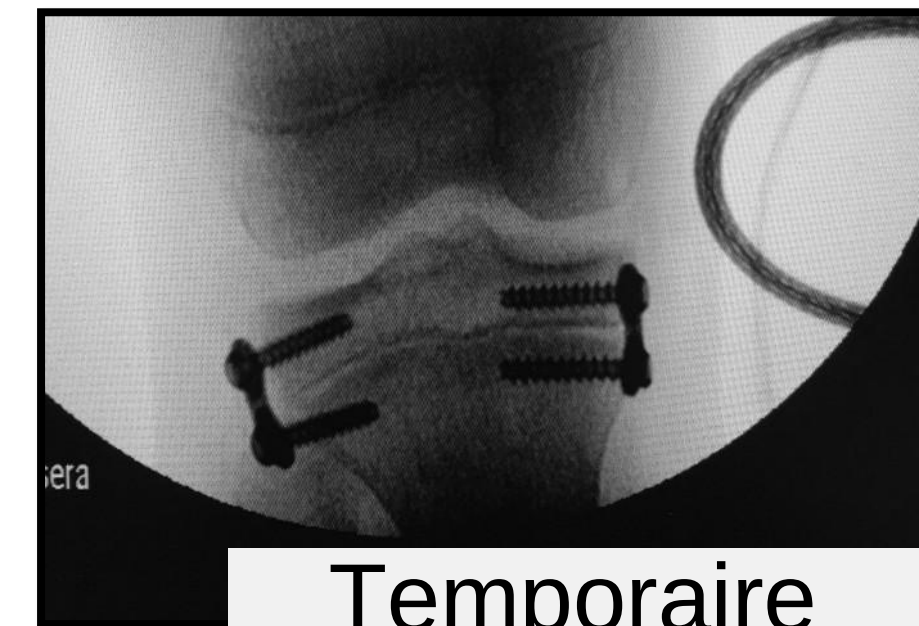
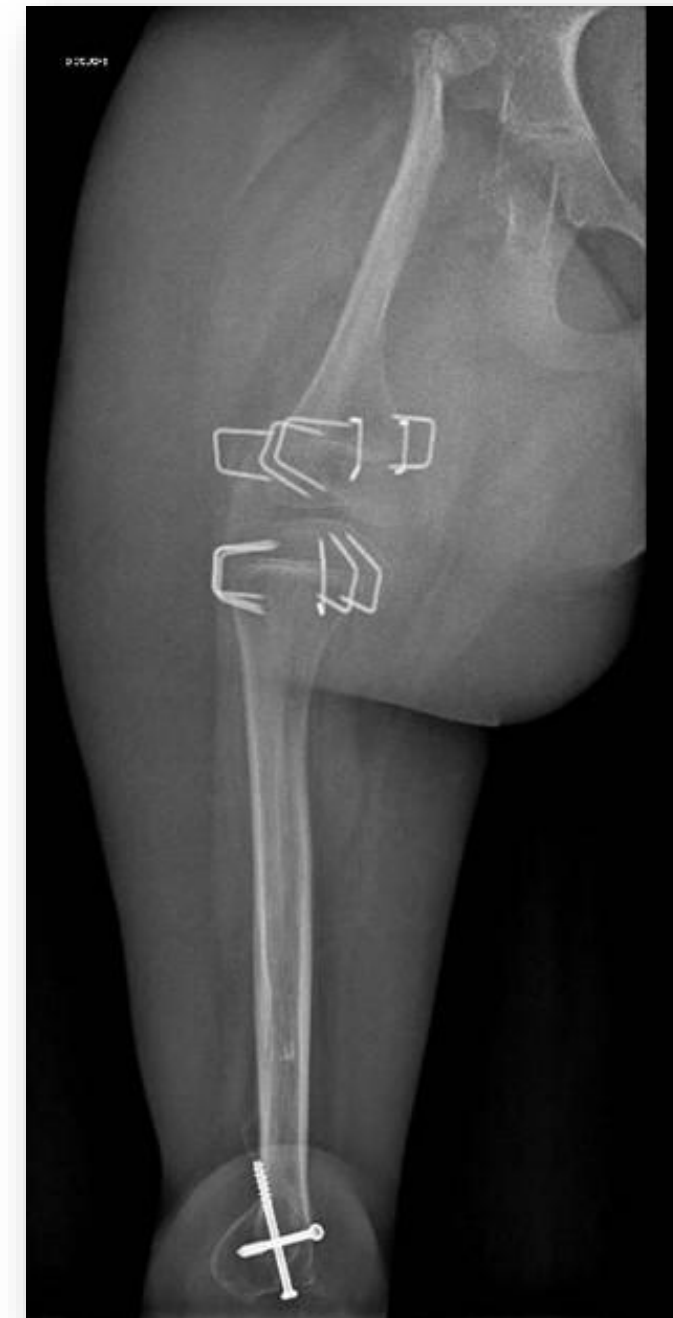


table de croissance résiduelle de Green et Anderson des cartilages de
croissance autour du genou

Anderson JBJS 1963



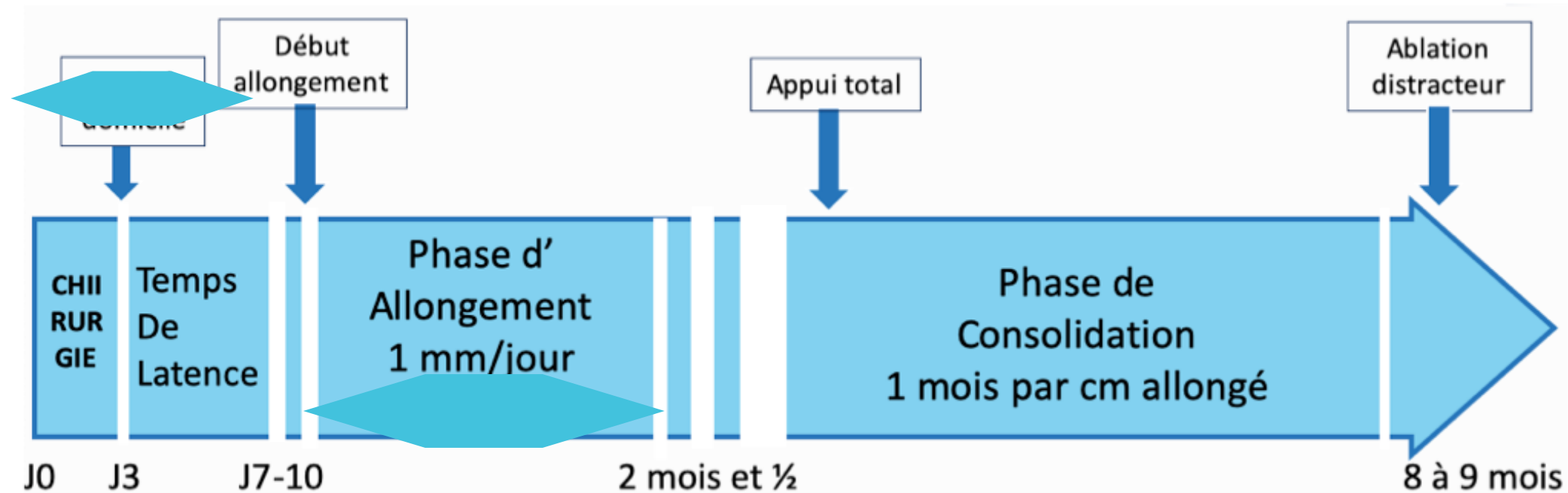
ALLONGEMENTS

Chirurgie d'allongements

Photos CEREFAM



-=> Allongement possible 20% longueur du membre



REPOUSSE OSSEUSE

Chirurgie de reprise de repousse osseuse

Photos CEREFAM



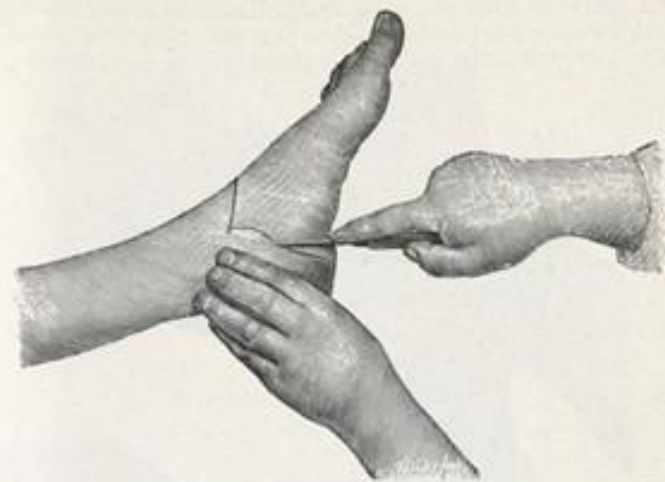


Fig. 125. — Amputation de Pirogoff. I.
Incision de la peau.



Fig. 126. — Amputation de Pirogoff. II.
Sciage du calcanéum.



Chirurgie d'amputation avant-pied type Pirogoff

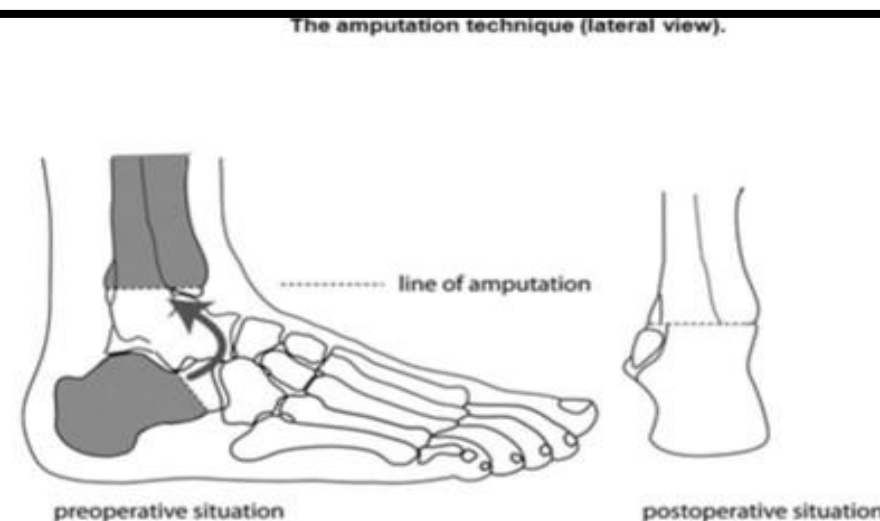
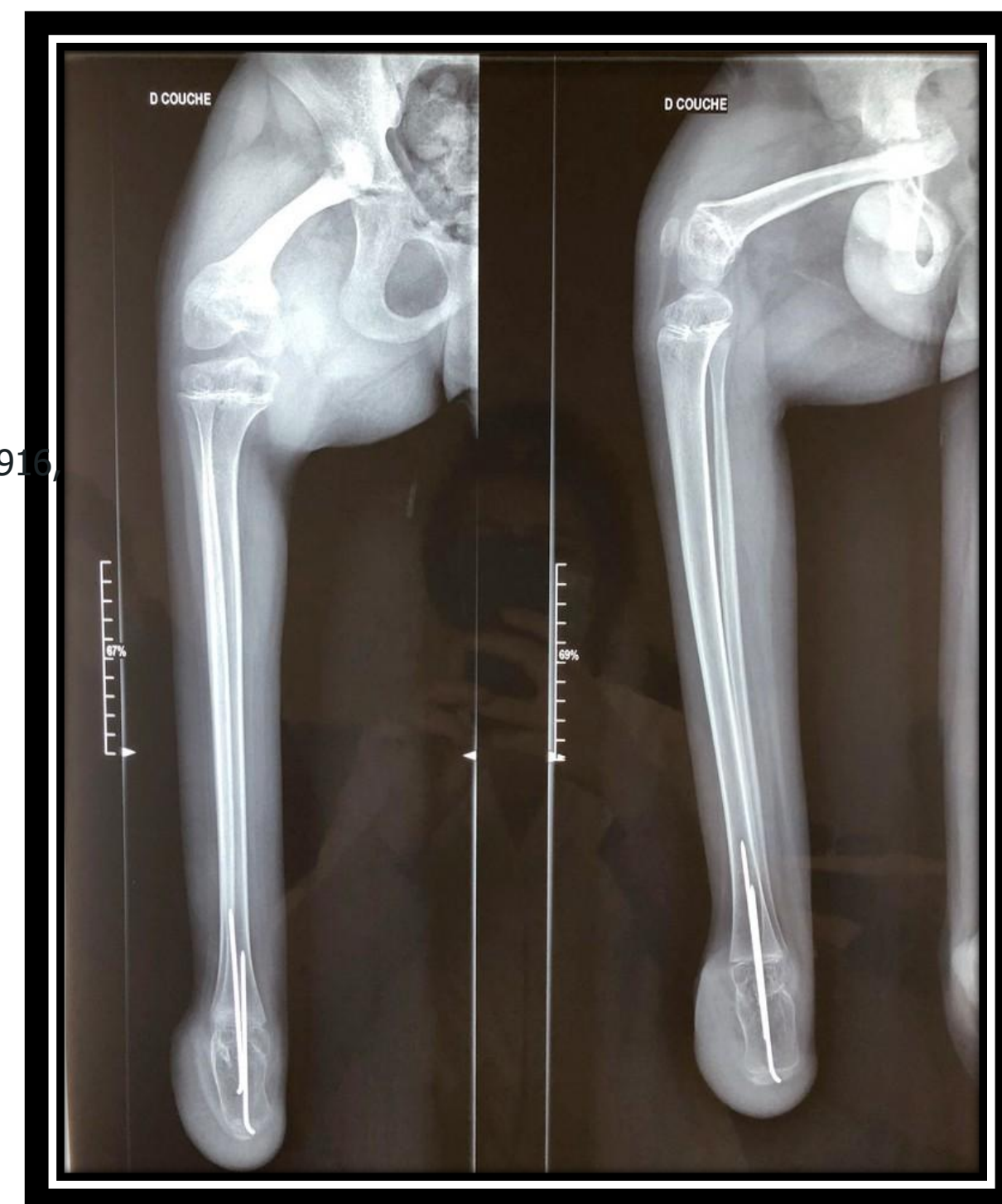
Photos CEREFAM + Trousseau

AMPUTATION AVANT-PIED

Principe

- Conserver la peau du talon
- Moignon conique
- Avancer et verticaliser le calcanéum
- Arthrodèse calcanéo-tibiale

Eben Watson, MD. Pirogoff's operation. The Lancet. Volume 75, ISSUE 1916, P505-506, May 19, 1860



6. Programme ETAM

ORIGINE ETAM

- Demande des parents/enfants de rencontrer d'autres familles/enfants avec les mêmes malformations
- Besoin d'acquérir des compétences d'autosoins et psycho-sociales
- Recommandations de la HAS de mise en œuvre de programmes d'Education Thérapeutique

- Patients & aidants (1 ou 2 parents par enfant)
- Professionnels de santé : médecin coordinateur, éducateurs, kinésithérapeute, ergothérapeute, EAPAS, psychologue
- Partenaires (associations, appareilleurs...)

ACTEURS ETAM

Ateliers membre inférieur

Vécu des parents
lors d'une prise de
décision
chirurgicale difficile

Vivre avec sa
prothèse
+
Bi-amputé

Vie quotidienne

Atelier ma première
prothèse

Ateliers membre supérieurs

Intégration et
différence physique :
Représentations de
la malformation du
membre supérieur :
différence/situation
de handicap

Atelier vie
quotidienne

Atelier ma première
prothèse
myoélectrique

Sport et
malformations

7. Sport et prothèse



JOURNÉE MULTISPORT

Depuis 2022, nous organisons une journée multisports pour briser les barrières de la différence et encourager la pratique sportive chez les enfants suivis au CEREFAM.

+10 DISCIPLINES SPORTIVES PROPOSÉES

+40 PARTICIPANTS ENFANTS PORTEURS DE PROTHÈSES

80 ENFANTS POUR 2025

Avec la présence d'entraîneurs spécialisés et d'athlètes olympiques

Cet événement favorise l'intégration en accueillant également des enfants des centres de loisirs. Les familles découvrent la diversité des sports accessibles et les bienfaits de l'activité physique pour leurs enfants.

HPEVM | CEREFAM 2025



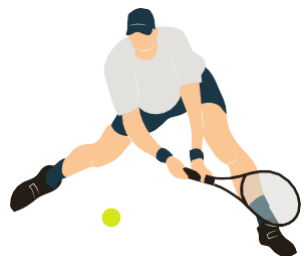
Disciplines sportives



Athlétisme



Sports de combat (Judo, boxe, karaté, karv-maga)



Sport de raquette (tennis de table, tennis, badminton)



Football



Sport de ballon (basket, rugby, football)



Zumba



Escalade



Autres activités seront évoquées (vélo, surf...)

Place des patients, des familles et des associations

- ASSEDEA
- Alliance arthrogrypose
- Association Syndrome de Poland
- E-nable



Sass L., et al.
BMC pregnancy and childbirth
17.1 (2017), 1-9.

RESEARCH ARTICLE

Open Access



Fever in pregnancy and the risk of congenital malformations: a cohort study

L. Sass^{1,4*}, S. K. Urhoj¹, J. Kjærgaard², J. W. Dreier³, K. Strandberg-Larsen¹ and A.-M. Nybo Andersen¹

- Etude de cohorte basée sur la population
- Objectif: déterminer si la fièvre pendant le premier trimestre est associée à un risque accru d'anomalies congénitales
- Population:
 - Danish National Birth Cohort (DNBC)
 - 2876 naissances sur 77,344 ont présenté des malformations congénitales
- Il n'existe aucune relation entre fièvre et malformation congénitale
- La prévalence des malformations était plus élevée chez les mères avec diabète



Shan-Yan G. *et al.*
BMC Medicine, 16.1 (2018), 1-14.

Selective serotonin reuptake inhibitor use during early pregnancy and congenital malformations: a systematic review and meta-analysis of cohort studies of more than 9 million births

Shan-Yan Gao¹, Qi-Jun Wu¹, Ce Sun¹, Tie-Ning Zhang², Zi-Qi Shen³, Cai-Xia Liu³, Ting-Ting Gong³, Xin Xu¹, Chao Ji¹, Dong-Hui Huang¹, Qing Chang¹ and Yu-Hong Zhao^{1*}

- Objectif: comprendre les associations entre l'utilisation des inhibiteurs sélectifs
- de la recapture de la sérotonine pendant la grossesse et le risque de malformations congénitales

Population:

- 9,085,954 naissances, 29 articles
- Le risque de malformations congénitales est très faible et il n'y a aucune preuve
- d'un effet tératogène substantiel des ISRS

Forci, K., et al.
BMC Pediatrics 20 (2020), 1-10.

RESEARCH ARTICLE

Open Access



Prevalence of congenital malformations at the “les Orangers” maternity and reproductive health Hospital of Rabat: descriptive study of 470 anomalies

K. Forci^{1*} , M. H. Alami^{1,2}, E. Bouaiti³, M. Slaoui⁴, A. Mdaghri Alaoui^{1,5} and A. Thimou Izgua^{1,6}

- Étude épidémiologique descriptive
- Objectif: Analyser les cas de malformations congénitales diagnostiqués à l'hôpital de maternité et de santé reproductive «Les Orangers» à Rabat
- Population:
 - Maternité «Les Orangers» et Hôpital de santé de la reproduction à Rabat
 - 245 naissances sur 43,923 ont présenté des malformations congénitales
- Le diagnostic prénatal des malformations congénitales a été réalisé dans 28,6% des cas
- Les malformations musculosquelettiques représentaient 33% des cas suivis de malformations neurologiques avec un 18%, puis anomalies des yeux, des oreilles, du visage et du cou 12%

JPO: Journal of Prosthetics and Orthotics

**Achievement of expectations and functional impact of
the Hero Arm myoelectric hand
prosthesis in children with congenital below-elbow
deficiency: A retrospective, cross
sectional study.**

Centre AnDDi-Rares IleS-de-France-CEREFAM

RCP Appareillage

Le Centre de Référence pour les Anomalies des Membres (CEREFAM)
(Site constitutif) vous propose 4 RCP sur l'appareillage en 2026.
Inscrivez-vous dès maintenant sur la plateforme Skeemet !

JEUDI 12 mars 2026

JEUDI 11 juin 2026

JEUDI 24 septembre 2026

JEUDI 20 décembre 2026

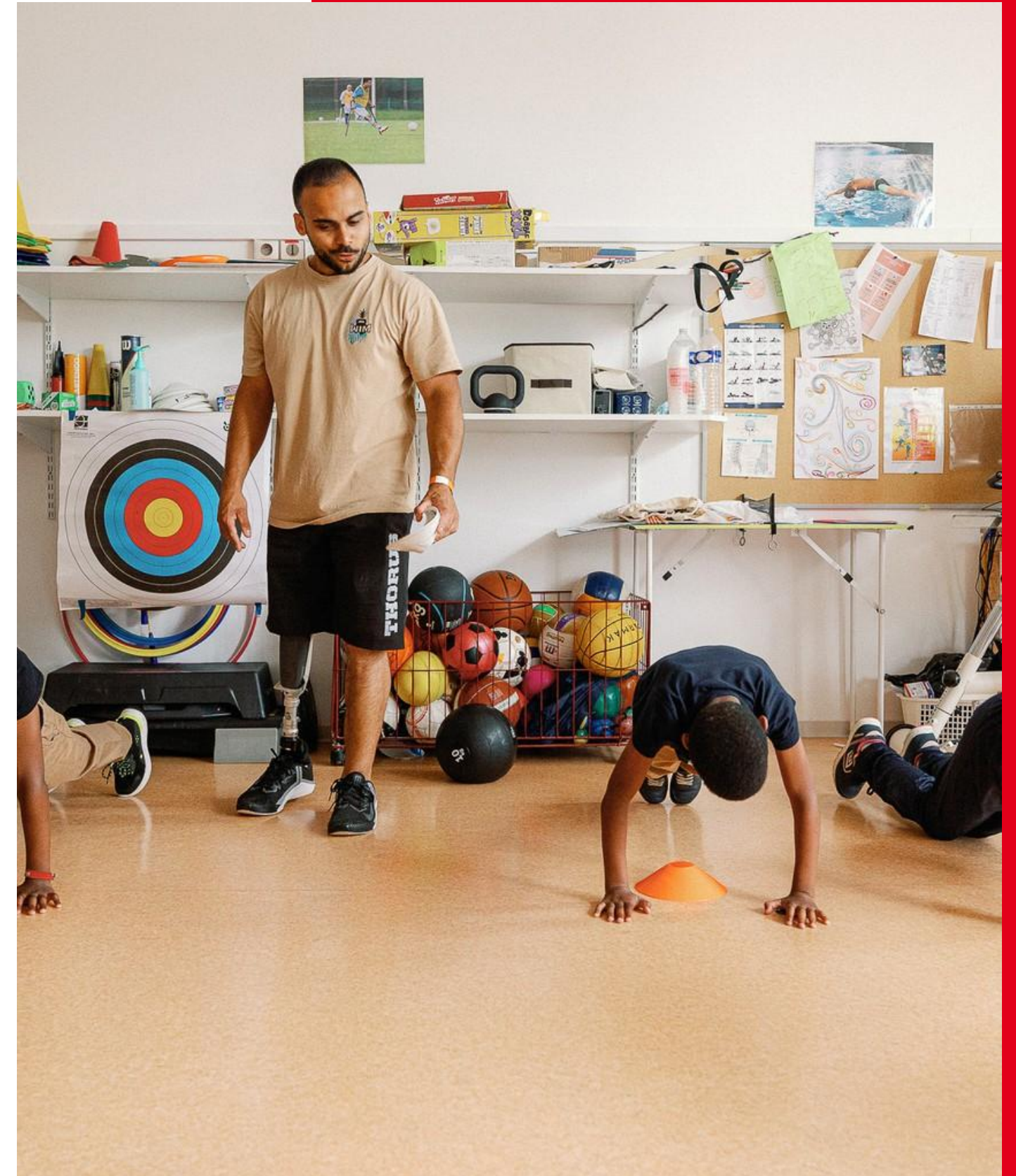
À 17H

SCAN



RDV en ligne

<https://staff.skemeet.io/rcp-appareillage-cerefam.322>



Centre AnDDi-Rares IleS-de-France-CEREFAM

Journée Multisports

27 mai 2026

Soutenez ce projet sportif !





MERCI



Centre AnDDi-Rares IleS-de-France-CEREFAM
Service de l'Appareil Locomoteur et du Rachis- Pôle Enfant
Hôpitaux Paris Est Val-de-Marne- Site Saint-Maurice

 01 43 96 63 50

 www.hpevm.fr / www.cerefam.fr

 12-14 rue de Val d'Osne
94410 Saint Maurice

 inr-b@ght94n.fr
cerefam@ght94n.fr

