

## Fichier médical personnel

### De quoi s'agit-il ?

En cas d'hospitalisation, il est fort utile d'informer le personnel médical sur les antécédents médicaux pour prendre et accélérer les décisions thérapeutiques, surtout en cas d'urgence. C'est pour cela qu'il est important d'avoir un fichier médical contenant les informations médicales personnelles. Pour le thalidomidien il est encore plus important de mettre le médecin au courant des spécificités anatomiques personnelles. En effet, le nombre de médecins ayant une vaste expérience du problème est très restreint vu la prévalence d'embryopathies dues à la thalidomide. L'anatomie des thalidomidiens diffère considérablement de celle des personnes saines et, en outre, elle diffère encore d'un thalidomidien à l'autre vu la grande variété de degrés de malformations.

L'enseignement de l'anatomie se fonde sur le modèle d'une personne saine, sans difformités des membres. Les premiers principes modernes de l'anatomie ont été établis au 16<sup>ième</sup> siècle par Andreas Vesalius. Ces connaissances ont été complétées au fur et à mesure à travers les siècles, entre autres par les observations empiriques, la technique rayons X et les autres méthodes diagnostiques connues de nos jours. Les approches diagnostiques et thérapeutiques actuelles reposent sur ces notions anatomiques standards. Certes, certaines variations des vaisseaux sanguins, des nerfs et des os sont connues, cependant on sous-entend généralement lors des traitements médicaux un patient avec une anatomie normale des membres.

Mais l'anatomie des thalidomidiens diffère considérablement de celle enseignée lors des études. Les médecins ne sont généralement pas bien informés en ce qui concerne les spécificités anatomiques des thalidomidiens.

Ainsi le patient thalidomidien doit informer lui-même minutieusement le personnel médical pour éviter des erreurs thérapeutiques lors d'une hospitalisation. Il est donc conseillé au thalidomidien d'archiver les documents et les images radiologiques sur un support de stockage électronique (Stick USB ou CD Rom) et de le porter sur lui.

### Quels documents un thalidomidien doit-il porter sur lui ?

Le médecin de famille peut vous conseiller. De mon côté, je recommanderais les radiographies des membres atteints (de face et de profil) ; pour les mains et les pieds des clichés obliques peuvent être nécessaires. Un scanner (tomodensitomètre) ou une IRM (imagerie par résonance magnétique) sont aussi utiles s'ils existent et s'ils peuvent être stockés sur une clé USB ou un CD Rom. Le stockage en format jpeg est recommandé car ceci assure que les données peuvent être lues quasiment dans le monde entier. Les imageries scanners et IRM ne sont utiles que dans le cas où le programme correspondant, servant à visualiser les différentes couches d'images, est aussi copié sur le support de stockage électronique.

## **Exemples de particularités anatomiques typiques associées au syndrome dû à la thalidomide**

### **1- Luxation congénitale de l'épaule**

L'épaule d'un thalidomidien avec une malformation des bras diffère complètement de celle d'une personne saine. Ceci est visible lors de l'examen clinique et plus encore dans les radiographies. Elle a l'aspect d'une épaule luxée (sortie de la tête de l'humérus hors de sa cavité articulaire). Cet état existe souvent depuis la naissance et les thalidomidiens se sont parfaitement adaptés à cette particularité anatomique. En effet, les surfaces d'articulation sont réduites de telle façon que la tête de l'humérus ne peut pas être guidée suffisamment dans la cavité de l'articulation de l'épaule. La fixation musculaire de l'épaule diffère aussi de la fixation normale mais assure néanmoins une stabilité suffisante des structures osseuses de l'articulation.

Le traitement de la luxation de l'épaule se fait normalement par réduction. Chez le thalidomidien cependant, ce traitement ne doit avoir lieu qu'en cas de traumatisme. Il faut savoir qu'un essai de réduction de l'épaule du thalidomidien peut nuire au patient et causer des lésions sévères aux vaisseaux sanguins et aux nerfs.

C'est pour cela que l'information médicale de l'état antérieur est très importante. Un fichier médical peut donc éviter un traitement inadéquat du patient. Vous trouverez à la fin de l'article des exemples comment décrire cet état spécifique.

### **2- Traitement en cas de fracture**

L'évaluation et le traitement d'une fracture chez le thalidomidien sont très difficiles, parfois même impossibles, surtout s'il n'existe pas de radiologies montrant les structures osseuses avant l'accident.

Lors d'une fracture d'un os long, les traits de fractures donneront les informations nécessaires concernant la position des os. Les fractures aux mains ou aux pieds malformés sont cependant beaucoup plus difficiles à traiter. Vu l'anatomie différente du thalidomidien à malformations des membres, les radiographies montrent une image qui ne ressemble guère au standard connu ; les os apparaissent souvent superposés. Ceci peut rendre difficile l'identification d'une fracture ; même si la fracture est constatée avec certitude, le traitement peut présenter beaucoup de difficultés s'il n'existe pas de radiographies antérieures donnant un aperçu de l'état anatomique spécifique de ce patient.

Il existe des cas où la fracture d'une main malformée n'a pas été reconnue à temps pour un traitement chirurgical adéquat. Détecter une fracture chez une personne à anatomie normale n'est pas très difficile, vu la connaissance générale des structures osseuses normales. Les structures du thalidomidien n'étant souvent pas normales, il est donc difficile de savoir s'il s'agit d'une anomalie congénitale ou due à un traumatisme.

C'est la raison pour laquelle il est indispensable de s'assurer de l'existence de radiographies montrant l'état avant l'accident. Il est donc extrêmement important de porter sur soi un

dossier avec les imageries IRM ou les radiographies comme référence pour le médecin traitant.

### 3- Vaisseaux sanguins

Il est bien connu que les bras touchés de malformations sévères montrent des spécificités au niveau des vaisseaux sanguins et des nerfs (absence totale ou parcours différant de la normale). Depuis peu on sait cependant que les bras malformés de façon minimale peuvent aussi montrer des variations importantes au niveau des vaisseaux sanguins. On connaît des cas de thalidomidiens souffrant uniquement d'une légère hypoplasie de la paume qui montrent une absence totale de l'artère radiale.

L'apport sanguin de l'avant-bras et de la main est principalement fourni par deux artères : l'artère radiale qui parcourt la main tout au long du côté du pouce et l'artère ulnaire qui circule du côté de l'auriculaire. Ces deux artères forment une anastomose en se joignant à travers deux arcs qui assurent l'apport du sanguin à la main. Cette évolution anatomique est parfaite, vu qu'en cas de lésion d'une artère, l'irrigation sanguine de la main n'est pas interrompue. Il s'agit ici d'une redondance anatomique. Ceci signifie aussi que la circulation sanguine de la main n'est pas affectée même en cas d'absence totale d'une artère.

Certains examens médicaux nécessitent une ponction artérielle – par exemple la gazométrie ou la mise en place d'un cathéter dans une artère pour la mesure sanglante de la pression artérielle ou pour le cathétérisme cardiaque. Chaque ponction artérielle présente un risque minime de lésion du vaisseau correspondant qui pourrait entraîner une interruption passagère ou continue de la circulation sanguine. C'est la raison pour laquelle il est indispensable de s'assurer avant toute ponction artérielle de la main de l'existence des deux artères (par palpation ou par examens spécifiques). Si l'artère unique de la main subit une lésion importante avec un flux sanguin interrompu, la perte complète de cette main est inévitable. Dans le cas où la main est alimentée par une seule artère, il faut donc ponctionner une autre artère (de la jambe par exemple).

On recommande aux thalidomidiens avec une aplasie de l'artère radiale de porter un document sur eux contenant cette information essentielle pour le cas d'urgence : les médecins ne perdront pas de temps précieux à chercher les artères de la main et pourront donc tout de suite procéder à une ponction de l'artère fémorale (au niveau de l'aîne). Il est important de préciser qu'une artère unique peut être ponctionnée en cas d'urgence et d'indication vitale, si l'on ne trouve aucune autre artère.

### 4- Opération du thorax chez les thalidomidiens avec une dysmélie des quatre membres

Il est indispensable aux thalidomidiens victimes de troubles de développement des membres supérieurs et inférieurs d'avoir un thorax intact pour conserver le peu de mobilité qui leur reste. Malgré ces malformations importantes ils ont appris à se déplacer sans jambes et sans bras, en boitant, en roulant ou en rampant. Ceci n'est possible qu'avec un thorax et un abdomen intact.

Il faut donc savoir qu'une intervention chirurgicale au niveau du thorax (une thoracotomie pour un pontage coronarien par exemple) résultera dans une mobilité sévèrement réduite

ou une immobilité complète durant des semaines ou même des mois. Ceci est très important car il est indispensable de commencer les mesures de rééducation le plus tôt possible pour récupérer le degré de mobilité d'auparavant.

Lorsque l'état coronarien permet plusieurs alternatives de traitement (par exemple le pontage coronarien par thoracotomie ou sous endoscopie) la méthode la moins invasive – ici donc l'endoscopie – sera recommandée pour préserver un maximum d'autonomie au patient.

En cas de pontage coronarien, le choix d'un vaisseau approprié pour la greffe est aussi très limité lors d'une dysmélie des quatre membres. L'artère mammaire sera souvent une option à prendre en considération.

### Exemples pour une formulation des documents médicaux

La variété de lésions due à la thalidomide est si grande qu'il est impossible de les mentionner toutes ici. Les exemples ci-dessous peuvent cependant vous donner une orientation générale des problèmes les plus communs.

Il est important que chaque patient concerné formule ses propres documents ou qu'il modifie les exemples ci-dessous en les adaptant à sa propre situation anatomique et médicale.

Il faut prendre en considération que chaque décision thérapeutique résulte d'un commun accord entre le médecin et le patient.

Si vous n'avez pas de documents personnels, les formulations générales des paragraphes suivants peuvent donner d'importantes informations de base au médecin dans le cas où vous êtes inconscient ; ceci lui permettra de prendre la décision thérapeutique la plus appropriée pour votre cas.

Tout renseignement divergeant de la normale devrait être porté sur soi avec les papiers personnels. Ces informations peuvent aussi être mémorisées sur une clé USB ou un CD.

### Propositions de formulation

#### 1- Luxation congénitale de l'épaule bilatérale

(F)

Le patient souffre d'une embryopathie due à la thalidomide avec une luxation bilatérale des épaules. Le patient s'est parfaitement adapté à cet état anatomique et ne nécessite généralement pas de réduction.

Veuillez consulter les radiographies digitalisées jointes dans le dossier médical du patient. Si les radiographies actuelles sont identiques et si le patient ne souffre pas de douleur aiguë au niveau des épaules, nous vous prions de ne pas tenter une réduction de la luxation. Ceci pourrait entraîner des lésions neurovasculaires aiguës, d'autant plus qu'une réduction n'aboutirait probablement pas au résultat désiré et durable vu que la cavité scapulaire n'a pas suffisamment de surface articulaire pour pouvoir tenir la tête de l'humérus en place. Ce traitement serait sans bénéfice pour le patient.

(D)

Der Patient ist contergangeschädigt. Der Pat. weist eine beidseitige congenitale Schulterluxation auf. ist an diesen anatomischen Status bestens adaptiert. Röntgenaufnahmen liegen als Bilddatei mit anbei. Sollten die aktuellen Röntgenaufnahmen einen identischen Status zu den vorbestehenden Aufnahmen auf diesem Speichermedium aufweisen und sind keine aktuellen Beschwerden im Bereich der Schultergelenke, so sind Repositionsversuche auf jede Fall zu unterlassen, da sie zu schweren Gefäß/Nerven Schäden führen können und da für eine erfolgreiche und dauerhafte Reposition auch nicht genügend kongruente Gelenkfläche zur Verfügung steht.

(GB)

The patient has a thalidomide caused embryopathy with congenital dislocation of both shoulders. The patient is well adapted to this condition. For detail, please refer to digital x-rays images included in the file. If current x-ray shows no alteration from the x-rays provided on file and if patient does not complain about acute shoulder problems do not attempt reduction the dislocation. The condition you see is normal for the patient. There is insufficient joint surface to allow for proper articulation ; reduction may result in severe neurovascular trauma with no benefit for the pat.

(E)

El paciente presenta una embriopatía con luxación congénital de ambos hombros causado por talidomida. Se trata de una condición anatómica a la cual el paciente esta perfectamente adaptada. Para información adicional consulten las radiografías digitales anexados: Si no hay diferencia con los imágenes actuales, y al menos que el paciente se queja de molestias agudas en los hombros, una reducción de la luxación esta contraindicada. La situación anatómica que se presenta a ustedes esta normal para el paciente. La superficie reducida de la articulación de los hombros no permite un posicionamiento habitual. Una tentativa de reposicionamiento les hombro pueda causar graves lesiones neurovasculares, sin ningún beneficio para el paciente.

## 2- Troubles de développement des structures radiales

(F)

Le patient souffre d'une dysplasie ou d'une aplasie des structures radiales. Veuillez consulter les radiographies digitalisées jointes au dossier médical du patient pour obtenir plus d'informations concernant les structures osseuses du bras et de la main du patient.

(D)

Bei dem Pat. fehlt der radiale Strahl oder er ist fehlgebildet. Details zu den knöchernen Strukturen des Unterarmes und der Hand entnehmen Sie bitte den beiliegenden Röntgenaufnahmen.

(GB)

The patient has radial aplasia / dysplasia. For details of the patients bone structures of forearm and hand refer to the digital x-rays images included in the file.

(E)

El paciente sufre de una displasia / aplasia radial. Para más información sobre la estructura ósea del antebrazo y de la mano del paciente, consulten las radiografías digitales anexadas.

### 3- Absence de l'artère radiale au bras gauche

(F)

Le patient souffre d'une aplasie congénitale de l'artère radiale au bras gauche. Pour toute ponction artérielle ou placement d'un cathéter artériel au niveau du poignet, veuillez utiliser les artères de la main droite.

(D)

Congenitale Aplasie der A. radialis links

Arterielle Punktionen im Bereich des Handgelenkes bitte nur rechts, da auf der linken Seite keine A. radialis angelegt ist.

(GB)

The patient suffers congenital aplasia of the radial artery on the left arm. Arterial puncture or insertion of arterial catheter can only be performed on the right arm.

(E)

El paciente sufre de una aplasia de la arteria radial del brazo izquierdo.. Manipulaciones arteriales (toma de sangre, cateterización arterial) a nivel de la muñeca deben hacerse solamente en la mano derecha.

### 4- Absence de l'artère radiale au bras droit

(F)

Le patient souffre d'une aplasie congénitale de l'artère radiale au bras droit. Pour toute ponction artérielle ou placement d'un cathéter artériel au niveau du poignet, veuillez utiliser les artères de la main gauche.

(D)

Congenitale Aplasie der A. radialis rechts

Arterielle Punktionen im Bereich des Handgelenkes bitte nur links, da auf der rechten Seite keine A. radialis angelegt ist.

(GB)

The patient suffers congenital aplasia of the radial artery on the right arm. Arterial puncture or insertion of arterial catheter can only be performed on the left arm.

(E)

El paciente sufre de una aplasia de la arteria radial del brazo derecho. Manipulaciones arteriales (toma de sangre, cateterización arterial) a nivel de la muñeca deben hacerse solamente en la mano izquierdo.

## 5- Intervention chirurgicale de la cage thoracique lors d'une malformation des quatre membres

(F)

Le patient est atteint d'une malformation sévère des membres supérieurs et inférieurs. Pour sa mobilité et son autonomie quotidienne un thorax stable, intact et indolore est indispensable. Si une revascularisation cardiaque est nécessaire, la priorité doit être donnée aux traitements de la cardiologie interventionnelle comme l'angioplastie ou ceux de la chirurgie minimalement invasive utilisant la thoracoscopie. L'ouverture du thorax (thoracotomie) mènerait à une situation où le patient perdrait entièrement son autonomie. D'autre part, la malformation des jambes limite considérablement le choix de vaisseaux pour la greffe. Dans ce cas, le prélèvement de l'artère mammaire doit être pris en considération.

(D)

Der Patient ist durch seine Vierfach Gliedmassenschädigung in seiner Beweglichkeit hochgradig eingeschränkt. Der Patient ist zur Wahrung seiner Restmobilität in höchstem Masse auf einen intakten und schmerzfreien Thorax angewiesen. Im Rahmen von cardialen Revaskularisationseingriffen ist zu erwägen, inwiefern nicht doch im Zweifelsfall einer Versorgung mit Stents bzw. einer thorakoskopischen Bypassversorgung vor einer offenen Chirurgie mit Sternotomie der Vorzug gegeben werden sollte. Weiterhin stehen an den geschädigten Beinen vermutlich nur eingeschränkt Blutgefäße zur Verfügung, die als Gefässinterponat bei einer Bypass Versorgung verwendet werden können. Im Zweifelsfall kann die Gewinnung eines A. mammae Graftes sinnvoller sein.

(GB)

The patient has severe deformities of all four extremities. To maintain essential mobility and autonomy, the patient relies heavily on a stable and pain free thorax. If cardiovascular revascularization therapies are under discussion, we suggest that priority be given to the least invasive methods, such as thoracoscopic surgery or placement of stents. Open heart surgery would leave the patient completely helpless for weeks or months. Furthermore, due to the deformation of the legs, limited adequate vascular material for grafts has to be expected. A graft of the arteria mammae may have to be considered as an alternative option.

(E)

El paciente tiene malformaciones en los cuatro miembros (inferiores et superiores). Para su movilidad y autonomía cotidiana el paciente depende casi totalmente del tronco de su cuerpo; un tórax íntegro y sin dolor le es de una alta prioridad. En caso de verse necesario una terapia de revascularización cardíaca, hay que considerar en prioridad con métodos poco invasivos tales como la cirugía por thoracoscópica o la angioplastia por cateterismo. Cirugía a corazón abierto con esternotomía dejará el paciente en situación de dependencia e inmovilidad durante semanas, posiblemente meses. Además, es posible que en los miembros inferiores malformados del paciente no haya ningún segmento vascular utilizable como injerto. En este caso la arteria mammae puede considerarse como alternativa.