

UNIVERSITE DE LIMOGES

Faculté de Médecine

Section Médecine Contracte

ANNEE 1994

THESE N9/36/1

LA MALADIE DES EXOSTOSES MULTIPLES: LES ATTEINTES DU RACHIS CERVICAL.

A propos d'une observation

THESE

POUR LE

DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN MEDECINE

présentée et soutenue publiquement le 24 Juin 1994

par

Frank ROBERT

né le 6 Juillet 1965 à Bordeaux (Gironde)

EXAMINATEURS de la THESE

Monsieur 1	e Professeur	RAVON	PRESIDENT
Monsieur l	e Professeur	BOUQUIER	JUGE
Monsieur 1	e Professeur	MOULIES	JUGE
Monsieur 1	e Professeur	TREVES	JUGE

ex 3 Sibil:

UNIVERSITE DE LIMOGES Faculté de Médecine



ANNEE 1994

THESE Nº 36

LA MALADIE DES EXOSTOSES MULTIPLES: LES ATTEINTES DU RACHIS CERVICAL.

A propos d'une observation

THESE

POUR LE

DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN MEDECINE

présentée et soutenue publiquement le 24 Juin 1994

par

Frank ROBERT

né le 6 Juillet 1965 à Bordeaux (Gironde)

EXAMINATEURS de la THESE

Monsieur	le	Professeur	RAVON	PRESIDENT
Monsieur	le	Professeur	BOUQUIER	JUGE
Monsieur	le	Professeur	MOULIES	JUGE
Monsieur	le	Professeur	TREVES	JUGE

UNIVERSITÉ DE LIMOGES FACULTÉ DE MÉDECINE

- DOYEN DE LA FACULTÉ: Monsieur le Professeur BONNAUD

- ASSESSEURS :

Monsieur le Professeur PIVA

Monsieur le Professeur VANDROUX

PERSONNEL ENSEIGNANT

* PROFESSEUR DES UNIVERSITÉS

ADENIS Jean-Paul

ALAIN Luc

ALDIGIER Jean-Claude ARCHAMBEAUD Françoise

ARNAUD Jean-Paul BARTHE Dominique BAUDET Jean BENSAID Julien BERNARD Philippe

BESSEDE Jean-Pierre **BONNAUD** François

BONNETBLANC Jean-Marie BORDESSOULE Dominique

BOULESTEIX Jean BOUQUIER Jean-José **BOUTROS-TONI** Fernand BRETON Jean-Christian

CAIX Michel

CATANZANO Gilbert CHASSAIN Albert CHRISTIDES Constantin COLOMBEAU Pierre CUBERTAFOND Pierre DARDE Marie-Laure

DE LUMLEY WOODYEAR Lionel

DENIS François **DESCOTTES** Bernard **DUDOGNON** Pierre **DUMAS Michel** DUMAS Jean-Philippe DUPUY Jean-Paul

DUMONT Daniel

FEISS Pierre

Ophtalmologie Chirurgie Infantile

Néphrologie Médecine Interne

Chirurgie Orthopédique et Traumatologique Histologie, Embryologie, Cytogénétique Clinique Obstétricale et Gynécologie Clinique Médicale Cardiologique

Dermatologie

Oto-Rhino-Laryngologie

Pneumologie Dermatologie

Hématologie et Transfusion

Pédiatrie

Clinique de Pédiatrie

Biostatistique et Informatique Médicale Biochimie et Biologie Moléculaire

Anatomie

Anatomie Pathologique

Physiologie

Chirurgie Thoracique et Cardio-Vasculaire

Urologie

Clinique de Chirurgie Digestive

Parasitologie Pédiatrie

Bactériologie-Virologie

Anatomie

Rééducation Fonctionnelle

Neurologie Urologie

Médecine du Travail

Radiologie et Imagerie Médicale

Anesthésiologie et Réanimation Chirurgicale

GAINANT Alain GAROUX Roger GASTINNE Hervé

GAY Roger

GERMOUTY Jean HUGON Jacques LABADIE Michel LABROUSSE Claude LABROUSSE François

LASKAR Marc LAUBIE Bernard LEGER Jean-Marie

LEROUX-ROBERT Claude

LIOZON Frédéric MALINVAUD Gilbert MENIER Robert MERLE Louis

MOREAU Jean-Jacques MOULIES Dominique OUTREQUIN Gérard

PECOUT Claude PERDRISOT Rémy

PESTRE-ALEXANDRE Madeleine

PILLEGAND Bernard

PIVA Claude

PRALORAN Vincent RAVON Robert RIGAUD Michel ROUSSEAU Jacques SAUTEREAU Denis SAUVAGE Jean-Pierre TABASTE Jean-Louis TREVES Richard VALLAT Jean-Michel

VALLAT Jean-Michel
VALLEIX Denis

VANDROUX Jean-Claude WEINBRECK Pierre

Chirurgie Digestive Pédopsychiatrie Réanimation Médicale Réanimation Médicale

Pathologie Médicale et Respiratoire Histologie, Embryologie, Cytogénétique Biochimie et Biologie Moléculaire

Rééducation Fonctionnelle Anatomie-Pathologie

Chirurgie Thoracique et Cardio-Vasculaire Endocrinologie et Maladies Métaboliques

Psychiatrie d'Adultes

Néphrologie

Clinique Médicale A Hématologie et Transfusion

Physiologie Pharmacologie Neurochirurgie Chirurgie Infantile

Anatomic

Chirurgie Orthopédique et Traumatologique

Biophysique et Traitement de l'Image

Parasitologie

Hépato-Gastro-Entérologie

Médecine Légale

Hématologie et Transfusion

Neurochirurgie

Biochimie et Biologie Moléculaire Radiologie et Imagerie Médicale Hépato-Gastro-Entérologie Oto-Rhino-Laryngologie Gynécologie-Obstétrique

Thérapeutique Neurologie Anatomie

Biophysique et Traitement de l'Image

Maladies Infectieuses

MOULIN Jean-Louis

Professeur Associé à mi-temps

SECRÉTAIRE GÉNÉRAL DE LA FACULTÉ - CHEF DES SERVICES ADMINISTRATIFS

POMMARET Maryse

Je dédie cette thèse:

A mes parents,

qui m'ont toujours soutenus et aidés par leur présence et leur réconfort en toute circonstance.

Trouvez ici le témoignage de mon éternelle reconnaissance.

A ma sœur et mon frère,

qu'ils trouvent en ce travail, le témoignage de ma profonde affection.

A toute ma famille,

qu'elle soit assurée de mon attachement et de mon dévouement.

A Isabelle,

qui peut compter sur mon amour et que je remercie pour toutes les joies qu'elle m'apporte.

A tous mes amis, avec une pensée particulière pour Pascal, Philippe et Cyrille qui m'ont apportés leur soutien en toute circonstance.

A tous ceux avec qui j'ai eu le plaisir de travailler durant mes études et mon résidanat.

A notre Président de thèse,

Monsieur le Professeur RAVON

Professeur des Universités de Neurochirurgie

Neurochirurgien des hôpitaux

Chef de service

Vous nous avez fait l'honneur d'accepter de présider cette thèse.

Vous nous avez dispensé un enseignement de qualité. Nous vous remercions pour le choix du sujet et les conseils que vous nous avez prodigués dans la réalisation de ce travail.

Soyez en remercié et soyez assuré de notre gratitude et de notre profond respect.

A notre Directeur de thèse,

Monsieur le Professeur MOULIES
Professeur des Universités de chirurgie infantile

Nous avons grandement apprécié l'enthousiasme avec lequel vous avez reçu l'idée de ce travail.

Nous avons pu bénéficier de votre gentillesse et de votre compétence. Veuillez trouver dans ce travail l'assurance de notre profond respect.

A notre Maître,

Monsieur le Professeur BOUQUIER
Professeur des Universités de Pédiatrie
Médecin des hôpitaux
Chef de service

Vous nous avez fait partager votre passion pour la médecine.

Nous avons pu bénéficier de la qualité de vos enseignements et apprécier la valeur de vos qualités humaines.

Nous vous remercions de l'honneur que vous nous faites en acceptant de juger cette thèse.

Soyez assuré de notre reconnaissance et de tout notre respect.

A notre Maître,

Monsieur le Professeur TREVES

Professeur des Universités de Thérapeutique

Médecin des hôpitaux

Chef de service

Nous avons pu bénéficier de l'étendue de vos connaissances au cours de nos deux semestres passés en Rhumatologie sous votre direction.

Nous avons pu apprécier votre disponibilité, votre ouverture d'esprit et votre bienveillante compréhension.

Vous nous avez fait l'honneur de juger cette thèse.

Puissiez vous trouver ici le témoignage de notre profond respect.

PLAN

INTRODUCTION

I- NOTRE OBSERVATION

- I-1- Histoire de la maladie
- I-2- Etude clinique
- I-3- Examens complémentaires effectués
- I-4- Compte rendu de l'opération chirurgicale
- I-5- Anatomopathologie
- I-6- Suites opératoires
- I-7- Evolution
- I-8- Au total

II- HISTORIQUE

III- EPIDEMIOLOGIE

- III-1- Fréquence de la maladie des exostoses multiples dans la population générale
- III-2- Fréquence relative aux autres tumeurs osseuses
- III-3- Fréquence des exostoses de la M.E.M. en fonction de leur localisation sur le squelette
- III-4- Fréquence relative des différentes lésions selon l'os atteint.

IV- GENETIQUE

V- PHYSIOPATHOLOGIE

- V-1- Rappel sur la formation des os
 - a- ossification enchondrale
 - b- ossification de membrane
- V-2- Théorie faisant dériver les exostoses du cartilage de conjugaison
- V-3- Théorie faisant dériver les exostoses du périoste

VI- AGE ET MODE DE DECOUVERTE

VI-1- Age de découverte

VI-2- Mode de découverte

VII- SIGNES CLINIQUES

VII-1- Inspection

a- Les exostoses

b- Le retard statural

c- Les déformations osseuses

VII-2-Palpation

VIII- DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL DE LA M.E.M.

VIII-1-Le syndrome de LANGER-GIEDON

VIII-2-La métachondromatose

VIII-3-La maladie des chondromes multiples

VIII-4-La maladie d'OLLIER

VIII-5-Les exostoses uniques

IX- EXAMENS COMPLEMENTAIRES

IX-1-Biologie

IX-2-Anatomopathologie

- a- Macroscopiquement
- b- Microscopiquement

IX-3-Radiologie

X- EVOLUTION ET COMPLICATIONS

- X-1- Complications entrant dans la symptomatologie de la maladie
 - a- Retard statural
 - b- Déformations osseuses
- X-2- Complications musculotendineuses et articulaires
 - a- De type inflammatoire
 - b- De type dégénératif
 - c- De type fonctionnel
- X-3- Complications vasculaires
 - a- Compressions artérielles
 - b- Compressions veineuses
 - c- Faux anévrismes artériels
- X-4- Complications neurologiques
 - a- Compressions périphériques
 - b- Compressions médullaires
 - α- Rappel des signes cliniques de compression médullaire lente au niveau cervical
 - β Diagnostic paraclinique
 - . radiographie du rachis
 - . étude du L.C.R.

- . scanner rachidien
- . Myélographie
- . I.R.M.
- χ- Revue de la littérature des compressions médullaires lentes au niveau cervical par des exostoses entrant dans le cadre de la M.E.M.
- X-5- Transformation maligne en chondrosarcome
 - a- Incidence
 - b- Lieu de prédilection
 - c- Clinique
 - d- Signes radiologiques
 - e- Anatomopathologie
 - f- Evolution et pronostic
 - g- Traitement
- X-6- Complications obstétricales
- X-7- Compressions d'organes de voisinage
- X-8- Complications psychologiques
- X-9- Quelques cas d'hémothorax

XI- PRINCIPE DU TRAITEMENT

XII- CONCLUSION

LA MALADIE DES EXOSTOSES MULTIPLES : LES ATTEINTES DU RACHIS CERVICAL. A PROPOS D'UNE OBSERVATION

INTRODUCTION

La maladie des exostoses multiples, encore appelée Maladie de BESSEL HAGEN est une affection héréditaire entrant dans le cadre des chondrodystrophies génotypiques et des maladies constitutionnelles de l'enfant.

Au cours de nombreuses et différentes études faites sur cette maladie, plusieurs noms lui ont été attribués. Nous citerons à titre d'information quelques appellations :

- Diaphysal aclasis (KEITH 1920).
- Maladie ostéogénique (SOULIER et BROCA, 1864).
- Ecchondrose ossifiante (VIRCHOW, 1875).
- Dysplasie exostosique.
- Chondrodysplasie héréditaire déformante d'EHRENFRIED (1915).
- Chondro-exosto-hyperostose para épiphysie familiale de HENDIZABAL.
- Maladie exostosante.
- Ostéomatose multiple.
- Ostéochondromatose.

Elle est caractérisée par un trouble de l'ossification enchondrale au cours de la croissance osseuse, se traduisant principalement par le

développement d'exostoses qui se regroupent au niveau des zônes de croissance les plus actives.

Ainsi la région métaphysaire des os longs, des côtes, du bassin et des omoplates est la plus sévèrement touchée, alors que les corps vertébraux, les rotules, les os du carpe et du tarse, de la base du crâne sont plus rarement affectés (SOLOMON - 1964 -47).

Les os de la face ne sont jamais atteints par ces exostoses, car ils dérivent d'une ossification membraneuse, et non pas enchondrale.

La maladie des exostoses multiples s'accompagne de façon inconstante de malformations osseuses et d'insuffisance staturale.

La complication la plus redoutable de cette maladie est représentée par le risque de dégénérescence chondrosarcomateuse, évalué selon les auteurs entre 0,5 et 3 % des cas.

La localisation rachidienne des exostoses entrant dans le cadre de la maladie des exostoses multiples et assez rare, et représente environ 7 % des cas selon SOLOMON (46).

Les localisations des exostoses entraînent dans 1% des cas des complications neurologiques (LARSON - 1957 -24).

Le but de ce travail est d'essayer de faire le point sur les caractéristiques des atteintes du rachis cervical dans la maladie des exostoses multiples, à partir d'une observation et d'une revue de la littérature, tout en rappelant assez brièvement les connaissances que l'on a actuellement sur cette maladie.

I- NOTRE OBSERVATION

Elle rapporte le cas d'une jeune fille de 8 ans, C-R..., adressée en neurochirurgie par le médecin traitant pour une volumineuse tumeur cervicale postérieure, dure, fixe, entraînant des douleurs cervicales postérieures. D'autres tumeurs ont été retrouvées par la suite chez cette jeune fille, en particulier au niveau des membres inférieurs.

L'interrogatoire de la famille retrouve chez son père une tumeur osseuse du gril costal droit et des membres inférieurs, et chez la sœur de la jeune fille, âgée de 10 ans, des tumeurs osseuses multiples. Le diagnostic de maladie des exostoses multiples est fortement soupçonné.

		parents	: sexe féminin	: sexe féminin,
<u>Arbre</u>	00]	atteint de M.E.M.	saine
généalogique		enfants	: sexe masculin	: sexe masculin,
			atteint de M.E.M.	sain.

Cette observation est exceptionnelle par la localisation cervicale et postérieure de la tumeur et par le trouble fonctionnel et esthétique engendré.

Dans la littérature, aucune description précise de cas d'ostéochondromes cervicaux de la maladie des exostoses multiples (M.E.M.) n'a été publiée ; ces ostéochondromes sont uniquement cités. Par contre, il existe plusieurs publications sur des cas d'ostéochondromes cervicaux entrant dans le cadre de la M.E.M. lorsqu'ils se compliquent de compression médullaire.

Comme nous le verrons ultérieurement, la fréquence de l'atteinte du rachis dans la M.E.M. par les exostoses est d'environ 7 %, dont 3 % pour le rachis cervical.

On ne peut donc pas évaluer la fréquence de compression médullaire qu'est susceptible d'entraîner cette localisation exostosique cervicale.

I-1- HISTOIRE DE LA MALADIE

Cette jeune fille, alors âgée de 8 ans, présente une tumeur cervicale postérieure depuis 4 ans, évolutive depuis 2 ans par une augmentation de volume.

Cette volumineuse tumeur postérieure médiane et paramédiane droite limite la flexion et l'extension du rachis cervical, créant quelques douleurs cervicales postérieures. Elle aurait déjà ressenti transitoirement des paresthésies à type de picotements dans les doigts et des sensations d'étouffement.

Un bilan radiologique et tomodensitométrique demandé par le médecin traitant met en évidence une volumineuse exostose au niveau des vertèbres cervicales. Elle est hospitalisée en neurochirurgie en Mars 1989.

I-2- ETUDE CLINIOUE

A l'entrée à l'hôpital, il est retrouvé :

- . Pouls, Tension artérielle, température : normaux.
- . Taille : 1,24 m pour 24 Kg, donc pas de retard staturo pondéral.
- . Il existe une volumineuse tumeur cervicale postérieure médiane et paramédiane droite, dure, non fixée à la peau, mais fixée au plan profond, développée en arrière des arcs postérieurs, responsable d'une cyphose

16

cervicale avec limitation importante de la flexion et extension de la tête (photographies n° 1 et n° 2).

Il n'existe pas de signe inflammatoire cutané en regard de la tumeur.

Des tumeurs osseuses sont retrouvées également au niveau de la malléole externe de la cheville gauche, sous les deux genoux, et au niveau de la face antérieure des deux cuisses.

Aucune malformation associée n'est découverte.

. Sur le plan neurologique : les réflexes sont présents, normaux et symétriques, le réflexe cutané plantaire en flexion, les sensibilités superficielles et profondes normales, malgré la notion de quelques paresthésies dans les doigts des deux mains. Au niveau de la force musculaire, elle semble diminuée sur les releveurs du poignet droit, mais l'examen est difficile à apprécier.

Il n'existe donc pas de signe neurologique objectif évident.

I-3- EXAMENS COMPLEMENTAIRES EFFECTUES

- . Numération formule sanguine : normale.
- . Les radiographies standards du rachis ont révélé : une exostose cervicale de 8,5 cm x 5 cm x 4 cm, développée en arrière des arcs postérieurs de C₅ et C₆ avec une importante cyphose (photographies n° 3 et n° 4) et une limitation majeure de la flexion et de l'extension de la tête sur les clichés dynamiques.

Cette cyphose est la conséquence de l'expansion de la tumeur par le développement au niveau des arcs postérieurs du rachis cervical bas, gênant le fonctionnement articulaire de ces vertèbres, créant une déformation du rachis cervical vers l'avant avec écrasement des corps vertébraux au niveau antérieur, et entrainant une rigidité importante de la partie inférieure du rachis, bien visible sur les clichés dynamiques.

La radiographie a confirmé les exostoses au niveau de la malléole externe gauche, des deux genoux et des cuisses.

- . La tomodensitométrie osseuse du rachis cervical montre la volumineuse tumeur cervicale développée en en arrière du plan des lames de C_5 et C_6 , à prédominance droite, avec un canal médullaire non rétréci (photographie n° 5).
- . Sur la scintigraphie osseuse, il existe des foyers d'hyperfixation d'origine osseuse au niveau du rachis cervical, de l'omoplate gauche et de l'arc postérieur de la 2è côte.
- . L'artériographie vertébrale bilatérale indique une masse tumorale se traduisant sur les clichés par des images d'encorbellement artériel et veineux, sans image de néovascularisation suspecte ou de shunt artérioveineux.

La décision d'une intervention chirurgicale au niveau de la tumeur cervicale est prise devant la gène fonctionnelle et le préjudice esthétique qui en découlent.

I-4- COMPTE RENDU DE L'OPERATION CHIRURGICALE

Position genu-pectorale. Incision médiane cervicale postérieure. On découvre immédiatement le pôle postérieur d'une très volumineuse tumeur de la taille d'un poing. On arrive à isoler les muscles paravertébraux étalés à la face postérieure de cette tumeur et que l'on récline de chaque côté. Cette tumeur a un aspect polylobé, de consistance dure et n'est pas mobilisable. On arrive à réséquer le tiers postérieur de cette tumeur par fragmentation progressive à la pince triquoise et à la pince rouge.

Au niveau du pôle supérieur, la partie antérieure restante de la tumeur se clive facilement de l'arc postérieur de C_4 . Au niveau du pôle inférieur, le clivage est là aussi facile au dépend des arcs postérieurs de D_1 et C_7 .

En poursuivant de bas en haut, la résection tumorale sur la ligne médiane, on réalise obligatoirement en C_5 puis en C_6 une laminectomie car la néoformation ayant pris son point de départ à ce niveau là, est indissociable des lames.

On retrouve à partir des bords externes la néoformation restante, un certain plan de clivage qui permet de respecter les massifs articulaires de C_5 et C_6 , tout en pratiquant une exérèse complète de cette tumeur.

Il s'agissait donc d'une néoformation très volumineuse survenue dans le cadre d'une maladie exostosante multiple.

A signaler que la dure-mère visible à travers la laminectomie de C_5 et C_6 est apparue épaisse et peu battante, comme tendue par la cyphose existante à ce niveau là.

I-5- ANATOMOPATHOLOGIE

Il s'agit d'une exostose ostéogénique bénigne.

I-6- SUITES OPERATOIRES

Elles sont satisfaisantes. Il existe cependant une diplégie brachiale gauche prédominante sur les releveurs du poignet.

Un bilan cervical radiologique statique et dynamique de contrôle montre une réduction de la cyphose, avec cependant une mobilité encore limitée (photographies n° 6 et n° 7).

Une tomodensitométrie de contrôle ne met pas d'image anormale en évidence, ni de saignement au niveau du foyer opératoire.

I-7- EVOLUTION

. En mai 89 : régression incomplète du déficit du membre supérieur gauche pour lequel des séances de kinésithérapie sont prescrites.

Une cyphose cervicale persiste, bien qu'améliorée sur les radiographies. Le port du collier cervical pendant trois mois est conseillé.

. En juillet 89 : les radiographies du rachis sont inchangées. Pas de nouveaux éléments à signaler.

. En Novembre 89 : on retrouve une parésie cubitale gauche attribuée à ce moment à une compression du nerf cubital par une exostose de l'extrémité inférieure du cubitus.

La cyphose cervicale s'est légèrement améliorée et le port du collier cervical est supprimé.

Il existe une limitation de la flexion du genou gauche, pour laquelle l'examen met en évidence une exostose au niveau des extrémités inférieures des deux fémurs.

En janvier 90 : l'électromyogramme du membre supérieur pour étude du cubital gauche conclut à une origine compressive se situant d'une part au poignet, et d'autre part dans le segment brachial.

Un nouvel électromyogramme demandé en préopératoire confirmera la parésie relativement importante dans le territoire cubital, à la main gauche, avec un déficit sensitif et moteur.

- En avril 90 : cette jeune fille est à nouveau opérée pour exérèse de la volumineuse exostose fémorale gauche qui gênait la flexion du genou et cubitale gauche accusée de comprimer le nerf, mais il n'a pas été retrouvé de contrainte sur le trajet nerveux.
- . En mai 90 : les radiographies du rachis ne montrent aucune évolution et le déficit du membre supérieur gauche est stationnaire, étant alors considéré comme séquelle motrice de l'intervention chirurgicale sur l'exostose cervicale par atteinte radiculaire.
- . En novembre 92 : persistance sur les radiographies du rachis cervical d'une rigidité C_6 C_7 D_1 , sans évolution par rapport à 90.

. En décembre 92 : elle est opérée d'une tumeur ostéogénique de l'omoplate gauche.

I-8- AU TOTAL

La cyphose et la rigidité du rachis cervical sont actuellement fixées, sans signe de récidive de l'exostose cervicale et sans signe de complications. L'intervention chirurgicale par laminectomie a permis à cette patiente de retrouver une mobilité satisfaisante de son rachis cervical, en supprimant en grande partie le trouble esthétique.

La seule séquelle existante est un léger déficit du membre supérieur gauche. Cette patiente est actuellement toujours suivie en chirurgie pédiatrique pour d'autres localisations d'exostoses (genoux, clavicule...) entrant dans le cadre de la maladie de BESSEL HAGEN.

L'avenir de ce rachis cervical est incertain, mais on peut supposer que grâce à l'éxérèse de l'exostose, à la destruction des structures stabilisantes postérieures cervicales basses et sous l'effet de la croissance, on assistera progressivement à la disparition complète de la cyphose.



<u>Photographie n° 1</u>: Volumineuse exostose cervicale, vue de face, en position opératoire de la jeune C.R.....



<u>Photographie n° 2</u>: Exostose cervicale, vue de profil, en position opératoire de la jeune C.R.....

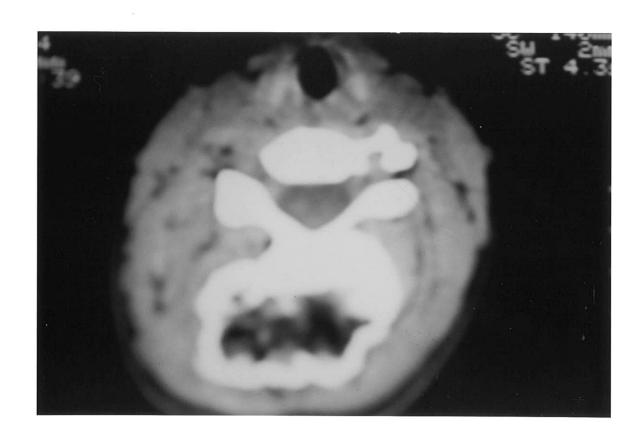


Photographie n° 3: Radiographie standard de face du rachis cervical avec visualisation de la volumineuse exostose cervicale postérieure.

Photographie n° 4: Radiographie standard de profil du rachis cervical.

On peut noter:
-un aspect cavitaire, polylobé, hétérogène de l'exostose cervicale postérieure
-une importante cyphose cervicale
-une déformation cunéiforme des corps vertébraux en avant.





<u>Photographie n° 5</u>:

Coupe tomodensitométrique au niveau de C_5 : noter la volumineuse exostose cervicale développée au niveau de l'arc postérieur (lame et épineuse) avec son aspect polylobé et cavitaire. Respect du canal rachidien.



Photographie n° 6:

Radiographie standard de profil du rachis cervical en post opératoire. On note une réduction partielle de la cyphose.



Radiographie en flexion de profil du rachis Photographie n° 7: cervical en post opératoire : la flexion du rachis cervical est satisfaisante.

II- HISTORIQUE

La maladie des exostoses multiples n'est pas l'exclusivité de la race humaine, car elle est décrite dans plusieurs espèces animales, comme chez le chien, le chat, le cheval...

Cette maladie existait semble-t'il déjà à la préhistoire où des ossements porteurs d'exostoses ont été découverts par des chercheurs américains.

Les toutes premières descriptions d'exostoses remonteraient à HIPPOCRATE (4è siècle avant J.C.), et GALIEN (2è siècle avant J.C.).

Mais c'est MORGANI et HUNTER (fin du XVIIIè siècle) qui firent de véritables descriptions de maladies donnant plusieurs tumeurs osseuses.

Grâce aux travaux de BOYER (1814) qui fit le premier référence à une famille présentant des cas de maladie exostosante multiple, puis BAYLE et HAWKINS le terme de maladie exostosante fait son apparition.

En 1837, OUTREPONT publie des observations sur la maladie des exostoses multiples (M.E..M.) et soupçonne le caractère héréditaire de la maladie.

En 1849, STANLEY publie le premier arbre généalogique d'un cas de M.E.M. pendant trois générations. Ces travaux sont repris au début du XXè siècle par APERT (1) qui précisera le caractère héréditaire.

En 1864, SOULIER, se servant des travaux de BROCA sur le rôle et la pathogénie du cartilage de conjugaison, s'étonne du parallélisme existant entre la croissance et le développement des exostoses :

"L'exostose cesse de s'accroître quant le sujet cesse de grandir".

On peut citer aussi VIRCHOW (1876) et surtout BESSEL HAGEN (1891 -3) qui étudia principalement les déformations de l'avant bras où il tira une célèbre formule, mais qui n'est plus d'actualité : "l'os perd en longueur, ce qu'il prend en largeur".

En 1907, OCHNER et ROTHSTEIN (35) réalisent la première intervention chirurgicale au niveau du rachis cervical sur une exostose au niveau de C₂ entraînant une compression médullaire.

En 1925, les travaux de STOCKS et BARRINGTON (48), deux auteurs anglo saxons, montre le caractère héréditaire de la maladie, déjà entrevue par OUTREMONT, STANLEY et APERT en étudiant 163 familles .

En 1960, LAMY et MAROTEAUX (22 bis) isolent et classent la M.E.M. parmi les chondrodystrophies génotypiques.

En 1963 et 1964 (46-47), SOLOMON étudia 42 patients (35 familles) et conclua que la transmission de la M.E.M. se fait par le mode autosomique dominant, avec pénétrance totale.

Le premier cas de compression médullaire cervicale a été décrit par REID (1843 -42) pour une exostose au niveau de C_2 , mais sans que l'on ait de précision sur le caractère unique ou multiple de l'exostose, ni du caractère héréditaire.

III- EPIDEMIOLOGIE

III-1- FREQUENCE DE LA M.E.M. DANS LA POPULATION GENERALE

La fréquence de la M.E.M. dans la population générale est difficile à chiffrer ; mais ce n'est pas une affection rare, car déjà plus de 2000 cas ont été cités dans la littérature.

- Pour KROOTH (21) qui étudia la population des chamaros de l'île de Guam, la prévalence serait environ 1/1000.
- Pour VOUTSINAS (59), la prévalence au Royaume Uni est estimée à 9/1 Million.
- Pour SUGUIRA (1976-51), elle serait de 13 à 14 / 1 Million.

III-2- FREQUENCE RELATIVE AUX AUTRES TUMEURS OSSEUSES

La fréquence relative aux autres tumeurs osseuses parait plus facile à chiffrer.

- D'après QUENEAU (41), elle se situerait aux alentours de 3 % des tumeurs osseuses et 10 % des tumeurs cartilagineuses, ce qui est concordant avec les études de DAHLIN en 1967.
- D'après DELEPINE, (1983-10), l'exostose ostéogénique représente chez l'enfant 25 % de l'ensemble des tumeurs osseuses et cartilagineuses, et 10 % chez l'adulte, mais sans faire la distinction entre le caractère unique ou multiple de ces exostoses (voir tableau 1).

	ENFANT %	ADULTE %
TUMEURS BENIGNES	90	55
Tumeurs cartilagineuses	33	18
Dont exostose ostéogénique	25	10
chondrome bénin	5	5
chondroblastome	2	1
fibrôme chondromyxoïde	1	< 1
Tumeurs osseuses	10	8
Dont ostéome ostéoïde	9	7
ostéoblastome	1	1
Tumeurs à cellules géantes	< 1	8
Dysphasies pseudotumorales	41	13
Kyste solitaire	18	5
Fibrome non ossifiant	12	2,5
Kyste anévrismal	4	2
Dysphasie fibreuse	3	2
Granulome éosinophile	4	1,5
TUMEURS MALIGNES	10	45
Ostéosarcomes	6	12
Lympho-réticulosarcomes	3 (Ewing)	5 (Parker)
Chondrosarcomes	< 1	7
Myélome	< 1	5
Fibrosarcome	< 1	3
Métastases	< 1	> 13

<u>Tableau 1</u>: Estimation de la répartition des tumeurs du squelette chez l'enfant et l'adulte d'après DELEPINE (10).

III-3- FREQUENCE DES EXOSTOSES DE LA M.E.M. EN FONCTION DE LEUR LOCALISATION SUR LE SQUELETTE (17)

Fémur :	extrémité	distale	> 90 %
Tibia :	extrémité	proximale	> 84 %
Péroné :	extrémité	proximale	> 76 %
Humérus :	extrémité	proximale	> 72 %
Fémur :	extrémité	proximale	> 66 %
Tibia :	extrémité	distale	> 64 %
Cubitus :	extrémité	distale	> 61 %
Radius :	extrémité	distale	> 60 %
Péroné :	extrémité	distale	> 57 %
Pied :			> 35 %
Omoplate :			> 34 %
Main :			> 33 %
Côte :			> 31 %
Pelvis :			> 28 %
Clavicule :			> 22 %
Radius :	extrémité	proximale	> 18 %
Cubitus :	extrémité	proximale	> 15 %
Os du tarse :			>9 %
Os du carpe :			>7 %
Vertèbres			>7 %
Humérus :	extrémité	distale	> 5 %
Sternum :			>1 %

Tableau 2

III-4- FREQUENCE RELATIVE DES DIFFERENTES LESIONS SELON L'OS ATTEINT (DELEPINE - 1983 - 10)

	Humérus haut	Daigt	Côte	Rachis	Fémur supérieur	Fémurbas	Tibia inférieur
Exostose ostéogénique	+++	+	+	+	+	+++	++
Enchondrome bénin	+	+++	+	0	+	++	+
Kyste solitaire	+++	0	+	0	+++	+	+
Kyste anévrismal	++	0	+	+++	++	+++	++
Dysplasie fibreuse	+	+	++	+	++	++	+
Granulome éosinophile	+	0	+++	+++	++	++	+
Fibrome non ossifiant	++	0	+	0	+	+++	++
Ostéome ostéoïde	+	++	+	+	+++	++	++
	++	0	++	+	+++	+++	++
	+++	0	+	+	++	+++	+
	+++	0	0	0	++	+++	+

Tableau 3

IV- GENETIQUE

Plusieurs auteurs ont contribué à l'étude génétique de la maladie de BESSEL-HAGEN. Nous citerons OUTREPONT (1987), STANLEY (1849) qui publient le premier arbre généalogique, APERT (1) et surtout STOCKS et BARRINGTION (1925-50) qui étudièrent 1124 observations dont 163 familles et qui permirent de mettre en évidence une transmission autosomique dominante de la maladie, mais avec prédominance masculine (sex-ratio de 0,7). Cette prédominance masculine a été critiquée ultérieurement et en particulier par SOLOMON (1964 - 47) qui lors d'une étude portant sur 35 familles (42 patients) aboutit aux conclusions suivantes:

- Une incidence identique dans les deux sexes.
- 50 % des enfants d'un parent atteint sont atteints.
- L'absence de cas où la maladie a été transmise par un parent sain.
- La presque totalité des sujets atteints ont un parent atteint, sauf, exceptionnellement s'il y a en mutation. Ce taux de mutation a été calculé à 9.1×10^{-6} (MURKEN, 1963, cité par HENNEKEN 1991-17). Ces cas où manque tout antécédant familial seraient les formes les plus évolutives.

Il a conclu finalement à la transmission de la maladie, par un gène autosomique dominant, à pénétrance totale et au fait qu'il n'y avait pas de tendance à une aggravation ni à l'augmentation du nombre de lésions lors des générations successives.

- La différence de sex-ratio entre certains auteurs (sex-ratio = 0,5 ou prédominance masculine) peut s'expliquer principalement par le fait que chez la femme, les atteintes de la M.E.M. peuvent être discrètes et passer inaperçues par manifestations irrégulières du gène.

- JAFFE (1943-18) rapporte une augmentation du nombre de la descendance affectée par la maladie au cours des transmissions successives masculines.
- HENNEKEM (17) cite le fait que les pères atteints de la maladie ont plus de chance de donner un nombre élevé d'enfants atteints que non atteints (99 : 67) alors que lorsque la mère est atteinte, la proportion est environ égale (79 : 61).

	PERES ATTEINTS	MERES ATTEINTES
Fils atteints	57	46
Fils non atteints	27	18
Filles atteintes	42	33
Filles non atteintes	40	43

Enfant atteints ou indemnes de M.E.M. dans 80 familles avec M.E.M.

Cette différence, cependant, fut remarquer seulement chez quelques familles dans lesquelles il existait une remarquable prépondérance masculine.

Il semble probable que dans la plupart des familles le sex ratio soit de 0,5, mais que dans une minorité de familles des facteurs supplémentaires interviennent.

- La ou les mutations d'un gène contrôlant la prolifération et la différentiation des chondroblastes, lequel peut conduire à une dégénérescence maligne sous l'influence d'un "second facteur" semble être à présent l'explication la plus plausible à la pathogénie de la M.E.M.
- L'étude des chromosomes et l'analyse de l'A.D.N. réalisées chez l'homme et le cheval ne sont pas encore concluantes.
- BUHLER et MALIK (1984-cité par HENNEKEN 1991-17) ont suggéré que la mutation de la M.E.M. peut être située au niveau de la région 8q23-8q24-1, étroitement liée au locus du "Trichorhinophalangeal syndrome (TRP) type 1.

V- PHYSIOPATHOLOGIE

Ce point de la maladie est encore très contreversé et mal élucidé. Deux théories pathogéniques dominent pour tenter d'expliquer le mécanisme d'apparition des exostoses et des déformations souvent présentes.

Il faut rappeler que de nos jours, les différents auteurs s'accordent à dire que la M.E.M. serait en rapport avec un trouble de l'ossification enchondrale, survenant pendant la croissance de l'os au niveau des zônes métaphysaires, entraînant des exostoses et des déformations osseuses dues à une croissance dysharmonieuse.

Des théories anciennes, attribuant la M.E.M. à diverses pathologies sont aujourd'hui abandonnées, comme par exemple la tuberculose, la syphilis, des troubles neurologiques, des troubles endocriniens, le scorbut, le rachitisme, etc...

V-1- RAPPEL SUR LA FORMATION DES OS (34)

L'os se forme pendant la vie embryonnaire par différentiation des cellules mésenchymateuses en cellules ostéoblastiques.

Il y a deux mécanismes de formation de l'os :

- l'ossification enchondrale
- l'ossification de membrane.

a- Ossification enchondrale

Il se fait à partir d'une maquette cartilagineuse. Il apparaît d'abord une virole osseuse, origine du périoste, à mi-hauteur de l'ébauche cartilagineuse, puis un foyer d'ossification apparait au centre de la diaphyse et s'étend en direction des extrémités de l'os. Une cavité médullaire se développe parallèlement au centre de la diaphyse cartilagineuse. Selon le même mécanisme, apparaissent ensuite les points d'ossification épiphysaires. Ils sont séparés de la diaphyse par une plaque cartilagineuse, le cartilage de conjugaison, qui assure la croissance en longueur.

b- Ossification de membrane

Elle intéresse essentiellement les os de la face et du crâne. Le tissu osseux apparait directement au sein de la membrane conjonctive qui sert de moule à l'os, sans ébauche cartilagineuse, et s'étend excentriquement.

La croissance en épaisseur est assurée par l'activité ostéoformatrice des couches profondes du périoste, tandis que la croissance en longueur de l'os de formation enchondrale se fait par l'intermédiaire du cartilage de conjugaison.

Divers théories ont été proposées pour expliquer l'existence des exostoses, des déformations osseuses, et du retard statural dans la M.E.M.. Brièvement, nous citerons :

V-2- THEORIE FAISANT DERIVER LES EXOSTOSES DU CARTILAGE DE CONJUGAISON

- Pour VIRCHOW (1892-56), les exostoses résulteraient d'une prolifération anarchique des cellules du cartilage de conjugaison par anomalie de la chondrogénèse, qui se feraient latéralement, empêchant la croissance en longueur de l'os.
- KEITH (1920-19), cité par SOLOMON (1963-44- p 302), remarque que sur les radiographies des patients atteints de M.E.M., la densité corticale stoppait brusquement au niveau de la déformation métaphysaire et que cette encoche au niveau du manchon cortical permettait une expansion excessive transversale du cartilage de conjugaison, qui n'est alors plus contenu et qui "déborderait" par insuffisance de la barrière périostée. Il attribue cette anomalie à un défaut de coordination de l'ossification enchondrale entre la croissance longitudinale à la base de l'épiphyse, et la formation sous périostée de l'os nouveau à la périphérie de cette base.

Mais cette théorie n'explique pas les déformations du squelette.

V-3- THEORIE FAISANT DERIVER LES EXOSTOSES DU PERIOSTE

- MÜLLER (1914) cité par SOLOMON (1963-44- p 302) observa au niveau de l'os d'un patient atteint de M.E.M., de petits amas de cellules cartilagineuses au niveau de la couche proliférative du périoste, qui se développeraient ultérieurement en exostose.

- Ces observations furent aussi relevées par SCHERER (1928) et JAFFE (1943-18), mais il existe selon SOLOMON des objections à cette théorie, car tous les patients décrits étaient adultes, et on ne sait pas si les exostoses observées provenaient bien des régions où avaient été observées ces îlots cartilagineux. Cette théorie n'explique pas non plus le retard de croissance et les déformations associées décrites.
- Pour LEVEUF (1946-28), reprenant les travaux de LERICHE et POLICARD (1923-27), l'encoche d'ossification jouerait un rôle essentiel dans la croissance de l'os en longueur. L'exostose serait le résultait d'un défaut de continuité de la gaine périostée au niveau de la jonction diaphysoépiphysaire (ou encoche d'ossification) avec ectopie de cette encoche d'ossification.
- Pour LANGENSKIOLD (1947-) cité par SOLOMON, il explique le développement des exostoses par une persistance du pouvoir chondrogénique des cellules de la couche proliférative du périoste issues des cellules indifférenciées du cartilage de conjugaison par migration interstitielle.
- HAMRE (16) montre que les exostoses sont spécialement découvertes au niveau des insertions tendineuses des muscles principaux. Chez l'animal, il a été démontré que l'inactivation fonctionnelle des muscles par transection peuvent prévenir la formation des exostoses.

Malgré l'existence de nombreuses théories pathogéniques, aucune n'est à ce jour satisfaisante, mais il semble que les auteurs s'accordent pour l'hypothèse d'un trouble de la chondrogénèse, sans rejeter de probables anomalies périostales à un stade précoce de l'organisation osseuse, par mutation (S) d'un gène.

VI- AGE ET MODE DE DECOUVERTE

VI-1- AGE DE DECOUVERTE

- On constate d'après SOLOMON que 65 % des patients présentent les premiers symptômes avant leur sixième année.

Ce chiffre passe à 89 % pour LEONE (1987, 26).

- La première lésion est le plus souvent retrouvée au niveau du tibia ou de l'omoplate car c'est probablement la localisation la plus visible et la plus apparente dans l'enfance.
- Il faut aussi insister sur le fait que les exostoses se développent et augmentent de taille parallèlement à la croissance de l'enfant et que lorsque la croissance de l'enfant cesse, l'exostose cesse aussi de croître ; dans le cas contraire, il faut craindre une dégénérescence maligne.

Exceptionnellement, il a été signalé soit la régression, voire la disparition d'exostoses au cours de la croissance (SOLOMON - 1961 - 45), soit au contraire la poursuite du développement d'exostoses une fois la croissance terminée.

- Il existe des formes frustres, infracliniques de la maladie, qui sont souvent découvertes fortuitement à l'âge adulte.



Age de découverte des exostoses chez les patients atteints de maladie exostosante (SOLOMON - 1963)

VI-2- MODE DE DECOUVERTE

Il peut être le fait de la constatation par les parents, le patient ou le médecin traitant d'une ou plusieurs masses sous cutanées, à proximité d'une articulation.

Parfois, il peut s'agir :

- d'une déformation osseuses (avant bras, poignet, doigt...)
- d'un retard statural, le plus souvent modéré,

- d'une douleur, d'une limitation articulaire (gène fonctionnelle)
- plus rarement d'une complication pouvant accompagner ou révéler la M.E.M. comme une compression médullaire ou nerveuse périphérique, une fracture, une transformation maligne...

Le mode de découverte est parfois le fait d'un bilan systématique quand il existe des antécédents familiaux de M.E.M., ou lors d'un bilan pour tout autre pathologie (découverte fortuite).

VII- SIGNES CLINIQUES

L'examen est un temps essentiel au diagnostic de la M.E.M.

Il comporte:

VII-1- L'INSPECTION

Elle permet de distinguer :

a- Les exostoses

Les exostoses sur le squelette, apparaissent comme des tuméfactions de taille variable, localisées essentiellement au niveau des zones métaphysaires des os longs. Elles sont rarement découvertes au niveau des os du carpe ou du tarse. La lésion découverte en premier est souvent localisée au niveau du tibia ou de l'omoplate.

b- Retard statural

Il est inconstant et très inégal suivant les séries. Généralement, la taille est un peu plus petite que chez des sujets sains (de - 0,5 à 1 DS selon SOLOMON en 1961-45 et SHAPIRO en 1979 ; de 0 à - 3 DS pour QUENEAU en 1973-41) et toucherait plus volontiers l'homme que la femme.

Le retard statural devient plus prononcé avec l'âge, et spécialement pendant la puberté. La taille moyenne atteinte serait d'environ 1,50 m. Il n'est que très rarement majeur.

c- Déformations osseuses

Elle atteindraient selon SOLOMON (1963) les 3/4 des patients atteints de M.E.M.

Sexe	Multiples exostoses	Déformations associées	% des déformations	
Masculin	36	26	72	
Féminin	40	30	75	
Total	76	56	73,7	

Les déformations sont souvent absentes dans les formes mineures de la M.E.M., mais lorsqu'elles sont présentes, elles sont assez caractéristiques de la maladie.

Les déformations les plus communes et les caractéristiques sont représentées par : (SOLOMON, 1963)

- Une incurvation du radius avec déviation et raccourcissement cubitale du poignet (60 % selon WOOD 1985 ; 50 % selon SOLOMON 1964, 40 % selon JAFFE 1943 et SHAPIRO 1979), un ramaniement du carpe à l'origine d'une "main bote cubitale,
- Une subluxation de la jonction huméro radiale,
- Une déformation en valgus du genou et de la cheville,
- Une asymétrie du thorax et de la ceinture pelvienne.

VII-2-LA PALPATION

Elle permet parfois de percevoir des tuméfactions sous cutanées au niveau des zônes métaphysaires des os longs, des crêtes iliaques, des côtes, du bord vertébral de l'omoplate ; elles sont dures, immobiles, indolores, sans signes inflammatoires cutanés en regard, et sans adhérence au plan cutané.

Lors de la mobilisation des articulations, il peut exister une limitation des mouvements, liée au déformations osseuses et aux exostoses, entraînant des troubles articulaires fonctionnels.

Des douleurs sont possibles en rapport avec une tendinite ou une bursite, par frottements sur les tendons musculaires ou les bourses séreuses recouvrant les exostoses.

Fréquence relative des différentes lésions selon le signe révélateur (DELEPINE -10)

	Tum	eurs	DOULEUR		Fracture spontanée	Radio fortuite	
	inflammatrires	foids	nodume	méznique			
Exostose ostéogénique	+	+++	0	++	0	++	
Kyste solitaire	0	+++	0	++	++	++	
Kyste anévrismal	0	++	0	++	+++	++	
Dysplasie fibreuse	0	+	0	++	+++	++	
Granulome éosinophile	+	+	+	++	+	+	
Fibrome ossifiant	0	++	0	++	+++	++	
Ostéome ostéoïde	+	+	+++	+	0	+	
Sarcome d'Ewing	+++	++	+++	++	+	+	
Ostéosarcome	+++	++	+++	++	+	+	
Ostéomyélite chronique	+++	++	++++	+	0	0	

Tableau 4:

VIII- DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL DE LA M.E.M.

Dans la majorité des cas, le diagnostic de la Maladie exostosante ne pose pas de difficulté majeure, car la clinique, les antécédents familiaux et la radiologie sont souvent très évocatrices.

VIII-1-LE SYNDROME DE LANGER-GIEDON

Selon HENNEKAM (1991-17), le diagnostic différentiel est à faire avec le syndrome de LANGER-GIEDON (ou "Trichorhino phalangeal syndrom type II), du à une anomalie par délétion au niveau du chromosome 8 (22). Cependant, une dysmorphie faciale (nez buleux, philtrum allongé et plat, petite mandibule, protusion auriculaire, microcéphalie), des troubles mentaux d'importance variable font rapidement la différence.

VIII-2-LA METACHONDROMATOSE

La métachondromatose peut être confondue avec la M.E.M. (17).

Les principales caractéristiques sont des exostoses atteignant surtout les mains, les pieds, et des enchondromes au niveau des extrémités des os longs et des crêtes iliaques. La plupart régressent spontanément. Cette chondrodysplasie a une transmission autosomique dominante à pénétrance variable.

VIII-3-LA MALADIE DES CHONDROMES MULTIPLES

Elle se distingue par le développement de chondromes avec une répartition asymétrique, à l'intérieur des os, surtout au niveau des métaphyses des os longs et os tubulaires des extrémités. Il n'existe pas de caractère familial et les chondrômes continuent à évoluer après la croissance.

Parfois, on retrouve des angiomes sous cutanés multiples associés (syndrome de MAFFIER).

VIII-4-LA MALADIE D'OLLIER (dyschondroplasie d'Ollier)

Elle est à rapprocher de la maladie des chondromes multiples. Elle se différentie de la M.E.M. par sa topographie unilatérale et l'absence de caractère héréditaire. Cette affection touche les os d'ossification enchondrale.

Le retentissement sur la croissance des os en longueur est beaucoup plus accentué que dans la M.E.M.

VIII-5-LES EXOSTOSES UNIQUES

Elles représentent les tumeurs bénignes les plus fréquentes chez l'enfant, mais il existe plusieurs cas décrits dans la littérature où la localisation rachidienne de l'exostose s'est compliquée de compression médullaire (6).

Devant une exostose qui semble isolée, un bilan complet à la recherche d'éventuelles exostoses passées inaperçues doit être pratiqué, car dans la M.E.M., une dégénérescence maligne est possible, ce qui change la conduite à tenir et le pronostic.

IX- EXAMENS COMPLEMENTAIRES

IX-1-BIOLOGIE

Plusieurs chercheurs ont essayé de faire un rapprochement entre des anomalies biologiques et la M.E.M., et ainsi de mettre en évidence la physiopathologie de la maladie.

SOLOMON (1963-46) cite LORINCZ (1960) qui remarqua que l'excrétion urinaire des mucopolysaccharides AMPs était augmentée de façon importante dans la M.E.M. et proposa l'idée que ceci était due à un trouble du métabolisme de l'AMPs du tissu conjonctif.

SOLOMON répéta l'expérience chez onze patients atteints de M.E.M. (7 enfants et 4 adultes).

Chez les 7 enfants, âgés de 5 à 16 ans, les valeurs de l'excrétion urinaire de l'AMPs étaient toutes augmentées au dessus de la moyenne, mais dans la zône normale.

Chez les 4 adultes, l'excrétion d'AMPs n'était pas augmentée du tout. Ceci peut s'expliquer, selon SOLOMON, par un volume de cartilage plus important (principale source d'AMPs) chez les enfants atteints de M.E.M., et il n'y a donc pas de raison pour l'instant de croire à une anomalie métabolique.

Le dosage de l'AMPs dans le diagnostic ou le dépistage de la maladie exostosante est donc inutile.

LITZELMAN (1978-29), WAROT (1964-60) signalent parmi certains de leurs patients atteints de M.E.M. des cas d'hypercalmie.

IX-2-ANATOMOPATHOLOGIE

Elle doit être faite systématiquement en cas d'éxérèse d'une exostose, pour d'abord affirmer que cette exostose entre dans la cadre de la M.E.M., et qu'il n'existe pas de signe de malignité.

L'examen anatomo-pathologique d'une exostose permet de distinguer différents caractères.

a- Macroscopiquement

Elle peut se présenter soit sous forme sessile, soit pédiculée et prendre divers aspects (en épine, en choux fleur, en champignons...)

Forme sessile

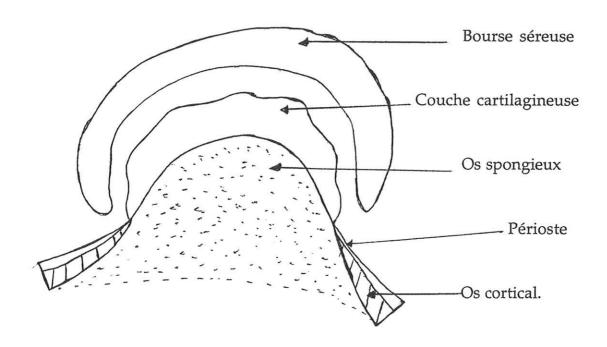
Forme pédiculée

- Sa surface peut être lisse ou irrégulière.
- Sa taille est variable, de quelques millimètres à plusieurs centimètres.
- Sa couleur est blanche nacrée.
- Sa consistance est dure.

Rappelons que les exostoses évoluent parallèlement avec la croissance osseuse et qu'elles cessent de croître à l'arrêt de la croissance.

Au cours de la croissance, les exostoses s'ossifient progressivement, ce qui explique le fait qu'une "exostose jeune" sera surtout cartilagineuse, alors qu'une exostose arrivée à terme sera presque complètement ossifiée.

Exostose en coupe:



b-Microscopiquement

On peut décrire trois couches distinctes, histologiquement normales.

--> <u>une couche cartilagineuse</u>, en périphérie, constituée de chondrocytes au sein de nodules de cartilage hyalin, avec une disposition en colonnes radiaires, dirigées dans l'axe des lamelles osseuses sous-jacentes et qui s'horizontalisent vers la périphérie.

Au niveau de la zône os-cartilage, on retrouve l'évolution de l'ossification enchondrale, rappelant celle du cartilage de croissance, avec une couche germinale, le cartilage sérié, le cartilage hypertrophique, une zône de calcification et enfin une zône d'ossification où le cartilage est parcouru par des bourgeons charnus.

- --> <u>Une zône centrale</u>: constituée d'os spongieux normal. Les espaces médullaires sont comblés par une moelle graisseuse où existent des cellules de la lignée médullaire. C'est une zône très vascularisée.
- --> <u>Une base d'implantation ou pédicule</u> : Elle est constituée d'os compact, en continuité avec la corticale de l'os sous-jacente et recouvert par le périoste.

IX-3-RADIOLOGIE

La radiologie est une étape essentielle au diagnostic de la maladie exostosante. Elle permet le plus souvent, avec la clinique, de faire le diagnostic de maladie exostosante en mettant en évidence les exostoses et les déformations osseuses. On peut signaler que la taille réelle des exostoses est supérieure à la taille radiologique du fait de la radiotransparence de la coiffe cartilagineuse.

C'est parfois grâce à la radiologie que l'on peut découvrir des formes infracliniques de la maladie qui seraient sinon passées inaperçues. L'image radiologique caractéristique des exostoses se présente sous forme de saillies osseuses, variant de l'aspect pédiculé, à l'aspect sessile, c'est à dire à base large.

Certains auteurs, comme LERI (1925) cité par QUENEAU (1973-41) ont insisté sur l'aspect assez stéréotypé des exostoses par une localisation déterminée (la forme pédiculée étant par exemple habituelle pour les exostoses localisées au niveau du canal de HUNTER)

On peut shématiser :

* Aux membres inférieurs :

. Aux hanches, les exostoses sont souvent multiples, sessiles, de petite taille ; associées à l'hyperostose métaphysaire, elles entrainent un aspect élargi et massif de la région cervico-trochantérienne.

. Aux genoux :

- à l'extrémité inférieure du fémur, les exostoses sont souvent pédiculées, remontant le long de la cuisse, en stalagmites, sous forme de corne, de crochet, de patère ; elles sont plus fréquentes et plus grosses en dedans.
- à l'extrémité supérieure du tibia, même aspect mais en stalactites.
- à la tête du péroné, elles sont souvent sessiles.
- . Aux chevilles : les exostoses sont souvent malléolaires entrainant une dislocation plus ou moins importante de la mortaise tibio-péronière ; développées entre tibia et péroné, elles peuvent réaliser une synostose.

* Aux membres supérieurs :

- . Le coude est rarement touché.
- . l'épaule : les exostoses de l'extrémité supérieure de l'humérus sont à base d'implantation large.
- * . Le carpe et le tarse sont le siège d'exostoses, assez fréquentes chez l'enfant, et qui tendraient à disparaître chez l'adulte.
 - . Les métacarpiens, métatarsiens et phalanges peuvent être atteints de petites exostoses.

* Aux ceintures:

- . A la clavicule et au sternum, elles sont très rares.
- . A l'omoplate, les exostoses se placent au niveau des bords ; certaines situées à la face profonde entrainent le décollement de l'omoplate par rapport au thorax.
- . Au bassin, les exostoses sont très fréquentes.

* Aux côtes:

Les exostoses se développent à la jonction, chondrocostale ou au col de la côte près de l'articulation costo-vertébrale.

* Aux vertébres (voire chapitre compression médullaire).

L'os cortical des exostoses est en continuité avec celui de l'os sous jacent ; il en est de même pour l'os spongieux.

Elles migrent au cours du temps vers la diaphyse puisque la croissance se poursuit au niveau de l'épiphyse.

La coiffe cartilagineuse est habituellement radiotransparente, mais après la puberté, des zônes irrégulières de calcifications peuvent apparaître.

Une calcification étendue avec des irrégularités de la coiffe suggérerait la possibilité d'une transformation maligne (PETERSON-1989- 39)

La configuration des exostoses peut être différente d'un os à l'autre chez un même patient, mais aussi au niveau d'un même os d'un patient. La répartition des exostoses est grossièrement bilatérale et symétrique. Les exostoses empêchent la tubulation normale de l'os, aboutissant à un élargissement au niveau de la métaphyse et à un retard de croissance (HENNEKAM-R-C-1991-17).

SOLOMON (1961-45) décrit aussi la possibilité d'une synostose entre deux os, par la croissance de deux exostoses qui finiraient par s'encastrer l'une dans l'autre. Ceci semble peu fréquent au niveau du radius et du cubitus où les mouvements de pronation et de supination empêchent probablement une telle évolution.

Les synostoses entre tibia et péroné sont par contre fréquentes et atteignent dans la série de patients de SOLOMON 25 % des cas.

Les déformations osseuses sont bien visualisées par les images radiologiques :

Déformations retrouvées dans une série de 76 patients atteints de M.E.M.

(SOLOMON-1961-45)

Déformations	Nombre de patients					
	Atteinte	Côté droit	Côté	Total	%	
	bilatérale		gauche			
Toute déformation de	15	8	14	37	50	
l'avant bras						
Radius incurvé	13	7	13	33	43	
Raccourcissement	5	6	8	19	25	
cubital						
Luxation radio	1	2	3	6	8	
humérale						
Genu valgum	7	3	6	16	21	
Valgus des chevilles	29	4	1	34	45	
Déformation des mains	6	3	4	13	17	
Petite taille	i	-	-	31	41	
Scoliose	-	-	-	3	4	
Déformation du pelvis	-	-	-	3	4	
Déformation du thorax	-	_	-	2	3	

Tableau 5

D'autres anomalies osseuses associées peuvent se rencontrer :

- un épaississement métaphysaire, très fréquent et qui a pour lieu de prédilection les extrémités des os longs des membres,

- des chondrômes : ils témoignent de la parenté entre la chondromatose multiple et la maladie exostosante.

Les clichés radiologiques standards suffisent le plus souvent au diagnostic (clichés face + profil + incidences spéciales + clichés centrés sur la lésion + oblique éventuellement).

Parfois, en cas de complications, de bilan préopératoire, il est nécessaire d'avoir recours à d'autres examens complémentaires afin de mieux préciser la topographie exacte, l'aspect de la lésion, d'apprécier son extension et ses rapport avec les organes avoisinants.

On peut citer:

- la tomographie
- l'artériographie
- la scintigraphie
- l'imagerie par résonance magnétique
- la tomodensitométrie
- la myélograhie.

X- EVOLUTION ET COMPLICATIONS

L'évolution de la maladie exostosante se fait le plus souvent de façon bénigne et peu gênante, permettant aux patients de mener une vie à peu près normale.

Nous savons que la maladie exostosante se développe et voit les exostoses augmenter de taille parallèlement à la croissance de l'enfant et que normalement, lorsque la croissance de l'enfant cesse, les exostoses cessent de croître, et la maladie exostosante se stabilise.

Une exostose qui évolue à l'âge adulte, c'est à dire qui se met à nouveau à croître ou qui voit son aspect se modifier, doit savoir nous alerter sur une éventuelle transformation maligne en chondrosarcome.

L'évolution, le plus souvent donc favorable, peut être émaillée de complications de gravité différente.

Dans ce chapitre, nous insisterons particulièrement sur les complications pouvant atteindre le rachis cervical dans la M.E.M. et surtout les compressions médullaires cervicales par ostéochondrome.

Nous avons déjà décrit dans notre observation le cas clinique d'une volumineuse exostose cervicale chez une fille de 8 ans qui a révélée la maladie exostosante, et dont les complications étaient d'ordre fonctionnel et esthétique, sans signe de complications neurologiques centrales.

X-1- COMPLICATIONS ENTRANT DANS LA SYMPTO-MATOLOGIE DE LA MALADIE

a- Retard statural

Il est inconstant, prédominant aux membres inférieurs, principalement en rapport avec un raccourcissement des os longs.

b- Déformations osseuses

Pouvant parfois être invalidantes :

- Raccourcissement osseux,
- Incurvation,
- Déviations des pièces osseuses (subluxation de la jonction radiohumérale, subluxation de hanche...).

X-2- COMPLICATIONS MUSCULOTENDINEUSES ET ARTICULAIRES

a- De type inflammatoire

Elles sont représentées par les tendinites et les bursites, par accrochage et irritation d'un tendon ou d'une bourse séreuse par un ostéochondrome, avec une fréquence particulière au niveau du genou et du grand trochanter.

b- De type dégénératif

Le retentissement articulaire secondaire aux troubles statiques et mécaniques dues aux déformations osseuses, aux malformations, est à l'origine de lésions d'arthrose plus précoces et plus importantes chez un patient atteint de M.E.M. que chez un patient indemne.

c- De type fonctionnel

Elles sont le fait de gène et de limitation articulaire par les exostoses, les déformations osseuses et les troubles statiques entravant le bon fonctionnement articulaire (cas de notre observation).

Si ces complications sont en général bénignes par le fait qu'elles ne mettent pas en jeu le pronostic vital du patient, elles peuvent représenter une complication majeure lorsqu'elles compromettent les gestes simples, courants de la vie quotidienne, devenant alors un véritable handicap.

X-3- COMPLICATIONS VASCULAIRES

a- Compressions artérielles

Elles peuvent atteindre les axes fémoraux, axillaires, péronés..., réalisant des ischémies.

b- Compressions veineuses

Elles entrainent œdème, douleurs, dilatation veineuse, circulation collatérale. Parfois, l'exostose peut créer un hématome par ulcération veineuse (SOULIGNOUX-1912-49).

c- Faux anévrismes artériels, compliquant une exostose

--> BAHUAUT (1973-2) décrit le cas d'un enfant de 12 ans qui quelques jours avant son admission à l'hôpital, au cours d'un jeu, vit l'apparition d'une douleur violente, s'atténuant rapidement, mais entravant sa marche, avec à l'examen une volumineuse tuméfaction à la partie interne de la cuisse droite. La peau qui l'a recouvre est tendue, luisante avec circulation veineuse.

Six mois avant, une tumeur était apparue progressivement à la partie infero interne de la cuisse droite.

Les radiographies du squelette montre qu'il est atteint de M.E.M.

Le diagnostic final est celui d'un faux anévrisme résultant de l'organisation des parties molles, secondaire à une rupture artérielle sur une exostose par traumatisme. Il existait également une fistule artérioveineuse.

L'évolution ultime peut être la thrombose ou la rupture de l'anévrisme réalisant une ischémie aiguë du membre atteint.

--> LABARRE (1950-22) décrit un hématome pulsatil axillaire au cours de M.E.M. par déchirure artérielle sur une exostose interne de l'humérus.

X-4- COMPLICATIONS NEUROLOGIQUES

a- Compressions périphériques

Elles sont responsables de manifestations névralgiques et/ou parésiques. Elles atteignent entre 1 et 2 % des patients porteurs de M.E.M., dans le territoire du nerf comprimé.

De nombreux cas ont été décrits :

Atteintes du :

- Grand sciatique (ETIENNE 1955-11;

SLEPIAN 1951-44)

- Sciatique poplité externe, souvent par

compression au niveau de la tête du

péroné (ETIENNE 1955-11)

- Crural, cubital, radial, obturateur

- Plexus brachial et ces branches.

Ces compressions nerveuses périphériques peuvent atteindre le sympathique cervical et peuvent provoquer cécité et surdité par atteinte des os de la base du crâne.

b- <u>Compressions médullaires</u> : C'est une des complications les plus redoutables

La localisation de exostoses dans la M.E.M. au niveau du rachis représente environ 7 %. Ces exostoses vertébrales peuvent être la cause de compression médullaire au niveau cervical, thoracique et plus rarement lombaire. Nous étudierons ici les atteintes du rachis cervical avec

compression médullaire par des exostoses entrant dans le cadre de M.E.M., en sachant qu'il a été décrit dans la littérature plusieurs cas d'ostéochondrome solitaire avec compression médullaire cervicale (CALHOUN-1922-6).

Les compressions médullaires sont très rares et sont estimées à environ 1 % des cas (LARSON 1957, 24 ; ; SLEPIAN 1951 -14).

La plupart des exostoses présentes sur le rachis n'entraînent pas de signes de compression médullaire et elles ne sont alors pas étudiées dans la littérature (aucune description précise de ces exostoses, de leur localisation, de leur caractéristique na été faite - Elles sont uniquement citées).

Les compressions médullaires lentes par exostoses de la M.E.M. touchent par ordre de fréquence décroissante le rachis dorsal, le rachis cervical et plus rarement le rachis lombaire (GUEGAN-1973-14).

Les signes cliniques de compression médullaire lente dépendent du niveau et du lieu de l'exostose.

α- <u>Rappel des signes cliniques de compression médullaire lente</u> <u>au niveau cervical</u>

(Cambié-MASSON-Neurologie, p251-253).

Le diagnostic de compression médullaire est assez facile dans les formes associant trois syndrômes : lésionnel, sous lésionnel et parfois rachidien.

- <u>Le syndrôme lésionnel</u> : il traduit l'atteinte d'une ou plusieurs racines au niveau de la compression. Sa valeur localisatrice est considérable. Il est marqué par des douleurs radiculaires.

Signe majeur du syndrome lésionnel, la douleur radiculaire en est souvent le symptôme isolé. Néanmoins, une sémiologie objective peut lui être associée, sous la forme d'une hypoesthésie en bande, d'une paralysie avec amyotrophie de topographie radiculaire et surtout l'abolition ou de l'inversion du réflexe tendineux correspondant, ce dernier signe étant un des plus fidèles pour les compressions de la moelle cervicale.

- <u>Le syndrôme sous lésionnel</u> : il traduit l'interruption fonctionnelle des faisceaux médullaires descendants ou ascendants.
- . Les troubles moteurs : Au début, la marche peut n'être perturbée que de façon intermittente : dérobement intermittent d'un membre inférieur, fatigabilité de la jambe survenant au bout d'un certain temps de marche et obligeant le malade à s'arrêter quelques instants. Le plus souvent unilatéral au début, puis bilatérale, cette claudication intermittente médullaire n'est pas douloureuse. Plus tard, les troubles deviennent permanents, la marche raide, spastique puis impossible. Le déficit moteur est discret au début et prédomine aux membres inférieurs sur les raccourcisseurs ; il s'aggrave progressivement, réalisant selon le niveau de la lésion une paraplégie ou une tétraplégie spasmodique. Le trouble moteur se caractérise par l'hypertonie spastique de type pyramidal, l'exagération des réflexes tendineux vifs, polycinétiques, avec clonies du pied et de la rotule, la présence d'un signe de babinski bilatéral et la libération des réflexes de défense médullaire : le signe de babinski, la flexion dorsale du pied, la réaction de triple retrait sont obtenus pour des stimulations portées en dehors de la plante du pied, avec une extension progressive de la zône réflexogène qui finit par remonter jusqu'à la limite inférieure de la compression.

Les signes sensitifs: Des douleurs en étau, des paresthésies de caractères divers peuvent être ressenties au dessous du niveau de la lésion: elles résultent de la désorganisation du dispositif sensitif par atteinte des cordons postérieurs ou des voies spino-thalamiques: dépourvues de topographie fixe, n'obéissant pas aux mêmes conditions de déclenchement, ces sensations doivent être distingués des douleurs radiculaires. Les troubles sensitifs objectifs, s'ils sont retardés, par rapport aux signes moteurs ont une grande importance pour le diagnostic de compression médullaire. La sensibilité thermique et douloureuse est troublée plus précocement et plus sévèrement que la sensibilité de position. Les troubles sensitifs sous lésionnels s'aggravent lentement avec pour terme une anesthésie complète du territoire sous lésionnel.

. <u>les troubles sphinctériens</u> : relativement tardifs, ils se limitent longtemps à un retard de la miction, à des envies impérieuses et fréquentes d'uriner.

- <u>le syndrôme rachidien</u>: une raideur segmentaire du rachis plus facile à mettre en évidence dans les zônes cervicales et lombaires normalement plus mobiles que la région dorsale, une déformation douloureuse, une douleur provoquée par la pression des apophyses épineuses et des muscles paravertébraux constituent le syndrôme rachidien le plus fréquent lors des lésions de la colonne mais pouvant accompagner une tumeur juxta ou même intra médullaire.

Il existe de nombreuses variantes résultant du siège de la compression par rapport à la moelle, aussi biens sur le plan transversal qu'en hauteur.

"En largeur":

. les compressions antérieures, prémédullaires, se manifestent d'abord par des troubles moteurs : la compression directe des cornes antérieures de la moelle ou des racines motrices entraîne une paralysie localisée avec amyotrophie ; en dessous de la lésion un syndrôme pyramidal peut apparaître précocement ; les signes sensitifs sont plus tardifs.

. Les compressions postérieures touchent électivement les cordons postérieurs de la moelle ; elles donnent précocement des troubles de la sensibilité profonde réalisant un syndrôme ataxique pseudostabétique et ultérieurement un syndrôme ataxospasmodique.

. Dans les compressions latéromédullaires l'atteinte prédominante d'une moitié de la moelle peut se traduire par un syndrôme de Brown-Séquard ébauché.

"En hauteur":

. les compressions de la moelle cervicale haute $(C_1\text{-}C_4)$ entrainent une quadriplégie spastique ; parmi les manifestations du syndrôme lésionnel il faut insister sur les compressions du phrénique (hocquet, paralysie d'un hémidiaphragme) et du spinal médullaire.

. Les compressions de la moelle cervicale basse se traduisent par une paraplégie et un syndrôme radiculaire des membres supérieurs dont l'analyse fournit de précieuses indications topographiques.

β- <u>Diagnostic paraclinique des compressions médullaires</u> <u>lentes par les exostoses de la M.E.M.</u>

Le diagnostic de compression médullaire lente repose avant tout sur la clinique, et sera affiné et confirmé par des examens complémentaires :

- <u>Les radios du rachis</u> (Face + profil + 3/4) doivent être contrées sur la région suspecte et permettent de mettre en évidence la lésion, les troubles statiques, une modification du trou de conjugaison...

Ces radiographies peuvent être complétées par des tomographies.

- Etude du liquide céphalo-rachidien :

Elle montre un liquide normal ou une dissociation albuminocytologique, c'est à dire une augmentation isolée de la protéinorachie comprise entre 1 et 2 g/litre.

Il peut exister des anomalies à l'épreuve de Queeckenstedt-Stookey traduisant un trouble hémodynamique du L.C.R. par la compression.

- Le Scanner rachidien

Il est très performant pour l'exploration du rachis et de l'espace épidural. Il est guidé par la recherche clinique d'un niveau lésionnel ou par la réalisation préalable de radiographies de l'ensemble du rachis.

- La myélographie:

C'est l'examen de première intention lorsque le niveau lésionnel est incertain.

Elle précise le siège de la compression par arrêt de la progression du produit de contraste. La myélographie peut être complétée par des coupes scannographiques centrées sur la compression (myelo scanner) qui permettront d'apprécier la taille et l'aspect du cordon médullaire.

- L'imagerie par résonance magnétique nucléaire :

C'est le seul examen qui permet de visualiser le tissus médullaire.

Les séquences pondérées en T_1 permettent une analyse anatomique des lésions, les séquences pondérées en T_2 , l'analyse du signal de chaque tissu.

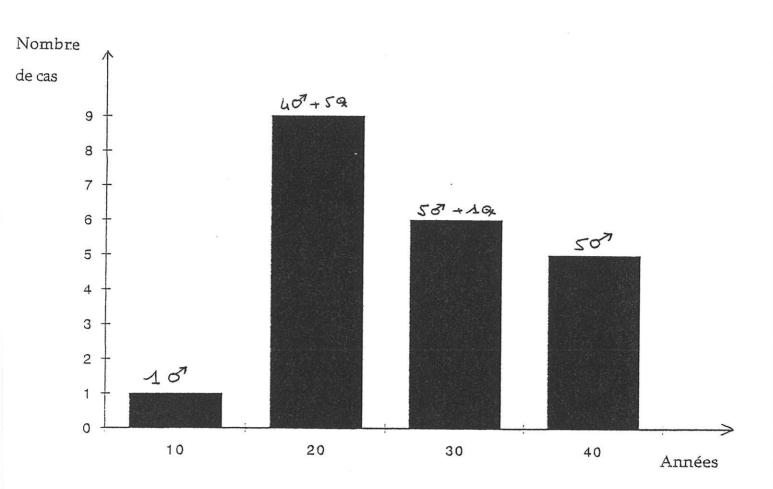
L'IRM apporte surtout des renseignements topographiques et permet de préciser l'extension des tumeurs en hauteur (coupes frontales), mais aussi vers les espaces épiduraux.

χ- Revue de la littérature des compressions médullaires lentes au niveau cervical par des exostoses entrant dans le cadre de la M.E.M. (21 cas)

			Γ	U	
Résultats ou évolution	Décédé	Favorable Ataxie main gauche	Récupération partielle	Récupération totale au bout de 3 ans	Bonne récupération Persistance d'une discrète hypoesthésie du côté gauche
Opération	- (non envisagé)	Laminectomie + ablation des apophyses épineuses C ₂ et C ₃	Laminectomie - exérèse	Laminectomie C ₅ et C ₆	Laminectomie C ₁ et C ₄
Durée des symptome s avant le diagnostic	7 mois	9 ans	environ 10 mois	1 mois	4 mois
Clinique	-Syndrôme cordoral postérieur -troubles sensitivo moteurs main et avant bras -troubles respiratoires	-Tétraparésie spastique -Syndrôme cordonal postérieur	-Syndrome de Brown- Séquard + troubles urinaires	-Syndrôme lésionnel moteur et réflexe	-Syndrôme de Brown- Séquard
Siège vertébral	Partie postéro- supérieure à l'origine de l'odontoïde	Lame	Arc postérieur (masse articulaire)	-Exostose face postérieure des 2 lames de C ₅ - 2 exostoses face antérieure lame de C ₅ - 1 exostose face antérieure lame de C ₆	Jonction lame et pédicule
Niveau	C2	C2	C5 C6	C5 C6	C2
Sexe	Σ	Z	M	ī r i	tr'
Caractère familial	٠.	ı	+	c.	÷
Age (an)	30	23	33	16	13
Année	1843	1907	1951	1967	1968
Auteur	RBID	OSCHNER	SLEPIAN	STILES	CARMEL

Décédé par complications respiratoires	Récupération progressive	Bonne (Récu- pération presque complète)	Récupération complète	3	Récupération	Récupération totale	Récupération totale	Récupération totale
récusée)	Laminectomie	Laminectomie	Laminectomie	٥.	Laminectomie	Laminectomie	Laminectomie C ₆ et hémilaminectomie de C ₅ C ₇	
3 ans	2 à 3 ans	2 mois	5 mois	- 5	1 an	1 an	6 mois	2 ans
-Tétraparésie -Troubles sphinctériens -Troubles respiratoires	-Hémiparésie gauche + troubles sensitifs gauche	-Hémiparésie spastique + troubles sphinctériens	-Tétraparésie + troubles respiratoires		-Hémiparésie	-Paraparésie + troubles urinaires	-Paraparésie + troubles urinaires	-Troubles sensitifs périphériques
foramen magnum arc postérieur	Lame	Arc postérieur	Lame	Lame	Bord postérieur du Corps de C7	Arc postérieur (lame)	Corps vertébral	Masse latérale
os occipital pital jusqu'à C1 et C2	C ₂ avec extension C ₁	C2	C2	C7	C7-D1	C2	9 ₂	C2
Σ	ĬŦ.	ഥ	M	M	M	Z	Z	Z
1	1	+	+	+	+	+	<i>٠</i> ٠	<i>~</i>
16	14	7	15	39	37	23	22	14
1970	1971	1974	1975	1975	1978	1979	1980	
CHIURCO	VINSTEIN	MADIGAN	FACURE	BLAAUW	ROMAN	FERRARI	PALMER	

MANIGAND	1980	16	+	ĬŢ.	C4	Arc postérieur (lame)	Trouble moteur	<1 an	Laminectomie	Récupération
SINGH	1980	32	+	Z	CS	Lame + pédicule		* 1	ı	Décédé
MISRA	1983	25	1	×	C4	Lame	-Paraplégie -Hypoesthésie du territoire C8	5 mois	Laminectomie	Récupération
O'CONNOR	1894	24	+	Ħ	C5	Arc postérieur	-Hémiparésie + troubles sensitifs (superficiels et profonds)	1 an	Laminectomie	Récupération partielle
GOTTLIEB	1986	31	+	×	$C_{ ilde{4}}$	Lame	-Tétraparésie + troubles superficiels sensitifs des membres inférieurs + troubles sensitifs lésionnels C4	16 ans	Laminectomie	Pas de récupération
CHABANNES	1988	Adoles -cent	+	N	C ₁ C ₂	Lames	- Tétraparésie spastique	Bref (installation s des symptômes de façon aiguë)	Section de la partie la plus médiane du pédicule d'insertion à sa jonction avec le corps de la tumeur + résection de la lame	Récupération totale
TULLY	1989	12	+	ഥ	C5	Corps vertébral (face postérieure)	-Troubles urinaires + quadriparésie	5 ans	Résection antérieure du corps vertébral	Récupération incomplète



21 cas dont 14 hommes et 7 femmes

Répartition du nombre de cas de compressions médullaires lents par un ostéochondrome entrant dans la cadre de la M.E.M.

par décade et lors du diagnostic.

On constate que les compressions médullaires lentes au niveau cervical pour des exostoses entrant dans le cadre de la M.E.M. concernent presque électivement les adolescents et l'adulte jeune.

95 % des patients se situent dans la tranche d'âge de 10 à 40 ans, avec des extrêmes allant de 7 à 39 ans, et une moyenne d'âge de 22 ans.

L'homme est les plus souvent atteint avec environ 66 % des cas, mais ceci correspondant à la répartition de la maladie.

La durée des symptômes avant le diagnostic est en moyenne de 20 mois avec des extrêmes de quelques semaines à 16 ans. Ce délai relativement long s'explique par l'évolution lente, insidieuse des signes de compression médullaire.

Les signes cliniques moteurs semblent dominés la symptomatologie avec des troubles sensitifs souvent modérés, mais atteignant fréquemment la sensibilité profonde par compression postérieure de la moelle.

On retrouve deux cas d'ébauche de syndrôme de Brown-Séquard (SLEPIAN, CARMEL...).

Les troubles sphinctériens sont fréquents, présents dans 29 % des cas, à type d'incontinence ou de rétention urinaire.

Trois cas de troubles respiratoires associés ont été décrits, entraînant la mort dans deux observations (REID, CHIURCO).

73

La répartition des exostoses au niveau du rachis cervical se fait de la façon suivante :

. C2 : c'est la localisation la plus fréquente avec 42,8 % des cas

. C₄: 14,3 % des cas

. C₅ et C₆: 28,6 % des cas

. C7: 14,3 % des cas.

Le rachis cervical haut $(C_1 \grave{a} C_4)$ représente donc la localisation préférentielle avec une nette prédilection pour l'axis.

Le siège vertébral où se développe les exostoses est situé dans la majorité des cas au niveau de l'arc postérieur, et le plus souvent au niveau de la face antérieure des lames :

- . atteinte de l'arc postérieur : 18 cas (lame + jonction entre lame et pédicule)
- atteinte du corps vertébral (face dorsale) : 4 cas dont 1 cas au niveau de la partie postérosupérieure de l'origine de l'odontoïde.

Aucun cas de dégénérescence chondrosarcomateuse n'a été signalée dans la littérature au niveau du rachis cervical, mais deux cas ont été décrits au niveau du rachis dorsal.

Les résultats post opératoires sont en général favorables, avec une récupération quasi totale et on peut constater que le résultat post opératoire est moins favorable lorsque le diagnostic de compression médullaire a été porté tardivement (OSCHNER : 9 ans, GOTTLIEB : 16 ans, TULLY : 5 ans).

De ce fait, tout patient connu comme porteur d'une exostose cervicale devrait subir des investigations le plus tôt possible, même sans signe de compression médullaire au niveau de la vertèbre atteinte, pour mettre en évidence une éventuelle croissance tumorale intrarachidienne.

(La tomodensitométrie et l'IRM restant les examens de choix).

Les auteurs n'ont pas signalé de cas de récidive après exérèse de l'exostose au niveau du rachis.

En conclusion:

Si la compression médullaire est une complication grave de l'ostéochondrome entrant dans le cadre de la M.E.M., au niveau du rachis cervical, elle reste exceptionnelle.

Un diagnostic et un traitement précoce de décompression le plus souvent par laminectomie ainsi qu'une exérèse complète de l'exostose permet une évolution très favorable dans la majorité des cas après intervention chirurgicale de décompression.

X-5- TRANSFORMATION MALIGNE EN CHONDROSARCOME

Elle représente la complication la plus redoutable de la maladie exostosante.

a-Incidence

Elle varie selon les auteurs et les séries étudiées :

0,5 %	pour Languepin (1980)
3 %	pour LOUTSINAS (1983), LAMY et MOROTAUX
5 %	pour AEGERTER (1958)
10 %	pour MURRAY (1971)
25 %	pour JAFFE (1958)
27,6 %	pour DAHLINS (1978).

Selon HENNEKAN (1991) le chiffre le plus réaliste se situerait entre 0,5 et 2 % (Suguira 1976, Léone 1987, Peterson 1989).

La tranche d'âge de prédilection de la découverte d'un chondrosarcome par transformation maligne entrant dans le cadre de la M.E.M. se situe entre 30 et 40 ans. Il se rencontre très rarement avant l'âge de 10 ans et après 50 ans.

Une prédominance masculine est retrouvée dans la plupart des séries publiées. (Sex ratio = 2/3).

. La notion d'un traumatisme sévère précédant la transformation maligne est signalée par quelques auteurs (LOUYOT, 1971, 30).

. Cette complication touche rarement plus d'une membre d'une même famille atteint de M.E.M. Cependant, KRIGHT (1960) cite le cas de trois frères porteurs de M.E.M. s'étant compliqué de dégénérescence maligne, mais aucune preuve n'a vraiment permis de la confirmer.

Le premier cas décrit de dégénérescence en chondrosarcome de la M.E.M. est attribué à BOYER (1814-Paris) chez une femme de 30 ans.

b- Lieu de prédilection

Le bassin et l'extrémité supérieure du fémur semblent être les localisations les plus fréquentes, mais d'autres localisations sont possibles : omoplate, humérus, tibia, os des mains et des pieds, côtes, clavicule, péroné et même les vertèbres.

Dans la littérature, aucun cas de chondrosarcomes vertébraux cervicaux secondaires à la M.E.M. n'a été retrouvé ; par contre, il a été décrit des chondrosarcomes primitifs au niveau du rachis cervical (C₅, C₆) se compliquant d'une compression médullaire (WRONSKI, 1964) ainsi que des chondrosarcomes vertébraux secondaires au niveau du rachis dorsal par dégénérescence d'un ostéochondrome.

c-Clinique

La transformation maligne peut être suspectée devant des premiers signes cliniques qui sont habituellement une brusque augmentation de taille d'une exostose qui s'était stabilisée (reprise de la croissance de l'exostose), des douleurs au niveau d'une exostose jusqu'ici

asymptomatique, des signes inflammatoires en regard d'une exostose, des troubles neurologiques par compression nerveuse, des signes de compression d'organe de voisinage.

(Ex: KOLAR 1983, 20 -Diagnostic Imaging- p1-9 qui décrit les cas d'une compression de la vessie par un chondrosarcome secondaire du pubis entraînant pollakyurie ; la compression d'un uretère par un chondrosarcome de la jonction sacroiliaque entraînant une hydronéphrose...).

La réapparition de la tumeur après une exérèse suffisante d'une exostose bénigne est très suspecte d'une dégénérescence maligne.

De façon générale, le développement du chondrosarcome se fait de façon lente et discrète. Les métastases sont tardives, essentiellement pulmonaires et assez rares. On retrouve souvent la notion d'un traumatisme au niveau de l'exostose précédant le changement de caractère de la lésion.

d-Signes radiologiques

La radiologie est une étape essentielle au diagnostic, mais elle fait rarement seule le diagnostic. Elle doit tenir compte des antécédents, de la clinique, de l'anatomo pathologie...

Le bilan radiologique peut être complété par des examens complémentaires : tomodensitométrie, artériographie, scintigraphie, IRM, UIV, échographie...

Les principaux signes radiologiques pouvant faire craindre une dégénérescence chondrosarcomateuse reposent sur différents facteurs :

- une reprise ou une poursuite d'accroissement d'une exostose après la période normale de croissance, sur des clichés successifs,
- l'apparition irrégulière de calcifications jusqu'ici régulières au niveau de la coiffe de l'ostéochondrome, ainsi que l'éloignement des calcifications entre elle, du à la croissance de la coiffe,
- un contour "brumeux" de la tumeur suggérant une atteinte des parties molles,
- des signes de destruction osseuse (lyse osseuse).

e- Anatomopathologie

La tumeur est constituée de tissu cartilagineux avec souvent des cavités remplies de tissu nécrosé ou de sang, et des calcifications intratumorales. La tumeur est habituellement large, lobulée et charnue.

Il est souvent difficile d'apprécier les limites entre ostéochondrome et chondrosarcome, surtout si le chondrosarcome est de faible grade.

La description de l'aspect histologique du chondrosarcome fait par JAFFE et LICHTENTEIN (1943) est devenue généralement acceptée comme possédant les critères les plus fiables de malignité des tumeurs cartilagineuxes.

Nous citerons de façon non exhaustive :

- les irrégularités prononcées de taille des chondrocytes et de leur noyau,
- la richesse en chromatine des noyaux,

- le nombre de cellules multinuclées,
- l'abondance des mitoses,
- la cellularité.

f- Evolution et pronostic

L'évolution est lente et les métastases dans la plupart des cas pulmonaires sont tardives, après plusieurs années.

Survie à 5 ans pour les chondrosarcomes périphériques : \simeq 89 % Survie à 10 ans pour les chondrosarcomes périphériques : \simeq 77 %.

Le pronostic dépend du site de la tumeur, de ses possibilités d'extraction, et de la précocité du diagnostic de transformation maligne pouvant aboutir à un geste chirurgical.

Le pronostic est meilleur que les patients atteints d'un chondrosarcome primaire des os.

g- Traitement

Il est exclusivement chirurgical, le chondrosarcome étant radio et chimio résistant.

Il repose sur la chirurgie d'éxérèse large et complète du fait des récidives locales fréquentes. Mais il faut savoir que le geste chirurgical reste dans de nombreux cas palliatifs.

L'intervention chirurgicale des métastases pulmonaires peut être justifiée par l'évolution lente des lésions, particulièrement si la lésion est unique ou si les métastases sont localisées au niveau d'un seul poumon.

X-6- COMPLICATIONS OBSTETRICALES

(MABILLE, THERY-Y-1976)

La dystocie osseuse est rare dans la M.E.M. THERY en retrouve 15 cas dans la littérature.

Quatre raisons peuvent expliquer la rareté des complications obstétricales étant donné la relative fréquence de la M.E.M. :

- La maladie peut être méconnue et un certain nombre de bassins étiquettés "bassins rétrécis" recouvre probablement des étiologies plus précises qui n'ont pu être reconnues, faute d'examen radiologique.
- Les lésions de la M.E.M. chez la femme sont souvent plus discrètes que chez l'homme, reconnues par un seul examen radiologique.
 - Les exostoses touchent le bassin dans environ 50 % des cas.
- Les exostoses du bassin siègent surtout sur la crête iliaque et ne font donc pas d'obstacle à l'accouchement.

Les déformations pelviennes résultent de trois mécanismes pouvant s'intriquer :

- . les exostoses,
- . les troubles du développement osseux pouvant donner lieu à une raccourcissement, des hyperostoses, et un arrêt de croissance d'une partie d'un os,
- les troubles statiques, conséquents à des anomalies des os et articulations au dessus et au dessous du bassin. (Inégalité vraie de longueur des membres inférieures par raccourcissement du fémur ou des os de la

jambe, inégalité relative par coxavalga ou genu valgum unilatéral ou asymétrique).

Ces trois mécanismes intriqués peuvent entraîner un bassin non seulement hérissé, mais aussi rétréci et asymétrique.

Les exostoses qui se développent à la surface externe du bassin et celles implantées sur le grand bassin (crête iliaque, épines iliaques...) n'ont pas d'incidence sur l'accouchement;

Les exostoses du petit bassin, plus rares, peuvent, elles, créer un obstacle à l'accouchement.

Les conséquences obstétricales de ces exostoses sont variables :

- pendant la grossesse : les exostoses du détroit supérieur peuvent gêner l'engagement et favoriser les mauvaises présentations et les procidences,
 - pendant le travail : on peut voire
 - . une compression, voire déchirure de l'utérus et des parties molles maternelles;
 - des traumatismes de la tête fœtale pouvant donner lieu à des escarres du cuir chevelu, une bosse sérosanguine importante, une empreinte en dépression de la voûte crânienne, une hémorragie cérébroméningée.

En fait, selon THERY, il ne faut pas surévaluer la fréquence ni la gravité des complications obstétricales.

En général, le pronostic maternel est toujours bon et le pronostic fœtal est de nos jours constamment favorable grâce à la césarienne prophylactique lorsque l'on se trouve confronter à un bassin déformé et rétréci.

X-7- COMPRESSIONS D'ORGANES DE VOISINAGE

- SOLOMON (1963) cite le cas d'une rétention urinaire par une exostose importante au niveau du pelvis ayant entraînée une insuffisance rénale et le décès du patient.

Des cas de perforation vésicale sont possibles.

- Une occlusion intestinale a aussi été décrite.

X-8- COMPLICATIONS PSYCHOLOGIQUES

C'est une complication qui n'est pas souvent signalée dans la littérature et qui est négligée. Les troubles peuvent constituer de véritables complications.

- QUENEAU (1973-41) cite le cas d'une famille où tous les enfants étaient atteints de M.E.M. et dont deux d'entre eux ont fait une tentative de suicide.
- DELOMIER (Thèse, Lyon 1977, n° 442 La maladie exostosante) a décrit lui aussi un cas de tentative de suicide chez un patient porteur de M.E.M.

Ces troubles psychologiques sont en relation avec les problèmes esthétiques qu'entrainent cette maladie (Image corporel...), avec les

problèmes d'handicap et de difficultés dans la vie courante et quotidienne que peuvent rencontrer ces patients, et au caractère héréditaire de la maladie qui peut ne pas être accepté.

X-9- QUELQUES CAS D'HEMOTHORAX

Quelques cas d'hémothorax ont été décrits comme complication d'une exostose au niveau costal.

Ils font suite à un traumatisme de l'exostose sur la plèvre.

PROPPER (1980-40) rapporte deux cas chez un jeune homme de 16 ans et 9 ans.

BALAJSKII (1973- 2 bis) lui aussi rapporte un cas d'hémothorax traumatique chez un enfant atteint de M.E.M.

POLLITZER (1952- 39 bis) présente un cas de pneumothorax associé à la M.E.M. par la perforation de la plèvre due à une exostose costale.

XI- PRINCIPE DU TRAITEMENT

Aucun traitement spécifique de la M.E.M. n'existe actuellement. L'abstention thérapeutique est dans la plupart du temps de vigueur à l'exception de certaines circonstances (QUENEAU, DELOMIER, 1973-41).

- Devant l'existence d'une exostose gênante, qui est la circonstance la plus fréquente, comme dans notre observation (trouble fonctionnel et esthétique). L'indication doit être bien pesée, et la gêne réelle. Car la transformation maligne, par traumatisme, même si elle n'a pas été prouvée doit conduire à la prudence.
- Devant la modification d'une exostose, qui continue à croître après la croissance de l'enfant par exemple, ou qui voit son aspect changé, le geste est ici avant tout diagnostic, et l'examen anatomo-pathologique doit être minutieux, à la recherche d'une transformation maligne.
- Devant une complication ou pour la prévenir, la plus fréquente étant les compressions d'organes de voisinage.
 - Devant une malformation.

De toute façon, l'exérèse de l'exostose doit être complète si on ne veut pas craindre une récidive.

XII- CONCLUSION

- Les atteintes du rachis cervical dans la maladie de BESSEL HAGEN restent une localisation relativement rare avec environ 3 % des cas.
- Aucun cas de dégénérescence maligne n'a été encore observé ou décrit jusqu'à présent au niveau cervical.
- Les compressions médullaires cervicales sont encore plus rares et lorsqu'elles existent, elles touchent préférentiellement la deuxième vertèbre cervicale, et en particulier l'arc postérieur.
- Le traitement radical par chirurgie reste actuellement le traitement de choix avec des résultats très satisfaisants et une évolution favorable.
- Notre observation est intéressante par le volume et la localisation de l'exostose au niveau cervical, mais aussi par le fait qu'elle a nécessité une intervention chirurgicale par laminectomie devant les troubles esthétiques et fonctionnels engendrés, sans que cette exostose n'ait entraîné de compression médullaire, par développement de la tumeur en arrière des arcs postérieurs.

Dans la littérature, il n'a pas été décrit de façon précise d'autres cas d'exostoses ostéogéniques du rachis cervical entrant dans le cadre de la M.E.M. sans compression médullaire.

- Une surveillance attentive clinique et radiologique doit être pratiquée régulièrement chez des patients atteints de M.E.M., à la recherche de toute complication et évolution de la maladie.

BIBLIOGRAPHIE

1- APERT (E)

Traité des maladies familiales et des maladies congénitales PARIS, 1907, J-B Baillière ed - 375 p.

2- BAHUAUT (J), CUBERTAFOND (P)

Complications rares de la maladie exostosante Rev. Med. Limoges : 1973, 5, p 45-52

2 bis- BALATSKII (A-V)

A propos d'un cas d'hémothorax traumatique chez un enfant porteur d'exostoses multiples. Pédiatria- 1973, 52, 82-84.

3- BESSEL-HAGEN

Ueber Knocken und gelenkanomalien in besondere bei partiellen Reisenwucks und bei multiplen cartilaginaren exostosen.

Archiv. für Klinishe chirurgie: 1890, p 420-426; 749-823

4- BLERY (M)

Tumeurs cartilagineuses axiales-A propos de trois cas avec symptomatologie clinique.

J. Radiol.: 1981, Tome 62 - n° 1 - 8, p 31-36

5- BRICHARD (M)

A propos d'une fracture dans un cas de maladie exostosante Acta. Orthop. Belg.: 1959, Tome 25, 13, p 531-44

6- CALHOUN (J-M)

Single cervical exostosis : report of a case and Review of the litterature.

Sung. Neuro.: 1992, Tome 32; 4, p 26-9

7- CARMEL (P-W), CRAMER (M,D)

Cervical cord compression due to exostosis in a patient with hereditary multiple exostoses.

J. Neuro. Surg.: 1968: Tome 28, p 500-3

8- CHABANNES (J)

Diagnostic et stratégie opératoire dans trois cas de tumeurs bénignes rares du squelette occipito-cervical.

Neuro-chirurgie: 1988, Tome 34, Mars; p 173-8

9- CHIURCO (A-A)

Multiple exostoses of bone with fatal spinal cord compression Neurology: 1970, Tome 20, p 275-8

10- DELEPINE (G), DESBOIS (J-C)

Epidémiologie et diagnostic des tumeurs osseuses de l'enfant Med. Inf. : 1983, Tome 90, p 3-12

11- ETIENNE (M-M)

Exostose multipla volumineuses avec retentissement grâve sur le grand sciatique.

MONTPELLIER CHIR: 1955, p 287-289

12- FACURE (J-J), CASTRO (L-F), FACURE (N-O)

Exostose multipla hereditaria com compressao medular.

ARQ-NEUROPSIQUIATR.: 1975, Fasc 33, p 151-155.

13- FERRARI (G), TADDEI (L)

Para paresis in hereditary multiple exostosis: case report.

Neurology: 1979: fasc 29, p 973-7.

14- GUEGAN (Y)

Compression médullaire par exostose au cours de la maladie exostosante.

Archiv. Medic. Ouest: 1973, Fasc. 5, p 689-706

15- GOTTLIEB (A)

Exostosis as a cause of spinal cord compression.

Surg. Neuro.: 1986, n° 26, p 581-4

16- HAMRE (C-J), YEAGER (U-L)

Influence of denervated muscles on exostoses of rats fed a sweet peadiet.

Arch. Pathol., 1958; 65: 215-27

17- HENNEKAM (R-C)

Hereditary multiple exostoses

J. Med. Genet.: 1991, Avril, p 262-6

18- JAFFE (H-L)

- Hereditary multiple exostosis

Arch. Path. (Chicago) 1943, 36, 335-357.

- Solitary and multiple osteocartilaginous exostosis in tumors and tumorous conditions of the bones and joints.

H. Kimpton Edit.: Londres, 1958, Chap. 10.

19- KEITH (A)

Studies of anatomical changes with accompagny certain groth disorder of the human body

J. Anat. (Lond): 1920, 54, p 101-115

20- KOLAR (J)

Malignization fo diaphysal aclasis

Diagnostic Imaging: 1983, no 52, p 1-9

21- KROOTH (R-S)

Diaphysal aclasis (multiple exostoses) on Guam

Am. J. Hum. Genet.: 1961, 13, 340-347.

22- LABARRE

Hématome pulsatil axillaire au cours d'une maladie ostéogénique Rev. Orthop. : 1950, n°36, p 353

22 (bis)-LAMY (M) et MAROTEAUX (P)

Chondrodystrophies genotypiques.

Expansion scientifique française Edition Paris 1960

23- (M-C) LANGER

Thèse, Strasbourg: 1989

La maladie des exostoses multiples.

24- LARSON (N-E)

Hereditary multiple exostosis with compression of the spinal cord.

Proc. Mago. Clin. 11 déce 1957, 32, (25) - 729-734

25- LAVERGNE

Thèse - PARIS - 1988

Cas d'une compression médullaire cervicale chez un porteur d'une maladie exostosante.

26- LEONE (N-C), SHUPE (J-L)

Hereditary multiple exostosis - A comparative human equine epidémiologie study

J. Hered. 1987; 78, 171-7.

27- LERICHE (R) et POLICARD (A)

Suggestion sur le problème de croissance squelettique fournie par l'examen d'une exostose ostéogénique.

Presse Médicale 1923, 87, 905-906.

28- LEVEUF (J)

Le problème de la croissance de l'os en longueur étudié à la lumière de la maladie exostosante.

Rev. Orth. 1946, 32, 5-14

29- LITELMAN

Maladie exostosante familiale. Hypercalcémie Thèse Nancy, 1978, n° 312

30- LOUYOT (P), POUREL (J)

La maladie exostosante familiale

Ann. Med. Nancy: 1971, X, 61-83

31- MABILLE (J-P), THERY (Y)

Maladie des exostoses multiples révélée par une dystocie Ann. Radiol. 1976, 19 (4), p 463-487

32- MADIGAN (R), WORRALL (T)

Cervical cord compression in hereditary multiple exostosis J. Bone. Surg. : 1974, n° 56 A, p 401-4

33- MANIGAND (G), TAILLANDIER (J)

Les compressions médullaires au cours de la maladie des exostoses multiples.

Rhumatologie: 1980, n° 10 (2), p 109-115

34- MASSON

5ème édition, Rhumatologie, L. SIMON and coll.

35- MISRA (V.K.), NAG (D), DAVE (VS), KAR (A-M)

Cervical compression due to chondromatis change in a patient with métaphysal aclasis.

J. Neurosurg. Psychiatry : 1983, n° 46, p 1155-7

36- O'CONNOR (G-A), ROBERTS (M-D)

Spinal cord compression by an ostéochondroma with multiple osteochondromatis

J. Neurosurg: 1984, n° 60, p 420-3

37- OSCHNER (E-H), ROTHSTEIN (T)

Multiple exostose, including on exostosis with in the spinal canal with surgical and neurological observations

An. Surg.: 1907, n° 46, p 608-16

38- PALMER (F-J), BLUM (P-W)

Osteochondroma with spinal cord compression

J. Neurosurg: 1980, n° 52, p 842-5

39- PETERSON (H-A)

Multiple hereditary osteochondromatis

Clinic. Orth. 1989, 239: 222-230

39 bis-POLLITZER (R.S.)

Recurrent pneumothorax associated with deforming chondrodysplasia. Report of a case apparenthy due to puncture of lung by exostosis of rib North Cardina med - 1952, 13, 668-673.

40- PROPPER (RA), YOUNG (LW), WOOD (BP)

Hémothorax as a complication of costal cartilaginous exostoses.

Pédiatrie radiology: 1980, n° 9, p 135-137

41- QUENEAU (P), DELOMIER (F)

Maladie de BESSEL-HAGEN-A propos de 16 observations personnelles et d'une revue de la littérature.

Rhumatologie Lyon: 1973, n° 30, p 183-191

42- REID (J)

Case of disease of the spinal cord from an exostosis of the second cervical vertebra

MON. J. MED. Science: 1843, n° 3, p 194-198

43- ROMAN (G)

Hereditary multiple exostoses, a rare case of spinal cord compression SPINE: 1978, p 230-3.

44- SLEPIAN (A), HAMBY (WP), WALLACE (B)

Neurologic complications associated with hereditary deforming chondrosdysplasia.

J. Neurosurg.: 1951, n° 8, p 529-35

45- SOLOMON (L)

Bone Growth in diaphysal aclasis

J. Bone Joint Surg: 1961, 63 B, p 70-718

46- SOLOMON (L)

Hereditary Multiple exostosis

J. Bone Joint Surg: 1963, 45-B, p 292-304

47- SOLOMON (L)

Hereditary multiple exostosis

An. J. Hum. Genet.: 1964, n° 16, p 351-63

48- SOLOMON (L)

Chondrosarcoma in hereditary multiple exostosis

S. Afr. Med. J.: 1974, n° 48, p 672-676

49- SOULIGNOUX (M)

Exostose de l'extrémité inférieur du fémur

Hématome par ulcération veineuse

Bull. Mens. Soc. Chir., Paris: 1912, XXXVIII, 201

50- STOCKS (P), BARRINGTON (A)

Hereditary desorder of bone developpement

Tr. Hum. inter Cambridge Univ. Press. Edit. 1925, Vol. 3

51- SUGIARA (Y)

Hereditary multiple exostosis : diaphysal aclasis

JPN, J, Hum, GENET, 1976, 21, 149-63

52- SZTYKGOLD (A)

Thèse : Exostoses intrarachidiennes au cours de la maladie exostosante. A propos d'une observation

PARIS, (Larriboisière), 1973

53- TAJIMA (K), NISHIDA (J)

Case report 545

Skeletal Radil., 1989, Avril, p 306-9

54- TULLY (R-J)

Hereditary multiple exostoses and cervical cord compression:

CT and MR studies

J. Comport. Assisted Tomography: 1989, Mars, Avril, p 330-3

55- URSO (S)

Vertebral compression syndrom in multiple exostoses

Italian. J. Orthop. Traumato., 1977, n° 3, p 333-340

56- VILLE (MT)

Thèse : Maladie des exostoses multiples compliquées de compression médullaire lente. Lyon, 1953

57- VINSTEIN (A-L), FRANKEN (E-A)

Hereditary multiple exostoses : report of a case with spinal cord compression

A-J-R: 1971, n° 112, p 405-7

58- VIRCHOW (R)

Multiple exostosen mit vorlegung von Präparaten;

Verb. ges. Dish. Natur. Aerste, 64

Versammlung zu halle

LEIPZIG 1892, 2, 159-161

59- VOUTSINAS (S)

The infrequency of malignent disease in diaphysal aclasis and neurofibromatis

Journal of médical genetics, 1983, 20, 345-49

60- WAROT (P)

Maladie exostosante et syndrome tétanique LILLE, Med, 1964, 9, 718-722

61- WRONSKI (J), BRYC (S)

Chondrosarcoma of cervical spine causing compression of the cord.

J. Neurosurg.: 1964, n° 21, p 419-21



TABLE DES MATIERES

PLAN
INTRODUCTION12
I-NOTRE OBSERVATION14
I-1-Histoire de la maladie15
I-2-Etude clinique15
I-3-Examens complémentaires effectués
I-4-Compte rendu de l'opération chirurgicale18
I-5-Anatomopathologie
I-6-Suite opératoire19
I-7-Evolution19
I-8-Au total221
II-HISTORIQUE26

III-EPIDEMIOLOGIE
III-1-Fréquence de la M.E.M. dans la population générale28
III-2-Fréquence relative aux autres tumeurs osseuses
III-3-Fréquence des exostoses de la M.E.M. en fonction de leur localisation sur le squelette30
III-4-Fréquence relative des différentes lésions selon l'os atteint31
IV-GENETIQUE32
V-PHYSIOPATHOLOGIE35
V-1-Rappel sur la formation des os35
a- Ossification enchondrale
V-2-Théorie faisant dériver les exostoses du cartilage de conjugaison
V-3-Théorie faisant dériver les exostoses du périoste37

VI-AGE ET MODE DE DECOUVERTE39
VI-1-Age de découverte39
VI-2-Mode de découverte40
VII-SIGNES CLINIQUES42
VII-1-Inspection
a- Les exostoses
b- Retard statural42
c- Déformations osseuses43
VII-2-Palpation44
VIII-DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL DE LA M.E.M46
VIII-1-Le syndrome de LANGER-GIEDON46
VIII-2-La métachondromatose
VIII-3-La maladie des chondromes multiples47
VIII-4-La maladie d'OLLIER

VIII-5-Les exostoses uniques47
IX-EXAMENS COMPLEMENTAIRES48
IX-1-Biologie48
IX-2-Anatomopathologie49
a- Macroscopiquement49
b- Microscopiquement50
IX-3-Radiologie51
X-EVOLUTION ET COMPLICATIONS57
X-1-Complications entrant dans la symptomatologie
de la maladie58
a- Retard statural58
b- Déformations osseuses58
X-2-Complications musculotendineuses et articulaires58
a- De type inflammatoire58
b- De type dégénératif59
c- De type fonctionnel59

X-3-Complications vasculaires
a- Compressions artérielles59
b- Compressions veineuses60
c- Faux anévrismes artériels60
X-4-Complications neurologiques61
a- Compressions périphériques61
b- Compressions médullaires61
α- Rappel des signes cliniques de compression médullaire
lente au niveau cervical62
β- Diagnostic paraclinique des compressions médullaires
lentes par les exostoses de la M.E.M66
χ- Revue de la littérature des compressions médullaires
lentes au niveau cervical par des exostoses entrant dans le
cadre de la M.E.M67
X-5-Transformation maligne en chondrosarcome
a- Incidence
b- Lieu de prédilection
c- Clinique76
d- Signes radiologiques77
e- Anatomopathologie
f- Evolution et pronostic
g- Traitement

X-6-Complications obstétricales	80
X-7-Compressions d'organes de voisinage	82
X-8-Complications psychologiques	82
X-9-Quelques cas d'hémothorax	83
XI-PRINCIPE DU TRAITEMENT	84
XII-CONCLUSION	85
BIBLIOGRAPHIE	86

ICONOGRAPHIE

- Photographie n° 1 :
Exostose cervicale vue de face, en position opératoire22
- Photographie n° 2 :
Exostose cervicale vue de profil, en position opératoire22
- Photographie n° 3 :
Radiographie standard de face du rachis cervical23
- Photographie n° 4 :
Radiographie standard de profil du rachis cervical23
- Photographie n° 5 :
Coupe tomodensitométrique au niveau de C524
- Photographie n° 6 :
Radiographie standard de profil du rachis cervical en post
opératoire24
Photographie n° 7 :
Radiographie en flexion de profil du rachis cervical en post
ppératoire25



SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des maîtres de cette école, de mes condisciples, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.

Je donnerai mes soins à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.

Admis à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe ; ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs ni à favoriser les crimes.

Reconnaissant envers mes maîtres, je tiendrai leurs enfants et ceux de mes confrères pour des frères et s'ils devaient entreprendre la médecine ou recourir à mes soins, je les instruirai et les soignerai sans salaire ni engagement.

Si je remplis ce serment sans l'enfreindre, qu'il me soit donné à jamais de jouir heureusement de la vie et de ma profession, honoré à jamais parmi les hommes. Si je le viole, et que je me parjure, puissè-je avoir un sort contraire.

BON A IMPRIMER No 36

LE PRÉSIDENT DE LA THÈSE

Vu, le Doyen de la Faculté

VU et PERMIS D'IMPRIMER
LE PRÉSIDENT DE L'UNIVERSITÉ

ROBERT (Frank). — La maladie des exostoses multiples : les atteintes du rachis cervical. A propos d'une observation. — 104 f.; ill.; tabl.; 30 cm (Thèse : Méd.; Limoges; 1994).

RESUME:

La maladie exostosante n'est pas une affection rare, mais sa localisation rachidienne est peu fréquente. La région cervicale est atteinte dans environ 3 % des cas avec une prédilection des exostoses pour les premières vertèbres, et une nette prédominance pour l'axis. Les arcs postérieurs sont les sites les plus souvent touchés.

La localisation cervicale de ces exostoses peut entraîner des complications, les principales étant représentées par la compression médullaire lente et des troubles fonctionnels et esthétiques importants illustrés par notre observation. Aucun cas de dégénérescence maligne au niveau cervical d'une maladie exostosante n'a encore été signalé dans la littérature.

Notre observation décrit le cas d'une jeune fille de huit ans où une volumineuse exostose cervicale développée en arrière des arcs postérieurs de la cinquième et de la sixième vertèbres causait une cyphose majeure avec limitation des mouvements du rachis cervical. L'intervention chirurgicale par exérèse complète de l'exostose et laminectomie a réduit considérablement le trouble esthétique, a corrigé partiellement la cyphose et a redonné une mobilité satisfaisante au rachis.

Une surveillance clinique et radiologique à la recherche de toute complication précoce chez les patients atteints de maladie exostosante est nécessaire, permettant un meilleur résultat thérapeutique.

MOTS-CLES:

- Maladie exostosante.
- Tumeurs cervicales.
- Exostoses.
- Compressions médullaires.
- Chondrosarcome.

JURY : Président

Juges

Monsieur le Professeur RAVON.

Monsieur le Professeur BOUQUIER.

Monsieur le Professeur MOULIES.

Monsieur le Professeur TREVES.