

## **COMMENT PROGRESSER SUR LE CHEMIN DES MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES ?**

**G. Kalifa**

**Service de Radiologie  
Hôpital saint Vincent de Paul - Paris**

---

Il est curieux de constater que l'intérêt des radiologues se porte davantage sur les tumeurs osseuses de l'enfant alors que ces dernières sont infiniment plus rares que les maladies osseuses constitutionnelles, trop souvent délaissées.

Cette désaffection s'explique mal : caractère ésotérique de ces affections, investissement jugé excessif par rapport à la rentabilité, aboulie constitutionnelle des radiologistes y compris des radio pédiatres, ou crainte mythologique...

Le diagnostic de ces maladies repose pourtant sur des examens simples : une étude clinique soigneuse et des clichés de radiologie conventionnelle.

A l'heure actuelle, il y a plus de 250 maladies osseuses constitutionnelles identifiées. 70 d'entre elles sont considérées comme léthales en ante ou périnatal, une cinquantaine de ces maladies sont assez fréquentes pour croiser le chemin du radiologue.

La nouvelle approche moléculaire, avec les études génétiques, n'a pas supprimé la place de l'imagerie, elle l'a au contraire renforcée en permettant de différencier pour un même phénotype des bases génériques différentes, pour un même génotype, des expressions phénotypiques variées.

Les circonstances de découverte de ces maladies sont là encore variables : diagnostic antenatal, syndrome dysmorphique noté dès la naissance, petite taille relevée plus ou moins tôt, déformations, fragilité osseuse, découverte radiologique sur un cliché fait pour une autre raison, signes associés.

Quelles sont les questions fondamentales que doit poser le radiologue lorsqu'il aborde ce sujet :

- A quelle période de la vie se situe l'examen ?
- La taille est-elle normale ou diminuée ?
- Les proportions du corps sont-elles respectées ou non ?
- Existe-t-il une dysmorphie ?
- Quels sont les signes associés qu'ils soient cliniques ou biologiques ?
- Quelles est l'histoire familiale du patient ?

Même au début du troisième millénaire, on peut s'appuyer sur une analyse classique dite 3M : Maturation, Minéralisation, Morphologie.

Chaque os doit être regardé quant à sa forme et à sa dimension.

On va pouvoir ainsi distinguer les anomalies du squelette axial (crâne, thorax, rachis et bassin) et celles du squelette périphérique.

L'atteinte peut être :

- micromélique globale, de l'ensemble du membre,
- rhizomélique, concernant la racine du membre,
- mésomélique, portant sur du segment intermédiaire,
- acromélique, touchant le segment distal.

Sur chacun des os examinés on relève les anomalies que l'on va tenter d'insérer dans de gammes diagnostiques que l'on croisera. Ainsi aboutira-t-on à un certain nombre d'hypothèses. Il faut savoir aussi que les signes se modifient avec l'âge, certains disparaissent, d'autres deviennent plus parlants. Aussi sera-t-on amené à répéter les examens radiologiques.

L'étape suivante consistera à intégrer l'anamnèse et les signes cliniques et biologiques pour affiner le choix. Il est inutile de retenir trop de maladies, il est préférable de savoir où sont rangés les livres adéquats...et retrouver ainsi les bonnes références.

Néanmoins certaines affections sont à mieux connaître : l'achondroplasie et sa voisine l'hypochondroplasie, l'ostéogénèse imparfaite, l'ostéopétrose et la pycnodysostose.

Les petites tailles qui ne sont pas nanismes (-4DS) orienteront vers d'autres affections comme les dysplasies métaphysaires sous leurs différentes formes, les dysplasies épiphysaires, les dysplasies spondylo épiphyso métaphysaires ou combinées, la dyschondrostéose, la dysostose cléido crânienne.

Il ne faut pas omettre dans ce spectre les maladies constitutionnelles métaboliques notamment les maladies de surcharge.

Enfin, ceux qui s'intéressent à la pathologie antenatale n'omettront pas outre l'ostéogénèse imparfaite la dysplasie thanatophore, l'achondrogénèse sous ses différents aspects et les multiples types de dysplasies à côtes courtes.

En conclusion, le chemin vers la dysplasie osseuse passe par des bornes bien établies d'analyse sémiologique fondamentale de l'ossification en passant par l'aspect des diaphyses sans omettre les formes vertébrales, etc... Cette approche permet d'utiliser au mieux les grands ouvrages de référence.

#### Références :

- ◆ Canepa G, Maroteaux P, Pietrogrande V. Syndromes dysmorphiques et maladies constitutionnelles du squelette, vol 1 et 2, 1999 Piccin Editeur.
- ◆ Kalifa G, Le Merrer M, Hall C, Ferey S. Radiologie et maladies osseuses constitutionnelles : nomenclatures, classification et approche diagnostique, EMC – Elsevier SAS. Radiodiagnostic 31-132-A-20, 2005.
- ◆ Maroteaux P, Le Merrer M. Maladies osseuses de l'enfant, 4<sup>ème</sup> édition 2002, Flammarion.