

# LE DIAGNOSTIC RADIOLOGIQUE DE L'OSTÉOGÉNÈSE IMPARFAITE

( à propos de deux cas Malgaches )

par J. P. PEYRON, J. M. KAUFFMANN et B. DENIS (★)

Il faut avouer que, mises à part quelques grandes entités nosologiques, le diagnostic des affections génotypiques que sont les dysplasies osseuses, ne nous laisse en général pas très à l'aise.

Ceci, car, en plus de leur complexité, ces affections sont peu fréquentes.

La radiologie est précieuse dans leur connaissance, donnant à la fois une idée de la morphologie et de la structure du squelette.

Nous avons eu la chance, dans le courant de cette année (\*\*), de rencontrer sous ses deux formes élémentaires les plus typiques, deux cas de maladie dite « des os de verre » et, ce sont les clichés de ces malades que nous présentons.

L'ostéogénèse imparfaite est une dysplasie généralisée comportant un trouble de l'ossification — un « défaut de la fonction ostéoblastique » dit de Sèze — ce qui entraîne une fragilité osseuse.

Il existe deux formes de la maladie :

- l'ostéogénèse imparfaite congénitale : Maladie de Porak et Durante (observation n° 1) ;
- l'ostéogénèse imparfaite tardive : Maladie de Lobstein (observation n° 2).

## Observation n° 1.

Les clichés sont ceux d'un nouveau né de la maternité de l'Hôpital Girard et Robic, de sexe féminin et d'origine malgache. A la connaissance des parents, il n'y a pas de tare ni de malformation dans la famille.

Cet enfant nous a été adressé pour « phocomélie », ce qui prouve que la brièveté des membres représentant le caractère clinique essentiel et que la couleur bleue des sclérotiques était bien discrète.

---

(\*) Société des Sciences Médicales de Madagascar : Séance du 24 septembre 1965.  
(\*\*) 1965.



Fig. 1

*OBSERVATION N° 1 : maladie de Porak et Durante. Noter chez ce nouveau-né la brièveté des membres, leur déformation causée par de nombreuses fractures pathologiques survenues « in utéro » (21 foyers dénombrés).*

Son aspect, de fait, était très particulier : sa taille était réduite, ses membres courts, épais, creusés de sillons séparant les bourrelets, présentant des incurvations causées par les déformations et fractures pathologiques survenues « in utéro ».

A l'examen radiologique, on est frappé d'emblée par l'augmentation de la transparence des os aux rayons X ; ensuite, par les déformations des os des membres (avant-bras, jambes) qui, de même que les bras et les cuisses, sont incurvés et courts.

Au niveau du crâne, on note l'aspect en « coquille d'œuf », en « mosaïque » des os de la voûte, témoignant d'une ossification incomplète.

Enfin, sur la plupart des segments osseux et sur tous les arcs costaux postérieurs, présence de fractures pathologiques spontanées avec cals volumineux : plus de 21 foyers fracturaires peuvent être dénombrés.

Ces enfants sont très souvent morts-nés, et lorsqu'ils survivent, leur état général est précaire, comme ce fut le cas où le décès survint au troisième jour.

L'observation n° 2 est celle d'un jeune malgache de 8 ans qui a été vu à l'Hôpital Girard et Robic dans le service de Pédiatrie ; il ne se déplaçait qu'en se traînant sur les fesses et il était porteur d'importantes déformations, tant des membres que des autres parties du corps.

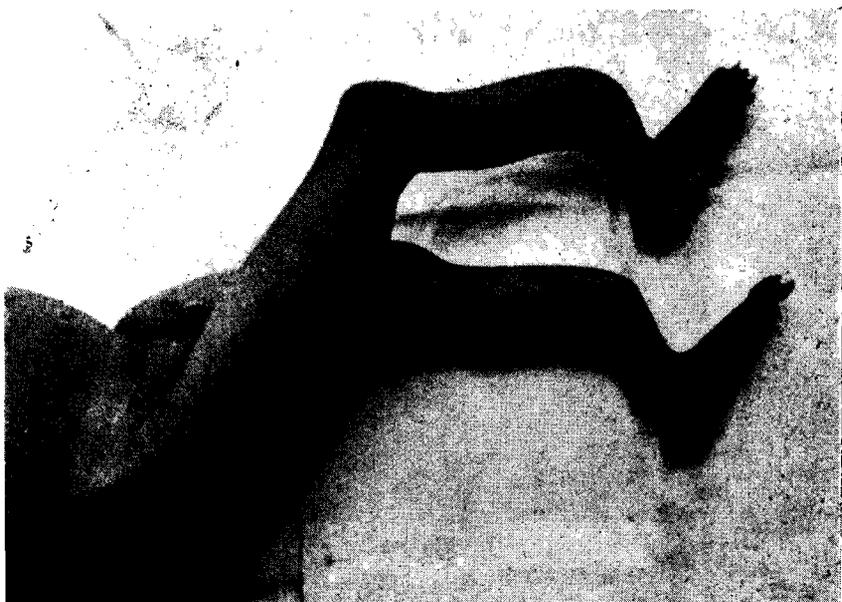


Fig. 2 et 3

*OBSERVATION N° 2 : maladie de Lobstein. Enfant de 8 ans dont les importantes déformations des membres inférieurs (déformation en crosse) sont en rapport à des tentatives de station debout.*

- *crâne volumineux « à rebord », par saillie occipito-temporale bilatérale ;*
- *thorax « en carène » avec cyphose rachidienne ;*
- *incurvation des différents segments des membres, plus marquée aux jambes, avec aspect en crosse du 1/3 supérieur du fémur gauche et des 2 tibias.*

Outre ces déformations importantes, il existe une hyperlaxité ligamentaire des pieds et on est surtout frappé par la couleur bleue des sclérotiques.

Enfin, les parents signalaient qu'un trisaïeul avait une affection identique, que 2 sœurs sur les 4 de ce petit malade, avaient également des sclérotiques bleues.

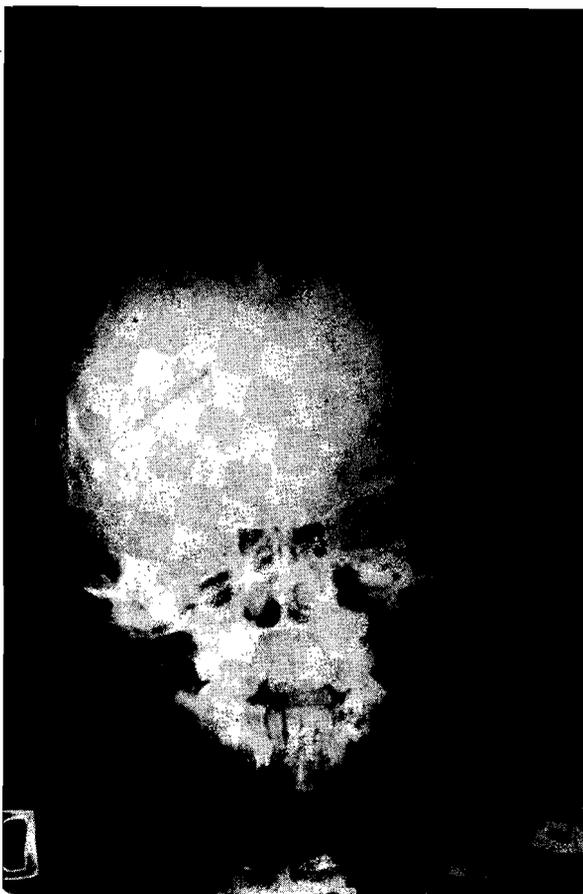


Fig. 4

*OBSERVATION No 2 : crâne (face) : discret aspect « à rebords » des écailles temporales qui paraissent déborder latéralement comme un « Bérêt ». Amincissement des os de la voûte et présence chez cet enfant de 8 ans d'une persistance de la fontanelle antérieure.*

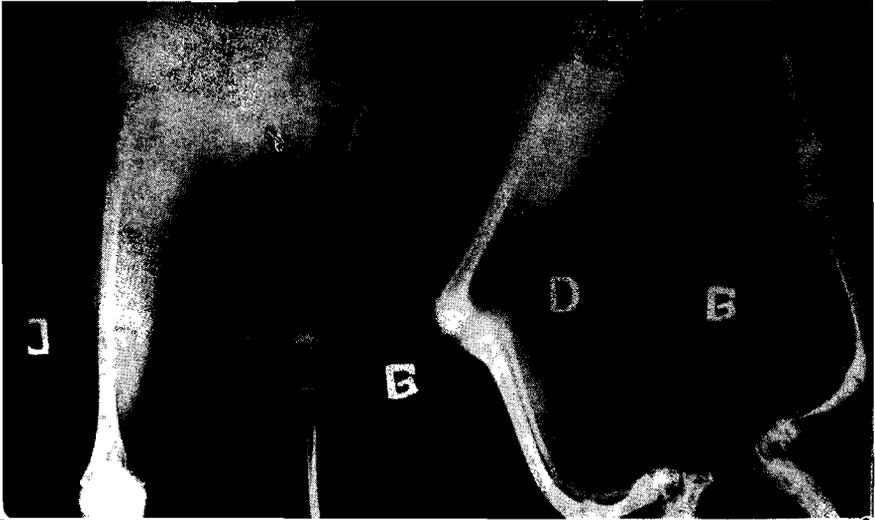


Fig. 5

*OBSERVATION N° 2 : membres inférieure (face). Déformation en « lame de Yatagan » des deux os des jambes. Angulation de l'extrémité supérieure du fémur gauche. Sur un fond exagéré de la transparence osseuse, deux fractures pathologiques s'identifient.*

Ici la radiologie n'est intervenue qu'à titre de confirmation du diagnostic et elle a apporté tous les éléments caractéristiques que l'on attendait d'elle.

Toujours sur un fond de transparence exagérée des différents segments examinés, on retrouve au niveau du crâne cet aspect « à rebord » dû à la saillie vers l'extérieur des écailles temporales ; les os de la voûte sont minces, il persiste une zone non ossifiée correspondant à la fontanelle antérieure.

Le thorax est asymétrique, déprimé dans sa moitié supérieure gauche, avec incurvation vers le haut des arcs postérieurs des 4 premières côtes.

Le maximum des déformations se trouve au niveau des membres qui représentent des courbures à grands rayons, une corticale mince, un canal médullaire élargi, des extrémités épiphysaires également élargies et d'aspect multi-alvéolaires.

— Aux membres supérieurs :

l'humerus gauche est plus long que le droit, il n'est pas déformé ; par contre, incurvation de tous les autres segments osseux, luxation en dehors de l'extrémité supérieure du radius gauche,

— Aux membres inférieurs :

à droite, aspect « en lame de yatagan » des os de la jambe ; à gauche, déformation « en crosse » avec fracture pathologique du 1/3 supérieur du fémur ; au niveau de la jambe, aspect identique à celui de droit, en plus fracture pathologique.

Ainsi à l'occasion de ces deux observations, nous avons retrouvé les caractères radiocliniques de l'ostéogénèse imparfaite :

- 1) Anomalie de l'ossification avec pour conséquence :
  - une transparence anormale aux rayons X ;
  - une malléabilité considérable des os longs, d'où déformations ;
  - une fragilité osseuse, d'où fractures pathologiques ;
  - au niveau du crâne : aspect en mosaïque ou persistance des fontanelles.
- 2) Caractères cliniques :
  - coloration en bleu des sclérotiques ;
  - hyperlaxité ligamentaire.

Enfin et bien que ce soit en dehors de notre propos, qu'il nous soit permis de parler de pathogénie de cette curieuse affection :

Il ne s'agit ni d'une défectuosité de la calcification osseuse (le bilan phosphocalcique pratiqué dans l'observation n° 1 et n° 2 était normal) ni d'une exagération de la résorption osseuse (calcémie normale).

Le « primum movens » serait plutôt, d'après de SÈZE, une véritable « ostéoporose génotypique » due à un déficit de la fonction ostéoblastique; cet aspect d'ailleurs ne serait qu'un côté du déficit très général de l'ensemble des tissus mésenchymateux :

- hyperlaxité ligamentaire
- minceur, d'où transparence de la sclérotique.

Il est bien difficile de parler de traitement pour une affection génotypique : dans le cas de la forme congénitale, type Porack et Durante, la question ne se pose même pas. Dans celui du Lobstein, on a pu, grâce à la surveillance radioclinique, s'apercevoir qu'à partir de la puberté, déformation et fracture pathologique marquaient le pas, d'où possibilité d'un traitement orthopédique.

## RÉSUMÉ

Observations et présentation des clichés de deux cas malgaches « d'ostéogénèse imparfaite ».

- Une maladie de Porack et Durante chez un nouveau-né de sexe féminin, qui a survécu deux jours après l'accouchement.
- Une maladie de Lobstein chez un jeune garçon de 8 ans qui, en plus d'une syndrome radioclinique complet, possédait dans ses antécédents 3 cas familiaux.

## BIBLIOGRAPHIE

- S. de SÈZE et A. RYCKEWAERT. — *Maladie des os et des articulations* — Flammarion éditeur, Paris 1954.
- J. LEFEBURE et E. GUY. — Encyclopédie médico-chirurgicale : *Radiodiagnostic*, tome II, *Dystrophies osseuses primitives de l'enfant* : 31 132 J 10.
- P. MAROTEAUX et M. LAMY. — L'« *osteogenesis imperfecta* », et les difficultés de son diagnostic — Presse médicale, 1965, 73, n° 26, p. 1535-1540 (nombreuses références).
- R. TRIAL et A. RESCANIÈRES. — *Guide pratique d'interprétation radiologique* — Fasc. III - Vigot éditeur, Paris 1957.