À propos d'un cas d'exostoses multiples chez l'enfant : diagnostic et suivi

Marwa Bekey , Résidente , Service de Rhumatologie , CHU Hedi Chaker , Sfax , Tunisie.
-Rim Akrout , Professeur agrégé , Service de Rhumatologie , CHU Hedi Chaker , Sfax , Tunisie.
-Afef Feki , Professeur agrégé , Service de Rhumatologie , CHU Hedi Chaker , Sfax , Tunisie.
-Samar Ben Jmaa , Professeur agrégé , Service de Rhumatologie , CHU Hedi Chaker , Sfax , Tunisie.
-Mohamed Hedi Kallel , Professeur , Service de Rhumatologie , CHU Hedi Chaker , Sfax , Tunisie.
-Hela Fourati , Professeur , Service de Rhumatologie , CHU Hedi Chaker , Sfax , Tunisie.
-Sofiene Baklouti , Professeur , Service de Rhumatologie , CHU Hedi Chaker , Sfax , Tunisie.

❖Introduction :

•La maladie des exostoses multiples (MEM) est une maladie génétique rare, à transmission autosomique dominante.
•Sa prévalence est proche de 0,002 % et le sex-ratio est de 1.
•Elle se caractérise par la formation de saillies osseuses appelées exostoses.
•Les exostoses se situent principalement près de la métaphyse des os longs.

❖Observation :

•Patient de 14 ans, sans antécédent pathologique, consultant pour une tuméfaction dure à la face antérieure de l'extrémité inférieure du tibia droit.
•Masse présente depuis la naissance, avec augmentation progressive de taille.
•Apparition d'autres excroissances dures au niveau :
-Extrémités supérieures des deux tibias
-5e métacarpe de la main gauche
•Pas de douleur ni de retentissement fonctionnel.

➢Examen général normal.

•Mobilité articulaire conservée et indolore, sauf limitation de la flexion dorsale de la cheville droite.

➢Biologie:

•Normale, sans syndrome inflammatoire.
•Bilan phosphocalcique normal.

➢Radiographies :

•Excroissance osseuse à l'extrémité inférieure du tibia droit.
•Excroissances multiples aux extrémités inférieures des fémurs et supérieures des tibias.
•Petite excroissance osseuse à la tête du 5e métacarpe gauche.

➢IRM de la cheville :

•Exostose multiple de l'extrémité inférieure de la jambe droite.
•Métaphysaire inférieure antéro-médiale sessile avec suspicion de :
-Dégénérescence chondro-sarcomateuse
-Rupture corticale
-Extension aux parties molles antérieures et à l'épiphyse tibiale

➢Biopsie osseuse :

•Ostéochondrome, sans signes évidents de transformation chondro-sarcomateuse.

➢TDM-TAP :

•Exostoses multiples au niveau :
-Costal
-Scapulaire
-Iliaque
-Fémoral bilatérales
•Pas de lésion suspecte aux étages thoracique et abdominopelvien.

❖Conclusion :

•La MEM est généralement asymptomatique.
•Son impact psychologique et social ne doit pas être négligé.
•La complication la plus redoutée reste la transformation en chondrosarcome (2 à 5 % des cas).

➡ Une surveillance clinique et radiologique régulière est justifiée.