

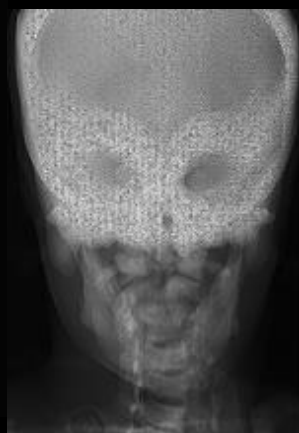
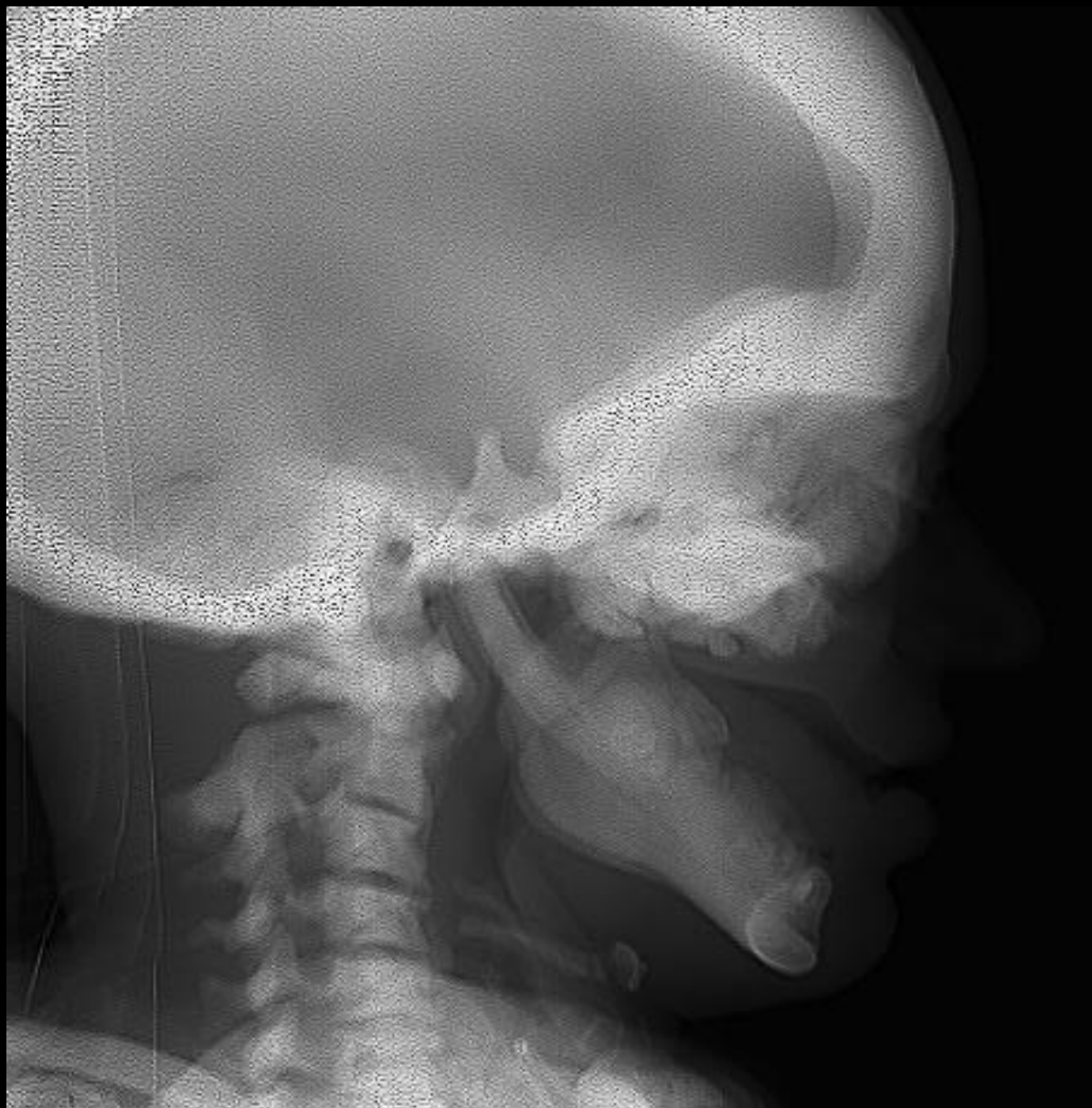
Patient de 35 ans

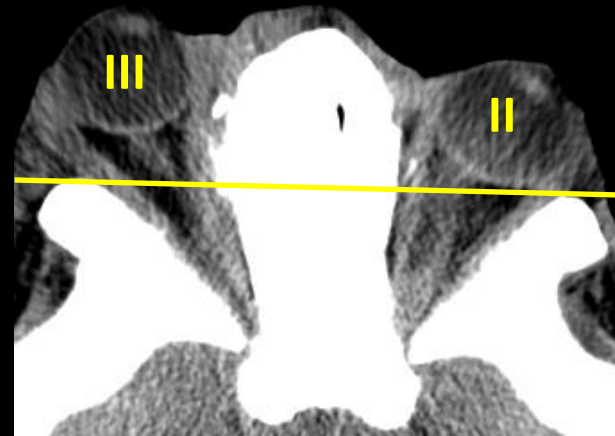
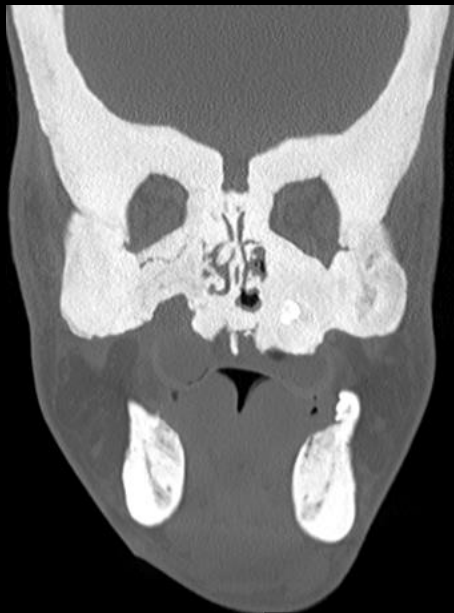
Suivi de longue date dans les services de
pédiatrie,
chir maxillo-faciale,
ophtalmologie,
orthopédie

Tuméfaction inflammatoire orbitaire droite

Simon Ravaud
IHN







Exophtalmie

Mesure de la protrusion du globe oculaire par rapport à la **ligne bi-canthale externe**

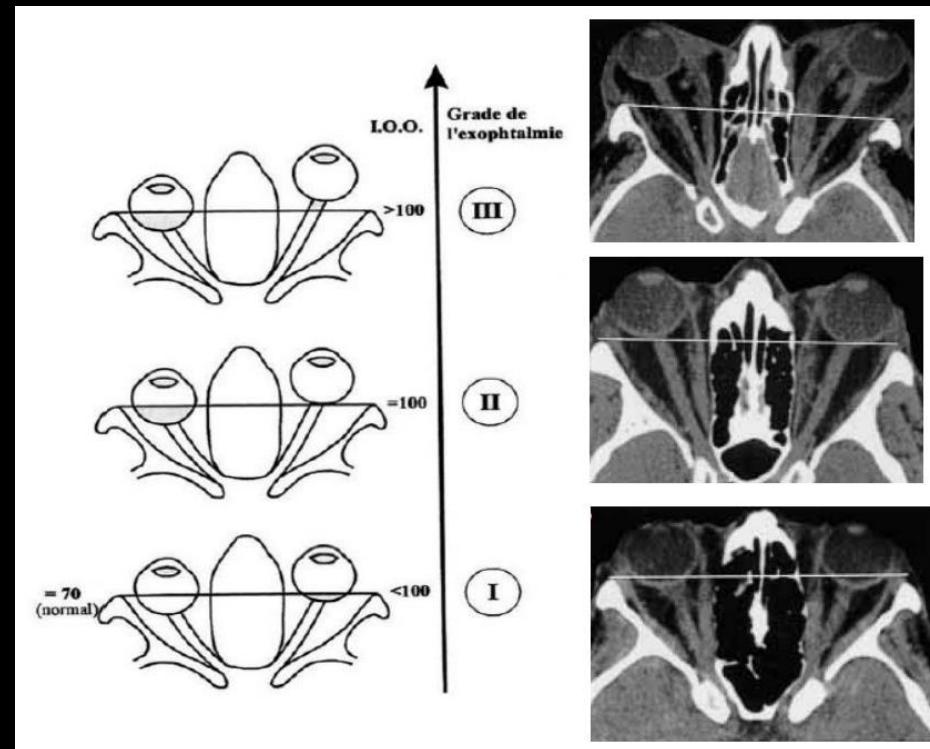
Plan neuro-oculaire passant par le cristallin et le canal optique

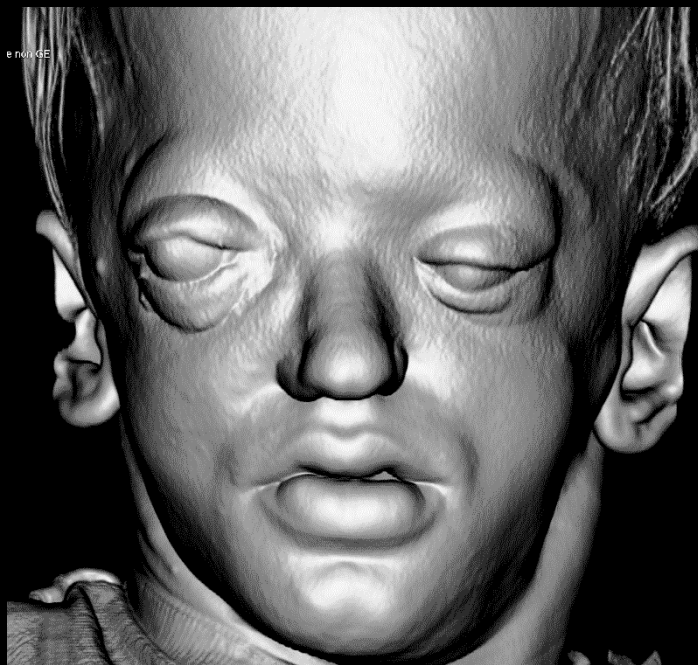
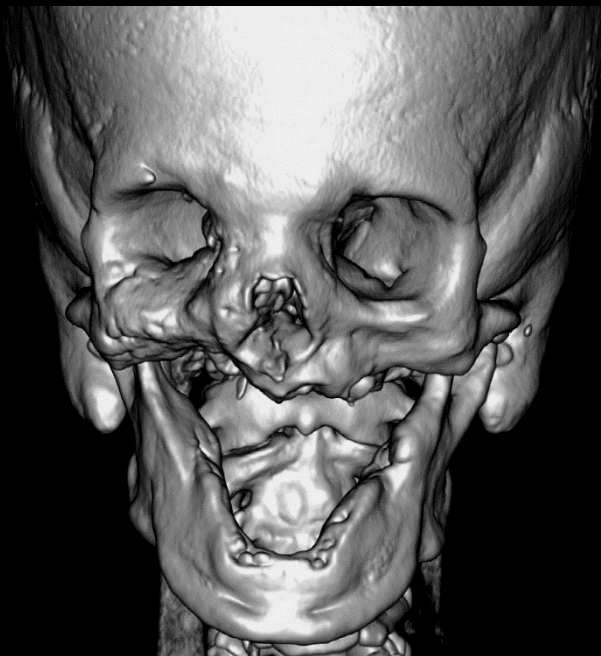
Absence : la LBCE passe à l'union des deux tiers antérieurs et du tiers postérieur du globe oculaire.

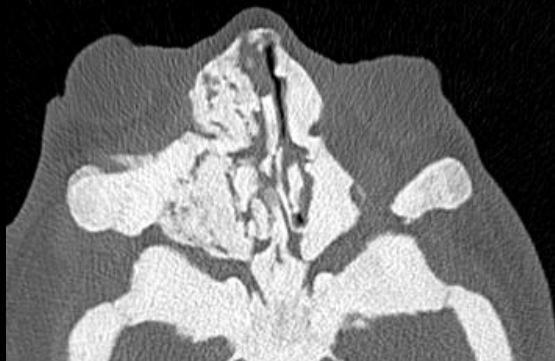
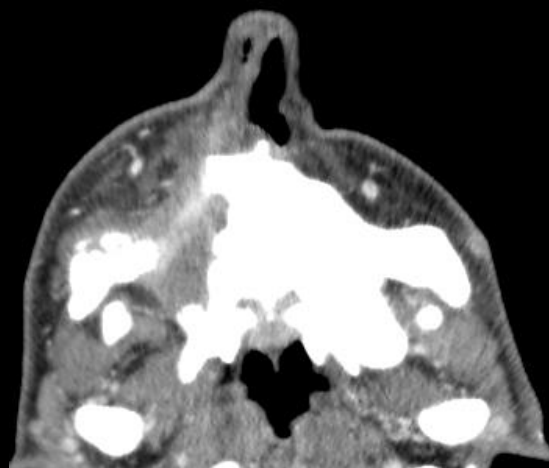
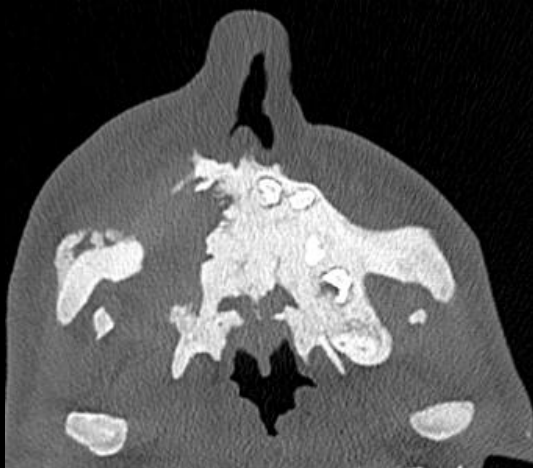
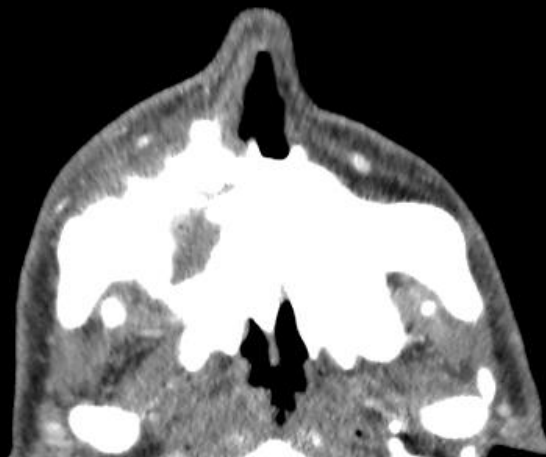
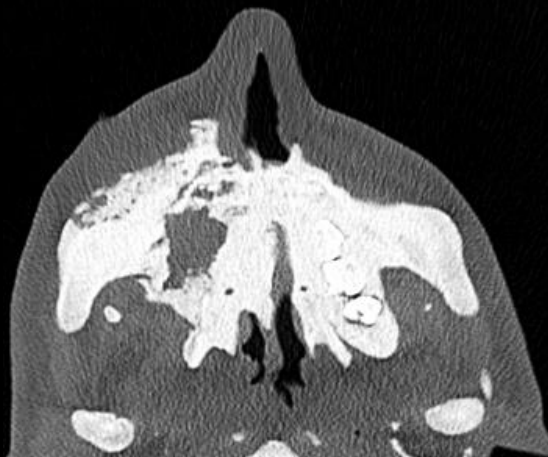
Grade 1 : plus des deux tiers du globe oculaire se projettent en avant de la LBCE.

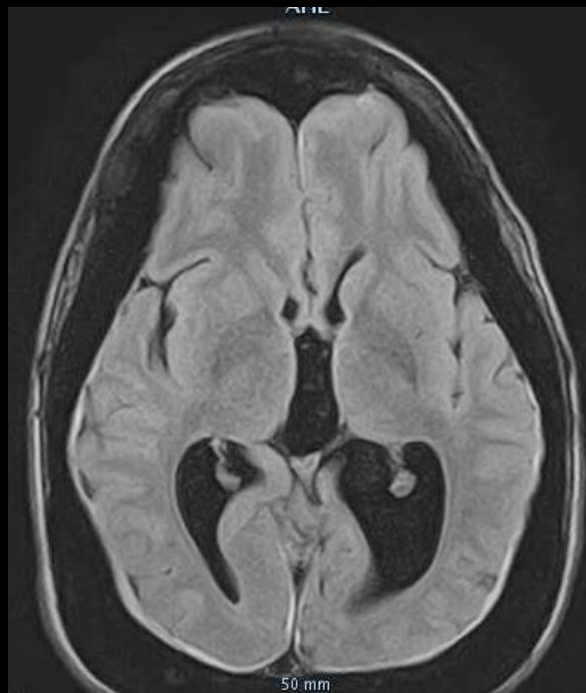
Grade 2 : la LBCE affleure le bord postérieur du globe oculaire.

Grade 3 : le globe oculaire se situe en totalité en avant de la LBCE.









DROIT - DEBOUT





D



D

Ostéopétrose

Ou « **maladie des os de marbre** »

Groupe hétérogène d'affections partageant une
résorption osseuse altérée par les ostéoclastes

Quatre formes se différenciant par le mode de transmission, les aspects cliniques et radiologiques et par le pronostic

- Type **précoce** ou **maligne** **1 / 250 000**
- Type **intermédiaire**
- Forme associée à une acidose tubulaire
- Type **retardé** ou **bénigne** **1 / 20 000**

Probables autres formes existantes...

Forme précoce

Découverte dès les **1^{ers} mois de vie** : hypotrophie, pâleur, fièvre, mouvements anormaux des globes oculaires

Volumineux **crâne** ± hydrocéphalie

Tremblements pupillaires, nystagmus et **atrophie optique**

Hépatosplénomégalie

Hématopoïèse extra-médullaire

Thorax étroit

Petite incurvation des **membres**

Dents de mauvaise qualité, d'apparition retardée et de chute précoce

Transmission autosomique
récessive

Consanguinité fréquente

Grande hétérogénéité
génétique

Evolution sévère

Cécité totale

Anémie

Troubles de l'état général

Retard statural

Mort dans les premières années

Grefe de moelle osseuse

Allonge la survie

Améliore la qualité de vie

Forme précoce

**Densification généralisée du squelette +
Défaut du modelage métaphysaire**

Troubles du modelage et condensation
métaphysaire avec aspect « **en massue** »

Striations denses longitudinales ou
transversales

Dédifférenciation cortico-médullaire des os
tubulaires



Aspect « **en sandwich** » des corps vertébraux

ne pas confondre avec l'aspect "en maillot de rugby" ("rugger jersey spine ") de l'ostéodystrophie rénale ; il s'agit ici de tissu osseux compact de type "corticale osseuse" et non d'une ostéocondensation



Condensation de la base du crâne, des rebords orbitaires et du maxillaire supérieur avec image en « **loup de carnaval** »



Forme tardive

Transmission autosomique **dominante**
Atteinte plus discrète

Découverte chez l'adulte et l'adolescent

- Fractures
- Douleurs ostéo-articulaires (épiphysiolyse, arthrites, ...)
- Atteinte des nerfs crâniens
- Fortuite lors d'un examen radiologique

Asymptomatique dans 20% des cas

Complications fréquentes

- Anémie
- Paralysie faciale, baisse de l'audition, atteinte du champ visuel
- Ostéites sur infections dentaires
- Arthrose précoce

Forme tardive

Deux phénotypes distingués
selon l'aspect radiologique

Type I

Exceptionnel

Ostéocondensation **uniforme**

Crâne, rachis et os longs

Patients souvent asymptomatiques

Pas d'augmentation de la fréquence
des fractures

Type II

Maladie d'Albers-Schönberg

Ostéocondensation **non uniforme**

Aspect d'**os dans l'os** avec alternance
de bandes condensées et d'os normal

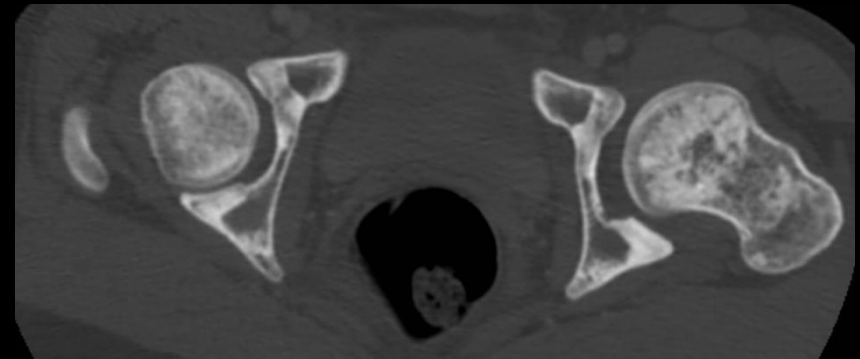
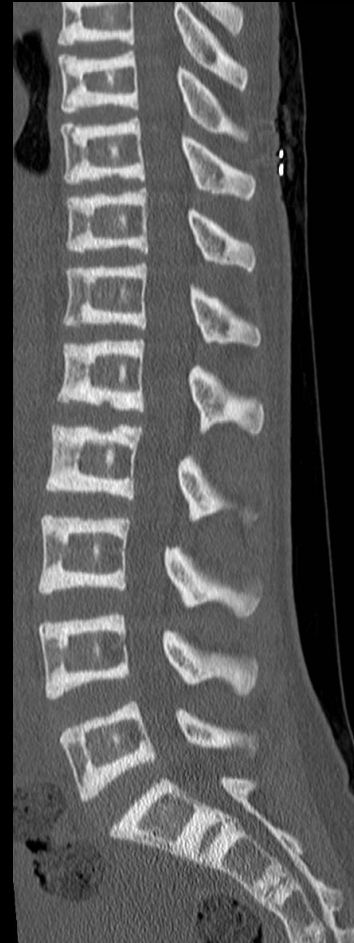
Base du crâne +++

Augmentation de fréquence des
fractures

Douleurs

Compression des nerfs crâniens

Ostéites



Type intermédiaire

Très rare, probable mode autosomique **récessif**

Signes plus modérés :

- Petite taille, anémie, hépatomégalie
- Ostéocondensation diffuse, troubles du remodelage

Type intermédiaire

Mode autosomique **récessif**, déficit en anhydrase carbonique II+

Ostéopétrose + acidose tubulaire + calcifications cérébrales

Petite taille, fractures pathologiques, faiblesse musculaire, retard mental

+/- Régression spontanée de l'ostéocondensation en fin d'enfance

Take home message



Nombreuses formes cliniques, génétiques et radiographiques

Forme **précoce** : maligne, létale

Forme **retardée** : "bénigne", (mais pas très gentille quand même !)

Complications nombreuses (fractures, base du crâne, ...)

Type II : maladie **d'Albers-Schönberg**

Ostéite du maxillaire : ancienne plus grande cause de décès