

ACHONDROPLASIE

Par M. A. SOUQUES

Historique. — L'achondroplasie (α privatif, $\chi\omicron\upsilon\delta\rho\omicron\varsigma$ cartilage, $\pi\lambda\alpha\sigma\sigma\epsilon\iota\nu$ forme) est une malformation congénitale, caractérisée pathogéniquement par une insuffisance de l'ossification cartilagineuse des os longs et cliniquement par un nanisme d'origine micromélique.

Avant que Parrot l'eût autonomisée sous ce nom définitif, cette malformation avait été signalée et étudiée. Ainsi Virchow qui, en 1856, examinait des fœtus microméliques et macrocéphales les considérait comme atteints de crétinisme ou de rachitisme congénital. En 1860, Müller⁽¹⁾ insistait également sur les relations des cas semblables avec le crétinisme, y voyant aussi une espèce de rachitisme intra-utérin qu'il s'efforçait du reste de séparer du rachitisme habituel. En 1871, Winkler⁽²⁾ étonné de la petitesse des membres parlait de rachitisme fœtal micromélique « *rachitis micromelica* », localisé sur les épiphyses des os longs et éteint dès la naissance.

Depuis longtemps déjà, Depaul⁽³⁾, en France, déclarait qu'il s'agissait là d'une maladie spéciale du système osseux, développée pendant la vie intra-utérine et confondue à tort avec le rachitisme. Il était réservé à Parrot⁽⁴⁾ de le démontrer sur une naine micromélique et macrocéphale, de faire cesser toute confusion en donnant le nom d'achondroplasie à cette affection, et de prouver que sa cause résidait dans un trouble du développement du cartilage jugal.

Mais on n'en persista pas moins, en France et à l'étranger, à rapporter pendant longtemps au rachitisme intra-utérin les cas analogues. Il suffira de citer ici les noms de Broca, Verneuil, Kassowitz, Hofmeister.

Ce n'est qu'en 1889, après les travaux de Kirchberg et Marchand⁽⁵⁾, de Porak⁽⁶⁾, de Kaufmann⁽⁷⁾, qu'on revint à la conception de Parrot et que l'achondroplasie conquit définitivement son autonomie. Dès lors les observations se continuent, surtout dans la littérature obstétricale, mais elles restent à l'état de curiosité, à telle enseigne que l'article de Pierre Marie⁽⁸⁾, en 1900, fut une révélation. Cet auteur, qui ressuscitait en quelque sorte l'achondroplasie, ajoutait

(1) MÜLLER. Ueber fœtale Rachitis. *Würtz. med. Zeit.*, 1860.

(2) WINKLER. Ein Fall von Rachitis mit Mikromelie. *Archiv f. Gyn.*, 1871.

(3) DEPAUL. *Acad. de méd.*, 1851.

(4) PARROT. Achondroplasie. *Arch. de physiol.*, 1876.

(5) KIRCHBERG et MARCHAND. Ueber die sog. fœtale Rachitis. *Ziegler's Beitr.*, 1889.

(6) PORAK. De l'achondroplasie. *Nouv. Arch. d'obst. et de gynéc.*, 1889 et 1890.

(7) KAUFMANN. Chondrodystrophia hyperplastica. *Ziegler's Handbuch path. und anat.*, t. II, et *Beit. f. pathol. Anat.*, t. XIII.

(8) P. MARIE. L'achondroplasie dans l'adolescence et l'âge adulte. *Presse méd.*, 1900, n° 57

tait en même temps aux descriptions premières quelques traits importants concernant la macromélie rhizomélique, la main en trident, la participation du péroné à l'articulation du genou. On vit bientôt des observations nouvelles et des études anatomo-pathologiques, telles que celles de Cestan⁽¹⁾, d'Apert⁽²⁾, de F. Regnault⁽³⁾, de Poncet⁽⁴⁾ et de ses élèves Peloquin⁽⁵⁾, A. Leriche⁽⁶⁾, etc., surgir de tous les côtés.

Description symptomatique. — On naît achondroplase. Très souvent, ainsi que le fait pressentir l'historique précédent, il s'agit d'un fœtus mort *in utero*, ou ne naissant pas viable. La malformation ne s'en présente pas moins avec ses caractères primordiaux typiques, reconnaissables et vite reconnus. Je ne m'occuperai pas ici de cette achondroplasie fœtale qu'on a si longtemps confondue avec le rachitisme dit congénital.

J'aurai seule en vue l'achondroplasie de l'adulte. Ici l'enfant naît vivant et viable, à la suite d'un accouchement normal; on constate dès la première heure sa petite taille et ses membres courts. Cet enfant s'élève d'une façon régulière, marche au moment voulu, mais sa croissance reste toujours retardée, et, lorsque l'âge adulte arrive, on se trouve en présence d'un nain singulier. Quel que soit son développement ultérieur, dès la naissance l'achondroplase est orienté en effet dans une direction invariable et évolue fatalement vers un type préétabli.

L'achondroplase adulte est caractérisé par trois symptômes primordiaux: le nanisme, la macromélie et la macrocéphalie.

La *petitesse de la taille*, ou *nanisme*, est le signe le plus saillant: la taille, dans l'achondroplasie, a oscillé jusqu'ici entre 0 m. 97 et 1 m. 58. Cette exigüité tient exclusivement à la brièveté des membres inférieurs, évidente chez le nouveau-né, très frappante chez l'adulte. La tête et le tronc gardent au contraire une longueur physiologique.

Ainsi, chez un sujet normal de 1 m. 57, le tronc du pubis à la fourchette sternale mesure habituellement 51 centimètres. Or, chez les achondroplases de 1 m. 52 à 1 m. 45 le tronc mesure en moyenne de 47 à 50 centimètres. Chez les deux achondroplases d'Apert qui avaient une taille de 1 m. 29 et de 1 m. 52, le tronc mesurait même 57 à 58 centimètres du pubis à la fourchette (fig. 156 et 157). Ce n'est donc pas à la diminution du tronc qu'est dû le nanisme des achondroplases; ce n'est pas davantage à la diminution de hauteur de la tête. Examiné assis, les membres cachés, l'achondroplase paraît normal quant à la tête et au tronc; autrement dit, la tête et le tronc sont d'un adulte, les membres d'un enfant. C'est donc bien à la petitesse des membres inférieurs qu'est dû le nanisme.

Cette *micromélie* des membres inférieurs est si marquée qu'elle en paraît grotesque. On sait que chez un adulte de taille ordinaire la symphyse pubienne est à peu près à égale distance du sol et du vertex. Or, chez les achondroplases, la distance du pubis au sol est presque moitié moindre. Elle était de 44 centimètres chez les malades d'Apert. Cette micromélie qui atteint les quatre membres, frapperait

(1) CESTAN. A propos d'un cas d'achondroplasie. *Nouv. Iconogr. de la Salpêtrière*, 1901.

(2) APERT. Présentation d'un fœtus achondroplase. *Soc. anat. de Paris*, 1895. — Remarques sur l'achondroplasie. *Nouv. Iconogr. de la Salpêtrière*, 1901.

(3) F. REGNAULT. *Soc. anat. de Paris*, 1901, et *Arch. gén. de méd.*, 1902.

(4) PONCET. *Province méd.*, 1902 et *Lyon méd.*, 1905. — PONCET et LERICHE. *Acad. de méd.*, et *Revue de chirurgie*, 1905.

(5) PELOQUIN. *Achondropl. chez l'homme et chez les animaux*. Thèse de Lyon, 1905.

(6) LERICHE. *Soc. anat. de Lyon*, 1905, et *Gaz. des hôp.*, 1904.

plus les segments proximaux (bras et cuisses) que les segments distaux, c'est-à-dire qu'elle serait surtout *rhizomélique*, ainsi que le fait remarquer P. Marie. Ce caractère, qui ne se rencontrerait pas dans l'achondroplase fœtale, semble plus fréquent aux membres inférieurs qu'aux supérieurs. Il s'ensuit que les indices radio-huméral et radio-fémoral sont élevés. Ainsi l'indice radio-huméral, qui chez l'Européen adulte est 89, chez l'achondroplase atteint 100, 110 et même 156 (cas de P. Marie). Mais ce caractère

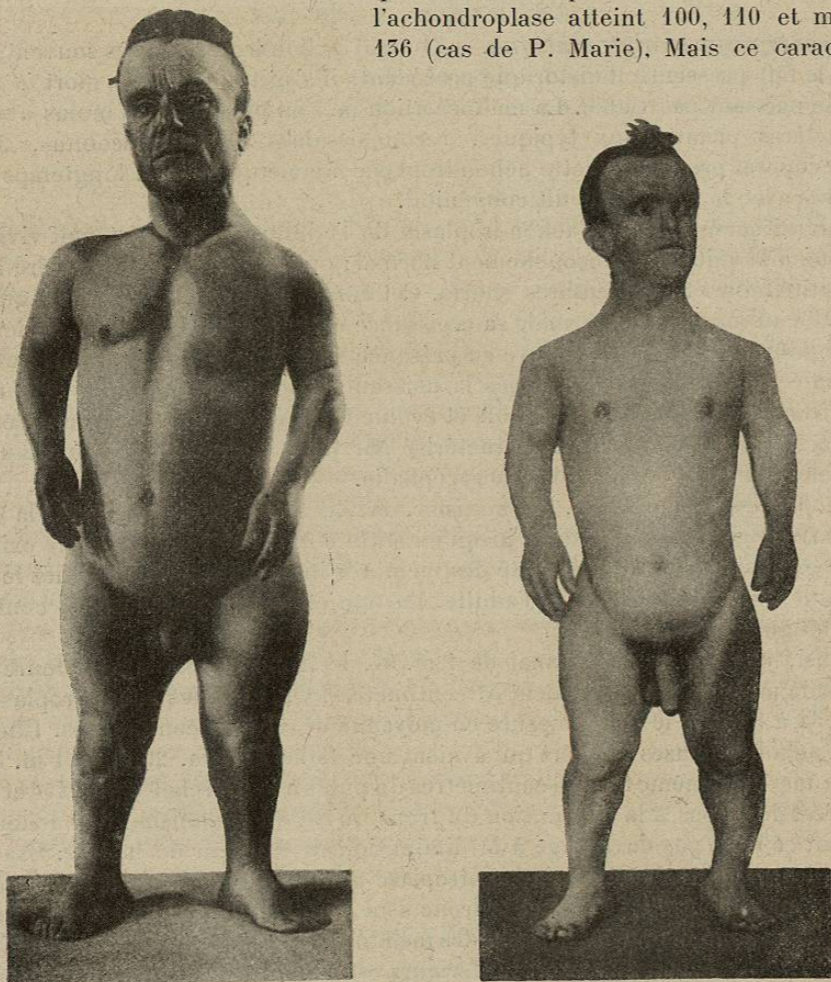


Fig. 156 et 157. — Deux achondroplases. (D'après Apert.)

de micromélie rhizomélique n'est pas constant, et on a pu voir les indices précédents descendre à 85. Il faut noter en passant que, d'après Porak l'attache des membres supérieurs serait reportée plus en arrière que normalement.

Cette micromélie apporte, cela se conçoit, une modification notable dans les rapports des segments du corps entre eux. Chez un adulte normal, lorsque les membres supérieurs tombent le long du tronc, l'extrémité du médius arrive jusqu'au tiers inférieur de la cuisse. Chez l'achondroplase, c'est à peine si cette extrémité dépasse le grand trochanter. En outre, le membre supérieur de l'achondroplase tend à s'éloigner légèrement du tronc à cause de l'augmen-

tation de volume de la tête humérale, et l'avant-bras à se mettre en pronation.

Bref les membres supérieurs et les membres inférieurs sont courts dans leur ensemble et dans chacun de leurs segments. Ce sont les segments ayant les os les plus longs (cuisse et bras, jambe et avant-bras) qui sont le plus raccourcis; les mains et les pieds le sont moins. En chiffres ronds, les segments proximaux sont rapetissés de plus d'un tiers, les distaux (pieds et mains) d'un quart au moins.

Les mains, bien étudiées par M. P. Marie, sont petites, charnues, carrées; « les doigts d'une même main sont de dimensions presque égales, cela est surtout marqué pour l'index et le médius d'une part, pour l'annulaire et l'auriculaire d'autre part. » L'annulaire occupe un plan postérieur à celui des autres doigts. Enfin la main offre une autre déformation, *la main en trident* (fig. 158 et 159), qui consiste en ce que les doigts d'une main étant juxtaposés par leur première phalange s'écartent les uns des autres par les deux dernières, simulant assez bien la divergence des dents d'un trident. Cette déformation spéciale ne semble cependant pas absolument constante.

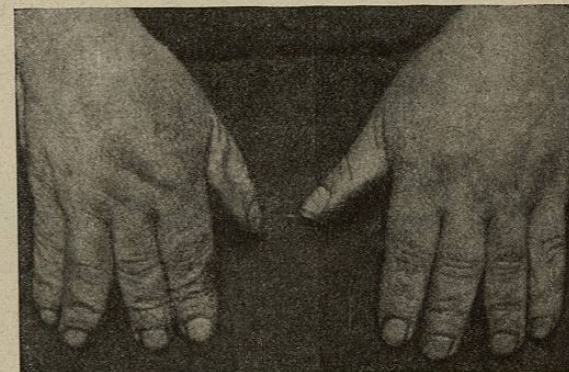


Fig. 158. — Mains en trident. (D'après P. Marie.)

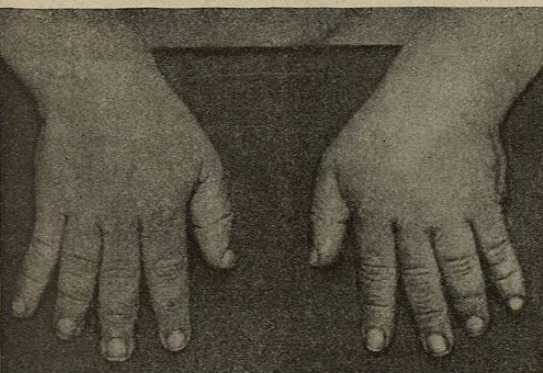


Fig. 159. — Mains en trident. (D'après P. Marie.)

Les membres présentent chez le fœtus des courbures qui sont brusques, anguleuses et siègent à l'union des épiphyses avec la diaphyse. Ces courbures n'existent pas chez l'adulte qui a des os puissants et forts. On constate cependant quelquefois chez eux une tendance des membres inférieurs à s'arquer.

Cette micromélie contraste non seulement avec les dimensions du tronc, ainsi que nous l'avons vu, mais encore avec la *macrocéphalie* (fig. 160). La tête est *grosse*, tantôt au point de vue absolu, tantôt au point de vue relatif. Il n'est pas rare de voir le périmètre occipito-frontal atteindre 60 centimètres, et dépasser même ce chiffre (67 dans un cas de P. Marie, 66 dans un cas de Cestan). Mais il est des cas où la tête, normale par rapport au tronc, ne paraît grosse comparativement aux membres que par illusion d'optique. Non seulement la tête est ou paraît grosse, mais encore elle est *ronde*: l'achondroplase est brachycéphale et même hyperbrachycéphale. Le diamètre transversal est extrêmement augmenté, aussi l'indice cépha-

lique est-il très élevé et peut il atteindre 100 (un cas de P. Marie.) Les bosses frontales et pariétales sont très saillantes et le crâne rappelle quelquefois celui des hydrocéphales.

La face est élargie, mais beaucoup moins que le crâne, les traits accentués, le nez court, aplati à la base, large et rond à son extrémité libre, autrement dit court et épaté.

La voûte palatine est tantôt ogivale, tantôt normale, les dents sans anomalies. Tels sont les trois symptômes primordiaux de l'achondroplasie. A côté de ces

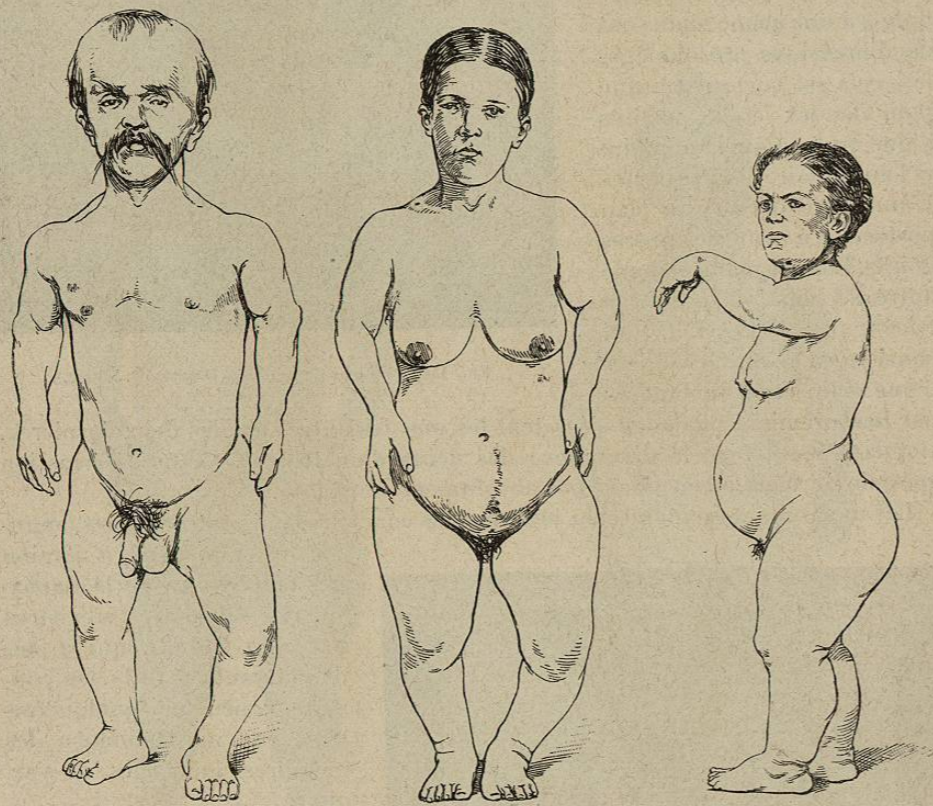


FIG. 160. (D'après P. Marie.)

FIG. 161. (D'après Baldwin.)

FIG. 162. (D'après Porak.)

symptômes, il importe de signaler quelques signes secondaires : l'*aplatissement du dos*, aspect d'autant plus frappant, dit Pierre Marie, que les omoplates ont de faibles dimensions, notamment dans le sens vertical ; l'*ensellure lombaire* (fig. 165), constante et très accusée, déterminée par la bascule du sacrum en avant ; le *rétrécissement uniforme du bassin*, cause de dystocie, étudié par Porak. Le bassin est en effet petit dans tous ses diamètres ; le diamètre antéro-postérieur du détroit supérieur est relativement plus diminué à cause de la bascule du sacrum, tandis que pour ce même motif le diamètre sacro-sous-pubien du détroit inférieur se trouve augmenté. Il est inutile d'insister sur les inconvénients obstétricaux de ce rétrécissement du bassin, qui rend nécessaires la symphysiotomie ou l'opération césarienne.

Il importe enfin de mentionner l'*intégrité des organes génitaux*, chez l'homme

et chez la femme, qui sont anatomiquement et physiologiquement normaux ; le *développement* en apparence exagéré de la musculature : les muscles sont très développés et les achondroplases ont volontiers l'aspect d'athlètes, ils sont d'ailleurs vigoureux et adroits. Les deux malades d'Apert exerçaient le métier de clown dans les cirques et exécutaient de brillants sauts périlleux. Le poids des achondroplases, supérieur au poids d'un enfant de même taille chez

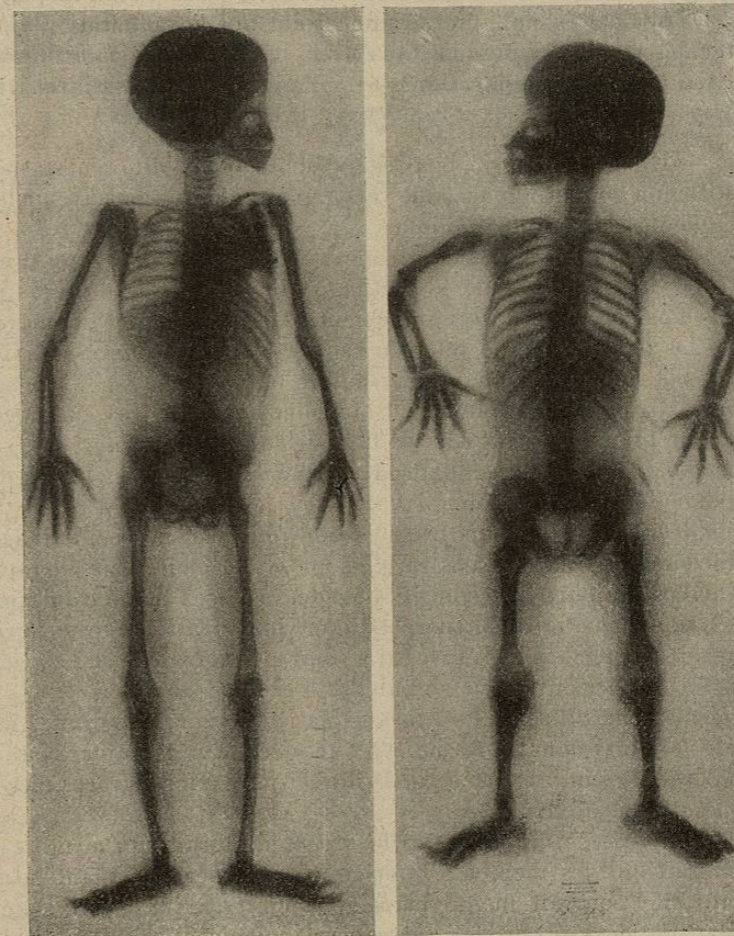


FIG. 165. — Fillette de 9 ans, normale. — FIG. 164. — Fillette de 9 ans, achondroplasique. (D'après R. Cestan.)

lequel les os et muscles sont encore mal développés, est normal par rapport à la taille du sujet. Ils ne sont pas obèses, quoi qu'en dise Porak. De même, l'*intelligence* variable suivant les cas est normale en général. Les malades de P. Marie étaient des infantiles intellectuellement. Un des malades d'Apert avait au contraire une compréhension vive, une conversation amusante, une instruction primaire supérieure à la moyenne. L'état mental dans l'achondroplasie ne semble donc avoir rien de spécial.

L'état général, la peau, les viscères sont normaux.

L'*examen radiographique* (fig. 165) confirme et complète l'étude symptoma-

tique précédente, en montrant les clavicules, les côtes et les vertèbres généralement intacts, et les omoplates rapetissées dans leur ensemble, surtout au niveau de la glénoïde, trop petite pour contenir la tête humérale hypertrophiée. Il montre que les os et la voûte du crâne sont épaissis; que les os longs sont courts et massifs, leurs apophyses d'insertions musculaires et tendineuses très saillantes, leurs épiphyses hypertrophiées dans tous les sens avec productions ostéogéniques exubérantes. Il montre l'intégrité du tarse et du carpe, l'égalité des doigts, les phalanges cubiques. Enfin et surtout l'examen de radiographie décèle l'état des cartilages jugaux, tantôt non ossifiés chez des achondroplases ayant dépassé l'âge de l'ossification physiologique, tantôt ossifiés à l'époque normale.

Formes. — L'achondroplasie peut se présenter sous différents aspects cliniques. Kaufmann en distinguait trois variétés principales, basées sur la nature macroscopique des lésions anatomiques :

1° La *forme malacique* (chondrodystrophia foetalis malacica) avec ramollissement des os. Dans cette variété le cartilage est ramolli, les os épais et mous comme dans l'ostéomalacie. Non seulement les os longs des membres, mais encore tous les os : ceux de la tête, du rachis, etc. sont intéressés. C'est une variété qu'on n'a rencontrée encore que chez le fœtus.

2° La *forme hypoplastique* (chondrodystrophia hypoplastica), qui correspond à celle qui a été prise plus haut comme type de description générale.

3° La *forme hyperplastique* (chondrodystrophia hyperplastica) avec exagération désordonnée de l'ossification.

Kaufmann décrit même une quatrième forme que rien d'essentiel ne distingue des précédentes. Du reste, ces variétés non différenciées histologiquement, sont considérées aujourd'hui comme des degrés de l'achondroplasie. Deux d'entre elles, la malacique et l'hyperplastique, incompatibles avec l'existence, ne s'observeraient que chez le fœtus. En se basant non plus sur l'aspect, mais sur l'extension des lésions, on a signalé les formes suivantes :

a) Une *forme généralisée* qui, outre les quatre membres, le crâne, le bassin et l'omoplate (atteints dans la forme typique, décrite plus haut), peut frapper la clavicule, les côtes et les vertèbres. Jusqu'ici les exemples rares n'en ont été observés que chez les fœtus.

b) Une *forme partielle*. Tantôt cette forme se limiterait aux membres, tantôt elle n'atteindrait que les membres inférieurs, les supérieurs étant intacts, ou inversement. Elle pourrait même parfois se circonscire à un segment de membre. Dans ce dernier cas, les autres segments de ce membre grandissent davantage, par compensation. Ces faits sur lesquels insiste F. Regnault sont rapprochés par lui de la dyschondroplasie d'Ollier, où la dystrophie du cartilage jugal peut se limiter à une épiphyse.

Ainsi conçu le cadre de l'achondroplasie se trouve singulièrement élargi. Aussi certains auteurs refusent-ils d'admettre cette forme partielle.

c) Une *forme fruste* dans laquelle tel ou tel signe habituel ferait défaut : par exemple, la disproportion entre le bras et l'avant-bras, la dystrophie du crâne, etc.

d) Une *forme compliquée* : achondroplasie associée, par exemple, au rachitisme (Comby)⁽¹⁾.

(1) COMBY. Soc. méd. des hôp., 1905.

Étude anatomo-pathologique. — Le crâne est habituellement augmenté de volume, arrondi, brachycéphale. Sa base est « cyphotique », comme dit Virchow, avec diminution du diamètre antéro-postérieur des fosses cérébelleuses, de telle sorte que la fosse occipitale semble profonde et taillée à pic (Regnault). Les os du nez sont aplatis, la face en retrait sur le front. Il faut noter ici que, dans l'achondroplasie des adultes, le crâne est souvent normal (Porak, Regnault).

Les os des membres sont petits et épais; leur brièveté est plus rhizomélisque que mésomélisque et qu'acromélisque. Les indices radio-huméral et fémoro-tibial se trouvent par suite élevés. Mais il n'en va pas toujours ainsi : ils sont parfois normaux et quelquefois même abaissés.

Cet examen macroscopique montre l'intégrité des clavicules, des côtes, des vertèbres, des os du carpe et du tarse, etc.; la participation du péroné à l'articulation du genou et celle du tibia à la jointure du coude.

En règle générale, les os longs sont peu déformés. Ils sont simplement remarquables par l'augmentation du volume des épiphyses qui sont hypertrophiées et présentent au niveau des insertions musculaires et tendineuses des saillies qui ressemblent à des exostoses. Mais il y a des exceptions, et on peut voir des coudures et des torsions de la diaphyse, des épiphyses difformes, irrégulières, saillantes. Il est vrai que ces coudures sont rares chez l'achondroplase adulte, quand elles existent elles sont moins prononcées que chez le fœtus et que sur les squelettes conservés dans les musées anatomiques.

Pour comprendre la description des lésions histologiques, il est utile de rappeler en deux mots le processus normal de l'ossification cartilagineuse. Normalement (fig. 166), on voit dans le cartilage jugal les cellules cartilagineuses se multiplier, s'ordonner en séries rectilignes (cartilage sérié) et s'ouvrir les unes dans les autres. Il en résulte des cavités séparées par des colonnes de substance intercellulaire (rivulation). Bientôt les vaisseaux venus de la diaphyse pénètrent dans ces cavités, y apportent des ostéoblastes, et le cartilage se transforme peu à peu en tissu osseux. Ces transformations du cartilage de

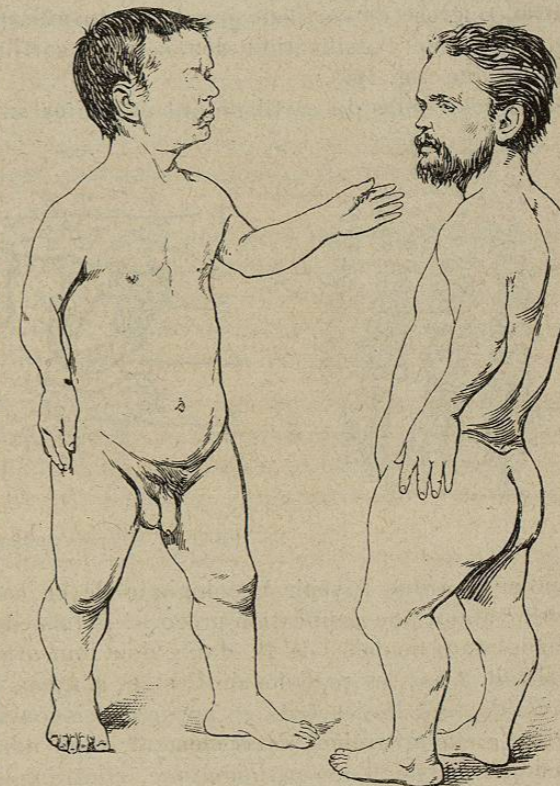


FIG. 165. (D'après Thomson.)