

conjugaison se fait dans des zones régulières qui n'empiètent pas les unes sur les autres.

Or, dans l'achondroplasie il n'y a ni ordre dans la disposition des cellules cartilagineuses ni zones régulières. Tout est bouleversé dans le cartilage jugal, tandis que l'ossification périostique reste normale. D'après Spillmann⁽¹⁾ la lésion capitale serait le remplacement du cartilage jugal par un tissu conjonctif fibrillaire dans lequel on apercevrait çà et là des amas sans ordre, soit de tissu osseux dense, soit de tissu fibroïde. Durante⁽²⁾ de son côté a bien étudié les lésions de la zone de prolifération, de la zone de rivulation et de la bande fibreuse vasculaire qui les sépare.

Bref, sclérose du cartilage jugal avec insuffisance de la multiplication, de la sériation et de l'ossification des cellules cartilagineuses, telle est la lésion histologique (fig. 167).

Mais ces études du cartilage ont été faites sur des achondroplasies fœtaux,

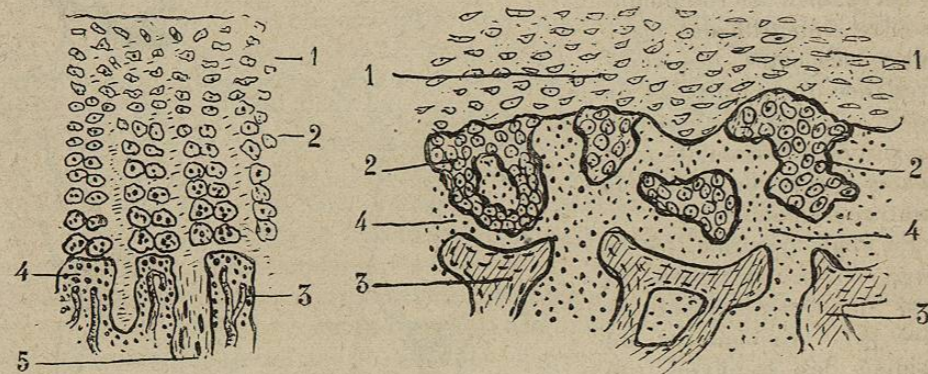


FIG. 166 et 167. (D'après Spillmann.)

et nous ignorons l'avenir histologique de ce cartilage sclérosé et ainsi perturbé. Subit-il une ossification précoce? Persiste-t-il indéfiniment dans cet état? Chez les deux malades de P. Marie, dont l'un avait quarante ans, le cartilage persistait. Chez les malades de Cestan, d'Apert, de Poncet et Leriche, il était ossifié. Ce sont là des faits en apparence inconciliables et qui pour Poncet et Leriche s'expliqueraient naturellement, si on admettait avec eux deux sortes d'achondroplasie : l'une pathologique, l'autre congénitale et physiologique, la première comportant une ossification indéfiniment retardée, la seconde une ossification s'effectuant à l'âge normal. Cette seconde variété d'achondroplasie serait d'ordre ethnique, analogue à certaines races qu'on trouve chez les animaux et qui se transmettent aux descendants avec les mêmes caractères : chiens bassets, bœuf natos de l'Argentine, chèvres de Guinée, moutons ancons. Cette variété ne dépendrait par conséquent ni d'une maladie intra-utérine, ni d'un accident arrivé à l'embryon.

Étiologie. — On sait que cette malformation congénitale est parfois héréditaire ou familiale. D'une part, dans les cas de Porak, de Baldwin⁽³⁾ elle existait chez les parents (père ou mère, elle n'a jamais été jusqu'ici signalée

(1) SPILLMANN. *Thèse de Nancy*, 1900.

(2) DURANTE. *Soc. anat. de Paris*, 1900, et *Revue méd. de la Suisse romande*, 1902.

(3) BALDWIN. *Medical News*, 1890, p. 158.

chez les deux); chez les malades de Poncet et Leriche, de Bœckh⁽¹⁾ elle existait aussi dans plusieurs générations successives (grand-père et père, trisaïeul et père). D'autre part, les parents peuvent être normaux, et deux ou plusieurs frères ou sœurs achondroplasies, et cela sans ordre, intercalés ou non entre deux membres sains. Dans la famille, citée par Lannois⁽²⁾, composée de sept enfants et qui comportait deux achondroplasies, il y avait un colosse de 1 m. 92. Il faut ajouter que, dans un certain nombre de faits on ne retrouve pas ce caractère familial ou héréditaire. L'achondroplasie est alors ou paraît isolée. Les enfants des achondroplasies sont en effet souvent normaux. Quand l'achondroplasie existe chez la mère, la grossesse n'est généralement pas menée à terme : l'opération césarienne et la symphyséotomie sont nécessaires. Et c'est là la raison qui limite la descendance et qui empêche peut-être la formation d'une race. La mère achondroplase peut engendrer un achondroplase comme elle, ou un enfant sain qui ressemble au père. Il serait indispensable de connaître la descendance de générateurs tous deux achondroplasies pour trancher définitivement la question de l'origine ethnique ou non de l'achondroplasie. Or cette connaissance nous fait encore défaut.

Quant aux causes proprement dites, elles nous sont inconnues. L'achondroplasie se produit *in utero*. Dans la plupart des cas on ne retrouve rien à noter pendant la grossesse. Est-on autorisé à soupçonner l'influence des infections et des intoxications maternelles? Dans un des deux cas de Porak et Durante il s'agissait de syphilis, dans l'autre de vomissements incoercibles.

Pathogénie. — L'absence de notions étiologiques devait conduire fatalement à des hypothèses pathogéniques différentes. Je ne parlerai pas de la théorie mécanique qui faisait intervenir l'amputation congénitale ou la constriction funiculaire, un vice de position, une lésion médullaire, l'oligamnios etc.; elle est définitivement abandonnée.

Trois théories restent actuellement en présence pour essayer d'expliquer le mécanisme de l'achondroplasie : la théorie du rachitisme intra-utérin, la théorie toxi-infectieuse et enfin celle de la dystrophie cartilagineuse congénitale. Il faut les envisager successivement.

A) **Théorie du rachitisme intra-utérin.** — Nous avons vu que l'achondroplasie avait été longtemps considérée comme une espèce de rachitisme congénital, et qu'il n'avait pas fallu moins que les vives attaques de Parrot pour renverser cette hypothèse. Parrot n'avait cependant pas convaincu tous les partisans de la théorie rachitique. Aujourd'hui encore la parenté de l'achondroplasie et du rachitisme est encore défendue par R. Cestan et F. Regnault. Cependant la majorité des observateurs séparent ces deux affections, en se basant sur une série de caractères cliniques et anatomo-pathologiques. Le rachitisme, disent-ils, est une maladie *acquise*, consécutive à une infection ou à une auto-intoxication; les faits de rachitisme congénital, si on élimine le cas de myxœdème, d'hérédosyphilis osseuse, d'ostéoporose congénitale, restent douteux. Or, l'achondroplasie est toujours congénitale. Dans le rachitisme, la petitesse des membres tient aux incurvations et aux nouures des os longs; il n'en est pas ainsi dans l'achondroplasie. Les rachitiques ont des membres supérieurs (trop longs pour leur taille) dont les extrémités atteignent les genoux. Les déformations du

(1) BÖCKH. *Arch. f. Gynæk.*, 1895, p. 565.

(2) LANNOIS. Deux cas de naissance achondroplasique chez le frère et la sœur. *Lyon méd.*, 1902, p. 895.

rachis et du thorax, le chapelet costal, le front olympien, le crâne natiforme, le crânio-tabes appartiennent au rachitisme, et font défaut à l'achondroplasie. Il y a certainement des cas « frontière » qui semblent justifier un rapprochement entre ces deux maladies : d'une part, observations d'achondroplasie plus ou moins généralisée avec participation des côtes, du rachis, du sternum, ou d'achondroplasie limitée qui rappellent le rachitisme tardif; d'autre part, observations de nanisme rachitique authentique. Mais il s'agit là de faits rarissimes, discutés ou discutables cliniquement, que la radiographie et l'anatomie pathologique finissent par rapporter à l'une ou à l'autre affection. Les exubérances ostéogéniques des épiphyses semblent appartenir en propre à l'achondroplasie. De même, la sclérose du cartilage jugal des achondroplases est distincte des tissus spongioïde et chondroïde des rachitiques. Bref, l'achondroplasie n'est pas une variété de rachitisme intra-utérin.

B) **Théorie toxi-infectieuse.** — Elle suppose qu'une infection ou une intoxication d'origine externe ou interne survient dans les premiers mois de la vie intra-utérine, au moment où se fait la grande poussée ostéogénique qui s'étend du troisième au septième mois. Le cartilage jugal est frappé, il se sclérose et dès ce moment son évolution est entravée: le fœtus s'il naît viable est petit, achondroplase, la croissance des os longs dépendant du cartilage de conjugaison. Les os qui naissent dans le tissu conjonctif comme les côtes, la clavicule, ceux de la voûte du crâne, ont leurs dimensions normales; les os de la base qui ont, au contraire, une origine cartilagineuse sont rapetissés, ainsi que nous l'avons déjà vu. On sait que les maladies infectieuses peuvent accélérer la croissance (fièvre typhoïde) ou la ralentir (entéro-colite). Il est admissible que les toxines aillent se localiser sur le cartilage jugal. En injectant des toxines streptococciques à des cobayes jeunes, L. Dor (*) n'a-t-il pas obtenu des décollements épiphysaires?

Dans le cas où le fœtus achondroplase est mort né, il faut admettre que la toxi-infection a été grave. Les faits de Porak et Durante plaident en faveur de cette manière de voir. Dans le cas où le fœtus achondroplase naît viable, il reste petit, grandit peu pendant l'enfance et l'adolescence, le cartilage jugal étant insuffisant.

Il se peut que la toxi-infection agisse directement sur le cartilage de conjugaison, mais n'est-il pas possible que cette action sur le cartilage soit indirecte, et que la toxi-infection frappe d'abord une *glande vasculaire sanguine* dont la sécrétion interne, dès lors altérée, irait ralentir l'ostéogénèse épiphysaire? Les choses se passent ainsi dans le myxœdème. Il est certain que cette hypothèse, formulée par P. Marie, a pour elle les analogies et le rôle connu des glandes à sécrétion interne sur la croissance.

On a naturellement incriminé la glande thyroïde, en se basant sur la coexistence quelquefois constatée du myxœdème avec l'achondroplasie, Mais cette hypothèse n'est guère défendable. L'achondroplasie est tout à fait distincte du myxœdème: chez le myxœdémateux il y a arrêt de développement de tout le corps, absence de puberté; chez l'achondroplase, la tête et le tronc sont régulièrement développés, les organes génitaux ont leur volume et leur fonctionnement normaux.

A défaut de corps thyroïde, on a incriminé le thymus, les organes génitaux (testicule et ovaire) dont le rôle dans le développement osseux a été mis en évidence par des travaux récents. Dor et Maisonnave, en injectant de l'orchitine à

(*) Dor. *Congrès de chirurgie*, 1895.

des animaux, n'ont-ils pas obtenu une diminution de la taille? Mais c'est là une hypothèse qu'on ne doit admettre que sous bénéfice d'inventaire, les organes génitaux paraissant normaux chez les achondroplases.

Enfin on peut se demander si la toxi-infection n'agit pas primitivement sur le système nerveux qui, à son tour, produirait des troubles trophiques du cartilage. Durante a bien signalé des lésions médullaires dans l'achondroplasie, mais ces lésions étaient trop récentes pour pouvoir être accusées, et cette hypothèse manque jusqu'ici de bases sérieuses.

c) **Théorie de la dystrophie du cartilage primordial.** — Défendue par Parrot, elle a été reprise par de Bück (*) qui regarde l'achondroplasie comme une chondrodystrophie congénitale, liée à une altération primitive du germe cartilagineux, autrement dit à un épuisement d'ordre héréditaire. « Tout comme il existe un nain infantile par anangioplasie, dit-il, il existe un nain micromélique par chondrodystrophie congénitale. Cette chondrodystrophie, pour nous, représente une insuffisance chondroplasiqne résidant dans le germe cartilagineux même, de nature dégénérative primitive et non d'origine dysthyroïdienne... Une preuve en faveur de la nature dégénérative de l'achondroplasie me semble résider dans la coexistence presque régulière de stigmates profonds de dégénérescence et dans la propriété de se transmettre par hérédité, à tel point qu'elle pourrait devenir un caractère de race, comparable à la race des chiens bassets ». Il faut rapprocher de cette théorie l'opinion d'Apert, de Poncet et Leriche, qui voient dans l'achondroplasie une variété héréditaire spéciale bien caractérisée de l'espèce humaine, et dans l'achondroplase un descendant des Pygmées antiques. Poncet et Leriche se basant sur les cas héréditaires et familiaux admettent une *achondroplasie pathologique* relevant d'une infection ou d'une intoxication, et une *achondroplasie physiologique* atavique ou d'ordre ethnique.

C'est là un problème que de nouvelles recherches cliniques et anatomo-pathologiques peuvent seules résoudre.

Diagnostic. — Dans les cas typiques, le diagnostic s'impose. J'ai suffisamment insisté, chemin faisant, sur les caractères qui séparent l'achondroplasie des nanismes rachitique et myxœdémateux. D'autre part, les nains achondroplasiqnes avec leur tête et leur buste d'adulte sur des membres d'enfants, leur micromélie rhizomélique, leurs organes génitaux normaux, se distinguent nettement des nains par hérédo-syphilis qui ont pour eux le front olympien, la triade d'Hutchinson, les fractures juxta-éphiphysaires, les exostoses, les syphilitides de la peau, les lésions spécifiques du foie, du testicule, du système nerveux central, etc.; ils se distinguent aisément des nains anangioplasiques qui n'ont aucun des stigmates du nanisme achondroplasiqne. Point n'est besoin d'insister sur ce chapitre.

Dans les cas atypiques, particulièrement dans les formes frustes compliquées et partielles, les difficultés pourront être accumulées. L'étude détaillée de chaque symptôme et l'examen radiographique permettront le plus souvent de se prononcer en connaissance de cause.

Traitement. — Jusqu'ici l'achondroplasie reste au-dessus des ressources de la thérapeutique. On a essayé l'opothérapie, particulièrement l'opothérapie thyroïdienne, sans résultats notables. Ces succès se conçoivent si on considère que l'achondroplasie relève d'une lésion cartilagineuse éteinte à la naissance.

(*) DE BÜCK. *Belgique médicale*, 1900, p. 757.