

IX

ACHONDROPLASIE

PAR LE D^r J. COMBY

Jusqu'aux recherches intéressantes de Parrot (*Société d'anthropologie*, 1878), on avait confondu l'achondroplasie avec le rachitisme congénital ou fœtal. Cet auteur montra que l'achondroplasie était un trouble d'ossification d'origine cartilagineuse. Le cartilage d'ossification ayant perdu sa propriété ostéogénique, les os ne se développent pas en longueur, ils restent courts (micromélie), mais ils se développent en épaisseur grâce au périoste. Enfin, tous les os qui ne se développent pas aux dépens du cartilage échappent à la maladie.

Cette *chondrodystrophie fœtale* est aujourd'hui parfaitement connue grâce aux travaux déjà anciens de Parrot, Depaul, Kirchberg, Marchand, Porak (*Nouv. Arch. d'obst. et gyn.*, 1889-1890), Kaufmann (1892). Des cas isolés ont été rapportés par Thomson (1895), Lugeol (*Soc. de méd. et de chir. de Bordeaux*, 1892), Apert (*Soc. anat.*, 1895), Hergott (*Soc. d'obst. gyn. et péd.*, 1900), Comby (*Soc. méd. des hôp. et Arch. de méd. des enfants*, 1902), Méry (*Soc. méd. des hôp.*, 1902), J. Lovett Morse (*Arch. of Ped.*, août 1902), Kassowitz (*Réunion des naturalistes et médecins allemands*, Karlsbad, septembre 1902), Martinez Vargas (*Monatsschrift für Kind.*, novembre 1902), Herrman (*Arch. of Ped.*, janvier 1905), G. Durante (*Rev. méd. de la Suisse rom.*, 20 déc. 1902), C. Daniel (*Ann. de gyn. et d'obst.*, janvier 1905), G. Variot (*Soc. méd. des hôp.*, mars 1905), J. Comby (*Soc. méd. des hôp.*, 24 avril 1905). Le D^r Pierre Marie (*Presse médicale*, 14 juillet 1900) a donné de l'achondroplasie dans l'adolescence et l'âge adulte une description complète, et enfin mon élève, le D^r Vilaire-Cabèche, en a fait le sujet de sa thèse inaugurale (19 juillet 1902).

Étiologie. — L'achondroplasie est une maladie intra-utérine ou fœtale; elle survient de très bonne heure et bien souvent elle est incompatible avec la vie. Les cas mortels ont été fort bien étudiés par Ballantyne à propos de la pathologie du fœtus. Cependant un certain nombre de sujets survivent et peuvent faire souche. Dans ce dernier cas, on a pu relever l'influence héréditaire. Une femme achondroplasique (Porak) a pu accoucher d'un enfant achondroplasique comme sa mère. Le D^r Charpentier a vu un cas semblable; quelques autres observations ont été rapportées. Donc l'achondroplasie peut se transmettre par l'hérédité.

Quelle est la cause de cette maladie? Il est évident que cette cause est distincte de celle qui produit le rachitisme, maladie acquise, non mortelle, etc. Mais elle n'est pas encore connue dans son essence.

Est-ce une simple maladie du cartilage primordial, comme le voulait Parrot? Marie pense que la dystrophie est beaucoup plus générale.

G. Durante signale la tuberculose maternelle dans un cas, la syphilis dans un autre cas. Il croit qu'il faut incriminer une cause infectieuse ou toxique. Peut-être même l'auto-intoxication (insuffisance thyroïdienne) pourrait-elle jouer un rôle dans quelques cas.

Anatomie pathologique. — L'anatomie pathologique de l'achondroplasie n'a été faite que sur les fœtus ou les nouveau-nés. Elle a permis de voir que le cartilage de conjugaison des os longs était à peu près dépourvu

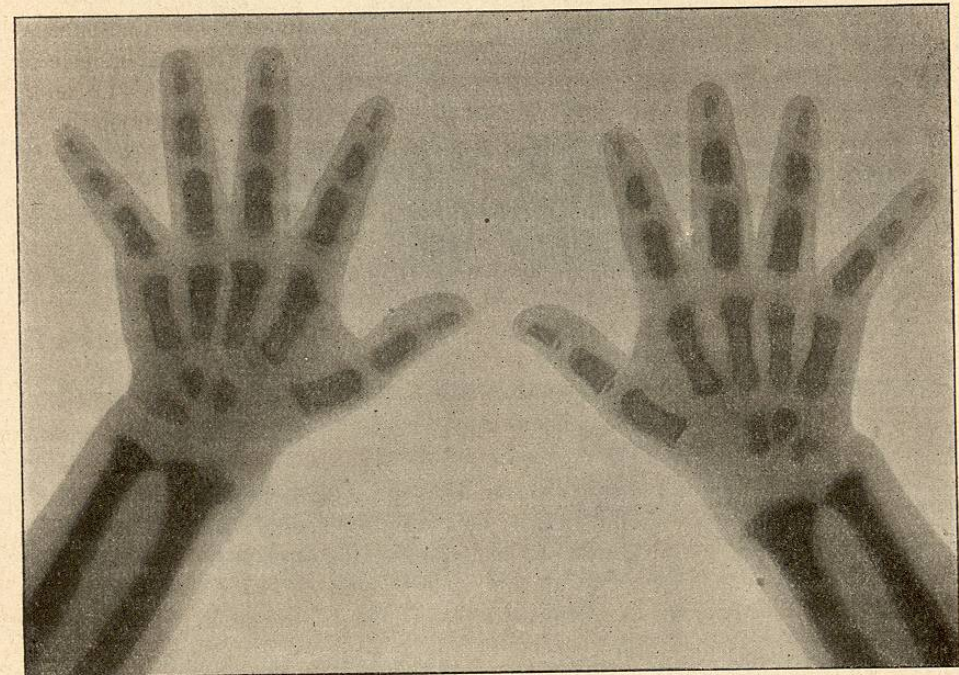


Fig. 1. — Radiographie des mains de l'enfant représenté figures 2 et 5.

de propriété ostéogénique. D'après les recherches récentes de L. Spillmann, le cartilage de conjugaison semble faire défaut. Sur une coupe, on ne trouve pas les différentes zones qui le constituent à l'état normal. Les cellules cartilagineuses sont disposées sans ordre et tassées les unes contre les autres. Pas de cartilage sérié. Entre le cartilage et le tissu spongieux, on trouve une zone de cartilage calcifié présentant de grosses cellules arrondies. Du côté du cartilage, la limite de ce cartilage calcifié est assez régulière, mais elle est crénelée du côté du tissu spongieux. En certains points on aperçoit des amas de cellules cartilagineuses aplaties, enserrées dans une gangue calcifiée. En certains points, la moelle osseuse arrive au niveau du cartilage. Au-dessous de cette zone de calcification, on note des lamelles osseuses déchiquetées limitant des cavités remplies de cellules rondes. Le canal médullaire se

trouve également rempli de cellules rondes. La radiographie montre un amincissement marqué des cartilages épiphysaires (le contraire est fréquent).

Chez un fœtus de 5 mois étudié par Durante, les lésions osseuses pouvaient se résumer ainsi : sclérose du cartilage épiphysaire en voie de multiplication ; consécutivement insuffisance de la sériation des cellules cartilagineuses et de l'ossification cartilagineuse, bourgeons médullaires franchissant la ligne d'ossification. Ossification périostale abondante se faisant tant au moyen des ostéoblastes que par calcification directe des travées fibreuses, mais n'aboutissant qu'à la formation d'un os spongieux à épaisses travées résistantes. Sclérose de la moelle osseuse.

Les radiographies montrent parfois avec beaucoup de netteté l'absence d'ossification cartilagineuse au niveau des épiphyses et justifient bien le terme *achondroplasie* proposé par Parrot. Voici la radiographie des mains de notre premier malade (fig. 1) qui met bien en relief cette particularité du trouble de l'ossification. Variot a présenté à la *Société de Pédiatrie* (21 avril 1905) une radiographie non moins concluante.

Symptômes. — Au premier abord, les enfants achondroplasiques frappent par la grosseur de leur tête et l'exiguité de leur taille ; ce sont des nains à membres courts (micromèles), avec un tronc et une extrémité céphalique de dimensions normales.

Quand l'enfant est nu (fig. 2 et 3), il est aisé de se rendre compte de ces particularités.

La micromélie existe aux quatre membres dans des proportions identiques. Le bras est plus court que l'avant-bras, ce qui est le contraire de l'état normal. L'avant-bras l'emporte sur le bras de 4 centimètres, tandis que, chez un enfant normal, c'est le bras qui l'emporte précisément de 4 centimètres. Au membre inférieur, on constate de même que la longueur de la cuisse est moindre que celle de la jambe, alors que le rapport devrait être inverse. Donc la racine des membres, le segment *rhizomélisque* est plus court, chez les achondroplasiques, que les segments *mésomélisque* et *acromélisque*.

Le tronc est normal comme longueur et comme amplitude, il fait contraste avec la brièveté des membres ; les sujets ressemblent aux *chiens bassets*, suivant la comparaison de Parrot et de Porak.

Les achondroplasiques, malgré ces apparences grotesques, sont très intelligents, et il est probable que les *nains de Cour* de l'ancien régime étaient des achondroplasiques.

Leur tête est grosse et la macrocéphalie peut simuler parfois l'hydrocéphalie. Elle est globuleuse, avec saillies frontales et pariétales très prononcées. Face large, traits grossiers, racine du nez aplatie ou enfoncée, extrémité large et arrondie avec narines béantes. Le nez paraît court et épaté, la voûte palatine est souvent ogivale ; notre premier malade avait même des végétations adénoïdes.

L'ensellure lombaire est toujours très accusée, le sacrum étant porté en haut et en arrière par un mouvement de bascule, quoique le dos soit plat. Il en résulte un rétrécissement du bassin qui peut être préjudiciable aux

femmes achondroplasiques. L'obésité est assez fréquente et le poids est très fort pour la taille. C'est ainsi que notre premier malade, avec une taille de 2 ans 1/2 à 5 ans, avait un poids de 5 à 6 ans.

La main, réduite dans toutes ses dimensions, est carrée, charnue. Les



Fig. 2.

Achondroplasique de 5 ans 1/2 observé en août 1901 à l'Hôpital des Enfants-Malades.

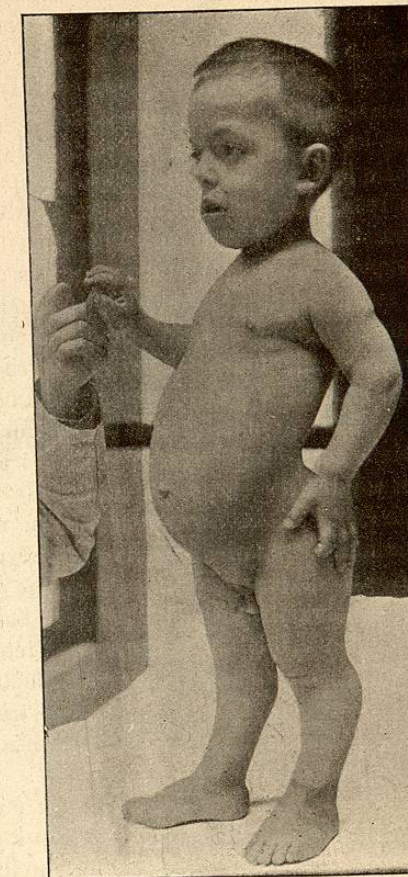


Fig. 3.

doigts sont raccourcis et de dimensions égales ; ceux du milieu s'écartant par leurs extrémités figurent un *trident*.

Les jambes sont arquées à concavité interne par déplacement angulaire des deux segments du membre. Les membres supérieurs sont droits.

La musculature est remarquablement développée (formes athlétiques, pygmées). Organes génitaux normaux. Rien à noter du côté des os qui se développent aux dépens du tissu embryonnaire primitif (clavicule, côtes, frontal, pariétaux) sans passer par une phase cartilagineuse. Ainsi se trouve expliqué le désaccord entre le développement du tronc, de la tête et celui des membres.

L'achondroplasie, lorsqu'elle ne tue pas l'enfant avant la naissance, est compatible avec une existence assez longue, et les adultes achondroplasiques se rencontrent assez fréquemment quand on sait les reconnaître. Le pronostic n'est donc pas très grave. Mais il faut bien avouer que la maladie est incurable; l'enfant restera toute sa vie un nain difforme et ridicule.

Diagnostic. — La maladie avec laquelle on a confondu le plus souvent l'achondroplasie est le *rachitisme*. Or, tant au point de vue anatomique, qu'aux points de vue étiologique et symptomatique, les deux affections sont absolument distinctes. Les troubles d'ossification du rachitisme portent sur tous les os, sans respecter le crâne, les côtes, les clavicules, etc. L'achondroplasie limite ses lésions au cartilage primordial et aux os longs des membres. Le rachitisme est une maladie acquise, de la première enfance, liée à la suralimentation et à la gastro-entérite; l'achondroplasie est une maladie congénitale, fœtale, qui n'évolue pas après la naissance et entraîne souvent la mort-natalité. Le rachitisme ramollit et déforme tout le squelette, n'entraînant le nanisme que très exceptionnellement; l'achondroplasie limite ses coups aux membres, qui sont raccourcis tout en restant volumineux, augmente la musculature, cause l'ensellure lombaire, etc.

Cependant le rachitisme peut compliquer l'achondroplasie; cette complication existait à un haut degré dans le dernier cas que j'ai vu et qui m'avait été adressé par le Dr Wisner (de Bois-Colombes). Il s'agissait d'une fillette de 14 mois, ne marchant pas, ne parlant pas, n'ayant que 2 dents, présentant une large fontanelle, une cyphose dorsale, un chapelet costal, etc. Cette enfant, nourrie au biberon, ne pesait que 4400 grammes. Le rachitisme était non moins évident que l'achondroplasie. Cette dernière maladie s'affirmait par les traits suivants: tête énorme (46 centimètres de circonférence), buste très long (25 centimètres) pour la taille entière qui n'excédait pas 55 centimètres, membres très courts avec segment acromioclaviculaire égalant ou dépassant le segment rhizomélique, mains larges, courtes, trapues, avec doigts écartés en *trident*.

Le cas était trop typique pour être méconnu malgré son association avec le rachitisme. Cette fillette, que j'ai présentée à la Société des Hôpitaux le 24 avril 1905, était assez intelligente malgré son retard de développement et elle manifestait une grande vitalité.

On pourrait penser au *myxœdème* qui a, avec l'achondroplasie, quelques traits communs: taille exiguë, corps volumineux, ventre proéminent. Mais combien de dissemblances! le myxœdémateux a la peau molle, les chairs lipomateuses, la bouche entr'ouverte, la dentition retardée, l'intelligence obtuse parfois jusqu'à l'idiotie. L'achondroplasique est fort, vigoureux, sans anomalies de la marche, de la dentition; il est intelligent, etc.

Traitement. — Le traitement de l'achondroplasie est à peu près nul. Quelques médecins ont essayé la médication thyroïdienne dans l'espoir d'accroître la taille. Dans un cas de Méry, sous l'influence de tablettes de thyroïdine (50 centigrammes), l'enfant aurait gagné 5 centimètres en 6 mois. Mais on ne saurait compter sur cette médication et il faut renoncer, jusqu'à plus ample informé, à traiter l'achondroplasie.

X

DYSOSTOSE CLÉIDO-CRANIENNE

PAR LE Dr J. COMBY

La dysostose cléido-crânienne héréditaire est une affection dont la connaissance est de date récente. Elle est caractérisée par un retard excessif dans l'occlusion des fontanelles avec aplasie des clavicules.

Historique. — MM. P. Marie et Sainton (*Soc. méd. des hôp.*, 1897 et 1898) ont présenté des malades atteints de cette malformation complexe du crâne et des clavicules, et proposé le nom de *dysostose cléido-crânienne héréditaire*. Le Dr A. Pierre a traité cette question dans sa thèse (Paris, 1898). Avant les faits produits par ces auteurs, des faits analogues ont pu être retrouvés dans la littérature médicale, comme l'a bien montré M. A. Couve-laire dans la revue générale qu'il a consacrée à la dysostose cléido-crânienne (*Journal de Phys. et de Path. générale*, 15 juillet 1899).

En 1765, Martin (*Journ. de méd. de Roux*) signale une malformation de la clavicule chez un sujet dont le père et les frères sont semblablement atteints.

En 1864, Gegenbaur (*Iena Zeitschr. f. Med. u. Nat.*) rapporte un cas d'absence héréditaire de la partie acromioclaviculaire de la clavicule chez une mère et ses trois enfants.

En 1865, un cas de Niemeyer est cité par Luschka (*An. des Glied. des Mensch.*). Scheuthauer (*Allg. Wien. med. Zeit.*, 1871) publie deux cas, Dowse (*Trans. of the Path. Soc.*, 1875) et Kappeler (*Arch. f. Heilk.*, 1875) un cas chacun de clavicules rudimentaires avec anomalies crâniennes.

Hamilton (*Traité des frac. et lux.*, 1880) cite un nouveau-né atteint de dysostose cléido-crânienne avec disjonctions épiphysaires multiples. Todd, d'après Carpenter (*Lancet*, 7 janvier 1899), aurait publié un cas suivi d'autopsie. Hultkrantz (*An. Anz.*, 51 décembre 1898) signale 5 cas de clavicules rudimentaires avec anomalies crâniennes dont 4 dans la même famille (une mère et ses 5 enfants). Carpenter a vu aussi 5 cas familiaux (le père et 4 enfants) de cette maladie (*Lancet*, 1899); dans le même journal (1899), Shorstein a rapporté un cas semblable.

Enfin MM. Pinard et Varnier (*Soc. d'obs., gyn. et péd.*, juin 1899) ont observé une femme dont le père et une sœur présentaient la dysostose cléido-crânienne.

En additionnant tous ces faits, on compte actuellement plus de 50 cas de cette curieuse malformation.

Étiologie. — On voit donc que l'affection est rare; mais peut-être est-elle souvent méconnue, car, depuis la vulgarisation qui en a été faite, les cas semblent se multiplier. Le caractère familial est évident dans un bon nombre