

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

d'observations, plusieurs frères et sœurs étant atteints après leur père ou leur mère. Mais la transmission héréditaire ne dépasse pas la seconde génération; dans le cas de Gegenbaur, la troisième génération fut trouvée indemne. Dans la même famille, tous les enfants ne sont pas fatalement atteints. Dans les deux familles observées par Marie et Sainton, la femme n'a transmis sa dysostose qu'à 1 enfant sur 4, l'homme qu'à 1 enfant sur 2. Sur 7 enfants de la famille observée par Carpenter, 5 restèrent sains.

Mais il est à noter que, dans ces familles, les frères et sœurs indemnes de dysostose présentent d'autres malformations : pied bot, palais ogival, crâne natiforme, etc. Pas de différence quant au sexe des malades.

Quelle est la cause de cette singulière anomalie?

On a incriminé les traumatismes intra-utérins, la syphilis héréditaire, l'alcoolisme et autres intoxications des ascendants, mais sans preuve. Scheuthauer admet une inflammation des premiers temps de la vie intra-utérine (avant la fin du 2^e mois). Schorstein parle de rachitisme intra-utérin précoce, survenant avant la fin du 2^e mois. La clavicule apparaissant dès le 30^e jour de la vie intra-utérine, il faut admettre que la cause pathogénique agit de très bonne heure. Mais en somme nous ne savons pas encore la cause de cette aplasie claviculaire. Et nous sommes conduits à admettre que cette cause ne limite pas ses coups à la clavicule et au crâne, qu'elle agit sur l'embryon tout entier. Ce qui le prouve, c'est la présence d'autres stigmates : dépression du sternum, déformation des vertèbres, genu valgum, scoliose, pied plat, pied bot, etc.

Anatomie pathologique. — On a rarement l'occasion de faire l'autopsie des sujets atteints de dysostose cléido-crânienne héréditaire. Dans un cas de Scheuthauer, il existait de nombreux os wormiens au niveau des sutures sagittale et lambdoïde. La base du crâne était raccourcie, pliée en quelque sorte, courbée en arc à convexité supérieure répondant à la synostose sphéno-occipitale. Les os du crâne étaient minces, poreux, ainsi que ceux de la face. La face est atrophiée, le nez déformé, le diamètre transversal du maxillaire inférieur diminué, la voûte du palais ogivale. Pour tout le squelette crânio-facial, il y a défaut, arrêt ou déviation de l'ossification normale.

Lésions de même ordre pour la clavicule, qui manque en totalité ou en partie : dysostose par défaut d'ossification. Aucune lésion viscérale.

Symptômes. — La dysostose est le plus souvent bilatérale, 4 cas seulement font exception et encore dans l'un d'eux il y avait atrophie de la moitié interne de la clavicule respectée. L'aplasie claviculaire ne va presque jamais jusqu'à l'absence totale. Toutefois, dans le cas de Niemeyer, la clavicule gauche manquait absolument, et, chez l'enfant nouveau-né observé par Hamilton, les deux clavicules étaient absentes. En général, il persiste des vestiges de la clavicule, tantôt le rudiment parasternal, tantôt le rudiment paracromial avec le parasternal.

Le *rudiment parasternal*, généralement osseux, très rarement cartilagineux, varie de largeur, depuis 1 centimètre jusqu'à plusieurs centimètres. Tantôt il a une forme régulière, tantôt c'est un cône ou une tige renflée à ses extrémités. La direction de ce rudiment claviculaire est horizontale ou ascen-

dante de dedans en dehors. L'extrémité interne s'articule avec le sternum, et l'articulation a souvent de la laxité; l'extrémité externe est libre, mobile, quand elle n'est pas prolongée et bridée par un faisceau fibreux allant s'attacher à l'apophyse coracoïde. Dans le cas de Scheuthauer, la bande fibreuse, partie d'un petit nodule parasternal, s'insérait au-devant de la cavité glénoïde du scapulum.

Quant il y a deux rudiments (*sternal* et *acromial*), les fragments paracromiaux sont moins mobiles que les parasternaux. Entre les deux rudiments, on peut constater soit un large espace, soit un espace étroit simulant une

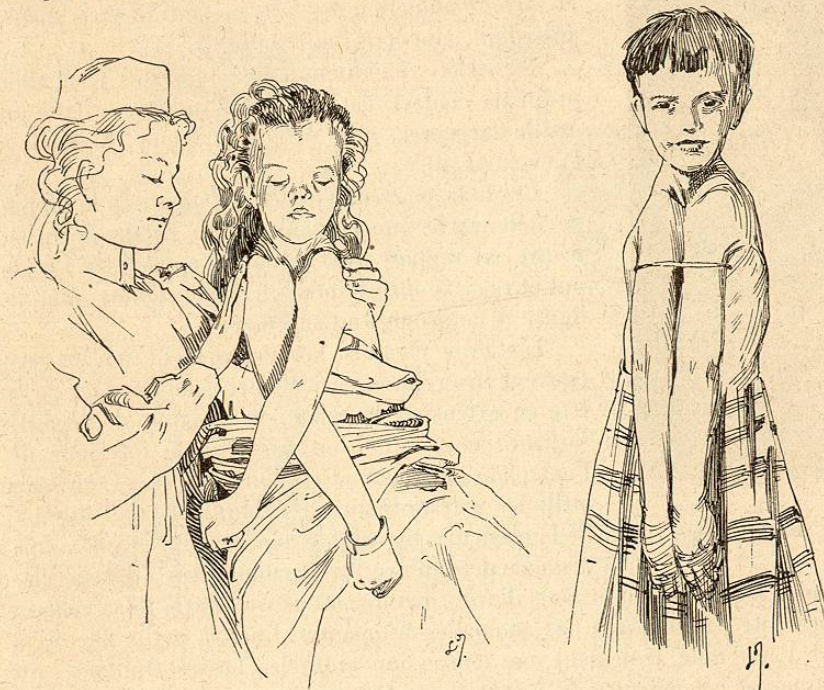


Fig. 1.
D'après une photographie de Schorstein.

Fig. 2.
D'après une photographie de Carpenter.

pseudarthrose; parfois même cet espace est remplacé par un chevauchement du fragment interne sur le fragment externe. Une radiographie de Pinard et Varnier met en relief cette disposition.

L'appareil musculaire de voisinage ne participe pas à l'aplasie; dans le cas de Scheuthauer, le muscle sous-clavier était même hypertrophié et le deuxième plan musculo-aponévrotique du cou était normal.

Quand l'enfant se présente debout ou assis, et en repos, on est frappé par l'abaissement du moignon de l'épaule rejeté en avant et par l'absence de relief claviculaire. L'acromion débordé la tête humérale et l'on constate une encoche sous-acromiale dans laquelle pénètre le doigt comme s'il s'agissait d'une luxation de l'épaule. Les fosses sus-claviculaire et sous-claviculaire ont

disparu, la région thoracique se continue directement avec la région latérale du cou. Les mouvements spontanés des membres supérieurs sont entièrement conservés, la force musculaire est intacte. Mais des attitudes bizarres résultent de l'absence des clavicules quand on fait exécuter des mouvements anormaux. Dans l'adduction forcée des épaules, les bras peuvent être assez rapprochés du devant de la poitrine pour amener le contact des têtes humérales entre elles. Ces attitudes se voient bien dans la figure 1 empruntée à Schorstein et dans la figure 2 empruntée à Carpenter. Par contre, chez une



Fig. 5.
(P. Marie et Sainton.)

petite malade de Marie et Sainton, qui était grosse et forte, l'adduction des bras ne pouvait être portée aussi loin, elle était limitée (fig. 5).

En arrière, l'adduction des omoplates peut aller jusqu'au contact de leurs bords internes; dans un cas de Carpenter, elles pouvaient même chevaucher l'une sur l'autre.

Les bras peuvent être croisés derrière la nuque de telle sorte que la pointe d'un coude fléchi se trouve en rapport avec la moitié opposée de l'occiput et regarde directement en haut, comme dans la figure 4 empruntée à Carpenter.

Les bras étendus horizontalement en arrière, peuvent être relevés verticalement sur les côtés de la tête en extension complète, le moignon de l'épaule saillant en avant et en bas, l'angle inférieur de l'omoplate en arrière et en haut (fig. 5). Toutes ces attitudes extraordinaires s'expliquent par l'absence de la clavicule, tige rigide maintenant l'épaule à une distance déterminée du sternum. Mais l'aplasie claviculaire n'est pas tout et nous devons maintenant considérer la tête; celle-ci

ne présente pas toujours des anomalies frappantes. Chez la petite fille de la figure 1, on note seulement une dépression entre les bosses frontales, un affaissement répondant à la fontanelle; cela rappelle un peu le crâne nati-forme des rachitiques et est assez banal en somme; voilà pourquoi, sans doute, 15 fois sur 71 observations, les malformations crâniennes sont passées sous silence, quoiqu'elles existent réellement. En effet, sur six dessins ou photographies des observations silencieuses, on les relève nettement.

On peut donc affirmer que, sur 51 cas, 22 fois au moins la dysostose crânienne accompagnait l'aplasie claviculaire.

En général, la tête est grosse ou paraît telle, le front saillant, les bosses frontales sont bombées et portées en avant, les bosses pariétales font également saillie et le crâne semble d'autant plus volumineux que la face est petite et en retrait sur le plan frontal. Le sillon médian qui sépare les bosses frontales se prolonge entre les pariétaux qui, par leur voussure, élargissent notablement le diamètre transversal de la voûte crânienne.

La portion écailleuse des temporaux est peu développée; elle était réduite de moitié dans les cas de Scheuthauer. Pour Marie et Sainton, l'occipital serait

aplatis. Un autre caractère très important est la persistance des espaces membraneux de la voûte (fontanelles et sutures). La largeur insolite des fontanelles et leur persistance exagérée sont explicitement notées dans 11 observations. C'est au point qu'on a pu parler d'*hydrocéphalie* et que MM. Marie et Sainton avaient d'abord désigné la maladie sous le nom d'*hydrocéphalie héréditaire*.

Une fillette observée par Hultkrantz présentait, à l'âge d'un mois, une suture interfrontale large d'un centimètre au-dessus du nez et une suture

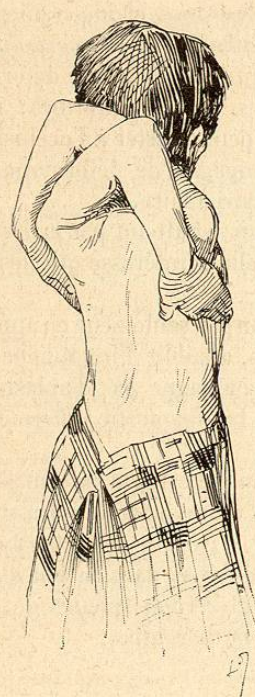


Fig. 4.
D'après une photographie de Carpenter.

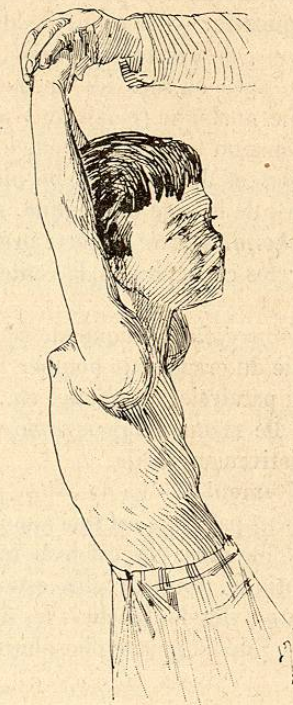


Fig. 5.
D'après une photographie de Carpenter.

interpariétale de 5 centimètres et demi. La petite fille de Marie et Sainton (fig. 5) avait été considérée comme idiote, sans doute à cause de la forme de son crâne. Or, elle est devenue très intelligente, tout en présentant encore, à 7 ans, une fontanelle largement ouverte. A 10 ans, cette fontanelle était presque oblitérée. Sa mère, âgée de 47 ans, présente une fontanelle antérieure non encore ossifiée. Ces observations mettent bien en évidence l'aplasie crânienne, en montrant qu'il n'y a aucun rapport entre l'âge des sujets et le degré de persistance de leurs fontanelles, la largeur des fontanelles comme le degré de la dysostose pouvant être moins accentués chez les enfants que chez les parents.

Tous les individus atteints de ces malformations sont intelligents: ils

n'ont ni hydrocéphalie ni hypertrophie du cerveau; ils n'ont de la macrocéphalie que les apparences; le volume de la boîte crânienne est normal.

L'état général n'est pas affecté, la santé nullement compromise; que la dysostose ancienne persiste jusqu'à un âge avancé sans changement ou s'atténue avec le temps, rien n'est changé dans la santé des malades. La vie n'est pas compromise, et les sujets peuvent vivre, prospérer, faire souche comme des sujets normaux. Leur maladie n'est qu'une difformité, une anomalie incurable, compatible avec l'existence.

Le pronostic, à ce point de vue, n'est donc pas grave.

Diagnostic. — Il s'agit de distinguer la dysostose cléido-crânienne du rachitisme, de l'achondroplasie, de l'hydrocéphalie, de l'hypertrophie du cerveau, avec ou sans idiotie. Le rachitisme entraîne bien une déformation crânienne analogue (persistance des fontanelles, crâne natiforme); mais il évolue dans un temps relativement court, et on peut assister à l'occlusion des fontanelles et des sutures. De plus, il s'accompagne de déformations des membres, de la cage thoracique, sans aplasie claviculaire.

L'achondroplasie respecte précisément ce qui est atteint par la dysostose, à savoir les clavicules et la voûte crânienne; elle n'intéresse que les membres.

L'hydrocéphalie augmente réellement et non pas seulement en apparence le volume du crâne, fait bomber les fontanelles, affaiblit l'intelligence, conduit à la paralysie, à l'idiotie, etc. Elle ne s'accompagne pas d'aplasie claviculaire. De même l'hypertrophie du cerveau. Le diagnostic différentiel est donc relativement facile.

Traitement. — La dysostose cléido-crânienne n'est pas une maladie, à proprement parler; c'est une anomalie résultant d'une maladie intra-utérine. Elle n'évolue plus, elle est fixée immuablement et partant réfractaire à toute thérapeutique. Tout au plus est-on autorisé à essayer, dans le but d'activer l'ossification des fontanelles, les phosphates et glycérophosphates de chaux, l'huile de foie de morue phosphorée, peut-être la thyroïdine.

XI

OSTÉOPSATHYROSIS

PAR LE D^r J. COMBY

Sous le nom d'*Ostéopsathyrosis* ou *Fragilitas ossium*, on désigne une vulnérabilité anormale et excessive du squelette. Sous l'influence des chocs les plus légers, des mouvements les plus modérés (faux pas, changement de position), les os longs de l'enfant se brisent complètement.

Étiologie. — Il existe une fragilité osseuse secondaire, qui n'a rien à voir avec l'ostéopsathyrosis. Par exemple, dans le rachitisme et l'ostéomalacie, dans le scorbut infantile, dans l'ostéo-sarcome, dans l'hérédo-syphilis, les os peuvent se rompre spontanément ou à l'occasion d'un léger traumatisme. Mais nous n'avons à insister ici que sur la fragilité osseuse essentielle, idiopathique, primitive, qui se rencontre chez des enfants bien portants, indemnes de toute maladie infectieuse, dyscrasique ou nerveuse, etc. Cependant on a relevé, dans plusieurs observations, une prédisposition héréditaire et familiale, plusieurs enfants de la même famille étant atteints successivement. L'âge des sujets est variable. On a vu la maladie s'accuser dans la première enfance, dès l'âge de 9 mois (Schultze); mais elle peut n'apparaître que dans la seconde enfance.

Anatomie pathologique. — On constate, dans l'ostéopsathyrosis, la diminution de volume, la gracilité du squelette; les os longs, les plus atteints par la maladie, sont parfois recourbés, aplatis, ou soudés entre eux quand ils sont proches voisins (tibia et péroné). Quand on a pu faire l'autopsie, on a noté que les os étaient réellement atrophiés, que la cavité médullaire était absente ou amoindrie. Ces lésions expliquent la fragilité des os, mais elles ne révèlent pas la cause originelle.

Symptômes. — On ne remarque aucun trouble de la santé générale, mais seulement la fragilité et l'atrophie du système osseux. L'enfant, au moindre effort, au moindre changement de position, est exposé à se casser la jambe, le bras, la cuisse.

Par exemple, une fille de 14 ans, observée à Londres (Middlesex Hospital), est sujette depuis l'âge de 5 ans aux fractures; elle n'en a pas eu moins de 51; une jambe s'est brisée 9 fois.

F. Schultze (*Arch. f. Klin. chir.* 1894) a vu une fille de 15 ans, pâle, maigre, née à 8 mois, qui présentait des fractures depuis l'âge de 9 mois. A cet âge, fracture du fémur droit; à 18 mois, fracture du fémur gauche; de 18 mois à 6 ans, 5 fractures (2 au fémur droit, 2 à la jambe gauche, 1 à l'humérus droit); de 6 à 15 ans, 25 fractures. Il y a donc eu en tout 50 fractures (7 au fémur droit, 5 au fémur gauche, 6 à la jambe droite, 4 à la jambe gauche, 2 à l'avant-bras droit).