

La dysplasie spondylo-épiphysaire tardive : à propos d'un cas

S. BENCHERIFA, A. BEZZA, L. ACHEMLAL, A. EL MAGHRAOUI.

Service de Rhumatologie, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V- Rabat.

Introduction

La dysplasie spondylo-épiphysaire tardive (DSET) est une chondrodysplasie génotypique rare qui altère spécifiquement les épiphyses et les vertèbres, caractérisée par une petite taille disproportionnée à l'adolescence ou à l'âge adulte (1).

Observation

Patiente âgée de 18 ans ayant un frère aîné présentant la même symptomatologie clinique non suivi, ayant consulté pour rachialgies et polyarthralgies d'allure mécanique intéressant : épaules, coudes, hanches et genoux avec retard statural et syndrome malformatif (cou court, protrusion sternale).

Examen clinique : taille= 137 cm, limitation importante des amplitudes articulaires et scoliose dorso-lombaire.

Bilan biologique : normal

Bilan radiologique : thorax en tonneau, aplatissement et perte de la sphéricité des têtes fémorales avec raccourcissement des cols fémoraux, dysplasie épiphysaire diffuse, aplatissement des corps vertébraux.

Discussion

La DSET est une maladie génétique rare, sa transmission peut être récessive liée à l'X, autosomique récessive ou autosomique dominante. La forme liée à l'X est la plus fréquente, caractérisée par des anomalies vertébrales et épiphysaires.

Les patients peuvent avoir des proportions corporelles normales avec une taille de plus de 153 cm à l'âge adulte, ou avoir un nanisme vrai.

Elle se manifeste par : cou court, scoliose ou cyphose dorsale, hyperlordose lombaire et dégénérescence progressive à début précoce des hanches et des genoux.

Les anomalies radiographiques : anomalies épiphysaires multiples, platyspondylie, espaces intervertébraux étroits, processus odontoïde hypoplasique, petit col fémoral et coxa vara (2).

Références

1. Chondrodysplasies responsables d'insuffisance staturale. Département de génétique, hôpital Necker- Paris.
2. Dysplasies épiphysaires, S. Pannier, G. Finidori, Ch. Glorion. DESC de chirurgie pédiatrique, mars 2009.