

Reconnaître une Maladie Osseuses Constitutionnelle

V. MERZOUG, G.KALIFA
C. ADAMSBAUM
Service de radiologie pédiatrique
Hôpital Bicêtre

Les clés de lecture pré et post natales
sont identiques

Os = indice
Images sont fluctuantes et
évolutives !



CIRCONSTANCES

- Diagnostic anténatal
- Petite taille
- Dysmorphie
- Déformation
- Fragilité osseuse
- Antécédents familiaux
- Découverte radiologique

MOC NEONATALES

- Suivi de diagnostic anténatal
- Fémur court +++
- Incurvation/ déformation des membres
- Déformation du crâne
- Platispondylie

MOC NEONATALES

- Dymorphie
- Raccourcissement (global, membres...)
- Incurvation des membres
- Signes associés (respiratoires etc....)
- Découverte fortuite sur radios
- ATCD familiaux

IMAGERIE : FONDAMENTAUX

- Justification
- Complémentaire et non concurrentielle de la génétique

QUELLE IMAGERIE ?

En ante natal : Echographie et Scanner
3D*

En post natal : Radiographies standards

Gorincour G et al : Scanner du squelette fœtal : quand? Comment? Pourquoi?
J Radiol 2014





POST NATAL

- NOUVEAU-NE & NOURRISSON
 - Squelette complet/ ou Hémisquelette gauche.
- ENFANT PLUS GRAND
 - Clichés ciblés : main-poignet ,avant-bras,
 - bassin,genou de face
 - Rachis lombaire face-profil

SCANNER

- Calcifications
- Reconstructions 2D et 3D
- Densitométrie

IRM

- Ensemble rachis/moelle épinière
- Moelle osseuse
- Articulations et parties molles
- Lésions encéphaliques
- Atteinte viscérale
- Vue globale « total body mri »



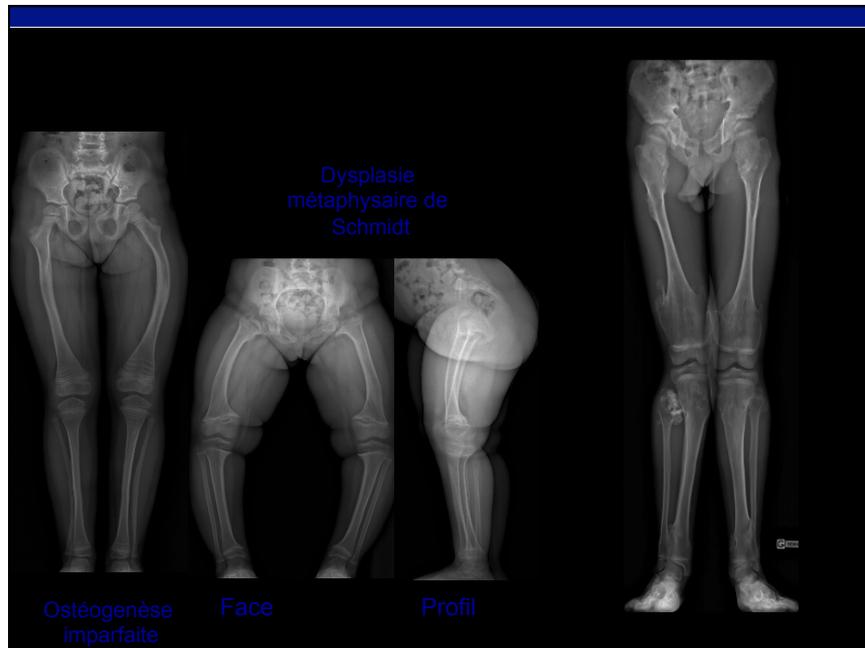
IRM INDIQUEE

- Achondroplasie
- Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale
- Mucopolysaccharidoses (MPS)
- Toutes celles qui menacent la moelle !

SYSTÈME EOS

- Radiographies basses doses par balayage
- Rachis et membres inférieurs debout (statique)
- Vue globale du squelette





SQUELETTE NEONATAL NORMAL

- Ossification primaire : terminée
- Ossification secondaire :
 - Point fémoral inférieur (36 SA)
 - Point tibial supérieur (38 SA)
 - Astragale
 - Calcaneum
 - +/- Cuboïde
 - huméral supérieur (40-41SA)

SQUELETTE NEONATAL NORMAL

Squelette dense :

- rapport cortico diaphysaire > 0.6 jusqu'à 6 mois
- Appositions périostées physiologiques jusqu'à 6 mois.
- Bandes claires métaphysaires.
- Corps vertébraux ovoïdes.

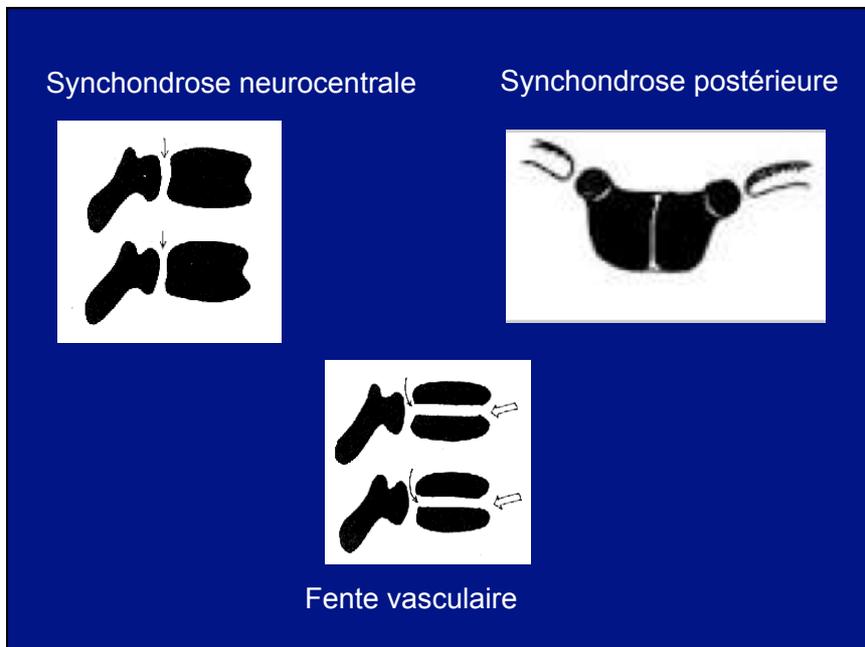
LE NORMAL

- Os wormiens < 7
- Fentes de Hahn
- Asymétrie des points fémoraux proximaux
- Irrégularité des épiphyses
- Etc....

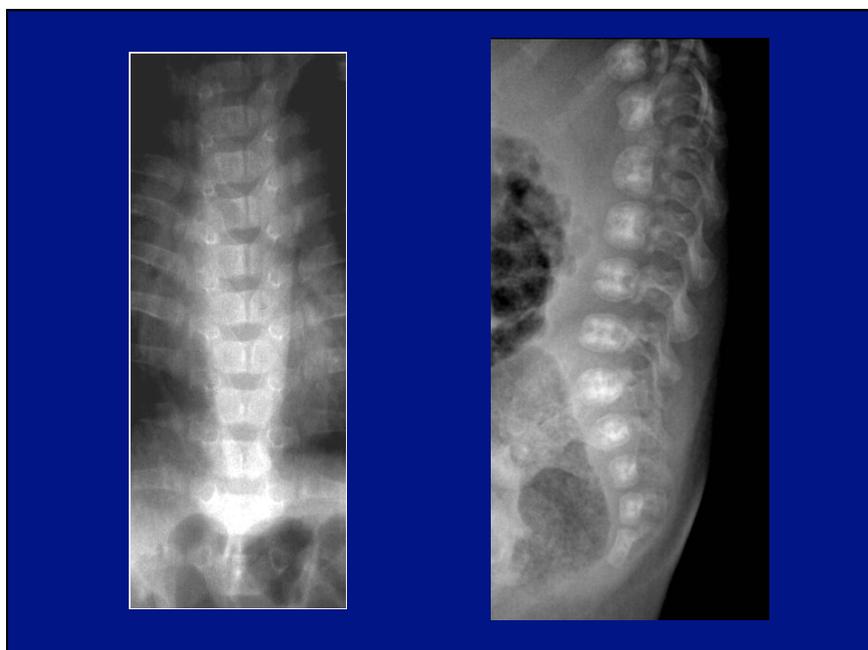
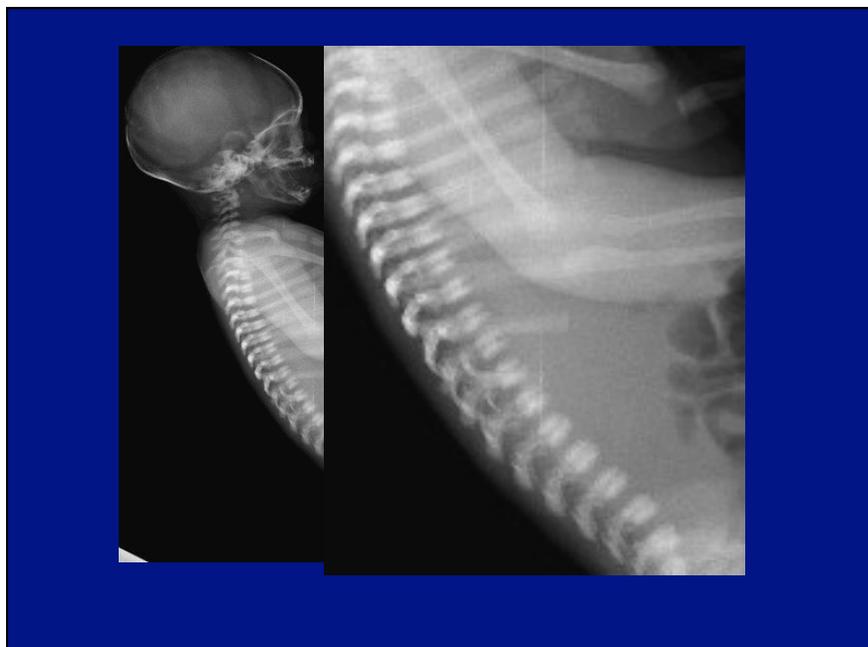
LES POINTS D'OSSIFICATION

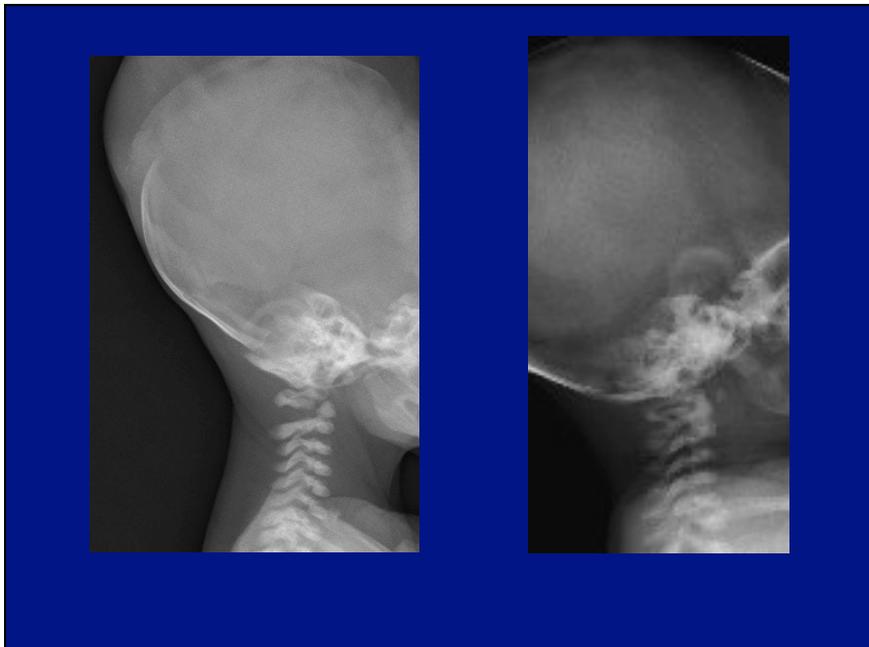
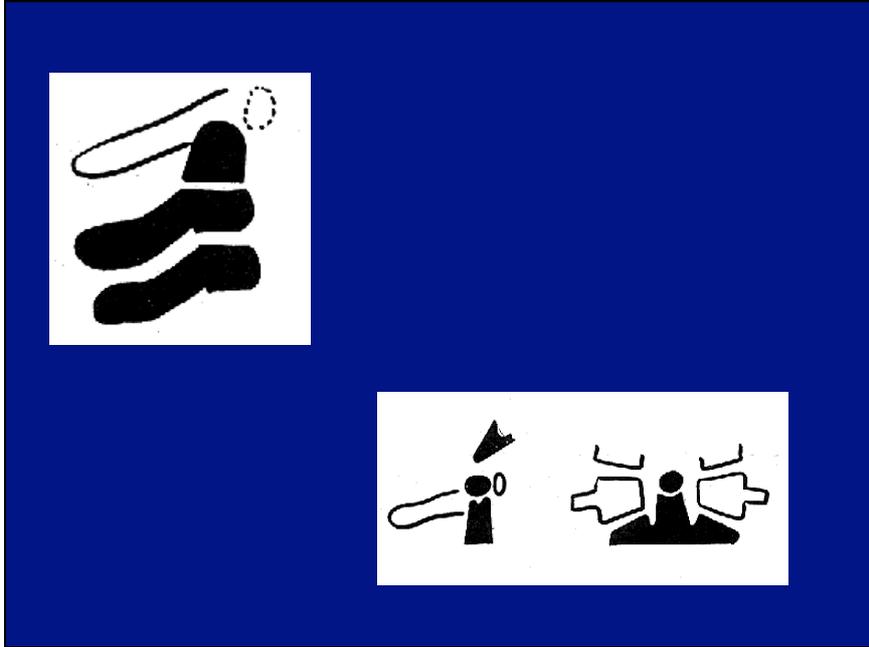
- Calcanéum 24 semaines +/- 2 antenatal
- Talus 28
- Fémur distal 36 (Béclar)
- Tibia proximal 38
- Fémur proximal entre 3 et 6 mois post-natal
- Carpe 3 à 6 mois
- Rotule 2 à 4 ans
- Sésamoïde du pouce : puberté





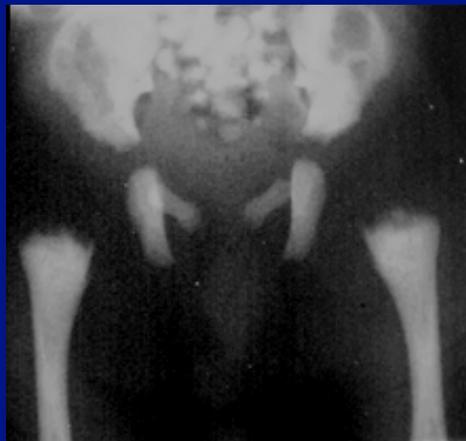
21/11/14





L'APPROCHE et LES BASES 3 M

- MATURATION
- MINERALISATION
- MORPHOLOGIE
- Et toujours : CONGENITAL ou ACQUIS ?



Ostéopétrose

- Recenser les anomalies
- Les localiser
- Faire la gamme diagnostique pour chaque signe
- Croiser les diverses gammes
- Confronter au contexte clinique et biologique en tenant compte de l'âge

LES REFERENCES

- Taybi and Lachman :RADIOLOGY OF SYNDROMES
- Maroteaux : MALADIES OSSEUSES DE L'ENFANT
- Gilles Genin : Anomalies osseuses constitutionnelles
- OMIM
- SFIPP MOC

Maturation : Greulich et Pyle complétée si besoin

- NORMALE
- >AVANCEE
- <RETARDEE (le plus souvent)
- De façon GLOBALE OU DISSOCIEE
 - Epiphyses
 - Rachis
 - Bassin
 - Crâne

ANOMALIES DE DENSITE

- Par excès ou par défaut
- Généralisées ou localisées
- Distribution harmonieuse ou aléatoire
- Congénitales ou acquises

ANOMALIES DE DENSITE

- Prudence sur les clichés standard
- Numériques ou non
- Rapport C/D . Profil du rachis

- Densitométrie : Scan ou DEXA (références)

OSTEOPOROSE GENERALISEE

- OSTEOGENESE IMPARFAITE +++
- Hypophosphatasie

- CAUSES ACQUISES
 - Immobilisation
 - Nutrition
 - Endocriniennes et métaboliques (exogènes)
 - Hémopathies etc...

21/11/14

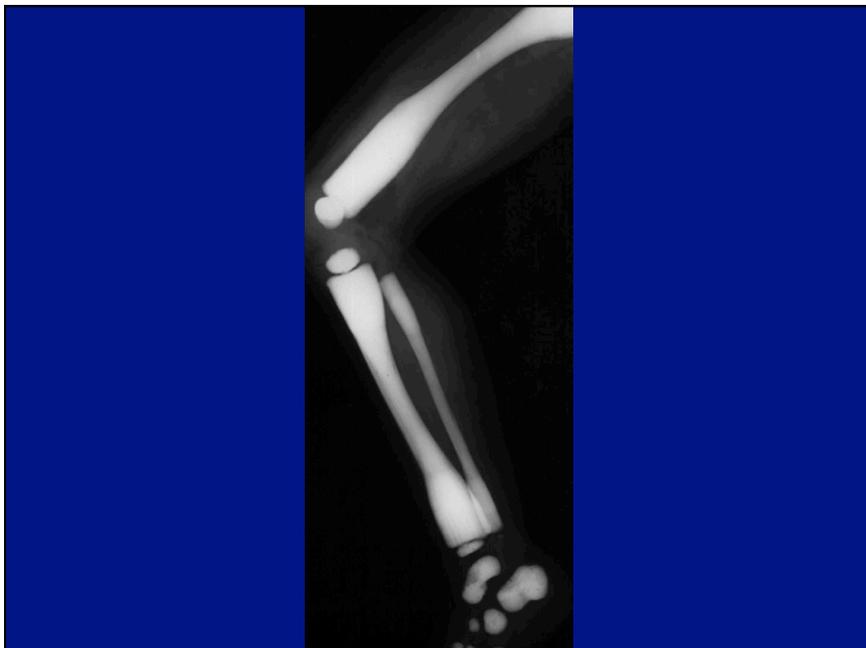


HYPERDENSITE GENERALISEE

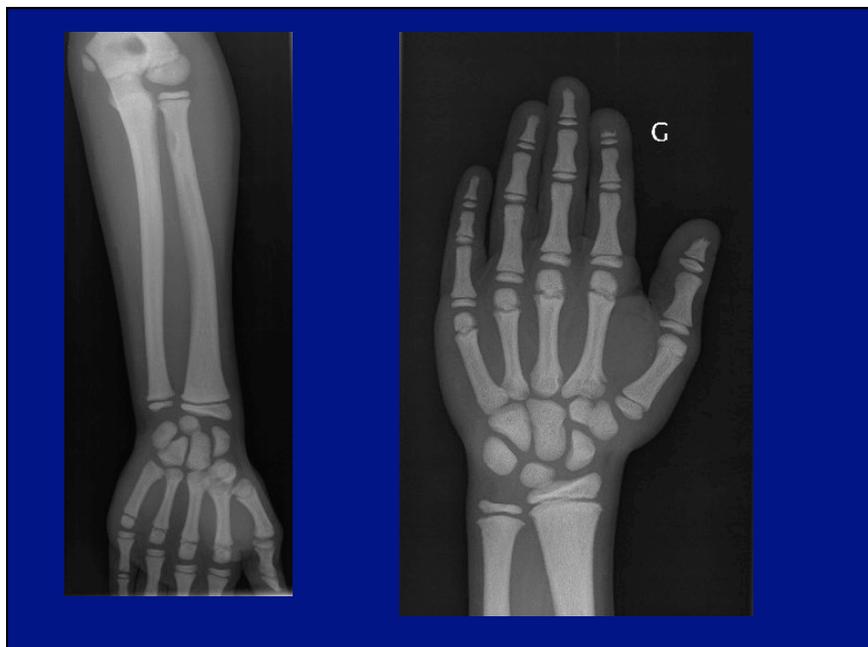
- OSTEOPETROSE (différents types)
- PYCNODYSTOSIE
- ET LES AUTRES



21/11/14



21/11/14





Morphologie et dimensions

Les repères incontournables

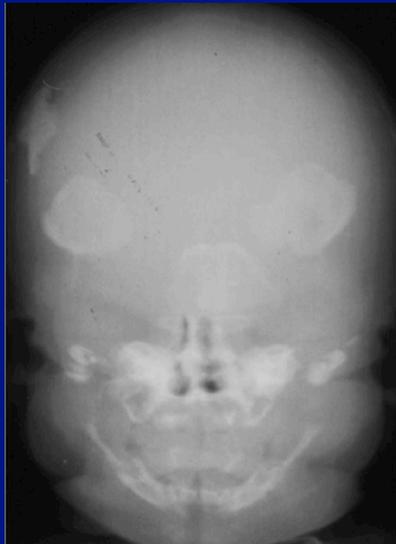
- Densité
- Structure
- Forme

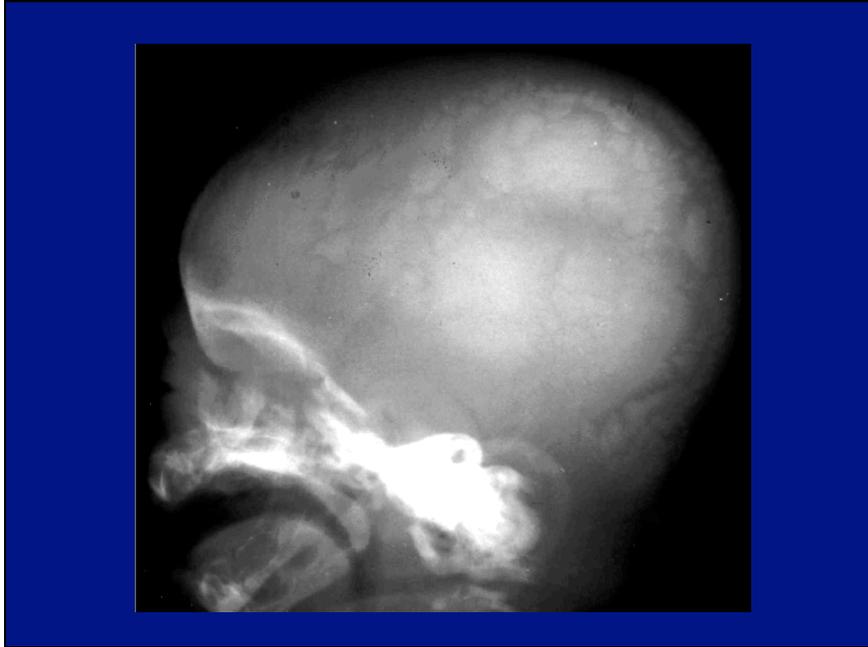
Ne pas oublier les tissus mous

- SQUELETTE
 - AXIAL
 - CRANE (sutures et os wormiens)
 - CLAVICULES
 - COTES
 - RACHIS
 - BASSIN
 - MEMBRES
 - Ensemble
 - Rhizo ,mesomeli que ou distal
 - DIAPHYSE
 - METAPHYSE
 - PHYSE
 - EPIPHYSE

LES IMAGES -CLES squelette axial

- Densité osseuse
- Voute crânienne (os wormiens)
- Longueur des côtes et clavicules
- Forme et ossification vertébrales
- Courbures rachidiennes
- Distance inter pédiculaire de L1 à L5
- Bassin (échancrures ,cotyles,symphyse etc...)





OS WORMIENS

- Ostéogénèse imparfaite
- Pycnodysostose
- Hypophosphatasie
- Trisomie 21
- Hypothyroïdie
- Dysplasie cleido cranienne



Anomalie du crâne

- Regarder extrémités



Acrocéphalo- syndactylies
- Syndrome d'Apert

Crouzon

LES IMAGES -CLES squelette axial

- Densité osseuse
- Voute crânienne (os wormiens)
- Longueur des côtes et clavicules
- Forme et ossification vertébrales
- Courbures rachidiennes
- Distance inter pédiculaire de L1 à L5
- Bassin (échancrures ,cotyles,symphyse etc...)



21/11/14



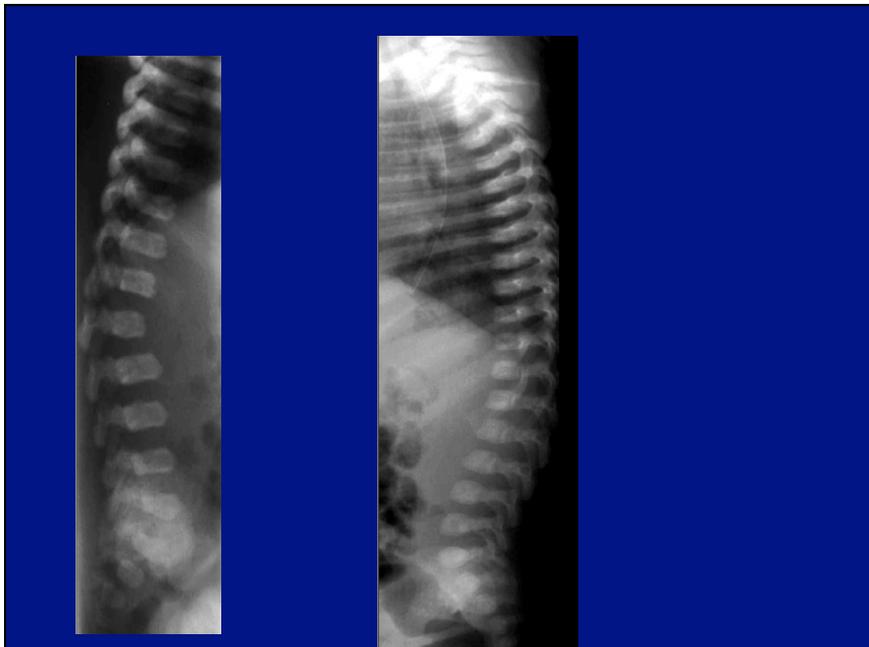
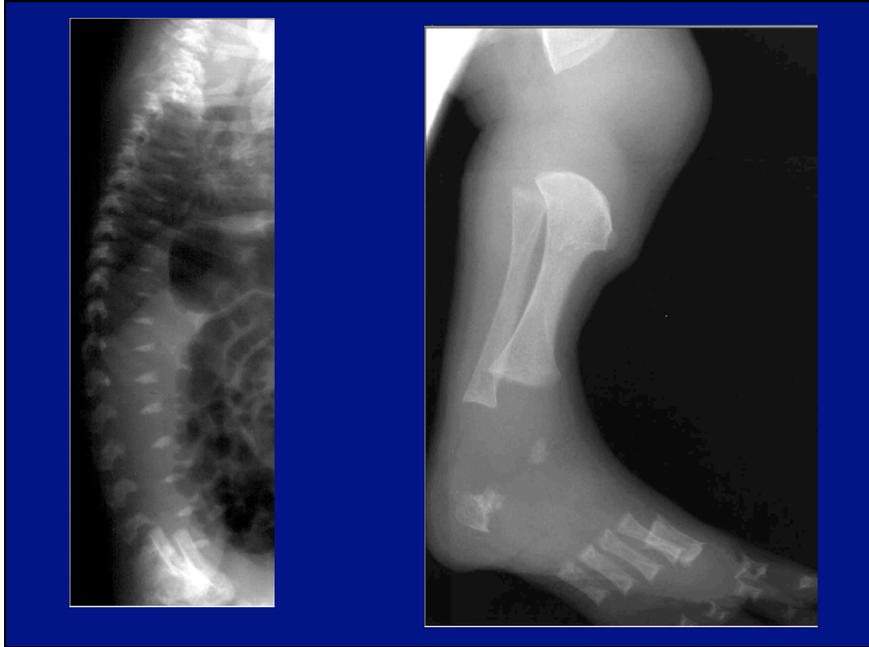
COTES COURTES et ou DETRESSE RESPIRATOIRE

- Dysplasie chondroectodermique
 - *EllisVan Crefeld*
- Dysplasie thoracique asphyxiante
syndrome de Jeune
- Autres syndromes à côtes courtes (*Shwachman*)
- Achondoplasie etc....

LES IMAGES -CLES squelette axial

- Densité osseuse
- Voute crânienne (os wormiens)
- Longueur des côtes et clavicules
- **Forme et ossification vertébrales**
- Courbures rachidiennes
- Distance inter pédiculaire de L1 à L5
- Bassin (échancrures ,cotyles,symphyse etc...)

21/11/14





LES IMAGES -CLES squelette axial

- Densité osseuse
- Voute crânienne (os wormiens)
- Longueur des côtes et clavicules
- Forme et ossification vertébrales
- Courbures rachidiennes
- **Distance inter pédiculaire de L1 à L5**
- Bassin (échancrures ,cotyles,symphyse etc...)



LES IMAGES -CLES squelette axial

- Densité osseuse
- Voute crânienne (os wormiens)
- Longueur des côtes et clavicules
- Forme et ossification vertébrales
- Courbures rachidiennes
- Distance inter pédiculaire de L1 à L5
- Bassin (échancrures ,cotyles,symphyse etc...)

LES IMAGES -CLES squelette des membres

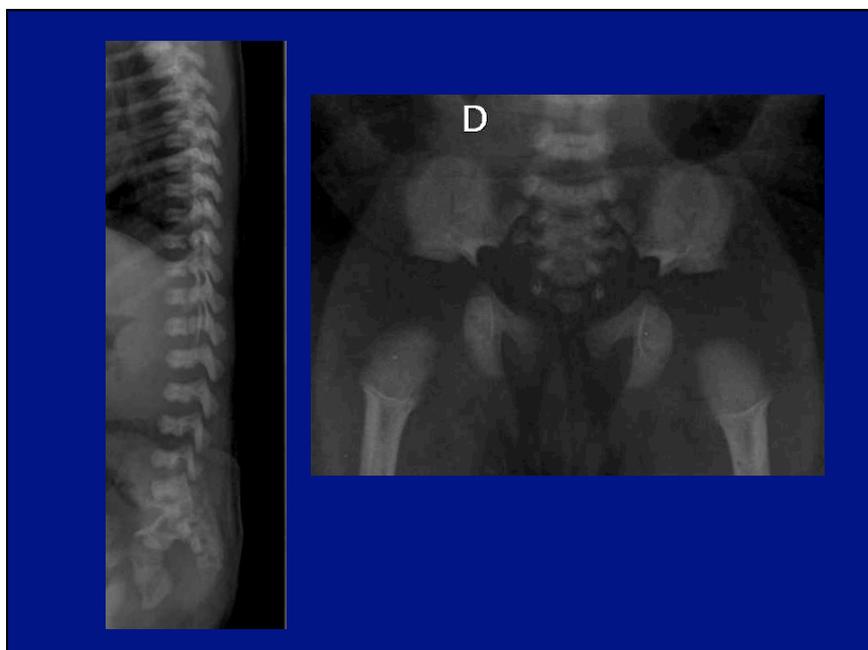
- Densité osseuse
- Longueur et forme des diaphyses
- Incurvation (siège)
- Aspect des métaphyses et épiphyses
- Atteinte globale , rhizomélrique, mésomélrique ou distale

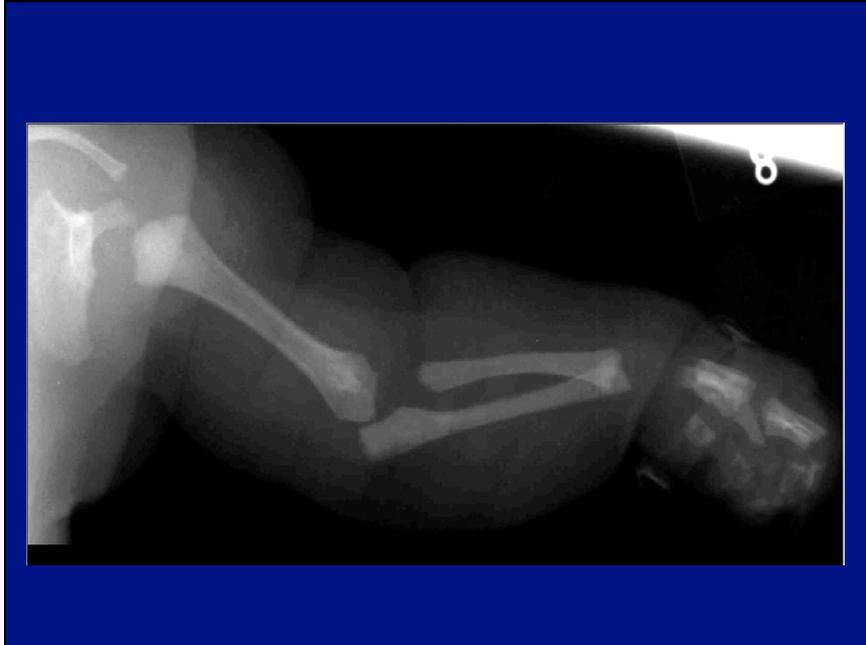
INSUFFISANCE STATURALE

- MICROMELIE
 - *Achondroplasie*
 - Epiphyses ponctuées
 - D.métatropique
 - D.diastrophique
 - D.mésoméliques
 - Etc...



21/11/14





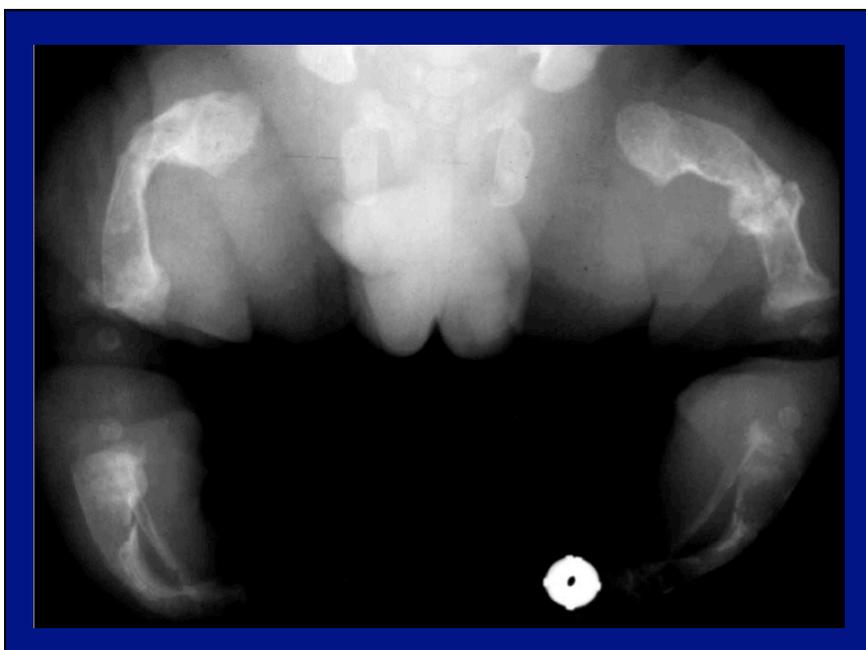
LES IMAGES -CLES squelette des membres

- Densité osseuse
- Longueur et forme des diaphyses
- **Incurvation (siège)**
- Aspect des métaphyses et épiphyses
- Atteinte globale , rhizomélrique, mésomélrique ou distale

21/11/14



21/11/14





INCURVATION DES MEMBRES

- **Ostéogénèse imparfaite +++**
- Dysplasie campomélique
- Dyplasie kyphomélique
- Stuve -Wiedeman

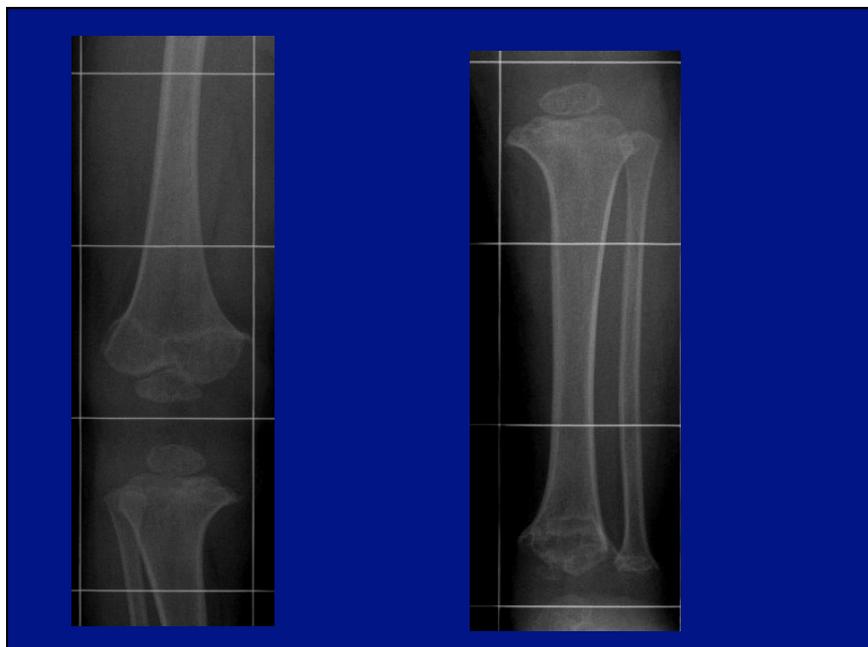
LES IMAGES -CLES squelette des membres

- Densité osseuse
- Longueur et forme des diaphyses
- Incurvation (siège)
- Aspect des métaphyses et épiphyses
- Atteinte globale , rhizomélrique, mésomélrique ou distale



21/11/14





21/11/14





LES IMAGES -CLES squelette des membres

- Densité osseuse
- Longueur et forme des diaphyses
- Incurvation (siège)
- Aspect des métaphyses et épiphyses
- Atteinte globale , rhizomélitique, mésomélitique ou distale

NE PAS OMETTRE...

- Etiologies infectieuses
- Lésions métaboliques
- Lésions traumatiques
- Rares pathologies tumorales (fibromatoses)
- Maladie de Caffey
- Et quelques raretés....

Diabète lipo atrophique



LES 12 COMMANDEMENTS

- densité osseuse
- ossification du crâne
- forme des vertèbres
- d. interpédiculaire
- longueur des côtes
- échancrures sciatiques
- forme acétabulaire
- longueur des os
- largeur diaphysaire
- la courbure
- les épiphyses
- métaphyses

CONCLUSION

- Savoir évoquer une MOC
- Rechercher anomalies associées
- Prise en charge complications (scoliose, compression médullaire, arthrose précoce)