

La maladie de Toulouse-Lautrec

N. Halkic, D. Gintzburger, E. Mouhsine

Il s'agit d'un patient de 26 ans qui a été hospitalisé après une fracture transverse du tiers moyen de la diaphyse fémorale droite (fig. 1). Un enclouage centro-médulaire du fémur par mise en place d'un clou de 9 mm et de 345 mm de longueur a été pratiqué. Un cal s'est formé à la partie interne et postérieure de la fracture, par contre sur le bord externe, il n'y a pas de signe de consolidation motivant un nouvel enclouage avec greffe osseuse et décortication. Les suites opératoires ont été simples sur le plan clinique et radiologique. Une anamnèse détaillée a été prise et un diagnostic de nanisme a été découvert. De l'âge de 6 à 15 ans le patient a eu 3 fractures de la jambe droite et 3 fractures de la jambe gauche (tibia), toutes traitées conservativement par des plâtres. Une anomalie osseuse congénitale, pycnodysostose, a été diagnostiquée, maladie qui correspondait aux désordres osseux qui ont marqué la vie du peintre Toulouse-Lautrec (fig. 3). La petite taille, la fragilité osseuse, la dysmorphie crânio-faciale avec le défaut de soudure de la grande

fontanelle, la petitesse des mains constituent les traits essentiels de la pycnodysostose, sont tous présents chez notre patient.

La fragilité osseuse est en effet un des éléments caractéristiques de la pycnodysostose. Ces fractures intéressent soit les os longs des membres, soit la mandibule. Cliniquement la maladie se traduit par un retard statural constant mais d'importance variable. Le sujet adulte mesure de 1,35 m à 1,55 (dans notre cas 1,50 m) suivant les observations. La hauteur du tronc est normale, la brièveté des membres est seule responsable de l'insuffisance de la taille. La brièveté des mains est en partie liée à un aspect d'ostéolyse de la phalange terminale des doigts (Fig. 2). Une dysmorphie crâniofaciale est très souvent associée. La fontanelle antérieure n'est pas soudée, même chez l'adulte. Des anomalies dentaires sont assez souvent décrites. Aucun désordre métabolique n'a pu être mis en évidence dans cette affection. La maladie frappe les deux sexes avec légère prépondérance masculine. La transmission récessive autosomique

Service de Chirurgie,
CHUV

Correspondance:
Dr Nermin Halkic
Service de Chirurgie
CHUV
CH-1011 Lausanne

Nermin.Halkic@chuv.hospvd.ch

Figure 1.



Figure 2.

Figure 3.



de la pycnodysostose peut être affirmée avec certitude et les parents ne sont jamais atteints, le taux de consanguinité est très élevé entre 30 et 80%. Le terme de pycnodysostose avait été proposé du fait de la densification osseuse (pucnos signifiant dense en grec) et des malformations du squelette intéressant le crâne, la mandibule et les phalanges terminales des doigts. Les synonymes pour cette affection sont: ostéopétrose, dysostose cléido-crânienne, gargolysme, maladie d'Engelmann. La cause de cette maladie reste obscure, mais théoriquement une anomalie fonctionnelle des ostéoclastes permettrait d'expliquer tant la morphologie caractéristique que la sclérose osseuse.

Références

- 1 Soliman AT, Ramadan MA, Sherif A, Aziz Bedair ES, Rizk MM. Pycnodysostosis: clinical, radiology, and endocrine evaluation and linear growth after growth hormone therapy. *Metabolism* 2001;50:905-11.
- 2 Edelson JG, Obad S, Geiger R, On A, Artul HJ. Pycnodysostosis. Orthopedic aspects with a description of 14 new cases. *Clin Orthop* 1992/1: 263-76.
- 3 Mills KL, Johnston AW. Pycnodysostosis. *J Med Genet* 1988;25:550-3.
- 4 Clark AR. Two cases of pycnodysostosis (the malady of Toulouse-Lautrec). *Postgrad Med J* 1969;45: 684-7.