

Dysplasie osseuse pseudorhumatoïde progressive

Progressive pseudorheumatoid dysplasia

Fitouri Z.¹, Ferid O.¹, Smida M.², Ouerda H.¹, Matoussi N.¹, Bouguerra F.², Ben Ghachem M.², Ben Becher S.¹

¹ Service de Pédiatrie, Urgences et Consultations Externes - Hôpital d'Enfants de Tunis - Bab Saadoun Jabbari 1007 - Tunis - Tunisie

² Unité de Recherche UR04SP11. Service d'Orthopédie de l'Enfant et l'Adolescent - Hôpital d'Enfants de Tunis - Bab Saadoun Jabbari 1007 - Tunis - Tunisie

CORRESPONDANT : Dr Zohra FITOURI

Service de Pédiatrie, Urgences et Consultations Externes - Hôpital d'Enfants de Tunis – Bab Saadoun Jabbari 1007 - Tunis - Tunisie

Email : zohra.fitouri@rns.tn

I. INTRODUCTION

La dysplasie osseuse pseudorhumatoïde progressive (DPRP) est une dysplasie osseuse très rare de transmission autosomique récessive. Elle associe des déformations articulaires évolutives pouvant mimer une arthrite juvénile idiopathique. Nous illustrons ce syndrome par une observation d'une fille présentant un tableau clinique évocateur et des anomalies radiologiques typiques.

II. OBSERVATION

Il s'agissait de la jeune Khoulood, originaire du Nord Est de la Tunisie, issue de parents consanguins de 1er degré sans antécédents familiaux de déformations articulaires et/ou de retard statural. Cependant, l'interrogatoire trouvait des antécédents personnels d'un retard statural exploré depuis l'âge de 3 ans (bilan viscéral, nutritionnel, recherche d'une maladie coeliaque, bilan thyroïdien et âge osseux en rapport avec l'âge chronologique). Tout le bilan étiologique était négatif. Elle nous a été adressée à l'âge de 12 ans pour suspicion d'arthrite juvénile idiopathique. Au fait, elle présentait depuis 5 mois auparavant des douleurs de hanche bilatérales de type mécanique avec une boiterie bilatérale et un retentissement fonctionnel de plus en plus important réduisant progressivement son périmètre de marche et aboutissant à l'arrêt définitif de la scolarité. Par ailleurs, elle n'avait pas d'autres symptômes associés.

A l'examen, l'enfant était apyrétique (37°C), présentait un retard staturo-pondéral (taille à 133cm [-2 -3DS], poids à 20kg [-3DS]), une puberté entamée stade S2 A1 P1 de TANNER. Elle n'était pas dysmorphique. La marche était impossible sans aide, se faisait avec une boiterie et à petits pas. L'examen du rachis trouvait une hyperlordose lombaire. La mobilisation des 2 hanches était douloureuse avec une flexion limitée à 70° et une extension complète.

L'abduction et les rotations étaient nulles.

En outre, il existait un flessum des 2 genoux qui étaient secs non tuméfiés et de mobilisation douloureuse. Les coudes étaient indolores, non tuméfiés mais leur flexion était limitée à 60°. On notait aussi une tuméfaction non inflammatoire des articulations interphalangiennes proximales (IPP) et distales (IPD) des 2 mains ; ces petites articulations étaient raides et déformées en fuseau [Fig. 1].



Fig 1 : Tuméfactions avec raideur en flessum des IPP et IPD

Le reste de l'examen était normal en dehors de lésions dystrophiques de l'émail dentaire.

Le bilan biologique trouvait une VS à 22 mm à la première heure, une CRP à 2 mg/l et des globules blancs à 3580 éléments/mm³. La sérologie de la maladie coeliaque était négative et un bilan immunologique comportant Anti-corps Antinucléaires et Latex Waler Rose est revenu négatif. Le bilan nutritionnel et l'examen ophtalmologique étaient normaux.

Les radiographies ont montré un pincement articulaire des petites articulations des deux mains avec élargissement métaphysaire et épiphysaire en regard [Fig. 2], un aspect dysplasique des vertèbres avec platyspondylie et

un aspect dystrophique du mur antérieur des corps vertébraux en particulier de L1, L2 et L3 [Fig. 3].



Fig 2 : Pincement articulaire des IPP et IPD. Élargissement métaphyso-épiphysaire en regard



Fig 3 : Dystrophie de croissance du mur antérieur des vertèbres et platyspondylie

La radiographie du bassin a montré un pincement régulier des 2 coxo-fémorales avec des têtes fémorales aplaties et des cols fémoraux courts [Fig. 4].

L'association du retard statural avec un âge osseux concordant avec l'âge chronologique à cette polyarthropathie déformante, enraidissante et évolutive avec ces caractéristiques radiologiques a permis de retenir le diagnostic de dysplasie osseuse pseudorhumatoïde progressive. L'étude génétique n'a pu être faite chez notre patiente.



Fig 4 : Pincement articulaire des deux hanches. Aplatissement des 2 têtes fémorales Cols fémoraux courts

III. COMMENTAIRES

La dysplasie osseuse pseudorhumatoïde progressive (DPRP) est une maladie autosomique récessive entravant l'homéostasie du cartilage. Elle a été décrite pour la première fois par SPRANGER en 1980 [1]. Depuis, les observations restent rares, le plus souvent rapportées sous forme de case report.

La prévalence est estimée à 1/1 Million enfants. Les cas rapportés proviennent essentiellement du Sud et Sud Est de l'Asie, de l'Est de la méditerranée, du Moyen Orient et du Maghreb. Elle est excessivement rare en Europe [1-4].

Elle a été décrite sous différentes appellations : arthropathie pseudo-rhumatoïde progressive [5], dysplasie spondylo-épiphysaire tardive avec arthropathie progressive ou chondrodysplasie pseudo-rhumatoïde progressive [1-3, 6-9].

Sur le plan pathogénique, on incrimine actuellement des mutations du gène WISP3, localisé sur le chromosome 6p22 et exprimé dans les synoviocytes et les chondrocytes [2, 4]. Le WISP3 appartient à un groupe de protéines codant pour la différenciation et la croissance des cellules cartilagineuses ; il a sous sa dépendance la régulation du collagène type II. Les mutations du gène WISP3 entravent cette fonction et aboutissent à une perte du cartilage articulaire, se traduisant par des lésions dégénératives avec une arthropathie progressive.

Sur le plan clinique, les manifestations sont précoces à partir de l'âge de 3 à 8 ans sous forme de douleurs articulaires, une atteinte des hanches et du rachis (cyphoscoliose), et une fatigabilité sans autres signes extra-articulaires en dehors du retard statural qui s'aggrave avec l'âge [3, 5, 6]. L'évolution se fait vers la perte progressive de la mobilité articulaire et l'installation de raideurs et de déformations articulaires multiples.

Les hanches sont habituellement touchées en premier [5-8], suivies des autres atteintes articulaires périphériques. Toutes les articulations périphériques peuvent être atteintes en particulier les IPP et les IPD des 2 mains qui sont tuméfiées, déformées typiquement en flexion [9, 10]. Chez notre patiente, la maladie a touché les hanches, les coudes, les genoux et les petites articulations des 2 mains. Sur le plan radiologique, la dysplasie rachidienne est constante, sous forme de platyspondylie, un aspect éfilé du mur antérieur des corps vertébraux, comme chez notre patiente. Un bombement médian des plateaux vertébraux est caractéristique [8-11].

A l'IRM, l'aspect du rachis rappelle celui de la maladie de SCHEUERMANN avec des hernies intra-spongieuses et rétomarginales [1, 8-10]. Cependant, la DPRP s'en différencie par des pédicules plus petits et raccourcis et un âge plus précoce de ces anomalies (avant l'âge de 10 ans) alors que la maladie de SCHEUERMANN survient à la puberté.

Pour les articulations périphériques, on rapporte un pincement de l'interligne articulaire, sans érosions, mais avec des épiphyses élargies aplaties et des métaphyses élargies en particulier au niveau des genoux et des petites articulations des mains [10, 11].

Au niveau des hanches les têtes fémorales sont aplaties avec un col fémoral court, parfois en coxa vara ; des irrégularités acétabulaires sont possibles [9, 10].

L'évolution au niveau des articulations périphériques se fait vers l'aggravation des lésions dégénératives et le risque est celui d'une arthrose précoce et le développement progressif d'une fusion articulaire. Les hanches, les genoux et les épaules sont touchés à des degrés divers. Ainsi les diagnostics différentiels les plus classiques de la DPRP sont la dysplasie spondylo-épiphysaire tardive, l'arthrite juvénile idiopathique et la maladie de SCHEUERMANN [1, 8-11].



La dysplasie spondylo-épiphysaire tardive partage avec la DPRP l'atteinte des hanches et du rachis alors que les atteintes périphériques y sont beaucoup plus rares, et l'atteinte des petites articulations des mains est absente. Certains auteurs classe la DPRP comme la forme autosomique récessive de la dysplasie spondylo-épiphysaire tardive [1, 10].

L'arthrite juvénile idiopathique (AJI) peut être confondue avec la DPRP, à cause des tuméfactions, douleurs, raideurs articulaires, parfois même des épanchements articulaires et surtout à cause du caractère évolutif et progressif des atteintes articulaires. En effet, certains malades ont été traités comme des AJI par Méthotrexate durant plusieurs mois ou années [5-8]. Elle s'en différencie par l'absence de signes inflammatoires articulaires et de syndrome inflammatoire biologique. En présence d'épanchement, il est de nature mécanique à la ponction [8].

Par ailleurs, le pincement articulaire dans la DPRP ne s'accompagne pas d'érosions qui sont d'apparition secondaire dans l'AJI [10, 11].

Aucun traitement étiologique n'est disponible et la chirurgie est souvent utile. Si une ostéotomie inter-trochantérienne de réaligement se révèle insuffisante et inefficace sur les douleurs, un remplacement prothétique s'avère souvent nécessaire vers l'âge de 30 ans. Des mesures hygiéno-diététiques (en évitant l'excès de poids et les exercices à impact articulaire important) peuvent prévenir la survenue précoce de l'arthrose. Une consultation génétique constitue aussi une mesure préventive [12].

IV. CONCLUSION

L'arthropathie de la DPRP est due à des lésions dégénératives du cartilage articulaire. Devant une arthropathie chronique évolutive, l'absence de syndrome inflammatoire biologique, d'atteinte oculaire et la négativité du bilan immunologique permettent d'exclure une AJI, le diagnostic différentiel classique de la DPRP.

La collaboration entre rhumatologue, radiologue, pédiatre, généticien et orthopédiste est nécessaire pour dépister précocement ces dysplasies rares et éviter des traitements abusifs aux malades.

V. RÉFÉRENCES

- 1) Shivanand G., Jain V., Lal H. Progressive pseudorheumatoid chondrodysplasia of childhood. *Singapore Med J* 2007; 48:e153-3.
- 2) Delague V., Chouery E., Corbani S., Ghanem I., Amar S., Fischer J., Levy-Lahad E., Urtizberea J.A., Mégarbané A. Molecular study of WISP3 in nine families originating from the Middle East and presenting with progressive pseudorheumatoid dysplasia. *Am J Med Genet A* 2005; 138A:118-26.
- 3) El-Shanti H.E., Omari H.Z., Qubain H.I. Progressive pseudorheumatoid dysplasia: report of a family and review. *J Med Genet* 1997; 34:559-63.
- 4) Sen M., Cheng Y.H., Goldring M.B., Lotz M.K., Carson D.A. WISP3 dependent regulation of type II collagen and aggrecan production in chondrocytes. *Arthritis Rheum* 2004; 50:488-97.
- 5) Cogulu O., Ozkinay F., Ozkinay C., Sapmaz G., Yalman O., Devici H.B. Progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood. *Indian J Pediatr* 1999; 66:455-60.
- 6) Archik S.G., Kamat R.D. Progressive pseudorheumatoid chondrodysplasia simulating juvenile rheumatoid arthritis. *Indian J Pediatr* 1990; 57:785-8.
- 7) Balci S., Aypar E., Kasapçopur O., Tüysüz B., Arisoy N. An eleven year old female Turkish patient with Progressive pseudorheumatoid dysplasia mimicking juvenile idiopathic arthritis. *Clin Exp Rheumatol* 2001; 19:759.
- 8) Bennani L., Amine B., Ichchou L., Lazrak N., Hajjaj-Hassoumi N. Progressive pseudorheumatoid dysplasia: three cases in one family. *Joint Bone Spine* 2007; 74:393-5.
- 9) Kaya A., Ozgocmen S., Kiris A., Ciftci I. Clinical and radiological diagnosis of progressive pseudorheumatoid dysplasia in two sisters with severe polyarthropathy. *Clin Rheumatol* 2005; 24:560-4.
- 10) Kahn M.F. Main et dysplasies de l'appareil locomoteur. *Rev Rheum* 2001; 68:552-7.
- 11) Mampaey S., Vanhoenacker F., Boven K., Van Hul W., De Schepper A. Progressive pseudorheumatoid dysplasia. *Eur Radiol* 2000; 10:1832-5.
- 12) Savarirayan R., Thompson E., Géczy J. Spondyloepiphyseal dysplasia tarda. *Eur J Hum Gen* 2003; 11:639-42.

