



FAIT CLINIQUE / CASE REPORT

Paraparésie progressive par exostose intra canalaire lombaire chez un adolescent au cours de la maladie de Bessel-Hagen.

Progressive paraparesis by lumbar intraductal exostosis in an adolescent during Bessel-Hagen disease.

DOUMBIA Amadou^{1,3*}, KONE Youssouf², MAIGA Oumou¹, KONE Abdoulaye⁴, GARETIER Marc^{3,5}.

¹-Service d'imagerie médicale du centre de sante de référence de la commune VI de Bamako (Bamako, Mali).

²-Service d'imagerie de radiologie du centre hospitalier Jacques Boutard, (France).

³-Service radiologie du centre hospitalier régional universitaire (CHRU) de Brest, (Brest, France).

⁴-service de radiologie de l'hôpital du Point G. (Bamako, Mali)

⁵-service de radiologie de l'hôpital d'instruction des armées (HIA), (Brest, France).

Mots-clés :

Exostose multiples, intra canalaire, imagerie médicale

Keywords:

Multiple exostosis, intra-canal, medical imaging

***Auteur correspondant**

Dr DOUMBIA Amadou
Service de radiologie.
Centre de Santé de Référence
de la Commune VI de
Bamako – Mali

Email:

amadoudoumbia10@yahoo.fr

Tel: (0023)66595617

Reçu: août 2020

Accepté: décembre 2020

RÉSUMÉ

La maladie de Bessel Hagen ou maladie des exostoses multiples est une rare affection génétique, caractérisée par des proliférations ostéo-cartilagineuses (exostoses ou ostéochondromes) au niveau des métaphyses des os long. La localisation au rachis est rare mais grave car pouvant mettre en jeu le pronostic fonctionnel plus ou moins sévèrement en fonction du niveau de l'atteinte. Les auteurs rapportent un cas de cette affection chez un patient de 15 ans. L'objectif de ce travail est de montrer à travers cette observation, l'apport diagnostique de l'imagerie dans cette affection et surtout de l'imagerie par résonance magnétique (l'IRM) dans le diagnostic et la prise en charge des exostoses intra canalaire.

ABSTRACT

Bessel Hagen disease or multiple exostosis disease is a rare genetic disorder characterized by osteocartilaginous proliferation (exostosis or osteochondroma) in the metaphyses of the long bones. Localization in the spine is rare but serious because it can affect the functional prognosis more or less severely depending on the level of involvement. The authors report a case of this condition in a 15-year-old patient. The objective of this work is to show, through this observation, the diagnostic contribution of imaging in this condition and especially of magnetic resonance imaging (MRI) in the diagnosis and management of intra-exostosis.

1. Introduction

La maladie des exostoses multiples est une dysplasie osseuse héréditaire qui se transmet sur un mode autosomique dominant à pénétrance variable. Des

mutations de plusieurs gènes ont été identifiées (EXT1 sur le chromosome 8, EXT2 sur le chromosome 11 et EXT3 sur le chromosome 19) [1]. La prévalence de la pathologie est variable en fonction des auteurs, elle est estimée à 1/50 000 selon [2] et 1/20 000 selon [1]. Elle

affecte surtout les enfants de la petite enfance à la puberté et semble un peu plus fréquente chez le garçon [1]. La maladie correspond à un trouble de la formation osseuse enchondrale entraînant la formation de multiples ostéochondromes [3].

L'évolution de la pathologie est marquée par les compressions vasculaires et nerveuses et la dégénérescence maligne [3,4].

Nous rapportons un cas de la maladie des exostoses multiples chez un adolescent de 15 ans connue et suivie depuis huit (8) ans, adressé pour paraparésie.

2. Observation

Adolescent de 15 ans présentant depuis un mois une paraparésie avec un syndrome déficitaire d'aggravation progressive. Le patient était suivi depuis l'âge de 8 ans pour maladie des exostoses multiples. L'enquête familiale n'avait pas retrouvé une maladie exostosante dans la fratrie. L'examen neurologique retrouvait une régression des réflexes ostéo-tendineux rotuliens, les réflexes achilléens étaient vifs associées à un signe de Babinski gauche sans troubles sphinctériens.

Devant l'apparition de ces signes le patient a bénéficié initialement d'une radiographie lombaire (**figure 1**) qui montrait une discrète excroissance osseuse somatique postérieure intra canalaire au niveau de la deuxième vertèbre lombaire (L2).

L'exploration IRM a été faite avec un appareil Siemens de 1,5 T mis en service le 20 juin 2017 et muni d'antennes en réseau phasée. Les séquences pondérées T1, T2 et en densité protonique (DP) sans injection de produit de contraste dans les trois plans de l'espace (**figure 2 et 3**). Elles mettaient en évidence une excroissance osseuse du coin postéro-supérieur du spondyle de L2 en position postéro-latérale gauche intra canalaire, mesurée à 1 cm de hauteur sur 1 cm de large avec un débord de 8 mm par rapport au mur postérieur. Cette excroissance exerçait un effet de masse sur la moelle avec signe de souffrance médullaire se traduisant par un hyposignal médullaire en T1 et un hypersignal T2. On notait également un refoulement du cône terminal.

Dans le bilan de suivi du patient on retrouvait des radiographies des membres et du bassin qui objectivaient de multiples exostoses de taille variables (**figure 4**).

Le scanner du bassin était réalisé avec un appareil Optima CT 540 GE mis en service le 14 avril 2017. En fenêtre osseuse avec reconstructions 3D (**figure 5**) on objectivait une exostose antérieure du cadre obturateur droit, une exostose intérieure du cadre obturateur gauche et un aspect dysmorphique du col et de la métaphyse du fémur droit secondaire aux multiples exostoses. L'IRM médullaire cervico-dorsal était normale.

Le patient a bénéficié d'une prise en charge neurochirurgicale urgente avec disparition des signes

neurologiques au bout de deux semaines. Les suites opératoires étaient simples.

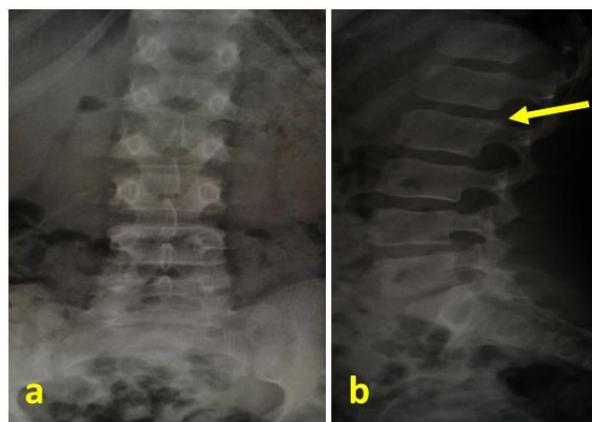


Figure 1 : Radiographie lombaire de face (a) et profil(b) objectivant une très discrète excroissance osseuse au niveau du coin postéro-supérieur de L2 (b). *Frontal lumbar x-ray (a) and profile (b) showing a very discreet bone growth at the level of the postero-superior corner of L2 (b).*

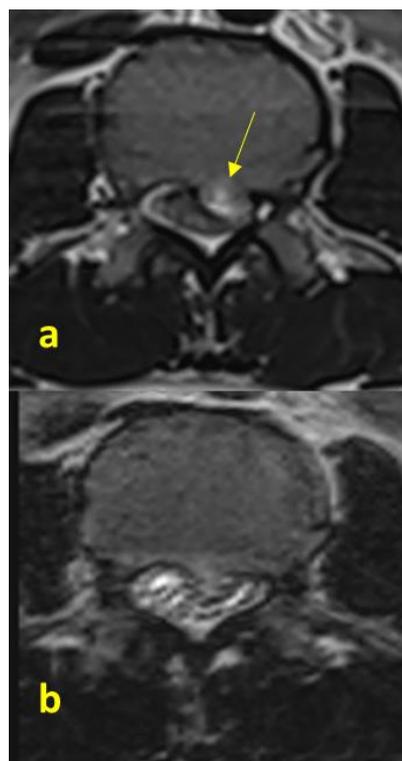


Figure 2 : IRM du rachis lombaire, coupe axiale en pondération T1(a), T2(b) passant par l'exostose intra canalaire postéro-latérale gauche refoulant le cône terminal à droite. *MRI of the lumbar spine, axial slice in T1 (a), T2 (b) weighting passing through the left posterolateral intraductal exostosis pushing back the terminal cone to the right.*



Figure 3 : IRM du rachis lombaire, coupe sagittale en pondération T1(a) et T2(b) et coronale en pondération T2 (c) objectivant l'exostose intra canalaire du coin supéro-postéro-latérale de L2 et l'effet de masse sur le cône terminal. *MRI of the lumbar spine, sagittal slice in T1 (a) and T2 (b) weighting and coronal in T2 (c) weighting objectifying the intra-ductal exostosis of the supero-postero-lateral corner of L2 and the effect of mass on the cone terminal.*



Figure 4 : radiographie de la cheville et du genou droits F/P (a, b, c, d) objectivant de multiples exostoses de taille et de forme variables. *X-ray of the right ankle and knee F/P (a, b, c, d) showing multiple exostoses of variable size and shape.*



Figure 5 : Scanner du bassin en coupe axiale et fenêtre osseuse (a) avec reconstructions 3D (b, c) objectivant une exostose antérieure du cadre obturateur droit, une exostose intérieure du cadre obturateur gauche et un aspect dysmorphique du col fémoral droit et de la métaphyse fémorale droite. *CT scan of the pelvis in axial section and bone window (a) with 3D reconstructions (b, c) showing an anterior exostosis of the right obturator frame, an internal exostosis of the left obturator frame and a dysmorphic appearance of the right femoral neck and the right femoral metaphysis.*

3. Discussion

Dans sa forme solitaire, l'exostose ostéo-cartilagineuse survient de façon ponctuelle et fortuite, elle obéit dans sa forme héréditaire et multiple à un mode de transmission autosomique dominant [4]. Elle se rencontre deux fois plus souvent chez l'homme que chez la femme [4].

Les gènes en cause sont localisés essentiellement au niveau des chromosomes 8 et accessoirement au niveau des chromosomes 11 et 19 [4].

Dans le cadre de ce travail, l'enquête étiologique, que nous avons limitée aux ascendants directs et aux collatéraux, s'est révélée négative.

Notre patient était âgé de 15 ans, de sexe masculin suivi depuis 8 ans pour exostoses multiples.

L'âge de notre patient est conforme aux données de la littérature. Le diagnostic se fait généralement tôt, comme en témoigne la série de BLACK *et al.* [6] dans laquelle 41% des enfants avaient des lésions décelables avant l'âge de dix ans.

Le diagnostic de la maladie était fait à l'âge de sept (7) ans pour notre patient. L'exostose rachidienne intra canalaire est décelée après huit (8) ans d'évolution de la maladie.

Nous n'avons pas trouvé de publication sur le délai d'apparition de l'exostose rachidienne intra canalaire au cours la maladie de Bessel Hagen.

Les signes cliniques dépendent de la taille de la tumeur et de sa localisation rachidienne. Dans les cas extrêmes la tumeur peut être asymptomatique ou responsable d'une mort subite [7]. Les signes neurologiques sont rarement décrits en cas de localisation rachidiennes 1 cas sur 16 rapporté par Cohen et 2 cas sur 14 rapportés par Copeland [7].

Notre patient présentait un syndrome de la queue de cheval d'apparition progressive sans troubles sphinctériens.

La Radiographie standard ne permet pas toujours de faire le diagnostic de l'exostose vertébrale surtout lorsqu'elles sont intra canalaire [7]. On notait chez notre patient une discrète excroissance osseuse somatique postérieure intra canalaire au niveau du coin postéro-supérieur de L2 sur l'incidence de profil de la radiographie lombaire (figure 1) motivant la réalisation de l'IRM lombaire en complément.

Nous n'avons pas jugé nécessaire de réaliser un scanner lombaire pour des mesures de radioprotection mais surtout à cause des insuffisances du scanner par rapport à l'IRM dans le bilan étiologique d'une compression médullaire.

A l'IRM, la lésion postéro-supérieure de la vertèbre L2 apparaissait en isosignal T1 par rapport à la corticale osseuse avec une coiffe cartilagineuse en discret hyper signal T2 [7]. La souffrance médullaire était observée se

traduisant par un hyposignal T1 et un hypersignal T2. Ces anomalies IRM chez notre patient (figure 2 et 3) ont été décrites dans la littérature [7]. En plus nous avons observé un refoulement du cône terminal avec compression marquée au niveau de la racine L2 à gauche. Dans notre observation, les radiographies dans le cadre du suivi montraient de multiples exostoses au niveau des membres, du bassin et des épaules (figure 4 et 5).

En plus des complications neuro-vasculaires, les autres complications de la maladie des exostoses multiples décrites dans la littérature sont : les fractures de la base d'un ostéochondrome, les bursites de surface et surtout la dégénérescence sarcomateuse [1, 2].

La dégénérescence en chondrosarcome est estimée à 10 à 25 % des chondromes multiples. Elle est suspecte lorsque l'épaisseur de la coiffe cartilagineuse est importante, en cas de récurrence après résection ou en cas d'augmentation de taille en fin de croissance [2, 7,8].

Dans notre cas, aucun signe évocateur de dégénérescence maligne n'était observé.

Notre patient a bénéficié d'une prise en charge neurochirurgicale urgente. L'évolution était favorable avec disparition de la paraparésie au bout de deux semaines.

Conclusion

La maladie des exostoses multiples (maladie de Bessel-Hagen) reste une affection rare dont le diagnostic est habituellement posé à l'enfance. La compression médullaire est une complication rare mais possible de cette affection comme l'atteste notre observation et les données de la littérature. La précocité du diagnostic et du traitement de l'exostose intra canalaire rachidienne permet de prévenir des séquelles neurologiques irréversibles. L'IRM joue un rôle clé par l'identification de l'exostose intra canalaire et de son retentissement sur les structures nerveuses mais aussi par la recherche de signes de dégénérescence sarcomateuse.

Conflit d'intérêt

Les auteurs déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêt.

4. Références

1. Genin G. Les syndromes en médecine. Montpellier : Sauramps Médical ; 2005,1583 pages
2. Cottalorda J, Louahem D, Mazeau P, Weiss A, L'kaissi M, Delpont M. Multiple Hereditary Exostosis: New Orientations. e-mémoires de l'Académie Nationale de Chirurgie, 2015, 14 (1) : 083-093

3. Boutry N, Amzallag-Bellenger E, Dieux A, Vanhoenacker F, Cotten A. Ostéochondrodysplasies; Imagerie musculosquelettique; 2eme édition, Elsevier Masson; 2013, 731 - 786
4. Bamba I, Sie-Essoh J.-B, Aka Kacou D, ASSI-Djebidje V, Kodo M, Dao A. & Y. Lambin : Maladie des exostoses multiples. Revue de la littérature. A propos d'un cas découvert à l'occasion d'un traumatisme. Bull Soc Pathol . Exot, 2002, 95, 2, 83-85.
5. Dao F, Yonaba C, Diallo O, Traore O, Traore A, Ayereoue J, Zoungrana C, Ouedraogo F, Bouda C, Zombre V, Kam L: la maladie de Bessel Hagen ou maladie exostosante avec compression medullaire: à propos d'un cas dans le service de pediatrie du chu yalgadoouedraogo, ouagadougou, B.F Malimed. 2013 TOME XXVIII, N°1.
6. Black B, Dooley J, Pyper A& Reed M. Multiple hereditary exostosis. An epidemiologic study of an isolated community in Manitoba. *ClinOrthop*, 1993, 287, 212-217.
7. Nasser.I, Sendlali S, Ouessar A. El, Kacemi L et al. Une étiologie rare de la compression médullaire : l'exostose thoracique intra canalaire. à propos d'un cas. *J. Radiol* 2003 ; 84 :1020-2. Edition Française de Radiologie, Paris 2003.
8. Meziane. L, El Bardouni. A, Mahfoud. M, Berrada. M S, Ouazzani N., El Yaacoubi. M, El Manouar. M. les exostoses des membres. *Médecine du Maghreb* 1999 n°75