

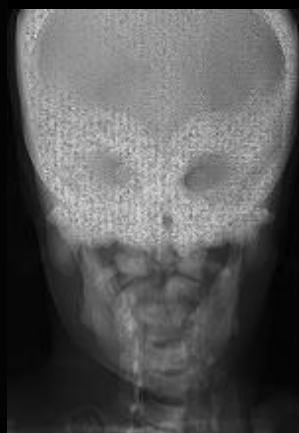
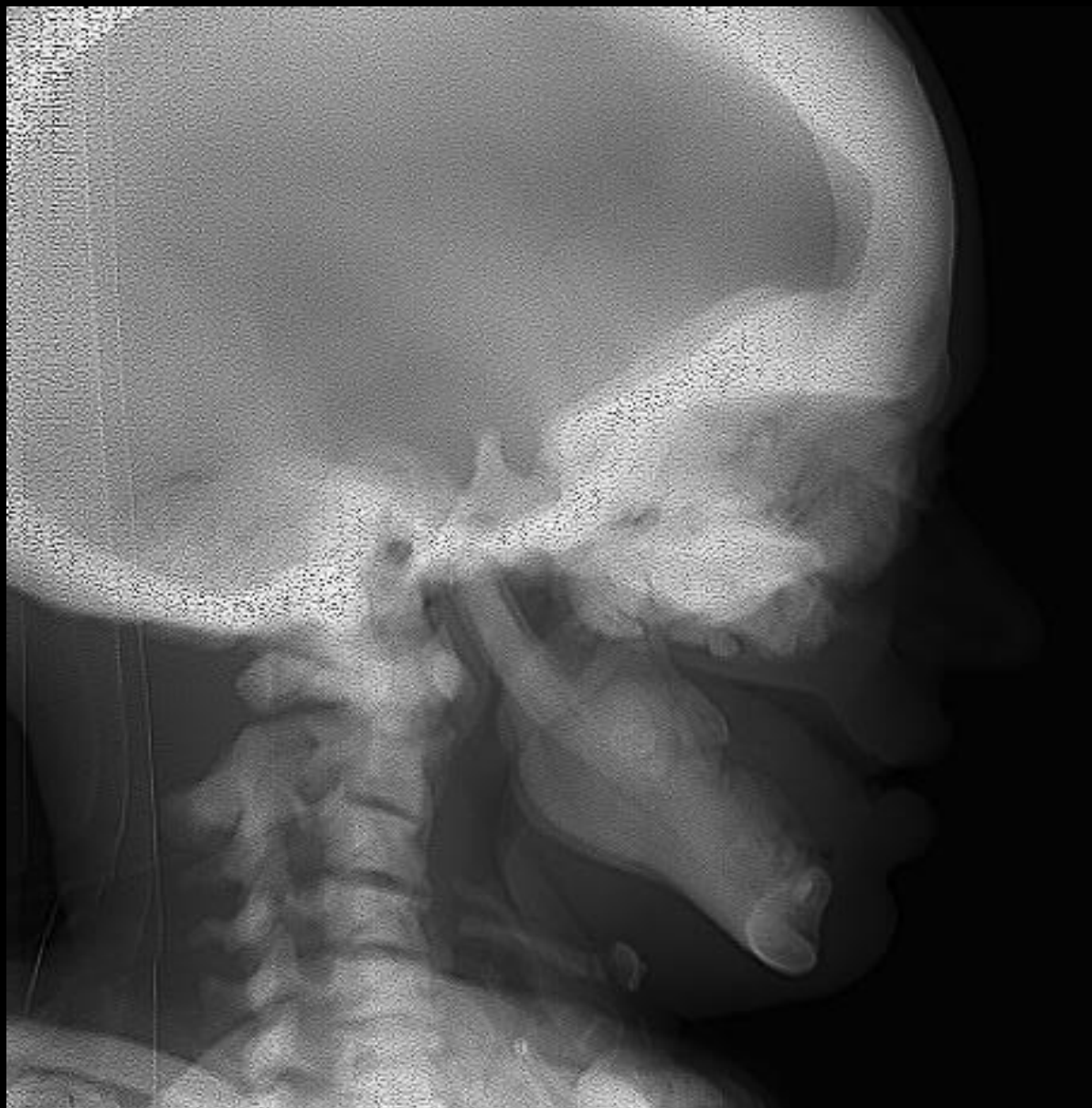
Patient de 35 ans

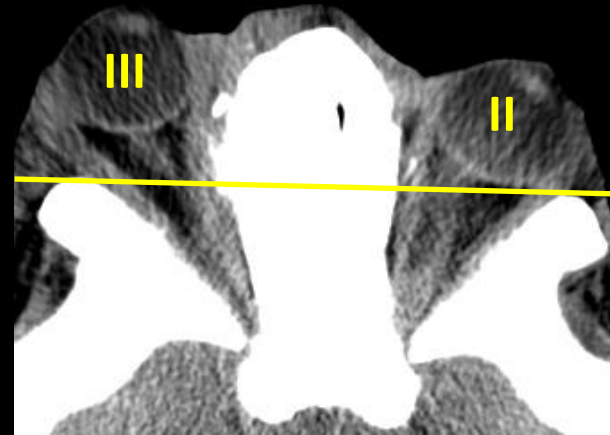
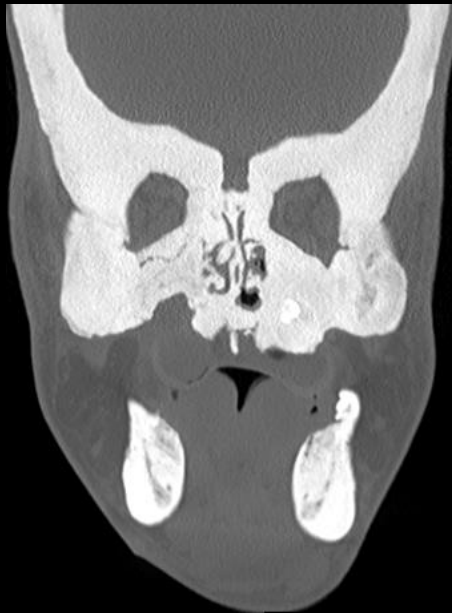
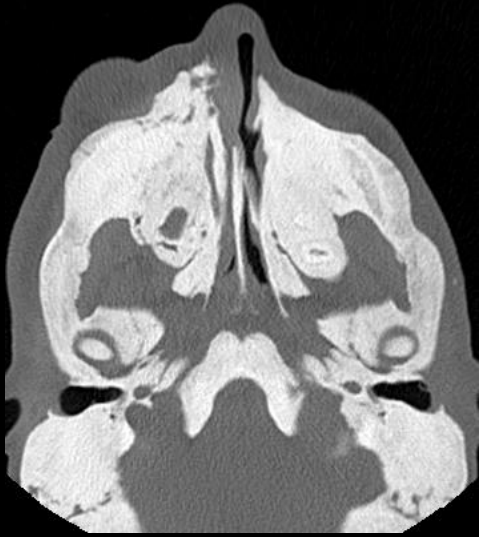
Suivi de longue date dans les services de  
pédiatrie,  
chir maxillo-faciale,  
ophtalmologie,  
orthopédie

**Tuméfaction inflammatoire orbitaire droite**

Simon Ravaud  
IHN







# Exophtalmie

Mesure de la protrusion du globe oculaire par rapport à la **ligne bi-canthale externe**

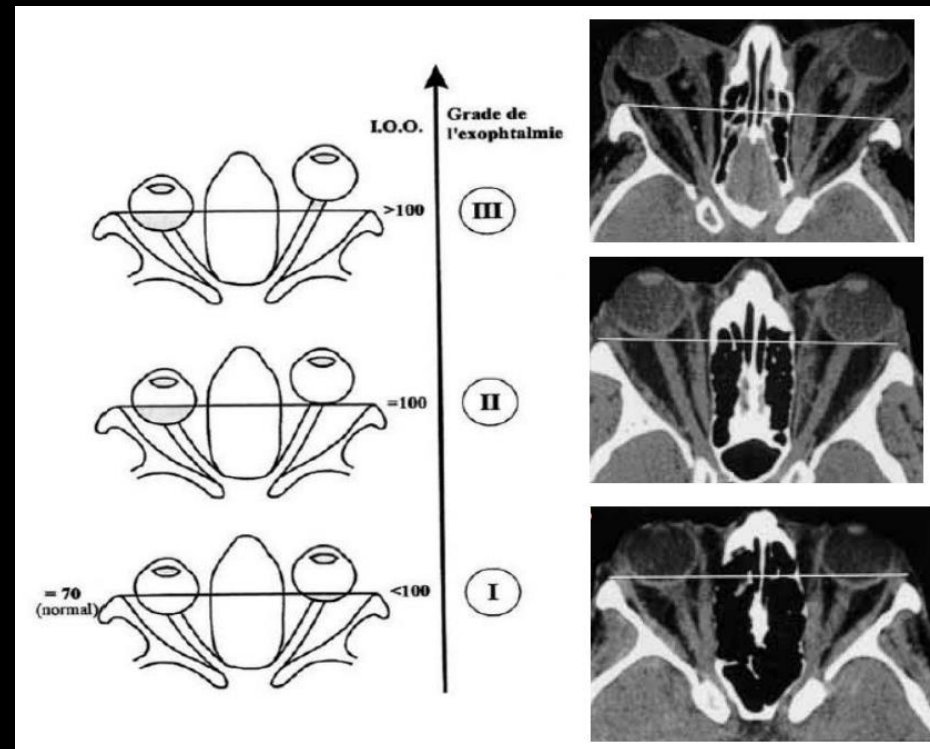
**Plan neuro-oculaire** passant par le cristallin et le canal optique

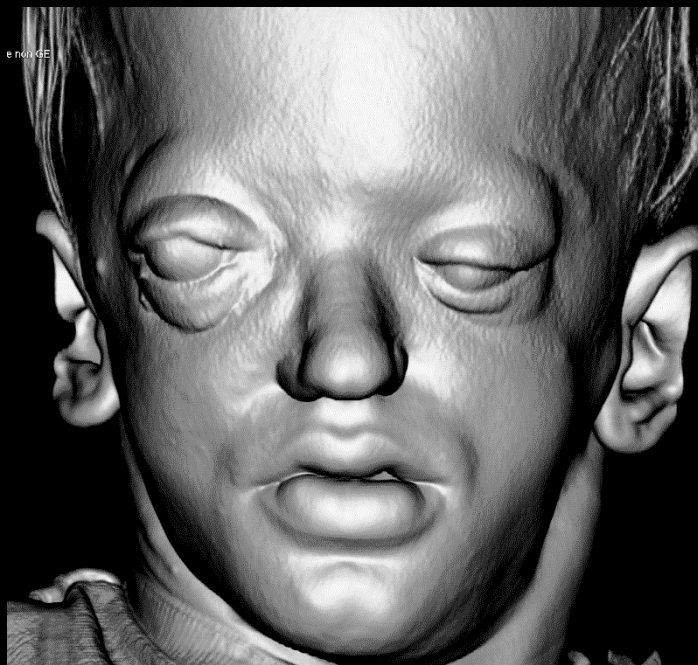
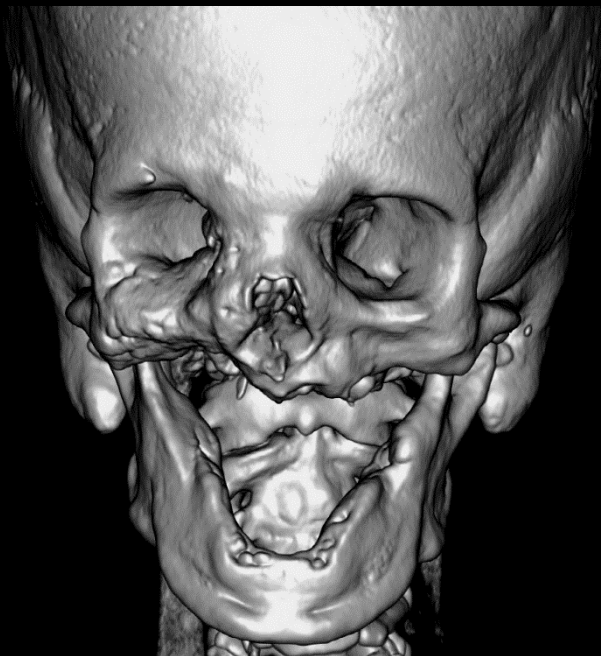
**Absence** : la LBCE passe à l'union des deux tiers antérieurs et du tiers postérieur du globe oculaire.

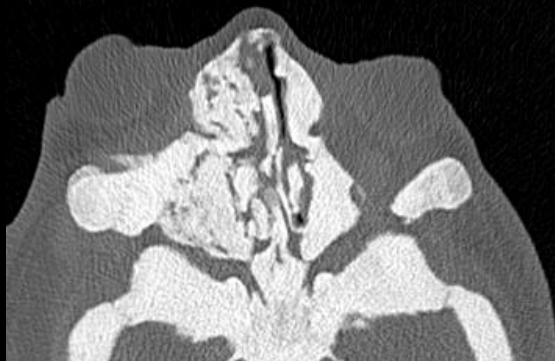
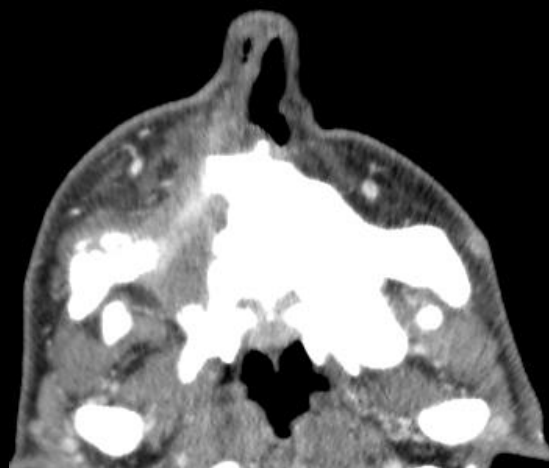
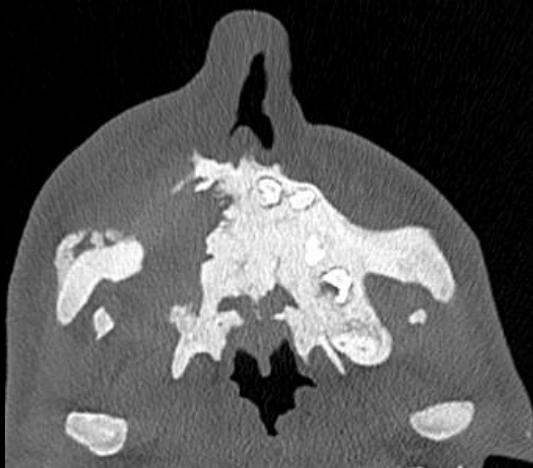
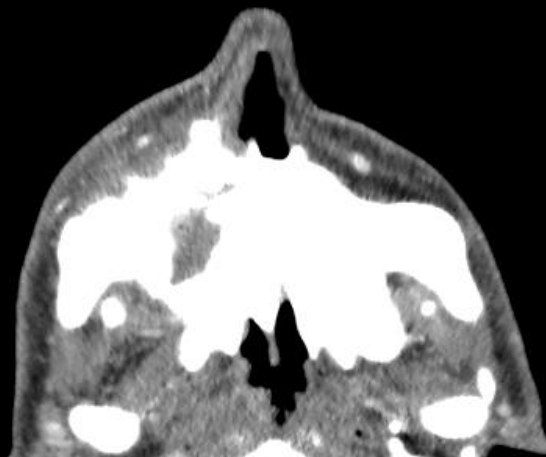
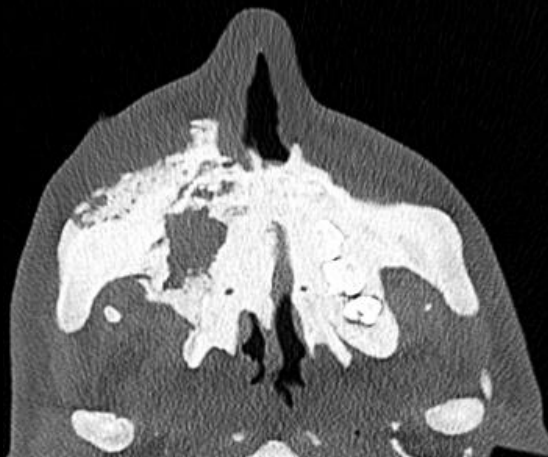
**Grade 1** : plus des deux tiers du globe oculaire se projettent en avant de la LBCE.

**Grade 2** : la LBCE affleure le bord postérieur du globe oculaire.

**Grade 3** : le globe oculaire se situe en totalité en avant de la LBCE.









DROIT - DEBOUT





D



D

# Ostéopétrose

Ou « **maladie des os de marbre** »

Groupe hétérogène d'affections partageant une  
résorption osseuse altérée par les ostéoclastes

Quatre formes se différenciant par le mode de transmission, les aspects cliniques et radiologiques et par le pronostic

- Type **précoce** ou **maligne** **1 / 250 000**
- Type **intermédiaire**
- Forme associée à une acidose tubulaire
- Type **retardé** ou **bénigne** **1 / 20 000**

Probables autres formes existantes...

# Forme précoce

Découverte dès les **1<sup>ers</sup> mois de vie** : hypotrophie, pâleur, fièvre, mouvements anormaux des globes oculaires

Volumineux **crâne** ± hydrocéphalie

Tremblements pupillaires, nystagmus et **atrophie optique**

**Hépatosplénomégalie**

**Hématopoïèse extra-médullaire**

**Thorax** étroit

Petite incurvation des **membres**

**Dents** de mauvaise qualité, d'apparition retardée et de chute précoce

Transmission autosomique  
**récessive**

Consanguinité fréquente

Grande hétérogénéité  
génétique

## Evolution sévère

Cécité totale

Anémie

Troubles de l'état général

Retard statural

Mort dans les premières années

## Grefe de moelle osseuse

Allonge la survie

Améliore la qualité de vie

# Forme précoce

**Densification généralisée du squelette +  
Défaut du modelage métaphysaire**

Troubles du modelage et condensation  
métaphysaire avec aspect « **en massue** »

Striations denses longitudinales ou  
transversales

Dédifférenciation cortico-médullaire des os  
tubulaires



Aspect « **en sandwich** » des corps vertébraux

ne pas confondre avec l'aspect "en maillot de rugby" ("rugger jersey spine ") de l'ostéodystrophie rénale ; il s'agit ici de tissu osseux compact de type "corticale osseuse" et non d'une ostéocondensation



Condensation de la base du crâne, des rebords orbitaires et du maxillaire supérieur avec image en « **loup de carnaval** »



# Forme tardive

Transmission autosomique **dominante**  
Atteinte plus discrète

## Découverte chez l'adulte et l'adolescent

- Fractures
- Douleurs ostéo-articulaires (épiphysiolyse, arthrites, ...)
- Atteinte des nerfs crâniens
- Fortuite lors d'un examen radiologique

**Asymptomatique** dans 20% des cas

## Complications fréquentes

- Anémie
- Paralysie faciale, baisse de l'audition, atteinte du champ visuel
- Ostéites sur infections dentaires
- Arthrose précoce

# Forme tardive

Deux phénotypes distingués  
selon l'aspect radiologique

## Type I

Exceptionnel

Ostéocondensation **uniforme**

Crâne, rachis et os longs

Patients souvent asymptomatiques

Pas d'augmentation de la fréquence  
des fractures

## Type II

### Maladie d'Albers-Schönberg

Ostéocondensation **non uniforme**

Aspect d'**os dans l'os** avec alternance  
de bandes condensées et d'os normal

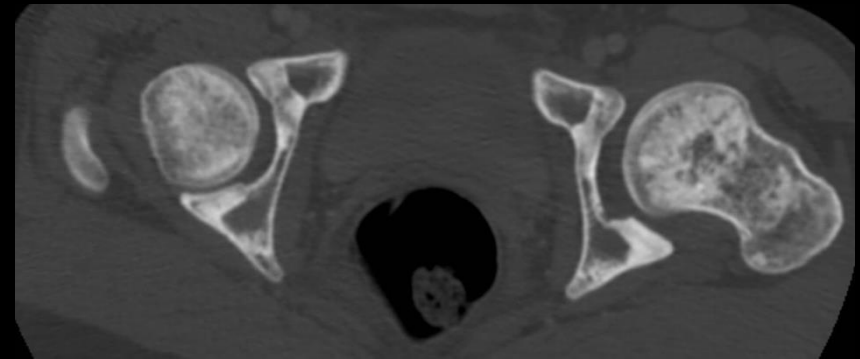
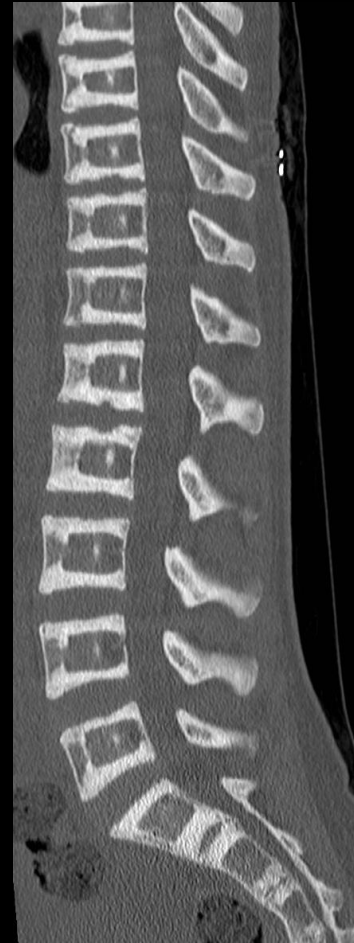
**Base du crâne** +++

Augmentation de fréquence des  
**fractures**

Douleurs

Compression des nerfs crâniens

Ostéites



# Type intermédiaire

Très rare, probable mode autosomique **récessif**

**Signes plus modérés :**

- Petite taille, anémie, hépatomégalie
- Ostéocondensation diffuse, troubles du remodelage

# Type intermédiaire

Mode autosomique **récessif**, déficit en anhydrase carbonique II+

**Ostéopétrose + acidose tubulaire + calcifications cérébrales**

Petite taille, fractures pathologiques, faiblesse musculaire, retard mental

+/- Régression spontanée de l'ostéocondensation en fin d'enfance

# Take home message



**Nombreuses formes** cliniques, génétiques et radiographiques

Forme **précoce** : maligne, létale

Forme **retardée** : "bénigne", (mais pas très gentille quand même !)

**Complications** nombreuses (fractures, base du crâne, ...)

**Type II** : maladie **d'Albers-Schönberg**

**Ostéite du maxillaire** : ancienne plus grande cause de décès