

PSEUDARTHROSE BILATÉRALE TIBIALE  
ÉVOLUANT DEPUIS 10 ANS  
CHEZ UN PATIENT ATTEINT DE PYCNODYSTOSE.

PYCNODYSTOSIS SUFFERING PATIENT WITH A TEN YEARS  
EVOLVING TIBIAL BILATERAL PSEUDARTHROSIS.

R.PINET, P.BIZOT  
CHU D'ANGERS

# Introduction



Toulouse-Lautrec aurait été atteint de pycnodysostose

- La pycnodysostose :
  - Terme créé en 1962 par Maroteaux et Lamy [1]
  - Maladie rare
  - Autosomique récessive
  
- Mutation du gène cathepsine K (enzyme clé de la résorption osseuse) [2]
  - Localisé sur le chromosome 1q21
  - Enzyme qui permet le clivage de protéines du tissu osseux : l'ostéopontine, le collagène de type I, l'ostéonectine
  - La cathepsine K est localisée et transformée de façon active au sein des ostéoclastes activés. L'enzyme est ensuite sécrétée dans l'espace sous-ostéoclastique, où la matrice osseuse est dégradée. Le déficit de cette enzyme est donc responsable de la survenue de la maladie.

# Introduction

- **Signes généraux**
  - ▣ Retard staturo-pondéral
  - ▣ Membres courts et massifs
  - ▣ Atrophie des extrémités
  
- **Signes osseux**
  - ▣ Fragilité osseuse :  
fracture diaphysaire des os long
  
- **Signes biologiques**
  - ▣ Durée de la formation et la  
résorption osseuses : 145 j  
(normale : 60 jours) [3]



# Matériels et Méthode

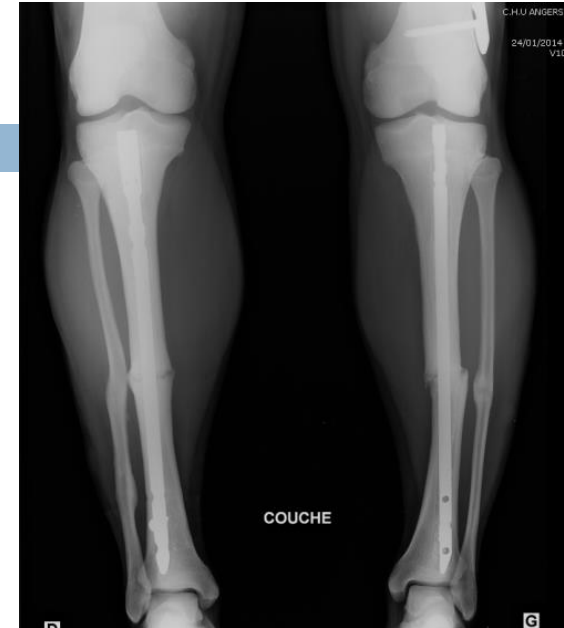
- Mr X, 29 ans, atteint de pycnodysostose depuis l'enfance
  - ▣ Multiples fractures :
    - Fémurs Gauche et Droit
    - Tibias Gauche et Droit
    - Ulna Gauche
    - Clavicules Gauche et Droite
  - ▣ Pseudarthrose des deux tibias depuis 10 ans
    - Asymptomatique à droite
    - Douloreuse à gauche
- Le but de notre étude est de trouver le meilleur traitement de la pseudarthrose dans cette maladie.



# Résultats

## □ Tibia gauche :

- 1994 : 1<sup>er</sup> fracture diaphysaire traitée orthopédiquement
- 09/2003 : Incurvation de la diaphyse tibiale avec lésion pré-fracturaire
  - Ostéotomie de la fibula, ostéotomie en coin du tibia, mise en place un clou UTN verrouillage dynamique
- 12/2008 : Pseudarthrose du tibia avec douleurs en regard
  - Ablation des vis de verrouillage du clou tibial gauche pour dynamisation
- 07/2014 : Persistance des douleurs avec désaxation du tibia
  - Ablation du clou centro-médullaire
  - Mise en place d'une plaque SYNTHES verrouillée 8 trous avec décortication du foyer de pseudarthrose et mise en place d'une greffe d'os spongieux
    - La principale difficulté fut l'ablation du clou



# Résultats

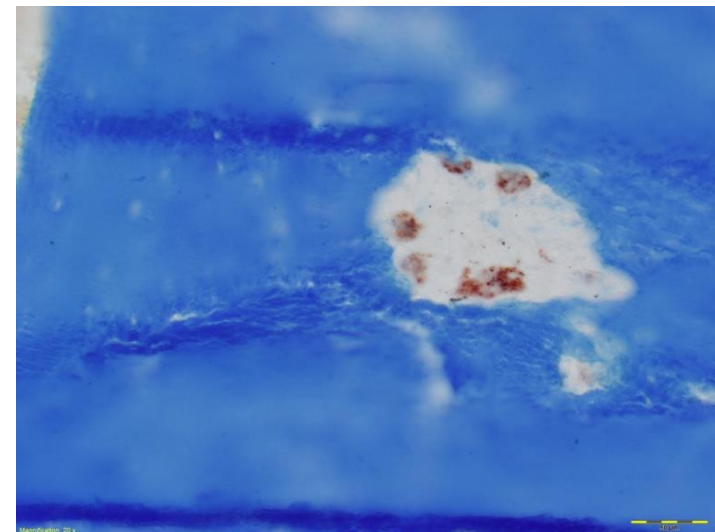
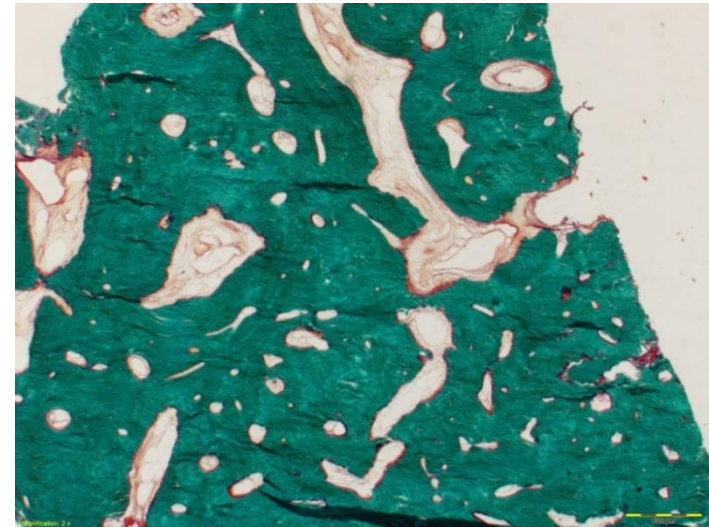
## □ Tibia gauche (suite) :

- 04/2015 : à 10 mois de la reprise
  - Fracture de fatigue de la plaque Synthes
  
- 05/2015 : Pseudarthrose itérative désaxée avec rupture de plaque
  - Ablation de la plaque, décortication greffe iliaque et mise en place d'une plaque de Muller avec réduction du varus résiduel
  - Décharge 6 semaines
  
- 12/2015 : dernier recul
  - Absence de douleurs, marche sans aide
  - Bon cal osseux



# Résultats

- Analyses anatomopathologiques per-opératoires
  - ▣ Microscopie de polarisation :
    - texture osseuse mixte, lamellaire et non lamellaire
  - ▣ Détection histo-enzymologique de la phosphatase acide tartrate résistante (TRAcP) :
    - Les ostéoclastes TRAcP<sup>+</sup> sont peu abondants et leur cytoplasme comporte des vacuoles TRAcP<sup>+</sup> nettes
    - Sous les ostéoclastes, la matrice est déminéralisée.



# Discussion

- Kundu ZS. [4]
  - Fracture sous trochantérienne traitée par enclouage centromédullaire
  - Résultats : consolidation en 12 semaines
  - Difficulté : fraisage du canal médullaire
  
- Yates C. [5]
  - Fracture sub-trochantérienne traitée par plaque-vis et cholecalciférol 5000 UI/j pendant 3 mois
  - Résultats : persistance des douleurs et foyer de fracture non consolidé à 4 mois



# Discussion

## □ Traitement orthopédique

- Point négatif : risque de pseudarthrose au niveau des fractures diaphysaires

## □ Traitement chirurgical

### ■ Plaque :

- Points négatifs : fracture sous le matériel ou du matériel
- Points positifs : réaxation du membre lors des reprises pour pseudarthrose avec trouble rotatoire

### ■ Enclouage centromédullaire :

- Point négatif : alésage difficile

# Bibliographie

- 1. Maroteaux P, Lamy M. The malady of Toulouse Lautrec. *Jama* 1965; 191:715–7.
- 2. Arman, Ahmet; Bereket, Abdullah; Coker, Ajda; et al. Cathepsin K analysis in a pycnodysostosis cohort: demographic, genotypic and phenotypic features. *ORPHANET Journal of rare diseases* volume: 9 Article Number 60 Published: APR 26 2014
- 3. Canalis E, Reardon G.E, Baron R, Raisz L.G Dynamic bone morphometry and studies on the effects of serum on bone metabolism in vitro in a case of pycnodysostosis. *Metab. Bone Dis. & Rel. Res.*, 2, 99-106 (1980)
- 4. Kundu ZS, Marya KM, Devgan A, Yadav V, Subtrochanteric fracture managed by intramedullary nail in a patient with pycnodysostosis, *Joint Bone Spine*. 2004 Mar;71(2):154-6.
- 5. Christopher J Yates,<sup>1</sup> Miriam J Bartlett,<sup>1</sup> and Peter R Ebeling<sup>1,2</sup> An Atypical Subtrochanteric Femoral Fracture From Pycnodysostosis: A Lesson From Nature. *Journal of Bone and Mineral Research*, Vol. 26, No. 6, June 2011, pp 1377–1379