UN DROLE DE CAL OSSEUX

Patient de 30 ans :

- Antécédents :
    - Psoriasis cutané (ongle, et en goutte sur avant bras) sous OTELZA
    - Pas de chirurgie
    - Pas d'allergie
    - Conducteur bus et TRAM
- Fait du foot

Histoire de la maladie :

- Motif de consultation : douleurs chroniques du membre inférieur droit localisées sur la jambe droite et la cheville droite.
- En 2012 : accident de scooter avec douleurs secondaires de la cheville droite qui ont régressé secondairement. Pas de bilan radiographique réalisé à ce moment-là.
- En 2017, il a présenté un accident de voiture (pied droit bloqué sous la pédale)
- Garde depuis une douleur résiduelle et sensation d'instabilité de la cheville lors de marche en terrain accidenté.
- Evoque un cal osseux résiduel sur un bilan radiologique de 2017
- Actuellement
    - gonflement de la cheville droite et du tiers inférieur du mollet droit
    - pas de fourmillements du membre inférieur droit.
    - Majoration des douleurs après le foot, la marche en terrain accidenté, en fin de journée quand il conduit les bus.

Quel diagnostic ?

Diagnostic de **Melorheostose** : (Ref ORPHANET)

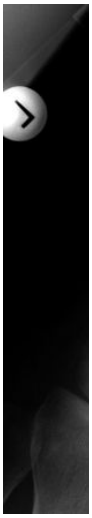
La prévalence estimée est de 1/1 100 000. À ce jour, plus de 400 cas ont été reportés.

La maladie se présente généralement dans la petite enfance et est fréquemment diagnostiquée avant l'âge de 20 ans, mais peut survenir à tout âge. Les patients peuvent être ***asymptomatiques ou souffrir de contractures articulaires et / ou de douleurs chroniques***. Les os longs des extrémités sont le plus souvent touchés et ainsi que les présentations monostotiques, polyostotiques ou monoméliques. Généralement, les manifestations initiales sont la douleur (modérée à aiguë et pénétrante), les raideurs, la limitation du mouvement articulaire ou la déformation articulaire. La douleur est présente dans la plupart des cas et est généralement aggravée par l'activité physique, mais elle est rarement constante. Une fibrose des tissus mous autour du membre affecté peut également être notée. D'autres manifestations fréquentes associées comprennent l'oedème, les plaques cutanées hyperpigmentées, la sclérodermie circonscrite et linéaire, les tumeurs vasculaires et les malformations. Un raccourcissement des membres est rarement observé.

L'étiologie ***de la pathologie est inconnue*** et elle est considérée comme une maladie sporadique et elle est *probablement due au mosaïcisme somatique* avec une cause génétique. La maladie est essentiellement dû à une prolifération anormale d'os cortical compact déformant le contour du périoste et de l'endosteum.

Le diagnostic repose principalement sur la ***radiographie conventionnelle***. Sur les radiographies simples, la maladie se présente avec des lésions linéaires de densité osseuse accrue le long du grand axe (diaphyses) des os tubulaires. Les lésions entraînent une augmentation de l'épaisseur des cortex et peuvent s'étendre au périoste donnant l'apparence de la suie le long d'une bougie. Lorsqu'il y a atteinte polyostotique, les lésions linéaires sont généralement continues le long du même côté du membre affecté et "passent" à travers les articulations. Une calcification des tissus mous ainsi qu'une ossification ectopique peuvent être observées. L'imagerie par résonance magnétique contribue à l'évaluation des lésions des tissus mous. La radioscopie osseuse radio isotopique peut aider à distinguer la maladie et les autres lésions osseuses. La biopsie montre des degrés variables de fibrose de la moelle osseuse, ainsi que les os irréguliers avec des zones mixtes d'os lamellaire et tissé. Un mélange de tissus ostéocartilagènes, fibrovasculaires et adipeux est observé dans les masses des tissus mous.

Les principaux **diagnostics différentiels** comprennent les tumeurs osseuses générant des os denses tels que l'***ostéosarcome***, ainsi que ***l'ostéopathie striée***, ***l'ostéopoïkilose, la myosite ossifiante progressive et l'ostéome***. Rarement, dans les familles atteintes d'ostéopoikilose ou de syndrome de Buschke-Ollendorf, des patients atteints de mélorhéostose peuvent être présents (comme on le voit dans la mélorhéostose avec ostéopoikilose)



Osteosarcome parosteal

Faut-il un conseil génétique ?

La mélorhéostose est un trouble sporadique. Il n'y a pas de cas reportés avec une transmission de parent à enfant. Pour un parent atteint de mélorhéostose isolée, le risque d'avoir un enfant atteint est très faible.

Traitement curatif :

Il n'existe de traitement curatif pour la pathologie. La prise en charge vise à soulager la douleur, à corriger la déformation et à rétablir le mouvement des membres affectés. Il a été démontré que les bisphosphonates (pamidronate et étidronate) et, plus récemment, le zolédronate améliorent les symptômes chez certains patients, mais pas tous (des études supplémentaires sont nécessaires). La physiothérapie, les séries de plâtres, les supports orthopédiques, les blocs nerveux et les sympathectomies sont d'autres options conservatrices. Les options chirurgicales comprennent l'allongement des membres et des tendons, les fasciotomies, les capsulotomies, les ostéotomies, l'excision du tissu fibreux et / ou l'hyperostose, l'épiphysiodèse controlatérale, l'arthrodèse, la callotase et l'amputation. Les traitements chirurgicaux sont mieux effectués une fois le développement squelettique atteint mais les malformations peuvent réapparaître.

La maladie ne met pas en jeu le pronostic vital, mais peut grandement affecter la qualité de vie en raison de douleurs chroniques qui peuvent s'aggraver ou réapparaître, même après la chirurgie.