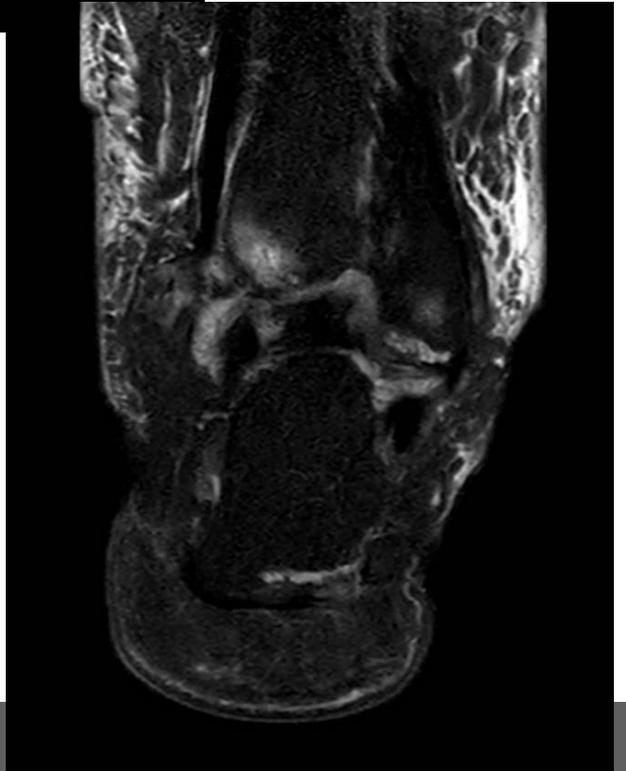
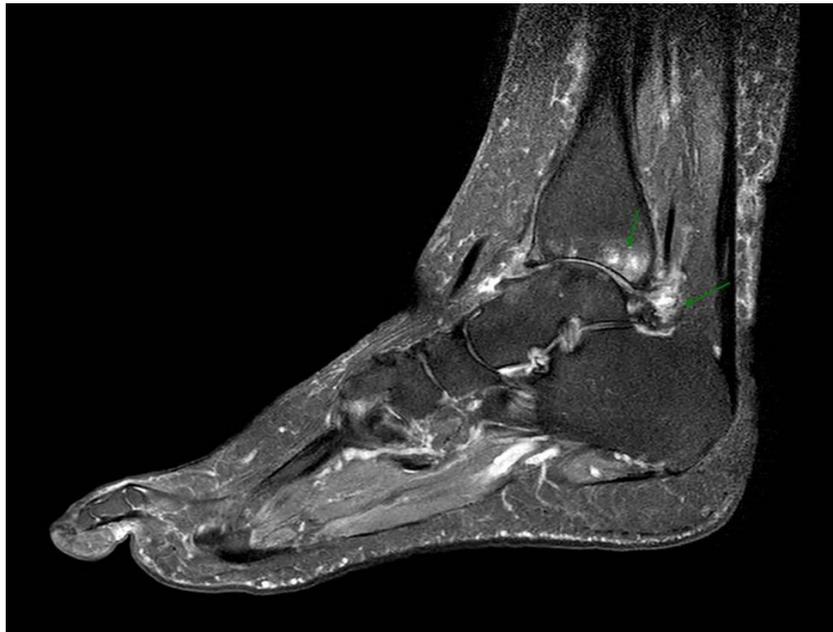


Femme de 82 ans

- Douleurs de la cheville gauche à la marche depuis plus de 10 ans
- Accentuation récente, gêne fonctionnelle rapidement croissante
- Gonflement permanent de l'arrière-pied gauche
- Examen :
 - Limitation douloureuse de la cheville
 - RAS par ailleurs
- Biologie strictement normale



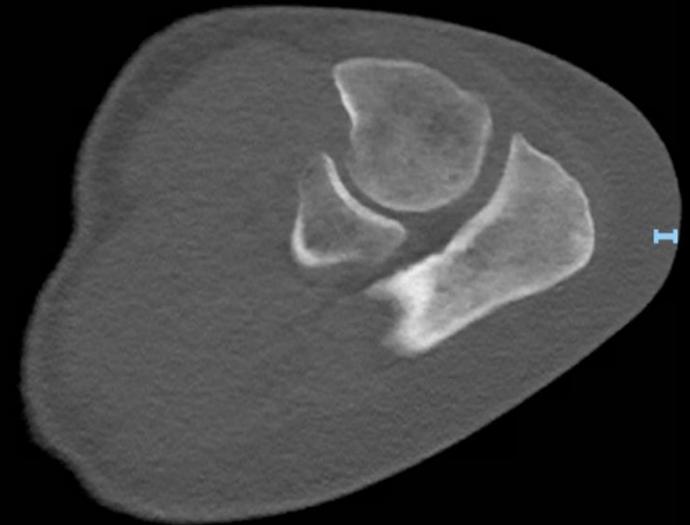


Synostose tibio-fibulaire distale

Une fracture du coude...

Patient de 56 ans

- Traumatisme direct sur le coude gauche (chute sur le bitume) le 28/10/2024
- ATCD :
 - Déchirure du droit fémoral gauche, au football
 - Entorse avec avulsion osseuse de la cheville gauche
 - RGO
 - HTA
 - Appendicectomie
 - Réparation chirurgicale du nerf poplité externe droit

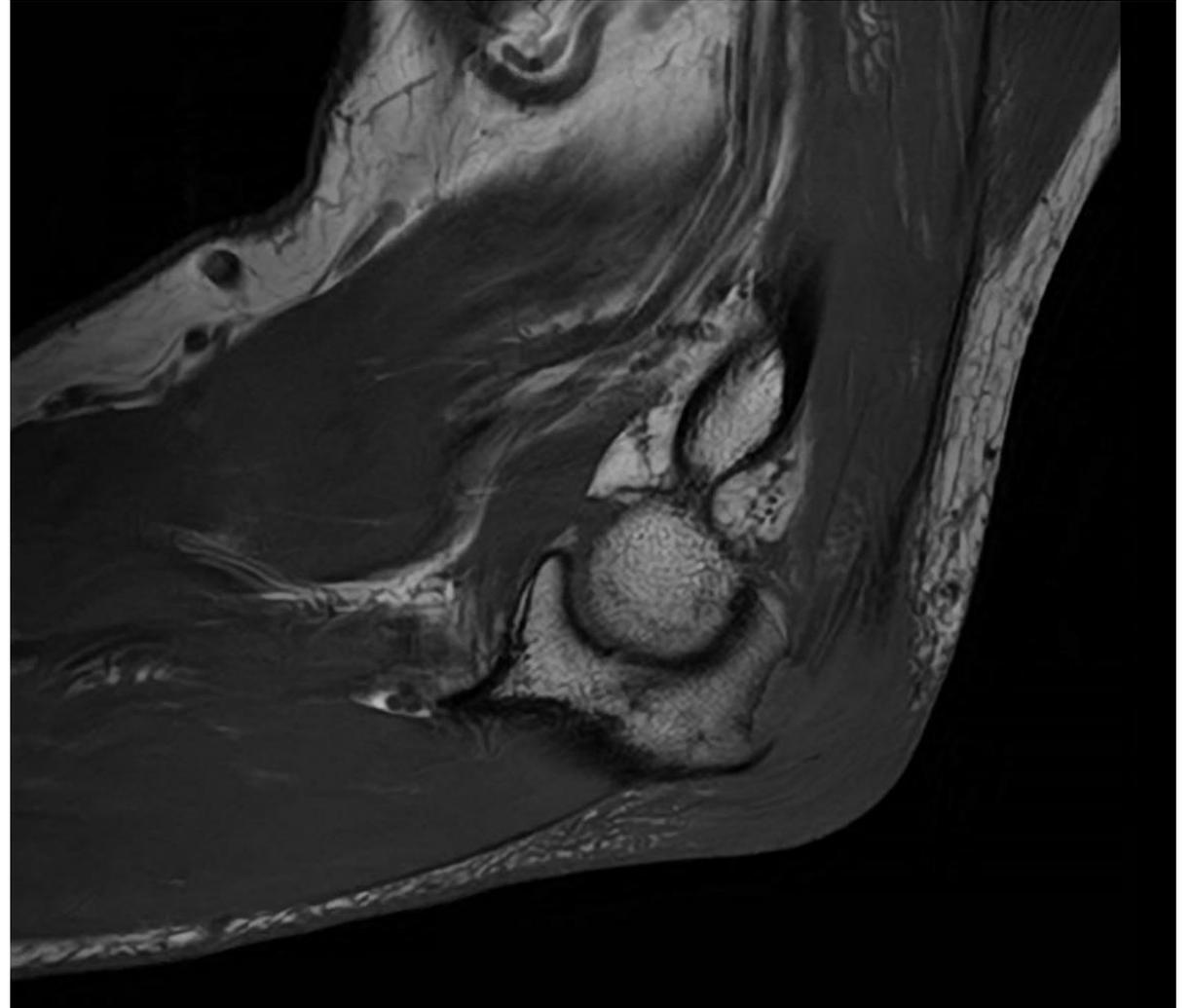
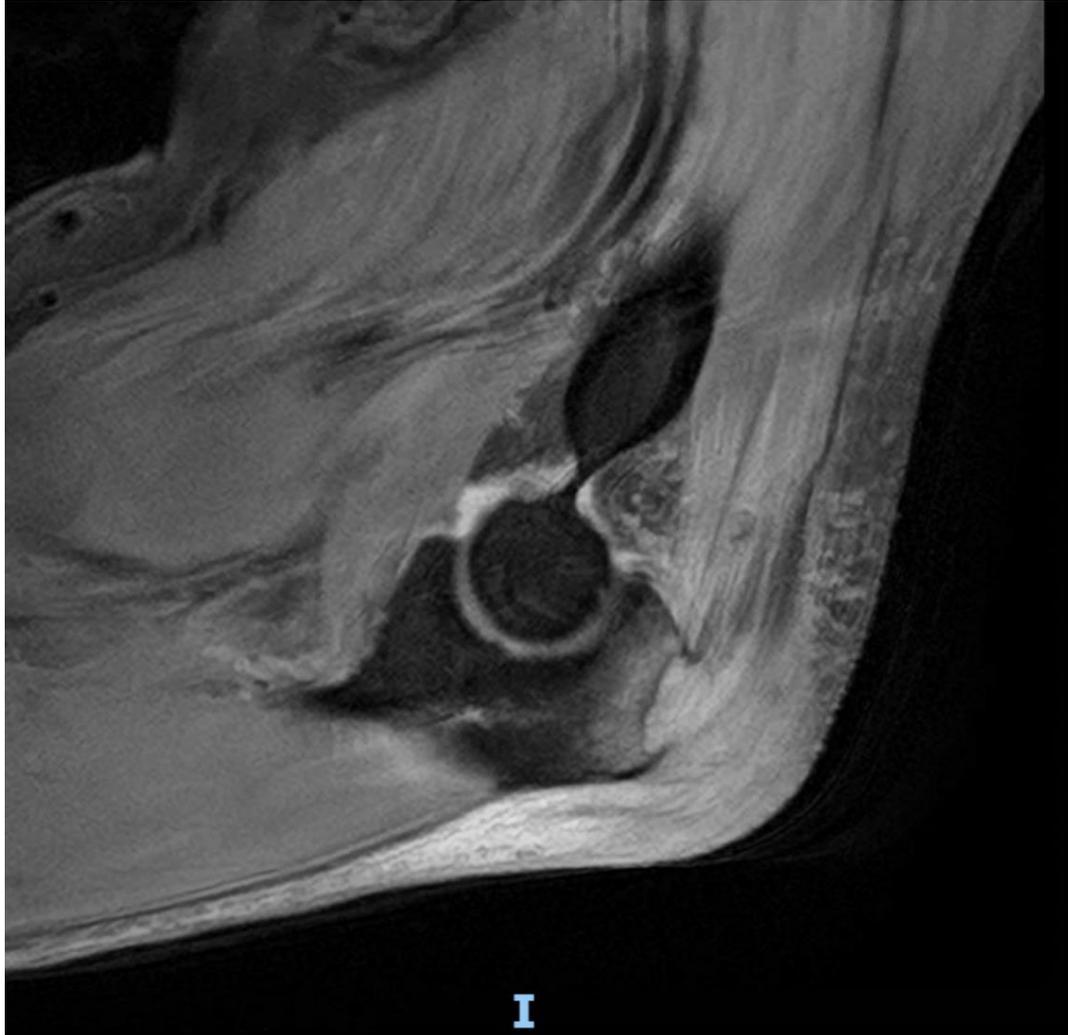


Patient de 56 ans

- Après 1 mois d'antalgie, immobilisation et repos, persistance d'une impotence fonctionnelle avec douleurs et œdème du coude
- Nouveau bilan d'imagerie : volumineuse érosion, en regard de l'insertion du triceps



Patient de 56 ans



Patient de 56 ans

- Tentatives d'une cure de cortancyl
- Amélioration transitoire
- En janvier :
 - Choc sur le coude au supermarché
 - Réapparition de douleurs intenses
 - Volumineuse ecchymose sur la face interne du bras



Fibrogénèse imparfaite ?

Fibrogenesis imperfecta ossium ?

Définition

- Pathologie rare affectant la matrice osseuse
- Altération du processus de fibrogénèse au sein de l'os
- Conduisant à une fragilité osseuse accrue se traduisant habituellement par des arrachements osseux

- Cette maladie est généralement considérée comme une anomalie du tissu conjonctif.

Épidémiologie

- Extrêmement rares (moins de 50 décrits dans la littérature)
- Affecte principalement les adultes, bien que des cas pédiatriques soient rapportés
- Pas de prédisposition claire selon le sexe ou l'origine ethnique

Clinique

1. **Symptômes principaux :**

- Douleurs osseuses chroniques, parfois invalidantes.
- Fractures spontanées ou provoquées par des traumatismes minimes
- Déformation osseuse progressive

2. **Signes associés :**

- Raccourcissement des membres ou déformations (en cas d'atteinte diffuse)
- Retard de consolidation osseuse

Diagnostic

- Combinaison de critères cliniques, radiologiques et histopathologiques :

1. Biologie :

- Pas de marqueurs spécifiques
- Bilan phosphocalcique généralement normal

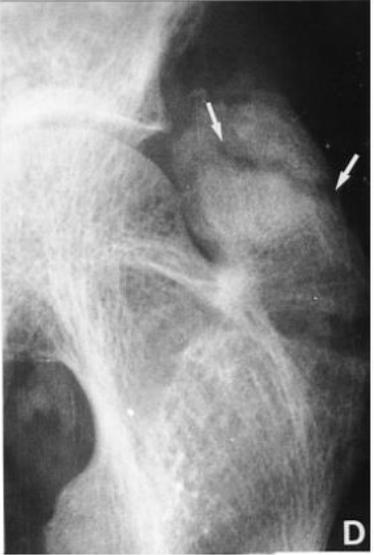
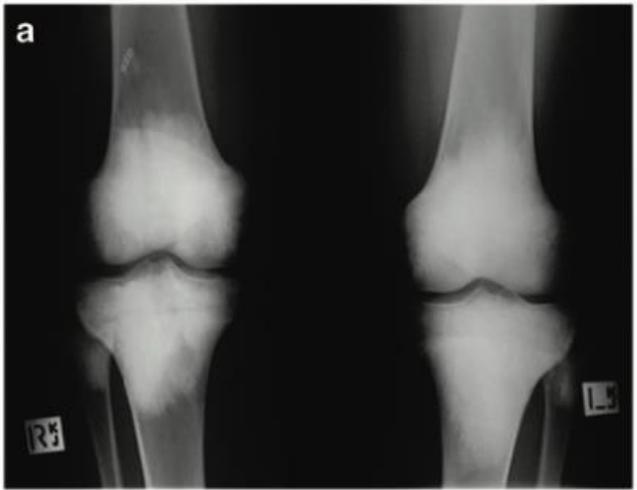
2. Imagerie :

- Radiographies : lésions lytiques, fractures (notamment épiphysaires)
- IRM/CT : irrégularités corticales et trabéculaires
- Ostéodensitométrie : parfois normale, ne reflète pas la qualité osseuse

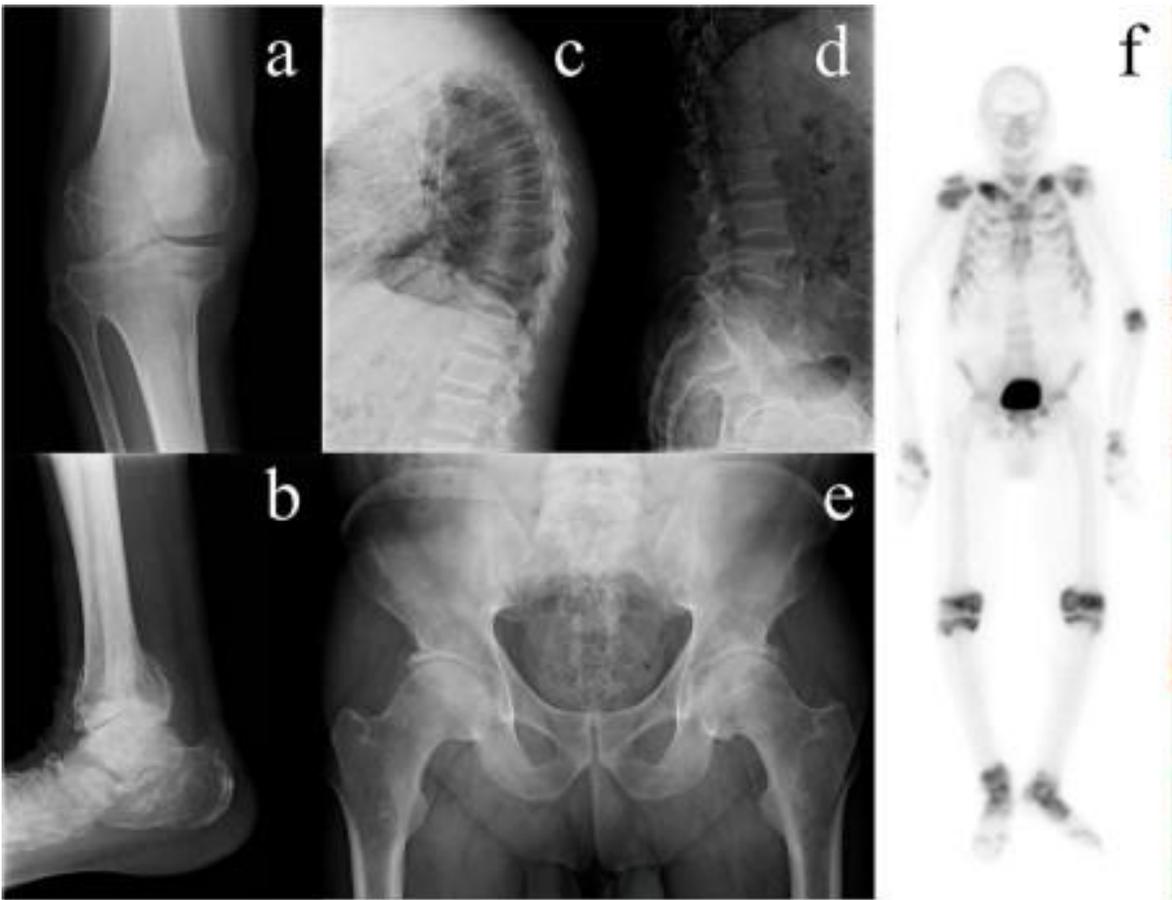
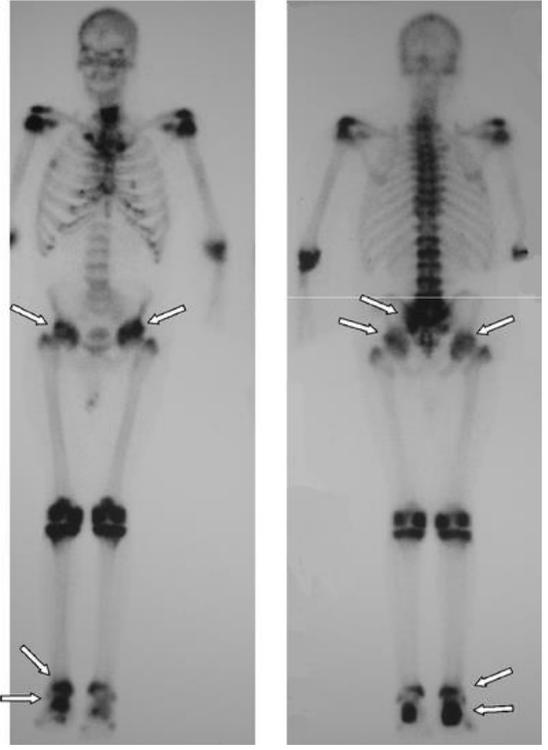
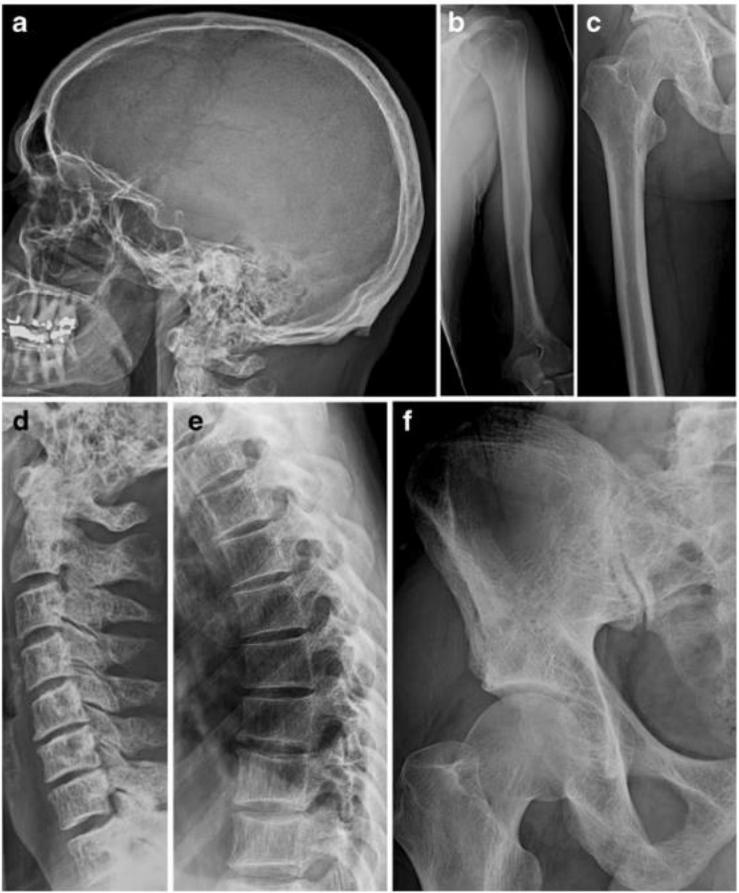
3. Histologie (biopsie osseuse) :

- Structure désorganisée du collagène osseux
- Présence de tissu fibrocartilagineux pathologique
- Dépôts calciques anormaux

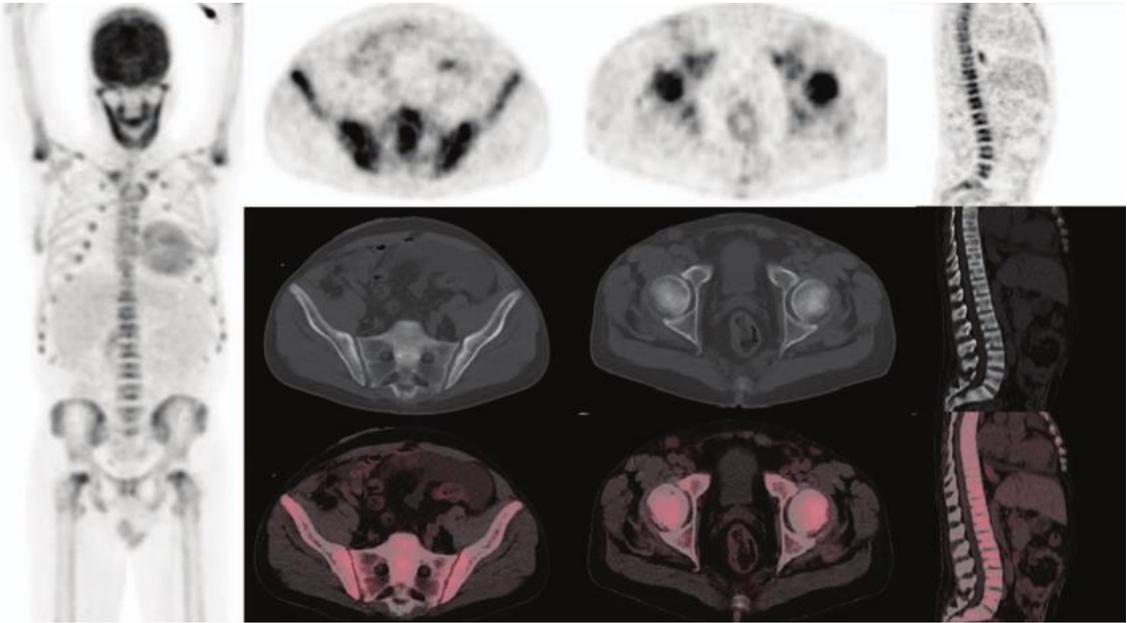
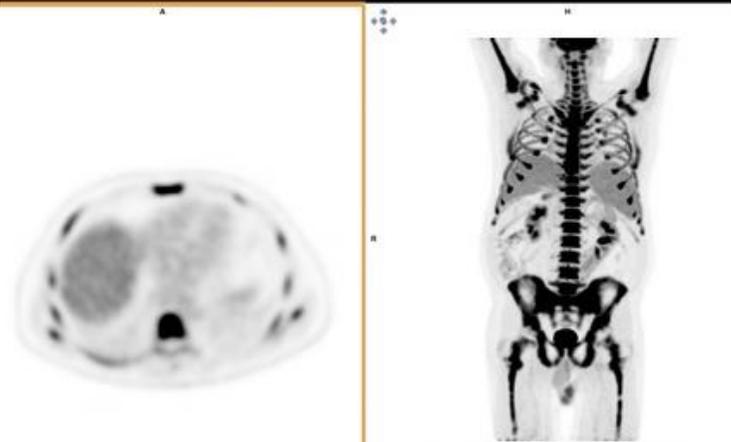
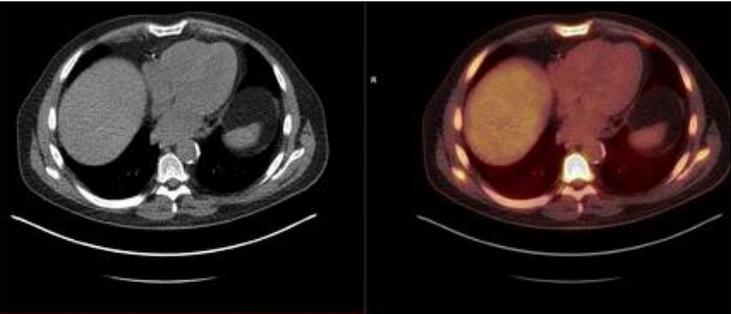
Les images dans la littérature



Les images dans la littérature



Les images dans la littérature



ANT

Association avec des gammopathies monoclonales ou la maladie de Waldenström (1/3 des cas)

1. **Gammopathies monoclonales de signification indéterminée (MGUS) :**

1. Ces pathologies sont fréquemment associées à des anomalies osseuses en raison de la sécrétion de chaînes légères ou de cytokines inflammatoires par les cellules plasmocytaires (IL-6)
2. Ces facteurs pourraient favoriser :
 1. Une augmentation de l'activité ostéoclastique (via RANKL).
 2. Une inhibition des ostéoblastes ou une altération du remodelage osseux.

2. **Maladie de Waldenström : quelques cas rapportés**

1. l'hyperproduction d'IgM monoclonale peut altérer la vascularisation osseuse ou favoriser une micro-inflammation osseuse chronique.
2. Des dépôts de chaînes légères dans l'os ou une interaction avec le collagène pourraient être impliqués dans la désorganisation de la matrice osseuse.

3. **Physiopathologie commune ? :**

1. Un micro-environnement pro-inflammatoire ou des anomalies des protéines de la matrice osseuse (par exemple, le collagène, la fibronectine) peuvent être exacerbés par les protéines monoclonales circulantes
2. Ces protéines pourraient aussi interférer directement avec les cellules du remodelage osseux ou les signaux de minéralisation

Diagnostic différentiel

- **Ostéogenèse imparfaite** : présente des mutations génétiques spécifiques (gènes COL1A1/COL1A2)
- **Maladie de Paget** : anomalies osseuses focales avec hyperactivité ostéoclastique
- **Dysplasie fibreuse** : lésion bénigne bien définie sur le plan histologique
- **Ostéomalacie** : anomalies du métabolisme phosphocalcique

Physiopathologie

- **Anomalies de la matrice osseuse :**
 - Désorganisation du collagène ou d'autres protéines de la matrice extracellulaire.
 - Présence de matériel fibrocartilagineux anormal dans l'os trabéculaire.
- **Densité osseuse :** peut être normale ou diminuée, mais la qualité osseuse est altérée
- L'étiologie précise reste incertaine ;
 - Cause génétique ?
 - Réponse inflammatoire ?
 - Interaction avec des facteurs métaboliques ?

Hypothèse inflammatoire

1. Activation ostéoclastique accrue :

1. Une activité ostéoclastique excessive pourrait résulter d'une suractivation de médiateurs inflammatoires (TNF- α , IL-6, ou RANKL).
2. Entraîne une résorption osseuse accélérée, perturbant l'équilibre résorption/formation

2. Fibrose péri trabéculaire :

1. Une inflammation chronique peut favoriser la prolifération des fibroblastes et la formation de tissu conjonctif non minéralisé autour des travées osseuses.
2. Augmentation des cytokines pro-fibrosantes (TGF- β ...)

3. Tissu ostéoïde désorganisé :

1. Les médiateurs inflammatoires peuvent altérer la différenciation des ostéoblastes et modifier la production de collagène de type I et d'autres protéines matricielles
2. Résultat : un tissu ostéoïde non lamellaire, fragilisant la structure osseuse

4. Processus auto-inflammatoire ou immunitaire sous-jacent :

1. Bien que rare, certaines publications suggèrent que la fibrogénèse imparfaite pourrait s'intégrer dans un contexte de pathologie auto-immune ou auto-inflammatoire.

Prise en charge

- **Traitement symptomatique :**
 - Analgésiques (paracétamol, opioïdes faibles).
 - Biphosphonates (efficacité rapportée dans certains cas pour réduire les douleurs et les fractures).
- **Orthopédie :**
 - Correction des déformations.
 - Traitement des fractures par ostéosynthèse ou prothèses, selon les localisations.
- **Suivi :**
 - Surveillance clinique et radiologique régulière.
 - Prise en charge pluridisciplinaire (rhumatologue, orthopédiste, kinésithérapeute).