



# MALADIE DES EXOSTOSES MULTIPLES

Facteurs de risque de dégénérescence

# Introduction

Prévalence de **1/ 50 000**

Sexe ratio = 1

Pénétrance de 100 %

Prolifération de protubérances osseuses à proximité de la métaphyse des os longs

Localisations principales : Fémur distal, Tibia proximal, Fibula et Humérus

Atteinte multiple à 15%

Transmission **autosomique dominante**

- **EXT1** sur chromosome 8
- EXT2 sur chromosome 11
- EXT3 moins connu

# Clinique

## Initiale

Découverte fortuite

Enquête familiale

Petite taille ; inégalité de longueur des membres

Atteinte articulaire sur déformations



## Evolution

Croissance des exostoses puis stabilité après puberté

Douleurs

Compressions nerveuses et/ou vasculaires

Césariennes chez ♀

# Complications

## Chondrosarcome

2-5 % des cas ; vers 30 ans environ  
90% de bas grade

### Signes de dégénérescence

- ↑ taille
- ↑ douleur locale
- ↑ signes inflammatoires locaux
- ↑ épaisseur cartilagineuse > 2 cm chez l'adulte ; > 3 cm chez l'enfant
- Fracture sur traumatisme minime
- Destruction corticale
- Masse dans tissus adjacents mous

Localisations à risque : pelvis et épaule

# Suivi

Examen clinique + radiographies tous les ans

Surveillance rapprochée par **IRM** des lésions douteuses

Facteurs protecteurs :

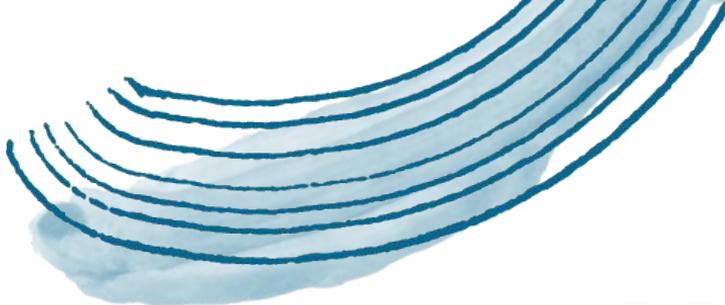
- Sexe ♀
- Mutation EXT2 ou absence de mutation
- Nombre d'exostose  $\leq 5$

Facteurs de risque :

- Sexe ♂
- Mutation EXT1
- Nombre d'exostoses  $\geq 20$

# Objectifs

- Comptabilisation du nombre de patients dans l'ouest
- Recherche de facteurs explicatifs des variations cliniques
- **Recherche de facteurs de risque de dégénérescence**
- Analyser les modalités de suivi



# Méthode

Etude rétrospective et multicentrique

Données du suivi en rhumatologie et/ou  
orthopédie

Région OUEST : Rennes, Brest, Angers,  
Tours, Nantes, Le Mans, Poitiers, Orléans



# Critères

## D'inclusion

Diagnostic de maladie des exostoses multiples

Non-opposition du patient  
(ou représentant légal)

## Non inclusion

Opposition à la participation

Majeur avec protection légale

Femme enceinte ou allaitante

Expression du consentement non possible

# Durée de la recherche

**250**

Nombre de patients  
attendu

**8 mois**

Période d'inclusion

**4 mois**

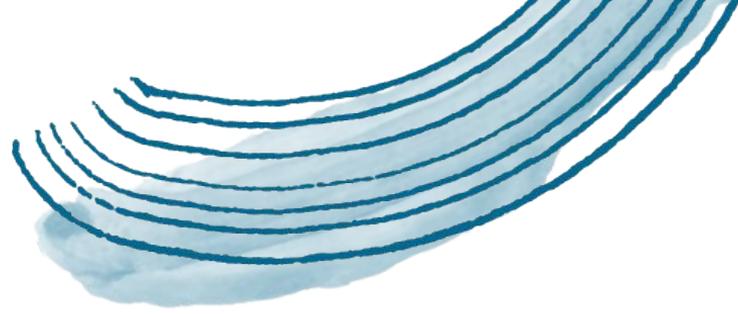
Durée de traitement  
des données

**12 mois**

Durée totale de l'étude

# Informations du recueil

- Age au diagnostic
- Localisation des exostoses
- Antécédents personnels et familiaux
- Nombre d'exostoses
- Mutation (si recherchée)
- Taille des exostoses
- Imageries réalisées
- Anapath (si réalisée)



**Merci !**



# Références

- Robin F, Ropars M, Violas P, et al. La maladie des exostoses multiples. Revue du Rhumatisme Monographies 2019.
- Clement N, Porter D. Hereditary multiple exostoses: anatomical distribution and burden of exostoses is dependent upon genotype and gender. Scottish Medical Journal. 2014;59(1):35-44.