

The background features several light blue watercolor-style shapes: two large overlapping circles in the top left, a large irregular shape in the bottom right, and a series of curved lines on the right side. In the bottom left corner, there is a cluster of small blue dots of varying sizes.

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 ≤ 5

Facteurs de risque :

- Sexe ♂
- Mutation EXT1
- Nombre d'exostoses ≥ 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.