

Panorama clinique des MOC en pédiatrie

95^e Journée scientifique de la Société de Rhumatologie de l'Ouest - 02 octobre 2026



DR CHARON – Imagerie pédiatrique - CHU Rennes - Hôpital sud
DR FRADIN – Génétique clinique – CH Saint-Brieuc



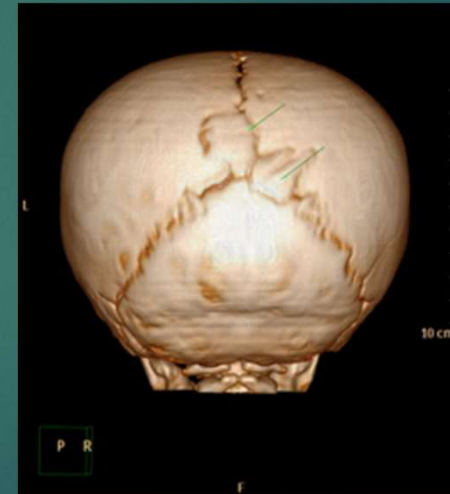
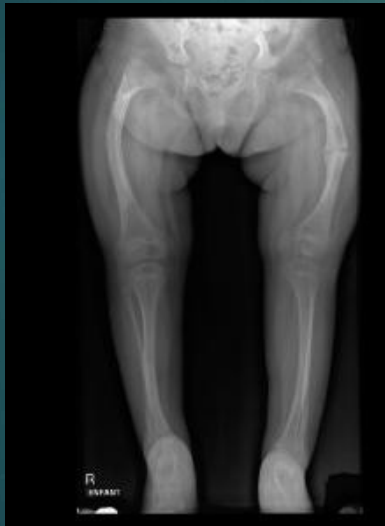
Orientation selon la Clinique

- ▶ RCIU
- ▶ Retard Statural
- ▶ Disproportion (Taille Assise / Taille Totale, Envergure / Taille, micromélie globale ou non)
- ▶ Dysmorphie
- ▶ Statique rachidienne + membres
- ▶ Mobilité articulaire, arthrose
- ▶ Fragilité osseuse
- ▶ Signes extra osseux : ophtalmologiques; ORL; neurologiques; cutanés; dentaires ...



Orientation selon l'imagerie

Radiologique : dysplasie épiphysaire, métaphysaire, atteinte vertébrale (spondylo-) ; craniosténose; ostéocondensation, ostéopénie ou retard ossification (os wormiens par exemple).



Bilan radiologique pour une suspicion de MOC

► Nouveau né/nourrisson

- (Hémi)Squelette complet de face (membres, gril costal)
- Rachis entier F+P
- +/- Crâne F+P

► Enfant/Ado

- Rachis lombaire F+P couché
- Bassin F
- Genoux F + genou P
- Avants-bras F+P
- Age osseux / poignet et main gauche F

Bilan minimum conseillé par la filière Oscar, à compléter en fonction de la clinique

Retard statural isolé

- ▶ SHOX FGFR3
- ▶ ACAN etc ...
- ▶ Problématique sociétale
- ▶ Définition de la norme

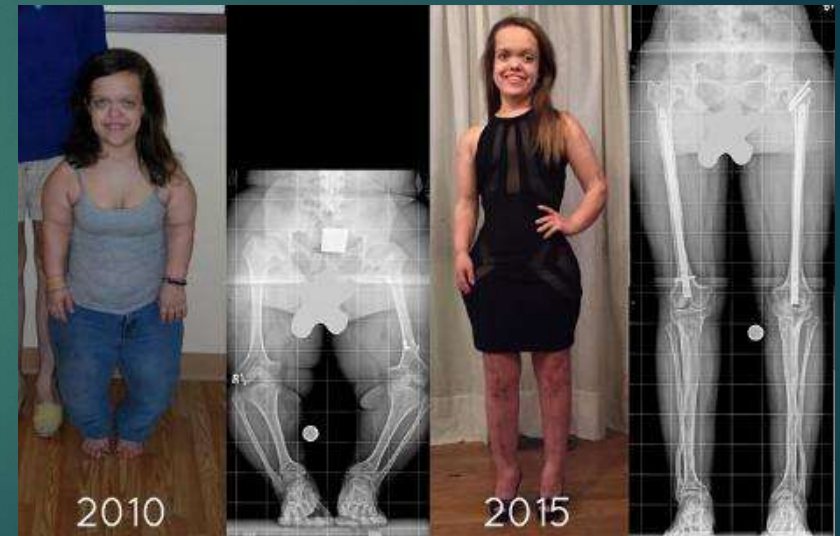




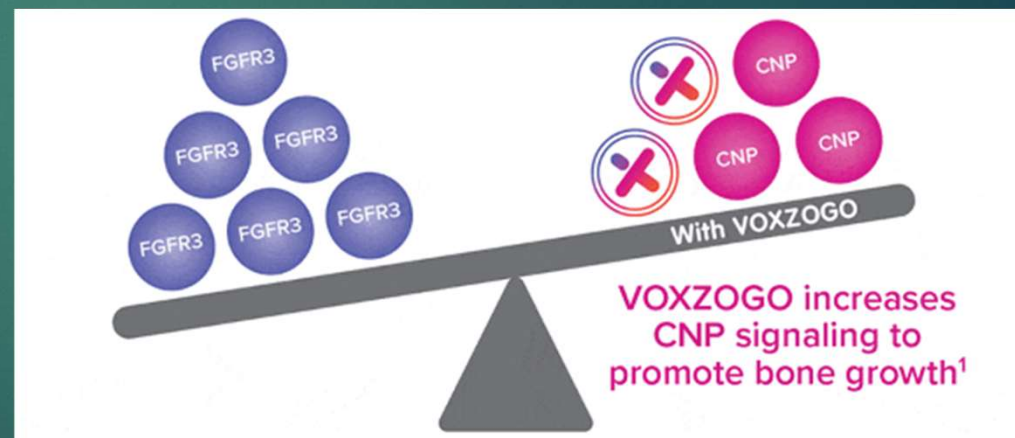
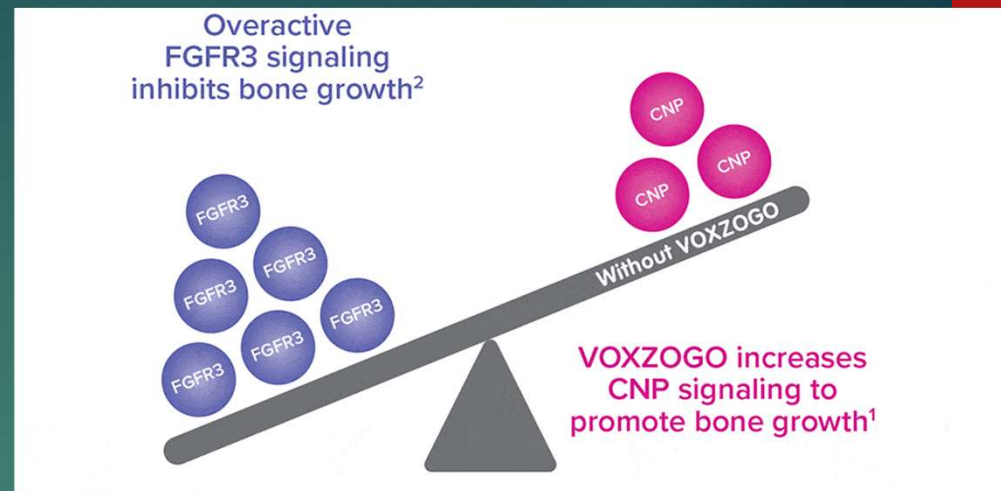
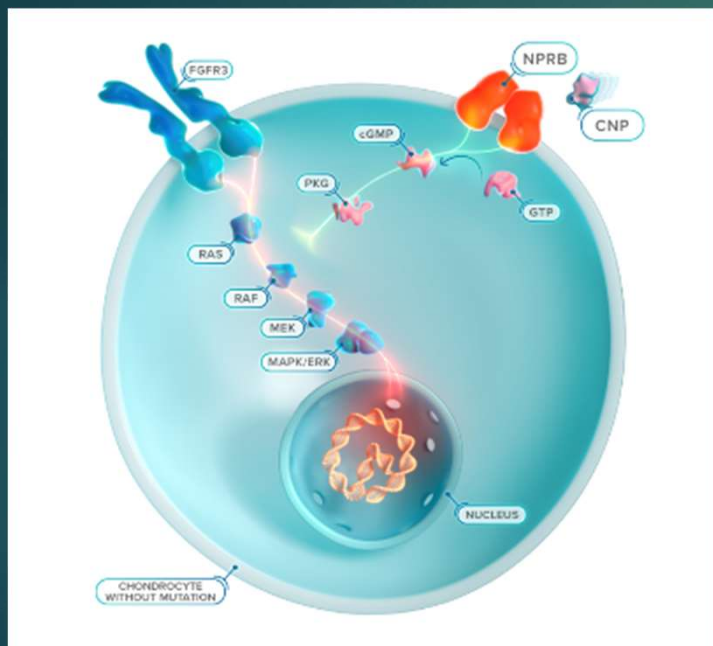
Retard statural avec disproportion
tronc membres : FGFR3

FGFR3: Achondroplasie

- ▶ 1 mutation récurrente. 1/20 000. Possibilité de DPNI.
- ▶ Dilatation ventriculaire à respecter mais surveillance de la charnière
 - ▶ IRM et polysomnographie systématique à 6 mois
- ▶ Cyphose dorsale
- ▶ Otites séro muqueuses
- ▶ **Genu varum, douleurs**
- ▶ Flessum hanches
- ▶ **CLE**, hyperlordose lombaire
- ▶ Surpoids et SAS
- ▶ 130cm hommes, 125cm femmes
- ▶ Traitement par Voxzogo (et autres à venir)
- ▶ Chir allongement à discuter (disproportion)



Vosoritide : analogue du CNP, qui a un rôle opposé à FGFR3

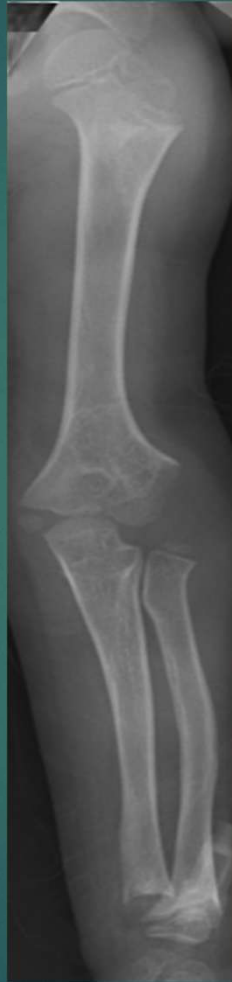


<https://hcp.biomarin.com/en-us/voxzogo/how-voxzogo-works/>

Achondroplasie



- **Macrocrânie**, ensellure nasale marquée, hypoplasie de l'étage moyen
- **Canal rachidien étroit**
- **Platyspondylie**, éperon vertébral antérieur
- Hyperlordose lombaire, cyphose thoraco-lombaire



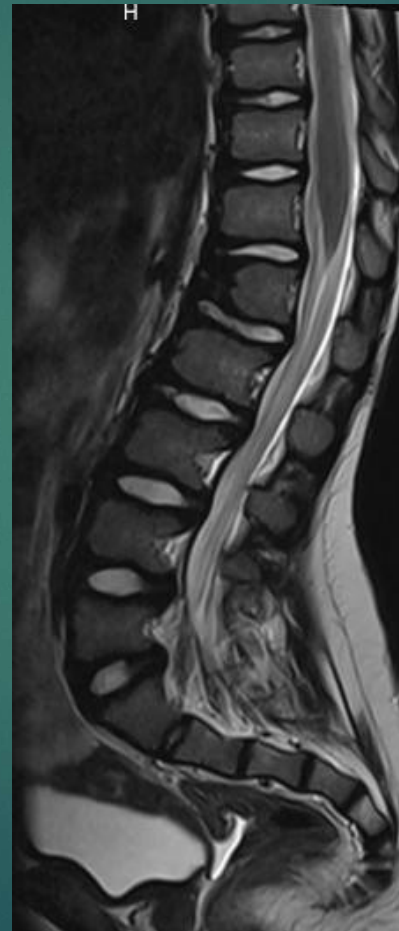
- **Os longs courts et trapus**, parfois incurvés
- **Evasement métaphysaire**
- Fibula/radius longs
- Main en trident

D COUCHE



- Ailes iliaques petites et trapues
- Incisures ischiatiques étroites
- Evasement métaphysaire et épiphyses fémorales sup élargies
- Coxa vara

COMPLICATIONS : sténose canalaire / foramen magnum



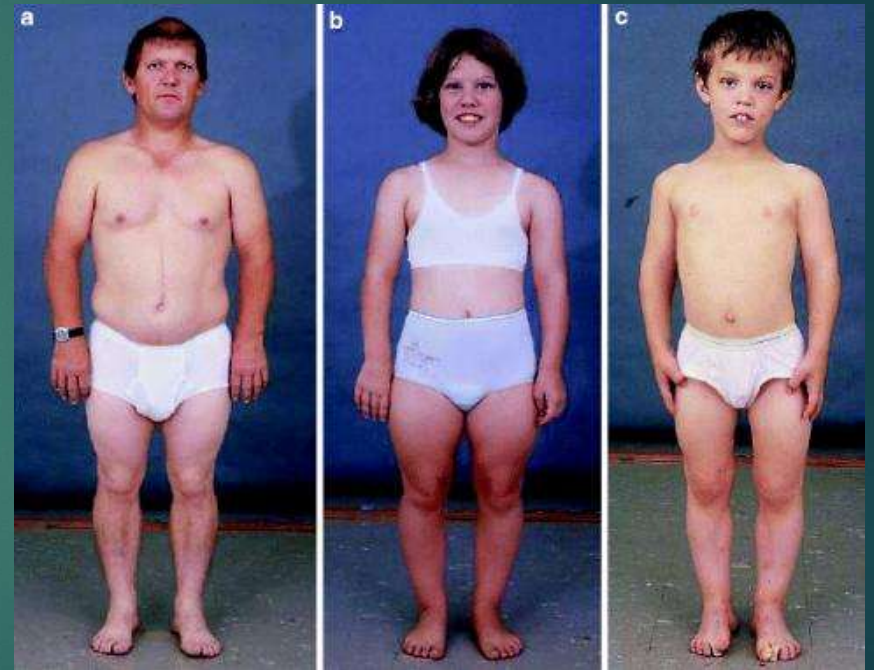
- Sténose du foramen magnum et canal rachidien
- Sténose des foramen jugulaires

!!! Dilatation ventriculaire asymptomatique
+++ (à respecter)

➤ **IRM systématique** crânio-rachidienne
vers **6 mois** et **polysomnographie**

FGFR3 : hypochondroplasie (continuum)

- ▶ Fréquence 1/30 000 ?
- ▶ Taille adulte variable 135->160cm, absence de pic pubertaire
- ▶ Micromélie relative, aspect trapu
- ▶ Mains courtes
- ▶ Macrocéphalie relative
- ▶ De novo ou hérité d'un parent qui ne se sait pas toujours porteur

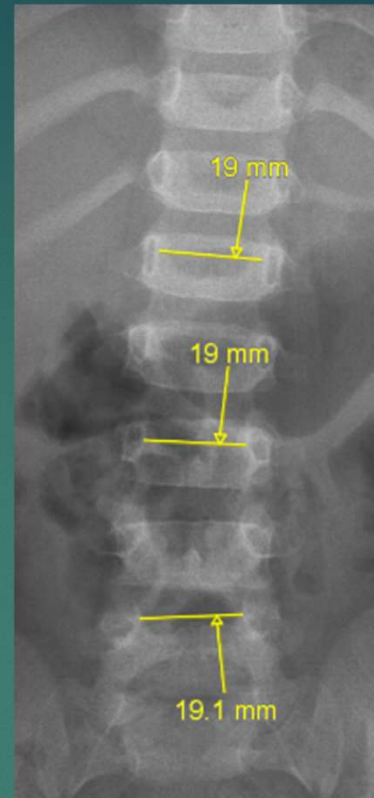


Hypochondroplasie

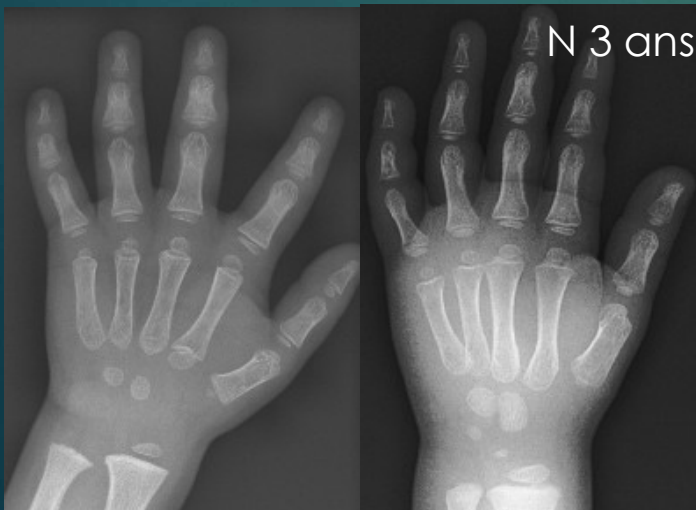
► Aspect radiologique

- Pas d'élargissement interpédiculaire de L1 à L5
- Ailes iliaques carrées et grands trochanters saillants
- Cols fémoraux courts
- Os longs trapus, brachydactylie

➤ *Signes radiographiques inconstants et subtiles !*



N 3 ans



N 3 ans



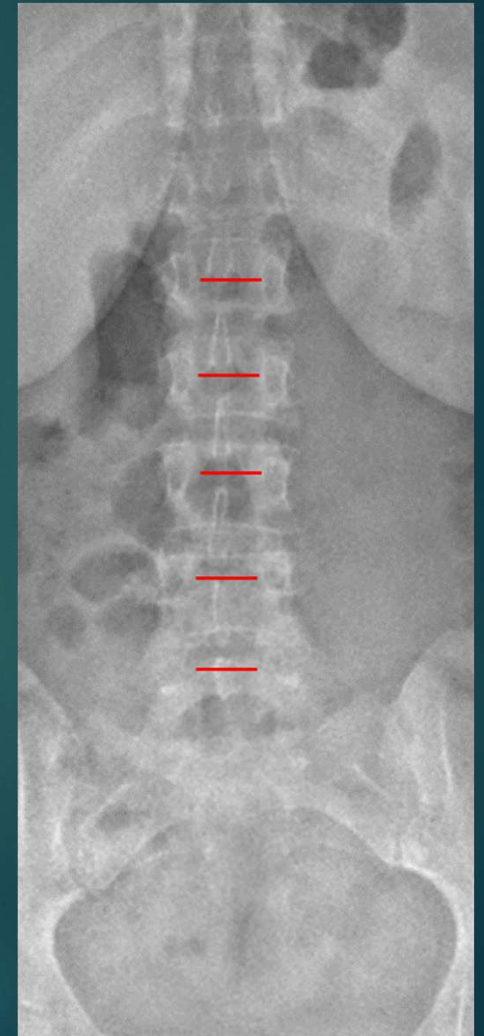
Radiographic Atlas of Skeletal Maturation

S. Leonard Rubin
Cristina A. Loeferlin
Michael J. Sharp
Theodore L. Keene



Distance interpédiculaire de L1 à L5

- ▶ Dans le cadre d'un retard statural, son **absence d'élargissement** doit faire rechercher :
 - ▶ Dyschondrostéose
 - ▶ Achondroplasie / Hypochondroplasie
 - ▶ Turner
 - ▶ Brachyolmie
 - ▶ Pseudohypoparathyroïdie/acrodysostose (IPPSD)
 - ▶ ...



Cas clinique

Cas clinique

- ▶ Patient adressé pour RS à -2DS, un parent -2 DS avec absence de pic pubertaire
 - ▶ Légère disproportion tronc membres : TA/TT sup à 55%, E/T inf à 95%
- => Membres courts
- => Engendre un IMC sup à 50 %
- ▶ Pas de dysmorphie
 - ▶ Le parent à mal au niveau lombaire à la station debout prolongée
 - ▶ +/- douleur poignet

Dyschondrostéose de Léri Weill

- ▶ Mutation SHOX, AD
- ▶ Raccourcissement **mésomélique** + **retard statural modéré**
- ▶ **Variabilité inter- et intra-familiale +++**
- **Traitement par GH**
- ▶ Déformation de **Madelung** inconstante (filles surtout et > 6 ans)
- ▶ Cols fémoraux courts
- ▶ Pas d'élargissement inter-pédiculaire de L1 à L5



Dyschondrostéose de Léri Weill

- ▶ Mutation SHOX, AD
- ▶ Raccourcissement **mésomélisque** + **retard statural modéré**
- ▶ **Variabilité inter- et intra-familiale +++**
- **Traitement par GH**
- ▶ Déformation de **Madelung** inconstante (filles surtout et > 6 ans)
- ▶ Cols fémoraux courts
- ▶ Pas d'élargissement inter-pédiculaire de L1 à L5



Droit: Debout





Des pathologies à risque de
douleurs articulaires : les dysplasies
épiphysaires multiples



Retard statural avec disproportion
tronc membres et
douleurs/arthrose : la SED tarda

SED tarda

- ▶ Liée à l'X
- ▶ Taille normale jusqu'à 4 ans puis tronc court, E/T>1 progressivement
- ▶ Taille finale moyenne 150 cm, variabilité intra familiale
- ▶ Douleurs dos possible puis arthrose précoce
- ▶ Arbre généalogique ++++
- ▶ SEDL, Xp22, TRAPPC2, Sedline
- ▶ Radio : atteinte spondylo-épiphysaire évocatrice

SED tarda

- **Platyspondylie** généralisée > 5 ans
- **Pincements intersomatiques**
- Renflement des plateaux supérieurs et inférieurs des 2/3 post du corps vertébral
- Plateaux feuilletés





10 ans



12 ans



16 ans

SED tarda

- **Platyspondylie** généralisée > 5 ans
- **Pincements intersomatiques**
- Renflement des plateaux supérieurs et inférieurs des 2/3 post du corps vertébral
- Plateaux feuilletés
- **Epiphyses fémorales supérieures** petites, aplaties, irrégulières, coxarthrose précoce







MOC avec dysplasie épiphysaire
+/- retard statural

Collagénopathies type II

- ▶ Spectre très variable : Stickler, dysplasie spondylo épiphysaire congénitale, Kniest...
- ▶ Gène du collagène de type II voire IX ou XI
- ▶ Autosomique dominant
- ▶ Peut donner Pierre Robin isolé en anténatal, ou fente palatine simple
- ▶ +/- RCIU sur taille
- ▶ +/- Platyspondylie +/- instabilité cervicale
- ▶ Urgence diagnostique : risque cécité sur glaucome, décollement rétine.
- ▶ Surdit  souvent cong nitale.
- ▶ Stickler : tr s variable y compris au sein de la m me famille
- ▶ FDR d'arthrose pr coce
- ▶ Taille allant de 120cm   normale
- ▶ Parfois arthrose isol e, ou myopie isol e ...

Spectre Stickler-Dysplasie Spondyloépiphysaire congénitale

► Aspects radio :

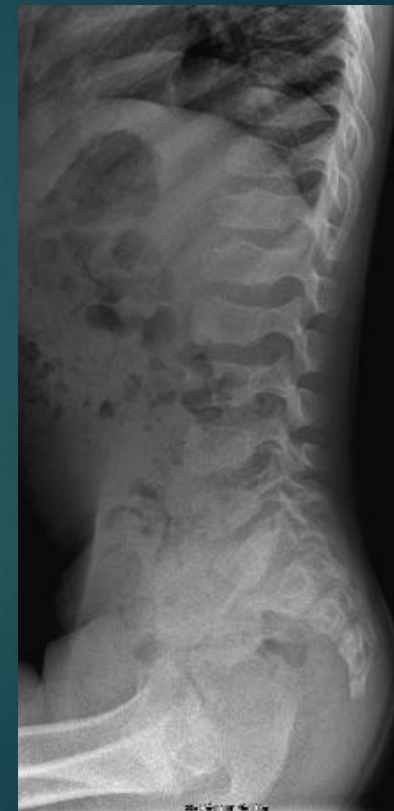
- Branches ilio-pubiennes non ossifiées/retard
- Vertèbres +/- ovoïdes, platyspondylie, Scheuermann-like
- Dysplasie poly-épiphysaire / arthrose précoce



Handa A, Grigelioniene G, Nishimura G. Skeletal Dysplasia Families: A Stepwise Approach to Diagnosis. *Radiographics*. 2023 May;43(5):e220067. doi: 10.1148/rg.220067. PMID: 37053103.

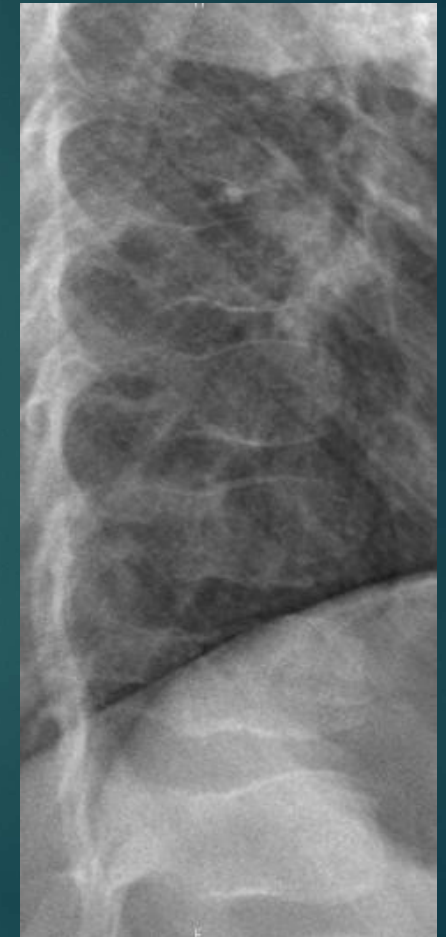
Dans le spectre ...

- ▶ TN47 cm
- ▶ RC sur – 3DS depuis tjs
- ▶ Bilan à 8 ans
- ▶ Pas de douleurs (foot)
- ▶ Mutation COL2 de novo



Continuum : forme un peu plus légère :

- Ostéochondrite droite vers 2 ans ½ difficile à traiter
- Vertèbres un peu ovoïdes



- Scheuermann like chez la mère
- Douleurs articulaires multiples
- Mutation COL 2



Forme classique : Stickler

- ▶ Un exemple :
 - ▶ Père : surdité congénitale, myopie -11 dioptries, 1,67m, pas de fente
 - ▶ Foetus : Pierre Robin
 - ▶ Diagnostic de Stickler fait pdt la grossesse , mutation COL11
 - ▶ Naissance d'une petite fille, glaucome congénital, malvoyance, surdité , handicap important .
 - ▶ Variabilité intra familiale ++



Forme classique/ légère : Stickler

- ▶ Autre exemple : arthrose semblant isolée
- ▶ Mais Atcd familiaux d'arthrose précoce
- ▶ PTH à 30 ans
- ▶ 1,50m
- ▶ Myopie -2,75 et -7,25
- ▶ Visage assez plat
- ▶ Mutation COL2

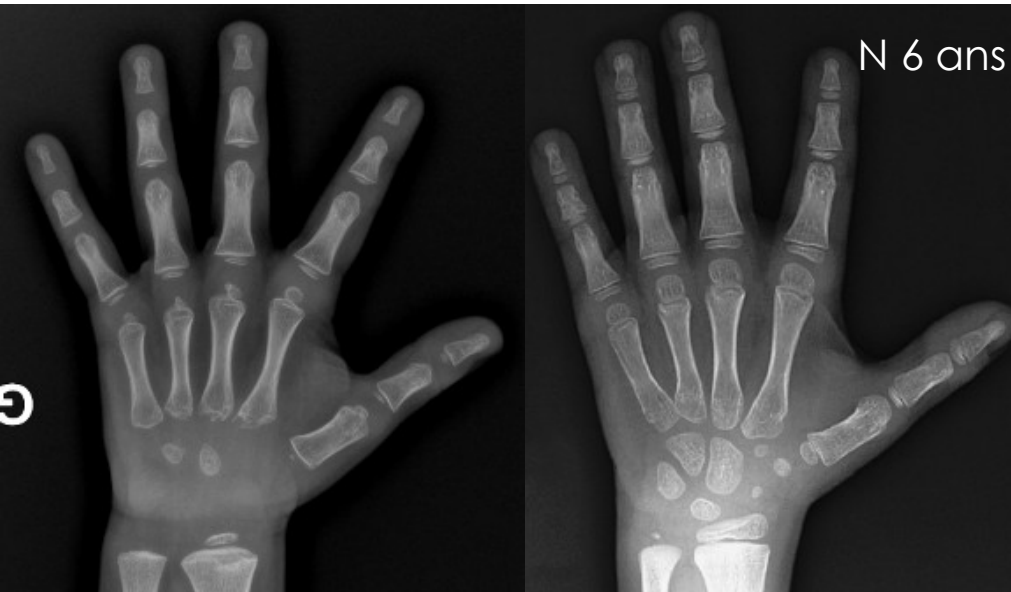




MOC rare avec douleurs au
premier plan, RS, mimant une
pathologie musculaire

Léo, 2017

- ▶ Naissance TN 50 cm
- ▶ Marche 20 mois
- ▶ CP, pas de dysmorphie franche
- ▶ Descend les escaliers sur les fesses, douleurs à la marche prolongée, boiterie
 - ⇒ Adressé pour suspicion de myopathie
- ▶ Vu à 6 ans : T -1 DS, tendance hyperlaxité, peut être faiblesse distale asymétrique ?
- ▶ Revue d'une Rx d'AO pour stagnation staturale et de radios des MI faites qques mois auparavant ...



- **Os du carpe petits et irréguliers, épiphyses irrégulières** et aplaties
- Retard de maturation osseuse prédominant au carpe
- **Petites têtes fémorales** rondes
- Cols fémoraux larges, coxa valga
- **Toit acétabulaire irrégulier**, peu profond
- Rachis : encoche antérieure ?

➤ Atteinte polyépiphytaire, évocatrice de COMP



- **Os du carpe petits et irréguliers, épiphyses irrégulières** et aplaties
- Retard de maturation osseuse prédominant au carpe
- **Petites têtes fémorales** rondes, (parfois aplaties, fragmentées)
- Cols fémoraux larges, coxa valga
- **Toit acétabulaire irrégulier**, peu profond (éperon marginal)
- Rachis : encoche antérieure ? (platyspondylie régressive dans la forme PACH)

COMP

- ▶ Confirmation mutation de novo COMP
- ▶ Cartilage oligomeric Matrix protein
- ▶ DEM type 1
- ▶ Continuum avec pseudo achondroplasie, forme + sévère
 - ▶ retard statural variable (145-170cm)
 - ▶ Arthrose précoce
 - ▶ Traitement expérimental par Curcuma et Resveratrol



MOC avec retard statural ,
arthrose précoce, et radios +/-
normales

1^{er} cas

- ▶ TN 43 cm
- ▶ T -3,5 Ds durant l'enfance
- ▶ 136 cm adulte
- ▶ Hyperlordose
- ▶ Aspect un peu trapu
- ▶ Pas de dysmorphie franche, visage un peu arrondi, oreilles basses



2eme cas

- ▶ TN 43 cm à 38SA
- ▶ Visage triangulaire, oreilles basses



3eme cas

- ▶ Adulte, 1,42m
- ▶ Douleurs articulaires
- ▶ Arthrose du genou
- ▶ hyperlordose

➤ Mutations ACAN
Gène de RS isolé, mais FDR d'arthrose précoce
Contre indication à la GH





MOC qui peut être un diagnostic
différentiel d'arthrite, sans retard
statural

Clinique

- ▶ Camptodactyilies variables, touchant les 4 extrémités, souvent congénitales mais pouvant évoluer durant l'enfance avec parfois limitation des grosses articulations également
- ▶ Diagnostic d'arthrogrypose, ou d'AJI ...



patient 1



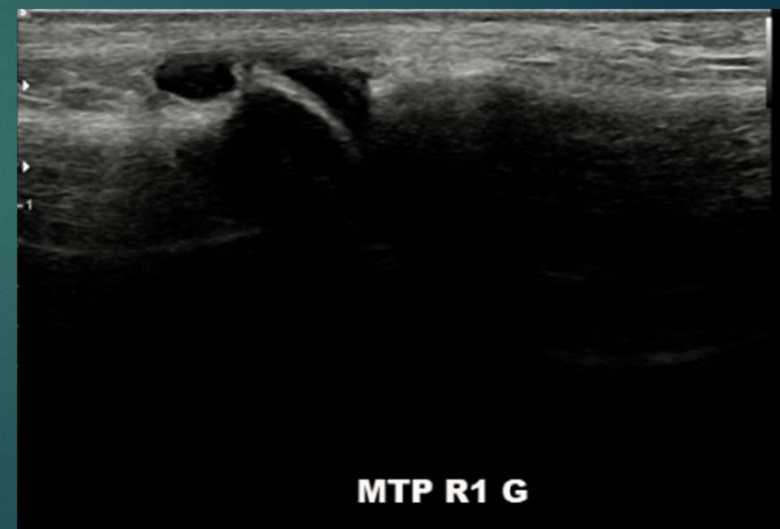
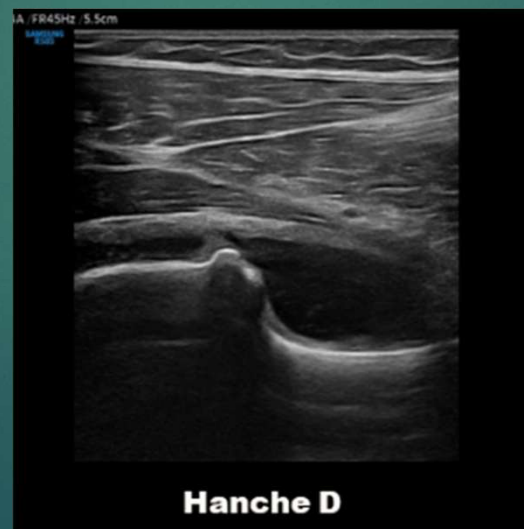
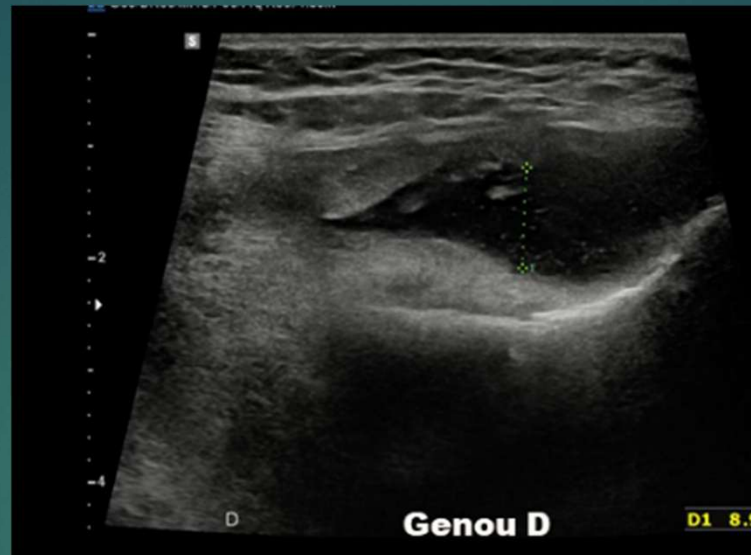
patient 2



patient 3



Imagerie



- ▶ Echographie :
 - Epanchements multiples
 - Epaississement synovial
 - Spots hyperéchogènes flottants
 - AJI ?
 - Pas d'hyperhémie en doppler couleur

Imagerie

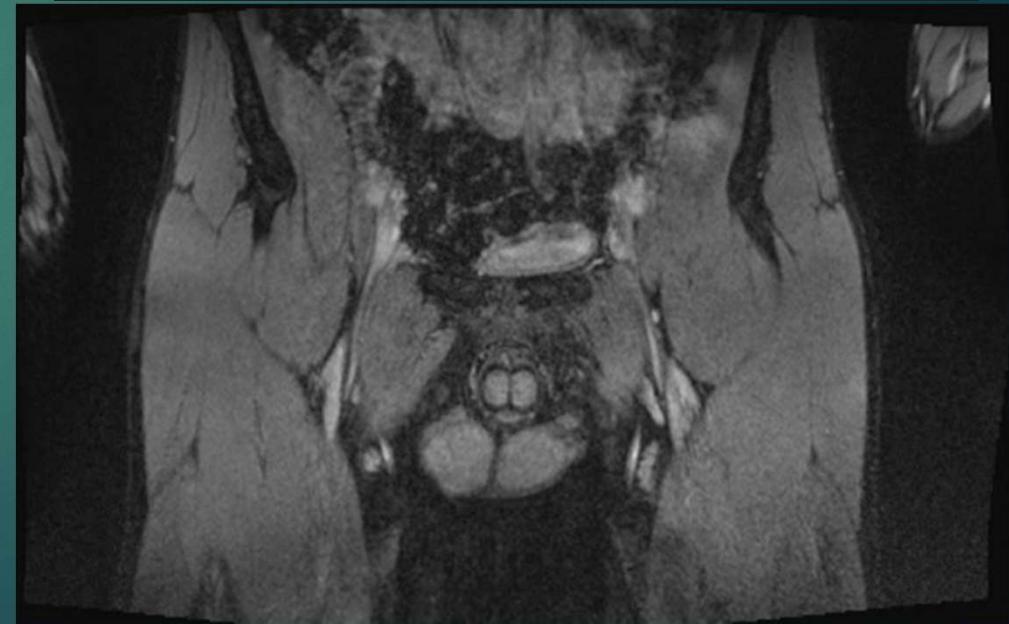
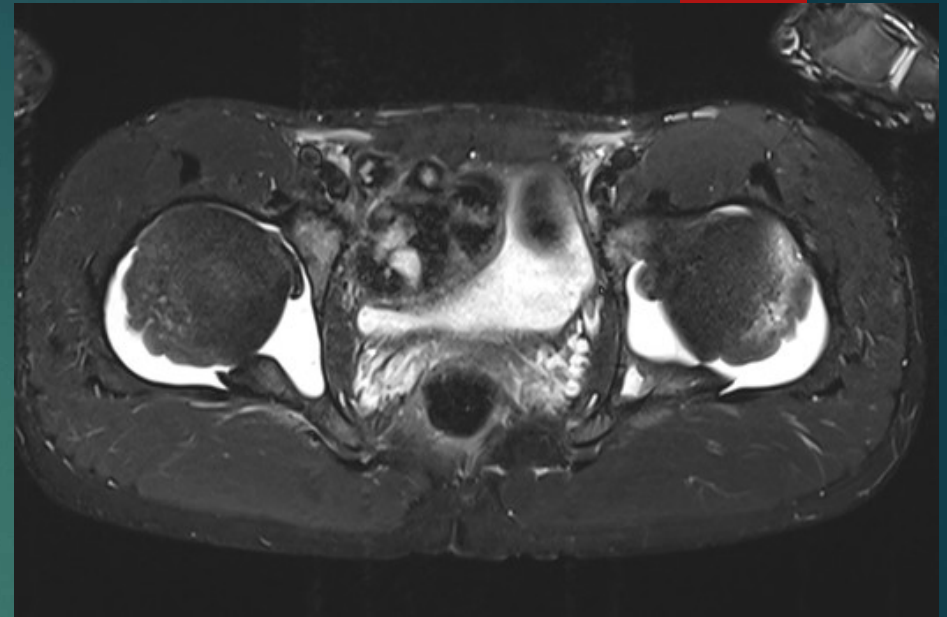
► Radios :

- Têtes fémorales larges avec cols fémoraux courts et tendance au coxa vara
- Aspect large des épiphyses
- Elargissement des têtes métacarpiennes, de forme « carrée ».
- Interlignes normaux, pas d'érosion



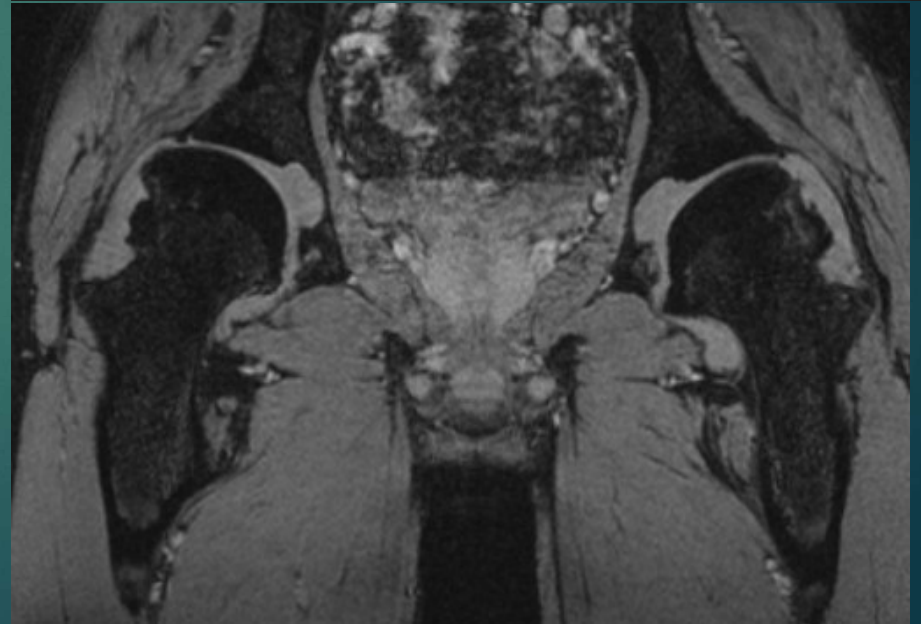
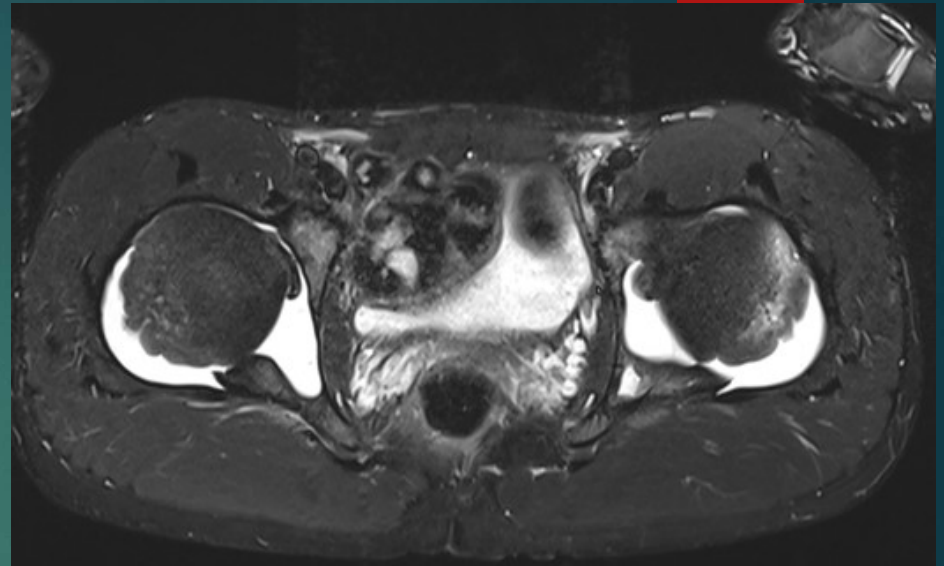
Imagerie

- IRM :
- Épanchements et épaissement synovial
- Kystes acétabulaires (quasi pathognomonique)
- Déformation têtes fémorales, absence de destruction cartilagineuse



Imagerie

- IRM :
- Épanchements et épaissement synovial
- Kystes acétabulaires (quasi pathognomonique)
- Déformation têtes fémorales, absence de destruction cartilagineuse



Biopsie synoviale

- ▶ **Microscopie**

- ▶ Prélèvement intéressant un tissu synovial comportant une hyperplasie très accentuée des franges, qui sont tapissés par un revêtement synovial discrètement hyperplasique, le tissu sous intimal est infiltrée par une population mononucléée, à noyaux ovalaires, non atypiques accompagnés de cellules géantes, présentes surtout dans les secteurs d'aspect nodulaire. On constate un surcharge en fer très important à ce niveau, accentuées par la coloration de PERLS. On observe quelques mitoses (2 par 10 champs au fort grossissement). Absence de mitose atypique.

- ▶ **Conclusion:**

Aspect histologique tout à fait compatible avec une synovite villonodulaire plutôt de forme diffuse, à confronter aux données de l'imagerie.

Mais : Biologie : pas de signe d'inflammation

CAMPTODACTYLY-ARTHROPATHY-COXA VARA-PERICARDITIS SYNDROME; CACP

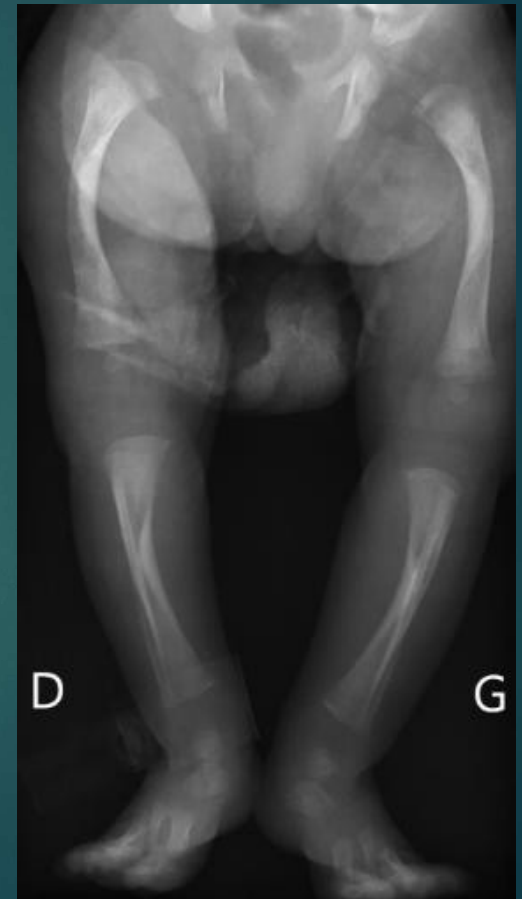
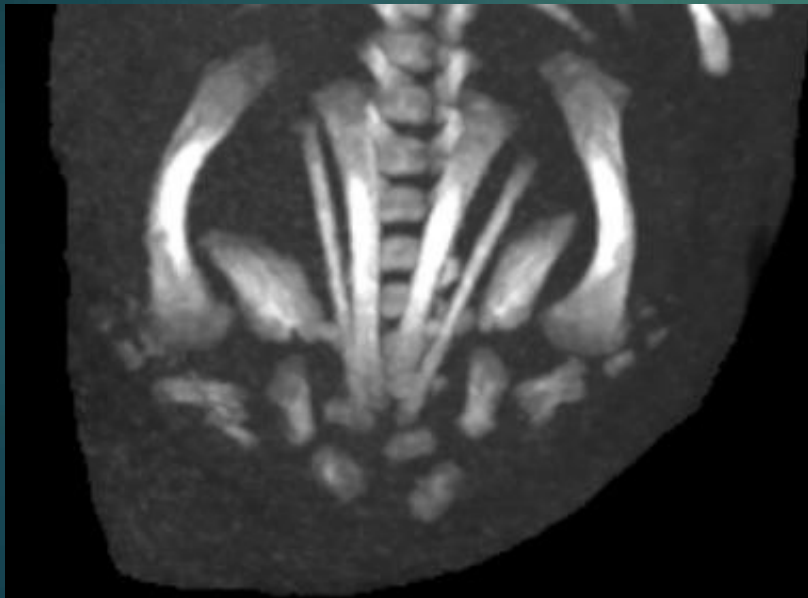
- ▶ PRG4 AR
- ▶ Gène codant pour la lubricine/protéoglycane 4 /protéine de la zone superficielle SZP
- ▶ Sert de lubrifiant dans le liquide synovial
- ▶ Pas d'efficacité du ttt intra articulaire
- ▶ FDR de péricardite (prévention)



MOC fragilisante, source de
douleurs

MOC fragilisantes : Fractures ou déformations

- ▶ 1^{er} signe parfois anténatal : fémurs incurvés



Ostéogénèse Imparfaite

CLINIQUE

- ▶ Hypotonie, hyperlaxité
- ▶ Fractures / ostéoporose
- ▶ Sclérotiques bleutées (très bonne VPN mais mauvaise VPP : physiologique jusqu'à 6-9, parfois jusqu'à 18 mois)
- ▶ Peau fine, ecchymoses faciles (signe mineur, localisations classiques, pas bilatérales et symétriques)
- ▶ Dysmorphie

EVOLUTION

- ▶ Si OI engendrant fracture avant 1 an, vont toujours recasser, y compris si placement
- ▶ Retard statural
- ▶ Dentinogénèse imparfaite
- ▶ Surdit 
- ▶ Scoliose /tassements avec la croissance

RADIOGRAPHIQUE

- ▶ Os wormiens
- ▶ +/- faible min ralisation osseuse

A NOTER

- ▶ DMO impossible chez nourrisson
- ▶ Biologie normale notamment les PAL
- ▶ Pas d'h morragie r tinienne ni intra abdominale
- ▶ Si pas d'os wormiens, et clinique/ATCD non  vocateurs : exclusion OI   98% (Marlowe, 2002, J Med Genet)

Ostéogénèse Imparfait



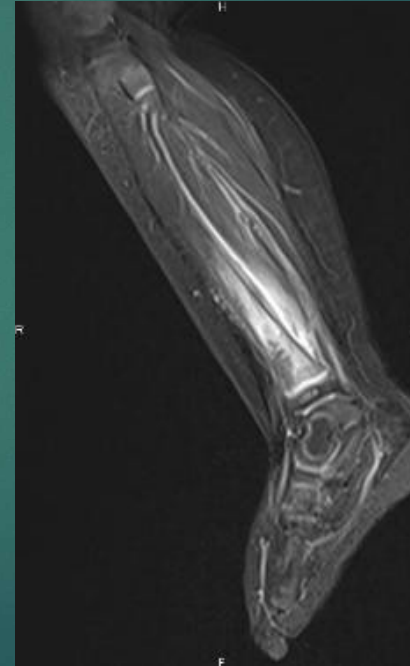
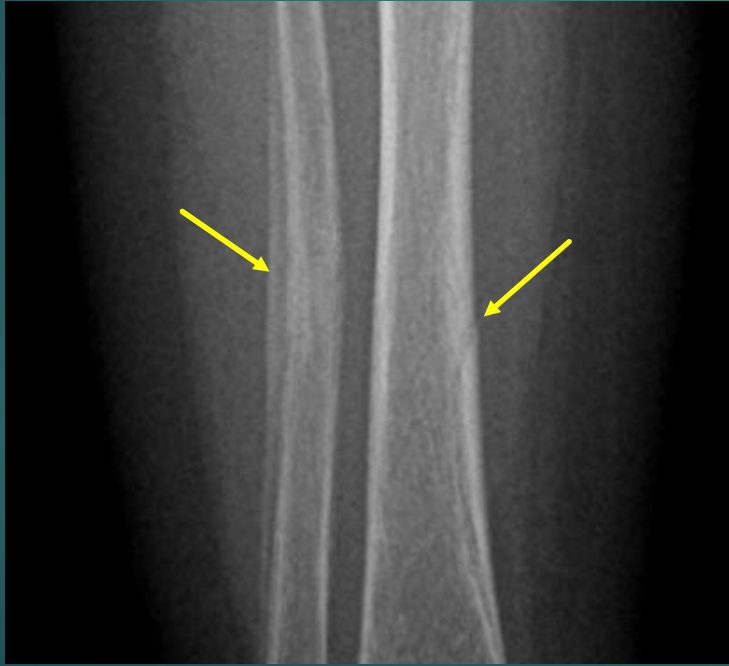
Ostéogénèse imparfaite

- ▶ Consultation à l'âge de 1 an aux urgences pour chute des bras de sa maman : RAD avec surveillance à domicile, pas d'examen radio.
- ▶ Cs aux urgences 2 mois plus tard pour impotence MI D suite chute de sa hauteur



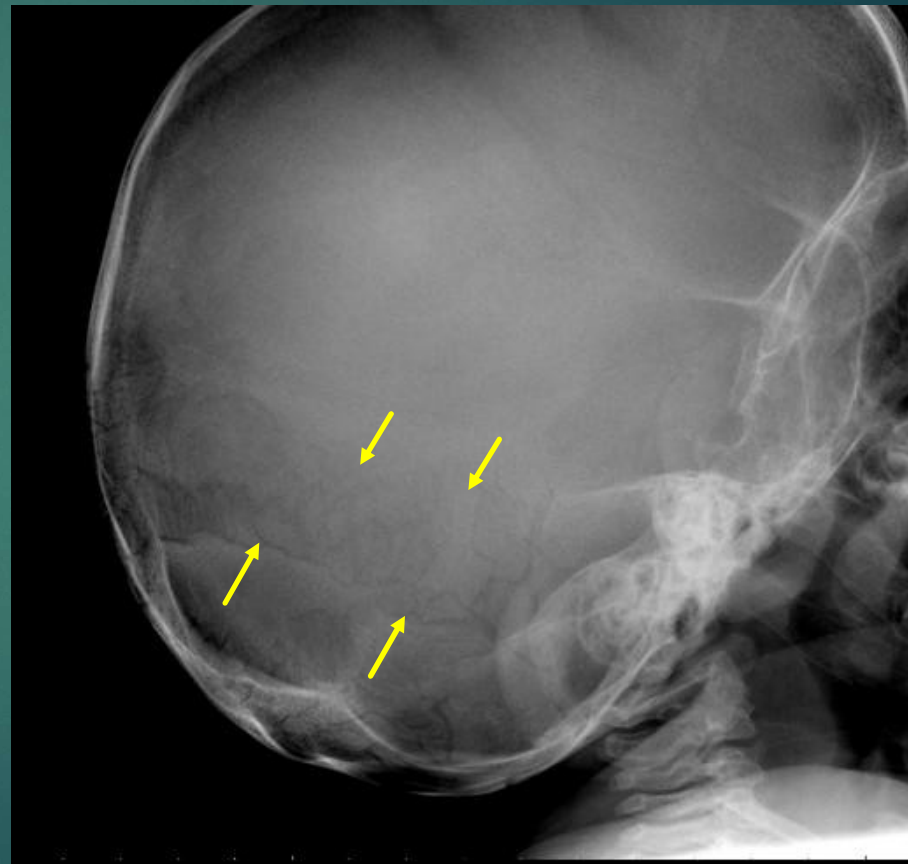
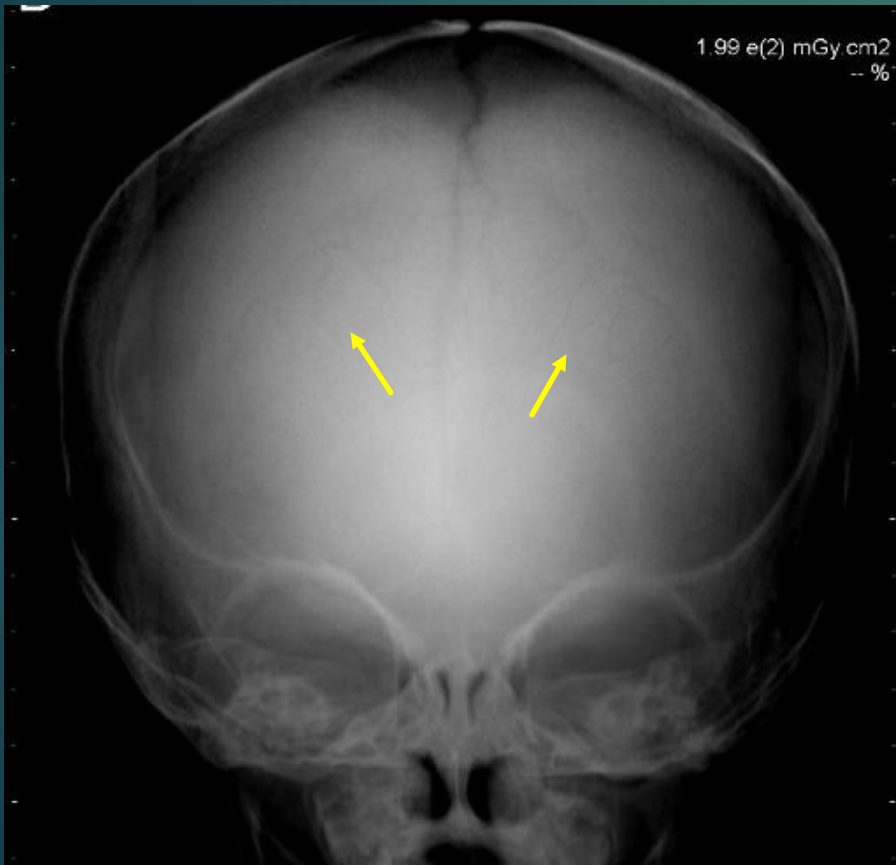
Ostéogénèse imparfaite

➤ Plusieurs fractures d'âge différent : MALTRAITANCE ?



Ostéogénèse imparfaite

- FO normal
- Sclérotiques bleutées



Os wormiens

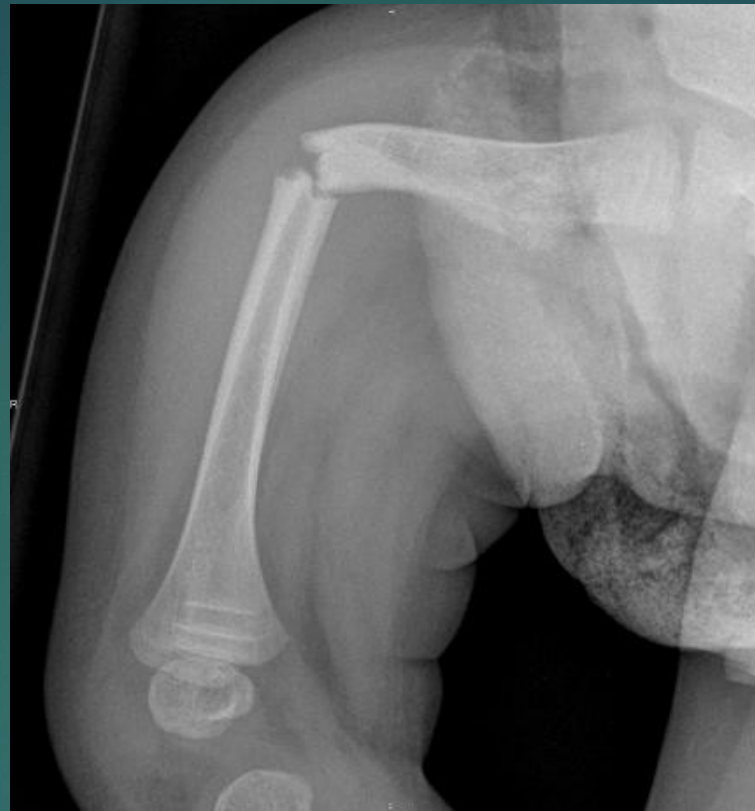
Significatifs en nombre si >10

- ▶ Ostéogénèse imparfaite+++
- ▶ Hypothyroïdie +++
- ▶ Pycnodysostose
- ▶ Dysplasie cléido-crânienne
- ▶ Trisomie 21
- ▶ Hypophosphatasie
- ▶ Hajdu-Cheney

Attention, présents dans 35 % des OI type I

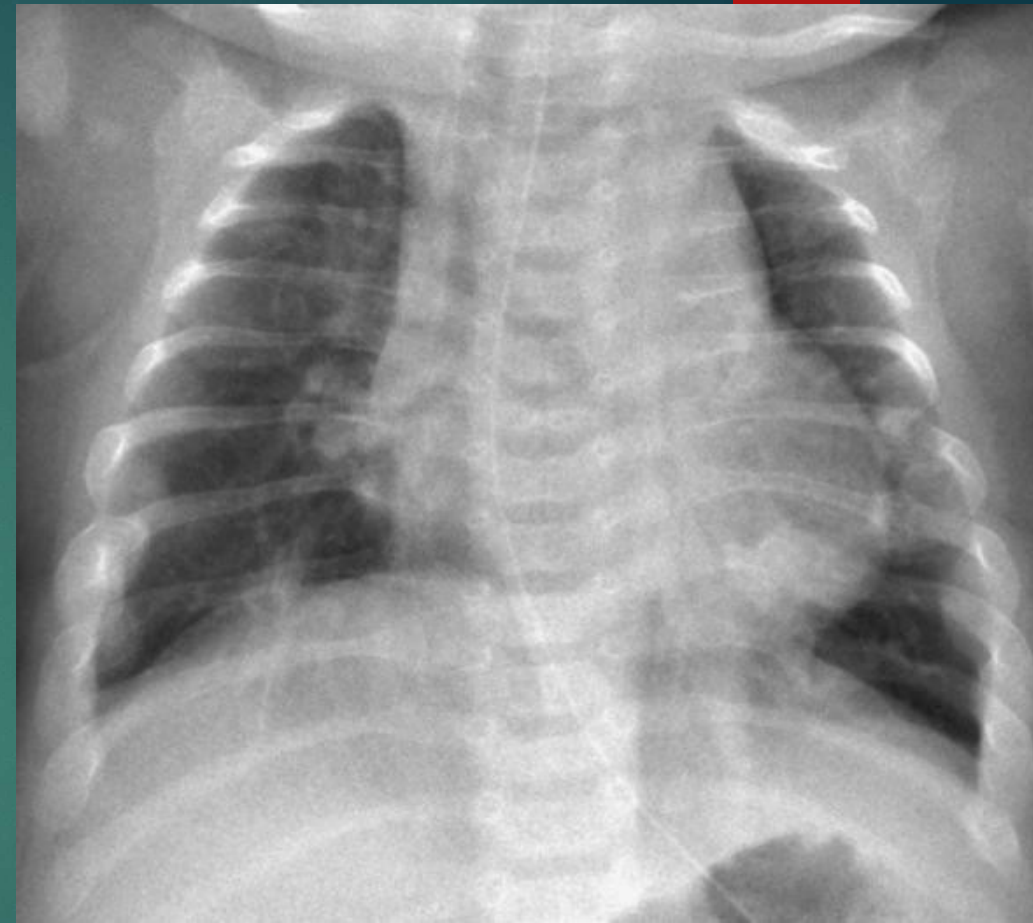
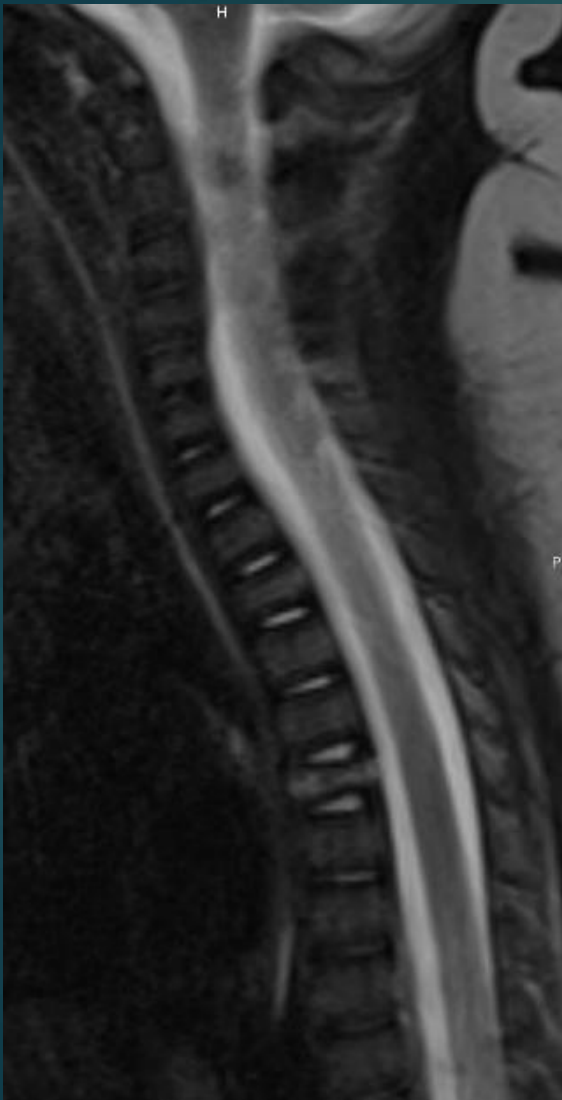
96% des OI type III et 78% des OI type IV

Semler O, Cheung MS, Glorieux FH, Rauch F. Wormian bones in osteogenesis imperfecta: Correlation to clinical findings and genotype. Am J Med Genet A. 2010 Jul;152A(7):1681-7. doi: 10.1002/ajmg.a.33448. PMID: 20583157.

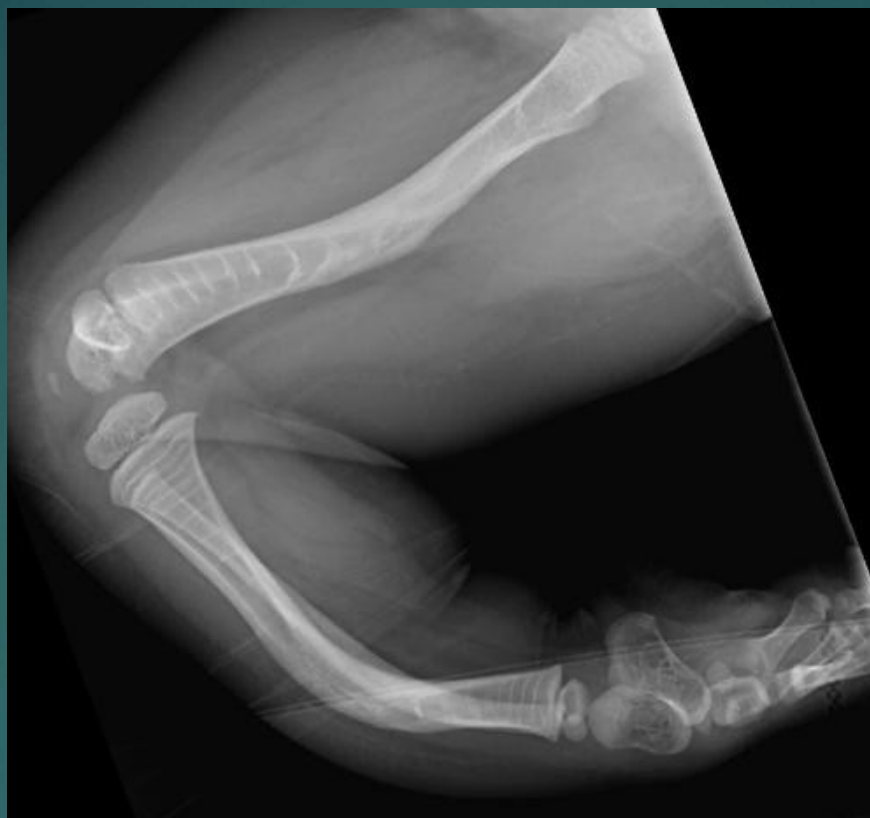


- Déformations os longs (fémur en crosse)
- Fractures
- Amincissement des corticales



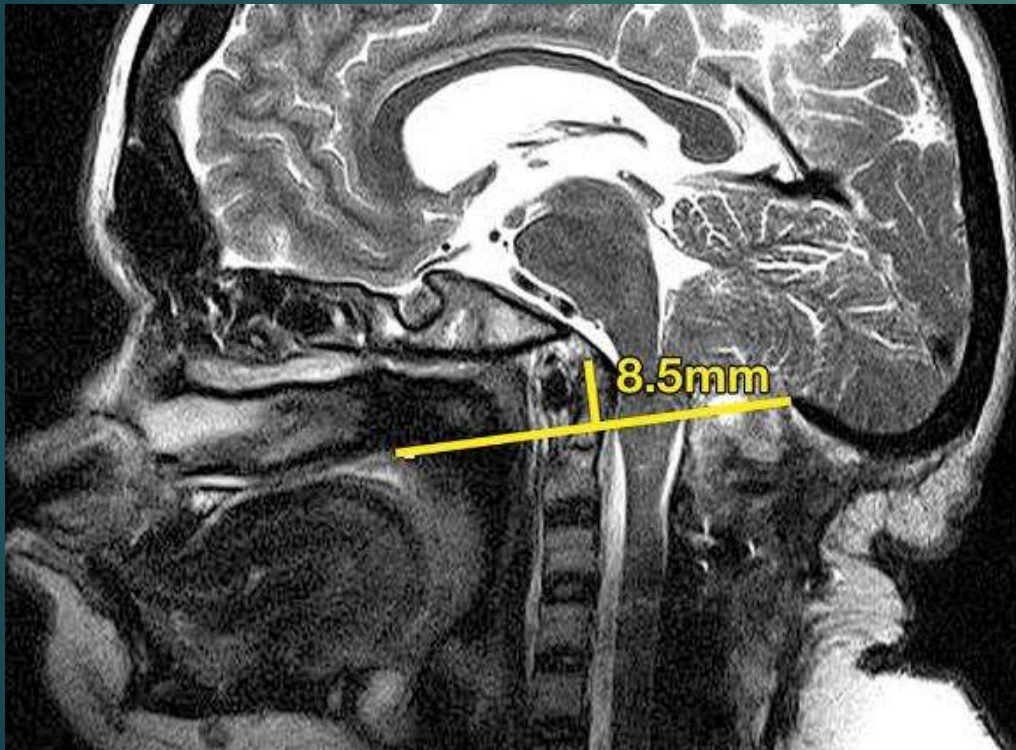


- Platyspondylie avec quelques tassements
- Cyphoscoliose possible
- Arcs post des côtes graciles, fractures en chapelets



- Fractures récidivantes et déformation des membres se majorant
- Bandes denses métaphysaires liées aux cures de bisphosphonates

Impression basilaire



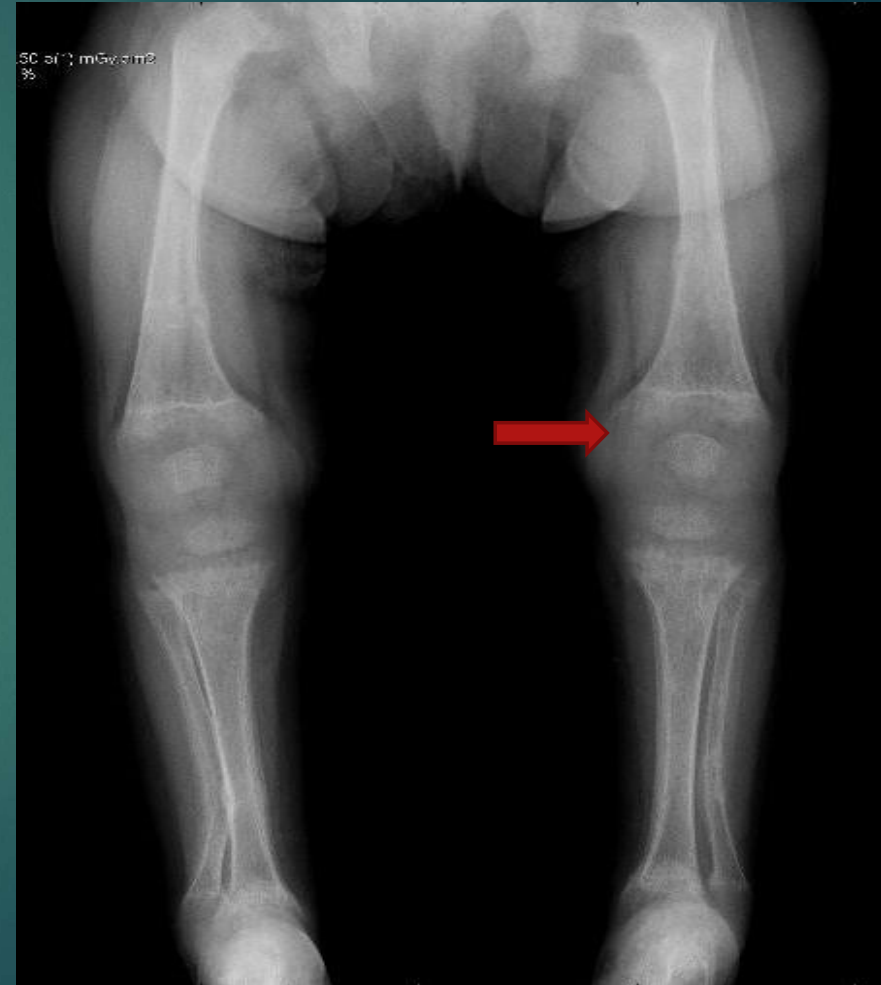
Ligne de Chamberlain : entre bord post du palais osseux et bord post du foramen magnum
Dent de l'odontoïde < 3mm sous cette ligne

IRM dès la première année pour les OI sévères, puis / 3 ans et pré-chir

Autres pathologies osseuses fragilisantes

- ▶ Hypophosphatasie : rare, plutôt tableau d'hypercalcémie grave, éliminée si les PAL ne sont pas basses (attention faire le bilan Phosphocalcique dans un labo qui rend une norme inférieure)
 - ▶ **Doser les PAL**
- ▶ Rachitisme : Vit 25 OHD basse (carentiel) ou normale (vitaminorésistant), PAL hautes, anomalies radiologiques, fractures pas au premier plan, déformations cliniques , alopécie
 - ▶ **Doser la Vit 25OHD, les PAL, +/- la 1-25OHD**

Petite fille de 23 mois
Douleurs spontanées à la mobilisation et pour se relever
P - 3,8 DS , T - 4,5 DS , PC -1,2 DS



Rachitisme pseudo-carentiel

Au total

Maladies osseuses constitutionnelles

- ▶ Pathologies variées, souvent source de douleurs dans l'enfance ou à l'âge adulte, d'arthrose notamment
- ▶ Discussion du bénéfice/risque du ttt par GH
- ▶ Intérêt de la PEC multidisciplinaire :
 - Activité physique adaptée, kiné
 - Ttt médicamenteux
 - Suivi psycho pour vécu de la petite taille

Démarche diagnostique

- ▶ En fonction du signe d'appel
- ▶ Bilan radio « MOC » (bassin F, rachis lombaire F + P, genou F+ P, avant bras avec poignet et main de F)
- ▶ Bilan phospho calcique +/- complet :
 - ▶ Ca P PTH Vit 25 OHD et 1-25 OHD PAL Creat
 - ▶ Ca U, P U, Creat U et TRP
 - ▶ Marqueurs remodelage osseux (CTX, osteocalcine.. A discuter avec spécialiste)
- ▶ Bilan + complet si fracture inexpliquée
- ▶ +/- consultation génétique



Merci pour votre attention