

La Maladie d'Ollier**A Propos D'un Cas Et Revue De
La Littérature****Ollier disease: A case
report and literature review**

Boanimbek B*, Lrhazi A.*, Ait Malek S. **,
Benhima M.A *, Abkari I*, Saidi H.*

RESUME

La Maladie d'Ollier est une pathologie osseuse non héréditaire caractérisée par la présence de chondromes métaphyso-diaphysaires, débutant généralement au cours de la première décennie. Le risque principal au cours de cette affection est la transformation sarcomateuse qui engage le pronostic vital du patient. A travers notre observation et une revue de la littérature, nous essayerons de préciser les caractéristiques cliniques et radiologiques de cette pathologie, ainsi que les modalités de prise en charge.

MOTS-CLÉS : Maladie d'Ollier, enchondromatose, dégénérescence sarcomateuse, traitement

Conflit d'intérêt : Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt en rapport avec la rédaction de cet article

*Service de chirurgie traumatologique et orthopédique B
CHU Mohamed VI Marrakech

** Service de rhumatologie Chu Mohamed VI Marrakech

ABSTRACT

Ollier's disease is a non-hereditary bone disease characterized by the presence of metaphyseal-diaphyseal chondromes, usually beginning in the first decade. The main risk in this condition is sarcomatous transformation, which is life-threatening. Through our observation and a review of the literature, we will try to specify the clinical and radiological characteristics of this pathology, as well as the methods of management.

Keywords: Ollier disease, enchondromas, sarcomatous transformation, treatment

INTRODUCTION

La maladie d'Ollier est une affection osseuse rare caractérisée par la présence d'enchondromes multiples, généralement de distribution asymétrique et confinées dans le squelette péri-métaphysaire, épargnant le crâne (1). La transformation sarcomateuse reste le risque majeur que présente cette pathologie.

Nous rapportons le cas d'une jeune fille de 18 ans, présentant une maladie d'Ollier évoluant depuis sept ans, touchant les quatre membres et dont l'évolution est marquée par l'apparition d'une douleur insomnante il y a deux mois.

OBSERVATION CLINIQUE

Nous rapportons le cas d'une patiente de 18 ans, ayant comme antécédent une maladie d'Ollier chez le père et les deux sœurs. Elle présentait depuis l'âge de 11 ans des tuméfactions douloureuses des membres supérieurs droit et gauche siégeant au niveau de l'extrémité

supérieure de l'humérus et au niveau de tiers distal de l'avant bras. Elle présentait également des tuméfactions des membres inférieurs droit et gauche siégeant au niveau des hanches, de l'extrémité inférieure des fémurs, l'extrémité supérieure des jambes et au niveau des deux chevilles. A noter que ces tuméfactions étaient plus importantes et plus douloureuses à gauche avec une augmentation progressive de taille et de l'intensité des douleurs depuis deux mois.

A l'examen, les masses étaient dures fixes au plan profond sans envahissement cutané. Ces tuméfactions étaient douloureuses à la palpation au niveau de l'extrémité inférieure du fémur gauche, les autres étaient indolores. Une inégalité de longueur des membres supérieurs et inférieurs était présente, le membre supérieur droit étant plus long que le gauche et l'inverse pour les membres inférieurs. On notait aussi une déviation en genu valgum du membre inférieur gauche. (Figures 1).

A la radiographie standard, on a relevé la présence de lacunes métaphysaires plus ou moins bien limitées avec excroissances osseuses au niveau fémoral inférieur, au niveau des cols fémoraux et de l'extrémité proximale et distale des tibias et des fibulas (Figures 2), on notait également la présence d'excroissances osseuses des extrémités proximales des humérus, une agénésie bilatérale de la tête ulnaire, et les deux os de l'avant-bras incurvés (Figure 3).

La TDM confirmait les données de l'imagerie standard et ne présentait pas d'aspect de transformation sarcomateuse (Figure 4). La prise en charge a consisté



Fig 1: Déformations observées au niveau des quatre membres.

chez cette patiente en l'exérèse des lésions de l'extrémité inférieure du fémur gauche, car plus douloureuses et augmentant rapidement de volume, et une abstention thérapeutique pour les autres lésions asymptomatiques.

L'analyse anatomopathologique du produit d'exérèse a confirmé les données du scanner en révélant une absence de transformation sarcomateuse.

DISCUSSION

La maladie d'Ollier est une enchondromatose dont les manifestations cliniques sont nombreuses. Sa prévalence est d'environ 1/100000. Il s'agit d'une maladie non héréditaire dont les manifestations débutent le plus souvent au cours de la première décennie de vie.



Fig2: Aspect radiologique des lésions des membres inférieurs



Fig3: Aspect radiologique des lésions des membres supérieurs



Fig4 : TDM des deux genoux montrant les lésions symptomatiques gauches

Initialement décrite par Ollier en 1899, la physiopathologie de cette maladie reste mal connue. Des études récentes suggèrent qu'il s'agit d'une aberration

chromosomique ponctuelle affectant le gène PTHR1 même si chez 90% des patients cette mutation est absente (2). Dans la plupart des cas, il s'agit d'une atteinte asymétrique impliquant uniquement un hémicorps ou impliquant les deux avec prédominance des lésions d'un côté (3). Ces tumeurs sont le plus souvent asymptomatiques, non douloureuses dont la découverte est souvent due à des déformations plus ou moins importantes (4). Les tumeurs sont surtout localisées aux os tubulaires des mains et des pieds ainsi qu'aux métaphyses des os longs. Le fémur est l'os long le plus atteint suivi par les os de la jambe, l'humérus, les os de l'avant-bras et enfin le bassin, pouvant conduire à des inégalités de longueur entre les membres, ou une forme curviligne des membres atteints (5). La transformation sarcomateuse reste le risque majeur devant cette pathologie. En effet l'évolution des lésions au cours de la maladie d'Ollier s'arrête généralement avec la maturation osseuse. Une lésion dont l'activité se poursuit au delà cette période est à risque de transformation et doit être étudiée et au moindre doute retirée (6). Le bilan radiologique revêt une importance capitale, car la confirmation du diagnostic peut être faite sur une simple radiographie standard ; l'aspect typique des lésions au cours de la maladie d'Ollier est celui de lacunes métaphysaires de forme et de taille variables, avec extension diaphysaire. Ces lacunes sont cerclées par un liseré fin d'ostéosclérose avec assez souvent des calcifications intra lésionnelles (7). La TDM, l'IRM et la scintigraphie sont le plus souvent recommandées en cas de suspicion de transformation sarcomateuse. Cliniquement cette dégénérescence se traduit par des lésions évolutives à l'âge adulte ou par des lésions

douloureuses et augmentant rapidement de taille comme chez notre patiente ; sur le plan radiologique, elle se traduit par des érosions corticales, une extension dans les parties molles, des contours irréguliers et mal limités, une matrice non minéralisée (8). En général la transformation sarcomateuse ne se fait uniquement que dans une seule lésion bien qu'il existe des cas de transformation multi lésionnelles. La prise en charge de la maladie d'Ollier n'est pas codifiée. Il n'existe aucun traitement médical pour cette pathologie. L'abstention thérapeutique et la chirurgie sont les seules options thérapeutiques (9). La chirurgie est envisagée devant des lésions très symptomatiques pour lesquelles l'exérèse est suivie d'une étude anatomopathologique ou tout simplement devant des lésions malignes. On peut aussi avoir recours à la chirurgie pour la correction de malformations induites par la pathologie notamment les inégalités de longueur, les déformations trop importantes, les fractures sur os pathologique ou dans un but esthétique devant de volumineuses excroissances (9).

CONCLUSION

La maladie d'Ollier reste une maladie rare à manifestations multiples. Elle se manifeste aussi bien au niveau des os longs courts que des os longs par des chondromes métaphyso-diaphysaires. La transformation sarcomateuse reste le risque majeur devant cette pathologie et devrait être évoquée devant des lésions à la symptomatologie très bruyante,

douloureuse et augmentant rapidement de taille. La chirurgie reste la seule option thérapeutique.

REFERENCES

- 1-Chagnon S, Larde D, Bruckert F, Vallée C. Tumeurs bénignes primitives des os. In : Laredo JD, Morvan G, Wybier M, eds. Imagerie ostéo-articulaire. Médecine-Sciences Flammarion, édit., Paris, 1998; 151-69.
- 2- Couvineau A, Wouters V, Bertrand G, Rouyer C, Gérard B, Boon LM, Grandchamp B, Vikkula M, Silve C. PTH1R Mutations associated with Ollier disease result in receptor loss of function. Hum. Mol. Genet. 2008; 15: 2766-75.
- 3- Pannier S, Legeai-Mallet L, et al. Hereditary multiple exostoses and enchondromatosis. Best Pract Res Clin Rheumatol 2008; 22: 45-54
- 4- Kamaleshwaran KK, Mohanan V, Kalarikal R, Shinto AS. Detection of Unknown sites of multiple enchondroma (Ollier's Disease) mimicking like metastasis using bone scintigraphy. Clin Cancer Investig J 2015;4:581-3
- 5- Chékili S, Mrabet D, Hajri R, Zakraoui L. Maladie d'Ollier : quand penser à la dégénérescence sarcomateuse ? La Lettre du Rhumatologue - n° 323 - juin 2006
- 6- Trikha V, Gupta V, Kumar R. Ollier's disease: characteristic Tc-99 m MDP scan features. Clin Nucl Med. 2003;28:56-57.
- 7- Gabos PG, Bowen JR: Epiphyseal-metaphyseal enchondromatosis. A new clinical entity. J Bone Joint Surg Am 1998,80:782-792
- 8- Kosaki N, Yabe H, Anazawa U, et al. Bilateral multiple malignant transformation of Ollier's disease. Skeletal Radiol. 2005;34:477-484.
- 9- Silve C, Jüppner H. Ollier disease. Orphanet Journal of Rare Diseases 2006;1:37

