

CAS CLINIQUE / CASE REPORT

Ostéo-onycho-dystrophie héréditaire chez l'enfant à propos d'un cas : intérêt diagnostique.

Ngo yamben M A¹, Farikou I¹, Guifo M L², Mbede M³, Sow N M⁴, Manga A¹, Koki ndombo P⁵, Sosso M A⁶.

Résumé

L'ostéo-onycho-dystrophie héréditaire (OODH) est une maladie héréditaire autosomique dominante traduisant une mutation du gène LMX1B et peu de cas ont été décrits dans la littérature. Le but de ce travail était d'ajouter ce cas rare au registre de la littérature mondiale. Les auteurs rapportent un cas vraisemblable d'ostéo-onycho-dystrophie héréditaire chez un petit enfant de 3 ans avec hérédité d'onycho-dystrophie maternelle, présentant une agénésie bilatérale des rotules, un trouble de la migration testiculaire mais aucune anomalie unguéale ni atteinte rénale. La littérature est révisée. Le diagnostic d'ostéo-onycho-dystrophie héréditaire repose sur un faisceau d'arguments au premier rang desquels la mutation du gène LMX1B. On comprend mieux les difficultés diagnostiques de tels cas dans nos contrées sous-médicalisées où le bilan génétique n'est pas encore entré dans les mœurs.

Mots-clés : Ostéo-onycho-dystrophie, hérédité, enfant, Yaoundé, Cameroun.

Summary

Context

Hereditary osteo-onychodystroplasia HOOD is an autosomal dominant hereditary disease due to a mutation of the LMX1B gene and only a few cases have been described in literature.

Objective

The aim of our work was to add this rare cas to the world literature register.

Cas report

Some authors report one similar cas of hereditary osteo-onychodystroplasia in a 3 years child

with familial maternal onycho-dystroplasia presenting with bilateral patella agenesis, anomaly of testicular migration, but no nail nor renal involvement was observed. Literature was reviewed.

Discussion-Conclusion

The diagnosis of hereditary osteo-onychodystroplasia relies on a group of argument with mutation in LMX1B gene being at the forefront. We can then understand the diagnostic difficulties of such cases in under medicalised countries where genotypic workups are not yet routinely done.

Keywords: Ostéo-onychodystroplasia, heredity, child, Yaounde, Cameroon.

Introduction

Encore appelée « *Nail patella syndrome* » dans la littérature anglo-saxonne, l'ostéo-onycho-dystrophie est une maladie autosomique dominante rare [1, 2, 3, 4] traduisant une mutation du gène LMX1B qui code de façon reconnue pour le développement des membres, de la membrane basale glomérulaire et du segment antérieur de l'œil [5, 6, 7, 8, 9]. Il s'agit d'affection peu courante en orthopédie pédiatrique dans notre pratique et potentiellement grave en raison d'une évolution toujours possible vers l'insuffisance rénale chronique terminale. Aussi l'observation d'un cas vraisemblable au Centre national de réhabilitation des personnes handicapées de Yaoundé nous a-t-elle conduit à une revue de littérature sur la question. Le but de ce travail était de partager cette expérience et d'ajouter ce cas vraisemblable au registre de la littérature mondiale.

Cas clinique

Il s'est agi d'un petit enfant de 3 ans de sexe masculin vu à notre consultation pour malformation congénitale des 2 genoux avec impossibilité de la station debout. L'anamnèse a révélé que le

1. Centre national de réhabilitation des personnes handicapées, Yaoundé, Cameroun
 2. Service de chirurgie générale, CHU de Yaoundé Cameroun.
 3. Service de Radiologie et Imagerie médicale, Hôpital central de Yaoundé, Cameroun
 4. Service d'Urologie-Andrologie de l'Hôpital central de Yaoundé, Cameroun
 5. Service de Pédiatrie Fondation Chantal Biya Yaoundé, Cameroun
 6. Département de Chirurgie et Spécialités, Université de Yaoundé I, Cameroun

Correspondant :

Dr Marie-ange NGO YAMBEN
 Assistante-FMSB Orthopédiste-Traumatologue
 Email : marieyamben@gmail.com
 Téléphone : + 237 697690739

début de la maladie remonterait à la naissance marquée par une attitude en flexion irréductible des genoux passée inaperçue mais révélée à l'âge de la marche devant l'absence de station debout. L'enfant n'aurait été l'objet d'aucune consultation jusqu'à l'âge de 30 mois où les parents nous l'amène pour un retard d'acquisition de la marche. Le chapitre des antécédents personnels a permis de noter 3 échographies anténatales qui s'étaient révélées normales, un accouchement à terme par voie basse d'un garçon de sexe masculin pesant 3150 grammes avec le numéro un dans la fratrie. L'état vaccinal, le développement psychomoteur et staturo-pondéral n'ont pu être précisés en l'absence de tout carnet de santé disponible. Les antécédents familiaux ont retenu notre attention avec notamment une hypoplasie bilatérale des ongles des deuxièmes orteils chez la mère. Les habitudes et les mœurs de cet enfant dénotaient des conditions socio-économiques défavorables. L'examen clinique a été réalisé chez un enfant totalement dévêtu, mis en confiance, en présence de sa mère, dans une salle bien éclairée. Il a permis de noter au plan locomoteur et à l'inspection, un enfant spontanément assis et irréductiblement en tailleur (figure 1) avec impossibilité de se tenir debout.



Figure 1 : Position assise spontanément « en tailleur » avec flexum bilatéral des genoux

L'on notait une endorotation bilatérale des pieds avec un pied droit en varus et un pied gauche en valgus (figure 2).



Figure 2 : Endorotation des 2 pieds en position assise (A) et couchée (B) avec un varus du pied droit et un valgus du pied gauche.

La palpation mettait en évidence une absence des deux rotules, des palmures ou ptérygies au niveau des deux creux poplités. Aucune inégalité de longueur des membres n'avait été notée. L'étude des mouvements révélait une limitation de la mobilité articulaire des deux genoux avec un flexum bilatéral sévère estimé à 120° à gauche et 100° à droite. Au plan urogénital, l'on notait une vacuité scrotale avec un testicule droit cryptochide en situation inguinale et un testicule gauche non-palpé. La verge mesurait 26 mm de long et 11 mm de diamètre (figure 3).



Figure 3 : Absence de testicules dans les bourses.

Le méat urinaire était en position orthotopique et les orifices herniaires sont libres. Le reste de l'examen clinique était complet mais ne retrouvait aucun autre indice sémiologique de valeur, en particulier aucune anomalie unguéale. Devant ce tableau clinique, l'exploration radiologique avait confirmé d'une part, la sévérité des flexums estimés à la télégoniométrie à 128° à gauche et 104° à droite et d'autre part, mis en évidence une agénésie bilatérale de rotules (figure 4).

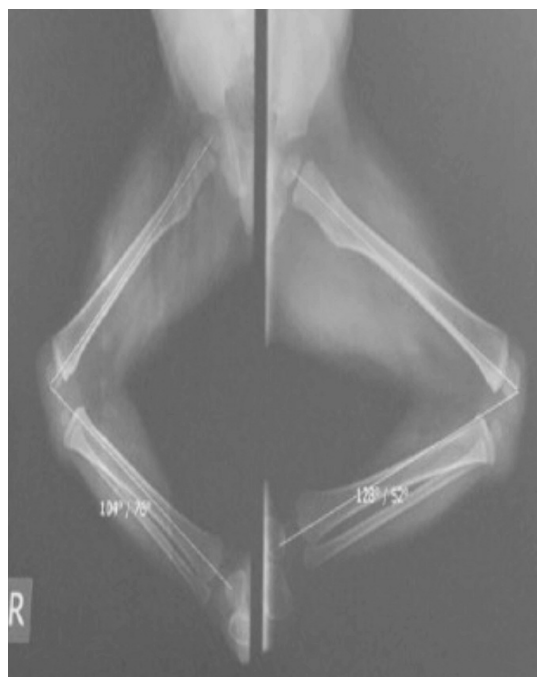


Figure 4 : Flessum sévère des genoux et agénésie bilatérale de rotule à la télégoniométrie.

Le bilan malformatif avait fait appel à une échographie des voies urinaires qui s'était révélée normale. Le bilan biologique quant à lui mettait en évidence une fonction rénale et surtout une protéinurie de 24 heures normales éliminant toute atteinte rénale. Le bilan génétique n'était pas disponible dans notre contexte d'exercice. Toutefois, le diagnostic d'ostéo-onycho-dystrophie héréditaire restait vraisemblable eu égard à l'agénésie rotulienne bilatérale dans un contexte d'hérédité d'onycho-dystrophie. Dès lors l'approche multidisciplinaire était systématique incluant orthopédiste-pédiatre, anesthésiste-réanimateur, pédiatre, chirurgien-pédiatre, ophtalmologue, physiothérapeute sans oublier le néphrologue-pédiatre en raison de l'évolution toujours possible vers l'insuffisance rénale chronique terminale.

Discussion

L'ostéo-onycho-dystrophie héréditaire (OODH) a été décrite pour la première fois en ces termes en 1897 par Little [2, 10] et la littérature africaine est peu prolifique sur la question. L'observation que nous rapportons est à notre connaissance le premier cas documenté dans notre milieu d'exercice. Elle se singularise par l'absence d'anomalies unguéales chez l'enfant ce qui ne doit pas faire errer le diagnostic en raison de l'hypoplasie bilatérale des ongles des deuxième orteils chez la mère. Les ano-

malies unguéales sont en effet assez pathognomoniques de l'affection et elles sont signalées dans 80-100% des cas [1, 3, 11, 12]. L'exploration radiologique dans ce contexte devrait être étendue aux radiographies standards du bassin et des coudes de cet enfant ce qui n'a pas été de mise en raison du faible niveau socio-économique des parents de l'enfant. En effet ces radiographies ont un intérêt diagnostique en ce qu'elles peuvent mettre en évidence une luxation de la tête radiale et des exostoses au niveau de la face postérieure des ailes iliaques qui sont assez caricaturaux de l'affection. L'atteinte rénale doit rester la hantise pour le clinicien averti car l'évolution vers la glomérulopathie chronique reste possible et elle est signalée dans 26,4-60% des cas [3, 4, 13, 14]. Remarquable a été l'anomalie de la migration testiculaire associée dans le cas rapporté et sa recherche s'inscrit dans la démarche habituelle d'éliminer devant toute affection congénitale des anomalies associées. Notre observation se singularise également par cette agénésie bilatérale des rotules qui n'est retrouvée que dans 9% des cas dans la littérature selon Sweeney et al. [1]. En effet, l'hypoplasie patellaire est la plus fréquente des anomalies osseuses dans ce contexte et elle est estimée à 75% selon plusieurs auteurs [1, 12, 13]. Les malformations des pieds que nous avons noté quant à elles sont conformes aux données de la littérature et elles avaient également été retrouvées dans 19% des cas dans la série de Sweeney et al. [1]. La confirmation du diagnostic de l'OODH n'a pas été possible dans notre contexte en l'absence du bilan génétique qui devrait montrer la mutation du gène LMX1B et si cette avancée n'a pas encore atteint nos régions d'Afrique, ce n'est pas une raison de l'ignorer.

Conclusion

L'ostéo-onycho-dystrophie héréditaire doit rester présent à l'esprit de l'orthopédiste pédiatre devant toute agénésie rotulienne bilatérale avec ou sans anomalie unguéale. Sa prise en charge idéale doit être collégiale et le généticien occupe une place de choix à l'étape diagnostique.

Références

1. Sweeney, E., Fryer, A., Mountford, R., Green, A., & McIntosh, I. (2003). Nail patella syndrome: a review of the phenotype aided by developmental biology. *J Med Genet*, 40(3), 153-62.

2. **Croock, A. D., Kahaleh, M. B., & Powers, J. M.** (1987). Vasculitis and renal disease in nail-patella syndrome: case report and literature review. *Annals of the rheumatic diseases*, 46(7), 562-5.
3. **Lee, B. H., Cho, T. J., Choi, H. J., Kang, H. K., Lim, I. S., Park, Y. H., ... & Cheong, H. I.** (2009). Clinico-genetic study of nail-patella syndrome. *J Korean Med Sci*, 24(Suppl 1), S82-6.
4. **Nair, R. R., Unni, V. N., Indu, K. N., Nam-poothiri, S., Mathew, A., Kurian, G., & Vimala, A.** (2013). Nail-patella syndrome—a novel mutation in the LMX1B gene. *Clin Kidney*, 6(3), 305-7.
5. **McIntosh I, Dunston JA, Liu L, Hoover-Fong JE, Sweeney E.** Nail patella syndrome revisited: 50 years after linkage. *Ann Hum Genet* 2005; 69: 349-63.
6. **Dreyer SD, Zhou G, Baldini A, Winterpacht A, Zabel B, Cole W, Johnson RL, Lee B.** Mutations in LMX1B cause abnormal skeletal patterning and renal dysplasia in nail patella syndrome. *Nat Genet* 1998; 19: 47-50.
7. **Chen H, Lun Y, Ovchinnikov D, Kokubo H, Oberg KC, Pepicelli CV, Gan L, Lee B, Johnson RL.** Limb and kidney defects in Lmx1b mutant mice suggest an involvement of LMX1B in human nail patella syndrome. *Nat Genet* 1998; 19: 51-5.
8. **Pressman CL, Chen H, Johnson RL.** LMX1B, a LIM homeodomain class transcription factor, is necessary for normal development of multiple tissues in the anterior segment of the murine eye. *Genesis* 2000; 26: 15-25.
9. **Kania A, Johnson RL, Jessell TM.** Coordinate roles for LIM homeobox genes in directing the dorsoventral trajectory of motor axons in the vertebrate limb. *Cell* 2000; 102: 161-73.
10. **Marfil, R. G., Luna, S., Hafiz, A., & Cohen, S.** (1969). Nail-patella syndrome. *CMAJ*, 101(12), 44.
11. **Haras, B., Vulpoi, F., & Onose, G.** (2012). A case of nail-patella syndrome associated with thyrotoxicosis. *J Med Life*, 5(1), 126.
12. **Bongers EM, Gubler MC, Knoers NV.** Nail-patella syndrome. Overview on clinical and molecular findings. *Pediatr Nephrol* 2002; 17: 703-12.
13. **Meyrier A, Rizzo R, Gubler MC.** The nail-patella syndrome. A review. *J Nephrol.* 1990; 2: 133-40.
14. **Lemley KV.** Kidney disease in nail- patella syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2009; 24(12): 2345-54.