

# LES NANISMES AVEC PLATYSPONDYLE

## HISTOLOGIE

Dr Fabien Guimiot

Département de génétique, UF de  
Fœtopathologie, CHU Robert Debré Paris  
INSERM UMR1141

▶ Achondrogenèses

▶ Dysplasie Métatropique

▶ Fibrochondrogenèse

▶ Dysplasie de  
Schneckenbecken

▶ Opsismodysplasie

SOFFOLET 25/05/2018  
F GUINLOT

# Achondrogenèses

# Signes cliniques :

- Micromélie extrême (membres très courts)
- Tronc très court et large
- Souvent infiltré (hygroma)
- **IA**, anomalies viscérales (cardiaques, rénales, anale, fente palatine, omphalocèle...)
- **IB**, doigts infiltrés, très courts avec pouce en abduction, parfois fente palatine
- **II**, forme la plus fréquente, perte de rigidité de l'épiphyse cartilagineuse (aspect « gélatineux »)



IA (Dr M-J. Perez)

(Dr P. Loget)

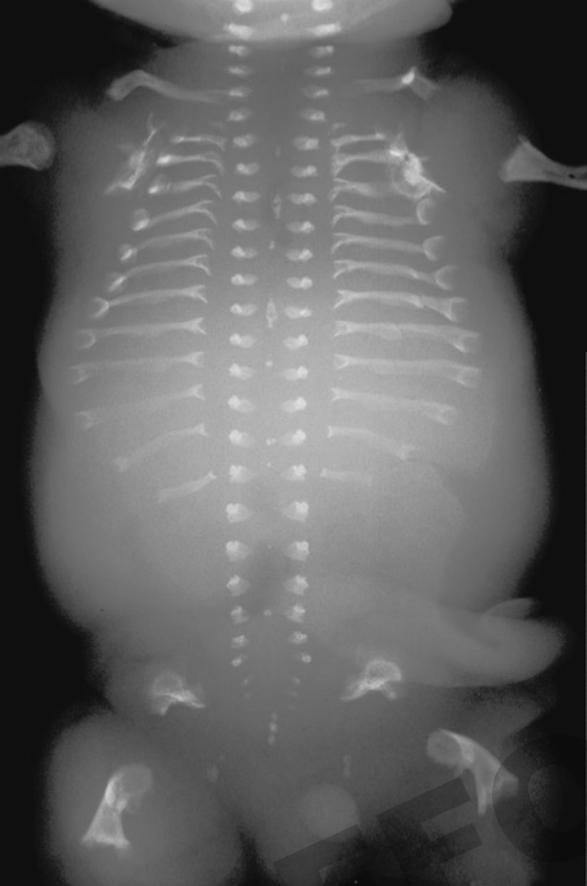
IB



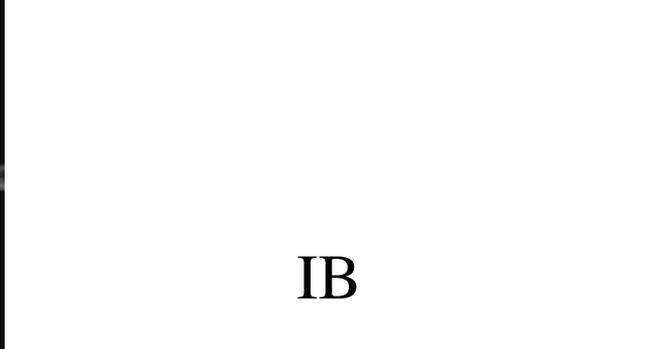
II

# Signes radiologiques :

- Voûte du crâne et corps vertébraux peu ossifiés
- Os longs sont souvent réduits à des ébauches
- **IA**, côtes grêles avec cal osseux (fractures), ailes iliaques déformés (aspect bicolore)
- **IB**, présence de quelques corps vertébraux ossifiés, **absence** de fracture, inégalité de longueur des métacarpes pouce avec **premier** métacarpe **très court** voire **absent**
- **II**, os longs mieux modelés, métaphyses cupuliformes, corps vertébraux **totallement absent** chez **jeunes** fœtus, branches ischio-pubiennes non ossifiées même après 25 SA



IA



IB



II

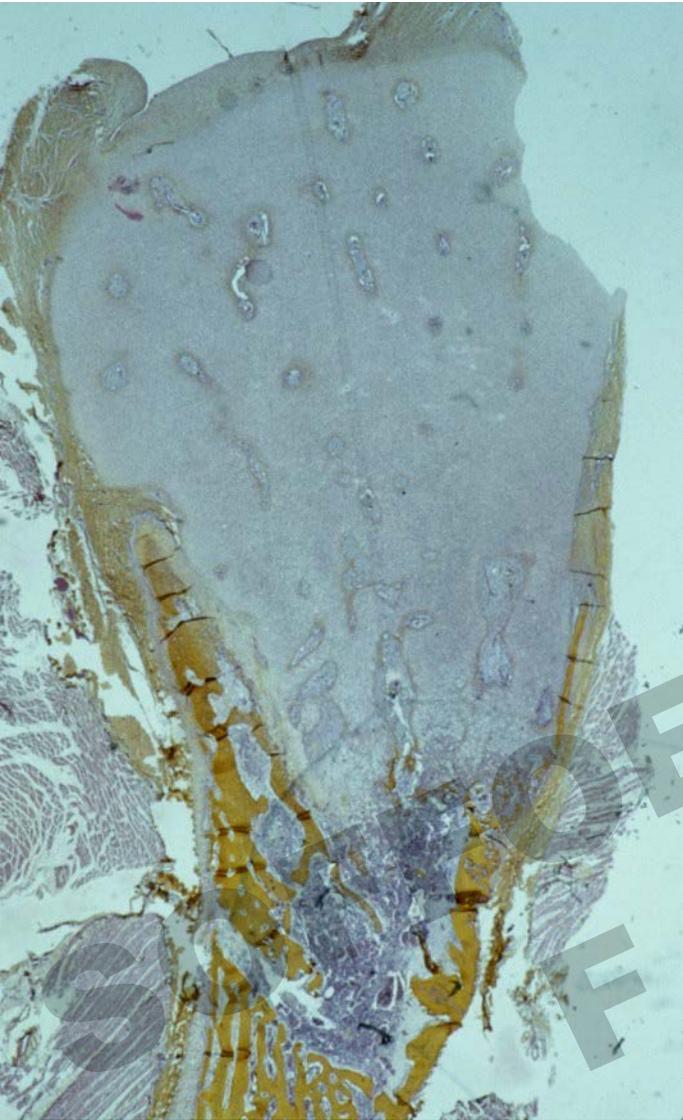


38 SA



# Signes histologiques :

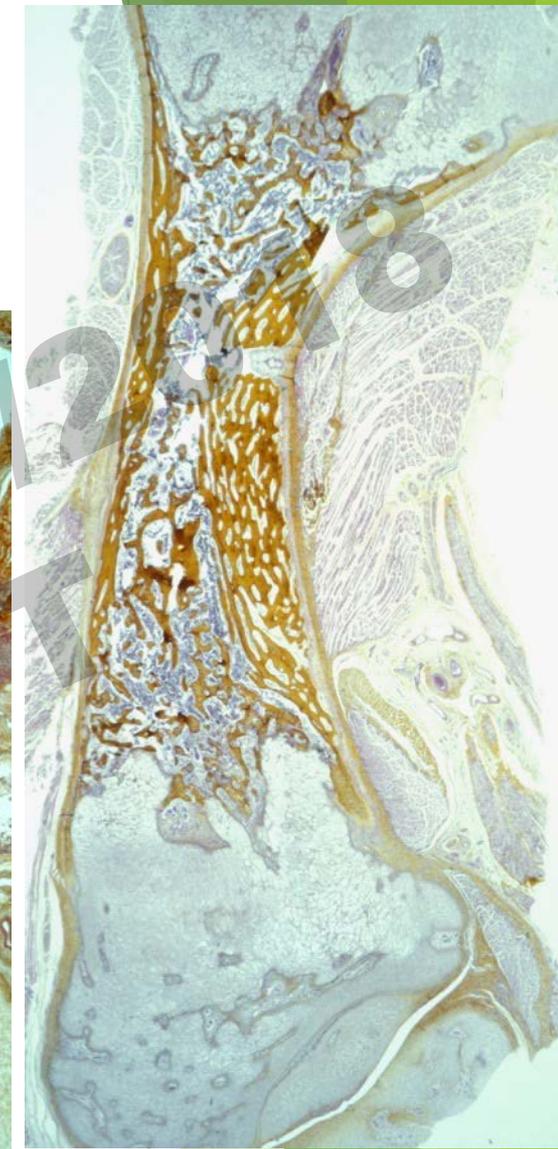
- Plaque de croissance anormale, irrégulière
- Travées osseuses épaisses
- **IA**, densité chondrocytes très élevée, forme et tailles des cellules variées, **inclusions** intracytoplasmiques **arrondies**
- **IB**, canaux vasculaires **larges**, chondrocytes **arrondis** entourés d'un anneau **dense**, matrice ailleurs apparaît **pâle**
- **II**, épiphyses mal limitées, **hétérogènes**, canaux vasculaires **larges**, densité chondrocytaire augmentée, de taille et de forme régulière **associées en petits groupes** et entourés d'un **fin liseré** de matrice



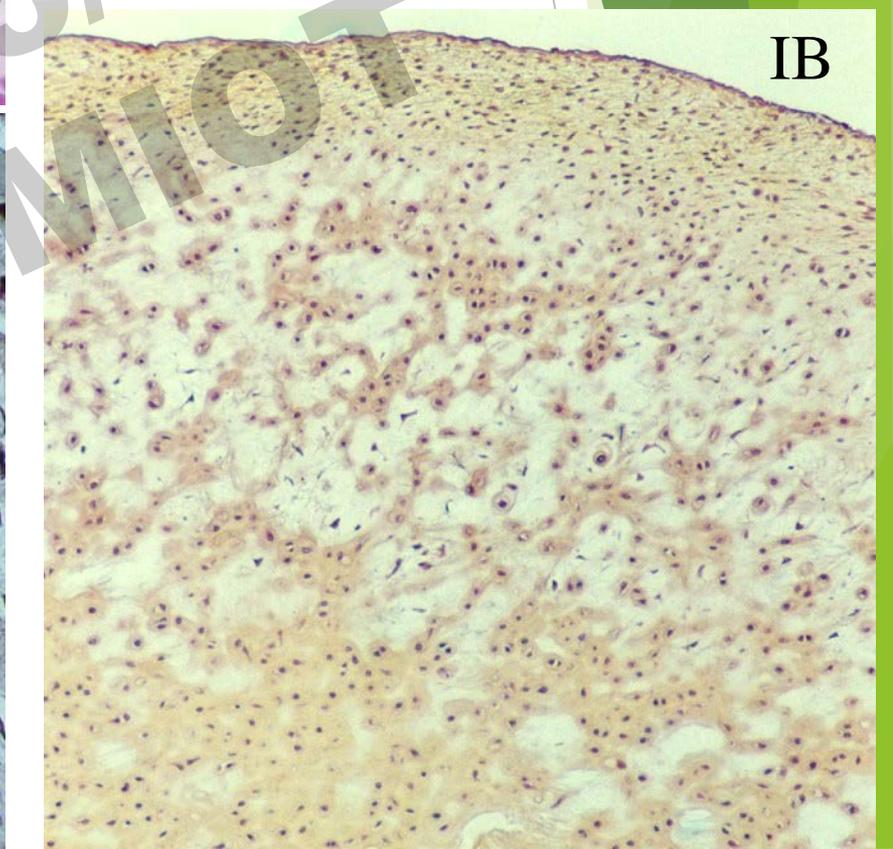
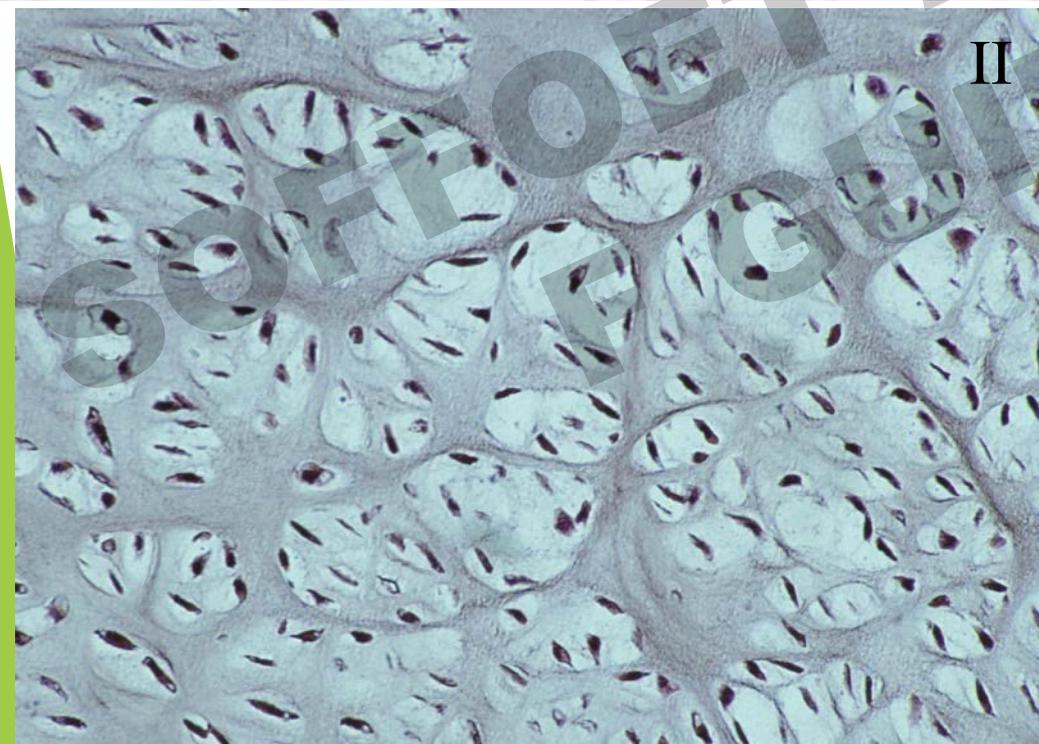
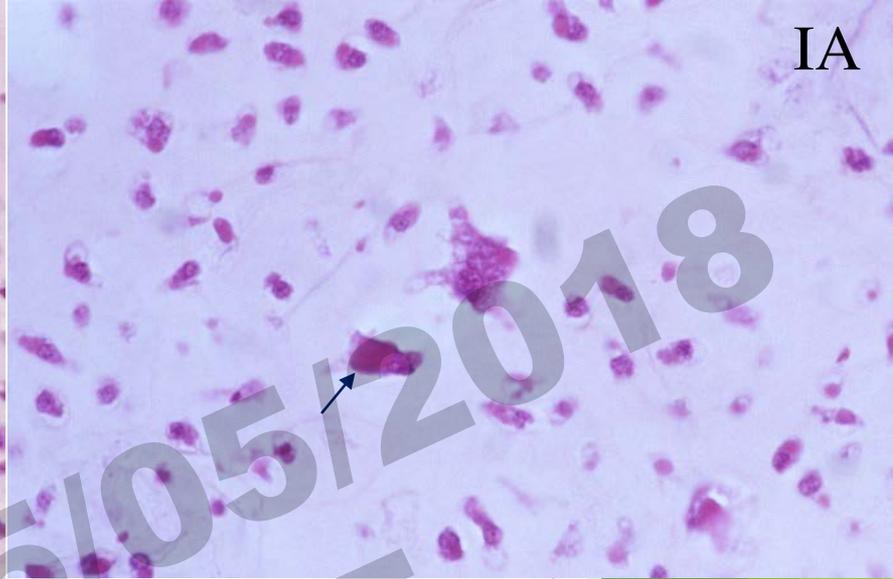
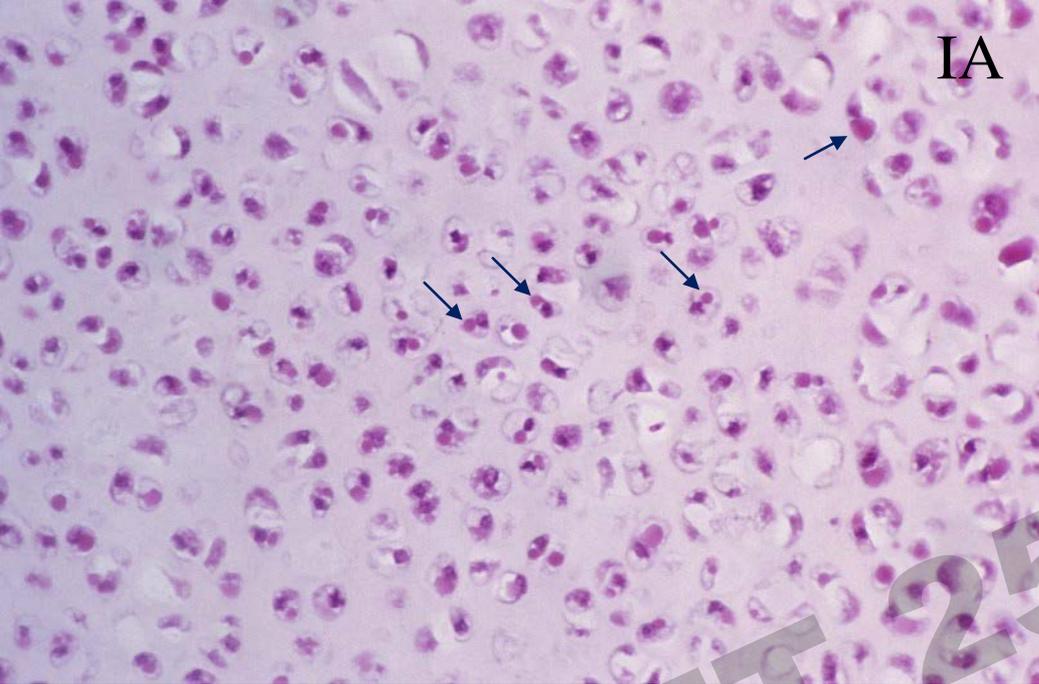
IA



IB



II



# NANISMES À METAPHYSES LARGES

Dysplasie métatropique

Fibrochondrogenèse

Dysplasie de Schneckenbecken

# DYSPLASIE MÉTATROPIQUE

SOFFOET 25/05/2018  
F GUIMICOT

## Signes cliniques :

- Membres courts déformés par des nodosités péri-articulaires
- Extrémités conservées
- Tronc long
- Thorax étroit
- Front haut et large



# Signes radiologiques :

- Platyspondylie très sévère :  
corps vertébraux réduits à des  
lames
- Côtes un peu courtes avec  
extrémités renflées
- Os longs courts, trapus avec un  
élargissement des métaphyses  
très marqué : aspect en

« **diabolo** » ou « **haltères** »

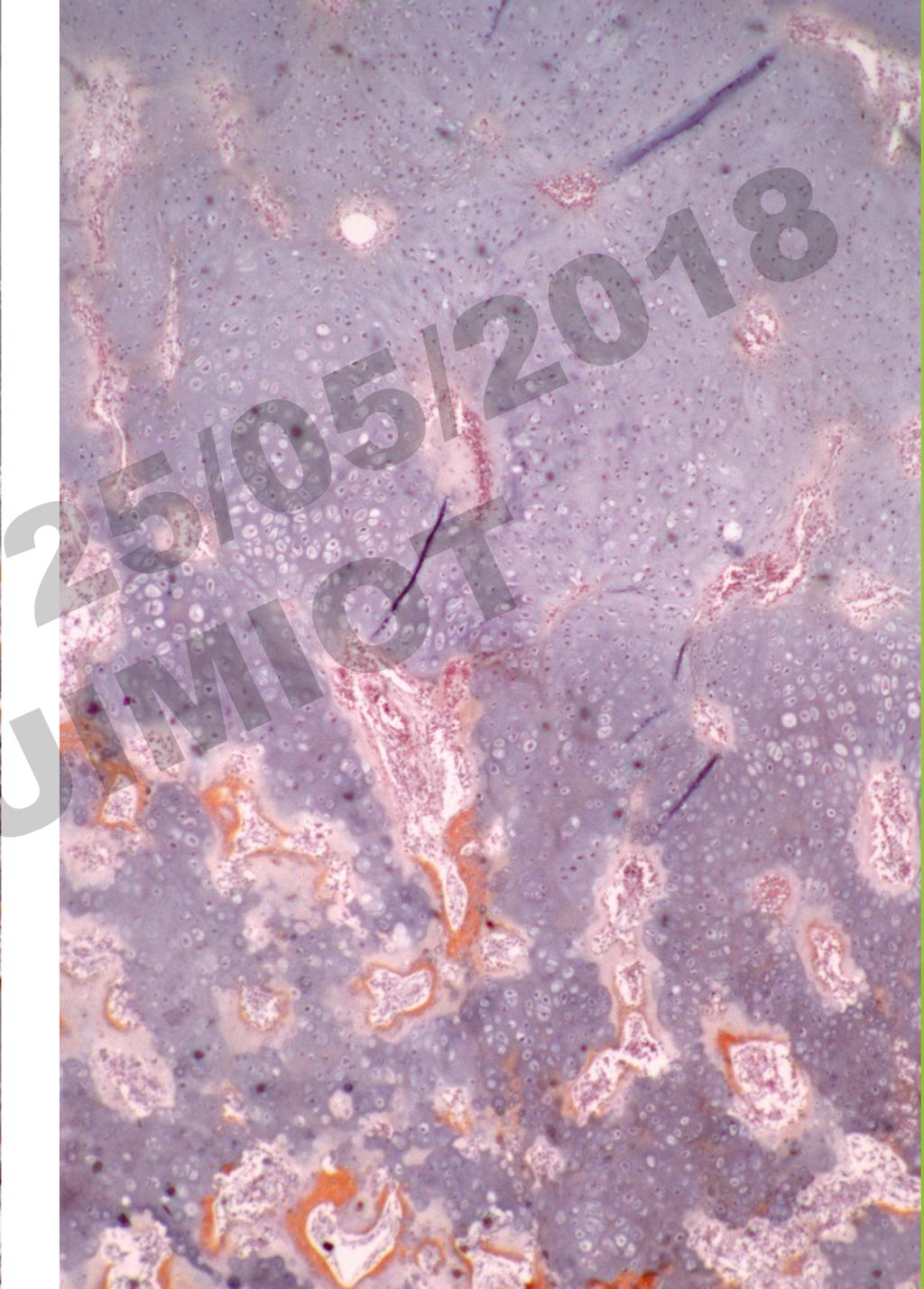
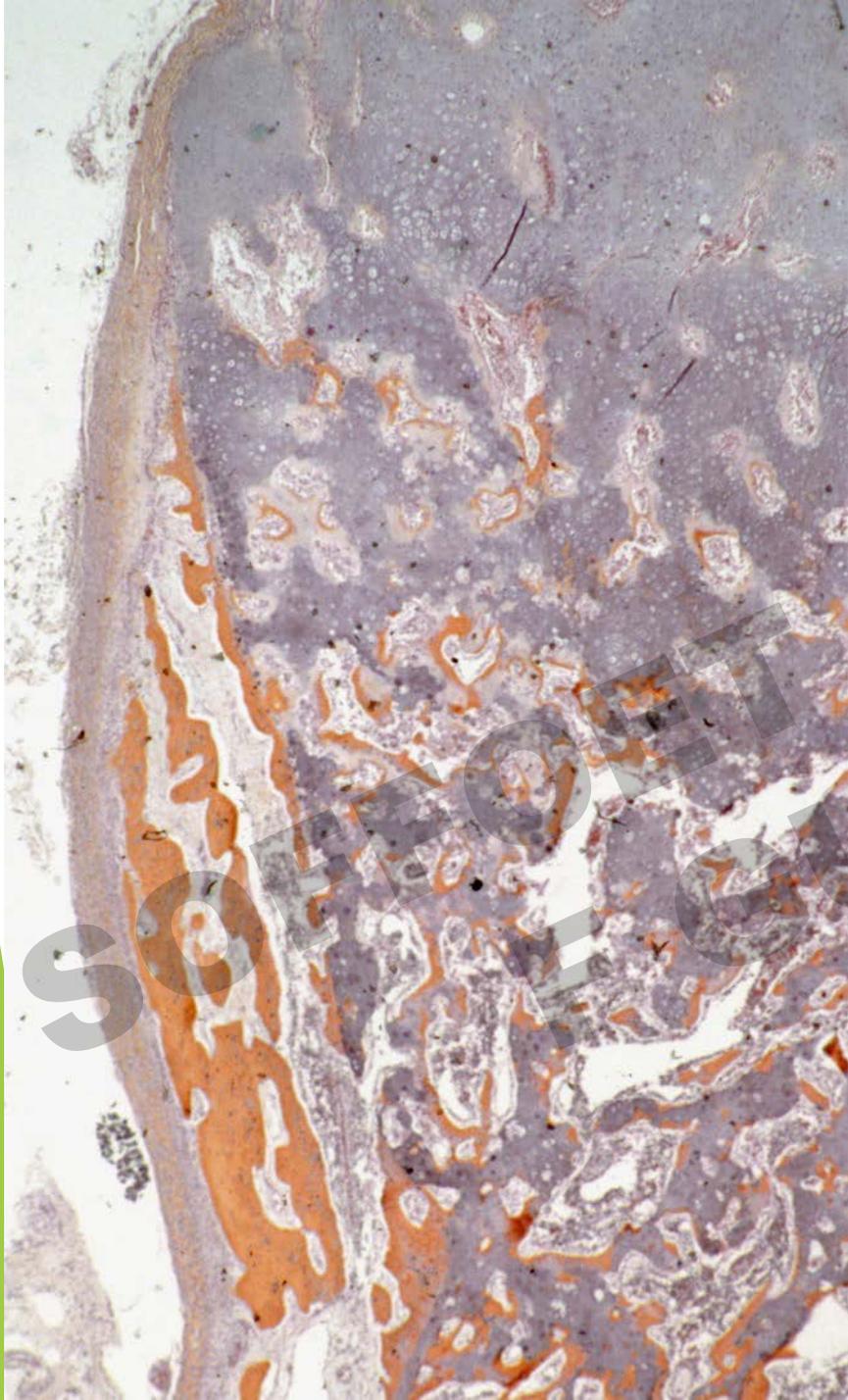
- Aspect en « hallebarde » des  
ailes iliaques



## Signes histologiques :

- Métaphyses volumineuses, arrondies
- Cartilage de réserve avec chondrocytes de tailles variées, le plus souvent de grande taille au sein d'une matrice homogène
- Nombreux canaux vasculaires ossifiés à partir de la métaphyse et qui s'enfoncent assez loin dans l'épiphyse
- Plaque de croissance et virole mal différenciées





SOHOFT 25/05/2018  
JUMIOT



**SOFFOET 25/05/2018**  
**F GUIMIOT**

# FIBROCHONDROGENÈSE

SOFFOET 25/05/2018  
F GUIMIOF

## Signes cliniques :

- Membres courts
- Thorax étroit
- Front haut et large
- Ensellure nasale peu marquée
- Nez court avec narines antéversées



## Signes radiologiques :

- Platyspondylie moins importante avec meilleure ossification
- Distances interpédiculaires larges
- Os long épais avec métaphyses très élargies en forme de « **diabolo** » ou « **d'haltères** »
- Ailes iliaques sont mieux ossifiées



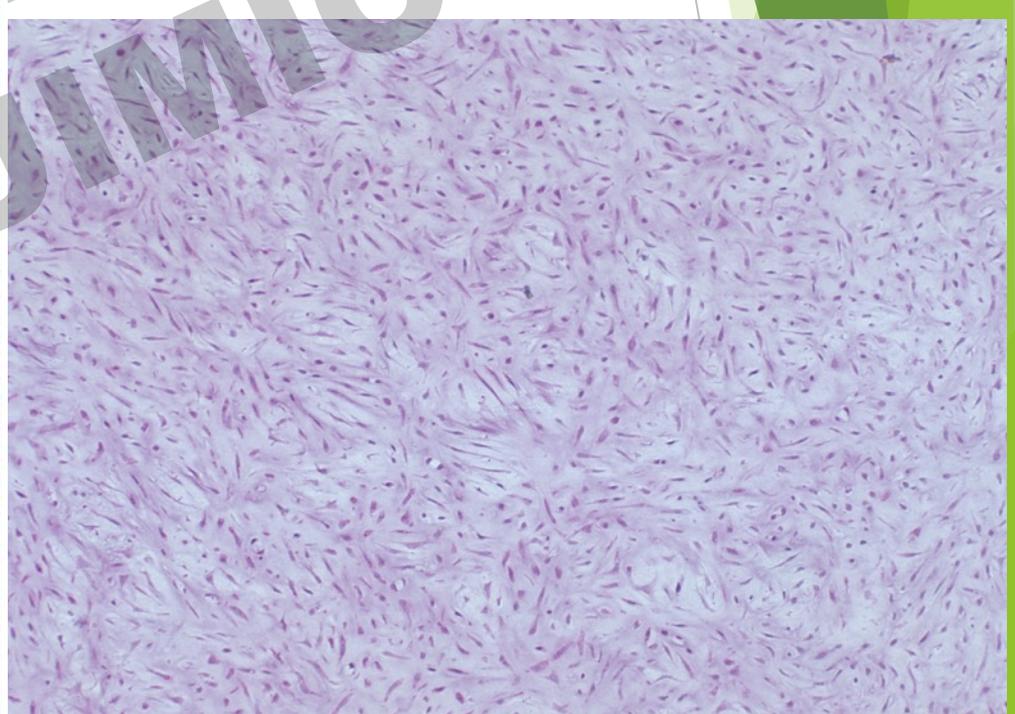
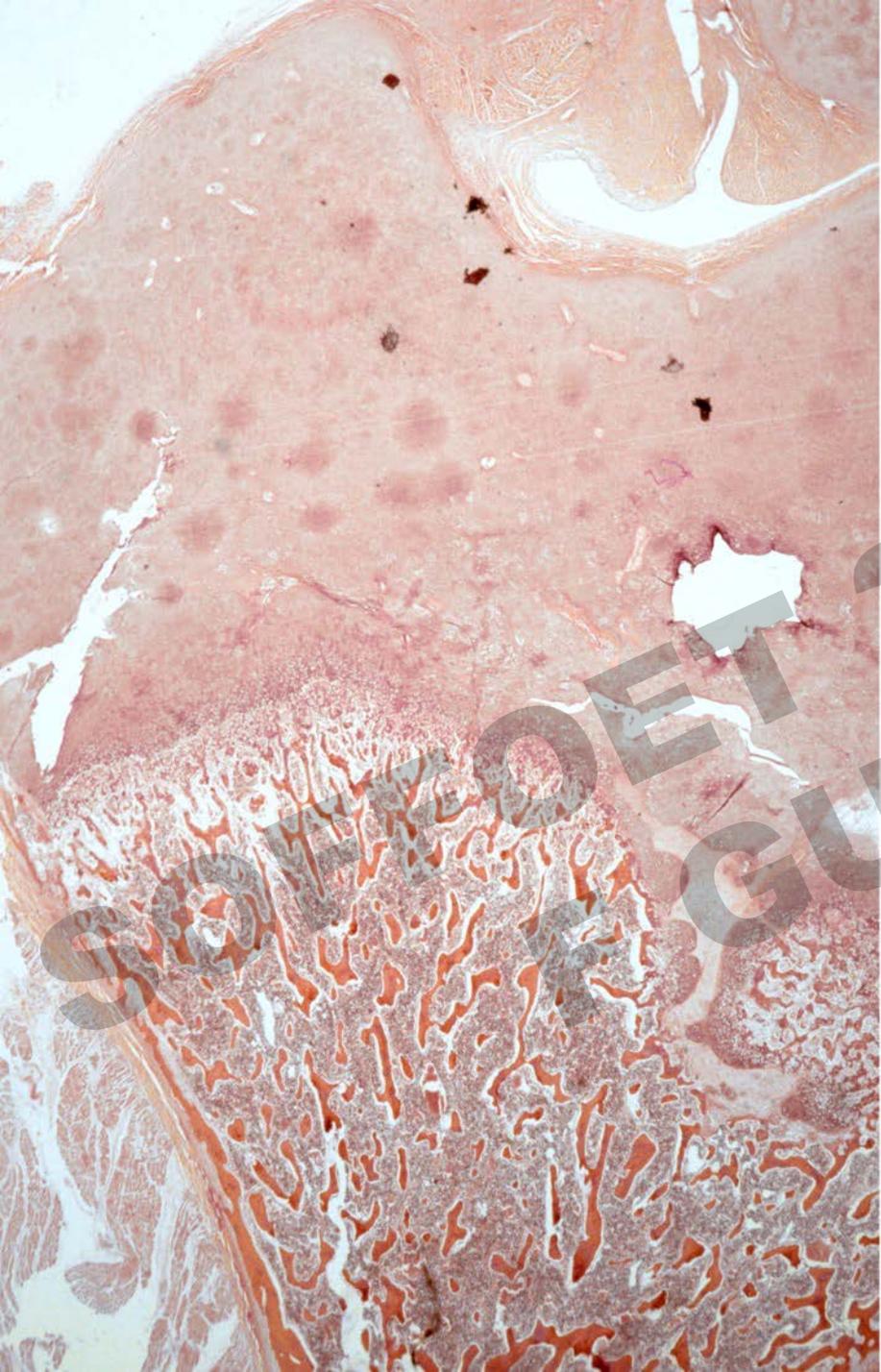


2018

Corps  
vertébraux  
Aspect en  
forme de  
« **poire** »

## Signes histologiques :

- Matrice du cartilage de réserve **diminuée**,  
**hétérogène** avec **alternance** de zones **denses** et zones très **pâles**
- Chondrocytes nombreux parfois regroupé mais surtout d'aspect **fusiformes**
- Os primaire plutôt épaissi



SOLOOET 25/05/2018  
GUMMOT

# DYSPLASIE DE SCHNECKENBECKEN

SOFFO ET 25/05/2018  
F. GUINAIOT

## Signes cliniques :

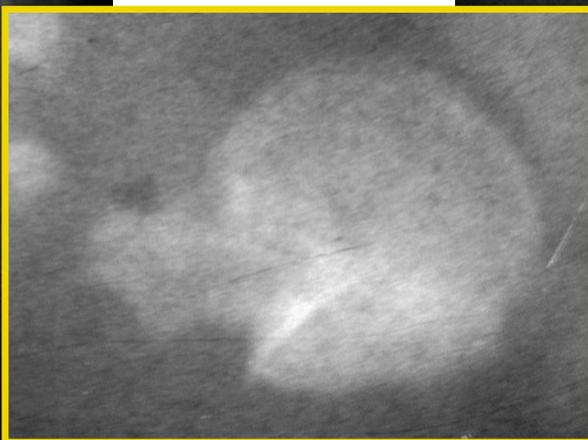
- Membres très courts
- Thorax étroit
- Nez court avec narines antéversées
- Petite bouche



## Signes radiologiques :

- Platyspondylie intermédiaire
- Rachis moins ossifiés que dans la fibrochondrogenèse
- Os long épais avec métaphyses très élargies et cupuliformes
- Ailes iliaques en forme « d'escargot »
- Accentuation de la lordose lombaire





OFF OF F... 25/05/2018  
F... NOT

# Foetus 1 : 24 SA



(Dr R.Grigorescu)

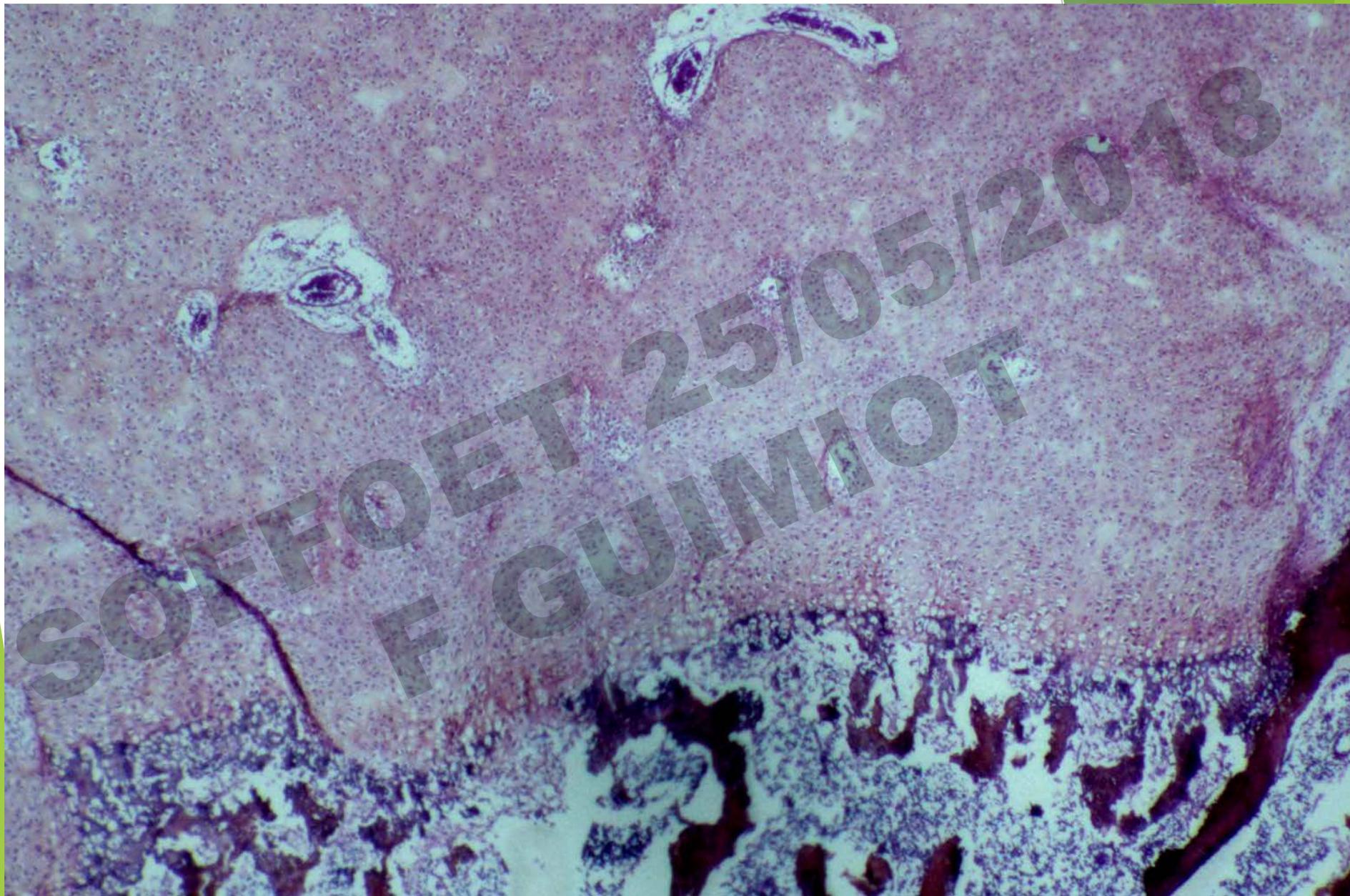
# Foetus 2 : 19 SA



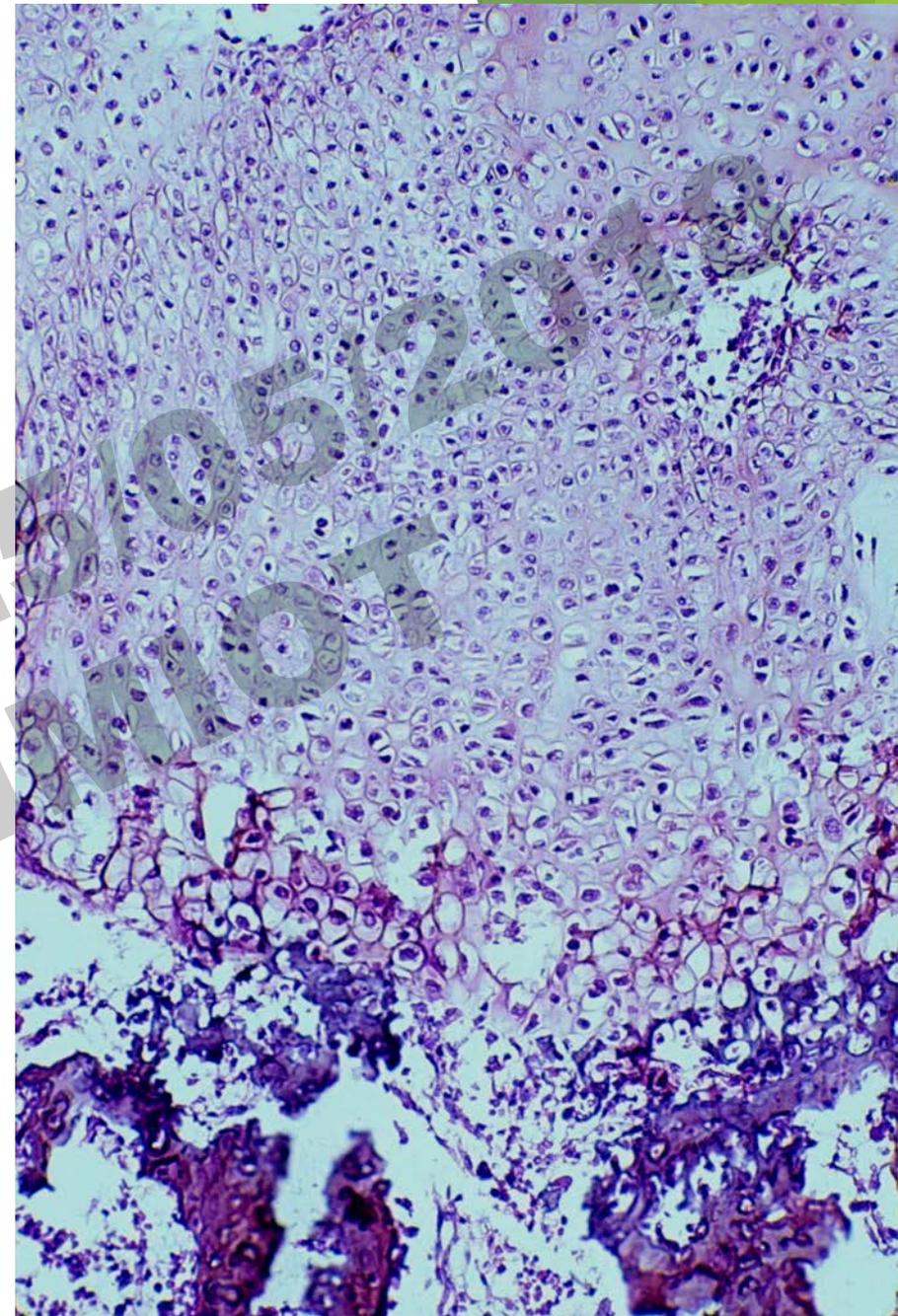
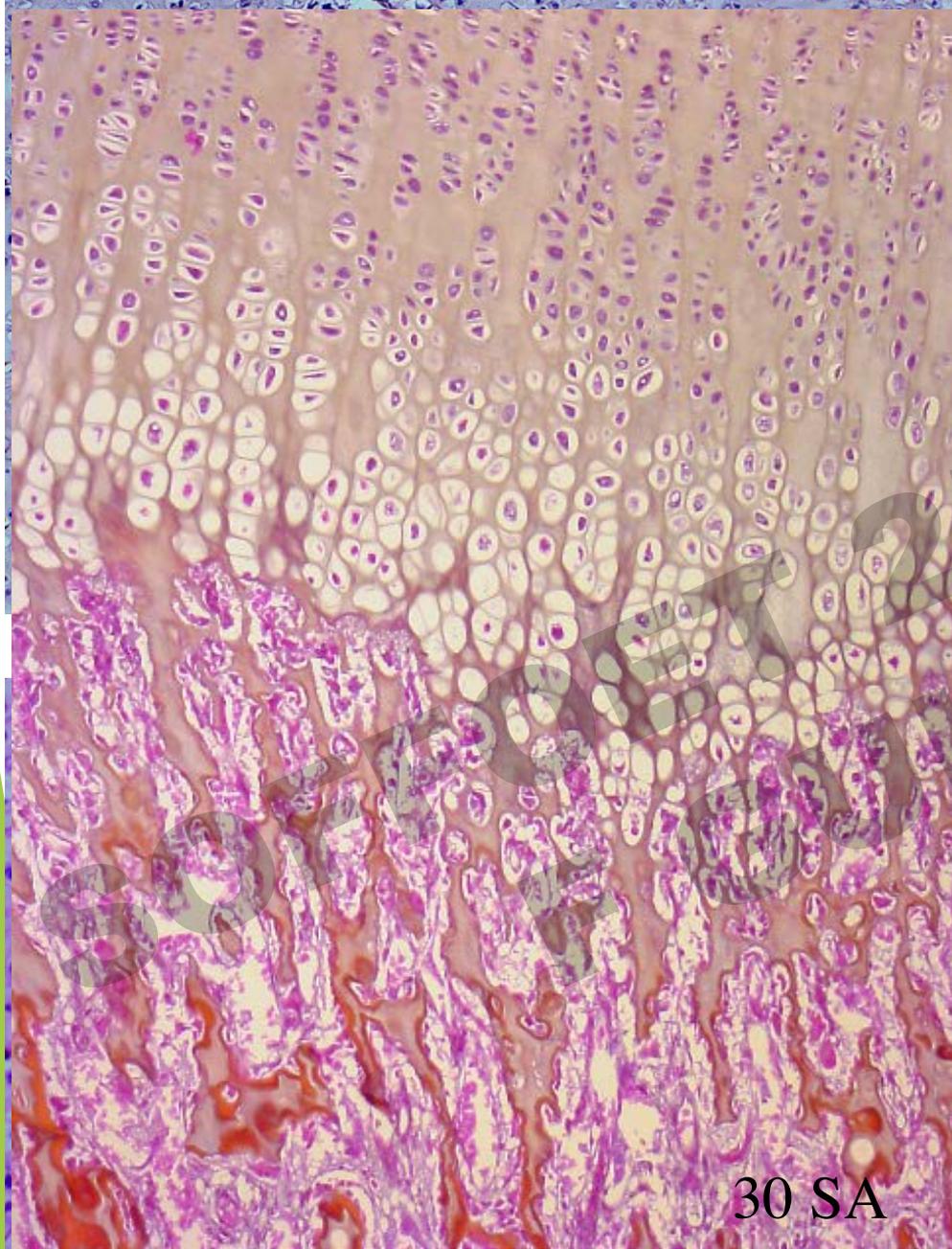
(Dr M. Lefebvre)

## Signes histologiques :

- Cartilage de réserve avec canaux vasculaires **larges**
- Matrice de densité irrégulière « **mouchetée** »
- Chondrocytes **arrondis**, assez **volumineux**, mal répartis
- Plaque de croissance **courte, irrégulière** avec **insuffisance** d'hypertrophie
- Os primaire est **épais**



SOFFOET 25/05/2018  
F GUIMMOT



# OPSISMODYSPLASIE

SOFFOLET 25/05/2018  
F GUIMLOT

## Signes cliniques :

- Micromélie importante
- Mains très **courtes**
- Dysmorphie faciale : racine du nez **déprimée**, narines **antéversées**



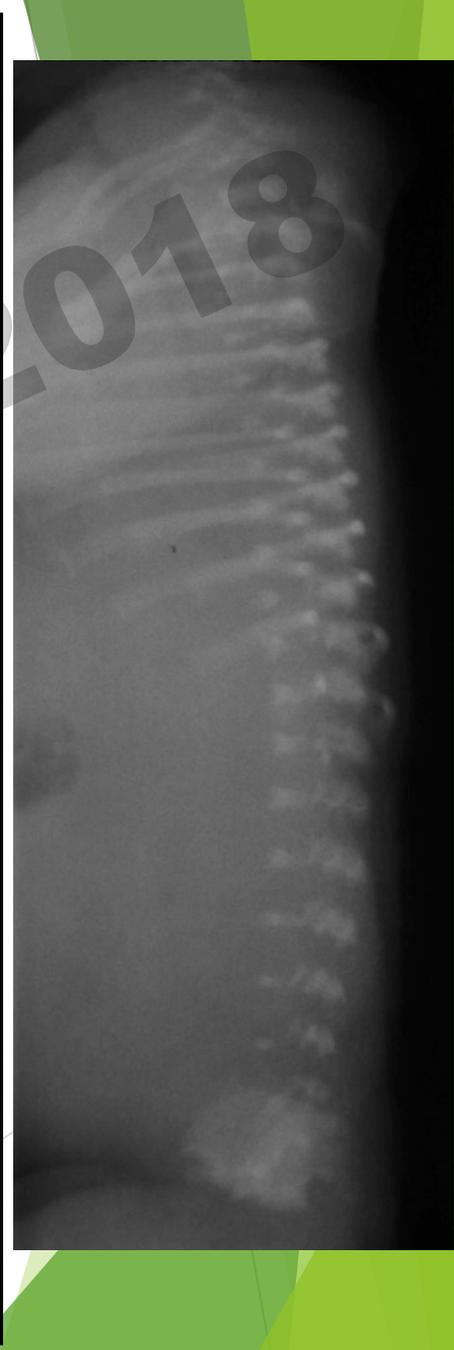
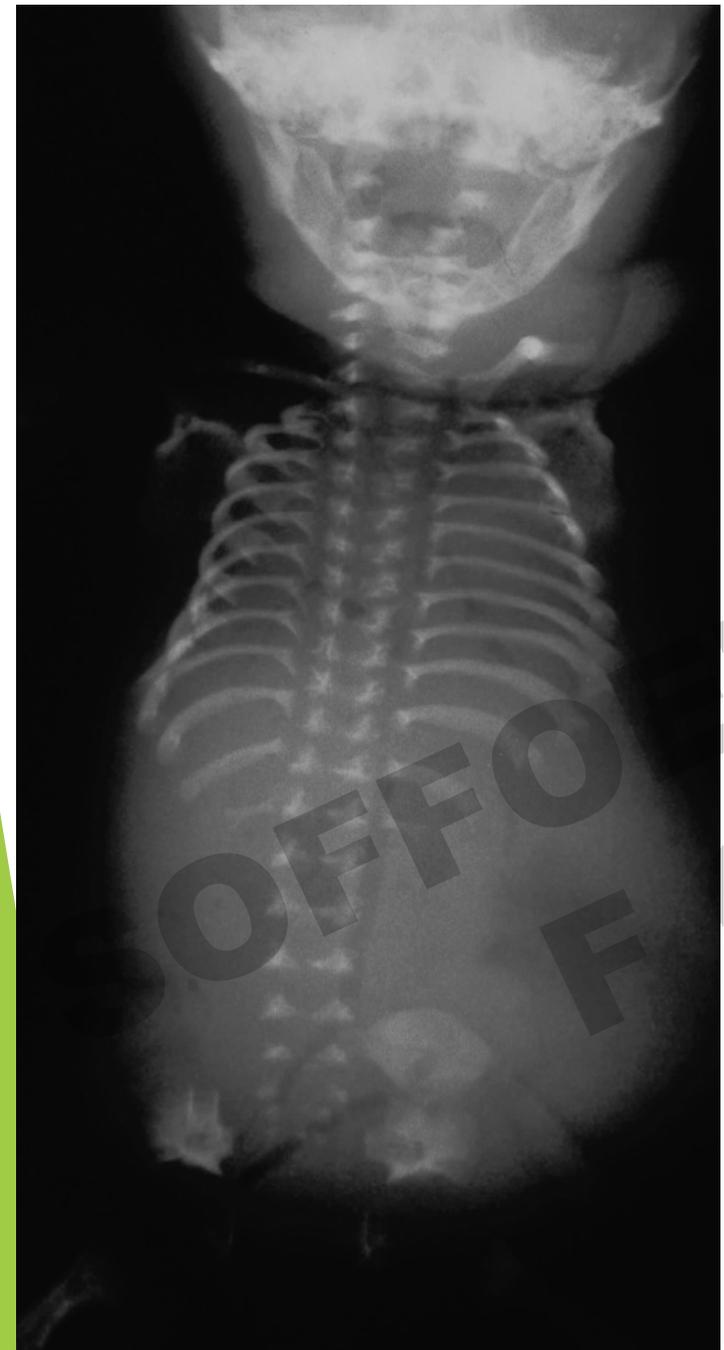


OFFICE  
HUGO  
GUIMMOT  
2018/05/2018

## Signes radiologiques :

- Retard d'ossification
- Platyspondylie avec vertèbres aplaties, en « **galette** »
- Métaphyses **irrégulières** et légèrement **éversées**
- Os de la main très **courts**, **carrés** avec métaphyses **cupuliformes**
- Epiphyses **absentes** même après la naissance
- Côtes un peu **courtes**





ROFFO F.

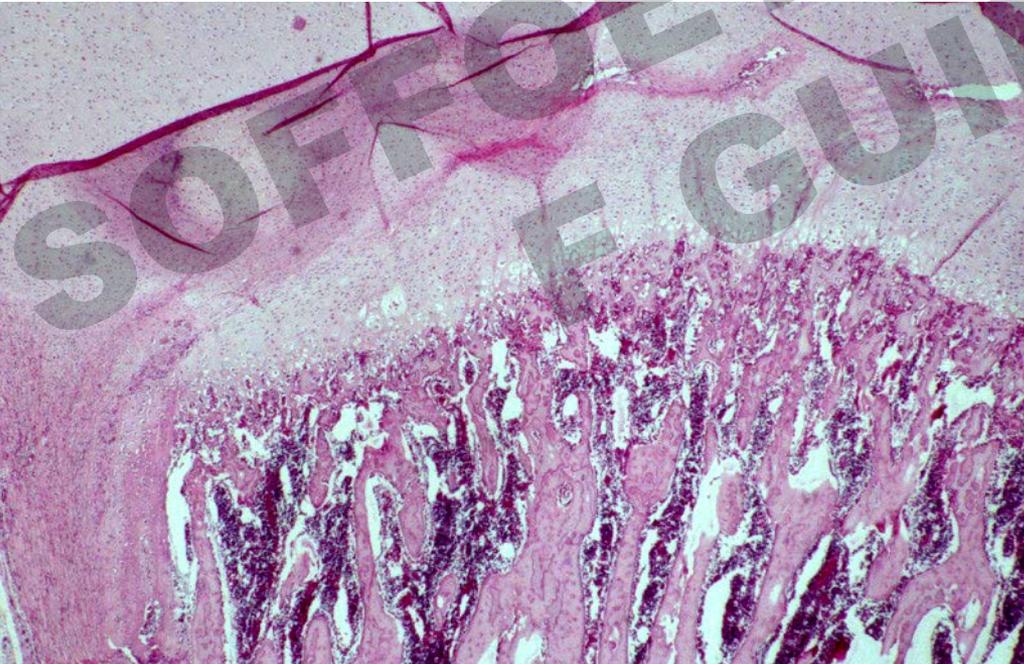
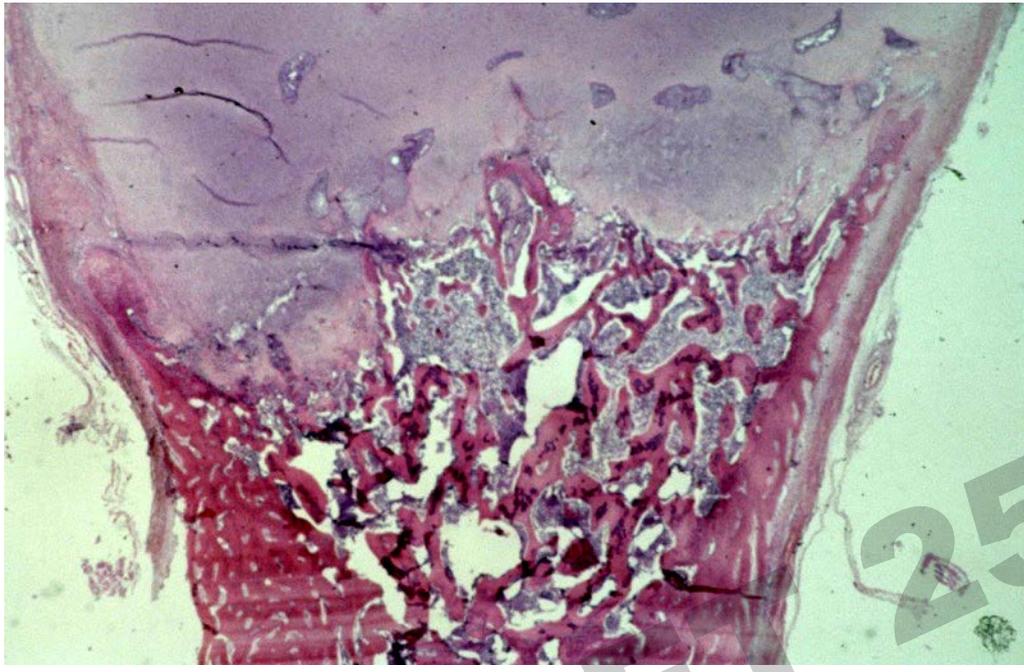
25/05/2018  
GUIMIC

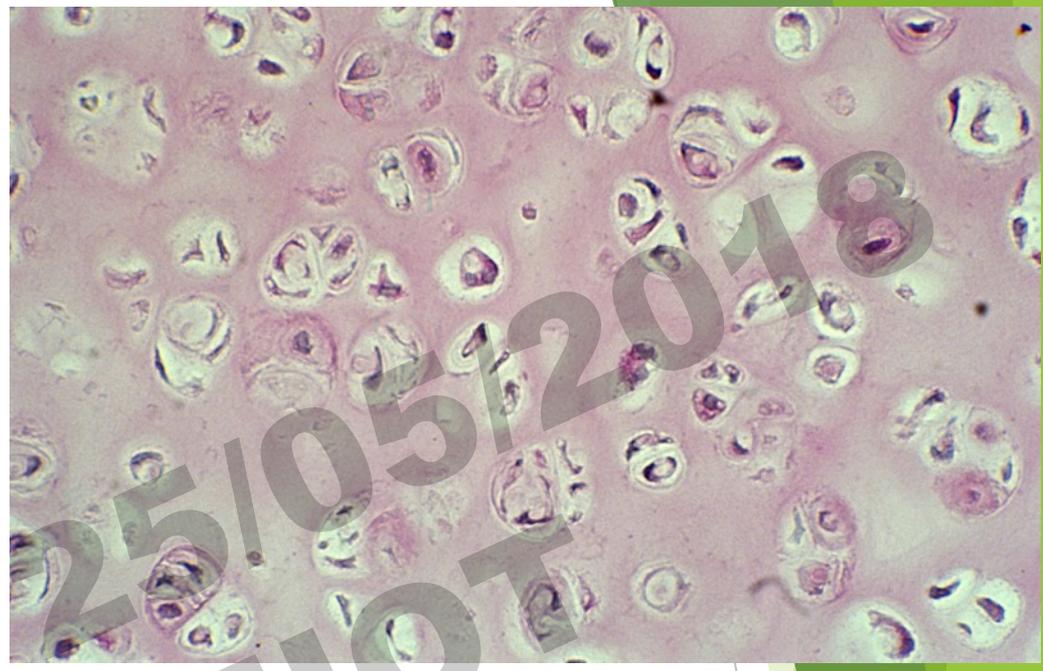
2018



## Signes histologiques :

- Cartilage de réserve avec répartition **irrégulière** des chondrocytes qui se disposent en **petits amas, groupes**.
- Chondrocytes **volumineux**
- Plaque de croissance **désorganisée**, laisse persister de larges travées directrices de **cartilage minéralisé**
- L'os primaire, **endochondral** et **diaphysaire** est particulièrement **épais**





SOFFOET F GUMIOT 25/05/2018

# EN CONCLUSION

- Les nanismes avec platyspondylie représentent plusieurs familles avec une certaine hétérogénéité phénotypique.
- La radiologie peut permettre de discriminer un certains nombres de cas
- L'histologie peut également aider pour approcher le diagnostic des autres formes moins discriminantes à la radiologie.

**QUID des autres nanismes avec platyspondylie ??**  
**Dysplasie spondylo-métaphysaire de Sedaghatian,**  
**Dysplasie platyspondylique de type Torrance ...**