

**Dictionnaire des maladies
éponymiques et des observations
princeps : Léri (pléonostéose de)**

**LERI, André. - Une dystrophie
osseuse généralisée congénitale et
héréditaire : la pléonostéose familiale**

*In : [La] Presse médicale (1893), 1922, Vol. 30, p.
13-16*

**DYSTROPHIE OSSEUSE GÉNÉRALISÉE,
CONGÉNITALE ET HÉRÉDITAIRE :**

LA

PLÉONOSTÉOSE FAMILIALE

Par André LÉRI

Professeur agrégé à la Faculté,
Médecin de l'Hôpital Cochin.

Nous ne connaissons guère jusqu'ici de maladie familiale qui soit caractérisée par une dystrophie généralisée de l'ossification et qui, manifeste dès la naissance, s'accroît progressivement dans le cours de l'existence.

L'achondroplasia est bien une dystrophie osseuse diffuse, mais elle n'est qu'exceptionnellement familiale, et de très rares exemples authentiques d'achondroplasia héréditaire ont été rapportés¹; en outre, la dystrophie, qui touche les os dès les premiers stades de leur développement, est à peu près entièrement constituée à la naissance. La dysostose cléido-cranienne de Pierre Marie et Sainton, la dysostose cranio-faciale de Crouzon et Chatelin sont des dystrophies osseuses héréditaires, mais limitées à

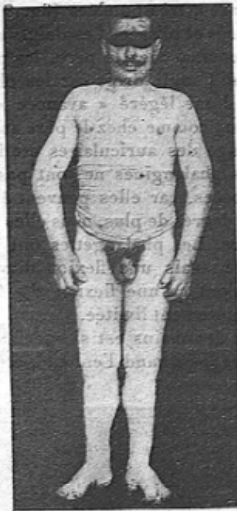


Fig. 1. — R..., 35 ans. — Les membres supérieurs sont « en parenthèses » le long du corps, par suite de la rotation en dedans des bras et de la pronation des avant-bras. Cette attitude anormale est fixée; elle peut être augmentée, mais non diminuée. Les coudes ne peuvent être rapprochés du corps. Les bras sont courts; les mains sont sur le devant des cuisses et non en dehors; elles arrivent à l'union des deux tiers supérieurs des cuisses et non des deux tiers inférieurs; les doigts ne peuvent être étendus.

Les membres inférieurs sont en rotation externe fixée, les rotules regardent en dehors; léger genu valgum, écartement des pieds; pieds creux, cambrés, courts, carrés du bout.

une partie du squelette et notamment aux os plats à ébauche membraneuse.

La pléonostéose familiale se présente de façon fort différente : il s'agit d'une dystrophie osseuse généralisée à l'ensemble du squelette et particulièrement aux os longs; elle est congénitale, car on peut la constater dès la naissance, mais elle s'accroît dans le cours de l'existence; elle est à la fois héréditaire et familiale, car les trois malades que nous avons présentés à la Société médicale des Hôpitaux, le 29 Juillet 1921, étaient un père et deux de ses enfants.

C'est chez le père seulement que nous trouvons la maladie entièrement constituée et probablement à son maximum; chez les deux enfants, la

maladie est atténuée, elle existe « en miniature »; pour ainsi dire, chez l'enfant de 4 ans, elle est tout juste ébauchée chez l'enfant de 3 semaines². C'est l'état du père que nous allons prendre pour type de notre description.

L'attitude anormale et la diminution de mobilité des différents segments des membres sont les



Fig. 2 et 3. — Main du malade R... — Mains courtes, épaisses, carrées, comme capitonnées. Doigts à demi fléchis dans leur 2° phalange (position fixée). Tête des premières phalanges proéminentes. Nodosités irrégulières sur le pouce. Petit doigt en crochet, incurvé vers l'annulaire.

éléments fondamentaux de l'affection; les altérations sont bilatérales et à peu près rigoureusement symétriques.

C'est au niveau des mains que les déformations sont le plus caractéristiques. Les mains sont courtes, épaisses, carrées, « pataudes » (fig. 2 et 3); la paume est creusée de plis entre des bourrelets saillants. Les doigts sont gros, massifs, en boudins. Ils sont tous fléchis à angle droit dans leur deuxième phalange, et c'est là un des caractères les plus frappants; l'extrémité distale des premières phalanges proémine et forme une sorte de chapiteau au-dessus des secondes. Quelques-uns des doigts, surtout les pouces, sont irrégulièrement bosselés et présentent des ostéophytes larges, plats et inégaux. Les pouces et les auriculaires ont leur dernière phalange déviée en dehors.

Les phalanges, fléchies à 90°, sont à peu près complètement ankylosées et immobiles, y compris celle des pouces; les phalangettes, étendues, sont aussi presque immobiles; les phalanges sont normalement en extension sur les métacarpiens, elles peuvent être fléchies de 45° seulement. Le rapprochement et l'écartement des doigts se font aussi bien que le permet leur flexion permanente.

Les poignets sont épais, mais non difformes; ils n'ont conservé que 5 à 6° de flexion ou d'extension, aucun mouvement de latéralité.

Les avant-bras sont en pronation de 45° au repos (fig. 1); on peut augmenter la pronation d'environ 20°; toute supination est impossible. Les avant-bras sont légèrement déviés en dehors par rapport aux bras, en « cubitus-valgum ». Ils ne peuvent être fléchis directement sur le bras, la main ne peut être portée en avant de l'épaule comme à l'état normal; quand le coude se fléchit, la main se porte fortement en dedans, devant le sein du côté opposé (fig. 4); la flexion du coude est d'ailleurs très réduite, l'avant-bras et le bras forment un angle minimum de 45°. L'olécrâne est fortement saillant. L'extension de l'avant-bras n'est pas complète, il s'en faut de 15°.

Les bras sont en rotation interne fixée de 60°, de telle sorte que les biceps regardent directement en dedans; la rotation interne peut être augmentée,

mais la rotation externe est nulle. Le bras est aussi en abduction, telle que le coude ne peut être collé au corps ni activement ni passivement. L'élevation est limitée à 45° au-dessus de l'horizontale, et le malade est tout à fait incapable de porter ses bras le long de la tête. La rétropulsion du bras ne dépasse pas 40°, de sorte qu'il ne peut mettre qu'avec difficulté sa main derrière son dos, en la frottant contre ses hanches.

Quand le malade est au repos, les bras pen-



Fig. 4. — Flexion de l'avant-bras. La flexion ne peut se faire autrement, ni activement, ni passivement. La main ne peut être portée au-devant de l'épaule; elle est portée devant le sein opposé par suite du défaut de rotation du bras en dehors et de mobilité du coude.

Les déformations des membres inférieurs, moins apparentes à première vue, sont très analogues à celles des membres supérieurs (fig. 1).

Les pieds sont des pieds creux varus; ils sont un peu courts et massifs, carrés du bout; l'axe de la jambe passe par l'avant-dernier orteil. Les



Fig. 5. — Les gros orteils sont très volumineux et courts. La flexion et l'extension d'aucune dystrophie osseuse, pas plus que ses parents.

orteils ne sont ni déformés ni fléchis, mais leur mobilité est très diminuée, et notamment les phalanges et phalangettes sont à peu près entièrement soudées. Les gros orteils sont très volumineux et courts. La flexion et l'extension

3. Il s'agit peut-être d'une déformation corrigée relativement la rotation externe du membre.

1. FRANCHINI et ZANASI. — Iconographie de la Salpêtrière, 1910.
2. C'est d'un second mariage que cet homme a eu ces

deux enfants; d'une première femme il avait eu une fille, actuellement âgée de douze ans, qui n'a aucune déformation. Lui-même a une sœur, qui n'est atteinte

du pied sont considérablement limitées à droite; à gauche, l'extension seule est très réduite.

Il y a un léger degré de genu valgum, de telle sorte que quand les genoux se touchent, les pieds restent écartés de 5 ou 6 cm. au niveau des talons, de 25 cm. au niveau des gros orteils. Le malade est pourtant capable de faire toucher ses talons; avec beaucoup d'efforts, il est aussi capable de faire toucher ses gros orteils, mais il est tout à fait incapable de faire toucher ses pieds à la fois par tout leur bord interne; quand il rapproche ses pieds, il repose sur leur bord externe, sur la pointe et le talon, mais il reste entre les bords internes un espace ovalaire.

L'extension du genou est normale; le fémur surplombe un peu le plateau tibial en avant et produit une apparence de léger *genu recurvatum*. La flexion du genou est limitée; l'angle minimum que la jambe fait avec la cuisse ne dépasse pas 45° (la flexion est un peu moindre à gauche qu'à droite).

Les cuisses sont en rotation externe fixée de 15° (un peu plus prononcée à droite qu'à gauche); on peut augmenter la rotation externe de 15 à 20°, mais on ne peut la diminuer; les rotules regardent en dehors et en avant. La flexion des hanches est limitée à 90°.

Il n'y a pas d'extension; quand le malade est couché sur le ventre, non seulement on ne peut produire d'extension passive de la cuisse sur le bassin, mais l'abdomen ne peut toucher le plan du lit, ce qui paraît tenir à un certain degré le raccourcissement relatif du quadriceps.

Les cuisses peuvent être écartées chacune de 45°; elles ne peuvent être portées en adduction; le malade assis ne peut faire toucher ses genoux qu'avec effort; il ne peut absolument pas croiser ses cuisses; il peut entrecroiser ses tibias, mais seulement avec les genoux très écartés et en formant un X très ouvert.

Quand le malade est debout, les genoux sont légèrement fléchis, les talons écartés de 10 cm., les pieds en rotation externe de 45°.

La tête n'est pas volumineuse (tour de tête = 57 cm. 5). La racine du nez est déprimée, mais le nez est busqué et nullement étalé. L'ouverture de la mâchoire est un peu réduite, les arcades dentaires ne s'écartent que de 4 cm. au maximum.

Le tronc n'est pas déformé; côtes, clavicules et sternum paraissent normaux. Mais le dos est plat, et les différents mouvements de la colonne vertébrale sont notablement limités; le sujet ne peut toucher ses pieds avec le bout des doigts, la flexion du tronc sur les cuisses dépasse peu l'angle droit, et dans la flexion, le dos reste relativement plat. L'inclinaison du tronc est surtout limitée latéralement.

En station debout, le haut du torse est rejeté en arrière, le cou et la tête sont projetés en avant, inclinés à 20 ou 30° sur la verticale, le menton est à 4 travers de doigt du sternum. La flexion de la tête se fait bien, mais l'extension

Fig. 5. — R... (Germaine), 4 ans. — Membres supérieurs courts et en parenthèses; rotation en dedans des bras, pronation des avant-bras, mains au-devant du tiers supérieur des cuisses. Rotation externe légère des membres inférieurs avec faible genu valgum.



est très réduite, ainsi que la rotation à gauche et surtout à droite; l'inclinaison latérale est très faible.

Le sujet est petit (1 m. 56), mais nullement nain, tant s'en faut. Les différents segments des membres sont gros, mais courts. Leur longueur



Fig. 6. — Main de R... (Germaine). — Main courte, large, épaisse, potelée. Phalangines fléchies. Auriculaire court et incurvé en dehors.

relative est à peu près normale; peut-être les bras sont-ils un peu courts relativement aux avant-bras; les membres supérieurs pendants, les mains arrivent un peu plus haut que normalement, entre le tiers supérieur et le tiers moyen des cuisses; la distance du sol au milieu de la rotule et celle de la rotule à l'épine iliaque antéro-supérieure sont égales (45 cm.), comme à l'état normal.

En somme, outre les déformations des mains et l'immobilisation de la plupart de leurs segments,



Fig. 7 et 8. — Main de R... (Germaine) [A] comparée à la main d'un enfant normal du même âge (4 ans) [N]. — Tous les os sont très courts et extrêmement larges, comme massifs et mal dégrossis. Les points d'ossification épiphysaires sont aussi tous trop volumineux; certains paraissent bien près de se souder. Les os du carpe, l'épiphyse radiale, l'extrémité inférieure du radius et du cubitus sont aussi nettement plus gros que chez l'enfant normal.

l'affection se caractérise par certaines attitudes fixées, comme la pronation des avant-bras, la rotation interne des bras et la rotation externe des cuisses, et par la réduction de la presque totalité des mouvements, réduction qui porte de

façon plus accentuée sur la plupart des mouvements de rotation et de latéralité.

Par le fait de cette immobilisation relative de toutes ses articulations, le malade a un peu l'aspect figé, à première vue, d'un sujet atteint de spondylose rhizomélique. Il marche à petits pas, les jambes écartées, la largeur du pas atteignant 7 à 8 cm.; à chaque pas, il aborde le sol les genoux légèrement fléchis, le pied presque à plat d'emblée; puis il redresse ses genoux et, à la fin de l'appui, soulève largement le talon; les articulations tibio-tarsiennes restent presque immobiles.

C'est l'état du père, âgé de 35 ans, que nous venons de décrire; il fait remonter le début de son affection à la naissance et se souvient que, dès l'enfance, ses membres, et ses bras en particulier, ont toujours été « raides »; cependant il ne croit pas que ses doigts étaient ankylosés dès la naissance. L'examen de ses enfants montre qu'il en est vraisemblablement ainsi et que la maladie, congénitale d'origine, s'est progressivement affirmée et développée dans l'enfance et l'adolescence.

Chez la fillette de 4 ans, c'est l'aspect des mains qui frappe tout d'abord par leur extrême similitude avec celles du père. Elles sont courtes, larges, épaisses, très potelées (fig. 6), la paume est rembourrée et plissée. Les doigts sont courts et gros, et, comme chez le père, les phalanges sont fléchies à angle droit sur les phalanges et surmontées d'une légère « avancée » de la tête phalangienne; comme chez le père aussi, la dernière phalange des auriculaires est inclinée en dehors. Les phalanges ne sont pas complètement ankylosées, car elles peuvent être fléchies de quelques degrés de plus, mais elles ne peuvent être étendues. Les phalangettes ont une extension normale, mais une flexion diminuée. Les phalanges n'ont qu'une flexion de 45° et une extension légèrement limitée.

Cet aspect des mains est si spécial qu'il nous avait seul frappé quand l'enfant a été amenée à



notre consultation, avant que nous connaissions le père. Ensuite, nous avons pu nous assurer que l'enfant avait hérité de toutes les autres altérations ostéo-articulaires paternelles, plus ou moins atténuées, mais calquées.

faite à terme et tout à fait normalement; elle a seulement été un peu longue pour la fille, vingt-quatre heures (il s'agissait d'une primipare); elle a été très rapide, une demi-heure, pour le fils qui est né un peu violacé par suite d'une circulaire du cordon.

1. Il n'y a aucun trouble de la sensibilité subjective ou objective, aucun trouble trophique musculaire ou cutané. Les réflexes tendineux sont tous faibles, au point que les rotuliens sont même douloureux.

2. Notre ami, le Dr Ducroquet, nous a prêté, pour l'exa-

men de nos malades, l'appui de sa grande compétence en fait de physiologie normale et pathologique des mouvements.

3. Il croit que sa naissance a été tout à fait normale. En tout cas, la mise au monde de ses deux enfants s'est

Les poignets sont presque immobiles, extension presque nulle et 15° seulement de flexion. Les avant-bras sont en demi-pronation, les mains au-devant des cuisses (fig. 5); la pronation peut être augmentée presque normalement, mais la supination est très faible et limitée à 10°. L'extension de l'avant-bras est à peu près complète, mais dans la flexion maxima, le bras et l'avant-bras font encore entre eux un angle de 45°. Les bras sont nettement en rotation interne; celle-ci peut être en partie corrigée, mais la rotation en dedans et surtout la rotation en dehors sont fort réduites. L'élévation des bras est un peu restreinte, mais la malade peut néanmoins élever ses bras le long de la tête. Elle peut aussi appliquer ses coudes au corps et porter sa main derrière son dos.

Les pieds ne sont pas creux, mais un peu courts et carrés. Les orteils sont gros, mais proportionnellement plus longs que chez le père. Le gros orteil gauche n'a que très peu d'extension; le gauche et le droit ne sont susceptibles d'aucune flexion; les autres orteils ont leurs mouvements limités, surtout l'extension. La flexion des coudes est un peu réduite, l'extension l'est plus encore; les mouvements de torsion sont très diminués.

L'extension des genoux ne peut être tout à fait complète, elle est limitée de 2 ou 3°; la flexion est très réduite, puisque la jambe et la cuisse ne font au creux poplité qu'un angle minimum de 45°. Les cuisses sont en rotation externe permanente, et les rotules regardent en avant et en dehors; la rotation en dehors peut être augmentée à peu près normalement, mais il n'y a aucune rotation interne. L'abduction des cuisses atteint 60° de chaque côté, mais il n'y a pas d'adduction, l'enfant ne peut qu'avec peine croiser ses genoux et pas du tout ses cuisses. Il n'y a pas non plus d'extension, la flexion ne dépasse pas 120°.

Les mouvements du cou sont assez bons; il y a seulement peut-être une légère diminution de mobilité de la colonne vertébrale.

La tête est tout à fait normale (circonférence 51 cm. 1/2); il y a un léger enfoncement de la racine du nez.

La proportion des différents segments des membres est normale. La taille est de 1 m. 03. La distance du sol au milieu de la rotule est égale à celle de mi-rotule à l'épine iliaque antéro-supérieure (26 cm.). En station debout, les bras sont un peu « en parenthèses » (fig. 5), les mains en avant de l'union des tiers supérieur et moyen des cuisses; les genoux sont fléchis de 10°, les pieds sont en rotation externe légère et écartés

ment latéral du tronc à chaque période d'appui; la largeur du pas est de 10 cm.; le tronc est renversé en arrière, un peu comme chez un myopathique au début.

En somme, en dehors de l'aspect si caractéristique des mains, on observe chez l'enfant



Fig. 9. — Main du père (R...). — Les os sont courts, larges et épais. Les métacarpiens sont très courts, leurs extrémités très volumineuses, comme chez les achondroplasiques. Disparition de l'espace clair qui sépare les phalanges, « emboîtement » partiel des phalanges d'une dans l'autre (cet aspect se voit surtout au pouce et au petit doigt).

comme chez le père une attitude fixée de pronation des avant-bras, d'abduction des jambes, de rotation interne des bras et de rotation externe des cuisses; on constate aussi une réduction de la presque totalité des mouvements, plus accentuée pour les segments distaux, doigts et poignets, orteils et coudes, plus marquée pour la rotation et la latéralité.

Mais, autant du côté des attitudes anormales que du défaut de mobilité, les troubles sont moins accentués chez la fille que chez le père; l'enfant n'a pas l'allure générale soudée qu'affecte le père.

L'enfant nouveau-né ne présente, à première vue, aucune déformation notable; il est parfaitement fort et bien constitué et paraît avoir, autant qu'on peut en juger chez un nouveau-né, une mobilité normale. Pourtant, on constate que ses mains et ses pieds sont particulièrement larges et courts; les phalanges sont courtes, épaisses et volumineuses, notamment à l'index; la phalange des auriculaires est déviée en dehors, exactement comme chez le père et la sœur; l'extension des phalanges est légèrement diminuée.

L'extension des genoux est également un peu limitée, surtout à gauche.

C'est tout ce que l'on constate actuellement chez cet enfant; malgré la similitude de certaines déformations avec celles des deux autres sujets, comme l'inclinaison anormale de l'extrémité des cinquièmes doigts, on oserait à peine dire qu'il s'agit d'une ébauche de la même affection, si la mère n'affirmait que sa fille avait à la naissance un état absolument analogue et que les déformations ne se sont accusées que vers trois ou quatre mois¹, si, d'autre part, la radiographie ne nous montrait des troubles de l'ossification exactement similaires chez les trois sujets.

se sont accentuées et précisées. La dernière fois que nous avons revu l'enfant, il avait 5 mois; depuis l'âge de 3 ou 4 mois, comme la mère nous l'avait prédit, les doigts s'étaient nettement infléchis dans leur deuxième pha-

L'examen clinique des malades nous permet de dire qu'il s'agit d'une dystrophie osseuse diffuse, systématisée, congénitale et héréditaire. Il ne nous en laisse pas soupçonner la nature. A défaut d'examen anatomique, l'étude radiographique nous fait faire un progrès dans ce problème pathogénique.

C'est surtout la radiographie des mains, où les lésions sont les plus nettes et les moins malaisées à interpréter, qui nous fournit les renseignements essentiels; la radiographie des autres parties du squelette nous montre ensuite que ces indications sont applicables aux autres os.

Si l'on compare le squelette des mains de notre fillette de 4 ans à celui des mains d'un enfant normal de même âge (fig. 7 et 8), la dissemblance est on ne peut plus frappante. Toutes les phalanges et tous les métacarpiens de notre malade sont très courts et surtout extrêmement larges; au lieu de l'aspect effilé, relativement « élégant », qu'ils ont à l'état normal, ils ont une apparence massive et cubique; leur couche compacte est moins épaisse et moins distincte, leurs angles sont plus aigus, moins arrondis, leur extrémité du côté de l'épiphyse est plus irrégulière que sur les os normaux.

L'augmentation de volume porte non seulement sur l'os diaphysaire, mais aussi sur les points épiphysaires; ceux-ci sont tous trop volumineux; sur les phalanges ils touchent presque la diaphyse, le cartilage diaphyso-épiphysaire est très rétréci; sur certains métacarpiens, la soudure s'est déjà faite en grande partie entre l'os diaphysaire et l'os épiphysaire, le cartilage intermédiaire a disparu.

Au lieu de former une languette biconvexe à peine épaisse en son milieu de 1 mm., le point épiphysaire de la base de la phalange a le volume d'une lentille et est presque soudé à la diaphyse; aussi la phalange se trouve-t-elle subluxée en avant de la tête de la phalange; les ligaments et les tissus mous n'ayant pas augmenté proportionnellement, on comprend que tout redressement actif ou passif soit impossible.

Bien que les phalanges soient très courtes, les espaces clairs interphalangiens sont très réduits par suite du développement excessif des épiphyses. Les points d'ossification des os du carpe sont les mêmes que chez un enfant

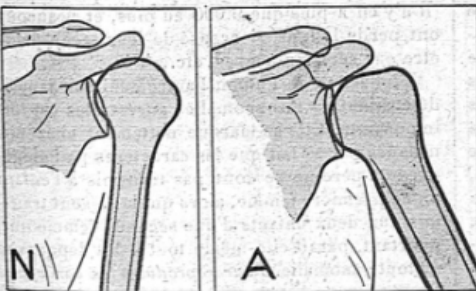


Fig. 10. — Épaule du malade R... (A) comparée à une épaule normale (N) (calques de radiographies). — On voit l'élargissement de la tête humérale, le raccourcissement et l'épaississement du col, le volume excessif de l'ensemble des os, y compris leur partie diaphysaire.

de 3 ou 4 cm.; la partie supérieure du tarse est rejetée en arrière.

La marche se fait à petits pas, les jambes écartées, avec un certain dandinement dû au déporte-

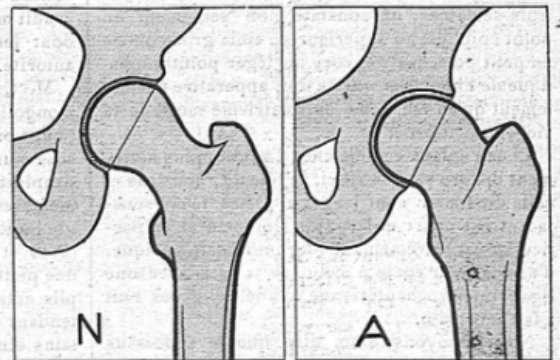


Fig. 11. — Hanche du malade R... (A) comparée à une hanche normale (N). — Élargissement de la tête fémorale, épaississement et raccourcissement du col, augmentation de l'ensemble des os.

normal, mais ils sont manifestement plus larges.

Chez le nouveau-né, la main ne présente aucun point épiphysaire, et cependant les phalanges arrivent presque au contact les unes des autres, tant les os sont gros et massifs, surtout à leur extrémité.

lance, et la main, courte et pataude, était devenue extrêmement analogue à celle de la sœur aînée; la similitude des altérations est maintenant évidente et indiscutable.

1. On constate chez cette enfant un strabisme convergent qui ne daterait que de quelques mois.

2. Depuis la rédaction de cet article, les déformations

Si maintenant nous comparons les mains du père (fig. 9) avec celles d'un adulte normal, nous retrouvons des modifications analogues. Les métacarpiens et les phalanges sont énormes, mais très courts, leurs épiphyses particulièrement volumineuses, leur couche compacte peu dense et mal délimitée. Les espaces interphalangiens ont en grande partie disparu, et le cartilage articulaire lui-même semble avoir été absorbé par la prolifération osseuse. Bien plus, celle-ci progresse par places en arrière de l'os sous-jacent et forme les bosselures et les « avancées » osseuses que nous avons signalées cliniquement; les deux os voisins s'emboîtent plus ou moins réciproquement, et peut-être se soudent-ils complètement en certains endroits. Les os du carpe paraissent aussi en partie soudés à la base de certains métacarpiens.

Ce seul examen des mains nous permet de nous expliquer le processus, et voici comment nous le comprenons, sous réserve d'examen anatomiques ultérieurs. Dans des ébauches cartilagineuses sans doute déjà hypertrophiées, l'os se développe d'une façon à la fois précoce et excessive. Non seulement la diaphyse est épaissie, mais les points épiphysaires prennent aussi un volume exagéré. Il en résulte une disparition prématurée des cartilages diaphyso-épiphysaires; l'os cesse de s'accroître en longueur. Plus tard, l'hypertrophie osseuse empiète même sur les cartilages articulaires, puis, dépassant l'os voisin, le subluxé et détermine, au niveau des doigts, des déformations et des pseudo-ankyloses, peut-être même des ankyloses véritables par continuité osseuse.

L'examen radiographique des autres portions du squelette confirme cette interprétation des lésions.

Les orteils sont, comme les doigts, courts, épais et massifs; les phalanges sont pourvues chez l'enfant d'un point épiphysaire excessif, elles sont chez l'adulte indistinctes les unes des autres et irrégulières.

Les os longs des membres sont tous volumineux dans leur ensemble, mais surtout gros au voisinage des articulations (fig. 10 et 11); nulle part ils ne présentent d'incurvation anormale.

Les points épiphysaires des grosses articulations qui existent chez l'enfant de 4 ans sont particulièrement étendus: épiphysaire inférieure du radius, point condylien de l'humérus, tête du fémur, épiphysaires inférieure du fémur et supérieure du tibia, etc. Chez le nouveau-né de trois semaines, on constate non seulement un point épiphysaire supérieur du tibia gros comme un petit pois, mais encore un léger point céphalique de l'humérus, qui ne doit apparaître normalement qu'au troisième ou quatrième mois de la vie extra-utérine.

Chez l'enfant comme chez l'adulte, plus nettement encore chez celui-ci, la tête de l'humérus et celle du fémur sont larges et plates, le col sous-jacent est court et large; le col fémoral en particulier est extrêmement court et massif, cubique, d'une largeur égale à celle de la tête, avec une ligne intertrochantérienne d'une longueur tout à fait anormale.

Nous pouvons donc dire que le processus s'étend à l'ensemble des os du squelette, du moins à tous les os à ébauche cartilagineuse. S'étend-il aux os à ébauche membraneuse? Il ne

semble pas, si nous en jugeons du moins par l'épaisseur des os de la voûte du crâne et par celle des différents os de la face qui, sur nos radiographies de l'adulte et de l'enfant, ne paraissent pas exagérées.

En résumé, la dystrophie que nous venons de décrire se caractérise par un développement prématuré et excessif de tous les os, tout au moins des os précédés d'une ébauche cartilagineuse. L'hypertrophie porte autant et peut-être plus sur les épiphyses que sur la diaphyse. La soudure diaphyso-épiphysaire précoce qui en résulte arrête le développement en longueur de ces os; ceux-ci sont « tout en largeur ». C'est aussi l'hypertrophie osseuse qui détermine les attitudes anormales et la diminution de mobilité de presque toutes les articulations, notamment la réduction des mouvements de rotation et de latéralité. C'est cette hypertrophie qui, poussée plus loin encore chez l'adulte, produit au niveau des doigts et des orteils des hyperostoses localisées, des subluxations et des ankyloses⁵.

Cette hypertrophie osseuse nous paraît donc être le caractère anatomique dominant de cette affection, dont le caractère étiologique essentiel est d'être congénitale et héréditaire. C'est pourquoi nous avons proposé de la dénommer « pléonostose familiale », c'est-à-dire ossification exagérée, aussi bien dans le temps que dans l'espace, à la fois prématurée et excessive: πλεον = en trop, surabondant, superflu (d'où pléonasmie = superfluité) et οσσεισις = ossification.

P.-S. — Quand nous avons remis cet article à l'impression, nous n'avions aucune idée sur la cause possible de cette ossification exagérée; nous faisons remarquer qu'un problème pathogénique analogue se pose pour toutes les maladies familiales et n'est encore résolu pour aucune d'elles. Nous notions seulement, d'une part que la syphilis ne paraît pas être en jeu chez nos malades, car nous n'en avons trouvé aucun stigmate et la réaction de Wassermann a été négative, d'autre part que la selle turcique est normale à la radiographie et que l'hypophyse ne semble pas être en cause.

Depuis lors, nous avons acquis quelques données nouvelles fort intéressantes; nous les devons à notre ami le Dr Crookshank, l'aimable et érudite médecin de l'hôpital français de Londres, dont les connaissances anthropologiques font autorité.

M. Crookshank nous a signalé que le « type mongolien », qu'il s'agisse de la race mongolienne ou des idiots dits mongoliens, était loin de se résumer dans l'aspect bridé classique des paupières: on y trouve aussi, notamment, des membres courts et trapus avec tendance à la diminution relative du segment rhizomélique (bras et cuisse) comme dans l'achondroplasie, une petite osse anormale de l'auriculaire, les deux plis cutanés inférieurs de la paume de la main tendant à se réunir en un seul comme chez certains singes¹, la bouche proéminente, en trompette, chez l'enfant, les yeux écartés, la langue fissurée, etc.

Or, ces caractères, qui sont des caractères

« réversifs » au point de vue de l'anthropologie, car ils n'appartiennent plus guère qu'à une race très ancienne² qui s'épuise et a quelques malformés épars, nous les trouvons précisément chez nos malades. Nous avons dit qu'ils ont les membres courts et trapus, avec les bras peut-être un peu plus courts que les avant-bras, qu'ils ont un petit doigt court et incurvé. Les plis inférieurs de la paume de leur main sont doubles, mais ils sont courts l'un et l'autre, presque parallèles, et tendent à se confondre par un pli de passage. Chez notre nouveau-né, la bouche est nettement saillante, demi-ouverte, en trompette. En outre, notre fillette a les yeux nettement bridés sur leur côté interne, un peu obliques en bas et en dedans et exagérément écartés l'un de l'autre, comme les Mongoliens. Quant au père, il a les yeux sinon bridés, du moins fort petits et distants, et cette petitesse avait dès longtemps frappé sa famille; le rebord de la paupière inférieure est anormalement rectiligne; les axes des yeux semblent légèrement descendants par leur extrémité interne. Le nouveau-né a les yeux grands et non bridés, mais la mère affirme qu'ils étaient semblables au même âge chez sa fillette.

Une photographie que nous avons autrefois rapportée de Laponie, et qui représente une Laponne à type mongolien très accusé tenant son jeune enfant dans ses bras, nous a, d'autre part, montré certains caractères qui nous avaient jusqu'alors échappés. Nous y voyons, outre des yeux très écartés et très petits à rebord palpébral horizontal, des membres gros et trapus avec des bras relativement courts et, chez l'enfant, une bouche en museau, en trompette, très analogue à la bouche de notre nouveau-né. De plus, fait qui nous paraît particulièrement instructif, nous constatons que la main de la mère rappelle beaucoup, sous certains rapports, la main de notre malade: nous voyons à cette jeune femme une main épaisse et un peu courte, avec des doigts à demi fléchis dans leur deuxième phalange, avec des premières phalanges larges surplombant les deuxièmes, avec un petit doigt court, écarté de l'annulaire, et incurvé en dehors³.

Donc, certains caractères de nos malades rappellent des caractères mongoliens, et, réciproquement, certains traits de la race mongolienne se superposent plus ou moins à quelques-unes de nos constatations cliniques.

Ces diverses observations concordent pour nous faire penser que l'affection que nous avons décrite représente une sorte d'anomalie réversible du développement, un retour atavique et accidentel vers une race ancienne; cette race serait représentée encore dans l'univers par quelques Lapons (il n'y en a plus que 9.000 au plus, et beaucoup ont perdu le type si accusé de leur race), peut-être par certains nègres, etc...⁴

L'influence de l'un ou l'autre géniteur dans la détermination des anomalies ancestrales est fort importante. Elle se marque nettement chez nos malades par le fait que les caractères pathologiques du père ne se sont pas transmis à l'enfant d'une première femme, alors qu'ils se sont transmis aux deux enfants d'une seconde femme qui, pourtant, paraît elle-même tout à fait dépourvue de toute anomalie. Pour reproduire les caractères d'une race ancestrale, il faut que les deux générateurs se prêtent un mutuel appui; c'est une règle bien connue des anthropologistes⁵.

1. Il y a à cet égard des variétés chez les singes supérieurs, suivant que les mouvements utiles de leur main sont réduits à la flexion ou comportent un certain degré d'opposition du pouce: ainsi l'orang n'a qu'un seul pli, le chimpanzé en a deux, mais parallèles et tout proches l'un de l'autre, le gorille en a deux, mais bien séparés et obliques l'un par rapport à l'autre, comme chez l'homme (Crookshank).

Sans doute il peut y avoir d'autres races primitives qui présentent des caractères analogues plus ou moins associés: ainsi nous trouvons le raccourcissement relatif des bras, la petitesse de l'auriculaire, la tendance à l'unification des plis palmaires cutanés nettement repré-

sentés chez l'un au moins des nègres du Nyasaland signalés par Stannans et S. A. K. Wilson pour leur « micromélie humérale bilatérale congénitale ». (Iconographie de la Salpêtrière, 1911, p. 465.)

2. D'après certains ethnologistes, c'est de la race mongolienne que dériveraient les diverses races humaines.

3. Nous regrettons de ne pouvoir reproduire ici ces documents, ainsi que le faciès suffisamment agrandi de nos malades.

4. Rien dans les antécédents connus de nos malades ne nous révèle pourtant un croisement quelconque.

5. Ce qui semble vrai pour la pléonostose l'est peut-être aussi pour l'achondroplasie, qui présente avec elle bien des points de contact. Si l'achondroplasie est si exceptionnellement héréditaire, bien qu'il en existe parfois plusieurs cas dans une même famille, c'est que les achondroplasiques ne s'unissent guère entre eux, alors que les races animales auxquelles on les a comparés, les chiens bassets, les boucs natos, se reproduisent volontiers sans mélange, sous la surveillance même des éleveurs; mais si deux achondroplasiques se marient, ainsi que Franchini et Zanasi en ont rapporté un exemple, ils donnent naissance à un enfant achondroplasique. (Iconographie de la Salpêtrière, 1910, p. 261.)