

*Bibliothèque numérique*

medic@

**Dictionnaire des maladies  
éponymiques et des observations  
princeps : Morquio (maladie de)**

**MORQUIO, Louis. - Sur une forme de  
dystrophie osseuse familiale**

*In : Archives de médecine des enfants, 1929, Vol.  
32, pp. 129-40*

## MÉMOIRES ORIGINAUX



## VII

## SUR UNE FORME DE DYSTROPHIE OSSEUSE FAMILIALE

Par le professeur **L. MORQUIO** (de Montevideo).

Nous avons l'honneur de présenter à la Société de pédiatrie l'histoire clinique d'une famille dont quatre enfants, sur cinq, sont atteints d'une dystrophie osseuse généralisée, tout à fait semblable chez eux, comme modalité, comme évolution et d'origine exclusivement congénitale.

Cette dystrophie ne ressemble à aucun fait connu, jusqu'à présent, pour autant que j'ai pu m'en rendre compte dans la littérature médicale.

Les manifestations cliniques de deux de ces enfants, que nous allons exposer, donnent une idée générale de cet état morbide :

I. — Marie R..., de quatorze ans, entre à l'hôpital le 18 juin 1927. Née à terme, elle est nourrie au sein par sa mère pendant la première année ; jusqu'à ce moment l'aspect est normal. Elle a huit dents ; la fontanelle commence à se fermer ; le crâne est bien ossifié. La physionomie et l'intelligence n'offrent rien de particulier. On n'observe pas de déformations.

Quand elle commença à faire ses premiers pas, on vit se développer les manifestations osseuses et fonctionnelles qui caractérisent son état pathologique. Le thorax se déforme ; les jambes perdent leurs forces et retardent la marche. Ces altérations, qui ne s'accompagnent pas de douleurs ni d'autres manifestations, progressent visiblement pendant plusieurs mois, puis elles s'arrêtent et restent définitives.

Du premier abord on est frappé par la déformation du cou et des jambes, et par la disproportion dans le développement général. Les signes externes de puberté sont bien manifestes ; première menstruation il y a sept mois ; depuis elle a continué régulièrement.

Rien d'anormal dans sa physionomie éveillée et sympathique. Les lèvres et le nez sont gros ; le crâne est bien conformé. Elle a appris toute

seule à lire et à écrire ; elle passe son temps à lire et à faire des travaux à l'aiguille.

Le thorax, profondément déformé, se prolonge antérieurement en pointe, correspondant au sternum, formant presque une ligne horizontale, avec l'aspect d'une quille très prononcée. Par suite, le diamètre vertical du thorax est très diminué ; en haut, le soulèvement des clavicules fait presque disparaître le cou ; la tête semble enfoncée dans le thorax (fig. 1 et 2). La dentition est complète et bien développée.

La colonne vertébrale présente une légère incurvation générale, jus-

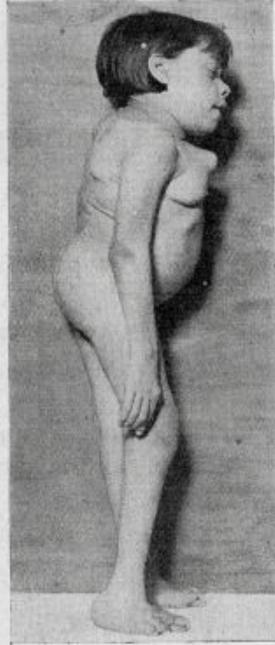


Fig. 1. — Fillette de profil.



Fig. 2. — Fillette de face.

qu'à la région lombaire, où la cyphose se prononce sous forme saillante, anguleuse, moyenne, régulière, très évidente. La flexibilité de la colonne vertébrale est normale ; un peu moins au niveau de la cyphose.

Le raccourcissement en longueur (106 centimètres) de tout le corps par rapport à l'âge est dû en premier lieu à l'enfoncement du thorax et, en deuxième lieu, aux jambes déformées en genu valgum très accentué. Rien de particulier du côté du bassin ni de l'articulation coxo-fémorale. Les genoux sont gros, particulièrement les condyles internes. Les tibias ne sont pas déformés. Les pieds sont courts et pleins ; ils adoptent la position de varus réductible ; quand ils s'appuient sur le sol, ils forment un pied plat, dû à la mollesse et à la laxité spéciale des tissus. Les doigts sont à cheval les uns sur les autres ; le gros orteil est au-dessus du second, et en extension permanente. Les mouvements des pieds et des doigts sont à peu près normaux, mais leur force est très diminuée. La palpation du torse donne la sensation que les os ne sont pas bien développés.

Dans la position debout, les genoux se touchent et les pieds sont séparés par une longueur de 10 centimètres ; cependant cette séparation est réductible, jusqu'à mettre en contact les deux pieds, par la laxité des muscles et des ligaments péri-articulaires.

Les membres supérieurs n'offrent pas à la vue d'altérations particulières ; mais il y a des anomalies. Les articulations des épaules sont grosses et leurs mouvements limités. Comme dans toutes les grosses articulations, les mouvements provoquent des craquements très appréciables. Quand on lève le bras, on ne peut pas le porter au-dessus de la ligne horizontale, pour cause de raideur articulaire. Au niveau des coudes, il y a aussi limitation des mouvements et craquements. L'articulation ne paraît pas déformée, mais on sent un grossissement de sa partie interne, correspondant à l'épitrôchlée et à l'épiphyse du cubitus.

Rien d'anormal à simple vue dans les mains. La palpation du carpe nous donne la sensation du vide ; absence complète de tous les petits os qui le composent. Cette absence donne lieu à une mobilité extraordinaire, quand on la provoque ; les mains peuvent être portées totalement sur les avant-bras, tant à la partie antérieure comme à la postérieure. Les doigts sont fins et longs ; certaines phalanges semblent tuméfiées. Tous les tissus sont mous ; la force est très diminuée, mais le malade peut se servir de ses bras et de ses mains pour ses besoins.

Les mouvements au niveau de la ceinture et de la cuisse sont normaux ; on note, comme partout, des craquements articulaires.

La malade exécute tous les mouvements du corps spontanément ; elle se lève, elle se couche, elle s'habille, elle mange, etc., sans avoir besoin d'aide.

Quand elle marche, les genoux se touchent et les pieds s'écartent, la marche est lente, à petits pas, dandinante ; à cause de la diminution des forces, la marche représente un effort qui conduit à la fatigue. En dehors de ces altérations du squelette, pas d'autre anomalie. Le ventre est saillant, le foie et la rate ne débordent pas les fausses côtes. Cœur et poumons normaux. Rien dans l'urine. Toutes les fonctions s'exécutent dans les conditions les plus régulières et les plus saines. La cuti-réaction à la tuberculine est positive.

*Examen du sang.* — Globules rouges, 5 000 000 ; globules blancs, 8 600. Hémoglobine, 95 p. 100 (polynucléaires 60 p. 100, lymphocytes 30 p. 100, mononucléaires 9, éosinophiles 1 p. 100).

Réaction de Bordet-Wassermann positive. La recherche du calcium dans le sang donne 5<sup>me</sup>, 2, soit la moitié de la normale. Le métabolisme basal donne 50 à 52 ; augmentation de 10 p. 100.

L'examen électrique des nerfs et des muscles aux quatre membres donne des réactions normales ; aucun signe de réaction de dégénérescence.

II. — Charles, âgé de huit ans, naissance normale, nourri au sein pendant six mois. Fièvre typhoïde il y a deux ans. Pendant la première année, rien d'anormal ; développement des plus satisfaisants. Il commençait à marcher, quand on s'aperçut des déformations du thorax, de la colonne vertébrale et des jambes, comme celles de ses frères. Évolution de la dentition normale. Bon caractère, intelligence normale ; il sait lire et écrire.

En l'examinant, nous trouvons un enfant de physionomie éveillée, intelligente ; il s'exprime très bien. Pas de déformations crâniennes. On est frappé de la déformation du thorax, qui est prédominante. Longueur

du corps 0<sup>m</sup>,98. Le cou paraît très court, la tête semble sortir directement du thorax. Proéminence sternale pointue, anguleuse, égale à celle de sa sœur. Thorax très court, agrandi à sa base. Pas de chapelet costal. Abdomen gros, saillant. On ne palpe ni le foie, ni la rate (fig. 3 et 4).

Jambes en *genu valgum*. Les genoux sont en contact, et les pieds sont écartés de 14 centimètres. Les malléoles sont grosses. La malléole externe est saillante ; les pieds sont en varus équin flasque, permettant l'exagé-

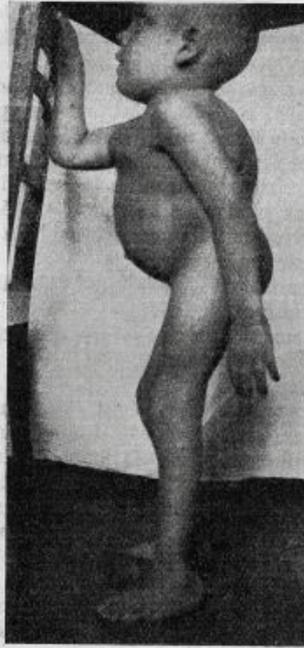


Fig. 3. — Garçon de profil.



Fig. 4. — Garçon de trois quarts.

ration de tous les mouvements. Les pieds ne sont pas aussi déformés que ceux de la sœur, peut-être parce que l'enfant est plus jeune. A la palpation du tarse, on n'a pas une sensation complète sur la situation des os.

Aux membres supérieurs, on note des craquements au niveau des articulations des épaules, avec limitation des mouvements, qu'on ne peut pas élever au-dessus de la ligne horizontale. Diminution des forces dans les bras et dans les mains. Aux coudes, on note que l'épitrôchlée et l'épiphyse supérieure du cubitus sont grosses, limitant les mouvements spontanés et provoqués. Dans le carpe, on note un vide, comme s'il n'y avait pas de petits os, d'où les mouvements exagérés d'extension et de flexion sur l'avant-bras : on peut appliquer toute la face dorsale de la main contre la partie postérieure de l'avant-bras. Toutes ces altérations sont symétriques.

La colonne vertébrale forme une légère convexité dans toute la région dorsale, mais elle présente à la région lombaire une grande gibbosité

médiane; les angles costo-vertébraux sont saillants, et donnent à la gibbosité une forme arrondie transversalement. La flexibilité est à peu près normale. Rien de particulier au cœur, ni au poumon. Toutes les fonctions sont normales.

L'enfant peut marcher à petits pas, lentement, faisant des mouvements d'un côté à l'autre, comme un canard. Les genoux sont en contact; les pieds, écartés, s'appliquent au sol par toute leur plante.

Cuti-réaction à la tuberculine: positive. Examen du sang: globules rouges, 4 275 000; globules blancs, 8 700; hémoglobine, 80 p. 100 (polynucléaires 56 p. 100, lymphocytes 30 p. 100, monos, 9; myélocytes, 1; éosinophiles 4 p. 100). Réaction de Bordet-Wassermann positive.

Calcémie 4<sup>mg</sup>,5 (moins de la moitié du taux normal). Métabolisme basal: 48,50 (augmentation de 6 p. 100). L'examen électrique des muscles et des nerfs ne donne rien d'anormal.

MESURES DES DEUX ENFANTS	MARIE	CHARLES
Longueur du corps .....	106	98
Membre supérieur: longueur.....	51	45
Bras (épaule au coude) .....	22	21
Avant-bras.....	16	14
Main .....	14	11
Membre inférieur: de l'épine iliaque à la malléole externe.....	62	54
Jambe: du grand trochanter au condyle externe .....	29	26
Tibia .....	30	26
Pied .....	17	15
Crâne: circonférence.....	54	54
Tronc: longueur.....	36	34
Circonférence du thorax à la base.	67	63
Abdomen: longueur du pubis à l'appendice xiphoïde.....	28	23
Circonférence du bassin au niveau des trochanters.....	63	55
De l'extrémité d'une main à l'autre, les bras ouverts.....	122	107

*Radiographie.* — La radiographie nous montre des altérations profondes des os, plus même qu'on ne pouvait supposer. Ces altérations sont surtout localisées aux épiphyses des membres et à la colonne vertébrale, comme le montrent les radiographies que nous présentons.

I. GARÇON. — *Crâne:* rien de particulier; selle turcique normale.

*Membre supérieur:* on note la déformation de la tête de l'humérus, avec aplatissement et des irrégularités.

L'extrémité inférieure de l'humérus présente un processus destructif assez prononcé: le condyle interne a presque disparu. La transparence est inégale. Les épiphyses du cubitus et du radius sont déformées, irrégulières, avec le même aspect destructif. Les diaphyses sont incurvées et leur épaisseur est inégale (fig. 5).

Aux mains, il y a, à côté du processus destructif, un défaut d'ossification considérable; les os du carpe sont totalement absents. Les os

du métacarpe et des phalanges présentent aussi des altérations du même ordre, mais moins prononcées (fig. 6).

*Membre inférieur.* — L'épiphyse inférieure du fémur est déformée et incomplètement ossifiée. Le condyle interne est gros, et l'externe est aplati et irrégulier. Du côté du tibia, on note la séparation du cartilage de conjugaison qui dénonce le retard d'ossification, avec des irrégularités et des pertes de substance (fig. 10). Les épiphyses tibio-tarsiennes sont

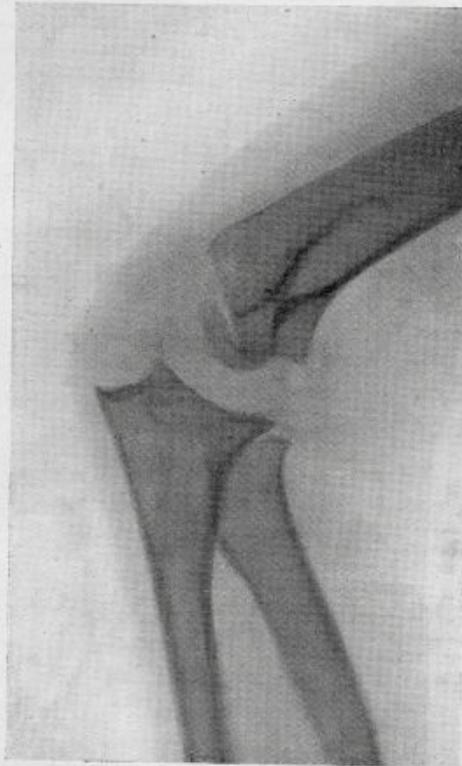


Fig. 5. — Coude du petit garçon.

aussi déformées, avec des inégalités dans la transparence. Les os du tarse sont aplatis, avec des irrégularités. L'ossification des métatarsiens et des phalanges est incomplète ; les os apparaissent déformés et aplatis à divers degrés (fig. 7).

*Colonne vertébrale.* — La colonne vertébrale ne montre pas de grandes anomalies, sauf à la partie inférieure, sacro-lombaire ; on note des ossifications incomplètes, donnant lieu à des spina bifida purement osseux.

**II. FILLE.** — *Crâne* : Rien de particulier. Selle turcique normale.

*Colonne vertébrale.* — Scoliose dorsale, *spina bifida* des dernières vertèbres lombaires et des vertèbres sacrées.

*Membre supérieur. — Epaule :* La tête de l'humérus est aplatie, irrégulière. La cavité cotyloïde est effacée. La clavicule est amincie dans sa partie externe. L'humérus est incurvé. L'épiphyse inférieure est déformée, avec une épitrochlée saillante, irrégulière. L'extrémité supé-



Fig. 6. — Main du petit garçon ; absence des os du carpe.

rieure du cubitus est déformée, aplatie ; lésion moins marquée dans le radius. La diaphyse du radius est inégale.

*Mains :* Le carpe est vide ; on voit seulement de petites ombres insignifiantes, représentant les os du carpe. Le processus d'ossification dans les os du métacarpe et des phalanges est retardé et les épiphyses sont aplaties et déformées.

*Membre inférieur :* L'épiphyse inférieure du fémur apparaît ombrée

d'une manière inégale. La forme est irrégulière ; la partie interne est grosse, saillante, et la partie externe est détruite et aplatie.

L'extrémité supérieure du tibia présente aussi une déformation très marquée ; irrégulière et détruite dans sa partie interne. Au péroné, il y a un retard d'ossification (fig. 8).

Les os du tarse sont aplatis, déformés et pâles. Les épiphyses des méta-



Fig. 7. — Pied du petit garçon; dystrophie tarsienne.

tarsiens sont grosses, pâles et déformées ; il y a des phalanges complètement aplaties, présentant des déformations considérables.

*Antécédents familiaux.* — Ce sont des enfants qui habitent la campagne ; leurs parents ont toujours habité la campagne.

Le père est âgé de trente-huit ans, il a été toujours sain, pas de syphilis.

pas d'alcoolisme ; une sœur a eu la chorée. Il s'est marié deux fois ; il a de son second mariage un enfant de quatre mois, sain.

La mère est morte à vingt-six ans de diphtérie. A quatorze ans, elle avait eu du rhumatisme articulaire aigu. Un frère s'est suicidé.

*Le père et la mère étaient cousins germains. Ils ont eu cinq enfants ;*

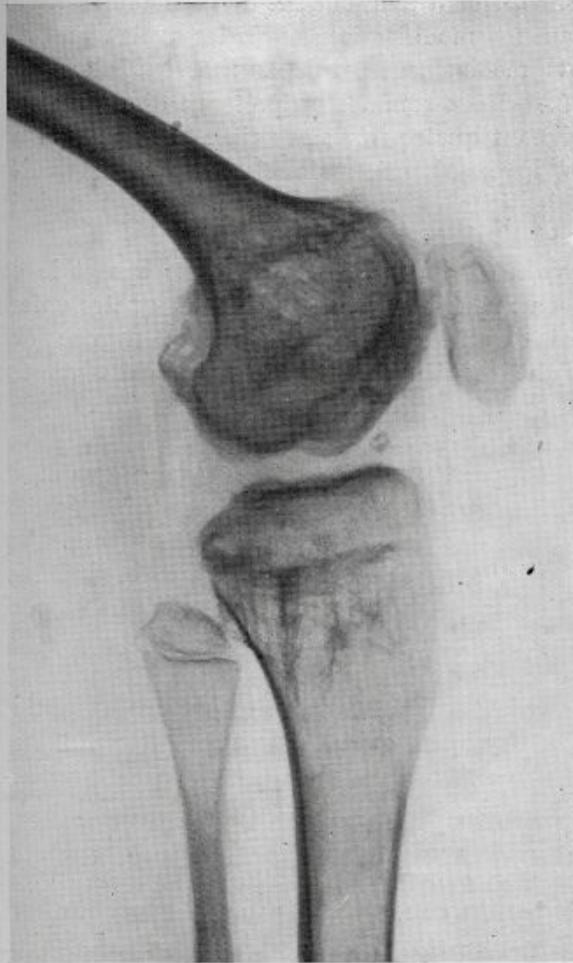


Fig. 8. — Genou de la fillette.

quatre avec la dystrophie osseuse et le cinquième, qui est le premier-né, est un arriéré mental.

*Les grands-parents paternels* étaient aussi des cousins germains. Le grand-père mourut à cinquante-six ans d'aortite, il était alcoolique. La grand'mère vit encore ; elle est saine.

*Grands-parents maternels.* — Le grand-père mourut à soixante-treize

ans, on ne sait pas de quoi. La grand'mère est morte du cœur à soixante-seize ans ; névropathe, elle fut isolée dans un asile.

Ces enfants sont restés dans le service pendant un mois, où nous avons pu les étudier le plus complètement qu'il nous a été possible. Quant à la marche de la maladie, nous n'avons constaté aucune modification, après les avoir soumis à divers traitements médicamenteux et aux rayons ultra-violet.

RÉSUMÉ. — Nous sommes en présence d'une maladie familiale, atteignant quatre frères sur cinq. L'enfant qui n'est pas atteint est le premier-né, mais c'est un enfant arriéré avec des hallucinations et terreurs nocturnes. Les malades sont deux garçons et deux filles.

Nous avons étudié l'ainée de quatorze ans et le cadet de neuf ans. La maladie se présente chez les quatre enfants avec les mêmes caractères comme forme et comme évolution, offrant d'une manière exacte tous les éléments fixés par Charcot, dans sa définition de maladie familiale.

Les enfants naissent parfaitement sains, se développent normalement pendant la première année; quand ils commencent à marcher, on s'aperçoit de leurs altérations. Suivant les parents, elles débutent à ce moment, et progressent pendant plusieurs mois, pour devenir stationnaires et définitives. Ces manifestations se caractérisent par des altérations osseuses, sans aucune souffrance, affectant le corps, la colonne vertébrale et les membres, épargnant la tête et la face. Elles donnent lieu à des troubles fonctionnels, surtout de la motilité, et à des troubles physiques qui modifient complètement l'harmonie du corps.

Les déformations du squelette sont généralisées et absolument symétriques. Dans certaines régions, on trouve de l'exubérance osseuse, comme au sternum, à la colonne vertébrale, aux épiphyses du coude, de l'épaule, des genoux, etc. Dans d'autres, il y a un retard ou une absence d'ossification, particulièrement au poignet où l'on trouve un vide complet. Les ligaments et les muscles périarticulaires sont mous, lâches, ce qui donne une flaccidité particulière des articulations, limitée cependant à certaines régions comme l'épaule et les coudes, par les déformations osseuses, mais dans d'autres, comme les pieds et les mains, on arrive à des degrés extrêmes.

Comme conséquence, le corps offre tout entier une déformation considérable, caractérisée par une diminution longi-

tudinale du thorax et par une augmentation de la largeur, avec le sternum saillant en pointe, le tout faisant contraste avec les dimensions normales des membres, quoique déformés, donnant à l'ensemble l'aspect qu'ont les enfants affectés du mal de Pott, avec grosse gibbosité cicatricielle.

Le genu valgum, le pied plat, la déformation de la colonne vertébrale, la débilité des muscles et des tendons, donnent lieu à une marche particulière, difficile, et semblable à celle du canard.

Les forces dans les mains et dans les pieds sont très diminuées, sans qu'on remarque d'atrophie musculaire ni de troubles électriques.

L'intelligence est normale, proportionnée à l'âge, avec un facies expressif et parfaitement conscient.

Le développement génital et pubéral est normal. Rien d'anormal dans les autres organes : poumon, cœur, rein, etc. Pas de troubles fonctionnels.

On a affaire donc à une maladie qui atteint exclusivement le système moteur, le caractère familial commençant à la première enfance, et relevant d'un état héréditaire ou constitutionnel.

La radiographie nous fait voir les particularités des altérations osseuses, mettant en évidence un trouble profond de l'ostéogenèse, justifiée par la diminution intense du calcium dans le sang. Ces altérations consistent en des raréfactions, des déformations, des destructions, des retards et des absences, plus ou moins complètes, — affectant particulièrement les épiphyses de tous les os, grands et petits, — des membres.

Il semble que le processus a une marche *évolutive*, mais très lente, puisqu'elle ne s'apprécie pas chez les malades, mais en comparant à la radiographie l'un et l'autre, celui de neuf ans et celle de quatorze ans, on voit qu'avec le temps, l'ossification des cartilages tend à se compléter, tandis que, par ailleurs, le processus de décalcification, d'ostéo-chondrite, qui se manifeste par les déformations et destructions des épiphyses, est plus accentué.

On ne trouve à l'origine de cette affection aucune cause de nature infectieuse ou toxique : pas de syphilis, pas d'alcoolisme, pas d'autres maladies. Mais il faut tenir compte de la *consanguinité* des parents (cousins germains) eux-mêmes descendant aussi d'autres parents consanguins, ce qui augmente

les caractères transmissibles, avec des tares très prononcées du côté du système nerveux.

Dans notre milieu, surtout dans la campagne, nous trouvons, avec une relative fréquence, des maladies familiales, et nous avons publié des faits qui semblent complètement isolés et indépendants des faits connus, n'ayant d'autre cause apparente que la consanguinité des parents.

Quant à connaître le mécanisme qui préside à ce déséquilibre de l'ostéogenèse, donnant lieu à cette forme particulière de maladie, nous ne pouvons formuler que des hypothèses, tout en pensant à la possible intervention du système nerveux, directement ou par l'intermédiaire des glandes endocrines.