

Fibrodysplasie ossifiante progressive et valvulopathie : une association inhabituelle

M. Daldoul^{*a} (Dr), S. Ayachi² (Pr), S. Tritar² (Dr), M. Daldoul^b (Dr), M. Ben Rejeb² (Dr), A. Ayadi² (Dr), H. Khochtali² (Pr)

^a Service de chirurgie maxillo-faciale, CHU sahloul, Sousse, TUNISIE

^b Service de dermatologie, CHU Farhat Hached, Sousse, TUNISIE

* malek-daldoul@hotmail.com

Introduction:

La fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP) ou maladie de Munchmeyer, est une maladie génétique rare, autosomique dominante, se manifestant par des poussées d'ossification hétérotopique, progressives et cumulatives dans les tissus conjonctifs et musculaires. 100 cas ont été rapportés dans la littérature, nous en rapportons un nouveau cas.



Figure 1: photo: Pied caractéristique avec hallux valgus.



Figure 2: photo: Lésions d'ossification ectopique faisant saillie dans le dos



Figure 3: photo montrant la limitation de l'ouverture buccale



Figure 4: TDM du massif facial en reconstruction coronale montrant l'ankylose



Figure 5 : photo en post opératoire immédiat montrant l'ouverture buccale à 20 mm



Figure 6: limitation de l'ouverture buccale après 3 mois à 5 mm.

Observation:

Il s'agit d'un homme âgé de 21 ans qui nous a été adressé pour trismus.

L'interrogatoire a révélé un accouchement prématuré pour infection materno-fœtale et une découverte d'un hallux valgus à la naissance (Figure 1). Au cours de son enfance il a présenté des poussées inflammatoires laissant place à des ankyloses au niveau du dos, du cou et des genoux entraînant des limitations progressives de la marche et des gestes de la vie quotidienne (Figure 2).

La clinique a objectivé ces ankyloses ainsi qu'une limitation de l'ouverture buccale à 0,1 cm (Figure 3)

Par ailleurs il a présenté une anémie aigue suite à un épisode d'hématémèse, dont le traitement par transfusion sanguine a aggravé le trismus.

La biologie a montré un taux élevé de phosphatases alcalines.

La TDM a mis en évidence des ossifications hétérotopiques au niveau de la scapula, des muscles para vertébraux, de la région cervicale et thoracique. Le trismus était expliqué par la fusion entre le processus ptérygoïde et la face interne du Ramus mandibulaire (Figure 4).

Le diagnostic a été fortement évoqué par les arguments clinico-radiologiques et le patient a été adressé pour une consultation pré-anesthésique.

Une spirométrie a été demandée et a montré un syndrome restrictif et une écho cœur a révélé une valvulopathie pour laquelle il a eu un remplacement valvulaire ultérieurement.

Il a été opéré par voie endo buccale, une résection du bloc osseux a été faite et a permis une ouverture buccale à 20 mm en post opératoire immédiat et à 30 mm après des séances de rééducation (Figure 5). Il a été mis sous anti inflammatoires.

L'évolution était marquée par la récurrence à seulement 3 mois post opératoires (Figure 6)

Discussion:

La FOP, affection génétique extrêmement rare, de transmission autosomique dominante, touche en moyenne 1 personne sur 2 millions. Elle est due à une mutation du gène ACVR1 portée sur le chromosome 4 codant pour un récepteur des protéines BMP4 impliquées dans la croissance et le modelage de l'os.

La symptomatologie est faite de poussées d'ossification hétérotopiques, progressives et cumulatives touchant les tissus conjonctifs et les muscles. L'extension suit un schéma proximo-distal et crânio-caudal comme dans notre cas. En raison de l'ankylose des articulations costo-vertébrales et la déformation vertébrale, les patients finissent par développer une insuffisance respiratoire restrictive avec une atélectasie. Les examens biologiques font partie des éléments diagnostiques de la FOP mais ils ont peu d'intérêt thérapeutique, évolutif et pronostic.

La radiologie conventionnelle est la clé du diagnostic. Le scanner permet de mieux analyser les ossifications ainsi que leur étendue. Le diagnostic de la FOP est radio-clinique ne nécessitant pas de biopsie qui peut être le point de départ d'une ossification ectopique. À ce jour, aucun traitement n'a prouvé son efficacité. L'ablation chirurgicale de ces ossifications afin de mobiliser les articulations constitue un nouveau traumatisme qui favorise le développement d'ossifications hétérotopiques supplémentaires comme dans notre cas. Devant les limites des traitements médical et chirurgical, la prévention devient très importante.

Conclusion:

Il n'y a pas de traitement curatif jusqu'à ce jour, la prise en charge reste symptomatique et préventive. Des recherches basées sur la BMP cytokines redonnent de l'espoir quant au traitement.

Déclaration de liens d'intérêts: aucun.