



Disponible en ligne sur
SciVerse ScienceDirect
 www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France
EM|consulte
 www.em-consulte.com



Lettre à l'éditeur

Fibrodysplasie ossifiante progressive : à propos d'un cas

Fibrodysplasia ossificans progressiva: A case report

La fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP) est une maladie génétique rarissime, caractérisée par une ossification hétérotopique des tissus musculaires et conjonctifs évoluant par poussées pouvant conduire à la création d'un véritable deuxième squelette. Nous rapportons un cas de FOP à début tardif. Mlle B.M.F., âgée de 37 ans et sans antécédents particuliers, a consulté pour un enraidissement progressif du tronc et des membres évoluant par poussées depuis l'âge de 20 ans. À l'examen, on notait une rectitude du cou, une hypertrophie douloureuse du muscle sternocléidomastoïdien gauche, une scoliose dorsale, des rétractions tendineuses aux quatre membres ; une petite tuméfaction indurée au niveau du bras droit et une limitation de l'ouverture de la bouche gênant la mastication. Par ailleurs, elle présentait une déformation en hallux valgus des gros orteils qui étaient courts. La biologie objectivait un syndrome inflammatoire ainsi qu'une augmentation des phosphatases alcalines. La radiographie du bras droit montrait une ossification du biceps brachial (Fig. 1) et celle du pied une ankylose interphalangienne avec agénésie d'une phalange du gros orteil. La radiographie du rachis cervical retrouvait des vertèbres plus hautes que larges. L'étude génétique a décelé la mutation du gène *ACVR1*, confirmant ainsi le diagnostic. La patiente fut mise sous corticoïdes et myorelaxant. L'évolution était favorable, avec involution de la tuméfaction cervicale, disparition de la douleur, ouverture partielle de la bouche et reprise de la mastication.

La FOP est une maladie rare touchant une personne sur deux millions. La transmission de la maladie est autosomique dominante mais les cas sporadiques sont plus fréquents. Le gène responsable de la FOP est nommé *ACVR1/ALK2*¹. Il code pour le récepteur BMP (protéine qui induit la formation des os et du cartilage). La FOP est décrite essentiellement chez le jeune enfant. Notre cas fait partie des formes exceptionnelles à début tardif. La FOP touche en premier lieu la nuque et les muscles paravertébraux. Les anomalies squelettiques concernent

¹ Kaplan FS et al., 4^e Symposium international sur la fibrodysplasie ossifiante progressive ; Orlando (Floride, États-Unis) ; 16-19 août 2007.

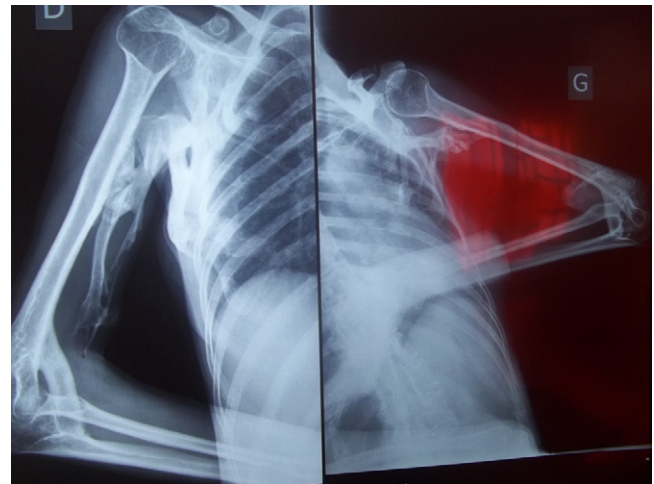


Fig. 1 – Radiographie du bras droit montrant une ossification du biceps brachial.

essentiellement le pied (hallux valgus bilatéral) et le rachis cervical (vertèbres plus hautes que larges) (Deslandre, 2004). Au moment des poussées, le bilan inflammatoire est positif et le taux de phosphatases alcalines est élevé témoignant d'un processus inflammatoire avec troubles du métabolisme osseux. Le diagnostic de FOP est radioclinique ne nécessitant pas de biopsie qui peut être le point de départ d'une ossification ectopique (Bridges et al., 1994) ; Après quelques années d'évolution, la FOP expose inéluctablement aux raideurs articulaires, ankylose et invalidité. La mise en jeu du pronostic vital est en rapport la malnutrition ou l'insuffisance respiratoire (Kaplan et Glaser, 2005). Le traitement fait appel aux corticoïdes, aux inhibiteurs de la cyclo-oxygénase 2 et aux anti-inflammatoires non stéroïdiens (Kaplan, 2008). La kinésithérapie douce est proposée à visée antalgique.

Étant une affection extrêmement rare mais invalidante, la FOP doit être évoquée devant toute hypertrophie musculaire non expliquée survenant à n'importe quel âge ; associée à des anomalies osseuses congénitales des gros orteils. La découverte du gène *ACVR1* apporte l'espoir de développer des thérapies pour cette maladie, jusque là incurable.

Déclaration d'intérêts

Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts en relation avec cet article.

Remerciements

Un grand merci au Pr. Kottler qui a accepté de faire l'étude génétique gratuitement.

R É F É R E N C E S

Bridges AJ, Hsu KC, Singh A, Churchill R, Miles J. Fibrodysplasia (myositis) ossificans progressiva. *Sem Arthritis Rheum* 1994;24:155-64.

Deslandre C. Les maladies ossifiantes d'origine génétique. *Rev Rhum* 2004;71:183-6.

Kaplan FS, Glaser DL. Thoracic insufficiency syndrome in patients with fibrodysplasia ossificans progressiva. *Clin Rev Miner Metab* 2005;3:213-6.

Kaplan FS, the international Clinical consortium on fibrodysplasia ossificans progressiva. The medical management: current treatment considerations. *Clin Proc Intl Clin Consort FOP* 2008;3(1):1-82.

A. Chentouf*

M. Gourine

L. Benbihi

S. Bouchtara

M. Laid Oubaiche

Service de neurologie, CHU d'Oran, 76,
boulevard Bendjerdjeb, Oran, Algérie

*Auteur correspondant. Service de neurologie,

CHU d'Oran, Oran, Algérie.

Adresse e-mail : neurochentouf@live.fr (A. Chentouf)

Reçu le 26 octobre 2012

Reçu sous la forme révisée le 9 novembre 2012

Accepté le 14 novembre 2012

0035-3787/\$ – see front matter

© 2013 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

doi:10.1016/j.neurol.2012.11.004