

Exostoses multiples



Incontournables à surveiller

- Douleur
- Déformations
- Gêne fonctionnelle
- Localisations à risque à dépister à 10 ans (canal rachidien, face interne des côtes)
- Croissance
- Activité physique adaptée
- Intégration socio-éducative / Pouls périphériques
- Impact voies nerveuses
- Dégénérescence maligne faible à l'âge adulte

examens paracliniques systématiques

- Les examens suivants permettent un suivi optimal de l'âge pédiatrique à l'âge adulte
- Radios standard localisées sur les sites suspects avant 5 ans
- Radios EOS
- Tous les 12 - 18 mois après 5 ans
- Tous les 3 ans après 5 ans
- Scanner thoracique basse dose à 10 ans
- IRM médullaire à 10 ans

Centre de référence



cr.moc@nck.aphp.fr

La maladie des exostoses multiples est une affection génétique autosomique dominante, caractérisée par des ostéochondromes survenant sur les régions métaphyso-diaphysaire des os, par poussées dès la petite enfance. Le diagnostic est principalement clinico-radiologique, pouvant être conforté par un diagnostic moléculaire. La première consultation de génétique aborde les grandes lignes du diagnostic, du suivi et explique le conseil génétique. Elle doit être réalisée dans un centre expert de référence ou de compétence Maladies Osseuses Constitutionnelles. Les consultations médicochirurgicales sont adaptées à l'âge et au degré de sévérité, et doivent être poursuivies tout au long de la vie. La prise en charge multidisciplinaire doit être coordonnée par un généticien clinicien ou un pédiatre spécialiste de la pathologie. Les informations sur l'association AMEM et sur la recherche sont disponibles sur le site OSCAR.

Consultations	Examens cliniques et complémentaires	Prise en charge
De 0 à 5 ans		
Pédiatre / Généticien clinicien (visite annuelle)	Examen clinique (confort, mensurations, examen neurologique) Evaluation du grade clinique Lien avec le médecin traitant Etude moléculaire possible Conseil génétique à la famille	<ul style="list-style-type: none"> • Vitamine D • Education parentale (manipulations, massages, antalgie) • Présentation de l'équipe multidisciplinaire • Explication des étapes du suivi personnalisé • Conseils en cas de douleurs
Orthopédiste (visite annuelle, si possible avec le référent médical pédiatrique ou généticien)	Localisation des exostoses Mobilité, statique du dos et des membres Tonus axial et périphérique Radiographies localisées si complication	
Selon les besoins • Médecin de la douleur • Psychologue • Endocrinologue	Biologie Etude moléculaire proposée Socio-éducatif Dossiers MDPH* demande ALD* si forme marquée	<ul style="list-style-type: none"> • Antalgiques

De 5 à 12 ans		
Pédiatre / Généticien clinicien (tous les ans, plus fréquent si besoin)	Examen clinique annuel (confort, mensurations, avec envergure, examen neurologique, pouls périphérique) Rédaction d'un PAI* pour l'école (adaptation sports ; que faire si douleur)	<ul style="list-style-type: none"> • Vitamine D • Mesures d'antalgie non médicamenteuse (massages, relaxation, gels chauds) • Antalgiques (paracétamol, ibuprofène)
Orthopédiste (tous les ans, plus fréquent si besoin)	Mobilité articulaire et segmentaire, statique du dos et des membres gène fonctionnelle (démarche, tenu crayon) Radiographies EOS tous les 12-24 mois A 8-10 ans : prescription de : 1/ IRM médullaire 2/ scanner thoracique basse dose	
Selon besoin • Médecin de la douleur • Médecin rééducateur • Psychologue (enfant, parents, fratrie)	Examen clinique Bilan fonctionnel articulaire et de la marche Evaluation douleur, traitement, réévaluation Imagerie Radiographies et/ ou scanner localisés en cas de suspicion de complication (compression neurologique, vasculaire, viscérale)	<ul style="list-style-type: none"> • Antalgiques • Kinésithérapie adaptée • Adaptation mobilier (repose pieds)

Exostoses multiples

Complications possibles

- Douleurs
- Gêne à l'écriture
- Déformation d'un segment osseux
- Compression neurologique
- Compression vasculaire
- Compression viscérale
- Décalage de croissance
- Raccourcissement ulna mésomélie

Recommandations

Activité physique

Il est vivement recommandé de pratiquer une/ des activités sportives non brutales comme la piscine, et de surveiller l'apparition d'une surcharge pondérale. En effet, l'activité physique participe au bien-être des patients.

Grossesse

La grossesse est tout à fait possible chez une personne portant des exostoses multiples.

Association AMEM
Site Tous à l'école

*MDPH = Maison Départementale des Personnes Handicapées
*ALD = Affection Longue Durée
*PAI = Projet d'Accueil Individualisé
**EOS = cette technologie très peu irradiante par rapport aux radiographies conventionnelles et permet de réaliser simultanément des clichés de face et de profil corps entier et une modélisation 3D du squelette du patient debout
cs = consultation

Consultations	Examens cliniques et complémentaires	Prise en charge
De 12 à 18 ans		
Pédiatre / Généticien clinicien (tous les ans, plus fréquent si besoin)	Examen clinique annuel (confort, mensurations, avec envergure, examen neurologique, pouls périphérique) Rédaction d'un PAI* pour l'école (adaptation sports ; que faire si douleur) Adaptations scolaires	<ul style="list-style-type: none"> • Vitamine D • Kinésithérapie ou activité physique régulière adaptée • Ergothérapie • Apprentissage clavier (dans le cadre scolaire) • Interventions chirurgicales le plus tard possible (ablation exostoses, réaxation membres, allongement de membre) • Préparation progressive du dossier médico-chirurgicale pour la Transition (clé USB, trieur)
Orthopédiste (tous les ans, plus fréquent si besoin)	Mobilité articulaire et segmentaire, statique du dos et des membres gène fonctionnelle (démarche, tenu crayon) Radiographies EOS tous les 12-24 mois A 8-10 ans : prescription de : 1/ IRM médullaire 2/ scanner thoracique basse dose Discussion avec le patient et sa famille des interventions qu'il souhaiterait avoir.	
CONSULTATION DE TRANSITION A 17-18 ANS	Objectifs <ul style="list-style-type: none"> • Instaurer un climat de confiance. • transmettre les éléments du dossier médical et d'imagerie d'un praticien à l'autre. • Discuter de ce qui a été fait et de ce qui reste éventuellement à faire ou à suivre. Elle permet de discuter des points techniques sur les chirurgies déjà réalisées (ostéotomies, réaxations, gestes osseux). • Faire le point avec le patient et lui donner l'occasion d'expliquer ses symptômes résiduels et l'évolution de ceux-ci. • Répondre à toutes les questions du patient (intérêt du caractère pluridisciplinaire de cette consultation+++) • Evoquer le risque de dégénérescence • Rappeler l'importance du suivi régulier (tous les 2-3 ans) et rappeler les signes d'appel devant faire consulter plus tôt. 	

A partir de 18 ans		
Rhumatologue ou rééducateur fonctionnel (tous 2-3 ans)	Evaluation de la douleur, des articulations, du dos	<ul style="list-style-type: none"> • kinésithérapeute • Anti-inflammatoires • Antalgiques
Orthopédiste (tous les 2-3 ans)	1^{ère} cs : Evoquer le risque de dégénérescence Rappeler l'importance du suivi régulier (tous les 2-3 ans) et rappeler les signes d'appel devant faire consulter plus tôt Le patient est prévenu qu'il doit venir plus tôt en cas de douleurs inhabituelles ou d'augmentation de volume d'une exostose. Chaque cs : Mobilité statique du dos, des membres, et des pieds, Etat articulaire	EOS corps entier tous les 2-3 ans : On peut le remplacer par un EOS télé-rachis et une pangonométrie des membres inférieurs, mais il faudra alors compléter par des radiographies des membres supérieurs IRM médullaire (tous les) : exostoses endo-canalaires et retentissement sur la moelle, exostoses endo-thoraciques pouvant être présentes de T1 à T12
Selon besoin • Obstétricien spécialisé • Généticien • Médecine de la douleur • Neurochirurgien • Ergothérapeute	<ul style="list-style-type: none"> • Scores fonctionnels (actimétrie, test de marche des 6 minutes, questionnaire qualité de vie) • Conseil génétique • Accompagnement psychologique • Ergothérapeute • Adpatation poste de travail 	IRM des ceintures scapulaire et pelvienne : si des exostoses y sont palpées ou vues sur les radiographies OU dans les formes sévères avec de multiples exostoses (risques de dégénérescence plus fréquents sur la ceinture scapulaire et pelvienne).

Rédacteur : Centre de Référence Maladies Osseuses Constitutionnelles, Paris, site coordonnateur Necker.