

## DES EXOSTOSES CARTILAGINEUSES MULTIPLES

PAR

JOHN ERIKSSON & TELEMAK FREDBÄRJ

Les exostoses multiples d'origine cartilagineuse sont une affection dont le trait le plus frappant est la présence d'excroissances osseuses voisinant avec les lignes épiphysaires des os longs des membres, des métacarpiens, des métatarsiens et des phalanges, parfois même des omoplates, des clavicules, des côtes et des os iliaques. Elles sont multiples et peuvent exister dès la naissance (*Drescher, Maynard et Scott* etc.), mais, en règle générale, on ne les observe qu'à une date plus tardive. Les exostoses s'accroissent ou bien il s'en forme de nouvelles tant que le squelette est en cours de développement. Elles surviennent parfois conjointement avec des enchondromes. En général la maladie est héréditaire, mais elle peut aussi apparaître d'une manière isolée.

Ces poussées d'exostoses ont reçu des appellations variées: exostoses cartilagineuses héréditaires multiples, dyschondroplasie, chondrodysplasie déformante héréditaire, exostoses multiples de croissance, exostoses ostéogéniques, ostéochondromes multiples congénitaux, ostéodysplasie exostosique, «aclasis diaphysica» (*Keith*) etc. ... Ces diverses appellations laissent deviner que les opinions concernant l'étiologie et la pathogénie de l'affection sont très loin de concorder.

Comme cause de la maladie on a signalé une multitude de facteurs différents.

*Virchow* considère les exostoses comme des altérations ra-

chitiques. Sa manière de voir fut depuis reprise par *Tilman*, *Schor*, *Kranz* et autres. *Volkman* qualifie la maladie de «rachitisme nouveau». Ces auteurs appuient leur opinion sur les déformations osseuses qui accompagnent habituellement la maladie, déformations qu'ils estiment analogues à celles du rachitisme. *Franzenheim*, *Sonnenschein*, *Herzfeld*, *Nasse*, *Schmidt*, *Pels-Leusden* nient les relations de la maladie avec le rachitisme et admettent tout au plus une coïncidence fortuite des exostoses multiples et du rachitisme.

Des influences endocriniennes diverses sont également invoquées. C'est ainsi que *Rötter*, *Edberg*, *Pannenberg* et d'autres croient trouver la cause de la maladie dans une infériorité fonctionnelle ou bien une hypofonction quelconque du corps thyroïde. *Ledoux* et *Cottet* décrivent un cas d'exostoses chez un enfant atteint d'une hypertrophie extrêmement accusée du thymus. On a également soupçonné des troubles hypophysaires. Plusieurs auteurs prétendent que les exostoses dépendent d'un trouble pluriglandulaire. Tels sont *Epifanov* et *Vinkickij*: s'appuyant chacun sur une observation, ils estiment que la cause réside dans une hypofonction du corps thyroïde, des glandes génitales et de l'hypophyse.

Comme autres conditions étiologiques on a fait entrer en ligne de compte les infections, les intoxications, les causes mécaniques, les troubles circulatoires etc. ... C'est ainsi que *Bückmann* a montré des exostoses chez des sujets atteints de fièvre typhoïde (avec complications), d'infections chroniques, telles que la tuberculose et la syphilis, ou d'intoxications chroniques, notamment par le phosphore et l'arsenic. *Curtillet* insiste sur l'importance des agents toxiques. *Ehrhardt* et *Frommer* ont vu des exostoses survenir après des traumatismes. S'appuyant sur les observations des auteurs précédents, *Schramm* pense que les exostoses sont un symptôme et non une maladie autonome. Toutefois, dans la majorité au moins des faits sus-indiqués, il n'était pas impossible que les déformations existantes fussent d'une autre nature que celles, très caractéristiques, qui s'observent dans les cas authentiques d'exostoses multiples de croissance ou bien qu'elle résultassent d'une combinaison accidentelle de cette

dernière maladie avec l'une quelconque des causes déjà mentionnées.

Même en ce qui concerne la genèse matérielle des lésions, les théories sont extrêmement variées.

Depuis longtemps on considère comme parfaitement démontré que la maladie est en rapport avec des troubles de l'ossification.

*Cohnheim* explique l'apparition des exostoses par des éléments germinatifs détournés de leur place normale, superflus et disséminés un peu partout dans le squelette. *Virchow* pense que les exostoses proviennent soit d'éléments cartilagineux congénitalement disposés dans le périoste et y persistant, soit et surtout d'expansions latérales du cartilage de conjugaison. *Marchand*, *Lippert*, entre autres, se rallient à la théorie de *Virchow* et pensent que les exostoses dérivent d'îlots cartilagineux détachés du cartilage de conjugaison. *Sonnenschein* est d'avis que les causes du développement des exostoses résident dans une maladie cartilagineuse s'accompagnant de dégénérescence fibreuse, puis dans une prolifération intensive des îlots cartilagineux qui ont persisté. *Ehrhardt* signale qu'il existe une modification de direction dans les rangées de cellules cartilagineuses en voie d'accroissement.

*Hoffa* invoque un achèvement trop précoce de l'évolution des cartilages de conjugaison comme cause du raccourcissement des membres et de la formation des exostoses, mais *Bückmann*, au contraire, a trouvé un retard de l'ossification. D'après *Pels-Leusden*, l'ossification du cartilage de conjugaison ne joue aucun rôle dans l'apparition des exostoses. *Schmidt* dit n'avoir jamais observé de relations entre les exostoses et le cartilage épiphysaire. Il pense que les exostoses dérivent d'îlots cartilagineux isolés et apparus sous l'influence du rachitisme. Il croit pourtant que d'autres troubles généraux se référant à la croissance et dépendant de prédispositions héréditaires entrent en jeu. D'après *Scherer*, les exostoses résultent de la capacité que posséderait le périoste, pendant toute la vie, de produire du cartilage.

*Murk Jansen* voit dans la maladie un arrêt des processus

évolutifs qui se déroulent au cours de l'accroissement normal des os. *Keith* est arrivé à une conception similaire, bien que moins précise en ses détails, par l'étude d'un très grand nombre de radiographies prises sur des os atteints d'exostoses multiples.

Chez les patients atteints d'exostoses multiples la taille est d'ordinaire notablement inférieure à la taille moyenne, ce qui, parmi d'autres causes, dépend d'un raccourcissement des membres inférieurs (*Starck, Langenskiöld* etc.). Le raccourcissement, qui d'habitude atteint également d'autres os déformés par l'affection qui engendre les exostoses, fut décrit tout d'abord par *Volkmann* qui l'attribuait à une influence rachitique. Lors d'un examen un peu sommaire, les déformations accompagnant les exostoses de croissance peuvent, à n'en pas douter, passer facilement pour des déformations rachitiques, étant donné surtout que dans certains cas les exostoses simulent des tuméfactions épiphysaires. C'est chez les os dont les altérations étaient les plus accusées que *Bessel Hagen* rencontra les exostoses les plus volumineuses.

*Pels-Leusden, Schreiber, Langenskiöld*, pour ne citer qu'eux, ont pourtant montré tant d'exceptions à cette règle qu'à l'heure présente on considère généralement les troubles de l'accroissement comme des symptômes coordonnés, mais indépendants.

Après le raccourcissement de l'os dans son ensemble la déformation la plus commune pourrait bien être, à ce qu'il semble, l'hypoplasie de l'extrémité inférieure du cubitus; elle s'accompagne habituellement d'une hypertrophie de l'extrémité inférieure du radius avec subluxation de sa tête et, dans les formes les plus graves, il existe de la difficulté à porter la main en adduction (*Bessel Hagen, Nasse, Pels-Leusden* etc.). Les attitudes en varus et en valgus au niveau des genoux et des articulations du pied sont également fréquentes. Par ailleurs des déformations de tous les genres imaginables peuvent survenir en raison d'un trouble partiel dans la croissance du cartilage épiphysaire. *Bessel Hagen* croit que l'attitude en genu valgum dépend d'un arrêt de développement produit par les exostoses de la face externe du fémur. *Büchi* ne partage pas cette opinion, car il a trouvé une

attitude en genu valgum même avec des exostoses de la face interne.

### OBSERVATIONS

Nous avons rassemblé 24 cas d'exostoses multiples appartenant à sept familles différentes. L'une de ces familles comprend quatre générations et trois autres en comprennent chacune deux qui furent notoirement atteintes par la maladie. Les trois familles restantes ne possèdent qu'un cas chacune d'exostoses multiples.

La plupart des patients offrant des exostoses et actuellement vivants furent examinés par nous; la majorité d'entre eux subirent également un examen radiographique. Dans les cas où les signes cliniques n'offraient rien de particulièrement intéressant en dehors des constatations radiographiques, il n'est fait mention que de celles-ci, afin de ménager l'espace. Quant aux patients qui ne furent pas examinés par nous ou qui étaient décédés, nous nous sommes renseignés auprès de leurs parents. En plusieurs circonstances où la maladie était bien connue dans la famille et où les membres de celle-ci occupaient des localités peu abordables, nous avons considéré comme valables les déclarations de bonne santé qui nous furent adressées par lettre. Toutefois nous n'avons utilisé la voie épistolaire que pour les cas offrant peu d'importance au point de vue des questions qui nous intéressaient plus spécialement.

Dans plusieurs cas les patients avaient déjà subi un examen antérieur. Nous avons alors établi une comparaison entre nos propres constatations et les constatations cliniques ou radiographiques antérieurement faites.

Nous nous sommes procuré nos matériaux en parcourant les registres d'observation de ces dix dernières années dans les cliniques chirurgicales de Serafimerlasarettet, de l'Hôpital de Sabbatsberg, de l'Hôpital de Maria, ainsi que dans les cliniques pédiatriques de l'Hôpital de Norrtull (Allmänna Barnhuset) et de Kronprinsessan Lovisas Vårdanstalt för sjuka barn. Dans ces divers hôpitaux nous avons rencontré au total 7 patients repré-

sentant 6 des familles en cause (la septième famille fut découverte à l'aide de médecins privés). Nous avons ensuite recherché ces patients, nous les avons examinés de nouveau et nous avons en outre examiné tous les parents que nous avons pu rencontrer. Dans plusieurs cas où l'anamnèse provenant des examens antérieurs mentionnait l'absence d'exostoses dans la famille, nous avons pu constater que ce renseignement était inexact; le fait dépendait souvent de ce que les patients atteints d'exostoses cherchaient à dissimuler leur infirmité, mais parfois aussi de ce que la maladie, en raison de son caractère bénin, n'avait pas attiré l'attention. Dans trois des familles ainsi examinées il se trouva pourtant que l'indication d'une hérédité négative était exacte, car le père et la mère des patients était cliniquement et radiographiquement indemnes d'exostoses.

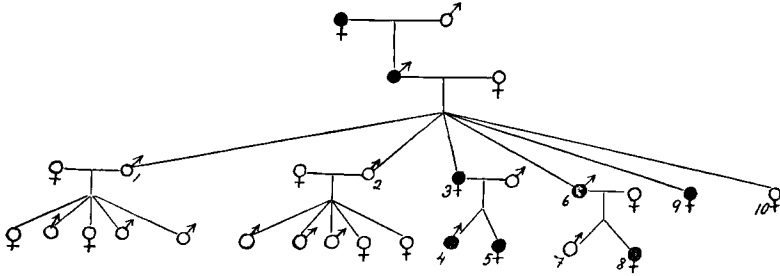
Lorsque, dans nos exposés de l'état clinique, nous employons la locution «indices de troubles endocriniens», ceci veut dire que nous avons examiné la peau, le système pileux, la sécrétion sudorale, les dents, les organes génitaux et l'état psychique, que de plus nous nous sommes renseignés sur les menstrues et l'instinct sexuel.

Les radiographies de l'avant-bras furent prises dans l'attitude en pronation, avec la face interne de la main dirigée vers la plaque et le bras fléchi à angle droit.

En raison du grand nombre des images radiographiques, nous nous sommes contentés de reproduire uniquement celles qui présentent un intérêt spécifique.

A ce propos, qu'il nous soit permis d'exprimer notre plus respectueuse reconnaissance aux directeurs des cliniques mentionnées plus haut pour la complaisance dont ils firent preuve en mettant leurs documents à notre disposition, au Dr *Simon*, Médecin chef de service à l'Hôpital de Sabbatsberg, qui fit prendre à notre intention un grand nombre de radiographies et qui nous aida ensuite à les étudier, enfin aux Drs *Renander*, de Västerås, et *Roswall*, de Skövde, qui firent prendre également plusieurs radiographies.

## FAMILIE I.



1. Karl S-n, 41 ans. Nous ne l'avons pas examiné. Taille moyenne. Pas d'exostoses. Il a cinq enfants; d'après les renseignements, aucun ne présente d'exostoses.

2. Richard S-n, 40 ans. Nous ne l'avons pas examiné. Taille moyenne. Pas d'exostoses. Il a cinq enfants; d'après les renseignements, aucun ne présente d'exostoses.

3. Elly S-g, 36 ans. Nous ne l'avons pas examinée; les renseignements proviennent des membres de sa famille. La patiente a constamment joui d'une bonne santé. Depuis son enfance elle porte un grand nombre de nodules, spécialement autour des genoux, mais elle en porte également autour des cous-de-pied et des épaules. Ces nodules cessèrent de se développer avec l'achèvement de la croissance. Il n'existe pas, comme chez son frère (obs. 6), une incurvation des avant-bras. Taille moyenne, apparences d'une bonne santé, intelligence normale.

4. Kurt S-g, 14 ans (fils de la précédente). Nourri au sein. Depuis les premières années de son enfance il offre de nombreux nodules au voisinage des grandes articulations. Ces nodules se sont notablement accrus en volume et en nombre.

*Etat clinique* (22.3.32). Jeune garçon de solide constitution, au développement de la puberté, de taille normale et de bonne santé apparente. Aucun indice de troubles endocriniens. Rien d'anormal au corps thyroïde. Bonne intelligence. La jambe gauche est incurvée et plus courte de 4 c., ce qui entraîne un peu de claudication.

*Radiographie* (23.3.32). Au niveau des grandes articulations, nombreuses exostoses d'aspect typique et dont les plus grandes atteignent le volume d'un œuf d'oie. Pas d'allongement manifeste des diaphyses. L'incurvation de la jambe gauche paraît causée par une exostose, grosse comme un œuf de pigeon, partant de la face externe du tibia à 5 c. environ au-dessus de l'articulation du cou-de-pied; cette exostose s'est développée du côté externe, en produisant une inflexion et une usure notable du péroné. Pas d'hypoplasie du cubitus. — Pas de modifications pathologiques dans la

situation des noyaux épiphysaires d'ossification et dans l'ossification des cartilages de conjugaison.

*Epicrise.* Le raccourcissement de la jambe gauche semble dépendre non pas d'un trouble affectant le cartilage de conjugaison distal en conséquence de l'exostose visible, mais plutôt d'un développement moins actif de ce cartilage sous l'influence de quelque autre cause. Par contre, il est permis de supposer qu'un trouble intéressant le cartilage de conjugaison proximal ait pu engendrer le raccourcissement et cette hypothèse se trouve ici quelque peu justifiée par le fait que, sur la radiographie, ce cartilage paraît notablement plus inégal à gauche qu'à droite. Toutefois sur ces gros os il est difficile, en radiographie, de se faire une idée exacte de la constitution du cartilage de conjugaison.

5. Gun S-g, 7 ans (sœur du précédent). Non examinée par nous; les renseignements proviennent des parents. Elevée au sein, elle ne fut pas, autant qu'on sache, atteinte de rachitisme. Fillette vivace, de taille normale pour son âge et d'apparence saine. Elle aurait de très petites saillies osseuses aux côtes inférieures ainsi qu'aux genoux.

6. Stig S-n, 35 ans. Toujours bien portant. Depuis son enfance il a des nodosités, surtout autour des genoux. Les nodules augmentèrent pendant toute la période de croissance du patient, mais, depuis, ils sont demeurés stationnaires.

Le père et la grand-mère paternelle avaient des nodosités semblables à celles du patient; de plus, le père offrait aux avant-bras des incurvations analogues, causées par une hypoplasie du cubitus.

*Etat clinique* (22.3.32). Homme de petite taille, mais de constitution solide et d'aspect bien portant. Aucun indice de troubles endocriniens. Rien d'anormal au corps thyroïde. Intelligence normale. Exostoses typiques en plusieurs points des os longs. Les deux avant-bras offrent des incurvations caractéristiques et sont quelque peu raccourcis. Pour le reste, état physique normal.

*Radiographie* (23.3.32). Il existe des exostoses sur les diaphyses des os longs qui peuvent atteindre le volume d'une noix. Aucun allongement apparent des métaphyses. Le cubitus est hypoplasé des deux côtés et sur ses faces tant radiale que cubitale il porte quelques inégalités de très petites dimensions. Le radius est légèrement incurvé et la concavité regarde le cubitus (fig. 1, h et i). — Tous les cartilages de conjugaison sont ossifiés.

*Epicrise.* Exostoses multiples typiques avec hypoplasie du cubitus et incurvation du radius des deux côtés.

7. Dagobert S-n, 3 ans (fils du précédent). Nourri au sein; toujours bien portant.

*Etat clinique* (22.3.32). Petit garçon ayant l'air bien portant. Aucun signe de rachitisme. Sur le squelette on ne sent pas d'exostoses. Le patient n'a pas été radiographié.

8. Marianne S-n, 2 ans (sœur du précédent). Nourrie au sein. Depuis l'âge de un an les parents ont observé chez cette enfant quelques petits nodules sur les côtes, ainsi que sur l'omoplate droite. Le nodule de ce dernier os disparut dans la suite, mais les autres persistent.

*Etat clinique* (22.3.32). Fillette éveillée, bien constituée, d'apparence saine. Aucun signe de rachitisme. Quelques petits nodules, dont les plus volumineux sont à peine gros comme un pois, se sentent au niveau des côtes inférieures ainsi qu'aux genoux. — Pas d'examen radiographique.

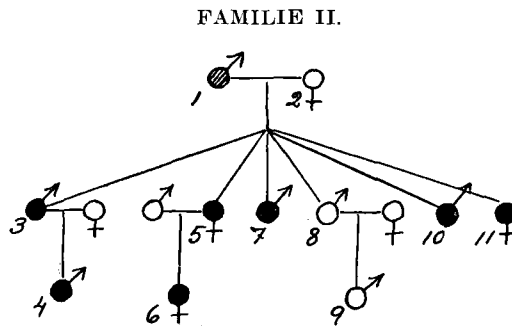
9. Gurli S-n. Décédé à 19 ans d'une maladie dont la famille ignore la nature. Depuis son enfance il aurait eu de nombreuses et grosses nodosités autour des articulations les plus importantes.

10. Astrid S-n, 26 ans. Nous ne l'avons pas examinée. D'après les renseignements venus de ses frères ou sœurs, elle est de taille moyenne et indemne d'exostoses. (Quand la maladie est fortement accusée et bien connue dans la famille, les renseignements fournis ne peuvent guère être mis en doute).

*Epicrise concernant la famille.*

Nous avons ici une famille dans laquelle on rencontre sûrement, au cours de quatre générations successives, des exostoses multiples de croissance. L'hérédité est le trait caractéristique d'une maladie causée par un facteur dominant, ainsi que l'ont décrite *Langenskiöld* et d'autres.

Chez tous les membres qui dans cette famille se trouvaient atteints, l'affection se distinguait par des exostoses relativement volumineuses.



1. Gustav P-n. Décédé. La famille ignore s'il avait des altérations osseuses.

2. Anna P-n, 55 ans. Taille moyenne. Pas d'altérations osseuses au palper.

3. John P-n, 35 ans. Nous ne l'avons pas examiné; les renseignements le concernant viennent de ses parents. Il a toujours été bien portant. Depuis son enfance il présente plusieurs nodosités osseuses, en particulier au niveau des genoux. Les nodosités cessèrent d'augmenter avec l'arrêt de la croissance. Pas de symptômes subjectifs. La taille serait moyenne, la constitution physique solide et l'intelligence normale.

4. John P-n, 11 ans (fils du précédent). Nourri au sein. Aussitôt après sa naissance, il offrait des nodosités aux côtes, aux omoplates et aux genoux. Depuis, ces nodosités ont augmenté de volume et de nombre. A trois ans (en 1924), le jeune patient est opéré à Kronprinsessan Lovisas Vårdanstalt. Extrait du compte rendu de l'intervention: »A l'union de la portion cartilagineuse et de la portion osseuse de la neuvième côte se voit un enchondrome nodulaire, en forme de grappe de raisin et du volume d'une orange; la tumeur se projette jusque sur la onzième côte. Résection«.

*Examen radiographique* (1.11.30. K. L. V.). A la face postérieure du fémur gauche on découvre, sur une vue prise de côté, une exostose longue de 4 c., épaisse comme un doigt, dirigée en haut. Sur les deux tibias et les deux péronés, très petites exostoses acuminées. L'extrémité proximale de l'humérus gauche porte, à sa face interne, une exostose grosse comme une noix et dont le point d'attache est fracturé. Pas d'altérations bien notables au niveau des coudes. Le cubitus gauche est plus court que le radius d'environ 1 c.; il est droit et la face interne porte une exostose grosse comme un pois (fig. 1 c). Le cubitus droit est plus court que le radius d'environ 1,5 c. L'épiphyse est aplatie dans la direction du radius et, en dedans, — région où le cartilage de conjugaison est moins apparent, — elle se continue avec une portion de la diaphyse qui est d'une structure plus poreuse, structure qui se prolonge un peu par en bas sur la face radiale du cubitus. — Dans le squelette de la main on ne découvre aucune altération notable. — Sur le bord interne de l'omoplate on voit deux saillies osseuses du volume d'un pois. — A la partie antérieure de la cinquième côte est une exostose pédiculée, se terminant en chou-fleur et grosse comme une bonne noix; elle se dirige obliquement en haut et en dedans. — Pas d'allongement notable de la métaphyse. — Rien de pathologique dans la disposition des noyaux épiphysaires d'ossification. Aucun des cartilages de conjugaison n'est ossifié. On profite du séjour de l'enfant à K. L. V. pour lui enlever l'exostose occupant l'humérus gauche.

*Etat clinique* (29.11.32). Jeune garçon de taille normale. Pas d'anomalies au corps thyroïde. Bonne intelligence. Aucun indice de troubles endocriniens.

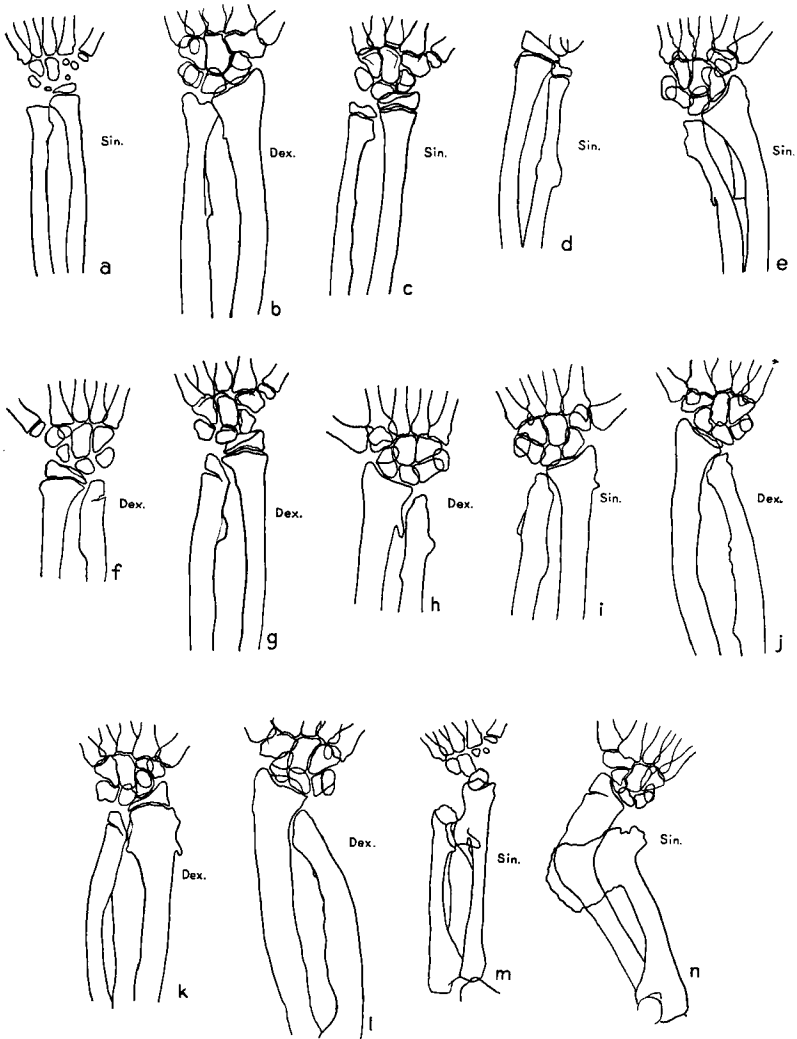


Fig. 1.

*Examen radiographique* (29.11.32). Les exostoses présentent un accroissement à peu près en rapport avec l'accroissement du système osseux dans son ensemble, sauf la grande exostose qui occupe la face postérieure du fémur gauche et qui a subi une certaine diminution ainsi qu'une certaine modification de sa forme. A l'avant-bras droit, l'exostose dirigée vers le radius paraît un peu plus grande et mieux délimitée (fig. 1 g). — Rien de pathologique dans la disposition des noyaux épiphysaires d'ossification. Aucun des cartilages de conjugaison n'est ossifié.

La selle turcique est d'une capacité et d'une forme normales.

*Epicrise.* Le patient présente des exostoses typiques. L'allongement des métaphyses est insignifiant. Il est intéressant de constater une certaine tendance à la formation d'exostoses en chou-fleur munies d'étroits pédicules. La tumeur enlevée à l'âge de trois ans avait peut-être bien, elle aussi, la même structure; elle ressemblait, il est vrai, davantage à un chondrome, mais cette apparence dépendait probablement de l'âge du patient. — Il convient en outre d'insister sur la modification que subit la forme de l'exostose occupant la face postérieure du fémur; le fait dépendait évidemment de l'action des muscles et des tendons environnants. — On avait une belle image au niveau de l'extrémité oblique et atrophiée du cubitus; au côté interne de cette extrémité on constatait nettement l'ossification du cartilage de conjugaison.

5. Alva H-y, 30 ans. Depuis l'enfance, nodosités au niveau des articulations du genou et du cou-de-pied. Ces nodosités ont cessé d'augmenter avec l'arrêt de la croissance. En ces dernières années la patiente fut de temps à autre incommodée par des douleurs dans le coude gauche. En quelques occasions les mouvements du coude furent subitement enrayés dans l'attitude en flexion, phénomène qui disparaissait au bout d'un court instant. L'anamnèse ne mentionne aucun traumatisme contre le coude.

*Etat clinique* (13.1.33). Femme de taille moyenne, de constitution normale et de bonne santé apparente. Aucun signe de troubles endocriniens. Rien d'anormal au corps thyroïde, non plus que sous le rapport psychique.

*Examen radiographique* (13.1.33). Exostoses typiques, en nombre relativement limité, au niveau des grandes articulations; la plus volumineuse, grosse comme une noisette et portée par une tige allongée, occupe l'extrémité distale de la face interne du fémur gauche. Pas d'allongement marqué de la métaphyse. — L'avant-bras droit présente un aspect caractéristique avec l'extrémité hypoplasiee du cubitus et les incurvations qui occupent soit le radius, soit le cubitus et dont les concavités se regardent mutuelle-

ment. Sur sa face radiale le cubitus est inégal et rugueux. L'incurvation du radius est surtout accusée en face de cette région inégale (fig. 1 j).

Dans le coude gauche on voit un corps étranger arondi, libre, gros comme un bon pois et qui fut certainement l'origine des gênes qu'éprouva le patient.

La selle turcique est de forme et d'amplitude normales. — Tous les cartilages de conjugaison sont ossifiés.

*Epicrise.* Exostoses typiques d'un volume modéré et relativement peu nombreuses. Comme il arrive le plus souvent chez les patients dont la croissance est terminée, on n'observe pas d'allongement des métaphyses. — L'hypoplasie de l'extrémité cubitale, avec les altérations qui s'ensuivent du côté de l'avant-bras, est d'une netteté particulière. Cette netteté ressort tout spécialement au niveau des dentelures du cubitus et de l'incurvation du radius, laquelle est surtout accusée en face des dentelures du cubitus (comparer avec l'obs. III,2).

6. Gunvor H-y, 6 ans (fille de la précédente). Nourrie au sein pendant trois mois, puis au biberon. La mère n'a pas remarqué de nodules osseux.

*Etat clinique* (13.1.33). Fillette de tempérament vif, de taille normale pour son âge et d'apparence saine. Rien à noter au corps thyroïde. Aucun indice de rachitisme. Quelques petites saillies osseuses autour des genoux.

*Examen radiographique* (13.1.33). Quelques exostoses typiques au niveau des articulations des genoux et des épaules. — A la face postérieure du fémur, vers son extrémité distale, exostose aplatie ayant le volume d'une bonne noix. — Aux mains et aux pieds, nombre limité de petites exostoses. — Allongement évident, mais modéré, des métaphyses à l'extrémité distale des deux fémurs, ainsi qu'à l'extrémité proximale des deux humérus. — Le cubitus gauche est raccourci d'environ 0,5 c. et sa face radiale porte une exostose grosse comme un pois (fig. 1 a).

Selle turcique de forme et d'amplitude normales.

En ce qui concerne les noyaux épiphysaires d'ossification et l'ossification du cartilage épiphysaire, on ne constate encore aucun noyau d'ossification ni dans l'épiphyse de l'extrémité distale du cubitus ni dans la tête du radius. Les noyaux épiphysaires des os du poignet sont plus petits qu'on ne le voit généralement à cet âge. A l'extrémité proximale de l'humérus, la ligne épiphysaire est ouverte: normalement elle se ferme vers l'âge de 5 ans (*Broman*). L'apparition des noyaux épiphysaires est donc, sous le rapport de sa date, entre les limites de la normale; elle est pourtant plus proche de la limite supérieure que de l'inférieure.

*Epicrise.* Altérations typiques caractérisant les exostoses multiples de croissance. Bien qu'il n'existe pas encore de ligne épiphysaire, le cubitus gauche est manifestement raccourci. — L'exostose arrondie occupant la face postérieure du fémur droit aura subi probablement un changement de forme analogue à celui de l'obs. 2, famille III.

7. Nils P-n, 29 ans. Depuis son enfance le patient présente des nodosités immédiatement au-dessus des deux genoux. Ces nodosités ont cessé de s'accroître depuis que le patient a cessé de grandir. En 1929, les exostoses les plus volumineuses furent extirpées à l'Hôpital de Sabbatsberg. On prit de plus des radiographies des articulations du genou.

*Examen radiographique* (5.6.29). A l'extrémité inférieure des deux fémurs se voient de grandes exostoses d'un aspect typique; les unes, portées par de longs pédicules, sont en forme de chou-fleur, les autres ont une large base et une extrémité pointue. Il existe aussi des exostoses sur le tibia et le péroné des deux côtés. Pas d'allongement perceptible des métaphyses.

*Etat clinique* (29.11.32). Jeune homme de taille moyenne, avec une solide constitution physique et les apparences d'une bonne santé. Aucun indice de troubles endocriniens. Rien d'anormal du côté du corps thyroïde et de l'intelligence. Cicatrices laissées par les résections des exostoses voisines des genoux. Petites saillies osseuses se sentant au palper sur les jambes, aussi bien à leur extrémité proximale qu'à leur extrémité distale. Pas de raccourcissement perceptible des os. Incurvation insignifiante de l'avantbras gauche.

*Examen radiographique* (29.11.32). Les grandes exostoses visibles, sur les radiographies de 1929, à l'extrémité distale des fémurs ont été enlevées au ciseau et la surface qui en est résultée se montre unis. A droite, le cubitus paraît légèrement raccourci; l'extrémité cubitale inférieure est légèrement polie du côté du radius et la surface articulaire regardant le radius est plus grande qu'à gauche. A une petite distance en haut sur le bord radial du cubitus se voit une rugosité surmontée d'une petite pointe. Au niveau de cette rugosité le radius qui, dans son ensemble, est faiblement incurvé montre une incurvation plus accentuée (fig. 1 b). Tous les cartilages de conjugaison sont ossifiés.

*Epicrise.* Altérations du type usuel des exostoses de croissance. Il existe une certaine tendance à la formation d'exostoses pourvues d'un long pédicule surmonté d'une tête en chou-fleur. Altérations caractéristiques du cubitus.

8. Alvar P-n, 27 ans. Homme de taille moyenne, de constitution physique normale et d'apparence saine. Au palper il semble complètement indemne d'exostoses. Pas d'examen radiographique.

9. Hans P-n, 3 ans (fils du précédent). Petit garçon bien portant, sans exostoses perceptibles au palper. Pas d'examen radiographique.

10. Bror P-n, 22 ans. Depuis sa toute première enfance il a, aux genoux et aux cous-de-pied, des nodules qui se sont lentement accrus.

*Etat clinique* (16.1.33). Jeune homme de taille moyenne, de constitution solide et, à ce qu'il semble, de bonne santé. Aucun indice de troubles endocriniens. Rien d'anormal au corps thyroïde. Intelligence normale. Aux cous-de-pied, aux genoux et aux épaules on sent plusieurs nodules au palper; les plus gros atteignent le volume d'une noix. Pas d'hypoplasie cubitale reconnaissable au palper. Le patient n'a pas été radiographié.

*Epicrise.* Exostoses multiples typiques de moyenne dimension.

11. Gunhild P-n, 20 ans. Elle n'a jamais remarqué l'existence de nodules.

*Etat clinique* (23.1.33). Femme bien conformée, ayant l'air bien portante et de taille moyenne. Aucun indice de troubles endocriniens. Corps thyroïde: rien de spécial. Intelligence normale. — Au niveau des genoux et des cous-de-pied on sent quelques très petits nodules de consistance osseuse; les plus gros, atteignant le volume d'une noisette, occupent la face interne de l'extrémité distale du fémur droit. Ni déformations ni raccourcissements prononcés des os.

*Examen radiographique* (23.1.33). Exostoses multiples typiques, bien qu'insignifiantes, des deux côtés des articulations des cous-de-pied, des genoux, de la hanche et des épaules. Pas d'allongement apparent des métaphyses. Le cubitus est normal des deux côtés. — Toutes les lignes épiphysaires sont fermées.

*Epicrise.* Exostoses typiques multiples. Il est intéressant de constater que la patiente, bien qu'elle ait vingt ans, n'avait pas remarqué ses exostoses en raison de leur très faible importance.

#### *Epicrise de la famille.*

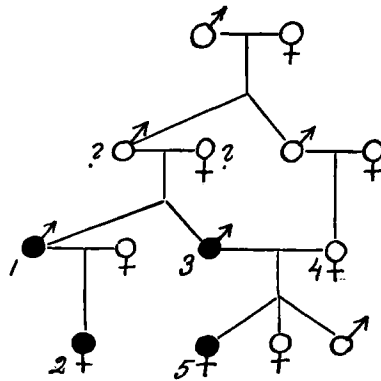
Nous venons de décrire une famille où les exostoses multiples de croissance se sont montrées pendant deux générations. Il se pourrait néanmoins que le père (obs. 1) eût été atteint, puisque 5 de ses enfants offrent des exostoses et que la mère (obs. 2) en est exempte. Il est en effet possible que la maladie ait échappé à l'attention du père, vu que, dans toutes les observations relatives ci-dessus, elle est d'un caractère assez discret, au point même que dans un cas, — celui d'une femme pourtant et, qui

plus est d'une femme déjà parvenue à l'âge de vingt ans, — la patiente ne s'en était pas aperçue.

Dans cette famille, par conséquent, l'hérédité est typiquement dominante. Il est à noter que, sur les 6 frères ou sœurs appartenant à la seconde génération, 5 furent atteints par l'affection, une fréquence qui, à n'en pas douter, se rencontre assez rarement.

Une certaine tendance à la formation d'exostoses en chou-fleur avec long pédicule se rencontre chez plusieurs des membres de cette famille. Il semble que ce genre d'exostose se développe secondairement par suite de l'action irritative et mécanique qu'exercent les muscles et les tendons voisins. — Il ne faut pourtant guère s'étonner que les exostoses aient présenté des ressemblances aussi accusées; dans cette famille, en effet, sous le rapport de la constitution physique et de l'aspect, frères et sœurs avaient entre eux une ressemblance peu commune.

## FAMILIE III.



1. Frans A-d, 55 ans. Depuis son enfance il a des nodules, qu'il estime rachitiques, au voisinage des grandes articulations. Ces nodules cessèrent de s'accroître, une fois que le patient devint adulte.

*Etat clinique* (12.3.32). Taille: 167 c. Homme petit, mais solidement constitué. L'avant-bras gauche est de 6 c. plus court que le droit. Aucun indice de troubles endocriniens. Rien d'anormal au corps thyroïde. Bonne intelligence. Etat général: rien de notable.

*Examen radiographique* (12.3.32). Nombreuses exostoses dont le volume peut s'élever jusqu'à celui d'un œuf d'oie. Tantôt elles prennent la forme d'un chou-fleur, tantôt elles sont portées par des pédicules longs et étroits, tantôt leur sommet n'est que faiblement acuminé; elles siègent auprès des articulations des cous-de-pied, des genoux, des hanches, des épaules et des poignets. On ne constate pas d'allongement certain des métaphyses. Le cubitus gauche est hypoplasé, la main est subluxée; le radius et le cubitus sont fortement incurvés et les incurvations se regardent l'une l'autre (la photographie fut prise dans l'attitude en supination). A l'extrémité distale du radius et du cubitus siègent deux petites exostoses dirigées l'une vers l'autre (fig. 2). — Tous les cartilages de conjugaison sont ossifiés.

*Epicrise.* Exostoses multiples d'un aspect typique. Les altérations caractéristiques de la maladie, telles que l'hypoplasie cubitale ainsi que les incurvations du radius et du cubitus, se rencontrent à gauche. — Il est assez intéressant de noter que la maladie fut jugée rachitique, opinion qu'on entend souvent exprimer.

2. Sylvia A-d, 13 ans (fille du précédent). Son père est de petite taille, mais la mère est considérablement au-dessus de la moyenne; tous les deux sont bien portants. La patiente a été nourrie au sein. Depuis l'âge de deux ans elle a des nodules qui, durant la période de croissance, ont augmenté de nombre et de volume.

*Examen radiographique* (pratiqué en 1921 par un radiologiste privé). Exostoses manifestes sur les extrémités proximales du tibia et du péroné gauches, ainsi que sur l'extrémité distale du fémur. La tête du péroné paraît le siège d'une tuméfaction irrégulière; de la face interne de la métaphyse tibiale part une exostose à peine grosse comme un pois et pourvue d'un étroit pédicule; sur le côté interne de la métaphyse fémorale se voit une saillie et l'épiphyse, sur sa face interne paraît inégalement dentelée. (Cette dernière apparence est-elle imputable à des déformations provenant des exostoses? Il est difficile de le dire pour plusieurs raisons et, entre autres, à cause du peu de netteté de la radiographie).

Les exostoses se sont ainsi progressivement accrues sous le rapport aussi bien de leur nombre que de leur volume. En 1928, la patiente est traitée à l'Hôpital de Sabbatsberg pour ses nodules; une radiographie est prise à cette occasion. Diagnostic: Exostoses multiples.

*Etat clinique* (4.12.28). Sur la plupart des lignes diaphyso-épiphysaires on sent des tumeurs dures comme de l'os, indolentes, fixées au squelette et dont le volume varie de celui d'une noisette à celui d'un œuf de poule.

*Examen radiographique* (5.12.28). Nombreuses exostoses à l'extrémité

supérieure des diaphyses tibiales et péronières des deux côtés. La diaphyse du fémur droit montre, sur sa face interne, à 4 c. au-dessus de son extrémité inférieure, une petite exostose acuminée. La diaphyse fémorale gauche montre à la partie inférieure de sa face externe des exostoses typiques. Sur chacune des faces interne et postérieure proémine une exostose à large base avec un contour inégal, mais bien tranché (fig. 2 a). Cette exostose montre en différents points un système trabéculaire peu dense et irrégulier qui donne aux points précités une apparence alvéolaire. A la base de l'exostose le contour cortical du fémur fait défaut ; la couche

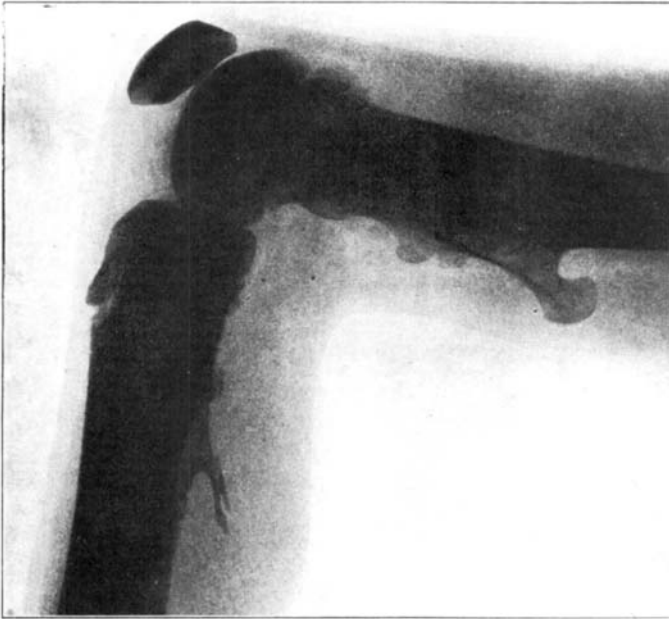


*Fig. 2 a.*

corticale se confond avec les trabécules de l'exostose dans le bord qui est au-dessus d'elle. Le cubitus montre des deux côtés une exostose sur la face radiale à 5 c. au-dessus de l'extrémité inférieure (fig. 3 a). Le cubitus des deux côtés mesure 2 c. de moins que le radius et le radius s'incurve en formant un arc ouvert du côté du cubitus. — Pas d'allongement perceptible de la métaphyse. — Rien de pathologique dans la disposition des noyaux épiphysaires non plus que dans l'ossification du cartilage de conjugaison.

*Etat clinique* (25.9.32). Jeune fille extraordinairement grande pour son âge (taille : 158 c.), maigre et dégingandée, mais pour le reste avec les apparences d'une bonne santé. Pas de signes de troubles endocriniens. Rien d'anormal au corps thyroïde. Poils pubiens et seins développés. Intelligence normale. — A gauche, le bord interne de l'omoplate est plus éloigné de la cage thoracique qu'à droite, en raison d'une exostose partant

de l'omoplate et se dirigeant vers le thorax, ainsi qu'on l'a constaté en radiographie. Le bord interne des deux omoplates offre des dentelures inégales et porte plusieurs exostoses dont le volume peut atteindre celui d'un pois. Sur les deux apophyses coracoïdes se voit une paire d'exostoses grosses comme un grain de riz. A l'extrémité interne de la clavicule gauche, exostose du volume d'un pois. Sur les côtes existent une série de petites saillies ayant les dimensions d'un grain de riz. — La patiente



*Fig. 2 b.*

boite légèrement en raison de ce que le membre inférieur gauche a 2 c. de moins que le droit. Le bassin est très légèrement oblique et la colonne vertébrale présente une scoliose à convexité gauche. Légère attitude en genu valgum des deux côtés.

*Examen radiographique (27.9.32).* Exostoses typiques sur tout le squelette. — Pas d'allongement notable des métaphyses. — A l'extrémité proximale des fémurs, au bassin et à l'extrémité proximale des humérus existe une série de très petites saillies osseuses. — L'exostose à large base qu'on apercevait lors de l'examen radiographique précédent sur une vue latérale du genou gauche, exostose qui présentait une structure irrégulière avec de grandes vacuoles, s'est modifiée et l'on voit maintenant

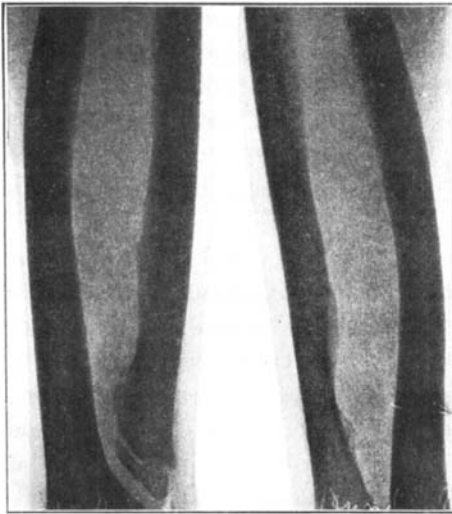
une exostose grosse comme une noisette, pédiculée, dirigée en haut et répondant vraisemblablement à la partie proximale de la néoformation, tandis que la partie distale n'est plus représentée que par quelques petites inégalités (voir fig. 2 b). — Aux pieds, le troisième orteil gauche paraît fortement dévié en dedans au niveau de sa première articulation phalangienne; il se place ainsi en flexion au-dessous du second orteil. Cette déviation est causée par une exostose partant du bord externe de la surface articulaire distale de la première phalange, exostose qui est grosse



*Fig. 3 a.*

comme un grain de riz et dirigée vers l'articulation. Par ailleurs on trouve sur les extrémités aussi bien proximales que distales des métacarpiens et des phalanges une série de petites exostoses pouvant atteindre les dimensions d'un grain de riz. Aucun os du pied n'est raccourci. — Pas d'exostoses autour des coudes. — L'hypoplasie de l'extrémité cubitale ne s'est pas modifiée. *Les exostoses visibles sur les plaques antérieures, exostoses qui partaient du cubitus pour se diriger vers le radius, ont presque complètement disparu, bien qu'en face des exostoses l'incurvation du radius persiste (fig. 3 b), mais un peu moins prononcée.* — Aux mains on voit un raccourcissement de l'auriculaire droit; les métaphyses offrent un allongement modéré auprès des épiphyses des métacarpiens, ainsi que des première et deuxième phalanges. L'auriculaire droit est dévié en dedans au niveau de sa première articulation phalangienne, ce qui tient évidemment à une saillie osseuse partant du bord cubital de la surface arti-

culaire distale de la première phalange, saillie qui est grosse comme un grain de riz, dirigée vers l'articulation et, par son aspect, absolument analogue à celle qui occupe le troisième orteil du pied gauche. Pour le reste on trouve sur les os des doigts plusieurs petites saillies fort ténues. — D'une manière générale les exostoses visibles sur les plaques radiographiques du premier examen montrent dans leur ensemble une augmentation de volume en relation avec la croissance du système osseux. — Pas de modifications pathologiques dans la disposition des noyaux épiphysaires et la fermeture des lignes épiphysaires.



*Fig. 3 b.*

*Epicrise.* Nous avons ici une patiente chez laquelle les exostoses sont grosses et nombreuses, tandis que l'allongement des métaphyses est peu prononcé. — Comme les premières radiographies remontent à un âge aussi précoce que celui de deux ans et comme les suivantes datent respectivement de l'âge de 8 et 13 ans, nous sommes ici en mesure d'observer plusieurs particularités intéressantes concernant la croissance des exostoses et les diverses phases de leur évolution.

C'est ainsi que chez cette patiente, de même que dans la plupart des autres cas, on constate du côté des exostoses un accroissement proportionné à la croissance du système osseux dans

son ensemble. Nulle part les exostoses ne semblent partir du cartilage de conjugaison; elles partent de la diaphyse au voisinage de ce cartilage ou même à une assez grande distance de lui. Ce phénomène s'observe de la façon la plus nette sur les images provenant du genou gauche, où s'étaient montrées et développées une série d'exostoses qu'on voit subir ensuite une transformation régressive, laquelle, en raison de ses caractères, semble constamment déterminée par l'action des muscles et des tendons sur les exostoses. Pareille transformation est surtout bien visible sur les vues latérales prises au genou gauche: ici l'on peut très bien suivre la transformation, précédemment décrite, d'une grande exostose en chou-fleur.

Il est encore intéressant de constater la disparition des exostoses cubitales dont l'existence n'est plus attestée, sur les dernières plaques, que par des inégalités du cubitus et par les incurvations du radius.

La déviation du troisième orteil du pied gauche et de l'auriculaire de la main droite est causée par une petite pointe osseuse qui part de la surface articulaire distale de la première phalange et qui est dirigée vers l'articulation. Ces petites saillies osseuses sont intéressantes en ce sens qu'elles occupent les extrémités osseuses en des points où il n'y a pas de cartilage de conjugaison et qu'elles sont dirigées vers l'articulation. De plus, à l'inverse des exostoses habituelles, elles ont une surface uniformément arrondie, ce qu'on peut attribuer à l'usure (les exostoses cubitales sont de même assez uniformément arrondies). — Aux extrémités proximales des métacarpiens et aux extrémités distales des phalanges, où, à vrai dire, il n'y a pas de cartilage épiphysaire, existe également une série de très petites saillies osseuses.

Les raccourcissements qu'on observe dans le cas actuel sur les os de l'auriculaire de la main droite se combinent avec un allongement de la métaphyse des mêmes os. Comme c'est la règle, on constate en même temps des inégalités dans les lignes épiphysaires.

3. Viktor A-n, 50 ans. Le patient ne s'est jamais découvert de nodules. *Etat clinique* (2.12.32). Homme trapu, solidement constitué. Taille:

162 c. Aucun signe de troubles endocriniens. Corps thyroïde : rien à noter. Intelligence normale.

*Examen radiographique* (3.12.32). Quelques saillies osseuses avec leur aspect et leur disposition caractéristiques; les plus grosses, du volume d'un bon pois, sont au voisinage des grandes articulations. — Pas d'allongement des métaphyses. — Le cubitus droit est hypoplasé et plus court d'environ 2 c. Les deux cubitus sont incurvés et leur concavité regarde le radius qui est lui-même légèrement incurvé et pourvu, sur sa face cubitale, de quelques exostoses en pointe, mais fort petites. — Toutes les lignes épiphysaires sont fermées.

*Epicrise.* Ce fait est intéressant à cause du petit nombre et de la petitesse des exostoses; il en résultait que le patient lui-même ignorait leur existence. Dans un examen clinique usuel il est également probable que ces altérations auraient passé inaperçues de la majorité des observateurs. Par conséquent et, si possible, il faut constamment effectuer une exploration radiographique pour qu'on ait le droit d'affirmer catégoriquement qu'un patient est exempt d'exostoses.

4. Ella A-n, 42 ans (cousine du précédent qu'elle a épousé). Femme de taille moyenne (164 c.) avec les apparences d'une bonne santé. Aucun indice de troubles endocriniens. Corps thyroïde : rien de particulier. Intelligence normale.

*Examen radiographique* (3.12.32). Sur le squelette on ne découvre aucune exostose.

En plus d'une fille (obs. 5), la patiente eut de son mari deux autres enfants : un garçon et une fille, respectivement âgés maintenant de 9 et 10 ans; ces deux derniers enfants n'offrent pas d'exostoses au palper, mais ils n'ont pas été radiographiés.

5. Birgit A-n, 13 ans (fille de la précédente). Nourrie au sein. Depuis l'âge de 3 ans elle présente de petits nodules osseux au niveau des genoux. Ces nodules se sont accrus dans la suite, mais très lentement.

*Etat clinique* (30.9.32). Jeune fille de taille en rapport avec son âge (145 c.), d'apparence saine et de constitution physique normale. Aucun indice de troubles endocriniens. Rien d'anormal ni du côté du corps thyroïde ni du côté de l'intelligence.

*Examen radiographique* (1.10.32). Petites éminences osseuses, pouvant atteindre le volume d'un pois et présentant l'aspect caractéristique, autour des grandes articulations. — Un allongement métaphysaire évident se voit à l'extrémité distale du fémur ainsi qu'à l'extrémité proximale du tibia et du péroné. — Vers l'union de son tiers moyen et de son tiers inférieur le cubitus gauche se renfle pour former une tuméfaction grosse

comme une noix et présentant une surface assez unie. Immédiatement au-dessus de la tuméfaction, le radius est un peu plus fortement incurvé (fig. 1 d). A gauche, le cubitus est plus court de 1 c. qu'à droite. — Rien de pathologique dans la disposition des noyaux épiphysaires et l'ossification des cartilages de conjugaison.

*Epicrise.* Dans le cas précédent les exostoses sont particulièrement insignifiantes, tandis que l'allongement des métaphyses est bien évident.

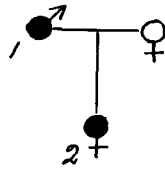
#### *Epicrise de la famille.*

Voici donc une famille où deux frères ont des exostoses multiples, affection dont, suivant l'usage, leurs enfants ont hérité. Ils ignorent si quelqu'un de leurs ascendants, maintenant décédés, avait des exostoses. — Dans l'obs. 5 les exostoses de la patiente, qui était fille de parents consanguins (obs. 3 et 4), sont relativement insignifiantes; cette circonstance paraît témoigner en une certaine mesure qu'il n'existait pas chez la mère une prédisposition latente éventuelle. Ces prédispositions latentes ont été supposées par plusieurs auteurs, bien que les preuves de leur existence fassent défaut.

Il est curieux de voir les différents aspects que revêt l'affection chez les différents membres de la même famille. C'est ainsi que dans l'obs. 2 nous avons de grosses exostoses, mais un allongement insignifiant des métaphyses, tandis que, chez une cousine du même âge (obs. 5), les exostoses sont de dimensions particulièrement insignifiantes, mais, en échange, les allongements métaphysaires sont très marqués.

Notons en outre que les lésions ont une importance notablement plus grande chez le père et la fille de la famille A-d que chez le père et la fille de la famille A-n, ce qui indique une différence dans l'ensemble de prédispositions dont héritèrent les deux frères.

## FAMILIE IV.



1. Johan L-n, 45 ans. Depuis son enfance il a remarqué des nodules, surtout autour des genoux, mais également au niveau des cous-de-pied, des poignets et des épaules. Ces nodules s'accroissent pendant la période de croissance du patient, mais dans la suite ils ne se sont plus modifiés. Le patient n'en a jamais éprouvé d'inconfort.

*Etat clinique* (7.10.32). Homme solidement constitué, un peu trapu. Aucun indice de troubles endocriniens. Corps thyroïde: aspect normal. Intelligence normale. Au palper, on sent de grosses exostoses au voisinage de toutes les grandes articulations, sauf les coudes.

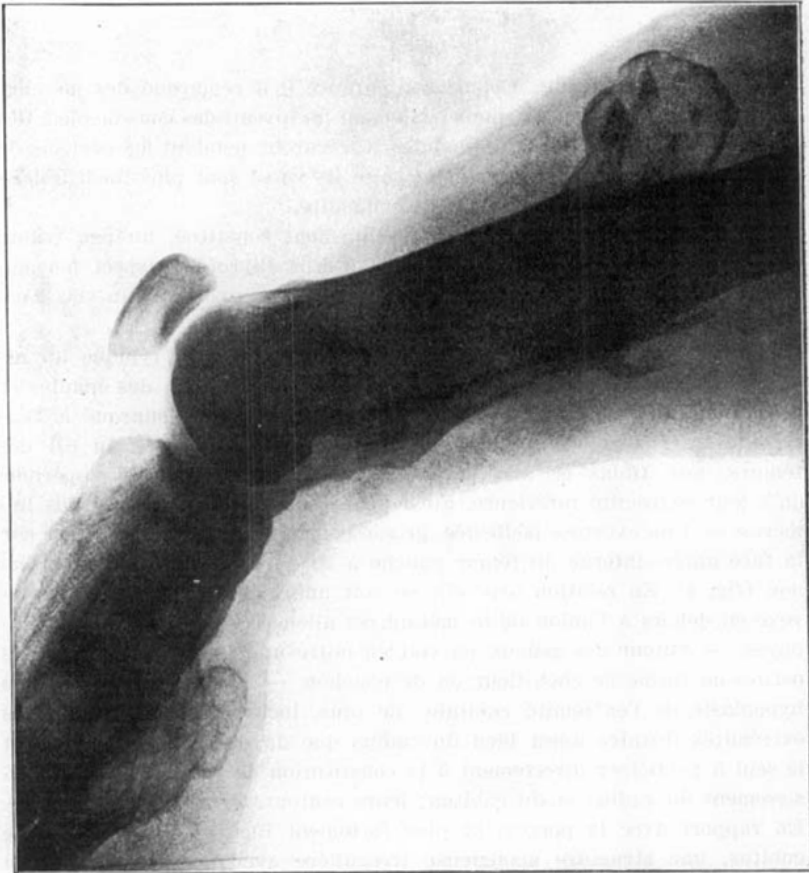
*Examen radiographique* (7.10.32). Exostoses d'aspect typique au niveau des articulations des pieds, des genoux, des hanches, des épaules et des poignets. Fort allongement des métaphyses, surtout marqué à l'extrémité inférieure des fémurs, mais très nettement encore au col des fémurs, aux tibias et aux péronés, tant à leur extrémité supérieure qu'à leur extrémité inférieure, ainsi qu'à l'extrémité supérieure des humérus. — Une exostose pédiculée, grosse comme un œuf de poule, est sur la face antéro-interne du fémur gauche à 20 c. environ au-dessus du genou (fig. 4). En relation avec elle se voit une incurvation fémorale convexe en dehors à l'union de la métaphyse allongée et du reste de la diaphyse. — Autour des genoux on voit en outre une série d'exostoses plus petites en forme de chou-fleur ou de bouchon. — Au poignet droit, forte hypoplasie de l'extrémité cubitale; de plus, incurvation en dedans des extrémités distales aussi bien du radius que du cubitus. Le radius est le seul à participer directement à la constitution de l'articulation. Épaissement du radius et du cubitus; leurs contours offrent des inégalités. En rapport avec la portion la plus fortement incurvée on voit, sur le cubitus, une structure spongieuse irrégulière avec des vacuoles, ainsi qu'une exostose à peine grosse comme un pois et dirigée vers le radius (fig. 1 l). — Tous les cartilages de conjugaison se montrent ossifiés.

*Epicrise.* Les altérations produites par les exostoses sont ici particulièrement accusées. Une exostose proliférante typique, en chou-fleur, occupe le fémur gauche. — Malgré l'âge du patient on observe des métaphyses fortement allongées.

2. Maj L-n, 15 ans (fille du précédent). Nourrie au sein. Depuis l'âge d'un an elle porte une nodosité au poignet gauche. Des saillies se sont ensuite peu à peu développées au niveau de la plupart des grandes articulations, saillies qui plus tard ont augmenté de nombre et de volume.

A 9 ans (1926), la patiente fut opérée dans un hôpital (Samariten) : on lui enleva l'os droit pour un sarcome qui s'y était formé. — La patiente n'a jamais éprouvé de gêne par suite de ses nodosités.

*Etat clinique* (3.10.32). Petite taille, mais développement normal des



*Fig. 4.*

téguments et des muscles. Aucun signe de troubles endocriniens. Rien à noter ni du côté du corps thyroïde ni du côté de l'intelligence. Poils pubiens présents et seins développés.

Limitation de la pronation et de la supination à l'avant-bras gauche ; douleur dans les mouvements extrêmes. Au poignet gauche existe une tumeur grosse comme un œuf de poule et d'une dureté osseuse ; sur la face palmaire de cette tumeur glissent les tendons fléchisseurs de la main. Des nodosités semblables, d'une dureté osseuse, existent au niveau de la plupart des limites épiphysaires. Les côtes inférieures offrent quelques

saillies osseuses du volume d'un pois. Sur le bord interne des omoplates se trouvent quelques saillies ayant également le volume d'un pois. — L'encoche jugulaire du sternum est notablement plus profonde qu'à l'état normal.

*Examen radiographique* (14.6.26) (à l'Hôpital Samariten). Sur les vues d'ensemble des articulations des cous-de-pied, des genoux, des hanches, des épaules et des poignets on observe, au niveau de toutes les extrémités diaphysaires, les altérations qui caractérisent les exostoses multiples. Ces altérations sont surtout prononcées à l'extrémité inférieure des fémurs et d'une manière à peu près égale des deux côtés. — En deux régions du squelette, — à l'extrémité inférieure du cubitus gauche et à l'extrémité inférieure du tibia droit, de 5 à 8 c. au-dessus du plan de l'articulation tibio-tarsienne et sur la face externe de l'os, — on trouve dans l'os de fortes tuméfactions locales, en aspect de tumeur, avec une structure vacuolaire bien accusée et des trabécules spongieuses minces comme une feuille de papier. — Les altérations sont surtout prononcées dans la portion distale de l'avant-bras gauche. L'extrémité distale du radius est en fourreau de sabre, incurvée autour de l'extrémité distale tuméfiée du cubitus, laquelle est large d'environ 5 c. Tout l'avant-bras gauche est manifestement raccourci; le cubitus est considérablement plus large qu'à l'état normal. Allongement évident des métaphyses (voir plus loin). — Rien de pathologique dans la disposition des noyaux d'ossification et l'ossification des cartilages de conjugaison.

*Examen radiographique* (3.10.32). Depuis l'examen radiographique précédent la plupart des exostoses ont augmenté de volume, généralement en proportion de l'accroissement des os dans leur ensemble; quelques-unes pourtant ont pris un développement relativement plus grand. De même que dans l'examen antérieur, un allongement modéré des métaphyses s'observe au niveau de l'extrémité supérieure des humérus ainsi qu'aux extrémités supérieures et inférieures des fémurs, des tibias et des péronés. L'image donnée par l'os spongieux est ici extrêmement irrégulière. — A l'extrémité inférieure du fémur gauche l'échancrure intercondylienne paraît «allongée» (voir l'obs. V,1). Les exostoses de l'extrémité inférieure des tibias et des péronés sont très fortement développées sur les faces qui se regardent mutuellement. A droite, le péroné semble fortement érodé et repoussé en dehors par une exostose, grosse comme un œuf de poule, qui part de la face externe du tibia. — Aux genoux les anciennes exostoses ont augmenté de volume; notamment à l'extrémité inférieure du fémur droit elles ont pris un aspect en bouchon, sont devenues plus compactes et se sont allongées dans le sens vertical. Au genou gauche, une vue prise de côté montre de plus, sur le péroné, une exostose grosse comme une noix, ressemblant à une tête de chou-fleur et, sur la partie inférieure de la face postérieure du fémur, une exostose grosse comme un œuf d'oie, en tête de chou-fleur, qui, partant d'une large base d'insertion, s'épanouit d'une manière uniforme. La structure est irrégulière, grossièrement va-

cuolisée, et présente une disposition radiaire assez nette et dirigée vers la base d'insertion (fig. 5). — De la face postérieure du grand trochanter gauche part une exostose, grosse comme un œuf de poule, avec une structure radiaire analogue. Pour le reste l'extrémité supérieure des deux fémurs est transformée en une tumeur osseuse, non différenciée, grosse comme le poing. — Aux épaules les exostoses se sont accrues en proportion de l'ensemble du système osseux. — Tout en gardant sa forme, l'exostose de l'extrémité distale du cubitus gauche a augmenté de volume et présente maintenant les dimensions d'un bon œuf de poule. L'inflexion du radius est plus accusée; le radius est plus fortement érodé et son



*Fig. 5.*

contour est moins net que dans l'examen antérieur (fig. 1 o). Hypoplasie typique du cubitus droit avec ossification des cartilages de conjugaison du côté radial (fig. 1 k). — Aux mains, de petites saillies osseuses se voient dans la plupart des os du métacarpe et des doigts au voisinage des articulations. — Une ossification trop précoce du cartilage de conjugaison s'observe parfois aux phalanges des doigts ainsi qu'à l'extrémité inférieure du tibia et du péroné, où une ossification complète ou partielle s'est produite dès l'âge de 15 ans, au lieu d'attendre l'âge de 18 à 20 ans (*Broman*).

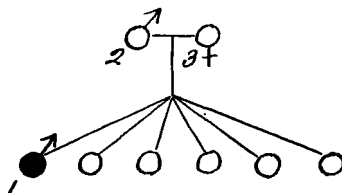
*Epicrise.* Dans le fait précédent on rencontre les altérations typiques qui accompagnent les exostoses; elles ont pris de plus

une extension importante. On rencontre aussi bien les grandes exostoses que les allongements métaphysaires. Plusieurs des exostoses ont un aspect rappelant les tumeurs, ce qui paraît indiquer un accroissement indépendant. Malheureusement nous n'avons pas les clichés antérieurs, ce qui aurait permis de constater directement ce mode d'accroissement. La grande exostose du cubitus ne montre aucun accroissement par prolifération durant la période écoulée entre les deux examens radiographiques; mais son accroissement répond à peu près au développement général du squelette. Il est probable que le stade prolifératif de cette exostose débuta durant une phase précoce du développement du squelette, peut-être même dès avant la naissance, comme le cas paraît souvent se produire.

*Epicrise de la famille.*

Dans cette famille nous ne connaissons que deux générations dans lesquelles des exostoses multiples se sont montrées, à savoir un père et sa fille unique. Les membres de la famille ignorent si des exostoses se sont produites dans les générations antérieures. Chez les deux patients les exostoses présentent un développement extraordinairement accusé. Elles sont très grandes et plusieurs d'entre elles font preuve, dans leur croissance, d'une autonomie remarquable. Malgré leurs dimensions colossales elles n'engendrent que des symptômes subjectifs insignifiants. L'allongement des métaphyses chez les deux patients est des plus prononcés. Quant aux déformations osseuses, elles sont toutes caractéristiques.

FAMILIE V.



L. Tâge A-n, 18 ans. Elevé au sein. Depuis l'âge de 6 ans il a des nodosités qui se montrèrent tout d'abord aux cous-de-pied, puis aux genoux. Les nodosités s'accroissent ensuite peu à peu en nombre et en volume. Dans ces derniers temps le patient a l'impression que ses genoux

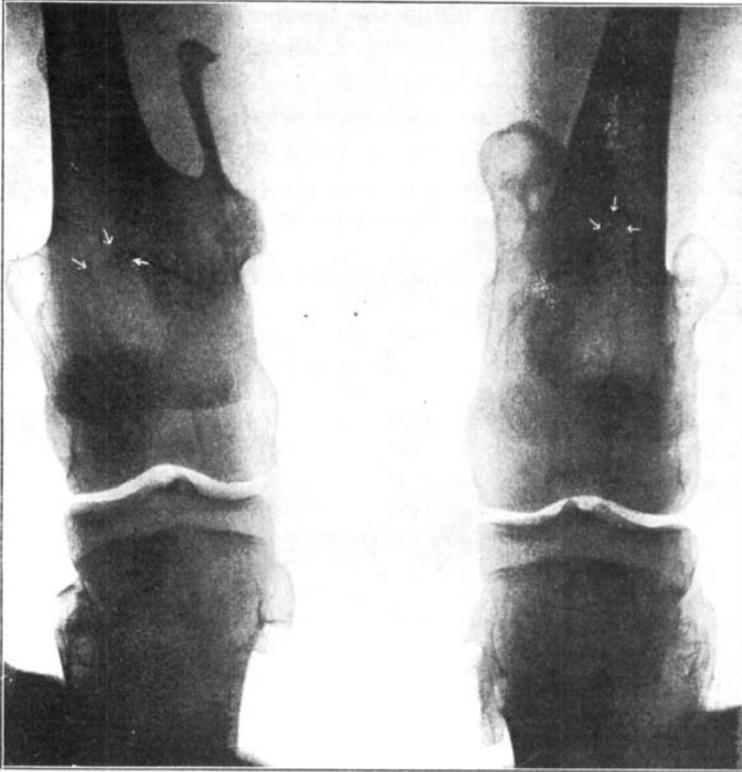
et ses articulations tibio-tarsiennes se sont enraidies. Il est traité, en 1927, à Allmänna Barnhuset (Norrtulls sjukhus) avec le diagnostic suivant: Exostoses cartilagineuses multiples et anomalies dentaires (syphilitis??).

*Examen radiographique* (23.11.27) (Allmänna Barnhuset). Sur les images d'ensemble des deux genoux on voit des exostoses cartilagineuses typiques, aussi bien à la face interne qu'à la face externe et aussi bien sur la métaphyse des fémurs que sur celle des tibias et des péronés. On en voit également sur l'extrémité proximale de la métaphyse humérale droite. Allongement métaphysaire bien visible au niveau des genoux et à l'extrémité proximale de l'humérus. — Rien de pathologique dans la disposition des noyaux d'ossification et dans l'ossification des cartilages de conjugaison.

*Etat clinique* (8.11.32). Jeune homme de petite taille (157 c.) avec une puissante musculature, un embonpoint moyen et, d'une manière générale, les apparences d'une bonne santé. Aucun signe de troubles endocriniens. Rien à noter ni pour le corps thyroïde ni pour l'intelligence. Rien non plus du côté des organes internes. — Les incisives supérieures médianes ont une situation vicieuse et leur bord libre est excavé. — Réaction de Wassermann négative.

*Examen radiographique* (9.11.32). Les exostoses visibles lors de l'examen radiographique antérieur ont toutes augmenté de volume, mais à peu près en proportion de la croissance générale du squelette; en même temps il s'en est formé de nouvelles. — On observe un fort allongement des métaphyses, notamment à l'extrémité distale des fémurs, mais aussi sur le col des fémurs, aux extrémités proximales et distales des tibias et des péronés, à l'extrémité proximale des humérus, ainsi qu'à l'extrémité distale du radius gauche. — Pas d'hypoplasie de l'extrémité du cubitus et pas d'incurvation du cubitus ou du radius. — Au voisinage des extrémités de la plupart des métatarsiens et des phalanges des orteils on observe de petites saillies pouvant atteindre le volume d'un pois et présentant un aspect typique. Raccourcissement du quatrième et du cinquième orteils du pied gauche, ainsi que du troisième et du cinquième orteils du pied droit, se qui est dû au raccourcissement et à la déformation de leurs métatarsiens et de leurs premières phalanges. Le quatrième orteil du pied droit en raison de l'obliquité des surfaces articulaires dans les deux articulations distales, s'est dévié en dedans et placé au-dessous du troisième. Allongement manifeste de la métaphyse aux extrémités distales des métatarsiens précités. — A l'extrémité distale des tibias et des péronés se voient une série de très petites exostoses et, sur le tibia gauche, dans sa région postéro-externe, se voit une exostose en chou-fleur assez grosse, du volume d'une bonne noix et de structure poreuse. — Aux genoux on aperçoit plusieurs grosses exostoses sur toutes les extrémités osseuses: les unes, en forme de bouchon, sont étirées dans

le sens vertical, les autres sont en chou-fleur. Entre le tibia et le péroné, vers l'extrémité soit proximale, soit distale, les exostoses sont très fortement accusées. — Dans les métaphyses fémorales inférieures, qui sont allongées, l'échancrure intercondylienne s'«allonge» par en haut jusqu'à la limite entre la métaphyse allongée et la diaphyse normale. Il s'ensuit que la surface poplitée n'est pas développée (fig. 6). — Le col du fémur



*Fig. 6.*

est, des deux côtés, inégal et fortement épaissi. — Sur le bassin on voit de nombreuses et très petites saillies osseuses, en particulier le long de la crête iliaque. — Aux épaules, sur l'extrémité proximale de l'humérus, on aperçoit de toutes petites exostoses. — Pas d'altérations aux coudes. — Les cubitus sont de forme normale et dépourvus d'exostoses. A l'extrémité distale des radius on découvre quelques saillies osseuses fort petites. — Aux os de la main se trouvent plusieurs exostoses dont le volume peut atteindre celui d'un pois. L'annulaire gauche est raccourci, ce qui est dû

à un raccourcissement de son métacarpien, dont l'extrémité distale présente un allongement modéré de la métaphyse. Les premières phalanges sont en général raccourcies. Rien de pathologique dans la disposition des noyaux épiphysaires et pour la fermeture des lignes épiphysaires.

*Epicrise.* Dans ce cas les altérations qui accompagnent les exostoses sont importantes. On observe en effet de l'allongement des métaphyses et de volumineuses exostoses. Il n'y a pas d'exostoses notables qui soient douées d'une prolifération autonome. Dans la métaphyse distale allongée des fémurs l'échancrure intercondylienne est «allongée», ce qui est en faveur d'une inhibition de la tubulation (voir plus loin). — Il est à noter que le cubitus n'est pas intéressé, particularité qui est moins habituelle, tandis que le radius porte d'assez petites exostoses.

2. Anders A-n (père du précédent). Il a toujours été bien portant et nie toute affection vénérienne.

*Etat clinique* (8.11.32). Petit de taille, mais bien proportionné et solidement constitué. Taille: 159 c. Aucun signe de troubles endocriniens. Rien de notable au corps thyroïde. Intelligence normale.

Organes internes: pas de lésion apparente. Réaction de Wassermann négative.

Au palper, on ne sent pas d'exostoses sur le squelette.

*Examen radiographique* (9.11.32). Le squelette des épaules, des poignets, des hanches, des genoux et des cous-de-pied est absolument dépourvu d'exostoses.

3. Emma A-n, 45 ans (mère du patient de l'obs. 1). En général bonne santé. — Sept grossesses dont une (la dernière) terminée par avortement. La patiente nie toute affection vénérienne.

*Etat clinique* (8.11.32). Constitution physique normale. Taille: 160 c. Apparences d'une bonne santé. Aucun signe de troubles endocriniens. Rien de notable au corps thyroïde. Intelligence normale.

Rien à noter pour les organes internes. Réaction de Wassermann négative.

Au palper du squelette on ne sent pas d'exostoses.

*Examen radiographique* (9.11.32). Autour des épaules, des poignets, des hanches, des genoux et des articulations tibio-tarsiennes le squelette ne présente pas d'exostoses.

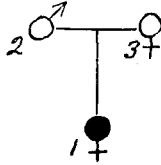
Dans cette famille, à la connaissance de ses membres, il n'y aurait pas eu antérieurement d'exostoses.

Les cinq autres enfants, qui sont plus jeunes que celui de l'obs. 1, sont tous, au palper, indemnes d'exostoses. Malheureusement nous n'avons pu les radiographier.

*Epicrise de la famille.*

Le seul cas présent dans cette famille n'est pas héréditaire; mais les exostoses observées ne diffèrent nullement des héréditaires. Chez aucun des membres de la famille on n'a pu découvrir des troubles endocriniens; on ne relève pas davantage une quelconque des causes mentionnées dans notre introduction et mises au compte de l'étiologie de l'affection par les divers observateurs. En raison des altérations dentaires présentes chez le fils et d'un avortement chez la mère, on soumit à la réaction de Wassermann aussi bien le fils que ses parents, mais avec un résultat négatif. On est probablement en droit d'exclure aussi le rachitisme comme facteur étiologique, puisque le patient fut élevé au sein et qu'il ne présentait sur son squelette aucune des déformations post-rachitiques usuelles.

## FAMILIE VI.



1. Irène L-m, 13 ans. Nourrie au sein jusqu'à l'âge de 5 mois. — Depuis l'âge de 7 ans elle présente un nombre croissant de nodosités en divers points du squelette, nodosités qui dans la suite ont augmenté de volume. En 1927, la patiente fut traitée à Allmänna Barnhuset pour ces nodosités.

*Etat clinique* (28.3.27) (d'après le registre médical de Allmänna Barnhuset). A l'union de la cinquième côte avec son cartilage, tuméfaction dure comme de l'os et grosse comme une noisette; altérations analogues, bien que moindres, à l'union de l'os et du cartilage des 6<sup>e</sup>, 7<sup>e</sup> et 8<sup>e</sup> côtes. A la limite épiphysaire externe de l'omoplate droite est une saillie grosse comme un pois et, à l'extrémité supérieure de l'humérus droit, il en est une autre du volume d'une bonne noisette. Le bord interne des deux omoplates, surtout à gauche, est inégalement épaissi. A l'extrémité inférieure du premier métacarpien droit est une saillie grosse comme un pois. Au côté interne de la limite épiphysaire inférieure du fémur gauche (ou un peu au-dessus de cette limite), ainsi qu'au niveau de la limite épiphysaire supérieure des deux tibias se voient des saillies grosses comme des noisettes; il en existe aussi plusieurs, de moindre dimension, sur les

fémurs, les tibias et les péronés au niveau des limites épiphysaires voisines des genoux. Au côté interne de la limite épiphysaire inférieure des deux tibias, saillies pouvant atteindre le volume d'un pois. Aux doigts on découvre çà et là de petites saillies, notamment à la base de la seconde phalange de l'annulaire droit. — Le reste du squelette n'offre pas d'anomalies reconnaissables au palper. — Rien de pathologique ni dans la disposition des noyaux d'ossification ni dans l'ossification du cartilage de conjugaison.

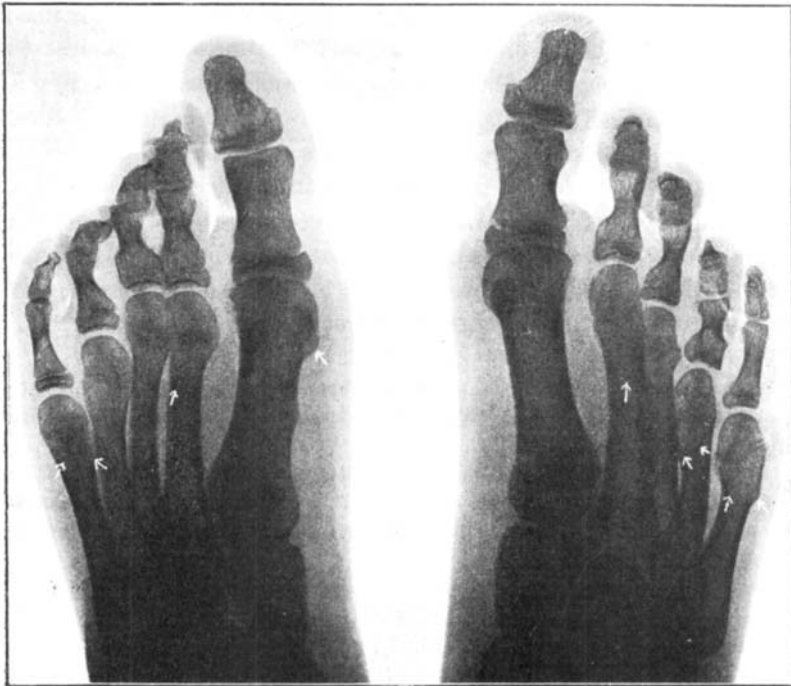
*Examen radiographique* (14.27. Allmänna Barnhuset). Les vues d'ensemble du thorax, des genoux et des hanches montrent sur toutes les extrémités diaphysaires, auprès des épaules, des genoux et des hanches, des exostoses cartilagineuses typiques plus ou moins prononcées et dirigées par leur pointe vers la diaphyse. Les plus grandes, qui sont bien grosses comme le bout du petit doigt, occupent l'extrémité supérieure de la diaphyse humérale droite et l'extrémité inférieure de la diaphyse fémorale droite. — Des deux côtés, allongement manifeste de la métaphyse de l'humérus, du tibia et du péroné à leur extrémité supérieure, ainsi que du fémur à son extrémité inférieure.

*Etat clinique* (11.10.32). Jeune fille de petite taille et d'apparences saines. Début de puberté. Aucun signe de troubles endocriniens. Corps thyroïde normal. Intelligence normale.

Le membre inférieur gauche est de 2 c. plus court que le droit, d'où une légère boiterie. Pied bot valgus gauche. Douleurs et sensation de lassitude dans le membre inférieur et le pied gauches durant la marche.

*Examen radiographique* (11.10.32). Quand on compare les radiographies présentes avec les antérieures, on constate que les exostoses se sont accrues au niveau des articulations des genoux et des épaules en proportion de la croissance des os, qu'il s'est produit en même temps un allongement des métaphyses, surtout prononcé à l'extrémité inférieure des fémurs, au niveau de l'extrémité supérieure des tibias, des péronés et des humérus. — Sur la face postérieure des fémurs l'échancrure intercondylienne semble «allongée» par en haut, jusqu'à la limite séparant la métaphyse allongée de la diaphyse normale. Aux pieds se voient une série de petites pointes osseuses pouvant atteindre le volume d'un grain de riz et présentant l'aspect usuel. Au pied gauche, raccourcissement des 3<sup>e</sup>, 4<sup>e</sup> et 5<sup>e</sup> métatarsiens; au pied droit, raccourcissement du deuxième. Allongement de la métaphyse aux extrémités distales de ces mêmes métatarsiens; de plus, lignes épiphysaires inégales et manquant de netteté. Les métaphyses allongées présentent une structure plus poreuse que les diaphyses en général et leur aspect rappelle de fort près celui des épiphyses. Raccourcissement et déformation de la première phalange du quatrième orteil gauche (fig. 7). — Aux articulations tibio-tarsiennes pas d'allongement évident de la métaphyse du tibia ou du péroné. A la face interne du péroné gauche, exostose grosse comme une noix; par sa pression elle a usé le tibia. Le péroné gauche est raccourci d'environ 1 c., ce qui a

déterminé une attitude en valgus du pied gauche avec déplacement externe de l'astragale. — Aux hanches, le col fémoral et la région du petit trochanter sont un peu épaissis et d'un contour inégal. Coxa valga des deux côtés, surtout accusée du côté gauche. Petites pointes osseuses le long de la crête iliaque. — A l'extrémité distale des deux radius existent quelques exostoses du volume d'un grain de riz. Pas d'altérations aux cubitus. — A la main gauche, s'observe un raccourcissement des 1<sup>er</sup>, 2<sup>e</sup> 3<sup>e</sup> et 4<sup>e</sup> métacarpiens. Allongement des métaphyses aux extrémités infé-



*Fig. 7.*

rieures des métacarpiens correspondant à ces doigts ; par places, les lignes épiphysaires des métacarpiens nommés manquent de netteté. Sur le quatrième métacarpien gauche, qui est très fortement raccourci, on ne distingue pas trace de ligne épiphysaire. Le raccourcissement et la déformation de plusieurs phalanges des doigts sont surtout marqués à la première phalange du médius de la main droite, ce qui entraîne un raccourcissement de ce même doigt. — Rien de pathologique dans la disposition des noyaux épiphysaires ni dans l'ossification des cartilages de conjugaison.

*Epicrise.* Les altérations dues à la maladie génératrice des exostoses sont fortement accusées, tant sous la forme d'allongements métaphysaires que d'exostoses relativement volumineuses. On ne rencontre pas des exostoses plus prononcées, douées d'une prolifération indépendante et ressemblant à des tumeurs. — De même que dans le cas précédent, les vues d'ensemble des genoux montrent avec une élégance particulière l'allongement métaphysaire qui caractérise la maladie, ainsi que l'«allongement» de l'échancrure intercondylienne sur la face postérieure du fémur; ce dernier allongement remonte jusqu'à la limite supérieure séparant la métaphyse de la diaphyse, qui est normale. — L'hypoplasie que présente, dans la plupart des cas décrits ci-dessus, l'extrémité inférieure du cubitus et qui s'accompagne éventuellement d'une hypertrophie de l'extrémité inférieure du radius fait ici défaut, de même que dans le cas précédent. — Il est probable que les altérations osseuses apparurent beaucoup plus tôt qu'à l'âge indiqué par l'anamnèse (7 ans), bien qu'elles n'eussent pas été observées par les parents avant cet âge.

2. Gustav L-m, 37 ans (père de la précédente). D'une manière générale il s'est toujours bien porté et n'a jamais observé de nodules. Il nie toute infection vénérienne.

*Etat clinique* (11.10.32). Homme de taille moyenne, d'une constitution physique normale et d'apparences saines. Pas de signes de troubles endocriniens. Rien à noter du côté du corps thyroïde, non plus que du côté de l'intelligence.

Pas de lésions constatables dans les organes internes.

Au palper, on ne découvre point d'exostoses.

*Examen radiographique* (11.10.32). Le squelette des articulations des cous-de-pied, des genoux, des épaules, et des poignets est complètement dépourvu d'altérations en rapport avec les exostoses.

3. Ada L-m, 35 ans (mère de la patiente de l'obs. 1). Bien portante en général, elle n'a jamais remarqué de nodules. Pas de fausses couches. Pas d'infection vénérienne, à sa connaissance.

*Etat clinique* (11.10.32). Femme de taille moyenne, de constitution physique normale et, à ce qu'il semble, d'une bonne santé. Aucun signe de troubles endocriniens. Rien à noter ni au corps thyroïde ni dans les facultés intellectuelles.

Les organes internes paraissent normaux.

Pas trace d'exostoses au palper.

*Examen radiographique* (11.10.32). Au niveau des cous-de-pied, des

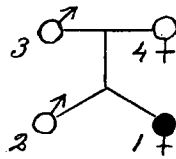
genoux, des épaules et des poignets, le squelette est absolument libre d'exostoses et des altérations qui les accompagnent.

Dans la famille on n'a jamais entendu parler d'exostoses chez l'un quelconque des ascendants.

*Epicrise de la famille.*

De même que dans la famille précédente, nous avons ici un cas typique d'exostoses multiples non héréditaires et sans étiologie apparente. Il n'y a aucune raison de suspecter la tuberculose ou la syphilis; on ne trouve non plus aucun indice de rachitisme ou de troubles endocriniens. Dans l'obs. 1, les tuméfactions des extrémités costales n'ont pas les caractères du chapelet rachitique, mais sont tout à fait semblables aux exostoses héréditaires.

FAMILIE VII.



1. Harriet A-n, 6 ans. Nourrie au sein pendant neuf mois. Depuis sa première année les parents ont observé un raccourcissement de l'avant-bras gauche, ainsi que deux petites nodosités au niveau du poignet du même côté. Par ailleurs ils n'ont pas remarqué d'altérations osseuses. Pas de symptômes subjectifs. — Hospitalisée en 1930 à Kronprinsessan Lovisas Vårdanstalt pour affection gastrique intercurrente; à cette occasion on radiographie le squelette.

*Examen radiographique* (15.4.30) (K. L. V.). Exostoses cartilagineuses multiples aux extrémités et surtout prononcées au voisinage immédiat des lignes épiphysaires de l'avant-bras gauche. Ici le squelette a des dimensions moindres, mais est plus massif qu'à droite. Pas d'allongement des métaphyses. — Rien de pathologique dans la disposition des lignes épiphysaires.

*Etat clinique* (24.2.33). Pour son âge la fillette a bon poids et bonne taille. Téguments et muscles bien développés. Pas de signes de troubles endocriniens. Rien d'anormal au corps thyroïde, non plus que dans l'état mental. Pas de lésions perceptibles dans les organes internes.

*Examen radiographique* (24.2.33). Les exostoses visibles sur les images

radiographiques datant de 1930 ont généralement augmenté en proportion du développement du squelette. L'exostose tripartite du radius, dont il est question plus loin, fait exception, car elle a plutôt légèrement diminué. Pas d'allongement évident des métaphyses. Aux pieds et aux articulations des pieds on ne constate pas d'altérations certaines. — Sur les vues d'ensemble des genoux l'extrémité supérieure du péroné droit paraît inégalement tuméfiée et présente une structure vacuolisée grossière; la ligne épiphysaire est oblique et peu nette; le péroné est légèrement raccourci. A l'extrémité inférieure des deux fémurs se trouvent de fort petites exostoses et peut-être une tendance à l'allongement de la métaphyse. Une exostose ayant le volume d'un gros pois et qui, sur les clichés de l'examen antérieur, se voyait à la face externe du fémur droit ne peut être retrouvée. — Les deux cols fémoraux offrent des inégalités surtout en dedans. De la branche horizontale gauche du pubis, au niveau du trou obturateur, partent deux exostoses à peine grosses comme des noisettes. Coxa valga bilatérale. Pour le reste le bassin est exempt d'altérations. — L'humérus gauche paraît un peu incurvé et sa concavité regarde en dehors, surtout dans sa partie supérieure. Sur sa face interne, à 5 c. de la tête, l'os présente un contour inégal. — Pas d'altérations aux coudes. — Rien de spécial à l'avant-bras droit. L'avant-bras gauche est de 3 c. plus court que le droit. L'ombre de l'épiphysaire du radius est presque circulaire et il ne semble pas qu'il existe une véritable surface articulaire. A 3 c. de l'extrémité inférieure du radius se voit une exostose un peu bizarre: elle est tripartite, dirigée en avant et en dehors; l'extrémité inférieure du cubitus paraît s'articuler vers sa base. A gauche, le cubitus a 3 c. de moins qu'à droite; il est incurvé avec convexité regardant en dehors et en arrière; sur sa face externe il offre une exostose grosse comme un pois. L'extrémité inférieure du cubitus, laquelle est de niveau avec la grande exostose du radius, est déformée et sa limite épiphysaire est effacée (fig. 1 m). Aux mains il n'existe qu'un nombre restreint de fort petites exostoses. — Rien de pathologique dans la disposition des noyaux d'ossification.

*Epicrise.* Les altérations qui vont de pair avec les exostoses sont ici moins fortement accusées que dans les deux cas précédents et l'allongement des métaphyses est insignifiant. Bien que la patiente se soit justement trouvée, durant les trois années qui séparent les deux examens radiographiques, dans une période de forte croissance, aucune exostose n'est le siège d'une prolifération autonome. D'autre part, on constate la disparition d'une exostose. Les altérations de l'avant-bras gauche ne sont pas caractéristiques et l'avant-bras droit ne présente aucune altération.

2. Kjell A-n, 12 ans (frère du précédent). Il n'a jamais remarqué de nodosités.

*Etat clinique* (24.2.33). Jeune garçon ayant l'air bien portant, d'une constitution physique normale et d'une taille en rapport avec son âge. Rien de notable au corps thyroïde, non plus que du côté de l'intelligence. Pas d'indices de troubles endocriniens. Pas d'exostoses perceptibles au palper.

*Examen radiographique* (24.2.33). Au niveau des genoux, des épaules et des poignets le squelette est absolument dépourvu d'exostoses.

3. Charlie A-n, 42 ans (père des sujets des obs. 1 et 2). Il a toujours été bien portant. Il nie toute infection vénérienne. Il ne s'est jamais découvert de nodules.

*Etat clinique* (24.2.33). Homme de constitution solide et de taille au-dessus de la moyenne; il est pourtant bien proportionné et donne l'impression d'une bonne santé. Aucun signe de troubles endocriniens. Rien d'anormal au corps thyroïde. Intelligence normale.

Rien à noter pour les organes internes.

Pas d'exostoses perceptibles au palper.

*Examen radiographique* (24.2.33). Aux genoux, aux épaules, aux poignets le squelette est entièrement exempt d'exostoses.

4. Rut A-n, 37 ans (mère des enfants des obs. 1 et 2). Elle s'est toujours bien portée. Pas de fausses couches. Pas d'infection vénérienne, à ce qu'elle affirme. Elle ne s'est jamais aperçue qu'elle eût des nodosités.

*Etat clinique* (24.2.33). Femme de taille au-dessus de la moyenne; constitution normale; apparences de la santé. Aucun signe de troubles endocriniens. Rien au corps thyroïde. Etat psychique normal.

Rien d'anormal dans les organes internes.

Pas d'exostoses reconnaissables au palper.

*Examen radiographique* (24.2.33). Aux genoux, aux épaules, aux poignets le squelette est entièrement exempt d'exostoses.

Dans la famille on n'a jamais entendu parler d'exostoses du côté des ascendants paternels ou maternels.

#### *Épécrise de la famille.*

De même que dans les deux familles précédentes, nous avons ici un cas isolé d'exostoses multiples; celles-ci, au point de vue de leur aspect et de leurs autres particularités, ressemblent aux exostoses héréditaires. Nous n'avons pu découvrir aucun facteur étiologique; tous les membres de la famille sont et furent toujours bien portants; le patient lui-même fut élevé au sein, n'offre aucun signe de rachitisme et, en dehors de ses exostoses, ne manifeste aucun symptôme morbide.

---

Les exostoses multiples de croissance, ainsi qu'on les appelle, sont, au moins dans la plupart des cas, *héréditaires*; cette hérédité est alors dominante et l'on ne constate aucune prépondérance de l'un ou de l'autre sexe. Les grandes statistiques américaines et allemandes (*Ehrenfried, Reinicke*) qui croient pouvoir démontrer une prépondérance du sexe masculin n'ont aucune valeur probante. Leurs matériaux, empruntés à une série de mémoires, manquent visiblement d'homogénéité. Les défauts les plus graves inhérents à ces sortes de statistiques sont les suivants: 1) Tous les membres de chaque famille n'ont pas été examinés par l'auteur lui-même; souvent ils n'ont pas été examinés du tout; rarement ils ont été radiographiés; or l'expérience nous a enseigné que cet examen est d'une nécessité inéluctable, si l'on ne veut pas que, chez certains sujets, les exostoses passent inaperçues. 2) On n'a pas été tenu compte de la prépondérance des naissances masculines, prépondérance qui, d'après les publications médicales, semble assez réelle dans les familles sujettes aux exostoses; la correction nécessitée par ce fait a donc été négligée. 3) Il faut qu'on sache exactement le total des frères ou sœurs appartenant à chaque génération qu'on admet dans une série. Si, pour quelque raison, cette condition n'est pas remplie, — ce qui est certainement le cas le plus fréquent pour les générations antérieures, — les générations en cause ne peuvent être prises en compte dans les calculs statistiques. 4) Les patients chez lesquels l'hérédité de la maladie n'est pas démontrable ne doivent pas figurer dans les calculs statistiques.

Si, en respectant les conditions précédentes, nous soumettons au calcul les faits de notre propre série, nous constatons dans le sexe féminin, à l'inverse des auteurs précédents, une prépondérance de 21 %; nous convenons cependant qu'en raison de la faiblesse de nos chiffres ce résultat n'a rien de très probant; tout ce qu'on peut dire, c'est qu'il ne plaide pas en faveur de la prépondérance du sexe masculin.

*Pour qu'il soit possible d'établir d'une manière digne de foi, à l'aide d'une statistique groupant l'ensemble des faits publiés, la part de l'hérédité dans les exostoses multiples de croissance,*

*il faut que l'auteur de chaque série indique en quelle mesure les conditions précitées se trouvent remplies.*

Il se peut qu'il existe aussi une *forme non héréditaire* de la maladie. Des faits de ce genre ont été relatés par *Meyer* et d'autres. Mais, si les radiographies des parents n'ont pas été prises, ces faits n'excluent pas la possibilité d'une origine héréditaire. Pour notre part, en effet, nous avons 3 cas dans lesquels l'enfant présentait les altérations caractérisant les exostoses multiples, sans que la radiographie révélât d'exostoses chez les parents. Il n'y a guère de raisons de supposer qu'une ou plusieurs générations furent sautées, puisque rien de pareil n'a jamais été constaté en toute certitude. Les faits non héréditaires décrits par *Frangenheim*, par *E. Müller* et d'autres ne furent qu'incomplètement examinés. Comme nous l'avons dit, on ne peut se fier aux déclarations du patient quand il prétend que les exostoses sont inconnues dans la famille; il faut donc qu'on examine les parents, même au point de vue radiographique. Dans une de nos observations (obs. III,3) l'examen radiographique révéla des exostoses chez les membres d'une génération intermédiaire qui, à un examen superficiel, paraissait dépourvue d'exostoses.

Dans les 3 cas solitaires mentionnés tantôt on pouvait également admettre une apparition, par mutation, d'exostoses héréditaires. Une apparition de ce genre a été soupçonnée par plusieurs auteurs, mais les publications n'en contiennent pas des exemples certains. Nous nous sommes proposé de suivre dans l'avenir les 3 patients dont nous venons de parler, afin de nous rendre compte, si possible, de ce que vaut cette opinion, en vérifiant l'état présenté par une génération nouvelle éventuelle.

Nous n'avons pas rencontré de *facteurs exogènes*, comme cause de la maladie, chez aucun de nos patients, pas plus du reste qu'un degré plus élevé de réceptivité à l'égard de telle ou telle maladie.

Nous n'avons pas observé chez eux non plus des symptômes de *troubles pluriglandulaires*, troubles qui ont été signalés récemment par *Epifanov* et *Vinkickij*, à savoir une infériorité physique et morale, un état arriéré sous le rapport sexuel etc.

Parmi les symptômes qu'indiquent ces auteurs comme signes de troubles endocriniens nous n'avons en somme rencontré que la petitesse de taille, et ce signe peut s'expliquer, au moins en partie, d'une autre manière. Du reste, la petitesse de taille n'est pas constante et les sujets atteints peuvent être grands (par exemple, obs. III,2). Au point de vue intellectuel, tous nos patients offraient un développement entièrement normal. Plusieurs d'entre eux éprouvèrent, il est vrai, une certaine répugnance à se faire interroger; mais le fait se laisse très facilement expliquer par la tendance fort naturelle qu'on éprouve à dérober un vice de conformation. La plupart des patients n'avaient pas le moindre signe d'infériorité intellectuelle.

Des symptômes typiques de *rachitisme* font défaut chez tous les patients que nous avons examinés.

Quant aux patients de nos 3 cas solitaires, c'est à dire sans hérédité, l'ensemble de leur état ne se distingue nullement de celui des autres.

En ce qui concerne la genèse formative des exostoses, les causes morbides mentionnées à l'introduction, causes que les auteurs ont signalées ou admises par légions, sont en règle générale à considérer comme des altérations secondaires ou des combinaisons fortuites; tels sont les îlots aberrants de cartilage, les modifications que présentent les tractus de cellules cartilagineuses dans la direction de leur accroissement, l'ossification ou trop précoce ou trop tardive des cartilages de conjugaison. Pour ce qui est de *l'ossification des cartilages de conjugaison et de la disposition des noyaux d'ossification*, disposition qui est en rapport intime avec la première, la grande majorité de nos patients montrent des conditions normales. Dans 2 cas seulement on trouve à cet égard une ébauche d'anomalie (obs. II,6 et obs. IV,2).

Par contre la théorie émise par *Keith et Murk Jansen* et récemment invoquée par *Wahren* pour expliquer la maladie par un *trouble dans les rapports existant entre l'accroissement de l'os et les processus formateurs qui concourent à cet accroissement* mérite d'attirer spécialement notre attention; il est du reste très facile de la mettre en relation avec une défectuosité dans la somme des propriétés transmises par l'hérédité et telle,

par exemple, qu'une perte de chromosomes. *Murk Jansen* pense qu'il est au moins six processus différents chargés de collaborer à l'édification définitive de la forme et de la structure d'un os, à savoir: 1) la résorption; 2) la tubulation (transformation de la métaphyse en diaphyse); 3) la «cancellation» (formation d'un «treillis», c'est à dire du tissu spongieux); 4) la division des cellules; 5) l'agrandissement des cellules et 6) la différenciation des cellules. Par la *dissociation*, autrement dit, l'accélération ou le retardement de l'un ou de plusieurs de ces processus, des déformations osseuses variées peuvent s'établir. C'est surtout au retardement que *Murk Jansen* concède de l'importance. Dans l'affection caractérisée par des exostoses multiples il pense que tous ces processus peuvent être troublés suivant le schéma ci-dessous:

La dissociation (par retardement)	détermine:
1) de la résorption des tubérosités costales et des trochanters de l'os de l'ischion et de l'os du pubis.	Exostoses, les os de l'ischion et du pubis trop larges (trou obturateur trop étroit).
2) de la tubulation	
a) sur toute la circonférence de l'os	Allongement des métaphyses.
b) sur une partie de la circonférence	Exostoses.
3) de la cancellation	Métaphyses striées et pommelées.
4) de la division des cellules	
a) sur toute la surface du cartilage de conjugaison	Cartilages de conjugaison minces, éventuellement invisibles, et raccourcissement des os.
b) sur une partie de la surface du cartilage de conjugaison	Cartilages de conjugaison irréguliers, obliquement dirigés ou bien en forme de corne ou de coupole, avec attitudes en varus, valgus, flexion ou hyperextension des os longs.

- 5) de l'agrandissement des cellules ?
- 6) de la différenciation des cellules Chondromes, enchondromes, tumeurs à cellules géantes (tumeurs de dissociation).



Fig. 8.

(d'après *Murk Jansen*, mais modifiée).

*Murk Jansen* dit en outre que la dissociation est souvent unie à des déficiences de l'apport sanguin et qu'elle est sous la dépendance du facteur héréditaire. Quant à la cause des troubles de croissance, ce serait une lésion des éléments centraux du système nerveux sympathique.

Bien que la théorie qui vient d'être exposée soit particulièrement intéressante et, parmi celles qu'on a présentées jusqu'ici, la seule qui explique d'une manière satisfaisante tout le tableau pathologique, il nous semble pourtant qu'elle est bien schématique et se limite un peu trop à un seul et unique point de vue; elle paraît donc avoir besoin qu'on l'analyse de près et qu'on la complète.

Pour ce qui est des processus 1 et 2 du schéma précédent, il est peut-être difficile de les séparer l'un de l'autre, car, en fait, tous deux sont des processus de résorption avec modification des couches osseuses, processus qui font suite à la formation osseuse péri-chondrale. En échange, nous admettons que, pour des raisons purement pratiques, il puisse être commode de donner le nom de *tubulation* au processus de résorption et de réédification qui se passe dans les métaphyses des os longs tubulaires,

étant donné justement que le retardement de ce processus donne lieu aux allongements si communs et si caractéristiques des métaphyses. De pareils allongements se montrent nombreux dans nos observations et constituent un phénomène qui se produit surtout chez des patients encore en période de croissance, particularité que nous chercherons plus loin à expliquer. La production des allongements métaphysaires par un retard de la tubulation est expliquée par la fig. 8 que nous avons empruntée, en la modifiant, à *Murk Jansen*; à l'aide de cette figure nous désirons montrer aussi la forme allongée, théoriquement construite, de la métaphyse ainsi que l'«allongement» de l'échancrure intercondylienne. Comme on le voit, la forme allongée de la métaphyse est déterminée par le bord limitant du cartilage de conjugaison ainsi que par le «déplacement» de ce bord au cours de la croissance. En général pourtant il se produit dans la forme diverses modifications de nature secondaire; il se peut aussi que le retardement de la tubulation ne soit pas uniformément réparti sur l'entière surface d'accroissement et c'est pour cette raison que sur les plaques radiographiques il est rare de voir la forme suivre entièrement la règle. Toutefois les radiographies des genoux dans notre obs. V,1 (fig. 6) nous offrent un exemple, singulièrement pur, d'allongement métaphysaire et nous font voir aussi bien la forme typique que l'«allongement» de l'échancrure intercondylienne. Quand les cartilages de conjugaison présentent une forme plus compliquée ou quand ils sont plusieurs à voisiner les uns avec les autres, tout en se plaçant obliquement les uns par rapport aux autres, par exemple dans le col fémoral, les métaphyses allongées sont évidemment moins caractéristiques; aussi, en pareil cas, a-t-on seulement l'impression que le col du fémur est dans sa totalité irrégulièrement épaissi.

En outre des localisations que, dans le schéma précédent, *Murk Jansen* donne aux exostoses produites par un défaut de résorption, nous en avons observé une série d'autres. C'est ainsi que nous avons rencontré des exostoses de ce genre le long de la crête iliaque, des bords de l'omoplate, surtout le bord interne, sur la clavicule, puis aux extrémités proximales des métatarsiens et des métacarpiens ainsi qu'aux extrémités distales des

phalanges. Les exostoses siégeant à l'extrémité distale des phalanges se dirigent même, dans quelques cas, franchement vers l'articulation et lui donnent alors une attitude vicieuse (obs. III,2).

Des métaphyses striées et pommelées, et même des diaphyses de semblable apparence, se voient sur plusieurs de nos radiographies.

Il nous semble probable que la cause du *raccourcissement général des os*, peut être un ralentissement de la division cellulaire. Du reste, ce raccourcissement général, qui se traduit, entre autres signes, par une diminution de la taille, paraît souvent indépendant de l'état pathologique engendrant les exostoses. Cependant il convient de ne pas oublier que *Langenskiöld* a fait observer qu'une personne douée d'une petite taille, à cause de son affection productrice d'exostoses, choisira de préférence, en cas de mariage, un époux ou une épouse qui ne la dépasse pas trop de la tête. Cette circonstance a donc pour effet d'introduire dans une famille à exostoses des conditions favorables à la production de petites tailles.

Quant à l'*arrêt de la division cellulaire sur une portion de la surface du cartilage de conjugaison*, on est également obligé de le considérer, chez bien des patients, comme l'unique cause des incurvations, des obliquités, des ossifications partielles etc... des cartilages de conjugaison, étant donné que les radiographies ne permettent pas de découvrir quelque autre cause aux défauts du cartilage de conjugaison. Il est incontestable cependant qu'il existe fréquemment une altération visible de la métaphyse sous forme d'une exostose ou d'un allongement partiel de la métaphyse. L'arrêt de la division des cellules peut alors naturellement se combiner à un arrêt de la tubulation; mais on peut supposer aussi que les troubles affectant le cartilage de conjugaison viennent à s'établir par suite de la prolifération autonome d'une exostose. Avec des troubles plus accusés du cartilage de conjugaison on trouve en effet toujours des exostoses et, avec les désordres les plus graves atteignant ce cartilage, les exostoses présentent les signes évidents d'une prolifération autonome (voir plus loin), auquel cas le cartilage de conjugaison peut être secondairement lésé.

Pour ce qui est de la cause des *incurvations osseuses* accompagnant la maladie, nous avons nommé, comme premier facteur, l'inhibition partielle de la division des cellules et, comme facteur secondaire, l'action pathologique de la prolifération autonome de l'exostose sur le cartilage de conjugaison. Des altérations secondaires peuvent encore survenir par la pression que l'exostose fait directement subir à un os voisin. Ainsi en est-il, par exemple, avec les exostoses partant du cubitus dans la direction du radius; de même, nous voyons souvent les exostoses provenant du tibia user le péroné. Une troisième circonstance qui détermine secondairement les incurvations osseuses se trouve dans les modifications statiques qui résultent du raccourcissement d'un os. Les os qui, à cette occasion, se chargent éventuellement de plusieurs des fonctions ressortissant à l'os raccourci éprouvent à leur tour, durant la période de croissance du patient, des déformations compensatrices. Pareil phénomène présente son maximum de fréquence et de netteté avec les raccourcissements si communs du cubitus; le radius tout entier dessine alors une courbe dont la concavité regarde le cubitus et la tête du radius est souvent agrandie (fig. 1).

En raison des ressemblances qu'affectent les exostoses et de leur localisation chez des sujets prochement apparentés (cas de jumeaux uniovulaires, *Birkenfeld*), quelques auteurs (*Stocks* et *Barrington*, entre autres) ont invoqué des facteurs coordinants spéciaux pour expliquer la localisation et le volume des exostoses, la constitution des déformations osseuses etc. Ceci nous semble non seulement inutile, mais encore erroné, vu que les ressemblances peuvent très bien s'expliquer par l'analogie que présente en général l'héritage physio-pathologique des membres d'une même famille (voir la famille II).

Aux *tumeurs de dissociation* mentionnées par *Murk Jansen* comme conséquence d'un trouble de la différenciation cellulaire (chondromes, enchondromes, tumeurs à cellules géantes), tumeurs qui sont très rares et ne se montrent en aucune de nos observations (c'est à peine en effet si le prétendu chondrome de l'obs. II,4 mérite de prendre place ici), nous joindrons les tumeurs osseuses dont la prolifération s'opère d'une manière indépendante et qui forment ainsi les exostoses proprement dites ou

*ostéomes*. En comparaison des exostoses survenant à la suite des facteurs précités, elles sont rares, ce qui dépend peut-être de ce qu'elles ne peuvent être distinguées des précédentes que dans les cas les plus accusés. En comparant des radiographies prises à quelques années d'intervalle, chez des sujets en période d'accroissement, on arrive certainement à les découvrir plus facilement. Sur les radiographies elles se reconnaissent à leur volume, — qui exclut leur apparition du chef d'un arrêt dans la tubulation, — à leur faible densité, au moins dans les stades initiaux, à une disposition souvent radiaire de leur structure osseuse, dont le point de départ est au niveau de leur zone d'implantation, ainsi qu'à leur accroissement mentionné plus haut et directement observable dans les examens comparatifs. La faible densité dépend de la richesse en cellules cartilagineuses, lesquelles, avec les années, sont remplacées par des cellules osseuses, d'où résulte une condensation de plus en plus grande des exostoses. Le cas échéant, on peut observer toutes les formes de transition entre ces exostoses et les véritables chondromes. Dans les descriptions radiographiques se rapportant aux patients de notre série on rencontre souvent l'expression «exostose en chou-fleur»; la comparaison s'applique généralement fort bien à ces sortes d'exostoses, mais parfois également aux exostoses qui proviennent de la transformation secondaire d'exostoses engendrées par l'inhibition de la tubulation. Les fig. 2, 4 et 5 montrent des exostoses de ce genre à prolifération autonome.

Les exostoses à prolifération autonome sont données pour être des tumeurs de dissociation; mais à pareille manière de voir s'oppose peut-être le fait qu'elles finissent par s'accroître d'un pas égal avec le reste du squelette. On peut néanmoins concevoir que l'inhibition portant sur la différenciation des cellules soit relativement insignifiante, de telle sorte que les cellules aient la plupart des propriétés que possèdent les cellules du cartilage de conjugaison. Nombre de raisons tendent à prouver que ces ostéomes viennent des flots cartilagineux, d'une nature identique à celle du cartilage de conjugaison, qui furent décrits notamment par *Virchow*, *Marchand*, *Lippert* et autres. Il est possible qu'à l'état normal ces flots soient détruits au cours de la

tubulation, mais ils peuvent persister quand celle-ci est entravée et produire alors des exostoses de la nature indiquée.

Au cours de la croissance d'un patient atteint d'exostoses, les altérations osseuses remontant à une époque antérieure subissent toujours des modifications plus ou moins fortes; ces dernières, ainsi que nous l'avons dit, consistent ou bien en ce que certaines exostoses isolées se mettent à croître pour leur propre compte (accroissement autonome), ou bien en ce qu'une partie des exostoses — et c'est la grande majorité, — augmentent généralement de volume en proportion de l'accroissement du squelette, ou bien en ce qu'il se produit parfois une diminution ou même une transformation aboutissant à la disparition complète d'une exostose (obs. III,2 et obs. VII,1). Quand, chez un sujet en période d'accroissement, on compare des clichés pris à quelques années d'intervalle, on est frappé de ce que le plus souvent il n'y a de modifié que le volume, tandis que la forme demeure presque identique; d'autre part, l'augmentation de volume paraît complètement en rapport avec celle de l'os normal. On est alors fatalement conduit à penser que les altérations les plus considérables surviennent à un âge très précoce, peut-être même dès avant la naissance. Un rapprochement s'impose encore à notre esprit en raison de sa vraisemblance: de même, en effet, que les altérations les plus fortes se produisent en règle générale au niveau du cartilage de conjugaison, là où le travail d'accroissement est à son maximum, de même, à ce qu'il semble, les altérations les plus prononcées surviennent au cours d'une période où la croissance générale est la plus énergique. La règle concernant la présence des altérations les plus accusées au niveau du cartilage de conjugaison, là où la croissance est à son maximum, comporte néanmoins quelques exceptions: au niveau des lignes épiphysaires encadrant l'articulation du coude, ainsi qu'à l'extrémité distale du radius, les altérations n'atteignent d'ordinaire qu'un bien faible degré. Il nous est impossible d'en donner la raison.

Comme nous l'avons mentionné, on observe aussi pourtant des modifications de forme ou la régression de certaines exostoses isolées. Une exploration radiographique comparative montre

que, dans la plupart des cas au moins, la régression est due à l'irritation formative engendrée par les muscles et les tendons voisins. Par cette irritation une tumeur qui, lors d'un examen antérieur, était régulièrement arrondie et pourvue d'une large base se transforme soit en une exostose pédiculée dont le pédicule devient peu à peu si mince qu'il se fracture spontanément (par exemple, dans l'obs. II,4), soit en un mince bouchon dirigé à peu près perpendiculairement. Quelques auteurs ont pensé que ces pédicules ou ces formes amincies provenaient des tractions exercées par les tendons et que, par conséquent, les exostoses devaient porter à leur sommet des insertions tendineuses. Il résulte pourtant de nos radiographies, avec toute l'évidence désirable, que les tendons passent sûrement entre les bouchons (voir fig. 2, obs. III,2). Le plus souvent ce sont les grandes exostoses poreuses, les ostéomes, qui subissent ce mode de transformation. — Dans l'obs. III,2 nous constatons une disparition presque complète de deux exostoses partant du cubitus et se dirigeant vers le radius, tandis que l'incurvation du radius correspondant aux exostoses en question persiste (fig. 3). Cette régression est peut-être imputable à l'irritation formative qu'engendrent les mouvements de pronation et de supination. Les images qui s'observent après la disparition des exostoses sont fort communes chez les sujets atteints d'exostoses (fig. 1) : ce sont des inégalités sur le bord radial du cubitus, le raccourcissement du cubitus, une lacune dans le cartilage de conjugaison avec une atrophie plus ou moins marquée de l'extrémité distale du cubitus et finalement une incurvation du radius, surtout prononcée en face des inégalités que présente le cubitus. Il est admissible qu'en beaucoup de ces cas il existait antérieurement de semblables exostoses partant du cubitus, exostoses qui ont subi une régression analogue à celle des cas précédents.

Des régressions de ce genre portant sur des exostoses isolées ont été mentionnées par quelques auteurs ; *Hartmann* les a même illustrées de quelques figures. Nous n'avons pourtant pas rencontré dans les publications une démonstration radiographique de ces régressions.

De nos radiographies il semble résulter que l'allongement

des métaphyses survient plus fréquemment chez les sujets en période de croissance que chez les adultes. Ceci tient peut-être à ce qu'en certains cas la tubulation n'est pas complètement enrayée, mais qu'elle est simplement ralentie, ou bien encore à ce que l'irritation formative contribue aussi à l'«usure» des métaphyses.

Pour finir, nous désirons signaler que, dans notre pays, de même, semble-t-il que dans les autres, l'affection est à considérer comme rare. Dans cinq des plus grands hôpitaux de Stockholm, en ces dix dernières années, on n'a traité que *sept* patients atteints d'exostoses multiples. Mais vouloir établir quelque rapport entre la fréquence de la maladie chez nous et sa fréquence en d'autres pays, ce serait, à notre avis, faire œuvre vaine, étant donné qu'en raison du petit nombre des faits publiés l'établissement d'un pareil rapport serait dépourvu de valeur.

#### RÉSUMÉ

En nous appuyant sur les 24 cas d'exostoses multiples que nous avons étudiés, nous formulerons les observations et les conclusions suivantes:

- 1) L'affection qui se caractérise par des exostoses se présente sous une forme héréditaire et une forme non héréditaire; mais les deux formes sont semblables tant au point de vue clinique qu'au point de vue radiographique.
- 2) L'hérédité est simplement dominante et aucun des deux sexes ne l'emporte sur l'autre.
- 3) Dans la genèse de l'affection nous ne pouvons mettre en cause l'influence d'aucun facteur morbide exogène.
- 4) Chez nos patients on ne constatait point des signes indiquant nettement des troubles endocriniens. Le rachitisme n'existait non plus chez aucun d'eux.
- 5) L'époque d'apparition des noyaux épiphysaires d'ossification et de l'ossification du cartilage de conjugaison est normale.
- 6) Nous adoptons la théorie de *Murk Jansen* qui envisage la maladie comme un processus de dissociation dans le mécanisme de la formation normale des os.
- 7) Il se peut que la plupart des exostoses se développent à

la suite d'une insuffisance de la résorption dans le travail d'ossification normale, mais certaines d'entre elles font preuve d'une activité proliférante autonome et sont, en conséquence, de véritables ostéomes.

8) Les incurvations osseuses accompagnant l'affection dépendent: a) d'une inhibition partielle de la division cellulaire; b) d'une pression directe de l'exostose sur les os voisins; c) de la modification des conditions statiques.

9) L'inhibition de la division cellulaire, dans une portion de la surface du cartilage de conjugaison, peut être ou bien a) primitive ou bien, b) secondaire à la pression d'une exostose jouissant d'un accroissement autonome.

10) Il se produit souvent une régression et une transformation des exostoses, phénomène qui paraît dépendre de l'action purement mécanique des muscles et tendons voisins. Dans deux de nos observations la radiographie nous a permis de démontrer une régression de ce genre aboutissant à la disparition complète de l'exostose.

11) Les altérations osseuses les plus prononcées apparaissent à une époque très précoce, au moment où la croissance est la plus active, parfois même peut-être dès avant la naissance. On constate également que les altérations accompagnant les exostoses sont d'autant plus accusées que la croissance est plus considérable.

12) En Suède, comme ailleurs, l'affection dont dépendent les exostoses multiples de croissance est rare.

#### ZUSAMMENFASSUNG

Wir möchten auf Grund von 24 observierten Fällen von multipler Exostose folgende Beobachtungen und Schlüsse aufzeichnen:

1) Die Krankheit kommt in einer hereditären und einer nicht hereditären Form vor, welche sich sowohl klinisch wie röntgenologisch gleichen.

2) Die Vererbung ist einfach dominant ohne irgend ein Überwiegen eines der beiden Geschlechter.

3) Es konnten keine exogenen Krankheitsfaktoren nachgewiesen werden.

4) Es finden sich bei unseren Fällen keine deutlichen Zeichen innersekretorischer Störungen. Rachitis kommt ebenfalls bei keinem der Fälle vor.

5) Der Zeitpunkt, in dem die Epiphysenkerne angelegt werden, ist normal, ebenso der Zeitpunkt, in dem sich die Epiphysenknorpel schliessen.

6) Wir schliessen uns der Theorie von *Murk Jansen* an, nach welcher die Krankheit als ein Dissoziationsprozess in der normalen Knochenbildungsmechanik aufzufassen ist.

7) Die meisten Exostosen dürften durch einen Resorptionsdefekt bei der normalen Knochenbildung entstehen, aber vereinzelte zeigen eine selbständige Proliferation, sind also wirkliche Osteome.

8) Die im Verlaufe der Krankheit auftretenden Knochenverbiegungen beruhen a) auf partieller Zellteilungshemmung, b) auf direktem Druck einer Exostose auf einen angrenzenden Knochen, c) auf veränderten statischen Verhältnissen.

9) Die Zellteilungshemmung auf einem Teil der Oberfläche des Epiphysenknorpels kann entweder sein a) primär oder b) sekundär, im letzteren Falle durch den Druck einer selbständig wachsenden Exostose verursacht.

10) Eine Rückbildung und Umbildung von Exostosen kommt oft vor und scheint auf rein mechanischen Einflüssen von seiten der umgebenden Muskeln und Sehnen zu beruhen. In zwei von unseren Fällen haben wir röntgenologisch eine ähnliche Regression bis zum vollständigen Verschwinden nachgewiesen.

11) Die am meisten ausgesprochenen Knochenveränderungen entstehen in einem sehr frühen Stadium, eventuell bereits vor der Geburt, wenn das Wachstum am stärksten ist. Gleichermassen sind die Exostosenveränderungen dort am grössten, wo das Wachstum am stärksten ist.

12) Die Krankheit ist in Schweden ebenso selten wie in anderen Ländern.

## SUMMARY

We wish to put down the following findings and conclusions as based upon 24 cases of multiple exostoses under our observation.

1) Multiple exostoses occur as a hereditary affection and as a non-hereditary disease which appear alike clinically as well as roentgenologically.

2) The inheritance is simply dominant, without any preponderance for either sex.

3) No exogenous morbid factors have been demonstrable.

4) No distinct signs of endocrine disturbances are found in our cases. Nor does rickets occur in any of the cases.

5) The time for the appearance of the epiphyseal nuclei and for the disappearance of epiphyseal cartilage is found to be normal.

6) We subscribe to *Murk Jansen's* theory about this disease as a dissociation process in the normal mechanism of bone formation.

7) Most of the exostoses may develop through a defect in the resorption in normal bone formation, but a few of them are proliferating independently, *i. e.*, true osteomata.

8) The curved deformities of the bones associated with this disease are due to a) partial inhibition of cell division, b) direct pressure by an exostosis upon an adjacent bone, c) altered static conditions.

9) Inhibition of cell division over a part of the surface of the epiphyseal cartilage may be either a) primary or b) secondary (due to pressure from an independently growing exostosis).

10) Retrogression and modification of the exostoses are frequent phenomena, apparently due to entirely mechanical influences from surrounding muscles and tendons. Such a process of regression, going on even to complete disappearance of the exostosis, has been demonstrated roentgenologically in two of our cases.

11) The most pronounced bony changes develop at a very early stage of life, possibly even before birth, when growth is

at its height. Correspondingly the exostotic changes are most pronounced where growth is strongest.

12) Multiple exostoses is a rare disease in Sweden as in other countries.

## LITTÉRATURE

- Bergman*: St. Petersb. med. Wschr. 1876, H. 5, p. 1.  
*Bessel Hagen*: Arch. f. klin. Chir. 41, 1891, 420.  
*Birkenfeld*: Dtsch. Zschr. f. Chir. 226, 1930, 397.  
*Broman, I.*: Normale und abnorme Entwicklung des Menschen. Wiesbaden 1911.  
*Büchi*: Ein Beitr. z. Frage d. mult. cartil. Exost. Diss. Zürich 1920.  
*Bückmann*: Zschr. f. orthop. Chir. 47, 1925—26, 70.  
*Cohnheim*: Virch. Arch. 38, 1867, 561.  
*Curtillet*: Rev. d'orthop. 3, 1912, 193.  
*Drescher*: Zur Casuistik der hereditären multiplen Exostosen. Diss. Gießen 1889.  
*Edberg*: Nord. med. Ark. 47, I, 1914, nr. 29.  
*Ehrenfried*: J. Amer. Med. Ass. 68, 1917, 502.  
*Epifanov*: Zentralorg. f. d. ges. Chir. 55, 1931—32, 324.  
*Ehrhardt*: Dtsch. Zschr. f. Chir. 26, 1887, 1.  
*Flinker*: Wien. klin. Wschr. 22, 1909, 1326.  
*Franzenheim*: Neue dtsh. Chir., Bd. 10, p. 109. Stuttgart 1913.  
*Hale*: Ann. of Surg. 92, 1930, 32.  
*Hartmann*: Arch. f. klin. Chir. 45, 1893, 572.  
*Herzfeld*: Arch. f. klin. Chir. 96, 1911, 143.  
*Hoffa*: Fortschr. a. d. Geb. d. Rtgstr. III, 1899—1900, 127.  
*Jansen, Murk*: Dissociation of bone growth. The Rob. Jones Birthday Vol., p. 43. Oxford 1928.  
*Keith*: Zentralorg. f. d. ges. Chir. 9, 1920, 505.  
*Kranz*: Arch. f. Rassen- und Gesellschaftsbiologie, 25, 1931, 202.  
*Langenskiöld*: Act. chir. scand. 58, 1925, 210.  
*Ledoux et Collet*: Bull. et mém. de la Soc. méd. d. hôp. de Paris, 47, 1931, 261.  
*Leucutia et Price*: Am. J. of Roentg. 22, 1929, 338.  
*Lippert*: Dtsch. Arch. f. klin. Med. 76, 1903, 63.  
*Mc Farland*: Surg. gyn. a. obst. 48, 1929, 268.  
*Marchand*: Eulenburgs Realenzyklopädie VII, 1895, 402.  
*Maynard & Scott*: J. of the Am. med. Assoc. 76, 1921, 579.  
*Meyer (Meinolph)*: Ü. Knochen- u. Gelenkdeformitäten nach mult. Exost. Diss. München 1882.  
*Müller (Enno)*: Ü. hered. mult. cartilag. Exost. u. Ekchondr. Diss. Leipzig 1913.  
*Nasse*: Smlg. klin. Vorträge 1894—97, Chir. 34, no. 124, 209.

- Pannenburg*: Ů. hered. mult. Exost. Diss. Greifswald 1908.  
*Pels Leusden*: Dtsch. Zschr. f. Chir. 86, 1906—07, 434.  
*Pokrowsky*: Arch. f. klin. Chir. 155, 1929, 669.  
*Paestrup*: Dtsch. Zschr. f. ger. Med. 16, 1930—31, 292.  
*Reinicke*: Bruns Beitr. 7, 1890, 657.  
*Ritter*: Med. Klinik 4, 1908, 438.  
*Scherer*: Frankf. Zschr. f. Path. 36, 1928, 587.  
*Schmidt*: Erg. d. allg. Path. u. path. Anat. 7, 1900—01, 299.  
*Schor*: St. Petersburg. med. Wschr. 1881, No. 38, 1.  
*Schramm*: Arch. f. orthop. u. Unfallchir. 27, 1929, 421.  
*Schreiber*: Ů. hered. mult. cartil. Exost. Diss. Zürich 1927.  
*Sonnenschein*: Ein Fall v. mult. Exost. cartil. Diss. Berlin 1873.  
*Starck*: Bruns Beitr. klin. Chir. 34, 1902, 508.  
*Stocks & Barrington*: d'après *Birkenfeld*.  
*Tilman*: Münch. med. Wschr. 45, 1898, 1073.  
*Vinkickij*: Zentralorg. f. d. ges. Chir. 57, 1932, 5.  
*Virchow*: Die krankh. Geschwülste. Berlin 1863—67.  
*Volkmann*: Beitr. z. Chir. 1875, 240.  
*Wahren*: Act. orthop. scand. 1, 1930, 236.