

## ABSENCE CONGÉNITALE DE ROTULES: À PROPOS DE DEUX CAS

### CONGENITAL ABSENCE OF THE PATELLA: TWO CASES REPORTED

A. LY-BA<sup>1</sup>; A. K. NDAO<sup>2</sup>; S. BA-DIOP<sup>1</sup>; F. LY-N'DIAYE<sup>3</sup> A. R. NDIAYE<sup>1</sup>; A. NDOYE DIOP<sup>1</sup>; B. GUEYE<sup>1</sup>; A. M'BENGUE<sup>1</sup>; M. BADIANE<sup>1</sup>

1-Service de Radiologie Générale CHNU de FANN ; 2-Service de Neurologie CHNU de FANN ; 3-Service de Pédiatrie CHNU d'Enfants Albert Royer

Correspondance : Dr AISSATA LY-BA

ADRESSE: BP 5382 FANN DAKAR SENEGAL ; TELEPHONES: B: 00221-825-07-78 D: 00221-855-94-97 P: 00221-569-67-88; FAX: 00221-825-80-05; E-MAIL: salane@refer.sn

#### Résumé

Objectifs:

- Rapporter une entité rare
- Souligner l'importance du signe d'appel que constitue l'absence de rotules
- Insister sur la croissance osseuse de l'enfant.

Matériels et méthodes: Nous rapportons les observations de deux enfants négro-africains, des deux sexes et âgés de 7 ans. Les motifs de consultation sont des troubles de la marche chez tous les deux, des douleurs des genoux chez le garçon, des chutes fréquentes et une hypotonie chez la fille. Nous avons noté chez cette dernière des antécédents familiaux de consanguinité parentale au second degré et d'anomalies unguéales chez le grand-père paternel.

Résultats: Chez la fille, l'examen montre une hyperlaxité ligamentaire, des méplats antérieurs et des fossettes latérales des genoux, diverses malfaçons squelettiques. Les radiographies du squelette mettent en évidence l'absence des rotules, l'aspect en «console» des métaphyses tibiales supérieures. Chez le garçon, l'examen est normal. Les radiographies standard montrent une opacité semi-lunaire, et la tomodynamométrie une formation tissulaire à l'emplacement des rotules. Une aplasie de l'appareil rotulien est évoquée chez la fille, tandis que chez le garçon, le diagnostic d'hypoplasie paraît plus probable.

Conclusion: L'absence de rotules est rare. Elle peut être transitoire, le noyau rotulien apparaissant très tardivement. Elle peut être définitive, soit isolée, soit associée à d'autres malformations osseuses. L'intérêt de ce travail réside dans sa rareté, et dans le retentissement fonctionnel lié à l'importance biomécanique de la rotule.

Mots-clés : Aplasie ; Hypoplasie ; Rotule ; Ossification

#### Summary

Objectives:

- To remind a rare disease
- To emphasize the importance of patellar agenesis because it's a calling sign
- To insist on the necessity to know child bony growth

Materials and methods: We reported observations of two negro-african children's, one female and one male, who were both 7years old. They were referred for troubles of the walk, knee pains for the male, and for the female frequent falls and hypotonia. We have noted previous history of second degree familial consanguinity and paternal grandfather's ungueal anomalies for the female.

Results: For the female, examination showed ligamentary hyperlaxity, anterior flattening and lateral dimple of the knee, so varied skeletal defects. Skeletal radiographies displayed absence of the patella, "console like" aspect of the superior tibial metaphysis.

At the male, examination is normal. Standard radiographies showed semilunar opacities and tomodynamometry showed presence of a tissular formation who looks like the patella. Aplasia of the patellar apparatus is evocated for the female, even though for the male, the diagnosis of hypoplasia seems more probable.

Conclusion: Absence of patella is rare. It can be transient and patellar nucleus appears lately. It can be permanent and in this case, it is isolated whether associated with other osseous malformations.

Interest of such observations is in its rarity and its functional impact related to the biomechanical importance of the patella.

Keys-words: Aplasia; Hypoplasia; Patella; Ossification

#### Introduction

L'absence congénitale de rotules se définit comme l'absence de visualisation du noyau rotulien au-delà de 4 ans chez la fille et de 6 ans chez le garçon. Elle peut être uni ou bilatérale, transitoire ou définitive, isolée ou

associée à d'autres malformations où elle constitue un élément accessoire. Son diagnostic, quand il est évoqué, repose sur la radiographie standard. Elle peut cependant être facilement méconnue quand on ne connaît

pas les différentes étapes de la croissance et de la maturation osseuses chez l'enfant.

Ce travail est intéressant par sa rareté, par sa richesse quant aux possibilités diagnostiques et par son retentissement fonctionnel quand on connaît l'importance biomécanique de la rotule.

## Observations

La première observation concerne M.K., négro-africaine âgée de 7 ans adressée en consultation orthopédique pour difficultés de la marche et chutes fréquentes. On note un retard d'acquisition de la marche (14 mois). Ses parents sont consanguins au second degré et son grand-père paternel présente des anomalies unguéales. A l'examen, elle mesure 108 cm et pèse 17 kg. On note, au niveau du rachis une hyperlordose et une attitude scoliotique gauche. Au niveau des membres supérieurs, il existe un cubitus valgus et au niveau des membres inférieurs, une inégalité de longueur, un calcanéo-valgus, un métatarsus varus et un valgus. Leur face antérieure des genoux est aplatie et présentent des fossettes latérales ainsi que des excoriations cutanées (Observation 1, Figure 1). La palpation perçoit la trochlée et les condyles fémoraux hypertrophiés. Il existe une hyperlaxité ligamentaire. Le bilan biologique ne présente aucune particularité et l'échographie abdominale à la recherche de malformations viscérales associée est normale. A la radiographie standard, les noyaux rotuliens sont absents sur les incidences de face, profil et fémoro-patellaire. Les clartés des triangles graisseux antérieurs supra-rotuliens sous-quadricipitaux et infra-rotuliens sont absentes tandis que les liserés graisseux postérieurs rétro-fémoraux et rétro-épiphysaires tibiaux sont présents (Observation 1, Figure 2). Les tendons quadricipitaux s'insèrent directement sur les tubérosités tibiales antérieures. Les condyles internes sont hypertrophiés. Les métaphyses tibiales supérieures sont éversées en «console». Il existe une subluxation interne de l'axe fémoro-tibial. L'électromyographie objective une axonopathie des membres inférieurs, une souffrance tronculaire modérée des sciatiques poplités externes à la traversée des genoux. Le diagnostic d'aplasie de l'appareil rotulien dans le cadre d'une ostéo-onycho-dysplasie est évoqué. La patiente est perdue de vue après quelques séances de kinésithérapie.

La seconde observation concerne I.B., également négro-africain âgé de 7 ans et adressé en consultation pour troubles de la marche et douleurs des genoux. Il mesure 105 cm pour 18,5 kg. L'inspection et la palpation ne retrouvent aucune anomalie. Les radiographies standard permettent de noter

des clartés semi-lunaires à l'emplacement des rotules (Observation 2, Figure 1). Sur les clichés de tomodensitométrie, il s'agit de formations tissulaires, peu denses, homogènes, dessinant parfaitement les rotules et compatibles avec les cartilages rotuliens non ossifiés. Les triangles graisseux antérieurs et postérieurs sont présents, ainsi que les tendons quadricipitaux et rotuliens dont les insertions sont normales (Observation 2, Figure 2). L'échographie abdominale est normale. Le diagnostic de retard d'ossification est posé. Le patient est perdu de vue avant toute exploration biologique et toute initiative thérapeutique.

## Commentaires

Sur le plan épidémiologique, l'absence de rotules serait extrêmement rare (1, 2, 3).

Sur le plan historique, c'est une anomalie qui est connue depuis longtemps. Kutz, dès 1949 rapporte le cas d'une fille de 9 ans (4), tandis que des cas familiaux sont rapportés par Berhang en 1973 (4) et Braun en 1978 (5). Divers syndromes comportant une aplasie ou une hypoplasie des rotules ont été décrits. Dans le PTLAH ou syndrome d'aplasie-hypoplasie patellaire familiale, les anomalies rotuliennes sont isolées (6). Le nail-patella-syndrome (NPS) ou syndrome d'Ostereicher-Turner encore désigné sous le terme d'ostéo-onycho-dysplasie ou d'ostéo-onycho-dysostose ou encore d'onycarthrose est une affection de transmission autosomique dominante qui associe une dysplasie des genoux, des coudes et du bassin, une hyperlaxité ligamentaire, des anomalies unguéales, et dans un tiers des cas, une néphropathie qui peut grever le pronostic vital (7, 8, 9). Le small-patella-syndrome (SPS) ou syndrome coxo-podo-patellaire ou dysplasie ischio-patellaire ou encore syndrome de la petite rotule, affection génétique autosomique dominante qui pourrait une forme allélique des deux premières, se caractérise par un retard d'ossification ischio-pubien, une encoche sus acétabulaire, des anomalies d'orientation du col fémoral et du petit trochanter, un écart anormal entre les deux premiers orteils et une brièveté des deux derniers orteils (10, 6). Le Door-syndrome associe une surdité (Deafness), une ostéo-onychodystrophie (Ostéo-Onycho-dystrophy), et un retard mental (mental Retardation) (11).

Sur le plan clinique l'hypoplasie est souvent asymptomatique (10), tandis que l'aplasie se manifeste par un retard ou des difficultés à la marche, une instabilité des genoux et des chutes fréquentes. Dans le premier cas, l'examen est normal alors que dans le second, il s'agit souvent de sujets de petite taille, avec un aspect proéminent des condyles fémoraux

tandis que le relief patellaire est remplacé par une dépression. La face antérieure des genoux apparaît aplatie et un pli marque l'emplacement normal de la rotule. Les condyles fémoraux et la trochlée sont parfaitement perçus à travers les téguments. L'extension et la flexion sont ordinairement normales mais la force musculaire est fonction de l'existence d'une aplasie quadricipitale. Quand elle est isolée, la malformation est découverte tardivement. Quand elle intègre un cadre plus complexe, il s'agit souvent d'une absence de tout l'appareil rotulien et les troubles fonctionnels sont en rapport avec la gravité des malformations associées (1).

Dans notre cas, la clinique est effectivement pauvre chez le garçon. Chez la fille, les signes retrouvés sont évocateurs de l'absence des rotules. De plus les anomalies unguéales du grand-père, le retard de la marche, les chutes, l'hyperlaxité ligamentaire, les anomalies des coudes, des genoux et des pieds orientent vers un NPS.

Sur le plan radiologique, l'absence des rotules est surtout documentée par la radiographie standard qui est l'examen de première intention et qui doit comporter des incidences de face, de profil et un défilé fémoro-patellaire. L'incidence de face permet d'étudier l'interligne fémoro-tibial, les condyles fémoraux, les plateaux tibiaux et les épines tibiales. L'incidence de profil dégage le noyau rotulien et la tubérosité tibiale antérieure. Le défilé fémoro-patellaire est avantageusement remplacé par la tomодensitométrie. L'imagerie par Résonance Magnétique (IRM), technique dont nous ne disposons malheureusement pas, permet chez les jeunes enfants, d'explorer les portions cartilagineuses des épiphyses, les parties molles telles que les tendons, les ligaments, les ménisques et les muscles. L'hypoplasie est évoquée sur l'incidence de profil devant le renflement du tendon quadricipital qui fait suspecter la présence d'une rotule cartilagineuse, confirmée par la tomодensitométrie qui montre le noyau rotulien non ossifié. Dans l'aplasie, non seulement ce renflement est absent, mais il existe des anomalies d'insertion tendineuse et des déformations des genoux. La tomодensitométrie aurait certainement confirmé l'absence du noyau.

Sur le plan embryologique (2), le développement de la rotule s'inscrit dans le développement du membre inférieur et obéit au principe de l'ossification enchondrale. On distingue une période embryonnaire de morphogenèse et une période fœtale de maturation et de croissance. La maquette rotulienne est identifiable dès la 8<sup>ème</sup> semaine de vie intra utérine sous la forme d'une condensation cellulaire qui s'amorce dans le

futur quadriceps. Le centre cartilagineux va s'organiser tandis que l'ossification débute vers l'âge de 2 ans et demi chez la fille, 4 ans chez le garçon. La rotule n'est pas visible radiologiquement à ce stade. Vers 3 ans et demi chez la fille, 4 ans et demi chez le garçon, elle a un aspect floculaire sur les radiographies de profil. L'ossification va se faire de façon centrifuge et vers 7 ans, la rotule a un aspect semi-lunaire, arrondi, convexe sur sa face antérieure et concave sur sa face postérieure. Vers 10 ans, elle a la forme d'un parallélogramme sur le profil. Cette morphologie est définitive et elle ne fera qu'augmenter de volume par la suite. Dans l'aplasie, c'est le centre cartilagineux qui a fait défaut, tandis que l'hypoplasie est certainement en rapport avec des anomalies de l'ossification, non pas au stade d'édification de la maquette cartilagineuse, mais de minéralisation.

Sur le plan étiologique (12), le soubassement du NPS est complexe car génétique obéissant à un mode de transmission autosomique dominant. Le gène responsable ou LMXIB est situé sur le même locus chromosomique que les gènes du groupe sanguin. ABO, en 9q34 et contribue au développement dorso-ventral des membres. En l'absence d'études génétiques chez notre patiente seules les notions de consanguinité et d'anomalies unguéales chez le grand-père paternel font évoquer cette hypothèse. De même, chez le garçon, l'affection pourrait s'intégrer dans un PTLAH dont le locus est en 17q21-22 mais sans possibilité de confirmation.

## Conclusion

L'absence de rotules pose des problèmes diagnostiques, car facilement méconnue si l'on n'a pas une bonne connaissance des différentes étapes de la maturation osseuse, des problèmes fonctionnels liés aux atteintes orthopédiques et des problèmes thérapeutiques dans la mesure où les solutions proposées à ces genoux malformés ne sont que partielles. Elle doit conduire à un bilan squelettique complet, à une enquête familiale et à des études génétiques car elle peut être le signe d'appel de certaines associations malformatives dominées par l'ostéo-onycho-dysplasie.

## Références

- 1-Bedouelle J.: Malformations de la rotule et de l'appareil rotulien. Ann Orthop Ouest, 1975, 7: 1-7
- 2-Glorion C., Goutallier D.: Cahiers d'enseignement de la SOFCOT; Pathologie fémoro-patellaire, 1999, 71, 56 - 66.
- 3-Nualart L.H., Rodriguez J.N., Valle G.L., Chaidez P.R.: Congénital absence of the

patella: report of two cases and review of the literature. Orthopaedics, 1994; 2; 383-4

4-Bernhang A.M., Levine S.A.: Familial absence of patella. Journal of Bone and Joint Surgery, 1973, 99, N°5, 1088-1090.

5-Braun H.: Familial aplasia or hypoplasia of the patella. Clin Genet, 1978, 13: 350-52

6- Bongers E., Bolkhoven H.V., Van Thienen M.N., Kooyman M., Van Beersum S., Boetes C., Knoers N., JHamel B.C.: The small patella syndrome: description of five cases from three families and examination of possible allelism with familial patella aplasia-hypoplasia and nail patella syndrome. J. Med.Genet. 2001; 38: 209-214.

7-Taybi H., Lachman R.: Radiology of syndromes metabolic disorders and skeletal dysplasias. Fourth Edition, Mosby Year Book, 1996, St Louis, 336 - 338.

8-Lefevbre J., Guy F.: Onyarthrose-ostéo-onycho-dysplasie. Enc. Méd. Chir., Radiodiagn. Squelette pathol. 31, 134, M 50, 1957

9-Delahaye R.P., Metges P.J., Kleitz C., Tikhonoff J., Malagre J.P.: Le syndrome d'Ostereicher-Turner, Médecine et Armées, 1979, 7-6, 561 - 564.

10-Scott J.E., Taor W.S.: The "small patella" syndrome. J Bone and Joint Surgery, 1979, 61-B: 172-175

11-Silverman F.N., Khum J.P.: Caffey's Pediatric X-ray diagnosis. Ninth Edition, Mobsy Year Book, 1993, St Louis, 1740 - 1741.

12-Maroteaux P.: Les maladies osseuses de l'enfant 4<sup>ème</sup> Edition. Médecine - Sciences Flammarion, 2002, Paris, 236-327



Observation 1 Figure 1: (Photographie des genoux): Méplats antérieurs, fossettes latérales et excoriations cutanées



Observation 1 Figure 2: (Radiographie standard des genoux incidence de profil): absence des noyaux rotuliens et des triangles graisseux supra-rotulien sous-quadricipital et infra-rotulien. Présence des liserés graisseux rétro-fémoral et rétro-épiphysaire tibial



Observation 2 Figure 1: Radiographie des genoux (incidence fémoro-patellaire). Clartés semi-lunaires dessinant les rotules



Observation 2 Figure 2: Tomodensitométrie des genoux (Reconstruction sagittale). Présence de la rotule cartilagineuse et des triangles graisseux antérieurs et postérieurs. Présence des tendons quadricipital et rotulien et insertions tendineuses normales