



Disponible en ligne sur [www.sciencedirect.com](http://www.sciencedirect.com)



## FAIT CLINIQUE

# L'ochronose ou la maladie du cartilage noir Ochronosis or black cartilage disease

R. Philippot<sup>a,\*</sup>, C. Coste<sup>b</sup>, E. Lasseur<sup>b</sup>, P. Tramond<sup>b</sup>,  
J.-C. Rollier<sup>a</sup>, B. Moyen<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Service de chirurgie orthopédique et traumatologique, hôpital Lyon-Sud, 69310 Pierre-Bénite, France

<sup>b</sup> Service de chirurgie orthopédique et traumatologique, centre hospitalier de Libourne, 33500 Libourne, France

Acceptation définitive le : 29 avril 2008

Disponible sur Internet le 7 juillet 2008

### MOTS CLÉS

Alcaptonurie ;  
Ochronose ;  
Acide  
homogentisique ;  
Arthropathie

### KEYWORDS

Alkaptonuria;  
Ochronosis;  
Homogentisic acid;  
Arthritis

**Résumé** Nous rapportons deux observations de patients atteints d'ochronose. Cette pathologie autosomique récessive est très rare (1/1 000 000) et secondaire à une enzymopathie. Elle se manifeste d'abord cliniquement par des dépôts noirs au niveau cutanéomuqueux, puis par un ensemble de symptômes, notamment articulaires, conduisant à une arthropathie destructrice des grosses articulations. Sa découverte est souvent tardive, mais son dépistage doit être précoce et, pour les chirurgiens orthopédistes, si possible en préopératoire afin d'éviter tout risque d'endocardite infectieuse dont elle est extrêmement pourvoyeuse. Ces patients nécessitent une prise en charge pluridisciplinaire adaptée, associant des mesures sociales évidentes et un traitement symptomatique. Le traitement médicamenteux en cours de validation semble efficace sur les symptômes articulaires.

© 2008 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

**Summary** We report two cases of ochronosis. This rare disease (1/1,000,000) transmitted by recessive autosomic inheritance results from an enzyme disorder. Clinically, the disease begins by black deposits in connective tissue followed by a group of symptoms, particularly involving the joints, and then destructive joint disease affecting the larger joints. Diagnosis is often established late. Early detection is important, preoperatively if possible, in order to avoid the serious complication of infectious endocarditis. These patients require adapted multidisciplinary care associating social support and symptomatic treatment. Drug therapy is currently under study and appears to provide effective symptom relief.

© 2008 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

\* Auteur correspondant. Service de chirurgie orthopédique, pavillon 1–3, hôpital Bellevue, 42055 Saint-Étienne cedex 2, France.  
Adresse e-mail : [r.philippot@yahoo.fr](mailto:r.philippot@yahoo.fr) (R. Philippot).

## Introduction

L'ochronose ou alcaptonurie est une maladie découverte en 1908 par Garrot qui observe la fréquence d'un brunissement des urines à l'air libre.

Cette maladie familiale autosomique récessive est extrêmement rare et son diagnostic généralement fait de manière fortuite est dans la plupart des cas tardif [1]. Il est intéressant pour un chirurgien orthopédiste de connaître cette pathologie car sa prise en charge est spécifique, et surtout il est bon de mettre en place un suivi pluridisciplinaire afin de prévenir et de dépister les nombreuses complications multiviscérales graves qui sont présentes dans tous les cas. Nous rapportons deux observations chez des patients de 56 et 64 ans présentant des signes cliniques devant nous faire penser à ce diagnostic. En nous basant sur ces deux observations, nous précisons la physiopathologie de cette pathologie ainsi que les modalités diagnostiques et thérapeutiques.

## Physiopathologie

L'ochronose est une affection bénigne, héréditaire autosomique récessive (1/1 000 000) touchant autant l'homme que la femme et sans prédisposition ethnique particulière. Elle est secondaire à une enzymopathie : déficit en acide homogentisique-oxydase sur la voie du catabolisme de la tyrosine, ayant comme conséquence l'accumulation d'acide homogentisique et de ses polymères.

Il s'agit d'une accumulation de pigments bruns dans le tissu conjonctif : cartilage du nez, cartilage des oreilles [2], au niveau des sclérotiques [3] et des articulations chondrocostales, tout ceci vers 20–30 ans, ayant comme traduction clinique une pigmentation cutanéomuqueuse.

Après plusieurs années d'évolution, au cours généralement de la troisième décennie, il apparaît un rhumatisme chronique sévère (arthropathie métabolique destructrice) touchant le rachis (calcification des disques intervertébraux) et les grosses articulations [4–6]. L'évolution se fait ensuite vers une maladie générale associant des atteintes cardiovasculaires (dépôts au niveau valvulaire et myocardique) [7–9], uronéphrologiques (lithiase à répétition et insuffisance rénale chronique) [1], cérébrales et, de manière anecdotique, tendineuses [10].

## Observations

### Observation n° 1

Un homme de 64 ans a consulté pour des douleurs de la hanche gauche évoluant depuis plusieurs années, devenues invalidantes et résistantes au traitement médical.

À l'examen clinique, le patient présentait des polyarthralgies : douleurs de hanches bilatérales, gonalgie gauche et douleurs rachidiennes.

Nous avons noté des sclérotiques brunâtres, une pigmentation noirâtre bilatérale au niveau de la première commissure des mains et de l'éminence thénar (Fig. 1).

Le patient a été pris en charge pour un remplacement valvulaire aortique associé à un pontage. Nous n'avons pas retenu d'antécédents familiaux particuliers.



Figure 1 Dépôts noirs typiques au niveau de la première commissure des mains (présent chez les deux patients).



Figure 2 Vue macroscopique de la tête fémorale ; on met en évidence cet aspect typique noir du cartilage (patient n° 1).

L'examen des urines montrait un brunissement de celles-ci en milieu ambiant. L'acide homogentisique se transformant en pigments noirâtres sous l'effet de l'air.

La radiographie standard de la hanche gauche montrait une coxarthrose avec une réaction ostéophytique faible.

Devant ce tableau clinique, il a été posé l'indication d'arthroplastie totale de hanche gauche.

Les constatations peropératoires confirmaient notre diagnostic clinique, car il mettait en évidence une pigmentation noirâtre de la tête fémorale en zone non portante et une dépigmentation en zone portante (Fig. 2).

### Observation n° 2

Ce patient de 56 ans était, lui, suivi dans le service depuis six ans pour des douleurs des épaules et des genoux. Il a bénéficié cinq ans auparavant de deux arthroplasties d'épaules pour une omarthrose centrée bilatérale. Il a été très satisfait de ces interventions avec une récupération fonctionnelle excellente. Lors de ces interventions le chirurgien avait déjà mis en évidence des plages noires au niveau du

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4088197>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4088197>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)