

# FRACTURE PATHOLOGIQUE DU TIBIA COMPLIQUANT UNE MALADIE DE CHARCOT-MARIE-TOOTH

C. QUINTART, J.-M. BAILLON, M. LIBOTTE

**SUMMARY :** *Pathologic fracture of the tibia associated with Charcot-Marie-Tooth disease.*

The authors report a case of pathologic fracture of the distal tibia associated with Charcot-Marie-Tooth disease. Pathologic fracture was visible four weeks after initial pain. Treatment consisted in a short leg walking cast for six weeks. Charcot-Marie-Tooth disease is a slowly progressive neurogenic muscular atrophy affecting the distal parts of the lower limbs. The muscular atrophy is responsible for radiographic bony changes including narrowing of the shaft with thinning of the cortex, rarefaction at the end of the long bones and relative widening of the medullary cavity. Pathologic fractures in neuromuscular disease are rare ; a few cases have been reported following application of very small forces. The authors draw attention to the increased risk of pathologic fractures in patients with neuromuscular disease. Ambulatory treatment of fractures should be used whenever possible ; prolonged immobilization could result in further loss of function.

**Keywords :** Charcot-Marie-Tooth disease ; muscular atrophy ; bony changes ; pathologic fracture.

**Mots-clés :** Maladie de Charcot-Marie-Tooth ; amyotrophie ; modifications osseuses ; fracture pathologique.

## INTRODUCTION

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) ou amyotrophie péronière est une neuropathie sensitivo-motrice, bilatérale, héréditaire, autosomique dominante dans la majorité des cas, caractérisée par une atrophie musculaire et une diminution de force des muscles de la loge antéro-externe et des autres muscles distaux de la jambe. Elle peut se manifester dès l'enfance ou l'adolescence (Type I) ou à un âge plus avancé (Type II). Pour le type

II, la progression est plus lente et l'invalidité moindre que pour le type I. La prévalence de la maladie, types I et II combinés, varie entre 2 et 40/100.000.

Le diagnostic repose essentiellement sur la clinique :

- diminution de la sensibilité vibratoire et thermoalgésique ;
- abolition des réflexes ostéo-tendineux ;
- amyotrophie conduisant à un aspect caractéristique de «jambe d'échassier» ;
- déformation des pieds (orteils en griffe, pied creux varus) ;
- diminution de la dorsiflexion de la cheville et chute du pied.

Dans les formes avancées, une atrophie musculaire des mains et des avant-bras peut être observée.

Les contractures musculaires au niveau des poignets et des mains sont responsables de l'aspect de «mains en griffe» ou de «mains de singe».

Une luxation récidivante des rotules, une scoliose, une dysplasie acétabulaire sont parfois présentes.

Les anomalies électromyographiques et la biopsie nerveuse confirment le diagnostic.

A côté de ces manifestations classiques, les fractures pathologiques sont peu décrites et les rares cas rapportés sont secondaires à des chutes. Nous décrivons un cas de fracture de fatigue du tiers inférieur du tibia associée à une maladie de CMT déjà connue.

---

Département d'orthopédie traumatologie de l'Association Hospitalière d'Etterbeek Ixelles.

Correspondance et tirés à part : C. Quintart, 223, Boulevard Sylvain Dupuis, Boîte 10, 1070 Bruxelles.

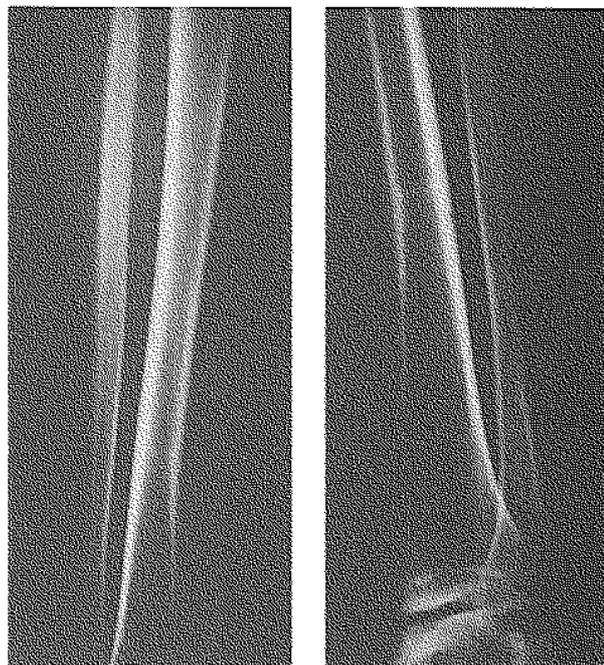
### Cas clinique

A. M. est une patiente de 28 ans, secrétaire d'origine italienne qui nous consulte pour une douleur persistante au niveau du tiers inférieur du tibia droit en l'absence de tout traumatisme. Elle est atteinte d'une maladie de Charcot-Marie-Tooth de type I ; le diagnostic a été posé à l'âge de 9 ans et confirmé par plusieurs électromyographies. Sa mère et sa sœur sont également atteintes mais à un moindre degré.

Dans les antécédents de la patiente on peut noter de multiples interventions correctrices aux deux pieds. Elle ne pratique aucun sport, ne prend aucune médication et ne suit aucun régime. Malgré une amyotrophie des membres inférieurs, elle marche sans béquilles. Son travail lui a demandé, dans les semaines qui ont précédé la douleur, une marche plus soutenue.

À la suite de l'apparition d'une douleur au niveau du tibia droit, elle consulte son médecin traitant. Les radiographies initiales ne montrent ni fracture ni réaction périostée. On note cependant un amincissement des corticales du tibia et du péroné, une étroitesse des os longs, une ostéopénie importante de la malléole externe et un élargissement relatif de la cavité médullaire du tibia. Une strie d'arrêt de croissance est observée (Fig. 1 A & B). Un repos relatif est prescrit pour 3 à 4 semaines mais face à la persistance de la douleur, la patiente nous consulte. L'examen révèle une amyotrophie bilatérale localisée au niveau de la loge antéro-externe mais également au niveau du triceps sural, une abolition des réflexes ostéo-tendineux aux membres inférieurs ainsi qu'une diminution de la sensibilité thermo-algésique en «chaussette». La palpation du tibia droit révèle une tuméfaction douloureuse à la jonction tiers moyens tiers inférieur. La radiographie réalisée à ce moment (4 semaines après le début de la douleur) montre une fracture ainsi qu'un cal osseux (Fig. 2).

Compte tenu de la persistance de la douleur, une immobilisation plâtrée s'impose mais l'exis-

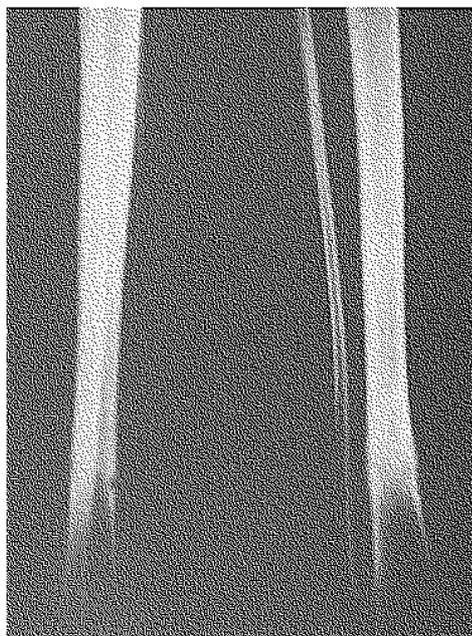


a

b

**Fig. 1.A.** — Radiographie initiale (cliché de face) : absence de trait de fracture. À noter l'étroitesse des os longs, l'amincissement des corticales, l'ostéopénie marquée de l'extrémité des deux os et l'augmentation relative du diamètre de la cavité médullaire. Une strie d'arrêt de croissance est également observée.

**Fig. 1.B.** — Radiographie initiale (cliché de profil) : ostéopénie marquée de la malléole externe et amincissement des corticales du tibia et du péroné.



**Fig. 2.** — Radiographie à 4 semaines : mise en évidence du trait de fracture et du cal osseux.

tence d'une amyotrophie et d'un cal osseux débutant, nous ont fait préférer une botte plâtrée de marche à un plâtre cruro-pédieux. Après 6 semaines d'immobilisation plâtrée, l'indolence est acquise ; le plâtre est ôté en raison d'une consolidation radiologique satisfaisante. La fonction motrice est conservée au terme de l'immobilisation et la patiente reprend la marche en appui total.

La biologie et le bilan phospho-calcique sont normaux. Une densitométrie osseuse révèle une minéralisation normale de l'os trabéculaire vertébral tandis que la densité de l'os cortical, mesurée au col fémoral, est abaissée.

La patiente présente donc une ostéopénie localisée aux membres inférieurs.

Une biopsie osseuse est proposée mais la patiente la refuse.

### DISCUSSION

Sur la radiographie standard, outre la fracture, on peut noter une étroitesse des os longs, un amincissement des corticales, un élargissement relatif de la cavité médullaire et une ostéopénie des extrémités des os longs qui gardent cependant une taille et une forme normales. De telles anomalies radiologiques sont également rencontrées chez des patients atteints de poliomyélite, de dermatomyosite, de dystrophie musculaire de Duchenne ou d'atrophie musculaire spinale (1, 2, 3). Ces pathologies ont comme dénominateur commun la faiblesse musculaire et l'amyotrophie. L'absence de contraintes de tension imposées aux os par les attaches musculaires conduit à l'ostéopore d'inactivité. Les modifications de la structure ou de l'anatomie osseuse sont d'autant plus sévères que la maladie et par conséquent l'amyotrophie débute tôt dans l'enfance et progresse rapidement ; ce qui est le cas chez notre patiente.

De telles modifications du squelette entraînent une fragilité osseuse et donc un risque accru de fractures pathologiques, qu'elles résultent d'un traumatisme ou d'un mécanisme de fatigue. C'est ce dernier mécanisme qui semble être intervenu chez notre patiente.

Outre le fait qu'une immobilisation plâtrée risque de modifier la masse osseuse, elle peut entraver la fonction motrice de la patiente. On

a montré que l'immobilisation prolongée chez des patients atteints de maladies neuromusculaires peut conduire à une perte de fonction précoce, compromettant le potentiel de marche. Une aggravation mineure de la faiblesse musculaire préexistante peut conduire à un confinement permanent au lit ou au fauteuil (4). Le traitement des fractures doit viser à maintenir autant que possible les activités et la fonction ambulatoire du patient.

Les fractures seront immobilisées avec un appareil léger, peu encombrant afin que les activités quotidiennes et la marche soient maintenues (1, 5) : plâtre de marche léger, orthèses bivalvées. L'ostéosynthèse des fractures peut également être proposée dans les situations où elle paraît nécessaire pour permettre une mobilisation précoce.

De plus, il faut souligner que les fractures chez les patients atteints de maladie neuromusculaire consolident dans un délai normal (1) ; ceci s'est vérifié chez notre patiente dont la fracture a consolidé en 10 semaines.

### BIBLIOGRAPHIE

1. Hsu J. D. Extremity fractures in children with neuromuscular disease. *Johns Hopkins. Med. J.*, 1979, 145, 89-93.
2. Walton J. N., Warrick C. K. Osseous changes in myopathy. *Br. J. Radiol.*, 1954, 313, 1-15.
3. Maybarduk P. K., Levine M. Osseous atrophy associated with progressive muscular dystrophy. *Am. J. Dis. Child.*, 1941, 61, 565-576.
4. Vignos P. J., Archibald K. C. Maintenance of ambulation in childhood muscular dystrophy. *J. Chron. Dis.*, 1960, 12, 273-290.
5. Siegel I. M. Fractures of long bones in Duchenne Muscular Dystrophy. *J. Trauma*, 1977, 17, 219-222.

### SAMENVATTING

*C. QUINTART, J.-M. BAILLON, M. LIBOTTE.*  
*Pathologische fractuur en de ziekte van Charcot-Marie-Tooth.*

De ziekte van Charcot-Marie-Tooth (CMT) wordt gekenmerkt door een amyotrofie van de distale delen van de onderste ledematen. Deze amyotrofie kan verantwoordelijk worden geacht voor de radiologische botafwijkingen, waaronder vernauwing van de schaft met dunner worden van de cortex, demineralisatie van

de uiteinden van de lange beenderen en een relatieve toename van de medullaire caviteit. Pathologische fracturen worden niet beschreven bij deze patiënten; zeldzame gevallen van fracturen bij CMT patiënten treden op tengevolge een trauma. Het opzet van dit artikel is de aandacht te trekken op het verhoogd risico van pathologische fracturen bij patiënten met een neuromusculaire aandoening. Bovendien moet, waar mogelijk een ambulante behandeling van deze fracturen worden nagestreefd. Langdurige immobilisatie kan leiden tot een vervroegd functieverlies.

### RÉSUMÉ

*C. QUINTART, J.-M. BAILLON, M. LIBOTTE.  
Fracture pathologique du tibia compliquant une maladie de Charcot-Marie-Tooth.*

Les auteurs rapportent un cas de fracture de fatigue du tiers distal du tibia chez une patiente atteinte d'une

maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT). La fracture pathologique était visible quatre semaines après la douleur initiale. Le traitement a consisté en une botte plâtrée de marche pour une durée de six semaines. La maladie de CMT ou amyotrophie péronière est caractérisée par une amyotrophie des muscles distaux de la jambe et du pied. Cette amyotrophie peut être considérée comme responsable des anomalies radiologiques comprenant l'étranglement des os longs, l'amincissement des corticales, l'ostéopénie des extrémités osseuses et l'élargissement relatif de la cavité médullaire. Les fractures pathologiques chez les patients atteints de maladies neuromusculaires sont rares et secondaires à un traumatisme minime. Les auteurs soulignent les risques accrus de fractures pathologiques chez les patients atteints de maladies neuromusculaires et soulignent l'intérêt d'un traitement qui n'interfère pas avec la fonction ambulatoire du patient.