

## Images in medicine

### Une déformation du fémur en flacon d'Erlenmeyer: la maladie de Gaucher

Faten Frikha<sup>1,&</sup>, Zouhir Bahloul<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Service de Médecine Interne, CHU Hédi Chaker, Sfax, Tunisie

<sup>&</sup>Corresponding author: Faten Frikha, Service de Médecine Interne, CHU Hédi Chaker, Sfax, Tunisie

Key words: Maladie de Gaucher, bêta-glucocérébrosidase lysosomale, atteinte osseuse

Received: 25/11/2014 - Accepted: 02/12/2014 - Published: 29/04/2015

**Pan African Medical Journal. 2015; 20:418 doi:10.11604/pamj.2015.20.418.5824**

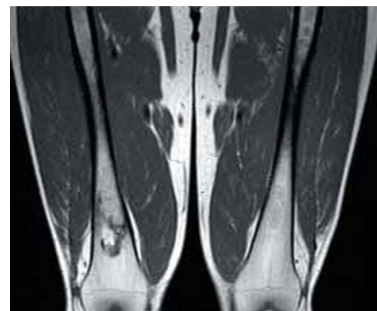
This article is available online at: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/20/418/full/>

© Faten Frikha et al. The Pan African Medical Journal - ISSN 1937-8688. This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

#### Image en médecine

La maladie de Gaucher de type 1 (MG1) est une maladie multisystémique rare due à un déficit génétique en bêta-glucocérébrosidase lysosomale. Ses signes cliniques sont très polymorphes: splénomégalie (95%), hépatomégalie (80%), cytopénies (thrombopénie, anémie, neutropénie)... L'atteinte ostéoarticulaire est une complication majeure qui se voit dans 70 à 100% des cas selon les séries. Les anomalies du remodelage osseux induisent les classiques déformations distales des fémurs ou proximales des tibias en "flacon d'Erlenmeyer", généralement de façon bilatérale et symétrique, avec une perte de la concavité de la région métaphysaire et un élargissement anormal de l'os à cet endroit. Un Homme âgé de 20 ans qui présente une MG1 diagnostiquée à l'âge de 4 ans était hospitalisé pour des douleurs osseuses diffuses. L'examen clinique objectivait une splénomégalie énorme allant jusqu'au pelvis, une hépatomégalie modérée et une douleur exquise à la palpation des épineuses lombaires. A la biologie, il existait une thrombopénie à 97000/mm<sup>3</sup>. La radiographie standard des fémurs montrait une déformation des tiers inférieurs

des fémurs donnant l'aspect d'Erlenmeyer. L'IRM des confirmait l'infiltration médullaire des deux fémurs et du bassin avec des anomalies de signal en rapport avec des infarctus osseux.



**Figure 1:** coupe coronale des fémurs en pondération T2: déformation des tiers inférieurs des fémurs donnant l'aspect de flacon d'Erlenmeyer