

Images in medicine

Anomalie osseuse rare: brachydactylie non syndromique de type C



Uncommon bone abnormality: non-syndromic brachydactyly type C

Imad Ghozlani^{1, &}, Radouane Niamane²

¹Service de Rhumatologie, 1^{er} Centre Médico Chirurgical, Agadir, Maroc, ²Service de Rhumatologie, Hôpital Militaire Avicenne, Maroc

[&]Corresponding author: Imad Ghozlani, Service de Rhumatologie, 1^{er} Centre Médico Chirurgical, Agadir, Maroc

Mots clés: Brachydactylie, type C, non syndromique

Received: 20/11/2016 - Accepted: 20/11/2016 - Published: 06/12/2016

Pan African Medical Journal. 2016; 25:220 doi:10.11604/pamj.2016.25.220.11227

This article is available online at: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/25/220/full/>

© Imad Ghozlani 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

Brachydactyly is a congenital shortening of the hands or toes related to the absence or small size of phalanges, metacarpal or metatarsal bones. It is a rare anomaly, easily detected in routine clinical practice, but for which a radiological assessment is indispensable. We here present the case of a 40-year old patient presenting with mechanical pain at the base of the right thumb associated with trapezio-metacarpal osteoarthritis also known as rhizarthrosis and in whom a shortening of the 2nd, 3rd, 4th and 5th fingers of both hands was discovered fortuitously on examination (A). The feet were spared. There were no other dysmorphic disorders (ocular, nasal, auricular or digestive). The interview revealed the same disorder only in patient's mother, without consanguinity. Standard frontal x-ray of both hands showed brachymesophalangy of second, third and fifth rays (B). This type of brachydactyly is more complex. The fourth ray is spared, thus appearing as the longest finger. Brachydactyly can be classified into five different types from A to E. Standard radiography is the key examination for the characterization of the brachydactylies, specifying their topography and type of involvement. Several forms of brachydactyly are caused by mutations in the genes encoding bone morphogenetic proteins components. Brachydactylies can also be integrate into a large number of polymalformative syndrome. Our patient suffers from a isolated non-syndromic brachydactyly type C with autosomal dominant inheritance pattern.

Key words: *Brachydactyly, type C, non-syndromic*

La brachydactylie est un raccourcissement congénital des mains ou des pieds en rapport avec l'absence ou la petite taille des phalanges, des os métacarpiens ou métatarsiens. Il s'agit d'une anomalie peu fréquente, décelable aisément sur le plan clinique, mais pour laquelle un complément radiologique est indispensable. Nous présentons le cas d'un patient de 40 ans qui a consulté pour une douleur mécanique de la base du pouce droit en rapport avec une arthrose Trapézo-métacarpienne dite rhizarthrose et chez qui l'examen a trouvé fortuitement un raccourcissement des 2^{ème}, 3^{ème} et 5^{ème} doigts des deux mains (A). Les pieds étaient épargnés. Il n'y avait pas d'autres atteintes dysmorphiques (oculaire, nasale, auriculaire ou digestive). L'interrogatoire a permis de révéler la même atteinte uniquement chez la mère sans notion de consanguinité. La radiographie standard de face des deux mains a montré une brachymésophalangie des deuxièmes, troisièmes et cinquièmes rayons (B). Ce type de brachydactylie est plus complexe. Le quatrième rayon est épargné, apparaissant ainsi comme le doigt le plus long. La brachydactylie peut être classée en cinq types différents de A à E. La radiographie standard est l'examen clé pour la caractérisation des brachydactylies, précisant la topographie et le type de l'atteinte. Plusieurs formes de brachydactylie sont causées par des mutations des gènes codant les composants de la Protéine Osseuse Morphogénétique. Les brachydactylies peuvent également s'intégrer dans un grand nombre de syndrome poly malformatifs. Notre patient présente une brachydactylie isolée non syndromique de type C se transmettant selon un mode autosomique dominant.

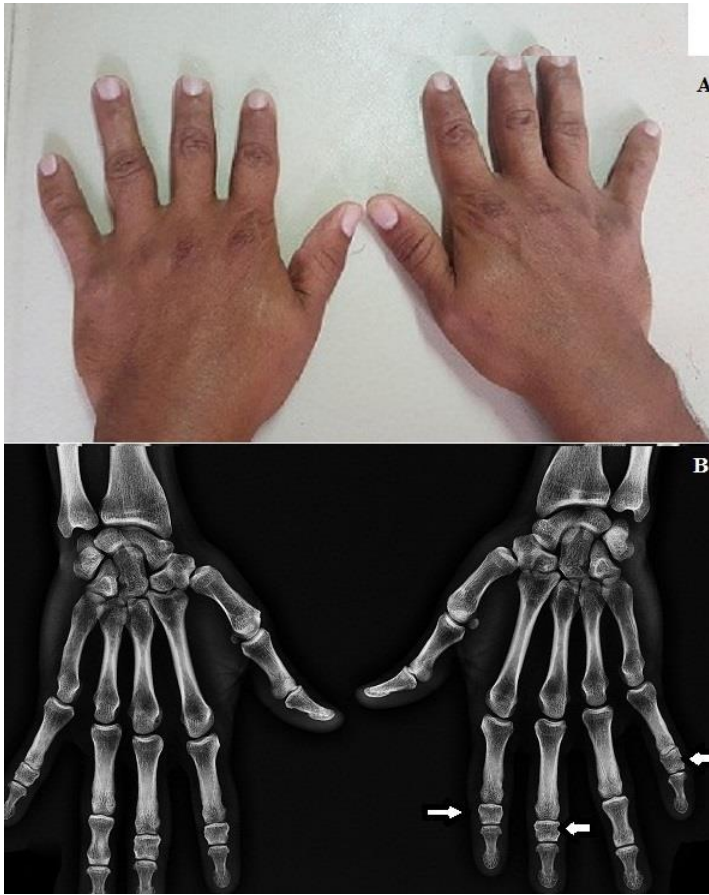


Figure 1: A) raccourcissement des 2^{ème}, 3^{ème} et 5^{ème} doigts des deux mains; B) radiographie standard de face des deux mains montrant une brachymésophalangie des 2^{ème}, 3^{ème} et 5^{ème} rayons