



## Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

### **MALADIE DES EXOSTOSES MULTIPLES**

Résumé à destination du médecin traitant

Centre de référence des maladies rares (CRMR)  
des Maladies Osseuses Constitutionnelles



**Décembre 2025**

**La maladie des exostoses multiples** (MEM) aussi connue sous le nom d'ostéochondromes multiples (OM) est une maladie osseuse constitutionnelle d'origine génétique caractérisée par la présence d'excroissances osseuses, appelées exostoses selon la classification de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS). La MEM est une maladie dont la prévalence est estimée à 1 sur 50 000 dans la population générale.

## Présentation clinique

Les exostoses sont des tumeurs bénignes faites d'os recouvert de cartilage. Elles se forment au cours de la croissance dans le périchondre, encadrant la croissance des os longs, des côtes, du bassin et des vertèbres (os avec ossification endochondrale) chez les patients très jeunes et adolescents. Les patients atteints de MEM développent un nombre plus ou moins important d'exostoses au cours de leur croissance. En raison de leur localisation, de leur taille et parfois de leur nombre, les exostoses peuvent être à l'origine de complications. Comme elles trouvent leur origine à proximité des plaques de croissance, elles peuvent interférer avec la croissance, et sont donc susceptibles d'être à l'origine d'un retard de croissance et de déformation(s) osseuse(s). Selon leur localisation et leur taille, les exostoses matures peuvent également entrer en conflit avec les tissus environnants, notamment les muscles, les tendons, les vaisseaux, les nerfs, la peau et la moelle épinière ; et être ainsi à l'origine de douleurs chroniques, de limitations de la fonction articulaire, d'un préjudice esthétique, et exceptionnellement de complications potentiellement sévères, notamment compressions nerveuses ou vasculaires. Elles peuvent également se compliquer de dégénérescence tumorale dans 1 à 5% des cas.

## Critères diagnostiques

La MEM est rarement détectée à la naissance. L'âge d'apparition des signes cliniques et radiologiques de la MEM est généralement compris entre 2 et 12 ans. La MEM est diagnostiquée avant l'âge de 3,5 ans dans environ 50 % des cas et avant l'âge de 10 ans dans plus de 80 % des cas. Dans certaines formes modérées, le diagnostic peut ne pas être évoqué avant l'âge adulte.

Chez l'enfant, le diagnostic sera évoqué devant les signes cliniques suivants :

- Plusieurs excroissances dures, lisses, non mobiles, aux dépens d'un os long ; le plus souvent de localisation métaphysaire, parfois diaphysaire (en rapport avec la migration de l'exostose avec la croissance)
- Un retard statural en général discret ou modéré
- Une incurvation d'un membre (supérieur ou inférieur)
- Un raccourcissement d'un membre
- Des douleurs.

Les radiographies du squelette entier (EOS) constituent la méthode d'imagerie de référence et confirment la MEM si les lésions remplissent les critères suivants :

- Critère de nombre : au moins deux exostoses doivent être identifiées
- Critères confirmant la nature ostéochondromateuse :
  1. L'existence d'une double composante osseuse de la tumeur, avec une corticale périphérique et de l'os spongieux ou trabéculaire central

2. La mise en évidence d'une continuité cortico-trabéculaire entre la corticale tumorale et la corticale de l'os porteur et entre l'os spongieux tumoral et l'os sain.
- Critère de localisation : localisation métaphysaire pour les exostoses des os longs ; développement de l'exostose en direction de la diaphyse.t

**Le diagnostic est le plus souvent fait dans l'enfance. Néanmoins certains patients peuvent être dépistés à l'âge adulte devant :**

- Plusieurs excroissances osseuses
- Des douleurs tendineuses par conflit avec un ostéochondrome
- Une déformation ou un raccourcissement des membres supérieurs ou inférieurs
- Des douleurs articulaires, une raideur articulaire et une impotence fonctionnelle en rapport avec une arthrose
- Des épisodes de blocages articulaires en rapport avec un conflit généré par une exostose à développement articulaire
- Des douleurs neuropathiques par compression nerveuse
- Une douleur sur fracture d'une exostose
- Très rarement devant une petite taille, une compression vasculaire ou viscérale, un faux anévrisme artériel par conflit avec une exostose.

Chez l'adulte, les signes radiologiques sont :

- Critère de nombre : au moins deux exostoses doivent être identifiées [2,17].
- Critères confirmant la nature ostéochondromateuse :
  1. Ossification de surface sessile ou pédiculée, avec une double composante osseuse : une corticale périphérique et de l'os spongieux central
  2. La mise en évidence d'une continuité entre la corticale tumorale et la corticale de l'os porteur et entre l'os spongieux tumoral et le sain [19]
  3. La visibilité d'une fine coiffe cartilagineuse
  4. Le siège métaphysaire avec expansion vers la diaphyse.
- Troubles du modelage osseux (dans la MEM) : défaut de modelage des métaphyses des os longs, notamment des cols fémoraux courts et larges, coxa valga, genu valgum, raccourcissement de l'ulna.

Il n'y a aucun signe biologique d'appel d'une maladie des exostoses multiples. Cette affection n'est pas responsable d'un syndrome inflammatoire biologique ni d'anomalies du bilan phosphocalcique.

Le diagnostic est retenu devant l'association de :

- Signes cliniques associant à des degrés variables tuméfactions/excroissances des métaphyses des os longs, déformations squelettiques (dont raccourcissement de l'ulna), limitations des amplitudes articulaires, douleurs en regard des lésions, voire un retard statural
- Signes radiologiques objectivant des exostoses multiples
- Il peut être confirmé par l'étude moléculaire des gènes EXT1 et EXT2 mais cette exploration n'est pas indispensable pour établir le diagnostic.

## Principales complications

En raison de leur taille et de leur nombre important, les exostoses peuvent être responsables de conflits avec les tissus environnants, notamment les muscles, les tendons, les vaisseaux, la peau et la moelle épinière, créant des complications voire des préoccupations esthétiques

- **Ostéoarticulaires** : les complications ostéoarticulaires incluent les fractures, les scolioses, l'arthrose précoce, l'érosion des os et les bursites.
- **Vasculaires** : les exostoses peuvent être à l'origine de complications vasculaires causées par la compression de vaisseaux sanguins. Ces complications sont observées dans 11 % des cas.
- **Neurologiques/rachis** : par compression médullaire et/ou radiculaire en cas d'exostose rachidienne.
- **Pulmonaires** : de rares cas d'hémothorax, pneumothorax, ont été décrits.
- **Carcinologique** : une dégénérescence en chondrosarcome est décrite dans 1 à 5 % des cas.
- **Complications psychologiques** : retentissement sur l'éducation physique, l'écriture et les tâches informatiques.

## Prise en charge

Le traitement de la MEM dépend de sa symptomatologie et du retentissement fonctionnel. L'approche thérapeutique de la MEM est essentiellement chirurgicale. Il n'existe actuellement aucun traitement pharmacologique pour la MEM.

**Prise en charge médicamenteuse** : La place de la prise en charge pharmacologique est limitée dans la maladie des exostoses multiples. Elle se limite actuellement au traitement antalgique en cas de douleur. Le paracétamol est utilisé de façon occasionnelle pour le traitement des douleurs persistantes des membres inférieurs

## Prise en charge chirurgicale :

- **Chez l'enfant** : la chirurgie n'est envisagée que pour les exostoses symptomatiques. L'objectif n'est pas d'enlever toutes les exostoses en particulier chez l'enfant, car on craint des récidives avec la croissance, même en cas d'exérèse très complète. Il convient, si possible de différer la chirurgie à la fin de la croissance. Dans tous les cas, un avis d'un chirurgien connaissant bien la pathologie et d'un centre de référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles est conseillé afin d'évaluer le bénéfice/risque d'une exérèse.

Une **chirurgie d'exérèse** peut être indiquée avant la fin de la croissance en cas de [61] :

- Symptomatologie très invalidante :
  - Exostose douloureuse
  - Gêne fonctionnelle liée à la taille de l'exostose
  - Signes cliniques de conflit avec les structures environnantes : tendineuses, nerveuses, vasculaires
- Complication
- Association à une ostéotomie ou autre intervention

Les autres types d'intervention sont :

- 1- Chirurgie de correction d'une déformation squelettique
- 2- Chirurgie de correction d'une inégalité de longueur d'un membre

- **Chez l'adulte :**

Une chirurgie d'exérèse peut être indiquée en cas de [61] :

- Suspicion de dégénérescence maligne
- Exostose douloureuse
- Gêne fonctionnelle liée à la taille de l'exostose
- Signes cliniques de conflit avec les structures environnantes : tendineuses, nerveuses, vasculaires
- Complications vasculaires ou neurologiques
- Association à une ostéotomie ou autre intervention

Les autres types d'intervention sont :

1. Chirurgie de correction d'une déformation squelettique
2. Chirurgie de correction d'une inégalité de longueur d'un membre
3. Omarthrose, coxarthrose ou gonarthrose secondaire invalidante

Un bilan d'imagerie est nécessaire en cas de modification de volume ou de la symptomatologie fonctionnelle avec une exérèse chirurgicale respectant les principes de la chirurgie carcinologique en cas de modification de l'épaisseur de la coiffe cartilagineuse ou de suspicion de transformation maligne.

**Prise en charge de la malignité :** En cas de malignité, la résection en bloc de la lésion et de sa coiffe cartilagineuse avec des marges saines, de préférence **dans un centre de référence pour tumeurs osseuses** doit être effectuée. Cette technique permet d'obtenir d'excellents résultats cliniques et locaux à long terme. Le traitement peut impliquer en plus de la résection une radiothérapie car les cellules tumorales sont insensibles à la chimiothérapie.

## Suivi du patient

Le suivi des patients répond à différents objectifs :

- Prévenir les complications à court, moyen et long terme,
  - Limiter le handicap,
  - Améliorer la qualité de vie,
  - Informer les patients des avancées thérapeutiques dans le domaine de la maladie des exostoses multiples et des associations de patients,
  - Accompagner le patient dans son parcours de soins,
  - Initier, poursuivre, adapter et mettre à jour l'éducation thérapeutique,
  - Aider à l'insertion scolaire et professionnelle,
  - Accompagner/informer le patient dans les démarches médico-sociales,
  - Accompagner les patients dans les étapes clés de leur vie.

Le suivi médical fait appel à une équipe pluridisciplinaire dont la composition peut varier en fonction des besoins.

Dans l'enfance, une consultation annuelle dans un Centre de Référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles est recommandée pour coordonner les prises en charge. Elle permet d'évaluer de façon globale le développement, la croissance, la scolarité, l'autonomie, la qualité de vie du patient et de dépister des troubles statiques du rachis/membres inférieurs,

les gênes fonctionnelles liées aux malformations et aux complications éventuelles. Un examen neurologique est systématiquement réalisé lors de ces consultations annuelles de manière à dépister un syndrome pyramidal qui pourrait révéler une exostose rachidienne à développement intra canalaire.

Elle doit être complétée si besoin par des consultations spécialisées adaptées à la problématique de chaque patient, selon une fréquence qui est déterminée par chaque spécialiste. Le suivi doit inclure :

- Au moins une fois par an un examen clinique : évaluation de la croissance chez l'enfant, de la statique rachidienne et des membres inférieurs, déformations éventuelles des membres supérieurs, surveillance clinique des exostoses et identification d'une éventuelle indication chirurgicale.
- Au moins tous les 12-18 mois, une imagerie par système EOS (fréquence à adapter selon l'évolution clinique).

A la fin de l'adolescence, une transition avec les services d'adultes doit être mise en place afin d'éviter l'interruption du suivi.

A l'âge adulte, un suivi tous les 2 ans, sauf cas particulier, est proposé. Lors de ces visites, on réalisera un bilan d'imagerie déterminé au cas par cas en favorisant les clichés EOS, moins irradiants. Si des exostoses ont été détectées sur la ceinture scapulaire ou pelvienne, d'un volume significatif, on réalisera un suivi en IRM tous les trois ans, si ces exostoses sont asymptomatiques.

Le patient est prévenu qu'il doit venir plus tôt en cas de douleurs inhabituelles ou d'augmentation de volume d'une exostose.

**Suivi psychologique** : Un suivi psychologique régulier est préconisé dès l'annonce diagnostique et au cours du suivi. En effet, il s'agit d'une maladie chronique nécessitant souvent de multiples interventions chirurgicales.

**Prise en charge de la transition** : La transition est le passage de la prise en charge pédiatrique à la prise en charge d'adulte. Elle a lieu généralement à la fin de la croissance. La consultation de transition doit être idéalement organisée par l'équipe d'experts du centre de référence, au mieux de manière pluri disciplinaire. Cette consultation est l'occasion de refaire une évaluation des atteintes et des complications potentielles de la maladie et de ses traitements.

#### **Recommandations médico-sociales :**

Chez l'enfant, des aménagements de l'environnement scolaire sont à prévoir : matériel pour aide à l'écriture avec mise à disposition d'un ordinateur portable, élaboration d'un programme scolaire spécifique.

Chez l'adulte, deux tiers de la population a une activité rémunérée. Les patients rapportent des difficultés dans l'exécution de leurs tâches professionnelles. Un aménagement de poste (utilisation de matériel ergonomique : chaise, ordinateur) voire un changement de travail sont parfois nécessaires.

## **Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) de patients**

### **Filière de santé maladies rares OSCAR**

Contact : filiere.oscar@aphp.fr

Site : <https://www.filiere-oscar.fr/>

### **Plateforme d'expertise maladies rares AP-HP Centre Université Paris Cité**

<https://maladiesrares-necker.aphp.fr/>

### **Association Maladie des Exostoses Multiples (AMEM)**

<https://www.amem.fr/pagemailadie.php>

## **Centre de référence coordonnateur**

### **Hôpital universitaire Necker-Enfants malades (AP-HP)**

149 rue de Sèvres, 75015 Paris

Pr Valérie Cormier-Daire

Service de Médecine Génomique des Maladies Rares

Tél. 01 42 19 27 13 / 01 44 49 51 53

## **Centres de références constitutifs**

### **Hôpital Cochin (AP-HP)**

27, rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris

Dr Eugénie Koumakis

Service de rhumatologie

Tél. 01 58 41 25 62

### **Hôpital Lariboisière (AP-HP)**

2, rue Ambroise Paré, 75010 Paris

Pr Martine Cohen-Solal

Service de rhumatologie

Tél. 01 48 74 02 50

### **Hospices Civils de Lyon (HCL) – GH Est, Hôpital Femme Mère Enfant**

59, Boulevard Pinel, 69677 Bron Cedex

Dr Massimiliano Rossi

Service de génétique

Tél. 04 27 85 55 73

### **CHRU de Montpellier – Hôpital Arnaud de Villeneuve**

371, avenue du Doyen Gaston Giraud, 34295 Montpellier Cedex 5

Dr Marjolaine Willems

Génétique médicale, maladies rares et médecine personnalisée

Tél. 04 67 33 65 64

## **Centres de compétences**

### **CHU d'Amiens-Picardie – Site Sud**

1, Rond-Point du Professeur Christian Cabrol, 80054 Amiens Cedex

Dr Florence Jobic

Service de Génétique clinique

Tél. 03 22 08 75 80

### **CHU de Bordeaux – GH Pellegrin**

Place Amélie Raba-Léon, 33076 Bordeaux Cedex

Dr Julien Van Gils

Service de Génétique médicale  
Tél. 05 57 82 03 63

**CHU de Brest Morvan**  
2 Avenue Foch, 29200 Brest  
Dr Camille Printemps  
Service de Chirurgie infantile  
Tél : 02 98 22 39 26

**CHU Caen Normandie – Site Côte de Nacre**  
Avenue de la Côte de Nacre, 14033 Caen Cedex 9  
Dr Alexandra Desdoits  
Service de Chirurgie pédiatrique  
Tél. 02 31 06 44 86

**CHU de Clermont-Ferrand – Hôpital d'Estaing**  
1, place Lucie Aubrac, 63003 Clermont-Ferrand Cedex 1  
Dr Bénédicte Pontier  
Service de Génétique médicale  
Tél. 04 73 75 06 53

**CHU de Dijon Bourgogne – Hôpital François Mitterrand**  
2, bd Maréchal de Lattre de Tassigny, 21000 Dijon  
Dr Marie Bournez  
Service de Génétique  
Tél. 03 80 29 53 13

**CHU de Grenoble Alpes – Site Nord, Hôpital Couple-Enfant**  
Quai Yermolof – Cs 10217 – 38043 GRENOBLE CEDEX 9  
Pr Julien Thevenon  
Service de Génétique clinique  
Tél. 04 76 76 72 85

**CHRU de Lille – Hôpital Jeanne de Flandre**  
Avenue Eugène Avinée, 59037 Lille Cedex  
Pr Bernard Cortet  
Clinique de Génétique « Guy Fontaine »  
Tél. 03 20 44 49 11

**CHU de Nancy – Hôpital d'Enfants de Brabois**  
Rue du Morvan, 54511 Vandoeuvre-Lès-Nancy cedex  
Dr Laetitia Lambert  
Service de Chirurgie pédiatrique  
Tél. 03 83 15 47 07

**CHU de Nantes – Hôpital Hôtel-Dieu**  
1, place Alexis Ricordeau, 44093 Nantes Cedex 1  
Dr Bertrand Isidor  
Service de Génétique médicale  
Tél. 02 40 08 32 45

**CHU Paris Est – Hôpital d'Enfants Trousseau (AP-HP)**  
26, avenue du Docteur Arnold Netter, 75012 Paris Cedex 12  
Dr Hina Simonnet  
Médecine physique et de réadaptation fonctionnelle pédiatrique  
Tél. 01 44 73 68 51

**CHU de Poitiers – Hôpital de la Milétrie**  
2, Rue de la Milétrie – CS 90577, 86000 Poitiers  
Dr Guillaume Larid  
Service de Rhumatologie  
Tél. 05 49 44 49 48

**CHU de Rennes – Hôpital Sud**  
16, Boulevard de Bulgarie, 35203 Rennes Cedex 2  
Dr Mélanie Fradin  
Service de génétique clinique  
Tél. 02 99 26 67 44

**CHU de la Réunion – Hôpital Félix Guyon, Pôle enfants**  
Allée des Topazes CS 11 021, 97405 Saint-Denis Cedex  
Dr Jean-Luc Alessandri  
Service de Génétique clinique  
Tél. 02 62 90 58 31

**CHU de Rouen – Hôpital Charles Nicolle**  
1, Rue de Germont, 76031 Rouen Cedex  
Dr Alice Goldenberg  
Service de Génétique  
Tél. 02 32 88 87 47

**CHU de Saint-Etienne – Hôpital Bellevue**  
25, boulevard Pasteur, 42055 Saint-Etienne Cedex 2  
Dr Isabelle Courtois  
Médecine physique et de réadaptation adulte – Unité rachis  
Tél. 04 77 12 76 76

**CHRU de Strasbourg – Hôpital de Hautepierre**  
1, Avenue Molière, 67200 Strasbourg  
Dr Elise Schaefer  
Service de Génétique médicale  
Tél. 03 88 12 81 20

**CHU de Toulouse – Hôpital des Enfant**  
330, avenue de Grande Bretagne – TSA 70034, 31059 Toulouse Cedex 9  
Pr Thomas Edouard  
Service de Pédiatrie  
Tél. 05 34 55 85 46/56

**CHRU de Tours – Hôpital Clocheville**  
49, boulevard Béranger, 37044 Tours Cedex 9  
Pr Thierry Odent  
Service de Chirurgie orthopédique et traumatologique  
Tél. 02 47 47 38 22

**Hôpitaux Universitaires de Marseille (APHM) : Hôpital de la Timone**  
264 rue Saint Pierre, 13005 Marseille  
Service de Génétique médicale  
Tél. 04 91 38 67 49