

**Case report**

# Atrophie optique secondaire à la maladie de Van Buchem : à propos d'un cas

Shamil Louaya, Mohammed Badaoui, Abdennasser El Kharras, Omar Moustaine, Said Chatoui, Ahmed Alayoud

**Corresponding author:** Shamil Louaya, Service d'Ophtalmologie, Centre Médico-Chirurgical, Faculté de Médecine et de Pharmacie Agadir, Université Ibn Zohr, Agadir, Maroc. louayashamil@hotmail.com

**Received:** 11 May 2020 - **Accepted:** 27 May 2020 - **Published:** 03 Aug 2020

**Keywords:** Van Buchem, hyperostose corticale, atrophie optique

---

**Copyright:** Shamil Louaya et al. PAMJ Clinical Medicine (ISSN: 2707-2797). This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution International 4.0 License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

**Cite this article:** Shamil Louaya et al. Atrophie optique secondaire à la maladie de Van Buchem : à propos d'un cas. PAMJ Clinical Medicine. 2020;3(155). 10.11604/pamj-cm.2020.3.155.23444

**Available online at:** <https://www.clinical-medicine.panafrican-med-journal.com//content/article/3/155/full>

---

## Atrophie optique secondaire à la maladie de Van Buchem : à propos d'un cas

Optic atrophy secondary to Van Buchem's disease: about a case

Shamil Louaya<sup>1,&</sup>, Mohammed Badaoui<sup>2</sup>, Abdennasser El Kharras<sup>3</sup>, Omar Moustaine<sup>1</sup>, Said Chatoui<sup>1</sup>, Ahmed Alayoud<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Service d'Ophtalmologie, Centre Médico-Chirurgical, Faculté de Médecine et de Pharmacie Agadir, Université Ibn Zohr, Agadir, Maroc, <sup>2</sup>Service de Médecine Interne, Centre Médico-Chirurgical, Faculté de Médecine et de Pharmacie Agadir, Université Ibn Zohr, Agadir, Maroc, <sup>3</sup>Service de Radiologie, Centre Médico-Chirurgical, Faculté de Médecine et de Pharmacie Agadir, Université Ibn

Zohr, Agadir, Maroc, <sup>4</sup>Service de Néphrologie, Centre Médico-Chirurgical, Faculté de Médecine et de Pharmacie Agadir, Université Ibn Zohr, Agadir, Maroc

### **<sup>&</sup>Auteur correspondant**

Shamil Louaya, Service d'Ophtalmologie, Centre Médico-Chirurgical, Faculté de Médecine et de Pharmacie Agadir, Université Ibn Zohr, Agadir, Maroc

## Résumé

L'hyperostose corticale généralisée, également connue sous le nom de maladie de Van Buchem, est une hyperostose craniotubulaire rare caractérisée par une hyperostose du crâne, de la mandibule, des clavicules, des côtes et des diaphyses des os longs, ainsi que des os tubulaires des mains et des pieds. Vu la rareté de cette affection, nous rapportons ce cas concernant un patient de 36 ans qui présente, dans le contexte d'un syndrome dysmorphique facial depuis l'enfance, une hypertrophie du maxillaire et de la mandibule évoluant depuis plus de cinq ans et qui accuse l'apparition d'une déficience visuelle bilatérale progressive depuis quatre ans avec notion de strabisme convergent ancien. Les complications cliniques de cette maladie très rare comprennent la paralysie des nerfs crâniens, la douleur névralgique, la perte auditive neurosensorielle et les problèmes visuels ce dernier est secondaire à la compression progressive du nerf optique au niveau du canal optique.

### English abstract

Generalized cortical hyperostosis, also known as Van Buchem's disease, is a rare craniotubular hyperostosis characterized by hyperostosis of the skull, mandible, clavicles, ribs, and long bone diaphyses as well as tubular bones of the hands and feet. Given the rarity of this condition, we report the case of a 36-year old patient with a history of syndrome of facial dysmorphism occurred in childhood. He presented with hypertrophy of maxillary and mandibular bones evolving for more than five years. He reported progressive onset of bilateral visual impairment over the past four years, with residual or recurrent convergent strabismus. Clinical complications of this very rare disease include cranial nerve palsy, nerve pain, sensorineural hearing loss and visual problems secondary to progressive compression of the optic nerve within the optic canal.

**Key words:** Van Buchem, cortical hyperostosis, optic atrophy

## Introduction

L'hyperostose corticale généralisée, également connue sous le nom de maladie de Van Buchem, est une hyperostose craniotubulaire rare caractérisée par une hyperostose du crâne, de la mandibule, des clavicules, des côtes et des diaphyses des os longs, ainsi que des os tubulaires des mains et des pieds. Les manifestations cliniques ophtalmologiques comprennent une baisse d'acuité visuelle progressive évoluant vers la cécité secondaire à une augmentation de l'épaisseur de la paroi du canal optique entraînant un emprisonnement du nerf optique provoquant une atrophie optique progressive. Vu la rareté de cette affection, nous rapportons ce cas.

## Patient et observation

Un patient de 36 ans qui présente, dans le contexte d'un syndrome dysmorphique facial depuis l'enfance, une hypertrophie du maxillaire et de la mandibule évoluant depuis plus de cinq ans. Ce patient accuse l'apparition d'une déficience visuelle bilatérale progressive depuis quatre ans avec notion de strabisme convergent ancien. Le diagnostic de la maladie de Van Buchem a été retenu devant la dysmorphie clinique caractéristique du visage et les résultats du bilan radiologique objectivant un important épaississement cortical et une condensation des os de la mâchoire avec protrusion antérieure de la mandibule (Figure 1, Figure 2, Figure 3).

## Discussion

La maladie de Van Buchem est une maladie autosomique récessive rare qui a été décrite pour la première fois par Van Buchem *et al.* en 1955. La caractéristique la plus caractéristique est hyperostose corticale généralisée de la mandibule, du crâne, les côtes et les clavicules ainsi que la diaphyse des os longs [1] et par conséquent, elle a

été classée comme l'une des hyperostoses craniotubulaires [2]. De nombreux ostéophytes sous-périostés se forment sur ces os, ce qui donne une surface osseuse rugueuse. Les principaux signes extérieurs sont la macrocéphalie et une mandibule élargie, qui peut être très large. Chez la plupart des patients, les anomalies osseuses sont symétriques et progressives, commençant dans la première décennie de la vie [3]. Les complications cliniques comprennent la paralysie des nerfs crâniens, la douleur névralgique, la perte auditive neurosensorielle et les problèmes visuels ce dernier est secondaire à la compression progressive du nerf optique au niveau du canal optique [4, 5].

## Conclusion

Le patient présente un syndrome de Van Buchem avec dysplasie osseuse caractérisée par une hyperostose corticale généralisée. Il s'agit d'une maladie génétique très rare à transmission autosomique récessive en rapport avec le gène SOST (chromosome 17) aboutissant à une hyperactivation ostéoblastique qui aboutit à l'hyperostose corticale causant une compression du nerf optique au niveau de son canal.

## Conflits d'intérêts

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

## Contributions des auteurs

Tous les auteurs ont contribué à ce travail et ont lu et approuvé la version finale du manuscrit.

## Figures

**Figure 1:** radiographie crâne de profil ; une hyperostose du crâne

**Figure 2:** radiographie crâne de face ; épaississement de la corticale mandibule

**Figure 3:** radiographie de la main ; épaississement de la corticale

## Références

1. Van Buchem F, Hadders H, Hansen J, Woldring MG. Hyperostosis corticalis generalisata: report of seven cases. *Am J Med.* 1962;33: 387-97. [PubMed](#) | [Google Scholar](#)
2. Beighton P. Inherited disorders of the skeleton. London: Churchill Livingstone; 1988.
3. Van Hul W, Balemans W, Van Hul E, Dikkers FG, Obree H, Stokroos RJ *et al.* Van Buchem disease (hyperostosis corticalis generalisata) maps to chromosome 17q12-q21. *Am J Hum Genet.* 1998 Feb;62(2): 391-9. [PubMed](#) | [Google Scholar](#)
4. Uitterlinden AG, Arp PP, Paeper BW, Charmley P, Proll S, Rivadeneira F *et al.* Polymorphisms in the sclerosteosis/Van Buchem disease gene (SOST) region are associated with bone-mineral density in elderly whites. *Am J Hum Genet.* 2004 Dec;75(6): 1032-45. [PubMed](#) | [Google Scholar](#)
5. Hsu SF, Lin CC. Van Buchem disease: first case report in Taiwan. *Medicine (Baltimore).* 2017 Dec;96(50): e9209. [PubMed](#) | [Google Scholar](#)



**Figure 1** : radiographie crâne de profil ; une hyperostose du crâne



**Figure 2** : radiographie crâne de face ; épaissement de la corticale mandibule



**Figure 3** : radiographie de la main ; épaisseissement de la corticale