Diagnostic d'une ostéocondensation diffuse

Martine Cohen-Solal, Thomas Funck-Brentano, Stéphanie Fabre, Corinne Collet

► To cite this version:

Martine Cohen-Solal, Thomas Funck-Brentano, Stéphanie Fabre, Corinne Collet. Diagnostic d'une ostéocondensation diffuse. *Revue du Rhumatisme monographies*, 2019, 86, pp.20 - 25. 10.1016/j.monrhu.2018.11.001 . hal-03486529

HAL Id: hal-03486529

<https://hal.science/hal-03486529>

Submitted on 20 Dec 2021

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial| 4.0 International License

Diagnostic d'une ostéocondensation diffuse

Diagnosis of sclerosing bone disorders

Martine Cohen-Solal^{1,2}, Thomas Funck-Brentano^{1,2}, Stéphanie Fabre², Corinne Collet^{2,3,4}

1. Service de Rhumatologie, Hôpital Lariboisière, APHP, 75010 Paris, France
2. Université Paris Diderot, 75013 Paris, France
3. INSERM UMR1132 BIOSCAR, 75010 Paris, France
4. Département de Biochimie et de Biologie Moléculaire, Hôpital Lariboisière, APHP, 75010 Paris, France

Adresse de correspondance :

Martine Cohen-Solal, Service de Rhumatologie, Hôpital Lariboisière, 2, rue Ambroise Paré
75010 Paris, France
martine.cohen-solal@inserm.fr
+33 (0)1.49.95.88.25

Résumé

Les ostéocondensations sont des maladies osseuses constitutionnelles de grande diversité génétique caractérisées par une augmentation de la densité osseuse. La découverte récente de nouveaux gènes a généré des nouvelles connaissances sur des fonctions des cellules osseuses et a favorisé l'émergence d'une classification fondée sur la biologie des ostéoclastes et des ostéoblastes.

L'augmentation de la densité peut être liée à un défaut de résorption osseuse ou une augmentation de la formation osseuse. La classification des ostéocondensations fait appel à plusieurs critères qui correspondent à différentes voies d'approche diagnostique : contexte familial et mode de transmission et surtout la localisation des atteintes osseuses soit touchant toutes les pièces osseuses ou soit seulement le crâne ou les os longs. Les anomalies ostéoclastiques affectent l'ensemble du squelette et s'associent à des fractures alors que les anomalies ostéoblastiques touchent le squelette cranio-tubulaire et s'accompagnent rarement de fractures. Les taux sériques des nouveaux marqueurs biochimiques du remodelage osseux comme les TRAP5b et la sclérostine contribuent à orienter l'identification du type d'ostéocondensation. Il n'y a pas de traitement spécifique des maladies ostéocondensantes. La prise en charge doit porter sur la prévention puis sur la correction locale des atteintes auditives, ophtalmologiques et dentaires.

Mots-clés: ostéocondensation, ostéopétrose, ostéoclaste, ostéoblaste, maladie osseuse rare

Abstract

Bone sclerosing disorders are characterized by high bone mass with a great genetic diversity. Recent discovery of new genes promoted knowledge about the bone cell functions and generated a new classification based on osteoclast or osteoblast biology. The diagnosis of sclerosing bone disorders is based on the familial transmission and the localisation of affected bone. Hence, all bones are affected in osteoclastic disorders while cranio-tubular bones are involved in osteoblast disorders. New biomarkers of bone remodeling such as TRAP5b and sclerostin can contribute to the identification of the type of bone sclerosing disease. There is however no specific treatment of systemic sclerosing diseases. Attention has to be paid to the prevention and the treatment of the consequences such as loss of hearing or vision as well as the prevention of tooth infections and loss.

Key-words: bone sclerosing disorders, osteopetrosis, osteoclast, osteoblast, bone rare diseases

1. Introduction

Les ostéocondensations regroupent les maladies osseuses caractérisées par une augmentation de la densité systémique ou focale du squelette. Il s'agit de maladies osseuses constitutionnelles de grande diversité phénotypique et génétique. Elles sont liées à des mutations de nombreux gènes qui régulent de manière directe ou indirecte la biologie des cellules osseuses et leurs interactions. La découverte récente de nouveaux gènes et de leurs fonctions d'une part, et l'utilisation des marqueurs biochimiques d'autre part, a permis l'émergence d'une classification fondée sur la fonction des cellules osseuses à l'origine de la maladie.

La définition des maladies ostéocondensantes n'est pas établie. Il est cependant logique d'évoquer une ostéocondensation lorsqu'une augmentation de la densité radiologique est associée à une augmentation de la densité minérale osseuse définie par un Z-score supérieur à + 2 déviations standards. Il convient dans un premier temps d'écarter les ostéocondensations acquises qui s'accompagnent d'un cortège de signes évocateurs. Dans un premier temps, on éliminera les pathologies condensantes en lien avec des maladies communes ou secondaires (Encadré 1). Les examens biologiques rechercheront en particulier les pathologies malignes hématologiques (myélofibrose, myélome condensant, métastases ou encore lymphome) ou les causes iatrogènes (fluorose, hypervitaminose A et D, intoxication aux métaux lourds tels que le cadmium ou les bisphosphonates). Citons également un groupe hétérogène de pathologies métaboliques ou infectieuses telles que la mastocytose, l'hépatite C, la maladie de Paget, l'ostéomalacie hypophosphatémique ou enfin les hyperparathyroidies primaires ou secondaires. Dans ces cas, la pathologie peut être connue, mais elle peut être révélée par la découverte d'une ostéocondensation isolée.

Les ostéocondensations résultent d'une balance osseuse positive pour chaque unité de remodelage ou à l'échelle de l'os entier. L'augmentation de la densité peut être liée à un défaut de résorption

osseuse ou une augmentation de la formation osseuse. La classification des ostéocondensations fait appel à plusieurs critères qui correspondent à différentes voies d'approche diagnostique. Si le contexte familial est connu, le mode de transmission est le premier critère comportant la transmission autosomique dominante ou récessive ou liée à l'X. Le critère le plus « clinique » est la localisation des atteintes osseuses, soit touchant toutes les pièces osseuses ou soit seulement le crâne ou les os longs. Le tableau 1 montre que l'on distingue les atteintes osseuses systémiques affectant tous les os et qui résultent d'un défaut ostéoclastique (différenciation ou activité) classiquement appelés ostéopétrose ou encore les atteintes cranio-tubulaires qui sont des anomalies d'hyperfonctionnement ostéoblastique. Ces atteintes assez spécifiques s'accompagnent d'anomalies des taux sériques des marqueurs biochimiques du remodelage osseux qui contribuent de manière rapide à l'identification du type d'ostéocondensation (figure 1).

2. Les ostéocondensations par anomalie ostéoclastique

Les ostéopétroses les plus fréquentes sont celles dites autosomique récessives (ARO) ou dominante (ADO) qui sont détaillés dans un autre chapitre. Dans ce cadre, les taux sériques de CTX ou de TRAP5b peuvent orienter le généticien et le clinicien: les taux de CTX sont normaux ou bas et les taux de TRAP5b sont élevés car ils reflètent une augmentation du nombre en dépit de l'absence d'activité (1). Nous ne présenterons ici que les pathologies les plus fréquentes les mieux caractérisées.

2.1. La pycnodysostose

Cette maladie ostéocondensante est celle dont le profil clinique est le plus évocateur. En raison du défaut d'activité ostéoclastique, le retard de croissance se traduit par une petite taille à l'âge adulte. Il existe une dolichocéphalie avec une saillie frontale et un défaut de fermeture des fontanelles. L'angle mandibulaire est petit, ce qui génère des anomalies dentaires constantes comportant la

persistance des dents de lait et un retard d'éruption des dents définitives. L'implantation dentaire anormale est une cause de mauvaise hygiène dentaire qui augmente la susceptibilité aux infections et aux abcès. L'hypoplasie des clavicules donne un aspect de torse étroit. Enfin, le signe le plus caractéristique est la présence de phalange courte qui correspond à une acro-ostéolyse de la dernière phalange. Le risque de fracture des os longs est augmenté en raison de l'hyperminéralisation des os (figure 2). La complication majeure est le retard de consolidation (2). La pycnodysostose est une maladie autosomique récessive liée à une mutation perte de fonction du gène de la cathepsine K (3,4), dont la fonction est de cliver le collagène de type 1. La cathepsine non fonctionnelle perd sa capacité de protéolyse alors que la déminéralisation est maintenue, donnant alors une impossibilité de résorption. La prise en charge consiste en une prévention des fractures, le maintien du capital musculaire pour éviter les chutes et la mise en place d'un programme dentaire.

2.2. La dysplasie métaphysaire condensante

Cette maladie osseuse de transmission autosomique dominante apparaît très tôt dans la vie. Elle se caractérise par un trouble du développement une hypotonie globale et des crises convulsives. Le diagnostic est posé devant le tableau clinique et la présence de bandes d'ostéocondensation métaphysaire et des plateaux vertébraux. La perte de fonction du gène LRRK1 qui code pour une enzyme serait responsable de la persistance de cartilage lors de la croissance et l'absence d'ossification correcte (5). Toutefois, ces anomalies cliniques et radiologiques s'estompent avec l'âge et la taille peut être subnormale (6). Seule persiste une augmentation de la fréquence des fractures.

2.3. L'ostéomesopycnose

Décrite en 1980 par Maroteaux dans quatre familles, l'ostéomesopycnose est très rare, de prévalence et d'étiologie moléculaire inconnues (7). Cette ostéocondensation est révélée chez les jeunes adultes à l'occasion de rachialgie. La transmission est autosomique dominante, caractérisée

par une densité osseuse élevée des vertèbres, du bassin et des têtes fémorales alors que les os longs ne sont pas affectés. L'ostéosclérose prend un aspect inhomogène et tacheté le long des plateaux vertébraux et des épiphyses (figure 3). La taille est normale à l'âge adulte. Leur risque de fracture ou d'infection osseuse n'est pas augmenté. Les complications sont les douleurs du rachis ou de la hanche, qui peuvent conduire à une arthrose précoce. Il n'y a pas d'anomalie sérique contrairement aux ostéopétroses. Le diagnostic différentiel est l'ostéomalacie axiale ou la fluorose qui diffèrent par les marqueurs biochimiques (8).

3. Les ostéocondensations par anomalie ostéoblastique

Le second groupe des maladies ostéocondensantes est caractérisé par une augmentation de l'activité des ostéoblastes. Celles-ci affectent majoritairement le crâne et les os longs. Toutefois, certaines formes touchent tous les os ou sont restreintes à certaines pièces osseuses (tableau I). Nous en reprendrons ici quelques-unes et conseillons la lecture des revues (9,10).

3.1. Sclérostoses et la maladie de Van Buchem

Ces maladies, de transmission autosomique récessive ou dominante, ont en commun l'augmentation progressive de la condensation osseuse à l'âge adulte et la localisation qui prédomine au squelette cranio-tubulaire (11). Le mode de révélation porte sur des signes céphaliques : surdité de transmission liée à une compression des nerfs crâniens, paralysie faciale, céphalées et vertiges par hyperpression intracrânienne ou encore cécité par atrophie du nerf optique. La sclérostose de type 1 se distingue cliniquement de la maladie de Van Buchem par une plus grande fréquence des céphalées, une grande taille et une syndactylie. Les 2 phénotypes sont dus à des mutations du gène SOST, soit une large délétion intronique pour Van Buchem, soit des mutations ponctuelles perte de

fonction pour la sclérostose, toutes les 2 altérant la production de sclérostine dont les taux sériques sont bas ou indétectables. LRP4 est un autre gène identifié chez des patients avec un tableau clinique et radiologique de sclérostose dit de type 2, mais les taux de sclérostine sont normaux ou élevés (12). La découverte de la sclérostine par le biais de ces 2 maladies a conduit à l'identification du récepteur Lrp5 et de Wnt qui régule la voie de la formation osseuse (13). Cette découverte a initié le développement d'inhibiteur de la sclérostine bientôt disponibles pour le traitement de l'ostéoporose. Elle n'a cependant pas eu d'impact sur le traitement ces 2 pathologies associant un déficit en sclérostine.

3.2. L'ostéosclérose ou hyperostose endostéale et maladies associées

L'ostéosclérose, la maladie de Worth, le syndrome de masse osseuse élevée ou l'ostéopétrose de type 1 sont tous des pathologies de transmission autosomique dominante caractérisées par une condensation osseuse cranio-tubulaire en lien avec des mutations gain de fonction du gène LRP5. Les signes plus spécifiques sont une mandibule large et un torus palatin. La condensation porte essentiellement sur l'os cortical qui explique l'atteinte du crâne et des os longs. Les fractures ne semblent pas plus fréquentes, mais il y aurait une susceptibilité plus grande à l'arthrose des membres inférieurs. Ces mutations de LRP5 empêcheraient la liaison de la sclérostine ou de Dkk1, des antagonistes naturels de Lrp5. Ainsi, la présence de Wnt, présent dans le microenvironnement active la voie de signalisation en continue sans qu'il n'y ait d'inhibition par les antagonistes (14). De plus, l'activation de cette voie stimule la production d'OPG par les ostéoblastes qui inhiberait la résorption osseuse. C'est l'action conjuguée sur la formation et la résorption qui rendrait compte de la masse osseuse élevée (15). On ne dispose actuellement d'aucun traitement inhibiteur de la formation ou activateur de la résorption pour limiter l'augmentation de la masse osseuse.

3.3. L'ostéopathie striée

Le diagnostic d'ostéopathie striée est aisé car l'atteinte est caractérisée par des stries de la diaphyse et métaphyse des os longs et des ailes iliaques (figure 4). Elles sont parfois associées à une sclérose crânienne responsable d'une macrocéphalie modeste, d'une hypertrophie frontale et d'un hypertélorisme. On retrouve de manière inconstante une surdité, une paralysie faciale et une fente palatine (16). L'atteinte osseuse est souvent isolée, mais elle peut être associée à un retard intellectuel. Il s'agit d'une ostéopathie liée à l'X due à une mutation perte de fonction ou une délétion du gène AMER1 (APC membrane recruitment protein 1) qui code pour WTX, un inhibiteur de la voie canonique de Wnt (17). Il n'y a cependant pas d'augmentation de la fréquence de cancer.

3.4. L'osteopoicilie

Cette pathologie bénigne de transmission autosomique dominante génère un aspect de condensation en confetti d'une ou de plusieurs pièces osseuses. Elle est de découverte fortuite à l'occasion de radiographie et est peu symptomatique. Les douleurs articulaires peuvent exister sans que l'on sache si elles sont en lien avec la pathologie. Une mutation perte de fonction du gène LEMD3 qui code pour une protéine de la membrane nucléaire qui inhibe la voie du TGFβ (18).

3.5. La mélorheostose

La mélorheostose est une maladie non héréditaire majoritairement liée à une mutation somatique, bien qu'il existe des formes familiales. Elle est caractérisée par une hyperostose unilatérale des os longs associée à une condensation des tissus mous adjacents. Elle s'accompagne parfois de déformations qui expliquent les douleurs osseuses (19). Les calcifications des tissus mous peuvent être volumineuses et induire des épanchements articulaires. Des mutations du gène LEMD3 ont été mises en évidence, souvent chez des patients chez qui co-existe aussi une ostéopoicilie, ce qui suggère qu'il s'agit d'une pathologie bi-allélique. Il n'y a pas de traitement spécifique hormis le traitement antalgique et l'ablation des calcifications (20).

3.6. Maladie de Camurati-Engelmann

La dysplasie diaphysaire progressive, encore appelée Camurati-Engelmann, est de transmission autosomique dominante. L'hyperostose progressive des os longs résulte de l'apposition osseuse des surfaces périostée et endocorticale. La sclérose est symétrique et progressive atteignant souvent la métaphyse. Les os les plus touchés sont les membres (radius, tibia et humérus) ainsi que le crâne et le bassin. Les formes sévères sont découvertes dans l'enfance par des douleurs des membres inférieurs et une fatigue musculaire. L'atteinte du crâne peut générer une paralysie des nerfs crâniens. Au sein d'une même famille, l'importance et la localisation de l'atteinte sont variables. L'évolution est toutefois variable, comportant notamment la rémission des symptômes à l'âge adulte. Plusieurs mutations du gène du TGF β 1 ont été identifiées, notamment dans l'exon qui code pour le peptide latent associé qui induit une activation du TGF β 1. Le traitement repose sur les glucocorticoïdes qui permettent la réduction des douleurs et une correction des anomalies radiologiques. Les bisphosphonates sont généralement considérés comme inefficaces.

4. Conclusion

Les progrès technologiques ont permis la découverte des gènes, puis des mécanismes physiopathologiques des maladies osseuses ostéocondensantes. Ils ont surtout permis de mettre en évidence que ces mutations génétiques affectent la fonction des ostéoclastes ou des ostéoblastes sur laquelle est fondée la nouvelle classification. Le meilleur diagnostic repose aussi sur une caractérisation fine des signes cliniques et d'imagerie et des marqueurs biochimiques du remodelage osseux. Surtout, ces nouveaux apports ont identifiés des nouvelles molécules à l'origine de la régulation du remodelage et le développement des traitements à visée anti-fracturaire pour l'ostéoporose telles que ceux qui gouvernent la voie Wnt. Cependant, plusieurs pathologies ostéocondensantes demeurent encore incomprises. Le prochain défi sera de comprendre pourquoi

les fractures surviennent lors des pathologies à dysfonction ostéoclastique alors qu'elles sont rares lorsqu'elles affectent les fonctions ostéoblastiques.

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt.

Références

1. Thudium CS, Moscatelli I, Flores C, Thomsen JS, Brüel A, Gudmann NS, et al. A comparison of osteoclast-rich and osteoclast-poor osteopetrosis in adult mice sheds light on the role of the osteoclast in coupling bone resorption and bone formation. *Calcif Tissue Int* [Internet]. 2014;95:83–93.
2. Maroteaux P, Lamy M. “[Pyknodysostosis.]” *Presse Med*. 1962;70:999–1002.
3. Donnarumma M, Regis S, Tappino B, Rosano C, Assereto S, Corsolini F, et al. Molecular analysis and characterization of nine novel CTSK mutations in twelve patients affected by pycnodysostosis. *Mutation in brief #961*. Online. *Hum Mutat*. 2007 ;28:524.
4. Gelb BD, Shi GP, Chapman HA, Desnick RJ. Pycnodysostosis, a lysosomal disease caused by cathepsin K deficiency. *Science* (80-). 1996;273:1236–8.
5. Iida A, Xing W, Docx MKF, Nakashima T, Wang Z, Kimizuka M, et al. Identification of biallelic LRRK1 mutations in osteosclerotic metaphyseal dysplasia and evidence for locus heterogeneity. *J Med Genet* [Internet]. 2016;53:568–74.
6. Guo L, Girisha KM, Iida A, Hebbar M, Shukla A, Shah H, et al. Identification of a novel LRRK1 mutation in a family with osteosclerotic metaphyseal dysplasia. *J Hum Genet*. 2017;62:437–41.
7. P. M. Osteomesopycnosis. A new autosomal dominant osteosclerosing bone disease. *Arch Fr Pediatr*. 1980;37:153–7.
8. Whyte MP, Fallon MD, Murphy WA, Teitelbaum SL. Axial osteomalacia. Clinical, laboratory and genetic investigation of an affected mother and son. *Am J Med*. 1981;71:1041–9.
9. De Vernejoul MC, Kornak U. Heritable sclerosing bone disorders: Presentation and new molecular mechanisms. In: *Annals of the New York Academy of Sciences*. 2010. p. 269–77.
10. De Ridder R, Boudin E, Mortier G, Van Hul W. Human Genetics of Sclerosing Bone Disorders. *Current Osteoporosis Reports*. 2018;16:256–68.
11. van Lierop AH, Appelman-Dijkstra NM, Papapoulos SE. Sclerostin deficiency in humans. *Bone*.

- 2017;96:51–62.
12. Fijalkowski I, Geets E, Steenackers E, Van Hoof V, Ramos FJ, Mortier G, et al. A Novel Domain-Specific Mutation in a Sclerosteosis Patient Suggests a Role of LRP4 as an Anchor for Sclerostin in Human Bone. *J Bone Miner Res*. 2016;31:874–81.
 13. Gong Y, Slee RB, Fukai N, Rawadi G, Roman-Roman S, Reginato AM, et al. LDL receptor-related protein 5 (LRP5) affects bone accrual and eye development. *Cell*. 2001;107:513–23.
 14. Balemans W, Devogelaer JP, Cleiren E, Piters E, Caussin E, Van Hul W. Novel LRP5 missense mutation in a patient with a high bone mass phenotype results in decreased DKK1-mediated inhibition of Wnt signaling. *J Bone Miner Res*. 2007;22:708–16.
 15. Glass DA, Bialek P, Ahn JD, Starbuck M, Patel MS, Clevers H, et al. Canonical Wnt signaling in differentiated osteoblasts controls osteoclast differentiation. *Dev Cell*. 2005;8:751–64.
 16. Ward LM, Rauch F, Travers R, Roy M, Montes J, Chabot G, et al. Osteopathia striata with cranial sclerosis: Clinical, radiological, and bone histological findings in an adolescent girl. *Am J Med Genet*. 2004;129A:8–12.
 17. Perdu B, De Freitas F, Frints SGM, Schouten M, Schrandt-Stumpel C, Barbosa M, et al. Osteopathia striata with cranial sclerosis owing to WTX gene defect. *J Bone Miner Res*. 2010;25:82–90.
 18. Hellemans J, Preobrazhenska O, Willaert A, Debeer P, Verdonk PCM, Costa T, et al. Loss-of-function mutations in LEMD3 result in osteopoikilosis, Buschke-Ollendorff syndrome and melorheostosis. *Nat Genet*. 2004;36:1213–8.
 19. Kotwal A, Clarke BL. Melorheostosis: a Rare Sclerosing Bone Dysplasia. *Current Osteoporosis Reports*. 2017;15:335–42.
 20. John B, Sharma A, Pandey RA. Managing Recurrence in Intraarticular Melorheostosis Involving the Knee Joint: A Case Report. *J Orthop case reports*. 2017;7:29–33.

Figure 1: schéma du remodelage osseux et des gènes impliqués dans les ostéocondensations.
Les gènes figurent en encadré et renvoient au texte.

Figure 2 : aspect radiologique de pycnodysostose

A- l'ostéocondensation diffuse atteint l'os trabéculaire et cortical. B- noter l'acro-ostéolyse des dernières phalanges. C- le crane met en évidence la persistance des fontanelles et l'implantation anarchique des dents. D- les fractures des os longs peuvent être épiphysaires, métaphysaires ou diaphysaires avec un retard de consolidation.

Figure 3 : Ostéomésopycnose

A- l'ostéocondensation touche tous les plateaux et s'associe à un aspect cotonneux à l'ensemble du rachis. B- L'os du bassin et des épiphyses montrent une trame inhomogène et mouchetée.

Figure 4 : Ostéopathie striée avec sclérose du crâne

A- les os longs sont le siège de stries verticales caractéristiques. B- Noter l'association à la sclérose des os du crâne.

Figure 1

Figure 2

Figure 3

Figure 4

Encadré 1 : diagnostics différentiels des ostéocondensations acquises

Pathologies malignes :

- Myélofibrose
- Métaplasie myéloïde
- myélome condensant
- Métastases osseuses
- lymphopathies

Pathologies iatrogènes

- Fluorose
- Hypervitaminose A et D
- Intoxication aux métaux lourds: cadmium
- Bisphosphonates au long cours

Autres pathologies

- Mastocytose
- Hépatite C
- Paget
- Hyperparathyroïdie
- Ostéomalacie hypophosphorémique
- Ostéodystrophie rénale

Tableau 1 : caractéristiques cliniques et moléculaires des ostéocondensations

	Sites	Gènes	Cellules
Les ostéopétroses			
Osteopétroses autosomique récessive ARO	Tous	<i>TNFS11A, ACII, TCIRG1,</i>	Oc : différenciation et activité
	Tous	<i>CICN7, OSTM1, SNX10,</i>	Oc : activité
Osteopétroses autosomique récessive intermédiaire	Tous	<i>PLEKHM1, CICN7</i>	Oc : activité
Osteopétroses autosomique dominante		<i>CICN7</i>	Oc : activité
Pycnodysostose	Tous	<i>CTSK</i>	Oc : activité
Dysplasie métaphysaire sclérosante	Os longs, vertèbres	<i>LRRK1</i>	Oc : activité
Ostéomésopycnose	Rachis, épiphyses	-	-
Les ostéoscléroses			
Sclerostose	Crâne, os longs	<i>SOST, Lrp4</i>	Osteoblastes
Van Buchem	Crâne, os longs	<i>SOST</i>	Osteoblastes
Hyperostose endostéale	tous	<i>Lrp5</i>	Osteoblastes
Masse osseuse élevée (high bone mass)	tous	<i>Lrp5</i>	Osteoblastes
Osteopathie strié	Crâne, os longs	<i>AMER1, WTX</i>	Oc et Ob
Osteopoicilie / Buschke-Ollendorf	Crâne, os longs	<i>LEMD3</i>	Osteoblastes
Mélorheostose	Crâne, os longs	<i>LEMD3</i>	Osteoblastes
Camurati-Engelman	Crâne, os longs	<i>TGFb</i>	Osteoblastes

Les maladies ostéocondensantes comportent les catégories des ostéopétroses liées aux anomalies des osteoclastes alors que les ostéoscléroses sont des anomalies de fonction des ostéoblastes. Oc: ostéoclastes ; Ob: ostéoblastes