

# Représentations artistiques de l'insuffisance staturale, approche diagnostique \*

*Artistic representations of short stature, a tentative diagnosis \**

par Frédéric BAUDUER \*\*

Les sujets présentant une insuffisance staturale\*\*\* (IS) de nature pathologique et qualifiés parfois de nains\*\*\*\* ont suscité depuis toujours la fascination des hommes. Ainsi, ce type d'individus a été abondamment représenté sur divers supports artistiques au fil des âges. Nous en rapportons ici quelques exemples qui seront abordés selon une approche paléopathologique.

### Étiologies des insuffisances staturales (Tableau 1)

L'IS peut résulter de très nombreuses causes (plus de 450 types si l'on considère simplement celles en rapport avec des dysplasies du squelette (1)). Schématiquement,

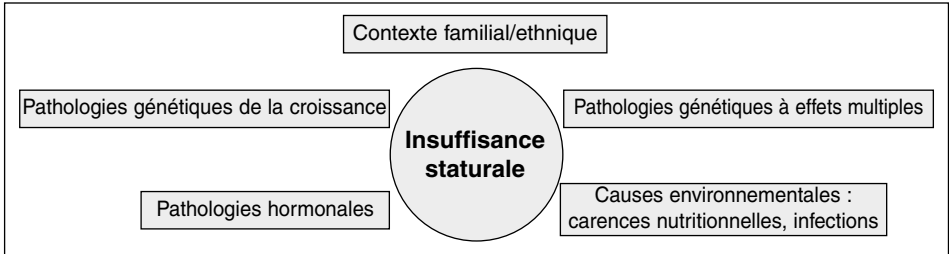


Tableau 1: Causes à l'origine d'une insuffisance staturale.

\* Séance de mars 2016.

\*\* Avenue des Russes, 64210 Bidart, France.

\*\*\* définie comme une taille < à 2 déviations standards (DS) par rapport à la moyenne de la population de référence pour le sexe et l'âge [3];

\*\*\*\* pour certains taille < à 3 DS [4].

elles s'inscrivent dans 4 groupes: 1) Causes non pathologiques : contexte familial ou ethnique (Pygmées), 2) Affections génétiques touchant spécifiquement la croissance (exemple : achondroplasie) (2) ou ayant un impact plus large comme par exemple la monosomie X (syndrome de Turner) ou la trisomie 21 (syndrome de Down), 3) Pathologies hormonales (comme le nanisme hypopituitaire lié à une insuffisance de production de l'hormone de croissance GH (*growth hormone*) par l'hypophyse), 4) Causes environnementales regroupant les facteurs pouvant altérer la croissance des individus durant l'enfance ou l'adolescence : carences nutritionnelles globales ou spécifiques (iode), infections chroniques (en particulier la tuberculose)... Lorsque l'IS se met en place dès la vie fœtale et est objectivable à la naissance, on est face à un cas en rapport avec un retard de croissance intra-utérin (RCIU) ; on parle alors de nanisme primordial qui est induit par une série de syndromes génétiques (2). Dans certains cas l'IS sera la conséquence d'une conjonction de causes (par exemple maladie génétique combinée à une malnutrition pendant la période de croissance).

### Démarche diagnostique

Nous nous sommes intéressé ici à l'IS au travers des représentations artistiques classiques: sculptures, peintures, figurines, photographies, parfois associées à des témoignages écrits, de l'Antiquité jusqu'au XIX<sup>ème</sup> siècle. Ces cas sont interprétés selon une démarche paléopathologique à la lumière de la littérature médicale. On distinguera en premier lieu les cas de nanisme harmonieux caractérisés par une insuffisance globale de croissance des différents segments et les cas de nanisme disharmonieux se traduisant par une atteinte élective du développement d'une zone du corps (membres par exemple) (4). On peut ainsi utiliser divers paramètres anthropométriques comme le ratio segment supérieur du corps (distance sommet du crâne/pubis)/segment inférieur (distance symphyse pubienne/plante du pied) (valeurs normales : 1,7 chez le nouveau né, aux alentours de 1 entre 2 et 8 ans, 0,95 chez l'adulte), la hauteur assise et l'envergure, les mesures des segments de membres pour documenter une atteinte rhizo- (os longs proximaux : humérus, fémur), méso- (radius, ulna, tibia et fibule) ou acromélique (main et pied). L'acromicrie correspond à une insuffisance de développement des extrémités : menton, mains, pieds. L'interprétation doit bien sûr tenir compte du contexte géographique et historique et des anomalies pouvant être associées à l'IS en particulier au niveau de la face (yeux, oreilles, développement de la mandibule, problèmes dentaires) et sur le plan psychomoteur (1, 4). La confection d'un arbre généalogique permet de documenter les cas d'IS de transmission génétique. L'IS proportionnée peut correspondre à un retard constitutionnel, familial, à un petit groupe d'endocrinopathies et à quelques syndromes dysmorphiques. La première cause de nanisme est de loin l'achondroplasie (4, 5). Bien que cette approche se veuille "scientifique" il faut souligner la possibilité que l'artiste n'ait pas représenté strictement la réalité mais ait introduit une ou des "déformation(s) artistique(s)" correspondant à sa propre "stylisation" du handicap. Ceci doit donc nous conduire à pondérer nos conclusions diagnostiques.

### Les grandes périodes de production artistique

Les plus anciennes représentations de nains retrouvées à ce jour proviennent de l'Égypte ancienne (4, 6, 7). Deux de leurs dieux étaient représentés ainsi : Bes (Moyen Empire ; 1700-1640 avant JC) chimère lion/homme et Ptah (Nouvel Empire, 1539-750 avant J.-C.) d'aspect achondroplase. Dans cette civilisation ils ne semblaient pas exclus de la société mais avaient accès à divers métiers, y compris les plus prestigieux (6). La

plupart de ces cas sont des achondroplasies. On trouve également des représentations d'IS chez les Grecs et les Romains (4). Les nains sont très présents dans l'art maya (8). En Europe, les nains de cour apparaissent dans l'entourage des rois qui les utilisent comme "bouffons" à partir de la Renaissance jusqu'au XVIIème siècle (6, 9). C'est Louis XIV qui mettra fin à cette pratique. Un grand nombre de ces petits individus seront représentés en particulier sur des tableaux, plus tard ils seront exposés dans les cabinets de curiosité, puis dans des spectacles ou dans des cirques. À partir du XIXème siècle la photographie va supplanter les formes précédentes de représentation.

### Achondroplasie et états apparentés

L'achondroplasie est une affection génétique de transmission autosomique dominante qui constitue la cause la plus fréquente de nanisme dans toutes les populations humaines (1 naissance sur 15000 à 40000) (5) et c'est également de très loin le type d'IS le plus souvent retrouvé au niveau des représentations artistiques (4). Elle appartient au groupe des ostéochondrodysplasies qui englobent les entités débouchant sur des troubles de la croissance ostéocartilagineuse (1). Son diagnostic est relativement aisé en raison d'une morphologie caractéristique : tête volumineuse par rapport au corps, front proéminent, ensellure nasale marquée, protrusion de la mâchoire, membres raccourcis, lordose lombaire exagérée, *genu varum* (5). L'anomalie siège au niveau du gène du récepteur du facteur de croissance des fibroblastes 3 (*FGFR3*) situé sur le bras court du chromosome 4. L'hypochondroplasie s'associe à des signes cliniques plus légers au niveau de la face et résulte d'altérations différentes au niveau du gène *FGFR3* (5).

De nombreux témoignages de cette pathologie proviennent de l'Égypte ancienne. Le nain Djeho (30ème dynastie, 360-343 avant J.-C.) représenté de profil sur le bas relief de son sarcophage de granit exprime toutes les caractéristiques de cette affection. Il y est figuré mesurant 120 cm ce qui pouvait être sa taille réelle (4, 7). La statue du nain Seneb avec sa famille (Ancien Empire, 4ème dynastie, 2500 avant J.-C.) évoque plus probablement une hypochondroplasie car si on est frappé par la faible longueur de ses membres, sa face n'est pas dysmorphique (front et nez) (Fig. 1). La tombe de ce haut fonctionnaire de l'administration royale a été pillée et le sarcophage a disparu ce qui nous ôte la possibilité de confronter l'étude du squelette avec la représentation artistique (4, 6, 7). Des vases grecs ou des statuettes de l'Antiquité romaine ont représenté également cette cause d'IS (4).



Fig. 1 : Le nain Seneb et sa famille : un aspect évoquant le diagnostic d'hypochondroplasie.  
(wikimedia commons)



Fig. 2 : *Le nain Morgante peint par Bronzino : le plus bel exemple artistique d'achondroplasie.* (wikimedia commons)

*Le nain Morgante à la chasse*, peint par Agnolo Bronzino en 1553 est une œuvre exceptionnelle et le cas le mieux documenté d'achondroplasie (Fig. 2). En effet, on peut le contempler nu, à la fois de face et de dos, reproduit avec une finesse exceptionnelle ce qui permet une analyse anatomique précise. On peut voir ainsi l'aspect particulier de la face, l'hyperlordose lombaire, le *genu*

*varum* associé aux plissements de la peau dans la zone poplitée qui permet de porter le diagnostic avec certitude. Morgante a également été représenté en sculpture assis sur une tortue par Valerio Cioli. Il y apparaît avec les mêmes caractéristiques cliniques typiques d'achondroplasie (9). Diego Vélasquez (1599-1660) a été le peintre attitré du Roi Philippe IV d'Espagne qui possédait un grand nombre de nains à sa cour. Ainsi, ceux-ci figurent sur une dizaine de tableaux signés par le grand Maître espagnol. Le plus connu est *le nain assis Sebastian de Morra* peint autour de 1645 et actuellement exposé au Musée du Prado à Madrid (10).

### Nanisme harmonieux par hypopituitarisme

Le diagnostic est beaucoup moins aisé que dans l'achondroplasie. Les personnes atteintes présentent un aspect proportionné ("infantile") associé à l'absence d'anomalies cranio-faciales. Cette IS est en rapport avec une production insuffisante d'hormone de croissance GH (*growth hormone*) par l'hypophyse (5). Le cas le plus évocateur est probablement celui du nain Jeffrey Hudson (1619-1682) figurant aux côtés de la reine Henriette Marie (1609-1669), femme du roi Charles d'Angleterre, sur un tableau peint par le Maître flamand van Dyck. Il mesurait 46 cm à 9 ans et 114 cm à l'âge adulte (il a moins de 20 ans sur le tableau) (6).

### Nanismes rares d'origine génétique

#### *Héphaïstos et la dysplasie diastrophique*

Sur un vase à eau du VI<sup>ème</sup> siècle av. J.-C. figure Héphaïstos, fils d'Hera (et de Zeus ?) qui fut, selon la légende, expulsé de l'Olympe car "difforme". On le voit de profil, juché sur un cheval. Sa taille est très inférieure à celles des deux autres personnages figurant à ses côtés (l'un d'eux est Dionysos). Son IS s'associe à une insuffisance de croissance des membres inférieurs avec malposition des pieds (en varus équin) et, semble-t-il, une asymétrie de développement des membres supérieurs. Ces éléments font évoquer le diagnostic de dysplasie diastrophique, affection génétique de transmission autosomique récessive, comme l'avait proposé Silverman en 1965 (11) et d'autres

auteurs plus récemment (12). De plus, une tache rouge sous son œil gauche pourrait être en rapport avec un hémangiome qui constitue une manifestation faisant partie du tableau de cette maladie (12).

*Joseph Boruwlaski dit "Joujou" (1739-1837)*

Ce personnage originaire de Pologne a connu une certaine célébrité dans les cours royales européennes. On dispose pour l'étudier de plusieurs tableaux, de gravures et d'écrits avec principalement ses mémoires qu'il rédige dès 1788 et qu'il complète ensuite à plusieurs reprises (13). Deux de ses cinq frères étaient comme lui de petite taille (mais un des autres mesurait 1,91 m !). Il s'agissait d'un nain proportionné jouissant d'une grande intelligence, qui parlait couramment plusieurs langues et charmait les têtes couronnées par le niveau de sa conversation. En outre, c'était un musicien de talent et un concertiste apprécié. Il n'atteint sa taille adulte qu'à l'âge de 30 ans : 99 cm (à 25 ans il ne mesurait "que" 89 cm). Sa longévité est assez exceptionnelle puisqu'il a vécu plus de 98 ans. Sur les tableaux qui le représentent on est frappé par un front très proéminent et un menton fin (Fig. 3). Cette IS harmonieuse associant les caractères faciaux sus-décrits, une longévité élevée et des capacités intellectuelles au dessus de la moyenne fait penser à un nanisme de type Laron (14) plutôt qu'à un simple hypopituitarisme comme cela avait été proposé précédemment. Ce type rare de nanisme est causé par une anomalie génétique modifiant le récepteur de la GH sur lequel l'hormone ne peut plus se fixer (elle ne produit donc plus son effet) (15). La surdité dont il souffrait fait partie des symptômes possibles en raison d'une atteinte cochléaire (16). Cette affection s'associe classiquement à une longévité élevée car elle se traduit biologiquement par des taux abaissés d'IGF1 (*insulin-like growth factor 1*) qui ralentissent les



Fig. 3 : *Le nain proportionné Joseph Boruwlaski dit "Joujou" au front hypertrophié.* (wikimedia commons)



Fig. 4 : *Nicolas Ferry dit "Bébé".* (wikimedia commons)

processus cellulaires du vieillissement et protègent vis-à-vis du cancer et du diabète (17). Assez récemment, une cohorte d'individus atteints du syndrome de Laron vivant en Équateur a été décrite (17) ; ceux-ci présentent les caractéristiques singulières constatées chez "Joujou".

*Le nain Nicolas Ferry dit "Bébé" (1741-1764)*

Ce nain de la cour de Stanislas Leszczynski, hébergé à Lunéville par la grâce du Roi Louis XV, mérite un chapitre à part entière car on dispose de nombreux écrits, de dessins, de figurines et de tableaux (dont un bon nombre a été détruit lors de l'incendie du Musée de Lunéville en 2003) (Fig. 4), de son squelette qui a été étudié successivement par plusieurs chercheurs dont Buffon en 1767, Seckel en 1960 et plus récemment Granat et Peyre (18). Il faisait partie d'une fratrie de trois enfants (les deux autres

étaient de taille normale). Son squelette a été radiographié. À la naissance, sa taille était d'environ 20 cm et son poids avait été chiffré selon les sources entre 367 et 612 g. À 5 ans (taille : 59,3 cm, poids : 4,6 kg) il devient le bouffon du Roi et sera surnommé affectueusement "Bébé" (c'est là l'origine du mot qualifiant un petit enfant). À partir de l'âge de 18 ans, il perd sa jovialité et présente des signes de vieillissement prématuré. C'est à cette époque qu'il rencontre l'autre nain célèbre, Joseph Boruwlaski, dont il sera profondément jaloux. Il décèdera à seulement 23 ans. Bébé est incontestablement un nain de type harmonieux. Sur les diverses représentations on peut noter deux éléments remarquables au niveau de la face : une longue arête nasale et une hauteur réduite de la partie inférieure de la face (distance point sous-nasal/gnathion). Outre cette dernière caractéristique particulière, l'examen du squelette a révélé une altération de la statique rachidienne avec un profil en S, une absence de signes de rachitisme, une hyperostose porotique évoquant un état anémique, des remaniements au niveau de l'endocrâne pouvant correspondre à la syphilis, et une hypoplasie alvéolaire avec parodontolyse associée à une absence de dents. Les radiographies du crâne objectivent une hypertrophie de la diploë avec images "en poils de brosse" comme on peut en voir dans certains états d'hyperréactivité hémato-poïétique (thalassémie majeure par exemple). Par ailleurs, il est difficile de savoir si cet individu présentait une réelle déficience intellectuelle (ce que laissent à penser certains écrits) sachant qu'il n'avait bénéficié d'aucune prise en charge éducative jusqu'à l'âge de 5 ans. Ce retard statural constaté dès la naissance associé à ces multiples anomalies ne semble pas correspondre à l'étiologie la plus classique des nanismes harmonieux, à savoir l'insuffisance hypophysaire par déficit en GH. Il faut donc rechercher des causes plus complexes. On pourrait penser à la *progeria*, IS associée à un processus accéléré du vieillissement (avec décès vers l'âge de 13-15 ans) et un nez "en bec d'oiseau", mais les signes radiologiques habituels ne sont pas présents (18). Bébé pourrait avoir présenté un nanisme primordial aggravé par un ou des facteurs acquis (syphilis ? anémie chronique ? carences nutritionnelles ?). Ce cas présente des similitudes importantes avec celui qui suit.

*Lucia Zarate (1864-1890):*

On dispose de photographies (Fig. 5) et de données biographiques pour celle que l'on a dénommé "la lilliputienne mexicaine". Il s'agirait de la plus petite personne adulte jamais répertoriée avec une taille de seulement 51 cm pour un poids de 2,1 kg. Parmi ses frères et sœurs l'un d'entre eux était aussi de petite taille. Ce cas était associé à un RCIU puisque Lucia ne mesurait qu'environ 17 cm à sa naissance ! Il s'agit d'un nanisme harmonieux mais avec des caractéristiques cranio-faciales particulières. En effet, on constate une microcéphalie, une longue arête nasale, des troubles dentaires et ostéoarticulaires. L'intellect est conservé. Du fait de son gabarit extraordinaire, elle fut exhibée en Amérique et en Europe avec le cirque *Barnum*. Alors que ce cas extrême est resté longtemps une énigme, on pense



Fig. 5 : Lucia Zarate (51 cm): la plus petite femme de l'histoire (?).  
(wikimedia commons)

actuellement que Lucia Zarate aurait souffert de nanisme primordial microcéphalique ostéodysplasique (MOPD II). Ce diagnostic a pu être posé rétrospectivement plus d'un siècle après sa mort grâce aux progrès de la génétique (19). L'anomalie moléculaire responsable est une mutation au sein du gène de la péricentrique centrosomale situé en 21q22.2 (20). Pour expliquer sa taille très inférieure à celle des autres cas répertoriés on évoque de possibles problèmes d'insuffisance nutritionnelle dans l'enfance (ce qui est cohérent avec les conditions de vie qu'elle a pu connaître dans cette région pauvre du Mexique lors des premières années de sa vie).

### **Insuffisances staturales génétiques avec retentissement multiple**

#### *Syndrome de Down*

Le syndrome de Down ou trisomie 21 (autrefois appelé mongolisme) comporte une IS associée à divers éléments dysmorphiques cranio-faciaux caractéristiques: yeux en amande avec obliquité des fentes palpébrales, hypertélorisme, langue souvent protruse. Il s'observe dans toutes les populations humaines et constitue l'aneuploidie la plus fréquente (1 naissance sur 700) (5). L'ancienneté de cette entité dans l'histoire de l'humanité est débattue. On peut citer dans ce chapitre une figurine représentant une face d'individu présentant les éléments typiques cités ci-dessus. Elle est datée aux environs de l'an 500 de notre ère et est un produit de la culture tolteque au Mexique (21). En méso-Amérique pré-colombienne, les trisomiques 21 auraient joui d'un statut particulier car considérés comme la descendance d'une femme et d'un jaguar, animal déifié dans cette civilisation (22). Certains spécialistes ont décrit des cas de syndrome de Down chez des individus figurants sur des tableaux à partir du XV<sup>ème</sup> siècle. Un des exemples les plus démonstratifs concerne un tableau flamand peint aux alentours de 1515 et intitulé *Adoration de l'enfant Jésus* (auteur inconnu). Deux personnages (un ange et un berger) présentent l'aspect facial caractéristique des trisomiques 21 (23).

#### *La maladie de Toulouse-Lautrec*

Henri de Toulouse-Lautrec (1864-1901), illustre peintre et affichiste français, mesurait aux alentours d'1,50 m. Cette IS survenait dans un contexte de consanguinité et s'associait à une fragilité osseuse anormale à l'origine de plusieurs fractures osseuses. Le diagnostic privilégié est celui de picnodysostose, maladie autosomique récessive responsable d'un déficit en cathepsine K interférant avec le métabolisme osseux (24). Sur la plupart des photographies ou tableaux, il porte un chapeau, probablement pour camoufler un crâne déformé (la picnodysostose s'associe à une absence de fermeture fontanelle). Sur ces documents, on peut déceler une hypotrophie mandibulaire avec défaut d'angulation qu'il dissimulait sous son épaisse barbe. Ces déformations cranio-faciales, les épisodes fracturaires répétés et la perte progressive de l'audition constituent des arguments en faveur de ce diagnostic. Cependant, celui-ci ne peut être affirmé, car aucun examen nécropsique, osseux ou radiographique, n'a été effectué (25).

### **Insuffisances staturales et carences nutritionnelles : les "crétins des montagnes"**

La malnutrition peut être à l'origine de certains cas d'IS. La carence en iode chez des jeunes enfants débouche sur un déficit de croissance et un retard intellectuel. Ces altérations sont dues à une insuffisance de synthèse hormonale au niveau de la thyroïde qui tend à s'hypertrophier pour constituer un goitre (5). Ce problème de distribution mondiale s'exprime dans les zones éloignées des mers et des océans (en particulier les massifs montagneux) où le contenu de l'alimentation en iode est inférieur aux besoins. Les "crétins" goitreux ont été abondamment représentés au XIX<sup>ème</sup> siècle sous la forme



Fig. 6 : Crétins des Alpes ou “atrophés des montagnes” en raison d’une hypothyroïdie par carence en iode. (wikimedia commons)

de dessins ou de photographies (en France surtout au niveau des Alpes et des Pyrénées) (Fig. 6). Outre leur taille réduite, les traits sont grossiers au niveau du visage qui paraît oedématisé (myxœdème) et la face antérieure du cou est déformée par l’hypertrophie de la glande thyroïde. On retrouve des portraits de crétins dans la cathédrale d’Aoste. Cette pathologie a disparu en Europe au XX<sup>ème</sup> siècle grâce à l’ajout d’iode dans le sel de cuisine et la diversification alimentaire.

### Conclusion

À l’exception de l’achondroplasie dont l’aspect est habituellement caractéristique et compte tenu de la multiplicité des étiologies possibles, un diagnostic de certitude ne doit être proposé qu’avec prudence face à une représentation artistique d’IS. L’idéal est de pouvoir disposer également de données biographiques, voire de restes osseux qui pourront fournir des indices plus objectifs grâce à l’examen macroscopique, radiologique ou même génétique.

### REMERCIEMENTS

Ce travail a bénéficié du soutien financier de l’Association Sang 64.

### NOTES

- (1) ALANAY Y, LACHMAN RS. - A review of the principles of radiological assessment of skeletal dysplasias. *Journal of Clinical Research in Paediatric Endocrinology*, 2011, 3, 163-178.
- (2) DAUBER A, ROSENFELD RG, HIRSCHHORN JN. - Genetic evaluation of short stature. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 2014, 99, 3080-3092.
- (3) RANKE MB. - Towards a consensus in the definition of idiopathic short stature. *Hormone Research*, 1996, 45, 64-66.
- (4) DASEN V. - Dwarfism in Égypt and classical antiquity: iconography and medical history. *Medical History*, 1988, 32, 253-276.
- (5) PORTER RS, KAPLAN JL. - *Le Manuel Merck de diagnostic et de thérapeutique* (5<sup>ème</sup> édition française), Éditions de médecine, Paris, 2014.
- (6) HAWORTH JC, CHUDLEY AE. - Dwarfs in art. *Clinical Genetics*, 2001, 59, 84-87.
- (7) KOZMA C. - Dwarfs in Ancient Égypt. *American Journal of Medical Genetics*, 2006, 140A, 303-311.
- (8) MILLER VE. - *The dwarf motif in classic Maya art*. Pre-Columbian Art Research Institute, San Francisco, 1985.
- (9) PORTMANN M. - “Les corps des nains dans l’art italien de la Renaissance”, *Histoire des Sciences Medicales*, 2014, 48, 25-32.
- (10) ZERBIB M. - La représentation des nains et des bouffons dans l’œuvre de Vélasquez. *Champ Psy*, 2004, 3, 41-59.



- (11) SILVERMAN FN. - Why did Hephestus limp ? *American Journal of Diseases of Children*, 1965, 109, 392.
- (12) RAMACHANDRAN M. ARONSON JK. - The diagnosis of art: diastrophic dysplasia and Hephæistos. *Journal of the Royal Society of Medicine*, 2006, 99, 584-585.
- (13) BORUWLASKI J. - *The memoirs of the celebrated dwarf, Joseph Boruwlaski, a Polish gentleman containing a faithful and curious account of his birth, education, marriage, travels and voyages*, Thomson, Birmingham, 1792.
- (14) BAUDUER F. - Joseph Boruwlaski (1739-1837): a case of Laron syndrome? *Medical Hypotheses*, 2014, 83, 844-845
- (15) LARON Z., KOPCHICK J. - *Laron syndrome – from man to mouse: lessons from clinical and experimental experience*, Springer, Heidelberg, 2010.
- (16) ATTIAS J, ZARCHI O, NAGERIS BI, LARON Z. - Cochlear hearing loss in patients with Laron syndrome. *European Archives of OtoRhinoLaryngology*, 2012, 269, 461-466.
- (17) GUEVARA-AGUIRRE J, BALASUBRAMANIAN P, GUEVARA-AGUIRRE M, et al. - Growth hormone receptor deficiency is associated with a major reduction in pro-aging signaling, cancer and diabetes in humans. *Science Translational Medicine*, 2011, 3, 70ra13.
- (18) GRANAT J., PEYRE E. - Le “nain” Nicolas Ferry, dit bébé (cour de Stanislas Leszczynski, Lunéville, Lorraine, XVIIIème siècle). - Étude historique, anthropologique et paléopathologique. *Biométrie Humaine et Anthropologie*, 2007, 25, 247-277.
- (19) HALL JG. The smallest of the small. *Gene*, 2013, 528, 55-57.
- (20) RAUCH A, THIEL CT, SCHINDLER D, et al. - Mutations in the pericentrin (PCNT) gene cause primordial dwarfism. *Science*, 2008, 319, 816-819.
- (21) MARTINEZ-FRIAS ML. - The earliest historical evidence of Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 2005, 132A, 231.
- (22) MILTON G, GONZALO R. - Jaguar cult – Down’s syndrome – were jaguar. *Expedition*, 1974, 16, 33-37.
- (23) LEVITAS AS, REID CS. - An angel with Down syndrome in a sixteenth century Flemish nativity painting. *American Journal of Medical Genetics*, 2003, 116A, 399-405.
- (24) MAROTEAUX P, LAMY M. - La picnodysostose. *La Presse Médicale*, 1962, 70, 999-1002.
- (25) ALBURY WR, WEISZ GM. - Toulouse-Lautrec and medicine: a triumph over infirmity. *Hektoen International*, 2013, 5, 3

#### NOTE DE LA RÉDACTION

On ajoutera quelques titres à la bibliographie : DASEN V. - *Dwarfs in Ancient Egypt and Greece*, Oxford, 1993 ; BATTIN J. - “Malformations et maladies génétiques dans l’art et les cultures”, *Histoire des sciences médicales*, 30, 1996, 309-322 ; GRMEK M. et GOUREVITCH D. - *Les maladies dans l’art antique*, Paris, 1998 ; CHARLIER Ph. - *Les monstres humains dans l’Antiquité*, Paris, 2008 ; GRANAT J. et PEYRE É. - “‘Bébé’ entre norme et pathologie, biométrie d’un nain”, *Actes de la SFHAD*, Nancy, 2008 (site de la BIUSanté) ; STAHL A. et TOURAME P. - “L’ancienneté de la trisomie 21 et sa représentation dans les arts visuels”, *Histoire des sciences médicales*, 47, 2013, 19-28.

#### RÉSUMÉ

*L’insuffisance staturale (IS) de nature a suscité depuis toujours la fascination. Suite aux avancées récentes de la génétique et de la biologie moléculaire plusieurs centaines de causes possibles sont désormais recensées. L’approche étiologique de tels cas à partir de quelques exemples issus de sources artistiques (sculptures, peintures ou photographies pour les périodes les plus récentes) permettant des analyses sémiologiques et anthropométriques, assorties ou non de données biographiques, est présentée ici. La période explorée s’étend des grandes civilisations antiques aux sociétés occidentales du XIXème siècle. La démarche diagnostique paléopathologique s’inspire de l’approche médicale qui collige les éventuelles anomalies associées et distingue les IS dites harmonieuses (ou proportionnées) dues principalement à des désordres hormonaux (en particulier*

*le déficit en hormone de croissance) et les cas disharmonieux regroupant essentiellement les dysplasies du squelette d'origine génétique. Parmi ces dernières, l'achondroplasie constitue la plus représentée d'IS ; d'autres étiologies plus exceptionnelles sont rapportées.*

SUMMARY

*Throughout human history, disease-related short stature has represented a source of fascination. Following the recent advances in genetics and molecular biology, several hundreds of possible causes are now to be considered. We present herein a few examples of the diagnosis approach of such cases from art sources (sculptures, paintings or photographs for the most recent periods), associated or not with biographical data, allowing semiological and anthropological analyses. The explored period spans from antic great civilizations to 19th Century Western societies. The palaeopathological diagnosis method is based upon medical approach. It includes a search for possible associated abnormalities and the distinction between proportioned, mainly related to hormonal disorders (particularly growth hormone deficiency), and non-proportioned cases especially associated with genetic skeletal dysplasias. Among this latter category, achondroplasia is the most represented cause of short stature. Other more exceptional etiologies are also reported.*