



# OSTEOGENESE IMPARFAITE

1ere Journée régionale  
du centre de référence Normand des  
maladies rares du calcium et du phosphore

Valentin 28 mois, 86 cm, 12 kg, est amené par sa maman en fin de journée aux urgences pour pleurs non consolables depuis cet après midi. Elle vous explique qu'il est tombé du canapé.

A l'examen clinique, vous notez une douleur à la mobilisation du bras droit. Vous notez de plus une hyperlaxité au niveau du poignet gauche.

La radiographie objective une fracture.



## Quel élément vous incite à aller plus loin ?

- A. La taille
- B. L'âge
- C. L'hyperlaxité ligamentaire
- D. Le mécanisme



« maladie des hommes de verre » ou de « maladie des os de verre »

fréquence estimée à 1/10 000

≈ 80 enfants atteints naissent chaque année en France

- maladie génétique
- généralement due à une anomalie de la production du **collagène**, principale protéine fibreuse de l'os, aussi présent dans la peau, les tendons, la sclérotique de l'œil et la dentine

# OSTEOGENESE IMPARFAITE:

## POINTS D'APPEL ET SIGNES CLINIQUES

sévérité et chronologie de l'atteinte très variable

- fractures *même pour des traumatismes minimes*
- Si nombre important de fractures au cours de la petite enfance → risque d'altération de la **croissance**
- **douleurs et déformations** osseuses
- scoliose, tassements vertébraux très douloureux
- **Hyperlaxité ligamentaire**
- aspect bleuté des **sclérotiques (80%)**
- Peau transparente et **hématomes** faciles
- **dents** translucides et fragiles (dentinogénèse imparfaite) *1/3 des cas*
- déficience auditive ± sévère (âge adulte)



## ● Bilan phosphocalcique sanguin et urinaire

- Calcémie, phosphorémie
- Phosphatases alcalines
- Vitamine D 25 OH
- Ostéocalcine, crosslaps
- Calciurie, créatininurie

## ● Bilan radiologique :

- crâne (F+P)
- rachis dorsolombaire (P)
- ± os longs, gril costal (NRS)

→ *séquelles de fracture, apposition périostée, corticales amincies, transparence osseuse, déformations osseuses..etc..*

## ● Densitométrie osseuse (DEXA):

DMO corrélée à l'âge et au sexe (Z score)  
norme établies > 2-3 ans

# OSTEOGENESE IMPARFAITE: DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS

## Hypophosphatasie



### INFANTS

#### SKELETAL<sup>1,3-5</sup>

Skeletal dysplasia, severe hypomineralisation, rachitic chest, frequent fractures, craniosynostosis/unusual skull shape, bowing of long bones, rickets

#### GROWTH/DEVELOPMENT<sup>1,3</sup>

Failure to thrive, poor feeding, short limbs

#### MUSCULAR<sup>1</sup>

Hypotonia

#### RESPIRATORY<sup>1,6-8</sup>

Respiratory insufficiency, respiratory failure, pulmonary hypoplasia

#### NEUROLOGIC<sup>1,2,4,7</sup>

Vitamin B<sub>6</sub>-responsive seizures, increased intracranial pressure

#### RENAL<sup>4,9</sup>

Hypercalcemia, hypercalciuria, nephrocalcinosis



### CHILDREN, ADOLESCENTS, AND ADULTS

#### SKELETAL<sup>1,10-16</sup>

Skeletal hypomineralisation/deformation, rachitic chest, frequent fractures, craniosynostosis, bowing of long bones, rickets/osteomalacia, bone pain

#### GROWTH/DEVELOPMENT<sup>1,17,18</sup>

Short stature, missed motor milestones, delayed walking

#### MUSCULAR/RHEUMATOLOGIC<sup>1,17,19,20</sup>

Hypotonia, pain (muscle, joint), waddling gait, difficulty walking

#### DENTAL<sup>1,21-24</sup>

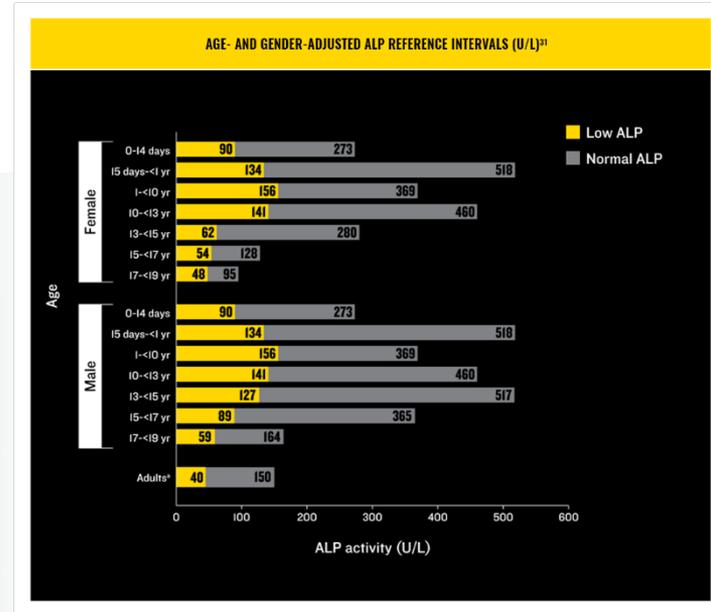
Premature or nontraumatic tooth loss with the root intact

#### NEUROLOGIC<sup>1,16</sup>

Increased intracranial pressure

#### RENAL<sup>19,25,26</sup>

Renal failure, nephrocalcinosis



# OSTEOGENESE IMPARFAITE: DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS

## ● Hypophosphatasie

## ● Sd de silverman

- Explications douteuses, avec mécanismes peu compatibles
- Explications qui varient dans le temps et entre les témoins
- Fractures d'âge différent, metaphysaires, costales, arrachements osseux ..

## ● Autres formes de fragilité osseuse

### ● Osteoporose idiopathique juvénile

### ● Mucopolidose...

17/11/2020

1ere journée régionale du centre de référence  
maladies rares Normand du calcium et du phosphore

HAS

HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

FICHE MEMO

Maltraitance chez l'enfant : repérage  
et conduite à tenir

RAPPORT D'ÉLABORATION

Octobre 2014

## Definition

- $\geq 1$  fracture vertébrale<sup>1</sup> sans traumatisme significatif quels que soient les chiffres de DMO et/ou
- Fractures des os longs cliniquement significatives<sup>2</sup> et CMO et/ou DMO  $< -2$  Z-score<sup>3</sup>.

<sup>1</sup> Une fracture vertébrale est définie par une perte  $> 20\%$  de la hauteur d'au moins une vertèbre vertébrale quelle que soit la localisation au niveau du rachis

<sup>2</sup> Les fractures cliniquement significatives sont définies par leur mécanisme (fractures secondaires à des traumatismes faibles ou modérés) et leur nombre ( $\geq 2$  fractures des os longs

avant 10 ans et  $\geq 3$  fractures avant 19 ans), en excluant les fractures du nez, des doigts et des orteils.

<sup>3</sup> Les mesures concernent le CMO du corps entier et la DMO du corps entier (sans la tête), du rachis lombaire ou du col fémoral. Ces valeurs doivent être ajustées à l'âge, au genre, à la taille et à la maturation osseuse (dépendant notamment du stade pubertaire).



## Etiologies

Maladies neurologiques	Paralysie cérébrale, syndrome de Rett
	Maladies neuromusculaires (Duchenne)
Maladies inflammatoires	Maladies inflammatoires du tube digestif (maladie de Crohn, rectocolite)
	Arthrite juvénile idiopathique
	Connectivites (lupus, dermatomyosite, sclérodermie) vascularites
Cancer	Leucémie
	Cancer solide
Malabsorption	Maladie cœliaque
	Grêle court
Pathologie rénale	Syndrome néphrotique
Pathologies respiratoires	Mucoviscidose
	Asthme
Maladie psychiatrique	Anorexie
Transplantation	

## PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT

Pas de traitement permettant la guérison de cette maladie.

### ● Le traitement médicamenteux

- Vitamine D et apports calciques
- Les antalgiques
- les bisphosphonates → amélioration de la solidité osseuse et meilleur contrôle de la douleur

	Pamidronate	Zoledronate
Généralités	<ul style="list-style-type: none"><li>• Préférer le pamidronate avant l'âge de 3 ans (avis d'expert)</li><li>• La posologie dépend de l'âge et de la pathologie</li><li>• Lors de la première perfusion, diviser la dose par 2</li><li>• Associer des apports optimaux en calcium et en vitamine D</li><li>• Prévoir une évaluation dentaire initiale</li><li>• Réaliser un ECG avant la première perfusion pour dépister un QT long</li></ul>	
Dose maximale par perfusion	60 mg	4 mg
Avant 2 ans		
Dose	0,25 à 0,5 mg/kg/j, 3 jours de suite	0,0125 à 0,025 mg/kg une fois
Durée perfusion	4 heures	30 minutes
Fréquence	/ 2 mois	/ 3 mois
Après 2 ans		
Dose	0,5 à 1 mg/kg/j, 1 à 3 jours de suite	0,025 à 0,050 mg/kg une fois
Durée perfusion	4 heures	30 minutes
Fréquence	/ 3 à 4 mois	/ 6 mois

## PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT

Pas de traitement permettant la guérison de cette maladie.

### ● Le traitement médicamenteux

- Vitamine D et apports calciques
- Les antalgiques
- les bisphosphonates → amélioration de la solidité osseuse et meilleur contrôle de la douleur

### ● La Lutte contre l'immobilité

- **La kinésithérapie** : mobilité articulaire, force musculaire, gymnastique du muscle diaphragmatique et des muscles de la paroi abdominale (lutter contre les déformations thoraciques et améliorer la respiration)

*rem: la balnéothérapie en piscine permet une rééducation et une musculation douce.*

### ● La réadaptation fonctionnelle et l'ergothérapie

*objectif = faire acquérir à l'enfant une autonomie maximale*

- Aides au déplacement : déambulateurs, cannes, fauteuil roulant (transitoire si plâtres fréquents)
- Adaptation pour l'écriture (table à hauteur réglable, ordinateurs, etc.).

## QUESTIONNAIRE CALCIUM

Nom :		Date de naissance :	
Age :		Poids :	
Ce questionnaire a pour but d'estimer la quantité de calcium apportée par l'alimentation. Veuillez inscrire vos réponses dans les cases grisées et ne rien inscrire dans les cases blanches.			
Buvez-vous du lait tous les jours ?			
Si oui, combien en buvez-vous par jour ?	Nombre de verres	X 120	=
	Nombre de tasses	X 120	=
	Nombre de bols	X 360	=
Si non, combien en buvez-vous par semaine ?	Nombre de verres	X 17	=
	Nombre de tasses	X 17	=
	Nombre de bols	X 51	=
Mangez-vous des yaourts ou des crèmes dessert ?			
Si oui, combien par semaine ?	Nombre	X 21	=
Mangez-vous du fromage blanc ?			
Si oui, combien par semaine ?	Pots de 100 g	X 14	=
	Pots de 500 g	X 68	=
	Pots d'1 Kg	X 136	=
Mangez-vous des fruits secs ?			
Mangez-vous des fruits ?			
Si oui, combien par semaine ?	Nombre	X 4	=
Mangez-vous du chocolat au lait (ou blanc) ?			
Si oui, combien de fois par semaine ?	Nombre de barres	X 6	=
Mangez-vous du chocolat noir ?			
Si oui, combien de fois par semaine ?	Nombre de barres	X 2	=
Buvez-vous de l'eau du robinet ?			
Si oui, combien par jour ?	Nombre de verres	X 9	=
Buvez-vous de l'eau minérale ?			
Si oui, combien de verres par jour ?	Badoit	X 22	=
	Contrex	X 46	=
	Evian	X 8	=
	Hépar	X 55	=
	Perrier	X 14	=
	Vichy	X 8	=
	Vittel GS	X 20	=
Autre	X 10	=	
Buvez-vous du jus de fruits ? (vin, de la bière, du cidre pour les adultes)			
Si oui, combien par jour ?	Nombre de verres	X 7	=
<b>TOTAL des apports calciques journaliers (mg/jour) Cible = 500 mg/j entre 1 et 3 ans, 700 mg entre 4 et 6 ans, 900 mg entre 7 et 9 ans, 1500 mg entre 10 et 19 ans, 1000 mg chez l'adulte</b>			

Les fromages français les plus riches en calcium\*

(pour 100 g)

Emmental  
970 mg de Calcium

Comté  
910 mg de Calcium

Mimolette  
860 mg de Calcium

Tomme des Pyrénées  
790 mg de Calcium

Cantal | Morbier  
760 mg de Calcium

\*Source : table Cicalq. La teneur en calcium peut varier selon le degré d'affinage des fromages.



## Annexe 7. Examens complémentaires lors du bilan initial et du suivi

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

**OSTEOGENESE IMPARFAITE**

Texte du PNDS

Centre de Référence  
Maladies Osseuses Constitutionnelles

Filière OSCAR

Décembre 2016

Forme modérée d'OI				
Âge	Intervenants et fréquence minimale indicative	Éléments cliniques	Examens complémentaires	Prise en charge
Au moment du diagnostic	- Généticien - Pédiatre - Orthopédiste - +/- Psychologue	- Annonce diagnostic - Croissance - Douleur	- Radios (membres, rachis, crâne, bassin) - +/- densitométrie osseuse et dosage des PAL si doute	- Précautions - Activité physique - Vitamine D, laitages - Éducation/fractures - Intégration collectivité
0 à 3 ans	- Pédiatre (annuel) - Orthopédiste (annuel) - ORL (au moins à l'âge de 2 ans)	- Fractures - Hypotonie modérée - Otite sérumuqueuse	- Radios cervicales - +/- IRM - Audiométrie - Etude moléculaire	- Vitamine D, laitages - Antalgiques
3 à 10-12 ans	- Pédiatre (annuel) - Orthopédiste (annuel) - ORL (bilan à 5 ans et 10 ans) - Pédiodontiste (annuel)	- Fractures - Tassement vertébral - Dentinogenèse imparfaite - Otite sérumuqueuse - Déficit auditif mixte	- Radios rachis EOS tous les 2 ans - Bilan dentaire - Audiométrie à 5 ans et à 10 ans - Échographie cardiaque à 10-12 ans	- Vitamine D, laitages - Antalgiques - Intégration scolaire
Adolescence	- Généticien (/ 5 ans) - Pédiatre (annuel) - Orthopédiste (au moins tous les 2 ans) - ORL (au moins tous les 5 ans) - Dentiste (annuel)	- Fractures - Tassement vertébral - Déformations rares - Complications dentaires - Déficit auditif	- Radios EOS (/ 2 ans) - Bilan phosphocalcique (carence vitamine D surajoutée ?)	- Vitamine D, laitages - Antalgiques - Maîtrise du poids - Activité physique - Conseil génétique - Accompagnement psychologique

## PRECAUTIONS À PRENDRE

- **Mobilisation** adéquate d'un bébé fragile avec maintien de l'axe rachidien, éviter les manœuvres intempestives
- **Habillage** avec des vêtements amples de fermeture antérieure
- Adaptation du domicile avec ergothérapeutes (formes sévères)
- éviter les traumatismes et les activités à risque (trampoline, toboggan, sports collectifs violents...Etc.)



- La mise ne collectivité des NRS et la scolarisation ne sont pas **Contre-Indiqués dans la majorité des cas**
- Accompagner et dédramatiser; *accepter que les fractures, toujours possibles, sont une constante de la maladie et qu'elles lui sont donc imputables.*
- **Trois situations qui demandent une vigilance particulière** : le temps de la récréation et le temps des déplacements (**éviter les situations de bousculade**) et le temps du sport.
- **AVS à discuter selon les cas**
- Situations particulières:
  - déformations et une faiblesse des membres supérieurs : habilité à écrire
  - endurance limitée en position assise , douleurs chroniques notamment dans le dos → journée complète à l'école difficile



## PROJET D'ACCUEIL INDIVIDUALISE

### RISQUE MAJEUR DE FRACTURE

Nom : Prénom :

Date de naissance :

Diagnostic : Fragilité osseuse sévère = ostéogénèse imparfaite

#### Mesures à prendre :

- Eviter les bousculades. Si besoin prévoir un endroit calme où l'enfant pourra jouer avec 2 ou 3 camarades désignés pour la récréation.
- Usage du toboggan de façon exceptionnelle avec sécurisation de la montée et de la descente par un adulte (l'enfant ne doit pas chuter sur le sol à l'arrivée).
- Les activités/sports à risque de chute sont contre-indiqués : pas de poutre, pas d'escalade, pas de saut en hauteur/longueur, pas de trampoline...
- Les sports de combat et les sports collectifs avec contact entre joueurs (rugby...) sont interdits.
- Sécuriser la montée et la descente des escaliers par un adulte.

Si l'enfant se blesse, sauf égratignure à l'évidence bénigne, les parents seront systématiquement prévenus.

En cas de chute importante, de forte douleur, d'impossibilité à se servir d'un membre... prévenir les urgences en composant le 15.

#### INFORMATION A FOURNIR AU MEDECIN D'URGENCE :

→ Fragilité osseuse sévère – mobiliser avec précaution

En cas de besoin, contacter le service de référence : service de pédiatrie (Dr Castanet 02 32 88 06 18) ou d'orthopédie (02 32 88 81 61) du CHU de Rouen

Fait à .....

Signature :

Le .....



## COMMENT AMÉLIORER LA VIE SCOLAIRE DES ENFANTS MALADES ?

### • Aménagements pratiques

- Classe au RDC ou accessible grâce à un plan (si fauteuil roulant), Autoriser la possibilité de prendre l'ascenseur
- Deux séries de **livres scolaires** (maison, et école); cartable à roulettes
- Coin plus calme dans la **cour de récréation**, rechercher des activités calmes avec la participation de quelques camarades.
- Passage facilité pour la **cantine**, ± désignation d'un camarade de classe pour porter le plateau.
- **Sorties de cours** décalées.
- Empêcher les papiers et les objets de tomber (planchettes à pince, collants magnétiques, revêtements plastiques antidérapants)
- tables et des pupitres qui s'adaptent aux fauteuils roulants

### • Autres aménagements

- Permettre l'utilisation d'un ordinateur.
- Remplacer autant l'écrit par l'oral, autoriser les cours photocopiés
- Tiers temps pour les examens

Valentin 28 mois, est amené par sa maman en fin de journée aux urgences pour pleurs non consolables depuis cet après midi.

A l'examen clinique, vous notez une douleur a la mobilisation du bras droit. La radiographie objective une fracture



**De quelle donnée n'avez-vous pas besoin si vous souhaitez aller plus loin ?**

- A. Les mensurations et la courbe staturale
- B. Des précisions sur le mécanisme de la fracture
- C. Un taux de Phosphatases alcalines
- D. Une radiographie du bassin
- E. Une radiographie du crane



## Tester vos connaissances...

### Un enfant porteur d'une ostéogénèse imparfaite...

- A. Doit être traitée par biphosphonates dans tous les cas
- B. Doit avoir un bilan sanguin tous les 6 mois minimum
- C. Doit recevoir régulièrement de la vitamine D
- D. Ne peut pas faire de sport
- E. Ne peut pas aller à l'école comme tous les enfants

