

Ostéogénèse imparfaite



Incontournables à surveiller

- Douleur
- Éducation / fractures
- Activité physique
- Intégration socio-éducative / Projet d'Accueil Individualisé (PAI)
- Statique du rachis et des membres
- Vitamine D
- Audition
- Fonction respiratoire

Classification

La sévérité d'une Ostéogénèse imparfaite est évaluée cliniquement, en prenant en compte plusieurs facteurs :

- Nombre annuel de fractures
- Fractures / tassements vertébraux
- Déficit statural
- Déformations (tronc et membres)
- Protrusion acétabulaire
- Impression basilaire
- Aspect radiologique

Centres de référence



cr.moc@nck.aphp.fr



secretariat.linglart@aphp.fr

Le diagnostic d'Ostéogénèse imparfaite est un diagnostic principalement clinico-radiologique, pouvant être conforté par un diagnostic moléculaire. La première consultation de génétique aborde les grandes lignes du diagnostic, du suivi, la conduite à tenir en cas de fracture et explique le conseil génétique. Elle doit être réalisée dans un centre expert de référence ou de compétence Maladies Osseuses Constitutionnelles. Les consultations médicales sont adaptées à l'âge et au degré de sévérité. La prise en charge multidisciplinaire doit être coordonnée par un généticien clinicien ou un pédiatre spécialiste de la pathologie. L'accueil en collectivité (crèche, école, lieux professionnels) doit être préparé et éventuellement adapté. Les informations sur l'association AOI, sur les protocoles thérapeutiques et sur la recherche sont disponibles sur le site OSCAR.

Consultations	Examens cliniques et complémentaires	Prise en charge
---------------	--------------------------------------	-----------------

De 0 à 6 mois		
Pédiatre / Généticien clinicien	Examen clinique (confort, mensurations, examen neurologique) Évaluation du grade clinique Lien avec le médecin traitant Conseil génétique à la famille	<ul style="list-style-type: none"> • Vitamine D • Conduite à tenir (manipulations, habillage, signes de fracture, antalgie) • Présentation de l'équipe multidisciplinaire • Explication des étapes du suivi personnalisé • Conseils en cas de fracture
Orthopédiste	Mobilité, statique du dos et des membres Évaluation des fractures Tonus axial et périphérique Radiographies initiales (membres, rachis, crâne, bassin)	
Selon besoin ORL Psychologue Endocrinologue Médecin de la douleur	Biologie : Phosphatases alcalines, 25-OH-vitD, parathormone Étude moléculaire Socio-éducatif : Rédaction d'un PAI* si crèche Dossiers MDPH* demande ALD* Imagerie : IRM de la charnière	<ul style="list-style-type: none"> • Antalgiques • Bisphosphonates

De 6 mois à 3 ans		
Pédiatre / Généticien clinicien (tous les ans, plus fréquent si besoin)	Examen clinique (confort, mensurations, examen neurologique) Rédaction d'un PAI* pour l'école	
Orthopédiste (tous les ans, plus fréquent si besoin)	Mobilité, statique du dos et des membres Évaluation des fractures Évaluation de la nécessité d'enclouage télescopique des os longs Radiographies du rachis cervical à 12 mois Radiographies du rachis dorso-lombaire à 24 mois	<ul style="list-style-type: none"> • Vitamine D • Laitages
ORL (à 24 mois avant si besoin)	Recherche d'otite séro-muqueuse Audiométrie	
Pédodontiste (à 24 mois)	Apprécier la présence ou non d'une dentinogénèse imparfaite	
Selon besoin Médecin de la douleur Médecin rééducateur Psychologue (enfant, parents, fratrie) Pneumologue (à 2 ans) Neurochirurgien Endocrinologue	Examen clinique : Bilan fonctionnel articulaire et de la marche / étapes de développement neuro-moteur Imagerie : IRM médullaire Radiographies Études fonctionnelles : Polysomnographie EFR* (insuffisance respiratoire)	<ul style="list-style-type: none"> • Antalgiques • Aérateurs transtympaniques • Bisphosphonates • Kinésithérapie adaptée • Corset (après 2 ans) • Enclouage des os longs à partir de 12-18 mois • Intervention sur la charnière

Ostéogénèse imparfaite

Complications possibles

- Fracture / tassement vertébral
- Cypho-scoliose
- Apnées du sommeil
- Insuffisance respiratoire
- Tendance hémorragique
- Impression basilaire
- Otospongiose
- Valvulopathie

Recommandations

Sport

Il est vivement recommandé de pratiquer une activité sportive non violente comme la piscine, et de surveiller l'apparition d'une surcharge pondérale. En effet, l'activité physique participe à la solidité des os et au bien-être des patients. Des apports adaptés aux dépenses quotidiennes et riches en laitages sont recommandés.

Grossesse

Référer la patiente à un obstétricien spécialisé et un généticien si possible dès la période préconceptionnelle. Supplémenter en vitamine D au 3^e trimestre de grossesse ou dès le 2^e selon la gravité de la pathologie. Allaitement prolongé (supérieur à 2 mois) non conseillé.

*ALD = Affection Longue Durée
 *EFR = Etudes Fonctionnelles Respiratoires
 *EOS = Technologie très peu irradiante permettant de réaliser simultanément des clichés de face et de profil corps entier et une modélisation 3D du squelette du patient debout.*MDPH = Maison Départementale des Personnes Handicapées
 *PAI = Projet d'Accueil Individualisé
 *VNI = Ventilation Non Invasive

Consultations	Examens cliniques et complémentaires	Prise en charge
De 3 à 18 ans		
Pédiatre / Généticien clinicien (tous les ans)	Examen clinique (confort, douleur, mensurations, examen neurologique) Bilan phospho-calcique / 3 ans Conseil génétique parents et famille	<ul style="list-style-type: none"> • Vitamine D • Laitages • Kinésithérapie ou activité physique régulière adaptée
Orthopédiste (tous les ans, plus fréquent si besoin)	Mobilité, statique du dos, des membres, et des pieds Évaluation des fractures Évaluation de la douleur Radiographies EOS* du rachis tous les 1 à 2 ans IRM médullaire à 10 ans	
Pédodontiste (tous les ans)	Recherche d'une dentinogénèse imparfaite	
ORL (à 5, 10 et 15 ans, plus fréquent si besoin)	Examen des tympans Audiométrie à 5 ans et 10 ans au minimum	
Cardiologue (à partir de 10 ans, avant si besoin)	Recherche de valvulopathie par échographie cardiaque	
Pneumologue (tous les 5 ans, plus si besoin)	EFR* Polysomnographie	<ul style="list-style-type: none"> • Aérateurs transtympaniques • Bisphosphonates • Antalgiques • Corset, coques des pieds • Enclouage des os longs • VNI* • Arthrodèse vertébrale
Selon besoin Endocrinologue Psychologue Médecin rééducateur Médecin de la douleur Neurochirurgien	Examen clinique : Bilan fonctionnel articulaire et étapes de développement neuro-moteur Biologie : Bilan d'hémostase avant toute chirurgie Imagerie : Densitométrie osseuse	
À partir de 18 ans		
Médecin traitant (tous les ans ou plus fréquent si besoin)	Examen général, douleurs, statique Suivi poids et taille (fracture / tassement vertébral, surpoids) Questionnaire qualité de vie	<ul style="list-style-type: none"> • Bilan stomatologique • Bilan orthodontiste
Rhumatologue (tous les ans)	Suivi poids et taille Évaluation de la douleur des articulations, du dos Évaluation du risque fracturaire	<ul style="list-style-type: none"> • Bilan phosphocalcique • Anti-inflammatoires • Antalgiques
Orthopédiste (tous les ans)	Mobilité statique du dos, des membres, et des pieds Etat articulaire	<ul style="list-style-type: none"> • Radiographies selon besoin
ORL (tous les ans)	Recherche d'apnée du sommeil Audition	<ul style="list-style-type: none"> • Audiométrie tous les 5 ans
Cardiologue	Recherche valvulopathie	<ul style="list-style-type: none"> • Echographie cardiaque tous les 10 ans
Dentiste (tous les ans)	Dentinogénèse imparfaite	
Selon besoin Obstétricien spécialisé Généticien Pneumologue Médecin rééducateur Médecine de la douleur Neurochirurgien	Imagerie (EOS*) Densitométrie osseuse Scores fonctionnels (actimétrie, test de marche des 6 minutes, questionnaire qualité de vie) EFR* Polysomnographie	<ul style="list-style-type: none"> • Vitamine D • Médicaments modulant le remodelage osseux