



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé

Informations et conseils

Ostéogénèse imparfaite

(ou maladie des os de verre)



Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.

Ostéogénèse imparfaite, les règles d'or




■ *Si vous êtes atteint(e) d'une ostéogénèse imparfaite*

1. **Soyez prudent pour éviter tout traumatisme** (chutes, sols mouillés ou glissants, escaliers, foules, bousculades, sports à risque...).
2. Votre médecin vous recommandera, selon l'évolution de votre état de santé, **les activités physiques** que vous pouvez pratiquer sans risque et celles qui vous sont contre-indiquées ou que vous devez réaliser avec précaution (actes de la vie quotidienne, sports). Suivez attentivement ces conseils.
3. **Consultez rapidement à l'hôpital en cas de douleur** qui est souvent le 1^{er} signe d'alerte d'une fracture ; signalez immédiatement votre maladie au médecin des urgences et prenez le traitement antidouleur qui vous a été prescrit par votre médecin traitant. Des antalgiques puissants sont, le plus souvent, nécessaires (morphine).
4. Indiquez au médecin que vous consultez en urgence **les coordonnées de votre médecin habituel** et présentez-lui votre carte de soins.

■ *Si votre enfant (ou un enfant de votre entourage) est atteint d'ostéogénèse imparfaite*

5. **Soyez attentif à ses plaintes ou à ses pleurs**, souvent révélateurs d'une fracture.
- ➔ En cas de suspicion de fracture, appelez le SAMU en composant le « 15 » pour organiser le transport immédiat à l'hôpital.



Prenez soin de ne pas mobiliser le membre blessé et mettez en place une attelle, selon les recommandations du médecin assurant le suivi habituel de la maladie de votre enfant.

Donnez-lui les médicaments anti-douleurs selon les prescriptions médicales (morphine).

6. Soyez prudent, en particulier lors des manipulations des jambes et des bras, au cours des jeux, de la toilette, du portage...

7. Pour le porter :

- s'il est nourrisson, tenez-le sous la tête et les fesses en maintenant son dos dans l'axe ;
- s'il est plus grand, prenez-le à hauteur de la taille en étant le plus « enveloppant » possible.

8. Prévoyez un endroit calme pour les récréations à l'école ou en collectivité afin de le mettre à l'abri des bousculades, des risques de glissades et de chutes (escaliers). Le médecin scolaire, en concertation avec votre médecin, vous aidera à organiser l'accueil de votre enfant à l'école en vous proposant un « **projet d'accueil individualisé** » (PAI).

9. Votre médecin vous indiquera **les activités sportives que votre enfant peut réaliser**, généralement sous surveillance, et celles qui lui sont interdites (sports en hauteur, à risque de chocs). Suivez scrupuleusement ces conseils. L'exercice physique bien conduit (sport ou rééducation motrice) est bénéfique car il permet d'améliorer la masse osseuse.

10. Dans tous les cas, l'activité physique doit s'adapter à la fatigabilité de l'enfant et à ses capacités motrices.



Définition

L'ostéogenèse imparfaite, aussi appelée « maladie des os de verre », est une maladie génétique, rare, caractérisée par une grande fragilité osseuse. Ainsi, les os, plus fragiles, se fracturent facilement, même après un traumatisme bénin (chute de sa hauteur, glissade...).

Elle se révèle à des âges variables, parfois dans l'enfance, parfois à l'âge adulte. Elle affecte aussi bien les garçons que les filles.

En France, 3 000 à 6 000 personnes sont atteintes d'ostéogenèse imparfaite.



Cause

L'ostéogénèse imparfaite est une maladie **génétique** due à une altération d'un gène (= mutation).

A ce jour, **deux gènes responsables** de l'ostéogénèse imparfaite ont été identifiés et peuvent avoir subi une mutation. Ces gènes portent l'information nécessaire à la fabrication du collagène qui compose les os et leur donne leur solidité. La mutation d'un de ces gènes entraîne une altération du collagène et l'os devient fragile.

De **nombreux types de mutation existent**, c'est pourquoi les symptômes de la maladie peuvent être différents d'une personne à l'autre.


D'où vient la mutation ?

- > 1^{er} cas : elle est transmise d'un des parents, lui-même porteur du gène muté (mutation héritée).
- > 2^e cas : elle se produit chez une personne dont les parents n'étaient pas porteurs du gène (néo-mutation).

Quelles conséquences ?

Une personne ayant le gène muté risque de transmettre ce gène à ses enfants.

- ➔ Pour toute information sur la transmission génétique, consultez votre médecin.



Signes et conseils de prise en charge

La sévérité de la maladie est très variable. La plupart des personnes atteintes ne présentent pas la totalité des signes décrits ici.

Les principales manifestations de l'ostéogenèse imparfaite sont les fractures qui se répètent et surviennent même après un traumatisme anodin (chocs légers, bousculades, traction sur un bras...).

Il est nécessaire d'être prudent pour éviter tout traumatisme.

■ **Les fractures surviennent le plus souvent sur les os longs** (bras, jambes) mais aussi sur les côtes ou les vertèbres. Fréquemment, les premières fractures apparaissent au moment où l'enfant commence à marcher.

■ **Ces fractures sont douloureuses :**

➔ les pleurs inhabituels chez le jeune enfant sont les premiers signes d'alerte. Il faut savoir les prendre en compte et consulter immédiatement à l'hôpital.

➔ il est important de calmer rapidement la douleur par des traitements efficaces (morphine) selon les prescriptions médicales prévues dans ce cas par le médecin (éviter l'aspirine).

■ **Des déformations des os sont possibles** (membres, thorax, colonne vertébrale, crâne), car les os ne se développent pas normalement.

■ Certaines personnes malades peuvent avoir une petite taille à l'âge adulte.



D'autres manifestations sont également possibles :

- **Aspect bleuté de l'œil** (sclérotique bleue), sans danger pour la vision.
- **Troubles de l'audition plus ou moins marqués**, survenant le plus souvent à l'âge adulte.
- **Risque d'entorses** du à une hyperlaxité des ligaments.
- **Survenue fréquente d'hématomes, même en l'absence de traumatisme** due à une fragilité de la peau et des petits vaisseaux.
- **Usure prématurée des dents** (souvent les dents de lait) : en raison de troubles de la formation de l'ivoire (= dentinogenèse imparfaite).

Une personne porteuse d'un gène muté peut transmettre cette mutation à ses descendants.

- ➔ Un conseil génétique permet de mieux s'informer sur les risques de transmission familiale, demandez conseil à votre médecin

Pour éviter les complications ou pour y faire face plus efficacement, suivez les 10 règles d'or.

→ → → → → → → → → → → →

Pour toute information concernant la maladie, consultez :

(For further information on this disease)

> le site « Orphanet » : **www.orpha.net**
rubrique « ostéogénèse imparfaite »

> le site de l'association AOI : **www.aoi.asso.fr**



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé



Association de l'Ostéogénèse Imparfaite

BP 075 - 80082 Amiens, Cedex 2, France

tél. 03 22 66 84 70

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.