

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: Ostéogenèse imparfaite

Synonymes : OI

Maladie de Lobstein

Maladie de Porak et Durante

Maladie des os de verre

Généralités

Les ostéogenèses imparfaites (OI) constituent un groupe hétérogène de maladies génétiques rares caractérisées par une masse osseuse basse entraînant un risque accru de fractures.

Ces affections sont liées à une anomalie de la matrice extra-cellulaire.

Elles présentent un degré de sévérité très variable d'une personne à une autre.

Une dentinogenèse imparfaite, des douleurs chroniques, des sclérotiques bleutées (couleur plus ou moins intense), une fragilité de la peau et des capillaires à l'origine d'hématomes fréquents, une hyperlaxité articulaire et/ou une surdité sont fréquemment associés aux anomalies squelettiques ; enfin, des anomalies cardio-vasculaires sont possible chez l'adulte, à type d'atteinte valvulaire aortique ou mitrale et/ ou de dilatations supra-aortiques.

Dans environ 90 % des cas, il s'agit d'une affection autosomique dominante, due à des mutations monoalléliques des gènes *COL1A1*, *COL1A2* ou *IFITM5*.

Dans 10 % des cas, il s'agit de formes récessives, essentiellement autosomiques, associées à des mutations bialléliques de gènes codant des protéines impliquées dans la synthèse, la maturation ou des modifications post-traductionnelles du collagène de type 1 (*COL1A1* et *COL1A2*) (14 gènes différents connus en septembre 2017 : *P3H1*, *CRTAP*, *PPIB*, *FKBP10*, *SERPINH1*, *SP7*, *SERPINF1*, *BMP1*, *TMEM38B*, *WNT1*, *CREB3L1*, *TAPT1*, *PLOD2* et *SPARC*). Les formes récessives liées à l'X sont à ce jour très rares (*PLS3* et *MBTPS2*).

La prise en charge pluridisciplinaire spécialisée, coordonnée par l'un des centres de référence (« site coordonnateur ou sites constitutifs ») et de compétences (maillage de proximité) impliqués comprend plusieurs volets :

- orthopédique (fractures et éventuelles déformations des membres et/ou du rachis) ;
- médecine physique et de réadaptation (rééducation adaptée, réadaptation en vue d'une insertion sociale et scolaire optimale, activité physique adaptée) ;
- pédiatrique puis rhumatologique chez l'adulte (traitement des douleurs chroniques et/ou post-fracturaires, traitement éventuel par bisphosphonates) ;
- ORL (surdité) ;
- odonto-stomatologique (en cas de dentinogenèse imparfaite) et/ou orthodontique.

Ce suivi régulier est assuré par un médecin hospitalier spécialisé dans la prise en charge de cette maladie (pédiatre, généticien, médecin de médecine physique et de réadaptation, orthopédiste, rhumatologue), en lien avec le médecin traitant.

Pour en savoir plus :

Orphanet

- Fiche Maladie : www.orpha.net
- Fiche tout public : www.orpha.net

PNDS 2017 : www.has-sante.fr

Sommaire

<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>
<u>Synonymes</u>	<u>Problématiques en urgence</u>
<u>Mécanismes</u>	<u>Recommandations en urgence</u>
<u>Risques particuliers en urgence</u>	<u>Orientation</u>
<u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u>	<u>Précautions médicamenteuses</u>
<u>Pièges</u>	<u>Précautions anesthésiques</u>
<u>Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière</u>	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
<u>En savoir plus</u>	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

OI, maladie de Lobstein, maladie de Porak et Durante, maladie des os de verre.

Mécanismes

Anomalie structurale du collagène (altérations de plusieurs gènes codant pour la synthèse ou les modifications fonctionnelles des protéines *COL1A1* et *COL1A2*).

Risques particuliers en urgence

- Fractures osseuses (os longs, côtes, vertèbres) lors d'un traumatisme minime et/ou modéré ;
- Entorses et luxations par hyperlaxité ligamentaire ;
- Hématomes spontanés et/ ou faciles (fragilité cutanée et vasculaire) ;
- Syndrome douloureux chronique.

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- Antalgiques de niveau 1 (Paracétamol) ;
- Vitamine D ;
- Kinésithérapie (musculature prudente, travail actif encadré) ;
- Bisphosphonates (par cures intraveineuses, hospitalières), Dénosumab...

Pièges

- Passer à côté d'une fracture ;
- Distinction entre OI et situation de maltraitance (les deux pouvant être associées) ;
- Fragilité du rachis (rachis cervical en particulier : risque neurologique lié à l'impression basilaire) ;
- Se méfier d'un traumatisme (bousculade, traction sur un membre, choc léger, contention...) même minime pouvant provoquer fracture ou microfractures.

Particularité de la prise en charge médicale préhospitalière

- **Mobiliser avec prudence en toute circonstance ;**
- Organiser le transport vers l'hôpital et conseiller l'équipe sanitaire (contention, protection) ;
- Prévenir l'équipe d'accueil hospitalière de l'arrivée du patient et de sa pathologie ;
- **Prendre en charge efficacement la douleur : immobilisation et morphiniques.**

En savoir plus

Fiches Orphanet Urgences : www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les familles, pour les services d'urgences mobile et pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

- La maladie n'est pas connue :

La fragilité osseuse est évoquée devant le fait d'une fracture liée à un traumatisme bénin ou par la répétition de fractures faciles, chez un enfant aux sclérotiques potentiellement bleutées.

En présence de fracture(s) « douteuse(s) », accompagnée ou non d'ecchymoses, chez un nourrisson, il est important de ne pas conclure trop rapidement à une suspicion de maltraitance, mais toujours penser à rechercher des signes associés évoquant une OI : sclérotiques bleues, dentinogenèse imparfaite, peau fine et translucide, fragilité capillaire, os wormiens, antécédents familiaux de fractures fréquentes et/ ou d'OI.

- La maladie est connue :

Demander si le patient a sa carte de soins et d'urgence. Les recommandations essentielles pour une prise en charge adaptée ainsi que les principales informations médicales personnelles y figurent. On y trouve aussi les noms des médecins du centre hospitalier de suivi et les coordonnées du médecin traitant de l'enfant.

www.orpha.net/orphacom/urgences/docs/DGS_Osteo_Soins.pdf

Ne pas méconnaître une fissure osseuse non-visible sur la radiographie standard et qui nécessite une imagerie de type IRM.

Recommandations sur le lieu de survenue de l'évènement

► Situation d'urgence 1 : la fracture

Au domicile et dans les lieux de vie du patient, **les premiers soins en urgence doivent pouvoir être réalisés sur le lieu de la fracture et sans délai ;**

Évaluation, immobilisation, antalgiques

1- Évaluation de la gravité :

Importance de la douleur, type de fracture et déformation éventuelle.

2- Immobilisation « maison » du segment de membre fracturé :

L'**immobilisation** est le premier des antalgiques. Elle facilite les déplacements et le transfert vers un service d'urgences et/ou de radiologie ; les parents peuvent effectuer les premiers gestes d'immobilisation s'ils ont eu la formation de la prise en charge d'une fracture au domicile par l'équipe hospitalière, relayée par le tuto disponible sur internet.

<https://www.youtube.com/watch?v=2oiZPz8PwwQ> .

- **Ne pas déshabiller l'enfant sur le lieu de la fracture**, on peut parfaitement mettre en place l'attelle sur les vêtements ;
- **Matériel d'immobilisation** : attelle maison, type attelle en carton, coton et 2 ou 3 bandages de maintien (type bandes de Crêpe Velpeau ou coton en bande), afin de pouvoir soulager et immobiliser l'enfant avant le transfert à l'hôpital ;
- Ce **matériel** préparé avec un kinésithérapeute, médecin de médecine physique et de réadaptation, ou un orthopédiste doit **toujours** être **prêt, disponible** et **conservé** dans un endroit propre à l'abri de la poussière.
- **Les gestes doivent avoir été répétés plusieurs fois ;**
- **Immobilisation du membre supérieur** :
Gouttière de l'épaule à la main en maintenant le coude fléchi à angle droit + bandage coude au corps ;
- **Immobilisation du membre inférieur** :
Traction légère, régulière et permanente dans l'axe du membre, avant de mettre l'attelle le long du thorax jusqu'au pied ;
- **Vérifier la sensibilité, la coloration et la chaleur de l'extrémité du membre** (absence de compression vasculaire ou de troubles neurologiques) ;
- Ces attelles « maison » sont parfois suffisantes pour les « petites » fractures et conservées jusqu'à sédation des douleurs (3 à 4 semaines).

3- Antalgiques : après évaluation de la douleur (échelle adaptée à l'âge).

Les familles doivent disposer d'**antalgiques** adaptés au poids), rangés en lieu sûr (armoire fermée à clé).

1- Douleur d'intensité modérée

Paracétamol (15 mg/kg toutes les 6 heures)
+/- ibuprofène (10 mg/kg toutes les 8 heures - **AMM > 3 mois**).

2- Douleur d'intensité plus forte ou persistante

Ordonnance préparée, doses adaptées au poids.

- **Enfant > 3 ans : Tramadol** (0,5 à 2 mg/kg/prise selon l'intensité de la douleur, en espaçant les prises d'au moins 4 heures - **AMM chez l'enfant > 3 ans**).

- **Morphine solution buvable à 20 mg/ml toutes les 4 heures : AMM > 6 mois**

Enfant âgé de 6 mois à 3 ans (dose initiale 0,1 mg/kg/prise entre 6 mois et 1 an, et 0,2 mg/kg/prise à partir de 1 an).

Si la douleur est soulagée, continuer cet antalgique tant que nécessaire, jusqu'à la prise en charge hospitalière.

3- Douleur d'emblée très intense

Ordonnance préparée, doses adaptées au poids :

- **Enfant > 3 ans : tramadol** (1 - 2 mg/kg/prise selon intensité de la douleur en espaçant les prises d'au moins 4 heures - **AMM chez l'enfant > 3 ans**).

- **Morphine orale**

Si la douleur n'est pas soulagée, **morphine**

(dose de charge : 0,4 à 0,5 mg/kg, maximum 20 mg - **AMM > 6 mois**).

Elle peut être donnée sans délai après échec du tramadol.

Si la douleur reste intense après l'immobilisation,
continuer la morphine 0,2 mg/kg toutes les 4 heures jusqu'au transfert hospitalier.

Quand la douleur a diminué, passer à paracétamol + tramadol (**AMM enfant > 3 ans**).

En principe, après l'immobilisation, la douleur diminue, la morphine est arrêtée et le relais est pris par le paracétamol + ibuprofène.

► Situation d'urgence 2 : complications de la charnière cervicale

- Dans les formes sévères ou progressives ;
- Y penser devant des céphalées, vertiges, névralgies, torticolis ou des modifications des réflexes, hypotonie, manifestations vagales.

Une **IRM de la charnière cervicale** doit être effectuée dans la **première année de vie** des enfants ayant une forme sévère, ou une platybasie importante.

Elle sera **répétée tous les 2-3 ans** ensuite dans les formes sévères ou dans les formes déformantes progressives.

► Situation d'urgence 3 : hémorragie interne ou externe, hématome

- Les hématomes potentiellement volumineux et les saignements sur plaie sont à risque plus élevé, notamment en cas de chirurgie ou lors de la survenue de traumatismes modérés (saignement intracrânien) ;
- Y penser pour l'évaluation initiale, notamment en cas de symptôme neurologique, et pour la prise en charge chirurgicale.

Recommandations aux urgences

► Recommandations générales

- À l'arrivée aux urgences, expliquer que l'enfant est immobilisé (« immobilisation maison ») et que, dans la mesure du possible, il ne faut pas changer cette immobilisation, surtout si elle est confortable, jusqu'au résultat de la radiographie ;
- Prévenir les manipulateurs radios de la fragilité osseuse connue ou suspectée ;
- Compte tenu de la fragilité tissulaire et du risque hémorragique, la prise en charge chirurgicale, si nécessaire, devra se faire en milieu spécialisé.

► Situation d'urgence 1 : fracture

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ **Éléments cliniques du diagnostic :**

- Douleur ;
- Déformation ;
- Impotence fonctionnelle d'un segment osseux.

■ **Évaluer la gravité :**

Critères de gravité et suspicion de complications :

- Fracture des os longs proximaux (fémur et humérus) ;
- Fracture des 2 os du bras ou de la jambe ;
- Fracture avec déplacement ;
- Fracture vertébrale ;
- Hématome volumineux ;
- Fractures itératives.

■ **Explorations en urgence :**

- Radiographie - imagerie si nécessaire - prévenir les manipulateurs radios de la fragilité osseuse connue ou suspectée ;
- Avant toute manipulation, envisager le mélange oxygène-protoxyde d'azote systématique ;
- La biologie usuelle n'est pas systématique. Elle sera envisagée avec le bilan préopératoire en cas de discussion chirurgicale ;
- Prévoir en cas de prise de sang d'appliquer une crème anesthésiante.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ **Monitoring :**

- Pouls, tension ;
- Rassurer et mobiliser l'enfant avec douceur, notamment lors de l'examen radiologique.

■ **Mesures symptomatiques :**

- **Antalgique morphinique intraveineux** : 0,1 mg/kg (selon la méthode titration), puis 0,025 mg/kg toutes les 5 minutes jusqu'à obtention d'une analgésie correcte ;
- ou **morphine per os**, comme signalé ci-dessus (morphine à libération immédiate 0,5 mg/kg, plus ou moins suivie de prises ultérieures à 0,2 mg/kg) ;
- **Blocs nerveux**, si nécessaire, pratiqués par des personnes compétentes (par exemple, nerf crural dans les fractures du fémur).

■ **Traitements spécifiques :**

- **Immobilisation par plâtre :**

Matériel d'immobilisation léger (résines) et durée d'immobilisation courte.
Ablation précoce du plâtre relayée aux membres inférieurs par une attelle postérieure plâtrée.

- **Intervention chirurgicale pour réduction / ostéosynthèse à foyer ouvert :**

Le choix de la technique chirurgicale, de la voie d'abord (abord à foyer ouvert, abord mini invasif ou percutané, sous amplificateur de brillance) et du matériel utilisé dépend du site et du type de fracture ainsi que des habitudes des différentes équipes.

- **Enclouage centromédullaire :**

Il est parfois réalisé de façon concomitante à la réduction du foyer fracturaire, par le chirurgien spécialisé connaissant l'enfant et sa famille, en cas de fracture récidivante d'un os long.
Ce geste peut être réalisé dans les jours suivant la fracture après stabilisation et antalgiques adéquats.

- **Formes avec cal hypertrophique (type V) :**

Anti-inflammatoires non stéroïdiens prescrits en post-opératoire pendant quelques jours.

► **Situation d'urgence 2 : complications de la charnière cervicale (impression basilaire, instabilité de l'odontoïde, luxation cervicale)**

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ **Éléments cliniques du diagnostic :**

Y penser devant des céphalées, vertiges, névralgies, torticolis ou des modifications des réflexes, hypotonie, manifestations vagales...

▪ **Évaluer la gravité :**

- Dans les cas graves : troubles de déglutition, paralysies, voire malaises avec risque de mort subite.

▪ **Explorations en urgence :**

- IRM de la charnière cervicale.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring :**

- Surveillance neurologique.

▪ **Mesures symptomatiques :**

- Immobilisation par minerve ;

- Consultation en urgence d'un neurochirurgien ou orthopédiste spécialisé.

▪ **Traitements spécifiques :**

Intervention chirurgicale de réduction de l'impression basilaire avec greffe osseuse.

► Situation d'urgence 3 : hémorragie interne ou externe, hématome

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic :

- Risque hémorragique plus élevé, notamment en cas de chirurgie ou lors de la survenue de traumatismes modérés (saignement intracrânien).

▪ Évaluer la gravité :

- Pâleur conjonctivale et pâleur palmo-plantaire, importance du saignement (difficile à évaluer), signes de déglobulisation (hypotension, tachycardie, sensation de soif).

▪ Explorations en urgence :

- Imagerie cérébrale (scanner cérébral sans injection) en cas de suspicion de saignement intra-crânien ;
- Biologie : Hémoglobine, hématocrite ;
- Il n'existe pas d'anomalies de la crase sanguine (plaquettes, TP, TCA...).

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring :

- Fréquence cardiaque, pression artérielle, saturation en oxygène.

▪ Mesures symptomatiques :

Prévention :

- pose systématique de 2 voies veineuses périphériques devant tout choc hémorragique ou saignement important ;
- avant toute chirurgie : hémostase chirurgicale soigneuse, surveillance postopératoire prolongée.

▪ Traitements spécifiques :

- Devant une hémorragie, utilisation de l'acide tranexamique (à la dose de 20 mg/kg/j en 3 prises pour les enfants de plus de 1 an et de 1 g toutes les 6 à 8 h chez l'adulte) pour diminuer le risque hémorragique.
- Transfusion sanguine.

Orientation

► Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

■ Où transporter ?

- Dans un service d'urgence avec unité d'orthopédie adaptée à l'âge du patient, et dans toute la mesure du possible, dans l'hôpital prenant en charge ce type de pathologie et connu de la famille ;
- Dans l'hôpital de proximité, à défaut du centre hospitalier connu du patient, avec une collaboration optimale entre l'équipe médicale soignante et le centre de compétence maladies osseuses constitutionnelles MOC le plus proche ou le centre de référence MOC dont les coordonnées sont sur :

www.filiere-oscar.fr

www.orpha.net

■ Comment transporter ?

- Rassurer l'enfant et la famille ;
- Les premiers soins en urgence doivent pouvoir être réalisés sur le lieu de la fracture et sans délai : immobilisation « maison » du segment de membre fracturé et délivrance d'antalgiques adaptés à bonnes doses, comme expliqué ci-dessus ;
- Si la fracture apparaît compliquée, et selon l'état du patient, ne pas hésiter à poser une voie d'abord veineuse avant le transport ;
- À l'arrivée aux urgences, expliquer que l'enfant est immobilisé (« immobilisation maison ») et que, dans la mesure du possible, il ne faut pas changer cette immobilisation, surtout si elle est confortable ;
- Mobilisation avec douceur, notamment lors de l'examen radiologique ;
- Prise en charge de la douleur avec des antalgiques efficaces (morphiniques en cas de besoin).

■ Quand transporter ?

- Le plus rapidement possible après stabilisation et couverture antalgique efficace.

► Orientation au décours des urgences hospitalières

■ Où transporter ?

- Après diagnostic, évaluation des facteurs de gravité, couverture antalgique efficace, le patient pourra être transporté vers un Centre Hospitalier du secteur habitué à la prise en charge des ostéogénèses imparfaites (centres de compétences régionaux et centres de référence MOC) :

<https://www.filiere-oscar.fr/pathologie/osteogenese-imparfaite>
www.orpha.net

■ Comment transporter ?

- Précautions habituelles pour le transport des patients traumatisés ;
- Manipulations douces.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

Pas de précaution particulière.

Précautions anesthésiques

- Précautions lors de l'intubation vis-à-vis de la fragilité de la charnière cervicale et de l'arcade dentaire, éventuellement associée ;
- Bilan préopératoire : double détermination du groupe sanguin, NFS plaquettes, TP et TCA, bilan électrolytique (risque accru de perte hydrique et de cétose de jeune), étude de la fonction plaquettaire par PFA (« Platelet Function Analyzer » - temps d'occlusion plaquettaire) si antécédent hémorragique ;
- Précautions lors de l'intervention : manipulations douces en particulier lors de l'installation ou de l'intubation. Risque de lésion de l'humérus avec le brassard du tensiomètre ;
- Placer plusieurs voies d'abord du fait du risque hémorragique ;
- Dans les formes sévères, l'anesthésie locorégionale est préférable à l'anesthésie générale en raison des possibles difficultés d'intubation chez certains patients ;

La péridurale ou la rachianesthésie sont possibles si le patient n'a pas de matériel d'arthrodèse en regard de la zone de ponction ;

- Suivi quotidien du taux d'hémoglobine pendant 4 jours en cas d'ostéotomie ;

- Quelques cas d'hyperthermie maligne ont été rapportés.
(cf. fiche Orphanet Urgences : www.orpha.net)

Pour aller plus loin : Orphananesthesia 2012 / www.orphananesthesia.eu
www.orpha.net

Mesures préventives

Utilisation d'antalgiques efficaces d'emblée.
Vérification systématique du rachis cervical dans les formes sévères.

Mesures thérapeutiques complémentaires en hospitalisation

À l'hôpital : avec l'équipe soignante :

- Grande prudence lors de toute manipulation notamment s'il est nécessaire de déshabiller le patient ;
- Bien communiquer : l'inscription « fragilité osseuse » sur la « pancarte » du malade hospitalisé et dans les dossiers infirmiers transmis entre équipes est très utile) ;
- S'assurer de l'acuité auditive du patient : 50 % des patients adultes ont un déficit de l'audition et, dans le contexte de l'urgence, le patient peut avoir oublié ses prothèses auditives avec un risque de gêne fonctionnelle et des difficultés de communication lors de l'hospitalisation ;
- Accompagnement psychologique lors de l'hospitalisation d'urgence, pour le patient et pour sa famille, en fonction des disponibilités des professionnels de l'équipe.
La fracture est une disruption de la vie quotidienne et une nouvelle période de douleurs ou grand inconfort, que le patient déjà diagnostiqué connaît souvent trop bien, craint ; chaque nouvel épisode ravivant cette réalité douloureuse ;
- Chez les enfants, la possibilité d'être rapidement mis en contact avec l'école, de communiquer avec la classe et les camarades, de suivre les cours est très importante. Selon le type/ la durée prévisible des soins, il pourra être utile de mettre en place les cours par « l'école à l'hôpital » ou à domicile (Sapad) ;
- Alimentation : chez les patients adultes avec dentinogenèse imparfaite, l'état dentaire peut être précaire avec difficulté à la mastication et nécessité d'une alimentation semi-mixée ;
- La rééducation par kinésithérapie doit être rapide, mais progressive, adaptée au type de fracture et à l'âge de l'enfant. Elle sera au début isovolumétrique douce et active. Ensuite, la mobilisation douce des articulations sus et sous-jacentes par le patient guidé par le professionnel permettra d'éviter l'ankylose et l'ostéoporose liée à l'immobilisation ;
- Chez les adultes (et les jeunes filles pubères), la prévention du risque thrombotique est à mettre en place pour tout plâtre nécessitant une immobilisation significative prolongée.

Vis-à-vis du patient et de sa famille :

Expliquer précisément chaque étape, les décisions thérapeutiques et leurs conséquences pour la vie quotidienne (étapes thérapeutiques, durée approximative...).

Particularités chez l'enfant :

- Ne jamais mobiliser brusquement un enfant qui pleure ou se débat.
Tous les témoignages évoquent la grande angoisse des enfants, à chaque nouvelle fracture (elles peuvent se comptabiliser par dizaines, voire par centaines) ;
Il est donc fondamental de rassurer l'enfant et de lui expliquer les gestes effectués.
- Bien maintenir l'axe rachidien du nourrisson : le tenir sous la tête et les fesses en maintenant son dos dans l'axe.
- Veiller à mettre en place un environnement sécurisé (lits à barreaux recouverts de mousse pour les enfants pour éviter tout choc ; jouets souples ...).
- Les parents sont souvent les plus aptes à savoir comment mobiliser l'enfant et à signaler les gestes à ne pas faire : leur présence et leur implication est essentielle dans la prise en charge, même en urgence.

Au décours de l'hospitalisation :

La trophicité musculaire de la zone immobilisée et du reste du corps doit être entretenue par le kinésithérapeute après ablation de l'appareillage ou intervention chirurgicale. Si besoin, prévoir au domicile un lit médicalisé et si besoin un aménagement du domicile avec intervention d'un ergothérapeute.

- Il est nécessaire d'accompagner les patients lors de la transition de l'âge pédiatrique à l'âge adulte (consultation de transition avec les équipes adultes et pédiatriques) et de proposer des programmes d'éducation thérapeutique (ETP) adaptés.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances le don de certains organes est possible.

Selon le type de mutation génétique, à l'origine de la maladie, la prudence s'impose, en particulier pour les anomalies du collagène de type I et IV, avec retentissement cardio vasculaire (pathologie valvulaire, vasculaire, anévrisme cérébral, dissection artérielle).

Le risque d'hyperthermie maligne doit également être pris en compte, de même que l'association possible au syndrome d'Elhers-Danlos pour certains types. Les formes récessives sont probablement moins à risque.

Le don d'organe sera donc discuté en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine (cf. numéros ci-dessous).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

- ▶ **Risque de transmission de la maladie** : comme toutes les pathologies génétiques de ce type, la maladie n'est pas transmissible par la transplantation.
- ▶ **Risque particulier lié à la maladie ou au traitement** : classiquement, les bisphosphonates pourraient être à l'origine d'une détérioration de la fonction rénale, ou d'une aggravation d'une insuffisance rénale préexistante.
- ▶ **Don d'organes** : à discuter en fonction de l'évaluation clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis ;
Le cœur, les reins, le foie ne seront proposés qu'après exploration (anévrismes).

Comme pour le syndrome d'Elhers-Danlos auquel cette pathologie est parfois associée, la fragilité du tissu vasculaire est à prendre en compte pour la transplantation quel que soit l'organe.

- ▶ **Don de tissus** : le don de tissus est contre-indiqué.

Services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine (ABM) Numéros des 4 territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord Est	09 69 32 50 20
SRA Sud Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand Ouest	09 69 32 50 80
SRA Ile de France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Numéros en cas d'urgence

Centre national de référence Maladies osseuses constitutionnelles (MOC)

Coordonnateur : Professeur Valérie Cormier-Daire

PH : Docteur Geneviève Baujat

Hôpital Necker-Enfants malades (Site coordonnateur -1)

Département de Génétique

149, rue de Sèvres 75015 PARIS

Tél. secrétariat de centre de référence : 01 44 49 51 53, 01 42 19 27 13

E-mail : cr.moc.nck@aphp.fr

Sites adultes

- Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles - Site constitutif -2

Professeur Martine Cohen-Solal

Service de Rhumatologie - Centre Viggo Petersen

CHU Paris-GH St-Louis Lariboisière F. Widal - Hôpital Lariboisière

2, rue Ambroise-Paré - 75010 Paris

Tél. : 01 49 95 63 58 / 88 25

- Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles - Site constitutif - 3

Professeur Christian Roux

Hôpital Cochin - Service de Rhumatologie - 27, rue du Faubourg Saint-Jacques 75014 Paris

Tél. : 01 58 41 25 84

Centre d'urgence et de diagnostic rapide : 01 44 49 42 90/91

Centres de référence ou de compétence :

www.filiere-oscar.fr

www.orpha.net

www.has-sante.fr

**Filière de santé maladies rares maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage :
OSCAR**

www.filiere-oscar.fr

Ressources documentaires :

https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2734083/fr/pnds-osteogenese-imparfaite

- **Jamieson B, Pope B. Towards evidence based emergency medicine: best BETs from the Manchester Royal Infirmary. BET 4: Are fascia iliaca blocks an effective method of pain management in children with fractured femurs? Emerg Med J. 2010;27(8):625-6.**
- **Gil JA, DeFroda SF, Sindhu K, Cruz AI Jr, Daniels AH. Challenges of Fracture Management for Adults With Osteogenesis Imperfecta. Orthopedics. 2017 ;1;40(1)**
- **Chow W, Negandhi R, Kuong E, To M. Management pitfalls of fractured neck of femur in osteogenesis imperfecta. J Child Orthop. 2013 Jun;7(3):195-203.**
- **Marr C, Seasman A, Bishop N. Managing the patient with osteogenesis imperfecta: a multidisciplinary approach. J Multidiscip Healthc. 2017 Apr 4;10:145-155.**
- **Van Dijk FS, Pals G, Van Rijn RR, Nikkels PG, Cobben JM. Classification of osteogenesis imperfecta revisited. Eur J Med Genet 2010;53:1–5.**
- **Byra P, Chillag S, Petit S. Osteogenesis imperfecta and aortic dissection. Am J Med Sci 2008;336:70–72.**
- **Badmanaban B, Sachithanandan A, MacGowan SW. Aortic valve replacement in osteogenesis imperfecta: technical and practical considerations for a successful outcome. J Card Surg 2003;18:554–556.**
- **O M. Vanakker, D. Hemelsoet, A. De Paepe. Hereditary Connective Tissue Diseases in Young Adult Stroke: A Comprehensive Synthesis. Stroke Res Treat. 2011; 2011: 712903.**
- **Lipton A. The safety of zoledronic acid. Expert Opin Drug Saf - 2007 ; 6 : 305-13.**
- **Nwosu BU1, Raygada M, Tsilou ET, Rennert OM, Stratakis CA - Rieger's anomaly and other ocular abnormalities in association with osteogenesis imperfecta and a COL1A1 mutation. Ophthalmic Genet. 2005 Sep;26(3):135-8.**

Ces recommandations ont été élaborées par :

Docteur Geneviève Baujat, Professeur Valérie Cormier-Daire

Docteur Vicken Topouchian, Docteur Barbara Tourniaire :

Centre de référence MOC - E-mail : cr.moc.nck@aphp.fr

Hôpital Necker-Enfants malades - 149, rue de Sèvres - 75015 Paris

Docteur Catherine Cormier

Coordinateur du programme d'éducation thérapeutique des patients (ETP) pour l'OI

Service de Rhumatologie - Hôpital Cochin - 27, rue du Faubourg-Saint-Jacques - 75014 Paris

Professeur Martine Cohen-Solal

Service de rhumatologie - Centre Viggo Petersen - Hôpital Lariboisière - 2, rue Ambroise-Paré - 75010 Paris

Professeur Christian Roux

Service de Rhumatologie

Hôpital Cochin - 27, rue du Faubourg-Saint-Jacques - 75014 Paris

Professeur Véronique Forin - Unité de médecine physique et de réadaptation fonctionnelle pédiatrique

Hôpital d'enfants Armand-Trousseau - 26, avenue du Docteur Arnold-Netter - 75571 Paris Cedex 12

Docteur Graziella Pinto - Service d'endocrinologie, gynécologie et diabétologie pédiatrique

Hôpital Necker-Enfants malades - 149, rue de Sèvres - 75743 Paris

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon

- Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon cedex 03

- **Docteur Pierre-Géraud Claret** : commission des référentiels de la SFMU - urgences médico-chirurgicales hospitalisation (UMCH) unité de surveillance - groupe hospitalo universitaire Caremeau - 30029 Nîmes

- **Docteur Aurélie Gloaguen** : pôle anesthésie, réanimations chirurgicales, urgences et médecine légale, CHU de Dijon - 21079 Dijon

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - Hôpital Louis-Mourier - 92700 Colombes

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Docteurs Olivier Huot et Francine Meckert : service de Régulation et d'Appui de l'Agence de biomédecine (ABM)

- L'Association de patients : Association de l'ostéogenèse imparfaite

www.aoi.asso.fr - info@aoi.asso.fr - benedicte.alliot@aoi.asso.fr

Date de réalisation : 04/06/2008

Révision 20/03/2018