

Synthèse à destination du médecin traitant

**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)
Nom de la maladie rare**

Ostéogenèse Imparfaite

Synthèse à destination du médecin traitant

- **L'ostéogénèse imparfaite (OI)**, ou maladie des os de verre, est une affection rare caractérisée par une fragilité osseuse et une ostéopénie. Elle associe des signes squelettiques de sévérité variable (essentiellement des fractures faciles, une hyperlaxité ligamentaire et des déformations), et des **signes extra-squelettiques** inconstants (sclérotiques bleutées, surdité, fragilité vasculaire). Elle peut également comporter une dentinogénèse imparfaite. Il existe une grande variabilité d'expression, allant des formes modérées pouvant passer inaperçues à des formes majeures létales périnatales (voir classification en annexe 1).
- **La prévalence** à la naissance de l'ostéogénèse imparfaite est d'environ 1 pour 10 000 personnes.
- Il s'agit d'une **affection génétique**. 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 bi-alléliques 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 2016 : 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)
– cf. annexe 1. Les formes de transmission autosomique récessive sont en règle générale de gravité intermédiaire à sévère. La consultation de génétique est essentielle pour informer sur la maladie, les méthodes de diagnostic, le conseil génétique et les grands principes de prise en charge.
- **Le diagnostic doit être évoqué devant** des fractures répétées survenant dans des contextes de traumatismes modérés. La majorité des cas sont suspectés pendant l'enfance par l'orthopédiste, le pédiatre ou le médecin généraliste ; chez le nourrisson, le principal diagnostic différentiel est celui de maltraitance. La suspicion d'une ostéogénèse imparfaite doit conduire à orienter le patient et sa famille vers un centre de référence/compétences (CR/CC) pour les maladies osseuses constitutionnelles (MOC) afin de confirmer le diagnostic et mettre en place les mesures de prise en charge adaptées. Le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments cliniques et paracliniques. A ce jour, l'étude moléculaire n'est pas indiquée dans un but diagnostique.
- **Le patient est pris en charge par une équipe pluridisciplinaire spécialisée**, coordonnée par un des CR/CC impliqués dans la prise en charge de cette pathologie, sur le plan régional. La prise en charge de cette affection est orthopédique (prise en charge des fractures et des éventuelles déformations des membres et/ou du rachis), de médecine physique et de réadaptation (rééducation adaptée, réadaptation en vue d'une insertion sociale et scolaire optimale, activité physique adaptée), pédiatrique (traitement des douleurs chroniques et/ou post-fracturaires, traitement éventuel par bisphosphonates), ORL (surdité) et odonto-stomatologique (en cas de dentinogénèse 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.
- **Le médecin traitant** (pédiatre et/ou médecin généraliste) :
 - surveille la croissance staturale et pondérale (incluant l'indice de masse corporelle (IMC)) ;

- surveille l'adhésion au traitement et s'assure de sa compréhension auprès de la famille°;
- dépiste des changements dans l'évolution du patient (survenue de douleurs, infléchissement statural, augmentation de la fréquence des fractures) et en informe le CR/CC.
- **L'accompagnement socio-éducatif** est fondamental pour permettre une inclusion adaptée en crèche, à l'école, dans les activités sportives puis dans la vie professionnelle.
- Les patients doivent être informés de l'existence d'une **association de patients** (Association de l'Ostéogénèse Imparfait - AOI, www.aoi.asso.fr).
- Autres informations utiles :
 - Informations générales : Orphanet <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR>
 - Centre de référence maladies osseuses constitutionnelles : <http://crmoc.aphp.fr>, e-mail°: cr.moc.nck@aphp.fr (cf. annexe 2)
 - Site OSCAR : <http://www.filiere-oscar.fr/>
 - Site internet : <http://www.tousalecole.fr/>.