

# OSTÉOGÉNÈSE IMPARFAITE (OI)

## DESCRIPTION :

L'ostéogénèse imparfaite (aussi appelé « maladie des os de verre ») désigne un groupe de conditions osseuses constitutionnelles causées principalement par un défaut de collagène de type I. Elles touchent essentiellement le gène *COL1A1* ou le gène *COL1A2*, qui codent le collagène de type I. L'OI est caractérisée par une fragilité osseuse causant de multiples fractures spontanées. La taille adulte des personnes qui en sont atteintes varie en fonction du type de la condition. Le type I n'affecte pas ou peu la taille. Les personnes touchées par les types III, IV, V et VI voient quant à elles leur taille affectée à des degrés variables (davantage dans le type III).

Deux autres types, VII et VIII, touchent respectivement le gène *CRTAP* et *LEPRE1*. Dans ces types, la petite taille est commune.

L'OI touche environ 1 naissance sur 15-20 000. La condition se transmet surtout sur le mode autosomique dominant [voir la fiche « génétique »].

## CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

Les fractures associées à l'OI causent des déformations qui peuvent aboutir à des nanismes déformants graves. Les particularités physiques de l'ostéogénèse imparfaite varient grandement en fonction des types de la condition.

En voici certaines particularités :

- Petite taille;
- Faciès triangulaire;
- Déformations osseuses;
- Déformations de la cage thoracique et de la colonne vertébrale;
- Articulations lâches, laxité ligamentaire et faiblesse musculaire;
- Dentinogénèse (formation des dents) imparfaite;
- Sclérotiques bleues ou grises;
- Troubles des valves cardiaques.

Le diagnostic, essentiellement clinique, se fonde sur l'observation d'une multiplication des fractures, à la suite de traumatismes minimes, voire même en l'absence de traumatismes. Les bébés atteints d'une forme modérée ou grave d'OI naissent souvent avec une ou plusieurs fractures. En outre, les nourrissons atteints d'une forme modérée d'OI vont subir des fractures lors des manipulations quotidiennes de leurs parents, ou lorsqu'ils commencent à se tenir debout et à marcher.

Certains cas très légers d'OI sont diagnostiqués plus tardivement (à l'adolescence ou à l'âge adulte).



Concrètement, le diagnostic repose sur les signes osseux et extraosseux. Les radiographies révèlent une ostéoporose et la présence d'os de type wormiens. L'ostéodensitométrie (examen de la densité osseuse) confirme la faible masse osseuse.

Des tests de l'ADN sont également réalisés pour confirmer le diagnostic. Toutefois, comme toutes les causes génétiques de l'OI n'ont pas encore été identifiées, un test négatif ne suffit pas à infirmer le diagnostic.

### PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

**Fragilité de la peau et des vaisseaux sanguins :** Peut causer des hématomes et des saignements de nez, surtout chez l'enfant.

**Perte auditive :** Survient généralement au début de la vingtaine. Plus de 50 % des personnes atteintes d'OI présentent une perte auditive.

Le traitement de la surdité est variable. Il repose sur une intervention chirurgicale délicate en raison de la fragilité osseuse des personnes atteintes, ou sur la pose d'un appareil auditif.

**Problèmes dentaires :** Sont reliés à la dentinogenèse imparfaite et doivent être pris en charge précocement. L'utilisation du fluor, par voie orale et locale (dentifrices), est préconisée.

Le traitement comporte le plus souvent la pose de couronnes sur les dents de lait. Des implants peuvent aussi s'avérer nécessaires à l'âge adulte.

**Problèmes visuels :** Myopie et risque de décollement de la rétine.

Le décollement de la rétine cause une perte visuelle qui peut être grave et permanente. Les symptômes à surveiller sont une baisse de la vision et une visualisation de lumières clignotantes ou de points flottants.

**Problèmes respiratoires :** Des problèmes respiratoires surviennent et sont aggravés par les déformations de la paroi thoracique, de la colonne vertébrale, et par les anomalies du collagène pulmonaire. Le principal problème qui touche les personnes atteintes d'OI est la perte de capacité pulmonaire. De la sorte, une infection respiratoire, un apport insuffisant en oxygène et d'autres troubles respiratoires peuvent entraîner une insuffisance respiratoire qui peut causer la mort. L'insuffisance respiratoire est ainsi la principale cause de décès chez les personnes atteintes d'OI.

Les symptômes à surveiller sont l'apparition de sifflements ou d'une respiration bruyante, des essoufflements, de la fatigue, la présence d'insomnie, de maux de tête ou de troubles du sommeil. En raison de cette fragilité, il est fortement suggéré aux personnes atteintes d'OI de ne pas fumer et d'éviter l'exposition à la fumée secondaire. De plus, il faut prêter une attention accrue aux infections virales (rhume et grippe) et bactériennes (bronchite et pneumonie), aux allergies et à l'asthme (si présent). Effectivement, bien que ces problèmes ne soient pas directement causés par l'OI, ils peuvent générer des complications respiratoires. On recommande donc de traiter rapidement toutes les infections respiratoires et de se faire



vacciner contre la grippe et la pneumonie. Au besoin, il peut aussi être utile de réaliser une étude du sommeil pour diagnostiquer un éventuel trouble respiratoire nocturne (apnée du sommeil). De plus, certains exercices visant à renforcer le haut du corps peuvent aider à accroître la capacité respiratoire. Finalement, on prendra soin de surveiller régulièrement la fonction pulmonaire et la quantité d'oxygène dans le sang (oxygénation).

### **Problèmes cardiaques :**

- La valvulopathie (dysfonctionnement des valves cardiaques) : Peut évoluer lentement durant des années sans avoir d'effet clinique apparent. Si le problème s'aggrave, il peut être nécessaire de remplacer les valvules abîmées grâce à une opération (valvuloplastie). Les symptômes les plus courants de la valvulopathie sont un inconfort, un serrement ou une pression thoracique, des palpitations, des essoufflements, de la fatigue, de la faiblesse et des vertiges.
- L'anévrisme de l'aorte (dilatation localisée de l'aorte) : La majorité des petits et moyens anévrismes ne causent pas de symptômes. Lorsque l'anévrisme grossit, la personne touchée peut ressentir « un deuxième cœur » qui bat dans son abdomen. Lorsqu'il y a rupture d'anévrisme, il s'agit d'une urgence vitale. Les personnes vont ressentir une douleur d'apparition subite dans l'abdomen et/ou le dos, être étourdi(e)s ou perdre conscience.
- La rupture des vaisseaux sanguins cérébraux (anévrisme cervical) : Les signes à surveiller sont l'apparition soudaine d'un mal de tête intense, parfois accompagné de nausées et de vomissements. Une perte de conscience peut survenir. Si de tels symptômes apparaissent, il est nécessaire de contacter les urgences immédiatement.

En raison de ces risques, les personnes atteintes de l'OI doivent faire surveiller leur pression artérielle. Il est également recommandé de faire des tests de résistance à l'effort et des tests d'endurance.

**Impression basilaire** : Déformations crâniennes se caractérisant par un déplacement vers le haut du trou occipital (ouverture à la base du crâne qui laisse passer la moelle épinière) avec des premières vertèbres semblant enfoncées dans la cavité crânienne. Cette déformation peut être à l'origine de complications neurologiques.

Les signes de complications à surveiller sont des céphalées (maux de tête), des réflexes vifs avec faiblesse des membres inférieurs, ou une atteinte des nerfs crâniens comme le trijumeau. Un examen en résonance magnétique nucléaire (IRM) doit être effectué si ces symptômes apparaissent.

**Anesthésie** : Les risques de complications sont accrus en raison notamment des problèmes squelettiques (thoraciques et vertébraux), respiratoires et cardiaques découlant de l'OI.

En cas d'opération, il faut donc s'assurer de faire appel à un anesthésiste expérimenté. Enfin, avant de mettre en place toute technique invasive, il est obligatoire de faire évaluer la fonction pulmonaire et cardiaque [voir la fiche « anesthésie »].



## TRAITEMENT :

Il n'y a pas de traitement curatif pour l'OI. La prise en charge, symptomatique, est multidisciplinaire. La chirurgie et l'orthopédie sont essentielles pour corriger les déformations osseuses et rachidiennes et prévenir les fractures des os longs. L'ostéopathie et la physiothérapie améliorent l'autonomie en facilitant l'évaluation des déficits moteurs, en réduisant le risque de chutes et en encourageant les personnes à bouger.

Des médicaments employés dans le traitement de l'ostéoporose, comme les biphosphonates et la tériparatide, sont également utilisés pour augmenter la densité osseuse et prévenir les pertes osseuses des personnes atteintes de l'OI. Ces médicaments ne sont toutefois pas curatifs. Aussi, la prévention du déficit en vitamine D et en calcium est fondamentale à tout âge. Finalement, il faut savoir qu'un traitement est présentement en cours d'essais cliniques.

Parmi les chirurgies les plus courantes, on trouve :

- L'enclouage des os qui consiste à insérer des clous télescopiques dans les os longs pour contrôler les fractures et consolider les os. Les clous s'allongent en même temps que la croissance. Cette opération chirurgicale est surtout pratiquée sur les enfants.
- L'arthrodèse vertébrale postérieure (tiges fixées à l'arrière de la colonne) pour stabiliser la colonne vertébrale et permettre la position assise chez un malade en fauteuil roulant.

## RESSOURCES :

Association québécoise des personnes de petite taille

<https://www.aqppt.org/>

Osteogenesis Imperfecta Foundation

<http://www.oif.org/site/PageServer>

Regroupement québécois des maladies orphelines - Centre iRARE

<https://rqmo.org/centre-dinformation-et-de-ressources-en-maladies-rares/>

Orphanet – fiche explicative sur l'ostéogénèse imparfaite

<https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/OsteogeneseImparfait-FRfrPub654v02.pdf>

*Introduction to Osteogenesis Imperfecta. A Guide for Medical, Professional, Individuals and Families Affected by OI*, Osteogenesis Imperfecta Foundation, 2013

[http://www.oif.org/site/DocServer/Medical\\_Guide\\_revised\\_2013.pdf?docID=15641](http://www.oif.org/site/DocServer/Medical_Guide_revised_2013.pdf?docID=15641)



*Physical and Occupational Therapist. Guide to Treating Osteogenesis Imperfecta*, Osteogenesis Imperfecta Foundation [sans date]

[http://www.oif.org/site/DocServer/PT\\_guide\\_final.pdf?docID=201](http://www.oif.org/site/DocServer/PT_guide_final.pdf?docID=201)

*Respiratory Issues in Osteogenesis Imperfecta*, Osteogenesis Imperfecta Foundation, 2015

[http://www.oif.org/site/DocServer/Respiratory\\_Issues.pdf?docID=7621](http://www.oif.org/site/DocServer/Respiratory_Issues.pdf?docID=7621)

Nathalie Boëls, *Le nanisme. Se faire une place au soleil dans un monde de grands*, Montréal, éditions du CHU Sainte-Justine, 2008



**Contactez-nous pour plus d'informations!**

Association québécoise des personnes de petite taille  
6300, avenue du Parc, bureau 430, Montréal (Québec) H2V 4H8  
Téléphone : 514 521-9671 • Télécopieur : 514 521-3369  
Site internet : [www.aqppt.org](http://www.aqppt.org) • Courriel : [info@aqppt.org](mailto:info@aqppt.org)

Avec la participation financière de

Office des personnes  
handicapées

Québec 