



Appel pour un patient atteint d'une ostéogénèse imparfaite

Synonymes

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

Mécanisme

- anomalie structurale du collagène (mutations des gènes *COL1A1* et *COL1A2*).

Risques particuliers en urgence

- fractures osseuses (os longs, côtes, vertèbres) lors d'un traumatisme même minime
- entorses par hyperlaxité ligamentaire
- hématomes spontanés (fragilité cutanée et vasculaire)
- syndrome douloureux.

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- antalgiques de niveau 1 (Paracétamol)
- vitamine D à dose préventive
- kinésithérapie de musculation prudente
- bisphosphonates (cure intraveineuse, hospitalière).

Pièges

- passer à côté d'une fracture
- fragilité particulière du rachis cervical dans certaines formes
- se méfier d'un traumatisme (bousculade, traction sur un membre, choc léger, contention...) même minime pouvant provoquer fracture ou microfractures.

Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière

- 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 sa pathologie
- prendre en charge efficacement la douleur : immobilisation et morphiniques.

En savoir plus

- www.orphanet-urgences.fr