

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins



:: Ostéogénèse imparfaite (OI)

Synonymes :

Maladie de Lobstein, maladie de Porak et Durante, maladie des os de verre

Définition :

L'ostéogénèse imparfaite est une affection rare liée à une anomalie de la matrice extracellulaire. Elle entraîne une **fragilité osseuse responsable de fractures** potentiellement fréquentes et d'une **hyperlaxité articulaire variable**. La sévérité de cette atteinte est très variable d'un individu à l'autre. Les formes sévères peuvent s'accompagner de déformation osseuse et d'insuffisance staturale. Une dentinogénèse imparfaite, des sclérotiques bleues, et/ou une surdité peuvent s'associer aux anomalies squelettiques.

Pour en savoir plus :

[Consultez la fiche sur Orphanet](#)

Menu**Fiche de régulation SAMU****Recommandations pour les urgences hospitalières**

1. Situations d'urgence et Recommandations en urgence
2. Orientation
3. Interactions médicamenteuses
4. Anesthésie
5. Mesures préventives à prendre pour éviter aggravation ou complications
6. Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation
7. Numéros en cas d'urgence
8. Ressources documentaires

Fiche de régulation SAMU

Appel pour un patient atteint d'ostéogénèse imparfaite

Télécharger la fiche de régulation au format PDF (clic-droit)

Synonymes

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

Mécanismes

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

Situations d'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

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

1. Situations d'urgence et Recommandations en urgence

a. Situation diagnostique

L'enfant se présente aux urgences avec un **syndrome douloureux évoquant une fracture**, à la suite d'un **traumatisme bénin** touchant les os longs, les côtes ou les vertèbres. Chez le jeune enfant, **les pleurs inhabituels et/ou l'absence de mouvement spontané d'un membre** sont des signes d'alerte évoquant une fracture.

Deux situations peuvent se présenter :

- **La maladie est connue :**
 - **demander si le patient a sa carte de soins et d'urgence.** Les éléments essentiels d'une prise en charge adaptée y figurent notamment sur la douleur (échelles de douleur) ainsi que les médecins correspondants de l'enfant.
 - **évaluer la gravité**
 - quel **type de fracture** ; quel **type d'OI**.
 - **Critères de gravité** et suspicion de complications :
 - fractures 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 et prise en charge en urgence : voir point b.
- **La maladie n'est pas encore connue :**
 - La fragilité osseuse est évoquée devant le fait d'une fracture entraînée par un traumatisme bénin ou la répétition de fractures chez un enfant aux sclérotiques potentiellement bleutées. En présence de fracture(s) « douteuse(s) » et d'ecchymoses chez un nourrisson **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.

b. Mesures thérapeutiques immédiates en cas de fracture

- **Au domicile et dans les lieux de vie du patient**

Les premiers soins en urgence doivent toujours pouvoir être réalisés sur le lieu de la fracture et sans délai : **immobilisation et délivrance d'antalgiques**

- **Antalgiques**
 - si la **douleur** est d'emblée **très intense**
La morphine utilisée à bon escient n'entraîne pas d'accoutumance, pas de dépendance et n'est pas dangereuse. Les familles doivent disposer d'antalgiques adaptés, rangés en lieu sûr (par exemple, rangés avec le matériel d'immobilisation), afin de pouvoir les donner avant le transfert de l'enfant à l'hôpital.
Donner directement **de la morphine par la bouche : le plus**

rapidement possible : 0,5 mg/kg (maximum 20 mg)

Morphine sirop Aguetant®	5 mg/ml	Pipette graduée de 2,5 à 10 mg ; une graduation =0,5 mg
Sevrédol® comprimés sécables		Existe à 5 mg ; 10 mg
Actiskénan® gélules (peuvent être ouvertes)		Existe à 5 mg ; 10mg et 20 mg

En principe, après l'immobilisation (voir plus loin), la douleur diminue. On passe ensuite à l'ibuprofène + paracétamol ; si insuffisant, associer de la codéine à ces deux médicaments.

Si la douleur reste intense après l'immobilisation, continuer la morphine 0,2 mg/kg toutes les 4 heures (consulter si persistance de la douleur malgré tout). Quand la douleur a diminué, passer à paracétamol + codéine.

- si la **douleur** de fracture est **modérée**
Paracétamol + ibuprofène systématiques
+/- codéine (AMM à partir de 1 an)

poids médicaments

Jusqu'à 10 kg Codenfan® sirop : 0,5 mg par kg toutes les 4 heures
+ paracétamol sirop : 1 dose par kg/6h

A partir de 10 kg Efferalgan codéiné® (effervescent) : ½ comprimé pour 10 kg ; 1 cp pour 20 kg
Ou Dafalgan codéiné® : 1 gél pour 20kg
Ou Codoliprane® (comprimés) : 1 cp pour 10kg

Si la douleur est soulagée, continuer les prises tant que nécessaire.
Si la douleur n'est pas soulagée, donner de la morphine (peut être donnée sans délai après échec de la codéine).

○ **Immobilisation (à faire après administration d'antalgiques)**

- La mobilité anormale dans le foyer de fracture est le principal facteur des douleurs. **L'immobilisation est le meilleur antalgique.** Elle facilite les déplacements et le transfert éventuel vers un service d'urgences et/ou de radiologie.
- **Le matériel d'immobilisation doit toujours être prêt et disponible.** Ce matériel aura été préparé avec une personne qualifiée de l'équipe soignante hospitalière (kinésithérapeutes, médecins de rééducation, orthopédistes ...).
 - **au membre supérieur**, une gouttière allant de l'épaule à la main et maintenant le coude fléchi à angle droit. L'immobilisation doit être complétée par un bandage coude au corps.
 - **au membre inférieur**, l'attelle (en carton) préalablement découpée est placée latéralement le long du thorax et descend jusqu'au pied.
- **Effectuer une traction légère**, régulière et permanente dans l'axe du membre, de part et d'autre de la zone fracturée, pour pallier la déformation, **avant de mettre le matériel d'immobilisation.**
- Vérifier la sensibilité, la coloration et la chaleur de l'extrémité pour

s'assurer de l'absence de compression vasculaire ou de troubles neurologiques.

- Pour de nombreuses petites fractures sans déplacement, (que le patient et ses parents apprennent rapidement à reconnaître et ne nécessitent pas de soins complexes), ces attelles « maison » sont souvent suffisantes et seront conservées jusqu'à sédation des douleurs (3 à 4 semaines).
- **Prise en charge hospitalière**
 - **Evaluation orthopédique**
 - type de fracturel
 - type d'OI
 - **Antalgiques**
 - **En milieu spécialisé, il est possible de :**
 - recourir au **traitement morphinique** : potentiellement intra veineux : **0,1 mg/kg (selon la methode titration) puis 0.025 mg/kg** toutes les 5 minutes jusqu'à obtention d'une analgésie correcte, ou 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).
 - recourir aux **blocs nerveux** (tel que le nerf crural dans les fractures du fémur), à condition qu'elles soient pratiquées par des personnes compétentes.
 - **Avant prise de sang**
 - Crème Emla®
 - **Avant toute manipulation (radio, plâtre)**
 - Mélange oxygène-protoxyde d'azote (Kalinox®, Médimix®) systématique
 - **Mobilisation avec douceur**, notamment lors de l'examen radiologique
 - **Consolidation de l'immobilisation**
 - **Prise en charge orthopédique ou bien chirurgicale** par les différentes techniques d'ostéosynthèse. Si les déformations sont importantes avec des fractures fréquentes, il est possible de réaliser des embrochages ou des enclouages télescopiques. Le but de ces interventions doit être de pallier la fragilité, empêcher les déformations squelettiques, permettre la verticalisation et donner à l'enfant le plus d'autonomie en le dispensant de tout appareillage.

2. Orientation

- **Où ?** 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 patient, sinon dans l'hôpital de proximité, avec une collaboration optimale entre l'équipe médicale soignante et le centre de compétence le plus proche ou le centre de référence MOC.

- **Quand ?** le plus rapidement possible.
- **Comment ?** (cf. ci dessus) : **immobilisation** du membre avec une attelle dans sa totalité avant toute mobilisation. **Mobilisation avec douceur**, notamment lors de l'examen radiologique.
Prise en charge de la douleur avec des **antalgiques efficaces (morphiniques)**.

3. Interactions médicamenteuses

Il n'y a pas de contre indication médicamenteuse formelle dans cette affection mais **il apparaît prudent d'éviter tous les médicaments comportant un risque hémorragique**, compte tenu de la fragilité vasculaire associée à l'Ostéogénèse Imparfait.

4. Anesthésie

- **Précautions lors de l'intubation** vis-à-vis de la fragilité de la charnière cervicale et de l'arcade dentaire, potentiellement associée.
- **Bilan préopératoire** : double détermination du groupe sanguin, NFS plaquette, TP et TCA, bilan électrolytique (risque accru de perte hydrique et de cétose de jeune), étude de la fonction plaquettaire par PFA si antécédent hémorragique.
- **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**.
- Suivi quotidien du taux d'hémoglobine pendant 4 jours en cas d'ostéotomie.

5. Mesures préventives à prendre pour éviter aggravation ou complications

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

6. Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation

- **Pour tout patient**
 - Il convient d'**être très prudent lors de toute manipulation** notamment s'il est nécessaire de déshabiller le patient.
 - Il est bien sûr important de leur **expliquer précisément les décisions thérapeutiques** et leurs conséquences pour la vie quotidienne :
 - Au domicile : transferts du patient immobilisé, prescription de lit médicalisé si besoin
 - Si hospitalisation : 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, très forte à chaque nouvelle fracture (elles peuvent se comptabiliser par dizaines, voire par centaines).

- Il est capital 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 de façon à 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 implication est essentielle dans la prise en charge même en urgence.**

7. Numéros en cas d'urgence

Centre hospitalier de proximité, service d'urgence, service d'orthopédie pédiatrique et adulte.
Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles (01 42 19 27 13) et centres de compétences régionaux (liste sur le site d'Orphanet www.orphanet.fr).

8. Ressources documentaires

Forin V. Ostéogenèse imparfaite. Encyclopédie Orphanet et La Presse Médicale. Juin 2007
www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/OsteogeneseImparfaite-FRfrPro654v01.pdf

Ce document a été établi grâce à la collaboration de Barbara Tourniaire (Hôpital Trousseau), Vicken Topouchian, Geneviève Baujat, Chantal Rostchild et Martine Le Merrer (Hôpital Necker-Enfants Malades) et de Nicole Champavier (Association de l'Ostéogenèse Imparfaite).

Date de réalisation : 04 Juin 2008