

# Cas clinique d'osteogenesis imperfecta ou maladie des os de verre chez un nourrisson de deux ans à Lubumbashi

Mudekereza M.A<sup>1</sup>, Tamubango K. H.<sup>2</sup>; Kanteng G.<sup>1</sup>, Wembonyama O.S<sup>1</sup>, Luboya N.O<sup>1</sup>

1. Université de Lubumbashi, Département de pédiatrie

2. Institut Supérieur des Techniques Médicales / Likasi

## Résumé

L'ostéogénèse imparfaite est une curiosité pour le clinicien et le radiologue, l'ostéogénèse imparfaite constitue une rare ostéoporose constitutionnelle rare généralement avec transmission autosomique dominante. Nous rapportons le cas d'un nourrisson de sexe masculin âgé de 28 mois qui présentait des difficultés à respirer, des membres gonflés, douloureux, raccourcis et courbes, associés à de la fièvre. Les clichés cliniques et radiologiques ont conduit au diagnostic d'ostéogénèse imparfaite.

**Mots-clés:** ostéogénèse imparfaite, nourrisson, radiographie, Lubumbashi

## Abstract

Osteogenesis imperfecta is a curiosity for the clinician and the radiologist, osteogenesis imperfecta constitutes a rare constitutional rare osteoporosis usually with autosomal dominant transmission. We report the case of a 28-month-old male infant who presented with difficulty breathing, swollen, painful, shortened and curved limbs associated with fever. Clinical and radiological cliches have led to the diagnosis of osteogenesis imperfecta.

**Keywords:** imperfecta osteogenesis, infant, radiography, Lubumbashi

## Introduction

L'ostéogénèse imparfaite fait partie d'un groupe de maladies génétique héréditaires caractérisé par une fragilité osseuse et une faible masse, osseuse qui sont lié à un déficit en collagène 1 présent dans les structures osseuses, responsable de leur fragilité (1) C'est une ostéoporose congénitale (2). Des troubles extra-squelettiques sont associés à des degrés variables. La majorité des sujets ont une mutation dans un des 2 gènes qui code pour les chaînes alpha du collagène de type I (COL1A1 et COL1A2) placés à des endroits spécifiques des chromosomes 17 et 7 (3).

## Observation clinique

Il s'agit d'un nourrisson de 28 mois, de sexe masculin dans à la polyclinique de Lubumbashi dans un tableau de détresse respiratoire fébrile plus une entérite depuis

10 jours sur un terrain de douleur et tuméfaction chronique des membres. L'enfant vient d'un centre de santé de la place. Son Poids est de 7 kg, sa taille de 70 cm, la température à l'admission de 38 c°. Il est issu d'une grossesse mal suivie menée à terme (pas d'échographies réalisée ou cours de la grossesse), des parents non mariés ne vivant pas ensemble, premier né chez sa mère et seizième chez son père où il vit actuellement avec sa belle-mère depuis 16 jours. Il n'y a pas des pathologies similaire ou héréditaire connue dans la famille chez son père et calendrier vaccinal n'est pas respecté. L'enfant a été vacciné au BCG mais ne porte pas de cicatrice, assis à 8mois puis a régressé ; ne s'assois plus, n'a jamais rampé à 4pattes et n'a jamais marché. La mère âgée de 18 ans, geste 1, parité 1, sans antécédent particulier. Le père est âgé de 43 ans, marié et père de 7 enfants

et travaillant dans une société minière de la place d'où possibilité d'une mutation génétique spontanée.

L'examen clinique présente un nourrisson hypotrophique, une macrocéphalie (47 cm), fontanelle fermée Conjonctives palpébrales légèrement colorés, bulbaires an ictérique ; La coloration bleutée de la sclérotique de l'œil n'est pas observée, la gorge est rouge, mais un léger battement des ailes du nez. dentition normale pour son âge, otoscopie rien à signaler

Thorax déformé avec une détresse respiratoire avec cyanose discrète, avec un léger tirage basis thoracique et abolition des murmures à droite avec un abdomen plat.

L'abdomen plat, avec des plis très persistant. Sans organomégalie ou foie et rate non palpable

Les membres supérieurs et inférieurs membres étaient courts, déformés, incurvés

avec de multiples fractures ou tuméfactions rendant les mesures très difficiles et des pieds bots. La mobilisation des membres qui sont déformés révélait des crépitations et un cri vigoureux.

Conclusion : pleurésie sur la maladie de Porak et Durante ou Lobstein

A la radiographie : les os étaient élargis, trapus, incurvés et sièges de fractures. Les côtes étaient déformées et cassées. La majorité de ces fractures présentaient des cals réalisant au niveau des côtes un aspect dit "en bambou".

La radiographie du thorax présente une déformation de la colonne vertébrale ou une scoliose; dorsolombaire, hiles droits chargés suspect d'adénopathies et un empêchement pleural droit.



Figure 1 : cliché thorax face

Les radiographies des membres supérieurs et inférieurs : syndrome malformatif consistant en des déviations axiales et hypertrophies ou dystrophies osseuse avec foyers ostéolytiques multiples soufflant les os et des zones d'ostéocondensation suggestifs d'ostéogenesis imperfecta.



Figure 2 : membres supérieurs



Figure 3 : membres inférieurs

Le caryotype n'a pas été possible.

Une échographie cardiaque n'a pas été réalisée

### Conclusion

Pleurésie Tuberculeuse ou staphylococcique sur ostéogenèse imperfecta probablement de type I et malnutrition chronique

Laboratoire : sang : Goutte E païsse négative, Hémoglobine à 11g, Globules blanc à 17000/mm, Formule leucocytaire :

N 79 %, L 21% et la vitesse de sédimentation à 63 mm à la première heure.

Ponction pleurale exploratrice, nous ramène 50 cc de liquide purulent lié

La culture et antibiogramme n'a rien révélé

Traitement :

- 1) Ceftriaxon 500 mg par jour en une prise, gentamicine 30

- mg par jour en une prise aussi.
- 2) eau sucre à 10 pourcent, F 75 ; l'équivalent de 945 ml par jour
  - 3) vitamine A ; 1 capsule de 60 mg , sulfate de zinc comprimé de 20 mg ; la moitié du comprimé par jour
  - 4) association Artéméter 20 mg et Luméfantrine 120 mg : 2 fois 1 comprimé par jour pendant 3 jours

Avoir l'avis du chirurgien pour la préparation d'un corset plâtré et faire une mobilisation plâtrée des membres inférieurs  
**Evolution** ; dyspnée, cyanose et décès 6 heures après l'admission

## Discussion

### Epidémiologie et génétique

L'ostéogenèse imparfaite est une ostéoporose congénitale héréditaire. L'ostéogenèse imparfaite est une maladie rare, décrite la première fois en 1788 avec une prévalence estimée à 1 pour 10 000 à 20 000 personnes. La sévérité de l'atteinte squelettique et extrasquelettique est très variable. La majorité des patients a une mutation dans l'un des 2 gènes qui code pour les chaînes alpha du collagène de type I(3).

C'est une maladie rare. Elle atteint un nouveau-né sur 25 à 50.000 selon TANGUY sans prédominance de sexe, de race, ethnique ou raciale. sans distribution géographique préférentielle(3-5).

La biologie moléculaire permet d'identifier les gènes délaîtés, mais généralement c'est l'enquête familiale qui permet d'identifier d'une part des cas familiaux transmis sous le mode autosomique récessif ou dominant, d'autre part des cas isolés (6-8).

Le diagnostic de l'OI dans ses formes à révélation postnatale est clinique, reposant sur les manifestations squelettiques décrites ci-dessus ainsi que les manifestations extra squelettiques. Bien que le diagnostic de l'OI est basé sur la clinique et l'échographie, les progrès de la génétique moléculaire ont

permis de localiser les gènes responsables de la maladie. Il s'agit de deux gènes, Col 1 A1 situé sur le bras long q du chromosome 17 entre les positions 21,31 et 22,15, et Col 1 A2 situé sur le bras long q du chromosome 7 entre les positions 21,3 et 22, 1. Ces deux gènes Col 1 A1 et Col1 A2 codent respectivement pour la synthèse des chaînes a1 et a2 du collagène de type I. Ces mutations sont pour la plupart dominantes, elles sont soit de novo, ce qui est le plus fréquent, soit résultent d'une mosaïque d'un des parents (6-8).

Le traitement par bisphosphonates a modifié l'évolution péjorative naturelle de la maladie surtout chez l'enfant en croissance. de nombreuses études pilotes tendent à confirmer leur intérêt chez l'enfant souffrant de cette pathologie(3,9,10). Les bisphosphonates sont une famille de médicaments qui inhibent puissamment la résorption osseuse en empêchant principalement l'action des ostéoclastes. Les modalités d'administration des bisphosphonates restent à préciser afin d'obtenir la dose minimale thérapeutique avec le minimum d'effets secondaires à long terme.

Le traitement de cette maladie est symptomatique et interdisciplinaire : médical, chirurgical et rééducatif. (3). Plusieurs traitements sont disponibles pour diminuer ce risque fracturaire, agissant soit en diminuant l'activité ostéoclastique, soit en stimulant l'activité ostéoblastique. Les plus utilisés sont les bisphosphonates (BP : Arédia, Actonel, Fosamax, Bonviva, Aclasta) puis le dénosumab (anticorps monoclonal anti-RANK ligand ; Prolia). Plus récemment, on a commencé à utiliser les stimulateurs de la formation osseuse, comme le tériparatide (Forsteo). D'autres molécules arrivent bientôt comme l'anticathepsine K, qui est un antirésorbeur, ou l'anticorps antisclostine (11). L'utilisation récente des bisphosphonates, associée à la stimulation motrice et à la chirurgie, a beaucoup amélioré l'autonomie des sujets ayant une forme grave. Le pronostic fonctionnel dépend de la sévérité

de l'atteinte et de sa prise en charge. Le pronostic vital est lié à l'atteinte respiratoire corrélée à la sévérité des déformations rachidiennes (3).

### Conclusion

L'ostéogénèse imparfaite reste une pathologie génétique rare ou ostéoporose congénitale héréditaire de mauvaise pronostique. La clinique est éventuellement aidée de la radiographie des membres s'avère indispensable pour poser le diagnostic de l'ostéoporose imparfaite chez l'enfant. Il semble s'agir souvent des formes liées à des mutations sporadiques dominantes. Le traitement de cette maladie est symptomatique et interdisciplinaire.

### Références

1. Coutouly X, Bibi R, Magni C. (Isolated basilar artery dissection in a case of osteogenesis imperfecta). *J Radiol* 2005; 86:86–8.
2. Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. *Lancet* 2004; 363:1377–85.
3. Forin V. L'ostéogénèse imparfaite en pédiatrie: traitement médical et de rééducation. *Archives de pédiatrie* 2008; 15:792–793.
4. Forin V, Arabi A, Guignon V, Filipe G, Bensman A, Roux C. Benefits of pamidronate in children with osteogenesis imperfecta: an open prospective study. *Joint Bone Spine* 2005; 72:313–8.
5. Baujat G, Lebre A-S, Cormier-Daire V, Le Merrer M. Ostéogénèse imparfaite, annonce du diagnostic (classification clinique et génétique). *Archives de pédiatrie* 2008; 15:789–791.
6. Redon JY, Gloaguen D, Collet M, Parent P, Le Grevellec JY. L'ostéogénèse imparfaite: réflexions sur le diagnostic prénatal (à propos de deux cas). *Journal de gynécologie obstétrique et biologie de la reproduction* 1993; 22:173–178.
7. Raghunath M, Mackay K, Dalgleish R, Steinmann B. Genetic counselling on brittle grounds: recurring osteogenesis imperfecta due to parental mosaicism for a dominant mutation. *European journal of pediatrics* 1995; 154:123–129.
8. Hsayouli N, Mbarki C, Melliti S, Cadhi YE, Douik F, Mezghanni S, et al. L'ostéogénèse imparfaite: à propos d'un cas. *Pan African Medical Journal* 2015; 21.
9. Rauch F, Glorieux FH. Bisphosphonate treatment in osteogenesis imperfecta: which drug, for whom, for how long? *Ann Med* 2005; 37:295–302.
10. Forin V, Arabi A, Guignon V, Filipe G, Bensman A, Roux C. Benefits of pamidronate in children with osteogenesis imperfecta: an open prospective study. *Joint Bone Spine* 2005; 72:313–8.
11. Aubry-Rozier B, Unger S, Bregou A, Freymond Morisod M, Vaswani A, Scheider P, et al. (News in osteogenesis imperfecta: from research to clinical management). *Rev Med Suisse* 2015; 11:657–8, 660–2.