

## Ostéogenèse imparfaite

Trouble organique

### Définition

L'ostéogenèse imparfaite, appelée aussi «maladie des os de verre», est un groupe de maladies caractérisées par une fragilité osseuse excessive, due à un défaut congénital. Tous les types se caractérisent par une extrême fragilité des os, signe le plus typique de la maladie. Cependant, tous les tissus contenant du collagène sont aussi touchés (os, peau, tendon). Il s'agit d'une maladie rare du tissu conjonctif.

Sans cause apparente, les os d'une personne affectée par la maladie peuvent se fracturer. Ceci peut arriver à n'importe quel âge, même avant la naissance.

Cette maladie se manifeste très différemment d'une personne à l'autre : il ne s'agit pas d'une entité unique, mais plutôt d'un groupe de maladies.

Le terme «maladie de Lobstein» est parfois utilisé pour désigner l'ostéogenèse imparfaite. Il est employé plutôt pour les formes modérées alors que les formes sévères et mortelles (latérales) sont parfois appelées «maladie de Porak et Durante».

La maladie se révèle à un âge variable selon la gravité (durant la vie intra-utérine pour les formes sévères, à l'âge adulte pour les formes les moins graves). Le plus souvent, on voit apparaître les premières fractures lors de l'apprentissage de la marche.

### Les étudiants aux prises avec cette problématique...

Les étudiants :

- peuvent présenter une faiblesse des membres supérieurs, ce qui affecte leur habileté à écrire ou à dactylographier;
- peuvent avoir une endurance limitée en position assise;
- peuvent avoir des douleurs chroniques au dos;
- se sentent incapables d'accomplir certaines tâches;
- se sentent parfois isolés, discriminés et incompris;
- peuvent éprouver un manque de confiance en eux-mêmes;
- peuvent se fatiguer plus rapidement;
- peuvent avoir de la difficulté à se concentrer.

### Certaines caractéristiques influençant l'apprentissage

- Fatigue importante.
- Difficulté à se concentrer.
- Difficulté à mémoriser.
- Déformation et faiblesse des membres supérieurs.
- Endurance limitée en position assise.
- État physique nécessitant des exercices physiques adaptés (voir avec le médecin pour les cours d'éducation physique).

### L'ostéogenèse imparfaite

L'ostéogenèse imparfaite :

- est une maladie héréditaire;
- n'est pas contagieuse;
- touche chaque personne atteinte de façon différente;
- se manifeste sous six différentes formes;
- peut se présenter sous différents déficits génétiques;
- peut apparaître spontanément;
- n'empêche pas les femmes atteintes de mener une grossesse à terme;
- peut se transmettre à travers plusieurs générations.

## Stratégies pédagogiques

- Rendre les notes de cours accessibles, si possible.
- Varier les méthodes pédagogiques à l'intérieur d'un cours pour garder l'étudiant attentif.
- Rencontrer l'étudiant dans le but de déterminer ses besoins pour la réussite de son cours.
- Garder les mêmes exigences tout en précisant certaines règles, en apportant des précisions lors des rencontres individuelles.
- Accepter de rencontrer l'étudiant un peu plus souvent que pour les autres.
- Garder les mêmes exigences tout en précisant certaines règles, en apportant des précisions lors des rencontres individuelles.
- Aider à répartir le travail, à s'organiser dans le temps.
- Donner les renseignements importants de façon claire.
- Établir avec lui les objectifs réalistes et des priorités à court terme.
- Favoriser, par des encouragements et par un appui personnel, la poursuite de ses efforts à l'intérieur de ses études.
- Établir une étroite collaboration avec la personne-ressource des Services adaptés afin qu'il puisse bénéficier des bons services aux bons moments.
- Permettre l'utilisation du portable pour la prise de notes.
- Permettre à l'étudiant de sortir de classe quelques minutes au besoin ou encore de se lever (maux de dos).
- Transmettre par écrit ou par courriel les avis d'annulation de cours, le détail des travaux et autres exigences.
- Faire cesser les moqueries à propos de l'étudiant en classe, s'il y a lieu.

## Traitements

Aucun traitement curatif n'a été découvert à ce jour mais il est nécessaire de proposer à chaque personne des solutions adaptées à la prise en charge de ses symptômes. Récemment, de gros progrès ont été faits avec les biphosphonates qui permettent une amélioration de la solidité osseuse et un meilleur contrôle de la douleur. Le traitement de la douleur peut être fait par la prescription d'analgésiques. Le traitement de la surdit  peut se faire via une op ration chirurgicale d licate ou un appareillage et doit donc  tre m rement r fl chi et bien adapt  au cas par cas. En ce qui concerne la dentinogen se imparfaite, le traitement le plus utilis  est la pose de couronnes sur les dents de lait et d'implants   l' ge adulte. Un traitement chirurgical consistant   enclouer les os longs (f mur, tibia) peut  galement  tre propos  pour pr venir les grandes d formations osseuses.

## Causes

La plupart du temps, cette maladie est due   une mutation g n tique spontan e «de novo», mais la transmission peut aussi  tre de type autosomique dominante, ce qui signifie qu'un parent atteint de cette maladie a une chance sur deux d'avoir des enfants atteints   leur tour avec   peu pr s la m me s v rit . Contrairement   des id es v hicul es, une personne ayant l'ost ogen se imparfaite ne manque pas de calcium, mais c'est ce dernier qui ne parvient pas   se fixer dans les os, car la trame osseuse est d fectueuse ou est pr sente en trop faible quantit . Il faut cependant veiller   ce que l'alimentation ne soit pas d ficitaire en calcium. Dans le reste des cas, la cause demeure encore inconnue m me si l'on peut supposer une d ficiance dans les prot ines qui interagissent avec le collag ne 1.

## Principaux symptômes

Les symptômes qui se manifestent peuvent varier en nature et en intensité. Il faut souligner qu'une personne peut être seulement atteinte d'un de ces symptômes et non de tous à la fois. Beaucoup de personnes sont seulement très légèrement atteintes et ne représentent aucun signe apparent. Les symptômes sont généralement les suivants :

- des fractures osseuses (pouvant aller de quelques-unes à une centaine);
- une incurvation des bras, des jambes ou de la colonne vertébrale (scoliose ou cyphose);
- des déformations du squelette;
- un visage d'aspect triangulaire;
- une petite taille;
- une laxité importante des articulations;
- des luxations;
- des contusions (hématomes);
- des sclérotiques bleues;
- une perte de l'audition;
- des malformations dentaires (dentinogenèse imparfaite);
- une insuffisance des valves cardiaques;
- une impression basilaire;
- une grande fatigue;
- une sudation excessive;
- une incapacité physique, nécessitant l'utilisation de béquilles ou d'un fauteuil roulant;
- une coloration bleue de la sclérotique.

## Types

**Type I (léger)**

Peu de fractures, peu ou pas de déformation, taille normale ou presque normale. Sclérotiques bleues et surdité sont connues. Dentinogenèse imparfaite (type IB) chez environ 25 % des patients.

**Type II (léthal)**

Décès à la naissance ou rapidement en postnatal. Multiples fractures intra-utérines, minéralisation minimale de la calotte crânienne, côtes en chapelet, membres courts, déformés et platyspondylie.

**Type III (sévère)**

Fractures fréquentes et déformations progressives sévères. Insuffisance staturale sévère. Visage triangulaire. Sclérotiques de couleur variées et s'éclaircissant avec l'âge. Surdité commune. Dentinogenèse imparfaite (type IIIB) chez 80 % des patients.

**Type IV (modéré)**

Phénotype hétérogène. Fractures pouvant être fréquentes, déformations osseuses modérées, insuffisance staturale variable. Sclérotiques bleues ou blanches. Surdité commune. Dentinogenèse imparfaite (type IVB) chez 60 % des patients.

**Type V**

Fragilité osseuse et déformations variables. Calcification des ligaments interosseux, prédisposition à développer des cals hypertrophiques. Aucune dentinogenèse imparfaite.

**Type VI**

Anomalies squelettiques modérées à sévères. Sclérotiques blanches et aucune dentinogenèse imparfaite. Tissu osseux non minéralisé abondant visible par biopsie de la crête iliaque.

**Type VII**

Fragilité osseuse sévère. Raccourcissement rhizomélique des humérus et des fémurs, développement précoce de coxa vara. Sclérotiques bleues et dentinogenèse imparfaite absentes. Hérité autosomique récessive.

## Conseils

- Discuter ouvertement de la problématique avec l'étudiant en lien avec ses apprentissages afin de favoriser un échange pouvant déboucher sur des façons constructives de se comporter en raison des différences.
- Toujours garder à l'esprit le but poursuivi, soit l'intégration sociale et le soutien aux apprentissages. Il demeure important d'amener l'étudiant à surmonter ses difficultés.
- Respecter le rythme de progression de l'étudiant et sa capacité à s'adapter aux situations nouvelles.
- Inviter l'étudiant à aller chercher un support psychologique lorsque nécessaire.
- En cas de fractures, il faut réaliser une immobilisation et appliquer la procédure d'urgence mis en place.

## Sources

- SAVARD, Hélène, *Sans discrimination, ni privilèges... pour mieux comprendre l'étudiant ayant... : Stratégies pédagogiques*, Service adaptés du Cégep de Sainte-Foy, mai 2008.
- Fédération européenne de l'ostéogenèse imparfaite : [www.oife.org](http://www.oife.org)
- Association francophone belge de l'ostéogenèse imparfaite : [www.afboi.ca](http://www.afboi.ca)
- Encyclopédie Orphanet grand public : [www.orpha.net](http://www.orpha.net)
- Association de l'ostéogenèse imparfaite : [www.aoi.asso.fr](http://www.aoi.asso.fr)