Tous à l'école

Ostéogenèse imparfaite (Fragilité osseuse)

Qu'est-ce que l'ostéogénèse imparfaite ?

L'ostéogenèse imparfaite est une maladie génétique caractérisée par une fragilité osseuse. Elle est généralement due à une anomalie de la production du collagène qui est la principale protéine fibreuse de l'os. On peut comparer le rôle du collagène dans l'os au rôle des tiges d'acier dans le béton armé. Le collagène est aussi présent dans la peau, les tendons, la sclérotique de l'œil (blanc de l'œil) et la dentine (constituant principal des dents avec l'émail).
La conséquence la plus connue de l'ostéogénèse imparfaite est la survenue de fractures multiples sans traumatisme majeur.

Pourquoi ?

L'ostéogenèse imparfaite est une maladie génétique rare liée à une mutation d'un des gènes du collagène de type I. Le plus souvent, elle est la conséquence d'un accident génétique survenant chez l'enfant « de novo ». La maladie peut aussi être familiale, transmise par l'un des deux parents lui-même atteint. Il suffit en effet qu'un seul des deux exemplaires du gène soit muté pour manifester la maladie (maladie dominante).

Quels symptômes et quelles conséquences ?

L'ostéogenèse imparfaite se caractérise par une fragilité osseuse qui peut, suivant sa sévérité, être responsable de fractures même pour des traumatismes minimes. Ainsi s'expliquent les termes de « maladie des hommes de verre » ou de « maladie des os de verre » antérieurement utilisés.
Le diagnostic recouvre cependant des situations très diverses. En effet la sévérité et la chronologie de l'atteinte est très variable : certains enfants atteints d'ostéogénèse

imparfaite ont un nombre important de fractures au cours de la petite enfance ce qui peut retentir gravement sur la croissance ; d'autres auront quelques fractures séparées de quelques années. Dans tous les cas, la solidité osseuse s'améliore à l'âge adulte.

Les fractures osseuses : outre les douleurs, celles-ci peuvent être à l'origine de déformations osseuses ayant parfois comme conséquence une petite taille. Les fractures entraînent parfois de longues périodes d'immobilisation et d'hospitalisations lors d'interventions chirurgicales.
La scoliose : elle est fréquente et s'associe à des tassements vertébraux qui sont très douloureux.
La dentinogenèse imparfaite, dents translucides et fragiles, est observée dans plus du tiers des cas.
L'aspect bleuté des sclérotiques (blanc de l'œil) n'a pas de conséquence particulière.

À l'âge adulte, une déficience auditive plus ou moins sévère, peut apparaître.

Quelques chiffres

La fréquence de l'ostéogénèse imparfaite est estimée à 1/10 000.
Environ 80 enfants atteints naissent chaque année en France.

Traitement

Il n'existe pas actuellement de traitement permettant la guérison de cette maladie.

Le traitement médicamenteux
De gros progrès ont été réalisés avec un groupe de médicaments (les bisphosphonates) qui permettent une amélioration de la solidité osseuse et un meilleur contrôle de la douleur.

Lutte contre l'immobilité
L'immobilité est un facteur d'aggravation de la fragilité osseuse parce que favorisant l'ostéoporose, c'est-à-dire la fragilisation liée à la déminéralisation progressive de l'os lorsque celui-ci est immobilisé ou peu mobilisé.
Une prise en charge précoce basée sur la collaboration des différents professionnels de la santé permet d'améliorer la qualité de vie.

La kinésithérapie
La kinésithérapie permet la récupération d'une meilleure mobilité articulaire et la récupération de la force musculaire.
Elle prévient également l'ostéoporose d'immobilisation.
Une gymnastique du muscle diaphragmatique et des muscles de la paroi abdominale permet de lutter contre les déformations thoraciques et améliorer la respiration.
La balnéothérapie en piscine permet également une rééducation et une musculation douce.
Le traitement orthopédique permet de protéger l'os fragile afin de prévenir les fractures et d'éviter les déformations. Les types d'appareillage sont divers : coquilles, attelles en plâtre ou en plastique, bandages, etc. Ils permettent également d'immobiliser une fracture non déplacée. Des périodes d'immobilisation complète ou partielle peuvent se succéder. Elles doivent être les plus courte possible.
Les traitements chirurgicaux permettent de rigidifier l'os sur toute sa longueur en lui conservant une certaine élasticité évitant ainsi les fractures. Les moyens sont divers : pose d'une broche, clou intra osseux, clou télescopique.

La réadaptation fonctionnelle et l'ergothérapie
Cette prise en charge a pour objectif de faire acquérir à l'enfant une autonomie maximale. Celle-ci est particulièrement importante pour les enfants qui ont une atteinte grave et nécessite parfois le recours à des aides techniques :
- Aides au déplacement : déambulateurs, cannes, fauteuil roulant, (les plâtres fréquents nécessitent parfois l'utilisation transitoire d'un fauteuil).
- Adaptation pour l'écriture (table à hauteur réglable, ordinateurs, etc.).

Conséquences sur la vie scolaire

La plupart des enfants atteints d'ostéogenèse imparfaite peuvent être accueillis dans les structures habituelles de l'Éducation nationale où ils suivent une scolarité normale.
Il est important d'**accepter que les fractures, toujours possibles, sont une constante de la maladie et qu'elles lui sont donc imputables**.
Si la fragilité osseuse est le facteur commun aux enfants atteints d'ostéogenèse imparfaite, en revanche elle est extrêmement variable selon les personnes. Certains

enfants atteints d'ostéogenèse imparfaite peuvent présenter des déformations et une faiblesse des membres supérieurs ce qui affecte leur habilité à écrire ou à dactylographier. D'autres peuvent avoir une endurance limitée en position assise ou encore des douleurs chroniques dans le dos ce qui rend une journée complète à l'école difficile. Certains enfants peuvent avoir besoin d'être accompagnés par un accompagnant d'élève en situation de handicap, d'autres en revanche seront autonomes si certaines petites précautions sont prises. Une seule précaution reste toujours vraie : **éviter les situations de bousculade**.
Bien souvent l'enfant connaît très bien déjà les contraintes et les interdits.

Quand faire attention ?

Afin d'éviter au mieux les complications, il convient de prendre en compte trois situations qui demandent une vigilance particulière : le temps de la récréation, le temps des déplacements et le temps du sport.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Aménagements pratiques
- Prévoir une classe au rez-de-chaussée ou accessible grâce à un plan incliné si l'élève risque d'être en fauteuil roulant à la suite d'une fracture. Autoriser la possibilité de prendre l'ascenseur, le monte-charge ou l'escalier des professeurs.
- Deux séries de livres scolaires, une pour la maison, une pour l'école. Un cartable à roulettes particulièrement pour le collège ou le lycée.
- L'aménagement d'un coin plus calme dans la cour de récréation (bien souvent il ne s'agit que d'une ligne matérialisée par de la peinture) et rechercher des activités calmes avec la participation de quelques camarades.
- Le passage facilité pour la cantine, éventuellement la désignation d'un camarade de classe pour porter le plateau.
- Les sorties de cours décalées.
- Empêcher les papiers et les objets de tomber en utilisant des planchettes à pince,

des collants magnétiques, des revêtements plastiques antidérapants. Une table ajustable qui s'adapte et permet de varier les positions et les angles.
- Des tables et des pupitres qui s'adaptent aux fauteuils roulants.
En cas d'immobilisation, de déformations ou de fragilité particulièrement importantes.
- Permettre l'utilisation d'une calculatrice.
- Les crayons à mines ainsi que les crayons à bille requièrent moins de pression donc moins de fatigue.
- Permettre la photocopie des notes ou autoriser qu'un camarade prête ses notes.

Autres aménagements

Éducation physique et sportive :

Ces activités ne peuvent s'envisager qu'au cas par cas et sur avis médical.

Aides à la scolarité :

Proposer des adaptations selon les cas :
- Permettre l'utilisation d'un ordinateur.
- Remplacer autant que possible l'écrit par l'oral, autoriser les cours polycopiés.
- Autoriser plus de temps pour les examens (tiers temps) et les devoirs écrits ou permettre des réponses orales.
- Accorder un soutien scolaire pour compenser le retard dû aux absences.
- Accorder le report de notes si nécessaire.

Scolarisation en période d'immobilisation ou d'hospitalisation :

- À domicile, chercher à assurer un suivi scolaire en faisant parvenir le planning des activités scolaires et les exercices à réaliser. Faire bénéficier l'enfant du dispositif départemental d'assistance pédagogique à domicile (Sapad).
- À l'hôpital ou en établissement sanitaire, une liaison pédagogique est mise en place avec les enseignants exerçant dans ces structures.

Orientation professionnelle :

En raison des formes très variées de l'ostéogénèse imparfaite, la décision d'orientation professionnelle doit être prise au cas par cas.

L'avenir

Le traitement par les biphosphonates a permis d'améliorer la qualité de vie des enfants atteints d'ostéogénèse imparfaite. Il nécessite 3 jours d'hospitalisation tous les 4 mois. Ce traitement ne guérit pas la maladie mais a permis une amélioration du pronostic. La réponse au traitement n'est cependant pas identique chez tous les

enfants et ce traitement est indiqué dans les formes graves de la maladie.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

Aout 2021

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Douleur
Maladies rares : aspects médicaux, BEP
Ostéogénèse imparfaite (Fragilité osseuse) : BEP

Rendre l'école accessible

Récréations
Sorties scolaires : la préparation
Sorties scolaires : le déroulement
Examens : aménagements
Fratrie : relations de l'École avec la fratrie de jeunes malades

Associations

Association de l'ostéogénèse imparfaite (AOI)
Alliance maladies rares (AMR)

Travailler ensemble

Kinésithérapie
Accompagnement Pédagogique A Domicile à l'Hôpital ou à l'École (APADHE)

Projet d'Accueil Individualisé (PAI)
Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)
Parents : relations de l'Ecole avec les parents des élèves malades

Liens

L'ostéogénèse imparfaite
Édité par orphanet, portail d'information sur les maladies rares, ce document publics détaille les manifestations cliniques, les bases génétiques, et les principes de la prise en charge de l'ostéogénèse imparfaite.

Ressources documentaires

Carte personnelle de soins et d'informations "Ostéogénèse imparfaite"
Document établi dans le cadre du plan Maladies Rares par le Ministère de la Santé et des Solidarités, sous l'égide de la Direction Générale de la Santé, en collaboration avec les professionnels de santé et les associations de parents.

Modèle de PAI pour un enfant atteint d'ostéogénèse imparfaite
Ce PAI type a été rédigé par le Centre de référence national sur les maladies osseuses

Le Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est un document émis par les centre de référence pour aider à la prise en charge des patients atteints d'Ostéogenèse imparfaite.

Glossaire

Abdomen

Latin : *abdere* = cacher.
Synonyme de *Ventre*. Partie inférieure du tronc, dont la cavité renferme la plus grande partie des appareils digestif et urinaire et, chez la femme, l'appareil génital. La paroi de l'abdomen est une des zones pour l'injection d'insuline.

ADN (acide désoxyribonucléique)

L'ADN est le support moléculaire de l'information génétique. Le contenu de cette information est le « code » de synthèse de toutes les protéines c'est à dire le programme génétique de l'individu entier.

Arthrite

Grec : *arthron* = articulation.
Inflammation d'une articulation.

Biphosphonates

Classe de molécule ralentissant la résorption physiologique de l'os. Ces médicaments sont prescrits dans différentes situations de fragilité osseuse.

Chromosome

Grec : *khroma* = couleur ; *sôma* = corps.
Filaments d'ADN situés dans le noyau de la cellule, particulièrement visibles au moment de la division cellulaire et support de l'information génétique.

Collagène

Protéine complexe qui constitue la substance intercellulaire du tissu conjonctif (la peau, les tendons des muscles par exemple).

Diagnostic prénatal

Techniques d'exploration de l'embryon ou du fœtus permettant de chercher à établir un diagnostic avant la naissance.

Dominante (maladie)

Une maladie génétique est dite dominante lorsqu'il suffit qu'une seule des deux copies du gène soit anormale pour entraîner la maladie (par opposition aux maladies récessives où il faut que les deux copies du gène soient mutées).

Gène

Grec : *genos* = race.
Unité d'information génétique constituée d'un petit fragment de la molécule d'ADN. Les gènes, porteurs des informations génétiques transmises au cours des générations, contiennent les données nécessaires à la fabrication d'une protéine.

Génétique

Grec : *genos* = race.
Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.
Voir gène.

Hypotonie

Grec: *hypo*= sous et *tonos*= ressort.
Diminution du tonus musculaire c'est-à-dire de la contraction physiologique partielle et permanente des muscles.

Lésion

Latin : *laesus* = blessé
Perturbation de la texture d'un organe.

Mutation

Latin : *mutatio*, de *mutare* = changer.
On appelle mutation tout changement, toute modification aléatoire touchant une séquence d'acide nucléique (ADN) ou affectant l'agencement des gènes ou leur nombre.

Orthopédie

Grec : *orthos* = droit ; *paidon* = enfant.
L'orthopédie est la discipline chirurgicale relative au traitement des lésions de l'appareil locomoteur. Ce mot, créé en 1741 par Andry, signifiait initialement « l'art de prévenir et de corriger dans les enfants les difformités du corps ».

Ostéoporose

Fragilité de l'ensemble du squelette, liée à une diminution de la masse osseuse et à des anomalies de l'architecture interne de l'os (raréfaction et amincissement des travées osseuses qui structurent l'os).

Ostéotomie

Technique chirurgicale consistant à sectionner un os, en général pour le redresser.

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état

de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Pancréas

Grec : *pan* = tout ; *kréas* = chair.
Glande située dans l'abdomen, derrière l'estomac, qui a deux rôles : sécréter le suc digestif (glande exocrine) ; sécréter l'insuline et le glucagon, dans les îlots de Langerhans (glande endocrine).

Protéine

Grec : *prôtos* = premier.
Molécule composée d'un enchaînement d'acides aminés. Les protéines remplissent différentes fonctions dans la cellule, notamment des fonctions de structure et des fonctions enzymatiques.

Scoliose

Grec : *skoliôsis* = tortueux.
Déformation évolutive, dans les trois plans de l'espace, de tout ou partie de la colonne vertébrale. C'est une déformation de la colonne vertébrale. Au lieu d'être bien droite, la colonne vertébrale vrille (un peu comme un torchon que l'on tord pour essorer : tout d'abord le torchon est droit, mais si l'on tord plus, il se vrille comme un tire-bouchon). Par ailleurs, les côtes s'articulant avec la colonne vertébrale, la scoliose provoque une rotation également des côtes. Cela se traduit par une malformation de la cage thoracique (la fameuse bosse du bossu de Notre-Dame) qui, dans les cas extrêmes, peut gêner les mouvements de la respiration. Une scoliose est rarement présente dès la naissance et s'aggrave lors des phases de forte croissance comme l'adolescence.

Système immunitaire

Le système immunitaire d'un organisme assure l'élimination des substances ou des particules qui lui sont étrangères. Il comprend les organes lymphoïdes (moelle osseuse, thymus, rate, ganglions, etc.), les cellules immunitaires (lymphocytes et plasmocytes), les cellules capables de phagocytose (polynucléaires neutrophiles et phagocytes mononuclées), des substances produites par les cellules (immunoglobulines, complément, lymphokines, etc.).

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail

