



Collège Hospitalier et Universitaire  
de Chirurgie Pédiatrique

DESC de Chirurgie Pédiatrique

*Session de Mars 2008 - PARIS*

# Fragilités osseuses généralisées chez l'enfant diagnostic et traitements

M. LE MERRER, G. FINIDORI

- Situations pathologiques multiples
- Problèmes complexes diagnostiques et thérapeutiques

Fractures multiples  
spontanées  
ou secondaire à un traumatisme  
minime

Squelette ostéopénique  
ou  
anormalement dense

## **Transparence excessive du squelette**

Anomalie de la trame osseuse

**ostéogenèse imparfaite**

ostéoporoses juvéniles

Désordre du métabolisme phosphocalcique

hypophosphatasie

hyperparathyroïdie

Autres désordres métaboliques

# **Ostéogenèses Imparfaites**

**Fragilité osseuse cliniquement hétérogène, de sévérité variable liée à une anomalie du collagène de type I**

## **Silence**

- **Type I Modérée avec ou sans DI**
- **Type II létale**
- **Type III sévère avec ou sans DI mais sclérotiques bleues**
- **Type IV intermédiaire sans sclérotiques bleues**
- **Type V avec cals hypertrophiques**

# Signes cardinaux

Sclérotiques bleutées



Dentinogenèse imparfaite



# Signes radiologiques

- Os graciles
- Incurvations diaphysaires
- Ostéopénie
- Densitométrie osseuse basse
- Fractures diaphysaires  
arrachements métaphysaires
- Platispondylie
- Tassements vertébraux
  
- Os wormiens



# Type I





Type II



Type III



Type IV



Type V

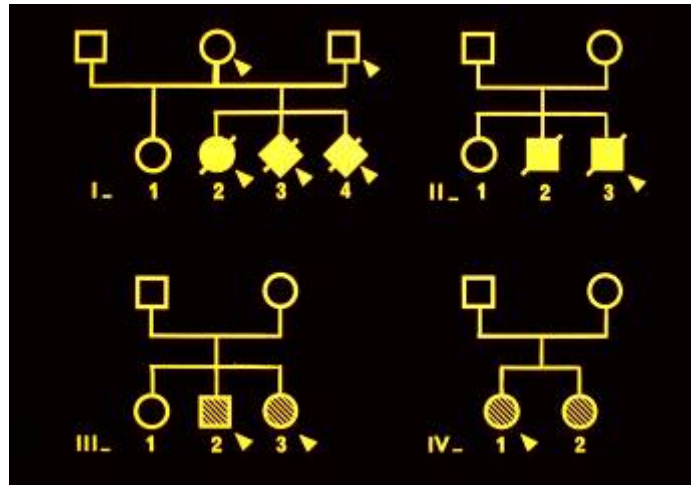
# Signes associés

- Insuffisance staturale (absente à sévère)
- Gracilité
- Peau fine transparente
- Entorses multiples
- Ecchymoses faciles
- Surdit  de transmission et/ou de perception tardive



# Ostéogénèses Imparfaites Génétique

- Plus de 90% des cas sont dominants autosomiques
- 6 à 10 % de mosaïques germinales  
Plus fréquentes dans les formes sévères ou létales ?



# Ostéogenèses Imparfaites génétique

- **Mutations à l'état hétérozygote des gènes**

<b>COL1A1</b>	<b>17q21-22</b>
<b>COL1A2</b>	<b>7q21-22</b>
- **Age paternel élevé dans les cas sporadiques**  
( Blunshohn et al , Am J Med Genet 2001100:280-6)
- **Rares observations de formes récessives : formes homozygotes pour une mutation dominante de COL1A2**  
( de Paepe et al , Hum Genet 1997,99:478-83)

# Ostéogénèses imparfaites

## *analyse moléculaire*

- **Indications formelles et réalisables :**
  - demande de diagnostic anténatal
  - Cas familiaux dominants , mosaïque germinale
  - Mais pour les cas sporadiques ?**
- **Indications souhaitées :**
  - diagnostic de certitude dans des formes modérées, et pour les cas litigieux ...
  - corrélations génotypes phénotypes

- Syndrome de Bruck
- Ostéoporose avec pseudogliome



# Ostéoporoses et Pseudogliome

## *Osteogenesis imperfecta (ocular form)*

*Bianchine et al Am J Med  
Genet , 1972*

- **Hyperplasie du vitré « pseudogliome »**
- **opacités cornéennes glaucome à la naissance**
- **Fractures répétées dans l'enfance**
- **Ostéoporose vertébrale, platispondylie**
- **Petite taille**
- **Hyperlaxité, CIV (?)**
- **RA, consanguinité, pourtour méditerranéen**
- **11q12-q13, gène LRP5**



# **Ostéogénèses Imparfaites et Ehlers Danlos**

- **Hyperlaxité ligamentaire**
- **Hématomes fréquents**
- **Peau fragile**
- **Fractures des petites articulations**
- **Transmission dominante ou sporadique**
- **Mutations variées de COL1A1 ou A2: délétions, duplications, mutation d'épissage**

# **Transparence excessive du squelette**

**Anomalie de la trame osseuse  
ostéogenèse imparfaite  
ostéoporoses juvéniles**

**Désordre du métabolisme phosphocalcique**

**hypophosphatasie  
hyperparathyroïdie  
Autres désordres métaboliques**

# Ostéoporose idiopathique

- 6/12 ans
- Douleurs
- Tassements vertébraux
- Perte de taille
- Fractures
- Densitométrie: Zscore <-2



**Bilan exhaustif**

# Ostéoporoses de l'enfant

- Iatrogènes ( corticothérapie)
- Endocriniennes
  - Hyperpara , hypopara ,déficit en GH, Hypogonadisme , résistance aux oestrogènes,
- Digestives
  - Malnutrition , maladies coeliaque , insuffisance hépatique , carence d'apport , anorexie
- Maladies rhumatismales
- Lymphome et autres maladies hématologiques
- Immobilisation prolongée, pathologies neuromusculaires...

# **Transparence excessive du squelette**

**Anomalie de la trame osseuse  
ostéogenèse imparfaite  
ostéoporoses juvéniles**

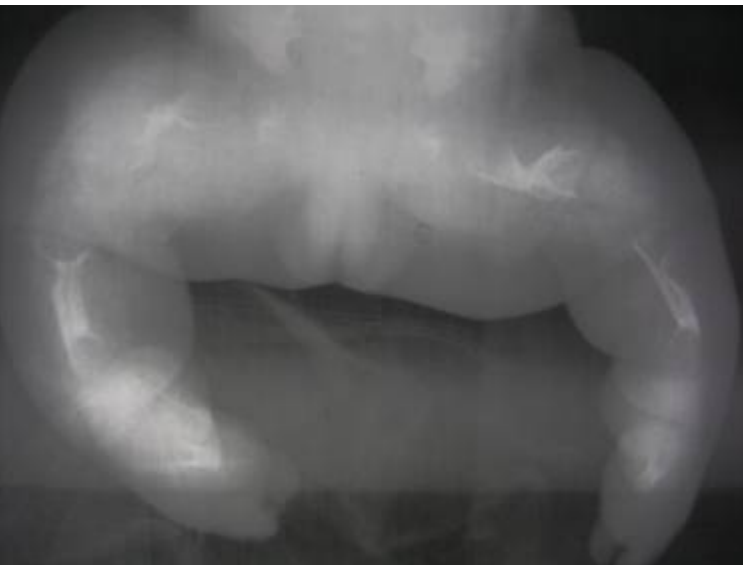
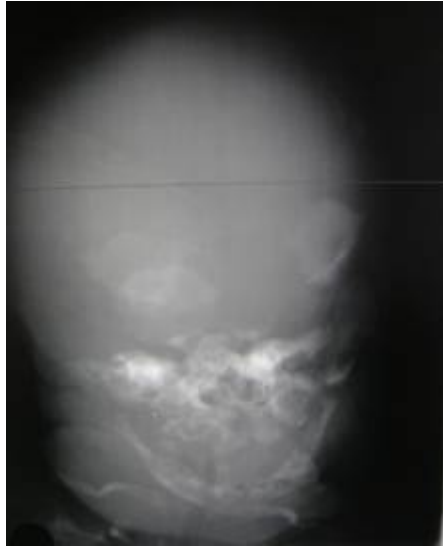
**Désordre du métabolisme phosphocalcique**

**hypophosphatasie  
hyperparathyroïdie  
Autres désordres métaboliques**

# Hypophosphatasie (1)

- Circonstances de découverte très variables
- Spectre de sévérité très large
  - **Néonatale ou même anténatale :**  
Défaut d'ossification de la voûte du crâne et des os longs
  - **Nourrisson :** Déformations rachitiques sévères, retard d'ossification épiphysaire, fracture, chute des dents
  - **Formes tardives :** Chute prématurée des dents, douleurs crâniosténose, fractures
- Phosphatases alcalines très basses
- Affection récessive autosomique
- Mutation ALPL

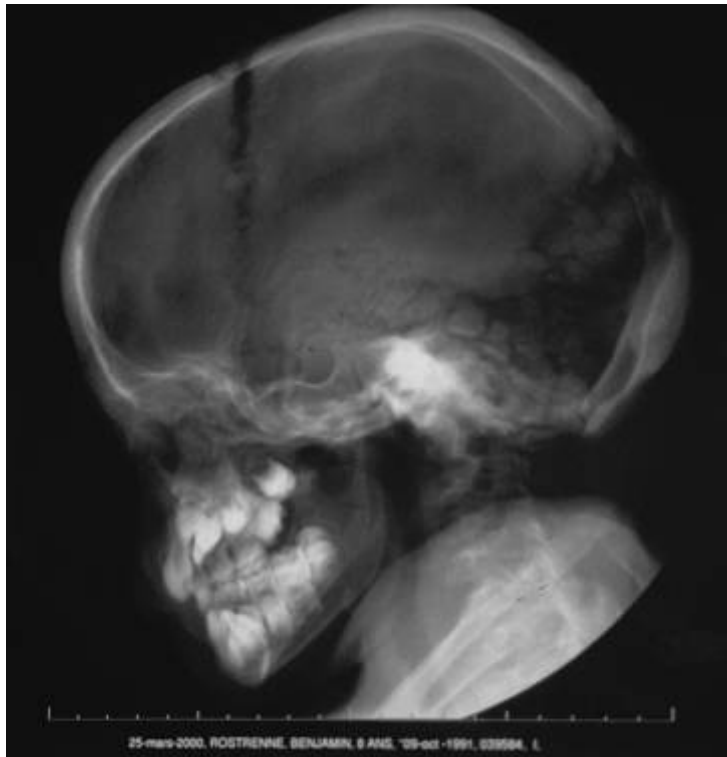
# Hypophosphatasie (2)



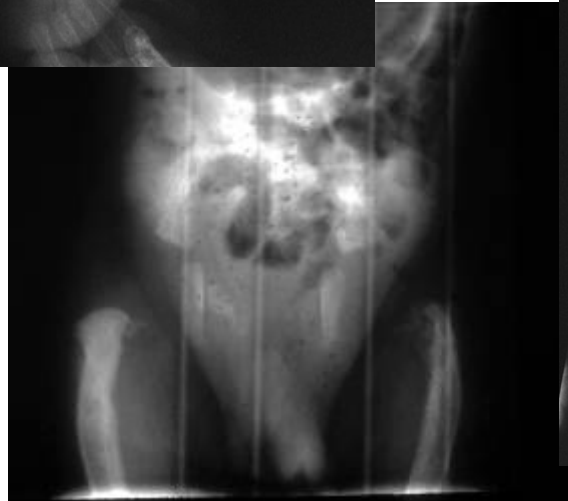
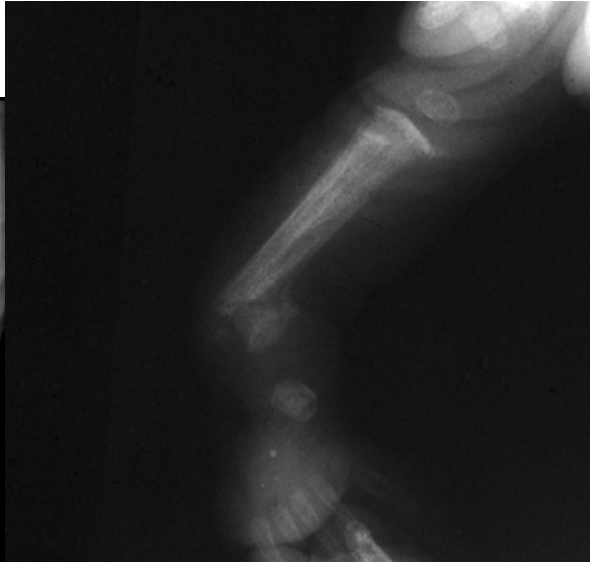
# Hypophosphatasie forme tardive

*Chute prématurée des dents*

Syndrome de Hadju Chesney



# Hyperparathyroïdie néonatale



Mucopolidose  
de type II



Hyperpara primitive

# **Syndrome des enfants battus ( Silvermann)**

**enfant entre 6 et 18 mois**

**fractures: os longs, métaphysaires et vertébrales**

**Rechercher des os Wormiens ou tout autre  
signe associé , enquête familiale !**

***La suspicion est extrêmement dévastatrice !!!***

# **Densification excessive du squelette**

**ostéopétroses ( f. récessives dominantes)**

**pycnodysostose**



## Formes précoces

- Récessives autosomiques
- Atteinte de l'état général (moelle hypoplasique)
- Cécité
- Souvent létales
- Oc 116



## Formes précoces

- Récessives autosomiques
- Atteinte de l'état général (moelle hypoplasique)
- Cécité
- Souvent létales
- Oc 116

# Forme tardive : Albers Schönberg

Fractures

Troubles visuels, PF

Douleurs ostéoarticulaires

Examen radiographique

Autosomique dominante

C1CN 7





# **Densification excessive du squelette**

**ostéopétroses ( f. récessives dominantes)**

**pycnodysostose**



**Pycnodysostose 1q21 AR**

# Principes du traitement de l'ostéogénèse imparfaite de l'enfant



# Prise en charge multidisciplinaire

- Maintenir la verticalisation
- Conserver le potentiel musculaire
- Traiter la douleur
- Pallier la fragilité



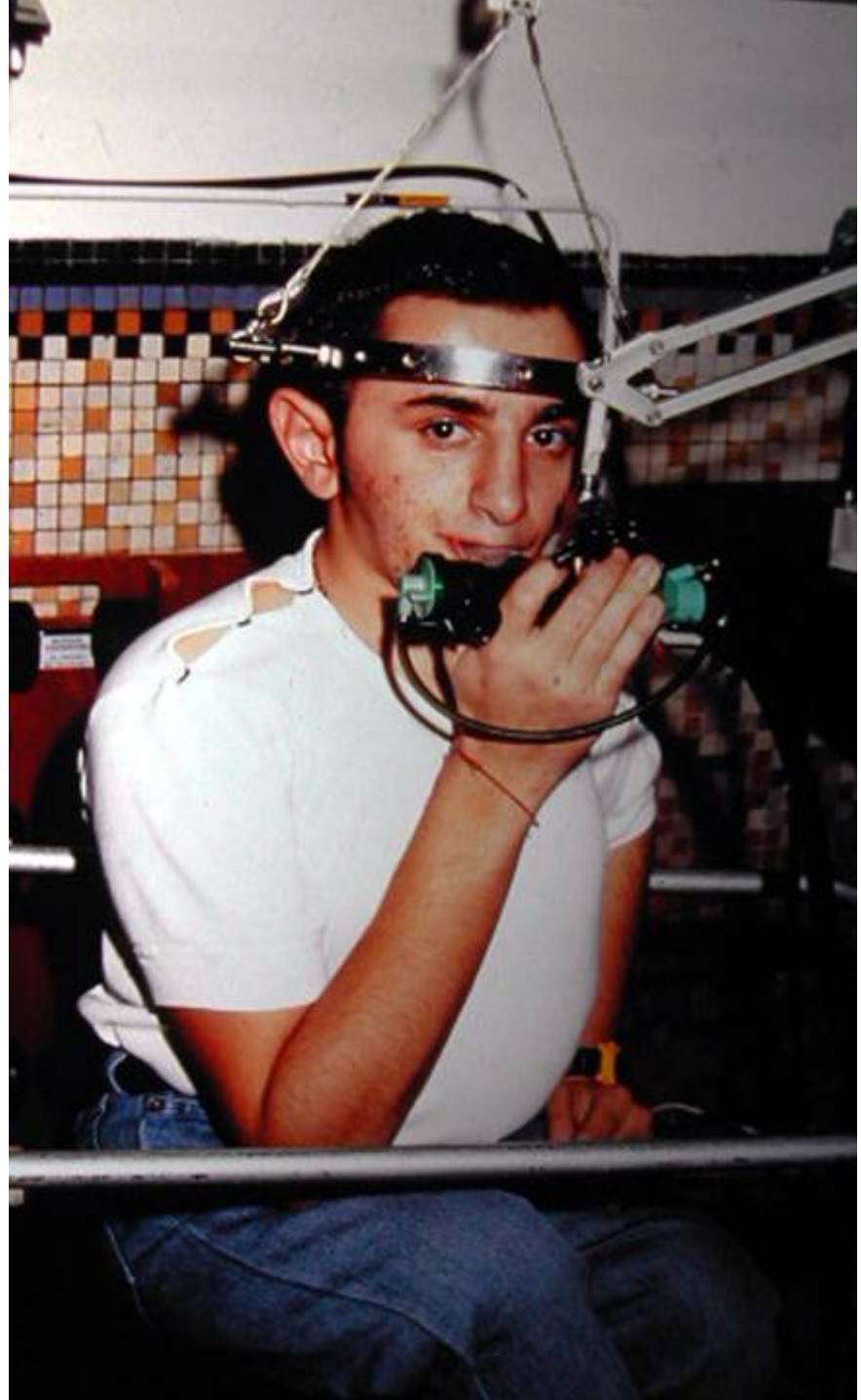
# Informations

## A.O.I.

# La rééducation



# La rééducation



# La rééducation



# Appareillage

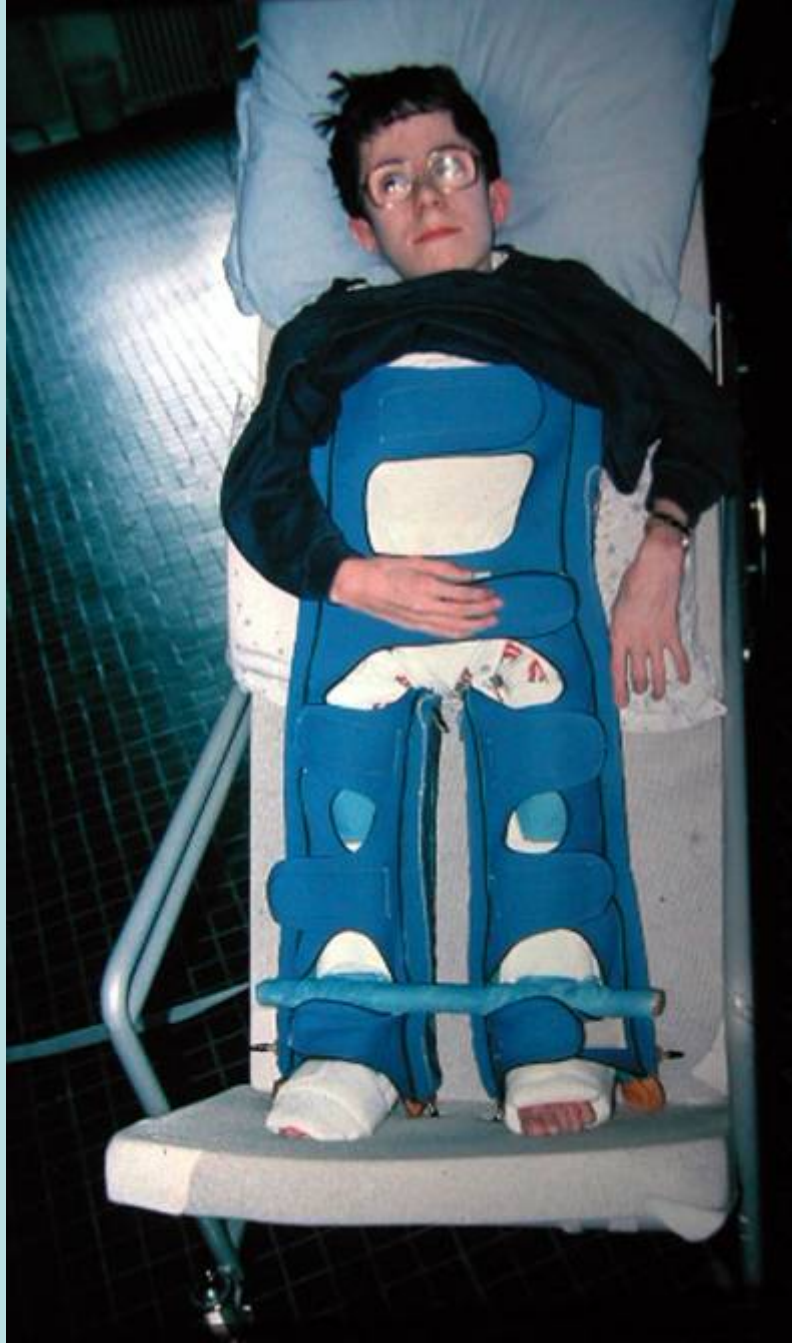


# Appareillage









# Traitement par les bisphosphonates

**Indications précises  
et  
prudence**

**résultats:**

**52% bons**

**37 % moyens**

**11% mauvais**

**Kiné + chirurgie + bisphosphonates**  
**9/10 résultats satisfaisants**

**10% mauvais résultats malgré  
une augmentation de la densité  
osseuse**

**30% retards de consolidation  
ou pseudarthroses malgré  
une augmentation de la densité  
osseuse**





Patients surdosés  
«ostéopétroniques»







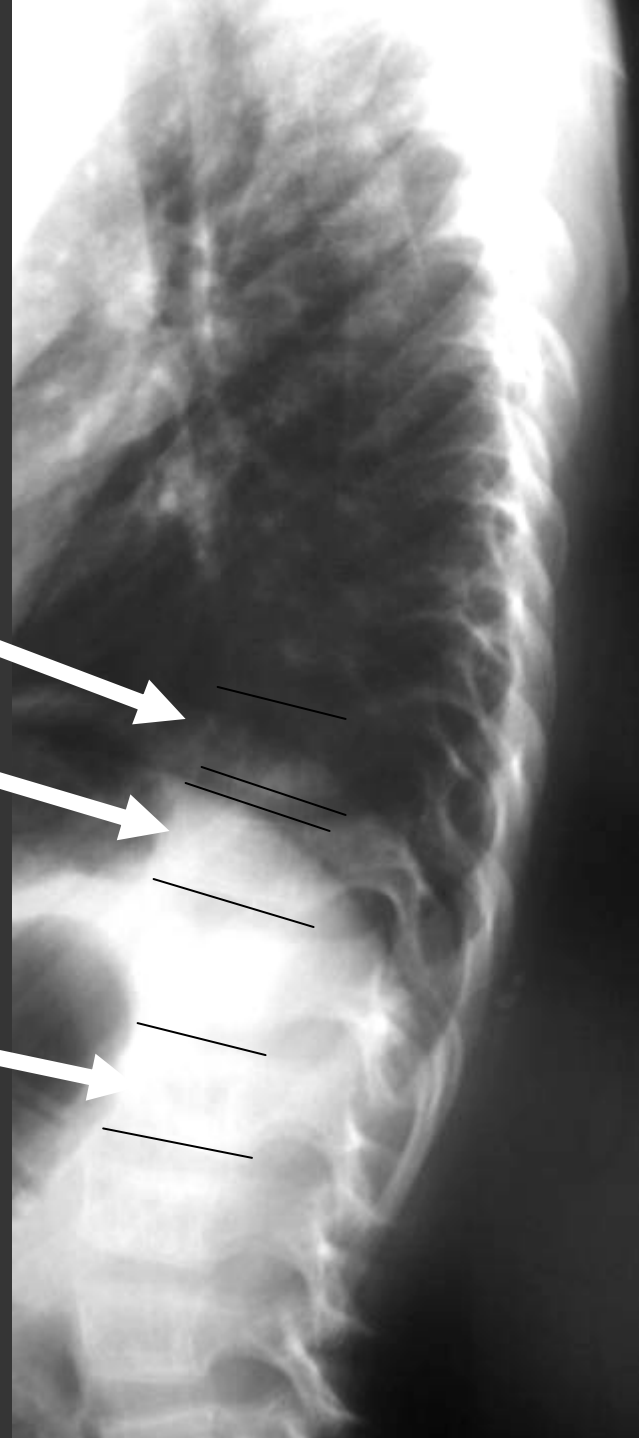
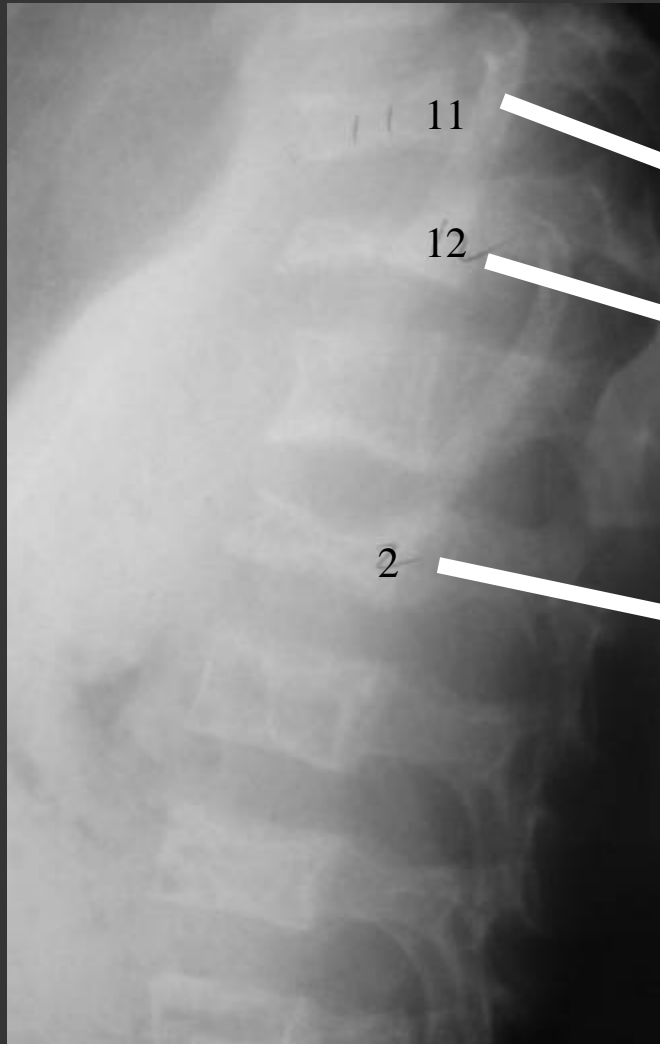


**Pas de corrélation positive  
évidente entre l'augmentation  
de la densité osseuse et la  
solidité du squelette**

# **Indications des bisphosphonates**

**:**

**patients avec des formes sévères  
immobilisations prolongées  
platispondylies**



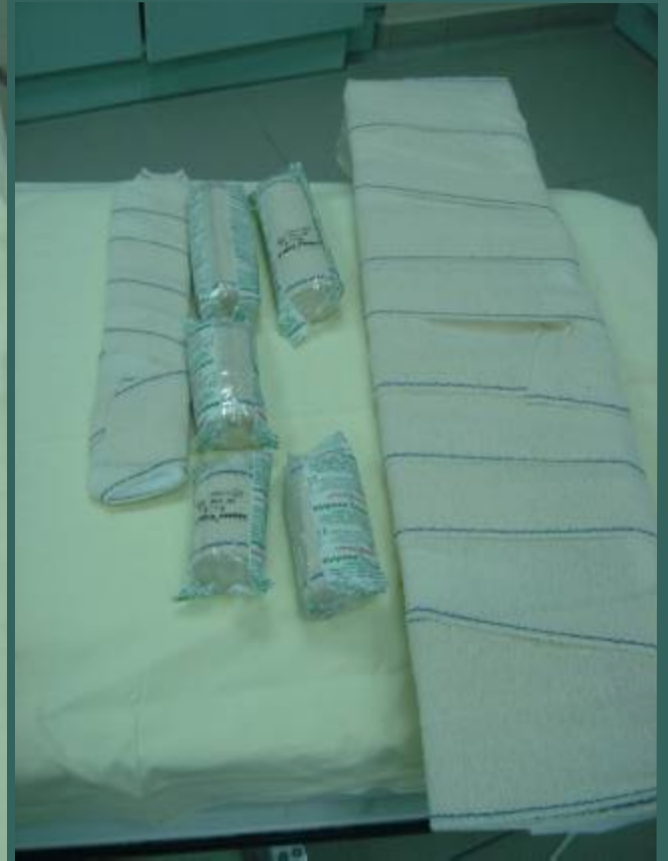
**Le traitement ne doit pas être  
prolongé au delà d'une DMO**

**-2 Z-score**

**ou si**

**Z-score non amélioré après un  
an de traitement**

Traitement de la douleur  
« immobilisations maison »  
« kit anti douleurs »





# Traitement orthopédique des fractures

# Immobilisations légères brèves et modulables

