

LES OSTÉOPATHIES GÉNÉTIQUES :

COMPRENDRE :

Elles sont dues à un trouble de la formation du tissu osseux.

Ce sont des maladies rares, souvent associées à d'autres signes de malformations congénitales.

Il s'agit de maladies héréditaires déformantes et invalidantes, donc très graves pour le développement du sujet atteint.

RECONNAÎTRE :

La déformation et la fragilité osseuses sont les principaux symptômes.

Les sujets atteints sont victimes des moindres traumatismes et deviennent souvent invalides.

OSTÉOPÉTROSE : LA MALADIE D'ALBERS-SCHONBERG :

-Ostéopétrose, (gr.ostéon; pétros, pierre) [angl. ostéopotris] maladie des os de marbre ou des os marmoréens, maladie d'Albers-Schönberg, ostéomarmoréose.

Maladie de Mozer, myélosclérose, ostéosclérose généralisée.

Affection héréditaire, à transmission récessive ou dominante, se manifestant plus ou moins tard, caractérisée par une condensation osseuse d'intensité et d'étendue variables, comblant la cavité médullaire, déformant les os (extrémités renflées en massue) et les rendant anormalement fragiles. Elle est due à un dérèglement de la résorption ostéoclastique physiologique. Il existe des formes bénignes et des formes graves avec cécité et surdité par compression nerveuse ou avec anémie progressive mortelle par étouffement de la moëlle osseuse ou par hémolyse splénique.

Maladie, souvent familiale, qui se caractérise par une pétrification des os avec accroissement de la substance compacte, qui, peu à peu, réduit la cavité médullaire (Syn. Maladie d'Albers-Schönberg 1904).

Maladie osseuse caractérisée par la densité excessive des os.

Elle est découverte le plus souvent au cours de l'enfance.

Les os sont extrêmement denses avec rétrécissement de la cavité médullaire et des cavités de l'os spongieux ; condensation osseuse comblant la cavité médullaire, en outre, les os sont fragilisés.

Il existe différentes formes d'ostéopétrose qui se distinguent par la gravité de l'atteinte et l'âge de survenue.

La forme dite modérée ou maladie d'Albers-Schönberg est habituellement reconnue dans l'enfance, parfois à l'âge adulte, devant une fracture, une discrète dysmorphie faciale (crâne volumineux, hypertrophie des bosses frontales et pariétales), une propension anormale aux caries dentaires.

La maladie compatible avec une durée de vie normale, peut parfois même passer inaperçue pendant un certain nombre d'années.

Toutefois, cette affection expose à diverses complications : anémie le plus souvent discrète, compressions des nerfs crâniens notamment du nerf optique avec un risque de cécité, du nerf facial pouvant entraîner une paralysie faciale et plus rarement du nerf auditif.

Les ostéites intéressant électivement le maxillaire inférieur (mâchoire) sont secondaires à des infections dentaires de voisinage.

Des arthroses d'apparition relativement précoce sont aussi possibles.

A côté, la forme dite précoce, plus sévère, découverte chez le jeune nourrisson, en raison d'une anémie, de troubles visuels, d'une hypertrophie (retard staturo-pondéral).

La prévalence de maladie d'Albers-Shonberg est estimée à 1 cas sur 200 000.

COMPRENDRE :

* ostéopathie génétique, caractérisée par une déformation des os, un crâne volumineux, un thorax étroit.

C'est une **ostéopétrose**.

Elle se manifeste par une atteinte de l'état général, la pâleur, l'importance du volume crânien, de découverte néonatale.

Il y a une hypotrophie, un retard moteur.

RECONNAÎTRE :

Les os sont déformés, le crâne volumineux, le thorax étroit, les extrémités des os longs sont élargies.

Il y a risque de cécité par compression du nerf optique, de paralysie faciale, de surdité.

Les fractures spontanées sont fréquentes.

L'évolution est grave avec risques hémorragiques.

La mort se fait en quelques mois ou en quelques années.

Elle atteint parfois l'adolescent ou l'adulte jeune : fractures itératives liées à des traumatismes minimes.

Il existe également un risque de compression des nerfs crâniens par rétrécissement progressif des os du crâne. L'évolution est compatible avec une vie normale.

On observe dans certains cas une hypercalcémie, la radiologie montre des signes de saturation de calcium, aux articulations et aux jointures des os crâniens (ostéopathies condensées).

TRAITER :

En traitement, la vitamine D est administrée en association avec du phosphore.

-Cas observé d'une ostéopétrose :

Reconnaître :

Ostéopétrose condensante.

Ostéopathie striée avec sclérose crânienne.

Malformation crânio-faciale avec hypertélorisme, rétrusion maxillaire, malformation du nez.

Ralentissement courbe staturo-pondéral, paralysie faciale.

Évolution Neurologique possible :

Trouble équilibre, syndrome cérébelleux.

Nystagmus horizontal.

Syndrome pyramidal.

Problème d'hydrocéphalie :

Pose de dérivation ventriculopéritonéale.

Hypertension intracrânienne, ataxie modérée sans syndrome cérébelleux complet.

Autres Évolutions possible :

Hypertrophie osseuse, contrainte cérébelleuse.

Trou occipital (décompression) anomalie d'Arnold-Chiari.

Observation :

Échographie rénale : absence de néphrocalcinose.

Réflexes vifs.

Astigmatisme symétrique.

Surdité bilatérale appareillée.

Mains hypotoniques.

Marche :

Marche difficile, cause : spasticité et ataxie, élargissement du polygone, genu valgum bilatéral.

Récurvatum à droite avec rotation interne du genou et valgum, pied droit éversé.

Déficit de coordination oculo-manuel.

Membres inférieurs hypertoniques, babinski bilatéral plus marqué à droite. Steppage côté droit.

AUTRES OSTÉOPATHIES GÉNÉTIQUES :

La maladie de Voorhoeve, Ostéopathie Striée,

(Nicolas Voorhoeve, Hollande, 1924)

Ostéopathie condensante disséminée, (hyper calcémie).

Forme d'ostéopocilie dans laquelle les zones de condensation au lieu d'être punctiforme, dessinent des stries verticales

La maladie de Conradi-Hünemann, Chondrodysplasie calcifiante congénitale,

(1914-1931),

Chondrodysplasie ponctuée (chondrodysplasia punctata), dysplasie épiphysaire ponctuée, calcinose fœtale épiphysaire chondrodystrophiant, dystrophie chondro calcinosique ectodermique.

Maladie congénitale des épiphyses pointillées ou ponctuées (J. Jeune 1953), variété de chondrodystrophie génotypique rare, transmise selon le mode récessif autosomique, se manifestant dans les premières années de la vie et ressemblant à l'achondroplasie. Elle est caractérisée cliniquement par un nanisme portant sur les segments proximaux des membres

avec flexion et raideur des articulations, auxquels s'ajoutent une cataracte congénitale, une ichtyose ou une hyperkératose et radiologiquement par la présence de multiples calcifications épiphysaires de la taille d'une grosse tête d'épingle. Le pronostic chez ces enfants au mental déficient et souvent atteints d'autres malformations (cardiaques ou osseuses) est très grave. A côté de cette forme (type rhizomélique), on décrit le type Conradi-Hünemann à transmission autosomique dominante, dans lequel les malformations sont plus légères et le pronostic moins sévère.

La maladie de Friedrich-Erb-Arnold, Ostéophytose Familiale Généralisée,

Pachydermie plicaturée avec pachypériostose de la face et des extrémités.

La maladie d'Engelmann, maladie de Camurati, Ostéopathie hyperostosante et sclérosante multiple infantile,

(Guido Engelmann, Allemagne, 1929) (Engelmann's disease) (Mario Camurati, Italie, 1922)

Dysplasie diaphysaire progressive, ostéochondrodysplasie, ostéochondrodystrophie, ostéodystrophie.

Dystrophie osseuse congénitale exceptionnelle, d'origine génétique à transmission autosomique dominante apparaissant dans l'enfance, caractérisée par une asthénie, des troubles de la marche, ou retard de la croissance, un épaississement bilatéral et symétrique des diaphyses des os longs (fémur, humérus) et du crâne avec condensation osseuse et ostéosclérose. Il existe parfois des troubles psychiques. C'est une variété d'ostéochondrodysplasie.

Ostéochondrodysplasie héréditaire,

Ostéo-ectasie avec hyperphosphatasie, hyperphosphatasie chronique idiopathique, chondrodystrophie déformante héréditaire, chondrodysplasie déformante héréditaire, maladie des exostoses multiples, similaire à la maladie de Paget (ostéite déformante hypertrophique).

La maladie de Porak et Durante, ostéopsathyrose congénitale,

(Ostéopsathyrosis congénital foetalis) (Dysplasie périostale), Ostéoporose, fragilité osseuse héréditaire congénitale, dystrophie osseuse congénitale, maladie de Clément, Vrölik, Kleps, Hochsinger, Müller Kardamatis, Von Rocklinghausen.

COMPRENDRE :

* ostéopathie génétique, caractérisée par un crâne volumineux, un thorax étroit, des membres courts et déformés chez le nouveau-né.

C'est une maladie héréditaire moins fréquente.

Elle se transmet selon un mode récessif.

Les fractures se produisent pendant la vie utérine, avec risque de déformation des membres.

RECONNAÎTRE :

À la naissance, le nouveau né est de petite taille avec un crâne volumineux comportant de larges espaces membraneux entre les os et la voûte.

Le cou est petit, le thorax étroit, les membres courts, épais et déformés par les fractures.

Les sclérotiques sont bleues.

La mort survient rapidement après la naissance, souvent lors d'une infection respiratoire.

Quand l'enfant survit, il y a risque de fracture au moindre traumatisme.

La marche est impossible, confinant à l'état grabataire.

Cependant, la fragilité osseuse diminue avec l'âge.

La maladie de Lobstein, Ostéogenèse Imparfaite,

- (osteogenesis imperfecta),

Ostéoporose constitutionnelle, ostéopsathyrose (ostéopsathyrosis), ostéopsathyrosis idiopathique, maladie des os de verre, os de verre, syn. : os lavé, os totalement transparent aux rayons X, sa trame osseuse étant complètement effacée : image d'ostéoporose très avancée.

Trouble héréditaire de l'ostéogenèse portant sur la formation de la matrice protidique de l'os. On distingue quatre types : le type I (90% des cas) qui se manifeste dans l'enfance et se transmet selon le type autosomique dominant : c'est la maladie de Lobstein ou ostéopsathyrose. Le type II, congénital, se transmet selon le type autosomique, tantôt dominant tantôt récessif : c'est la maladie de Vrölik ou dysplasie périostale. Les types III (autosomique récessif) et IV (autosomique dominant) sont cliniquement proches du type I mais dépourvus de sclérotiques bleutées.

Maladie héréditaire, à transmission dominante autosomique, se manifestant dès la première enfance et caractérisée par une fragilité particulière des os qui se brise au moindre choc, un amincissement des os plats (déformation du crâne), la coloration bleue des sclérotiques, parfois des troubles auditifs et endocriniens.

L'ostéopsathyrose s'atténue le plus souvent ou disparaît à l'adolescence.

Elle constitue le type I (90% des cas) de l'ostéogénèse imparfaite ou fragilité osseuse héréditaire.

COMPRENDRE :

* ostéopathie génétique, se traduisant par des fractures spontanées des os longs chez l'enfant, raréfaction sans décalcification du tissu osseux par l'agrandissement des espaces médullaires.

Elle est héréditaire, à transmission autosomique dominante.

La fragilité osseuse est due à une ostéoporose constitutionnelle et s'associe à une coloration bleue des sclérotiques.

RECONNAÎTRE :

Les manifestations se traduisent par des fractures spontanées des os longs, fréquentes chez l'enfant lors des premiers pas. Elles deviennent plus rares après la puberté.

Le crâne est irrégulièrement déformé, aplati de haut en bas et élargi au-dessus du massif facial.

La coloration bleue des sclérotiques est liée à la visibilité de la choroïde à travers la sclère amincie.

Les entorses et les luxations dues à l'hyper laxité ligamentaire sont fréquentes et récidivantes.

La taille définitive n'excède pas 1m60.

Enfin, dans l'évolution existe un risque de surdité.

La maladie de Looser, hypo-ostéoïdose,

Fragilité osseuse héréditaire tardive, syndrome des sclérotiques bleues, syndrome de Van Der Hoeve, de Kleyn, d'Eddowes, maladie d'Adour Dighton, Spurway, Vrölik, Clément, Kleps, Hochsinger, Müller, Kardamatis, Von Rocklinghausen. Variante d'ostéopsathyrose.

La maladie d'Albright, Ostéodystrophie héréditaire

d'Albright (1942), ostéodystrophie génétique (gr. ostéon, os ; dus, indiquant la difficulté ; trophê, nourriture) (angl. ostéodystrophy), chondrodystrophie, ostéodysplasie (gr. ostéon, os ; dus, indiquant la difficulté ; platos, façonné). Trouble de la formation ou de la nutrition du tissu osseux provoquant des déformation du squelette plus ou moins étendues, tétanie chronique multidystrophique d'Albright (H.P. Klotz).

Onycho-Ostéodysplasie-Héréditaire,

Syndrome d'Österreicher, syndrome de Turner, de Fong, de Tourraine, ostéo-onycho-dystose, ostéo-onycho-dysplasie, arthro-onychodysplasie, onycho-arthro-ostéodysplasie héréditaire, onychoarthrose héréditaire.

Ostéodysplastie,

(gr. ostéon, os ; dus, indiquant la difficulté ; platos, façonné) (angl. osteodysplasty), syndrome de Mehick-Needles (1966). Maladie squelettique héréditaire rare comportant essentiellement une courbure et des irrégularités de contour des os longs, dont la corticale est inégale, un évasement des métaphyses et des modifications de forme des os plats. Le crâne et la face, les hanches et les doigts sont le plus souvent atteints. La transmission est dominante autosomique.

La maladie de Pyle, Dysplasie métaphysaire familiale,

Dysplasie cranio-métaphysaire, maladie de Jakson, dysostose cranio-métaphysaire.

La maladie de Jaffe-Lichtenstein, Dysplasie Fibreuse des os,

Ostéopathie fibreuse. Il se développe dans certains os un tissu conjonctif altérant leur structure, leur solidité et leur forme. C'est une maladie rare, non héréditaire, due à un trouble au cours de la vie embryonnaire du tissu conjonctif ostéoformateur. Elle se révèle entre dix et vingt ans par des fractures spontanées, une hypertrophie et une incurvation des fémurs et des tibias surtout. Lorsque s'y associe, à la puberté, une pigmentation cutanée, teinte café au lait, une puberté précoce chez la fille, on parle de syndrome d'Albright. La petite taille est définitive, l'évolution est bénigne mais une dégénérescence rare est grave est possible.

L'évolution est lente, avec extension progressive des lésions et risque de complications.

Les fractures des os longs représentent la complication la plus fréquente et sont responsables de douleurs accrues à l'appui et à l'effort.

On observe une surdité liée au remaniement du crâne et à l'atteinte des os du rocher comprimant le nerf auditif. La compression des autres nerfs crâniens est rare.

LES COMPLICATIONS :

La complication principale est l'ischémie cérébrale car l'hyper vascularisation de l'os favorise le détournement sanguin de la carotide externe.

L'hypertension artérielle est fréquente, et constitue un risque d'insuffisance cardiaque.

RECONNAÎTRE :

- La radiologie révèle une hypertrophie de l'os et un aspect caractéristique de la trame osseuse.

Les os atteints sont les vertèbres, le bassin, les fémurs et les tibias, le crâne.

Au niveau du bassin et du crâne, on peut noter un aspect cotonneux au début, car la résorption de l'os est prépondérante.

Au niveau des membres, on note surtout l'incurvation.

Au niveau des vertèbres, on remarque des tassements, avec refoulement progressif du trou occipital vers le haut.

- La scintigraphie montre une hyperfixation osseuse.

- La biologie met en évidence des phosphatases alcalines augmentées en raison de l'ostéoformation accrue.

La destruction accrue de l'os provoque une augmentation du taux de calcium dans les urines (Calciurie).

TRAITER :

Le but du traitement est de réduire la destruction de l'os normal.

On utilise pour cela des médicaments, en particulier la calcitonine en cures discontinues 1 fois par jour, 5 jours par semaine, pendant deux mois et au moins trois fois par an.

Les risques de bouffées vasomotrices et de nausées font faire les injections en position allongée après le repas du soir, en sous-cutané.

Les diphosphonates ou Didronel* 200 mg en intramusculaire empêchent l'activité des ostéoclastes et la minéralisation osseuse.

On fait des cures de 4 à 6 mois à raison de 5 mg/kg/24h.

Ce traitement est contre indiqué en cas de fractures et d'insuffisance rénale.

Un deuxième traitement à base de diphosphonates est actuellement utilisé.

Il s'agit du Skelid* (tiludronate), qui est actif même chez les pagétiques devenus résistants au Didronel* et que l'on utilise sous forme de comprimés, en cures de trois mois.

La chirurgie est possible dans les déformations articulaires importantes (ostéotomie tibiale, arthroplastie de hanche).

Le traitement s'adresse aux personnes qui souffrent d'une maladie de Paget douloureuse (traitement médical), étendue et évolutive, des maladies compliquées de déformations articulaires graves ou avec risque de complication médullaire ou d'ischémie cérébrale (chirurgie).

Le traitement adéquat est déterminé en fonction du taux de phosphatases alcalines dans le sang.

Ostéoporomalacie,

Ostéoporose et ostéomalacie associée

Ostéomalacie vitamino-résistante essentielle,

Syndrome d'Albright-Butler-Bloomberg, rachitisme hypophosphatémique familial, rachitisme vitamino- résistant familial hypophosphatémique de Fanconi.

TRAITEMENT DES OSTÉOPATHIES GÉNÉTIQUES :

Médicament vitaminique à base de vitamine D.

Classe et utilisation :

Ce médicament est un complément vitaminique utilisé pour traiter le rachitisme, l'hypocalcémie des insuffisances rénales, les contractions musculaires postopératoires et empêcher les ostéopathies (maladies osseuses).

La vitamine D est également utilisée comme complément vitaminique quotidien.

Noms de principes actifs :

Vitamine D (cholécalférol, ergocalciférol).

Noms de spécialités :

ADRIGYL STEROGYL UVEDOSE VITAMINE D3 ZYMA-D2.

Divers :

* Accoutumance (pharmacodépendance) ? Non.

* Prescrit sur ordonnance ? Non.

La vitamine D est une substance organique liposoluble, essentielle, en petites quantités, au métabolisme normal (la vitamine D provient de l'irradiation de la provitamine D par les rayons ultraviolets).

Remarque :

Également présente dans de nombreux compléments vitaminiques.

Délai d'action :

Agit en 2 heures environ.

En cas d'oubli :

Si l'oubli date de moins de 12 heures, prendre la dose habituelle.

Au-delà de 12 heures, il convient d'attendre la prochaine prise.

Attention : Ne pas doubler la dose.

Effets indésirables :

On observe, rarement, les manifestations secondaires suivantes : sensation de soif accrue, perte de l'appétit, nausées, vomissements.

Si cela se produit, il convient d'interrompre immédiatement le traitement et de consulter votre médecin le plus tôt possible.

Interactions du médicament :

1. L'utilisation de vitamine D avec de fortes doses de calcium peut provoquer une hypercalcémie (augmentation excessive des taux sanguins de calcium).

2. L'association à d'autres sources de vitamine D peut entraîner une intoxication à la vitamine D.

Précautions / Contre-indications :

1. Ce médicament est contre-indiqué en cas d'allergie à la vitamine D, d'immobilisation prolongée, en cas d'hypercalcémie (excès de calcium dans le sang), antécédents de calculs rénaux contenant du calcium.

2. Consultez votre médecin avant de prendre ce traitement en cas de grossesse ou d'allaitement.

3. L'administration de ce médicament aux nourrissons et aux enfants ne doit se faire que sous contrôle médical.

Il importe en particulier d'éviter l'administration de doses excessives.

Consultez votre médecin.

Signes de surdosage :

Le surdosage se manifeste par : perte de l'appétit, nausées, vomissements, soif.

En cas de suspicion de surdosage, contactez immédiatement votre médecin traitant.