



Cas clinique

Ostéogénèse imparfaite de découverte fortuite : à propos d'un cas observé au Centre Hospitalier Régional de Maradi

Osteogenesis imperfect fortuitous discovery: about a case observed
at the Regional Hospital Center of Maradi

N Hama Aghali*¹, I Boube², OA Pantaleon², A Hama Ibrahim³, M Hamadou⁴, I Yaye³, Y Mahamane³,
I Hamani⁵, AS Issa Oumarou⁶, I Hamadou⁷

Résumé

L'ostéogénèse imparfaite est une maladie génétique rare, caractérisée par une fragilité osseuse due à des défauts de synthèse ou de transformation du collagène de type I ; cette pathologie est causée par des mutations des gènes qui contrôlent leur production. Cliniquement elle est caractérisée par une fragilité osseuse, une sclère bleue, une dentinogénèse imparfaite, une petite taille et une perte auditive. Le diagnostic est confirmé par des tests génétiques, qui sont presque difficiles à réaliser dans nos pays vu le niveau bas du plateau technique. La difficulté du diagnostic fait partie des causes qui rendent laborieuse davantage la prise en charge de ces pathologies dans nos pays, et ceci contribue à rendre plus létale cette pathologie et d'autre apparenté. Il est donc important de traiter ce cas pour ne pas hésiter à mentionner ce type de diagnostic devant toute fragilité osseuse chez un nouveau-né, jusqu'à ce que des preuves du contraire soient apportées.

Mots-clés : Ostéogénèse imparfaite, fragilité osseuse, Maradi, Niger.

Abstract

Osteogenesis imperfecta is a rare genetic disease characterized by bone fragility due to defects in the synthesis or transformation of type I collagen. This pathology is caused by mutations in the genes that control their production. Clinically, it is characterized by bone fragility, blue sclera, imperfect dentinogenesis, small size, and hearing loss. The diagnosis is confirmed by genetic tests, which are difficult to perform in our countries given the low level of technical plateau. The difficulty of diagnosis is one of the causes that make it more difficult to manage these pathologies in our countries, and this contributes to making this pathology and other related diseases more lethal. Therefore, it is important to treat this case so as not to hesitate to mention this type of diagnosis in front of any bone fragility.

Keywords: Osteogenesis imperfect, bone fragility, Maradi, Niger.

Introduction

L'ostéogénèse imparfaite (OI) est une maladie génétique caractérisée par une fragilité osseuse due à des défauts de synthèse ou de transformation du collagène de type I [1]. Il se présente comme un trouble hétérogène avec une gravité variable allant de forme bénigne à des formes mortelles périnatales [2,3]. L'OI est principalement causée par des mutations dans les gènes impliqués dans la production de collagène de type I [3,4]. Le diagnostic de l'OI implique une évaluation clinique combinée à des tests de génétique moléculaire. Les caractéristiques cliniques comprennent la fragilité osseuse, la sclère bleue, la dentinogénèse imparfaite, la petite taille et la perte auditive [1,5]. Les tests génétiques jouent un rôle crucial dans la confirmation du diagnostic prénatal et l'identification de la mutation génétique spécifique responsable de l'OI [6,7]. Cependant, il est important de noter que dans les pays où le plateau technique est limité tels que le nôtre, le diagnostic repose en prénatal sur l'échographie [8,9] et après la naissance sur la radiographie [10,11]. Les stratégies de prise en charge de l'OI sont multidisciplinaires et impliquent des spécialistes de divers domaines, notamment, la génétique, l'orthopédie, la médecine de réadaptation, la dentisterie pédiatrique, l'oto-rhino-laryngologie et la santé mentale. Les modalités de traitement se concentrent sur la minimisation des fractures grâce au renforcement des membres en fonction de la gravité de la maladie ; des orthèses pour stabiliser les articulations relâchées ; activité physique ; physiothérapie et ergothérapie ; appareils de mobilité au besoin ; gestion de la douleur ; les bisphosphonates pour améliorer la densité minérale osseuse (DMO) ; interventions chirurgicales lorsqu'elles sont indiquées ; entretien des soins dentaires ; gestion de la perte auditive de transmission ; soutien en santé mentale par le biais d'interventions psychiatriques/psychologiques [12,13]. Une étude récente a mis en évidence des thérapies pharmacologiques pour réduire le risque de fracture chez les adultes atteints d'OI. Il a été démontré que les bisphosphonates améliorent la DMO, mais

il manque des données concluantes confirmant la protection contre les fractures. Le tériparatide semble augmenter la DMO spécifiquement chez les individus atteints d'OI de type I, alors que d'autres médicaments tels que le dénosumab et l'abaloparatide n'ont pas encore été systématiquement étudiés [14]. En plus des approches thérapeutiques traditionnelles telles que les bisphosphonates ou le tériparatide visant à améliorer la DMO chez les patients atteints d'OI [14], des thérapies émergentes telles que la transplantation de cellules souches ont été proposées comme traitements potentiels pour les formes graves d'OI [4]. La transplantation de cellules souches mésenchymateuses in utero s'est révélée prometteuse en tant qu'option thérapeutique pour les cas graves [4].

Cas clinique

Il s'agit d'un nouveau-né de deux (02) jours, de sexe masculin. Les parents vivent en zone rurale, aucune notion de consanguinité n'a été rapportée. Aucun cas du même tableau clinique n'a été rapporté des deux côtés des parents. La grossesse a été mal suivie avec une seule consultation prénatale. Aucune échographie, n'a été réalisée pendant le suivi de la grossesse. Il est troisième d'une fratrie de trois (03), dont deux (02) vivants et en bonne santé apparente. L'accouchement était normal et par voie basse dans un centre de Santé Intégrée (CSI). Après l'accouchement, il a présenté une détresse respiratoire néonatale et une sensation « molle » du crâne à la palpation, ayant fait présumer une hydrocéphalie. La détresse respiratoire et la suspicion d'hydrocéphalie ont motivé son transfert au Centre de Santé Mère-Enfant de Maradi (CSME). A son admission il présente un état hémodynamique et neurologique stables. L'examen physique retrouve un PC = 31 cm, le poids = 2700 g et la Taille = 45 cm. L'examen physique a trouvé une tuméfaction douloureuse du tiers supérieur du bras gauche. A l'issue de cet examen physique un bilan a été demandé dont une échographie transfontanelle, une échographie abdominopelvienne et une radiographie du bras ; d'où

sa réorientation au Centre Hospitalier Régionale de Maradi au service d'imagerie médicale. Les deux échographies se sont révélées normales ; mais la radiographie révèle des lésions avec une solution de continuité médio diaphysaire humérale bilatérale ; avec ostéocondensation des berges sans cal osseux néoformé, traduisant une pseudarthrose. Devant ces lésions, nous avons poursuivi le bilan par une radiographie du corps en entier, qui met en évidence outre les lésions sus décrites, des fractures avec pseudarthroses au niveau de tous les os longs des membres pelviens, les côtes et une ostéogénie diffuse sévère du crâne. Au vu des éléments cliniques et le résultat de la radiographie de tout le corps du nouveau-né, le diagnostic d'ostéogénèse imparfaite dans sa forme létale type II A de SILLENCE a été retenu. Ce nouveau-né décède neufs (09) jours à domicile.



Figure n°1 : radiographie de face du membre supérieur droit



Figure n°2 : radiographie de face du membre supérieur gauche



Figure n°3 : radiographie de l'ensemble des os du corps du nouveau-né

Discussion

L'ostéogénèse imparfaite est une pathologie très rare avec quelques cas décrits dans la littérature, dans le monde et même en Afrique [8] et au Niger aussi où Hassane et al ont évoqué des cas d'OI, décrits dans une série de fractures pathologiques [11]. Dans notre cas il s'agit d'un nouveau-né, dont le diagnostic a été posé deux jours après l'accouchement. D'autres auteurs ont fait face à des situations pareilles ; c'est l'exemple de Cissé et al au Burkina [8]. Quant à Kaboré et al [10] toujours au Burkina ont rapporté quatre (04) cas dont les trois sont des nouveau-nés (un est admis aux deuxièmes jours de vie extra-utérine, un deuxième au neuvième jours (09) de vie extra-utérine et enfin le troisième admis au 18ième jours de vie extra-utérine). Ce cas que nous décrivons a présenté une détresse respiratoire après l'accouchement, qui constitue l'une des raisons pour laquelle il a été référé au CSME. La détresse respiratoire constitue l'un des principaux éléments de la clinique qui apparaît le plus tôt. C'est le cas de Kaboré et al, Cissé et al, contrairement à Dhouib et qui a posé un diagnostic en anténatal à 18 SA in utero [15]. A la naissance notre cas présentait un périmètre crânien normale, mais avait une sensation môle du crâne, faisant penser à une absence d'ossification du crâne ou une hydrocéphalie.

Ceci était pareil pour tous les autres cas admis au stade de nouveau-né [8,10,15]. Les résultats de la radiographie montrent des fractures multiples sur les différents os longs du nouveau-né (Figure n° :). La fragilité osseuse à l'origine des fractures constitue l'élément clinique le plus constant qui caractérise l'ostéogenèse imparfaite ; et elle représente aussi l'élément clinique le plus facile à mettre en évidence dans nos circonstances où le plateau technique est réduit. Il est retrouvé chez pratiquement tous les cas retrouvés en Afrique de l'ouest et même du Maghreb [8,11,15].

Conclusion

L'ostéogenèse imparfaite (OI) est une maladie génétique complexe caractérisée par une fragilité osseuse due à des défauts dans la synthèse ou le traitement du collagène de type I. Le diagnostic implique une évaluation clinique combinée à des tests de génétique moléculaire. Les stratégies de prise en charge sont multidisciplinaires et impliquent des spécialistes de divers domaines, notamment la gestion médicale, la génétique, l'orthopédie, entre autres. Alors que les approches thérapeutiques traditionnelles visent à améliorer la densité minérale osseuse (DMO), les thérapies émergentes telles que la transplantation de cellules souches s'avèrent prometteuses en tant que traitements potentiels, en particulier pour les cas graves. Cependant toutes ces pratiques relèvent du rêve dans nos réalités médicales de tous les jours. Ceci nous interpelle à être plus regardant dans le suivi de la grossesse quel que soit la femme qui la porte.

***Correspondance**

Nouhou HAMA AGHALI

nouhou.hama@uddm.edu.ne

Disponible en ligne : 05 Avril 2024

- 1 : Université Dan Dicko Dankoulodo de Maradi / Faculté des Sciences de la Santé / Hôpital de Référence de Maradi / Service Laboratoire de Biologie Médicale
- 2 : Centre Hospitalier Régional de Maradi / Service d'Imagerie Médicale
- 3 : Hôpital de Référence de Maradi / Service d'Imagerie Médicale
- 4 : Centre Hospitalier Régional de Maradi / Service pédiatrie
- 5 : Université Abdou Moumouni de Niamey / Faculté des Sciences de la Santé/ Laboratoire d'Histo-Embryologie et Pathologie Cellulaire « Pr Ag MOUMOUNI Hassane »
- 6 : Université André Salifou de Zinder / Faculté des Sciences de la Santé / Hôpital National de Zinder / Service Laboratoire de Biologie Médicale
- 7 : Université Abdou Moumouni de Niamey / Faculté des Sciences de la Santé/ Centre Hospitalier Régional de Niamey / Service Laboratoire de Biologie Médicale

© Journal of African Clinical Cases and Reviews 2024

Conflit d'intérêt : Aucun

Références

- [1] Subramanian S, Anastasopoulou C, Viswanathan VK. Osteogenesis Imperfecta. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023. Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK536957/>
- [2] Steiner RD, Basel D. COL1A1/2 Osteogenesis Imperfecta. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, Gripp KW, Amemiya A, éditeurs. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993. Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1295/>
- [3] Whyte MP, McAlister WH, Dhiman V, Gopinathan NR, Bhadada SK. Drug-induced osteopetrosis. Bone. 2023; 173:116788.

- [4] Deguchi M, Tsuji S, Katsura D, Kasahara K, Kimura F, Murakami T. Current Overview of Osteogenesis Imperfecta. *Med Kaunas Lith.* 2021; 57(5):464.
- [5] Crawford D, Dearmun A. Brittle bone disease. *Nurs Child Young People.* 2016 ; 28(7):17.
- [6] Dhage PP, Wadhokar OC. Brittle bone disease (osteogenesis imperfecta): a rare condition. *Pan Afr Med J.* 2022; 43:11.
- [7] Krishnamurthy NH, Chikkanarasaiah N, Nanjappa A, Vathariparambath N. Fragile and Brittle Bone Disease or Osteogenesis Imperfecta: A Case Report. *Int J Clin Pediatr Dent.* 2020;13(4):425-8.
- [8] Cisse R, Tapsoba TL, Lankouande J, Zeba B, Bamouni AY, Sakande B, et al. Ostéogénèse imparfaite: à propos d'un cas au Centre Hospitalier National Yalgado Ouédraogo de Ouagadougou (Burkina Faso). *Médecine Afr Noire.* 1998; 45 (5) : 335-339.
- [9] Hsayaoui N, Mbarki C, Melliti S, Elkadhi Y, Douik F, Mezghanni S, Oueslati H. L'ostéogénèse imparfaite : à propos d'un cas. *Pan Afr Med J.* 2015 ; 21. Disponible sur : <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/21/83/full/>
- [10] Kaboré A, Cissé A, Yonaba C, Savadogo H, Ouédraogo SA, Dao L, Kaboret S, Nagalo K, Koueta F, Bandré E, Yé D, Kam L. Ostéogénèse imparfaite : à propos de quatre cas à Ouagadougou (Burkina Faso). *Pan Afr Med J.* 2015 ; 22. Disponible sur : <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/22/69/full/>
- [11] Hassan M, Illiassou H, Sanda G, Souna BS. Fractures pathologiques des membres ; à propos de 43 cas Colligés sur 49 mois au service d'orthopédie-traumatologie de l'Hôpital National Lamorde Niamey (Niger). *Mali Méd En Ligne.* 2008;38-43. Disponible sur : <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/afr-192541?lang=fr>
- [12] Liu W, Lee B, Nagamani SCS, Nicol L, Rauch F, Rush ET et al. Approach to the Patient: Pharmacological Therapies for Fracture Risk Reduction in Adults With Osteogenesis Imperfecta. *J Clin Endocrinol Metab.* 2023;108(7):1787-96.
- [13] Carriero A, Zimmermann EA, Paluszny A, Tang SY, Bale H, Busse B, Alliston T, Kazakia G, Ritchie RO, Shefelbine SJ. How tough is brittle bone? Investigating osteogenesis imperfecta in mouse bone. *J Bone Miner Res Off J Am Soc Bone Miner Res.* 2014;29(6):1392-401.
- [14] Morello R. Osteogenesis imperfecta and therapeutics. *Matrix Biol J Int Soc Matrix Biol.* 2018;71-72:294-312.
- [15] Dhoub M, Guirat N. Ostéogénèse imparfaite létale. *Presse Médicale.* 2004 ;33(10):658-60. Disponible sur: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S075549820498709X>

Pour citer cet article :

N Hama Aghali, I Boube, OA Pantaleon, A Hama Ibrahim, M Hamadou et al. Ostéogénèse imparfaite de découverte fortuite : à propos d'un cas observé au Centre Hospitalier Régional de Maradi. *Jaccr Africa* 2024; 8(2): 141-145