



## Cas clinique

### Ostéogénèse imparfaite : à propos d'un enfant togolais au CHU Kara (Togo)

Osteogenesis imperfecta: about a Togolese child at the Kara University Hospital (Togo)

S Oniankitan<sup>1</sup>, ML Diallo\*<sup>1</sup>, AE Ataké<sup>2</sup>, E Fianyo<sup>3</sup>, P Lokou<sup>2</sup>, A Youla<sup>4</sup>, P Houzou<sup>1</sup>, B N'timon<sup>4</sup>

#### Résumé

L'ostéogénèse imparfaite (OI) ou maladie de Lobstein est une ostéoporose congénitale, caractérisée par le défaut de synthèse du collagène de type I, entraînant une fragilité osseuse. Le diagnostic est avant tout clinique, fondé sur les signes squelettiques et extra-squelettiques. Nous rapportons un cas d'ostéogénèse imparfaite type I de Sillence chez une fillette togolaise au CHU Kara (Togo).

Mots-clés : Ostéogénèse imparfaite, Afrique subsaharienne, Kara, Togo.

#### Abstract

Osteogenesis imperfecta (OI) or Lobstein's disease is a congenital osteoporosis, characterized by the defect in the synthesis of type I collagen, resulting in bone fragility. Diagnosis is primarily clinical, based on skeletal and extraskelatal signs. We report a case of osteogenesis imperfecta type I of Sillence in a Togolese girl at the Kara University Hospital (Togo).

Keywords: Osteogenesis imperfecta, sub-Saharan Africa, Kara, Togo

#### Introduction

L'ostéogénèse imparfaite (OI) ou maladie de Lobstein est une ostéoporose congénitale, caractérisée par le défaut de synthèse quantitatif et/ou qualitatif du collagène de type I, entraînant une fragilité osseuse responsable de déformations osseuses et de fractures multiples [1 ; 2]. Il existe plusieurs formes cliniques différentes selon la classification de Sillence [3] et complétée de Rauch et Glorieux [4] de gravité variable. Le diagnostic est avant tout clinique, fondé sur les signes squelettiques et extra-squelettiques [5]. En France, sa prévalence est estimée à 1/20000 naissances [5]. En Afrique nous ne disposons pas de données hospitalières, mais des cas ont été rapportés dans certaine littérature africaine [6-8]. Nous rapportons un cas d'ostéogénèse imparfaite au Togo.

#### Cas clinique

Il s'agissait d'une fillette âgée de 4 ans, unique enfant de ses parents, sans antécédent anténatal ni néonatal particulier, reçue en consultation pour une déformation des membres inférieurs associée à un

retard de croissance. Son développement moteur a été normal jusqu'à l'âge de 10 mois. Depuis les premiers pas à l'âge d'un an, il s'est installé progressivement une déformation et une impotence fonctionnelle relative des membres inférieurs secondaires à des traumatismes mineurs répétés. L'examen notait un bon état général, un retard staturo-pondéral avec un poids de 10,5 kg (< -3 DS) et une taille de 81 cm (< -3 DS). On notait également au niveau des yeux des sclérotiques bleutées (figure 1) ; des déformations multiples notamment une incurvation en « accoudoir» des jambes et des bras (figure 2), un front large et légèrement bombé, des pieds déformés en valgus et une hyper laxité ligamentaire. Elle ne présentait ni déformation thoracique ni déformation rachidienne. L'examen des autres appareils était strictement normal. L'examen radiographique a montré une raréfaction de la trame osseuse, des fractures anciennes, une image d'incurvation bilatérale de l'humérus et du fémur (figure 3). Le crâne, le rachis, le tibia et la fibula, n'étaient pas sièges de lésions. Un traitement médicamenteux à base d'antalgiques et de biphosphonates a été proposé pour la prise en charge mais l'enfant a été perdu de vue.

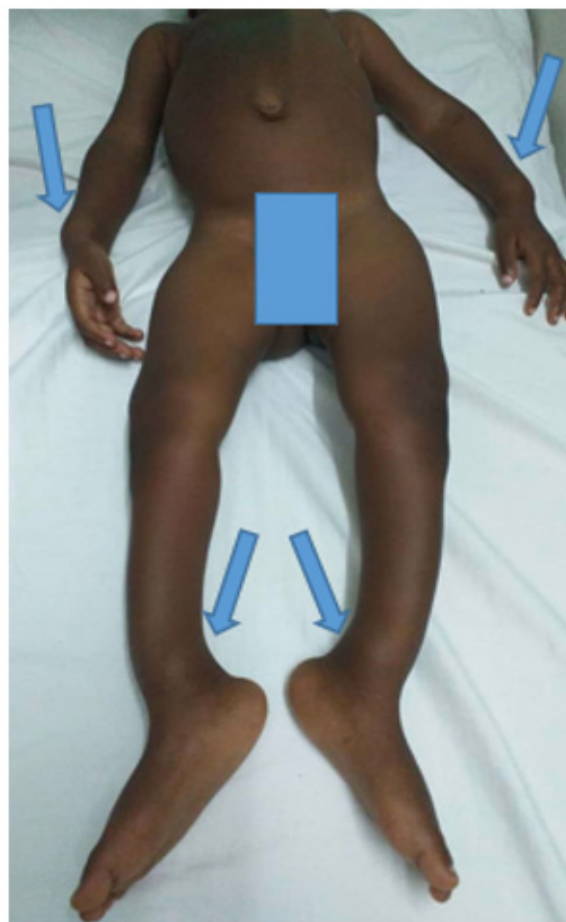


Figure 2 : incurvation en « accoudoir» des jambes et des bras



Figure 1 : sclérotiques bleutées (œil droit)

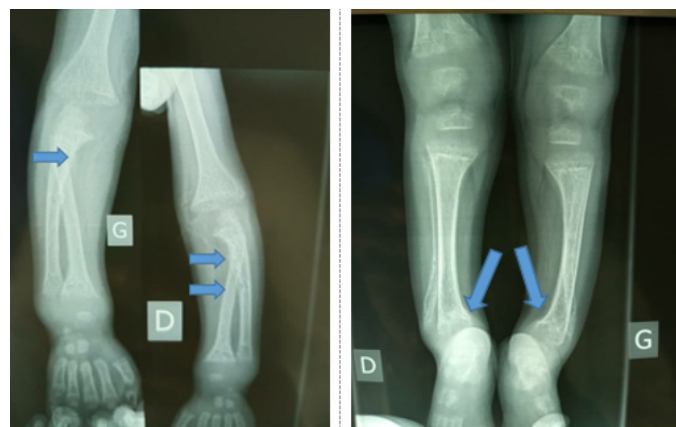


Figure 3 : image d'incurvation bilatérale du radius et du tibia

## Discussion

Encore appelée « maladie des os de verres », l'ostéogénèse imparfaite (OI) est une maladie héréditaire universellement répandue, sans distinction de sexe [9]. En Afrique, quelques cas ont été rapportés (tableau I) [6-8 ; 10-11].

	Année de publication	Nombre de cas
Burkina Faso	2015	04
Sénégal	2010	10
Cameroun	1987	05
Côte d'Ivoire	2016	03
Madagascar	2004	03
Togo	2014	01

Sept (7) formes cliniques de sévérités variables ont été identifiées par Sillence [3] et complétées par Rauch et Glorieux (ostéogénèse type I ou sévérité clinique légère, ostéogénèse type II ou forme clinique sévère de diagnostic anténatal, ostéogénèse type III avec des déformations sévères, ostéogénèse type IV avec déformations modérées et dentinogénèse imparfaite, ostéogénèse type V avec déformations modérées sans dentinogénèse imparfaite, ostéogénèse type VI avec déformations modérées à sévères, ostéogénèse type VII avec déformations modérées) [4]. Notre patiente de 10 ans, correspondait au type I, caractérisé par une taille plus ou moins normale, des sclérotiques bleues, et une absence de dentinogénèse imparfaite. La malléabilité des os et la survenue de multiples fractures avec sont responsables des différentes déformations osseuses retrouvées. Les manifestations extra-squelettiques peuvent exister à des degrés variables. Chez notre patiente, l'hyper laxité ligamentaire et les sclérotiques bleues étaient retrouvés. La patiente ne présentait pas de surdité, pas de manifestations cardio-vasculaires, pas de saignements extériorisés, pas de manifestations rénales. Ces manifestations sont fréquemment associées à l'ostéogénèse imparfaite [5,12]. Le traitement est symptomatique dans tous les cas. Les biphosphonates ont montré des résultats satisfaisants [4, 13, 14] et le pamidronate est le biphosphonate le plus utilisé en milieu pédiatrique selon le protocole Glorieux [15]. Pour les déformations et les multiples fractures, le traitement peut aller d'un simple traitement orthopédique (contention) à un traitement chirurgical (enclouage centromédullaire) [6]. Le pronostic fonctionnel est lié aux déformations osseuses et à l'hyper laxité ligamentaire. Quant au pronostic vital de l'ostéogénèse imparfaite, il est lié à

la survenue de multiples fractures costales par fragilité osseuse, des déformations rachidiennes entraînant ainsi une insuffisance respiratoire et la survenue d'une insuffisance rénale. Chez notre patiente, le pronostic (vital et fonctionnel) et l'efficacité du traitement n'ont pas été appréciés, car la patiente était perdue de vue.

## Conclusion

L'ostéogénèse imparfaite est une ostéoporose congénitale héréditaire rare. Son diagnostic anténatal évoqué à l'échographie est confirmé à la naissance ou dans la petite enfance par des déformations caractéristiques et de multiples fractures répétitives. La prise en charge multidisciplinaire, bien que difficile, permet une amélioration de la qualité de vie des patients.

## \*Correspondance

Diallo Mamadou Lamine

[diallolaminemodric6842@gmail.com](mailto:diallolaminemodric6842@gmail.com)

**Disponible en ligne** : 18 Février 2023

- 1 : Service de rhumatologie, CHU Kara, Kara – Togo
- 2 : Service de rhumatologie, CHU - SO, Lomé –Togo
- 3 : Service de rhumatologie, Hôpital de Bè, Lomé -Togo
- 4 : Service de radiologie et d'imagerie médicale, CHU Kara, Kara – Togo

© Journal of African Clinical Cases and Reviews 2023

**Conflit d'intérêt** : Aucun

## Références

- [1] Carré F, Achard S, Rouillon I, Parodi M, Loundon N. Déficit auditif et ostéogénèse imparfaite : revue de la littérature ; Annales françaises d'oto-rhino-laryngologie et de pathologie cervico-faciale 136 (2019) 371–375

- [2] El Mhabrech H, Zrig A, Mazhoud I, Njim L, Hajjeji A, Faleh R, Hafsa C. Ostéogénèse imparfaite létale: diagnostic antenatal. *The PAJM*. 2016 ; 25 : 1 – 9
- [3] Sillence D. Osteogenesis imperfecta : An expanding panorama of variants. *Clin Orthop* 1981 ; 159 : 11-25.
- [4] Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. *Lancet*. 2004;363(9418):1377-85
- [5] Forin V. Osteogenesis imperfecta. *Presse Medicale*. 2007 ; 36 : 1787–93.
- [6] Diabaté AS, Kabas RM, Gui-bile LN, N'di SD. Ostéogénèse imparfaite : une atteinte familiale (à propos de trois cas). *JAİM* ; 2016 ; 8 (1) : 1-4
- [7] Koffi KS, Agoda-Koussema LK, Lawson-Evi K, Gnamey DK, Agbere AD, Atakouma DY et al. Ostéogénèse imparfaite à révélation tardive, quelle qualité de survie en milieu rural africain?: à propos d'un cas au CHU Sylvanus Olympio de Lomé (Togo)
- [8] Landriamanarivo M, Rakotoarisoa B, Rantomalala YH, Rokoambinina B, Lahady R. Ostéogénèse imparfaite chez deux enfants malgaches. *Médecine d'Afrique noire* ; 2004 ; 51 (10) : 532-534
- [9] Guibaud P, David L. Maladies métaboliques, maladies génétiques et pathologie osseuse, Simep eds *Pediatr Lyon* 1984.
- [10] Kaboré A, Cissé A, Caroline Y, Savadogo H, Ouédraogo SA, Dao L et al. Ostéogénèse imparfaite : à propos de quatre cas à Ouagadougou (Burkina Faso). *PAJM*. 2015 ; 28 : 1-6
- [11] N'dour O, Alumeti DM, Fall M, Faye Fall AL, Diouf C, Ndoye A et al. Ostéogénèse imparfaite en milieu chirurgical pédiatrique à Dakar, Sénégal : aspects cliniques et radiologiques. 2010. *JWACS-JCOAC* ; 1 (3) :
- [12] Baujat G, Lebre A-S, Cormier-Daire V et al. Ostéogénèse imparfaite, annonce du diagnostic (classification clinique et génétique). *Archives de Pédiatrie*. 2008;15(5):789-791.
- [13] Kaux JF, Le Goff C, Debray FG et al. Osteogenesis imperfecta. *Rev Med Liege*. 2009; 64(1): 9-13.
- [14] Ipach I, Kluba T, Wolf P et al. The influence of ibandronate treatment on bone density and biochemical bone markers in patients with osteogenesis imperfect. *Orthop Rev (Pavia)*. 2012; 4(3):29.
- [15] Glorieux FH. Experience with Bisphosphonates in Osteogenesis Imperfecta. *Pediatrics*. 2007; 119(2):163-5.

**Pour citer cet article :**

S Oniankitan, ML Diallo, AE Ataké, E Fianyo, P Lokou, A Youla et al. Ostéogénèse imparfaite : à propos d'un enfant togolais au CHU Kara (Togo). *Jaccr Africa 2023; 7(1): 194-197*