

# L'ostéogénèse imparfaite

L'ostéogénèse imparfaite, appelée aussi *maladie des os de verre*, est une maladie génétique héréditaire osseuse rare, caractérisée par une fragilité osseuse et une ostéopénie.



**1/15.000**  
naissances



responsables de **10 formes**  
d'ostéogénèse imparfaite, avec des complications et pronostic divers.

## Le saviez-vous ?

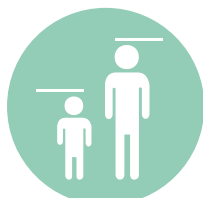
Le diagnostic doit être évoqué devant des **fractures répétées** survenant dans des contextes de traumatismes modérés. La majorité des cas sont suspectés pendant l'enfance ; chez le nourrisson, le principal diagnostic différentiel est celui de la maltraitance.

Il s'agit d'une **maladie génétique**.

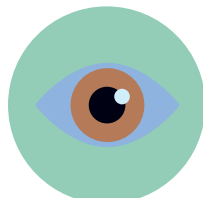
Dans environ **90 %** des cas, il s'agit d'une affection autosomique dominante.

La **consultation de génétique** est **essentielle** pour informer sur la maladie, les méthodes de diagnostic, le conseil génétique et les grands principes de prise en charge.

## Les principaux symptômes



Retard de croissance



Sclérotiques bleues



Fractures multiples



Dentogénèse imparfaite



Surdité



Douleurs et faiblesses musculaires

## Et le diagnostic ?

Le diagnostic de l'ostéogénèse imparfaite est proposé devant **des symptômes cliniques et radiologiques**. La maladie peut parfois être diagnostiquée avant la naissance, ou plus tardivement.

- ▶ **Bilan radiologique du crâne** (face et profil) et du **rachis dorsolombaire profil**. Des radiographies complémentaires (os longs de face, gril costal) peuvent être nécessaires, notamment chez le nourrisson.
- ▶ **Densitométrie osseuse** : elle montre une diminution de la densité minérale osseuse (DMO) corrélée au sexe et à l'âge (on considère le Z-score chez l'enfant >5ans, et le T-score chez l'adulte)
- ▶ **Bilan phosphocalcique**

## La prise en charge

- ▶ Elle est multidisciplinaire, coordonnée par le médecin spécialiste et/ou traitant, **en concertation avec le centre de référence et/ou de compétence**.
- ▶ **Prise en charge ostéo-articulaire** : Traitements orthopédiques, prise en charge de la douleur, suivi en médecine physique et de réadaptation
- ▶ **Prise en charge ORL, odontologique et stomatologique**
- ▶ Traitements par **bisphosphonates** aux enfants uniquement
- ▶ **Éducation thérapeutique des patients, information et conseil en génétique**.

## Plus d'informations

Consultez le [Protocole national de diagnostic et de soins](#) sur le site de la HAS.