

Ostéogénèse imparfaite chez une patiente admise pour cétose diabétique

H. Tounsi, I. Ben Ahmed, B. Ben Ammou, R. Amri, H. Sahli, W. Garbouj, S. El Aoued, R. Jasi, S. Azzebi.

Service de Médecine Interne. Hôpital Mohamed Tahar Maamouri. Nabeul.

INTRODUCTION

L'ostéogénèse imparfaite (OI) est une affection autosomique dominante rare. La majorité des sujets ont une mutation dans un des 2 gènes qui codent pour les chaînes alpha du collagène de type I (*COL1A1* et *COL1A2*). Nous rapportons une nouvelle observation à révélation tardive chez une patiente diabétique de type 1.

OBSERVATION

Patiente âgée de 36 ans, issue d'un mariage consanguin, sans antécédent admise pour acidocétose diabétique inaugurale.

L'interrogatoire révèle en dehors des signes cardinaux du diabète, des troubles de la marche, dans un contexte d'altération de l'état général avec amaigrissement non chiffré.

A l'examen : BMI à 18 K/m², impotence fonctionnelle.

A la biologie : Glycémie à 30 mmol/l, HbA1C à 13,2% avec anti GAD positif à 198 UI/ml.

: Anémie normocytaire à 10 g/dl par carence en folate

: Hypoalbuminémie à 25 g/L

: Bilan phosphocalcique normal, insuffisance en vit D à 4 ng/ml avec PTH à 108 ng/l.

: TSH normale et sérologie de la maladie cœliaque négative

La radio thorax est normale.

L'échographie abdominale a montré une lame d'épanchement intra-abdominale.

La patiente a été traitée par hyperhydratation, insulinothérapie, suppléments en folate, en albumine, en vit D et en calcium associée à un régime hypercalorique avec nette amélioration de l'état général.

A J 10 d'hospitalisation, suite à un traumatisme minime, la patiente a présenté une fracture du col du fémur.

L'imagerie standard a montré en plus, une hypertransparence osseuse avec aspect en mité des os longs. L'ostéodensitométrie osseuse a confirmé la présence d'une ostéoporose.

Le diagnostic d'une ostéogénèse imparfaite (OI) de type 1 a été retenu. Elle a été opérée

Un traitement par des bisphosphonates par voie intraveineuse est débuté.



DISCUSSION

L'OI est caractérisée par une fragilité osseuse à l'origine de fractures à répétition souvent révélatrices tel que le cas de notre patiente. La sévérité de l'atteinte squelettique et extrasquelettique est très variable selon le type d'OI tel que décrit dans la classification de Silence complétée par Glorieux. Les bisphosphonates administrés par voie intraveineuse ont modifié l'évolution péjorative naturelle de la maladie. Le pronostic vital est lié à l'atteinte respiratoire corrélée à la sévérité des déformations rachidiennes.

CONCLUSION

L'OI est la première cause d'ostéoporose génétique. L'association au diabète de type 1 est très probablement fortuite.