

INTÉRÊT D'UN PROGRAMME D'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE DANS LES OSTÉOGENÈSES IMPARFAITES

LEMAI S⁽¹⁾, BENHABILES A⁽²⁾.

1) Service de Médecine Physique et Réadaptation CHU Constantine, Faculté de Médecine, Université 3.

2) Service de Chirurgie Orthopédique A CHU Constantine, Faculté de Médecine, Université 3.

Email : lemaisoumaya@yahoo.fr

RÉSUMÉ :

L'ostéogénèse imparfaite fait partie des maladies osseuses constitutionnelles rares et chroniques qui requièrent une prise en charge au long cours. Les fractures chez les nourrissons et les enfants en bas âge sont souvent traitées par approche conservatrice. Tous les moyens thérapeutiques sont mis en place durant cette phase pour que le minimum de séquelles persiste à l'âge adulte. C'est durant la période de croissance que la prise en charge est la plus intense. L'éducation des parents quant au positionnement correct et à la mobilisation de l'enfant revêt une importance capitale. Elle est essentielle pour aider les parents au maximum à gérer cette maladie au quotidien. L'objectif de ce travail est de faire le point sur les principaux volets d'éducation thérapeutique destinés aux parents, mais aussi aux thérapeutes qui auront à prendre en charge cette pathologie.

Mots clés : Ostéogénèse Imparfaite, Education Thérapeutique, Pluridisciplinarité.

ABSTRACT : INTEREST OF A THERAPEUTIC EDUCATION PROGRAM IN OSTEOPENIA IMPERFECTA.

Osteopenia imperfecta is a rare and chronic constitutional bone disease that requires long-term management. Fractures in infants and young children are often treated with a conservative approach. All therapeutic means are put in place during this phase so that the minimum of sequelae persist in adulthood. It is therefore during the period of growth that the care is the most intensive. Parent's therapeutic education about the correct positioning and mobilization of the child is of paramount importance. It is essential in helping parents to manage this pathology on a daily basis. The purpose of this work is to review the main aspects of therapeutic education for parents, but also therapists who will have to take charge of this pathology.

Key words: Osteopenia Imperfecta, Therapeutic education, Multidisciplinary.

INTRODUCTION

L'ostéogenèse imparfaite est une maladie génétique rare caractérisée par une fragilité osseuse et une faible masse osseuse, il s'agit d'une ostéoporose congénitale [1]. Sa sévérité est très variable, elle va des formes cliniques très graves avec fractures prénatales et décès périnatal jusqu'aux formes très frustes. Des troubles extra squelettiques sont associés à des degrés variables.

La maladie touche les deux sexes, sans prédominance ethnique ou raciale [2].

La prévalence de l'affection n'est pas connue avec exactitude: en France, 3 000 à 6 000 personnes seraient atteintes, et entre 25000 à 50000 aux Etats unis, soit une prévalence de 1 sur 10 000 à 20 000 personnes.

Dans la majorité des cas elle est transmise selon un mode autosomique dominant, associée à une mutation des gènes COL1A1 ou COL1A2 [3].

La prise en charge médicale fait appel à des équipes pluridisciplinaires engagées. Emaillée souvent de complications, elle est de longue haleine et met souvent à rude épreuve à la fois les équipes soignantes et les familles des enfants malades.

Les patients et leurs familles connaissent d'énormes difficultés à vivre avec leur pathologie au quotidien.

Les difficultés sont perçues sur tous les plans physique, psychologique, social et professionnel [4].

Ainsi l'errance diagnostique est responsable des retards au diagnostic et conduisent souvent à une aggravation de la maladie.

De même l'absence d'information sur l'accès aux médecins spécialistes s'occupant de l'ostéogenèse imparfaite et sur la maladie elle-même contribue au retard diagnostic.

On y rajoute les conséquences sociales car vivre avec une maladie rare implique des choix de vie souvent difficiles notamment au niveau scolaire, professionnel, dans les loisirs, la vie affective ou la vie quotidienne.

Sans oublier de signaler des risques de stigmatisation, d'isolement, d'exclusion, et de discrimination qui peuvent apparaître (par exemple, dans le cadre des assurances, des voyages, ou des accès aux professions) [4].

Les difficultés portent aussi sur le manque de formation des professionnels de la santé et des différents intervenants dans la prise en charge de la maladie (kinésithérapeutes, ergothérapeutes, appareilleurs et travailleurs sociaux)

Le coût des frais de santé est souvent élevé car l'ostéogenèse imparfaite peut nécessiter des hospitalisations répétées, la prescription de médicaments coûteux ou des appareillages spécifiques [4].

Tout au long de la prise en charge, les thérapeutes doivent participer à l'éducation thérapeutique des patients et leur famille, ils doivent aider la famille lors des consultations à la découverte progressive de la maladie pendant les différentes étapes de la vie.

La famille est souvent désespérée dès l'annonce du diagnostic, mais elle reste souvent seule au quotidien face à cette enfant fragile.

L'intérêt de mettre en place un programme adéquat d'éducation thérapeutique pour accompagner les parents et les thérapeutes prend une importance capitale.

DÉFINITION ET PLACE DE L'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE (ETP)

La première définition de l'ETP a été donnée par l'OMS en 1998 :

« L'ETP est un processus continu, intégré dans les soins et centré sur le patient. Il comprend des activités organisées de sensi-

bilisation, d'information, d'apprentissage et d'accompagnement psychosocial concernant la maladie, le traitement prescrit, les soins, l'hospitalisation et les autres institutions de soins concernées... Il vise à aider le patient et ses proches à comprendre la maladie et le traitement, coopérer avec les soignants, vivre le plus sainement possible et maintenir ou améliorer la qualité de vie... » [5].

L'intérêt et l'importance de l'ETP ne concerne pas uniquement les maladies rares, mais toutes les pathologies nécessitant une « gestion de la maladie ».

Pour cela, en France par exemple, un ensemble de textes régissant l'ETP ont été mis en place de même qu'un cadre réglementaire (recommandations de la Haute Autorité de la santé) et des recommandations aux professionnels [6].

« L'ETP est également thérapeutique pour les équipes soignantes en leur permettant de replonger au cœur de leur métier : le « care » c'est-à-dire le soin, l'accompagnement bienveillant et le soutien du malade et de ses proches dans « la maladie chronique » [7].

Ainsi, et tenant compte de nos conditions d'exercice marqués principalement : par l'absence de centre de référence national, le manque ou l'éloignement des centres de médecine physique et de réadaptation (MPR), auxquels se surajoute la méconnaissance et la peur de la pathologie de certains professionnels (les kinésithérapeutes).

La situation est marquée également par l'absence d'association ainsi que l'absence d'aide sociale à la personne et enfin la méconnaissance de la maladie (public, parents, éducation...).

La mise en place d'un programme adapté est impérative et aidera les parents surtout à gérer la première phase de l'enfance de 0 à 4 ans, durant laquelle manipuler cet enfant qui « se brise » au moindre geste est un véritable challenge au quotidien. En réalité, « Connaître la maladie ne signifie pas forcément savoir vivre avec elle ». [7]

LA PHASE INITIALE DU DIAGNOSTIC À 4 ANS

Pendant cette période tous les conseils donnés sont pour les gestes de la vie quotidienne lors des manipulations de l'enfant où tous les mouvements doivent être lents, méthodiques et gentils. Tout mouvement forcé, en diagonale ou en rotation est évité en raison du risque fracturaire

L'apprentissage et les conseils portent sur l'habillage, le bain, les soins, le transport et l'attitude à adopter en cas de fracture.

1. Le principe de l'habillage

Son principe est de choisir des vêtements faciles à mettre et à enlever.

Il faut choisir des vêtements grands (une taille voire deux au-dessus de la taille de l'enfant) et amples (larges emmanchures) pour faciliter le passage de la tête, des bras et des jambes, les pantalons ou vêtements « slim » sont déconseillés.

Il est impératif d'éviter les pyjamas fermés au niveau des pieds; les habits avec « bosses » ou d'appuis dans le dos (pas de pompons, de boutons pression, de fermetures éclair...) et privilégier les bodys et pyjamas avec ouverture sur le devant.

Globalement, la règle est la suivante : un bébé atteint d'ostéogenèse imparfaite doit être le plus libre possible de ses mouvements et le moins gêné ou coincé possible par ses vêtements [8].

2. Le bain et les soins

La maman ou la personne qui s'occupe de nourrir doit garder les doigts écartés pour fournir une base plus large de soutien et une distribution uniforme de la pression de support.

En soulevant ou en tournant le bébé pour le nourrir, l'habiller ou lui changer sa couche, appliquer le soutien dans la plus large zone possible.

Pour la toilette et les soins, il faut soulever le bébé par les fesses et non les pieds (figure 1).



Figure 1. Prise stable par les fesses du bébé
From :www.perinat-fr.org.

Pour le bain, il est plus rassurant d'utiliser des blocs de mousse (figure 2).

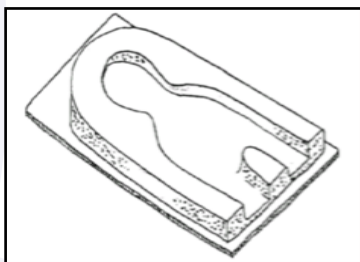


Figure 2. bloc de mousse pour le bain.
(From Association de l'Ostéogénèse Imparfaite, Fr).

3. Le Transport

Le fait de saisir l'enfant doit aussi se faire de manière prudente, il ne faut pas le saisir par la main mais le porter en veillant au maintien de rachis droit, et aux prises équilibrées du tronc. Comme le montre la figure 3.



Figure 3. Prises équilibrées du bébé
(From : www.perinat-fr.org).

Le transport doit se faire dans des conditions sécurisantes, et faire appel souvent aux sièges de transport bien rembourrés (figure 4).



Figure 4. Siège de transport.

4. Conduite à tenir en cas de fracture

Il est très important que les parents sachent se comporter, en cas de survenue d'une fracture spontanée. Le but est de provoquer le moins de douleurs possibles et d'amener l'enfant chez son médecin traitant, le plus vite possible. Pour cela un dépliant est donné aux familles, dès que le diagnos-

tic est posé, comportant les principales instructions et informations relatifs à la pathologie (figure 5).



Figure 5. Fiche informative élaborée par l'équipe de chirurgie orthopédique unité pédiatrique .CHU Constantine.

Après fracture, la durée d'immobilisation doit être raccourcie (la plus courte possible après consolidation). Les bébés portant un plâtre doivent prendre des bains avec une éponge en faisant très attention à ne pas mouiller le plâtre [8].

Les nourrissons qui passent une période prolongée couchés doivent être repositionnés régulièrement. Leurs crânes anormalement souples peuvent être aplatis s'ils restent longtemps dans la même position [8].

En parallèle à cette éducation thérapeutique, la prise en charge en médecine physique est souhaitée. Et cela surtout au décours des fractures où il est impératif de rompre le cercle vicieux : fracture, immobilité, ostéoporose.

La prise en charge rééducative comporte trois objectifs : promouvoir et favoriser les acquisitions motrices, optimiser le développement musculaire, faciliter les activités motrices et optimiser l'indépendance fonctionnelle pour assurer une certaine autonomie et une qualité de vie. Les moyens de procéder varient selon l'âge de l'enfant [9]. La collaboration entre la famille et le soignant : kinésithérapeute, psychomotricien, ergothérapeute est étroite. L'amélioration du capital musculaire et de la fonction contribuent à la réduction de l'ostéoporose [10].

Durant cette phase il faut guider les apprentissages de l'enfant en collaboration avec la famille. Tout mode de déplacement tels le ramper, le quatre pattes ou le déplacement sur les fesses est encouragé. Quand il se lève, la vigilance parentale doit se renforcer pour sécuriser la mise en charge [2,10].

Le recours aux appareillages et aux aides techniques de la marche, peut être nécessaire tel que le corset siège. Celui-ci aide à bien positionner l'enfant et lui permettre des activités en rapport avec son âge.

LA PHASE DE 4 À 10 ANS

C'est la période où les protocoles chirurgicaux sont intenses, l'éducation thérapeutique à ce stade repose principalement sur le bon positionnement selon les directives du chirurgien orthopédiste.

La mobilisation précoce et l'encouragement du lever sont un véritable défi à ce stade, sachant que le manque de centres de référence et la peur ou la méconnaissance de la pathologie par les kinésithérapeutes, font que très peu de patients bénéficient d'une prise en charge pluridisciplinaire adéquate.

Les conseils d'éducation thérapeutique vont porter principalement sur deux volets : le premier concerne l'aménagement des domiciles parentaux en adaptant cet environnement à l'enfant, où tous les facteurs provoquant des chutes : tapis, sols glissants, fils électriques...seront listés et adaptés.

Le second volet porte sur l'intégration scolaire, souvent difficile

dans notre contexte sachant la réticence des responsables des structures scolaires et sportives vis-à-vis d'un enfant fragile.

Le rôle de la famille et du mouvement associatif est primordial ce qui permettra à ces enfants une insertion sociale et un épanouissement certain.

PHASE DE CROISSANCE DE 10 À 16 ANS

C'est la phase du collège au lycée, Habituellement la fréquence des fractures diminue après la puberté.

C'est la période de l'évaluation du retentissement de l'handicap fonctionnel.

Les protocoles en médecine physique et réadaptation précédemment entamés sont poursuivis et les conseils d'éducation thérapeutique portent sur le contrôle de l'obésité qui précipite la mise au fauteuil. L'adolescent qui prend conscience de son désavantage social nécessite une prise en charge psychologique (figure 6).



Figure 6. K L 15 ans, perte de la marche sur obésité.

EDUCATION THÉRAPEUTIQUE ET CONSEIL GÉNÉTIQUE

En l'absence d'un cadre juridique régissant le volet du conseil génétique, les thérapeutes doivent rappeler aux patients et leur famille que la transmission de la maladie est génétique donc transmissible aux enfants.

Le taux de consanguinité dans notre pays est estimé entre 38 et 40% selon la FOREM [11], le médecin est souvent seul à annoncer le diagnostic difficile de la maladie rare.

Il est impératif de mettre en place, dans le cadre de la pluridisciplinarité, la consultation du conseil génétique [12].

Ses principaux objectifs sont d'informer sur la maladie et répondre aux questions de la personne ou du couple, d'estimer le risque de transmission de la maladie, et aussi d'envisager les conséquences du risque estimé.

CONCLUSION

L'ostéogénèse imparfaite est l'exemple même de la maladie à la croisée des chemins de la pédiatrie, de la génétique, de l'orthopédie, de la médecine physique et réadaptation, de l'orthodontie dont la prise en charge est multidisciplinaire.

Les programmes d'ETP sont d'un grand apport pour une meilleure compréhension et une prise en charge adaptée de cette maladie.

Ce type de programme mérite d'être élargi à toutes les équipes soignantes et implique une interdisciplinarité effective centrée sur le patient et sa famille.

Les programmes ETP permettent également aux associations de renforcer leurs compétences et leurs rôles en tant que partenaires aux côtés des médecins et des autres acteurs du système de santé [5].

RÉFÉRENCES

1. Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. Lancet. 2004 ; 363: 1377-85.
2. Forin V. Ostéogénèse imparfaite. Encyclopédie Orphanet. Juin 2007
3. Baujat G, Lebre AS, Cormier-Daire V, Le Merrer M. Ostéogénèse imparfaite, annonce du diagnostic (classification clinique et génétique). Archives de Pédiatrie 2008 ; 15 : 789-791.
4. Lamoril J & al. Les maladies rares (ou orphelines) : organisation générale de leur prise en charge en 2007. Immuno-analyse et biologie spécialisée. 2007; 22: 282-297.
5. Site internet OMS : www.who.int/Publications/fr.
6. http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2734084/fr/osteogenese-imparfaite.
7. Guide pratique de l'Éducation Thérapeutique du Patient. Editions : Alliance des Maladies Rares. 2014
8. Therapeutic Strategies for Osteogenesis Imperfecta. A Guide for Physical Therapists and Occupational Therapists OI foundation. 2010. Internet: www.oif.org.
9. Montpetit K, Ruck-Gibis J. La réadaptation chez l'enfant atteint d'ostéogénèse imparfaite. In: Chiasson RM, Munns C, Zeitlin L, Eds. Approche interdisciplinaire du traitement de l'ostéogénèse imparfaite chez l'enfant. Canada: Hôpital Schriners pour enfant; 2004.
10. Forin V. L'ostéogénèse imparfaite en pédiatrie : traitement médical et de rééducation. Archives de Pédiatrie. 2008; 15: 792-793.
11. Statistiques de la FOREM (la fondation nationale pour la promotion de la santé et le développement de la recherche). Enquête sur la consanguinité sur 12 wilayas algériennes 2007.
12. Shapiro D. Rapport sur le dépistage et les tests génétiques. In: Actes du Comité international de bioéthique de l'UNESCO. 1995; I: 11-26.