

L'ORTHOPÉDISTE PÉDIATRE FACE AUX MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES

Les Maladies Osseuses Constitutionnelles (MOC) sont des affections congénitales rares avec une incidence estimée à 1/10000 naissances pour les plus fréquentes. Elles se caractérisent par des atteintes squelettiques et extra-squelettiques dont la prise en charge impose une pluridisciplinarité et par conséquent un langage commun.

Les atteintes extra-squelettiques diverses peuvent être visuelles, auditives, viscérales et respiratoires. Elles peuvent aussi intéresser le système nerveux central avec parfois un retard mental.

Les atteintes squelettiques sont de type et d'importance variables. Il peut s'agir d'anomalies de la densité osseuse, d'ostéochondrodysplasies ou de dysostoses. L'âge d'apparition et la gravité sont aussi variables avec autant de manifestations cliniques possibles.

L'insuffisance staturale quasi constante et les manifestations cliniques des atteintes de l'appareil locomoteur, souvent au premier plan, constituent la partie visible de l'iceberg et font de l'orthopédiste le premier intervenant. Le pronostic est en réalité conditionné par les atteintes extra-squelettiques.

Cadrer la nosologie est donc un préalable. Les classifications basées au départ sur les aspects cliniques ont progressivement évolué avec l'imagerie, la biologie moléculaire et la génétique.

La classification internationale de 2015 est certes peu utilisée par les praticiens en clinique mais elle est nécessaire pour une normalisation et une cohérence. En 2015, 436 maladies osseuses d'origine génétiques sont reconnues, 364 gènes identifiés. Les avancées de la biologie moléculaire ont permis de définir des groupes de maladies osseuses classées selon le gène impliqué et de mettre en évidence le spectre malformatif spécifique à chaque gène.

Même si le diagnostic demeure en grande partie clinique et radiologique, où à travers une main malformative, une déformation du genou ou un retard de croissance statural, on peut dépister ou diagnostiquer une MOC, l'identification des gènes permet de proposer parfois un diagnostic prénatal, d'améliorer la compréhension des processus pathologiques et de rechercher de nouvelles perspectives thérapeutiques.

La biologie moléculaire et la génétique doivent donc être développées malgré leur coût excessif. Il faudra apprendre à reconnaître ces pathologies mais aussi les différences spécifiques à notre population Maghrébine.

Par ailleurs, une grande partie de ces pathologies ne sont pas connues et ne sont pas enseignées en Algérie. Il revient à la formation médicale continue d'améliorer les connaissances. Elle doit s'adresser à l'ensemble des intervenants : médicaux, paramédicaux et sociaux. Il convient aussi de développer la formation des spécialistes impliqués et d'identifier les centres de compétences, de dépistage et de diagnostic ce qui permettrait d'aboutir à des centres de références de prise en charge de ces pathologies tout en prenant en compte le coût des dispositifs.

En effet, la prise en charge pluridisciplinaire des MOC doit être centralisée en raison de la rareté de ces maladies et ce afin d'assurer le développement des compétences particulièrement en chirurgie et en anesthésie. Le rôle de l'orthopédiste dans la prise en charge de ces pathologies est de préserver, autant que possible, les capacités motrices et l'autonomie pour autoriser l'insertion scolaire et sociale futures. Ce rôle paraît simple mais. Il nécessite, en fait, l'acquisition de compétences spécifiques et un cadre d'exercice sécurisé en raison du terrain.

Aussi, la mise en place de registres locaux et nationaux permettra une meilleure évaluation des aspects épidémiologiques de ces maladies génétiques car le taux de consanguinité demeure important.

En Algérie, en l'absence du cadre juridique légal gérant le conseil génétique, le développement des tests génétiques et la mise en place de groupes multidisciplinaires locaux mieux organisés pour informer et accompagner les patients et les parents peut être une solution. L'information sur les dangers de la con-sanguinité doit être régulièrement rappelée. En effet, et bien que quelques thérapies innovantes soient actuellement disponibles pour certaines MOC, la plupart d'entre elles ne sont pas encore validées. La prévention est donc primordiale.

BENHABILES Assya
Service de Chirurgie Orthopédique A
CHU BENBADDIS Constantine.