



HAL
open science

Enquête de pratique sur la prévention des fragilités osseuses secondaires des enfants et adolescents polyhandicapés en Normandie

Jérémy Devreese

► **To cite this version:**

Jérémy Devreese. Enquête de pratique sur la prévention des fragilités osseuses secondaires des enfants et adolescents polyhandicapés en Normandie. Médecine humaine et pathologie. 2021. dumas-03534159

HAL Id: dumas-03534159

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03534159>

Submitted on 19 Jan 2022

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

UNIVERSITÉ de CAEN NORMANDIE

UFR SANTÉ

FACULTÉ de MÉDECINE

Année 2020/2021

THÈSE POUR L'OBTENTION
DU GRADE DE DOCTEUR EN MÉDECINE

Présentée et soutenue publiquement le : 9 septembre 2021

par

Monsieur DEVREESE Jérémy

Né le 09/12/1991 à LISIEUX (Calvados)

TITRE DE LA THÈSE :

**Enquête de pratique sur la prévention des fragilités osseuses secondaires
des enfants et adolescents polyhandicapés en Normandie**

Président : Monsieur le Professeur BROUARD Jacques

Membres : Monsieur le Professeur MARCELLI Christian

Monsieur le Professeur REZNIK Yves

Madame le Docteur BACH Nathalie

Madame le Docteur DESDOITS Alexandra

Directrice de thèse : Docteur DESDOITS Alexandra

Année Universitaire 2020/2021**Doyen**

Professeur Emmanuel TOUZÉ

Assesseurs

Professeur Paul MILLIEZ (pédagogie)

Professeur Guy LAUNOY (recherche)

Professeur Sonia DOLLFUS & Professeur Evelyne EMERY (3^{ème} cycle)**Directrice administrative**

Madame Sarah CHEMTOB

PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS - PRATICIENS HOSPITALIERS

M.	AGOSTINI Denis	Biophysique et médecine nucléaire
M.	AIDE Nicolas	Biophysique et médecine nucléaire
M.	ALEXANDRE Joachim	Pharmacologie clinique
M.	ALLOUCHE Stéphane	Biochimie et biologie moléculaire
M.	ALVES Arnaud	Chirurgie digestive
M.	AOUBA Achille	Médecine interne
M.	BABIN Emmanuel	Oto-Rhino-Laryngologie
M.	BÉNATEAU Hervé	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
M.	BENOIST Guillaume	Gynécologie - Obstétrique
M.	BERGER Ludovic	Chirurgie vasculaire
M.	BERGOT Emmanuel	Pneumologie
M.	BIBEAU Frédéric	Anatomie et cytologie pathologique
Mme	BRAZO Perrine	Psychiatrie d'adultes
M.	BROUARD Jacques	Pédiatrie
M.	BUI Thanh-huy Eric	Psychiatrie d'adultes
M.	BUSTANY Pierre	Pharmacologie
Mme	CHAPON Françoise	Histologie, Embryologie
Mme	CLIN-GODARD Bénédicte	Médecine et santé au travail
M.	DAMAJ Ghandi Laurent	Hématologie
M.	DAO Manh Thông	Hépatologie-Gastro-Entérologie
M.	DEFER Gilles	Neurologie
M.	DELAMILLIEURE Pascal	Psychiatrie d'adultes
M.	DENISE Pierre	Physiologie
Mme	DOLLFUS Sonia	Psychiatrie d'adultes
Mme	DOMPMARTIN-BLANCHÈRE Anne	Dermatologie

M. DREYFUS Michel	Gynécologie - Obstétrique
M. DU CHEYRON Damien	Réanimation médicale
Mme ÉMERY Evelyne	Neurochirurgie
M. ESMAIL-BEYGUI Farzin	Cardiologie
Mme FAUVET Raffaèle	Gynécologie – Obstétrique
M. FISCHER Marc-Olivier	Anesthésiologie et réanimation
M. GÉRARD Jean-Louis	Anesthésiologie et réanimation
M. GUÉNOLÉ Fabian	Pédopsychiatrie
Mme GUITTET-BAUD Lydia	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
M. HAMON Martial	Cardiologie
Mme HAMON Michèle	Radiologie et imagerie médicale
M. HANOUCZ Jean-Luc	Anesthésie et réa. médecine péri-opératoire
M. HITIER Martin	Anatomie –ORL Chirurgie Cervico-faciale
M. HULET Christophe	Chirurgie orthopédique et traumatologique
M. ICARD Philippe	Chirurgie thoracique et cardio-vasculaire
M. JOIN-LAMBERT Olivier	Bactériologie - Virologie
Mme JOLY-LOBBEDEZ Florence	Cancérologie
M. JOUBERT Michael	Endocrinologie
M. LAUNOY Guy	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
M. LE HELLO Simon	Bactériologie-Virologie
Mme LE MAUFF Brigitte	Immunologie
M. LOBBEDEZ Thierry	Néphrologie
M. LUBRANO Jean	Chirurgie viscérale et digestive
M. MAHE Marc-André	Cancérologie
M. MANRIQUE Alain	Biophysique et médecine nucléaire
M. MARCÉLLI Christian	Rhumatologie
M. MARTINAUD Olivier	Neurologie
M. MAUREL Jean	Chirurgie générale
M. MILLIEZ Paul	Cardiologie
M. MOREAU Sylvain	Anatomie/Oto-Rhino-Laryngologie
M. MOUTEL Grégoire	Médecine légale et droit de la santé
M. NORMAND Hervé	Physiologie
M. PARIENTI Jean-Jacques	Biostatistiques, info. médicale et tech. de communication
M. PELAGE Jean-Pierre	Radiologie et imagerie médicale

Mme PIQUET Marie-Astrid	Nutrition
M. QUINTYN Jean-Claude	Ophtalmologie
Mme RAT Anne-Christine	Rhumatologie
M. REPESSE Yohann	Hématologie
M. REZNIK Yves	Endocrinologie
M. ROD Julien	Chirurgie infantile
M. ROUPIE Eric	Médecine d'urgence
Mme THARIAT Juliette	Radiothérapie
M. TILLOU Xavier	Urologie
M. TOUZÉ Emmanuel	Neurologie
Mme VABRET Astrid	Bactériologie - Virologie
M. VERDON Renaud	Maladies infectieuses
Mme VERNEUIL Laurence	Dermatologie
M. VIVIEN Denis	Biologie cellulaire

PROFESSEURS ASSOCIÉS DES UNIVERSITÉS A MI-TEMPS

Mme BELLOT Anne	Pédiatrie
M. DE LA SAYETTE Vincent	Neurologie
M. GUILLAUME Cyril	Médecine palliative
M. LE BAS François	Médecine Générale
M. SABATIER Rémi	Cardiologie

PRCE

Mme LELEU Solveig	Anglais
-------------------	---------

PROFESSEURS ÉMÉRITES

M. DERLON Jean-Michel	Neurochirurgie
M. GUILLOIS Bernard	Pédiatrie
M. HABRAND Jean-Louis	Cancérologie option Radiothérapie
M. HURAUULT de LIGNY Bruno	Néphrologie
Mme KOTTLER Marie-Laure	Biochimie et biologie moléculaire
M. LE COUTOUR Xavier	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
M. LEPORRIER Michel	Hématologie
M. RAVASSE Philippe	Chirurgie infantile
M. TROUSSARD Xavier	Hématologie
M. VIADER Fausto	Neurologie

Année Universitaire 2020/2021**Doyen**

Professeur Emmanuel TOUZÉ

Assesseurs

Professeur Paul MILLIEZ (pédagogie)

Professeur Guy LAUNOY (recherche)

Professeur Sonia DOLLFUS & Professeur Evelyne EMERY (3^{ème} cycle)**Directrice administrative**

Madame Sarah CHEMTOB

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITÉS - PRATICIENS HOSPITALIERS

Mme BENHAÏM Annie	Biologie cellulaire
M. BESNARD Stéphane	Physiologie
Mme BONHOMME Julie	Parasitologie et mycologie
M. BOUVIER Nicolas	Néphrologie
M. BROSSIER David	Pédiatrie
M. COULBAULT Laurent	Biochimie et Biologie moléculaire
M. CREVEUIL Christian	Biostatistiques, info. médicale et tech. de communication
M. DE BOYSSON Hubert	Médecine interne
Mme DINA Julia	Bactériologie - Virologie
Mme DUPONT Claire	Pédiatrie
M. ÉTARD Olivier	Physiologie
M. GABEREL Thomas	Neurochirurgie
M. GRUCHY Nicolas	Génétique
M. ISNARD Christophe	Bactériologie Virologie
M. JUSTET Aurélien	Pneumologie
Mme KRIEGER Sophie	Pharmacie
M. LEGALLOIS Damien	Cardiologie
Mme LELONG-BOULOUARD Véronique	Pharmacologie fondamentale
Mme LEVALLET Guénaëlle	Cytologie et Histologie
M. MACREZ Richard	Médecine d'urgence
M. MITTRE Hervé	Biologie cellulaire
M. MOLIN Arnaud	Génétique
M. SAINT-LORANT Guillaume	Pharmacie

M. SESBOÛÉ Bruno	Physiologie
M. TOUTIRAIS Olivier	Immunologie
M. VEYSSIERE Alexis	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie

MAITRE DE CONFERENCES DES UNIVERSITÉS DE MÉDECINE GÉNÉRALE

M. HUMBERT Xavier

MAITRES DE CONFERENCES ASSOCIÉS DES UNIVERSITÉS A MI-TEMPS

Mme ABBATE-LERAY Pascale	Médecine générale
M. BANSARD Mathieu	Médecine générale
M. COUETTE Pierre-André	Médecine générale
Mme NOEL DE JAEGHER Sophie	Médecine générale
M. PITHON Anni	Médecine générale
M. SAINMONT Nicolas	Médecine générale
Mme SCHONBRODT Laure	Médecine générale

MAITRES DE CONFERENCES ÉMÉRITES

Mme DEBRUYNE Danièle	Pharmacologie fondamentale
Mme DERLON-BOREL Annie	Hématologie
Mme LEPORRIER Nathalie	Génétique

REMERCIEMENTS

Il me sera difficile de remercier l'ensemble des personnes qui me tiennent à cœur, car c'est grâce à leurs bons soins et à leurs motivations que j'ai pu mener à bien cette thèse.

Remerciements à ma directrice de thèse :

Madame le Docteur DESDOITS Alexandra

Merci de m'avoir fait confiance pour la réalisation de cette thèse qui te tenait à cœur, avec un sujet passionnant et enrichissant. Merci de m'avoir guidé dans ce projet de recherche, pour ton soutien, ton encouragement et ton accompagnement, tout au long de ce travail et dans la pratique quotidienne de la pédiatrie. Tu trouveras mes remerciements et ma reconnaissance sincère pour ton aide précieuse. J'espère que cette thèse sera à la hauteur de ton investissement dans ce travail de recherche.

Remerciements à mon président du Jury :

Monsieur le Professeur BROUARD Jacques

Merci de m'avoir fait l'honneur de diriger et de présider mon jury de thèse. Merci pour votre encadrement, votre humanité, votre bienveillance, votre pédagogie et votre soutien dont vous avez fait preuve durant les quatre années de mon internat. Veuillez trouver ici l'expression de ma sincère gratitude et de mon profond respect.

Remerciements aux membres du Jury :

Monsieur le Professeur MARCELLI Christian

Merci de m'avoir fait l'honneur d'accepter de juger mon travail, en participant à mon jury de thèse. Je vous remercie d'avoir apporté votre expérience. Veuillez trouver l'expression de ma reconnaissance et de ma respectueuse considération.

Monsieur le Professeur REZNIK Yves

Merci de m'avoir fait l'honneur d'accepter de participer à mon jury de thèse. Je tenais à exprimer ma sincère gratitude pour votre confiance, votre encadrement, votre soutien moral et vos encouragements dans l'apprentissage de l'endocrinologie et de la diabétologie. Merci pour tous vos précieux conseils. J'ai acquis un savoir-faire et un savoir être en travaillant à vos côtés.

Madame le Docteur BACH Nathalie

Merci de m'avoir fait l'honneur d'accepter de juger mon travail, en participant à mon jury de thèse. Merci pour votre soutien et votre pédagogie pendant mon externat et mon internat. Je vous prie d'accepter l'expression de ma reconnaissance et de mon profond respect.

Remerciements professionnels :

Le travail de thèse est la conclusion de plusieurs années d'une formation difficile et prenante, je souhaite remercier l'ensemble des équipes de pédiatrie avec qui j'ai eu la chance de travailler (médecins, internes, puériculteurs(trices), infirmier(e)s, auxiliaires de puéricultures, aide-soignant(e)s, secrétaires, psychologues et éducatrices) qui m'ont accompagné dans l'apprentissage de la pédiatrie. Merci pour votre intérêt dans mon projet professionnel.

Je tiens aussi à remercier l'équipe d'endocrinologie et de diabétologie du CHU de Caen (Pr Reznik, Mickael, Anne, Julia et Bleunn, ainsi que l'équipe paramédicale) pour leur encadrement et leur gentillesse. J'ai progressé à leurs côtés.

Merci à l'équipe de réanimation pédiatrique (Mikael, Florence, David, Nolwenn et Charlotte), pour m'avoir fait découvrir et aimer cette spécialité. J'ai acquis des merveilleuses connaissances qui me serviront tous au long de mon parcours, ainsi qu'une confiance en moi-même. Merci à Florence pour toutes les séances de formation en simulation.

Je remercie l'URML et le RSVA, d'avoir soutenu le projet et d'avoir permis la diffusion des questionnaires auprès des acteurs du handicap. Merci à toutes les personnes ayant répondu aux questionnaires.

Remerciements personnels :

A tous les membres de ma famille, sans oublier ceux partis beaucoup trop tôt, merci pour votre soutien et vos encouragements, tout au long de mon parcours.

A mes parents, pour leurs encouragements, leur soutien, et leur confiance indéfectible pendant toutes ces années. J'ai eu la chance de grandir dans un environnement bienfaisant et bienveillant. Merci d'avoir toujours été présents et d'avoir partagé tous les moments de ma vie. Merci de m'avoir accompagné pendant cette aventure médicale, d'avoir accepté et de m'avoir encouragé dans cette formation. Cette thèse est la conclusion de toutes ces années d'études et de sacrifices que nous avons dû faire. MERCI.

A mes grands-parents, pour vos petites attentions, votre confiance, votre amour, votre bonne humeur et votre chaleur rassurante dans le quotidien parfois difficile. Merci de m'avoir soutenu dans toutes ces épreuves.

A mes frères et sœurs, merci d'avoir toujours été présents. Je ne sais pas ce que j'aurais pu faire sans vous. Je suis fier de qui vous êtes devenus.

A mes amis, pour tous les merveilleux moments (et les moins bons) que nous avons partagé ensemble.

A mes co-internes, merci d'avoir été présents à mes côtés durant ces années que nous avons partagées ensemble. Merci à Hugo et à Ines, mes co-internes durant le semestre d'endocrinologie, avec qui nous formions la Dream Team Endoc, pour votre bonne humeur et pour tous les bons moments que nous avons passés ensemble.

A tous ceux qui ont consacré du temps à la relecture de cette thèse.

Je vous en suis reconnaissant.

LISTE DES ABREVIATIONS

ANESM : Agence Nationale de l'Evaluation et de la qualité des Services sociaux et Médico-sociaux

AVC : Accident Vasculaire Cérébral

CAMPS : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

CHU : Centre Hospitalier Universitaire

CMP : Centre Médico-Pédagogique

CMPP : Centre Médico-psycho-pédagogique

COP : Chirurgien Orthopédique Pédiatrique

CRP : Protéine C Réactive

CTX : Télopeptides C-terminaux

DMO : Densité Minérale Osseuse

GH : Hormone de Croissance

HAS : Haute Autorité de Santé

HBPM : Héparine de Bas Poids Moléculaire

IMC : Indice de Masse Corporel

IME : Institut Médico-Educatif

MICI : Maladie Inflammatoire Chronique Intestinale

MPR : Médecin de Médecine Physique et Réadaptation

NFS : Numération Formule Sanguine

PAL : Phosphatase ALcaline

PNDS : Protocole National de Diagnostic et de Soins

PTH : Parathormone

RCH : Rectocolite Hémorragique

RSVA : Réseau de Services pour une Vie Autonome

SESSAD : Service d'Education Spécialisée et de Soins A Domicile

SSR : Soins de Suite et Rééducation

URML : Union Régionale des Médecins Libéraux

VS : Vitesse de Sédimentation

25-OHD : 25-hydroxy-vitamine D

LISTES DES TABLEAUX, IMAGES ET FIGURES

1- TABLEAUX :

Tableau 1. Causes de fragilités osseuses secondaires [1].....	3
Tableau 2. Score de Genant [47].....	7
Tableau 3. Doses quotidiennes de calcium et vitamine D recommandées [14, 59].	11
Tableau 4. Taux de participation attendu et réel.....	31
Tableau 5. Réponses concernant l'implication des médecins dans la prise en charge des enfants en situation de handicap.....	31
Tableau 6. Caractéristiques démographiques des médecins ayant répondu au questionnaire.....	32
Tableau 7. Réponses à la question B1 : « Existe-t-il un PND (Protocole National de Diagnostic et de soins) spécifique des fragilités osseuses secondaires des enfants ? ». ...	33
Tableau 8. Réponses à la question B2 : « Quelles pathologies peuvent entraîner une fragilité osseuse secondaire ? ».....	33
Tableau 9. Réponses à la question B3 : « Quels sont les principaux facteurs de risques possibles des fragilités osseuses secondaires ? ».....	34
Tableau 10. Réponses à la question B4 : « Pensez-vous à une fragilité osseuse secondaire devant des douleurs osseuses ? ».	35
Tableau 11. Réponses à la question B5 : « Connaissez-vous des traitements médicamenteux pouvant favoriser les fragilités osseuses secondaires ? ».....	35
Tableau 12. Réponses à la question C1 : « La prévention de la fragilité osseuse secondaire est-elle une question que vous vous posez lorsque vous voyez un enfant polyhandicapé en consultation ? ».	36
Tableau 13. Réponses à la question C2 : « Quels moyens de prévention médicamenteux connaissez-vous ? ».....	37
Tableau 14. Réponses à la question C3 : « Quel(s) moyen(s) de prévention non-médicamenteux connaissez-vous ? ».	37
Tableau 15. Réponses à la question C4 : « Quels moyens de prévention mettez-vous en œuvre ? ».	38
Tableau 16. Réponses à la question C5 : « Participez-vous à des formations de sensibilisation sur ce thème ? ».	39
Tableau 17. Réponses à la question D1 : « Connaissez-vous la verticalisation des enfants polyhandicapés ? ».....	39

Tableau 18. Réponses à la question D2 : « Faites-vous le nécessaire pour la mettre en pratique ? » .	39
Tableau 19. Réponses à la question D3 : « Encouragez-vous les parents et les autres intervenants à réaliser la verticalisation ? » .	40
Tableau 20. Réponses à la question D4 : « Savoir que la verticalisation est un facteur important de la minéralisation osseuse vous inciterait-il plus à prescrire, et/ou encourager les parents et les soignants (paramédicaux, personnels médico-sociaux) à mettre en œuvre la verticalisation ? » .	40
Tableau 21. Réponses concernant l'implication des paramédicaux dans la prise en charge des enfants en situation de handicap.	41
Tableau 22. Caractéristiques démographiques des paramédicaux ayant répondu au questionnaire.	42
Tableau 23. Réponses à la question F1 : « Avez-vous déjà entendu parler de fragilité osseuse ? (si oui, comment ?) » .	43
Tableau 24. Réponses à la question F2 : « La prévention de la fragilité osseuse secondaire est-elle une question que vous vous posez dans la prise en charge d'un enfant polyhandicapé ? » .	43
Tableau 25. Réponses à la question F3 : « Savez-vous que la supplémentation en vitamine D est un facteur important de la prévention de la fragilité osseuse ? » .	43
Tableau 26. Réponses à la question F4 : « Connaissez-vous d'autres moyens de prévention, médicamenteux ou non-médicamenteux ? ».	44
Tableau 27. Réponses à la question F5 : « Participez-vous à des formations de sensibilisation sur ce thème ? » .	44
Tableau 28. Réponses à la question G1 : « Connaissez-vous la verticalisation des enfants polyhandicapés ? ».	44
Tableau 29. Réponses à la question G2 : « Encouragez-vous les parents et les autres intervenants à réaliser la verticalisation ? » .	45
Tableau 30. Réponses à la question G3 : « Si la verticalisation est prescrite par le médecin, est-ce que vous la mettez en œuvre ? » .	45
Tableau 31. Réponses à la question G4 : « Savoir que la verticalisation est un facteur important de la minéralisation osseuse vous inciterait-il plus à la mettre en œuvre, et/ou encourager les parents et les autres professionnels à le faire également ? » .	45

2- IMAGES :

Image 1. Ostéodensitométrie.	5
Image 2. Score semi-quantitatif de Genant [1].	8
Images 3. Exemples de verticalisateurs.	12
Image 4. Nombre d'établissements par région selon annuaire.action-sociale.org (registre français du social et médico-social en date du 27/04/2021).	24

3- FIGURES :

Figure 1. Proposition d'une triade de prévention de la fragilité osseuse secondaire chez l'enfant polyhandicapé.	13
Figure 2. Evolution des douleurs après traitement [47].	15
Figure 3. Evolution des fractures et de l'ostéodensitométrie après traitement [47].	15
Figure 4. Facteurs de solidité osseuse [70].	17
Figure 5. Modélisation du mécanostat [71].	17
Figure 6. Schéma du remodelage osseux [71].	18
Figure 7. Régulation et actions de la PTH.	20
Figure 8. Flow chart des questionnaires médicaux.	27
Figure 9. Flow chart des questionnaires paramédicaux.	27
Figure 10. Recommandations pour l'évaluation de la fragilité osseuse secondaire des enfants et adolescents polyhandicapés.	54

TABLE DES MATIERES

INTRODUCTION	1
A- LA FRAGILITE OSSEUSE SECONDAIRE	1
1- Définition.....	2
2- Epidémiologie.....	2
3- Etiologies.....	3
4- Facteurs influençant la masse osseuse.....	4
5- Facteurs de risque de fragilité osseuse secondaire.....	4
B- EVALUATION DE LA SANTE OSSEUSE CHEZ LES ENFANTS A RISQUE	5
1- Evaluation de la densité minérale osseuse.....	5
2- Rechercher une fracture.....	7
3- Marqueurs de formation et de résorption osseuse.....	8
4- Bilan biologique recommandé dans l'évaluation de la fragilité osseuse secondaire.....	9
C- MESURES DE PREVENTION GENERALES	9
1- Traitement de la maladie causale.....	9
2- Nutrition et supplémentation en calcium et vitamine D.....	10
3- Renforcement musculaire et activité physique.....	11
4- La verticalisation.....	11
D- TRAITEMENT DE LA FRAGILITE OSSEUSE SECONDAIRE	13
1- Posologie des bisphosphonates.....	13
2- Durée du traitement et tolérance des bisphosphonates.....	15
3- Indications du traitement curatif par bisphosphonates.....	16
4- Utilisation des bisphosphonates en traitement préventif ?.....	16
E- METABOLISME OSSEUX ET PHOSPHOCALCIQUE	16
1- Site de régulation du calcium.....	18
2- Physiologie ostéo-calciq.....	18
3- Les hormones de régulation du métabolisme phosphocalciq.....	19
4- Actions des mesures préventives sur le métabolisme phosphocalciq.....	21
F- L'ENFANT POLYHANDICAPE	21
1- Incidence et prévalence du polyhandicap chez l'enfant.....	22
2- Etiologie du polyhandicap.....	23
3- Lieux de vie et de soins : Structures de prise en charge du polyhandicap.....	23

4- Présentation clinique de l'enfant polyhandicapé atteint de fragilité osseuse secondaire	25
G- OBJECTIFS DE L'ETUDE.....	26
MATERIEL ET METHODES	27
A- Description de l'étude	27
B- Sélection de la population d'étude.....	27
C- Elaboration des questionnaires	28
D- Constitution de l'échantillon.....	28
E- Recueil des données	29
F- Documents à disposition des professionnels.....	29
G- Critères de jugement principal et secondaires	29
H- Analyse statistique des données	29
I- Considération éthique	30
RESULTATS.....	31
A- QUESTIONNAIRES DES PROFESIONNELS MEDICAUX.....	31
1- Description de la population analysée	32
2- Fragilités osseuses secondaires	33
3- Prévention des fragilités osseuses secondaire	36
4- Verticalisation	39
B- QUESTIONNAIRES DES PROFESIONNELS PARAMEDICAUX	41
1- Description de la population analysée	42
2- Prévention des fragilités osseuses secondaires.....	42
3- Verticalisation	44
DISCUSSION	46
A- TAUX DE PARTICIPATION ATTENDUS.....	46
B- RESULTATS	46
C- CONCERNANT LA VERTICALISATION	48
D- FORCE DE L'ETUDE	49
E- FAIBLESSE DE L'ETUDE.....	49
F- PERSPECTIVES	51
G- ORGANISATION NATIONALE ET REGIONALE	52
H- PROPOSITION DE RECOMMANDATION POUR LA PREVENTION DE LA FRAGILITE OSSEUSE DES ENFANTS ET ADOLESCENTS POLYHANDICAPES.....	52
CONCLUSION	55
BIBLIOGRAPHIE.....	57

ANNEXE 1 : TABLEAU D'EQUIVALENCES CALCIQUES [3].....	65
ANNEXE 2 : VALEURS BIOLOGIQUES NORMALES [51].....	66
ANNEXE 3 : QUESTIONNAIRES MEDICAUX.....	68
ANNEXE 4 : QUESTIONNAIRES MEDICO-SOCIAUX.....	72
ANNEXE 5 : FORMULAIRE D'INFORMATION	75
ANNEXE 6 : FRAGILITES OSSEUSES SECONDAIRES EN PRATIQUE	76
ANNEXE 7 : FORMULAIRE DE NON OPPOSITION (1)	77
ANNEXE 8 : FORMULAIRE DE NON OPPOSITION (2)	78
ANNEXE 9 : CENTRE CONSTITUTIF NORMAND	79

INTRODUCTION

Les fragilités osseuses de l'enfant peuvent être d'origine primaire ou secondaire. Les formes primaires sont rares et regroupent l'ostéogenèse imparfaite et l'ostéoporose idiopathique juvénile [1 - 3]. Les formes secondaires s'accroissent en raison d'une amélioration de la prise en charge des affections pédiatriques et d'une plus grande attention portée à leurs conséquences sur la santé osseuse [2]. Les enfants polyhandicapés peuvent avoir une fragilité osseuse responsable d'une augmentation de l'incidence des fractures dans un contexte de traumatisme de faible cinétique.

Nous ne traiterons dans ce document que des causes secondaires de fragilité osseuse.

A- LA FRAGILITE OSSEUSE SECONDAIRE

La fragilité osseuse secondaire des enfants et adolescents (équivalent de l'ostéoporose chez l'adulte), peut atteindre l'ensemble du squelette humain. Elle est caractérisée par une diminution de la densité/masse osseuse, parfois associée à des anomalies de la microarchitecture osseuse (réduction du nombre et de l'épaisseur des trabécules osseuses, augmentation de la porosité de l'os cortical) [1, 4]. Ces événements augmentent la fragilité osseuse et sont responsables d'une augmentation du risque de fracture chez l'enfant.

Bien que sous-diagnostiquée, la fragilité osseuse secondaire est une préoccupation de plus en plus présente en pédiatrie. La reconnaître peut-être difficile chez l'enfant, en raison des liens étroits existant entre la croissance osseuse, le sexe, l'âge et le statut pubertaire [2].

Au stade précoce, cette affection est asymptomatique. Au stade avancé, elle se manifeste par des douleurs osseuses et/ou des fractures des os longs ou des vertèbres. La diminution de la masse osseuse peut être découverte fortuitement, en particulier lors de la réalisation de radiographies qui peuvent mettre en évidence une ostéopénie.

En résumé, les fractures, dans ce contexte, sont donc le résultat de la fragilité osseuse, et la prévention de cette dernière est un objectif de promotion de la santé osseuse.

1- Définition

Chez l'adulte, la définition de l'ostéoporose nécessite la réalisation d'un examen, l'absorptiométrie biphotonique à rayon-X (ou ostéodensitométrie), afin de mesurer la densité minérale osseuse (DMO). La résistance osseuse est fortement dépendante de la DMO [5]. Le risque de fracture est corrélé à la masse osseuse indépendamment des manifestations cliniques : risque multiplié par 2,6 pour chaque déviation standard perdue [6]. Comme l'ostéoporose peut être présente en l'absence de signes cliniques, la définition est donc basée sur la densitométrie osseuse. Pour la femme ménopausée et l'homme > 50 ans, l'ostéoporose est définie par des valeurs de DMO avec un T-score < -2,5 DS sur au moins un site [5].

Chez l'enfant, la définition est basée sur les conséquences cliniques [7], notamment en lien avec l'incertitude entre une valeur de DMO basse isolée et le risque de fracture osseuse [8, 9]. En effet, il a été rapporté des fractures vertébrales chez des enfants avec des valeurs de DMO normales (Z-score > - 2 DS) [10].

Définition de la fragilité osseuse chez l'enfant [1] :

> 1 fracture vertébrale¹ sans traumatisme significatif quels que soient les chiffres de la densité minérale osseuse
et/ou
Fractures des os longs cliniquement significatives² et DMO avec Z-score³ < - 2

¹ Perte de > 20% de la hauteur d'au moins une vertèbre au niveau du rachis

² Fracture secondaire à des traumatismes faibles ou modérés ou > 2 fractures avant l'âge de 10 ans ou > 3 fractures avant l'âge de 19 ans

³ Valeurs ajustées à l'âge, au genre, à la taille et à la maturation osseuse (dépendant du stade pubertaire de l'enfant)

2- Epidémiologie

Il est difficile de déterminer l'épidémiologie de la fragilité osseuse secondaire en raison d'une population hétérogène (âge, étiologie, morbidité et prise en charge) [11]. Dans une revue systématique de 2009, il n'existait qu'un nombre limité de preuve dans l'association d'une DMO basse et de la survenue de fractures chez les enfants atteints de paralysie cérébrale [11]. Chez les enfants non déambulant, la fragilité osseuse concernait 60 à 97% des enfants de plus de 9 ans [12] et les fractures chez les enfants atteints de paralysie cérébrale étaient de 4% par an [11].

3- Etiologies

Il existe de nombreuses causes de fragilité osseuse, notamment les pathologies inflammatoires et neuromusculaires, qui peuvent entraîner une immobilisation prolongée, une inflammation ou une dénutrition. Le traitement de certaines de ces pathologies peut nécessiter un traitement par glucocorticoïdes.

Les pathologies pour lesquelles les enfants sont les plus immobiles (et par conséquent les plus à risque de fragilité osseuse) sont la paralysie cérébrale, la myopathie et la paraplégie.

Tableau 1. Causes de fragilités osseuses secondaires [1].

	Pathologies	Facteurs de risque					
		Immobilisation	Inflammation	Traitement glucocorticoïdes	Autres traitements	Dénutrition	Hypogonadisme
Maladies neurologiques	Paralysie cérébrale, syndrome de Rett	+			Anti-épileptiques	+/-	+/-
	Maladies neuromusculaires (Duchenne)	+		+		+/-	+/-
Maladies inflammatoires	Maladies inflammatoires du tube digestif (maladie de Crohn, rectocolite)	+	+	+		+/-	+/-
	Arthrite juvénile idiopathique	+	+	+		+/-	+/-
	Connectivites (lupus, dermatomyosite, sclérodémie) vascularites	+	+	+		+/-	+/-
Cancer	Leucémie	+	+	+		+/-	+/-
	Cancer solide	+	+			+/-	+/-
Malabsorption	Maladie cœliaque					+/-	+/-
	Grêle court					+/-	+/-
Pathologie rénale	Syndrome néphrotique			+		+/-	+/-
Pathologies respiratoires	Mucoviscidose	+		+		+/-	+/-
	Asthme			+			+/-
Maladie psychiatrique	Anorexie					+	+/-
Transplantation		+		+		+/-	+/-

Les autres causes de fragilité osseuse secondaire sont [2, 3, 13, 14, 15] :

- Endocriniennes : Syndrome de Cushing, hyperthyroïdie, agénésie gonadique, déficit en hormone de croissance, retard pubertaire,
- Hépto-gastro-intestinales : Atrésie biliaires, hépatite chronique, syndromes de malabsorption [16], maladies inflammatoires chroniques de l'intestin (MICI),
- Métaboliques : Phénylcétonurie, Glycogénose de type 1,
- Hématologiques : Leucémie aiguë lymphoblastique [17 - 19], thalassémie,
- Autres causes : Corticothérapie, traitement anti-épileptique, immobilisation prolongée, anorexie mentale [20 - 22], polykystose rénale.

4- Facteurs influençant la masse osseuse

Il existe de nombreux facteurs pouvant influencer la masse osseuse, notamment génétiques (hérédité, genre), nutritionnels (apports caloriques, protéiques et calciques), endocriniens (hormone de croissance, stéroïdes sexuels, vitamine D) et mécaniques (activité physique, poids) [23].

5- Facteurs de risque de fragilité osseuse secondaire

Sa survenue est multifactorielle, mais des facteurs de risque ont été identifiés. Un Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) [1] a récemment été écrit par le Centre de Référence des Maladies Rares du calcium et du phosphore, afin d'aider les praticiens à mieux identifier les patients à risque, à mieux prévenir sa survenue et à homogénéiser la prise en charge de ses patients.

La dénutrition, en raison d'une carence d'apport (anorexie mentale, autres troubles du comportement alimentaire) ou d'une malabsorption (mucoviscidose, MICI, syndrome du grêle court), associant des déficits en protéines, en graisses, en minéraux et en vitamines, est un facteur de risque de fragilité osseuse par diminution de la masse osseuse [1, 24]. Il existe, par exemple, une corrélation positive entre l'IMC (indice de masse corporelle) et la DMO lombaire des enfants atteints de paralysie cérébrale [25]. La quantité et la qualité de la nutrition sont importantes.

En cas de pathologies chroniques ou de polyhandicap, il existe une diminution de la mobilité et de l'activité physique. La diminution des sollicitations mécaniques appliquées sur le squelette est responsable d'une perte osseuse (ou ostéopénie) secondaire à un excès de résorption et prédispose à un risque de fracture [26, 27]. Cette situation est caractéristique des immobilisations prolongées, qu'elles soient locorégionales ou générales. L'absence de mobilisation des articulations induit une diminution de l'activité musculaire, entraînant une fonte musculaire rapide. Il a été montré dans la paralysie cérébrale [27 - 29] ou dans la myopathie de Duchenne [30, 31], qu'une diminution de la mobilité et de la mise en charge, pouvait être responsable d'une diminution de la DMO. Les enfants non marchants ont un risque plus élevé de DMO basse [29].

Les thérapeutiques telles que les glucocorticoïdes (per os ou inhalées) [1, 14, 32, 33], les anti-épileptiques (barbituriques, phénytoïne, valproate et carbamazépine) et les HBPM (Héparine de Bas Poids Moléculaire) peuvent entraîner une déminéralisation osseuse [1]. Une corticothérapie à forte dose (> 1 mg/kg/j) et/ou prolongée (> 3 mois)

nécessite une évaluation du risque fracturaire [1]. Cependant, les glucocorticoïdes sont peu utilisés chez l'enfant polyhandicapé.

B- EVALUATION DE LA SANTE OSSEUSE CHEZ LES ENFANTS A RISQUE

1- Evaluation de la densité minérale osseuse

La détermination de la masse osseuse est réalisée le plus fréquemment par l'ostéodensitométrie. Il s'agit d'une technologie d'imagerie bidimensionnelle, utilisant des rayons X à faible dose, qui mesure l'atténuation des faisceaux de rayons X lorsqu'ils traversent des tissus de densité variable. Elle mesure la teneur en minéraux osseux (exprimée en gramme) et la surface projetée de l'os (mesure en centimètre carré) [3, 4]. Il s'agit d'une technologie idéale chez l'enfant, en raison de sa disponibilité, de sa rapidité, de sa précision et de sa faible irradiation (0,02 à 0,03 μ SV) [4]. Des normes sont disponibles dès l'âge de 5 ans, mais l'interprétation nécessite d'utiliser le Z-score (valeur de la DMO comparée à la moyenne d'une population normale de même âge et de même sexe) [34 - 39].

Concernant les enfants de moins de 5 ans, des données pédiatriques ont été établies à l'aide du densitomètre « Lunar Prodigy » [40]. Elles ont été établies car la connaissance des variations physiologiques de la DMO chez les nouveau-nés et nourrisson était nécessaire pour évaluer les changements pathologiques associés aux fractures. Dans cette étude de 2016, le rachis lombaire était le site recommandé par la société internationale de densitométrie clinique, pour l'évaluation des enfants de 0 à 5 ans [40].

Image 1. Ostéodensitométrie.

A) Densitomètre « Lunar Prodigy »



B) Position d'installation [41]



A) https://www.acertys.com/sites/default/files/styles/full_screen/public/2019-03/A.2.3%20Prodigy%20-%20Full%20Size%20-%20JPG%20-%20400KB_0.jpg?itok=6Si4ARJg (06/05/2021). B) Position d'installation pour la réalisation d'une ostéodensitométrie (décubitus dorsale, jambe relevé à 90° reposant sur un cube) [41].

Les erreurs concernant la précision des mesures seraient inférieures à 1% [4, 42]. Cependant, des erreurs supplémentaires peuvent être introduites avec les artéfacts de mouvements [4, 27, 43, 44]. Une chirurgie antérieure de la hanche, des implants métalliques, une scoliose ou des contractures articulaires induisent une imprécision dans la mesure de la DMO des fémurs proximaux et de la colonne lombaire [27, 44]. Les patients souffrant de déficiences intellectuelles ou neurologiques peuvent avoir des difficultés à rester immobiles. Un environnement approprié et rassurant peut augmenter les chances d'obtenir une mesure fiable.

Actuellement, les indications à une mesure de la DMO en pédiatrie sont [4] :

- Diagnostic de l'ostéopénie/fragilité osseuse chez les patients présentant des pathologies chroniques,
- Surveillance des interventions thérapeutiques chez les patients ayant des fractures de fragilité traités par bisphosphonates,
- Surveillance de l'impact des facteurs modifiables sur la santé osseuse (activité physique, supplémentation en vitamine D...),
- Prédiction des fractures de fragilité chez les patients à risque de mauvaise santé osseuse.

Les recommandations actuelles sont de mesurer la densité minérale osseuse totale au niveau du corps entier (sans la tête) ou du rachis lombaire [45]. Les valeurs de la DMO (reflet du contenu minéral de l'os, qui est l'une des principales composantes de la résistance osseuse) chez l'enfant doivent être interprétées en fonction de la taille de l'os (influencée par la taille de l'enfant), de la maturation osseuse (influencée par le stade pubertaire) et de la composition corporelle [46].

Les experts recommandent la réalisation de la première évaluation de la DMO [1] :

- Dès l'apparition des manifestations de fragilité osseuse (fractures des vertèbres, douleurs osseuses, fractures pathologiques des os longs),
- Dès la perte d'acquisition de la marche dans les pathologies avec retentissement sur la mobilité (myopathie de Duchenne...),
- En cas de dénutrition sévère prolongée,
- Dans l'année du diagnostic de pathologies acquises (maladies inflammatoires, leucémies).

Le contrôle ultérieur sera réalisé [1] :

- En cas de fractures des os longs significatives ou de fracture vertébrale,
- En cas d'aggravation de la maladie causale ou d'apparition de nouveaux facteurs de risque,
- Tous les ans si DMO du rachis lombaire avec un Z-score $< - 2$,
- Tous les 2 ans si DMO du rachis lombaire avec un Z-score entre $- 1$ et $- 2$.

2- Rechercher une fracture

Les principaux facteurs de risque de fractures vertébrales sont l'inflammation et la diminution de la masse osseuse par le traitement par glucocorticoïdes. La présence de douleurs dorsales est un facteur prédictif de fractures vertébrales. Cependant, ces fractures sont asymptomatiques dans plus de 50% des cas, notamment dans la myopathie de Duchenne, l'arthrite juvénile idiopathique, la maladie de Crohn, le syndrome néphrotique ou la leucémie [1]. Les fractures vertébrales peuvent apparaître en présence d'une densité minérale osseuse normale (Z-score $> - 2$ DS) [1].

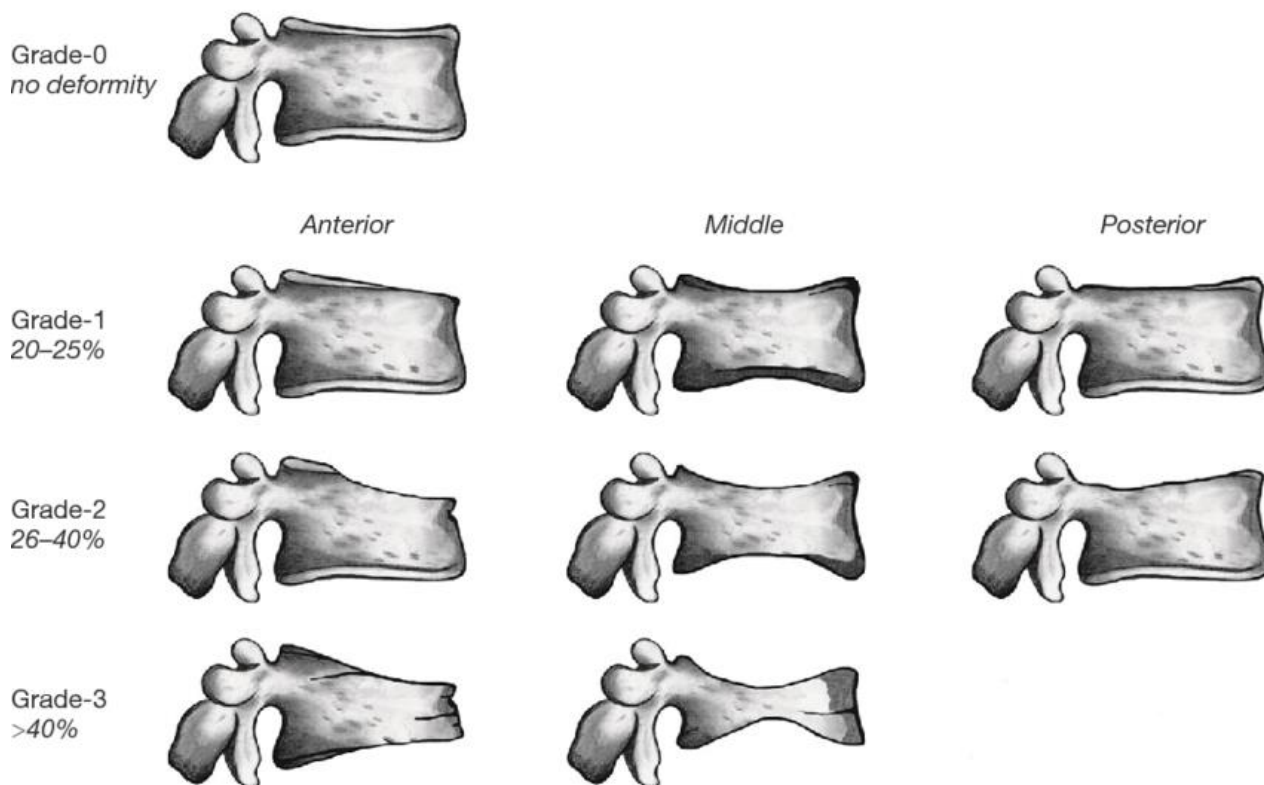
Il n'existe actuellement aucun consensus quant à la technique de recherche des fractures vertébrales. La technique la plus utilisée est la radiographie du rachis thoracolumbaire de face et de profil (si possible en mode EOS qui est 4 à 10 fois moins irradiant qu'une radiographie standard) [1].

Des logiciels de détections des fractures vertébrales utilisant la densitométrie osseuse peuvent être utilisés. La définition d'une fracture vertébrale est une perte $> 20\%$ de la hauteur de la vertèbre. Le score semi-quantitatif de Genant permet de quantifier le degré de sévérité des tassements [47].

Tableau 2. Score de Genant [47].

Grade		Perte de la hauteur vertébrale
1	Normal	$< 20\%$
2	Léger	20 - 25%
3	Modéré	25 - 40%
4	Sévère	$> 40\%$

Image 2. Score semi-quantitatif de Genant [1].



Les signes de fragilité osseuse secondaire, observables sur les radiographies osseuses sont une transparence excessive de la trame osseuse, un amincissement des corticales et/ou une fracture vertébrale.

3- Marqueurs de formation et de résorption osseuse

Selon l'HAS, l'évaluation des marqueurs de résorption osseuse ne sont pas recommandés dans la pratique quotidienne pour le diagnostic de fragilité osseuse [1]. Les télopeptides C-terminaux (CTX) sont des produits de dégradation du collagène osseux de type 1, résultant de la résorption médiée par les ostéoclastes de la matrice extracellulaire de l'os, et sont un marqueur de la résorption osseuse [43]. Le dosage des marqueurs de résorption (CTX) peut être utile pour le suivi d'un traitement par bisphosphonates en objectivant la diminution de la résorption osseuse [1]. Cependant, ce dosage nécessite que l'enfant soit à jeun et doit toujours être réalisé à la même heure afin d'être interprétable.

L'ostéocalcine et la phosphatase alcaline (PAL), synthétisées par les ostéoblastes au cours du processus de formation osseuse, sont libérées dans le sang. Les taux sériques de ces protéines peuvent être des marqueurs utiles de l'activité ostéoblastique [44].

Une excrétion calcique urinaire anormalement élevée, avec un rapport calciurie/créatinurie (mmol/mmol) > 0,5 (normal < 0,5) sur un échantillon à partir de l'âge de 4 ans, peut être un marqueur de la résorption osseuse [48]. L'augmentation de la calciurie peut-être également le reflet de l'immobilisation [48].

4- Bilan biologique recommandé dans l'évaluation de la fragilité osseuse secondaire

Le bilan nutritionnel, afin de rechercher une carence, comporte un ionogramme sanguin, un bilan martial (ferritine, coefficient de saturation de la transferrine) et un dosage d'albumine et de créatinine. Le bilan inflammatoire pour rechercher une pathologie sous-jacente comporte une numération formule sanguine (NFS), le dosage de la vitesse de sédimentation (VS) et de la CRP (Protéine C Réactive).

En cas de malabsorption, il sera nécessaire de réaliser le temps de prothrombine (TP), et les dosages de la vitamine A, vitamine E, vitamine B9 (folates) et vitamine B12.

L'évaluation du statut phosphocalcique comporte un bilan sanguin avec dosage de la calcémie, de la phosphorémie (à jeun), des phosphatases alcalines (PAL), de la 25-hydroxy-vitamine D et de la PTH, associant un bilan urinaire avec dosage de la calciurie et de la créatinurie (sur un échantillon urinaire le matin au réveil, si possible).

Il est important de rechercher une carence en vitamine D, déterminée par le dosage de la 25-hydroxy-vitamine D. Un dosage < 12 ng/mL définit la carence en vitamine D [14, 49].

Par ailleurs, il convient d'évaluer les apports calciques quotidiens, en utilisant par exemple le score de Fardellone : <http://www.grio.org/espace-gp/calcul-apport-calcique-quotidien.php> (tableau d'équivalence calcique en ANNEXE 1) [50].

Les valeurs biologiques normales, notamment des PAL, sont disponibles en ANNEXE 2 [51].

C- MESURES DE PREVENTION GENERALES

Il convient de corriger les facteurs de risque sous-jacents chez tous les enfants à risque de fragilité osseuse secondaire.

1- Traitement de la maladie causale

Le contrôle de la maladie est la toute première étape pour la prévention de la fragilité osseuse, et ceci est particulièrement vrai lorsqu'il existe une inflammation chronique [1]. Certains médicaments, comme les glucocorticoïdes, peuvent avoir un effet néfaste sur la

santé osseuse. Il est important de trouver la dose minimale efficace d'une corticothérapie et d'en limiter la durée en introduisant un agent d'épargne cortisonique (biothérapies, immunosuppresseurs) au besoin [1].

2- Nutrition et supplémentation en calcium et vitamine D

La dénutrition et le surpoids sont des facteurs de risque de fracture [1]. Dans l'anorexie de l'enfant et de l'adolescent, plusieurs études ont montré que le gain de poids est associé à une stabilisation de la masse osseuse la première année, puis à une amélioration au-delà [52, 53]. L'instauration d'un support nutritionnel peut-être discuté en cas d'insuffisance pondérale. Dans les formes sévères de paralysie cérébrale, il ne semble pas que l'amélioration de l'état nutritionnel avec une alimentation entérale améliore la DMO [54].

Parmi les différentes carences nutritionnelles, celles en calcium et vitamine D sont les plus fréquentes. Il existe plusieurs études ayant montré qu'une supplémentation en calcium et en vitamine D améliore la densité minérale osseuse et diminue la résorption osseuse [1, 55]. Une étude transversale de 2004 a montré qu'il pouvait exister un lien entre des valeurs de 25-OH-vitamine D élevées et une DMO élevée [56].

En 2016, un consensus international a défini les apports optimaux de calcium et de vitamine D chez l'enfant sans pathologie [49], à 600UI par jour de vitamine D, même si les recommandations françaises, bientôt remplacées, donnent des taux plus importants, en particulier chez les plus petits. Les taux optimaux sont déterminés par la mesure sanguine de la 25-hydroxy-vitamine D (25-OHD). Le maintien de taux optimaux de vitamine D permet d'obtenir une atténuation en plateau de la valeur de la PTH, associée à des effets bénéfiques sur la qualité osseuse pour diminuer le risque de fracture [57].

La carence en vitamine D est définie par un taux sanguin de 25-OHD < 12 ng/mL (30 mmol/L) et l'insuffisance pour un taux sanguin entre 12 et 20 ng/mL (30 à 50 mmol/L). Des taux > 20 ng/mL (50 mmol/L) sont considérées comme suffisantes, et prennent en compte les variations saisonnières [49].

Concernant les enfants atteints de pathologie chronique, il est proposé de maintenir un taux de 25-OHD > 30 ng/mL, afin de prévenir l'effet saisonnier prolongé, ou l'effet des variations de l'apport et de l'absorption du calcium [58]. Pour toutes ces raisons, il est recommandé de supplémenter en vitamine D et de réaliser un dosage annuel de 25-OHD chez les patients identifiés à risque de fragilité osseuse secondaire.

Tableau 3. Doses quotidiennes de calcium et vitamine D recommandées [14, 59].

Age	Calcium (mg)	Vitamine D (UI)
0 à 6 mois	200	400
6 à 12 mois	260	400
1 à 3 ans	700	600
4 à 8 ans	1000	600
9 à 18 ans	1300	600

3- Renforcement musculaire et activité physique

Chez les enfants et les adolescents en bonne santé, plusieurs études ont montré un effet bénéfique de l'activité physique, notamment les activités en charge, sur la santé osseuse [60]. L'effet est plus marqué chez les enfants prépubères et en début de puberté [1]. En 1999, il a été démontré que 8 mois de programme d'activité physique en charge ont amélioré la masse osseuse lombaire des enfants atteints de paralysie cérébrale [60].

Une autre étude datant de 2018 portant également sur des enfants avec une paralysie cérébrale, avait démontré l'efficacité de la mise en place d'un programme d'activité physique adaptée et intensive sur le système cardio-respiratoire et musculaire, permettant ainsi d'en tirer un bénéfice fonctionnel [61]. Une méta-analyse de 2017 objectivait que l'exercice avec mise en charge améliorerait de manière significative la DMO des fémurs, par rapport aux mesures avant l'activité physique [27].

Une activité physique et une mobilité (adaptée à la pathologie de l'enfant), ainsi qu'une verticalisation statique précoce dès l'âge de 2 ans (pour les enfants non marchants), doivent être encouragées chez les enfants à risque de fragilité osseuse [1].

On peut proposer des séances de kinésithérapie d'entretien ou de renforcement musculaire pour maintenir ou accroître la masse musculaire.

4- La verticalisation

La verticalisation consiste à positionner l'enfant dans un appareillage permettant d'acquérir la position debout. La mise en charge des enfants non marchants est l'une des pierres angulaires de la prévention de la fragilité osseuse secondaire.

La verticalisation doit être proposée aux enfants n'ayant pas la capacité de se tenir debout seul. Pour les enfants atteints de maladies neuromusculaires (myopathie...), les fauteuils verticalisateurs sont employés (images 3).

Images 3. Exemples de verticalisateurs.



https://atlantiqueortho.files.wordpress.com/2018/05/img_1039.jpg (02/06/2021)



<http://orthopedie.proteor.fr/produit,13-ortheses-de-positionnement,76-orthese-de-verticalisation.php> (12/06/2021)



De plus, la verticalisation permet de placer les articulations (comme les hanches et les genoux) dans des positions plus conformes à la croissance de l'enfant, d'allonger les muscles et d'éviter les rétractions musculaires, tout en améliorant la respiration, la digestion et l'évacuation urinaire et fécale. Et de manière indéniable, la verticalisation permet la sociabilisation des enfants tout en favorisant certaines activités. Il permet de changer les points d'appui et de maintenir le tonus musculaire, y compris postural.

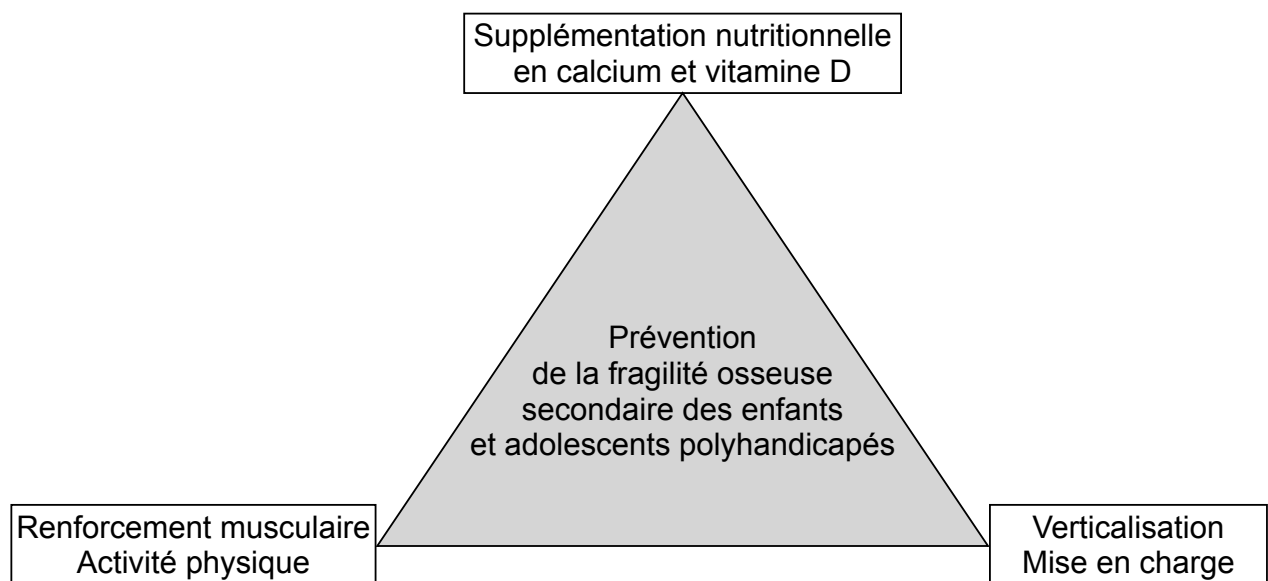
Il est recommandé de verticaliser les enfants au moins 1 heure par jour, au mieux 2 fois 30 minutes, tous les jours. Plus les enfants sont verticalisés, mieux leur santé est préservée, mais en prenant garde à la fatigue.

La verticalisation n'est pas douloureuse et n'entraîne pas d'inconfort. Toute douleur doit faire revoir l'appareillage. Proposer une activité pendant la verticalisation permet de la favoriser (jeu, repas, télévision...).

Il faut proposer la verticalisation dès que le temps passé debout n'est plus suffisant, et avant l'installation des troubles orthopédiques. Il est plus facile d'installer un jeune enfant dans un verticalisateur qu'un adolescent, ce qui explique souvent que la verticalisation n'est pas régulièrement mise en œuvre.

En résumé, les moyens de prévention sont multifactoriels. Il s'agit de lutter contre la dénutrition (sans dépasser un IMC pouvant entraîner un surpoids), d'améliorer les apports calciques adaptés aux recommandations et supplémenter en vitamine D pour maintenir un taux de 25-OHD > 30 ng/mL. La mise en charge et la verticalisation sont des éléments importants pour prévenir la fragilité osseuse, tout comme le renforcement musculaire. La triade de prévention est résumée dans la figure 1.

Figure 1. Proposition d'une triade de prévention de la fragilité osseuse secondaire chez l'enfant polyhandicapé.



D- TRAITEMENT DE LA FRAGILITE OSSEUSE SECONDAIRE

Le traitement curatif de la fragilité osseuse est basé sur les bisphosphonates [1, 3, 14, 63, 64]. Ils inhibent la résorption osseuse médiée par les ostéoclastes et constituent un traitement de référence de l'ostéoporose de l'adulte. Chez l'enfant, ce traitement a été principalement étudié dans les fragilités osseuses primitives, représentées par l'ostéogénèse imparfaite [1, 65 - 67]. Le traitement doit être administré par voie intraveineuse, en raison de sa meilleure biodisponibilité et de la meilleure tolérance que la voie orale (nécessité d'être à jeun, de rester assis ou debout, d'entraîner un RGO, galéniques inadaptées à l'enfant, surtout si l'oralité n'est pas préservée).

1- Posologie des bisphosphonates

Le Pamidronate est le traitement intraveineux le plus étudié dans l'ostéogénèse imparfaite, utilisé à la posologie de [67] :

- Enfants < 2 ans : 0,5 mg/kg, 3 jours de suite, tous les 2 mois,

- Enfants de 2 à 3 ans : 0,75 mg/kg, 3 jours de suite, tous les 3 mois,
- Enfants > 3 ans : 1 mg/kg, 3 jours de suite, tous les 4 mois.

Le 1er jour de la première cure, il n'est réalisé qu'une demi-dose. La dose totale annuelle est de 9 mg/kg/an [67].

En 2020, Galindo-Zavala et al. ont publié des recommandations d'un groupe d'experts pour le diagnostic et le traitement de l'ostéoporose secondaire chez les enfants d'origine espagnol [14]. Les doses de Pamidronate utilisées sont [14] :

- Enfants < 1 an : 0,5 mg/kg, 1 fois par jour, tous les 2 mois,
- Enfants de 1 à 2 ans : 0,25 à 0,5 mg/kg/j, 3 jours de suites, tous les 3 mois,
- Enfants de 2 à 3 ans : 0,375 à 0,75 mg/kg/j, 3 jours de suites, tous les 3 mois,
- Enfants > 3 ans : 0,5 à 1 mg/kg/j, 3 jours de suites, tous les 4 mois.

La dose totale annuelle est de 11,5 mg/kg/an [14].

L'acide Zolédronique est le biphosphonate le plus puissant. Certaines études ont suggéré que l'Acide Zolédronique aurait un effet comparable au Pamidronate, pour des doses de 0,025 à 0,05 mg/kg tous les 6 mois [1].

En 2016, une étude rétrospective, descriptive et analytique en intention de traiter, a été réalisée au CHU de Lille sur 107 enfants présentant une fragilité osseuse primaire ou secondaire. L'objectif était d'étudier l'efficacité clinique, radiologique et les effets secondaires de l'Acide Zolédronique chez des enfants présentant une fragilité osseuse primaire ou secondaire. Les enfants présentaient dans 28% des cas une fragilité osseuse primaire et dans 72% des cas une fragilité osseuse secondaire. L'indication du traitement était en préventif dans 15% des cas et en curatif dans 85% des cas. L'Acide Zolédronique était très efficace à 2 ans (71%) et à 4 ans (90,2%) de l'initiation du traitement dans tous les cas de fragilités osseuses avec une réduction significative des fractures à 2 ans ($p < 0,001$) et une amélioration des douleurs chez l'ensemble des patients ($p = 0,012$). Il existait une amélioration significative des Z-scores vertébraux et du corps entier à 2 ans de traitement ($p < 0,001$). En revanche, 88,2% des patients présentaient des effets secondaires à court ou moyen terme (hypocalcémie dans 48% des cas) dont 7,4% étaient des effets secondaires majeurs (1 bronchospasme, 3 polyarthralgies et myalgies prolongées) [68].

Il n'existe actuellement pas de consensus sur le type de biphosphonates à utiliser. Il reste impératif de maintenir des apports en calcium et vitamine D optimaux, même sous traitement par biphosphonate [1].

2- Durée du traitement et tolérance des bisphosphonates

La durée du traitement dépend de l'étiologie, des facteurs de risque et de l'évolution de la maladie. Le traitement est habituellement poursuivi jusqu'à la fin de la croissance en cas de persistance des facteurs de risque [1].

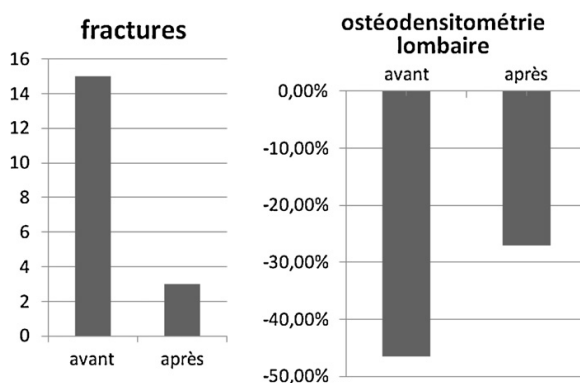
Les bisphosphonates sont habituellement bien tolérés en perfusion intraveineuse lente. Les effets secondaires principaux de ces produits sont un syndrome pseudo-grippal dans 18% des cas (associant fièvre, douleurs osseuses et musculaires, nausées-vomissements) et l'hypocalcémie dans 2% des cas, pouvant apparaître principalement après les premières perfusions [47]. La croissance staturale n'est pas altérée par ce traitement [1].

Figure 2. Evolution des douleurs après traitement [47].



Le traitement par bisphosphonates permet une disparition complète des douleurs osseuses dans 20% des cas, une disparition transitoire dans 60% des cas et une diminution des douleurs osseuses dans 18% des cas (figure 2) [47].

Figure 3. Evolution des fractures et de l'ostéodensitométrie après traitement [47].



Le traitement par bisphosphonates permet de limiter la survenue de nouvelle fracture (figure 3) [47]. Dans cette étude, 2 enfants avaient présenté une fracture immédiatement après la perfusion. Il a été retrouvé une amélioration significative de la densité minérale

osseuse en lombaire de - 46,5 à - 27% de la densité lombaire normale pour l'âge et le poids (figure 3) [47].

Chez les adultes, en cas de traitement prolongé, l'ostéonécrose avasculaire de la mandibule est une complication possible en cas de facteur de risque (chimiothérapie, mauvaise hygiène bucco-dentaire, haute dose de bisphosphonates) [1].

3- Indications du traitement curatif par bisphosphonates

Ce traitement s'adresse aux enfants souffrant de fragilité osseuse symptomatique (présence de fractures vertébrales et/ou des os longs associée à une DMO avec un Z-score < - 2 ou en cas de douleurs osseuses chroniques associée à une DMO avec un Z-score < - 2) [1]. La diminution isolée de la DMO n'est pas une indication au traitement par bisphosphonates. Dans cette situation, une discussion au cas par cas peut avoir lieu en centre spécialisé. Il en est de même en cas de douleurs globales, qui peuvent être mises en relation avec l'ostéopénie, même si la DMO est > - 2 DS.

4- Utilisation des bisphosphonates en traitement préventif ?

L'utilisation des bisphosphonates en traitement préventif de la fragilité osseuse chez les enfants ayant des facteurs de risques majeurs a déjà été évaluée. En 2016, dans une étude non randomisée chez des patients présentant une myopathie de Duchenne traitée par Deflazacort (glucocorticoïde), un traitement oral par Risedronate avait permis une stabilisation de la DMO lombaire et une diminution du nombre de fractures (7% chez les patients traités versus 33% chez les patients non traités) [69].

Il n'est pour l'instant pas recommandé dans cette indication préventive.

E- METABOLISME OSSEUX ET PHOSPHOCALCIQUE

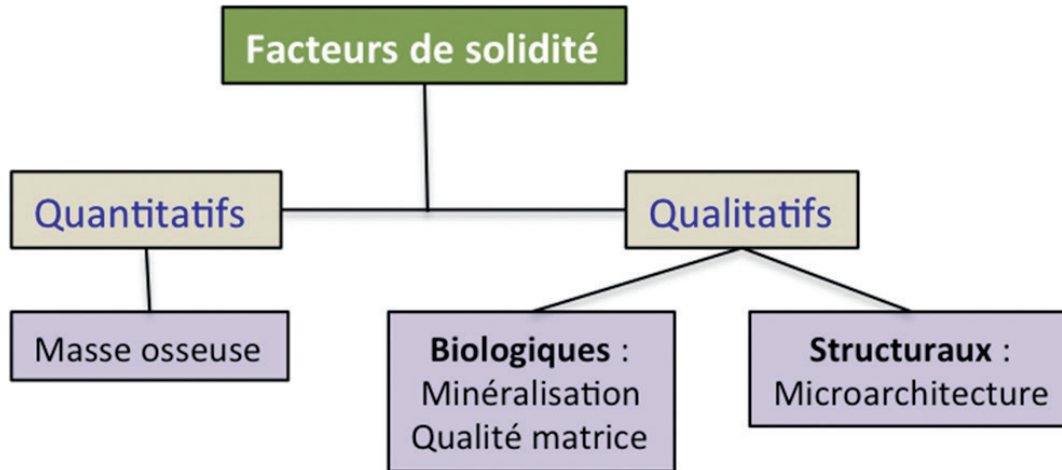
L'objectif du métabolisme phosphocalcique est de maintenir la calcémie à une valeur fixe, nécessitant une régulation stricte.

Les réserves de calcium et de phosphore de l'organisme se trouvent dans les os, sous forme de cristaux d'hydroxyapatite et dans le plasma. La calcémie normale varie entre 2,20 à 2,60 mmol/L, composé de 50% de calcium ionisé (= forme active), 10% de calcium complexé (citrate) et 40% de calcium lié aux protéines (albumine). La phosphatémie (ou phosphorémie) normale varie en fonction de l'âge de l'enfant [51].

L'interprétation de la calcémie doit se faire sur le calcium corrigé en prenant comme référence l'albumine.

Les facteurs influençant la solidité de l'os sont présentés dans la figure 4.

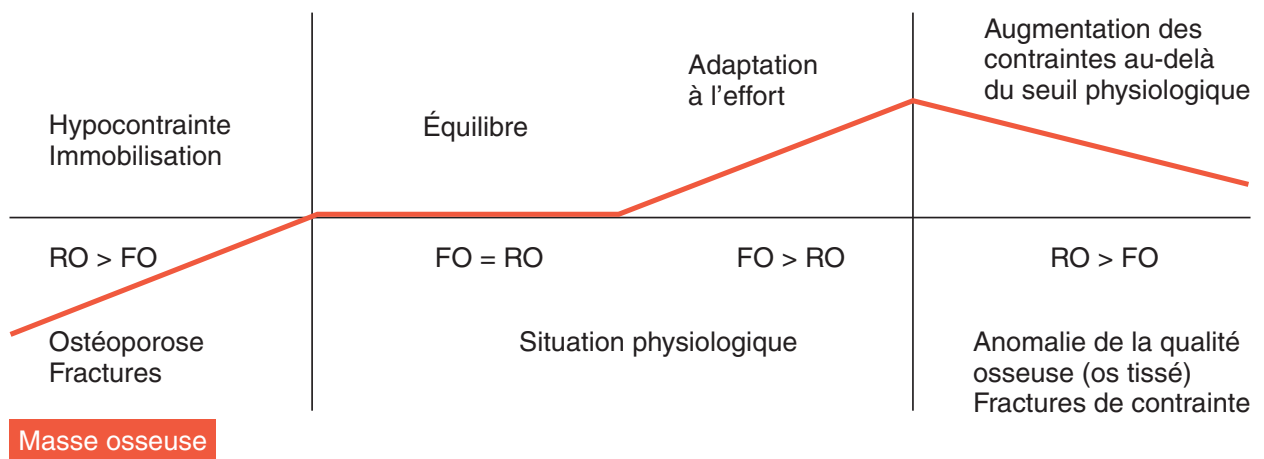
Figure 4. Facteurs de solidité osseuse [70].



Le mécanostat, c'est la capacité du tissu osseux à prendre en compte la contrainte physique qui lui est imposée, en régulant la masse osseuse selon les contraintes mécaniques [71]. En situation physiologique, il existe un équilibre entre la formation et la résorption osseuse. En cas de diminution des contraintes mécaniques ou en situation d'immobilisation, il existe une diminution de la masse osseuse secondaire au découplage entre la formation et la résorption osseuse (figure 5) [71].

Le volume osseux est diminué dans l'os ostéoporotique, avec une raréfaction du tissu ostéoïde, une diminution du tissu calcifié et une augmentation de la cavité osseuse [71].

Figure 5. Modélisation du mécanostat [71].



RO : Résorption osseuse / FO : Formation osseuse

1- Site de régulation du calcium

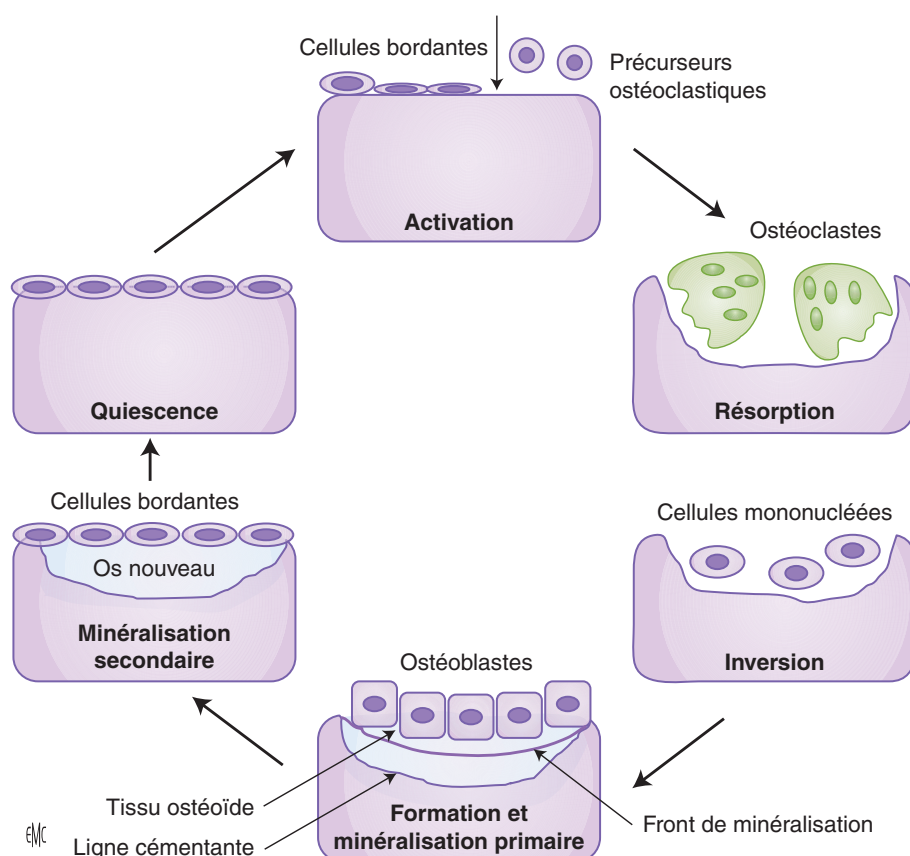
L'intestin est le site d'absorption du calcium et du phosphore apportés par l'alimentation. L'absorption intestinale du calcium augmente si le pH est acide, mais diminue si le calcium précipite dans le tube digestif en cas d'excès de phosphate, en présence de phytates (céréales complètes) et en présence d'oxalates (thé, cacao, amandes, haricots verts...). Le calcium est réabsorbé au niveau du duodénum. L'absorption intestinale du phosphore est moins régulée que celle du calcium, mais elle augmente avec les apports alimentaires. Le phosphore est réabsorbé au niveau du jéjunum et de l'iléon.

Le rein permet le maintien d'une calcémie normale, en réabsorbant 95% du calcium filtré, variable en fonction de la calcémie. Concernant le phosphore, 90% des phosphores filtrés sont réabsorbés, mais il existe un taux maximal de réabsorption.

2- Physiologie ostéo-calcique

L'os a 2 fonctions, mécaniques en constituant le squelette, et métaboliques en constituant un réservoir en calcium. Pour assurer ces 2 fonctions, l'os est un tissu vivant. Il se renouvelle en permanence tout au long de la vie. Ce renouvellement est indispensable pour que l'os reste solide. L'os est constitué de protéines (collagène) et de minéraux (dépôts sur la trame protéique sous forme de cristaux d'hydroxyapatite $\text{Ca}_5(\text{PO}_4)_3(\text{OH})$ permettant la solidité du tissu osseux) [71].

Figure 6. Schéma du remodelage osseux [71].



Le remodelage osseux (figure 6) fonctionne grâce au couplage de 2 types de cellules : les ostéoblastes et les ostéoclastes. Il se fait en plusieurs étapes [71] :

- Etape 1. Phase d'activation : Rétraction des cellules bordantes et dégradation de la matrice sous-jacente à la surface de l'os ancien, ce qui a pour effet d'attirer les pré-ostéoclastes.
- Etape 2. Phase de résorption osseuse (durée de 3 semaines) : Les pré-ostéoclastes fusionnent pour former les ostéoclastes qui dégradent la matrice osseuse de l'os ancien, avec formation d'une lacune osseuse (dite de Howship).
- Etape 3. Phase de formation osseuse (durée de 3 à 4 mois) : Elle débute par l'inversion, qui consiste au remplacement des ostéoclastes par des cellules macrophagiques avec dépôts de la ligne cémentante au fond de la lacune, séparant l'os ancien de l'os qui sera nouvellement formé, et préparant l'arrivée des ostéoblastes. Les ostéoblastes viennent mettre en place l'os nouveau en déposant du tissu ostéoïde (tissus osseux jeune), qui sera par la suite minéralisé.
- Etape 4. Phase de minéralisation osseuse : La dernière phase consiste à une accumulation d'hydroxyapatite dans la matrice, en l'absence d'ostéoblastes. Ce degré de minéralisation influence le niveau de résistance mécanique du tissu osseux.

3- Les hormones de régulation du métabolisme phosphocalcique

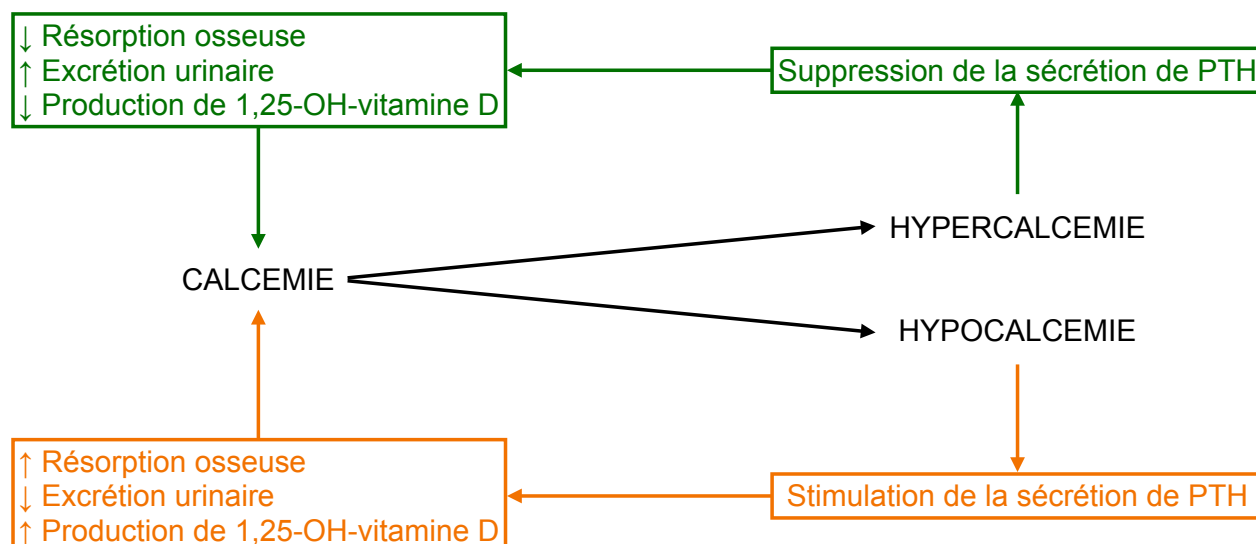
La **PTH (parathormone)** permet d'augmenter la réabsorption rénale de calcium au niveau du tubule contourné distal, entraînant une augmentation de la calcémie, ainsi qu'une diminution de la réabsorption rénale de phosphore entraînant une diminution de la phosphorémie. La PTH est sécrétée par les parathyroïdes, sous l'action de la diminution de la concentration sanguine en calcium [72].

En cas de diminution du calcium ionisé plasmatique, la PTH entraîne :

- Intestin : Pas d'action directe,
- Osseux : Augmentation de la résorption ostéoclastique,
- Rein : Augmentation de la réabsorption tubulaire du calcium et diminution de la réabsorption du phosphore, activation de la 1-alpha-hydroxylase rénale.

Sa régulation et ses actions sont résumées dans la figure 7.

Figure 7. Régulation et actions de la PTH.



La calcitonine permet de diminuer la réabsorption rénale de calcium, entraînant une diminution de la calcémie. La calcitonine est sécrétée par les cellules C (cellules parafolliculaires) localisées dans la thyroïde, sous l'action de l'augmentation de la calcémie [72].

En cas d'augmentation du calcium ionisé plasmatique, la calcitonine entraîne :

- Intestin : Pas d'action directe,
- Osseux : Inhibition de la résorption ostéoclastique,
- Rein : Diminution de la réabsorption du calcium et du phosphore, inhibition de la 1-alpha-hydroxylase rénale.

La 25-OH-vitamine D3 régule l'absorption du calcium au niveau du duodénum et du phosphore au niveau du jéjunum et de l'iléon, entraînant une augmentation de la calcémie et une augmentation de la phosphorémie. La synthèse de la vitamine D peut se faire par 2 voies différentes. La voie endogène à partir du cholestérol, transformé en vitamine D3 inactive, le cholécalférol, sous l'action des ultraviolets. La voie exogène liée à l'apport alimentaire du cholécalférol par les produits laitiers ou les huiles de foie de poissons. La vitamine D3 subit une première hydroxylation dans le foie par le 25-hydroxylase puis une deuxième hydroxylation dans le rein par la 1-alpha-hydroxylase, aboutissant à la vitamine D3 active, le calcitriol (ou 1-25-diOH-vitamine D3) [55, 72].

La régulation de l'activité de la 1-alpha-hydroxylase rénale se fait ainsi :

- Hypocalcémie, hypophosphatémie, PTH = stimulation,
- Hypercalcémie, hyperphosphatémie, calcitonine, calcitriol = inhibition.

La 1,25-di-hydroxy-vitamine D entraîne une :

- Augmentation de l'absorption intestinale du calcium et du phosphore,
- Augmentation de l'activité des ostéoclastes, augmentation de la résorption osseuse,
- Diminution de la sécrétion de PTH par les parathyroïdes,
- Augmentation de la réabsorption du calcium dans le tube contourné distal,
- Diminution de l'activité de la 1-alpha-hydroxylase rénale.

4- Actions des mesures préventives sur le métabolisme phosphocalcique

La supplémentation en vitamine D permet d'améliorer la minéralisation osseuse par augmentation de la synthèse de collagène et en favorisant la libération d'un pool calcium/phosphate par résorption ostéoclastique dans le pool extracellulaire permettant la minéralisation des matrices osseuses et cartilagineuses.

La verticalisation permet d'entretenir la minéralisation osseuse (par stimulation des ostéoblastes afin d'activer l'ostéogenèse par le phénomène piézo-électrique), d'entretenir les articulations par maintien des pressions au niveau du cartilage et de réaliser des exercices d'équilibre des muscles du tronc et des ceintures. Elle permet une meilleure adaptation du système circulatoire, en habituant le système cardiovasculaire au déplacement de la masse sanguine.

Les glucocorticoïdes diminuent la minéralisation de l'os et la synthèse protéique de l'os, entraînant une fragilité osseuse secondaire. Il est recommandé de toujours chercher la dose de corticoïdes la plus faible afin d'avoir le minimum d'impact sur l'os.

F- L'ENFANT POLYHANDICAPE

Définition française du polyhandicap selon le décret N°2017-982 du 9 mai 2017 [73] :

Personnes présentant un dysfonctionnement cérébral précoce ou survenu au cours du développement, ayant pour conséquence de graves perturbations à expressions multiples et évolutives de l'efficacité motrice, perceptive, cognitive et de la construction des relations avec l'environnement physique et humain, et une situation d'extrême vulnérabilité physique, psychique et sociale au cours de laquelle certaines personnes peuvent présenter, de manière transitoire ou durable, des signes de la série autistique.

Le polyhandicap est une affection chronique associant une déficience intellectuelle et une déficience motrice entraînant une mobilité réduite et une restriction de l'autonomie [74]. D'autres déficiences (auditives, visuelles, comportementales ou relationnelles) peuvent être associées [74]. Quel qu'en soit la cause, le polyhandicap est définitif, et à

tout âge de la vie, la personne polyhandicapée nécessite un accompagnement permanent qualifié qui associe éducation, soins, communication et socialisation [74].

1- Incidence et prévalence du polyhandicap chez l'enfant

La prévalence du handicap varie entre 0,7 à 1,28% soit 800 nouveaux cas d'enfants polyhandicapés par an en France. En 2011, le nombre de polyhandicapés de 0 à 20 ans a été évalué à 19.600 en France (dont 10% de survenue post-natale et 10% liés à des maladies hétéro-dégénératives ou neuro-métaboliques) [74]. La proportion des patients polyhandicapés relevant d'une prise en charge médicalisée lourde du fait de la sévérité et de l'instabilité de leur état de santé était évaluée à 30% [74].

Une enquête épidémiologique sur les enfants polyhandicapés du département du Nord a été réalisée en 1999. La prévalence était de 0,7 pour 1.000 enfants de 5 à 19 ans. La prise en charge était à 40,4% dans des structures médico-sociales, 30% dans des structures non médico-sociales et à 29,6% à domicile [75].

L'enquête ES Handicap (activité des Etablissements et Services pour personnes handicapées) datant de 2014 de la DREES (Direction de la Recherche, des Etudes, de l'Evaluation et de Statistiques) estime l'existence de 9.400 enfants et de 23.200 adultes polyhandicapés en France, soit 0,50/1.000 tous âges confondus.

En France, les données de prévalence du polyhandicap sont issues d'enregistrements continus au sein des registres de handicaps, d'enquêtes transversales ou de cohortes réalisées à partir d'échantillons représentatifs de la population. Le polyhandicap d'origine congénitale lié à une lésion cérébrale fixée (concernant entre 80 % et 90 % des personnes polyhandicapées), pour lequel les données sont les plus fiables, a une prévalence de 0,4 à 0,5 pour 1.000 naissances (PONSOT, 2017) [76].

Selon handiconnect.fr (mise à jour le 25 mars 2021), les données disponibles en France évoqueraient une prévalence entre 0,7 et 1 pour 1.000 enfants. L'incidence est de 900 cas d'enfants polyhandicapés diagnostiqués par an. Le polyhandicap lié à une lésion congénitale et fixée est le plus fréquent (80-90% des cas).

HandiConnect est un site « ressource » destiné aux professionnels de santé afin de les accompagner dans l'accueil et dans une prise en charge de qualité des patients en situation de handicap, avec le soutien de la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) et les Agences Régionales de Santé (ARS) suivantes : Auvergne-Rhône-Alpes, Grand Est, Guadeloupe, Saint-Barthélemy, Saint-Martin, Ile-de-France, Normandie, Nouvelle-Aquitaine, Occitanie.

2- Etiologie du polyhandicap

Il y a 20 à 30% d'étiologie inconnues pour les personnes polyhandicapées [76].

Causes anténatales (50% selon INSERM 2014 et 60% selon handiconnect.fr) :

- Génétique (syndrome malformatif, maladie métabolique ou dégénérative),
- Malformation cérébrale, pathologies vasculaires, embryo-foetopathies infectieuses (rubéole, CMV, VIH, toxoplasmose),
- Foetopathies toxiques (médicaments, drogue, alcool).

Causes périnatales (15% selon INSERM 2014 et 32% selon handiconnect.fr) :

- Anoxo-ischémie périnatale, hémorragies, encéphalopathies anoxo-ischémiques,
- Séquelles de grande prématurité ou de dysmaturité,
- Lésions cérébrales acquises suite à des hypoglycémies sévères, ictères nucléaires et infections, accidents vasculaires cérébraux (AVC) néonataux chez les nouveau-nés à terme.

Causes postnatales (5% selon INSERM 2014 et 8% selon handiconnect.fr) :

- Infections (méningites, encéphalites),
- Pathologies inflammatoires (encéphalites auto-immunes),
- Traumatismes, noyades, morts subites et arrêts cardiaques rattrapés, AVC,
- Pathologies métaboliques ou neurodégénératives.

3- Lieux de vie et de soins : Structures de prise en charge du polyhandicap

La majorité des enfants polyhandicapés vivent au domicile des parents et la prise en charge médico-sociale est assurée en ambulatoire.

Les structures de prise en charge ambulatoire ont des missions spécifiques :

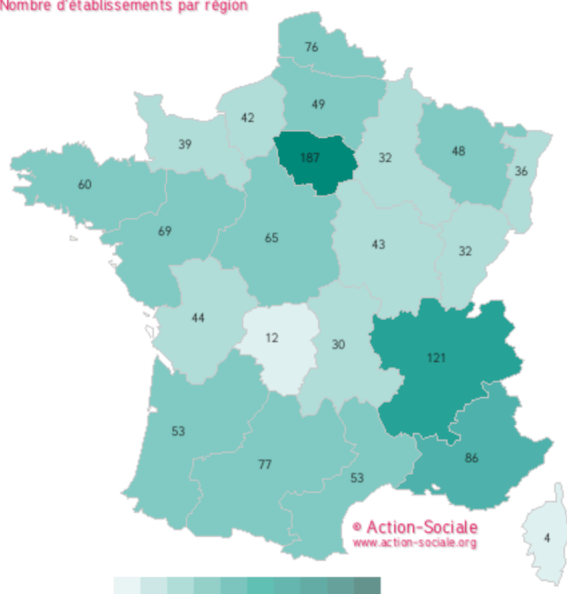
- Centre d'action médico-social précoce (CAMSP) : dépistage, diagnostic, traitement, rééducation et suivi des enfants présentant un handicap avant leur scolarisation,
- Centre médico-psychologique (CMP) : prévention, diagnostic, soins ambulatoires et interventions à domicile, à prestations psychiatriques et psychologiques,
- Centre médico-psycho-pédagogique (CMPP) : diagnostic et soins des enfants présentant des troubles du développement psychique et aider le patient en le maintenant dans son milieu familial, scolaire ou professionnel,
- Service d'éducation spéciale et de soins à domicile (SESSAD) : service d'accompagnement des enfants en situations de handicap, aide au développement, soutien à la scolarité ou à l'acquisition de l'autonomie,

- Institut médico-éducatif (IME) : accueil les enfants atteints de handicap,
- Etablissements et services pour enfants ou adolescents polyhandicapés : accueil et accompagnement des enfants qui souffrent d'un polyhandicap entraînant une réduction notable de leur autonomie.

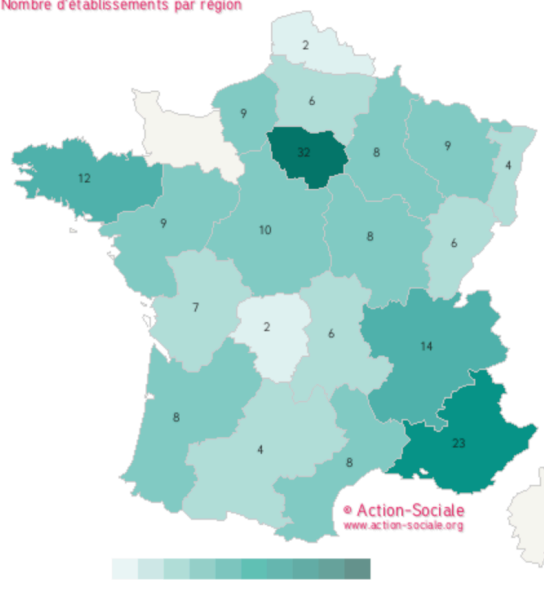
Les IME et les établissements et services pour enfants ou adolescents polyhandicapés accueillent également les enfants en internat ou semi-internat.

Image 4. Nombre d'établissements par région selon annuaire.action-sociale.org (registre français du social et médico-social en date du 27/04/2021).

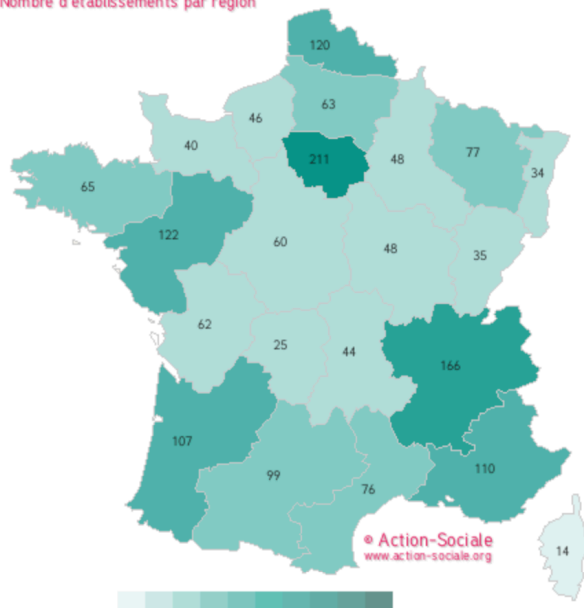
Institut médico-éducatif (IME)
Nombre d'établissements par région



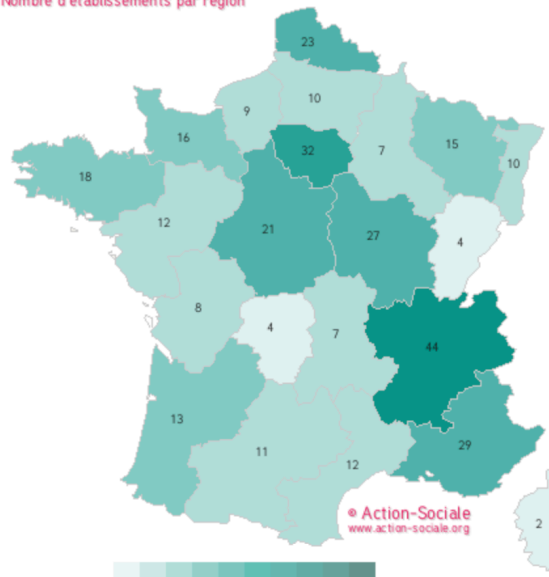
Etablissements et services pour enfants ou adolescents polyhandicapés
Nombre d'établissements par région



Service d'éducation spéciale et de soins à domicile (SESSAD)
Nombre d'établissements par région



Centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP)
Nombre d'établissements par région



4- Présentation clinique de l'enfant polyhandicapé atteint de fragilité osseuse secondaire

La prévention de la fragilité osseuse et des fractures est indispensable dès le plus jeune âge dans cette population. La densité et la qualité osseuse sont perturbées par le manque de mise en charge, l'immobilisation, la dénutrition, les carences en calcium et vitamine D, et les anticonvulsivants (Phénobarbital, Carbamazépine, Phénytoïne, en particulier, mais aussi les anti-épileptiques de nouvelle génération [28]) qui fragilisent l'os jusqu'à engendrer des fractures pathologiques (spontanées ou suite à des traumatismes de faible cinétique) [77].

Les signes cliniques qui doivent alerter, en dehors des fractures spontanées, sont des douleurs à la mobilisation ou inexplicables au repos, mais aussi des signes indirects de douleurs (liées à une fracture passée inaperçue ou à une diminution de la masse osseuse): troubles du sommeil, perte de poids, altération de l'état général avec régression motrice [77], et de manière plus générale, une modification du comportement habituel ou une diminution de la mobilité spontanée (notamment du membre fracturé, qui sera augmenté de volume). Les localisations préférentielles d'une fracture pathologique liée à une fragilité osseuse sont la diaphyse fémorale et les vertèbres.

Le nombre exact de ces fractures est mal connu, tout comme le nombre de patients atteints d'une fragilité osseuse secondaire. Les études sont surtout disponibles pour les enfants atteints d'infirmité motrice cérébrale. Leet et al. mettent en évidence 12% de fractures dans une population de 418 enfants atteints de cette pathologie [77], 15.5% pour 364 enfants dans l'étude de Stevenson [78].

Mergler publie en 2009 une revue de la littérature sur l'épidémiologie des fractures chez les patients atteints d'infirmité cérébrale. La prévalence est estimée entre 12 et 23%. L'incidence des fractures est estimée entre 2.7 et 4.5% (taux de fracture des enfants « sains » : environ 2.5%). Les facteurs de risque étaient l'utilisation d'un anti-épileptique, l'immobilisation, des antécédents de fracture et une nutrition entérale [11]. Dans cette même étude, la prévalence d'une densité minérale osseuse < - 2 DS au fémur est estimée à 77%. Les facteurs de risque d'une DMO basse sont le manque de déambulation, les difficultés alimentaires, des antécédents de fractures, les antiépileptiques et une masse grasse faible [11].

Kilpinen-Loisa et al. publient aussi en 2009 une étude sur 59 patients atteints de handicaps moteurs sévères de différentes étiologies âgés de 5 à 16 ans : 17% ont eu

une fracture périphérique et 25% un tassement vertébral (asymptomatique). La DMO était < -2 DS pour 20% d'entre eux [79].

Uddenfeldt Wort et al. publient en 2013 une étude portant sur 536 patients atteints de paralysie cérébrale, dont 152 atteints d'une forme sévère, répondants à la définition du polyhandicap. Le risque de fracture dans ce dernier groupe, traité par ailleurs par antiépileptique, était multiplié par deux. Les enfants qui n'utilisaient pas de système de verticalisation avaient un risque multiplié par 4 de survenue de fracture sans traumatisme. Les patients ayant une gastrostomie avaient une réduction du risque de fracture avec traumatisme, mais une augmentation du risque de fracture sans traumatisme [28].

La fragilité osseuse chez ces enfants est source de douleur et d'inconfort, et génère de multiples consultations et hospitalisations, avec un coût non négligeable pour la société. Même s'il n'existe pas d'études médico-économiques sur ce sujet, la prévention semble avoir un coût nettement moindre. Le calcium et la vitamine D ne coûtent par exemple que quelques euros ; la kinésithérapie est déjà pluri-hebdomadaire le plus souvent pour ces patients, afin de limiter les rétractions articulaires et n'occasionnent donc pas de surcoût. Le remboursement des orthèses de verticalisation est pris en charge par la sécurité sociale à 100%, au tarif de 496,23 Euros [80]. Cette orthèse est utilisable pendant plusieurs années (agrandie régulièrement tant que cela est possible par l'appareilleur). Outre le coût de l'hospitalisation, on peut ajouter l'arrêt de travail du parent qui accompagnera son enfant au cours de son hospitalisation ou de sa convalescence au domicile s'il ne peut plus aller en centre adapté ou à l'école en raison de fractures.

G- OBJECTIFS DE L'ETUDE

L'objectif principal de l'étude est d'établir un état des lieux des pratiques concernant la prévention de la fragilité osseuse secondaire des enfants et adolescents polyhandicapés par les professionnels les prenant en charge au quotidien, en Normandie.

Les objectifs secondaires sont de faire connaître cette pathologie, les moyens de prévention et le réseau de soins, afin d'améliorer la prise en charge de ses patients.

MATERIEL ET METHODES

A- Description de l'étude

Afin de répondre à l'objectif fixé, nous avons réalisé une étude descriptive observationnelle transversale entre Février 2021 et Mai 2021.

B- Sélection de la population d'étude

Ont été inclus tous les professionnels de santé s'occupant d'enfants polyhandicapés âgés de moins de 18 ans

- Médicaux (figure 8) : *Pédiatres, médecins généralistes, neurologues, rhumatologues, endocrinologues, médecin de médecine physique et réadaptation et chirurgiens orthopédistes pédiatriques,*
- Médico-sociaux (figure 9) : *Infirmier(e)s diplômé(e)s d'état, cadres de santé, auxiliaires de puériculture, aide-soignant(e)s, ergothérapeutes, éducateur(trice)s spécialisé(e)s, psychométricien(ne)s, diététicien(ne)s.*

Ont été exclus les professionnels de santé de Normandie ne s'occupant pas d'enfants polyhandicapés.

Figure 8. Flow chart des questionnaires médicaux.

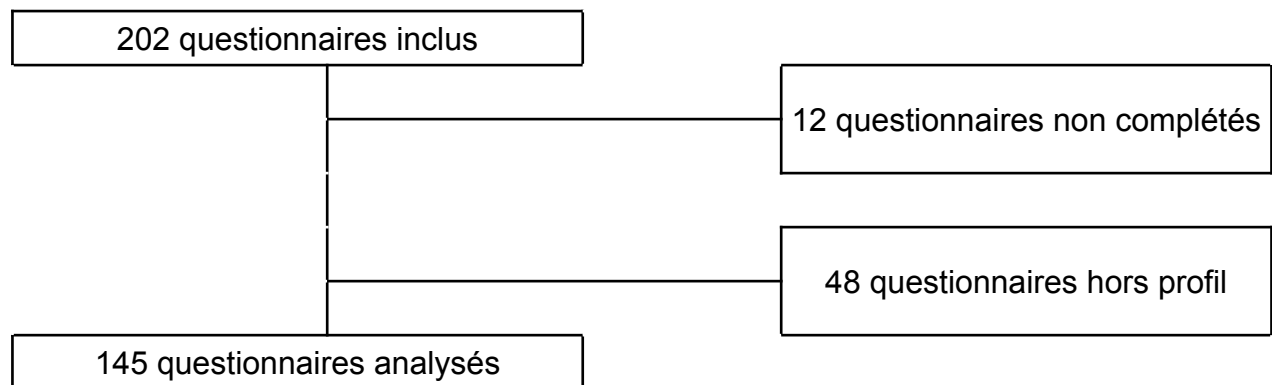
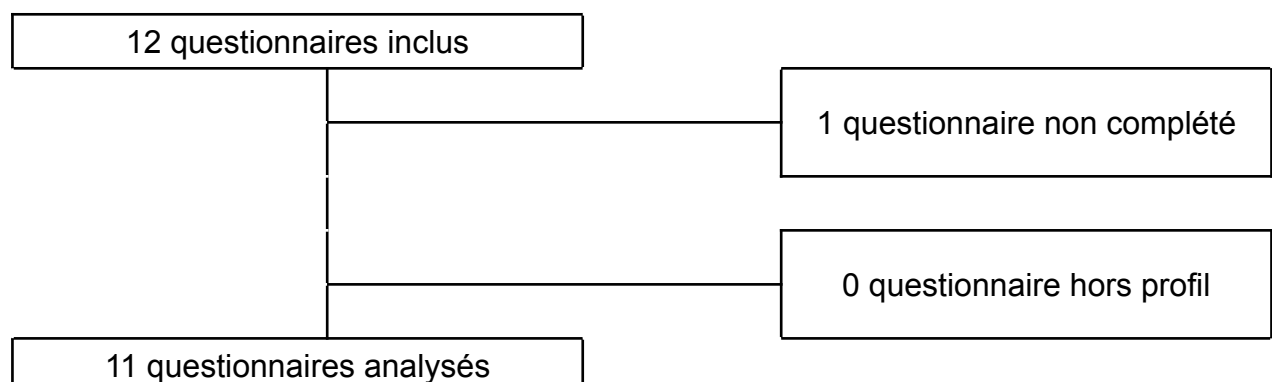


Figure 9. Flow chart des questionnaires paramédicaux.



C- Elaboration des questionnaires

Les questionnaires sont basés sur les dernières recommandations de l'HAS figurant dans le PNDS 2019 « Fragilités osseuses secondaires de l'enfant » [1]. Nous avons réalisé deux questionnaires différents.

Le premier questionnaire était destiné aux médecins (ANNEXE 3), plus complet, permettant d'évaluer leurs connaissances sur la fragilité osseuse secondaire. Il est composé de 19 questions qualitatives et quantitatives, réparties en quatre catégories : généralités, pathologies et fragilité osseuse secondaire, prévention de la fragilité osseuse secondaire, la verticalisation.

Le deuxième questionnaire était destiné aux professionnels médico-sociaux (ANNEXE 4), englobant les infirmier(e)s, puériculteur(trice)s, professionnels de la petite enfance, kinésithérapeutes, aide-soignant(e)s, auxiliaires de puériculture, cadres de santé des structures accueillant les enfants polyhandicapés, diététicien(ne)s, ergothérapeutes, psychomotricien(ne)s et éducateur(trice)s spécialisé(e)s. Il est composé de 14 questions qualitatives et quantitatives, réparties en trois catégories : généralités, prévention de la fragilité osseuse secondaire, la verticalisation.

Les questionnaires ont été rédigés à l'aide du logiciel Pages® et Word®, puis mis en forme avec l'application LimeSurvey® pour les questionnaires numériques.

Nous avons réalisé un document d'information sur la thèse, comportant 3 options pour accéder et répondre aux questionnaires en ligne, en ANNEXE 5.

Les réponses attendues aux questionnaires sont disponibles dans les ANNEXES 3 et 4.

D- Constitution de l'échantillon

Les questionnaires ont été adressés à l'ensemble des professionnels mentionnés dans la « sélection de la population », exerçant dans les différents hôpitaux, cabinets libéraux et institut médico-éducatif de la région Normandie.

Afin de pouvoir contacter les membres de la population cible, nous avons collecté une liste de professionnels avec leurs adresses électroniques et postales via :

- L'URML (Union Régionale des Médecins Libéraux) qui a envoyé le questionnaire par voie électronique aux médecins généralistes de la région de Normandie,
- Le RSVA (Réseau de Services pour une Vie Autonome) qui a envoyé le questionnaire par voie électronique aux acteurs de santé de leur réseau de Normandie,
- Annuaire santé de la sécurité sociale, les pages jaunes et l'annuaire santé de la société Doctolib® pour les professionnels médicaux et médico-sociaux,
- Application Web « Trajectoire » (service public proposant un aide à l'orientation personnalisée des personnes dans le domaine de la santé, à l'adresse trajectoire.sante-ra.fr) pour la liste des IME et CAMPS de la région de Normandie,

- Annuaire de l'intranet du CHU de Caen pour les professionnels exerçant dans ce dernier,
- Secrétariats des professionnels dont les adresses n'étaient pas connues (contactés téléphoniquement afin d'obtenir les coordonnées).

E- Recueil des données

Le recueil des données a été réalisé à l'aide d'un questionnaire informatisé, par l'intermédiaire d'une application d'enquête en ligne LimeSurvey® fournie par l'Université de Caen Normandie. Ce questionnaire a été adressé aux professionnels de la région de Normandie, susceptible de prendre en charge des enfants et des adolescents présentant un polyhandicap.

Les données ont été recueillies de manière anonymes.

Le recueil des données s'est effectué sur 4 mois, de février à mai 2021.

F- Documents à disposition des professionnels

Afin de répondre à nos objectifs, un document à visée pédagogique sur l'évaluation et la prévention des fragilités secondaires des enfants et adolescents polyhandicapés (ANNEXE 6) a été fourni à la fin du questionnaire, ainsi que le lien vers le PNDS « Fragilités osseuses secondaires de l'enfant ».

G- Critères de jugement principal et secondaires

Le critère de jugement principal était la comparaison des réponses des professionnels au référentiel national, le PNDS « Fragilités osseuses secondaires de l'enfant » publié en octobre 2019 [1].

Les objectifs secondaires étaient de faire connaître les facteurs de risques de la fragilité osseuse secondaire chez l'enfant, en particulier polyhandicapé et d'évaluer la mise en œuvre des mesures générales, préventives et curatives par les professionnels du polyhandicap.

H- Analyse statistique des données

Les logiciels Microsoft Excel®, XLstat® et l'application en ligne BiostatGV ont été utilisés pour la réalisation des calculs statistiques.

Les résultats sont issus de tableaux de contingences et exprimés en valeurs absolues ou en pourcentages. La comparaison de ceux-ci a été réalisée à l'aide des tests du chi²

(avec la correction de Yates si nécessaire) et le test de Fischer en fonction des effectifs calculés.

Les données de type catégoriel ont été analysées à l'aide du test exact de Fischer.

Le seuil de significativité était de 0,05 pour tous les tests.

Les différentes catégories de professionnels ont été comparées entre elles.

I- Considération éthique

L'étude a reçu un avis favorable du CLERS (Comité Local d'Ethique de la Recherche en Santé) du CHU de Caen le 27/01/2021.

Un formulaire de non opposition à la publication des données a été présenté au début du questionnaire, afin que les participants puissent prendre connaissance des conditions de réalisation de l'étude (ANNEXES 7 et 8). Chaque participant était libre d'accepter ou de refuser la participation à l'étude.

RESULTATS

A- QUESTIONNAIRES DES PROFESIONNELS MEDICAUX

Les taux de participation attendus et réels sont présentés dans le tableau 4. Le taux de participation des médecins généralistes était de 2,9% sur les 10% attendus. Le calcul a été obtenu en sachant que nous avons obtenus 74 réponses sur les 2521 médecins généralistes contactés. Le taux de participation des médecins était de 5.5%.

Nous avons recueilli un total de 202 questionnaires, dont 12 n'étaient pas complets (figure 8). La première question permettait de recueillir les données provenant uniquement des professionnels médicaux impliqués dans la prise en charge de l'enfant polyhandicapé. Sur le questionnaire électronique, en cliquant sur le bouton « non », cela conduisait à l'arrêt du questionnaire (tableau 5). Après avoir éliminé les 12 questionnaires dont la première réponse n'a pas été complétée et les 45 questionnaires de professionnels non impliqués dans la prise en charge des enfants polyhandicapés, nous avons analysés 145 questionnaires, soit 72% des questionnaires.

Tableau 4. Taux de participation attendu et réel.

Catégorie	Taux de participation attendu (n=374)	Taux de participation réel (n=145)
Médecins généralistes (n=2521)	250 (10%)	74 (2,9%)
Pédiatres (n=112)	112 (100%)	63 (56%)
Chirurgiens orthopédistes pédiatriques (n=4)	4 (100%)	4 (75%)
Médecin MPR (n=5)	5 (100%)	3 (60%)
Médecin MPR pédiatrique (n=3)	3 (100%)	1 (33%)

Tableau 5. Réponses concernant l'implication des médecins dans la prise en charge des enfants en situation de handicap.

Oui (n, %)	145 (72%)
Non (n, %)	45 (22%)
Non complétée (n, %)	12 (6%)

1- Description de la population analysée

Les caractéristiques démographiques et lieux d'exercice des médecins sont présentés dans le tableau 6.

Tableau 6. Caractéristiques démographiques des médecins ayant répondu au questionnaire.

Quel est votre sexe ?	
Féminin (n, %)	107 (74%)
Masculin (n, %)	38 (26%)
Quel est votre âge ?	
20 - 29 ans (n, %)	13 (9%)
30 - 39 ans (n, %)	63 (43%)
40 - 49 ans (n, %)	36 (25%)
50 - 59 ans (n, %)	23 (16%)
> 60 ans (n, %)	10 (7%)
Quelle est votre profession ?	
Médecin généraliste (n, %)	74 (51%)
Pédiatre (toute spécialité hors chirurgie) (n, %)	63 (43%)
Chirurgien orthopédique pédiatrique (n, %)	4 (3%)
Médecin MPR (n, %)	3 (2%)
Médecin MPR pédiatrique (n, %)	1 (1%)
Neurologue (adulte) (n, %)	0 (0%)
Rhumatologue (adulte) (n, %)	0 (0%)
Endocrinologue (adulte) (n, %)	0 (0%)
Quel est votre lieu d'exercice ?	
Cabinet libéral (n, %)	79 (54%)
Centre hospitalier (n, %)	60 (41%)
Centre de rééducation (n, %)	3 (2%)
CAMPS (n, %)	1 (1%)
Structure adaptée aux handicaps (n, %)	0 (0%)
Cabinet libéral + CAMPS	1 (1%)
Cabinet libéral + Centre hospitalier	1 (1%)

Les endocrinologues, les neurologues et les rhumatologues contactés n'étaient pas impliqués dans la prise en charge des enfants polyhandicapés. Ils n'ont donc pas été inclus dans l'analyse.

2- Fragilités osseuses secondaires

Les réponses aux questions concernant la fragilité osseuse secondaire sont présentées dans les tableaux 7 à 11.

Tableau 7. Réponses à la question B1 : « Existe-t-il un PNDS (Protocole National de Diagnostic et de soins) spécifique des fragilités osseuses secondaires des enfants ? ».

Réponses à la question B1	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Oui (n, %)	35 (47%)	49 (78%)	2 (50%)	3 (100%)	0 (0%)	89 (61%)
Non (n, %)	19 (26%)	11 (17%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	30 (21%)
Pas de réponse (n, %)	20 (27%)	3 (5%)	2 (50%)	0 (0%)	1 (100%)	26 (18%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

Les médecins spécialistes (toutes spécialités confondues) et les pédiatres connaissaient significativement plus le PNDS que les médecins généralistes (respectivement $p=0,02$, 83% vs 65% et $p=0,04$). Il n'y avait pas de différence significative pour cette réponse entre les pédiatres, les chirurgiens orthopédistes pédiatriques (COP) et les MPR.

Tableau 8. Réponses à la question B2 : « Quelles pathologies peuvent entraîner une fragilité osseuse secondaire ? ».

Réponses à la question B2	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Maladies neurologiques (n, %)	28 (38%)	31 (49%)	4 (100%)	3 (100%)	0 (0%)	66 (46%)
Maladies inflammatoires (n, %)	6 (8%)	6 (10%)	0 (0%)	2 (67%)	0 (0%)	14 (10%)
Néoplasies (n, %)	0 (0%)	3 (5%)	0 (0%)	1 (33%)	0 (0%)	4 (3%)
Malabsorption (n, %)	11 (15%)	12 (19%)	1 (25%)	3 (100%)	0 (0%)	27 (19%)
Pathologie rénale (n, %)	4 (5%)	8 (13%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	12 (8%)
Pathologies respiratoire (n, %)	2 (3%)	5 (8%)	0 (0%)	2 (67%)	0 (0%)	9 (6%)
Pathologies rhumatismales (n, %)	4 (5%)	4 (6%)	1 (25%)	3 (100%)	0 (0%)	10 (7%)
Pathologies endocrinologiques (n, %)	6 (8%)	10 (16%)	1 (25%)	3 (100%)	0 (0%)	20 (14%)
Réponses hors PNDS (n, %)	20 (27%)	16 (25%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	36 (25%)
Pas de réponse (n, %)	28 (38%)	9 (14%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (100%)	38 (26%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

Les réponses non incluses dans le PNDS ou n'étant pas en rapport avec une des pathologies pouvant entraîner une fragilité osseuse secondaire comportaient : corticothérapie prolongée (10, 7%), immobilisation (14, 10%), pathologies métaboliques (3, 2%), syndrome génétique (3, 2%), carence en calcium/vitamine D (4, 3%) et traitements anticonvulsivants (2, 1%).

Concernant :

- La malabsorption, les MPR ont significativement plus donné cette réponse que les autres médecins ($p=0,015$), les médecins généralistes ($p=0,020$) et les pédiatres ($p=0,016$),
- Les pathologies rhumatismales, les MPR ont significativement plus donné cette réponse que les autres médecins ($p=0,001$), les médecins généralistes ($p=0,002$) et les pédiatres ($p=0,001$).

Il en est de même pour les pathologies endocriniennes, les MPR ont plus donné cette réponse que les autres médecins ($p=0,006$), les médecins généralistes ($p=0,005$) et les pédiatres ($p=0,010$) ; et les pathologies respiratoires (respectivement $p=0,018$, $p=0,015$, et $p=0,037$).

Tableau 9. Réponses à la question B3 : « Quels sont les principaux facteurs de risques possibles des fragilités osseuses secondaires ? ».

Réponses à la question B3	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Surpoids, obésité (n, %)	0 (0%)	2 (3%)	0 (0%)	1 (33%)	0 (0%)	3 (2%)
Dénutrition, anorexie (n, %)	8 (11%)	14 (22%)	2 (50%)	3 (100%)	0 (0%)	27 (19%)
Carence en calcium/vitamine D (n, %)	6 (8%)	20 (32%)	4 (100%)	3 (100%)	0 (0%)	33 (23%)
Immobilisation, diminution des activités physiques (n, %)	8 (11%)	22 (35%)	4 (100%)	3 (100%)	0 (0%)	37 (26%)
Traitement par corticoïdes (n, %)	16 (22%)	22 (35%)	0 (0%)	2 (67%)	0 (0%)	40 (28%)
Traitement par anti-épileptiques (n, %)	2 (3%)	3 (5%)	0 (0%)	1 (33%)	0 (0%)	6 (4%)
Déficit hormonal (n, %)	0 (0%)	1 (2%)	0 (0%)	2 (67%)	0 (0%)	3 (2%)
Traitement de chimio/radiothérapie (n, %)	0 (0%)	1 (2%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (1%)
Réponses hors PNDS (n, %)	2 (3%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	2 (1%)
Pas de réponse (n, %)	29 (39%)	8 (13%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (100%)	38 (26%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

La réponse non incluse dans le PNDS était le manque d'exposition solaire (2, 1%).

Les MPR ont significativement plus répondu :

- La dénutrition que les autres médecins ($p=0,015$), les médecins généralistes ($p=0,01$) et les pédiatres ($p=0,02$)
- Le déficit hormonal que les médecins généralistes et les autres médecins (respectivement, $p=0,003$ et $p=0,001$).

Les médecins généralistes ont significativement moins donné comme facteur de risque :

- La carence en calcium et en vitamine D que les pédiatres, les COP et les MPR (respectivement $p=0,009$, $p<0,001$ et $p=0,005$). Les COP ont également significativement plus donné cette réponse que les pédiatres ($p=0,02$).
- L'immobilisation et la diminution des activités physiques, que les pédiatres, les COP et les MPR (respectivement $p=0,016$, $p=0,002$ et $p=0,010$). Les COP ont également significativement plus donné cette réponse que les pédiatres ($p=0,03$).

Tableau 10. Réponses à la question B4 : « Pensez-vous à une fragilité osseuse secondaire devant des douleurs osseuses ? ».

Réponses à la question B4	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Oui (n, %)	22 (30%)	39 (62%)	4 (100%)	3 (100%)	1 (100%)	70 (48%)
Non (n, %)	52 (70%)	24 (38%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	76 (52%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

Les pédiatres, les COP et les MPR pensent plus souvent à une fragilité osseuse devant la présence de douleurs chez des enfants polyhandicapés que les médecins généralistes (respectivement, $p<0,001$, $p=0,010$ et $p=0,031$).

Tableau 11. Réponses à la question B5 : « Connaissez-vous des traitements médicamenteux pouvant favoriser les fragilités osseuses secondaires ? ».

Réponses à la question B5	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Anti-épileptiques (n, %)	0 (0%)	6 (10%)	0 (0%)	1 (33%)	0 (0%)	7 (5%)
Immunosuppresseurs (n, %)	0 (0%)	1 (2%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (1%)
Corticothérapie (n, %)	42 (57%)	42 (67%)	3 (75%)	3 (100%)	0 (0%)	90 (62%)
Chimiothérapie (n, %)	1 (1%)	2 (3%)	0 (0%)	2 (67%)	0 (0%)	5 (3%)
Radiothérapie (n, %)	0 (0%)	2 (3%)	0 (0%)	2 (67%)	0 (0%)	4 (3%)
Réponses hors PNDS (n, %)	7 (9%)	2 (3%)	2 (50%)	0 (0%)	0 (0%)	11 (8%)
Pas de réponse (n, %)	29 (39%)	8 (13%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (100%)	38 (26%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

Les réponses non incluses dans le PNDS comportaient : Inhibiteurs de la pompe à proton (2, 1%), anti-vitamine K (2, 1%), diurétiques (2, 1%) et traitements hormonaux (5, 3%).

Concernant les anti-épileptiques, les médecins généralistes ont significativement moins donné cette réponse que les pédiatres et les spécialistes (respectivement, $p=0,03$ et $p=0,02$).

La corticothérapie est une réponse significativement moins donnée par les médecins généralistes que les pédiatres ($p=0,02$).

Les MPR ont significativement plus répondu la chimiothérapie et la radiothérapie que les médecins généralistes ($p=0,008$ et $p=0,003$) et les pédiatres ($p=0,01$).

3- Prévention des fragilités osseuses secondaire

Les réponses aux questions concernant la prévention de la fragilité osseuse secondaires sont présentées dans les tableaux 12 à 16.

Tableau 12. Réponses à la question C1 : « La prévention de la fragilité osseuse secondaire est-elle une question que vous vous posez lorsque vous voyez un enfant polyhandicapé en consultation ? ».

Réponses à la question C1	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Oui (n, %)	16 (22%)	36 (57%)	3 (75%)	3 (100%)	0 (0%)	58 (40%)
Non (n, %)	49 (66%)	23 (37%)	1 (25%)	0 (0%)	0 (0%)	73 (50%)
Pas de réponse (n, %)	9 (12%)	4 (6%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (100%)	14 (10%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

Les pédiatres et les MPR se posent significativement plus la question de la prévention de la fragilité osseuse chez un enfant polyhandicapé qu'ils voient en consultation que les médecins généralistes (respectivement $p<0,001$ et $p=0,02$).

Le tableau 13 détaille les réponses des médecins sur les moyens de prévention médicamenteux qu'ils connaissent. Les réponses non incluses dans le PNDS ou ne correspondant pas à des moyens de prévention médicamenteux comportaient : Bisphosphonates (9, 6%), apports nutritionnels adaptés (4, 3%), kinésithérapie de renforcement (2, 1%) et traitements hormonaux (2, 1%).

Un médecin généraliste a répondu dans cette section libre : « La consultation est souvent trop courte pour permettre ce questionnement car les enfants polyhandicapés consultent rarement en médecine générale. Ils ont un suivi spécialisé et une prise en charge médicale déjà lourde ».

Tableau 13. Réponses à la question C2 : « Quels moyens de prévention médicamenteux connaissez-vous ? ».

Réponses à la question C2	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Supplémentation en Vitamine D (n, %)	15 (20%)	36 (57%)	4 (100%)	3 (100%)	0 (0%)	58 (29%)
Supplémentation en calcium (n, %)	12 (16%)	31 (49%)	2 (50%)	3 (100%)	0 (0%)	48 (40%)
Apport calcique adapté (n, %)	0 (0%)	8 (13%)	0 (0%)	2 (67%)	0 (0%)	10 (7%)
Limiter la corticothérapie (n, %)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (33%)	0 (0%)	1 (1%)
Réponses hors PNDS (n, %)	8 (11%)	6 (10%)	2 (50%)	1 (33%)	0 (0%)	17 (12%)
Pas de réponse (n, %)	28 (38%)	9 (14%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (100%)	38 (26%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

Les médecins généralistes ont significativement moins répondu :

- La supplémentation en vitamine D que les pédiatres, les COP et les MPR (respectivement, $p < 0,001$, $p = 0,02$ et $p = 0,04$).
- La supplémentation en calcium que les pédiatres et les MPR (respectivement, $p = 0,002$ et $p = 0,02$).
- L'apport calcique adapté que les pédiatres et les MPR (respectivement, $p = 0,007$ et $p = 0,003$).

Tableau 14. Réponses à la question C3 : « Quel(s) moyen(s) de prévention non-médicamenteux connaissez-vous ? ».

Réponses à la question C3	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Verticalisation (n, %)	2 (3%)	32 (51%)	4 (100%)	1 (33%)	0 (0%)	39 (27%)
Mise en charge (n, %)	2 (3%)	20 (32%)	4 (100%)	1 (33%)	0 (0%)	27 (19%)
Kinésithérapie de renforcement (n, %)	14 (19%)	28 (44%)	2 (50%)	1 (33%)	0 (0%)	45 (31%)
Activité physique, mobilisation (n, %)	10 (14%)	31 (49%)	2 (50%)	3 (100%)	0 (0%)	46 (32%)
Réponses hors PNDS (n, %)	10 (14%)	11 (17%)	1 (25%)	0 (0%)	0 (0%)	22 (15%)
Pas de réponse (n, %)	29 (39%)	8 (13%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (100%)	38 (26%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

Les réponses non incluses dans le PNDS ou ne correspondant pas à des moyens de prévention non-médicamenteux comportaient : alimentation adaptée (11, 8%), apports en calcium et vitamine D (5, 3%), ergothérapie (2, 1%), psychomotricité (2, 1%) et les activités en extérieur (2, 1%). L'ergothérapie avait été évoquée par un pédiatre, alors que l'exposition solaire avait été évoquée par les médecins généralistes, les pédiatres et les chirurgiens orthopédiques.

Les médecins généralistes ont significativement moins répondu :

- La verticalisation que les pédiatres et les COP ($p < 0,001$).
- La mise en charge que les pédiatres et les COP ($p < 0,001$). Par ailleurs, Les COP ont significativement plus donné cette réponse que les pédiatres ($p = 0,02$).
- La kinésithérapie de renforcement que les pédiatres ($p = 0,046$).
- L'activité physique et la mobilisation que les pédiatres et les MPR (respectivement, $p < 0,001$ et $p = 0,02$).

Tableau 15. Réponses à la question C4 : « Quels moyens de prévention mettez-vous en œuvre ? ».

Réponses à la question C4	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Verticalisation (n, %)	0 (0%)	12 (19%)	2 (50%)	2 (67%)	0 (0%)	16 (11%)
Mise en charge (n, %)	0 (0%)	9 (14%)	2 (50%)	2 (67%)	0 (0%)	13 (9%)
Kinésithérapie de renforcement (n, %)	8 (11%)	14 (22%)	2 (50%)	2 (67%)	0 (0%)	26 (18%)
Activité physique, mobilisation (n, %)	11 (15%)	19 (30%)	2 (50%)	2 (67%)	0 (0%)	34 (23%)
Supplémentation en calcium (n, %)	15 (20%)	32 (51%)	0 (0%)	1 (33%)	0 (0%)	48 (33%)
Supplémentation en vitamine D (n, %)	16 (22%)	35 (56%)	1 (25%)	1 (33%)	0 (0%)	53 (37%)
Alimentation adaptée et diversifiée (n, %)	8 (11%)	11 (17%)	0 (0%)	1 (33%)	0 (0%)	20 (14%)
Hormones stéroïdiennes (n, %)	0 (0%)	1 (2%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (1%)
Pas de réponse (n, %)	32 (43%)	10 (16%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (100%)	43 (30%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

La réponse non incluse dans le PNDS comportait la prévention des appuis, donnée par un pédiatre (1, 2%).

Les médecins généralistes ont significativement moins répondu :

- La verticalisation que les pédiatres, les COP et les MPR (respectivement, $p < 0,001$, $p = 0,006$ et $p = 0,003$).
- La mise en charge que les pédiatres, les COP et les MPR (respectivement, $p = 0,001$, $p = 0,002$ et $p = 0,001$).
- La supplémentation en calcium que les pédiatres ($p = 0,02$). Les pédiatres ont également significativement plus donné cette réponse que les COP ($p = 0,03$).
- La supplémentation en vitamine D que les pédiatres ($p = 0,007$)

Tableau 16. Réponses à la question C5 : « Participez-vous à des formations de sensibilisation sur ce thème ? ».

Réponses à la question C5	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Oui (n, %)	0 (0%)	6 (10%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	6 (4%)
Non (n, %)	74 (100%)	57 (90%)	4 (100%)	3 (100%)	1 (100%)	139 (96%)
Pas de réponse (n, %)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

Les pédiatres participent significativement plus à des formations de sensibilisation que les médecins généralistes ($p=0,008$).

4- Verticalisation

Les réponses aux questions concernant la verticalisation sont présentées dans les tableaux 17 à 20.

Tableau 17. Réponses à la question D1 : « Connaissez-vous la verticalisation des enfants polyhandicapés ? ».

Réponses à la question D1	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Oui (n, %)	29 (39%)	57 (90%)	4 (100%)	3 (100%)	1 (100%)	94 (65%)
Non (n, %)	45 (61%)	6 (10%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	51 (35%)
Pas de réponse (n, %)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

Les pédiatres et les COP connaissaient significativement plus la verticalisation que les médecins généralistes (respectivement, $p<0,001$ et $p=0,03$).

Tableau 18. Réponses à la question D2 : « Faites-vous le nécessaire pour la mettre en pratique ? ».

Réponses à la question D2	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Oui (n, %)	16 (22%)	36 (57%)	4 (100%)	3 (100%)	1 (100%)	60 (41%)
Non (n, %)	58 (78%)	27 (43%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	85 (59%)
Pas de réponse (n, %)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

Les pédiatres, les COP et les MPR font significativement plus le nécessaire pour mettre en pratique la verticalisation que les médecins généralistes (respectivement, $p < 0,001$, $p = 0,003$ et $p = 0,01$).

Tableau 19. Réponses à la question D3 : « Encouragez-vous les parents et les autres intervenants à réaliser la verticalisation ? ».

Réponses à la question D3	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Oui (n, %)	18 (24%)	41 (65%)	4 (100%)	3 (100%)	1 (100%)	67 (46%)
Non (n, %)	56 (76%)	22 (35%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	78 (54%)
Pas de réponse (n, %)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

Les pédiatres, les COP et les MPR encourageaient significativement plus les parents et intervenants à réaliser la verticalisation que les médecins généralistes (respectivement, $p < 0,001$, $p = 0,005$ et $p = 0,02$).

Tableau 20. Réponses à la question D4 : « Savoir que la verticalisation est un facteur important de la minéralisation osseuse vous inciterait-il plus à prescrire, et/ou encourager les parents et les soignants (paramédicaux, personnels médico-sociaux) à mettre en œuvre la verticalisation ? ».

Réponses à la question D4	MG n = 74	PED n = 63	COP n = 4	MPR n = 3	MPR Ped n = 1	Total n = 145
Oui (n, %)	51 (69%)	57 (90%)	4 (100%)	3 (100%)	1 (100%)	116 (80%)
Non (n, %)	23 (31%)	6 (10%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	29 (20%)
Pas de réponse (n, %)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0%)

MG : Médecin généraliste / PED : Pédiatre / COP : Chirurgien orthopédique / MPR Ped : Médecin MPR pédiatrique

Les pédiatres ont significativement plus répondu « oui » que les médecins généralistes ($p = 0,002$) à la question « Savoir que la verticalisation est un facteur important de la minéralisation osseuse vous inciterait-il plus à prescrire, et/ou encourager les parents et les soignants à mettre en œuvre la verticalisation ? ».

B- QUESTIONNAIRES DES PROFESIONNELS PARAMEDICAUX

Nous avons recueilli un total de 12 questionnaires, dont 1 n'a pas été complété entièrement (tableau 21).

La première question permettait de recueillir les données provenant uniquement des professionnels paramédicaux impliqués dans la prise en charge de l'enfant polyhandicapé. Sur le questionnaire électronique, en cliquant sur le bouton « non », cela conduisait à l'arrêt du questionnaire.

Tableau 21. Réponses concernant l'implication des paramédicaux dans la prise en charge des enfants en situation de handicap.

Oui (n, %)	11 (92%)
Non (n, %)	0 (0%)
Non complétée (n, %)	1 (8%)

Après avoir éliminé les questionnaires non complétés et les questionnaires de professionnels non impliqués dans la prise en charge des enfants polyhandicapés, nous avons analysés 11 questionnaires, soit 92% des questionnaires recueillis.

1- Description de la population analysée

Les caractéristiques de la population analysée sont détaillées dans le tableau 22.

Tableau 22. Caractéristiques démographiques des paramédicaux ayant répondu au questionnaire.

Quel est votre sexe ?	
Féminin (n, %)	10 (91%)
Masculin (n, %)	1 (9%)
Quel est votre âge ?	
20 - 29 ans (n, %)	1 (9%)
30 - 39 ans (n, %)	5 (46%)
40 - 49 ans (n, %)	3 (27%)
50 - 59 ans (n, %)	1 (9%)
> 60 ans (n, %)	1 (9%)
Quelle est votre profession ?	
Infirmier(e) diplômé(e) d'état (n, %)	2 (18%)
Infirmier(e) puériculteur(trice) diplômé(e) d'état (n, %)	0 (0%)
Cadre de santé (n, %)	0 (0%)
Auxiliaire de puériculture (n, %)	0 (0%)
Aide-soignant(e) (n, %)	0 (0%)
Ergothérapeute (n, %)	0 (0%)
Kinésithérapeute (n, %)	8 (73%)
Diététicien(ne) (n, %)	0 (0%)
Psychomotricien(ne) (n, %)	1 (9%)
Educateur(trice) spécialisé(e) (n, %)	0 (0%)
Quel est votre lieu d'exercice ?	
Cabinet libéral (n, %)	2 (18%)
Centre hospitalier (n, %)	4 (36%)
Centre de rééducation (n, %)	0 (0%)
CAMPS (n, %)	0 (0%)
Structure adaptée aux handicaps (IME, IMP) (n, %)	5 (46%)

2- Prévention des fragilités osseuses secondaires

Les réponses aux questions concernant la prévention de la fragilité osseuse secondaire sont présentées dans les tableaux 23 à 27.

Tableau 23. Réponses à la question F1 : « Avez-vous déjà entendu parler de fragilité osseuse ? (si oui, comment ?) ».

Oui (n, %)	10 (91%)
Non (n, %)	0 (0%)
Pas de réponse (n, %)	1 (9%)

Les commentaires (en cas de réponse « oui ») étaient :

- Par les médecins de l'institution et dans les dossiers médicaux des enfants
- Enfants atteints de myopathies ou de syndromes
- Fracture spontanée pour une chute de faible cinétique
- Déformations dorsales chez des enfants polyhandicapés
- Au cours des études
- En cabinet libéral
- Prise en charge d'un enfant présentant une ostéogenèse imparfaite
- Colloque

Tableau 24. Réponses à la question F2 : « La prévention de la fragilité osseuse secondaire est-elle une question que vous vous posez dans la prise en charge d'un enfant polyhandicapé ? ».

Oui (n, %)	7 (64%)
Non (n, %)	3 (27%)
Pas de réponse (n, %)	1 (9%)

La grande majorité des professionnels ayant répondu évoquait la prévention de la fragilité osseuse secondaire lors de la prise en charge d'un enfant polyhandicapé.

Tableau 25. Réponses à la question F3 : « Savez-vous que la supplémentation en vitamine D est un facteur important de la prévention de la fragilité osseuse ? ».

Oui (n, %)	10 (91%)
Non (n, %)	1 (9%)
Pas de réponse (n, %)	0 (0%)

La quasi-totalité des professionnels savent que la supplémentation en vitamine D est un facteur important de la prévention de la fragilité osseuse.

Tableau 26. Réponses à la question F4 : « Connaissez-vous d'autres moyens de prévention, médicamenteux ou non-médicamenteux ? ».

Items des réponses à la question F4	Kiné n = 8	IDE n = 2	Psycho n = 1	Total n = 11
Verticalisation (n, %)	2 (25%)	2 (100%)	0 (0%)	4 (36%)
Mise en charge (n, %)	2 (25%)	2 (100%)	0 (0%)	4 (36%)
Kinésithérapie de renforcement (n, %)	1 (13%)	1 (50%)	0 (0%)	3 (27%)
Activité physique, mobilisation (n, %)	1 (13%)	1 (50%)	1 (100%)	2 (18%)
Supplémentation en calcium/vitamine D (n, %)	1 (13%)	2 (100%)	1 (100%)	4 (36%)
Alimentation adaptée et diversifiée (n, %)	0 (0%)	1 (50%)	0 (0%)	1 (9%)
Réponses hors PNDS (n, %)	0 (0%)	2 (100%)	0 (0%)	2 (18%)
Pas de réponse (n, %)	2 (25%)	0 (0%)	0 (0%)	2 (18%)

Kiné : Kinésithérapeute / IDE : Infirmier(e) diplômé d'état / Psycho : Psychomotricien(ne)

La réponse non incluse dans le PNDS comportait l'exposition solaire (2, 18%). Il n'y avait aucune différence significative ($p > 0,05$) entre les professionnels sur les différents items des réponses attendues pour la question F4.

Tableau 27. Réponses à la question F5 : « Participez-vous à des formations de sensibilisation sur ce thème ? ».

Oui (n, %)	1 (9%)
Non (n, %)	10 (91%)

Une seule personne participe à des formations de sensibilisation sur la prévention de fragilité osseuse secondaire. Il s'agissait d'un kinésithérapeute exerçant en cabinet libéral.

3- Verticalisation

Les réponses concernant les questions sur la verticalisation sont présentées dans les tableaux 28 à 31.

Tableau 28. Réponses à la question G1 : « Connaissez-vous la verticalisation des enfants polyhandicapés ? ».

Oui (n, %)	10 (91%)
Non (n, %)	0 (0%)
Pas de réponse (n, %)	1 (9%)

Tableau 29. Réponses à la question G2 : « Encouragez-vous les parents et les autres intervenants à réaliser la verticalisation ? ».

Oui (n, %)	10 (91%)
Non (n, %)	0 (0%)
Pas de réponse (n, %)	1 (9%)

Tableau 30. Réponses à la question G3 : « Si la verticalisation est prescrite par le médecin, est-ce que vous la mettez en œuvre ? ».

Oui (n, %)	10 (91%)
Non (n, %)	0 (0%)
Pas de réponse (n, %)	1 (9%)

Tableau 31. Réponses à la question G4 : « Savoir que la verticalisation est un facteur important de la minéralisation osseuse vous inciterait-il plus à la mettre en œuvre, et/ou encourager les parents et les autres professionnels à le faire également ? ».

Oui (n, %)	10 (91%)
Non (n, %)	0 (0%)
Pas de réponse (n, %)	1 (9%)

Le professionnel n'ayant pas répondu aux 4 dernières questions était une femme, exerçant en tant que kinésithérapeute en structure adaptée au handicap. Les autres professionnels (91%) connaissaient la verticalisation des enfants polyhandicapés, encourageaient les parents et les autres intervenants à réaliser la verticalisation et la mettaient en œuvre si elle était prescrite par un médecin. Par ailleurs, savoir que la verticalisation était un facteur important de la minéralisation les inciterait à 91% à la mettre en œuvre.

Il n'y avait aucune différence significative ($p > 0,05$) entre les catégories professionnelles paramédicales concernant les questions sur la prévention de la fragilité osseuse (questions de F1 à F5) et la verticalisation (questions de G1 à G4).

DISCUSSION

A- TAUX DE PARTICIPATION ATTENDUS

Nous nous sommes attendus à obtenir un taux de participation faible chez les médecins généralistes. En effet, au vu de l'incidence et de la prévalence du polyhandicap chez l'enfant, peu d'entre eux sont confrontés au dépistage de la fragilité osseuse dans ce contexte. Le taux de participation attendu était de 10% soit 250 personnes.

Concernant le personnel paramédical, un taux d'abstention élevé était également à prévoir. Les hypothèses que l'on peut avancer pour expliquer un faible taux de réponse sont leur faible sollicitation dans les travaux de recherche ou la sous-estimation de l'importance de leur travail professionnel dans la prise en charge du polyhandicap.

Les médecins généralistes ont moins bien participé par rapport à ce que nous avons prévu au départ, avec seulement 2,9% de participation sur les 10% attendus (tableau 4).

Les rhumatologues, endocrinologues et neurologues adultes interrogés ne prenaient pas en charge les enfants polyhandicapés, et n'ont donc pas été inclus dans les résultats.

B- RESULTATS

Le PNDS « fragilités osseuses secondaires de l'enfant » publié en octobre 2019 était connu de la majorité des spécialistes interrogés, et particulièrement des pédiatres et MPR (même si la différence n'était pas significative pour cette dernière catégorie avec les médecins généralistes).

Les pathologies pouvant entraîner une fragilité osseuse secondaire étaient moins bien connues. La réponse la plus donnée était « les maladies neuromusculaires », et ce par 46% des personnes ayant répondu. Cette réponse a possiblement été influencée par le thème du questionnaire.

Les MPR ont significativement donné plus de réponses attendues que les médecins généralistes. Même s'il n'y avait pas de différence significative, les 3 MPR ayant répondu connaissaient le PNDS, ce qui peut expliquer ce résultat. Cependant le faible taux de participation des médecins généralistes et le faible nombre de MPR interrogés et ayant répondu peut fausser les résultats.

Un peu plus d'un quart des personnes (26%) n'ont pas donné de réponse sur les principaux facteurs de risque de fragilité osseuse secondaire. La corticothérapie constituait 28% des réponses, suivi des immobilisations prolongées (26% des réponses) et de la carence en calcium/vitamine D (23% des réponses). Là encore, les médecins généralistes ont significativement moins donné ces deux dernières réponses que les pédiatres, les MPR et les COP. L'immobilisation est un facteur particulièrement plus cité par les COP, ce qui reflète la connaissance des effets secondaires potentiels des traitements qu'ils proposent. Même si les pédiatres ont répondu significativement plus que les généralistes la carence en calcium/vitamine D, ils l'identifient moins comme un facteur de risque que les COP. Ces patients étant hospitalisés en chirurgie pédiatrique en cas de conséquence d'une fragilité osseuse secondaire, cette problématique est donc probablement moins rencontrée par les pédiatres, d'autant plus s'ils exercent une surspécialité, ce qui peut expliquer cette différence.

Seulement 48% des professionnels (et 1/3 des généralistes) pensaient à cette pathologie devant des douleurs osseuses.

Les traitements médicamenteux favorisant la fragilité osseuse étaient mal connus des professionnels. Comme attendu, la corticothérapie est bien identifiée comme tel (2/3 ont donné cette réponse). Les anti-épileptiques ne constituaient que 5% des réponses, mieux identifiés par les pédiatres.

La prévention de la fragilité osseuse secondaire chez les enfants polyhandicapés n'est une préoccupation que pour 40% des professionnels (et seulement 20% des médecins généralistes).

Un peu plus d'un quart (26%) n'ont pas répondu aux questions sur la prévention médicamenteuse et non médicamenteuse.

La vitamine D est un moyen significativement plus identifié par les spécialistes que les médecins généralistes comme un moyen de prévention. Les apports calciques (voir une supplémentation) sont identifiés comme un moyen de prévention significativement plus par les pédiatres et MPR que les médecins généralistes.

L'activité physique et la kinésithérapie sont identifiées par 1/3 des personnes comme un moyen de prévention. Seuls 3% des médecins généralistes identifient la verticalisation et la mise en charge comme l'un de ces moyens. De façon plus surprenante, seul 1 MPR

sur les 3 ayant participé donnent ces réponses, alors que ces moyens sont significativement plus donnés par les pédiatres et COP que les généralistes.

Peu de professionnels mettent en œuvre les mesures de prévention. Il s'agit principalement d'une supplémentation en vitamine D et en calcium. Seuls 11% des professionnels évoquent la verticalisation.

Les pédiatres étaient les seuls professionnels à participer à des formations de sensibilisation sur ce thème (4% des professionnels médicaux).

Les professionnels paramédicaux ayant répondu à l'enquête étaient peu nombreux et seules 3 catégories socio-professionnelles sont représentées (kinésithérapeute, infirmier(e) diplômé(e) d'état et psychomotricien(ne)). Ils avaient connaissance de la fragilité osseuse pour 91% d'entre eux, ainsi que des principales mesures de prévention. Cependant, seuls 36% d'entre eux, et de façon étonnante, 25% des kinésithérapeutes, évoquent la verticalisation et la mise en charge comme moyen de prévention.

C- CONCERNANT LA VERTICALISATION

La verticalisation est un moyen de prévention de la fragilité osseuse secondaire mal connu des professionnels, alors que ses bienfaits (pas uniquement sur l'os) ne sont plus à prouver.

Près de 2/3 des médecins généralistes ne connaissent pas la verticalisation (différence significative avec les pédiatres et les COP). Les COP et les MPR, peut-être plus directement impliqués dans la prescription de cet appareillage, et aux conséquences de la fragilité osseuse secondaire chez ces enfants polyhandicapés font le nécessaire pour la mettre en place, et encouragent les parents et professionnels à la faire. Les pédiatres qui connaissent la verticalisation n'encouragent cependant pas tous les parents et intervenants auprès de ces enfants à la mettre en place.

Le but principal du questionnaire était de faire connaître la fragilité osseuse, ainsi que les mesures de prévention. Après avoir expliqué l'intérêt de la verticalisation dans la minéralisation osseuse, 69% des médecins généralistes la mettraient en pratique (vs 39% avant d'en avoir connaissance). De façon plus étonnante, savoir que la verticalisation permet de favoriser la minéralisation osseuse n'encourage pas les

pédiatres qui ne connaissaient pas cette technique à la promouvoir auprès des parents (mais elle semble encourager ceux qui la connaissaient à le faire).

Il n'y avait aucune différence significative entre les catégories professionnelles paramédicales, mais les effectifs étaient trop petits pour en observer une. Tous les intervenants connaissaient la verticalisation et la mettaient en pratique, ce qui ne semble pas refléter les pratiques quotidiennes auprès de ces enfants. On peut supposer que les professionnels qui ont répondu se sentaient particulièrement intéressés par ce sujet et attentifs à la prévention de la fragilité osseuse.

Certains centres ont développé des tutoriels pour montrer comment utiliser des outils permettant la verticalisation. Une vidéo de l'utilisation d'une table de verticalisation, réalisée par le service de kinésithérapie du centre hospitalier neurologique William Lennox situé en Belgique, est par exemple visible sur Youtube : <https://www.youtube.com/watch?v=smtDvskTrNw> (12/06/2021).

D- FORCE DE L'ETUDE

Il s'agit à notre connaissance de la première étude permettant de dresser un état des lieux de la prévention de la fragilité osseuse chez les enfants polyhandicapés dans la région Normandie. Ces données semblent uniques à l'échelle régionale et nationale. Elle a permis de diffuser les dernières recommandations concernant cette pathologie.

E- FAIBLESSE DE L'ETUDE

Le fait que l'étude soit basée sur un questionnaire en ligne expose au risque d'une faible participation. Nous avons choisi ce moyen pour la simplicité d'utilisation, la nécessité de coordonner les envois afin de permettre de les récolter dans le délai prévu (fermeture du questionnaire fin mai 2021) et pour limiter le coût écologique et financier d'envoi des formulaires papiers par la poste. Nous avons donc ciblé un public large de professionnels possiblement impliqués dans la prise en charge des enfants polyhandicapés, d'où l'utilisation d'un dispositif par questionnaire en ligne.

La faiblesse principale de l'étude est le manque de participation, et donc des effectifs assez faibles, qui peuvent entraîner un manque de puissance et l'absence de significativité des résultats. Le plus faible taux de participation est retrouvé chez les médecins généralistes et les paramédicaux. Nous pouvons émettre comme hypothèse

l'absence de volonté de participation à un travail de recherche, l'absence de temps, le fait qu'ils ne prenaient pas en charge les enfants polyhandicapés, ou le manque d'intérêt pour ce sujet.

Le nombre de réponse aux questions libres a également été faible, en particulier pour les médecins généralistes (entre 27 et 43% de non réponse en fonction des questions), ce qui limite la puissance de cette étude.

Afin de comprendre le faible taux de participation, nous avons choisis 20 médecins généralistes de la région Normandie, tirés au sort au hasard sur l'annuaire santé de l'assurance maladie. Par ailleurs, parmi les médecins généralistes contactés, 3 ont refusé de répondre au téléphone et les 17 autres ne prenaient pas en charge d'enfant polyhandicapé et ne se sentaient pas concernés par la prévention de la fragilité osseuse. Le motif récurrent également avancé est le changement d'organisation du cabinet médical secondaire à la pandémie de SARS-CoV-2. En effet, les médecins généralistes étant en première ligne dans cette crise sanitaire, il leur était difficile de dégager du temps pour répondre aux questionnaires. Le mail de sollicitation pour participer à l'étude était par ailleurs « noyé » dans les différents mails avec les directives et lettres d'information des instances régionales et nationales.

L'un des médecins généralistes interrogés a répondu que : « Les enfants polyhandicapés bénéficient d'un suivi rapproché dans des centres pluridisciplinaires avec des spécialistes en pédiatrie, attentif à la fragilité osseuse ». Les médecins généralistes sont cependant au cœur du parcours patient, et les connaissent parfois mieux que les spécialistes qui ne les voient qu'une à deux fois par an. L'espérance de vie de ses patients a également augmenté, grâce aux soins de support qui leur sont proposés. Le généraliste devient de ce fait le médecin référent lors du passage à l'âge adulte. La prévention de la fragilité osseuse doit se poursuivre, ce d'autant que la mise en charge est souvent de moins en moins effectuée avec l'avancé en âge. Le généraliste devient de facto l'acteur principal de la mise en œuvre de cette prévention (au moins médicamenteuse), malheureusement souvent non prescrite.

Nous avons souhaité savoir si les 17 médecins généralistes interrogés pensaient à dépister l'ostéoporose de l'adulte. Plus de la moitié de ces médecins ne faisaient pas attention à la prescription des corticoïdes, plus de 50% pensaient à prescrire de la vitamine D tous les 3 mois chez les femmes de plus de 55 ans et les hommes de plus de 65 ans.

Les spécialistes prenant plus particulièrement en charge ces enfants polyhandicapés et la prévention de la fragilité osseuse (pédiatres, COP, MPR) ont été nombreux à participer.

Nous avons contacté 30 IME et SSR pédiatriques, ainsi que 17 CAMPS de la région Normandie par voie téléphonique et postale. Nous ne disposons pas du nombre de professionnels qui ont été sollicités dans chaque établissement. En effet, chaque administration a réceptionné un document d'information sur la thèse avec les 3 options pour accéder et répondre aux questionnaires en ligne (ANNEXE 5). Cette affiche a pu être mise à disposition selon les souhaits des institutions. Malgré les multiples sollicitations par mail, téléphone et courrier postal, nous n'avons pas réussi à susciter l'intérêt des différents intervenants. Le contexte sanitaire avec la pandémie de SARS-CoV-2 qui a modifié le fonctionnement des différentes institutions, la mise en place des gestes barrières et les 3 confinements successifs n'ont pas permis de nous rendre auprès des différents acteurs du handicap (IME, CAMPS et centres de rééducation pédiatrique), pouvant en partie expliquer la faible participation de ces professionnels de santé, pourtant indispensable dans la prise en charge des enfants polyhandicapés.

F- PERSPECTIVES

L'objectif de cette étude était de faire connaître cette pathologie auprès du plus grand nombre de professionnels impliqués dans la prise en charge du polyhandicap, de les sensibiliser à la fragilité osseuse et de leur donner les moyens de rechercher les facteurs de risque et de mettre en œuvre les mesures de prévention, dont la verticalisation.

Des études d'ampleur nationale permettraient de consolider nos résultats et de savoir si la méconnaissance de cette pathologie est liée à un défaut de communication et d'enseignement local ou national. Un suivi prospectif de ses patients montrant l'intérêt de cette prévention (diminution des douleurs, des fractures, amélioration de la qualité de vie du patient et des aidants...) semble souhaitable.

Enfin, une enquête médico-économique pourrait également mettre en lumière l'intérêt de la prévention de la fragilité osseuse chez ces patients, dans l'optique d'une meilleure gestion des coûts de santé, qui, même si elle n'est pas le premier critère à prendre en compte, tient cependant un rôle important dans notre société actuelle.

G- ORGANISATION NATIONALE ET REGIONALE

L'un des objectifs secondaires était également de présenter le réseau de soins. La fragilité osseuse secondaire de l'enfant et de l'adolescent est prise en charge par le Centre de Référence des Maladies Rares du Calcium et du Phosphate. Le centre de référence est basé à l'hôpital Bicêtre. Il existe cependant des instances régionales, dont le centre constitutif Normand ; la coordinatrice exerce au CHU de Rouen. La plaquette d'information et de présentation de ce centre régional Caen-Rouen, ainsi que les différents acteurs selon leurs spécialités médico-chirurgicales sur les deux sites est en ANNEXE 9.

H- PROPOSITION DE RECOMMANDATION POUR LA PREVENTION DE LA FRAGILITE OSSEUSE DES ENFANTS ET ADOLESCENTS POLYHANDICAPES

Cette enquête objective une méconnaissance de la fragilité osseuse secondaire de l'enfant polyhandicapé et des difficultés à mettre en œuvre les mesures de prévention, qui sont par ailleurs mal connues. Nous proposons des recommandations destinées aux professionnels de santé pour l'évaluation, le suivi et les mesures de prévention à mettre en place dans cette population (figure 10).

Une évaluation, au minimum annuelle, du risque de fragilité osseuse secondaire et de la mise en pratique des mesures de prévention, est recommandée. Elle peut être mise en place par tous les intervenants en charge de l'enfant, en particulier son médecin référent, et ne nécessite pas de consultation spécialisée, hors anomalies ou signes cliniques de fragilité osseuse dépistée.

Lors des consultations de suivi, il convient de rechercher des signes évocateurs de fragilité osseuse, en particulier des douleurs et/ou des fractures osseuses. En cas de signes cliniques, l'enfant est adressé en consultation spécialisée. En l'absence de signe clinique, il convient de rechercher des facteurs de risque associés. En l'absence de facteur de risque, la mise en œuvre de mesure de prévention est nécessaire, si elles ne sont pas déjà mises en place. En cas de facteur(s) de risque associé(s), une évaluation plus précise doit être réalisée. Cette étape peut être réalisée par le médecin référent de l'enfant ou par un spécialiste du métabolisme phosphocalcique (endocrinologue ou rhumatologue pédiatre) à qui le médecin référent l'aura adressé.

Lors de cette consultation, la présence de facteurs de risque associés au polyhandicap et des antécédents de fracture et/ou de douleurs osseuses seront

recherchés. Un bilan sera réalisé afin d'évaluer le retentissement du polyhandicap, de rechercher des signes biologiques en faveur d'une fragilité osseuse et/ou d'une malabsorption. Si l'enfant à plus de 5 ans, une ostéodensitométrie corps entier peut-être réalisée. Il est recommandé de vérifier les apports calciques (consultation diététique, score de Fardellone : <http://www.grio.org/espace-gp/calcul-apport-calcique-quotidien.php> (tableau d'équivalence calcique en ANNEXE 1) [50]).

Cas de figure 1 : Asymptomatique, bilan biologique normal et Z-score > - 2

L'encouragement des mesures de prévention auprès des parents et acteurs du polyhandicap permettront d'améliorer la prévention de la fragilité osseuse. L'évaluation devra être refaite au minimum à un an.

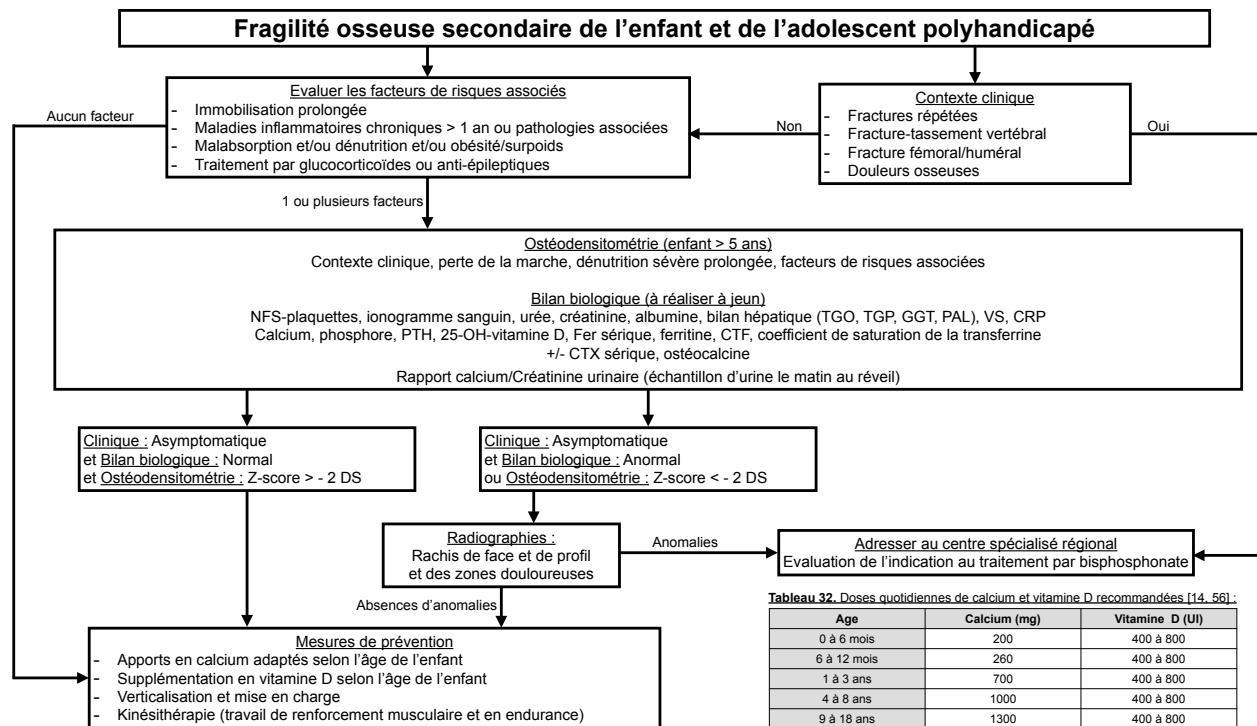
Cas de figure 2 : Asymptomatique, bilan biologique anormal et/ou Z-score < - 2

Intensification des mesures de prévention. Rechercher des signes de fractures vertébrales avec une radiographie du rachis de face et de profil et des zones douloureuses. Le patient est référé en centre spécialisé (centre de référence ou de compétence des pathologies phosphocalciques) en cas d'anomalies radiographiques.

Cas de figure 3 : Symptomatique. Une consultation en centre spécialisé (centre de référence ou de compétence des pathologies phosphocalciques) est indispensable.

Lors des consultations suivantes, il est indispensable de vérifier que les mesures préventives sont effectives. L'ostéodensitométrie sera réalisée tous les 2 ans si le Z-score antérieur était entre -1 et -2 ou tous les ans si le dernier Z-score était < -2.

Figure 10. Recommandations pour l'évaluation de la fragilité osseuse secondaire des enfants et adolescents polyhandicapés.



CONCLUSION

Les enfants polyhandicapés sont à fort risque de fragilité osseuse secondaire, responsable de fractures lors de contraintes mécaniques de faible cinétique. La mise en place de mesures de prévention permet de limiter ce risque, et le coût financier de la prise en charge de ces conséquences, tout en augmentant le confort et la qualité de vie de ses patients (et de leurs aidants).

Nous avons réalisé une enquête de pratique sur la prévention de la fragilité osseuse secondaire chez les enfants et adolescents polyhandicapés, auprès des professionnels médicaux et paramédicaux qui les prennent en charge en Normandie, sur la période allant de février à mai 2021. L'objectif principal était d'établir un état des lieux des connaissances des professionnels médicaux et paramédicaux, mais aussi de les sensibiliser à cette pathologie, de mieux faire connaître son réseau de soin, et sa prise en charge.

La participation des médecins généralistes, et surtout des paramédicaux (seulement 12 personnes ont envoyé une réponse) a été faible. Cependant, nous avons pu mettre en évidence une méconnaissance de cette pathologie, surtout des médecins généralistes. Ils connaissent, en particulier, significativement moins que les spécialistes (pédiatres, chirurgiens orthopédistes pédiatres et médecin de médecine physique et réadaptation) le Protocole National de Diagnostic et de Soins des fragilités osseuses secondaires (47% vs 83% - $p=0,02$). Les pathologies, les facteurs de risque, et les traitements médicamenteux pouvant entraîner une fragilité osseuse secondaire sont mal connus, en dehors de la corticothérapie (62%). Seuls 5% des praticiens identifient les anti-épileptiques comme tels. Seulement 40% des médecins (20% des généralistes) se posent la question de la fragilité osseuse chez ces patients. La verticalisation, facteur indispensable à la minéralisation de l'os, est un moyen de prévention cité par tous les chirurgiens orthopédistes pédiatriques, mais seulement 3% des médecins généralistes et 51% des pédiatres. Moins de la moitié des professionnels (46%) encouragent les parents et les intervenants à la mettre en œuvre. Cependant, savoir qu'elle permet de mieux minéraliser l'os, encourage 80% des médecins à le faire.

Environ 1/3 des médecins (respectivement 33 et 37%) mettent en place une supplémentation en calcium et vitamine D.

Il n'y avait aucune différence entre les catégories professionnelles paramédicales, mais leur faible taux de participation ne permet pas de porter de conclusions définitives.

Une formation spécifique (initiale ou développement professionnel continu) semble nécessaire afin d'améliorer la prise en charge de cette pathologie. Seuls 4% des professionnels médicaux (et un paramédical) participent à des formations sur ce thème. Ces données doivent cependant être confirmées par d'autres études, d'ampleur nationale, afin de savoir si la méconnaissance de cette pathologie est liée à un défaut de communication et d'enseignement local ou national.

BIBLIOGRAPHIE

- [1] Centre de Référence des Maladie Rares du Calcium et du Phosphore. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) : Fragilités osseuses secondaires de l'enfant. 2019;1–76.
- [2] Marcelli C. Ostéoporose de l'enfant et de l'adolescent. Press Medicale. 2007;36(7–8):1078–83.
- [3] Bianchi ML. Osteoporosis in children and adolescents. Bone. 2007;41(4):486–95.
- [4] Di Iorgi N, Maruca K, Patti G, Mora S. Update on bone density measurements and their interpretation in children and adolescents. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab [Internet]. 2018;32(4):477–98.
- [5] Briot K, Roux C, Thomas T, Blain H, Buchon D, Chapurlat R, et al. 2018 update of French recommendations on the management of postmenopausal osteoporosis. Jt Bone Spine [Internet]. 2018;85(5):519–30.
- [6] Kanis JA, McCloskey E V., Johansson H, Strom O, Borgstrom F, Oden A, et al. Case finding for the management of osteoporosis with FRAX® - Assessment and intervention thresholds for the UK. Osteoporos Int. 2008;19(10):1395–408.
- [7] Baim S, Leonard MB, Bianchi ML, Hans DB, Kalkwarf HJ, Langman CB, et al. Official Positions of the International Society for Clinical Densitometry and Executive Summary of the 2007 ISCD Pediatric Position Development Conference. J Clin Densitom. 2008;11(1):6–21.
- [8] Clark EM, Tobias JH, Ness AR. Association between bone density and fractures in children: A systematic review and meta-analysis. Pediatrics. 2006;117(2).
- [9] Zambelli PY, Tercier S, Newman CJ, Bregou A. Approche ciblée de l'ostéoporose chez l'enfant et l'adolescent. Rev Med Suisse. 2014.
- [10] Sbrocchi AM, Rauch F, Matzinger MA, Janusz Feber LMW. Vertebral fractures despite normal spine bone mineral density in a boy with nephrotic syndrome. Pediatr Nephrol. 26:139–42.

- [11] Mergler S, Evenhuis HM, Boot AM, De Man SA, Heus KGCB De, Huijbers WAR, et al. Epidemiology of low bone mineral density and fractures in children with severe cerebral palsy: A systematic review. *Dev Med Child Neurol*. 2009;51(10):773–8.
- [12] King W, Levin R, Schmidt R, Oestreich A, Heubi JE. Prevalence of reduced bone mass in children and adults with spastic quadriplegia. *Dev Med Child Neurol*. 2003;45(1):12–6.
- [13] Khoshhal KI. Childhood osteoporosis. *J Taibah Univ Med Sci* [Internet]. 2011;6(2):61–76.
- [14] Galindo-Zavala R, Bou-Torrent R, Magallares-López B, Mir-Perelló C, Palmou-Fontana N, Sevilla-Pérez B, et al. Expert panel consensus recommendations for diagnosis and treatment of secondary osteoporosis in children. *Pediatr Rheumatol*. 2020;18(1):1–14.
- [15] Sheu A, Diamond T. Secondary osteoporosis. *Aust Prescr*. 2016;39(3):85–7.
- [16] Demehri FR, Simha S, Stephens L, Harris MB, Arnold MA, Brown PI, et al. Pediatric intestinal failure: Predictors of metabolic bone disease. *J Pediatr Surg* [Internet]. 2015;50(6):958–62.
- [17] Salim H, Ariawati K, Suryawan WB, Arimbawa M. Osteoporosis resulting from acute lymphoblastic leukemia in a 7-year-old boy: A case report. *J Med Case Rep*. 2014;8(1):2–5.
- [18] Alos N, Grant RM, Ramsay T, Halton J, Cummings EA, Miettunen PM, et al. High incidence of vertebral fractures in children with acute lymphoblastic leukemia 12 months after the initiation of therapy. *J Clin Oncol*. 2012;30(22):2760–7.
- [19] Cummings EA, Ma J, Fernandez C V., Halton J, Alos N, Miettunen PM, et al. Incident vertebral fractures in children with leukemia during the four years following diagnosis. *J Clin Endocrinol Metab*. 2015;100(9):3408–17.
- [20] Turner JM, Bulsara MK, McDermott BM, Byrne GC, Prince RL, Forbes DA. Predictors of low bone density in young adolescent females with anorexia nervosa and other dieting disorders. *Int J Eat Disord*. 2001;30(3):245–51.
- [21] Grinspoon S, Thomas E, Pitts S, Gross E, Mickley D, Miller K, et al. Prevalence and predictive factors for regional osteopenia in women with anorexia nervosa. *Ann Intern Med*. 2000;133(10):0–4.

- [22] Misra M, Prabhakaran R, Miller KK, Goldstein MA, Mickley D, Clauss L, et al. Prognostic indicators of changes in bone density measures in adolescent girls with anorexia nervosa-II. *J Clin Endocrinol Metab.* 2008;93(4):1292–7.
- [23] Zemel B. Bone mineral accretion and its relationship to growth, sexual maturation and body composition during childhood and adolescence. *World Rev Nutr Diet.* 2013;106:39–45.
- [24] Pichler J, Huber WD, Aufricht C, Bidmon-Fliegenschnee B. Growth and bone health in paediatric patients with Crohn's disease receiving subcutaneous tumor necrosis factor antibody. *World J Gastroenterol.* 2015;21(21):6613–20.
- [25] Coppola G, Fortunato D, Mainolfi C, Porcaro F, Roccaro D, Signoriello G, et al. Bone mineral density in a population of children and adolescents with cerebral palsy and mental retardation with or without epilepsy. *Epilepsia.* 2012;53(12):2172–7.
- [26] Zérath E. Les conséquences de la diminution de la contrainte physique sur le tissu osseux. *Sci Sport.* 1995;10(3):115–22.
- [27] Kim SJ, Kim SN, Yang YN, Lee IS, Koh SE. Effect of weight bearing exercise to improve bone mineral density in children with cerebral palsy: A meta-analysis [Internet]. Vol. 17, *Journal of Musculoskeletal Neuronal Interactions.* 2017:334–40.
- [28] Uddenfeldt Wort U, Nordmark E, Wagner P, Düppe H, Westbom L. Fractures in children with cerebral palsy: A total population study. *Dev Med Child Neurol.* 2013;55(9):821–6.
- [29] Finbråten AK, Syversen U, Skranes J, Andersen GL, Stevenson RD, Vik T. Bone mineral density and vitamin D status in ambulatory and non-ambulatory children with cerebral palsy. *Osteoporos Int.* 2014;26(1):141–50.
- [30] James KA, Cunniff C, Apkon SD, Mathews K, Lu Z, Holtzer C, et al. Risk factors for first fractures among males with Duchenne or Becker muscular dystrophy. *J Pediatr Orthop.* 2015;35(6):640–4.
- [31] Söderpalm AC, Magnusson P, Ahlander AC, Karlsson J, Kroksmark AK, Tulinius M, et al. Bone mass development in patients with Duchenne and Becker muscular dystrophies: A 4-year clinical follow-up. *Acta Paediatr Int J Paediatr.* 2012;101(4):424–32.

- [32] Briot K, Cortet B, Roux C, Fardet L, Abitbol V, Bacchetta J, et al. Actualisation 2014 des recommandations sur la prévention et le traitement de l'ostéoporose cortico-induite. *Rev du Rhum (Edition Fr)*. 2014;81(5):385–94.
- [33] Allen HDW, Thong IG, Clifton-Bligh P, Holmes S, Nery L, Wilson KB. Effects of high-dose inhaled corticosteroids on bone metabolism in prepubertal children with asthma. *Pediatr Pulmonol*. 2000;29(3):188–93.
- [34] Nakavachara P, Pooliam J, Weerakulwattana L, et al. A normal reference of bone mineral density (BMD) measured by dual energy X-ray absorptiometry in healthy thai children and adolescents aged 5-18 years : a new reference for Southeast Asian Populations. *PLoS One*. 2014;9(5).
- [35] Jeddi M, Roosta MJ, Dabbaghmanesh MH, et al. Normative data and percentile curves of bone mineral density in healthy Iranian children aged 9-18 years. *Arch Osteoporos*. 2013;8:114.
- [36] Khadilkar AV, Sanwalka NJ, Chiplonkar SA, Khadilkar VV, Mughal MZ. Normative data and percentile curves for Dual Energy X-ray Absorptiometry in healthy Indian girls and boys aged 5-17 years. *Bone*. 2011;48(4):810-819.
- [37] Lee SH, Desai SS, Shetty G, et al. Bone mineral density of proximal femur and spine in Korean children between 2 and 18 years of age. *J Bone Miner Metab*. 2007; 25(6):423-430.
- [38] Arabi A, Nabulsi M, Maalouf J, et al. Bone mineral density by age, gender, pubertal stages, and socioeconomic status in healthy Lebanese children and adolescents. *Bone*. 2004;35(5):1169-1179.
- [39] Pludowski P, Matusik H, Olszaniecka M, Lebiedowski M, Lorenc RS. Reference values for the indicators of skeletal and muscular status of healthy Polish children. *J Clin Densitom*. 2005;8(2):164-177.
- [40] Manousaki D, Rauch F, Chabot G, Dubois J, Fiscoletti M, Alos N. Pediatric data for dual x-ray absorptiometric measures of normal lumbar bone mineral density in children under 5 years of age using the lunar prodigy densitometer. *J Musculoskelet Neuronal Interact*. 2016;16(3):247–55.

- [41] Nurković JS, Petković P, Tiosavljević D, Vojinović R. Measurement of Bone Mineral Density in Children with Cerebral Palsy from an Ethical Issue to a Diagnostic Necessity. *Biomed Res Int.* 2020;2020.
- [42] Binkovitz, L.A., Henwood, M.J. Pediatric DXA : technique and interpretation. *Pediatr Radiol.* 2007;37:21–31.
- [43] Margulies L, Horlick M, Thornton J, Wang J, Loannidou E, Heymsfield S. Reproducibility of Pediatric Whole Body Bone and Body Composition Measures by Dual-Energy X-Ray Absorptiometry Using the GE Lunar Prodigy. *Journal of Clinical Densitometry.* 2005;8:298-304
- [44] Henderson RC, Lark RK, Gurka MJ, Worley G, Fung EB, Conaway M, et al. Bone Density and Metabolism in Children and Adolescents With Moderate to Severe Cerebral Palsy. 2002;110(1).
- [45] Kalkwarf HJ, Abrams SA, DiMeglio LA, Koo WWK, Specker BL, Weiler H. Bone densitometry in infants and young children: The 2013 ISCD pediatric official positions. *J Clin Densitom [Internet].* 2014;17(2):243–57.
- [46] Maria Luisa Bianchi, Sanford Baim, Nick J Bishop, Catherine M Gordon, Didier B Hans, Craig B Langman, Mary B Leonard HJK. Official positions of the International Society for Clinical Densitometry (ISCD) on DXA evaluation in children and adolescents. *Pediatr Nephrol.* 25:37–47.
- [47] Genant HK, Wu CY, van Kuijk C, Nevitt MC. Vertebral fracture assessment using a semiquantitative technique. *J Bone Miner Res.* 1993. 8(9):1137-48.
- [48] Wagner S, Poirot I, Vuillerot C, Berard C. Tolerance and effectiveness on pain control of Pamidronate ® intravenous infusions in children with neuromuscular disorders. *Ann Phys Rehabil Med [Internet].* 2011;54(6):348–58.
- [49] Munns CF, Shaw N, Kiely M, Specker BL, Thacher TD, Ozono K, et al. Global Consensus Recommendations on Prevention and Management of Nutritional Rickets. *J Clin Endocrinol Metab.* 2016. 101(2):394-415.
- [50] Fardellone P, Sebert JL, Bouraya M, Bonidan O, Leclercq G, Doutrelot C, et al. Evaluation de la teneur en calcium du régime alimentaire par autoquestionnaire fréquentiel. *Rev Rhum.* 1991;58:99–103

- [51] Colantonio DA, Kyriakopoulou L, Chan MK, Daly CH, Brinc D, Venner AA, et al. Closing the gaps in pediatric laboratory reference intervals: A caliper database of 40 biochemical markers in a healthy and multiethnic population of children. *Clin Chem*. 2012;58(5):854–68.
- [52] El Ghoch M, Gatti D, Calugi S, Viapiana O, Bazzani PV, Dalle Grave R. The Association between Weight Gain/Restoration and Bone Mineral Density in Adolescents with Anorexia Nervosa : A Systematic Review. *Nutrients*. 2016. 8(12).
- [53] Misra M, Prabhakaran R, Miller KK, Goldstein MA, Mickley D, Clauss L, et al. Weight gain and restoration of menses as predictors of bone mineral density change in adolescent girls with anorexia nervosa-1. *The Journal of clinical endocrinology and metabolism*, 2008. 93:1231-7.
- [54] Arrowsmith F, Allen J, Gaskin K, Somerville H, Clarke S, O'Loughlin E. The effect of gastrostomy tube feeding on body protein and bone mineralization in children with quadriplegic cerebral palsy. *Developmental medicine and child neurology*. 2010. 52:1043-7.
- [55] Briot K, Audran M, Cortet B, Fardellone P, Marcelli C, Orcel P, et al. Vitamine D : effet osseux et extra-osseux ; recommandations de bon usage. *Press Medicale*. 2009;38(1):43–54.
- [56] Bischoff-Ferrari HA, Dietrich T, Orav EJ, Dawson-Hughes B. Positive association between 25-hydroxy vitamin D levels and bone mineral density: a population-based study of younger and older adults. *Am J Med*. 2004;116:634-9.
- [57] Hogler, W. Complications of vitamin D deficiency from the foetus to the infant: One cause, one prevention, but who's responsibility ? *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2015. 29(3):385-98.
- [58] Holick, M.F. Resurrection of vitamin D deficiency and rickets. *J Clin Invest*. 2006. 116(8):2062-72.
- [59] Martinez Suarez V, Moreno Villares JM, Dalmau Serra J. Comité de Nutrición de la Sociedad Española de Pediatría. Recommended intake of calcium and vitamin D: positioning of the Nutrition Committee of the AEP. *An Pediatr (Barc)*. 2012;77(1):57.e1–8

- [60] Behringer, M., et al. Effects of weight-bearing activities on bone mineral content and density in children and adolescents: a meta-analysis. *J Bone Miner Res.* 2014. 29(2): 467-78.
- [61] Smati S. Effets d'un entraînement physique intensif sur l'efficacité de la marche chez des enfants avec une paralysie cérébrale [Mémoire]. Montréal, Québec : Université du Québec. 2018.
- [62] Chen CL, Chen CY, Liaw MY, Chung CY, Wang CJ, Hong WH. Efficacy of home-based virtual cycling training on bone mineral density in ambulatory children with cerebral palsy. *Osteoporos Int.* 2013. 24(4):1399-406.
- [63] Soesanti F, Mayasari F, Pulungan AB. Bisphosphonates as treatment of secondary osteoporosis in children: a case series. *Int J Pediatr Endocrinol.* 2015;2015(S1):2015.
- [64] Ward L, Tricco AC, Phuong P, Cranney A, Barrowman N, Gaboury I, et al. Bisphosphonate therapy for children and adolescents with secondary osteoporosis. *Cochrane Database Syst Rev.* 2007;(4).
- [65] Ward LM, Konji VN, Ma J. The management of osteoporosis in children. *Osteoporos Int.* 2016. 27(7):2147-2179.
- [66] Trejo P, Rauch F. Osteogenesis imperfecta in children and adolescents-new developments in diagnosis and treatment. *Osteoporos Int.* 2016. 27(12):3427-3437.
- [67] Centre de Référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) : Ostéogenèse imparfaite. 2017.
- [68] Valle A. Acide zolédronique (ZOMETA®) : Evaluation de l'efficacité et de la sûreté à court et moyen terme dans le traitement des ostéoporoses pédiatriques [Thèse de doctorat]. Lille, France, Université de Lille 2. 2016.
- [69] Srinivasan R, Rawlings D, Wood CL, Cheetham T, Jimenez Moreno AJ, Mayhew A, et al. Prophylactic oral bisphosphonate therapy in duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve.* 2016. 54(1):79-85.
- [70] Laroche M. Remodelage osseux normal et pathologique. In : Arpaillange C. L'os : Physiologie et exploration. *Rhumatol Elsevier Masson.* 2018;2018:9-12.
- [71] Levasseur R. Physiologie du tissu osseux. *EMC - Appar locomoteur.* 2019;14:1-24.

- [72] Vallet M, Tack I. Physiologie du calcium et des phosphates. Rev du Rhum Monogr [Internet]. 2012;79(4):203–9.
- [73] Centre de Référence des Maladies Rares du Développement Cérébral et Déficience Intellectuelle. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) : Générique Polyhandicap. 2020.
- [74] Billette de Villemeur T, Mathieu S, Tallot M, Grimont E, Brisse C. Le parcours de santé de l'enfant polyhandicapé. Arch Pediatr. 2012;19(2):105–8.
- [75] Juzeau D, Cachera I, Vallce L. Mémoire original. Enquête épidémiologique du département du Nord sur les enfants polyhandicapés. Arch Pediatr, 1999;6:832–6.
- [76] ANESM. L'accompagnement de la personne polyhandicapée dans sa spécificité. Mars 2018.
- [77] Leet AI, Mesfin A, Pichard C, Launay F, Brintzenhofeszoc K, Levey EB, et al. Fractures in children with cerebral palsy. J Pediatr Orthop. 2006;26(5):624-7.
- [78] Stevenson RD, Conaway M, Barrington JW, Cuthill SL, Worley G, Henderson RC. Fracture rate in children with cerebral palsy. Pediatr Rehabil. 2006;9(4):396-403.
- [79] Kilpinen-Loisa P, Paasio T, Soiva M, Ritanen UM, Lautala P, Palmu P, et al. Low bone mass in patients with motor disability: Prevalence and risk factors in 59 Finnish children. Dev Med Child Neurol. 2010;52(3):276–82.
- [80] AMELI. Liste des produits et des prestations remboursables prévue à l'article 165-1 du code de la sécurité social. (page consultée le 30/06/2021), [en ligne]. http://www.codage.ext.cnamts.fr/cgi/tips/cgi-fiche?p_code_tips=2784419&p_date_jo_arrete=%25&p_menu=FICHE&p_site=AMELI

ANNEXE 1 : TABLEAU D'ÉQUIVALENCES CALCIQUES [3]

Tableau d'équivalences calciques			
Les valeurs sont données en milligrammes (mg) de calcium pour une portion moyenne, dont le poids (avant cuisson) ou le volume est indiqué entre parenthèses.			
Une grosse portion = une portion moyenne x 1,5			
Une petite portion = une portion moyenne x 0,5			
1	Lait : 1 verre (100 ml) = 1 tasse (1 bol = 3 verres)	120 mg	
2	1 yaourt (125 g) = 1 crème dessert	150 mg	
3	Fromage blanc (100 g) = 1 pot individuel	95 mg *	
4	Petit petit modèle	28 mg	
	suisse grand modèle	56 mg	
5	Fromage à pâte cuite (30 g)	263 mg *	
6	Fromage à pâte molle (30 g)	120 mg *	
7	Viande et poisson (120 g)	15 mg *	
8	1 oeuf	28 mg	
9	Pommes de terre (200 g)	20 mg	
10	Frites (160 g)	96 mg	
11	Pâtes (50 g) = semoule	10 mg	
12	Légumes secs (75 g)	53 mg *	
13	Légumes verts (200 g)	94 mg *	
14	Pain	1 ficelle (100 g)	25 mg
		1 baguette (200 g)	50 mg
		1 biscotte (10 g)	4 mg
15	1 Fruit (150 mg)	25 mg *	
16 & 17	Chocolat	1 barre de chocolat au lait ou blanc (20 g)	43 mg
		1 barre de chocolat noir (20 g)	13 mg
		1 tablette de chocolat au lait ou blanc (100 g)	214 mg
		1 tablette de chocolat noir (100 g)	63 mg
18	Eau du robinet (100 ml) = 1 verre	9 mg	
19	Eau minérale, pour un verre (100 ml)	Badoit	22 mg
		Evian	8 mg
		Contrexéville	46 mg
		Perrier	14 mg
		Vichy Saint Yorre	8 mg
		Hépar	55 mg
		Vittel Grande Source	20 mg *
		autre ou non précisée	10 mg *
20	Autres boissons : 1 verre de vin, bière, cidre, jus de fruit	7 mg	

* Représente la moyenne de plusieurs aliments du même groupe.

ANNEXE 2 : VALEURS BIOLOGIQUES NORMALES [51]

		Chemistry									
		Female reference interval					Male reference interval				
Analyte	Age	Lower limit	Upper limit	No. of samples	Lower limit confidence interval	Upper limit confidence interval	Lower limit	Upper limit	No. of samples	Lower limit confidence interval	Upper limit confidence interval
Bilirubin (direct), mg/dL	0 to 14 days	0.33	0.71	171	0.29–0.36	0.67–0.73	0.33	0.71	171	0.29–0.36	0.67–0.73
	15 days to <1 year	0.05	0.30	108	0.04–0.06	0.27–0.33	0.05	0.30	108	0.04–0.06	0.27–0.33
	1 to <9 years	0.05	0.20	281	0.05–0.05	0.18–0.20	0.05	0.20	281	0.05–0.05	0.18–0.20
	9 to <13 years	0.05	0.29	181	0.05–0.10	0.28–0.33	0.05	0.29	181	0.05–0.10	0.28–0.33
	13 to <19 years	0.10	0.39	177	0.05–0.11	0.34–0.46	0.11	0.42	170	0.10–0.12	0.40–0.43
Bilirubin (total), mg/dL	0 to 14 days	0.19	16.60	166	0.10–0.29	15.04–17.88	0.19	16.60	166	0.10–0.29	15.04–17.88
	15 days to <1 year	0.05	0.68	245	0.05–0.10	0.63–0.73	0.05	0.68	245	0.05–0.10	0.63–0.73
	1 to <9 years	0.05	0.40	270	0.05–0.05	0.36–0.42	0.05	0.40	270	0.05–0.05	0.36–0.42
	9 to <12 years	0.05	0.55	135	0.05–0.10	0.50–0.61	0.05	0.55	135	0.05–0.10	0.50–0.61
	12 to <15 years	0.10	0.70	161	0.05–0.10	0.64–0.81	0.10	0.70	161	0.05–0.10	0.64–0.81
15 to <19 years	0.10	0.84	219	0.05–0.11	0.81–0.89	0.10	0.84	219	0.05–0.11	0.81–0.89	
Calcium, mg/dL	0 to <1 year	8.5	11.0	259	8.4–8.7	10.8–11.1	8.5	11.0	259	8.4–8.7	10.8–11.1
	1 to <19 years	9.2	10.5	897	9.1–9.2	10.5–10.6	9.2	10.5	897	9.1–9.2	10.5–10.6
CO ₂ , mmol/L	0 to 14 days	5	20	178	5–5	19–25	5	20	178	5–5	19–25
	15 days to <1 year	10	24	147	9–11	22–25	10	24	147	9–11	22–25
	1 to <5 years	14	24	146	13–16	23–25	14	24	146	13–16	23–25
	5 to <15 years	17	26	488	17–17	26–27	17	26	488	17–17	26–27
	15 to <19 years	17	26	122	16–18	25–27	18	28	121	17–19	27–29
Creatinine (enzymatic), mg/dL	0 to 14 days	0.32	0.92	147	0.27–0.39	0.90–0.98	0.32	0.92	147	0.27–0.39	0.90–0.98
	15 days to <2 years	0.10	0.36	168	0.10–0.12	0.35–0.38	0.10	0.36	168	0.10–0.12	0.35–0.38
	2 to <5 years	0.20	0.43	155	0.18–0.22	0.41–0.45	0.20	0.43	155	0.18–0.22	0.41–0.45
	5 to <12 years	0.31	0.61	321	0.29–0.32	0.60–0.62	0.31	0.61	321	0.29–0.32	0.60–0.62
	12 to <15 years	0.45	0.81	183	0.38–0.46	0.76–0.85	0.45	0.81	183	0.38–0.46	0.76–0.85
15 to <19 years	0.49	0.84	161	0.47–0.51	0.81–0.88	0.62	1.08	151	0.53–0.65	1.06–1.11	
Creatinine (Jaffe), mg/dL	0 to 14 days	0.42	1.05	158	0.32–0.47	0.97–1.06	0.42	1.05	158	0.32–0.47	0.97–1.06
	15 days to <1 year	0.31	0.53	130	0.31–0.33	0.51–0.55	0.31	0.53	130	0.31–0.33	0.51–0.55
	1 to <4 years	0.39	0.55	121	0.38–0.41	0.54–0.55	0.39	0.55	121	0.38–0.41	0.54–0.55
	4 to <7 years	0.44	0.65	146	0.43–0.45	0.62–0.67	0.44	0.65	146	0.43–0.45	0.62–0.67
	7 to <12 years	0.52	0.69	234	0.52–0.53	0.67–0.71	0.52	0.69	234	0.52–0.53	0.67–0.71
	12 to <15 years	0.57	0.80	184	0.56–0.58	0.80–0.86	0.57	0.80	184	0.56–0.58	0.80–0.86
	15 to <17 years	0.59	0.86	77	0.58–0.61	0.83–0.87	0.65	1.04	68	0.63–0.68	1.00–1.08
	17 to <19 years	0.60	0.88	88	0.59–0.61	0.86–0.90	0.69	1.10	86	0.66–0.72	1.08–1.13
Iron, µg/dL	0 to <14 years	16	128	588	15–21	123–138	16	128	588	15–21	123–138
	14 to <19 years	20	162	143	13–31	138–185	31	168	138	11–42	153–184
Magnesium, mg/dL	0 to 14 days	1.99	3.94	183	1.80–2.19	3.77–4.11	1.99	3.94	183	1.80–2.19	3.77–4.11
	15 days to <1 year	1.97	3.09	145	1.85–2.11	3.01–3.21	1.97	3.09	145	1.85–2.11	3.01–3.21
Phosphate, mg/dL	1 to <19 years	2.09	2.84	897	2.09–2.11	2.82–2.87	2.09	2.84	897	2.09–2.11	2.82–2.87
	0 to 14 days	5.6	10.5	204	5.4–5.9	10.2–10.7	5.6	10.5	204	5.4–5.9	10.2–10.7
	15 days to <1 year	4.8	8.4	144	4.2–5.0	8.1–8.6	4.8	8.4	144	4.2–5.0	8.1–8.6
	1 to <5 years	4.3	6.8	184	4.0–4.5	6.5–7.4	4.3	6.8	184	4.0–4.5	6.5–7.4
	5 to <13 years	4.1	5.9	352	4.1–4.2	5.9–6.0	4.1	5.9	352	4.1–4.2	5.9–6.0
13 to <16 years	3.2	5.5	95	3.0–3.3	5.4–5.7	3.5	6.2	95	3.4–3.6	6.0–6.3	
16 to <19 years	2.9	5.0	187	2.7–3.1	4.9–5.6	2.9	5.0	187	2.7–3.1	4.9–5.6	
Urea, mg/dL	0 to <14 days	2.8	23.0	312	2.5–3.4	21.3–24.9	2.8	23.0	312	2.5–3.4	21.3–24.9
	15 days to <1 year	3.4	16.8	138	3.1–4.2	14.8–17.6	3.4	16.8	138	3.1–4.2	14.8–17.6
	1 to <10 years	9.0	22.1	406	8.7–9.2	21.3–23.2	9.0	22.1	406	8.7–9.2	21.3–23.2
10 to <19 years	7.3	19.0	273	6.4–7.8	17.9–19.6	7.3	21.0	262	6.4–8.4	19.6–21.8	
Uric acid, mg/dL	0 to 14 days	2.8	12.7	193	1.0–3.1	10.7–13.1	2.8	12.7	193	1.0–3.1	10.7–13.1
	15 days to <1 year	1.6	6.3	149	1.1–1.7	6.0–7.0	1.6	6.3	149	1.1–1.7	6.0–7.0
	1 to <12 years	1.8	4.9	506	1.7–1.9	4.6–5.0	1.8	4.9	506	1.7–1.9	4.6–5.0
12 to <19 years	2.6	5.9	220	2.2–2.7	5.5–6.1	2.6	7.6	208	2.3–3.4	7.1–8.2	

Enzymes

Analyte	Age	Female reference interval					Male reference interval				
		Lower limit	Upper limit	No. of samples	Lower limit confidence interval	Upper limit confidence interval	Lower limit	Upper limit	No. of samples	Lower limit confidence interval	Upper limit confidence interval
ALP (4-nitrophenyl phosphate), U/L	0 to 14 days	90	273	155	83–104	257–274	90	273	155	83–104	257–274
	15 days to <1 year	134	518	147	108–153	466–570	134	518	147	108–153	466–570
	1 to <10 years	156	369	391	145–170	362–391	156	369	391	145–170	362–391
	10 to <13 years	141	460	154	114–171	424–476	141	460	154	114–171	424–476
	13 to <15 years	62	280	68	56–68	254–301	127	517	66	112–149	481–546
	15 to <17 years	54	128	74	50–58	122–133	89	365	64	84–97	329–388
ALT ^b (without pyridoxal phosphate), U/L	0 to <1 years	5	33	348	5–7	31–38	5	33	348	5–7	31–38
	1 to <13 years	9	25	542	9–10	24–26	9	25	542	9–10	24–26
	13 to <19 years	8	22	180	6–9	21–26	9	24	162	6–10	22–27
ALT ACT (with pyridoxal phosphate), U/L	0 to <1 year	5	51	177	5–5	42–54	5	51	177	5–5	42–54
	1 to <13 years	11	30	503	10–12	28–32	11	30	503	10–12	28–32
	13 to <19 years	8	24	171	6–10	22–26	10	33	173	5–12	31–34
Amylase, U/L	0 to 14 days	3	10	129	2–3	10–10	3	10	129	2–3	10–10
	15 days to <13 weeks	2	22	62	2–3	19–24	2	22	62	2–3	19–24
	13 weeks to <1 year	3	50	235	2–3	47–53	3	50	235	2–3	47–53
	1 to <19 years	25	101	938	23–28	98–105	25	101	938	23–28	98–105
AST (without pyridoxal phosphate), U/L	0 to 14 days	32	162	210	27–42	152–167	32	162	210	27–42	152–167
	15 days to <1 year	20	67	140	14–22	62–70	20	67	140	14–22	62–70
	1 to <7 years	21	44	262	20–23	42–48	21	44	262	20–23	42–48
	7 to <12 years	18	36	236	16–18	33–37	18	36	236	16–18	33–37
	12 to <19 years	13	26	208	13–14	25–28	14	35	197	13–15	31–38
AST ACT (with pyridoxal phosphate), U/L	0 to 14 days	23	186	145	6–31	176–198	23	186	145	6–31	176–198
	15 days to <1 year	23	83	141	20–28	76–90	23	83	141	20–28	76–90
	1 to <7 years	26	55	225	25–29	53–59	26	55	225	25–29	53–59
	7 to <12 years	22	41	229	21–24	40–44	22	41	229	21–24	40–44
	12 to <19 years	17	33	209	16–18	32–37	18	40	194	16–20	39–46
Cholinesterase, U/L	0 to 14 days	4421	9722	48			4421	9722	48		
	15 days to <1 year	5182	16 027	119	4739–5645	15 349–16 603	5182	16 027	119	4739–5645	15 349–16 603
	1 to <17 years	7769	15 206	751	7600–8212	14 998–15 963	7769	15 206	751	7600–8212	14 998–15 963
	17 to <19 years ^c	7511	10 904	37			8186	12 639	42		
GGT, U/L	0 to 14 days	23	219	171	10–35	210–255	23	219	171	10–35	210–255
	15 days to <1 year	8	127	141	7–9	116–145	8	127	141	7–9	116–145
	1 to <11 years	6	16	438	6–7	16–17	6	16	438	6–7	16–17
	11 to <19 years	7	21	444	7–8	20–22	7	21	444	7–8	20–22

ANNEXE 3 : QUESTIONNAIRES MEDICAUX

PARTIE 1 : Généralités

Le polyhandicap est défini comme l'association d'une déficience intellectuelle sévère, d'un handicap moteur et d'une restriction extrême de l'autonomie (d'autres déficiences peuvent être associées).

Les fragilités osseuses secondaires (appelés ostéoporose chez l'adulte) sont un groupe de pathologie correspondant à un défaut de minéralisation osseuse chez l'enfant, pouvant se manifester par des douleurs et/ou des fractures/tassements osseuses.

Question A1. Êtes-vous directement impliqués dans la prise en charge des enfants en situation de handicap ?

Oui / Non

Question A2. Vous êtes ?

Féminin / Masculin

Question A3. Quel est votre âge (ans) ?

20 - 29 ans

30 - 39 ans

40 - 49 ans

50 - 59 ans

> 60 ans

Question A4. Quelle est votre profession ?

Médecin généraliste

Pédiatre (toutes spécialités hors chirurgie orthopédique)

Chirurgien orthopédique pédiatrique

Médecin MPR

Médecin MPR pédiatrique

Neurologue (adulte)

Rhumatologue (adulte)

Endocrinologue (adulte)

Question A5. Quel est votre lieu d'exercice ?

Cabinet libéral

Centre hospitalier

Centre de rééducation

Structure adaptée aux handicaps

CAMPS

Autres

PARTIE 2 : Pathologies et fragilités osseuses secondaires

Les fragilités osseuses secondaires (appelés ostéoporose chez l'adulte) sont un groupe de pathologie correspondant à un défaut de minéralisation osseuse chez l'enfant, pouvant se manifester par des douleurs et/ou des fractures/tassements osseuses.

Question B1. Existe-t-il un PNDS (Protocole National de Diagnostic et de soins) spécifique des fragilités osseuses secondaires des enfants ?

Oui / Non

Question B2. Quelles pathologies peuvent entraîner une fragilité osseuse secondaire ?

(réponse libre)

Réponses attendues :

- Maladies neurologiques (paralysie cérébrale, maladies neuromusculaires)
- Maladies inflammatoires (MICI, arthrite juvénile idiopathique, connectivités)
- Néoplasie (leucémie, cancer solide)
- Malabsorption (maladie coeliaque, grêle court)
- Pathologie rénale (syndrome néphrotique)
- Pathologies respiratoires (mucoviscidose, asthme)
- Maladie psychiatrique (anorexie)
- Transplantation

Question B3. Quels sont les principaux facteurs de risques possibles des fragilités osseuses secondaires ?

(réponse libre)

Réponses attendues :

- Surpoids, obésité, Dénutrition, anorexie

- Carence en calcium et vitamine D
- Immobilisation - Diminution de la mobilité et des activités physiques
- Traitement par corticoïdes

Question B4. Pensez-vous à une fragilité osseuse secondaire devant des douleurs osseuses ?

Oui / Non

Question B5. Connaissez-vous des traitements médicamenteux pouvant favoriser les fragilités osseuses secondaires ?

(réponse libre)

Réponses attendues :

- Anti-épileptiques
- Anti-calcineurines
- Corticothérapie

PARTIE 3 : Prévention des fragilités osseuses secondaires

Question C1. La prévention de la fragilité osseuse secondaire est-elle une question que vous vous posez lorsque vous voyez un enfant polyhandicapé en consultation ?

Oui / Non

Question C2. Quels moyens de prévention médicamenteux connaissez-vous ?

(réponse libre)

Réponses attendues :

- Supplémentation en Vitamine D et en Calcium
- Apport calcique

Question C3. Quels moyens de prévention non-médicamenteux connaissez-vous ?

(réponse libre)

Réponses attendues :

- Verticalisation et mise en charge
- Activité physique adaptée au handicap
- Kinésithérapie de mobilisation et de renforcement musculaire

Question C4. Quels moyens de prévention mettez-vous en oeuvre ?

(réponse libre)

Question C5. Participez-vous à des formations de sensibilisation ?

Oui / Non

Partie 4 : A propos de la verticalisation

La verticalisation consiste à positionner l'enfant dans un appareillage lui permettant d'acquérir la position debout. Elle permet de conserver un tonus musculaire, de diminuer les fragilités osseuses et d'améliorer les troubles digestifs et la respiration. Cela permet de positionner les segments et les articulations en position debout, permettant de solidifier les os, améliorer la croissance et d'allonger les muscles afin d'éviter les rétractions ligamentaires. Elle instaure également des changements de position, les mouvements et les activités, comme attraper des objets en hauteur, tout en permettant les interactions sociales. Sur le plan médical, la verticalisation diminue le risque de fracture, en favorisant la minéralisation osseuse.

Question D1. Connaissez-vous la verticalisation des enfants polyhandicapés ?

Oui / Non

Question D2. Faites-vous le nécessaire pour la mettre en pratique ?

Oui / Non

Question D3. Encouragez-vous les parents et les autres intervenants à réaliser la verticalisation ?

Oui / Non

Question D4. Si la verticalisation est prescrite par le médecin, est-ce que vous la mettez en oeuvre ?

Oui / Non

Question D5. Le fait de savoir que la minéralisation est un facteur important de la croissance et du renforcement osseux, seriez-vous plus motivé pour réaliser la verticalisation ?

Oui / Non

ANNEXE 4 : QUESTIONNAIRES MEDICO-SOCIAUX

PARTIE 1 : Généralités

Le polyhandicap est défini comme l'association d'une déficience intellectuelle sévère, d'un handicap moteur et d'une restriction extrême de l'autonomie (d'autres déficiences peuvent être associées).

Les fragilités osseuses secondaires (appelés ostéoporose chez l'adulte) sont un groupe de pathologie correspondant à un défaut de minéralisation osseuse chez l'enfant, pouvant se manifester par des douleurs et/ou des fractures/tassements osseuses.

Question E1. Êtes-vous directement impliqués dans la prise en charge des enfants en situation de handicap ?

Oui / Non

Question E2. Vous êtes ?

Féminin / Masculin

Question E3. Quel est votre âge (ans) ?

20 - 29 ans

30 - 39 ans

40 - 49 ans

50 - 59 ans

> 60 ans

Question E4. Quelle est votre profession ?

Infirmier(e) diplômé d'état

Infirmier(e) puériculteur(rice) diplômé(e) d'état

Cadre de santé

Auxiliaire de puériculture

Aide-soignant(e)

Ergothérapeute

Kinésithérapeute

Diététicien(ne)

Psychomotricien(ne)

Educateur(trice) spécialisé(e)

Question E5. Quel est votre lieu d'exercice ?

Cabinet libéral

Centre hospitalier

Centre de rééducation

Structure adaptée aux handicaps

CAMPS

Autres

PARTIE 2 : Prévention des fragilités osseuses secondaires

Les fragilités osseuses secondaires (appelés ostéoporose chez l'adulte) sont un groupe de pathologie correspondant à un défaut de minéralisation osseuse chez l'enfant, pouvant se manifester par des douleurs et/ou des fractures/tassements osseuses.

Question F1. Avez-vous déjà entendu parler de fragilité osseuse ?

Oui / Non **Si oui, comment ?** réponse libre

Question F2. La prévention de la fragilité osseuse secondaire est-elle une question que vous vous posez dans la prise en charge d'un enfant polyhandicapé ?

Oui / Non

Question F3. Savez-vous que la supplémentation en vitamine D est un facteur important de la prévention de la fragilité osseuse ?

Oui / Non

Question F4. Connaissez-vous d'autres moyens de prévention, médicamenteux ou non-médicamenteux ?

(réponse libre)

Réponses attendues :

- Supplémentation en calcium et vitamine D
- Kinésithérapie de mobilisation et de renforcement musculaire
- Verticalisation et mise en charge
- Activité physique adaptée à au handicap de l'enfant

Question F5. Participez-vous à des formations de sensibilisation sur ce thème ?

Oui / Non

Partie 3 : A propos de la verticalisation

La verticalisation consiste à positionner l'enfant dans un appareillage lui permettant d'acquérir la position debout.

Elle permet de conserver un tonus musculaire, d'améliorer les troubles digestifs et la respiration, et de limiter les rétractions articulaires et musculaires.

Elle instaure également des changements de position, favorisant certains mouvements, tout en permettant les interactions sociales.

Elle permet également, en mettant l'os en charge, d'en améliorer la minéralisation et donc de réduire le risque de fragilité osseuse et de fractures.

Question G1. Connaissez-vous la verticalisation des enfants polyhandicapés ?

Oui / Non

Question G2. Encouragez-vous les parents et les autres intervenants à réaliser la verticalisation ?

Oui / Non

Question G3. Si la verticalisation est prescrite par le médecin, est-ce que vous la mettez en œuvre ?

Oui / Non

Question G4. Savoir que la verticalisation est un facteur important de la minéralisation osseuse vous inciterait-il plus à la mettre en œuvre, et/ou encourager les parents et les autres professionnels à le faire également ?

Oui / Non

ANNEXE 5 : FORMULAIRE D'INFORMATION



EVALUATION DES PRATIQUES PROFESSIONNELLES SUR LES FRAGILITES OSSEUSES SECONDAIRES DES ENFANTS ET ADOLESCENTS POLYHANDICAPÉS

Madame, Monsieur,

Nous vous sollicitons pour la réalisation d'une thèse portant sur « **la prévention de la fragilité osseuse secondaire des enfants et adolescents polyhandicapés en Normandie** », auxquels vous pouvez être confrontés dans votre pratique quotidienne.

L'objectif de l'étude, à laquelle nous vous proposons de participer, est d'établir un état des lieux de la prévention de la fragilité osseuse secondaire des enfants polyhandicapés mise en œuvre par les professionnels médicaux et médico-sociaux. Cette étude permettra également de faire connaître cette pathologie, les moyens de prévention à mettre en œuvre et le réseau de soins autour de cette pathologie, afin d'améliorer la prise en charge de ces patients.

Les réponses sont anonymes.

Temps nécessaire pour remplir le questionnaire : 10 minutes maximum.

Nous vous invitons à remplir le questionnaire disponible sur la plateforme de l'université de Caen.

Méthode 1 :

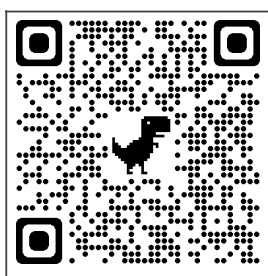
Personnels médicaux : <https://enquetes.unicaen.fr/index.php/431578?lang=fr>

Personnels paramédicaux : <https://enquetes.unicaen.fr/index.php/138168?lang=fr>

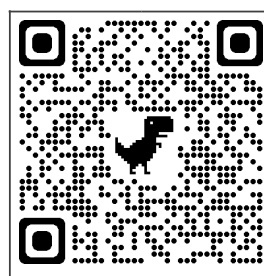
Méthode 2 :

Vous pouvez également utiliser le QRcode avec l'appareil photo ou une application QRcode de votre smartphone pour accéder directement au questionnaire.

Personnels médicaux



Personnels paramédicaux



Méthode 3 :

Ouvrez votre moteur de recherche internet, et recherchez « enquête unicaen »

Ouvrez le lien : <https://enquetes.unicaen.fr> « Unicaen - Université de Caen Normandie »

Recherchez le questionnaire (situé en bas de page) intitulée : « EVALUATION DES PRATIQUES PROFESSIONNELLES SUR LES FRAGILITES OSSEUSES SECONDAIRES DES ENFANTS ET ADOLESCENTS POLYHANDICAPÉS »

En vous remerciant par avance de votre participation et de votre implication dans la prise en charge régionale des fragilités osseuses secondaires.

Mr Jérémy DEVREESE / Dr Alexandra DESDOITS - Fait à CAEN, le 12/03/2021

ANNEXE 6 : FRAGILITES OSSEUSES SECONDAIRES EN PRATIQUE

EVALUATION DES FACTEURS DE RISQUES DE FRAGILITES OSSEUSES							
Dépistage des enfants et adolescents en situation de polyhandicap							
	Pathologies	Facteurs de risque					
		Immobilisation	Inflammation	Traitement glucocorticoïdes	Autres traitements	Dénutrition	Hypogonadisme
Maladies neurologiques	Paralysie cérébrale, syndrome de Rett	+			Anti-épileptiques	+/-	+/-
	Maladies neuromusculaires (Duchenne)	+		+		+/-	+/-
Maladies inflammatoires	Maladies inflammatoires du tube digestif (maladie de Crohn, rectocolite)	+	+	+		+/-	+/-
	Arthrite juvénile idiopathique	+	+	+		+/-	+/-
	Connectivites (lupus, dermatomyosite, sclérodermie) vascularites	+	+	+		+/-	+/-
Cancer	Leucémie	+	+	+		+/-	+/-
	Cancer solide	+	+			+/-	+/-
Malabsorption	Maladie cœliaque					+/-	+/-
	Grêle court					+/-	+/-
Pathologie rénale	Syndrome néphrotique			+		+/-	+/-
Pathologies respiratoires	Mucoviscidose	+		+		+/-	+/-
	Asthme			+			+/-
Maladie psychiatrique	Anorexie					+	+/-
Transplantation		+		+		+/-	+/-



PREVENTION	
Enfants et adolescents à risque de fragilités osseuses secondaires	
Apports en calcium	1 à 3 ans : 700 mg de calcium élément 4 à 8 ans : 1000 mg de calcium élément 9 à 18 ans : 1300 mg de calcium élément Augmenter les apports alimentaires en calcium Envisager une supplémentation médicamenteuse si nécessaire
Apports en vitamine D	Vitamine D : 400 à 600 UI par jour
Promouvoir	Encourager la pratique d'une activité physique régulière Kinésithérapie (travail de renforcement musculaire et en endurance) Verticalisation et mise en charge Rechercher la dose de corticoïdes minimale efficace Lutter contre la dénutrition et la surcharge pondérale



INVESTIGATIONS COMPLEMENTAIRES	
Enfants et adolescents souffrant de fragilités osseuses secondaires (douleurs, fractures)	
Biologie	NFS-plaquettes, ionogramme sanguin, urée, créatinine, albumine Bilan hépatique complet, calcium, phosphore, PTH, 25-OH-vitamine D Fer sérique, ferritine, CTF, coefficient de saturation de la transferrine Rapport calcium/Créatinine urinaire (échantillon d'urine le matin au réveil)
Imagerie	Radiographie de la zone symptomatique (évaluation d'une éventuelle fracture) Evaluer l'indication d'une radiographie du rachis face/profil (fracture, compression) Radiographie du poignet gauche de face (âge osseux)
Ostéodensitométrie	Utiliser les z-scores ajusté en fonction de l'âge, du sexe et de la taille de l'enfant



TRAITEMENTS	
Référer en consultation à un spécialiste de la santé osseuse	
Etape 1	Apports en calcium et en Vitamine D en quantité adaptée
Etape 2	Biphosphonates (à utiliser avec prudence par un médecin spécialisé)

ANNEXE 7 : FORMULAIRE DE NON OPPOSITION (1)

Enquête de pratique sur la prévention des fragilités osseuses secondaires des enfants et adolescents polyhandicapés en Normandie

QUESTIONNAIRE DESTINE AUX PROFESSIONNELS MEDICAUX

(pédiatres, médecins généralistes, neurologues, rhumatologues, endocrinologues, médecin de rééducation fonctionnelle et chirurgiens orthopédistes pédiatriques)

Madame, Monsieur,

Il vous est proposé de participer à une étude intitulée « **ENQUETE DE PRATIQUE SUR LA PREVENTION DES FRAGILITES OSSEUSES SECONDAIRES DES ENFANTS ET ADOLESCENTS POLYHANDICAPES EN NORMANDIE** », coordonnée par Jérémy DEVREESE (interne) et le Dr Alexandra DESDOITS. Le CHU de Caen Normandie est responsable du traitement de données. Pour toutes questions relatives à ce traitement, vous pouvez contacter le délégué à la protection des données : dpd@chu-caen.fr. Cette étude permettra d'améliorer les connaissances biologiques ou médicales (travaux de recherche ayant une mission d'intérêt public : thèse de médecine, de sciences, article scientifiques académiques).

Ce formulaire a pour but de vous expliquer ce que cette étude implique afin de vous permettre de décider si vous voulez y participer.

Informations Générales

L'objectif de l'étude, à laquelle nous vous proposons de participer, est d'établir un état des lieux de la prévention de la fragilité osseuse secondaire des enfants polyhandicapés mise en œuvre par les professionnels médicaux (pédiatres, médecins généralistes, neurologues, rhumatologues, endocrinologues, médecin de rééducation fonctionnelle et chirurgiens orthopédistes pédiatriques) et médico-sociaux (infirmier(e) diplômé d'état, cadre de santé, auxiliaire de puériculture, aide-soignant(e), ergothérapeute, diététicien(ne), psychométricien(ne), éducateur(trice) spécialisé(e)). Cette étude permettra également de faire connaître cette pathologie, les moyens de prévention à mettre en œuvre et le réseau de soins autour de cette pathologie, afin d'améliorer la prise en charge de ces patients.

Déroulement

Les analyses effectuées concerneront vos réponses au questionnaire que vous avez reçu par mail ou voie postale. Les réponses sont anonymisées.

Participation

Votre participation à ce projet de recherche est volontaire. Vous êtes libre de refuser d'y participer sans encourir aucune responsabilité. Vous avez bien entendu la possibilité de réfléchir, avant de prendre votre décision ou de refuser sans aucun préjudice pour vous.

Aspects légaux

Conformément aux dispositions de la loi n° 2018-493 du 20 juin 2018 relative à la protection des données personnelles, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification de vos données personnelles ainsi que le droit à l'effacement, à l'oubli et le droit à la portabilité des données. Vous disposez également d'un droit d'opposition à la transmission des données couvertes par le secret professionnel susceptibles d'être utilisées dans le cadre de cette recherche et d'être traitées. Ce traitement automatisé de vos données de santé est conforme au règlement Européen du 27 avril 2016 relatif à la protection des personnes physiques à l'égard du traitement des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données.

Vous disposez d'un droit de réclamation auprès de la Commission National de l'Informatique et des Libertés (CNIL) : 3, place de Fontenoy – TSA 80715 – 75334 PARIS cedex 07 (01.53.73.22.22)

Docteur DESDOITS, Fait à CAEN, le 08/02/2021

ANNEXE 8 : FORMULAIRE DE NON OPPOSITION (2)

Enquête de pratique sur la prévention des fragilités osseuses secondaires des enfants et adolescents polyhandicapés en Normandie

QUESTIONNAIRE DESTINE AUX PROFESSIONNELS MEDICO-SOCIAUX

(Infirmier(e) diplômé(e) d'état, cadre de santé, auxiliaire de puériculture, aide-soignant(e), kinésithérapeute, ergothérapeute, diététicien(ne), psychomotricien(ne), éducateur(trice) spécialisé(e))

Madame, Monsieur,

Il vous est proposé de participer à une étude intitulée « **ENQUETE DE PRATIQUE SUR LA PREVENTION DES FRAGILITES OSSEUSES SECONDAIRES DES ENFANTS ET ADOLESCENTS POLYHANDICAPES EN NORMANDIE** », coordonnée par Jérémy DEVREESE (interne) et le Dr Alexandra DESDOITS. Le CHU de Caen Normandie est responsable du traitement de données. Pour toutes questions relatives à ce traitement, vous pouvez contacter le délégué à la protection des données : dpd@chu-caen.fr. Cette étude permettra d'améliorer les connaissances biologiques ou médicales (travaux de recherche ayant une mission d'intérêt public : thèse de médecine, de sciences, article scientifiques académiques).

Ce formulaire a pour but de vous expliquer ce que cette étude implique afin de vous permettre de décider si vous voulez y participer.

Informations Générales

L'objectif de l'étude, à laquelle nous vous proposons de participer, est d'établir un état des lieux de la prévention de la fragilité osseuse secondaire des enfants polyhandicapés mise en œuvre par les professionnels médicaux (pédiatres, médecins généralistes, neurologues, rhumatologues, endocrinologues, médecin de rééducation fonctionnelle et chirurgiens orthopédistes pédiatriques) et médico-sociaux (infirmier(e) diplômé d'état, cadre de santé, auxiliaire de puériculture, aide-soignant(e), ergothérapeute, diététicien(ne), psychomotricien(ne), éducateur(trice) spécialisé(e)). Cette étude permettra également de faire connaître cette pathologie, les moyens de prévention à mettre en œuvre et le réseau de soins autour de cette pathologie, afin d'améliorer la prise en charge de ces patients.

Déroulement

Les analyses effectuées concerneront vos réponses au questionnaire que vous avez reçu par mail ou voie postale. Les réponses sont anonymisées.

Participation

Votre participation à ce projet de recherche est volontaire. Vous êtes libre de refuser d'y participer sans encourir aucune responsabilité. Vous avez bien entendu la possibilité de réfléchir, avant de prendre votre décision ou de refuser sans aucun préjudice pour vous.

Aspects légaux

Conformément aux dispositions de la loi n° 2018-493 du 20 juin 2018 relative à la protection des données personnelles, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification de vos données personnelles ainsi que le droit à l'effacement, à l'oubli et le droit à la portabilité des données. Vous disposez également d'un droit d'opposition à la transmission des données couvertes par le secret professionnel susceptibles d'être utilisées dans le cadre de cette recherche et d'être traitées. Ce traitement automatisé de vos données de santé est conforme au règlement Européen du 27 avril 2016 relatif à la protection des personnes physiques à l'égard du traitement des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données.

Vous disposez d'un droit de réclamation auprès de la Commission National de l'Informatique et des Libertés (CNIL) : 3, place de Fontenoy – TSA 80715 – 75334 PARIS cedex 07 (01.53.73.22.22)

Docteur DESDOITS

Fait à CAEN

Le 08/02/2021

ANNEXE 9 : CENTRE CONSTITUTIF NORMAND

Une équipe pluridisciplinaire sur le site Normand

CHU de Rouen

Chirurgie orthopédique : 02.32.88.81.61
Dr Hyacinthe ZOKOU
Dermatologie : 02.32.88.81.31
Dr Margot RAYNAL
Douleur adulte : 02.32.88.68.58
Dr Rodrigue DELEENS
Douleur pédiatrique : 02.32.88.05.96
Dr Pascal DELMON ; Dr Alice PETIT LEDO
Endocrinologie adulte : 02.32.88.90.81
Dr Kaïme DURAND ; Pr Hervé LEFEBVRE
Dr Antoine-Guy LOPEZ
Endocrinologie pédiatrique : 02.32.88.56.96
Dr Mireille CASTANET ; Dr Ariane CUNY
Dr Alexandre NACCACHE
Génétiq : 02.32.88.87.47
Dr Anne-Marie GUERROT ; Dr Alice GOLDENBERG
Dr Gaël NICOLAS
Néonatalogie
Dr Alexandra CHADIE ; Dr Caroline LARDENNOIS
Dr Stéphanie TORRE
Néphrologie adulte : 02.32.88.93.36
Dr Jean-Paul FAUCON ; Dr Mélanie HANOY
Néphrologie pédiatrique : 02.32.88.85.43
Dr Françoise BROUX ; Dr Edouard MARTINEZ CASADO
Dr Ferialle LOUILLET
Neuropédiatrie
Dr Catherine VANHULLE
Rhumatologie : 02.32.88.90.04
Dr Nicolas SÈNS
Odontologie : 02.32.88.58.48
Dr Jocelyn CROZE
Dr Hervé MOIZAN
Radiologie : 02.32.88.82.11
Dr Adnan HASSANI ; Dr Nasta-Iona VASIES ;
Dr Pierre-Hugues VIVIER

CHU de Caen

Chirurgie orthopédique : 02.31.06.44.78
Dr Corinne BRONFEN
Douleur pédiatrique : 02.31.06.44.86
Dr Alexandra DESDOITS
Endocrinologie adulte : 02.31.06.45.87
Pr Yves REZNIK
Endocrinologie pédiatrique : 02.31.27.25.94
Dr Virginie RIBAUT
Génétiq : 02.31.06.45.02
Dr Hervé MITRE
Dr Arnaud MOLIN ; Dr Nicolas RICHARD
Néonatalogie : 02.31.27.25.64
Dr Cécéric ALEXANDRE ; Dr Anne BELLOT
Néphrologie Adulte : 02.31.06.47.55
Dr Nicolas BOUVIER
Néphrologie pédiatrique : 02.31.27.26.95
Dr Philippe ECKART ; Dr Henri GINIES
Rhumatologie Adulte : 02.31.06.47.55
Pr Christian MARCELLI
Radiologie : 02.31.27.26.01
Dr Frédérique BELLOY
Rhumatologie pédiatrique : 02.31.06.44.86
Dr Alexandra DESDOITS

Les associations de patients



Association HYPOPHOSPHATASIE EUROPE
Nadège Rallu-Planchais
1242 Route des Granges, 74130 Contamine sur Arve
Tél : 06 13 62 12 00
contact@hypophosphatasie.com
www.hypophosphatasie.com



Association K20
Maladies de l'empreinte du Chromosome 20
Mme Guillemette Devernois
10, route du Moulin Neuf
78760 Jouars Pontchartrain
Tél : 06 26 87 69 38
www.associationk20.com
associationk20@gmail.com



Association Française de l'Ostéodystrophie Héritaire d'Albright (AFOHA)
Philippe Persyn
18 impasse des Sollières, 73230 Saint-Alban-Leyssie
Tél : 04 69 29 26 15
philippe.persyn@gmail.com / Contact@afoha.org

Liens utiles

- Orphelin** : Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins (www.orpha.net)
- EURORDIS** : actualité des maladies rares en Europe (www.eurordis.org)
- Fédération des Maladies Orphelines** : collectif de malades et de leurs familles atteints de maladies orphelines (www.maladies-orphelines.fr)
- L'Alliance Maladies Rares** : collectif de malades et familles isolés "orphelins" d'associations (www.alliance-maladies-rares.org)
- Maladies Rares Info Services** : fourniture des informations sur une maladie rare ou orpheline (tel : 0 810 63 19 20)
- L'assurance maladie** : (www.ameli.fr)
- HAS** : Haute Autorité de la Santé. Fourniture des informations sur la Certification des Centres de Référence des Maladies Rares (www.has-sante.fr)

Centre de Référence des Maladies Rares du métabolisme du Calcium et du Phosphore (CaP)



Site constitutif Normand

Coordinatrice

Dr Mireille CASTANET, CHU Charles Nicolle, ROUEN

Co-coordonnateur

Dr Arnaud MOLIN, CHU de Caen

Chargée de mission:

Constance Fontaine, CHU Charles Nicolle, Rouen

tel : 02.32.88.89.90 (POSTE: 69443)
mail : cap.normandie@chu-rouen.fr

<https://www.chu-rouen.fr/service/le-centre-de-referance-des-maladies-rares-du-calcium-et-du-phosphate/>

Qu'est-ce qu'un centre de référence des Maladies Rares

Les maladies rares

Une maladie est dite « rare » lorsque, statistiquement, elle touche moins d'une personne sur 2000. On dénombre environ 7000 maladies rares dont 80% sont d'origine génétique. Les maladies rares concernent 3 à 4 millions de personnes en France.

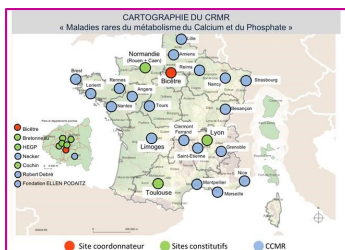


Les centres de référence maladies rares - CRM - sont des structures de recours reconnues pour leur expertise dans la prise en charge des personnes malades et leur engagement dans la recherche et dans l'enseignement-formation.

Le centre de référence des maladies rares du Calcium et du Phosphore

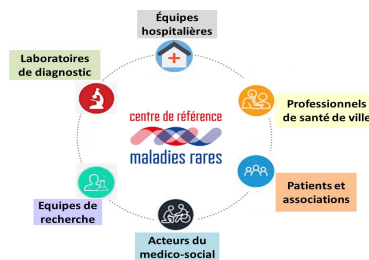
Il est composé de quatre sites cliniques (Paris, Lyon, Rouen et Toulouse), un site d'expertise dentaire (Paris Bretonneau) et deux sites de diagnostic moléculaire et génétique (Bicêtre-Paris Sud et Caen).

Il existe également 22 centres de compétences qui assurent un maillage territorial sur toute la France (voir la cartographie du centre ci-dessous).

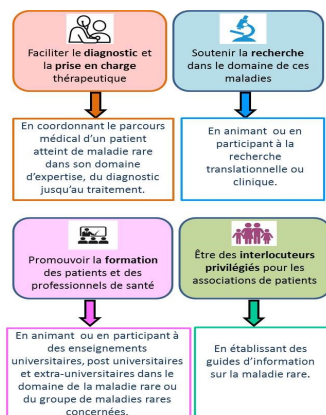


Les acteurs et les missions du centre de référence

Les acteurs



Nos missions



Maladies rares traitées par le centre de référence

Les anomalies rares de régulation de la calcémie

Hypercalcémies

- Hypersensibilités à la Vitamine D
- Hypercalcémie par synthèse inadaptée de 1,25(OH)₂D
- Hypercalcémie par libération inadaptée de Calcium à partir du stock osseux
- Hypercalcémies hypocalcémiques familiales
- Hyperparathyroïdies primaires et/ou adénomes du sujet jeune ou familiaux et/ou auto-immunes
- Hyperparathyroïdie néonatale sévère (anomalie CaSR)
- Dysostose métabasitaire type Maladie de Jansen

Hypocalcémies

- Hypoparathyroïdie isolée et/ou auto-immune
- Hypocalcémie autosomique dominante
- Hypoparathyroïdiesyndromique
- Pseudopseudo et pseudohypoparathyroïdies (PHP et PPHP)
- Rachitismes avec défaut de signalisation de la vitamine D
- Héétéropasie osseuse progressive (POH)
- Acrodysostose ou PPHP2

Les anomalies rares de régulation de la phosphatémie

Hypophosphatémie

- Hypophosphatémie FGF23 induites (génétiques et oncogéniques)
- Hypophosphatémie liée à l'X
- Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant
- Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif
- Syndrome de McCune-Albright
- Hypophosphatémie par anomalies du tubule rénal (FGF23 effondré)
- Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalcaurie
- Hypophosphatémie dominante avec néphroptilose ou ostéoporose
- Syndrome de Fanconi primaire
- Maladie de Dent, Maladie de Dent type 1, Maladie de Dent type 2
- Syndrome du noeuus sébacé linéaire
- Nanisme ostéoprophonique
- Cystinose
- Syndrome oculo-cérébro-rénale

Hyperphosphatémie


- Calcinose tumorale

Les anomalies rares de la minéralisation osseuse

- Ostéoparose de l'enfant et de l'adolescent (non-ostéogénèse imparfaite).

« Par délibération de son Conseil en date du 10 Novembre 1972, l'Université n'entend donner aucune approbation ni improbation aux opinions émises dans les thèses ou mémoires. Ces opinions doivent être considérées comme propres à leurs auteurs ».

VU, le Président de Thèse


Professeur J. BROUARD
Pédiatrie Médicale
CHU - Pôle Femme-Enfant
Avenue de la Côte de Nacre
14033 CAEN CEDEX 9

VU, le Doyen de la Faculté

VU et permis d'imprimer
en référence à la délibération
du Conseil d'Université
en date du 14 Décembre 1973

Pour le Président
de l'Université de CAEN et P.O

Le Doyen

ANNEE DE SOUTENANCE : 2020/2021

NOM ET PRENOM DE L'AUTEUR : DEVREESE JEREMY

TITRE DE LA THESE : Enquête de pratique sur la prévention des fragilités osseuses secondaires des enfants et adolescents polyhandicapés en Normandie

RESUME DE LA THESE EN FRANÇAIS :

Introduction : La fragilité osseuse secondaire est caractérisée par une diminution de la masse osseuse, parfois associée à des anomalies de l'architecture osseuse. Elle entraîne une majoration du risque de fracture. Les enfants polyhandicapés sont particulièrement à risque.

Méthodes : Nous avons réalisé une enquête de pratique (étude descriptive transversale) de février à mai 2021, afin d'évaluer les connaissances sur la fragilité osseuse, et sa prévention, des personnels médicaux et non-médicaux prenant en charge les enfants polyhandicapés en Normandie.

Résultats : La fragilité osseuse secondaire et le Protocole National de Diagnostic et de Soins étaient connus de respectivement 58% et 61% des médecins. Les facteurs de risques et les mesures de prévention (en particulier la verticalisation) sont peu connus des professionnels médicaux. Seuls 1/3 des médecins mettent en place une supplémentation en calcium et vitamine D. Le taux de participation des professionnels non médicaux était très faible (12 réponses) et ne permet pas d'obtenir de conclusions.

Conclusion : La fragilité osseuse secondaire des enfants polyhandicapés est méconnue des médecins les prenant en charge. Cette étude a permis de diffuser les dernières recommandations sur la prévention de la fragilité osseuse dans cette population, en insistant sur la mise en charge et la verticalisation, qui reste l'un des points primordiaux.

MOTS CLES : Fragilité osseuse secondaire, ostéoporose, fracture, enfants, polyhandicap, prévention, verticalisation, bisphosphonates

TITRE DE LA THESE EN ANGLAIS : Practice survey on the prevention of secondary bone fragility in children and adolescents with multiple disabilities in Normandy

RESUME DE LA THESE EN ANGLAIS :

Introduction : Secondary bone fragility is characterized by a decrease in bone mass, sometimes associated with abnormalities in bone architecture. It increases the risk of fracture. Children with multiple disabilities are particularly at risk.

Methods : We carried out a practice survey (cross-sectional descriptive study) from February to May 2021, in order to assess the knowledge on bone fragility, and its prevention, of medical and non-medical personnel supporting polyhandicapped children in Normandy.

Results : Secondary bone fragility and the National Diagnostic and Care Protocol were known to 58% and 61% of professionals respectively. Risk factors and preventive measures (in particular verticalization) are little known to medical professionals. Only 1/3 of the doctors implement calcium and vitamin D supplementation. The participation rate of non-medical professionals was very low (12 responses) and does not allow conclusions to be drawn.

Conclusion : The secondary bone fragility of children with multiple disabilities is unknown by the doctors taking them in charge. This study made it possible to disseminate the latest recommendations on the prevention of bone fragility in this population, with an emphasis on loading and verticalization, which remains one of the main points.

KEY WORDS : Secondary bone fragility, osteoporosis, fracture, children, polyhandicap, prevention, verticalization, bisphosphonates