

OSTÉOGENÈSE IMPARFAITE

# S'ORIENTER DANS UN NOUVEAU DIAGNOSTIC



UN GUIDE POUR LES PARENTS ET LES  
PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ



OSTEOGENESIS  
IMPERFECTA  
FOUNDATION

# Remerciements et dédicaces

Ce guide est dédié à la mémoire de Michael David Johnston (20/06/1955-11/12/2018). Lorsque sa fille Emma est née avec une OI de type IV, lui et sa femme Bonnie se sont soudainement retrouvés confrontés à beaucoup de nouvelles informations et à l'incertitude. Bien que l'OIF les ait aidés de manière incommensurable tout au long de leur parcours avec l'OI, cette ressource aurait été d'une valeur inestimable. Mike a fièrement siégé au conseil d'administration de l'OIF de 2001 à 2007. Mike était un militant, un artiste, un ami très cher et un père merveilleux. Il aurait été enthousiasmé par ce guide et honoré qu'il lui soit dédié.

*Sponsorisé en partie par un don commémoratif des Minnesota Neonatal Physicians*

De plus, l'OI Foundation voudrait remercier la Dr Bonnie Landrum, le Dr Michael Bober, le Dr Ricki Carroll, le Dr Richard Kruse, la Dr Jeanne Franzone, la Dr Joan Marini, le Dr Reid Sutton, la Dr Deborah Krakow, Tina McGreal, Nikki Watson, Deborah Fowler, et Green Room Communications pour leur aide dans l'élaboration de *S'orienter dans un nouveau diagnostic : un guide pour les parents et les professionnels de la santé*.

L'OI Foundation espère que cette ressource vous sera utile, à vous et à vos familles. Sachez que nous sommes là pour soutenir la communauté de l'OI. Si vous avez des questions ou des inquiétudes concernant ce document, vous pouvez les adresser à l'OI Foundation à l'adresse suivante : [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org).

## Table des matières

Lettre de la présidente-directrice générale.....	4
À propos de ce guide .....	5
Mythes et réalités sur l'OI.....	6
Types cliniques de l'OI .....	8
Grossesse.....	9
Constituer votre équipe de soins prénataux .....	13
LE BÉBÉ EST LÀ !.....	15
Les soins aux bébés atteints d'OI.....	16
S'orienter dans le milieu hospitalier .....	17
VIE À LA MAISON .....	20
Manipulation .....	21
Sièges auto et literie .....	22
Alimentation et habillage .....	23
Soins des fractures à domicile.....	24
Santé mentale et soutien .....	28
Accusations de maltraitance d'enfant.....	31
Gestion et traitements de la douleur .....	31
PARTAGER AVEC VOTRE MÉDECIN .....	34
Introduction et tableau des types .....	35
Prise des constantes et manipulation .....	37
Alimentation et couchage.....	38
Soins des fractures, gestion et traitements de la douleur.....	39
Planification de la sortie d'hôpital et équipe de soins pédiatriques.....	41
RESSOURCES .....	42
Ressources de la Fondation pour l'ostéogenèse imparfaite.....	43
Affiche <i>Manipulez-moi avec précaution</i> .....	44
Glossaire .....	45
Références .....	48

# Lettre de la présidente-directrice générale

Félicitations pour votre nouveau bébé et bienvenue dans la famille de l'OI !

L'Osteogenesis Imperfecta Foundation (Fondation pour l'ostéogénèse imparfaite ) a le plaisir d'offrir *S'orienter dans un nouveau diagnostic : Une boîte à outils pour les parents et les professionnels de la santé* pour vous aider à répondre aux nombreuses questions que vous pouvez vous poser pendant cette période passionnante, mais parfois stressante.

Notre mission est d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes d'ostéogénèse imparfaite par la recherche, l'éducation, la sensibilisation et le soutien mutuel. Nous espérons que ce guide vous sera utile.

Grâce à ce guide et à nos ressources en ligne, l'OI Foundation fournit les informations les plus récentes possibles, que vous soyez en train de constituer vos équipes de soins prénatals et pédiatriques, de vous orienter dans l'unité de soins intensifs néonataux ou de chercher des informations sur ce qui vous attend lorsque vous ramènerez votre bébé à la maison. Nous avons également inclus une section qui peut être remise à votre médecin s'il n'est pas familiarisé avec l'ostéogénèse imparfaite.

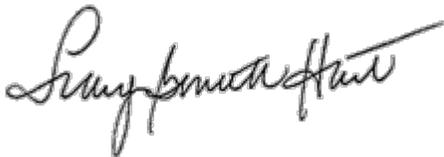
L'OI Foundation est une ressource pour vous et votre enfant au fur et à mesure qu'il grandit.

Nous avons créé un site web auquel vous pouvez faire confiance et qui contient des informations médicalement vérifiées.

Nous vous encourageons aussi à entrer en contact avec d'autres personnes confrontées à l'OI pour obtenir du soutien. Vous pouvez vous informer sur l'OI en consultant nos pages sur les réseaux sociaux ou en assistant à nos conférences régionales et nationales. Enfin, nous pouvons vous fournir des informations sur les médecins de votre région qui ont l'habitude de travailler avec des personnes atteintes d'OI. Il vous suffit de nous contacter.

Encore une fois, félicitations ! Nous sommes ravis d'être là pour vous et votre famille !

Bien à vous,



Tracy Hart  
Présidente-directrice générale  
Osteogenesis Imperfecta Foundation

## À propos de ce guide

Les informations présentées dans *S'orienter dans un nouveau diagnostic : Un guide pour les parents et les professionnels de la santé* ont été révisées par des professionnels de la santé ayant une grande expérience de l'ostéogénèse imparfaite (OI). Ce livret contient de nombreuses informations utiles, mais il est difficile de les assimiler d'un seul coup, surtout si vous êtes novice en matière d'OI. Les conseils suivants peuvent vous être utiles au cours de votre lecture.



### Faites des pauses pendant la lecture

L'icône de l'ampoule à la fin de chaque section indique un point d'arrêt pour réfléchir à l'information.



### On ne s'attend pas à ce que vous connaissiez tout ce qui se trouve dans le guide

Le guide se veut une ressource interactive. L'icône document indique que vous avez la possibilité d'écrire dans le guide, il s'agit de votre exemplaire. Si vous avez besoin d'un exemplaire supplémentaire, l'OI Foundation peut vous en envoyer un par e-mail, par fax ou par courrier. Une version numérique (PDF) est également disponible sur notre site web pour vous permettre de l'imprimer.



### Découvrez la série de podcasts de l'OI Foundation

La série de podcasts de l'OIF aborde des études de recherche novatrices et des sujets éducatifs, notamment les questions liées à la colonne vertébrale, aux soins dentaires et aux soins cardio-pulmonaires de l'OI. Tout au long du guide, nous avons inclus des liens vers des podcasts sur différents sujets. La série de podcasts est disponible à l'adresse suivante : [www.oif.org/podcast](http://www.oif.org/podcast)



### Contactez l'OI Foundation pour toute question

Par l'intermédiaire de l'OI Foundation, vous pouvez accéder à des informations actualisées sur l'OI et contacter les membres de notre comité consultatif médical ou d'autres professionnels de la santé. Si nécessaire, nous pouvons mettre en relation le médecin actuel de votre bébé avec des professionnels de la santé expérimentés en matière d'OI ou vous orienter vers un médecin proche de chez vous.



### Contactez l'OI Foundation

Site web : [www.oif.org](http://www.oif.org)

Téléphone : (301) 947-0083 ou numéro gratuit (844) 889-7579

E-mail : [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org)

# Mythes et réalités sur l'OI

L'ostéogénèse imparfaite (OI), ou « maladie des os de verre », est une maladie génétique rare caractérisée par des os qui se cassent facilement, souvent sans cause apparente. L'ostéogénèse imparfaite signifie littéralement « formation imparfaite des os ». L'OI est causée par une mutation (changement) dans un gène qui code pour le collagène de type I, la principale protéine présente dans les os. Ces mutations affectent la composition, la formation et la solidité des os, ainsi que la structure d'autres tissus. La principale caractéristique de l'OI est la fragilité du squelette, mais de nombreux autres systèmes de l'organisme sont également touchés.

## Mythes et réalités courants sur l'OI

MYTHE	RÉALITÉ
Les personnes atteintes d'OI sont diagnostiquées à la naissance	<ul style="list-style-type: none"> <li>• L'OI peut être diagnostiquée à différents âges, de la naissance à l'âge adulte</li> <li>• Les formes les plus graves sont généralement diagnostiquées à la naissance ou peu après</li> <li>• D'autres formes ne sont pas diagnostiquées tant que l'enfant n'a pas subi une série de fractures ou que l'adulte n'a pas une densité osseuse anormalement faible</li> <li>• L'OI de type I, la forme la plus légère de l'OI, est relativement courante. Elle est rarement diagnostiquée à la naissance</li> </ul>
L'OI n'affecte que les os	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bien que la fragilité des os soit la caractéristique de l'OI, de nombreuses parties du corps sont affectées par l'OI, notamment les poumons, la peau, les muscles, les tendons, les organes internes et les yeux</li> <li>• En outre, des problèmes respiratoires, une perte d'audition, une transpiration excessive et des problèmes dentaires affectent certaines personnes atteintes d'OI</li> </ul>
Un bébé atteint d'OI doit toujours être porté sur un oreiller et il faut l'empêcher de bouger	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bien qu'il existe des techniques de manipulation et des précautions à prendre, il est dans l'intérêt de l'enfant d'être tenu et touché et d'être encouragé à explorer des mouvements indépendants dans la mesure du possible</li> <li>• L'immobilité augmente le risque de perte osseuse et diminue la masse musculaire, ce qui entraîne une faiblesse, une fragilité osseuse et davantage de fractures</li> </ul>
L'OI est un trouble de l'enfance qui disparaît à l'adolescence	<ul style="list-style-type: none"> <li>• L'OI est une maladie génétique qui se manifeste tout au long de la vie</li> <li>• De nombreuses personnes atteintes d'OI ont moins de fractures après la puberté, lorsque la croissance s'arrête, mais la différence génétique demeure</li> <li>• Les fractures et autres complications surviennent tout au long de la vie et peuvent augmenter à nouveau après la ménopause chez les femmes et après 60 ans chez les hommes ; les problèmes non squelettiques peuvent être graves</li> </ul>
Les personnes atteintes d'OI sont plus petites que la moyenne, ont la sclérotique (blanc des yeux) bleue et se déplacent en fauteuil roulant	<ul style="list-style-type: none"> <li>• L'apparence des personnes atteintes d'OI varie considérablement</li> <li>• Bien que la plupart des personnes atteintes d'OI soient de petite taille, les personnes atteintes de formes plus légères peuvent avoir une taille normale et ne présenter aucun symptôme évident d'OI</li> <li>• Environ 50 % des personnes atteintes d'OI ont une sclérotique teintée, la couche externe blanche du globe oculaire, dont la couleur peut aller du presque blanc au bleu foncé ou au gris</li> <li>• Les personnes atteintes d'OI ont également une mobilité variable, allant de la marche autonome à l'utilisation d'un fauteuil roulant à plein temps</li> </ul>
Tous les enfants d'un parent atteint d'OI seront atteints d'OI	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Lorsque l'un des parents est atteint d'une forme d'OI à transmission dominante, il y a 50 % de chances que l'enfant soit atteint d'OI à chaque grossesse</li> </ul>



**Quelles sont les questions que vous vous posez sur l'OI ? Y a-t-il des mythes que vous avez entendus à propos de l'OI ? Notez-les ici et partagez-les avec votre médecin ou avec l'OI Foundation.**

**Nous serions ravis de répondre à vos questions sur l'OI.  
Veuillez les envoyer à l'OI Foundation à l'adresse suivante : [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org)**

# Types cliniques de l'OI

L'ostéogénèse imparfaite (OI), ou « maladie des os de verre », est une maladie complexe et variable. Sa principale caractéristique est la fragilité du squelette, mais de nombreux autres systèmes de l'organisme sont également touchés. L'OI est causée par une mutation (changement) dans un gène qui code pour le collagène de type I, la principale protéine présente dans les os. Ces mutations affectent la composition, la formation et la solidité des os, ainsi que la structure d'autres tissus. Il s'agit d'une maladie qui dure toute la vie et qui touche autant les hommes que les femmes et tous les groupes raciaux. Avec une bonne prise en charge médicale et des soins de soutien, la plupart des personnes atteintes d'OI mènent une vie saine et productive et peuvent espérer une durée de vie moyenne. L'apparence et la gravité de l'OI varient considérablement. La gravité est décrite comme légère, modérée ou grave. Les formes les plus graves entraînent une mort prématurée. Les caractéristiques cliniques telles que la fréquence des fractures, la force musculaire ou les problèmes extra-squelettiques varient considérablement non seulement d'un type à l'autre, mais aussi à l'intérieur d'un même type et même au sein d'une même famille. Voici quelques caractéristiques médicales :

<b>Type I (léger)</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Type le plus courant et le plus léger d'OI</li><li>• La taille peut être moyenne ou légèrement plus petite que la moyenne par rapport aux membres de la famille non atteints, mais elle se situe dans la fourchette normale pour l'âge.</li></ul>
<b>Type II (le plus grave)</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• De nombreuses fractures et de graves déformations osseuses sont évidentes à la naissance.</li><li>• Petite taille, poumons sous-développés et faible poids à la naissance.</li><li>• Les nourrissons peuvent mourir en quelques semaines de complications respiratoires ou autres complications.</li><li>• Le type II d'OI est parfois appelé « OI mortelle ».</li></ul>
<b>Type III (grave)</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Fractures présentes à la naissance et les radiographies peuvent révéler des fractures cicatrisées qui se sont produites avant la naissance.</li><li>• On observe souvent des déformations osseuses progressives chez les personnes atteintes d'une OI de type III.</li><li>• Petite taille.</li><li>• Cage thoracique en forme de tonneau.</li><li>• Courbure de la colonne vertébrale et fractures par tassement des vertèbres.</li></ul>
<b>Type IV (modéré)</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Entre le Type I et le Type III en termes de sévérité et de taille.</li><li>• On observe souvent des déformations osseuses légères à modérées chez les personnes atteintes d'une OI de type IV.</li><li>• Courbure de la colonne vertébrale et fracture par tassement des vertèbres.</li><li>• Cage thoracique en forme de tonneau.</li></ul>
<b>Type V (modéré)</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Semblable au Type IV en ce qui concerne l'apparence et les symptômes.</li><li>• De larges callosités hypertrophiques se forment au niveau des fractures ou des zones d'intervention chirurgicale.</li><li>• La calcification limite la rotation de l'avant-bras.</li></ul>

Pour une liste détaillée des types d'OI, y compris les signes cliniques, le degré de gravité et la mutation génétique, veuillez consulter le site web de l'OI Foundation ([www.oif.org](http://www.oif.org)).



**Votre bébé a-t-il reçu un diagnostic génétique d'OI ? Si oui, n'hésitez pas à écrire le diagnostic ci-dessous :**

Date du diagnostic : \_\_\_\_\_

Médecin diagnosticien : \_\_\_\_\_

Diagnostic : \_\_\_\_\_

# Grossesse

Félicitations pour votre grossesse ! Que vous soyez au début de votre grossesse ou que vous vous prépariez à accoucher dans les prochains jours, votre esprit et vos émotions peuvent prendre différentes directions. Notre objectif est de vous fournir des informations médicalement vérifiées, quel que soit le stade auquel vous vous trouvez.

Plusieurs scénarios différents peuvent vous amener à lire cette section du guide. N'hésitez pas à entourer le scénario qui correspond le mieux à votre situation actuelle. De plus, une section est prévue pour vous permettre d'écrire votre propre scénario s'il n'est pas inclus ci-dessous.

## Scénario A

Futur parent d'un bébé atteint d'OI (antécédents familiaux d'OI)

## Scénario B

Futur parent d'un bébé atteint d'OI (sans antécédents familiaux d'OI)

## Scénario C

Futur parent atteint d'OI (attendant un bébé sans OI)

## Scénario D

Parent ou ami d'une personne correspondant à l'un ou l'autre de ces scénarios / cherchant à en savoir plus

**Voir les fiches  
d'informations de l'OIF**  
sur [www.oif.org/factsheets](http://www.oif.org/factsheets)

Le tableau suivant vous dirige vers les sections du guide qui s'appliquent à votre scénario spécifique.

SCENARIO(S)	SECTION
A, B, C, D	La gestion de la grossesse
A, B, D	Attendre un bébé atteint d'OI
A, C, D	Futures mamans atteintes d'OI
B, D	Futures mamans sans diagnostic d'OI (sans antécédents familiaux)
B	Diagnostic de l'OI (prénatal)
A, B, C, D	Options d'accouchement

## **La gestion de la grossesse**

Les recherches actuelles indiquent que la quantité standard de calcium, de vitamine D et d'autres minéraux est appropriée pour une grossesse où l'on soupçonne une OI. À l'heure actuelle, il n'existe aucun traitement ou complément alimentaire susceptible d'empêcher l'enfant d'être atteint d'OI ou d'atténuer le type d'OI. Toutes les femmes enceintes sont encouragées à consulter un médecin sur le régime alimentaire et l'exercice physique appropriés pendant la grossesse afin de garantir une santé optimale pour elles-mêmes et leur bébé.

### **Attendre un bébé atteint d'OI**

L'OI est généralement le résultat d'une mutation dans l'un des deux gènes qui portent les instructions pour la fabrication du collagène de type I, la principale protéine des os et de la peau. La mutation peut entraîner une modification de la structure des molécules de collagène de type I ou du nombre de molécules de collagène. L'un ou l'autre de ces changements se traduit par des os faibles qui se fracturent facilement et d'autres symptômes liés au tissu conjonctif.

### **Futures mamans atteintes d'OI**

Les femmes atteintes d'OI qui sont enceintes ou qui envisagent de le devenir doivent consulter un obstétricien/gynécologue. Un spécialiste des grossesses à haut risque peut également être utile pour les femmes qui prévoient des complications de grossesse, soit en raison de problèmes graves liés à l'OI, soit en raison d'autres problèmes, tels que des antécédents d'accouchement prématuré, de fausses couches multiples ou d'autres problèmes de santé importants. La planification de l'accouchement dans un hôpital disposant de services spéciaux pour les mères et les bébés à haut risque est un autre élément à prendre en compte.

### **Considérations spécifiques pour les femmes atteintes d'OI qui sont enceintes**

- Bien que de nombreuses femmes souffrant d'une OI légère ne ressentent que peu d'effets indésirables liés à la grossesse, elles peuvent présenter des articulations lâches, une mobilité réduite, des douleurs osseuses accrues et des problèmes dentaires pendant la grossesse
- Les problèmes d'anesthésie potentiels pour les femmes souffrant d'OI comprennent l'hyperthermie (température corporelle élevée) ou l'impossibilité de recevoir une anesthésie péridurale en raison d'une courbure ou d'une compression de la colonne vertébrale
- Toutes les femmes enceintes subissent des modifications de leur densité osseuse pendant la grossesse, mais on craint que les femmes atteintes d'OI ne récupèrent pas la densité osseuse perdue après la grossesse, ou qu'elles ne la récupèrent pas aussi rapidement que les autres femmes
- Une étude sur les douleurs dorsales chez les femmes enceintes souffrant d'OI suggère que les fractures vertébrales par écrasement sont fréquentes et que la césarienne ne prévient pas ce problème<sup>1</sup>
- La petite taille, la courbure de la colonne vertébrale et les déformations de la cage thoracique peuvent entraîner des complications lorsque les organes internes, déjà surchargés, doivent s'adapter à la croissance du fœtus. Les complications peuvent aller de l'essoufflement et de la gêne à des problèmes plus graves nécessitant une hospitalisation précoce ou un accouchement prématuré. La surveillance de la fonction respiratoire peut être indiquée
- Après la naissance de l'enfant, la mère atteinte d'OI peut également ressentir des douleurs osseuses accrues, être sujette à des fractures ou souffrir d'autres problèmes liés au tissu conjonctif
- Les manipulations obstétricales pendant l'accouchement peuvent entraîner des fractures
- La grossesse n'est pas clairement associée à un risque accru de fracture maternelle. Toutefois, le fait de porter un enfant à terme peut exercer un stress supplémentaire sur des os affaiblis et des articulations lâches. Une femme peut être plus susceptible de tomber lorsque la croissance de son abdomen perturbe son équilibre
- Les femmes atteintes d'OI ont signalé plusieurs autres complications de grossesse. On ne sait pas si ces complications sont plus fréquentes ou plus graves chez les femmes atteintes d'OI que chez les autres femmes. Ces complications comprennent la pré-éclampsie (caractérisée par une tension artérielle élevée, la présence de protéines dans les urines et un gonflement du corps), l'accouchement prématuré, le placenta praevia (lorsque le placenta recouvre l'ouverture du col de l'utérus), la rupture prématurée des membranes, les infections urinaires récurrentes, l'anémie (faible nombre de globules rouges) et la carence en calcium.

- Des antécédents de fractures du bassin et/ou de déformations du bassin peuvent nécessiter un accouchement par césarienne
- Les femmes ayant des antécédents d'ecchymoses faciles, de saignements de nez récurrents ou de tendances hémorragiques à la suite d'opérations chirurgicales antérieures peuvent être plus susceptibles de présenter des saignements excessifs après l'accouchement. Des tests de coagulation sanguine et de plaquettes peuvent être prescrits avant la date d'accouchement à titre de précaution.

### **Futures mamans sans diagnostic d'OI (sans antécédents familiaux)**

Parfois, les femmes qui ne sont pas atteintes d'OI s'inquiètent de la probabilité que leur enfant soit atteint d'OI pendant la grossesse. Cela peut être dû au fait que :

- 1** Le partenaire de la femme est atteint d'OI
- 2** Les tests prénataux suggèrent la présence de symptômes de l'OI chez le fœtus.

#### **Le partenaire de la femme est atteint d'OI**

Une personne atteinte d'une forme dominante d'OI a 50 % de chances de transmettre la maladie à chacun de ses enfants. L'enfant aura la même mutation causant l'OI que le parent, bien que les symptômes de l'enfant puissent être différents, plus légers ou plus graves que ceux du parent. Il est possible que l'enfant d'une personne atteinte d'OI présente une mutation génétique spontanée entraînant un type d'OI différent, mais les chances que cela se produise ne sont pas plus élevées pour un parent atteint d'OI que pour la population générale.

Certaines personnes atteintes d'une OI très légère ont eu un enfant présentant des symptômes plus graves. Dans ces cas, on pense que le parent est un mosaïque légèrement affecté par l'OI. Le *mosaïcisme* signifie que la personne est porteuse d'une mutation de l'OI dans certaines de ses cellules seulement. Cela peut entraîner des symptômes d'OI très légers, voire inexistant, chez le porteur. À l'exception de l'OI, le risque d'autres troubles congénitaux dans les grossesses où l'un des parents est atteint d'OI est le même que celui de la population générale.

#### **Les tests prénataux suggèrent la présence de symptômes de l'OI chez le fœtus**

Si une échographie indique que l'OI peut être suspectée chez un fœtus dont la mère n'est pas atteinte, des tests échographiques supplémentaires de niveau supérieur peuvent être demandés et/ou une orientation vers un centre pour les grossesses à haut risque. Des échographies de niveau supérieur peuvent également être demandées pour les femmes enceintes qui ont déjà eu une grossesse affectée.

Les résultats de l'échographie peuvent soulever certaines questions médicales et éthiques auxquelles le couple et son équipe médicale doivent répondre. Ces questions portent notamment sur l'exactitude du diagnostic, la gravité de la maladie et le pronostic de survie et de développement. À ce stade, il est souvent difficile de déterminer avec certitude si le fœtus est atteint d'une forme mortelle ou non mortelle d'OI.

#### **Diagnostic de l'OI (prénatal)**

L'échographie peut être utilisée pour examiner le squelette du fœtus à la recherche de courbures, de fractures, de raccourcissements ou d'autres anomalies osseuses compatibles avec l'OI. L'échographie est généralement plus utile pour le diagnostic prénatal des formes les plus graves de l'OI. Le squelette du fœtus présente des signes d'OI dès le deuxième trimestre. Les fœtus atteints d'une OI légère présentent rarement des signes de fractures ou de déformations avant la naissance.

## Échographie

Il s'agit d'une procédure non invasive et à faible risque. Il existe différents niveaux d'échographie, dont certains sont plus utiles que d'autres pour détecter l'OI.

## Prélèvement de villosités choriales (PVC) et amniocentèse

Cela analyse les cellules prélevées sur le fœtus pour y déceler des défauts de collagène et/ou une mutation génétique à l'origine de l'OI. Le PVC examine les cellules placentaires, tandis que l'amniocentèse examine les cellules fœtales (amniocytes) répandues dans le liquide amniotique. Les deux procédures comportent un risque de fausse couche (environ 1 sur 200 pour l'amniocentèse et environ 1 % pour le PVC).

Ces tests prénataux sont d'autant plus utiles pour établir un pronostic que le parent atteint d'OI dispose déjà des résultats de ses propres tests de collagène ou d'ADN.

Il peut être difficile de déterminer le pronostic et les chances de survie à partir d'une échographie ou d'un test génétique. À ce stade, il est souvent difficile de déterminer avec certitude si le fœtus est atteint d'une forme mortelle ou non mortelle d'OI.

L'interprétation de ces résultats nécessite également une expertise spécifique. Les questions relatives à l'exactitude du diagnostic, à la gravité de la maladie et au pronostic doivent être abordées par une personne connaissant bien l'OI afin que la famille puisse prendre des décisions en toute connaissance de cause. Il est également fortement recommandé de demander l'avis d'un généticien ou d'un conseiller en génétique dans ces cas-là.

Les généticiens et les conseillers en génétique sont formés pour diagnostiquer l'OI et discuter des options possibles.

Les médecins spécialisés en soins palliatifs périnataux sont formés pour aider les familles à prendre des décisions médicales difficiles, en fonction de leurs objectifs et de leurs valeurs.



Contactez l'OI Foundation pour obtenir de l'aide afin de trouver un médecin près de chez vous qui connaît bien l'OI, notamment des généticiens, des conseillers en génétique et des médecins spécialisés dans les soins palliatifs périnataux.  
E-mail : [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org)

## Options d'accouchement

Les décisions concernant le meilleur mode d'accouchement (par voie basse ou par césarienne) doivent être prises au cas par cas.

De nombreuses études ont montré que l'accouchement par césarienne ne diminuait pas le taux de fractures à la naissance chez les nourrissons atteints de formes non mortelles d'OI, et ne prolongeait pas la survie de ceux atteints de formes mortelles.<sup>2,3</sup> Ces études ont également montré que la présentation par le siège était plus fréquente lorsque le bébé était atteint d'une OI.<sup>2,3</sup> La présentation par le siège peut nécessiter une césarienne, contrairement à un accouchement normal par voie basse.



## Constituer votre équipe de soins prénataux

Il est important d'avoir une équipe de soins prénataux pour toutes les grossesses, mais c'est particulièrement important pour planifier la venue d'un bébé atteint d'OI. Vous trouverez ci-dessous les différents types de médecins qui peuvent vous prendre en charge pendant cette période :

**Généticien:** Un généticien peut aider à établir un diagnostic d'OI et répondre aux questions sur la transmission.

**Obstétricien :** Un obstétricien doit connaître vos antécédents génétiques avant l'accouchement.

**Conseiller génétique :** Un conseiller génétique peut fournir des informations sur la génétique de l'OI et le diagnostic prénatal et répondre aux questions sur l'hérédité. Il est recommandé aux couples qui risquent d'avoir un enfant atteint d'OI de demander un conseil génétique avant la conception ou le plus tôt possible au cours de la grossesse.

**Soins palliatifs :** Les soins palliatifs visent à améliorer la qualité de vie des enfants atteints de maladies mortelles ou limitant leur espérance de vie.

Souvent composés d'une équipe de professionnels, les prestataires de soins palliatifs travaillent en partenariat avec les familles pour s'assurer que l'équipe médicale respecte leurs souhaits pour leur enfant. Ils peuvent notamment contribuer à combler les lacunes en matière de communication, aider les familles à prendre des décisions difficiles et leur apporter un soutien émotionnel et spirituel. Ils peuvent également contribuer à la prise en charge de la douleur et des symptômes de votre bébé à son arrivée.



Lors de la préparation de l'accouchement, voici d'autres membres essentiels de votre équipe soignante qui devraient avoir les compétences nécessaires pour s'occuper d'un tout petit bébé fragile atteint d'une OI :

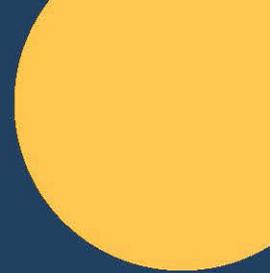
- Néonatalogiste
- Infirmière en chef en obstétrique
- Personnel du service de néonatalogie
- Doula/sage-femme
- Médecin traitant
- Médecin en charge de l'accouchement



Ci-dessous, nous avons laissé un espace pour que vous puissiez écrire qui fait partie de votre équipe périnatale :

NOM	SPÉCIALITÉ	TÉLÉPHONE





**LE BÉBÉ EST LÀ !**



## Les soins aux bébés atteints d'OI

La prise en charge des enfants atteints d'OI doit répondre aux besoins de chacun d'entre eux. Il n'y a pas deux enfants atteints d'OI qui se ressemblent parfaitement. L'élaboration d'un plan de soins permet de s'assurer que les besoins de votre enfant sont satisfaits. Les éléments d'un plan de soins pour un enfant atteint d'OI peuvent comprendre :

- Prise en charge des problèmes squelettiques et non squelettiques
- Rééducation pour améliorer la fonction et encourager le développement d'une masse osseuse maximale
- Suivi de la croissance et de la nutrition
- Soins chirurgicaux/hospitaliers reflétant la connaissance de l'OI et le respect de la fragilité des os et des tissus
- Les patients sont orientés vers d'autres spécialistes si nécessaire, tels que la kinésithérapie
- Attention aux maladies infantiles normales et aux vaccinations

Au fur et à mesure que votre enfant grandit, les éléments suivants doivent également faire l'objet d'un suivi régulier :

- Dépistage systématique de troubles de la vue, de l'audition et des soins dentaires
- Vérifier que la colonne vertébrale ne présente pas de scoliose ou de cyphose, c'est-à-dire une courbure excessive vers l'extérieur ou d'une bosse de la colonne vertébrale
- Test de densité osseuse pour aider à suivre les changements au fil du temps (un test de base au début d'un nouveau traitement, puis un autre test environ 6 à 12 mois après un changement de traitement)
- Effectuer un échocardiogramme pendant l'enfance, puis à la fin de l'adolescence et à l'âge adulte.
- Consulter un orthodontiste pour évaluer le développement de la mâchoire
- Effectuer un test de base de la fonction pulmonaire chez tous les enfants atteints d'OI, puis à nouveau à la maturité (20-25 ans) ; répéter le test tous les deux ans s'il est normal.



Écouter le podcast

**Soins  
multidisciplinaires  
pour le patient  
pédiatrique atteint  
d'OI**

[www.oif.org/podcast](http://www.oif.org/podcast)

Votre médecin pourra déterminer avec vous quand votre enfant doit subir certains dépistages.

## Régime et nutrition



Comme pour tous les enfants, il est important que les enfants atteints d'OI aient une alimentation équilibrée contenant suffisamment d'eau, de fibres, de calcium et de vitamine D pour leur âge et leur taille. Au fur et à mesure que votre enfant grandit, il est important de garder à l'esprit les éléments suivants :

- La lenteur de la prise de poids chez un nourrisson n'est pas nécessairement due à un retard de croissance
- Des conseils nutritionnels pour la famille peuvent être bénéfique
- Un enfant qui a des difficultés à avaler peut avoir besoin d'être orienté vers un ergothérapeute ou un orthophoniste, ainsi que vers un nutritionniste qui traite les troubles de l'alimentation
- Un petit appétit peut être observé chez les enfants atteints d'OI, quel que soit leur âge ; cela peut être dû à un ralentissement de la croissance, à l'inactivité, à la douleur, aux médicaments et à la dépression
- La constipation est observée chez les enfants de tous âges et de tous types d'OI (et peut être récurrente) ; la petite taille, l'inactivité, les déformations du bassin et les difficultés d'hydratation sont des facteurs qui y contribuent
- Le contrôle du poids est important ; l'obésité exerce une pression sur le squelette fragile et peut entraîner une perte de mobilité.

## Développement et croissance

Il est important de suivre la croissance et le développement de tous les enfants. Le développement des enfants atteints d'OI fait l'objet de certaines considérations spécifiques :

- L'OI n'affecte pas la capacité d'un enfant à penser et à apprendre, mais les enfants atteints d'OI peuvent présenter des retards dans la réalisation des étapes du développement
- Les retards peuvent être dus à des immobilisations répétées après des fractures ; la kinésithérapie, l'ergothérapie, les appareils orthopédiques et l'utilisation d'équipements adaptés et d'aides à la mobilité peuvent aider à franchir les étapes du développement
- L'OI se caractérise par une petite taille légère à importante et un ralentissement de la croissance
- Les douleurs des hanches et du dos doivent être évaluées par un orthopédiste et/ou un spécialiste de la marche

## S'orienter dans le milieu hospitalier

S'orienter dans l'hôpital peut être une expérience nouvelle, mais vous n'avez pas à la vivre seul. Vous trouverez ci-dessous des directives générales et des mesures de sécurité pour le service des urgences. Bien que ces directives et précautions soient spécifiques à l'environnement du service des urgences, elles peuvent être utiles dans d'autres lieux, comme l'unité de soins intensifs néonataux (USIN).

## Directives générales pour les traitements d'urgence

N'hésitez pas à exprimer vos opinions, vos souhaits, vos conseils ou vos instructions ; c'est vous qui connaissez le mieux votre enfant et votre avis peut souvent aider les médecins

Les fractures peuvent être imprévisibles chez les personnes atteintes d'OI

Demandez à rester avec votre enfant à tout moment ; non seulement votre présence le réconforte, mais vous pouvez aussi l'aider à se transférer ou à s'assurer que les mesures de sécurité sont prises pour éviter d'autres blessures

### Mesures de sécurité

- Veillez à ce que les professionnels de la santé soient doux et prudents pendant les transferts ; ils doivent éviter de tirer brusquement sur les membres, le cou ou la colonne vertébrale. Les membres ne doivent jamais être tordus, pliés ou tendus. En tant que parents, vous serez en mesure de donner des conseils sur la meilleure façon de déplacer votre enfant
  - Les personnes atteintes d'OI peuvent avoir facilement des bleus. Les perfusions et les prises de sang doivent être effectuées par le professionnel le plus expérimenté disponible
  - Les brassards de tensiomètre ou les garrots peuvent provoquer des ecchymoses ou des fractures s'ils sont trop serrés. De plus, les brassards automatiques peuvent exercer une pression trop forte sur l'os du bras. La pression artérielle de référence doit être prise manuellement
  - Les professionnels de la santé peuvent ne pas prendre la tension artérielle de votre enfant si cela n'est pas indiqué, afin d'éviter tout risque de fracture
  - Demandez au personnel infirmier néonatal ou pédiatrique de vous aider lors des procédures médicales
  - Les doses de médicaments doivent être déterminées en fonction du poids corporel et non de l'âge de l'enfant atteint d'OI
  - Les brancards doivent être rembourrés et ne pas comporter de trous par lesquels une personne de petite taille pourrait se glisser. Soyez prudent lorsque vous serrez les sangles d'un brancard afin d'éviter de provoquer une fracture
  - Veillez à ce que les couvertures et les draps ne soient pas trop serrés et faites attention, lorsque vous les retirez, à ne pas coincer les doigts, les orteils, etc. dans les plis, ce qui pourrait provoquer une fracture
  - Certaines personnes atteintes d'OI développent une hyperthermie sous anesthésie générale, et d'autres sont sensibles aux anesthésiques inhalés
  - Veillez à signaler toute allergie ; certaines personnes atteintes d'OI sont allergiques au latex
- Il peut être utile d'apporter un exemplaire du dépliant [Manipulez-moi avec précaution](#) de l'OI Foundation.





Nom du patient \_\_\_\_\_

## **ATTENTION !! JE SOUFFRE D'OSTÉOGENÈSE IMPARFAITE (OI)**

### **Manipulez-moi toujours avec délicatesse.**

**Je suis atteint d'ostéogénèse imparfaite (OI)**, ce qui signifie que j'ai :

- Des os fragiles
- La peau fragile
- Des articulations lâches
- Des dents fragiles
- Il peut être difficile de me coucher à plat
- Je peux avoir des problèmes respiratoires

**SOUTENEZ** l'ensemble de mon corps lorsqu'il s'agit de me soulever ou de me retourner.

- **NE tirez PAS** sur mes bras ou mes jambes pour m'aider à m'asseoir ou à me retourner
- **NE forcez PAS** ma tête à tourner

**Ma famille et moi-même pouvons fournir des indications supplémentaires.**

Retirez **DOUCEMENT** tout ruban adhésif ou pansement chirurgical ; ma peau est très fragile.

**VÉRIFIEZ QUE LA DOSE** de tous les médicaments a été adaptée à ma petite taille.

**CONTRÔLEZ LA PRESSION SANGUINE** en utilisant un brassard pédiatrique si possible.

- **N'essayez PAS** de prendre un BP sur un bras cassé ou courbé

**UTILISEZ** des équipements de taille pédiatrique si nécessaire.

**CONTACTEZ** mon médecin traitant si vous avez des questions sur la manière de me soigner.

Nom du docteur \_\_\_\_\_ Numéro de téléphone \_\_\_\_\_

Je suis malentendant et je risque de ne pas vous entendre si je ne porte pas mes aides.

Osteogenesis Imperfecta Foundation  
[www.oif.org](http://www.oif.org) • [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org) • 844-889-7579 • 301-947-0083



# VIE À LA MAISON



# Manipulation

Les informations ci-dessous peuvent vous être utiles lorsque vous vous occupez de votre bébé. Pensez à imprimer ces informations et à les mettre à disposition dans votre maison pour les rappeler aux membres de votre famille et à vos amis. Les familles doivent savoir qu'en cas d'OI grave, les enfants peuvent se briser les os, même si les parents et les personnes qui s'occupent d'eux les manipulent avec précaution.

- N'oubliez pas que les os sont très fragiles et qu'ils peuvent se briser avec peu ou pas de pression. Faites particulièrement attention aux os longs du corps : les bras, les jambes et les côtes
- Vous ne devez PAS soulever votre bébé sous les aisselles ni tirer sur ses bras ou ses jambes
- Les bébés souffrant de fractures des côtes ne doivent pas être placés sur le ventre
- Lorsque vous changez une couche, soulevez le bébé par les fesses, et non par les chevilles comme il est d'usage. Écartez les doigts le plus possible et placez votre main sous les fesses et votre avant-bras sous les jambes du bébé pour éviter qu'elles ne pendent
- Pour soulever le bébé sur votre épaule ou le porter, utilisez la même technique, mais en plaçant une main derrière la tête et l'autre derrière les fesses, toujours en écartant les doigts le plus possible
- Lorsque vous soulevez ou déplacez votre enfant, veillez à ce que ses petits doigts et ses petits orteils ne se prennent pas dans les vêtements que vous portez, comme les chemises ou les chemisiers qui se boutonnent sur le devant.
- Lorsqu'un enfant souffre d'une fracture douloureuse, il est généralement préférable d'éviter de le soulever ou de le déplacer autant que possible. Après un certain temps de guérison, la fracture sera moins douloureuse et il sera plus facile de déplacer votre enfant. Malheureusement, laisser votre enfant dans la même position pendant longtemps peut provoquer des éruptions cutanées et des plaies
- Le fait de placer l'enfant dans différentes positions permet non seulement de prévenir les éruptions cutanées et les plaies, mais aussi de développer différents ensembles de muscles, ce qui est important pour la mobilité
- Un coussin de gel est parfois nécessaire pour protéger l'arrière du crâne de l'aplatissement. Des couvertures roulées ou des cales en mousse souple peuvent être utilisées pour soutenir la position couchée sur le côté
- Les nourrissons qui passent une période prolongée à la crèche doivent être repositionnés régulièrement. Le crâne exceptionnellement mou peut s'aplatir à cause d'un temps prolongé dans une même position
- Les fractures des côtes, les déformations du thorax, etc., empêchent de placer le bébé en position couchée (sur le ventre)
- Dans la mesure du possible, demandez à une autre personne de vous aider à manipuler votre bébé. Quatre mains valent toujours mieux que deux



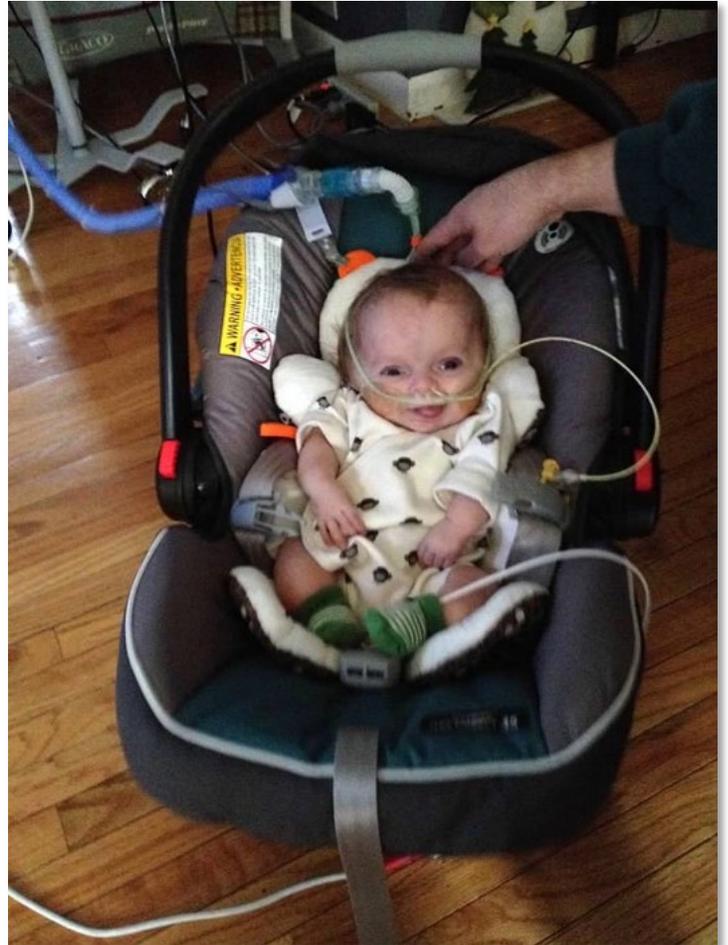
N'oubliez pas de vous faire confiance. Le bon sens est le meilleur guide pour s'occuper d'un enfant atteint d'OI. N'ayez pas peur de montrer votre affection à votre enfant en le câlinant, en le berçant, en le touchant et en lui parlant. Une stimulation fréquente est nécessaire pour un bon développement émotionnel et social.

# Sièges auto et literie

## Sièges auto

Vous aurez besoin d'un siège auto pour ramener votre bébé de l'hôpital à la maison. Comme pour tout autre enfant, il est important que l'enfant atteint d'OI soit installé en toute sécurité dans un siège auto homologué, placé sur la banquette arrière.

- Pour une sécurité maximale, ne placez jamais un siège auto sur le siège passager avant, car les airbags peuvent être dangereux, en particulier pour les enfants atteints d'OI
- Un siège auto ou, dans certains cas, un lit auto sera nécessaire au moment de la sortie de l'hôpital. Cet équipement est adapté au poids de l'enfant et à sa capacité à s'asseoir
- Les sièges auto pour bébés sont conçus pour les enfants pesant moins de 20 livres (~9 kilos). Les caractéristiques à rechercher sont un harnais bien rembourré et un coussin de soutien pour la tête. Ce type d'oreiller en forme de U est disponible dans le commerce et sert à positionner la tête du bébé sur la ligne médiane
- Des petits rouleaux, des serviettes ou d'autres rembourrages peuvent être ajoutés pour maintenir les hanches de l'enfant dans l'axe
- Tous les sièges auto doivent être homologués pour la sécurité et correctement ancrés dans le véhicule
- Il n'est pas prudent de placer un rembourrage en mousse entre la coque en plastique et la housse rembourrée. En cas d'accident de voiture, ce rembourrage se comprimerait
- Les housses amovibles en coton sont conseillées parce qu'elles sont plus fraîches et que certains enfants atteints d'OI transpirent excessivement
- Il est toujours préférable de placer un siège auto sur la banquette arrière du véhicule
- De nombreux parents placent une étiquette sur le bord supérieur du siège auto indiquant le diagnostic, le nom et le numéro de téléphone du médecin, le numéro de téléphone de la personne à contacter en cas d'urgence et les instructions de manipulation (incluses dans la section Ressources) en cas d'accident de voiture



## Literie

Un matelas de lit d'enfant standard est le plus approprié pour un bébé atteint d'OI. Les matelas d'eau et la literie souple ne doivent pas être utilisés.

# Alimentation et habillage

## Alimentation

Certains bébés atteints d'OI présentent un faible réflexe de succion et peuvent avoir besoin de petites tétées fréquentes. La combinaison d'une petite taille, de problèmes d'alimentation et d'une croissance lente peut être confondue avec un retard de croissance.

**L'allaitement** : Le lait maternel est une excellente source de calories pour pratiquement tous les nourrissons, y compris ceux atteints d'OI. L'allaitement peut créer un lien spécial entre la mère et l'enfant. Les bébés atteints de toutes les formes d'OI, à l'exception des plus graves, devraient pouvoir être nourris au sein. Cependant, les bébés atteints des formes les plus graves d'OI peuvent avoir des difficultés respiratoires qui les empêchent de téter. Des respirations rapides peuvent prédisposer à l'aspiration. Si le bébé n'est pas en mesure d'être allaité, la mère peut choisir de pomper le lait maternel et de le donner à l'enfant au moyen d'un biberon, d'une sonde nasogastrique ou d'une sonde gastrique.

**Manipulation pendant l'alimentation** : Lorsqu'elle nourrit le nourrisson, la mère doit faire particulièrement attention à ne pas placer le bébé avec un bras derrière le dos ou une jambe appuyée contre le corps de la mère de manière à exercer une pression sous un angle anormal.

**Le rot** : Les rots doivent être effectués très doucement afin de réduire le risque de fractures, en particulier des côtes. Il est recommandé de donner des tapes douces, éventuellement avec un rembourrage sur la main.

- Pour prendre le nourrisson afin qu'il fasse son rot, couchez-le sur le dos pendant que la personne qui s'occupe de lui se penche pour le prendre. L'épaule de la personne qui s'occupe de l'enfant doit toucher très doucement le bébé, qui est alors soutenu sous le dos et placé sur l'épaule tandis que la personne qui s'occupe de l'enfant se déplace vers le haut et vers l'arrière. Il peut également être utile de frotter doucement le dos de l'enfant tout en le faisant rebondir.



## Habillage

Vous devez prendre certaines précautions lorsque vous habillez votre bébé :

- Les vêtements amples, légers et en coton semblent être les plus confortables pour les bébés atteints d'OI, car les enfants atteints d'OI sont fréquemment affectés par les températures chaudes et sont souvent gênés par une transpiration excessive
- Recherchez des vêtements avec des boutons ou des pressions sur le devant et à l'entrejambe

- Lorsque vous habillez le nourrisson, faites passer les vêtements par-dessus le membre ; ne tirez pas le membre à travers la manche ou la jambe du pantalon
- L'utilisation de vêtements d'une taille supérieure à celle nécessaire peut éviter de tirer, de tordre ou de s'accrocher dans les vêtements, ce qui peut provoquer des fractures
- Il faut conseiller aux parents de choisir des vêtements avec des ouvertures larges qui leur permettent de glisser le vêtement sur les bras ou les jambes du bébé sans tirer sur les membres
- Les vêtements sans rubans, boutons, poches et volants sont également plus sûrs pour le bébé

## Soins des fractures à domicile

Des fractures peuvent survenir, quelle que soit la prudence dont vous faites preuve. Vous trouverez ci-dessous un guide pour reconnaître les fractures et commencer le traitement.

### **Reconnaître les fractures**

- L'apparition soudaine d'une douleur ou d'une agitation inexplicite peut indiquer une fracture ; envisager d'autres raisons pour l'agitation (coliques, constipation, autre maladie)
- Sensibilité ou évitement du mouvement d'un bras ou d'une jambe
  - Un bras ou une jambe a-t-il été tordu ou positionné de manière inhabituelle avant l'apparition de la douleur ? Cela peut aider à identifier la zone potentiellement blessée.
- Pleurs ou crises soudaines de votre enfant ; dans certains cas, vous pouvez entendre ou sentir le craquement de l'os

### **Premiers soins**

- Évitez de faire bouger votre enfant et laissez-lui le temps de se calmer
- Une fois que votre enfant est calme, examinez très lentement et avec précaution en touchant doucement ou en soulevant à peine chaque membre ; vous pouvez généralement localiser avec précision l'emplacement de la fracture
- Lorsque vous soulevez ou déplacez l'os fracturé, même légèrement, votre enfant grimace ou crie ; cette réaction vous aidera à déterminer l'endroit où la fracture s'est produite
- Une fois la zone blessée identifiée, appliquez une attelle, en incluant l'articulation au-dessus et l'articulation au-dessous
- Si l'extrémité est déformée ou tordue, n'essayez pas de la redresser - posez une attelle dans la position dans laquelle elle se trouve
- Pour soulager l'inconfort initial après une fracture osseuse, vous pouvez administrer des médicaments contre la douleur prescrits par votre médecin

## Le port d'une attelle à la maison

Pour les bébés et les jeunes enfants, le positionnement sur un oreiller ou une surface protectrice souple, en évitant de bouger l'extrémité, peut apporter un confort suffisant. Pour certaines fractures, un tissu en coton doux peut suffire à l'immobilisation (*voir photo*).

Dans certains cas, l'équipe soignante d'OI vous remettra un kit de pose d'attelle et vous indiquera comment poser une attelle à domicile. Il existe de nombreux types d'attelles disponibles dans le commerce. Il est recommandé de disposer à tout moment (à la maison et sur la route) d'un matériel d'attelle avec lequel vous êtes à l'aise.

Si vous n'avez pas de kit, il existe deux autres méthodes que les parents ont trouvées efficaces :

**Fémur** : une jambe cassée peut souvent être protégée (surtout pour dormir) en plaçant simplement une petite serviette pliée entre les jambes de l'enfant et en enveloppant les deux jambes ensemble avec un bandage élastique ou une compresse de gaze. La serviette empêchera les frottements et donnera une certaine rigidité aux jambes. Vous pouvez également découper un morceau de carton ovale de 4 à 5 pouces de large et aussi long que la cuisse de l'enfant, de la hanche au genou (ou de la hanche à la cheville). Pliez-le pour qu'il s'enroule autour de la jambe, en enveloppant l'os comme un plâtre. Rembourrez le carton avec un tissu doux ou une couverture. Enroulez un bandage élastique ou un rouleau de gaze autour de l'attelle en carton.

*Photos de l'attelle avec l'aimable autorisation de I. Martin et de la famille Martin*

L'enveloppement est plus facile à réaliser par deux personnes, l'une enveloppant et l'autre tenant la jambe. Si vous utilisez un bandage élastique ou un rouleau de gaze, enroulez le bandage sans l'étirer afin de permettre l'apparition d'un gonflement. Laissez les orteils à découvert et vérifiez fréquemment s'il y a des changements de couleur indiquant un manque de circulation. Surveillez également tout gonflement et tout changement de couleur du membre porteur de l'attelle. Une couleur rose foncé ou rouge indique que l'attelle est trop serrée ; la première étape consiste à desserrer le bandage.



Une enveloppe de coton souple immobilise le bras gauche



Exemple d'attelle à domicile pour la jambe droite



Le bras droit est soutenu par une enveloppe de coton doux et maintenu au corps avec Surgilast

**Os supérieur du bras :** soutenez le bras contre le corps, en limitant autant que possible les mouvements (*voir photo*). Pour une écharpe temporaire efficace, il suffit d'épingler la manche d'une chemise à manches longues au corps de la chemise au-dessus et au-dessous du poignet et au niveau du coude.

**Os inférieur du bras :** rembourrez un magazine avec une petite serviette, enrroulez-la autour du bras et fixez-la avec un bandage élastique ou une bande de gaze.

Chez un enfant suffisamment âgé pour décrire la douleur, on peut appliquer de la glace en plaçant une couche protectrice entre la glace et la peau. Appliquez la glace pendant 20 minutes au maximum, puis arrêtez pendant 20 minutes. N'appliquez PAS la glace directement sur la peau.

L'élévation est une étape importante pour aider à réduire le gonflement et l'inconfort :

- Pour un membre inférieur, surélevez le membre blessé, si possible, en allongeant votre enfant et en surélevant doucement la jambe. Les orteils doivent se trouver au-dessus du niveau de la hanche.
- Pour un membre supérieur, placez des oreillers ou de petites couvertures douces sous le bras blessé. La main doit se trouver au-dessus du coude

*Photos de l'attelle avec l'aimable autorisation de I. Martin et de la famille Martin*

## **Communiquer avec l'équipe soignante**

Ayez un contact ou un numéro de téléphone facilement accessible pour joindre votre équipe OI ou votre professionnel de la santé local qui a l'expérience des patients atteints d'OI. Il est également recommandé aux familles de disposer d'une lettre du médecin traitant de l'OI décrivant la maladie, les mesures à prendre et les personnes à contacter en cas de fracture ou d'urgence.

- Discutez avec votre médecin des prochaines étapes concernant le rôle de la radiographie ou de l'évaluation/du suivi
- Bien que presque toutes les fractures puissent être soignées avec une attelle et un suivi programmé, il convient de consulter un service de soins d'urgence dans les cas suivants :
  - Une décoloration extrême de la peau indique des problèmes potentiels de circulation
  - Si le membre est très déformé (tordu)
  - En cas de saignement au niveau de la fracture
  - Si l'on craint une lésion du cou ou de la colonne vertébrale avec perte de la fonction des extrémités ou modification du contrôle de l'intestin ou de la vessie
  - Si un avis médical n'est pas disponible par ailleurs

## **Informations complémentaires**

Au début, vous voudrez emmener votre bébé ou votre enfant chez le chirurgien orthopédique chaque fois qu'une fracture se produit. Au fur et à mesure que vous vous familiariserez avec l'état de votre enfant, vous comprendrez mieux ses besoins et pourrez commencer à vous sentir à l'aise pour gérer les fractures à la maison.

Mettez en place un système permettant d'accéder à une équipe de soins familiarisée avec l'OI afin de réduire le nombre de visites aux urgences.

Après la pose initiale d'une attelle, votre médecin peut décider qu'une immobilisation supplémentaire par plâtre ou attelle est nécessaire.

## Santé mentale et soutien

Vivre avec une maladie qui dure toute la vie, comme l'OI, peut parfois être stressant. Mais de nombreuses personnes atteintes d'OI et leurs familles gèrent bien les problèmes physiques et socio-émotionnels associés à l'OI et mènent une vie heureuse, intéressante et réussie. Le fait d'être conscient des problèmes peut aider les personnes à mieux se préparer et à éviter ou minimiser certains problèmes potentiels. En mettant en place des systèmes de soutien, une aide supplémentaire sera disponible en cas de besoin.

Voici quelques stratégies utiles :

- Être bien informés sur l'OI
- Développer un réseau de soutien efficace
- Répondre aux besoins sociaux et émotionnels de la personne atteinte d'OI et des membres de sa famille au fur et à mesure qu'ils se présentent
- Inclure des activités intéressantes et amusantes dans votre emploi du temps

Nous reconnaissons également que les besoins en matière de santé mentale sont différents pour chaque membre de votre famille. Vos besoins en tant que parent peuvent être différents de ceux des grands-parents et même des frères et sœurs.

### ***Questions susceptibles de se poser pour les membres de la famille***

**Les parents :** Lorsqu'un diagnostic d'OI est posé pour un enfant à naître, un nourrisson ou un jeune enfant, les parents peuvent ressentir toute une série d'émotions. Il arrive qu'une famille attende le diagnostic pendant des mois, voire des années, car cette maladie est rare. Le parcours jusqu'au diagnostic peut être stressant, les inquiétudes concernant la santé de l'enfant étant primordiales. Les parents peuvent se sentir soulagés lorsque le diagnostic est enfin posé et, si des allégations de maltraitance d'enfants ont été formulées, ils peuvent se sentir justifiés. Une fois le diagnostic posé, les parents doivent faire face à l'incertitude d'élever un enfant atteint d'une maladie à vie et à la difficulté de trouver des médecins expérimentés dans ce domaine.

D'autres questions et décisions d'ordre émotionnel auxquelles les parents peuvent être confrontés sont les suivantes :

- Impact du diagnostic inattendu sur tous les membres de la famille en termes d'émotions, d'activités quotidiennes, de choix de carrière et de finances
- Incertitude liée à l'état de santé, par exemple : quand arrivera la prochaine fracture ? Quand est-ce que l'enfant atteindra une étape de son développement, comme le fait de se retourner ? Quelle est la meilleure option de traitement médical ? Quels peuvent être les effets d'un traitement expérimental ? ou si les projets de vacances ou de séjours seront interrompus par une blessure
- La prise de conscience que, quelle que soit la prudence du soignant, il est impossible de protéger un enfant fragile de la douleur des fractures
- Lutte pour trouver le bon équilibre entre la protection contre les dangers et l'encouragement de l'enfant à essayer de nouvelles choses
- Répondre aux besoins d'un enfant atteint d'OI tout en s'occupant des autres enfants et adultes de la famille ; s'occuper d'un enfant atteint d'OI peut prendre plus de temps que de s'occuper d'autres enfants
- Faire face à la fatigue, au stress et à la tristesse qui peuvent affecter la santé et les relations des parents et peser sur les mariages



L'OI Foundation aborde les aspects de santé mentale concernant l'OI dans le podcast

***Identité de handicap et OI***

[www.oif.org/podcast](http://www.oif.org/podcast)

Les stratégies pour aider les parents à faire face au stress de l'OI sont les suivantes :

- Développer des techniques de gestion du risque et de l'incertitude et un système de gestion des fractures et autres urgences médicales
- Créer un réseau de soutien comprenant la famille élargie, les amis et les services professionnels
  - Les grands-parents deviennent souvent des éléments importants du système de soutien
  - Les médecins, les infirmières, les travailleurs sociaux des hôpitaux et les conseillers en génétique peuvent fournir des informations sur les services locaux
  - L'OI Foundation peut fournir des informations sur la maladie et les ressources disponibles
- Cultiver l'habitude d'une communication ouverte et claire entre tous les membres de la famille, y compris les enfants
- Prêter attention à leurs propres besoins de repos, de soutien émotionnel et d'amitiés adultes

**Les frères et sœurs :** Il est normal que les frères et sœurs soient jaloux du temps que leurs parents doivent consacrer aux soins d'un enfant atteint d'OI. Les frères et sœurs peuvent se sentir exclus, en colère, tristes ou effrayés. Ils peuvent même se sentir coupables de ne pas avoir d'OI ou d'avoir causé une fracture.

De nombreux frères et sœurs s'inquiètent lorsque l'enfant atteint d'OI doit être hospitalisé ou lorsque leurs parents sont absents. Il est fréquent que les enfants éprouvent du ressentiment lorsqu'ils ont l'impression que l'enfant atteint d'OI est traité différemment du reste de la famille.

Les stratégies suivantes, destinées aux parents, peuvent aider les frères et sœurs à développer une affection et un respect mutuels tout au long de leur vie :

- Communiquer ouvertement et calmement avec les enfants ; les informations peuvent aider les enfants à se sentir plus en sécurité et rassurés.
- Passer du temps précieux avec les enfants qui ne souffrent pas d'OI
- Être sensible au point de vue du frère ou de la sœur
- Attendre de tous les enfants de la famille un comportement adapté à leur âge
- Inclure l'enfant atteint d'OI dans les projets familiaux et les tâches quotidiennes
- Apprendre à tous les enfants de la famille ce qu'il faut faire en cas d'urgence

Les frères et sœurs ont besoin d'informations sur l'OI dans un langage adapté à leur âge. Ils ont également besoin de règles pour jouer avec leur frère ou sœur fragile. À l'âge approprié, ils auront besoin d'informations sur la génétique et sur leur avenir en tant que parents.

**Les grands-parents et autres :** En tant que membres de la famille élargie, les grands-parents, les tantes, les oncles, les cousins, les amis et les voisins seront tous affectés, dans une certaine mesure, lorsqu'un enfant sera atteint d'OI. Ils ont eux aussi besoin d'informations et de soutien. L'OI Foundation parraine une conférence nationale bisannuelle, un site web interactif et publie des documents qui peuvent répondre à ce besoin. La famille élargie peut être un élément important du système de soutien de chaque famille.

Pour plus d'informations sur la santé mentale, consultez le site [www.oif.org](http://www.oif.org).



**Vous n'êtes pas seul !** Indiquez ci-dessous les membres de votre groupe de soutien (*famille, amis, médecins, etc.*). L'OI Foundation propose des groupes de soutien sur son site web ([www.oif.org](http://www.oif.org)).

Utilisez l'espace ci-dessous pour indiquer le groupe de soutien le plus proche de chez vous et le numéro de téléphone de l'organisateur, si vous souhaitez élargir votre réseau de soutien.

## Accusations de maltraitance d'enfant

Les parents d'enfants atteints d'OI peuvent être soupçonnés à tort de maltraitance en raison de symptômes tels que des fractures. Cette idée peut être effrayante, sans parler de la situation à laquelle il faut faire face ; mais il existe des moyens de s'y préparer.

- Soyez prêt à répondre calmement et avec compréhension aux questions concernant l'état de santé de votre enfant lorsque vous jugez nécessaire de consulter un médecin en dehors de votre cabinet habituel.
- Gardez toujours sur vous une lettre de votre médecin indiquant que votre enfant a été diagnostiqué comme souffrant d'OI et expliquant ce que cela signifie ; de nombreux parents conservent également une copie de cette lettre dans la boîte à gants de leur voiture
- Apportez des copies du dossier médical de votre enfant lorsque vous voyagez ; la connaissance de l'OI n'est pas aussi répandue que nous le souhaiterions tous

## Gestion et traitements de la douleur

### *Gestion de la douleur*

Les personnes atteintes d'OI peuvent ressentir des douleurs aiguës et chroniques. Le traitement de la douleur nécessite une évaluation par un médecin et un plan personnalisé qui fournit une variété de stratégies pour faire face à la douleur et la gérer. L'objectif du traitement est une thérapie efficace qui permettra non seulement de réduire ou de supprimer la douleur, mais aussi d'obtenir un bien-être mental et une amélioration de la fonction physiologique. Vous trouverez ci-dessous des exemples de différents types de stratégies de gestion de la douleur. Pour plus d'informations, consultez la [fiche d'information](#) de l'OI Foundation sur la gestion de la douleur.

- Chaleur et glace
- Exercice ou kinésithérapie
- Acupuncture
- Entraînement à la relaxation, à la pleine conscience, à la méditation et à l'imagerie visuelle
- Biofeedback
- Médicaments pour le traitement de la douleur

Des médicaments sont parfois nécessaires pour soulager les douleurs aiguës liées aux fractures et/ou les douleurs osseuses chroniques. La majorité des douleurs liées à l'OI peuvent être soulagées par des médicaments en vente libre tels que l'acétaminophène et l'ibuprofène. Toutefois, les médicaments délivrés sur ordonnance sont parfois utiles dans certaines circonstances. Il est important de noter que des complications graves peuvent être causées par des médicaments en vente libre ou sur ordonnance. En raison de leur petite taille, de nombreuses personnes atteintes d'OI ne peuvent pas prendre en toute sécurité la dose standard pour les enfants ou les adultes. Veillez à ce que votre médecin et vous-même en teniez compte lorsque de la prise d'un nouveau médicament.

## Traitements

À l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement pour l'OI. Cependant, il existe diverses options thérapeutiques que votre médecin peut vous recommander pour votre enfant. Les traitements de l'OI sont adaptés aux besoins de chaque enfant. De plus amples informations sur les traitements sont disponibles sur le site [www.oif.org](http://www.oif.org).

**Médicaments** : Les bisphosphonates, qui sont actuellement approuvés par la Food and Drug Administration (FDA) des États-Unis pour prévenir et traiter l'ostéoporose, sont parfois utilisés pour augmenter la densité osseuse chez les enfants et les adultes atteints d'OI modérée ou sévère. Pour en savoir plus sur les bisphosphonates, consultez [www.oif.org/factsheets](http://www.oif.org/factsheets). D'autres médicaments développés pour traiter l'ostéoporose et un médicament basé sur l'hormone parathyroïdienne sont également utilisés pour prévenir la perte osseuse liée à l'âge chez les adultes atteints d'OI. Les traitements à l'étude comprennent l'hormone de croissance et les thérapies géniques. La recherche d'un traitement médicamenteux spécifique à l'OI se poursuit.

**Kinésithérapie** : Les objectifs de la kinésithérapie sont d'étendre et de maintenir la fonction et de promouvoir l'indépendance. Un programme typique comprend le renforcement musculaire et le conditionnement aérobique. La kinésithérapie commence souvent dès la petite enfance pour compenser le retard dans le développement des capacités motrices que connaissent de nombreux enfants en raison de la faiblesse musculaire liée à l'OI. Des dispositifs adaptatifs peuvent être nécessaires.



**L'ergothérapie et l'exercice physique en toute sécurité** : L'ergothérapie et l'exercice physique en toute sécurité contribuent à la motricité fine et à la sélection d'équipements adaptés à la vie quotidienne. Au fur et à mesure que l'enfant atteint d'OI grandit et gagne en autonomie, il bénéficiera d'une activité physique continue. Les adultes atteints d'OI bénéficient également d'exercices physiques sûrs et réguliers pour maintenir la masse osseuse et musculaire. La natation et la thérapie aquatique sont particulièrement adaptées aux personnes atteintes d'OI de tous âges, car elles leur permettent de se déplacer de manière indépendante avec un faible risque de fracture. La marche est également un excellent exercice pour les personnes qui en sont capables (avec ou sans aide à la mobilité).

**Chirurgie :** Une intervention chirurgicale peut être nécessaire pour réparer un os cassé, corriger des déformations osseuses telles qu'une courbure, stabiliser la colonne vertébrale ou réparer de minuscules os dans l'oreille moyenne et améliorer l'audition. De nombreux enfants atteints d'OI subissent une intervention chirurgicale connue sous le nom de rodding, qui consiste à insérer des tiges métalliques dans les os longs afin de contrôler les fractures et d'améliorer les déformations qui interfèrent avec la fonction. Il existe des tiges non extensibles et des tiges extensibles.

**Un mode de vie sain :** Les personnes atteintes d'OI bénéficient d'un mode de vie sain qui comprend des exercices physiques sûrs et un régime alimentaire nutritif. Un apport adéquat en nutriments, tels que la vitamine D et le calcium, est nécessaire pour préserver la santé des os. Toutefois, il n'est pas recommandé de prendre des doses excessives de ces nutriments. Il est important de maintenir un poids sain, car les kilos en trop ajoutent du stress au squelette, au cœur et aux poumons et réduisent la capacité à se déplacer facilement. De plus, les personnes atteintes d'OI doivent éviter le tabagisme, le tabagisme passif, la consommation excessive d'alcool ou de caféine et les médicaments stéroïdiens, qui réduisent tous la densité osseuse.

**Autres traitements :** Les autres traitements comprennent les appareils auditifs, les couronnes pour les dents cassantes, l'oxygène supplémentaire pour les personnes souffrant de problèmes respiratoires et les aides à la mobilité.

Les podcasts suivants approfondissent le thème du traitement des enfants atteints d'OI

***Dernières informations sur les chirurgies et les traitements pour les enfants atteints d'OI***

***Stratégies physiques /d'ergothérapie pour les enfants atteints d'OI***

***Chirurgie rodding et OI***

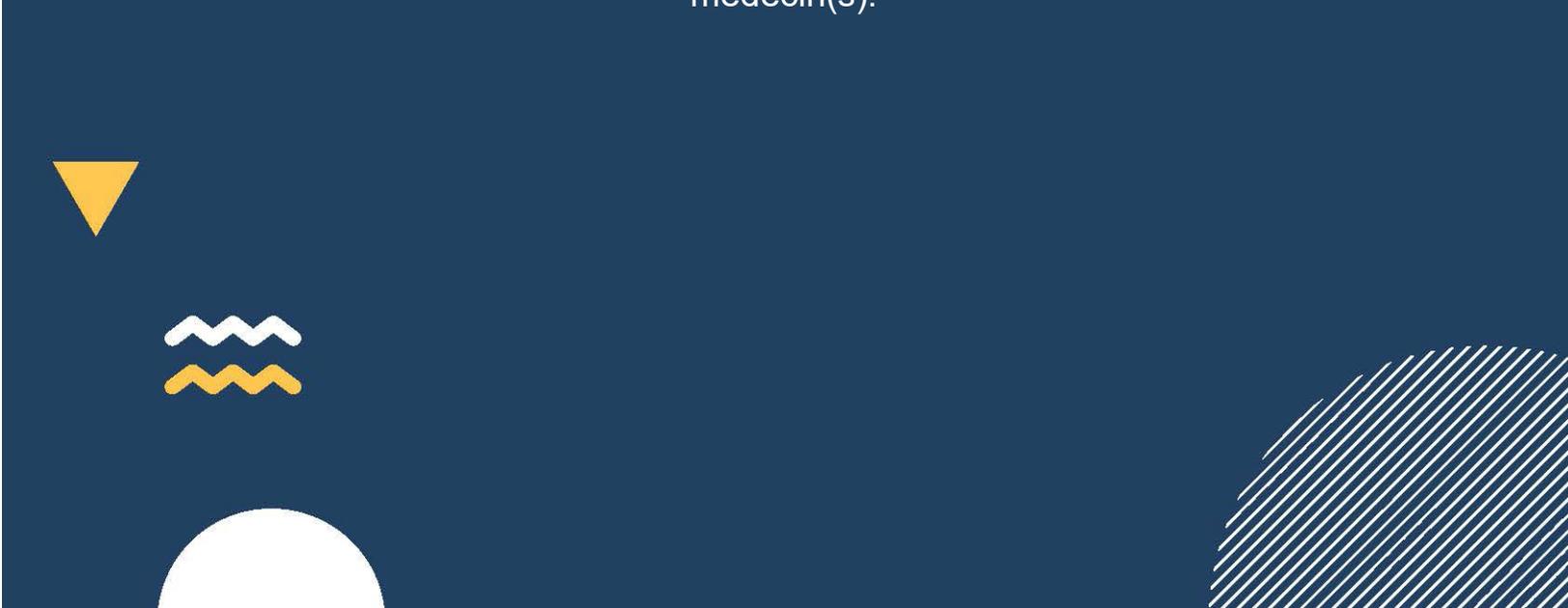
sur [www.oif.org/podcast](http://www.oif.org/podcast)





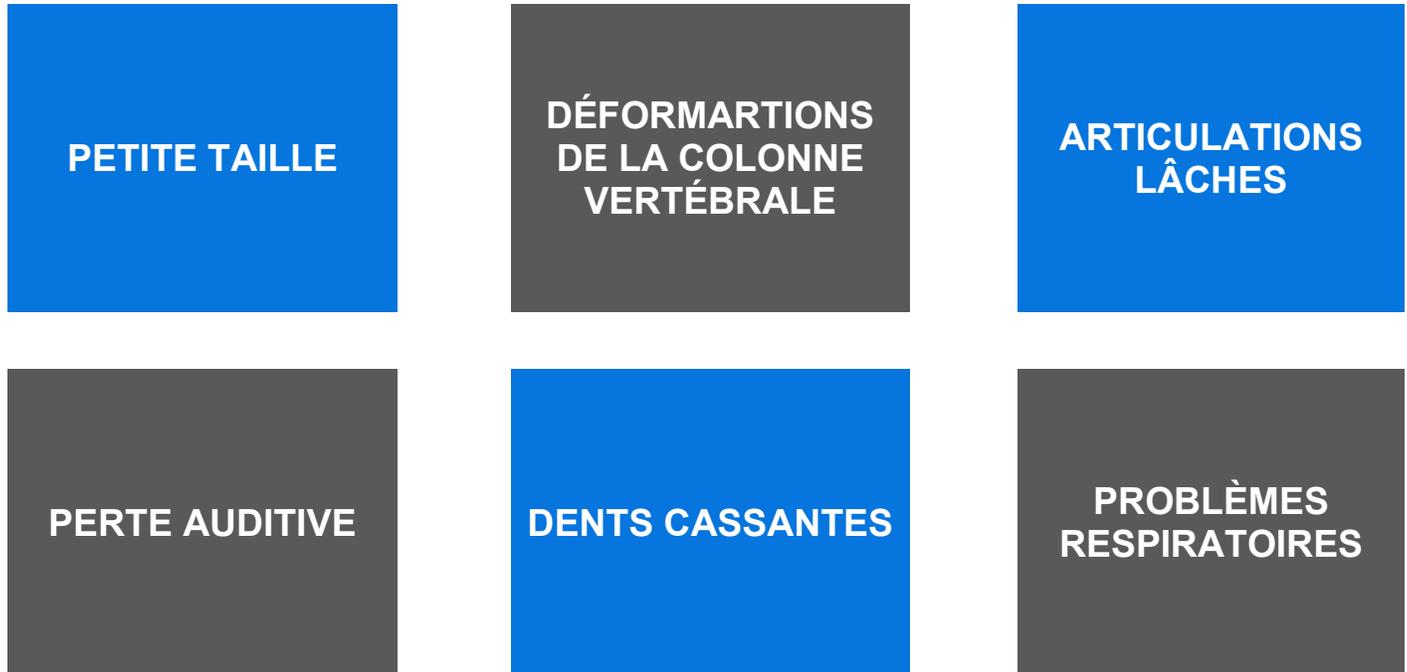
# PARTAGER AVEC VOTRE MÉDECIN

Les parents sont encouragés à tenir un carnet/registre (électronique ou papier) avec des informations importantes comme les rapports, les fractures et les questions pour vous aider à vous souvenir des détails entre les rendez-vous avec votre (vos) médecin(s).



## Introduction et tableau des types

Il existe plus de 15 types d'OI, allant de léger à modéré ou sévère. Les caractéristiques cliniques de l'affection varient selon le type, au sein d'un même type, selon l'âge et même au sein d'une même famille. Voici quelques-unes des caractéristiques distinctives des principaux types d'OI.



Pour lire la liste complète des caractéristiques ou pour consulter le tableau de croissance spécifique à l'OI, consultez [www.oif.org/informationcenter](http://www.oif.org/informationcenter).

### **Types d'OI**

Des centaines de mutations impliquant plus d'une douzaine de gènes ont été associées à l'OI. Il existe actuellement plusieurs systèmes permettant de prendre en compte la variabilité clinique et génétique de l'OI. Certains se concentrent sur la gravité clinique en tant que mesure primordiale, tandis que d'autres se concentrent sur les causes génétiques spécifiques pour distinguer les types. D'autres encore intègrent les deux. D'une manière générale, sur la base de la gravité du tableau clinique, l'OI peut être classée en quatre catégories : légère, modérée, grave et extrêmement grave ou mortelle. La grande majorité des cas d'OI (85-90 %) sont hérités de manière autosomique dominante lorsque des mutations génétiques affectent la quantité ou la qualité du collagène de type I. Ces cas sont décrits dans les types I à IV de ce tableau. Les relations génotype/phénotype n'ont pas été clairement établies pour l'OI dominante ou récessive et le fait de connaître le type d'OI ne permet pas de prédire la fonction future. La connaissance de la mutation fournit des informations utiles pour le conseil génétique. La connaissance du type ou du degré de gravité peut aider à établir un plan de traitement initial.

Le tableau suivant est un système de classification génétique qui comprend une description de la gravité. D'autres caractéristiques cliniques sont présentées sur [www.oif.org/informationcenter](http://www.oif.org/informationcenter).

## Nosologie de l'ostéogenèse imparfaite<sup>4</sup>

TYPE D'OI	TRANSMISSION	PHÉNOTYPE	MUTATION GÉNÉTIQUE
<b>Des défauts dans la synthèse, la structure ou le traitement du collagène</b>			
I	AD	Léger	Allèle COL1A1 nul
II	AD	Mortel	COL1A1 ou COL1A2
III	AD	Déformation progressive	COL1A1 ou COL1A2
IV	AD	Modéré	COL1A1 ou COL1A2
XIII	AR	Léger/grave	BMP1
<b>Défauts de minéralisation osseuse</b>			
V	AR	Histologie variable et distincte	IFITM5
VI	AR	Modéré/grave	SERPINF1
<b>Défauts dans la modification du collagène</b>			
VII	AR	Grave (hypomorphe)	CRTAP
VIII	AR	Grave/mortel	LEPRE1
IX	AR	Modéré/mortel	PPIB
XIV	AR	Grave	TMEM38B
<b>Défauts de pliage et de réticulation du collagène</b>			
X	AR	Grave/mortel	SERPINH1
XI/BRKS1	AR	Léger/grave	FKBP10
BRKS2	AR	Modéré/grave	PLOD2
<b>Défauts dans le développement des ostéoblastes en cas d'insuffisance de collagène</b>			
XII	AR	Grave	SP7
XV	AR	Grave	WNT1
XVI	AR	Grave	CREB3L1
XVII	AR	Progressif grave	SPARC
XVIII	XR	Modéré/grave	MBTPS2

**Abréviations :**

AD = autosomique dominant ; la mutation est héritée de manière dominante

AR = autosomique récessif ; la mutation est héritée de manière récessive

# Prise des constantes et manipulation

## Prise des constantes

Les enfants atteints d'OI sont soumis à de nombreuses procédures médicales, lorsqu'il s'agit de recueillir les constantes d'un bébé atteint d'OI :

- Faites en sorte que le processus soit le plus court et le moins douloureux possible
- Si possible, faites en sorte qu'un parent tienne l'enfant dans ses bras
- Avant de procéder à la prise de sang, demandez au patient ou à la personne qui s'occupe de lui d'identifier les sites où des ponctions veineuses ont déjà été effectuées avec succès
- Pour tenir compte des petites veines, utilisez l'aiguille de calibre le plus élevé possible pour prélever des échantillons
- Évitez le contact direct avec la peau lors de la pose d'un garrot en le plaçant sur la manche du patient (ne pas utiliser de garrot si le patient présente une fracture aiguë de l'humérus)
- Pour les patients souffrant d'une OI grave, il est préférable d'utiliser un brassard manuel pour la tension artérielle plutôt qu'un garrot, car il disperse la pression sur l'os sous-jacent (le brassard ne doit pas être gonflé à plus de 80 mm Hg)
- La mesure de la pression artérielle chez un patient atteint d'une OI nécessite des précautions telles qu'un soutien réparti en fonction du poids, un rembourrage protecteur, l'évitement des chocs, des torsions et du redressement des membres pliés. La pression artérielle n'est prise qu'en cas de nécessité
- Il convient d'utiliser des équipements de taille appropriée
- Il est recommandé d'utiliser un brassard manuel pour la prise de la tension artérielle
- Dans la mesure du possible, il faut éviter de prendre la tension artérielle sur un bras qui est arqué ou qui a subi des fractures répétées. Si les deux bras présentent des malformations, la pression artérielle peut être prise sur la cuisse
- Mesurer la longueur plutôt que la taille chez les patients qui ne peuvent pas se tenir debout, car la longueur des jambes peut être différente ; mesurer les deux côtés du corps
- Une plate-forme de pesage peut être nécessaire pour peser les patients non ambulatoires
- Les personnes atteintes d'OI ont généralement une température corporelle de base plus élevée et une plus grande sensibilité à la chaleur que les autres patients

## Manipulation

Le nourrisson atteint d'OI présente certaines caractéristiques particulières. Il peut avoir un crâne anormalement mou, sursauter facilement et présenter des déformations osseuses et des fractures, souvent des côtes ou des os longs, qui sont à différents stades de guérison. Lorsque vous manipulez un bébé atteint d'OI :

- Tous les mouvements doivent être lents, méthodiques et doux
- Ne jamais pousser, tirer, tordre, plier, appliquer une pression ou essayer de redresser les bras ou les jambes
- Les nourrissons atteints d'OI ne doivent pas être soulevés sous les aisselles ou autour de la cage thoracique, car cela peut provoquer des fractures de côtes
- La tête et le tronc doivent être soutenus par une main, tandis que l'autre main soutient les fesses
- Gardez les doigts écartés pour fournir une base de soutien plus large et une répartition uniforme de la pression de soutien
- Lorsque vous soulevez ou tournez le bébé pour le nourrir, l'habiller ou changer sa couche, soutenez la zone la plus large possible. Un moyen sûr et efficace consiste à glisser une main sous les fesses de l'enfant jusqu'à son dos, avec un certain soutien sous la tête. Placez l'autre main sur la poitrine et l'abdomen, en prenant le bébé en « sandwich » entre les deux mains
- Lorsque vous changez la couche du bébé, ne le soulevez pas par les chevilles (vous risqueriez de les fracturer). Glissez votre main sous les fesses pour faire rouler doucement le bébé sur le côté afin d'enlever/remplacer la couche
- Les nourrissons souffrant de fractures peuvent être immobilisés à l'aide d'un plâtre ou d'une attelle afin de réduire les mouvements et de les stabiliser. Ces nourrissons ne doivent pas être posés sur le ventre en raison du risque de suffocation
- Lors du changement des vêtements et de la literie, il faut veiller à protéger les bras, les poignets et les doigts du nourrisson
- Lorsque vous habillez le nourrisson, faites passer les vêtements par-dessus le membre ; ne tirez pas le membre à travers la manche ou la jambe du pantalon. Le fait de tirer, de tordre ou de se prendre dans les vêtements peut provoquer des fractures
- Il est important que les bébés atteints d'OI reçoivent de l'affection, soient pris dans les bras et touchés par leurs parents et les autres personnes qui s'occupent d'eux

# Alimentation et couchage

## **Alimentation**

Les nourrissons atteints d'OI peuvent être de mauvais mangeurs. Certains bébés présentent un faible réflexe de succion et peuvent avoir besoin de petites tétées fréquentes. La combinaison d'une petite taille, de problèmes d'alimentation et d'une croissance lente peut être confondue avec un retard de croissance. Voici les informations que vous devez connaître sur l'alimentation d'un bébé atteint d'OI.

**L'allaitement** : Le lait maternel est une excellente source de calories pour pratiquement tous les nourrissons, y compris ceux atteints d'OI. L'allaitement peut créer un lien spécial entre la mère et l'enfant. Les bébés atteints de toutes les formes d'OI, à l'exception des plus graves, devraient pouvoir être nourris au sein. Cependant, les bébés atteints des formes les plus graves d'OI peuvent avoir des difficultés respiratoires qui les empêchent de téter. Des respirations rapides peuvent prédisposer à l'aspiration. Si le bébé n'est pas en mesure d'être allaité, la mère peut choisir de pomper le lait maternel et de le donner à l'enfant au moyen d'un biberon, d'une sonde nasogastrique ou d'une sonde gastrique.

**Manipulation** : Lorsqu'elle nourrit le nourrisson, la mère doit faire particulièrement attention à ne pas placer le bébé avec un bras derrière le dos ou une jambe appuyée contre le corps de la mère de manière à exercer une pression sous un angle anormal.

**Le rot** : Les rots doivent être effectués très doucement afin de réduire le risque de fractures, en particulier des côtes. Il est recommandé de donner des tapes douces, éventuellement avec un rembourrage sur la main. Pour prendre le nourrisson afin qu'il fasse son rot, couchez-le sur le dos pendant que la personne qui s'occupe de lui se penche pour le prendre. L'épaule de la personne qui s'occupe de l'enfant doit toucher très doucement le bébé, qui est alors soutenu sous le dos et placé sur l'épaule tandis que la personne qui s'occupe de l'enfant se déplace vers le haut et vers l'arrière. Il peut également être utile de frotter doucement le dos de l'enfant tout en le faisant rebondir.

## **Literie**

Un matelas de lit d'enfant standard est le plus approprié pour un bébé atteint d'OI. Les matelas d'eau et la literie souple ne doivent jamais être utilisés.

# Soins des fractures, gestion et traitements de la douleur

L'OI se caractérise par des fractures osseuses fréquentes. Par conséquent, les personnes atteintes de cette maladie peuvent passer un temps considérable immobilisées, souvent dans un plâtre. Comprendre les différentes méthodes utilisées pour immobiliser une fracture ainsi que les techniques appropriées pour prendre soin d'un plâtre leur permettra de jouer un rôle plus actif dans leur rétablissement.

## Soins des fractures

Une immobilisation correcte est essentielle pour favoriser la guérison des fractures, soulager la douleur et permettre une certaine liberté de mouvement pendant le processus de guérison. Voici une brève liste des différentes formes d'immobilisation qui peuvent être utilisées. Une liste plus complète est disponible sur le site [www.oif.org](http://www.oif.org).

**Plâtre** : couramment utilisé pour le traitement initial d'une fracture parce qu'il est souple et économique. Il est généralement utilisé au stade aigu de la guérison d'une fracture, car il est facile à modeler selon le contour souhaité par le médecin pour maintenir la fracture dans la bonne position.

**Plâtre en fibre de verre** : ils sont plus légers et plus solides et l'extérieur est plus résistant à l'eau que le plâtre. Si le plâtre est mouillé, il ne changera pas de forme, mais le rembourrage et la doublure resteront humides et irriteront la peau. Lorsqu'un plâtre en fibre de verre est utilisé avec une doublure GORE-TEX, la personne peut participer à des activités aquatiques sans procédure de séchage particulière.

**Orthèse** : utilisée pour maintenir une fracture tout en permettant aux articulations adjacentes de bouger librement.

**Attelle** : utilisée pour immobiliser et maintenir une position particulière d'un os ou d'une articulation. Les attelles sont fixées au membre par des bandages élastiques.

L'immobilisation doit être réduite au minimum et la mise en charge, ou toute autre utilisation fonctionnelle de l'extrémité affectée, doit être encouragée le plus rapidement possible afin de prévenir la perte osseuse.

Les plâtres et les attelles sont généralement administrés par un technicien orthopédique, travaillant sous la direction d'un médecin, qui a été formé à l'application correcte des plâtres et qui a une bonne compréhension de l'OI.

## Gestion de la douleur

Les personnes atteintes d'OI peuvent ressentir des douleurs aiguës et chroniques. La prise en charge de la douleur nécessite une évaluation adéquate et un plan personnalisé qui fournit une variété de stratégies pour faire face à la douleur et la gérer. La gestion de la douleur nécessite souvent une approche multidisciplinaire. L'objectif du traitement est une thérapie efficace qui permettra non seulement de réduire ou de supprimer la douleur, mais aussi d'obtenir un bien-être mental et une amélioration de la fonction physiologique. Vous trouverez ci-dessous des exemples de différents types de stratégies de gestion de la douleur. Pour plus d'informations, consultez la [fiche d'information](#) de l'OI Foundation sur la gestion de la douleur.

- Chaleur et glace
- Neurostimulation électrique transcutanée (TENS)
- Exercice ou kinésithérapie
- Acupuncture
- Entraînement à la relaxation, à la pleine conscience, à la méditation et à l'imagerie visuelle
- Biofeedback
- Médicaments pour le traitement de la douleur\*

\*Des complications graves peuvent être causées par des médicaments en vente libre ou sur ordonnance. En raison de leur petite taille, de nombreuses personnes atteintes d'OI ne peuvent pas prendre en toute sécurité la dose standard pour les enfants ou les adultes.

## Traitements

**Kinésithérapie** : Les objectifs de la kinésithérapie sont d'étendre et de maintenir le fonctionnement et de promouvoir l'indépendance. Un programme typique comprend le renforcement musculaire et le conditionnement aérobique. La kinésithérapie commence souvent dès la petite enfance pour compenser le retard dans le développement des capacités motrices que connaissent de nombreux enfants en raison de la faiblesse musculaire liée à l'OI. Des dispositifs adaptatifs peuvent être nécessaires.

**L'ergothérapie et l'exercice physique en toute sécurité** : L'ergothérapie et l'exercice physique en toute sécurité contribuent à la motricité fine et à la sélection d'équipements adaptés à la vie quotidienne. Au fur et à mesure que l'enfant atteint d'OI grandit et gagne en autonomie, il bénéficiera d'une activité physique continue. Les adultes atteints d'OI bénéficient également d'exercices physiques sûrs et réguliers pour maintenir la masse osseuse et musculaire. La natation et la thérapie aquatique sont particulièrement adaptées aux personnes atteintes d'OI de tous âges, car elles leur permettent de se déplacer de manière indépendante avec un faible risque de fracture. La marche est également un excellent exercice pour les personnes qui en sont capables (avec ou sans aide à la mobilité).

**Chirurgie** : Une intervention chirurgicale peut être nécessaire pour réparer un os cassé, corriger des déformations osseuses telles qu'une courbure, stabiliser la colonne vertébrale ou réparer de minuscules os dans l'oreille moyenne et améliorer l'audition. De nombreux enfants atteints d'OI subissent une intervention chirurgicale connue sous le nom de rodding, qui consiste à insérer des tiges métalliques dans les os longs afin de contrôler les fractures et d'améliorer les déformations qui interfèrent avec la fonction. Il existe des tiges non extensibles et des tiges extensibles.

**Médicaments** : Les bisphosphonates, qui sont actuellement approuvés par la Food and Drug Administration (FDA) des États-Unis pour prévenir et traiter l'ostéoporose, sont parfois utilisés pour augmenter la densité osseuse chez les enfants et les adultes atteints d'OI modérée ou sévère. D'autres médicaments développés pour traiter l'ostéoporose et un médicament basé sur l'hormone parathyroïdienne sont également utilisés pour prévenir la perte osseuse liée à l'âge chez les adultes atteints d'OI. Les traitements à l'étude comprennent l'hormone de croissance et les thérapies géniques. La recherche d'un traitement médicamenteux spécifique à l'OI se poursuit.

**Croissance** : À l'exception des formes les plus légères d'OI, la taille et le poids des enfants atteints d'OI sont souvent inférieurs aux courbes pédiatriques standard à l'âge d'un an. Il faut parfois distinguer ce phénomène d'un retard de croissance ou de problèmes cardio-respiratoires. Des courbes de croissance standardisées pour les filles et les garçons atteints d'OI de types III et IV sont disponibles pour comparer le poids et la taille d'un enfant à ceux d'autres enfants atteints du même type d'OI. Elles peuvent être téléchargées gratuitement à partir de cet article médical :

Barber, L.A.\*, Abbott, C.\*, Nakhate, V.\*, Dang Do, A., Blissett, A.R., et Marini, J.C. (2018)

Courbes de croissance longitudinale d'enfants atteints d'ostéogénèse imparfaite classique (types III et IV) causée par des mutations structurelles du collagène de type I. *Genet Med* 21:1233-39

**Un mode de vie sain** : Les personnes atteintes d'OI bénéficient d'un mode de vie sain qui comprend des exercices physiques sûrs et un régime alimentaire nutritif. Un apport adéquat en nutriments, tels que la vitamine D et le calcium, est nécessaire pour préserver la santé des os. Toutefois, il n'est pas recommandé de prendre des doses excessives de ces nutriments. Il est important de maintenir un poids sain, car les kilos en trop ajoutent du stress au squelette, au cœur et aux poumons et réduisent la capacité à se déplacer facilement. De plus, les personnes atteintes d'OI doivent éviter le tabagisme, le tabagisme passif, la consommation excessive d'alcool ou de caféine et les médicaments stéroïdiens, qui réduisent tous la densité osseuse.

**Autres traitements** : Les autres traitements comprennent les appareils auditifs, les couronnes pour les dents cassantes, l'oxygène supplémentaire pour les personnes souffrant de problèmes respiratoires et les aides à la mobilité.

De plus amples informations sur les traitements sont disponibles sur le site [www.oif.org](http://www.oif.org).

# Planification de la sortie d'hôpital et équipe de soins pédiatriques

## Planification de la sortie d'hôpital

Les considérations suivantes doivent être prises en compte lorsqu'un patient est prêt à sortir de l'hôpital :

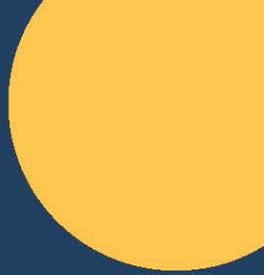
- La formation parentale avant la sortie de l'hôpital doit comprendre des explications et des démonstrations des procédures pour tenir, soulever, changer les couches et s'occuper du nourrisson en général. Les démonstrations permettront de s'assurer que les parents sont à l'aise avec chaque compétence. Si possible, faites une démonstration de ces compétences à d'autres membres de la famille et à des amis qui aideront à s'occuper de l'enfant à la maison
- Comme il faut s'attendre à de nouvelles fractures, les parents devraient également recevoir une formation de leur orthopédiste pédiatrique sur la façon de reconnaître une fracture et de protéger la partie du corps blessée pendant le trajet vers l'hôpital ou la clinique
- Une lettre sur papier à en-tête de l'hôpital, indiquant que l'enfant a été diagnostiqué avec l'OI, peut faciliter l'obtention de soins appropriés si la famille retourne au service des urgences ou doit se faire soigner dans un autre établissement.
- Un siège auto ou, dans certains cas, un lit auto sera nécessaire au moment de la sortie de l'hôpital. Cet équipement est adapté au poids de l'enfant et à sa capacité à s'asseoir. Les sièges auto sont conçus pour les enfants pesant moins de 20 livres (~9 kilos). Les sièges auto doivent également être équipés d'un harnais bien rembourré et d'un coussin de soutien pour la tête. Ce type d'oreiller en forme de U est disponible dans le commerce et sert à positionner la tête du bébé sur la ligne médiane. Des petits rouleaux, des serviettes ou d'autres rembourrages peuvent être ajoutés pour maintenir les hanches de l'enfant dans l'axe. Tous les sièges auto doivent être homologués pour la sécurité et correctement ancrés dans le véhicule. Il n'est pas prudent de placer un rembourrage en mousse entre la coque en plastique et la housse rembourrée
- Il est toujours préférable de placer un siège auto sur la banquette arrière du véhicule
- Il faut conseiller aux parents de choisir des vêtements avec des ouvertures larges qui leur permettent de glisser le vêtement sur les bras ou les jambes du bébé sans tirer sur les membres. Les vêtements sans rubans, boutons, poches et volants sont également plus sûrs pour le bébé
- La planification de la sortie doit inclure l'orientation vers des groupes locaux de soutien à l'OI ou vers une autre famille ayant un enfant atteint d'OI (avec l'accord de la famille).

## Équipe de soins pédiatriques

Outre l'orientation vers des groupes de soutien locaux, il existe de nombreuses autres spécialités cliniques vers lesquelles orienter une famille afin qu'elle puisse bénéficier d'une prise en charge pluridisciplinaire, notamment : un pédiatre, un orthopédiste pédiatrique, un kinésithérapeute, un audiologiste, un optométriste, un diététicien, des professionnels de la santé mentale et tout autre service offrant un soutien aux enfants souffrant d'OI.

Dans de nombreux cas, l'OI Foundation peut aider à l'orientation des patients. Les parents et le personnel hospitalier sont encouragés à contacter l'OI Foundation pour obtenir de l'aide.





# RESSOURCES



# Ressources de la Fondation pour l'ostéogenèse imparfaite

L'OI Foundation peut vous aider, vous et votre famille, à mesure que votre enfant grandit et a des besoins différents. Nous avons hâte de vous accueillir au sein de la communauté et espérons pouvoir vous fournir les informations dont vous et votre famille avez besoin au fur et à mesure que votre enfant grandit.

Voici quelques-unes des ressources dont nous disposons :

**Site web de l'OI Foundation :** Notre site web ([www.oif.org](http://www.oif.org)) contient des informations sur tous les types de sujets liés à l'OI. Les fiches d'information et autres ressources fournissent des informations médicalement exactes et peuvent être imprimées à tout moment.

**Répertoire des cliniques et système d'orientation vers des médecins :** Le site web de l'OI Foundation répertorie les cliniques qui fournissent des soins médicaux multidisciplinaires par État. L'organisation peut également aider à trouver un médecin par spécialité. Contactez l'éducateur de santé de l'OI Foundation au (301) 947-0083 pour plus d'informations.

**Événements de l'OI Foundation :** L'OI Foundation organise tous les deux ans une conférence nationale sur divers sujets liés à l'OI. Cette conférence est l'occasion pour la communauté de l'OI de se réunir, de faire connaissance et de se rencontrer, tout en découvrant les dernières avancées de la recherche sur l'OI. L'organisation organise également des conférences régionales d'une journée sur des sujets importants liés à l'OI. Le lieu des conférences régionales change. Tous les événements sont répertoriés sur : [www.oif.org/events](http://www.oif.org/events).

**Réseaux de soutien :** L'OI Foundation répertorie également les groupes de soutien par État sur son site web. Ces rencontres communautaires sont avant tout des réunions sociales. Des intervenants peuvent être programmés de temps à autre pour fournir des informations sur des sujets d'intérêt pour le groupe. Consultez [www.oif.org/supportnetworks](http://www.oif.org/supportnetworks) pour plus d'informations.

**Réseaux sociaux :** Suivez l'OI Foundation sur Facebook, Instagram et Twitter pour en savoir plus sur les progrès que nous réalisons et sur les dernières nouvelles et recherches.

**Contactez-nous :** L'OI Foundation est là pour vous ! Notre adresse email est [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org) et notre numéro de téléphone est le (301) 947-0083 ou le numéro gratuit (844) 889-7579.

## Affiche *Manipulez-moi avec précaution*



Nom du patient \_\_\_\_\_

### **ATTENTION !! JE SOUFFRE D'OSTÉOGENÈSE IMPARFAITE (OI)** **Manipulez-moi toujours avec délicatesse.**

Je suis atteint d'**ostéogénèse imparfaite (OI)**, ce qui signifie que j'ai :

- Des os fragiles
- La peau fragile
- Des articulations lâches
- Des dents fragiles
- Il peut être difficile de me coucher à plat
- Je peux avoir des problèmes respiratoires

**SOUTENEZ** l'ensemble de mon corps lorsqu'il s'agit de me soulever ou de me retourner.

- **NE tirer PAS** sur mes bras ou mes jambes pour m'aider à m'asseoir ou à me retourner
- **NE forcez PAS** ma tête à tourner

**Ma famille et moi-même pouvons fournir des indications supplémentaires.**

Retirez **DOUCEMENT** tout ruban adhésif ou pansement chirurgical ; ma peau est très fragile.

**VÉRIFIEZ QUE LA DOSE** de tous les médicaments a été adaptée à ma petite taille.

**CONTRÔLEZ LA PRESSION SANGUINE** en utilisant un brassard pédiatrique si possible.

- **N'essayez PAS** de prendre un BP sur un bras cassé ou courbé

**UTILISEZ** des équipements de taille pédiatrique si nécessaire.

**CONTACTEZ** mon médecin traitant si vous avez des questions sur la manière de me soigner.

Nom du docteur \_\_\_\_\_ Numéro de téléphone \_\_\_\_\_

Je suis malentendant et je risque de ne pas vous entendre si je ne porte pas mes aides.

Osteogenesis Imperfecta Foundation  
[www.oif.org](http://www.oif.org) • [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org) • 844-889-7579 • 301-947-0083

# Glossaire

<b>Audiologiste</b>	Un professionnel de la santé qui diagnostique et traite les problèmes d'audition et d'équilibre.
<b>Appareil orthopédique/orthèse</b>	Dispositif médical conçu pour traiter les problèmes musculo-squelettiques ; ils sont utilisés pour aligner, soutenir, stabiliser et protéger correctement les parties du corps qui guérissent d'une blessure.
<b>Attelle</b>	Tout matériau rigide utilisé pour immobiliser une fracture ou une luxation, ou pour maintenir une partie du corps dans une position fixe.
<b>Bisphosphonates</b>	Catégorie de médicaments, généralement utilisés pour traiter l'ostéoporose, qui préviennent la perte de densité osseuse. Les bisphosphonates sont parfois utilisés chez les enfants atteints d'OI.
<b>Chirurgie</b>	Traitement des blessures ou des troubles du corps par incision ou manipulation, notamment à l'aide d'instruments.
<b>Collagène</b>	Principale protéine structurelle de divers tissus conjonctifs de l'organisme.
<b>Conseiller génétique</b>	Un professionnel de la santé qui éduque et soutient les individus et les familles à risque ou diagnostiqués avec des conditions génétiques.
<b>Constantes</b>	Mesures cliniques, en particulier le pouls, la température, la fréquence respiratoire et la pression artérielle, qui indiquent l'état des fonctions corporelles essentielles d'un patient.
<b>Coussin de soutien pour la tête</b>	Un type d'oreiller utilisé dans les sièges de voiture pour soutenir la tête et le cou.
<b>Cyphose</b>	Une courbure excessive de la colonne vertébrale vers l'extérieur, qui provoque un arrondi ou une courbure du dos.
<b>Dépliant <i>Manipulez-moi avec précaution</i></b>	Ressource de l'OI Foundation qui peut être imprimée et remise aux professionnels de la santé et qui explique comment travailler au mieux avec les personnes atteintes d'OI.
<b>Diététicien</b>	Un professionnel de la santé expert en nutrition.
<b>Echocardiogramme</b>	Test de l'action du cœur utilisant des ondes ultrasonores pour produire un affichage visuel ; utilisé pour le diagnostic ou le suivi des maladies cardiaques.
<b>Échographie</b>	Un type de test qui utilise des sons ou d'autres vibrations ayant une fréquence ultrasonique qui produit une image médicale.
<b>Ergothérapie</b>	Une forme de thérapie qui encourage la réadaptation par l'exécution d'activités nécessaires à la vie quotidienne.
<b>Fracture</b>	Une fissure ou une cassure dans un objet ou un matériau dur, généralement un os.
<b>Généticien</b>	Professionnel de la santé expert en hérédité et en variation des caractéristiques héréditaires.

<b>Infirmière</b>	Personne formée pour soigner les malades, notamment dans un hôpital.
<b>Kinésithérapie</b>	Traitement d'une maladie, d'une blessure ou d'une déformation par des méthodes physiques telles que le massage, le traitement thermique et l'exercice.
<b>Mosaïcisme</b>	Le fait d'être composé de cellules de deux types génétiquement différents.
<b>Néonatal</b>	Qui concerne les nouveau-nés.
<b>Néonatalogiste</b>	Un professionnel de la santé formé pour faire face à des situations complexes et à haut risque avec des nouveau-nés.
<b>Obstétricien</b>	Professionnel médical spécialisé dans la grossesse, l'accouchement et le système reproducteur.
<b>Orthopédiste</b>	Professionnel de la santé qui travaille à la correction des déformations ou des déficiences du système squelettique.
<b>Ostéogenèse imparfaite (OI)</b>	Groupe de maladies génétiques qui affectent principalement les os. Elle se caractérise par des os qui se cassent facilement, mais elle affecte de nombreux autres systèmes de l'organisme. Également connue sous le nom de maladie des os de verre.
<b>Ostéogenèse imparfaite de type I</b>	Type le plus courant et le plus léger d'OI Les personnes atteintes d'OI de type I peuvent avoir une taille moyenne ou proche de la moyenne.
<b>Ostéogenèse imparfaite de type II</b>	Il s'agit du type d'OI le plus grave. L'OI de type II s'accompagne de nombreuses fractures et de graves déformations osseuses à la naissance, et les nourrissons peuvent mourir en quelques semaines de complications respiratoires ou cardiaques.
<b>Ostéogenèse imparfaite de type III</b>	Type grave d'OI où l'on observe souvent des déformations osseuses progressives. Les fractures sont présentes à la naissance et les radiographies peuvent révéler des fractures cicatrisées survenues avant la naissance. Une courbure de la colonne vertébrale et des fractures par tassement des vertèbres sont également fréquentes dans l'OI de type III. Les personnes atteintes d'une OI de type III sont généralement de petite taille, avec une cage thoracique en forme de tonneau.
<b>Ostéogenèse imparfaite de type IV</b>	Un type modéré d'OI qui se situe entre le type I et le type III en termes de gravité et de taille et qui présente une déformation osseuse légère à modérée, ainsi qu'une courbure de la colonne vertébrale et une fracture par tassement des vertèbres. Les personnes atteintes d'OI de type IV ont généralement une cage thoracique en forme de tonneau.
<b>Ostéogenèse imparfaite de type V</b>	Un type modéré d'OI qui est similaire à l'OI de type IV en termes d'apparence et de symptômes. Dans l'OI de type V, de grands cals hypertrophiques se forment sur les endroits de fracture et la calcification de la membrane entre le radius et le cubitus limite la rotation de l'avant-bras. L'OI de type V présente également une mutation qui n'est pas dans la voie du collagène et a une hérédité dominante.
<b>Ostéogenèse imparfaite de type VI</b>	Un type modéré d'OI extrêmement rare qui est similaire à l'OI de type IV en termes d'apparence. L'OI de type VI se caractérise par un défaut de minéralisation des os biopsiés. La mutation de l'OI de type VI ne se situe pas dans la voie du collagène et se transmet de manière récessive.
<b>Ostéogenèse imparfaite de type VII</b>	L'OI de type VII est une forme sévère d'OI qui présente un mode de transmission récessif.

<b>Ostéogenèse imparfaite de type VIII</b>	L'OI de type VIII est une forme très sévère d'OI qui ressemble à l'OI de type II, mais dont le mode de transmission est récessif. L'OI de type VIII s'accompagne d'un grave déficit de croissance et d'une minéralisation insuffisante du squelette.
<b>Osteogenesis Imperfecta Foundation (OIF, « Fondation pour l'ostéogenèse imparfaite »)</b>	Organisme de santé bénévole dont la mission est d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes d'ostéogenèse imparfaite par la recherche, l'éducation, la sensibilisation et le soutien mutuel.
<b>Plâtre</b>	Un bandage raidi avec du plâtre de Paris, moulé à la forme du membre cassé, et utilisé pour le soutenir et le protéger.
<b>Plâtre en fibre de verre</b>	Un moulage en plâtre fait de fibre de verre, qui est plus légère que le plâtre de Paris.
<b>Plâtre spica</b>	Utilisé pour immobiliser la hanche ou la cuisse. Il est utilisé pour faciliter la guérison des articulations de la hanche ou des fractures du fémur.
<b>Pré-éclampsie</b>	Un état de grossesse caractérisé par une pression artérielle élevée.
<b>Prénatal</b>	Avant la naissance ; pendant ou en rapport avec la grossesse.
<b>Procédure</b>	Une opération chirurgicale.
<b>Professionnels de la santé mentale</b>	Il peut s'agir, entre autres, de psychologues, de psychiatres, d'infirmiers psychiatriques et de conseillers en santé mentale qui apportent un soutien sur les questions sociales et émotionnelles, y compris le deuil.
<b>Retard de croissance</b>	On dit d'un enfant qu'il a un retard de croissance pas lorsqu'il ne répond pas aux normes de croissance reconnues.
<b>Scanner DEXA</b>	Test non invasif qui mesure la densité minérale osseuse. Il est utilisé pour déterminer si une personne est exposée à un risque de fracture.
<b>Soins palliatifs</b>	Soins médicaux spécialisés pour les personnes atteintes d'une maladie grave. Ce type de soins vise à soulager les symptômes et le stress de la maladie afin d'améliorer la qualité de vie de l'individu et de sa famille.
<b>Test de densité osseuse</b>	Un test qui permet d'estimer la densité osseuse et la probabilité de se fracturer un os.
<b>Test de la fonction pulmonaire</b>	Tests non invasifs qui montrent le bon fonctionnement des poumons.
<b>Travailleurs sociaux</b>	Professionnels formés pour aider les individus et les familles à développer leurs compétences et leur capacité à utiliser leurs ressources et celles de la communauté pour résoudre leurs problèmes.
<b>Unité de soins intensifs néonataux (USIN)</b>	Unité de soins intensifs de l'hôpital spécialisée dans les soins aux nouveau-nés malades ou prématurés.

## Références

- 1** McAllion SJ, Paterson CR. Musculo-Skeletal Problems Associated with Pregnancy in Women with Osteogenesis Imperfecta. *Journal of Obstetrics and Gynecology*, 2002; 22: 169-72.
- 2** Cubert R, Cheng E, Mack S, Pepin MG, Byers PH, Osteogenesis Imperfecta: Mode of Delivery and Neonatal Outcome. *Obstetrics & Gynecology*, 2001;97.
- 3** Bellur S, Jain M, Cuthbertson D, Krakow D, Shapiro JR, Steiner RD, Smith PA, Bober MB, Hart T, Krischer J, Mullins M, Byers PH, Pepin M, Durigova M, Glorieux FH, Rauch F, Sutton VR, Lee B, Members of the BBD Consortium, Nagamani SC. Cesarean delivery is not associated with decreased at-birth fracture rates in osteogenesis imperfecta. *Genetics in Medicine* 18(6):570-576, 2016
- 4** Marini JC, Forlino A, Bächinger HP, Bishop NJ, Byers PH, Paepe A, Fassier F, Fratzi-Zelman N, Kozloff KM, Krakow D, Montpetit K, Semler O. Osteogenesis imperfecta. *Nat Rev Dis Primers*. 2017 Aug 18;3:17052. doi: 10.1038/nrdp.2017.52. PMID: 28820180.

**OI** | OSTEOGENESIS  
IMPERFECTA  
FOUNDATION  
*Unbreakable Spirit<sup>®</sup>*