

OSTÉOGENÈSE IMPARFAITE

# GUIDE SUR LA SANTÉ DES ADULTES



INFORMATIONS POUR LES ADULTES VIVANT AVEC L'OI,  
LEURS FAMILLES ET LES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ



Cette ressource a été traduite en français grâce au généreux soutien  
de la Société canadienne d'ostéogénèse imparfaite (SCOI)

# Remerciements et dédicaces

Ce guide a été rendu possible grâce au soutien généreux de la  
Fondation Randolph D. Rouse

L'OI Foundation souhaite également remercier le Dr Kara Ayers, le Dr Michelle Fynan, le Dr Mahim Jain, le Dr Deborah Krakow, le Dr Sandesh Nagamani, le Dr Eric Orwoll, le Dr Alicia O'Sullivan, le Dr Cathleen Raggio, le Dr Robert (Sandy) Sandhaus, le Dr Laura Tosi, Tracy Mulroy et les membres du Conseil médical consultatif de l'OI Foundation pour leur aide à l'élaboration du *Guide sur la santé des adultes : Informations pour les adultes vivant avec l'OI, leurs familles et les professionnels de la santé.*

L'OI Foundation espère que cette ressource vous sera utile, à vous et à votre famille. Sachez que nous sommes là pour soutenir la communauté de l'OI. Vous pouvez adresser vos questions à l'OI Foundation à [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org).

*Ce guide a été mis à jour en novembre 2023.*

656 Quince Orchard Rd., Suite 650 Gaithersburg, MD 20878

Téléphone : (301) 947-0083

Email : [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org)

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

Une version électronique du *Guide sur la santé des adultes*  
est disponible sur le lien suivant : [www.oif.org/adulttoolkit](http://www.oif.org/adulttoolkit)

# Table des matières

<b>Lettre de la présidente-directrice générale</b> .....	<b>4</b>
<b>INTRODUCTION</b> .....	<b>5</b>
S'orienter dans la prise en charge de l'OI chez l'adulte.....	5
Définition de l'OI et types cliniques.....	6
Transition des soins pédiatriques aux soins pour adultes.....	8
<b>CONSTITUTION D'UNE ÉQUIPE PLURIDISCIPLINAIRE DE SOINS</b> .....	<b>11</b>
Mise en place d'une équipe pluridisciplinaire.....	12
Rôles des membres de l'équipe pluridisciplinaire.....	14
<b>PRENEZ VOTRE SANTÉ EN MAIN</b> .....	<b>19</b>
Soins cardiaques.....	20
Soins dentaires.....	20
Salle/service d'urgence.....	21
Planification familiale.....	22
Soins gastro-intestinaux.....	23
Perte auditive.....	24
Mode de vie.....	25
Santé mentale.....	26
Problèmes musculo-squelettiques et articulaires.....	26
Problèmes orthopédiques.....	27
Gestion de la douleur.....	30
Soins pulmonaires.....	31
Santé sexuelle.....	33
Chirurgie.....	33
Traitements et médicaments.....	33
Santé des femmes.....	35
<b>PARTAGER AVEC VOTRE ÉQUIPE SOIGNANTE</b> .....	<b>39</b>
Compilation des antécédents médicaux.....	40
Suivi des antécédents médicaux de base.....	43
Suivi des antécédents orthopédiques.....	44
Suivi des médicaments/traitements.....	45
Suivi des interventions chirurgicales.....	47
Routine bien-être.....	48
<b>RESSOURCES</b> .....	<b>51</b>
Ressources de l'OIF pour les professionnels de la santé.....	52
Ressources de l'OIF pour les membres de la communauté.....	53
Ressources de la Fondation pour l'ostéogenèse imparfaite.....	54
Dépliant « Manipuler avec précaution ».....	55
Nosologie de l'ostéogenèse imparfaite.....	56
Glossaire.....	57
Références.....	60

Bonjour de la part de l'OI Foundation !

L'Osteogenesis Imperfecta Foundation (Fondation pour l'ostéogénèse imparfaite) a le plaisir d'offrir le *Guide sur la santé des adultes : Information pour les adultes vivant avec l'OI, leurs familles et les professionnels de la santé* pour vous aider à vous y retrouver dans les nombreux aspects de la gestion de vos soins de santé en tant qu'adulte vivant avec l'OI.

**Naviguer dans l'environnement des soins de santé en tant qu'adulte atteint d'OI est un effort communautaire.** Il est important que les adultes vivant avec une OI deviennent leur propre défenseur, car de nombreux prestataires peuvent avoir une connaissance limitée des complexités de l'OI, et les experts de l'OI peuvent être difficiles à trouver dans votre région. Nous espérons que ce guide vous sera utile pour constituer votre propre équipe de soins. Cette ressource vise à fournir aux membres adultes de la communauté de l'OI des outils à utiliser dans les environnements de soins de santé et dans la vie de tous les jours.

L'OI Foundation s'engage à développer des ressources qui répondent aux besoins de la communauté OI. Grâce à ce guide et aux ressources en ligne, l'OI Foundation fournit les informations les plus récentes et les plus vérifiées sur le plan médical.

Nous vous encourageons à entrer en contact avec d'autres personnes vivant avec l'OI pour obtenir du soutien. De plus, nous pouvons vous fournir des informations sur les prestataires de soins dans votre région. Vous pouvez vous informer sur l'OI en consultant nos pages sur les réseaux sociaux, notre site web ou en assistant aux conférences régionales et nationales de l'OIF.

N'hésitez pas à nous contacter. Nous sommes ravis d'être là pour vous et votre famille !

Bien à vous,

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Tracy Hart', written in a cursive style.

Tracy Hart  
Présidente-directrice générale



# INTRODUCTION

## S'orienter dans la prise en charge de l'OI chez l'adulte

Le centre d'information de l'OIF reçoit environ 12 000 demandes par an. Nombre de ces demandes émanent d'adultes, de jeunes adultes ou d'adolescents atteints d'OI, ou encore de leurs parents et de leurs soignants. Nous recevons également des questions de la part de professionnels de la santé qui soignent des adultes atteints d'OI. *Le Guide sur la santé des adultes : informations pour les adultes vivant avec l'OI, leurs familles et les professionnels de la santé* vise à répondre à bon nombre de ces questions. Ce guide contient des informations vérifiées sur le plan médical, dont certaines sont interactives, pour aider les membres adultes de la communauté de l'OI à défendre leurs droits en matière de santé.

Naviguer dans l'environnement des soins de santé en tant qu'adulte atteint d'OI est un effort communautaire. Ce guide comprend des informations destinées à quatre publics différents :

- Adultes vivant avec l'OI
- Adolescents et parents effectuant la transition avec les soins pour adultes
- Partenaires/membres de la famille des adultes atteints d'OI/parents/soignants
- La communauté des professionnels de la santé

Les quatre publics trouveront de la valeur dans chaque section du guide, même si certaines informations seront plus pertinentes pour un sous-ensemble particulier du public.

Étant donné que les besoins en matière de soins de santé changent avec l'âge et dépendent des circonstances individuelles, les informations nécessaires pour aborder les soins de santé changeront ou évolueront également. Bien que ce guide soit conçu comme une ressource pour vous orienter, il n'apporte pas toutes les réponses que vous recherchez. Si vous avez besoin d'informations complémentaires sur des sujets particuliers, nous vous invitons à consulter le site web de l'OIF, en particulier les fiches d'information, qui fournissent un examen plus approfondi d'un grand nombre de sujets inclus dans ce guide. Si vous avez encore des questions, contactez-nous directement en utilisant les informations qui se trouvent dans la section [«RESSOURCES»](#) à la fin de ce guide.

La communication est la clé de la gestion de vos soins médicaux. C'est vous qui connaissez le mieux votre corps. Pour collaborer avec le corps médical et les membres de votre équipe de soins, il est essentiel de pouvoir communiquer ce que vous savez.

- Conservez des dossiers médicaux détaillés auxquels vous pourrez vous référer rapidement et facilement lors des conversations téléphoniques. Ce guide comprend plusieurs ressources pour vous aider à organiser vos antécédents médicaux.
- Conservez un résumé des points clés à partager avec les nouveaux praticiens ou médecins lorsque vous voyagez.
- Planifiez les urgences : ayez à portée de main des informations sur la manière de contacter le médecin, l'hôpital où se rendre, ce qu'il faut faire pendant un week-end ou un jour férié, ainsi que sur les moyens de transport. Discutez de ce plan avec votre équipe soignante, notamment de ce qu'il faut faire si votre médecin préféré n'est pas disponible.
- Lorsque vous communiquez avec les membres de votre équipe de soins et les membres de leur personnel, efforcez-vous de raconter les événements du mieux que vous pouvez et répondez directement aux questions. N'oubliez pas que c'est vous qui connaissez le mieux votre corps; partagez donc toutes les informations, même les détails qui ne vous semblent pas importants.
- Écoutez attentivement et prenez note de ce qui peut être référencé plus tard.

## Définition de l'OI et types cliniques

L'ostéogenèse imparfaite (OI), qui signifie littéralement « os imparfaitement formés », est une maladie génétique rare et complexe qui se caractérise souvent par des os qui se cassent facilement. La grande majorité des cas d'OI sont dus à des mutations (ou variations) dans des gènes qui affectent la structure du collagène de type I ou dans des gènes dont les protéines interagissent directement avec le collagène de type I. On a également découvert que des mutations dans de nombreux autres gènes importants pour la formation et la fonction osseuse normale étaient également à l'origine de l'OI. Ces mutations n'affectent pas seulement la formation des os, leur forme et leur solidité, mais aussi la structure d'autres tissus. Par conséquent, si les os qui se cassent facilement sont une caractéristique majeure de l'OI, de nombreux autres systèmes de l'organisme sont également touchés. Les personnes atteintes d'OI peuvent également souffrir de problèmes dentaires, de perte auditive, de faiblesse musculaire, d'hypermobilité articulaire, de problèmes cardiaques, respiratoires, gastro-intestinaux et d'autres problèmes de santé.

L'éventail des caractéristiques cliniques et leur gravité dans l'OI sont très variables. La gravité peut aller des formes « légères » où les individus affectés ont peu de fractures, aux « formes modérées » où les individus peuvent avoir de nombreuses fractures et déformations osseuses, jusqu'aux « formes sévères » qui peuvent conduire à la mort du nouveau-né.

Même au sein d'une même famille, les caractéristiques cliniques telles que la fréquence des fractures, la faiblesse musculaire, la perte d'audition, la malocclusion dentaire, les douleurs chroniques ou les problèmes extra-squelettiques peuvent varier.

Le tableau ci-dessous décrit certaines caractéristiques médicales des types d'OI les plus courants. Un tableau nosologique plus détaillé (un système de classification génétique qui inclut une description de la gravité) est disponible dans la section [«RESSOURCES»](#) « RESSOURCES » de ce guide. De plus amples informations sur la génétique de l'OI et les types d'OI sont disponibles dans la section « Fiches d'information » du site web de l'OI Foundation.

<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>• On parle parfois d'« OI létale ».</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>• Une déformation progressive des os est souvent observée.</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>• Déformation osseuse légère à modérée.</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>

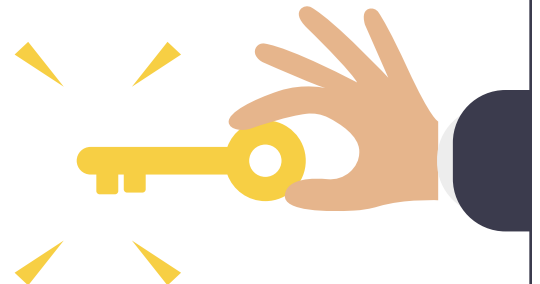
## Transition des soins pédiatriques aux soins pour adultes

Les années d'adolescence et de jeune adulte sont une période critique pour les changements majeurs de la vie. Le passage des soins pédiatriques au système de soins pour adultes constitue un ajustement important pour les jeunes atteints d'OI. Alors que les hôpitaux pour enfants disposent généralement d'une équipe pluridisciplinaire qui comprend l'OI, le système pour adultes est beaucoup moins organisé. Le jeune adulte devra trouver une nouvelle équipe de médecins, prendre la responsabilité de communiquer avec eux et se préparer aux urgences. Certains hôpitaux pour enfants proposent des soins pluridisciplinaires continus aux personnes atteintes de maladies rares telles que l'OI au cours des troisième et quatrième décennies de leur vie. Il est donc utile de déterminer si ce service est disponible dans les hôpitaux pour enfants de votre région. Cette transition se produit généralement entre 18 et 21 ans; mais la planification de cette transition doit se faire beaucoup plus tôt. De nombreux pédiatres et hôpitaux pour enfants proposent des programmes de transition formels qui aident les individus à développer les compétences mentionnées ci-dessus. Certains proposent des ateliers sur les aptitudes à la vie autonome, les options en matière d'éducation et de profession, les rencontres et les relations, et la compréhension des options en matière d'assurance-maladie. La page suivante présente certaines des compétences, connaissances et habitudes que les jeunes doivent acquérir au cours de leur transition vers les soins aux adultes.

Une autre ressource utile est [Got Transition®](#), un centre national de ressources en ligne sur la transition des soins médicaux. Le site web comprend des outils pour les jeunes, les jeunes adultes, les parents et les soignants.

### POINTS CLÉS

- S'orienter dans l'environnement des soins médicaux en tant qu'adulte atteint d'OI est un effort communautaire.
- L'apparence et la gravité de l'OI varient considérablement.
- Les besoins en matière de soins médicaux évoluent avec l'âge et dépendent des situations. Ce qui est nécessaire pour répondre aux besoins de santé ou aux besoins personnels peut donc changer ou évoluer.
- La planification de la transition des soins médicaux pédiatriques aux soins médicaux pour adultes comporte de multiples facettes et devrait commencer avant le 18<sup>e</sup> anniversaire.



# Compétences pour s'orienter dans les soins aux adultes



## COMMUNIQUER

- Avoir confiance en soi
- Prendre et respecter les rendez-vous en temps voulu
- Être prêt à poser des questions et à répondre clairement
- Assumer la responsabilité de la gestion des ordonnances



## CONNAÎTRE

- L'OI et vos informations personnelles
- Les outils de suivi contenus dans ce guide vous aident à vous préparer
  - Suivi des antécédents médicaux
  - Suivi des interventions chirurgicales
  - Suivi des médicaments
  - Suivi des fractures/ligaments



## TROUVER

- Professionnel de soins médicaux primaires pour adultes et orthopédiste avant d'en avoir besoin
  - Les pédiatres et les spécialistes en pédiatrie peuvent avoir des recommandations
  - L'OIF peut aider à localiser les professionnels ayant une expérience de l'OI près de chez vous



## DÉVELOPPER

- Des habitudes saines qui favorisent la santé générale et minimisent les complications de l'OI, notamment qui incluent :
  - L'exercice
  - Une alimentation saine
  - Éviter le tabac et l'alcool



## PRÉPARER

- Se préparer aux blessures et aux urgences liées à l'OI avant qu'elles ne se produisent
- Portez sur vous :
  - une carte d'identité avec photo
  - carte(s) d'assurance
  - liste de médicaments
  - liste des allergies
  - liste des problèmes de santé (Pensez aux options d'alerte médicale et aux applications pour téléphones portables).
- Comprendre votre assurance maladie et comment faire une demande de remboursement.



## LOIN DE CHEZ SOI

- Trouver un médecin local, se renseigner sur les hôpitaux locaux, avoir un plan d'urgence.
- Les étudiants doivent connaître les services de santé fournis par leur établissement et savoir comment y accéder.
- Les personnes doivent autoriser par écrit leurs parents ou une autre personne de confiance à accéder à leurs informations médicales.





**CONSTITUTION  
D'UNE ÉQUIPE  
PLURIDISCIPLINAIRE DE SOINS**

## Mise en place d'une équipe pluridisciplinaire

Pour gérer l'OI et rester en bonne santé, il est important de constituer une équipe pluridisciplinaire (EPD) et d'avoir une relation de travail solide avec son médecin traitant et ses spécialistes. Pour simplifier, l'EPD est un groupe de professionnels de la santé issus de différents domaines qui s'efforcent collectivement de fournir des soins complets en fonction de la situation de la personne et de ses besoins médicaux.<sup>1</sup> Dans certaines situations, il sera nécessaire de plaider en faveur de soins et de services adéquats et cette équipe travaillera ensemble pour s'assurer que rien n'est négligé.



Étant donné qu'il y a plusieurs professionnels au sein d'une EPD, il est essentiel d'identifier un chef d'équipe pour coordonner votre plan de soins/traitement. De plus en plus, cette personne, c'est vous. Lorsque c'est le cas, choisissez un professionnel pour vous aider à défendre vos intérêts. Une personne en qui vous avez confiance, qui vous guidera et vous aidera à faire ce qui doit être fait et à vous assurer que rien n'est négligé. Bien que cette personne puisse être n'importe qui dans le domaine de la santé, le médecin généraliste, le généticien, l'endocrinologue ou l'orthopédiste est souvent désigné comme le chef d'équipe, ou la personne qui vous accompagnera dans la gestion de vos soins médicaux. Il y a quelques éléments à prendre en compte lors de la sélection de votre chef d'équipe, comme le fait de savoir si la personne a une bonne compréhension de l'OI et si elle a l'expérience du traitement des personnes

atteintes d'OI. Vous devez vous sentir à l'aise avec votre chef d'équipe et respecté par lui, car il sera votre défenseur et votre porte-parole auprès des autres membres de l'équipe. Vous devez pouvoir avoir des conversations franches et ouvertes sur vos soins, dans un langage que vous comprenez, où vos idées, vos pensées et vos préoccupations sont prises en compte et respectées. Le chef d'équipe doit être réactif, par téléphone ou par email, en temps opportun, et il doit faire preuve d'esprit de collaboration, car il coordonnera les soins entre plusieurs disciplines.

La page suivante vous permet d'inscrire les coordonnées des membres de votre équipe professionnelle. Cette liste n'est pas exhaustive. Elle peut inclure plus de professionnels que ceux qui font actuellement partie de votre équipe, et ce n'est pas grave. Vous n'aurez peut-être pas besoin de toutes ces spécialités. Remplissez les espaces pour ceux que vous avez actuellement. Comme les spécialistes peuvent changer au fil du temps, il est recommandé de remplir cette section au crayon afin de pouvoir la mettre à jour si nécessaire. Les pages qui suivent le tableau de l'équipe de soins donnent un bref aperçu du rôle de chaque professionnel mentionné ainsi que de la manière dont chacun peut fonctionner au sein d'une équipe de soins pour l'OI. Lorsque vous aurez fini de noter vos informations, placez une étoile à côté du nom du chef de votre équipe de soins ou de la personne que vous avez choisie pour vous aider à la gestion.

## Votre équipe pluridisciplinaire de soins

MÉDECIN/SPÉCIALISTE	NOM	CONTACT et INFORMATIONS SUR LE PORTAIL DES PATIENTS (numéro de téléphone, adresse Web, informations de connexion)
Médecin traitant		
Spécialistes orthopédiques		
Colonne vertébrale		
Extrémités supérieures		
Extrémités inférieures		
Audiologiste		
Cardiologue		
Diététicien ou nutritionniste		
Dentiste		
Endocrinologue		
Généticien		
Gynécologue		
Spécialiste de la main		
Professionnel de la santé mentale		
Neurologue		
Ergothérapeute		
Ophtalmologue		
Podologue		
Pneumologue		
Kinésithérapeute/ professionnel de la rééducation		
Rhumatologue		

## Rôles des membres de l'équipe pluridisciplinaire

La constitution d'une équipe pluridisciplinaire (EPD) est un élément important de la prise en charge de l'OI et pour rester en bonne santé. Il est essentiel d'identifier un chef d'équipe ou un coach pour aider à coordonner votre programme de soins/traitement. Les membres de votre EPD peuvent changer au fil du temps en fonction de vos besoins. Les centres médicaux universitaires sont plus susceptibles d'avoir des praticiens médicaux familiarisés avec les maladies rares. Votre médecin traitant, votre généticien ou votre endocrinologue peuvent vous indiquer quels sont les spécialistes et les tests qui vous conviennent et à quelle fréquence vous devez les consulter, tout en vous guidant dans l'interprétation des résultats.

**Audiologiste** : Les audiologistes diagnostiquent et prennent en charge des affections telles que la perte auditive et les acouphènes (bourdonnements d'oreille) en utilisant divers appareils pour identifier l'ampleur et la cause sous-jacente de la perte auditive.<sup>2</sup> Une perte auditive significative a été signalée chez environ 50 % des personnes atteintes d'OI, à tout moment dès l'enfance jusqu'à l'âge mûr. Bien que toutes les personnes atteintes d'OI ne développent pas de perte auditive, l'incidence est beaucoup plus élevée que dans la population générale. Il est recommandé à toutes les personnes atteintes d'OI de passer régulièrement des tests auditifs.

**Cardiologue** : Un cardiologue est un médecin spécialisé dans les soins du cœur et des vaisseaux sanguins. Il peut également se spécialiser dans des domaines spécifiques, tels que les anomalies du rythme cardiaque, l'insuffisance cardiaque ou les problèmes de valvules cardiaques.<sup>3</sup> Les implications de l'OI et de la santé cardiovasculaire sont abordées dans la section Soins cardiaques de ce guide.

**Dentiste** : Un dentiste, parfois appelé dentiste généraliste ou dentiste de famille, est un professionnel de la santé qui diagnostique et traite les problèmes de santé bucco-dentaire. Les dentistes aident à garder les dents et les gencives en bonne santé grâce à des examens et des nettoyages dentaires réguliers. Ils peuvent également effectuer divers traitements bucco-dentaires, notamment des obturations, des couronnes et des bridges.<sup>4</sup> Environ la moitié des personnes atteintes d'OI ont des dents qui semblent normales et leurs principales préoccupations sont les soins de routine, notamment la prévention des caries et le traitement des fractures dentaires. Cependant, l'autre moitié présente une anomalie dentaire appelée dentinogénèse imparfaite (DI), parfois appelée dents opalescentes ou dents cassantes. Certaines personnes atteintes d'OI peuvent également avoir besoin de consulter des dentistes spécialisés pour traiter les malocclusions, c'est-à-dire le mauvais alignement des mâchoires supérieures et inférieures et des dents. Votre dentiste généraliste ou familial peut vous orienter vers un parodontiste (spécialisé dans les gencives), un orthodontiste (spécialisé dans l'alignement) ou un chirurgien-dentiste pour la pose d'implants.



**Diététiciens et nutritionnistes** : Les diététiciens et les nutritionnistes conseillent les patients sur les questions de nutrition et les habitudes alimentaires saines. Les diététiciens et les nutritionnistes sont des experts de l'utilisation des aliments et de la nutrition pour promouvoir la santé et gérer les maladies.<sup>5</sup> Une alimentation équilibrée et un bon apport en nutriments sont importants pour la santé des os et la réduction du risque de fracture, tout comme le maintien d'un poids sain.

**Endocrinologue** : Les endocrinologues sont des médecins spécialisés dans le diagnostic et le traitement des problèmes de santé liés aux hormones et aux tissus connexes de l'organisme.<sup>6</sup>

Les endocrinologues peuvent être un élément essentiel d'une équipe pluridisciplinaire de soins et sont le plus souvent des experts dans le suivi et la gestion de la santé osseuse. Ils peuvent déterminer si une variété de traitements, y compris les thérapies antirésorptives et anabolisantes, peuvent être bénéfiques pour faire face à un risque accru de fracture. Pour de nombreux adultes atteints d'OI, ce type de professionnel est crucial pour le suivi et le traitement de leur OI.

**Conseiller génétique :** Le conseil génétique est une spécialité médicale qui traite de l'apparition ou du risque de récurrence d'une maladie génétique chez un individu ou une famille. Un conseiller génétique est un professionnel de la santé formé à la génétique humaine et au conseil psychosocial qui peut fournir des informations sur la manière dont une maladie génétique comme l'O peut affecter un individu ou une famille et les aider à s'adapter le mieux possible au diagnostic. Les conseillers génétiques aident également à commander et à interpréter les tests génétiques (analyse de l'ADN) qui sont conçus pour aider à estimer le risque d'une maladie. Un conseiller génétique peut aider à déterminer si l'OI d'une personne est héréditaire ou résulte d'une variante spontanée (mutation) et peut l'aider à prendre une décision éclairée concernant sa situation médicale et sa planification familiale.<sup>7</sup> L'analyse de l'ADN est utile pour aider au diagnostic de l'OI et à la prise de décisions en matière de planification familiale.

**Gynécologue :** Un gynécologue est un médecin spécialisé dans le diagnostic et le traitement des maladies de l'appareil génital féminin. Les gynécologues s'occupent de la santé reproductive de la femme, de la puberté à la ménopause. Ils s'occupent de tous les aspects de la santé sexuelle, comme les soins préventifs, les dépistages du cancer et les examens physiques. Les examens pelviens, les examens des organes génitaux externes, les frottis et les dépistages du cancer sont quelques-uns des services et des tests proposés.

**Génétiicien médical :** Un généticien est un médecin expert dans l'évaluation et la prise en charge des patients atteints de troubles génétiques. L'OI est une maladie génétique causée par des mutations dans un certain nombre de gènes différents, le plus souvent le collagène de type I. Travailler avec un généticien peut vous aider à mieux comprendre votre type d'OI, sa gravité, ses symptômes, et à connaître les options de traitement potentielles qui sont plus appropriées pour le type d'OI dont vous êtes atteint. Les généticiens peuvent être un élément essentiel d'une équipe pluridisciplinaire de soins et peuvent surveiller et gérer la santé osseuse, et déterminer si une variété de traitements, y compris les thérapies antirésorptives et anabolisantes, peuvent être bénéfiques pour remédier à une faible densité osseuse. Pour de nombreux adultes atteints d'OI, ce type de professionnel est crucial pour le suivi et le traitement de leur OI.

**Professionnel de la santé mentale :** Un professionnel de la santé mentale est un professionnel de la santé ou un prestataire de services sociaux qui offre des services dans le but d'améliorer la santé mentale d'une personne ou de traiter des troubles mentaux.<sup>8</sup> Les personnes atteintes d'OI peuvent mener une vie heureuse et épanouissante, mais les contraintes physiques de la maladie et la vision souvent néfaste qu'a la société des troubles chroniques peuvent représenter un fardeau psychologique pour l'individu. Les professionnels de la santé mentale, notamment les thérapeutes, les travailleurs sociaux et les psychologues, peuvent aider les personnes atteintes d'OI à développer



des compétences pour gérer le stress et l'incertitude qui peuvent découler de la vie avec l'OI.

**Neurologue** : Un neurologue est un médecin spécialisé dans le diagnostic et le traitement des maladies du cerveau, de la moelle épinière et des nerfs. Les maladies et affections neurologiques peuvent toucher presque toutes les parties du corps et affecter aussi bien les adultes que les enfants.<sup>9</sup> Les personnes atteintes d'OI peuvent inclure un neurologue dans leur équipe de soins pour surveiller des choses comme les douleurs dorsales, les douleurs nerveuses ou l'invagination basilaire, une affection qui se produit lorsque le sommet de la colonne vertébrale s'enfonce dans la base du crâne.

**Ergothérapeute** : Les ergothérapeutes traitent les patients blessés, malades ou handicapés par l'utilisation thérapeutique d'activités quotidiennes. Ils aident ces patients à développer, récupérer, améliorer et maintenir les compétences nécessaires à la vie quotidienne et au travail.<sup>10</sup> L'ergothérapie peut aider à la motricité fine et à la sélection d'équipements adaptés à la vie quotidienne. Les adultes atteints d'OI bénéficient d'un exercice physique sûr et régulier 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).

**Ophthalmologue** : Un ophtalmologue est un spécialiste des soins des yeux. Contrairement aux optométristes et aux opticiens, les ophtalmologues sont des médecins ayant une formation et une expérience spécifiques dans le diagnostic et le traitement des affections des yeux et de la vision. Le problème du tissu conjonctif avec l'OI peut s'étendre aux yeux. Il est recommandé de procéder à des examens tous les deux ou trois ans. L'OI peut affecter la forme du cristallin et la solidité du manteau de l'œil, appelé sclérotique.

**Orthopédiste** : Les médecins et chirurgiens orthopédistes sont des médecins spécialisés dans le système musculo-squelettique - les os, les articulations, les ligaments, les tendons et les muscles qui sont essentiels au mouvement et à la vie quotidienne.<sup>11</sup> Bien que les adultes atteints d'OI fassent souvent appel à des spécialistes ou chirurgiens orthopédistes pour traiter les fractures, ils peuvent également traiter les articulations disloquées, les douleurs dorsales et d'autres types de douleurs chroniques associées à l'OI.

**Kinésithérapeute/spécialiste de la rééducation** : Les kinésithérapeutes sont des experts du mouvement qui améliorent la qualité de vie en prescrivant des exercices, en prodiguant des soins pratiques et en éduquant les patients. Les kinésithérapeutes examinent chaque personne et élaborent ensuite un plan de traitement pour améliorer sa capacité à bouger, réduire ou gérer la douleur, restaurer la fonction et prévenir l'invalidité.<sup>12</sup> Un programme typique comprend le renforcement musculaire et le conditionnement aérobique. La kinésithérapie peut être utilisée pour traiter une blessure spécifique ou comme mesure préventive pour augmenter la force et l'équilibre.

**Physiatrie** : Le médecin, également connu sous le nom de physiatre, est un spécialiste médical qui rétablit les fonctions d'une personne handicapée à la suite d'une maladie, d'un trouble ou d'une blessure. Les physiatres dispensent des soins intégrés et pluridisciplinaires visant à rétablir la personne dans sa globalité en répondant à ses besoins physiques, émotionnels, médicaux, professionnels et sociaux. Ils sont également formés pour traiter et contrôler les douleurs aiguës ou chroniques à l'aide de médicaments et d'approches holistiques.

**Médecin traitant** : Un médecin traitant (PCP, Primary Care Physician) est un professionnel de la santé qui pratique la médecine familiale ou la médecine interne. En règle générale, les médecins traitants sont notre premier interlocuteur pour les soins médicaux généraux et nombre d'entre eux peuvent aider à coordonner les soins complexes dont les patients ont besoin.

Certaines personnes peuvent ne pas avoir de médecin traitant (PCP). Dans ce cas, elles peuvent recevoir des soins primaires de la part d'autres prestataires de soins de santé, tels que les infirmières praticiennes et les assistants médecins.

**Pneumologue** : Un pneumologue est un médecin qui diagnostique et traite les maladies du système respiratoire. Outre les poumons, l'appareil respiratoire comprend le nez, la gorge, la trachée, les voies respiratoires, les muscles et les vaisseaux sanguins.<sup>13</sup> Les maladies pulmonaires sont la principale cause de décès chez les adultes atteints d'OI. La surveillance et le maintien de la santé pulmonaire doivent donc être une priorité, quel que soit le type ou la gravité de l'OI. Les pneumologues peuvent surveiller votre santé respiratoire grâce à des examens réguliers de la fonction pulmonaire, puis prescrire divers traitements. Les tests de la fonction pulmonaire doivent être effectués tous les 1 à 2 ans (voir les sections « Bien-être » et « Mode de vie » de cette boîte à outils).

**Rhumatologue** : Un rhumatologue est un médecin spécialisé dans les maladies inflammatoires (rhumatismales) et les affections qui touchent les os, les muscles, les tendons, les ligaments et les articulations du corps. Ils diagnostiquent, traitent et prennent en charge un large éventail d'affections, notamment les troubles inflammatoires, les maladies du tissu conjonctif et les maladies auto-immunes. Grâce à leur connaissance approfondie des os, des muscles, des tendons, des ligaments et des articulations du corps, les rhumatologues peuvent constituer une excellente ressource pour la prise en charge de l'OI.





**PRENEZ VOTRE SANTÉ EN MAIN**

## Soins cardiaques

Des données convaincantes suggèrent que certains problèmes cardiovasculaires sont plus importants chez les personnes atteintes d'OI, mais les informations sont dispersées et, à ce jour, il n'y a pas eu d'évaluation complète de la littérature concernant la pathophysiologie, l'épidémiologie et les caractéristiques cliniques. Des études ont montré qu'un petit nombre d'adultes atteints d'OI ont des problèmes de valves cardiaques. Le plus courant est le prolapsus de la valve mitrale, mais d'autres valves peuvent également être touchées. Une dilatation de l'aorte peut également



se produire. L'hypertension artérielle est aussi fréquente chez les adultes atteints d'OI que dans le reste de la population. L'hypercholestérolémie et les troubles lipidiques connexes qui peuvent survenir dans les familles peut également contribuer aux problèmes cardiaques.

La prise en charge médicale de ces troubles comprend un régime alimentaire et des traitements médicamenteux appropriés, ainsi qu'un suivi régulier par un médecin traitant. Les médicaments tels que les statines peuvent être très utiles, en complément d'un régime alimentaire, pour contrôler les taux de lipides dans le sang. La chirurgie des artères coronaires a été pratiquée avec succès sur

des personnes atteintes d'OI, bien que des précautions soient nécessaires en raison d'une éventuelle fragilité des tissus. Des recherches sont actuellement en cours pour mieux comprendre les implications de l'OI dans les maladies cardiovasculaires.

## Soins dentaires

En plus la fragilité osseuse, l'OI peut affecter la croissance des mâchoires et des dents. Environ la moitié des personnes atteintes d'OI ont des dents qui semblent normales et leurs principales préoccupations sont les soins de routine.<sup>14</sup> Cependant, l'autre moitié présente une anomalie des dents appelée dentinogenèse imparfaite (DI), parfois appelée dents opalescentes ou dents cassantes. Ces dents peuvent être difformes, s'ébrécher ou se casser facilement et nécessitent des soins particuliers. Les personnes atteintes d'OI et de DI ont besoin des mêmes soins de base que les personnes non atteintes, mais elles doivent également être surveillées pour détecter les fissures, les ébréchures et l'abrasion des dents. Toutes les dents ne sont pas nécessairement touchées par la DI, et les dents de lait sont généralement plus touchées que les dents permanentes. Un traitement de restauration peut s'avérer nécessaire à un moment ou à un autre.

Les problèmes dentaires liés à l'OI peuvent être les suivants :

- Une malocclusion squelettique de classe III. C'est le cas lorsque les dents ne sont pas correctement alignées, ce qui rend la morsure difficile. Cela est dû à la taille et/ou à la position de la mâchoire supérieure ou de la mâchoire inférieure.
- Une occlusion ouverte Il y a un espace vertical entre certaines dents du haut et du bas.
- Dents incluses. Les premières ou deuxièmes molaires permanentes ne font pas éruption ou font éruption en dehors de l'espace habituel (ectopique).

- Développement dentaire. Le développement dentaire peut être retardé ou avancé chez certaines personnes atteintes d'OI.
- L'OI n'affecte pas la présence ou l'absence de maladie des gencives (parodontite).

Les adultes atteints d'OI avec ou sans DI ont besoin de soins de routine pour prévenir la perte de dents. Les traitements peuvent inclure des couronnes en métal coulé ou en céramique, des implants ou des facettes. Les prothèses dentaires sont possibles, mais la perte osseuse de la mâchoire doit être surveillée. Une conversation avec un dentiste au sujet des couronnes devrait être entamée dès qu'une personne remarque l'usure de ses dents afin de déterminer les prochaines étapes. Il est important d'avoir cette conversation dès le début, afin que le dentiste puisse déterminer quand il est temps de poser une couronne. Plus le traitement est précoce, plus la dent a de chances de survivre. Une analyse documentaire des études disponibles a révélé que les personnes atteintes d'une OI de type I ont des taux de réussite similaires à ceux de la population générale, à savoir plus de 90 %. Les rapports concernant les personnes atteintes d'OI de type III et IV varient entre moins de 50 % et plus de 90 % de réussite.

Les personnes atteintes d'OI qui prennent des bisphosphonates doivent être suivies de près par un médecin et un dentiste. Dans la mesure du possible, les interventions dentaires nécessaires doivent être programmées avant le début du traitement par bisphosphonates ou après la fin du traitement. Le traitement par bisphosphonates ne doit pas être repris tant que la zone opérée n'est pas guérie. Les interventions chirurgicales non urgentes sur la mâchoire, y compris les implants dentaires, doivent être évitées pendant le traitement par bisphosphonates intraveineux.

L'OI est une maladie rare, ce qui signifie que de nombreux dentistes n'ont jamais traité une personne atteinte d'OI ou de DI. Lorsque vous cherchez un dentiste, il est important de trouver quelqu'un formé à la résolution de problèmes dentaires complexes, même si ce dentiste n'a jamais traité un patient atteint d'OI. Pour les adultes, les parodontistes, spécialistes de la dentisterie restauratrice complexe pour adultes, peuvent être très utiles pour coordonner les soins et mettre leurs patients en contact avec des spécialistes qui s'occupent de diverses questions dentaires. Les parodontistes peuvent également aider à déterminer les mesures à prendre pour maintenir ou améliorer les dents d'un patient et déterminer l'enchaînement correct des procédures afin d'obtenir le meilleur résultat possible.



## Salle/service d'urgence

Les salles d'urgence peuvent être particulièrement stressantes pour les personnes vivant avec l'OI. Bien que les soins médicaux doivent être abordés comme pour tout autre adulte du même âge, certaines précautions doivent être prises en compte, comme indiqué dans la fiche d'information « Gestion des services d'urgence » sur le site web de l'OIF. La taille et la mobilité des adultes atteints d'OI varient. Cela doit être pris en considération lors des examens, des procédures et des traitements. Le personnel de la salle d'urgence doit contacter dès que possible le PCP (médecin traitant) ou le médecin de la personne, qui connaît bien l'OI. De plus, les adultes atteints d'OI sont souvent les meilleurs défenseurs de leurs propres intérêts et une excellente source d'informations

sur les manipulations sûres et sur la probabilité de fracture d'un os. Les personnes atteintes d'OI se rendent le plus souvent aux urgences pour l'une des quatre raisons suivantes : fractures, problèmes pulmonaires, problèmes cardiovasculaires ou traumatismes accidentels. Pour plus d'informations sur les tests couramment pratiqués aux urgences, veuillez consulter les fiches d'information intitulées « L'OI et les tests et procédures médicaux courants », « Gestion des services d'urgence » et « Guide de poche des soins en salle d'urgence » sur le site web de l'OI Foundation.

## Planification familiale

### Génétique

Les différents types d'OI ont une hérédité dominante, récessive ou liée à l'X. Il est important d'effectuer un test génétique pour connaître l'anomalie génétique à l'origine de l'OI afin de planifier la famille et de participer à des études de recherche sur l'OI.

Les types d'OI les plus répandus ont une hérédité dominante, ce qui signifie qu'une mutation dans une copie d'un gène du collagène ou de l'IFITM5 est à l'origine de l'affection. C'est le schéma génétique qui s'applique à la plupart des familles touchées par l'OI. Les personnes peuvent hériter d'une OI dominante d'un parent ou d'une nouvelle mutation causant l'OI. Dans les deux cas, la personne atteinte d'une OI dominante peut transmettre cette mutation à ses enfants (une chance sur deux pour chaque grossesse). Les enfants atteints d'un parent atteint d'OI sont plus ou moins porteurs de la même mutation que le parent et présentent généralement le même degré de gravité, mais la gravité peut également être plus ou moins importante que chez le parent.

La plupart des types rares (hors collagène) d'OI ont une hérédité récessive. Dans ce cas, l'individu atteint présente des mutations dans les deux copies d'un gène particulier responsable de l'OI. Il a hérité des mutations de ses deux parents, mais ces derniers ne sont généralement pas conscients qu'il est porteur parce qu'il a une copie normale du gène en question. Lorsqu'un couple a un enfant atteint d'OI récessive, le risque d'OI récessive pour ses autres enfants est de 25 % par grossesse. Les enfants de personnes atteintes d'OI récessive seront tous porteurs d'OI, car ils hériteront d'une des deux copies du gène mutant de leur parent atteint, mais on ne s'attend pas à ce qu'ils soient eux-mêmes atteints.

Un type assez rare d'OI est lié au chromosome X, ce qui signifie que le gène responsable se trouve sur ce chromosome. Les hommes n'ayant qu'un seul chromosome X, on s'attend à ce que seuls les garçons soient cliniquement affectés et qu'ils aient hérité du gène mutant MBTPS2 de leur mère porteuse. La plupart des mères porteuses ne présentent aucun symptôme, mais certaines peuvent avoir des symptômes légers. Les filles des hommes atteints seront elles-mêmes porteuses, mais les fils des hommes atteints ne seront pas exposés à un risque d'OI supérieur à la population générale. Un généticien médical ou un conseiller en génétique peut fournir des informations sur la génétique de l'OI et la prise de décision en matière de reproduction.



### Grossesse

Comme l'OI est un trouble variable, une femme atteinte d'OI qui tombe enceinte peut avoir une grossesse calme ou une grossesse avec des difficultés. De même, un bébé atteint d'OI peut naître avec très peu de complications ou de nombreuses fractures et autres problèmes.

Les résultats d'une étude sur la grossesse chez les femmes atteintes d'OI ont montré que, par rapport à la population générale, les femmes atteintes d'ostéogenèse imparfaite présentaient des taux plus élevés de diabète pendant la grossesse, d'accouchement par césarienne, de besoin de transfusion sanguine et de fractures antepartum et postpartum.<sup>15</sup>

Ils concluent que les grossesses des femmes atteintes d'ostéogenèse imparfaite présentent un risque accru de complications, notamment d'hémorragies (saignements), de fractures, de diabète sucré et de morbidité néonatale accrue.

## **Travail et accouchement**

En général, les décisions concernant le meilleur mode d'accouchement (par voie vaginale ou par césarienne) doivent être prises au cas par cas. Il n'existe pas de données de recherche définitives montrant que l'accouchement par césarienne est plus sûr que l'accouchement par voie vaginale chez les femmes souffrant d'OI et présentant des dimensions pelviennes normales et aucune autre complication significative. En fait, il a été démontré que l'accouchement par césarienne n'est pas associé à une diminution du taux de fracture. Ces résultats suggèrent que l'accouchement par césarienne ne devrait être pratiqué que pour d'autres indications maternelles ou fœtales, et non dans le seul but de prévenir les fractures chez les femmes souffrant d'une IO.<sup>16</sup>

## **Soins gastro-intestinaux (GI)**

### **Constipation**

La constipation est un problème digestif auquel sont confrontées les personnes atteintes d'ostéogenèse imparfaite. La constipation se définit comme une diminution de la fréquence des selles ou des mouvements intestinaux, accompagnée d'un durcissement des selles. Les personnes souffrant de constipation peuvent avoir des gaz et se sentir gonflées, mais éprouvent des difficultés à évacuer les selles : cela peut être inconfortable et conduit à une réticence supplémentaire. L'OI peut contribuer à la constipation, en particulier chez les personnes de petite taille ou souffrant d'une déformation du bassin. Le côlon et l'intestin peuvent être empêchés de fonctionner normalement si les hanches et le bassin sont étroits ou déformés. Une mobilité réduite, un faible niveau d'activité physique et la déshydratation contribuent également à la constipation. L'alimentation et les médicaments sont d'autres causes de constipation. Certains médicaments, en particulier les analgésiques, peuvent être constipants parce qu'ils diminuent les mouvements de la paroi intestinale. De plus, l'élasticité des intestins et de l'intestin due au collagène de l'OI contribue également à la diminution de la motilité et l'intestin s'étire pour accueillir plus de déchets au lieu de les faire passer.

La prise en charge de la constipation implique généralement une combinaison d'approches. Il est essentiel de déterminer l'ampleur du problème et d'élaborer un plan avec un gastro-entérologue. Tenez un registre des mouvements des selles, du régime alimentaire et de la consommation de liquide. Soyez constant avec le régime alimentaire, l'exercice et l'activité, et l'apport en liquide. Essayez d'adopter un régime alimentaire qui maintient les selles molles. Un excès de fibres a pour effet secondaire de créer trop de quantité pour une personne souffrant d'un trouble du tissu conjonctif. Il peut être nécessaire de consulter un nutritionniste ou un diététicien pour atteindre et maintenir un bon équilibre. De plus, l'ajout d'exercices et d'activités à la routine quotidienne peut aider à prévenir et à soulager la constipation.

### **Calculs rénaux**

Il semble qu'il y ait un risque de calculs rénaux chez environ 20 % des personnes atteintes d'OI. Ces calculs peuvent être causés par des changements de médicaments ou de régime alimentaire qui augmentent la quantité de calcium circulant dans l'organisme. Pour vérifier si le taux de calcium est

trop élevé, le médecin peut recommander qu'un changement de médicament ou de régime soit suivi d'une évaluation de l'excrétion de calcium dans les urines de 24 heures.

## Reflux gastrique

Les remontées acides, ou le reflux gastrique, se produit lorsque le contenu de l'estomac remonte dans l'œsophage. Les problèmes gastriques ne sont pas rares chez l'OI et sont aggravés par une diminution de la longueur de la cage thoracique et une constipation chronique. La petite taille et l'utilisation fréquente de divers médicaments contre la douleur peuvent contribuer au problème. Les bisphosphonates oraux ne conviennent pas en cas de reflux important. Ils sont associés à un risque accru d'inflammation de l'œsophage (œsophagite), de lésions de la paroi de l'œsophage (érosions œsophagiennes) et d'ouverture de plaies dans la paroi de l'œsophage (ulcères œsophagiens).<sup>17,18,19</sup>

***Pour plus d'informations sur les soins gastro-intestinaux, veuillez consulter la fiche d'information « L'OI et les tests et procédures médicaux courants » sur le site de la Fondation OI.***

## Perte auditive

Environ 50 % des adultes atteints d'OI présenteront un certain degré de perte auditive au cours de leur vie. Un test auditif complet peut aider le médecin à comprendre le type de perte auditive dont vous souffrez et indiquer toute atteinte des os de l'oreille ; parfois, un scanner ou une IRM sont également recommandés. Le traitement de la perte auditive dépend du type de perte auditive et commence généralement par des appareils auditifs. Certaines personnes atteintes d'OI sont disposées à une stapedectomie ou à la pose d'un implant cochléaire.

Les adultes atteints d'OI devraient subir une évaluation de base au début de l'âge adulte (18-21 ans). Si leur audition est normale, ils sont toujours considérés comme une population à risque et leur audition doit être testée tous les trois à cinq ans, l'objectif étant de trois ans. Les personnes dont les déficits auditifs ont été détectés dans l'enfance ne doivent pas penser que ces déficits sont statiques.

Il existe trois principaux types de perte auditive : la surdité de perception, la surdité de transmission et la surdité mixte. Ces trois types de perte auditive peuvent être associés à tous les types d'OI et peuvent survenir à tout âge. La surdité de perception est le type le plus courant de surdité permanente et survient lorsque l'oreille interne ne transmet pas normalement les signaux nerveux au cerveau. La surdité de transmission résulte généralement d'un problème physique dans l'oreille externe ou moyenne et peut être temporaire ou permanente. Elle peut résulter d'une infection de l'oreille, d'une obstruction de l'oreille moyenne, d'une fixation ou d'une fracture de l'étrier. La surdité mixte est une combinaison de surdité de perception et de surdité de transmission, ce qui signifie que le problème sous-jacent peut se situer dans l'oreille externe ou moyenne et dans l'oreille interne, et qu'une combinaison d'approches thérapeutiques peut être utilisée.

Étant donné que l'OI est associée à un risque accru de perte auditive, il est important de protéger et de préserver l'audition afin de retarder ou de minimiser toute perte. Il est recommandé de contrôler le volume des appareils qui envoient le son directement dans l'oreille à un niveau ne dépassant pas 85 décibels pendant 8 heures. Les différentes technologies ont des sorties différentes, mais régler vos écouteurs ou appareils à un niveau ne dépassant pas environ 60 % de la sortie est un moyen de maintenir vos appareils à un niveau d'écoute plus sûr.

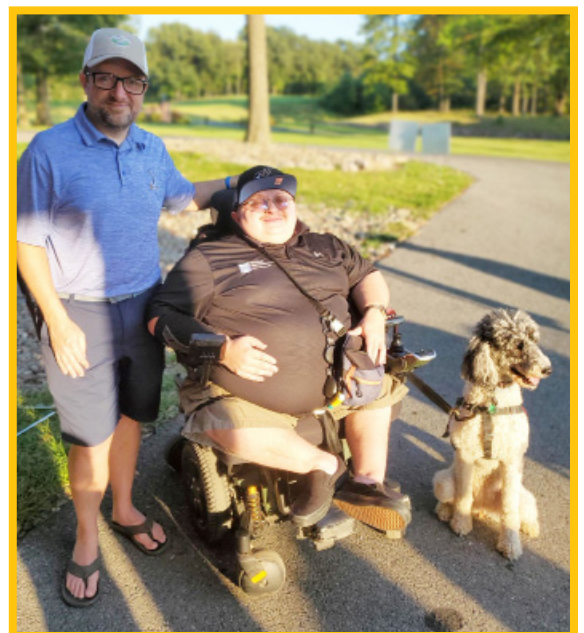
Les acouphènes sont des bourdonnements, des sifflements ou d'autres sons que vous entendez dans vos oreilles ou dans votre tête, bien qu'il n'y ait aucun son extérieur. Les acouphènes survenant après une exposition au bruit sont le signe d'une exposition trop importante. Les acouphènes qui surviennent régulièrement ou sans exposition au bruit peuvent être un indicateur précoce d'une perte auditive.

## Mode de vie

Les clés d'un mode de vie sain, avec ou sans OI, sont la gestion du poids, une alimentation saine, une activité physique appropriée, la prévention des maladies et, en particulier pour les personnes atteintes d'OI, le maintien de la masse osseuse. Prendre soin de soi fait la différence ! Veuillez consulter le tableau « Routine bien-être » situé dans la partie « Partager avec votre équipe soignante » de ce guide pour obtenir des informations sur les considérations annuelles en matière de bien-être pour les adultes vivant avec l'OI.

### **Conseils pour rester en bonne santé en tant qu'adulte atteint d'OI :**

- Se soumettre à des examens médicaux réguliers, comme cela est recommandé pour tout adulte, y compris pour les femmes, des examens gynécologiques et des mammographies.
- Faites de l'exercice dans la mesure de vos possibilités, de manière sûre et régulière.
- Maintenez un poids sain, car les kilos en trop pèsent sur le squelette, le cœur et les poumons. La marche, le vélo et la natation sont des activités bénéfiques.
- Ne fumez pas et évitez le tabagisme passif ; le tabagisme nuit aux os, au cœur, aux vaisseaux et aux poumons.
- Suivez un régime alimentaire sain comprenant des quantités adéquates de calcium et de vitamine D. Les adultes atteints d'OI de petite taille peuvent avoir besoin de moins de suppléments de calcium et de vitamine D que ce qui est habituellement prescrit. Un apport total en calcium de 800 à 1 000 mg (milligrammes) par jour est généralement suffisant. L'apport supplémentaire en vitamine D ne doit pas dépasser 800 UI/jour.
- Ne consommez l'alcool qu'avec modération.
- Veillez à protéger votre audition.
- Utilisez un écran solaire lorsque vous êtes à l'extérieur, car l'OI rend la peau plus fragile et un peu plus fine.
- Développez des moyens de faire face au stress et à l'anxiété. Il peut s'agir d'exercices physiques, de la pleine conscience ou de la méditation, la consultation d'un professionnel de la santé mentale, etc.
- Identifiez et mettez en pratique les moyens de gérer la douleur.
- Surveillez la fonction rénale.
- Effectuez un test de densité osseuse tous les 1 à 2 ans.
- Cherchez des traitements pour la diminution de la densité osseuse, les problèmes endocriniens (hormones) et les symptômes de l'arthrose.
- Testez votre audition tous les 3 ans.
- Testez votre vision tous les 2 ou 3 ans.
- Contrôlez la tension artérielle et le taux de cholestérol grâce à le régime alimentaire, l'exercice physique et les médicaments.
- Effectuez une évaluation cardiaque de base, y compris un échocardiographie si cela est recommandé.
- Testez la fonction pulmonaire tous les 1 à 2 ans.



- Envisagez une étude du sommeil en cas de symptômes d'apnée du sommeil (arrêt et reprise de la respiration pendant le sommeil, respiration haletante pendant le sommeil).
- • Traitez énergiquement toutes les infections des voies respiratoires supérieures y compris les rhumes.
- Si un symptôme est persistant ou inquiétant, demandez au médecin s'il est traité de la même manière que pour un patient qui n'est pas atteint d'OI.

## Santé mentale

Vivre avec une maladie chronique telle que l'OI peut affecter la santé mentale de plusieurs façons. Les personnes atteintes d'OI peuvent ressentir de la douleur, une faible estime de soi, de l'anxiété, de la dépression et des syndromes de stress post-traumatique (SSPT) en raison d'un traumatisme médical. Le manque de moyens de transport accessibles et d'autres obstacles à l'accès peuvent empêcher de nombreuses personnes atteintes d'OI de sortir de leur communauté. Elles peuvent se sentir isolées, avoir des difficultés à nouer des amitiés et des relations intimes, à trouver un travail satisfaisant, à atteindre et à maintenir leur indépendance face aux changements de santé, et à vivre avec confiance. Elles peuvent avoir peur d'une mort prématurée ou se sentir déprimées. Les problèmes graves de ce type nécessitent souvent l'aide de professionnels de la médecine et/ou de la santé mentale. Les personnes atteintes d'OI qui éprouvent l'un de ces sentiments devraient discuter de leurs symptômes avec leur médecin traitant ou un autre professionnel de la santé mentale en qui elles ont confiance. Il peut être difficile de trouver un professionnel de la santé mentale qui connaisse les difficultés liées à l'OI. Dans ce cas, vous pouvez vous adresser à une personne qui a l'habitude de travailler avec des personnes handicapées ou atteintes d'une maladie chronique et qui possède l'expertise nécessaire pour vous aider.

## Problèmes musculo-squelettiques et articulaires

Les adultes signalent souvent des douleurs dans le bas du dos et les hanches. Ces douleurs peuvent résulter de fractures par compression de la colonne vertébrale, d'une scoliose (courbure de la colonne vertébrale) ou d'une détérioration des articulations. D'autres problèmes peuvent inclure des fractures qui n'ont pas guéri (fractures non consolidées) et une faible force musculaire. Les personnes atteintes d'OI se plaignent fréquemment de douleurs au genou, d'instabilité de la cheville et d'enroulement de la cheville. Ces problèmes peuvent résulter d'une laxité ou d'une flexibilité excessive des articulations. Les articulations du genou et de la cheville sont ainsi soumises à des pressions au fil des ans. La longueur des jambes peut différer en raison d'antécédents de fractures. L'exercice, les orthèses ou les appareils orthopédiques destinés à améliorer l'alignement de la hanche, du genou et de la cheville, ainsi que la chirurgie du dos ou des articulations peuvent apporter un soulagement. Les orthèses peuvent également contribuer à la stabilité des articulations laxes des genoux, des pieds et des chevilles. Les talonnettes et les chevillères fermes peuvent limiter l'usure des articulations et améliorer le confort de la marche. La chirurgie de remplacement des articulations peut être une option de traitement pour certains adultes atteints d'OI qui ont des problèmes articulaires.

Les utilisateurs de fauteuils roulants manuels devraient accorder la priorité à la santé de leurs épaules, car celles-ci sont essentielles à la mobilité globale. Des aides à la mobilité mal adaptées pendant l'enfance peuvent entraîner une dégradation précoce des épaules, et il est donc essentiel que les parents et les soignants veillent à ce qu'elles soient bien adaptées. En outre, il est essentiel de maintenir un poids sain pour minimiser le stress sur les épaules pendant les transferts.

## Planification de l'aide à la mobilité adaptative pour les personnes atteintes d'ostéogénèse imparfaite

Le processus de prescription et d'obtention des aides à la mobilité est unique pour chaque individu et peut évoluer avec l'âge. Les kinésithérapeutes et les ergothérapeutes peuvent recommander et fournir des aides appropriées telles que des fauteuils roulants personnalisés, des orthèses ou des outils d'aide à la mobilité. Au fur et à mesure que les personnes atteintes d'OI grandissent, leurs besoins physiques évoluent et il peut s'avérer nécessaire d'apporter des modifications à leurs aides à la mobilité afin de garantir une sécurité et une indépendance continues.

***Pour plus d'informations sur le matériel adapté, veuillez consulter la fiche d'information « Matériel adapté » sur le site de l'OIF.***

## Problèmes orthopédiques

### Impression basilaire (BI)

Également connu sous le nom d'invagination basilaire, il s'agit d'un problème particulier pour les adultes atteints d'OI de type III et IV. L'invagination basilaire implique une pression de la colonne vertébrale sur la base du crâne. Les symptômes peuvent inclure des maux de tête, une faiblesse musculaire et des fourmillements ou un engourdissement des mains et des pieds. Une évaluation par un neurologue, comprenant un examen IRM de la colonne cervicale et de la base du crâne, est nécessaire, et les symptômes doivent être surveillés. Les symptômes peuvent s'aggraver avec le temps chez certaines personnes atteintes de BI, mais chez d'autres, ils peuvent rester stables.



### Ostéoporose

Une faible densité minérale osseuse (DMO) augmentant le risque de fracture, le maintien, voire l'augmentation, de la densité osseuse est important. Presque toutes les personnes atteintes d'OI ont une DMO réduite et les mesures de la DMO se situent souvent dans la fourchette « ostéoporotique » chez les adultes atteints d'OI. L'ostéoporose est une maladie dans laquelle les os sont moins denses et plus susceptibles de se briser. Les anomalies du collagène dans l'OI provoquent une forme spécifique d'ostéoporose. Dans l'OI, les fractures sont plus fréquentes pendant l'enfance, mais le risque de fracture reste élevé tout au long de la vie. De plus, les femmes et les hommes atteints d'OI peuvent subir une perte osseuse supplémentaire sur fond d'OI, d'où l'importance de surveiller la densité osseuse et de traiter tout problème susceptible de provoquer une perte osseuse.

## Fractures et densité minérale osseuse

### ***Comprendre la densité osseuse***

Le maintien de la masse osseuse est une priorité pour les adultes atteints d'OI, car le risque de fracture est en partie lié à la densité osseuse.

### ***Test de la densité minérale osseuse***

Le test de densité minérale osseuse (DMO) le plus répandu est l'absorptiométrie à rayons X à double énergie (DXA ou DEXA) Il est indolore : c'est un peu comme une radiographie, mais avec beaucoup moins d'exposition aux radiations. Il permet de mesurer la densité osseuse au niveau de la hanche, de la colonne vertébrale et d'autres zones. **Même les jeunes adultes atteints d'OI devraient**

**passer un scanner DXA, puis tous les 1 à 2 ans par la suite, en fonction de la situation clinique de l'individu.** Dans la mesure du possible, les scanners DXA doivent être effectués avec le même appareil chaque année afin d'éviter les variations de résultats dues à l'utilisation d'équipements différents.

### ***Quels professionnels de la santé consulter ?***

Les endocrinologues sont des médecins spécialisés dans le diagnostic et le traitement des problèmes de santé liés aux hormones du corps et aux tissus connexes. Ils sont experts dans la gestion de la santé des os. D'autres spécialistes peuvent également être spécialisés dans les troubles osseux (par exemple, la rhumatologie).

### ***Facteurs de risque pour la diminution de la densité osseuse***

La diminution de la densité osseuse peut résulter de divers facteurs. L'immobilisation associée aux plâtres ou à une activité de port de poids limitée peut entraîner une perte osseuse, et le vieillissement est associé à une diminution progressive de la densité. Chez les femmes, la baisse des œstrogènes au cours de la grossesse peut entraîner une perte de densité osseuse. Le tabagisme, l'abus d'alcool et certains médicaments, notamment les glucocorticoïdes de type cortisone, peuvent également avoir un impact négatif sur la santé des os. Les facteurs de risque de perte osseuse sont les suivants :



- avoir des antécédents familiaux de fracture ou d'ostéoporose
- la minceur ou une petite corpulence
- pour les femmes, être ménopausées, avoir une ménopause précoce ou ne pas avoir de règles (aménorrhée)
- l'utilisation de certains médicaments, tels que les glucocorticoïdes
- certaines conditions médicales, telles que l'arthrite rhumatoïde ou l'hyperactivité thyroïdienne
- une carence en calcium ou en vitamine D
- le manque d'activité physique
- fumer
- la consommation excessive d'alcool

### **Traitements visant à réduire le risque de fracture**

L'OI est une maladie rare et il a été difficile de réaliser les grandes études définitives nécessaires pour démontrer l'efficacité des thérapies anti-fractures. Néanmoins, certaines approches peuvent être utiles. Les traitements peuvent inclure des suppléments de calcium et de vitamine D (si le régime alimentaire est inadéquat), un régime alimentaire nutritif, de l'exercice et des traitements médicamenteux, notamment des bisphosphonates par voie orale ou intraveineuse. Le téraparatide pourrait également être utile pour améliorer la densité minérale osseuse, en particulier chez les personnes atteintes d'une OI de type I.<sup>20</sup> De nouveaux médicaments anabolisants devraient également être envisagés.

## Fractures : Soins et prise en charge

La plupart des adultes connaissent une diminution du taux de fractures après la puberté en raison des changements hormonaux et autres changements métaboliques qui affectent la masse et la structure osseuses. Cette diminution peut durer jusqu'à la trentaine ou la quarantaine. D'autres problèmes médicaux, dont certains sont liés au défaut de collagène de base, peuvent devenir plus importants avec l'âge. Il s'agit notamment de problèmes de tendons, de muscles et d'articulations, ainsi que de troubles respiratoires.

- ● La majorité des fractures observées chez les personnes atteintes d'OI ne sont pas déplacées et peuvent être prises en charge par immobilisation.
- Il faut être prudent lors de la manipulation de l'os d'OI en raison du risque de provoquer des fractures supplémentaires.
- L'os de l'OI est fragile et peut facilement se fracturer à proximité d'un plâtre de poids « normal ». L'immobilisation de la fracture doit utiliser les matériaux les plus légers possibles.
- Les adultes peuvent avoir des tiges intramédullaires d'âges et de types différents dans différents os longs L'emplacement et l'état de l'os doivent être évalués en cas de fracture d'un os en forme de tige.
- ● L'utilisation de plaques et de vis pour réparer une fracture est rarement recommandée pour les enfants ou les adultes atteints d'OI, car la mauvaise qualité de l'os entraîne l'instabilité des vis et des plaques. En outre, la rigidité de la plaque peut entraîner une perte osseuse sous la plaque et des fractures au-dessus et/ou au-dessous de la plaque, et les trous de vis peuvent accroître la fragilité osseuse et prédisposer l'os à une nouvelle fracture.
- Il est possible que certaines fractures ne soient pas visibles à la radiographie. Dans ce cas, rappelez-vous que vous êtes votre meilleur défenseur et vous pouvez demander un deuxième avis si nécessaire.

## Autres problèmes orthopédiques

- **Scoliose** : Les courbes peuvent évoluer et doivent être surveillées. Une intervention chirurgicale est parfois nécessaire.
- **Autres déformations de la colonne vertébrale** : La lordose (lorsque le bas du dos se courbe trop vers l'intérieur) et la cyphose (lorsque la partie supérieure de la colonne vertébrale se courbe trop vers l'extérieur) peuvent nécessiter un traitement.
- **Fractures non consolidées** : En général, les os des personnes atteintes d'OI tendent à guérir à la même vitesse que ceux de la population générale ; toutefois, les fractures non consolidées et à guérison lente ne sont pas inhabituelles. Les rapports montrent que la fréquence des non-consolidations chez les adultes atteints d'OI est plus élevée que chez les autres adultes. Les chercheurs étudient l'utilisation de protéines morphogéniques osseuses (BMP) ou « colle osseuse », et de cellules souches adultes comme solutions possibles.



- **Tiges** : Parfois, les tiges migrent et deviennent extrêmement douloureuses. Une intervention chirurgicale peut être nécessaire pour les réparer, les remplacer ou les enlever. Les tiges qui ne se sont pas déplacées et qui ne sont pas douloureuses n'ont généralement pas besoin d'être retirées ou remplacées.
- **Courbure des os longs** : Plus un os est arqué, plus il est vulnérable à une guérison lente ou à des fractures répétées. Cela conduit parfois à recommander une intervention chirurgicale (généralement une tige intramédullaire), même si la fracture elle-même n'est que peu déplacée.

## Gestion de la douleur

Les personnes atteintes d'OI peuvent ressentir des douleurs aiguës (soudaines, vives, de courte durée) et des douleurs chroniques (persistantes, de longue durée). Une étude du Brittle Bone Disease Consortium (BBDC) sur la douleur chronique a révélé que 42 % des participants ont déclaré souffrir de douleur chronique (30 % des enfants et 61 % des adultes).<sup>21</sup> La prise en charge 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.

***Voici quelques exemples de différents types de stratégies de gestion de la douleur. De plus amples informations sont disponibles dans la Fiche d'information sur la gestion de la douleur de la OI Foundation sur notre site Internet.***

***Le traitement de la douleur chronique peut comprendre un ou plusieurs des éléments suivants :***

- Médicaments pour la gestion de la douleur (relaxants musculaires ou AINS)
- Kinésithérapie/renforcement musculaire
- Stratégies comportementales cognitives pour 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



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, des médicaments sur ordonnance sont nécessaires et peuvent être utiles en cas de fractures et de blessures aiguës. La plupart des douleurs aiguës ressenties dans les cinq jours devraient pouvoir être contrôlées par des médicaments en vente libre et d'autres modalités. Les douleurs qui persistent au-delà de cinq jours doivent être discutées avec le médecin. 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 vous commencez à prendre un nouveau

médicament. L'enquête IMPACT 2023 menée par l'OIF et l'OIFE (Fédération européenne de l'OI) a montré que la douleur est le principal problème des adultes atteints d'OI. Selon l'enquête, plus de 80 % des personnes atteintes d'OI souffrent de douleurs chroniques, et le pourcentage et la complexité de ces douleurs augmentent avec l'âge.

***Pour plus d'informations sur la gestion de la douleur, veuillez consulter la fiche d'information « Gestion de la douleur » sur le site de l'OI Foundation.***

## Soins pulmonaires

Les problèmes respiratoires peuvent sérieusement diminuer la qualité de vie d'une personne et sont l'une des principales causes de décès liés à l'OI. Le principal problème respiratoire affectant les personnes atteintes d'OI est la perte de capacité pulmonaire. Les autres problèmes comprennent une toux inefficace, une mauvaise évacuation des sécrétions, des maladies des voies respiratoires telles que l'asthme, l'apnée du sommeil et le manque d'oxygène.

Il existe deux causes principales de problèmes pulmonaires spécifiquement liés à l'OI :

1. Anomalies du tissu pulmonaire
2. Architecture anormale de la paroi thoracique (taille et forme de la cavité thoracique)

En outre, la mobilité limitée et les effets des problèmes gastro-intestinaux tels que la constipation et le reflux contribuent à une mauvaise fonction pulmonaire.

Les infections virales (rhume et grippe), les infections bactériennes (bronchite et pneumonie) et les allergies sont des problèmes respiratoires courants. Même lorsque les problèmes pulmonaires ne sont pas directement causés par l'OI, ils peuvent être plus graves chez les personnes atteintes d'OI. Les affections respiratoires sont la principale cause de décès chez les personnes atteintes d'OI. C'est pourquoi les personnes atteintes d'OI doivent protéger leur système pulmonaire contre tous les types de virus et être attentives aux alertes relatives à la qualité de l'air.

## Ce que vous pouvez faire pour minimiser votre risque de problèmes pulmonaires :

### ***Mesures préventives***

- Ne pas fumer. Éviter le tabagisme passif. Les enfants atteints d'OI ne doivent jamais être exposés au tabagisme passif.
- Prévenez l'infection en discutant avec votre médecin des vaccins qui peuvent vous offrir la meilleure protection
- Se laver les mains et éviter tout contact avec des personnes manifestement enrhumées ou grippées sont des moyens simples mais efficaces de rester en bonne santé. En cas de mauvaise fonction pulmonaire, un « rhume » peut évoluer rapidement vers une bronchite bactérienne ou une pneumonie. Soyez au courant des maladies respiratoires infectieuses préoccupantes dans votre communauté (par exemple, COVID-19, RSV au moment de la rédaction de ce document) et des moyens de les prévenir et de les traiter.
- Éviter l'obésité.



- Gérer attentivement vos autres problèmes pulmonaires sous-jacents comme l'asthme.
- Rechercher rapidement des soins et traiter énergiquement toutes les infections respiratoires.

### ***Contrôle de la fonction pulmonaire***

- Surveillez votre fonction pulmonaire et la quantité d'oxygène dans votre sang (oxygénation). Si un bilan supplémentaire est indiqué, une analyse des gaz du sang serait une recommandation de deuxième intention.
- Ces tests devraient faire partie de vos examens physiques réguliers. Les niveaux d'oxygène sont le plus souvent testés par « oxymétrie » en plaçant un capteur spécial sur le doigt. Lorsque la maladie pulmonaire est grave, il peut être plus approprié de prélever du sang dans une artère du poignet et d'effectuer un test de gaz du sang artériel (ABG). Parfois, un supplément d'oxygène ou un appareil respiratoire à pression positive (CPAP ou BiPAP) sera prescrit pour aider à gérer les problèmes respiratoires.
- L'évaluation de la maladie pulmonaire par des radiographies, des tests de la fonction pulmonaire ou des études du sommeil est utile pour suivre l'évolution des problèmes respiratoires dans l'OI. Les tests peuvent être difficiles à réaliser en raison des différences anatomiques associées à l'OI.

### ***Parlez-en à votre médecin***

- Gardez le haut du corps fort. Une respiration efficace nécessite des muscles forts. Parlez-en à votre médecin et un kinésithérapeute sur un programme d'exercices pour vous aider à améliorer votre capacité pulmonaire.
- En cas de difficultés respiratoires, consulter rapidement un médecin.
- Demandez à votre médecin si vous devriez subir une étude du sommeil. Les personnes atteintes d'OI semblent avoir une fréquence très élevée de problèmes respiratoires liés au sommeil.
- Favorisez une bonne élimination des sécrétions en restant bien hydraté et en parlant à votre médecin ou à votre inhalothérapeute au sujet des techniques et de l'équipement spéciaux pour la toux.
- Faites-vous vacciner chaque année contre la grippe et demandez à votre médecin si vous pouvez recevoir le vaccin contre le COVID et les vaccins contre la pneumonie. Pour les adultes de 60 ans et plus, un vaccin contre le VRS devrait être envisagé.

### ***Traitements***

- Les traitements peuvent inclure des bronchodilatateurs, des dispositifs de dégagement des voies respiratoires en fonction de l'OI, de l'oxygène supplémentaire, la pression positive à deux niveaux et la réadaptation pulmonaire.
- Pour les patients asthmatiques atteints d'OI, il est recommandé d'éviter ou de minimiser l'utilisation chronique de stéroïdes oraux et inhalés, dans la mesure du possible, afin de réduire l'impact que l'utilisation quotidienne de stéroïdes peut avoir sur la santé osseuse.
- Les patients atteints d'OI qui ont besoin d'un traitement quotidien pour un asthme sévère doivent, dans la mesure du possible, se faire soigner dans un centre spécialisé dans le traitement de l'asthme sévère afin de déterminer les thérapies biologiques spécifiques qui peuvent être utilisées pour gérer leur asthme.

## Santé sexuelle

Les personnes atteintes d'OI peuvent avoir des relations intimes et sexuelles sûres, saines et épanouissantes en communiquant et en prenant les précautions qui s'imposent. Outre les pratiques générales de sexualité sans risque, les personnes atteintes d'OI doivent également prendre en compte l'impact que certaines positions peuvent avoir sur leur santé physique et les risques pouvant provoquer des douleurs, des blessures et des fractures. Dans la mesure du possible, ayez des conversations franches avec vos partenaires potentiels avant un rapport sexuel, en exprimant vos inquiétudes. Faites part de vos préoccupations, discutez des modifications nécessaires et établissez un plan en cas de blessure. Il est essentiel de communiquer clairement ses besoins en tant que personne atteinte d'OI pour s'épanouir dans tous les aspects de la vie adulte, en particulier dans les relations amoureuses et sexuelles. Les sexologues cliniciens, les sexologues, les thérapeutes du plancher pelvien et les urologues sont des professionnels qui peuvent vous aider dans cette démarche.

## Chirurgie

Une communication efficace avec les médecins avant l'intervention chirurgicale est cruciale pour les adultes atteints d'OI, car l'OI peut compliquer certaines procédures. Il est recommandé de suivre les lignes directrices suivantes :

- Participer à des consultations préopératoires avec un pneumologue et un anesthésiste afin d'évaluer les risques liés à la respiration et à l'anesthésie.
- Fournir des informations essentielles sur le type d'OI, les antécédents chirurgicaux, les différences physiques, les allergies et des tendances hémorragiques.
- Partager les listes de médicaments et de compléments alimentaires et se renseigner sur l'anesthésie personnalisée pour les personnes de petite taille.
- Planifier la prise en charge de la douleur à tous les stades de la chirurgie et de la convalescence.
- Informer le personnel hospitalier des besoins spécifiques de l'OI, tels que le positionnement et les problèmes gastro-intestinaux.
- Planifier le rétablissement en organisant l'adaptation du domicile et consulter les thérapeutes si nécessaire.
- Faites-vous accompagner par une personne de confiance pendant l'hospitalisation.
- Afficher le dépliant de l'OIF intitulé « Manipuler les adultes avec précaution » pour sensibiliser le personnel.

***Pour plus d'informations sur les considérations à prendre en compte avant une intervention chirurgicale, veuillez consulter la fiche d'information « Prendre les choses en main avant une intervention chirurgicale » sur le site de l'OI Foundation.***

## Traitements et médicaments <sup>22,23</sup>

Il est important de mettre en place un suivi avec un médecin traitant, un médecin qui surveille la densité osseuse, comme un généticien médical ou un endocrinologue, et un médecin orthopédiste tout au long de l'âge adulte. La masse osseuse en OI est influencée par l'équilibre entre la résorption et la formation osseuse. Lorsque la résorption osseuse dépasse la formation osseuse, la densité et la solidité des os diminuent. Ce déséquilibre peut être contré par des traitements anti-résorptifs ou anabolisants. Les thérapies anti-résorptives ciblent les cellules de résorption osseuse, également appelées ostéoclastes, afin de réduire le taux de résorption osseuse.

Les traitements anabolisants visent à augmenter le taux de formation de nouveaux os en ciblant les ostéoblastes, les cellules qui forment les os. Vous trouverez ci-dessous une liste de médicaments antirésorptifs et anabolisants.

Catégorie	Bisphosphonates	Inhibiteur de RANKL	Analogues des hormones parathyroïdiennes	Anticorps anti-sclérostine
Exemples	Pamidronate, Zoledronate, Alendronate et autres	Denosumab	Forteo, Tymlos	Evenity
Mode d'administration	Par voie orale ou intraveineuse (IV). Fréquence d'administration dépend du médicament.	Injection sous-cutanée (sous la peau) dans le bras, la cuisse ou l'abdomen. Tous les 6 mois.	Injection sous-cutanée. Tous les jours.	Injection sous-cutanée. Mensuel.
Mécanisme	Anti-résorptif	Anti-résorptif	Anabolisant	Anabolisant
Avantages	La plus longue expérience en OI  Peut contribuer à augmenter la densité osseuse	Peut contribuer à augmenter la densité osseuse	Peut contribuer à augmenter la densité osseuse	Peut contribuer à augmenter la densité osseuse
Limites :	La durée optimale d'utilisation chez les adultes et les effets de réduction des fractures ne sont pas bien connus.  Les études n'ont pas mis en évidence de réduction des fractures <sup>24</sup>	Expérience limitée en OI  Risque de perte osseuse rapide à l'arrêt du traitement, avec augmentation par rebond du risque de fractures vertébrales.	Durée du traitement généralement de 18 à 24 mois, doit être suivi d'un anti-Bienfait incertain dans les formes légères et sévères de l'OI	Approbation de la FDA pour le traitement de l'ostéoporose en 2019, mais expérience limitée en OI  Durée du traitement 12 mois, doit être suivi par une thérapie anti-résorptive  Risques cardiovasculaires possibles chez certains individus

Les avantages potentiels et les effets indésirables éventuels de tout traitement médicamenteux doivent être soigneusement discutés avec le clinicien prescripteur.

## Bisphosphonates

Des options orales et intraveineuses (IV) sont disponibles et peuvent être prescrites à des intervalles variables, en fonction des données de laboratoire et des radiographies. Il a été noté dans la population adulte de l'OI que la réponse aux bisphosphonates peut être diminuée et qu'un entretien avec votre médecin est nécessaire pour déterminer l'adéquation du médicament. Un fournisseur peut aider à déterminer l'agent et la posologie qui conviennent le mieux aux besoins individuels d'un patient. Les avantages potentiels des bisphosphonates peuvent inclure une diminution de la perte osseuse, une augmentation de la densité minérale osseuse et, dans certains cas, une amélioration de la qualité de vie.

Les indications courantes (raisons pour lesquelles les bisphosphonates sont prescrits) sont les suivantes :

- Densité minérale osseuse faible et décroissante
- Compressions vertébrale
- Fractures, mais il convient de noter que les études n'ont pas confirmé une réduction des fractures.<sup>24</sup>

***Pour plus d'informations sur les bisphosphonates, veuillez consulter la Fiche d'information « Bisphosphonates : Q&R » sur le site de l'OIF.***

## Santé des femmes

Les filles atteintes d'OI de types I et IV peuvent s'attendre à avoir leurs premières règles au même âge, ou à peine plus tard, que les filles qui ne sont pas atteintes d'OI ; cependant, les filles atteintes d'OI de type III peuvent connaître un retard de plusieurs années avant d'avoir leurs premières règles (Reed). Ce type de retard a été associé à un risque accru d'ostéoporose dans la population générale. Une fois que les filles atteintes d'OI ont commencé à avoir leurs règles, leurs cycles sont généralement réguliers, bien que des saignements abondants puissent survenir chez les filles et les femmes qui ont des antécédents d'hématomes faciles ou des tendances aux saignements Rien n'indique que la fécondité soit influencée par l'OI ; toutefois, le taux de fausses couches peut être plus élevé chez les femmes atteintes d'OI. Les femmes devraient discuter des examens de bien-être de routine avec leurs médecins, mais la plupart des recommandations comprennent des frottis annuels tous les trois ans à partir de l'âge de 21 ans, et des mammographies annuelles après l'âge de 40 ans.

La taille et la mobilité des personnes atteintes d'OI varient. Il convient d'en tenir compte lors des examens, des procédures et des traitements. La déformation du bassin et la courbure de la colonne vertébrale peuvent compliquer le positionnement lors des examens de routine ; et selon votre taille, un équipement pédiatrique peut être nécessaire. Discutez-en avec votre médecin avant l'examen.



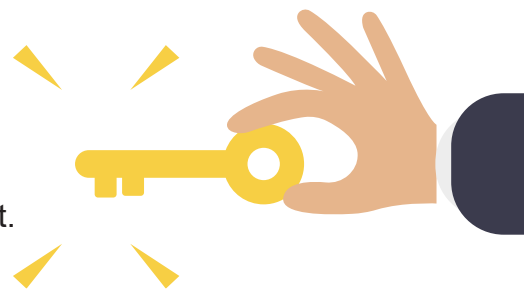
De nombreuses femmes atteintes d'OI s'inquiètent de la ménopause et de la possibilité de fractures plus fréquentes. L'expérience des femmes ménopausées atteintes d'OI varie considérablement ; certaines connaissent une augmentation des fractures, tandis que d'autres n'en connaissent pas. Des stratégies telles que l'exercice, le régime alimentaire, les médicaments et autres peuvent les aider à maximiser leurs chances de rester actives et en bonne santé au fur et à mesure qu'elles vieillissent. Les femmes devraient commencer à parler de la santé de leurs os avec leur médecin cinq ans avant l'âge de 51 ans (âge moyen de la ménopause), car les femmes commencent à perdre de la masse osseuse cinq ans avant l'arrêt des menstruations. Les mesures de la densité osseuse et les médicaments ou le traitement hormonal substitutif (THS) pour prévenir la perte osseuse doivent être discutés avec votre médecin.



Le THS n'est pas un agent de formation osseuse mais un agent de stabilisation osseuse. Avant de commencer un THS, il est important de discuter des avantages et des inconvénients du THS avec votre médecin et de lui fournir les antécédents familiaux détaillés pour déterminer si les avantages du THS l'emportent sur les inconvénients. Si un seul membre de la famille d'une femme a eu un cancer du sein, il est recommandé de procéder à un test génétique pour déterminer s'il existe des prédispositions génétiques qui pourraient augmenter le risque de développer un cancer du sein à cause du THS. Si une femme qui prend un THS présente toujours une diminution de la densité osseuse ou ne peut pas prendre de THS, il convient alors de discuter des autres agents de renforcement osseux disponibles.

## POINTS CLÉS

- Les clés d'un mode de vie sain, avec ou sans OI, sont la gestion du poids, une alimentation saine, un exercice physique approprié, l'évitement des maladies et (en particulier pour les personnes atteintes d'OI) le maintien de la masse osseuse.
- Vivre avec une maladie chronique telle que l'OI peut affecter la santé mentale de plusieurs manières et si vous constatez une détérioration de votre santé mentale, il est préférable de demander l'aide d'un médecin ou d'un professionnel de la santé mentale.
- La taille et la mobilité des personnes atteintes d'OI varient. Il convient d'en tenir compte lors des examens, des procédures et des traitements.
- Les personnes atteintes d'OI peuvent avoir des relations intimes et sexuelles sûres, saines et épanouissantes avec la communication et les précautions appropriées.
- Même s'il n'y a pas d'antécédents d'OI dans la famille, une personne atteinte d'OI peut transmettre sa mutation à ses enfants, car il s'agit d'une maladie génétique.
- Le principal problème respiratoire qui affecte les personnes atteintes d'OI est la perte de capacité pulmonaire et une maladie pulmonaire restrictive.
- Outre la fragilité osseuse, l'OI peut affecter la croissance des mâchoires et peut ou non affecter les dents.
- La constipation, la perte d'audition et les douleurs aiguës et chroniques sont fréquentes chez les personnes atteintes d'OI.
- La plupart des adultes connaissent une diminution du taux de fracture après la puberté en raison de l'influence des hormones et d'autres changements métaboliques affectant la masse et la structure osseuses. Cela peut durer jusqu'à la trentaine ou la quarantaine.







**PARTAGER AVEC VOTRE  
ÉQUIPE DE SOINS**

## Compilation de l'historique médical

En tant qu'adulte atteint d'OI, il est important de tenir son propre dossier médical. Il existe de nombreuses façons d'organiser vos informations médicales : tenir un classeur, conserver des copies papier des dossiers et avoir accès à des fichiers/dossiers électroniques. Quelle que soit la méthode que vous préférez, il est essentiel de conserver des dossiers détaillés, de préférence dans l'ordre chronologique inverse, afin de ne rien oublier dans votre parcours de santé. Dans cette partie du guide, vous trouverez plusieurs outils interactifs de suivi de la santé qui peuvent vous aider à organiser votre historique médical. En plus des informations couvertes par les fiches de suivi, d'autres considérations peuvent être prises en compte :

### Documents juridiques

- Procuration en matière de santé : Un document qui désigne une autre personne pour prendre des décisions en matière de santé en votre nom si vous êtes en incapacité.<sup>25</sup>
- Procuration durable : Un document qui désigne une autre personne pour traiter des questions privées, financières et commerciales en votre nom si vous êtes en incapacité.<sup>26</sup>
- Directives anticipées : Un document légal qui indique aux médecins comment vous souhaitez être traité si vous ne pouvez pas le faire en matière de traitement d'urgence.<sup>27</sup>

### Informations médicales familiales

- Pour la planification familiale et le conseil génétique, il est très utile de connaître sa propre mutation génétique. Il peut également être utile de dresser une liste des membres de la famille qui sont atteints d'OI.
- Il est bon de se renseigner sur les antécédents médicaux de sa famille. L'OI n'exclut pas le risque d'autres problèmes de santé qui affectent les adultes ou qui peuvent être héréditaires, comme les maladies cardiaques ou le cancer.

### Orthèses et matériel

- Indiquez le numéro de modèle, le fabricant et le revendeur de tout équipement (par exemple, les fauteuils roulants) que vous utilisez actuellement.
- Notez les endroits où les articles peuvent être réparés.



## Antécédents médicaux de base, suivi des médicaments et suivi des interventions chirurgicales

Votre profil de santé personnel continuera d'évoluer au fil du temps. La mise en place d'un système facile à utiliser pour suivre les résultats d'examen, les hospitalisations et les traitements est très bénéfique. Votre médecin traitant ou votre compagnie d'assurance peuvent vous suggérer des applications ou des sites web appropriés. Certaines personnes gardent des photos de leurs formulaires médicaux sur leur téléphone et d'autres choisissent d'utiliser des applications pour téléphones, telles que l'application Health App sur les iPhones (créer un « identifiant médical ») ou l'application Safety and Emergency sur les Androids (compléter les « informations médicales ») afin de fournir aux premiers intervenants des informations vitales en cas d'urgence. Les informations de l'une ou l'autre de ces applications sont accessibles sur l'écran de verrouillage du téléphone. Si vous décidez de stocker des informations médicales directement sur votre téléphone portable, que ce soit par le biais de photos ou d'applications, veillez à ce que ces informations soient à jour en les mettant régulièrement à jour.

Bien qu'il soit nécessaire de conserver vos antécédents médicaux détaillés, une fiche récapitulative est souvent la chose la plus utile à partager avec les nouveaux professionnels de la santé, qu'il s'agisse d'un membre de votre équipe de soins ou d'un médecin d'un établissement de soins d'urgence. C'est pourquoi vous trouverez dans les pages suivantes quatre ressources :

la première détaille vos antécédents médicaux, la deuxième vos antécédents en matière de fractures et de ligaments, la troisième les différents médicaments que vous avez pris et leurs effets indésirables, et la quatrième vos antécédents chirurgicaux. Conservez-les avec vous, sous forme électronique ou sur papier, et communiquez-les à vos soignants si nécessaire.



Lorsque vous discutez des médicaments avec votre médecin, **assurez-vous de discuter de l'adaptation de la dose de médicament à votre poids et à votre taille, plutôt qu'à votre âge** ; surveillez l'utilisation des AINS en raison du lien avec le retard de la guérison osseuse après une fracture ; minimiser l'utilisation de médicaments contenant des stéroïdes en raison de leurs effets négatifs sur les os ; et discuter du risque de rupture spontanée des tendons observée chez les personnes atteintes de troubles du tissu conjonctif lors de l'utilisation d'antibiotiques connus sous le nom de fluoroquinolones (Cipro, Levaquin).



## SUIVI DES ANTÉCÉDENTS MÉDICAUX DE BASE

Complétez les sections qui vous concernent et partagez-les avec votre (vos) médecin(s).

Type/Mutation (si connu) :					
Date : _____		Déterminé par : <input type="checkbox"/> Examen clinique <input type="checkbox"/> Biopsie de la peau/du collagène <input type="checkbox"/> Test ADN		Remarques :	
<b>TESTS/ÉVALUATIONS/DÉPISTAGES LIÉS À L'OI</b>					
TYPE DE TEST	DATE	RÉSULTATS	TYPE DE DÉPISTAGE	DATE	DIAGNOSTIC
Densité osseuse			Respiration		<input type="checkbox"/> Asthme <input type="checkbox"/> Apnée du sommeil
Echocardiogramme			Soins dentaires		<input type="checkbox"/> Dentinogenèse imparfaite (DI) <input type="checkbox"/> TMJ <input type="checkbox"/> Ostéonécrose de la mâchoire
Fonction pulmonaire					J'ai des :
Cœur : Hypertension Problèmes valvulaires Antécédents familiaux de problèmes cardiaques		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non			
Audition : Perte auditive Aides auditives Stapédectomie Implant cochléaire	Âge : Type :	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	Vision		
		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	Autre		
<b>Impression basilaire</b> (fournir des informations sur le diagnostic et le traitement si cela fait partie de vos antécédents)					
<b>Problèmes gastro-intestinaux (GI)</b> Décrivez tout problème actuel de constipation et/ou de RGO :					
<b>INFORMATIONS GÉNÉRALES SUR LA SANTÉ</b>					
<b>Vaccinations :</b> (Indiquer la date de la dernière vaccination.)					
Pneumonie PCV13 _____		Grippe (vaccin FLU) _____		COVID _____	
Pneumonie PPSV23 _____		Autre : _____		Autre : _____	
<b>Santé des femmes :</b> (Indiquer les date le cas échéant.)					
Premières règles _____		Dernières règles _____		Nombre de grossesses _____	
<b>Allergies/sensibilités :</b> (aliments, insectes, plantes, etc.)					
<b>Santé mentale</b> (énumérer les diagnostics/préoccupations/problèmes de santé mentale)					

## SUIVI DES ANTÉCÉDENTS ORTHOPÉDIQUES

Complétez les sections qui vous concernent et partagez-les avec votre (vos) médecin(s).

**ANTÉCÉDENTS DE FRACTURES :** Cochez toutes les fractures majeures et le site des ostéotomies. Si un os a été cassé plus d'une fois, indiquez la plus récente. Indiquez les informations relatives aux tiges encore utilisées.

ENDROIT	DATE	TYPE DE TIGE	PLAQUE/VIS	NON-CONSOLIDATION
Fémur <input type="checkbox"/> Droit <input type="checkbox"/> Gauche				
Tibia <input type="checkbox"/> Droit <input type="checkbox"/> Gauche				
Bassin <input type="checkbox"/> Droit <input type="checkbox"/> Gauche				
Bras (Humérus) <input type="checkbox"/> Droit <input type="checkbox"/> Gauche				
Fracture(s) de la colonne vertébrale				

Blessures aux tendons et/ou aux ligaments : indiquez ci-dessous les blessures récurrentes ou celles nécessitant une attention médicale.

BLESSURE	DATE	TRAITEMENT

**BLESSURE AUX ARTICULATIONS :** Cochez toutes les cases correspondantes.

ENDROIT	DATE	TRAITEMENT
Genou <input type="checkbox"/> Droit <input type="checkbox"/> Gauche		
Cheville <input type="checkbox"/> Droit <input type="checkbox"/> Gauche		
Poignet <input type="checkbox"/> Droit <input type="checkbox"/> Gauche		
Épaule <input type="checkbox"/> Droit <input type="checkbox"/> Gauche		







## Routine bien-être

Audiologie*	Évaluation de base à l'âge de 18-21 ans. Si l'audition est normale, poursuivre avec un test auditif tous les 3 ans.
Cardiovasculaire*	Échocardiographie de référence pour évaluer la valvulopathie aortique ou mitrale et la pression dans l'artère pulmonaire ; annuellement si nécessaire.
Dentaire*	Nettoyage et évaluation des dents tous les six mois
Dermatologie	Examinez chaque année les signes de cancer de la peau.
Gastro-intestinale*	Constipation chronique, évaluation du RGO et antécédents de calculs rénaux. Coloscopie annuelle après 45 ans. Discutez avec votre médecin des alternatives possibles à la coloscopie, comme le test Cologuard.
Santé générale	Bilan métabolique complet avec glycémie à jeun, numération sanguine complète, bilan lipidique et HbA1c. Test de dépistage de l'hépatite C pour les personnes ayant subi une intervention chirurgicale avant 1992. Évaluez le statut en calcium et en vitamine D si nécessaire.
Gynécologie	Des frottis tous les trois ans à partir de l'âge de 21 ans et des mammographies tous les ans après l'âge de 40 ans.
Santé mentale	Évaluez la dépression, l'anxiété et la toxicomanie.
Neurologie	Évaluez les symptômes liés à l'impression basilaire, les différences de longueur des membres, les modifications de la force musculaire, l'inégalité de la démarche, l'équilibre, le risque de chute et l'évaluation des douleurs dorsales.
Ophtalmologie*	Examen général de la vue, glaucome, décollement de la rétine. La plupart des assurances prennent en charge l'examen annuel.
Orthopédie*	Examen de la densité osseuse (DXA ou DEXA) tous les 1 à 2 ans. Évaluez la scoliose et les autres déformations du thorax ou du dos, les différences de longueur des membres, l'arthrose des articulations.
Gestion de la douleur	Évaluez les changements dans le niveau général de la douleur ou les nouvelles douleurs.
Pulmonaire	Test de la fonction pulmonaire tous les 1 à 2 ans pour contrôler la quantité d'oxygène dans le sang (oxygénation). Envisagez une étude du sommeil si des symptômes d'apnée du sommeil apparaissent.
Vaccins	Restez à jour avec les vaccins annuels, y compris la grippe, la pneumonie et le COVID.

*Demandez à votre médecin quels sont les dépistages de routine à envisager.*

*\*Ces domaines de la santé peuvent être davantage affectés par un diagnostic d'OI et par les recommandations de dépistage peuvent différer de celles de la population générale.*

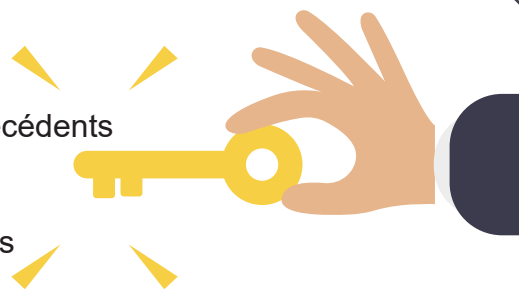
## Autres considérations médicales

- Affections susceptibles d'être aggravées par l'OI : asthme, ostéoporose, BPCO, apnée du sommeil, problèmes dentaires, audition.
- Affections pouvant être masquées par l'OI : arthrite, problèmes de cordes vocales.
- Affections fréquentes chez l'adulte : troubles anxieux, obstruction réversible et irréversible des voies respiratoires et autres problèmes respiratoires, absence de consolidation des fractures, glaucome, perte d'audition, maladies des valves cardiaques et de l'aorte, hypertension, syndromes douloureux, impression basilaire, lésions des tendons et des ligaments.
- Affections qui semblent se manifester plus souvent chez les adultes souffrant d'une OI plus grave : essoufflement et l'apnée du sommeil.
- Domaines dans lesquels la fragilité des os, des vaisseaux sanguins et des tissus liée à l'OI peut compliquer le traitement ou les tests : chirurgie du cancer, grossesse, chirurgie des valves cardiaques, infections des voies urinaires, coloscopie, diagnostic des ulcères, autres procédures endoscopiques et intubation en vue d'une intervention chirurgicale.
- Domaines dans lesquels l'effet de l'OI n'est pas bien compris : fonction gastro-intestinale (y compris RGO, constipation, maladie cœliaque), les problèmes cardiaques et les calculs rénaux.

## POINTS CLÉS

■ En plus d'un rapport détaillé sur les antécédents médicaux, il est important d'établir une fiche récapitulative des antécédents médicaux et de vos médicaments (y compris les effets indésirables) pour les visites quotidiennes et les visites d'urgence à l'hôpital.

■ Pour les professionnels de santé : Pour trouver des ressources médicalement vérifiées par le Conseil médical consultatif de l'OIF, à consulter ou à partager avec vos patients, veuillez consulter la page « Ressources pour les professionnels de la santé ».







# RESSOURCES

## Ressources de l'OIF pour les professionnels de la santé

L'Osteogenesis Imperfecta Foundation (OIF) est la plus grande organisation nationale de santé dédiée à l'amélioration de la qualité de vie des personnes atteintes d'ostéogenèse imparfaite. En plus de financer et d'orienter la recherche, l'OIF fournit les informations et les ressources suivantes aux personnes atteintes d'ostéogenèse imparfaite, à leurs proches et aux professionnels de la santé. Toutes ces informations sont gratuites et la plupart d'entre elles sont disponibles en ligne sur le site [www.oif.org](http://www.oif.org). Les informations fournies sont médicalement vérifiées par le Conseil médical consultatif de l'OIF.

L'OIF propose des programmes et des services spécialement conçus pour les professionnels de la santé qui traitent des patients atteints d'ostéogenèse imparfaite. Pour consulter une liste régulièrement mise à jour des réunions publiques destinées aux professionnels de la santé, rendez-vous sur le site [www.oif.org/medprocalendar](http://www.oif.org/medprocalendar).

### Emails des professionnels de la santé



Inscrivez-vous pour recevoir les emails des professionnels de la santé de l'OIF afin d'être informé des événements à venir, des programmes et des ressources permettant de mieux comprendre et traiter les patients atteints d'ostéogenèse imparfaite. Contactez [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org) pour vous inscrire.

Ces réunions permettent aux professionnels de la santé qui traitent des patients atteints d'ostéoporose et à ceux qui s'intéressent à la santé des os de se réunir pour s'informer sur les ressources de l'ostéoporose, de se connecter et de collaborer les uns avec les autres. Les réunions ont lieu deux fois par an, une fois virtuellement et une fois en personne. Le nombre de participants varie entre 50 et 100 personnes par réunion.

### Série TeleECHO Clinic



L'OIF organise une série de TeleECHO sur les maladies osseuses rares et une série de TeleECHO spécifique à l'OI, chacune ayant lieu une fois par mois. Lors de chaque session virtuelle mensuelle, les intervenants présentent un bref exposé didactique, suivi de présentations de cas par les participants et d'une discussion de groupe sur le cas présenté. Les deux programmes offrent des crédits de CME gratuits dans le cadre du projet ECHO. Le calendrier complet des prochaines sessions ECHO sur les maladies osseuses rares est disponible à l'adresse [www.rbdalliance.org/echo](http://www.rbdalliance.org/echo).

### Vidéos éducatives et réunions professionnelles enregistrées



L'OIF met à disposition des enregistrements des réunions professionnelles passées sur sa chaîne YouTube. Il s'agit notamment des présentations de les maladies osseuses rares et TeleECHO sur l'OI, des symposiums scientifiques de l'Alliance pour les maladies osseuses rares, des mises à jour de la recherche de l'OI, et bien plus encore. Nous disposons également d'une grande variété d'enregistrements destinés aux patients, y compris des sessions des conférences nationales de l'OIF en anglais, en espagnol et en français. Consultez la chaîne YouTube de l'OIF à l'adresse [www.youtube.com/@oifoundation](http://www.youtube.com/@oifoundation).

### Recherche

Financer et aider à diriger la recherche sur l'OI est un élément central de la mission de l'OIF. En plus des programmes énumérés ci-dessous, l'OIF collabore à de nombreuses initiatives de recherche et est l'un des principaux chercheurs du National Institutes of Health Brittle Bone Disorders Consortium, ainsi que le bénéficiaire de plusieurs prix antérieurs et actuels du Patient-Centered Outcomes Research Institute. L'OIF est également partenaire du projet international sur la douleur et du projet

international sur la santé des adultes et participe à l'administration de groupes de travail tels que la table ronde internationale des chirurgiens de l'OI.

### **Bourses Michael Geisman**

L'OIF accorde un financement aux stagiaires post-doctoraux qui travaillent actuellement sur des projets ayant un rapport évident avec l'OI, ou qui ont des projets qui leur permettront de développer une expertise dans la recherche sur l'OI.

### **Réunion scientifique annuelle de l'OIF**

Chaque année, l'OIF invite les principaux chercheurs et cliniciens de l'OI à participer à cette réunion de deux jours axée sur le partage des recherches actuelles et émergentes dans le domaine de l'OI.

### **Alliance pour les maladies osseuses rares (RBDA)**



La RBDA est une coalition d'organisations de défense des patients qui se concentre sur la formation professionnelle des professionnels de la santé, le développement de la recherche et l'aide aux patients et aux communautés touchées par les maladies osseuses rares. La RBDA est un programme de l'OI Foundation.

### **Consultations**

L'OIF peut mettre les professionnels de la santé locaux en contact avec des experts de l'OI dans tout le pays, dans de nombreuses disciplines, afin de les consulter sur les plans de traitement.

### **Registre OI**



Les personnes atteintes d'OI (18 ans et plus) et les parents d'enfants atteints d'OI sont encouragés à s'inscrire au registre OI. Le registre OI est une base de données de personnes atteintes d'OI qui souhaitent participer à la recherche sur l'OI. Une fois inscrit, vous commencerez à recevoir des informations sur les études à venir et les enquêtes en ligne sur l'OI. Pour en savoir plus et vous inscrire au registre de l'OI, consultez le site [www.oif.org/OIregistry](http://www.oif.org/OIregistry).

## **Ressources de l'OIF pour les membres de la communauté**

Le centre d'information de l'OIF répond chaque année à plus de 12 000 demandes de renseignements émanant de patients et de professionnels de la santé. Les membres peuvent contacter l'OIF à l'adresse [bonelink@oif.org](mailto:bonelink@oif.org) ou appeler le 844-899-7579 pour poser des questions sur l'OI ou les ressources qui y sont liées. En plus de répondre aux demandes individuelles, l'OIF gère les ressources suivantes :

### **Répertoires des cliniques et des professionnels de la santé**



L'OIF reçoit le plus souvent des demandes de renseignements de la part de membres de la communauté à la recherche de professionnels de la santé ayant une expérience dans le traitement de l'OI dans leur région. L'OIF tient à jour un annuaire de plus de 60 cliniques spécialisées dans le traitement de l'ostéoporose et de la santé osseuse aux États-Unis, ainsi qu'un annuaire de médecins expérimentés dans le traitement de l'ostéoporose, créé par la communauté.

### **Fiches d'information**



L'OIF a publié de nombreuses fiches d'information sur des sujets liés à la compréhension et à la vie avec l'OI. Les thèmes abordés sont notamment la génétique, la chirurgie,

la planification familiale, les soins dentaires et les problèmes respiratoires. La liste complète des fiches d'information est disponible sur le site [www.oif.org/factsheets](http://www.oif.org/factsheets).

## Apprentissage virtuel



Le site web de l'OIF abrite une bibliothèque d'enregistrements vidéo sur des sujets liés à la gestion de l'OI. Les vidéos sont une collection de conférences virtuelles, d'appels communautaires et de podcasts. De nombreuses vidéos sont également disponibles en français et en espagnol. Consultez la chaîne YouTube de l'OIF sur [www.youtube.com/@oifoundation](http://www.youtube.com/@oifoundation).

## Bulletins d'information

Inscrivez-vous pour recevoir le bulletin d'information imprimé de l'OIF, Breakthrough, et les bulletins électroniques mensuels pour connaître les événements, les programmes et les ressources à venir pour les membres de la communauté de l'OI.

## Conférences régionales et nationales

L'OIF organise tous les deux ans une conférence nationale qui réunit pendant trois jours entre 500 et 800 familles de l'OI pour des sessions éducatives et des événements sociaux. Les conférences régionales ont un format similaire, mais il s'agit de réunions d'une journée qui se tiennent fois par an dans des villes des États-Unis. Les familles peuvent bénéficier d'une aide financière pour participer aux deux programmes. Pour en savoir plus, consultez le site [www.oif.org.conference](http://www.oif.org.conference).

## Soutien mutuel

Le programme des groupes de soutien OI vise à offrir aux membres de la communauté OI un espace de partage, d'éducation et de socialisation. Le programme des groupes de soutien est divisé en cinq groupes régionaux (Nord-Est, Sud-Est, Sud-Ouest, Midwest et Ouest) et en groupes d'affinité de l'OI. Les groupes de soutien régionaux ont pour but de favoriser un sentiment d'appartenance à la communauté et de fournir des informations régionales aux membres de la communauté de l'OI dans des régions spécifiques. Les groupes de soutien par affinité sont des groupes nationaux des personnes ayant un intérêt commun ou une caractéristique d'identification commune.

## Possibilités de participer à la recherche

Le registre de l'OI donne aux membres des informations sur les nouvelles recherches sur l'OI et la possibilité de participer à des études approuvées par l'IRB. De plus amples informations sur le registre de l'OI sont disponibles sur [www.oif.org/oiregistry](http://www.oif.org/oiregistry).

## Aide financière

**Le programme Jeanie Coleman Impact Grant** fournit des équipements et des services qui améliorent la qualité de vie des familles vivant avec l'OI. Les articles qui ont été attribués par le passé comprennent (sans s'y limiter) les fauteuils roulants et les rampes d'accès, les prothèses auditives, les appareils technologiques (ordinateurs portables, tablettes), l'adaptation du domicile et les vans accessibles. Le financement varie entre 500 et 25 000 dollars.

**La bourse Edward D. Cranston College Scholarship** est destinée aux étudiants qui s'inscrivent ou ont été admis dans un établissement d'enseignement supérieur ou une université. La préférence pour cette bourse est basée sur une combinaison de mérite et de besoins financiers. Les bourses vont de 250 à 10 000 dollars et peuvent couvrir tous les frais liés à la fréquentation de l'établissement, y compris les frais de scolarité, les livres et l'hébergement.

## Registre OI

Les personnes atteintes d'OI (18 ans et plus) et les parents d'enfants atteints d'OI sont encouragés à s'inscrire au registre OI. Le registre OI est une base de données de personnes atteintes d'OI qui souhaitent participer à la recherche sur l'OI. Une fois inscrit, vous commencerez à recevoir des informations sur les études à venir et les enquêtes en ligne sur l'OI. Pour en savoir plus et vous inscrire au registre de l'OI, consultez le site [www.oif.org/OIregistry](http://www.oif.org/OIregistry).

*Il peut être utile d'afficher ce dépliant dans votre chambre pendant votre séjour à l'hôpital, ou sur votre fauteuil roulant, pour informer l'entourage des précautions à prendre lorsqu'on s'occupe d'une personne atteinte d'OI.*

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

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

Manipulez-moi toujours avec délicatesse.

**Je suis atteint d'ostéogenèse imparfaite (OI)**, ce qui signifie que je peux avoir :

- Os fragiles
- Dents fragiles
- Peau fragile
- Il peut être difficile de se coucher à plat
- Articulations lâches
- 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 tension artérielle manuellement**, en utilisant un brassard pédiatrique si nécessaire.

- **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 médecin \_\_\_\_\_ Téléphone \_\_\_\_\_

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

## Nosologie (classifications) de l'ostéogenèse imparfaite

TYPE D'OI	HÉRITAGE	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	Létal	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	AD	Histologie variable et distincte	IFITM5
VI	AR	Modérée/grave	SERPINF1
<b>DÉFAUTS DANS LA MODIFICATION DU COLLAGÈNE</b>			
VII	AR	Grave (hypomorphe) Grave/létal (nul)	CRTAP
VIII	AR	Grave/létal	LEPRE1
IX	AR	Modéré/létal	PIIB
XIV	AR	Grave	TMEM38B
<b>DÉFAUTS DE PLIAGE ET DE RÉTICULATION DU COLLAGÈNE</b>			
X	AR	Grave/létal	SERPINH1
XI/BRKS1	AR	Léger/grave	FKBP10
BRKS2	AR	Modérée/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	Modérée/grave	MBTPS2
XIX	AR	Grave	FAM46A/TE NT5A
XX	AR	Progressif grave/létal	MESD
XXI	AR	Grave + neuro-développementale	KDEL2
XXII	AR	Grave	CCDC134

*Abréviations :*

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

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

## Glossaire

AINS	Les anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS) sont des médicaments largement utilisés pour soulager la douleur, réduire l'inflammation et faire baisser une température élevée.
Appareil orthopédique	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.
Attelle	Tout matériau rigide utilisé pour immobiliser une fracture ou une luxation, ou pour maintenir une partie du corps dans une position fixe.
BBDC	Le Brittle Bone Disorders Consortium est un programme multicentrique qui vise à comprendre et à fournir de meilleures options de traitement pour tous les types d'ostéogenèse imparfaite (OI).
Bisphosphonates	Catégorie de médicaments, généralement utilisés pour traiter l'ostéoporose, qui préviennent la perte de densité osseuse.
Chirurgie	Traitement des blessures ou des troubles du corps par incision ou manipulation, notamment à l'aide d'instruments.
Collagène	Principale protéine structurelle de divers tissus conjonctifs de l'organisme.
Densité minérale osseuse (DMO)	La quantité de minéraux osseux (c'est-à-dire de calcium) dans le tissu osseux.
Dépliant « Manipulez-moi avec précaution »	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.
Echocardiogramme	Test de l'action du cœur utilisant des ondes ultrasonores pour produire un affichage visuel ; détecte le flux sanguin à travers les valves cardiaques et le mouvement des parois cardiaques.
Fracture	Une fissure ou une cassure dans un objet ou un matériau dur, généralement un os.
Implant cochléaire	Un implant cochléaire est un petit appareil électronique complexe qui peut aider à donner un sens sonore à une personne profondément sourde ou malentendante.
Impression basilaire (BI)	On parle d'impression basilaire lorsque le sommet de la colonne vertébrale s'enfonce dans la base du crâne. Cela provoque un pincement et une pression sur le tronc cérébral.
Inhibiteur de RANKL	RANKL est l'abréviation de récepteur activateur du facteur nucléaire kappa bêta (NFkB ligand). Les inhibiteurs du RANKL sont utilisés dans le traitement de l'OI.
Kyphose	Une courbure excessive de la colonne vertébrale vers l'extérieur, qui provoque un arrondi ou une courbure du dos.
Malocclusion	On parle de malocclusion lorsque les dents supérieures et inférieures ne sont pas alignées lorsque l'on ferme la bouche.

## Glossaire

Mosaïcisme	Le fait d'être composé de cellules de deux populations cellulaires génétiquement différentes, généralement l'une normale et l'autre porteuse d'une mutation. Le plus souvent, les personnes qui présentent une mosaïque de mutations de l'OI sont assez légères ou ne consultent un médecin que lorsqu'elles ont un enfant gravement atteint.
Nosologie	Branche de la science médicale qui s'occupe de la classification des maladies.
Ostéogenèse imparfaite (OI)	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.
Ostéogenèse imparfaite de type I	Il s'agit du type d'OI le plus courant et le plus bénin, qui présente peu de symptômes évidents. Les personnes atteintes d'OI de type I peuvent avoir une taille normale ou proche de la normale.
Ostéogenèse imparfaite de type II	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.
Ostéogenèse imparfaite de type III	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.
Ostéogenèse imparfaite de type IV	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.
Ostéogenèse imparfaite de type V	Un type modéré d'OI qui est similaire à l'OI de type IV en ce qui concerne la sévérité du squelette. 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.
Ostéogenèse imparfaite de type VI	Il s'agit d'un type d'OI à formation progressive qui est rare et dont l'apparence est similaire à celle du type III. L'OI de type VI se caractérise par un défaut de minéralisation des os. La mutation de l'OI de type VI ne se situe pas dans la voie du collagène et se transmet de manière récessive.
Ostéogenèse imparfaite de type VII	L'OI de type VII est une forme sévère d'OI qui présente un mode de transmission récessif et qui est généralement létale. L'OI de type VII est due à l'absence de la protéine CRTAP, importante pour la modification du collagène.

Ostéogénèse imparfaite de type VIII	L'OI de type VIII est une forme sévère d'OI qui peut être létale et dont le mode de transmission est récessif. L'OI de type VIII est causée par l'absence de l'enzyme P3HI, importante pour la modification du collagène. L'OI de type VIII s'accompagne d'un grave déficit de croissance et d'une minéralisation insuffisante du squelette.
Osteogenesis Imperfecta Foundation (OIF, « Fondation pour l'ostéogénèse imparfaite »)	Organisme de santé bénévole dont la 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.
Ostéoporose	L'ostéoporose est une maladie des os qui se développe lorsque la densité minérale osseuse et la masse osseuse diminuent, ou lorsque la structure et la solidité des os se modifient. Cela peut entraîner une diminution de la solidité des os qui peut augmenter le risque de fractures (os cassés).
Ostéotomie	Une ostéotomie est une intervention chirurgicale qui consiste à couper de l'os (et parfois à ajouter du tissu osseux) pour remodeler ou réaligner vos os.
Plâtre en fibre de verre	Un moulage en plâtre fait de fibre de verre, qui est plus légère que le plâtre de Paris.
Pluridisciplinaire	Combinaison ou implication de plusieurs disciplines académiques ou spécialisations professionnelles dans une approche d'un sujet ou d'un problème.
Procédure	Une opération chirurgicale.
Prolapsus de la valve mitrale	Le prolapsus de la valve mitrale, également appelé MVP, est une affection dans laquelle les deux feuillets de la valve mitrale ne se ferment pas en douceur ou de manière uniforme, mais se gonflent (prolapsus) vers le haut dans l'oreillette gauche.
Reflux/acidité gastrique	Lorsque le contenu de l'estomac remonte dans l'œsophage.
Scanner DEXA ou DXA	Test non invasif qui mesure la densité minérale osseuse. Il est utilisé pour déterminer si une personne est exposée à un risque de fracture.
Signes vitaux	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.
SSPT	Le syndrome de stress post-traumatique (SSPT) est un trouble qui se développe chez certaines personnes ayant vécu un événement choquant, effrayant ou dangereux.
Stapédectomie	La stapédectomie est une intervention chirurgicale qui consiste à retirer l'os de l'étrier de l'oreille moyenne et à le remplacer par une prothèse.
Test de densité osseuse	Un test qui permet d'estimer la densité osseuse et la probabilité de se fracturer un os.
Test de la fonction pulmonaire	Tests non invasifs qui montrent le bon fonctionnement des poumons.
THS	Le traitement hormonal substitutif (THS) est un traitement utilisé pour soulager les symptômes de la ménopause. Il remplace les hormones féminines qui sont en baisse pendant la ménopause.

# Références

- 1 Multidisciplinary Teamwork Ensures Better Healthcare Outcomes, Association for Talent Development, last accessed 06/27/2023, <https://www.td.org/insights/multidisciplinary-teamwork-ensures-better-healthcare-outcomes>
- 2 What Audiologists Do, U.S. Bureau of Labor Statistics, last accessed 06/14/2023, <https://www.bls.gov/ooh/healthcare/audiologists.htm#tab-2>
- 3 Cardiologist, Cleveland Clinic, last accessed 06/14/2023, <https://my.clevelandclinic.org/health/articles/21983-cardiologist>
- 4 Dentist, Cleveland Clinic, last accessed 06/14/2023, <https://my.clevelandclinic.org/health/articles/24448-dentist>
- 5 Dietitians and Nutritionists, U.S. Bureau of Labor Statistics, last accessed 06/14/2023, <https://www.bls.gov/ooh/healthcare/dietitians-and-nutritionists.htm#:~:text=Dietitians%20and%20nutritionists%20counsel%20clients,help%20people%20lead%20healthy%20lives>
- 6 What is an Endocrinologist?, WebMD Editorial Contributors, last accessed 06/14/2023, <https://www.webmd.com/a-to-z-guides/what-is-an-endocrinologist>
- 7 Genetic Counseling, National Human Genome Institute, last accessed 06/14/2023, <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Genetic-Counseling>
- 8 Mental health professional, WIKIPEDIA, last accessed 06/14/2023, [https://en.wikipedia.org/wiki/Mental\\_health\\_professional](https://en.wikipedia.org/wiki/Mental_health_professional)
- 9 Neurologist, Cleveland Clinic, last accessed 06/14/2023, <https://my.clevelandclinic.org/health/articles/22277-neurologist>
- 10 Occupational Therapists, U.S. Bureau of Labor Statistics, last accessed 06/14/2023, <https://www.bls.gov/ooh/healthcare/occupational-therapists.htm#tab-2>
- 11 Orthopedic Surgeons: Seven Things You Need to Know, Penn Musculoskeletal and Rheumatology Blog, last accessed 06/14/2023, <https://www.pennmedicine.org/updates/blogs/musculoskeletal-and-rheumatology/2019/december/ortho-surgeons-7-things-to-know>
- 12 Becoming a PT, American Physical Therapy Association, last accessed 06/14/2023, <https://www.apta.org/your-career/careers-in-physical-therapy/becoming-a-pt>
- 13 Pulmonologist, Cleveland Clinic, last accessed 06/14/2023, <https://my.clevelandclinic.org/health/articles/22210-pulmonologist>
- 14 Dental Care for People with Osteogenesis Imperfecta, Brittle Bone Society, last accessed 06/27/2023, [https://www.brittlebone.org/wp-content/uploads/2022/02/87045\\_Dental\\_Care.pdf](https://www.brittlebone.org/wp-content/uploads/2022/02/87045_Dental_Care.pdf)
- 15 [Pregnancy in women with osteogenesis imperfecta: pregnancy characteristics, maternal, and neonatal outcomes.](#)  
Rao R, Cuthbertson D, Nagamani SCS, Sutton VR, Lee BH, Krischer J, Krakow D. Am J Obstet Gynecol MFM. 2021 Jul;3(4):100362. doi: 10.1016/j.ajogmf.2021.100362. Epub 2021 Mar 26. PMID: 33781976; PMCID: PMC9448563.
- 16 [Cesarean delivery is not associated with decreased at-birth fracture rates in osteogenesis imperfecta.](#)  
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. Genet Med. 2016 Jun;18(6):570-6. doi: 10.1038/gim.2015.131. Epub 2015 Oct 1. PMID: 26426884; PMCID: PMC4818203.
- 17 [Effect of the Women's Health Initiative on osteoporosis therapy and expenditure in Medicaid.](#)  
Udell JA, Fischer MA, Brookhart MA, Solomon DH, Choudhry NK. J Bone Miner Res. 2006 May;21(5):765-71. doi: 10.1359/jbmr.060119. PMID: 16734392.
- 18 [What the gastroenterologist should know about the gastrointestinal safety profiles of bisphosphonates.](#)  
Graham DY. Dig Dis Sci. 2002 Aug;47(8):1665-78. doi: 10.1023/a:1016495221567. PMID: 12184516.
- 19 [Patient-reported prevalence of gastrointestinal issues in the adult skeletal dysplasia population with a concentration on osteogenesis imperfecta.](#)  
LoTurco HM, Carter EM, McInerney DE, Raggio CL. Am J Med Genet A. 2022 May;188(5):1435-1442. doi: 10.1002/ajmg.a.62658. Epub 2022 Feb 1. PMID: 35106923.
- 20 [Approach to the Patient: Pharmacological Therapies for Fracture Risk Reduction in Adults With Osteogenesis Imperfecta.](#)  
Liu W, Lee B, Nagamani SCS, Nicol L, Rauch F, Rush ET, Sutton VR, Orwoll E. J Clin Endocrinol Metab. 2023 Jun 16;108(7):1787-1796. doi: 10.1210/clinem/dgad035. PMID: 36658750; PMCID: PMC10271227.

- 21 [A multicenter study to evaluate pain characteristics in osteogenesis imperfecta](#). Rodriguez Celin M, Kruger KM, Caudill A, Murali CN, Nagamani SCS; Members of the Brittle Bone Disorders Consortium (BBDC); Smith PA, Harris GF. Am J Med Genet A. 2023 Jan;191(1):160-172. doi: 10.1002/ajmg.a.63009. Epub 2022 Oct 22. PMID: 36271817.
- 22 [https://www.youtube.com/watch?v=Tru\\_yarP\\_og&list=PL0wLXFCyQfmKwSYVmFjgNjCpMSn-uzvjr&index=4](https://www.youtube.com/watch?v=Tru_yarP_og&list=PL0wLXFCyQfmKwSYVmFjgNjCpMSn-uzvjr&index=4)  
Informations tirées de la présentation du Dr. Mahim Jain (Kennedy Krieger Institute).
- 23 [https://www.youtube.com/watch?v=2EAGnXniBHQ&list=PL0wLXFCyQfmJzsw831Q\\_B5hCBQ5At\\_cb&index=2](https://www.youtube.com/watch?v=2EAGnXniBHQ&list=PL0wLXFCyQfmJzsw831Q_B5hCBQ5At_cb&index=2)  
Informations tirées de la présentation du Dr. Mahim Jain (Kennedy Krieger Institute).
- 24 [Bisphosphonate therapy for osteogenesis imperfecta](#). Dwan K, Phillipi CA, Steiner RD, Basel D. Cochrane Database Syst Rev. 2016 Oct 19;10(10):CD005088. doi: 10.1002/14651858.CD005088.pub4. PMID: 27760454; PMCID: PMC6611487.
- 25 Health Care Proxy, Human Rights Campaign, last accessed 06/27/2023, <https://www.hrc.org/resources/health-care-proxy>
- 26 What's the Difference Between a Health Care Proxy vs. Power of Attorney? Western & Southern Financial Group, last accessed 06/27/2023, <https://www.westernsouthern.com/retirement/health-care-proxy-vs-power-of-attorney#:~:text=The%20biggest%20difference%20between%20a,private%2C%20financial%20and%20business%20matters>
- 27 Preparing a Living Will, National Institute on Aging (NIH), last accessed 06/14/2023, <https://www.nia.nih.gov/health/preparing-living-will#:~:text=A%20living%20will%20is%20a,own%20decisions%20about%20emergency%20treatment>



656 Quince Orchard Rd., Suite 650 Gaithersburg, MD 20878

Téléphone : (301) 947-0083

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

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

Une version électronique du *Guide sur la santé des adultes*  
est disponible à l'adresse suivante : [www.oif.org/adulttoolkit](http://www.oif.org/adulttoolkit)