



La consultation OI CHUV Un modèle pour la transition

**Pr Luisa Bonafé, Centre des maladies
moléculaires, pédiatre**

**Dr Bérengère Aubry-Rozier, Centre des
maladies osseuses, adultes**

**Mme Thérèse Stutz, présidente
association OI Swiss**



Ostéogénèse imparfaite

Fractures

Déformations

Petite taille

Sclères bleues



Ostéogénèse imparfaite

Anomalie biologique du collagène de type 1
(le “collagène de l’os”)

Plus de 20 gènes identifiés, 4 types cliniques

Type	Freq.	Taille	Sclères	Surdité	Dent. imp.	Deformation os
I	40%	N-↓	Bleu	50%-60%	variable	rare
II	20%	↓↓↓	Bleu	--	--	Très sévères
III	15%	↓↓↓	Bleu-gris	fréquente	oui	sévères
IV	5%	↓	normal-gris	40%	variable	modérées

Sillence and Rimoin, 1978

Organisation de la consultation OI CHUV

Consultations multidisciplinaires :

- ✓ Pédiatre spécialiste OI
- ✓ Rhumatologue spécialiste OI
- ✓ Généticienne spécialiste OI
- ✓ Chirurgien orthopédique pédiatre spécialiste OI
- ✓ Physiothérapeutes spécialistes maladies du collagène, enfants et adultes

Organisation de la consultation OI CHUV

Consultations multidisciplinaires :

- ✓ Dentiste spécialiste de l'odontogénèse imparfaite
- ✓ ORL spécialiste des atteintes auditives dans l'OI
- ✓ Laboratoire de diagnostic moléculaire et de recherche

Organisation de la consultation OI CHUV

- ✓ Groupe OI CHUV : depuis 5 ans
- ✓ Prise en charge personnalisée : discutée lors de réunion multidisciplinaire. Préparation de la transition. Consultations si besoin ET bilan annuel lors de la journée OI
- ✓ Analyse génétique et précision de la mutation responsable de l'OI chez chaque patient (laboratoire CMM)

Organisation de la consultation OI CHUV

- ✓ Groupe OI CHUV : depuis 5 ans

- ✓ Travail sur l'amélioration de la prise en charge clinique :
 - Besoins pour les patients d'améliorer leur activité physique (travail de Mme Mia Freymond Morisod, physiothérapeute)
 - Mise en place d'un programme d'évaluation et de recommandations de traitements pour les patients avec OI

Recommandations pour la prise en charge physiothérapeutique des patients atteints d'Ostéogénèse Imparfaite

Ce document s'adresse aux physiothérapeutes amenés à traiter des patients atteints d'Ostéogénèse Imparfaite (OI). Les objectifs sont d'apporter des informations claires et utiles au sujet de cette maladie orpheline rare et de proposer des recommandations pour la prise en charge de ces patients. Celles-ci se basent non seulement sur la littérature scientifique mais également sur l'expérience clinique.

1. Introduction

L'OI ou maladie des os de verre est une maladie génétique due à un défaut de synthèse du collagène. Sa principale caractéristique est une **fragilité osseuse accrue**. A cela s'ajoutent des problèmes musculo-squelettiques, tels que petite taille, faiblesse musculaire, laxité ligamentaire et déformations du rachis¹.

En raison de sa malléabilité, l'os se déforme sous l'effet du poids du corps. Les os longs se courbent alors en arc de cercle, augmentant ainsi le risque de fractures. Les cals osseux secondaires aux fractures participent également à ces déformations. En conséquence, des rétractions musculaires et articulaires se créent et entraînent de graves séquelles fonctionnelles². L'OI se caractérise également par d'autres troubles extra-squelettiques associés, comme la dentinogénèse imparfaite (DI), la surdité³ ou des troubles cardio-respiratoires⁴.

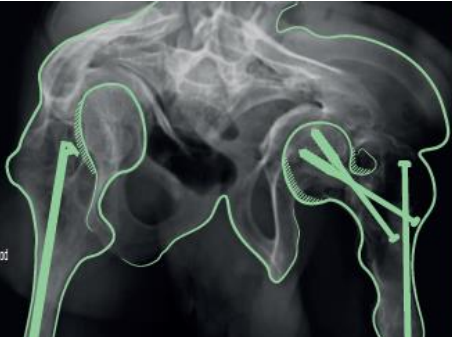
En 1979, Sillence développa un système de classification basé sur des évidences génétiques et cliniques⁵. En 2011, on distingue plusieurs mécanismes génétiques et pathogénétiques, mais la classification de Sillence a été maintenue comme classification clinique (types I à IV de sévérité variable).

Type	Sévérité clinique	Tableau clinique
I	Légère	- Taille normale ou peu diminuée - Fragilité osseuse peu sévère, déformation des os longs rare - Tassements vertébraux avec scoliose fréquents - Hyperlaxité ligamentaire
II	Mort périnatale	- Forme la plus sévère - Mort par insuffisance respiratoire
III	Sévère	- Forme viable la plus grave - Taille très diminuée - Fragilité osseuse sévère, fractures fréquentes et déformation des os longs - Scoliose sévère avec risque de complications cardio-respiratoires - DI
IV	Modérée	- Groupe très hétérogène - Taille normale ou peu diminuée - Déformations modérées du rachis - DI

La prévalence de cette maladie est de 1 pour 10'000 à 20'000 naissances.

Organisation de la consultation OI CHUV

- ✓ Travail sur l'amélioration de la prise en charge clinique :
 - Evaluation de la marche pour mesurer les bénéfices de la rééducation : Dr Aline Bregou, Dr Julien Favre
 - Evaluation de la qualité osseuse en plus de la quantité osseuse: Dr Bérengère Aubry-Rozier, Pr Didier Hans
 - Evaluation des troubles vestibulaires / auditifs: Dr Céline Richard, Pr Luisa Bonafe, Dr Aubry-Rozier, Dr Sheila Unger
 - Recherche de nouvelles bases génétiques de l'OI (panel de gènes OI, analyse de l'exome): laboratoire CMM
Dr Campos-Xavier, Pr Bonafé, Pr Superti-Furga, Dr Unger



LA MALADIE DES OS DE VERRE
Mardi 11 octobre 2016, 9:00 - 10:30


5ème Journée de l'ostéogenèse imparfaite CHUV
Conférences pour les patients et leurs familles,
avec temps de rencontre et d'échange

- La densitométrie osseuse chez l'enfant
- Les atteintes ORL dans l'OI
- Résultats de l'étude de la marche
- Activité physique et OI
- Analyses génétiques dans l'OI, mise à jour

CHUV - Hôpital orthopédique (HO) - Auditorium Placide Wood
SANS INSCRIPTION
Information : www.info-maladies-rares.ch

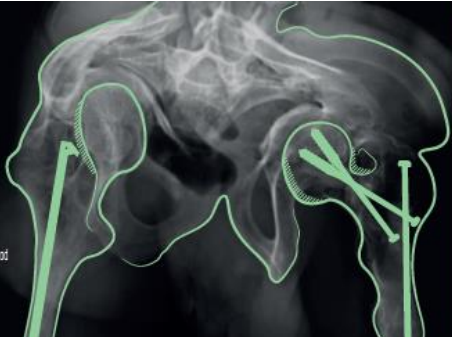
Département de l'appareil locomoteur

**5ème Journée
de l'ostéogenèse
imparfaite**



Journées OI annuelle

- Objectifs :
- Bilan clinique annuel
 - Education / enseignement patient et famille
 - Rencontre conviviale



LA MALADIE DES OS DE VERRE
Mardi 11 octobre 2016, 9:00 - 10:30


5ème Journée de l'ostéogenèse imparfaite CHUV
Conférences pour les patients et leurs familles,
avec temps de rencontre et d'échange

- La densitométrie osseuse chez l'enfant
- Les atteintes ORL dans l'OI
- Résultats de l'étude de la marche
- Activité physique et OI
- Analyses génétiques dans l'OI, mise à jour

CHUV - Hôpital orthopédique (HO) - Auditorium Placide Wood
SANS INSCRIPTION
Information : www.info-osteos-rares.ch

Département de l'appareil locomoteur

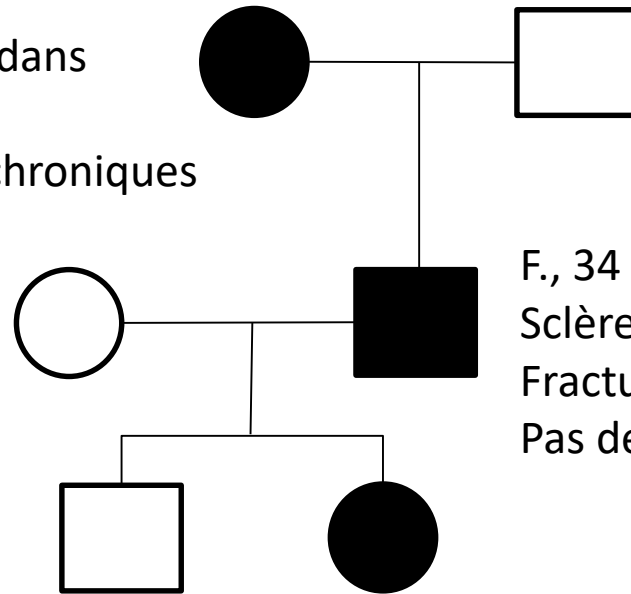
5ème Journée
de l'ostéogenèse
imparfaite



Journées OI annuelle

Objectifs : Préparation à la transition
Parents (grands parents) et enfants sont tous
présents le même jour
Partage de connaissances
« Partenariat thérapeutique »

C., 54 ans
Sclères bleues
Fractures multiples dans l'enfance
Douleurs osseuses chroniques



F., 34 ans
Sclères bleues
Fractures multiples dans l'enfance
Pas de fracture après 20 ans

L. 2 ans
Sclères bleues
Fracture du femur à 2 mois
Fracture du tibia à 10 mois

**Mutation dans COLLAGENE 1
OI type 1 (légère)**

*Diagnostic chez l'enfant → →
des soins adaptés à toute la famille*

Transition enfant / adulte

Les intervenants “pédiatriques” et “adultes” se rencontrent:
passage du dossier, historique, antécédents
passage assécurologique
passage de responsabilités du soignant au jeune



Accès à la consultation

Portail d'entrée Site internet / Intranet / portail romand des maladies rares / orphanet / demande du médecin traitant

orphanet
Le portail des maladies rares et des médicaments orphans

Les maladies rares sont rares, mais les malades nombreux

RECHERCHE SIMPLE

Nom de maladie: Ostéogénèse imparfaite → OK
Pays: Suisse
Centre de référence: Consultation spécialisée, Consult. Ostéopathe, Les deux types de consultation

Consultation de Postéogénèse imparfaite adulte
Osteogenesis imperfecta - clinic for adult

Rhumatologie et Centre des maladies osseuses Niveau orthopédique Centre Hospitalier Universitaire Vaudois CHUV	Téléphone : +1 (021) 314 52 10 Aide Téléphone : - Fax : +1 (021) 314 19 33	Age : Tous âges Type(s) : Consultations (spécialisées)
Avenue Pierre-Decker 4 1011 LAUSANNE SUISSE	Site Internet : chuv.ch/medecins/orphanet/	
Plus d'informations	Numéro Orphanet : ORPH4410547	

CHARGÉ(S) DE CONSULTATION
Dr Sébastien AUBRY - [RUMER](#)

Description de l'activité : [?]

Informations complémentaires
Plus d'information sur cette consultation
> Maladies (groupes de maladies (1))
> Maladies (2)

INFO maladies rares

Accueil Maladies et consultations Informations générales Ressources utiles Actualités et événements Notre équipe Nous contacter

Le portail romand d'information sur les maladies rares

Informier et orienter les patients, leurs proches et les professionnels vers les consultations spécialisées en Suisse romande et vers les ressources utiles.

Contact/Helpline Lundi-Jeudi 9h-12h et 14h-16h
0848 314 372 (tarif local) email

Facebook Twitter

Un partenariat CHUV HUG (Hospitaux Universitaires de Genève) orphanet

Rechercher une maladie, une consultation, un médecin spécialiste.
ex: myopathie, neurologie, nom de médecin

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z

Objectifs

- ✓ Offrir un diagnostic et un traitement à la pointe.
- ✓ Education thérapeutique des patients et leurs familles.
- ✓ Assurer une transition enfant/adulte harmonieuse.
- ✓ Participer à la recherche clinique.
- ✓ Enseigner.



[Über uns](#) >

[News](#)

[Was ist OI?](#) >

[Behandlung der OI?](#) >

[Publikationen](#) >

[Spenden](#)

[Kontakt](#)

Q



+41 (0) 43 300 97 60

geschaeftsstelle@glasknoc

hen.ch



Herzlich Willkommen!

Schweizerische Vereinigung Osteogenesis Imperfecta