

XVI I^E Journées Nationales de l'Ostéogénèse Imparfaites

La Turballe (44) les 1er & 2 avril 2006 à Pen Bron

SOMMAIRE

SUMMARY

- 1 **Éditorial**
Editorial
 - 2 **Info**
 - L'OI Infos : votre journal !
*The OI Infos: your newspaper!***Témoignage**
 - Projet Auton'-home : bravo à Pierre Nazereau !
Project Auton' Home: cheer with Pierre Nazereau!
 - 3 **Agenda**
 - Réunion des membres d'Ile de France
Meeting of the members of Island of France
 - Réunion des correspondants régionaux
Meeting of the regional correspondents
 - Prix Littéraire "Handi-Livres 2006"
Literary Price "Handi-Books 2006"
 - 4 **Manifestations**
 - Les prénoms : Spectacle Picard
First names: Picardy Spectacle
 - Bridge au profit de l'AOI à Rouen
Bridge with the profit of the AOI in Rouen
 - 5 **Synthèses des groupes de réflexion**
 - Troubles et pathologies associées à l'OI
Disorders and pathologies associated with the OI
 - 6 **La grossesse et l'OI**
Pregnancy and the OI
 - 7 **L'OI qui se perçoit et qui ne se perçoit pas...**
The OI which is perceived and which is not perceived...
 - Merci aux Choralines et aux Sonneurs de la Turballe !
Thank you in Choralines and the Bell ringers for Turballe!
 - 8 **L'angoisse des nouveaux parents**
Anguish of the new parents
- Assemblée générale de l'Association
General meeting of Association
- | | |
|------|-------------------------------|
| I | RAPPORT MORAL |
| V | RAPPORT FINANCIER |
| VI | RAPPORT D'ACTIVITÉS GÉNÉRALES |
| VIII | COMPTES RENDUS SCIENTIFIQUES |
| X | RELATIONS INTERNATIONALES |
| XI | RAPPORT SUR LE SITE WEB AOI |
| XII | LES MOMENTS DE DÉTENTE... |
- 9 **Rencontres patients-médecins**
Meetings patient-doctors

Éditorial

Comme l'ont montré les historiens de la médecine, les progrès dans les diagnostics et traitements des maladies résultent souvent d'échanges d'informations entre les patients et les médecins. Les médecins savent habituellement identifier les maladies en cause derrière les souffrances et dérèglements, et proposer des traitements pour soulager ces souffrances. Mais seuls les patients ou leurs proches ressentent au quotidien les effets de la maladie ou des traitements, que les médecins ne soupçonnaient pas.

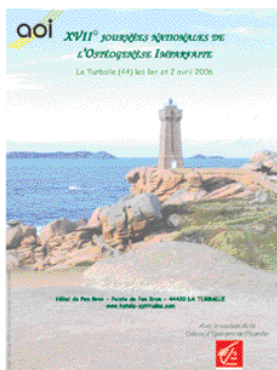
Les réunions annuelles de l'A.O.I. privilégient de tels échanges par le biais des journées de formation et des sessions « questions-réponses » formalisées, mais aussi en favorisant les discussions informelles et amicales entre médecins et patients. Les journées de la Turballe n'ont pas failli à cette règle en abordant les difficultés de vie au quotidien encore rencontrées, malgré les progrès décisifs récemment apportés par les bisphosphonates et les nouvelles techniques de chirurgie orthopédique.

L'intérêt et la confiance mutuelle manifestés au cours de ces échanges entre médecins et malades ont été des stimulants efficaces pour encourager les médecins à initier de nouvelles voies de recherche visant à améliorer, dans un premier temps, la croissance des enfants et la prise en charge de la douleur chez l'enfant et l'adulte.

Dr Michèle Garabédian,
Présidente du Conseil Scientifique de l'AOI
Spécialiste des maladies du calcium et du phosphore à
l'Hôpital Saint Vincent de Paul - Paris

L'OI INFOS : VOTRE JOURNAL !

Comme annoncé, ce numéro d'OI Infos est spécial. Dans les pages qui suivent, vous trouverez le compte-rendu complet des Journées Nationales :



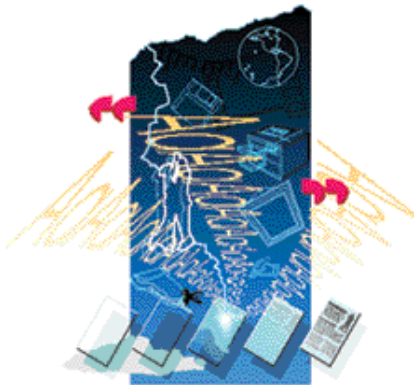
- les « ateliers » (groupes de réflexion) du dimanche matin
- l'assemblée générale (samedi après-midi), incluant le rapport moral, le rapport financier, les comptes-rendus des activités, le compte-rendu des activités du Conseil Scientifique, ainsi que les échanges auxquels ces rapports ont donné lieu

- les « Questions aux médecins », échange avec les spécialistes au cours de la matinée du samedi.

Nous espérons que ces comptes-rendus permettront à ceux qui n'ont pas pu participer à ces Journées de parta-

ger les informations importantes que nous avons pu échanger.

Dans le prochain numéro, vous retrouverez une composition plus habituelle. Et n'oubliez pas : **chacun peut apporter sa contribution pour qu'OI Infos soit un moyen de communication et d'information utile et vivant !**



Si vous voulez partager une expérience, si vous connaissez des « trucs et astuces » pour faciliter la vie des personnes atteintes d'OI, si vous souhaitez qu'une question médicale soit abordée, n'hésitez pas à prendre contact avec l'association ! Vos idées et articles sont les bienvenus.

Laurette Paravano

Témoignage

PROJET AUTON'-HOME : BRAVO À PIERRE NAZEREAU !

Depuis novembre 2004, sur le site web de l'AOI, je vous raconte à travers un blog le projet « auton'-home », cette grande aventure qui dans quelques semaines, va me permettre d'avoir un appartement entièrement adapté à ma forme d'OI. En mars, l'OPHLM d'Issy les Moulineaux a présenté ce projet au Prix « Confort de Vie », créé par le Crédit Foncier et la Fondation Caisse d'Epargne pour la Solidarité. Et ce Prix, nous l'avons remporté, première place dans la catégorie « Innovation technique » !

Pour moi, pour mon ami architecte qui travaille avec moi depuis deux ans, et pour tous ceux et toutes celles qui, de près ou de loin, nous ont aidé dans ce projet, ce Prix est une formidable récompense. Il nous a été remis conjointement, au cours d'une petite cérémonie très chaleureuse au siège du Crédit Foncier,



Prix remis à l'OPHLM d'Issy les Moulineaux, en présence de Pierre Nazereau, par les responsables du Crédit Foncier et de la Fondation Caisse d'Epargne.

cérémonie à laquelle était présente la Présidente de l'AOI, Nicole Champavier. Ce n'est pas la fin de l'aventure, bien au contraire. Car non seulement l'appartement lui-même n'est pas terminé, mais ce Prix «



M. Christian Nadé, directeur de l'OPHLM d'Issy les Moulineaux, présente le projet avec M. Frédéric Girard, architecte

Confort de Vie » va sans doute permettre de faire un peu de « publicité » autour du projet « auton'-home », pour que peut-être, il fasse des « petits »... ce serait une bien belle histoire, non ?

Pierre Nazereau

L'AOI tient à adresser ses plus sincères félicitations à Pierre pour ce projet ambitieux et pour sa ténacité ! Nous le remercions aussi chaleureusement de nous faire partager, avec patience et constance, son aventure grâce à son blog. Bravo et merci Pierre ! A quand la crémaillère ?!

Manifestations

LES PRÉNOMS :

SPECTACLE PICARD ORGANISÉ PAR 5 COLLÈGES AU PROFIT DE L'AOI

La 3^e Rencontre Chorales et Ensembles Instrumentaux a eu lieu le vendredi 19 mai 2006 à Poix de Picardie (80).

5 collèges et un ensemble vocal d'Amiens se sont réunis pour la bonne cause et le plus grand bonheur de nos oreilles :

- Collège des Fontaines de Poix de Picardie
- Collège La Rose des Vents de Friville-Escarbotin
- Collège Louis Jouvét de Gamaches
- Collège Joliot Curie de Longueau
- Collège Sagebien d'Amiens
- Ensemble vocal Amachœur

Merci à tous les élèves qui ont joué et chanté, aux adultes pour leurs magnifiques voix, aux accompagnateurs, aux parents, aux enseignants qui ont tous œuvré pour l'AOI et ont donné un moment de partage et de tolérance vis-à-vis de notre maladie.

Bravo car rassembler un aussi grand nombre et tout coordonner n'est pas une petite affaire !

Honorine Folie de Beaucamps-le-Vieux participait également à cette grande aventure (en classe de 4^e au Collège de Poix de Picardie).

Chantal Gatine

Le talent n'attend pas le nombre des années : la qualité remarquable des 4 concerts donnés par les collégiens Picards de cinq établissements en témoigne.

En revanche, l'insouciance qui, dit-on, caractérise la jeunesse, ne se justifierait pas en Picardie... Nous en avons eu la preuve à travers l'engagement de ces jeunes collégiens dans l'action qu'ils ont menée au profit de notre association, à l'occasion de ces concerts.

Cet esprit de solidarité nous a beaucoup touchés.

En effet, dans un des collèges participants, le contact avec

Honorine, jeune collégienne atteinte d'ostéogénèse imparfaite, a fait prendre conscience à ses camarades que la santé n'est pas un acquis pour tous et a impulsé cette démarche collective qui a trouvé écho auprès des quatre autres établissements.



Petite répétition

L'implication personnelle de chacun des professeurs de musique a permis la réalisation de ce projet destiné à soutenir notre association.

Le public était nombreux à chaque représentation et le niveau d'interprétation instrumentale et vocale du groupe était remarquable. La compétence

des enseignants a permis un beau résultat, proche du tour de force quand l'on sait qu'au final ces concerts regroupaient 200 collégiens dans un programme commun.

J'ai assisté au 4^{ème} et dernier concert de l'année qui s'est tenu à l'auditorium Dutilleux à Amiens. La soirée m'a enchantée. Elle marquait aussi la fin de l'année scolaire et une émotion certaine planait, laissant entrevoir une grande cohésion entre enseignants et élèves qui n'est probablement pas étrangère à une si belle réussite.

À la fin de la soirée, c'est avec une grande émotion que m'ont été remis deux chèques provenant de la collecte réalisée lors des deux concerts précédents au collège Louis-Jouvét de Gamaches et celui des Fontaines de Poix. L'ensemble de la collecte a permis de rassembler une belle somme et nous sommes très reconnaissants pour l'aide ainsi apportée à notre association.

Je m'associe, bien entendu, aux remerciements déjà formulés par Chantal Gatine envers tous ceux qui ont œuvré pour ce magnifique résultat, sans oublier les adultes de l'**Ensemble Vocal Amachœur** qui ont voulu aussi avec talent participer et apporter leur contribution à cette série de concerts remarquables.

Nicole Champavier



De vrais professionnels



BRIDGE AU PROFIT DE L'AOI À ROUEN

Nous remercions les membres du Club Inner Wheel de Rouen qui a organisé le 25 mars 2006 à Mont-Saint-Aignan (76) un bridge au profit de l'AOI. Ce club nous a remis un chèque de 500 €. Nous sommes très touchés de leur aide qu'ils renouvellent pour la seconde fois.

Chantal Gatine

Synthèses des groupes de réflexion

Lors des Journées Nationales de l'AOI à La Turballe, la matinée du dimanche a été consacrée aux « ateliers » : les participants se sont réunis en petits groupes pour discuter et échanger autour de sujets qui les touchaient ou les intéressaient.

Quatre thèmes ont été abordés cette année :

- Angoisse des nouveaux parents
- L'OI qui se perçoit et qui ne se perçoit pas : le vécu et le regard de l'autre
- Grossesse et OI
- Témoignages sur les troubles et pathologies associées à l'OI

Chaque atelier a ensuite donné lieu à une restitution en séance plénière.

Voici les comptes-rendus de ces ateliers.

TÉMOIGNAGES SUR LES TROUBLES ET PATHOLOGIES ASSOCIÉES À L'OI.

Le groupe de travail qui s'est réuni autour de cet atelier comprenait une douzaine de personnes, parents d'enfants OI et adultes OI de tous âges. Bien qu'il faille être prudent sur les liens de cause à effet entre les troubles de chaque patient et la maladie elle-même, certains sont évidents et clairement identifiés par le corps médical (surdité, atteinte des dents). D'autres ne le sont pas (hypersudation), ou encore sont reconnus mais peu étudiés (douleurs chez l'adulte).

La pathologie osseuse reste prépondérante, surtout chez les enfants. Les troubles associés surviennent plus tard à l'âge adulte (surdité, troubles cardiaques), sans que l'on puisse les prévoir. Ce risque de survenue sans lien évident avec la sévérité de la maladie est source d'anxiété pour les parents et les jeunes adultes. Quoi qu'il en soit, la classification proposée sur les différents types d'OI, fonction de leur degré et des signes associés, est certes utile aux médecins, mais de peu d'intérêt pour le patient. En effet, chaque cas apparaît être particulier, avec son histoire propre. Les patients OI de même type semblent s'évaluer de manière différente, selon la qualité de la prise en charge de leur maladie et de leur hygiène de vie.

L'OI ne se résume pas à une ostéoporose, et les pathologies associées s'accumulent avec l'âge. A ce titre, l'instauration d'un médecin référent, filtrant l'accès aux spécialistes, est perçue par certains comme une gêne à leurs diagnostics et leurs traitements. Les pathologies associées suivantes ont été discutées :

- Les douleurs (osseuses, vertébrales, musculaires) sont au premier plan. Si l'information et la prise en charge thérapeutique semblent satisfaisantes chez les enfants, elles le sont moins chez les adultes. Les participants rapportent leurs auto traitements tels que l'homéopathie, la morphine ou l'ostéopathie. Les effets des bisphosphonates sur la douleur sont spectaculaires chez les enfants, mais plus aléatoires chez les adultes. Il est nécessaire de sensibiliser les services d'urgences pour un meilleur contrôle des douleurs aiguës, c'est-à-dire celles associées aux fractures.

- La fatigue musculaire, avec une perte de l'endurance physique. Plusieurs personnes témoignent du bénéfice d'une activité physique et du sport, à condition qu'ils

soient dirigés, pour renforcer les muscles et les os.

- Les troubles respiratoires, avec la nécessité de prévenir l'insuffisance respiratoire.

- Les hématomes, méconnus par les médecins au point que certains continuent à penser que leur présence est un signe en faveur du diagnostic de maltraitance.

- L'hyperlaxité ligamentaire, avec risque de luxation (déboîtement) des articulations.

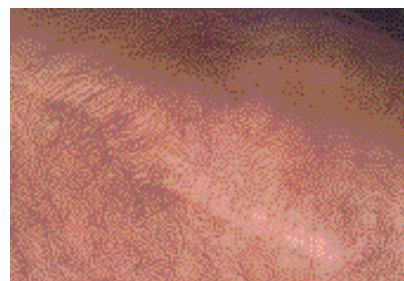
- La surdité, avec toute la difficulté d'appréhender le risque de survenue à l'âge adulte.

- Les malformations dentaires, pour lesquelles il est aujourd'hui difficile de trouver des centres de soins compétents.

- Les complications cardiaques (dysfonctionnement des valves), probablement rares mais dont on connaît mal la fréquence exacte et le mode de surveillance nécessaire à un diagnostic précoce (échographie ? quand ? périodicité ?)

- Les cicatrices lâches et atrophiques, pouvant être prévenues en retardant l'ablation des points de suture de quelques jours.

- Pour certains, des troubles digestifs.



En conclusion, les participants ont souligné les problèmes de couverture par la sécurité sociale de ces troubles associés, par exemple le remboursement des appareils auditifs trop souvent renouvelés. L'hygiène de vie et l'attention à soi sont des éléments importants pour la qualité de vie des personnes atteintes. La survenue possible de pathologies et complications associées à la fragilité osseuse (surdité, dentinogénèse imparfaite, signes cardiaques et respiratoires) engendre une inquiétude pour les personnes atteintes d'OI et leur entourage. Les expériences d'errance de diagnostic et de prise en charge des pathologies associées à l'OI semblent encore nombreuses, et il a été demandé à l'AOI d'œuvrer pour une meilleure information et identification des praticiens compétents dans ce domaine.

Patrick Dupuy

LA GROSSESSE ET L'OI

Six personnes ont participé à cet atelier :

- trois jeunes femmes OI n'ayant pas encore d'enfant
- le conjoint de l'une d'elle
- une femme OI ayant eu un enfant atteint
- la sœur (non atteinte) d'une personne OI

Chacun a fait part de ses interrogations et nous avons pu à la fois échanger des informations d'ordre médical et discuter du vécu et des projets de chacun.

Risque de transmission et diagnostic

Un constat positif a d'abord été fait : au cours des dernières années, des progrès importants ont été obtenus dans la connaissance, à la fois par les médecins et les malades, du mode de transmission de la maladie et des possibilités de diagnostic existant dans le cadre d'un projet d'enfant. Les possibilités offertes par l'évolution des connaissances et des techniques suscitent de nouvelles questions.

Pour une personne OI, le risque de transmettre la maladie à son enfant est à peu près de un sur deux. La forme et la sévérité de la maladie peuvent être différentes chez l'enfant et chez le parent atteint, malgré que la même mutation soit transmise.

Deux techniques existent aujourd'hui pour diagnostiquer la maladie sur un fœtus : le Diagnostic Pré-Implantatoire (DPI) et le Diagnostic Pré-natal.

Dans les deux cas, il est indispensable que le conjoint porteur de la maladie fasse, avant tout début de grossesse, une recherche génétique visant à identifier la mutation génétique dont il est porteur. Cette recherche peut prendre une année et aboutit à l'identification de la mutation dans 80 % des cas. Lorsque la mutation est identifiée chez le futur parent, elle pourra ensuite être recherchée chez le fœtus.

Dans le cas du DPI, le diagnostic est effectué sur un fœtus issu d'une fécondation in vitro (FIV). Des fœtus non porteurs de la maladie sont identifiés et implantés chez la future mère.

Dans le cas d'un diagnostic pré-natal, le diagnostic est effectué sur le fœtus issu d'une fécondation « naturelle ». Si le fœtus est atteint, le couple pourra éventuellement décider d'interrompre la grossesse.

La prise en charge médicale d'une grossesse

Les personnes participant à l'atelier ont souligné qu'il est difficile de trouver un gynécologue-obstétricien qui connaisse bien l'OI. Il est par contre important d'inciter le gynécologue-obstétricien qui prend en charge une femme OI ou une femme dont le conjoint est OI, à s'informer sur la maladie, sur les précautions à prendre lors d'une grossesse et de l'accouchement, tant pour la mère que pour l'enfant à naître. Le groupe suggère qu'une journée de formation des médecins aborde ce sujet. La proposition sera soumise à notre conseil scientifique.

De même, il est important d'avoir recours à un échographe averti, qui saura détecter les éventuelles dé-

formations osseuses. Cependant, l'échographie ne peut être considérée comme un moyen de diagnostic fiable, car certaines formes de la maladie peuvent passer inaperçues à ce stade. De plus, les signes de la maladie peuvent apparaître tard dans la grossesse.

Traitements par les bisphosphonates et grossesse

Le traitement par les bisphosphonates soulève des interrogations : quelles peuvent être ses conséquences dans le cadre d'une grossesse ? Aucune réponse n'est actuellement apportée, du fait que ce traitement est récent. Le groupe suggère de soumettre cette question à notre Conseil Scientifique, qui pourra éventuellement interroger les équipes canadiennes (des patientes canadiennes sont susceptibles d'avoir été enceintes, au vu des dates des premiers traitements à Montréal).

Aspects psychologiques

La grossesse soulève de très nombreuses questions pour les jeunes femmes OI présentes : l'enfant aura-t-il la place de se développer ? La grossesse ira-t-elle à terme ? Faudra-t-il rester couchée ? Quels sont les risques de fracture, pour la mère et pour l'enfant, lors de l'accouchement ? Au-delà de leur caractère « technique », ces questions font apparaître les barrières psychologiques auxquelles les femmes OI se confrontent. En effet, les expériences de certaines, atteintes de formes d'OI plus ou moins sévères, de statures diverses, debout ou en fauteuil, montrent qu'une grossesse n'est pas incompatible avec l'OI.

La fratrie

Les frères et sœurs non atteints d'une personne d'OI n'ont pas plus de risque que la population en général d'avoir un enfant OI. Cependant, et en particulier dans le cas de formes familiales, une consultation chez un généticien peut être utile dans le cadre d'un projet d'enfant, afin d'évaluer si une recherche génétique et un diagnostic sont préconisés.

En conclusion, le groupe a reconnu que les possibilités de diagnostic prénatal et le traitement par les bisphosphonates ont bouleversé la façon dont des personnes OI peuvent envisager un projet d'enfant, soulevant de nouvelles interrogations. Nous n'avons pas aujourd'hui de recul et de témoignages par rapport à ces démarches, qui permettraient de répondre à certaines questions à la fois sur les aspects médicaux et sur l'expérience vécue. Les participants souhaitent donc que par l'intermédiaire de l'AOI, des témoignages puissent être partagés sur le diagnostic prénatal et le vécu de la grossesse : nous lançons donc un appel aux jeunes ou aux futures mamans !



Laurette Paravano

Laurette Paravano

L'OUI QUI SE PERÇOIT ET QUI NE SE PERÇOIT PAS : LE VÉCU ET LE REGARD DE L'AUTRE

Nous étions quatorze adultes participant à cet atelier :

- Sept femmes OI, de petite ou grande taille
- Deux hommes OI, de petite taille dont un en fauteuil
- Deux mères ou (et) grand-mère d'OI
- Trois conjoints dont une personne en fauteuil

raison d'un autre handicap

Parmi les personnes OI présentes, certaines marchaient avec ou sans canne, deux étaient en fauteuil.

Dès le premier tour de table, nous avons constaté que quelle que soit la forme de l'OI, nous avons tous accédé à une intégration scolaire et professionnelle. Cette intégration n'a pas toujours été vécue simplement : elle a pu comporter des périodes difficiles, et nous a parfois confrontés à des personnes (camarades, enseignants, patrons, collègues) dont les attitudes et les propos ont pu blesser. Nous exprimons tous notre stupéfaction sur le fait qu'une école ait obligé un enfant OI à circuler dans un fauteuil afin de répondre à de prétendus critères de sécurité (ou plutôt à l'angoisse des enseignants devant d'éventuelles fractures !).

Les deux hommes OI présents ont évoqué leurs difficultés devant la prise de conscience de leur apparence, qui ne correspond pas à l'image de l'homme idéal, grand, fort et protecteur. Il leur semblait que l'OI était plus difficile à vivre pour un homme que pour une femme, l'image de la petite femme fragile attirant plus de complaisance.

La majorité des femmes OI présentes a témoigné du fait que l'OI restait souvent un secret, symptôme d'une certaine négation de la maladie. La plupart d'entre elles, pour simplifier leurs relations aux autres, ont choisi de ne pas parler de leur maladie, de leur handicap, et de rien dire sur l'OI, maladie peu connue des médecins, des amis, et parfois refusée par les familles.

Le silence est donc gardé devant les incompréhensions des parents, de la fratrie, sur la culpabilité d'avoir transmis ou généré des souffrances, sur le trouble perçu mais jamais ouvertement évoqué – ou maladroitement, dans la relation aux autres.

Silence également sur le plan professionnel : on ne dit

pas que l'on est atteint d'OI par crainte de compromettre son intégration professionnelle, sa carrière, sa reconnaissance professionnelle... On fait même en sorte d'assumer à tout prix un poste même s'il est trop lourd compte tenu des difficultés physiques rencontrées.

Pour ceux chez qui l'OI ne se perçoit pas, ce silence peut devenir un piège. En effet, lorsque l'état de santé se dégrade, notamment avec l'âge, et que le travail devient trop pénible, il est extrêmement difficile de se faire reconnaître par les médecins de la Sécurité Sociale ou de la COTOREP. Il faut alors exprimer sans nuances ce que l'on a tu jusque là, expliquer et se défendre pour que l'invalidité soit reconnue.

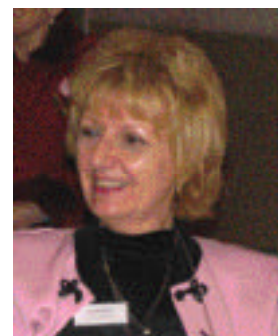
Tous les présents ont témoigné de leur angoisse de ne pas suivre le rythme de travail, d'être exclus à différents niveaux, de pâtir de leur différence. Certains mots de l'entourage provoquent de véritables souffrances : on s'entend dire que l'on est « nain », ou que « l'on n'a pas mangé assez de soupe »...

L'un des participants a souligné que nous avons jusque là largement discuté de nos liens familiaux et professionnels, mais que personne n'avait encore évoqué ses liens affectifs et sa vie de couple. Ce point a suscité un débat animé, chacun se sentant en confiance pour partager son expérience.

Pour ceux chez qui l'OI ne se voit pas, la maladie n'est pas simple à avouer au conjoint. Les personnes dont l'OI se perçoit ont témoigné de la recherche difficile d'une relation profonde, qui passerait outre l'apparence physique et deviendrait durable. L'amour physique a également soulevé bien des réactions et commentaires.

Le débat s'est prolongé au sujet des grands secrets d'amour... dans une ambiance chaleureuse, chargée d'émotions, où chacun a pu s'exprimer en toute confiance !

Michelle Collot



MERCI AUX CHORALINES ET AUX SONNEURS DE LA TURBALLE !

Questions aux médecins, assemblée générale... cette journée du samedi 1er avril fut fort intense ! C'est donc avec un grand plaisir que, samedi soir, nous avons accueilli l'ensemble choral Breton « Les Choralines » et les sonneurs de la Turballe, pour un concert de musique et de chants bretons. Ces chanteurs et musiciens nous ont fait partager un des éléments forts de la culture bretonne avec beaucoup de



chaleur et de talent. Et quelle ne fut pas notre surprise lorsqu'à l'issue du concert, ils nous invitèrent à partager cidre et biscuits bretons ! Ce fut un moment d'échange très convivial, où l'on a pu causer culture bretonne et os de verre...

L'AOI tient à remercier très chaleureusement les Choralines et les sonneurs de la Turballe pour cette sympathique soirée.



Martine Grandin

Nous avons d'abord discuté de l'annonce du diagnostic. Le moment le plus difficile à vivre est celui précédant le diagnostic, lorsqu'un médecin vous a conseillé de prendre rendez-vous avec un spécialiste ou d'effectuer des examens complémentaires. Ce moment est marqué par une grande incertitude. Quant à l'annonce de la maladie, les parents présents avaient vécu deux cas de figure :

1. Le médecin avait d'emblée annoncé que l'enfant était atteint d'une ostéogénèse imparfaite, mais il avait minimisé les conséquences à l'extrême en disant qu'il s'agissait d'une forme très légère de la maladie, que l'enfant n'aurait pas beaucoup de fractures et il n'avait abordé aucun autre signe clinique de la pathologie.

2. Le médecin avait abordé tous les aspects de la maladie, sans nuances ni précautions.

Souvent, dès qu'un nom est mis sur la maladie, les parents consultent le site internet de notre association. La description de l'OI est difficile à « encaisser » sans l'assistance d'une personne avisée. C'est pourquoi les personnes présentes proposaient qu'une phrase soit introduite sur la page d'accueil du site, une sorte d'avertissement dont le contenu pourrait être en substance le suivant : « Vous venez d'apprendre que vous êtes atteint, ou que votre enfant est atteint d'une ostéogénèse imparfaite. Ce site a été créé pour des personnes avisées. Les différents signes cliniques ne sont pas obligatoirement développés par tous les malades, les formes peuvent être très diverses. Pour une première information, il serait plus approprié de contacter le secrétariat de l'AOI, qui pourra vous aider à mieux comprendre en fonction de votre propre cas. »

Ensuite, nous avons évoqué les difficultés liées aux fractures, et l'importance de s'y préparer à l'avance. Différentes mesures sont à prévoir :

- Envisager les possibilités d'immobilisation des membres avec son orthopédiste : des attelles sont souvent faciles à réaliser avec du carton, des abaisses langues, des bandes de mousses ou Velpeau, du coton, des bâtonnets d'esquimaux...

- Prendre rendez-vous avec un centre pédiatrique antidouleur, afin d'obtenir une ordonnance d'analgésiques à utiliser en cas de fractures.

En dehors des personnes dont les enfants étaient suivis à Trousseau, aucun n'avait entendu parler de cette consultation antidouleur. L'un des parents rapportait qu'on lui avait conseillé de faire venir les pompiers en cas de fracture importante. Tous les présents convenaient que la prise en charge aux urgences était beaucoup plus rapide pour le même type de fracture si l'on venait avec les pompiers.

L'enfant d'un des couples présents allait entrer à l'école maternelle à la prochaine rentrée scolaire. Aussi nous avons noté l'importance d'avertir l'équipe enseignante avec intelligence, sans minimiser mais aussi sans angoisser. Certains parents pensaient que devant une forme modeste, il n'était peut-être pas obligatoire de lancer un projet d'intégration scolaire (PAI).

Plusieurs personnes avaient des inquiétudes pour les frères et sœurs. L'un des petits frères avait commencé à somatiser pour que l'on s'occupe de lui. La préoccupation des parents était que la maladie ne devienne pas le seul critère d'intérêt. Pour cela, ils tentaient de privilégier des moments seuls avec l'enfant non atteint, ainsi d'essayer de compenser la difficulté d'être souvent disponible pour lui par des échanges plus intenses.

Nous avons conclu cet atelier très intéressant en se disant qu'il n'est pas simple d'avoir un enfant ayant une ostéogénèse imparfaite, mais avec de l'anticipation, il devient possible de vaincre nos peurs et nos angoisses. Bien souvent aussi, cet enfant, par son énergie et sa détermination, nous donne de sacrées leçons de courage !

Martine Grandin



Une des nombreuses activités prévues pour les enfants : la confection de poule afin d'y mettre quelques œufs en chocolat pour Pâques



*Un cadre magnifique, une très belle vue...
Un peu de vent mais quelques rayons de soleil bien agréables*

Assemblée Générale de l'Ostéogénèse Imparfaite

La Turballe (44) le 1er avril 2006 à Pen Bron

Le 1er avril 2006 à La Turballe (44) les membres de l'Association de l'Ostéogénèse Imparfaite, déclarée à la Préfecture de Seine-Maritime le 13 novembre 1985, se sont réunis en Assemblée générale Ordinaire.

RAPPORT MORAL

NICOLE CHAMPAVIER

Je vous remercie d'avoir bien voulu assister à ce rendez-vous annuel que représente notre Assemblée Générale.

Une nouvelle fois, j'ai le plaisir de vous exposer et commenter les activités de votre association concernant l'année écoulée.

Il ne vous aura pas échappé, je pense, qu'en 2005 l'AOI avait soufflé ses 20 bougies. Notre précédente AG qui s'est tenue les 16 et 17 avril 2005 à Lyon-Ecully a été l'occasion pour le Dr Georges Finidori et Chantal Gatine, deux pionniers de l'association, d'en retracer l'historique.

Parallèlement, notre Conseil Scientifique (CS) a présenté une rétrospective sur les acquis de connaissance obtenus sur l'ostéogénèse imparfaite depuis 20 ans. Ces « retours en arrière », nous ont permis de constater que beaucoup de chemin a été parcouru depuis lors. Les malades et leur famille ne sont plus isolés, ils ont un point d'attache et le combat contre la maladie a permis des progrès incontestables.

Pour autant, les malades et leur famille ont toujours besoin de soutien et la maladie n'est pas encore vaincue. Deux raisons majeures qui confirment, si besoin était, le bien fondé de l'existence de l'AOI et de son conseil scientifique ainsi que notre détermination à poursuivre nos actions.

Nous avons reçu des encouragements dans ce sens de la part de M. Dominique Perben, alors Garde des Sceaux, Ministre de la Justice, que nous avons eu l'honneur d'accueillir à ces journées nationales 2005.

Sensibilisé à la possible confusion entre une maltraitance et une ostéogénèse imparfaite entraînant l'accusation des parents et le placement de l'enfant, le Garde des Sceaux nous a annoncé qu'il avait mis en place un groupe de travail pluridisciplinaire chargé d'étudier les moyens à mettre en place pour trouver la solution à ce dysfonctionnement.

Ce groupe est constitué de spécialistes de la maladie, de magistrats, d'avocats, de responsables de la protection judiciaire de la jeunesse et de la direction des affaires criminelles et de représentants d'associations, dont l'AOI.



Il serait trop long de retracer ici toutes les démarches engagées par notre association soutenue par la FMO afin d'attirer l'attention des pouvoirs publics sur cette problématique et je vous engage à consulter notre journal trimestriel OI Infos (n° 54 d'avril et n° 55 de juillet 2005, notamment).

Je rappellerai seulement que le Garde des Sceaux a pris ce dossier en main à la suite du jugement rendu par le tribunal administratif de Lyon le 18 janvier 2005 levant officiellement le doute sur la suspicion de maltraitance dont avaient été accusés, il y a 10 ans, Djamilia et Nourredine Bouricha à l'encontre de leur fille Camélia atteinte en réalité d'ostéogénèse imparfaite.

Le Garde des Sceaux a mis l'accent, d'une part, sur l'importance de l'information. Il a souhaité qu'un document spécifique rappelant l'existence de l'ostéogénèse imparfaite sensibilise les médecins du secteur public et privé, les étudiants en médecine, et s'agissant de la justice, les magistrats et futurs magistrats et les professionnels de l'enfance.

Il a insisté, d'autre part, sur la nécessité de mettre en place un réseau d'experts permettant d'obtenir, lorsque nécessaire, un « diagnostic le plus sûr dans un délai le plus court » dès la phase provisoire du placement de l'enfant. Des collègues d'experts ont d'ores et déjà été constitués par la Sté de médecine légale et de criminologie de France pour servir de référence (Lille, Strasbourg, Bordeaux et Marseille). Enfin, une réflexion sera menée sur la manière de mieux former dans le cadre de la formation continue à l'Ecole Nationale de la Magistrature.

Il reste maintenant à veiller au suivi de ces mesures et qu'elles ne soient pas érudées à la suite du remaniement ministérielle intervenu depuis.

Par ailleurs, l'année dernière je vous avais annoncé que dans le cadre du « Plan national gouvernemental Maladies Rares », nous travaillions avec notre conseil scientifique sur un projet mené en lien avec le Ministère de la Santé et de la Famille. Il s'agit de la création d'une carte de soins d'urgence personnalisée et officielle puisque portant le logo du Ministère. Elle pourra être délivrée à chaque personne atteinte d'ostéogénèse imparfaite et devra être remplie et signée par le médecin référent. Ce document devrait être très utile pour faciliter et améliorer les conditions d'accueil et de soins dans les services d'urgence où l'OI est particulièrement peu connue. Notre association



est habilitée à la distribuer ainsi que le centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles sis à Paris. Elle sera accompagnée d'une fiche d'information sur la maladie élaborée en partenariat avec la DGS (Direction Générale de la Santé), Orphanet, les médecins de notre CS et nous-mêmes.

L'information et la communication :

Les documents institutionnels que j'ai évoqués viennent renforcer notre objectif d'améliorer nos moyens de communication pour mieux informer, mieux promouvoir nos actions et conforter la mobilisation des acteurs tout en dynamisant la cohésion existante.

C'est ainsi que le CA a entamé plusieurs travaux :

- *La refonte de notre site internet*

Jean-Yves Doyard, aujourd'hui empêché et excusé, nous a transmis son rapport annuel.

En 2005 notre site a enregistré une très forte fréquentation avec 123 057 visiteurs et 339 938 pages consultées.

Créé il y a dix ans, il est nécessaire aujourd'hui de le restructurer et de le rendre plus ergonomique.

Un Comité de pilotage s'est mis à la tâche avec la collaboration d'Alice Fauchaux, adhérente, Architecte de l'information, qui a accepté de nous apporter une aide. Il s'agit d'un gros travail et nous espérons que le nouveau site sera disponible d'ici la fin de l'année 2006.

Les forums : Ils restent un des axes forts de la consultation du site web de l'AOI.

Il est envisagé de les rendre encore plus visible sur la page d'accueil.

Le blog : Ce journal personnel en ligne est resté très fréquenté (11 820 consultations de sa page d'accueil en 2005). La qualité des écrits de Pierre Nazereau sur la progression de son projet d'aménagement d'un appartement adapté justifie l'intérêt de tous. Je vous engage vivement à consulter ce blog.

- *la refonte de notre dépliant* qui nécessitait une mise à jour ainsi que notre affiche.

- *la création d'un annuaire des professionnels de santé.* Patrick Dupuy responsable de ce projet vous le présentera dans son rapport.

Dans ce même volet de la communication et de l'information, rappelons que les médias sont des relais importants. La presse et la TV ont très largement relayé l'information concernant les cas de suspicion de maltraitance en présentant de nombreux témoignages de jeunes parents injustement accusés face à des symptômes trompeurs. Je citerai seulement : un article paru sur le quotidien du médecin en janvier 2005 avec une interview du Pr Pierre Verheaghe membre de notre conseil scientifique, ainsi qu'un article paru dans la revue Déclis n° 103 de janvier 2005.

D'autres journaux ont abordé plus directement la maladie de l'OI, telles les revues « l'Actua-

lité chimique » de juin 2005 avec un article de Laure Joumel intitulé « l'espoir des bisphosphonates » et « Faire Face » de septembre 2005 sur le thème du « sport pour les OI » avec un témoignage du Dr Véronique Forin du centre de référence et membre de notre conseil scientifique et de Stéphanie Palasse, membre de notre association, atteinte d'OI et championne de tennis de table.

N'oublions pas notre journal trimestriel d'information OI Infos qui est le lien national entre tous les adhérents et sympathisants. Nous avons connu quelques difficultés en début d'année à la suite de la démission de notre rédactrice en chef. Au deuxième trimestre, Laurette Paravano, nommée chargée de mission, a accepté d'assumer cette responsabilité.

À signaler la parution de la traduction en français de la monographie du Pr Glorieux de l'hôpital Schrinners à Montréal, « L'Approche interdisciplinaire du traitement de l'OI chez l'enfant ». Quelques exemplaires sont encore disponibles au secrétariat.



À noter enfin, une initiative intéressante qui concerne le handicap en général. Il s'agit de la création d'un nouveau prix littéraire « Handi-Livres », par la Mutualité Intégrance. Par la création de ce prix, Intégrance a voulu contribuer à une meilleure connaissance de la question du handicap et promouvoir ainsi une meilleure intégration des personnes handicapées. Le 9 novembre un jury a sélectionné sept ouvrages : six traitant d'un handicap en particulier et un septième montrant la réalité quotidienne du vécu des personnes handicapées en France, écrit sous la direction de l'Association des Paralysés de France et qui a reçu le prix d'honneur du jury (voir OI Infos n° 57 de janvier 2006). J'ai été très heureuse d'avoir participé à ce jury et d'avoir rencontré les lauréats.

Je vais aborder maintenant le **volet médical et scientifique**.

Tout d'abord nous regrettons la démission de deux membres de notre conseil scientifique qui partent à la retraite. Il s'agit du Pr Filipe et du Dr Tanguy. Au nom de tous je les remercie vivement pour le soutien qu'ils nous ont apporté pendant de longues années.

Le Dr Véronique Forin, secrétaire de notre conseil scientifique, nous présentera son compte-rendu scientifique. Je la remercie vivement d'être restée avec nous pour cette Assemblée Générale.

Un grand pas a été obtenu par nos médecins concernant la réelle possibilité aujourd'hui d'un diagnostic en biologie moléculaire pour des parents atteints d'OI ayant un projet d'enfant.



Durant l'été 2005, un deuxième appel d'offre de la direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins a été lancé pour financer des projets de recherche concernant les maladies rares.

À la suite de cet appel d'offre, le service génétique de l'Hôpital Necker enfants malades a obtenu un budget pour l'ostéogénèse imparfaite qui permet de financer l'étude du génome des personnes atteintes d'OI. Cette étude moléculaire ne sera possible qu'au cours d'une consultation en vue d'un diagnostic anténatal ou d'un diagnostic pré-implantatoire. Le prélèvement n'est plus cutané, mais uniquement sanguin.

La journée de formation à l'intention du corps médical menée par notre conseil scientifique, que nous organisons chaque année, s'est déroulée le 2 avril 2005 à Lyon-Ecully. Le thème retenu : « Quoi de neuf depuis 20 ans ? » était en adéquation avec les 20 ans d'existence de notre association. Les abstracts parus dans le n° 54 spécial d'OI Infos, peuvent être demandés à notre secrétariat pour un coût de 8 euros.



Au cours de l'année nous avons été contactés par le Dr Kamoun, orthodontiste, dans le cadre de ses travaux de thèse sur l'OI. Elle souhaite faire une étude sur les besoins dentaire et orthodontiste des personnes atteintes d'OI et a demandé notre participation pour la diffusion du questionnaire qu'elle a préparé à cet effet. Après validation par notre conseil scientifique nous avons envoyé ce questionnaire à 759 personnes atteintes d'ostéogénèse imparfaite. À ce jour nous avons reçu 70 réponses. Les résultats seront communiqués par le biais de notre journal OI Infos et de notre site internet.

Nous avons également répondu à un questionnaire communiqué par la Haute Autorité de Santé (HAS) concernant les problèmes rencontrés dans la prise en charge de l'Ostéogénèse Imparfaite, maladie rare, au titre de l'ALD. Nous avons donc pu, entre autres, alerter sur le déremboursement de la densitométrie plusieurs fois signalé par nos adhérents, mais aussi le quasi non-remboursement des appareils auditifs.

Enfin, nous avons démarré deux dossiers : « Bisphosphonates et autorisation de mise sur le marché (AMM) » et « l'Annuaire des professionnels de santé ». Chacun s'insérant dans un projet européen commun avec l'OIFE, je laisse le soin à Patrick Dupuy de vous en parler.

L'AOI en région : Ces antennes sont vitales car la proximité ouvre bien des perspectives et permet surtout de ne plus se sentir isolé et parfois abandonné.

L'année 2005 a été très active de ce point de vue. Nos fidèles correspondants régionaux ont organisé de nombreuses actions dans leur région. Vous en trouverez le détail dans le rapport d'activités générales.

Je signalerai plus particulièrement :

- la région de Bretagne, où nos correspondantes Dominique Doyard et Véronique Le Bihan ont organisé deux réunions. Des propositions ont été recueillies et transmises au conseil d'administration. Cette initiative est tout à fait intéressante puisqu'elle permet un trait d'union entre adhérents et CA palliant quelque peu les difficultés dues à l'éloignement géographique des uns et des autres.

- la région de Basse-Normandie, où de nombreux contacts ont été créés par notre nouveau correspondant Jacques Fouré et son épouse Colette.

Par ailleurs, le 15 octobre dernier nous avons organisé à Paris une rencontre entre nos correspondants régionaux. Onze d'entre eux ont pu participer à cette première réunion très intéressante et très riches en échange d'expérience. L'opération « **un bouchon un sourire** » est devenue opérationnelle grâce à l'énergie incommensurable de notre administratrice Michelle Collot.

Une bonne nouvelle de plus, cette activité est en train d'essaimer notamment dans la région lyonnaise.

Nos relations internationales :

Elles sont toujours actives. Les associations européennes restent mobilisées. Patrick Dupuy, chargé des relations internationales, vous présentera son rapport annuel.

Nos partenaires :

Sans partenaires, notre association serait bien démunie. Je vous rappelle les partenariats dont nous bénéficions.

Depuis de nombreuses années notre secrétariat est hébergé à titre gracieux au **CHU d'Amiens**. Une convention confirmant les conditions d'hébergement a été signée le 28 avril 2005 pour une durée de 3 ans renouvelable par reconduction expresse.

La **Mutuelle Intégrance** a reconduit notre accord portant sur une insertion publicitaire dans notre journal OI Infos. En outre, elle a apporté une efficace aide logistique à notre tombola organisée lors de sa soirée annuelle du handicap au Palais de la Mutualité à Paris le 9 novembre 2005.

FMO :

La Fédération des Maladies Orphelines à laquelle nous adhérons vient de nous apprendre qu'elle venait d'être déclarée d'utilité publique ce qui est une très bonne nouvelle. Il convient de noter la création, en janvier 2005, de la Commission Maladies Orphelines et Justice (CMOJ) regroupant au sein de la FMO : l'AOI et d'autres associations, médecins et avocats. Cette commission se veut une réponse aux multiples affaires relatives à des cas de confusion entre maladies orphelines et maltraitance. D'autres maladies étant concernées par ce problème, il nous a paru plus efficace de regrouper nos actions.

Je vous communique, par ailleurs, les initiatives suivantes qui ont été lancées par notre Fédération :

- **BAM :** lancement de la Bourse Actions malades à l'occasion des Nez Rouges. Il s'agit d'une aide aux associations dans le cadre d'un soutien concret et précis aux personnes atteintes d'une maladie orpheline.

- **Web cam :** La FMO peut aider à la mise en place d'un projet de liaison web cam entre l'enfant malade et sa classe habituelle.

- A noter le lancement à partir de mars 2005 d'un journal inter associatif : Le Lien

Projets :

Notre Assemblée annuelle donne également l'occasion de vous faire part des projets de l'Association pour l'année en cours.

Veiller à l'équilibre budgétaire sera une priorité.



Nous poursuivrons également nos démarches pour obtenir des fonds pour la recherche que nous souhaitons mieux soutenir.

Bien entendu nous finaliserons les projets en cours concernant l'amélioration de la communication et de l'information (refontes de notre site et de notre plaquette, diffusion de la carte de soins d'urgence, annuaire des professionnels de santé)

Mener à bien la rencontre OIFE des jeunes européens, sous réserve d'obtenir la subvention sollicitée.

Duplication des 3 DVD regroupant la série de K7 «comprendre pour mieux vivre»

Remerciements :

Je remercie très sincèrement tous ceux qui permettent à l'Association de fonctionner.

- Nos secrétaires tout d'abord, toujours disponibles et efficaces. Travail d'écoute, de renseignements d'orientation dont elles s'acquittent avec beaucoup de sérieux et de disponibilité. Nathalie Caron a repris son poste à mi-temps en octobre 2005 après son congé parental d'éducation, venant ainsi décharger Nadine Dault qui a passé une année bien difficile.

- Les membres de notre Conseil Scientifique qui continuent à nous épauler et à nous consacrer de leur temps malgré un timing de plus en plus serré.

- Nos correspondants régionaux et tous les acteurs qui oeuvrent chacun dans leur région pour mieux faire connaître l'OI et l'Association et qui la soutiennent financièrement grâce aux actions qu'ils entreprennent.

- Sans oublier nos fidèles partenaires : le CHU d'Amiens et la Mutuelle Intégrance.

Je souhaite également exprimer toute ma gratitude aux membres de notre Conseil d'Administration qui par leur motivation et leur efficacité contribuent bien entendu à la bonne marche de notre association. Je citerai plus particulièrement notre trésorière, Bénédicte Alliot, qui a la lourde charge de la gestion de nos finances. Elle va vous présenter les rapport et compte-rendu financiers.

Après ce rapport financier qui sera soumis à votre approbation, chaque rapporteur vous exposera son compte-rendu. Le rapport d'activités générales est joint dans le dossier qui vous a été remis et je vous laisse le soin d'en prendre connaissance afin de ne pas alourdir cette réunion. Ensuite et comme chaque année, le conseil d'administration devra être partiellement renouvelé et vous aurez à vous prononcer sur la liste que nous vous présentons.

Au préalable, nous allons soumettre à votre approbation le compte-rendu moral que je viens de vous présenter.

Voici donc l'essentiel des informations que j'avais à vous communiquer. Je vous remercie de votre attention.

Avez-vous des questions ?

Question dans la salle au sujet du coût des Journées Nationales pour l'Association

La nécessité d'organiser les Journées dans des lieux adaptés aux personnes à mobilité réduite, souvent plus onéreux, explique le coût des Journées. Il faudrait pouvoir rechercher des sponsors (Conseil Général, Conseil Régional, autres). Les autres associations ont recours à des structures d'accueil de type VVF.

Nicole Champavier rappelle que l'organisation de Journées Nationales annuelles reste une priorité pour l'AOI.

Patrick Dupuy fait référence aux autres associations européennes. L'association allemande se réunit chaque année dans un même lieu leur permettant de minimiser le coût, et les membres sont assurés de l'accessibilité. On doit cependant souligner que le territoire allemand est deux fois plus petit que le territoire Français.

Une solution intermédiaire pourrait être d'alterner le lieu des Journées, un an sur deux, entre Paris et province.

Question d'A. Dietsch : Où en est le projet de passeport radiologique ?



Alain Dietsch

C'est un dossier ancien qui n'a jamais abouti. Patrick Dupuy rappelle que lorsque l'on doit passer une radio, il faut demander au radiologue d'abaisser la **densité** des rayons X, sinon on obtient un cliché transparent et donc difficile à analyser. Toutes ces indications figurent dans le passeport «Europass».

Martine Grandin rappelle qu'à une époque, il a été très difficile de faire entendre aux radiologues les problématiques liées à l'OI, donc l'AOI avait décidé

de concevoir un passeport radiologique très spécifique où le radiologue aurait pu préciser la densité des expositions. Ce projet n'a pas abouti faute de financement à l'époque.

Question d'A. Dietsch : L'AOI a-t-elle le projet d'être reconnue d'utilité publique (possibilité de déductions fiscales) ?

Martine Grandin : les déductions fiscales des dons aux associations Loi 1901 ou reconnues d'utilité publique sont maintenant les mêmes. Il n'y a plus la distinction d'autrefois.

Gilles Boustany : la reconnaissance d'utilité publique, d'un point de vue fiscal, permet que les legs soient automatiquement exonérés de droit de mutation, contrairement à une association qui n'est pas reconnue d'utilité publique. Pour une association loi 1901, l'exonération est possible mais après avoir rempli plusieurs dossiers, nécessitant donc des démarches administratives beaucoup plus lourdes !

L'AOI étant membre de la Fédération des Maladies Orphelines, qui vient d'être reconnue d'utilité publique, le dossier d'un éventuel legs en sa faveur pourrait être accéléré.

Les questions étant épuisées, l'approbation du rapport moral est soumis au vote. Il est adopté par 74 voix pour et une abstention.

RAPPORT FINANCIER

Bénédicte ALLIOT



En 2005, le bilan de l'AOI est excédentaire. Je remercie toutes les bonnes volontés qui ont contribué à l'équilibre financier de l'AOI. Les diverses manifestations ont très bien fonctionné.

L'actif et les immobilisations restent inchangés par rapport à l'année dernière. Les bénéfices de cette année ont permis de constituer une provision afin de réinvestir dans le matériel informatique (1 500

euros), dans la recherche (3 000 euros) et pour le financement de la refonte de la plaquette et l'affiche de l'AOI (1 500 euros).

Les charges ont baissé puisque Nathalie n'a été rémunérée que trois mois sur l'année, ce qui nous a permis d'avoir une économie effective sur les charges de personnel et les charges sociales de 5 000 euros. Cependant, nous n'avions qu'un poste de secrétaire.

Les tee-shirts conçus à l'occasion des 20 ans de l'AOI ont eu un grand succès et je vous invite donc à les voir. Nous devrions développer des produits de ce type : en effet, les personnes apprécient d'avoir quelque chose qui rappelle l'Association (un tee-shirt, un porte clef...). Vos idées sont les bienvenues.

L'organisation de nos journées et de notre assemblée générale coûte cher. Cela représente environ 1 600 Euros à la charge de l'AOI. Effectivement, il faut entre autres louer les salles, ce qui revient cher.

Nous tenons quand même à maintenir ces journées qui sont un moment de rencontre entre vous mais aussi avec les médecins. La discussion est ouverte concernant le lieu : doit-il être à Paris, une année sur deux ?

Les cotisations stagnent, et seuls 494 membres sur plus de 700 sont à jour de leur cotisation. Nous avons du mal à fidéliser nos adhérents.

Patrick Dupuy rappelle que la cotisation de l'AOI est peu chère : 25 euros.

Martine Grandin rappelle que beaucoup de choses ont évolué sous l'impulsion de l'AOI et existent grâce à l'association, c'est pourquoi la cotisation est primordiale.

Les subventions n'évoluent pas, et sont de plus en plus difficiles à obtenir. Ce problème n'est pas spécifique à l'AOI, toutes les associations y sont confrontées.

On tente donc d'avoir recours à des partenaires, comme par exemple le Laboratoire

Novartis qui nous a fait un don de 5 000 Euros : c'est une première.

Si certaines connaissances, par leur activité professionnelle ou leurs contacts, pouvaient nous aider à développer des partenariats, pensez à l'AOI !

Question de la salle : Le laboratoire fournissant le Fosamax ne pourrait-il pas nous apporter une aide financière ?

Martine Grandin : Lors des Journées Nationales d'Annecy, ce laboratoire avait été sollicité : le conseil scientifique avait fait la démarche. Ce laboratoire avait apporté son soutien financier à cette occasion.

Bénédicte Alliot : Il faut absolument avoir un contact fiable dans le laboratoire, connaître quelqu'un qui prenne en charge le dossier et qui le pose sur le bon bureau, sinon ces démarches sont inefficaces.

Patrick Dupuy : Il faut surtout que le laboratoire ait un intérêt à le faire, il ne le fera jamais sans intérêt.

M. Gausson apporte son témoignage, en tant que Président d'une association sportive, sur les difficultés d'obtention de subventions en provenance d'un département ou d'un conseil régional. Il précise qu'il est généralement judicieux de proposer une action pour les jeunes. Avoir un projet simple, auprès des jeunes, et adresser la demande à la bonne personne, facilitent l'obtention de subvention.

Question de la salle : Quelles sont les raisons du non renouvellement des adhésions ?

Bénédicte Alliot : Cela reste une question pour nous, car les gens ne disent pas pourquoi ils ne renouvellent pas.

Patrick Dupuy suggère qu'on demande directement aux personnes pourquoi elles n'adhèrent plus.

Monique Paravano : Au départ, ce sont souvent des parents qui adhèrent. Arrivés à l'adolescence, les enfants ne veulent plus entendre parler de la maladie. A ce moment-là, si les parents ne se sont pas investis et quittent l'association, on perd la famille de vue. On en retrouve certains à l'âge adulte.

Bénédicte Alliot : Il est vrai qu'entre 15 et 23 ans, on ne voit pas trop les jeunes, il faut qu'ils « digèrent ».

Martine Grandin : Cela correspond peut-être plus à la période de l'adolescence jusqu'au désir d'enfant.

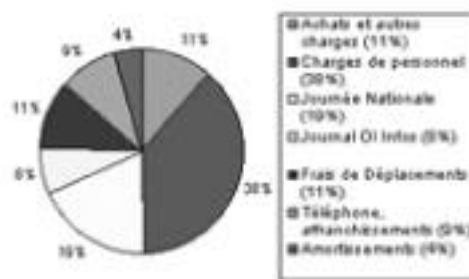
Bénédicte Alliot : Lors des Journées Nationales 2005, il y avait des jeunes tout de même.

Nicole Champavier : Il faudrait toutefois analyser les autres raisons du non renouvellement d'adhésion.

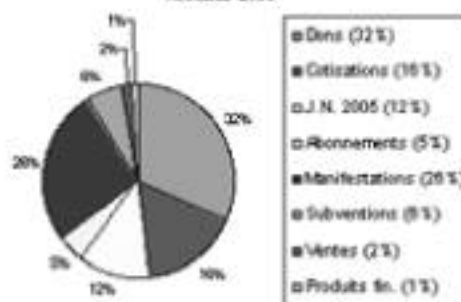
Bénédicte Alliot : Dans une association, on vient chercher des choses, et puis lorsque l'on a eu ce que l'on souhaitait, on s'en va ; on revient un jour car on a de nouveau besoin, ou bien parce qu'on veut savoir si des choses ont évolué.

Dans la salle : Il y a les adhérents militants et les adhérents consommateurs. Il y a donc deux formes d'adhésion apparemment.

Charges 2005



Recettes 2005



Monsieur Gausson revient sur l'exemple des associations sportives : de nombreux parents amènent leurs enfants au sport comme à une garderie ; l'esprit sportif, l'esprit de compétition n'existent pas toujours.

Le rapport financier est voté par 74 voix et une abstention.

RAPPORT D'ACTIVITÉS GÉNÉRALES

NICOLE CHAMPAVIER

L'association au quotidien : nos secrétaires : Nadine Dault et Nathalie Caron

- Accueil téléphonique
- Soutien et orientation des malades et de leur famille
- Secrétariat scientifique et du CA
- Informations aux collégiens, lycéens qui préparent

des exposés sur l'OI ainsi qu'aux étudiants pour des travaux de mémoire (ex : mémoire sur la prise en charge de la grossesse chez les femmes atteintes d'OI août 2005)

- Organisation des journées nationales
- Réalisation d'OI Infos
- Aide pour l'intégration scolaire
- Renseignements administratifs
- Travaux administratifs
- Contacts divers ...

Réunions de travail

Le Conseil d'Administration s'est réuni cinq fois en 2005.

25 janvier : Création de la CMOJ (Commission Maladies Orphelines Justice) qui centralisera les diverses démarches sur la problématique de la maltraitance. Suivi d'un communiqué de presse lancé par la FMO.

26 janvier : rencontre avec M. Douffet, conseiller technique au Ministère de la Santé

20 mars : réunion locale des correspondants régionaux Bretagne à Saint-Sauveur, organisée par nos correspondantes régionales Dominique Doyard et Véronique Le Bihan : préparation des questions pour l'AG.

31 mars : réunion interministérielle au Ministère de la Justice concernant le dossier maltraitance, en présence de représentants des ministères de la Justice et de la Santé, de médecins, dont le Dr Le Merrer, de magistrats et des présidentes de la FMO et l'AOI.

12 avril : réunion au Ministère de la Santé pour un travail sur la carte d'urgence et de soins.

28 avril 2005 : signature de la convention avec le CHU d'Amiens

28 juin 2005 : réunion à Amiens avec le Dr Kamoun au sujet de son étude sur la prise en charge dentaire et orthodontique des personnes atteintes d'OI.

8 juillet 2005 : réunion de la Commission Maladies Orphelines et Justice (CMO) à la FMO.

Août : réponse au questionnaire de la HAS relatif à l'examen de la prise en charge des maladies rares dans le système d'exonération du ticket modérateur au titre d'une Affection de Longue Durée (ADL)

20 septembre : réunion au Ministère de la Santé pour l'élaboration de la matrice de la carte de soins d'urgence.

22 septembre : réunion commission CMOJ à la FMO

Octobre : test de la carte de soins d'urgence auprès de 15 médecins et 15 malades ou familles.

15 octobre : réunion nationale des correspondants régionaux à Paris

2 décembre : réunion du conseil Scientifique à Necker.

3 décembre : réunion locale des correspondants régionaux de Bretagne à Douarnenez, organisée par nos correspondantes régionales Dominique Doyard et Véronique Le Bihan. Préparation des questions pour l'AG (connaître les lieux et les personnes référentes localement, questions sur la surdit , les dents, la transpiration).

Formation

5 avril : 9 me journ e de formation des m decins organisée à Lyon-Ecully par l'AOI et son Conseil Scientifique : « Quoi de neuf depuis 20 ans ? »

14 juin : intervention du Pr Pierre Verhaeghe sur l'Ost og n se Imparfaite au Club « Inner Wheel », à Amiens.

26 octobre : participation de l'AOI à la formation proposée par l'INSERM : « Recherche et  valuation de l'information biom dicale sur le web ».

10 juin : intervention de l'AOI à l'Ecole d'Infirmi res et d'Assistants de Service Social de Lyon dans le cadre de la formation des  l ves sur le th me « l'Association de l'Ost og n se Imparfaite : quels soutiens lors de ruptures dans le projet de vie d'un enfant ? »

Manifestations diverses

ann e 2005 : des musiciens gitans catalans ont fond  le groupe « Els Rumberos Catalas » sp cialis 

dans la rumba gitane. Un de ces musiciens a un fils atteint d'OI. Il a souhait  qu'une partie des recettes de leur dernier album « La Vida » soit revers e à l'AOI. Par ailleurs, notre correspondante r gionale d'Auvergne, St phanie Bourgois a comme l'ann e derni re organis  de nombreuses actions tout au long de l'ann e.

Janvier : 5 me  dition du bal occitan organis  par « le R veil Occitan » de Tarn et Garonne, au profit de l'AOI, gr ce à notre fid le correspondante Monique Paravano.



16 janvier : à Dourdan, spectacle au profit de l'AOI, organisée par Laurence Durousset sur le thème du Cirque avec le soutien de la municipalité.

20 janvier : rencontre avec les lycéens du Lycée du Nivot, à Lopérec (29). Présentation de la maladie et de ses difficultés par notre correspondante régionale de Bretagne Dominique Doyard.

11 février : Soirée au lycée Jeanne d'Arc de Franconville organisée par les élèves BEP 2ème année qui ont mené différentes actions pour l'AOI, en lien avec Amandine Vincent. Une chanson écrite à l'intention des personnes atteintes d'OI, avec l'aide d'un professeur, nous a été offerte : « Un être original : Un éclat de rire » (cf. OI Infos 54 d'avril 2005)

11 février : Une soirée de chants traditionnels carabins a été organisée à Amiens au profit de l'AOI par le Doyen Maurice Laude et le Pr Yves Grumbach. Cette action a bénéficié du soutien du Crédit Agricole de Picardie et du groupe « K ».

27 février : Trail du Vulcain dans le Puy de Dôme, marathon avec tenue d'un stand d'information pour faire connaître la maladie organisé par M. Juven et sa famille et M. et Mme Bourgois nos correspondants régionaux en Auvergne.

8 avril : rencontre avec les élèves du lycée rural Jeanne d'Arc à Franconville, et résultat des actions menées : ventes de gâteaux, d'objets faits mains.

21 avril : rencontre avec les étudiants de l'école de commerce CEFAM de Lyon-Vaise pour sensibiliser à la maladie.

14 mai : une journée à Euro Disney pour un enfant OI offerte par l'Association « Chemin de Rêve », à Nice grâce à l'intervention de Muriel Vérani.

19 mai : rencontre avec les jeunes du Lycée Notre-Dame à Ussel (Corrèze). Remise d'un chèque au bénéfice de l'AOI résultant des actions menées en lien avec les enseignants pour nous venir en aide : vente de gâteaux, belote.

26 mai : rencontre avec les jeunes en classe terminale T du Lycée Camille Claudel, à Lyon 4° dans le cadre d'un projet lycéen pluridisciplinaire. Des actions au bénéfice de l'AOI et en partenariat avec l'association locale « La Boule Joyeuse » ont été menées en lien avec notre correspondante régionale du Rhône, Séverine Chadier.

8 juin : remise d'un chèque à notre correspondante régionale Auvergne, Stéphanie Bourgois, par le maire de Blanzat (63) à la suite de la manifestation sportive organisée par la ville, avec tombola au profit de l'AOI.

14 juin : grand concert de Musique classique et religieuse au bénéfice de l'AOI par le Chœur MUSICANTI accompagné par l'orchestre de l'Académie Symphonique de Paris dirigé par Peter Hicks, à l'Eglise St Honoré d'Eylau à Paris.

18 juin : journée des Nez Rouges et dixième anniversaire de la FMO à Paris, place Joachim du Bellay. Tenue d'un stand d'information. Nombreuses rencontres notamment avec d'autres associations de maladies rares.

30 juin : au Palais des Congrès à Lyon, rencontre et résultat de l'action d'envergure menée par des étudiantes à l'IUT de Villeurbanne (69) dans le cadre de leurs études mais aussi à titre personnel. En effet, cette action a été prolongée sur plusieurs mois au-delà du cadre universitaire en raison de la volonté de ces jeunes d'apporter un soutien aux personnes atteintes d'OI.

21 août : deux enfants atteints d'OI ont participé à une journée à Marineland organisée et offerte par l'association Chemin d'un Rêve à Nice, toujours par l'intermédiaire de Muriel Vérani.

2 septembre : à la suite d'une soirée organisée au profit de l'AOI par le Lions Club Le Mans Aliénor, Mme Martineau, présidente, a remis un chèque à Nadège Nau, correspondante régionale à Tours. Rappelons l'intérêt que ce Club porte depuis plusieurs années à notre association par leur soutien financier.

10 septembre : tenue d'un stand d'information au festival des associations à Versailles

2ème et 3ème semaines de septembre : tenue d'un stand à la foire de Caen par notre correspondant régional Basse-Normandie Jacques Fouré et son épouse Colette. De nombreux contacts et des projets.

23 octobre : Duathlon à Caen organisé avec l'Association sportive du Conseil Général du Calvados au profit de l'AOI par l'intermédiaire de notre correspondant.

9 novembre : deuxième soirée annuelle du handicap organisée par notre partenaire la Mutuelle Intégrance, en présence de M. Philippe BAS, ministre délégué à la Sécurité Sociale, aux personnes âgées, aux personnes handicapées et à leur famille, ainsi que de M. Patrick GOHE, délégué interministériel aux personnes handicapées et de M. Jean Barucq président d'Intégrance. A cette occasion un temps de parole a été donné à la présidente de l'AOI pour parler de la maladie et présenter l'association. Une tombola au profit de l'AOI a été organisée grâce au soutien logistique d'Intégrance.

26 novembre : vente d'objets artisanaux au marché de Noël organisé par l'association des familles de Ceyrat (63) en lien avec notre correspondante régionale Auvergne Stéphanie Bourgois.

Congrès/Colloques...

Janvier : participation au congrès réunissant des associations de santé au CHU de Nice. Présentation de l'OI et débat.

16 et 17 avril : tenue des 16ème journées nationales et de l'AG de l'AOI : « les 20 ans de l'AOI » à la résidence Valpré à Ecully (Lyon)

21 mai : participation à l'Assemblée Générale de la FMO à Paris

13 au 17 juin : participation à la Conférence Internationale sur l'ostéogenèse imparfaite aux Etats Unis à Annapolis dans le Maryland

21 et 22 juin : conférence européenne sur les maladies rares organisée par EURORDIS au Luxembourg.

8 septembre : 3ème forum Lilly des Association de patients sur le thème : « Associations de patients : partenaires de la santé »

14 novembre : 3ème rencontre de l'INSERM et des associations de malades, de personnes handicapées et de leur famille « La Recherche pour et avec les malades »

21 novembre : colloque organisé à Paris par la Mutuelle Intégrance « la nouvelle politique du handicap ».

Divers :

CHU NICE : création d'une permanence bi-mensuelle d'information sur l'ostéogenèse imparfaite et les maladies rares assurée par Muriel Vérani.

19 octobre : présence au tribunal correctionnel d'Avignon des présidentes de la FMO et de l'AOI au titre de comité de soutien au procès d'un père inculpé de maltraitance sur son fils reconnu atteint d'OI. Le Dr Martine Le Merrer responsable du Centre de Référence des maladies osseuses constitutionnelles et Annie Moissin étaient citées comme témoins.

9 novembre : à Paris, vote du prix « Handi-Livres » créé par la Mutuelle Intégrance, par un jury composé de personnes sensibilisées aux problèmes du handicap. La présidente de l'AOI était membre de ce jury.

25 novembre : cérémonie de remise de prix « Handi-Livres » par Intégrance à Paris, à la Maison de la Mutualité sous la présidence de M. Robert Hossein en présence de M. Gohé délégué interministériel des personnes handicapées et de M. Barucq président d'Intégrance.



Le Dr Véronique Forin présente les deux derniers comptes-rendus de réunions du Conseil Scientifique ainsi que le résumé de la journée de formation d'hier.

COMPTE-RENDU DE LA RÉUNION DU 2 DÉCEMBRE 2005

Plusieurs points ont été abordés, notamment la définition du thème de la journée de formation des médecins du vendredi 31 mars 06.

Lors de cette réunion du 2 décembre, le Conseil Scientifique a pris note de la démission de deux de ses membres : le Pr Georges Filipe (orthopédiste pédiatre à Trousseau), qui sera très prochainement à la retraite, et le Dr Danielle Tanguy (médecin de rééducation à Roscoff), qui cesse elle aussi son activité professionnelle.

Le Conseil a évoqué la carte de soins d'urgence de l'OI.



Dr Véronique Forin au micro

Un travail important a été accompli depuis le début de son élaboration, notamment pour cibler les informations utiles à communiquer dans les situations d'urgence. Ce travail est aujourd'hui dans sa phase finale.

Le Conseil a également abordé le problème du diagnostic biologique moléculaire en France. L'obstacle principal à l'obtention d'un tel diagnostic est le manque de moyens financiers : les équipes ne disposent pas des budgets, des moyens matériels et humains pour que chaque patient qui le souhaiterait puisse bénéficier d'un diagnostic génétique. En décembre, le Dr Martine Le Merrer nous a informés qu'un budget pérenne important a été obtenu pour Necker Enfants-Malades, suite à l'appel d'offre n° 2 de la DOS pour les maladies rares. Cela a permis à Necker d'avoir du personnel médical et paramédical pour assurer cette étude génétique chez les patients atteints d'ostéogenèse imparfaite. Il a alors été décidé que cette étude moléculaire ne serait proposée qu'aux patients désirant un enfant et après qu'ils aient été vus en consultation génétique à Necker pour décider de l'opportunité de ce test génétique.

Du fait de l'amélioration des techniques, le diagnostic ne requiert plus de biopsie cutanée mais un simple prélèvement sanguin.

Le texte au sujet de la douleur a été revu. Il est à ce jour finalisé. Le Dr Michèle Garabédian et le Dr Barbara Tourniaire corrigent actuellement les derniers détails. Ce texte est destiné au traitement des enfants et des adultes. Concernant l'adulte, il sera toutefois complété, dès l'année prochaine (nous le souhaitons). Ce texte sera publié sur le site Internet de l'AOI dès que ce site aura été rénové. Il sera également à votre disposition au secrétariat de l'AOI.

Les Laboratoires Synergia nous ont fait une proposition que nous avons analysée, concernant l'intérêt de la Presle. La presle est une fleur ayant des vertus sur l'os. Avec le Dr Michèle Garabédian, nous avons étudié ce dossier. Il comporte à la fois des publications de très haut niveau parues dans des journaux prestigieux sur l'os, mais aussi des argumentaires extrêmement peu précis, peu scientifiques (la presle apporte de la silice, substance qui n'a pas que des avantages). Michèle Garabédian revoit le dossier afin de donner une réponse dûment argumentée au Laboratoire Synergia. Cette réponse sera communiquée aux différents membres du Conseil Scientifique et à l'Association.

Le dernier point abordé concernait un article proposé par le Dr Guillaume Chevrel, qui est paru dans le n° 58 d'OI Infos. Cet article porte sur l'étude ALIOA, étude qui a permis de démontrer certains éléments mais qui ne donne pas toutes les réponses que nous aimerions lui voir apporter : c'est aussi cela, la rigueur des études scientifiques !

RÉUNION DU CONSEIL SCIENTIFIQUE DU 31 MARS 2006

La dernière réunion du Conseil Scientifique a eu lieu hier, à l'issue de la journée de formation des médecins, elle n'a donc pas encore fait l'objet d'un compte-rendu finalisé.

Nous avons à nouveau abordé ce texte de la douleur, qui sera formulé plus amplement pour l'adulte car vous nous dites souvent que le problème de la douleur chez l'adulte est un peu oublié. C'est vrai dans l'OI en particulier, mais de façon générale également. Les problématiques liées au traitement de la douleur sont un peu différentes en pédiatrie et chez l'adulte. La situation varie également d'un patient à l'autre. Il apparaît, après discussion entre collègues médecins, que les patients OI adultes ne sont pas prêts à traiter une douleur chronique en continu.

Concernant l'enquête du Dr Kamoun au sujet de la prise en charge dentaire et orthodontique que vous avez reçue, l'Association a été d'une grande aide pour le Dr Kamoun, comme relais pour vous contacter et vous proposer son questionnaire.

Une première information a été publiée dans l'OI Infos 58. Le conseil scientifique souhaite toutefois avoir les résultats précis des différentes réponses aux questionnaires pour pouvoir les analyser.

Perspectives de travail et thèmes à approfondir

Une question vous a été posée dans un précédent numéro OI Infos : qu'attendez-vous du Conseil Scientifique ?

Un grand merci pour vos réponses car cela nous permet de rester en phase avec vos interrogations et vos préoccupations : nous, médecins, ne voulons pas rester dans nos tours d'ivoire ! Des réponses seront données. Pour ce faire, nous proposons à l'AOI la création d'une nouvelle rubrique dans OI Infos, dans laquelle, chaque trimestre, quelques questions/réponses seront publiées.

Au cours de la journée de formation qui vient de se dérouler, il nous est apparu que plusieurs points devraient être approfondis lors des prochaines journées :

- la douleur chez l'adulte,
- la dent : peut-être serait-il possible de faire une demi-journée très spécifique sur la dent et l'orthodontie, avec des chirurgiens dentistes et orthodontistes,
- l'alimentation, le calcium et la vitamine D, en particulier dans la ménopause.

Suite à la demi-journée consacrée à l'hormone de croissance et à cette matinée (voir ci-dessous et le compte-rendu des questions aux médecins en p. 9), nous aimerions faire paraître un questionnaire sur « l'hormone de croissance et l'OI », afin de répertorier (même sous l'anonymat) le nombre de personnes OI qui ont été traitées par l'hormone de croissance. Cette enquête

inclurait des questions précises : date de début, type d'OI, date de naissance...

Le Pr Pouëzat, au vu de vos interrogations de ce matin, va rédiger une fiche concernant les problèmes dentaires et leur traitement.

Enfin, vous avez discuté ce matin des effets du climat sur la douleur : est-ce l'humidité, l'ensoleillement, la sécheresse, ou tout simplement le fait d'être en vacances (!), qui est bénéfique ? Une enquête sur le thème « douleur et climat » pourrait aussi voir le jour sous une forme courte et bien ciblée.

COMPTE-RENDU DE LA JOURNÉE DE FORMATION DU 31 MARS 2006

Deux thèmes ont été traités au cours de cette journée :

- l'hormone de croissance et l'OI
- l'OI au quotidien

Hormone de croissance et OI

Lors de notre réunion de décembre, et d'après notre expérience, nous avons soulevé, avec Michèle Garabédian, la question du nombre grandissant de patients et familles qui s'inquiètent maintenant la petite taille des enfants OI. Nous avons tous l'impression que des traitements par hormone de croissance étaient en cours un peu partout en France, sans protocole, sans argumentaire, sans pronostic de taille de fin de croissance précis. C'est pourquoi la matinée du vendredi 31 mars a été consacrée au thème : « Hormone de croissance et OI ». Pour organiser cette matinée de travail, nous avons donc contacté les spécialistes de l'OI et les spécialistes de l'hormone de croissance, en sachant que les spécialistes de l'OI ne connaissent pas spécifiquement l'hormone de croissance et inversement.

Le Dr Graziella Pinto a effectué une revue de la littérature sur le thème « OI et Hormone de croissance », remarquable et très bien analysée, extrêmement claire et avec beaucoup de circonspection et de recul.

Le Dr Sylvie Cabrol nous a fait part de ses réflexions personnelles en tant qu'endocrino-pédiatre ayant vu des OI avec moi même (un enfant a été traité à Trousseau).

Le Pr Jean-Pierre Salles nous a fait part de ses réflexions personnelles et son expérience de deux enfants OI traités

par hormone de croissance à Toulouse.

La discussion qui a suivi nous a permis de dire qu'il fallait analyser les arguments fournis par les résultats d'une étude (bénéfices/risques) avant d'entreprendre un traitement par hormone de croissance. On se propose donc de rédiger, en collaboration avec les trois endocrino-pédiatres (Cabrol, Pinto et Salles),



*De gauche à droite : Dr B. Tourniaire - Dr M. Garabédian
Dr V. Forin - Dr P. Mary - Pr J. Pouëzat*

un protocole d'étude définissant entre autres les critères d'inclusion. Ce protocole pourra éventuellement être élargi au niveau international. Il sera proposé au conseil scientifique afin de le critiquer puis de le mettre en place.

L'OI au quotidien

Le Dr Barbara Tourniaire a fait un rappel sur la prise en charge des douleurs fracturaires et chroniques non résolues chez l'enfant OI. Véronique Forin explique à l'assemblée pourquoi cette étude a été menée et quel en est l'aboutissement.

La douleur de la fracture est toujours une douleur extrêmement intense : elle atteint un niveau de 7,7 sur 10 sur l'échelle VA (Visuel Analogique). Une fracture n'est pas plus douloureuse chez l'OI que chez une personne non OI et les douleurs sont totalement identiques que ce soit un gros os ou un petit os.

Les douleurs chroniques disparaissent en grande partie avec le traitement par le Pamidronate. Mais à l'arrêt de ce traitement chez les plus grands, des douleurs réapparaissent alors que la densité osseuse est satisfaisante. On sait que le Pamidronate a des effets antalgiques mais on ne sait pas par quel mécanisme.

Le Dr Sylvaine Rumeur, qui a remplacé les médecins de Pen Bron non disponibles ce vendredi, est intervenue sur la prise en charge motrice de l'enfant OI. Les enfants OI ont des os fragiles et connaissent également des difficultés motrices. Nous avons insisté sur le fait que cette prise en charge motrice devait intervenir au moment opportun, pas en continu mais relayée par un sport, y compris chez l'adulte. Ce message est parfaitement entendu et vous avez tous une activité sportive familière...

PETITE POINTE D'HUMOUR DANS LA SALLE : l'année prochaine les journées se dérouleront au bord d'un stade !

Les deux communications qui ont suivie traitaient de la Vitamine D et du calcium chez l'enfant avec le Dr Garabédian et chez l'adulte avec le Dr Haettich.

DÉBAT ET QUESTIONS :

Laurence Durousset propose l'intervention d'un médecin du sport lors de nos journées.

Véronique Forin doute du fait que la pathologie intéresse beaucoup les médecins du sport... mais cela reste à vérifier ! Auprès de la clinique du sport par exemple.

Question de *Jacques Paumart* : lorsque l'on est OI, peut-on pratiquer tous les sports ?

Véronique Forin déconseille a priori, sans interdit, tous les sports violents (collectifs, de contact, de hauteur...). La possibilité de pratique d'un sport doit avant tout être évaluée selon le risque fracturaire et les capacités motrices. Certains enfants font du tennis, du sport à l'école. Cela dépend également du risque fracturaire que l'on accepte de prendre pour pratiquer un sport pour lequel on a un intérêt fort.



L. Durousset & J. Goineau

Florence Michel indique que depuis qu'elle fait du Yoga elle a beaucoup moins de douleurs du dos.

Véronique Forin souligne que l'aviron est aussi un sport qui muscle, que l'on peut faire tranquillement.

Pierre Bally intervient en demandant un complément d'informations sur les valves cardiaques.

Véronique Forin : ce thème a été abordé lors de la journée de formation qui a eu lieu à Paris en 2004. Le Pr Nottin avait fait un exposé très intéressant. Il n'y a jamais eu d'étude sur ce sujet ciblée sur l'OI. On trouve le texte de la communication du Pr Nottin dans l'OI Infos 50 spécial composé à cet effet.



Pierre Bally

Martine Grandin intervient sur le diagnostic anténatal, concernant le temps d'attente important pour avoir un rendez-vous et les propos tenus aux parents : « vous n'avez aucun risque, puisque ayant une forme mineure, votre enfant ne pourra avoir qu'une forme mineure ! » Ne serait-il pas temps de « crever l'abcès » ?

Le Dr Forin précise que dans le cadre de la journée sur l'adulte de l'année prochaine, ce thème sera approfondi car ce domaine est à clarifier.

Martine Grandin : Est-il possible de faire une enquête des symptômes liés à l'OI, tels que les problèmes vasculaires, cardiaques, la sudation ?

Véronique Forin : Les choses ont progressé et nous arrivons à mieux cibler certains de ces effets, mais la tâche n'est pas facile et il faudra encore du temps.

Nicole Champavier rappelle que comme chaque année, le compte rendu de la journée de formation fait l'objet d'un numéro spécial d'OI Infos, disponible auprès du secrétariat pour la somme de 8 euros.

Les questions étant épuisées, Nicole Champavier remercie Véronique Forin d'être présente ce samedi après-midi

ACTIVITÉS INTERNATIONALES DE L'AOI (2005-2006)

Patrick DUPUY

L'AOI, membre de la Fédération Européenne de l'Ostéogénèse Imparfait (OIFE), avait proposé de créer un annuaire européen des centres de soins de l'OI. L'OIFE était intéressée par ce projet, mais n'a initié aucune action. L'AOI a donc décidé de prendre ce projet à son compte en constituant un annuaire national (projet en cours). Notre annuaire pourrait ainsi servir de modèle.



Patrick Dupuy



L'OIFE a constitué en son sein un groupe de jeunes OI (OI-Youth Group, 15-25 ans), qui cherche à organiser des week-ends dans une ville d'Europe, afin de discuter et d'échanger.

L'AOI envisage d'accueillir ce groupe cette année, dans la région de Versailles. Une demande de subvention auprès du département des Yvelines a été déposée. Une aide financière de l'OIFE sera aussi demandée. Le thème choisi pour ce week-end est la prise en charge des jeunes OI par les bisphosphonates. L'organisation de cette action est bien sûr dépendante de l'acceptation des subventions. Si elles sont obtenues, l'invitation deviendra alors effective et toutes les informations utiles pour les jeunes OI de l'association souhaitant y participer seront données dans notre journal « OI Infos », ainsi que sur notre site.

En conjonction avec la prochaine Assemblée Générale à Rome du 8 au 10 Juin prochain, l'OIFE et l'association italienne ASVOIT organiseront une journée scientifique sur le thème « traitement orthopédique de l'OI ». Cette journée médicale intéresse au premier chef les chirurgiens orthopédiques. Son objectif est de faire progresser les pratiques de chirurgie orthopédique dans l'OI. D'autre part, la prochaine conférence scientifique internationale aura lieu en 2008 en Belgique. L'OIFE souhaite organiser en parallèle une conférence pour les patients, comme ce fut le cas à Annecy en 2004.

L'année dernière, l'OIFE a co-signé avec l'AOI une lettre auprès des laboratoires commercialisant des bisphosphonates, leur demandant de mettre en œuvre les recherches qui permettraient une autorisation de mise sur le marché de leurs médicaments dans OI. Seul le laboratoire Novartis y a répondu, en nous informant qu'il comptait déposer un dossier d'enregistrement du Zolédronate chez les enfants OI en 2007. Nous avons prévu de relancer les laboratoires qui ne nous ont pas répondu.

Grâce à son site (www.oife.org), l'OIFE reçoit de plus en plus d'appels à des aides pour des patients OI, en provenance des pays du tiers-monde : aide financière ou envoi de fauteuils roulants, accès au traitement par bisphosphonate, aides à la scolarisation, etc. Par manque de moyens, l'OIFE peine à répondre à ces attentes. Toute aide matérielle ou financière sera la bienvenue, en contactant le secrétariat de notre association.

Un colloque européen sur les maladies rares organisé par EURORDIS s'est tenu à Luxembourg en Octobre dernier, sous le parrainage de la Commission Européenne. Un plan visant à améliorer la recherche et la prise en charge des maladies orphelines a été discuté, comprenant notamment les points suivants :

- 1°) la mise en place de centres de référence pour le diagnostic et les soins ;
- 2°) l'allocation de fonds de recherches spécifiques ;
- 3°) la mise en réseau des scientifiques et des médecins avec les associations de patients ;
- 4°) la mise en place des registres ;

5°) la constitution d'alliances entre associations. L'OIFE et l'AOI adhèrent à tous ces objectifs et appuieront toutes les initiatives allant dans leur sens.

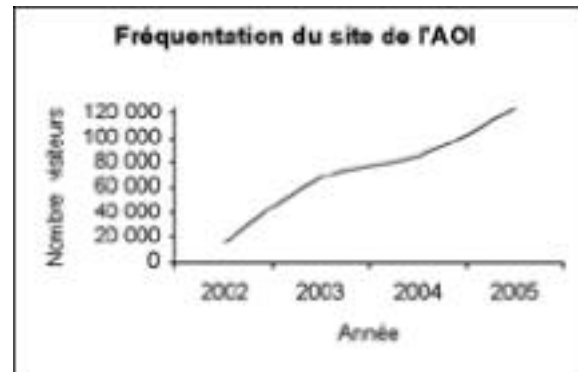
RAPPORT 2005 SUR LE SITE WEB AOI

<http://www.aoi.asso.fr>

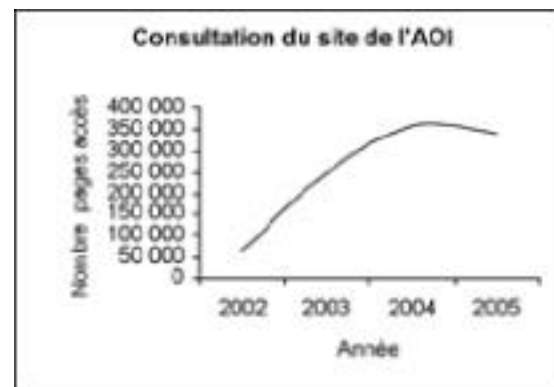
Jean-Yves DOYARD

Le site web

Avec 123 057 visiteurs et 338 938 pages consultées en 2005, notre site <http://www.aoi.asso.fr> a à nouveau enregistré une très forte fréquentation.



Les courbes ci-dessous, sur quatre années complètes, illustrent la progression du nombre de visiteurs mais une diminution du nombre de pages consultées par visiteur.



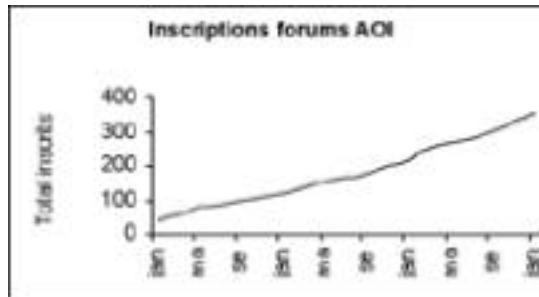
Créé il y a dix ans et étoffé au fil du temps, le site Internet de l'AOI a connu une fréquentation croissante : le nombre de visiteurs a été multiplié par 7 au cours des 4 dernières années.

Un remaniement de ce site est aujourd'hui nécessaire, afin qu'il continue de constituer un outil pratique et une source d'information utile. L'équipe de l'AOI s'est attelée à la tâche, avec la collaboration d'Alice Faucheu, Architecte de l'information, qui nous apporte une aide précieuse et efficace. Objectif de ce travail : mettre au point un site mieux structuré, plus ergonomique, favorisant la communication entre les visiteurs et proposant une information plus réactive aux internautes.

Nous espérons que le nouveau site sera disponible d'ici la fin de l'année 2006. En attendant, n'hésitez pas à naviguer sur www.aoi-asso.fr et à vous exprimer sur les forums adultes et jeunes !

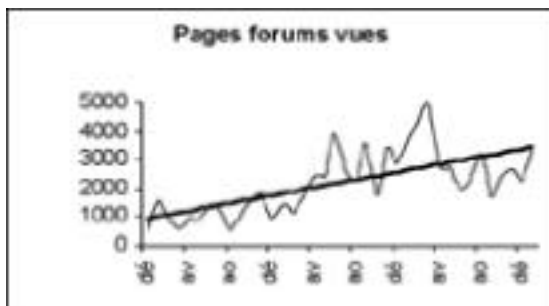
Les forums

Avec plus de 2 900 pages-forums vues par mois en 2005 (moyenne 2 500 pages/mois en 2004), les forums publics restent un des axes forts de la consultation du site de l'AOI <http://aoi.asso.fr/w-agera2/index.php?site=forumsaoi&bn=> Les nouvelles inscriptions aux forums publics (366 inscrits fin février 2006) restent régulières avec une moyenne



de 10 membres de plus par mois.

Il est envisagé de rendre encore plus visibles sur la page



d'accueil de notre site, ces forums qui permettent l'échange direct entre tous les visiteurs. Plusieurs personnes, nous

font la gentillesse d'intervenir régulièrement pour partager leurs expériences ; quelles soient toutes remerciées ici et en particulier Martine Grandin, Présidente de notre fédération FMO, pour ses nombreuses contributions.

Le Blog

Ce « journal personnel » en ligne (Blog), ouvert spécialement pour le projet "Auton'-Home" est resté très fréquenté (11 820 consultations de sa page d'accueil en 2005).

La qualité des articles que nous offre Pierre Nazereau sur la progression de son projet d'aménagement d'un appartement adapté, justifie l'intérêt de tous et les chaleureux commentaires d'internautes. C'est une grande joie d'avoir partagé sur le « blog » le démarrage concret de ce projet, après de longs mois de détermination et de mobilisation de multiples partenaires de Pierre Nazereau et de son remarquable architecte. <http://www.aoi.asso.fr/blog/>



RENOUVELLEMENT DU CONSEIL D'ADMINISTRATION

Deux administrateurs ne se représentent pas : Jean-Yves Doyard, qui reste tout de même dans notre équipe en tant que Maître de toile, et Nadine Abondo. Il y a une nouvelle candidature, celle de Laurette Paravano, et le renouvellement des mandats d'Annie Moissin et de Bénédicte Alliot.

Aucun candidat nouveau ne se déclare dans l'assemblée.

Les trois candidates sont (ré)élues par 74 voix et une abstention.

LES MOMENTS DE DÉTENTE...

Si le programme de ces Journées Nationales a été, comme d'habitude, bien rempli, il nous a aussi laissé du bon temps !

Les participants ont pu se promener en admirant la magnifique baie du Croisic, sous un soleil inattendu.

Pour beaucoup d'entre nous, ces moments où l'on flâne entre réunion et repas, où l'on traîne à table ou en



Les repas : un moment convivial



Photo souvenir

fin de soirée, où l'on prolonge encore un peu le plaisir dans le train, sont des mo-

ments forts de ces Journées. Ils sont l'occasion de créer des liens plus personnels



Retrouvailles et discussion

avec les uns et les autres, d'aller plus loin dans les échanges, de se raconter, de discuter de ces petites choses un peu intimes qu'on n'ose parfois pas aborder, même avec ses proches... et aussi de bien rire !

A ce titre, les Journées de cette année n'ont pas été une exception : convivialité, chaleur et fous rires ont été de la partie !

Laurette Paravano

Ces XVIIèmes Journées Nationales ont débuté – comme de coutume depuis plusieurs années, par une matinée d'échanges avec des médecins. Diverses spécialités intéressant l'OI étaient représentées par le groupe des médecins restés ce samedi matin suite à leur journée de formation, pour ce moment de rencontre avec les patients OI et leurs familles. Les participants ont posé leurs questions relatives à la maladie et sa prise en charge, et les médecins ont pu se rendre compte des préoccupations et difficultés des patients, ce qui leur permet d'orienter leur travail. Orthopédie, douleur, bisphosphonates, problèmes dentaires... le panel des sujets abordés a été très vaste ! Chacun a mesuré la richesse des échanges, l'intérêt des questions posées par les patients, la qualité des informations données par les médecins, leur disponibilité et leur souhait de répondre au mieux à vos besoins et vos interrogations. Pour prolonger cet échange et répondre à vos questions, une rubrique « Question/réponse aux médecins » sera créée dans OI Infos. En attendant l'inauguration de cette rubrique dans le prochain numéro, voici le compte-rendu de la matinée du 1er avril 2006.

La présidente remercie les médecins ayant accepté de participer à cette table ronde :

Dr Michèle Garabédian – Maladies du calcium et du phosphore à l'hôpital St Vincent de Paul (Paris), Présidente du conseil scientifique de l'AOI

Dr Véronique Forin – Médecine physique à l'hôpital Trousseau (Paris), Secrétaire du conseil scientifique de l'AOI

Dr Pierre Mary – Orthopédiste Pédiatre à l'hôpital Trousseau (Paris)

Pr Jean Pouëzat – Enseignant à la Faculté de Chirurgie dentaire à Nantes

Dr Barbara Tourniaire – Pédiatre dans l'Unité Douleur de l'hôpital Trousseau (Paris)

Le Dr Garabédian et le Dr Forin expliquent aux familles présentes qu'il n'est pas toujours facile de répondre aux questions et interrogations qu'elles se posent, car la complexité de l'ostéogénèse imparfaite nécessite bien souvent des réponses spécifiques à chaque cas. Le conseil scientifique continuera à se réunir afin de réfléchir et d'essayer de trouver de nouveaux dispositifs pour continuer à répondre au mieux à toutes les attentes.

Elles proposent notamment que les réponses reçues au questionnaire « Qu'attendez vous du Conseil Scientifique ? » soient abordées dans le journal de l'Association, « OI Infos », qui paraît tous les 3 mois, ainsi que sur le site de l'AOI (actuellement en cours de refonte).

LA CARTE DE SOINS D'URGENCE

La carte de soins d'urgence de l'OI est actuellement à la dernière relecture. La Direction Générale de la Santé (DGS) a voulu élaborer une carte d'urgence pour certaines maladies rares et l'OI a été retenue pour faire l'objet de la deuxième carte promue par la DGS. Elle sera distribuée par l'Association et le centre de référence des maladies osseuses.

Cette carte est personnelle, que vous soyez adulte ou enfant. Elle est à remplir avec votre médecin référent. Vous devrez la garder sur vous, ce qui permettra ainsi aux personnes vous prenant en charge en cas d'accident d'avoir un minimum d'information pour vous soigner au mieux. Il n'y a aucune obligation de la posséder. C'est une carte officielle qui porte le logo du Ministère de la Santé ainsi que celui de l'AOI.

Dès qu'elle sera disponible, nous ne manquerons pas de vous en informer.

Pierre Bally : Cette carte bénéficiera-t-elle d'une puce pour les renseignements ?

Réponse : Non, elle sera manuscrite dans un premier temps. Elle est essentiellement destinée à être utilisée pour une première urgence, afin de permettre de prendre les premières dispositions nécessaires à la prise en charge.

Nicole Champavier reprend une question formulée par un des adhérents de l'AOI :

Plusieurs personnes signalent qu'elles ont une transpiration abondante. Peut-elle être due à la maladie ?

Réponse : C'est souvent dans les formes les plus sévères que cette hyper sudation est observée et chez l'enfant ; après un traitement par bisphosphonate, elle disparaît. Cette anomalie est connue mais la cause n'est pas identifiée.

Alain Dietsch : Est-ce que cela pourrait provenir d'une expression d'angoisse, de peur ?

Dr Véronique Forin : Peut-être, puisque effectivement, chez les enfants traités par bisphosphonate, il y a moins de fractures mais aussi beaucoup moins de douleur, ce qui pourrait donc expliquer ce phénomène.

OI ET HORMONE DE CROISSANCE

Martine Grandin : Qu'est-il ressorti de la journée de formation des médecins d'hier sur l'hormone de croissance ?

Dr Michèle Garabédian : Peu d'études en France et dans le monde ont été faites sur le traitement par hormone de croissance chez les enfants atteints d'OI. Les résultats ne sont donc pas à ce jour extraordinaires mais des enfants pourraient toutefois en bénéficier.

À la suite des discussions échangées ce vendredi 31 mars 2006, il a été décidé de mettre en place un protocole afin de définir quels enfants pourraient en bénéficier, avec quelle durée de traitement, quelle dose.

Par ailleurs, et ceci est tout aussi important, nous devons veiller à la mise en place d'un seul protocole appliqué de la même façon par tous et non une utilisation de l'hormone de croissance en essai « un peu sauvage » dont l'enfant pourrait souffrir : cela reste un traitement très lourd à mettre en oeuvre au quotidien.

Il reste encore quelques points à définir, notamment qui peut en bénéficier, mais nous vous informerons, bien entendu, des suites de la mise en place de ce protocole très prochainement.

Dr Véronique Forin : Nous nous posons des questions notamment sur les risques fracturaires : cela a été décrit par

les uns et contesté par d'autres ; c'est pour cela qu'il faut réfléchir de très près et qu'il est nécessaire de proposer un protocole.

Dr Michèle Garabédian : Il y a 10 ans, on administrait une seule dose ; aujourd'hui on sait que cette dose est inefficace excepté pour les personnes manquant d'hormone de croissance ; or, dans l'OI vous ne manquez pas d'hormone de croissance. On sait maintenant qu'il va falloir des doses plus élevées, mais des doses plus élevées n'engendreraient-elles pas d'autres problèmes non provoqués par les doses anciennes ?

Il y a des situations où ce traitement est utile et d'autres non, ce qui explique l'importance et l'intensité des discussions de ce vendredi matin, qui d'ailleurs ne sont pas terminées et continueront par le biais d'échanges de mails.

Dr Véronique Forin : On pourrait proposer que l'AOI sollicite, via OI Infos et son site Internet, les personnes ayant bénéficié d'hormone de croissance en leur demandant d'adresser un courrier, anonyme ou non, au secrétariat en précisant à quelle date elles ont été traitées (mois et année pour retrouver la dose administrée), les bénéfices constatés et les soucis rencontrés, afin d'en tenir compte pour les prochains travaux.

LA DOULEUR... LES DOULEURS

Jacques Paumard : Y a-t-il d'autres moyens que la morphine pour calmer les douleurs ?

Dr Michèle Garabédian : La douleur a également été abordée hier et un protocole a été écrit très précisément par le Dr Barbara Tourniaire chez l'enfant ; il sera mis sur le site très prochainement. L'année prochaine, il sera question de l'adulte.

Dr Barbara Tourniaire : Il y a deux types de douleur : celle survenant lors des fractures, « simple » à prendre en charge, et la douleur chronique pour laquelle on ne sait trop quoi faire. Jusqu'à présent, de nombreux malades avaient des douleurs chroniques sans traitement, faute de proposition de prise en charge antalgique. Maintenant, des prises en charge antalgiques sont proposées, mais on ne sait pas si ce traitement sera à long terme.

Concernant la morphine, si elle est prescrite sur du long terme, il y a un certain nombre de points pour lesquels il faut être vigilant. Il existe plusieurs sortes de morphiniques et il faut parfois changer d'antalgiques. Il n'y a pas de vraie accoutumance au sens psychologique, la morphine n'est pas une drogue quand elle est utilisée pour la douleur. Par contre, les récepteurs à la morphine s'habituent petit à petit.

Il est donc recommandé de s'adresser à une unité de la douleur qui connaît bien les différents traitements possibles et la manière de les administrer.

Laurence Durousset : Tous les morphiniques font-ils vomir ?

Dr Barbara Tourniaire : Les morphiniques peuvent faire vomir mais tout le monde ne réagit pas de la même façon. Il y a des inégalités vis à vis des effets indésirables. Ensuite, il y a le problème de dose ou de type de médicament.

Dans ce dernier cas, il faut réfléchir à un autre médicament, mais chez le petit enfant nous n'avons pas beaucoup de choix.

Jacques Paumard : Le soleil a-t-il un effet ?

Dr Barbara Tourniaire : Beaucoup le disent, même les enfants, mais c'est empirique.

Pierre Bally explique qu'il se rend trois mois par an au soleil et qu'à cette période-là, il ne ressent pas de douleurs. *Bénédicte Alliot* confirme les effets du soleil.

Dr Michèle Garabédian : Est-ce l'humidité, la chaleur, l'ensoleillement qui ont un effet ?

Il faut approfondir la question. Si c'est l'ensoleillement, ne serait-ce pas dû à la vitamine D ?

Pourquoi ne pas faire une enquête sur la question : à quel moment et en quel lieu les douleurs sont-elles plus faibles ?

Annie Moissin évoque la période de l'hiver, où il n'y a pas que les gens fracturés qui ont mal ; les personnes âgées, par exemple, avec l'arthrose, ont des douleurs aussi.

Dr Pierre Mary : Sur le plan des fractures, les douleurs ne sont pas spécifiques aux personnes atteintes d'OI ; tous les polyfracturés, les accidentés, ont des douleurs liées à l'humidité.

Pendant un moment, on pensait que cela était lié au matériel. Le fait d'enlever le matériel soulage, ce qui se comprend, car garder du matériel dans un os quand ce ne sont pas des embrochages a pour conséquence d'induire une zone rigide et une zone souple.

En pédiatrie on laisse le matériel pendant toute la croissance. Chez certains enfants, la croissance terminée, on va laisser ce matériel car, en certains endroits, le retirer crée des dégâts.

Au fur et à mesure de la croissance, les broches deviennent trop courtes. Il y a alors une zone instrumentée qui va être rigide, et une zone non instrumentée : cela risque de casser mais ce n'est pas systématique.

Il faut pouvoir déterminer si les douleurs sont liées à d'anciennes fractures, sur des zones déformées ou non. Il est important pour le médecin de le savoir car on tolère parfois des déformations, quand il n'y a pas de gêne pour la fonction et que l'on est en fin de croissance.

Dr Isabelle Courtois : Il est important de retransmettre au médecin toutes ces informations afin de réfléchir sur le sujet, car il y a des enfants qui ont déjà des douleurs aux endroits de leurs anciennes fractures et à certaines périodes, particulièrement l'hiver. Cela concerne plus les adolescents que les plus petits mais des petits le décrivent aussi. Parfois, ceux ayant des cures de pamidronate commencent à avoir mal huit ou quinze jours avant la cure, à l'endroit des anciens traits de fracture, alors que les douleurs disparaissent entre deux cures grâce au traitement.

Florence Michel : Que pensez vous des cures thermales ?

Dr Véronique Forin : C'est l'occasion de se reposer et de penser à soi. Mais actuellement, à mon avis, médicalement parlant, les cures ne sont pas reconnues comme ayant des vertus thérapeutiques.

QUESTIONS AU SUJET DE L'ORTHOPÉDIE

Une question dans la salle porte sur les arthrodèses vertébrales.

Dr Pierre Mary : Il est très difficile de répondre sur du long terme pour les arthrodèses vertébrales (AV) car c'est une chirurgie assez récente et qui a beaucoup évolué.

Le problème d'une AV n'est pas celui du matériel mais concerne la zone rigide. Il est certain que, quelle que soit l'arthrodèse et quelle que soit la qualité de l'os, il ne faut surtout pas chercher à enlever le matériel car on sait maintenant que l'os fabriqué sur la zone d'arthrodèse n'est pas complètement rigide. Il n'a pas les mêmes qualités mécaniques qu'un os standard.

Une question dans la salle évoque les possibilités d'un rejet de matériel.

Dr Pierre Mary : Un rejet de matériel n'existe pas : il s'agit alors d'une infection, et dans ce cas on doit enlever le matériel. Une fois que le matériel est enlevé, on a une arthrodèse moins solide.

Ce qui est surtout traumatique avec une arthrodèse, comme par exemple pour un accidenté de la route, c'est que certains des secteurs restent quand même mobiles et que les zones qui vont casser ne sont jamais dans l'arthrodèse, mais toujours au-dessus ou au-dessous : la cassure se fera à la jonction entre zone rigide et zone souple.

La question de l'avenir des arthrodèses se pose surtout pour la zone laissée libre, et non pour la zone bloquée. C'est pour cela qu'il faut essayer de bien réfléchir, lors d'une telle chirurgie, non pas à corriger le plus possible la zone déformée, mais à ce que l'on va laisser libre, pour travailler dans les meilleures conditions.

Question dans la salle : Une dame parle de sa nièce de 24 ans qui a une scoliose. Il semblerait qu'elle ait une hernie discale. Elle souffre beaucoup depuis deux ans et son médecin parle d'arthrodèse. Comment peut-on évaluer la nécessité d'une arthrodèse à 24 ans ? Quels en sont les critères ?

Dr Pierre Mary : Une AV consiste simplement à bloquer deux vertèbres, soit pour traiter une hernie, ou peut-être aussi pour corriger une scoliose et dans ce cas, il s'agit d'une AV plus étendue.

L'AV est la chirurgie de la scoliose : très peu de chirurgiens savent la pratiquer. Chez les enfants, elle représente une grande partie des interventions des pédiatres orthopédiques donc nous savons le faire. En revanche, chez l'adulte, la chirurgie de la scoliose est plus rare et est suivie dans des lieux spécialisés. Bien entendu, ce type de chirurgie se fait chez l'adulte, mais c'est au cas par cas, et il faut trouver le chirurgien compétent connaissant le rachis et l'OI. D'ailleurs, des collègues spécialistes de l'adulte nous contactent de temps en temps pour avoir notre avis et on en discute ensemble.

Jacques Paumard : Beaucoup de personnes atteintes d'OI n'ont pas d'appareils alors que je marche avec deux prothèses : pourrai-je, un jour, marcher sans ces prothèses ?

Dr Véronique Forin : Dans votre cas, il s'agit d'orthèses et non de prothèses. Les orthèses sont de moins en moins utilisées dans l'OI. Elles peuvent suppléer à une faiblesse

du muscle, très fréquente chez les personnes OI. Beaucoup d'orthèses ont été utilisées pour essayer de diminuer les fractures, bien avant les bisphosphonates, pour le cas des enfants.

Certains ont encore des orthèses pour suppléer une force musculaire insuffisante. L'orthèse peut aussi rassurer certains patients.

QUELS PRATICIENS POUR PRENDRE EN CHARGE LES PERSONNES ATTEINTES D'OI ?

Questions de la salle : Pourquoi ne garde-t-on pas toujours le même chirurgien ? Est-ce que les adultes OI devraient se faire opérer par des chirurgiens pédiatres ?

Effectivement, un souci se pose vraiment lors du passage à l'âge adulte, quand on ne peut plus être pris en charge en pédiatrie.

Dr Pierre Mary : Les anesthésistes ne seraient pas d'accord et auraient raison.

Nous connaissons beaucoup de pathologies rares pour lesquelles nous avons des difficultés pour transférer la prise en charge à l'âge adulte. L'idéal est de connaître des médecins qui ont été pédiatres et traitent maintenant les adultes. L'essentiel n'est pas de trouver LE spécialiste, mais de trouver la personne qui s'intéresse à la pathologie et qui prenne le temps d'y réfléchir pour apporter les solutions les plus cohérentes.

Dr Véronique Forin : Nous avons beaucoup réfléchi à cette question du passage de l'adolescent à l'adulte.

Au niveau du centre des maladies osseuses constitutionnelles, c'est un sujet sur lequel nous travaillons mais c'est toujours difficile parce qu'il existe des interdictions. Pierre Mary l'a rappelé, d'une part, on ne peut plus suivre les adultes en pédiatrie en ce qui concerne les anesthésies et d'autre part, il y a un moment où ce n'est plus le pédiatre qui doit intervenir en raison d'autres problèmes qui ne sont plus de sa compétence.

C'est pour cela que dans ce centre de référence, il y a deux services enfants et deux services adultes : un de ces services est à Cochin avec le Pr Christian Roux comme coordinateur, et l'autre est à Lariboisière avec le Pr Philippe Orcel. Le passage idéal à l'âge adulte consisterait à avoir une consultation commune finale pour la pédiatrie et initiale pour l'âge adulte avec les médecins des adultes et les médecins pédiatres. C'est un grand investissement, en terme de temps, mais garant d'une meilleure qualité. Une fois l'adolescent confié à un service d'adulte, il pourra être pris en charge par le réseau de chirurgiens de ce service. Il est vrai que ce n'est pas évident car ces pathologies sont très compliquées.

Dr Michèle Garabédian : A défaut, le mieux serait que ce soit le chirurgien enfant qui vous oriente vers un chirurgien adulte.

Dr Pierre Mary : Pour l'enfant, l'orthopédiste pédiatre est censé faire tout. Les chirurgiens d'adulte se spécialisent très tôt au cours de leur formation.

Dr Michèle Garabédian : La précision apportée sur la spécialisation chez l'adulte est importante et explique qu'un centre peut être très bon pour le genou et pas spécialisé pour la colonne. Il faut donc se renseigner auprès de l'établissement.

Martine Grandin : Les centres de référence sont très importants et il faut s'y appuyer et faire en sorte que des chirurgiens ne connaissant pas l'OI se tournent vers ces centres.

Dr Véronique Forin : C'est ce que le Dr Mary a déjà évoqué quand il disait que ses collègues des adultes appelaient les médecins pédiatres.

Martine Grandin : C'est à nous, patients, de donner les coordonnées du centre de référence à un médecin afin qu'il sache vers qui se tourner pour avoir des informations complémentaires sur les spécificités de l'OI. Cette démarche doit non seulement être faite par les médecins mais également par les patients.

Nicole Champavier : L'association travaille actuellement à la constitution d'un annuaire qui référencera les médecins connaissant la pathologie, ainsi que les lieux de soins. Cet annuaire sera validé par les médecins de notre conseil scientifique. Notre administrateur, le Dr Patrick Dupuy est chargé de ce projet dont l'aboutissement demandera probablement une année.

Patrick Dupuy : Nous en discuterons cet après-midi, mais effectivement nous avons commencé l'établissement d'un annuaire national à partir d'un registre de plus de 1000 médecins en France. Sous quelle forme se présentera-t-il ? C'est en cours de discussion.

Dr Pierre Mary : Il faut comprendre qu'opérer une personne est une très grande responsabilité, aussi, lorsque l'on se retrouve devant une situation dont on n'a pas l'habitude, le médecin oriente le patient vers un spécialiste en qui il a confiance et dont il connaît les compétences.

Sylvie Brisset : Je suis démunie car personne dans le CHU de ma région n'est spécialisé sur l'OI, donc je dois obligatoirement aller sur Paris et y retourner ensuite pour un second avis, car je veux être sûre.

Dr Véronique Forin : C'est normal, c'est une maladie rare et il est plus compliqué de trouver des spécialistes.

Dr Michèle Garabédian : Quand il s'agit d'interventions faites couramment, il n'y a pas de problème, mais quand elles sont rares, il est normal qu'un patient demande plusieurs avis, parce que même si c'est l'avis de l'« hyper spécialiste », celui-ci peut être amené à changer de discours suite à un accident survenu. Il y a toujours un risque, donc un deuxième avis est conseillé, puis il faut en discuter avec son médecin habituel si les avis divergent.

Sylvie Brisset : Tout est d'autant plus compliqué pour nous que nous rencontrons des personnes qui ne connaissent pas encore les centres de référence.

Dr Véronique Forin : J'ai du mal à entendre que l'on puisse être démunis après plus de 20 ans d'investissement majeur de certains membres de l'association. Certes, nous ne sommes pas parfaits : mais avez-vous l'impression que depuis une vingtaine d'années, on en soit toujours au même point, c'est à dire complètement démunis ? N'y a-t-il pas des choses qui ont quand même bougé depuis ?

Patrick Dupuy : Il est évident que le niveau de compétence est excellent par rapport à il y a dix ou vingt ans et cela s'est largement amélioré grâce à vous tous. Même si vous n'avez pas la réponse immédiatement, vous êtes les plus capables d'aller la chercher. Sans centre de référence, c'est aux patients d'aller chercher l'information et c'est agaçant.

Monique Paravano : Je souhaite remercier le conseil scientifique pour tous leurs éclairages et dire combien nous apprécions notamment d'avoir des médecins référents, surtout lors du passage adolescents/adultes.

***Dr Véronique Forin* rappelle que chaque enfant, chaque adolescent ou chaque jeune adulte, doit quitter le milieu pédiatrique avec l'ensemble de son dossier médical et chirurgical pour pouvoir le remettre au médecin de l'adulte : c'est indispensable.**

Pierre Bally : Il est rassurant de voir que vous vous interrogez encore, même en tant que centre de référence.

Dr Michèle Garabédian : Ce que nous recherchons en tant que médecins, c'est continuer à collaborer avec les patients car eux seuls peuvent nous stimuler et nous aider à avancer, tout en sachant bien que la perfection n'existe pas !

Dr Véronique Forin : La recherche évolue aussi.

Dr Pierre Mary : Le dialogue et la collaboration patient-médecin sont indispensables pour faire avancer les choses.

QUELS SOINS POUR LA DENTINOGENÈSE IMPARFAITE ?

Une maman s'inquiète de la qualité de prise en charge de sa fille dans le centre de soins dentaires hospitalier de sa région.

Pr Pouëzat : Il faut consulter un orthodontiste connaissant bien la dentinogenèse imparfaite. Il doit agir de façon juste, ne pas brusquer le traitement en contrôlant les forces appliquées aux dents et leurs déplacements.

Intervention du papa : d'où le problème de référent ! Et de savoir s'il faut continuer le traitement et l'appareillage par rapport à la maladie.

Dr Michèle Garabédian : En dehors de quelques orthodontistes, il y a très peu de centres en France qui s'intéressent aux problèmes de dents des enfants OI. Malheureusement, on ne peut pas avoir des spécialistes partout. Je m'occupe d'enfants atteints d'une autre pathologie que l'OI, pour laquelle nous avons un chirurgien dentiste référent qui a écrit un petit livret, et je conseille alors aux parents qui vont voir un dentiste ou un orthodontiste de téléphoner à cette personne ou de prendre contact pour savoir exactement ce qui peut être fait ou pas.

Il serait bien que cette démarche soit appliquée pour l'OI : il y a en France deux ou trois personnes qui connaissent bien le problème ; diffuser leurs coordonnées permettrait aux patients de les soumettre à leur dentiste ou orthodontiste afin qu'ils prennent contact avec ces « référents » pour renseignements et/ou conseils.

Pr Pouëzat : C'est une proposition qui se justifie.

Dr Michèle Garabédian propose qu'avec le Pr Danielle Ginisty à Paris, autre orthodontiste connaissant l'OI, le Pr Pouëzat réalise une fiche reprenant les informations essentielles concernant la dentinogenèse imparfaite et contenant leurs coordonnées afin de les distribuer aux chirurgiens dentistes et orthodontistes, qui pourront alors prendre contact avec eux pour réaliser une prise en charge correcte lorsqu'ils ne connaissent pas l'OI et sont hésitants sur les soins à entreprendre ; l'envoi par mail de panoramiques faciliterait également le transfert d'informations médicales.

Florence Michel : Peut-on poser des implants chez une personne atteinte d'OI ? Si oui, cela a-t-il déjà été fait ?

Pr Pouëzat : C'est une question très fréquente, mais dans la littérature, il n'y a que quelques cas qui ont été rapportés. Il n'y a pas d'études au long cours et on ne sait pas ce que deviennent ces implants. On peut toutefois poser des indications générales : il faut une structure osseuse correcte, une hygiène absolument rigoureuse, une hauteur d'inclusion correcte.

Bénédicte Alliot parle de son cas personnel concernant la pose d'implant et ajoute que son dentiste lui a répondu que l'implant ne tiendrait pas du fait de sa dentition et ses os.

Pr Pouëzat : Cette réponse est bonne car elle correspond au cas précis de la patiente. Un implant peut être indiqué pour remplacer une dent, mais il est improbable qu'il puisse servir de pilier de bridge (remarque que le dentiste de Bénédicte Alliot a également formulée).

Dr Véronique Forin : Cela confirme les propos du Dr Mary : le dentiste de Bénédicte n'est pas un spécialiste de l'OI, mais c'est un soignant réfléchi, curieux, ouvert et qui sait prendre du recul.

Le Dr Pierre Mary : Toute technique utilisée n'est pas forcément adaptée pour toutes les maladies, et il faut donc rester prudent quant aux nouvelles techniques.

Patrick Dupuy demande au Pr Pouëzat de rappeler les effets des bisphosphonates sur la dentinogenèse imparfaite et de préciser où en sont les connaissances au sujet du fluor.

Pr Pouëzat : Il n'y a pas d'études portant sur les effets des bisphosphonates sur la dentinogenèse imparfaite, mais on peut se demander si les bisphosphonates retardent la chute des dents de lait. Celle-ci est principalement due à la résorption de leurs racines associée à l'éruption des dents permanentes. Au sujet du fluor, on sait à présent qu'il est plus efficace pour réduire la progression des caries que pour prévenir leur début. Il agit localement en favorisant la reminéralisation et en retardant la déminéralisation de l'émail. Sur ce point, on peut donc simplement recommander une fluorothérapie locale et initier les parents aux mesures de prévention, hygiène bucco-dentaire et conseils diététiques.

Pierre Bally : J'ai reçu du fluorure de sodium à l'âge de 25 ans pour mes os. Quels sont les effets négatifs à long terme de ce traitement ?

Monique Paravano : Ma fille a pris également du fluorure de sodium pour ses dents, dès bébé et jusqu'au jour où un médecin a proposé d'arrêter parce qu'on ne connaît pas les effets à long terme. Aujourd'hui, 25 ans après, on n'a rien décelé de particulier.

Pr Pouëzat : Autrefois, on prescrivait du fluor par voie systémique par ce qu'on pensait que le fluor, incorporé au phosphate de calcium de l'émail au moment de l'élaboration de la dent, rendait l'émail plus résistant à la déminéralisation. L'efficacité de l'administration prééruptive du fluor n'est pas du tout certaine et ce sujet est très controversé. En fait, les quantités de fluor fixé dans l'émail sont peu importantes. Aujourd'hui, la fluoration locale est privilégiée, elle est primordiale. L'effet du fluor est largement thérapeutique et son effet topique. Pour les femmes en-

ceintes, on n'en prescrit plus aujourd'hui car les récentes études concernant l'effet systémique de la fluoration prééruptive ont conclu que l'effet préventif du fluor est presque exclusivement postéruptif. On recommandait à la future maman la prise de comprimés de fluorure pour que le fluor se fixe, en particulier, dans l'émail de la première molaire définitive déposé avant la naissance.

LE TRAITEMENT PAR LES BISPHOSPHONATES ET SES EFFETS

Question dans la salle : Quelle doit être la fréquence des densitométries après l'arrêt du traitement chez l'enfant ?

Dr Forin : Je préconise une densitométrie par an. Il n'y a plus de remaniements osseux importants à partir de 17 - 18 ans.

Question dans la salle : Quels sont les effets secondaires immédiats de l'Arédia ?

Dr Véronique Forin : Il y a le syndrome grippal (fièvre, douleurs osseuses et musculaires) surtout lors du premier cycle. Toutefois, certains continuent à ressentir des douleurs musculaires lors des cures suivantes, d'autres non, mais cela va toujours en diminuant au fur et à mesure des cures.

Actuellement il y a une étude chez l'enfant qui compare deux bisphosphonates : le pamidronate (Arédia) et un autre, plus puissant, le zolédronate. En France, actuellement, on n'a pas le droit d'administrer le zoledronate en dehors de ce protocole. Le zolédronate est vraiment beaucoup plus puissant que le pamidronate et il semble que les enfants participant à cette étude, dans le cadre de ce protocole, aient une réaction grippale plus importante qu'avec le pamidronate. Dans le cas de traitement par voie buccale chez les OI de forme peu sévère, des douleurs musculaires n'ont pas été rapportées.

Dr Barbara Tourniaire : Concernant les douleurs, il y a bien un syndrome grippal qui peut survenir au moment des perfusions. On peut alors utiliser des antalgiques pour que la cure devienne tolérable.

Dr Michèle Garabédian : Dans le cas d'effets secondaires importants, ne peut-on pas passer à la forme orale ?

Dr Forin : Je ne pense pas car les bisphosphonates oraux et intra veineux ne sont pas réservés aux mêmes formes d'OI.

Dr Michèle Garabédian : Quand vous prenez un bisphosphonate, vous arrêtez de faire sortir du calcium de l'os. Il y a alors des mécanismes d'adaptation qui interviennent et qui vont essayer d'aller récupérer le calcium dans l'alimentation pour fournir assez de calcium dans le sang. S'il n'y pas assez de calcium dans le sang, vous pouvez avoir des crampes. Il faut donc vérifier que les apports en calcium de votre enfant sont suffisants (lait, fromage) et qu'il a reçu de la vitamine D ou bien qu'il a été suffisamment exposé au soleil.

Le manque de vitamine D et de calcium donnent des crampes. Cependant, si on en manque un tout petit peu, il n'y a pas d'effets perceptibles. En revanche, si on en manque et que conjointement l'os ne fournit plus de calcium à la demande, cela peut être une des raisons de l'apparition de

crampes. Il faut donc voir avec votre médecin s'il est opportun de prendre un complément en vitamine D, notamment si l'enfant ne va pas beaucoup au soleil ou si son alimentation est pauvre en vitamine D.

Question dans la salle : La cure d'Arédia retarde-t-elle la consolidation suite à une fracture ?

Dr Véronique Forin : Les bisphosphonates ont des effets plus ou moins puissants selon la molécule et diminuent la résorption de l'os : ils permettent d'avoir une quantité d'os plus importante et donc d'avoir un os mécaniquement plus solide. Des retards de consolidation sont possibles : une publication canadienne a montré qu'il pouvait y avoir retard de consolidation dans des circonstances bien précises (pas pour des fractures traitées par plâtre), notamment des ostéotomies (chirurgie où l'on scie de l'os), avec des doses de pamidronate dites normales.

Alertés par cette information, des médecins américains ont revu leur cohorte de patients traités : ils ne rapportent pas de retard de consolidation en cas d'ostéotomie.

A Trousseau, nous avons constaté un cas de retard de consolidation lors d'une ostéotomie.

Dr Pierre Mary : Avoir une consolidation ne correspond pas à ne plus voir le trait de fracture. Voir le trait de fracture ne veut pas dire que ce n'est pas solide. La consolidation dépend beaucoup de l'âge, de l'os et de la localisation de la fracture (zone proche d'une articulation ou milieu de l'os).

Dr Michèle Garabédian : Le pamidronate tue les cellules qui résorbent l'os et ces cellules mettent trois mois à se reformer. Nous avons besoin de ces cellules pour réamorcer la production de nouvel os, donc si vous donnez de l'Arédia pendant la reconstruction, vous empêchez le processus.

Dans la plupart des cas, cela n'a pas beaucoup d'effet. En revanche, si vous faites une cure d'Arédia une semaine avant la chirurgie, il est possible que la consolidation soit plus longue car il n'y aura plus les cellules capables d'amorcer le processus.

Question dans la salle : Quels sont les effets des bisphosphonates sur les ligaments chez l'adulte ?

Dr Véronique Forin : Chez les enfants il n'y a aucun effet, mais chez l'adulte ?

Une question dans la salle porte sur la prise de Protolos®.

Dr Michèle Garabédian : Le Protolos® n'est pas une version améliorée du Fosamax. Le mode d'action est totalement différent : il met du sponcium sur l'os à la place du calcium, élément qui va disparaître moins vite. Il n'agit pas pour « récupérer » de l'os : il permet seulement de ralentir la perte osseuse. Le Protolos® est un nouveau médicament et en ce moment il y a une pression pour essayer de l'utiliser. C'est vrai qu'il peut être utile dans certaines situations : il est normalement indiqué dans les cas d'ostéoporose de la personne âgée.

A ce jour, cependant, il n'y a aucune publication critique relative à son utilisation dans l'ostéogénèse imparfaite. Donc il n'est pas conseillé de commencer du Protolos® : c'est un traitement qui ne fait que débiter chez les personnes âgées qui ont des troubles de la minéralisation. Le rhumatologue est juste au courant des derniers traitements et

propose celui-là ; et si cela ne marche pas il vous en propose un autre !

QUELS TRAITEMENTS EN PÉRIODE DE POST-MÉNOPAUSE ?

Dr Michèle Garabédian : Il y a une question qui a été évoquée hier lors de la journée de formation concernant la période post-ménopause. Les femmes atteintes d'OI doivent-elles suivre les mêmes traitements proposés aux femmes ménopausées non atteintes d'OI ?

Aujourd'hui, je n'ai pas de réponse, mais nous allons y réfléchir sérieusement et ce sera un des sujets que nous aborderons l'année prochaine.

Florence Michel fait part à la fois de son questionnaire et de son témoignage sur la ménopause, en insistant sur l'importance de la communication d'informations issues des patients. En effet, elle a consulté deux médecins de deux établissements dans le but d'avoir deux avis sur la question, et les réponses ont été différentes. L'un a proposé un traitement par bisphosphonates, considérant que le traitement substitutif hormonal (TSH) n'était pas efficace dans ce cas-là ; l'autre médecin a préconisé le TSH pendant quelques années, le considérant beaucoup plus efficace que les bisphosphonates, et réservant cependant le traitement par bisphosphonates pour plus tard.

Dr Michèle Garabédian : Actuellement, il ne peut être donné de réponse fiable, et cela tant qu'il n'y aura pas d'analyses aussi sérieuses que celle réalisée hier en journée de formation pour l'hormone de croissance, où les médecins référents sur ce thème étaient présents. D'ailleurs, l'année prochaine, ces deux médecins seront présents avec leur équipe afin de discuter du thème de la ménopause et de confronter leurs points de vue ; sans prendre partie, nous prendrons une décision commune en tenant compte de la littérature et de l'expérience de certains afin d'être objectifs.

En 2006, les deux propositions de traitement, par TSH ou bisphosphonates, sont affirmatives. Cela veut dire que les deux se tiennent et qu'il va falloir réfléchir pour savoir laquelle est véritablement la meilleure. Il y a certainement des personnes pour qui il sera mieux de prescrire les bisphosphonates, et d'autres chez qui il vaudra mieux s'en abstenir.

Il va donc être proposé un suivi de la masse osseuse. J'aurais envie de proposer un suivi des marqueurs de la résorption osseuse et du calcium, systématiquement une fois par an à partir de 50 ans, afin de rechercher les personnes dont les marqueurs osseux s'élèvent pour leur proposer alors des bisphosphonates et ce dans le but d'arrêter la résorption osseuse.

Toutes les femmes après la ménopause n'ont pas systématiquement des augmentations des résorptions osseuses, car nous sommes tous génétiquement différents et réagissons différemment. Si on se base sur les femmes à un niveau national on peut constater un effet, mais individuellement on aura des cas où il y aura un effet et d'autres où il n'y aura rien si ce n'est peut-être un effet indésirable. Il faut donc cibler les personnes qui peuvent en retirer un bénéfice et donc proposer un suivi systématique dès 50 ans.

Mais dans tous les cas, il n'est pas raisonnable de prendre les deux traitements en même temps.

Une dame de 57 ans atteinte d'OI, suivie par une rhumatologue, témoigne : elle prend depuis 11 ans de l'Ossopan, a une densitométrie dans la moyenne, des marqueurs corrects, et ne prend pas de TSH.

Dr Michèle Garabédian : En France, il y a la moitié des femmes qui, après 50 ans, manquent un peu de calcium. En effet, quand nous n'avons plus d'œstrogènes, nous avons moins de capacité à absorber le calcium de l'alimentation donc il faut en prendre un peu plus, mais généralement, personne après 50 ans n'en tient compte. Pour ceux qui ont spontanément l'habitude de consommer beaucoup de fromage et de laitage, il n'y a pas de problème, mais pour les autres, il peut y avoir des carences. Chaque cas étant unique, il est important de réaliser un suivi simple (une prise de sang une fois par an par exemple).

Ce n'est pas en donnant des bisphosphonates ou des hormones qu'on corrige une carence en calcium.

D'où la nécessité d'un suivi. Une personne sur deux, après 50 ans, recevra soit du calcium et de la vitamine D si elle en a besoin, soit du Fosamax si elle a une alimentation riche en calcium et est souvent au contact du soleil.

Nous allons travailler ensemble afin de trouver le traitement le mieux adapté.

L'ÉTUDE ALOIA : DES ENSEIGNEMENTS ET DES QUESTIONS EN SUSPENS

Question dans la salle sur les bisphosphonates chez l'adulte : Où en est le traitement ?

Dr Véronique Forin : L'étude ALOIA menée à Lyon a permis de comparer les OI adultes avec traitement par Fosamax ou avec placebo. Cette étude est finie et n'a pas permis de montrer que le Fosamax était utile pour diminuer le risque fracturaire et les douleurs. Il n'y a pas eu de différences significatives entre le groupe prenant le placebo et celui prenant du Fosamax de ce point de vue.

En revanche, l'étude a montré que la densité osseuse augmentait sous Fosamax et non sous placebo et que les paramètres biologiques s'amélioreraient sous Fosamax.

Plus l'échantillon de patients inclus dans une étude est important, plus on peut être précis dans les conclusions. Il aurait donc fallu un nombre plus important de patients OI, or il n'a été possible de rassembler que 60 personnes pour l'étude ALOIA.

Martine Grandin : L'Association a joué un rôle important pour la réalisation de cette étude, mais effectivement, elle aurait été certainement plus satisfaisante si elle avait été menée à un niveau international.

Dr Véronique Forin : Il faudrait quatre fois plus de patients dans les études chez l'adulte. Une autre étude a démontré qu'en utilisant un bisphosphonate intraveineux à la place d'un bisphosphonate oral, il y avait des bénéfices sur la douleur, sur la densité osseuse, sur le risque fracturaire et sur les paramètres biologiques. En étudiant ces adultes atteints d'OI, on s'est aperçu aussi qu'un quart était en carence de vitamine D.

Annie Moissin intervient sur l'étude ALOIA à laquelle elle a participé et souhaite être porte-parole d'une déception.

J'étais sous Fosamax (je ne l'ai su évidemment qu'à la fin de l'étude, 4 ans après). Ma densité osseuse s'est améliorée. Je n'imaginai pas avant de commencer cette étude que j'avais une densité osseuse aussi basse, et ce fut un choc : je n'avais en effet jamais subi de densitométrie et j'ai donc ressenti la nécessité de rentrer dans cette étude. Je ne le regrette absolument pas.

Il y a eu beaucoup d'interrogations auprès du Dr Fontanges car dans cette étude nous avons été 67 ou 64 à être allés jusqu'au bout, tous âges confondus, avec des personnes jeunes, d'autres en pré-ménopause ou pas encore, d'autres qui au cours des 4 ans sont entrées en ménopause. A de nombreuses reprises, j'ai posé des questions à ce sujet et je n'ai jamais eu de réponse. De ce fait, nous ressentons un manque par rapport à l'étude. Mais je ne regrette rien, cela permet d'avancer, nous avons pu ainsi avoir des examens et avoir un bilan sur notre santé et un suivi sur ces 4 ans. Par contre, au niveau de l'âge, nous restons avec des questions en suspension.

Dr Michèle Garabédian : Madame Fontanges était présente hier à la journée de formation et nous en avons discuté : elle va reprendre ces dossiers pour voir effectivement si le traitement provoquait des bénéfices supérieurs après la ménopause ou pas, mais elle ne pouvait donc pas vous répondre à ce moment-là.

Annie Moissin : Mon questionnement portait surtout sur la période de pré-ménopause : est-ce que cela n'a pas déclenché des réactions ? En prenant le Fosamax, je me rendais compte de certaines manifestations au niveau de mon corps et un début de pré-ménopause. Quand j'ai posé la question, on n'a jamais su me répondre. Les personnes qui étaient encore plus jeunes (25 et 30 ans) se posaient d'autres questions notamment au sujet de l'effet sur une grossesse.

Dr Michèle Garabédian : Toutes vos questions sont extrêmement intéressantes et importantes et je pense que tous les médecins qui étaient là hier sont prêts à réfléchir tous ensemble.

N'hésitez pas à poser vos questions même si nous ne pouvons pas y répondre immédiatement car elles nécessitent des investigations, mais tous les trois mois nous prendrons le temps de répondre à une question dans votre journal.

Annie Moissin : Je regrette néanmoins que par rapport à des désagréments observés en cours d'étude, aucune réponse n'ait été apportée et ce jusqu'à ce jour.

Dr Véronique Forin : Toute personne participant à une étude peut se retirer de l'étude dès qu'elle le souhaite.

Annie Moissin : Effectivement, mais je souhaitais aller jusqu'au bout au cas où j'aurais eu le Fosamax, en espérant que cela serait bénéfique pour mes os.

Dr Pierre Mary : Les personnes qui participent ne sont pas au courant des résultats au cours de l'étude, sinon cela peut forcer leur attitude, mais il y a des personnes extérieures à l'étude qui surveillent, qui examinent les dossiers et autorisent la poursuite de l'étude ou non en fonction des résultats obtenus lors d'analyses intermédiaires.

LA PRISE EN CHARGE À 100 % DES SOINS LIÉS À L'OI

Question de Martine Grandin par rapport au plan Maladies Rares :

La Haute Autorité de Santé (HAS) a refusé que le 100% soit accepté systématiquement pour toutes les maladies rares. Suite à son refus d'ajouter une case « maladie rare », ce qui me semble justifié vu la disparité des cas, un dossier devrait être soumis par les centres de référence à la HAS visant à obtenir une certaine automaticité sur les pathologies en question. En matière d'OI, nous avons quand même des arguments pour l'obtention d'ALD.

Normalement, la définition auprès de la HAS doit être faite par les centres de référence. J'aurais donc voulu savoir si pour l'OI, cela avait été fait. L'OI n'est pas dans la liste des ALD (Affection Longue Durée) : pourquoi ne pas demander au centre de référence de présenter à la HAS un dossier qui permette une reconnaissance plus aisée de l'ALD pour l'OI ?

Dr Véronique Forin : Je n'ai pas la connaissance de ce dossier à monter, mais de ce que j'ai entendu, j'ai retenu que dans le cas des maladies rares, c'étaient les centres de références, les médecins de ces centres, quelle que soit la pathologie, qui décidaient ou non de l'attribution d'une prise en charge à 100%. En tant que demandeur de ticket exonérateur, je n'ai jamais eu de refus.

Martine Grandin : le problème, c'est que maintenant on demande aux patients de consulter leur médecin référent. Or, depuis que les dossiers ne sont plus remplis par les hôpitaux, des patients qui jusqu'à présent obtenaient le 100% sans difficulté parce que le dossier passait au niveau des spécialistes se retrouvent aujourd'hui démunis de tout.

Dr Véronique Forin : En pédiatrie, c'est le médecin spécialiste de la pathologie qui est le référent et remplit le dossier ; en revanche, chez l'adulte, c'est le médecin traitant référent.

Dans la salle, on précise qu'il y a aussi des différences selon les caisses de sécurité sociale.

Martine Grandin : Déposer un dossier à la HAS permettrait une homogénéisation sur le territoire national.


Dr Véronique Forin : Je propose de voir directement avec le Docteur Le Merrer, qui est la responsable de ces centres de référence. Il faut donc la mettre au courant directement.

Dr Pierre Mary : Certaines caisses d'assurance maladie ne savent pas que ce sont les médecins spécialistes pédiatres qui doivent remplir à la place du médecin traitant. Actuellement, la confusion est totale : nous remplissons des formulaires « verts » qui nous sont refusés car obsolètes puis des formulaires « violets » que l'on nous réadresse mais plusieurs semaines se sont écoulées....

Martine Grandin : Et pendant ce temps-là, on suspend les droits et on n'est donc pas pris en charge.

Nicole Champavier précise que dans le cadre du plan « maladies rares », l'Association a répondu il y a environ 2 mois, à un questionnaire transmis par la HAS, nous demandant de signaler tous les dysfonctionnements constatés en matière de prise en charge des personnes atteintes d'OI. Nous avons bien sûr signalé ce problème de l'ALD, mais aussi celui du déremboursement de certains examens, comme par exemple la densitométrie, plusieurs fois signalé par nos adhérents. Nous avons également attiré l'attention sur le remboursement dérisoire de certains appareils, tels les appareils auditifs, pourtant nécessaires pour de nombreuses personnes atteintes d'OI.


Nicole Champavier remercie vivement, au nom de tous les participants, le Conseil Scientifique de l'AOI et les médecins présents pour cette matinée : la qualité d'écoute mutuelle, la densité des informations données, la confiance et la liberté qui ont prévalu dans les échanges en ont fait un moment très riche et profitable à tous.



L'esprit de solidarité

Depuis 1980, près de 160 000 personnes font confiance à la Mutuelle Intégrance


<ul style="list-style-type: none">■ SANTÉ : Complémentaire santé pour les personnes handicapées, âgées..., les professionnels du médico-social et leurs familles.■ EPARGNE : Epargne-Handicaps...■ PREVOYANCE : Prévoyance collective, financement des obsèques,■ ASSISTANCE : Assistance à domicile, service incontinence...	<ul style="list-style-type: none">■ une adhésion sans questionnaire de santé,■ une adhésion sans exclusion liée à l'âge ou au handicap,■ tiers payant,■ consultation des remboursements par téléphone,■ 19 délégations régionales (ouverture de 11 délégations courant 2006),■ des permanences locales.
--	--



Pour en savoir plus ou pour connaître les coordonnées de votre délégation régionale, contactez-nous au :

0 820 008 008

Télécopie : 01 42 62 02 47
Site Internet : www.integrance.fr
Adresse Mèl. : public@integrance.fr



Mutuelle soumise aux dispositions du Livre II du Code de la Mutualité, inscrite au Registre National des Mutuelles sous le n° 340 359 900. Toutes marques déposées.

OI INFOS est l'organe trimestriel de l'Association de l'Ostéogénèse Imparfait - B.P. 075 - F 80082 Amiens CEDEX 2, ☎ 03 22 66 84 70 ou 06 73 31 50 55 - Fax 03 22 66 87 80 - Internet <http://www.aoi.asso.fr> - E mail : info@aoi.asso.fr - Siège social : **FMO** - 5 rue Casimir Delavigne Paris 6e - Directeur de la publication : Nicole CHAMPAVIER - Rédacteur en Chef : Laurette PARAVANO - Comité de rédaction: Sylvie Brisset, Jean-Yves DOYARD, Annie MOISSIN, Pierre NAZERAU, Amandine VINCENT - Secrétariat de rédaction: Nadine DAULT.
Chaque auteur d'article reste propriétaire de ses propos. La reproduction partielle et à des fins non commerciales des textes publiés par OI INFOS est autorisée à la seule condition d'indiquer la source (nom de l'ouvrage, de l'auteur et de l'éditeur), et de nous envoyer un exemplaire de la publication.
Dépôt légal : juillet 2006 - Réalisation : A.O.I. - Impression par Polygraphique en 1 000 exemplaires - Routage par Capere Et Mittere.
Adhésion : 25 € - Abonnement : 8 € . pour les adhérents et 12 € . pour les non adhérents.