

OI INFOS

61

Journal de l'Association de l'Ostéogénèse Imparfaite

SOMMAIRE

SUMMARY

- 1 **Éditorial**
Editorial
- 2 **Courriers des lecteurs**
Correspondence
 - Au secours : il y a urgence !!!
Help : there is urgency !!!
- 3 **Dates à retenir**
Dates to keep in mind
 - 11ème Journée de formation sur l'OI
11th Day of formation on the OI
 - XVIIes Journées Nationales de l'AOI
XVIIth National Days of the AOI
- 4 **Rencontre des Jeunes OI européens**
Young European OI Meet
Vie pratique
Practical life
 - Parce qu'une hospitalisation
Because a hospitalization...
- 5 **Loi handicap : l'accessibilité**
Handicap Law : accessibility
- 6 **Immobilisations «maison»...**
Fixed assets "house"...
- 7 **Actualités**
News
 - 2nd rencontre des adhérents d'Ile de France
2nd meeting of the members of Island of France
 - Vos correspondants régionaux se sont réunis
Your regional correspondents met
- 8 **« Un bouchon, un sourire »...**
"a stopper, a smile"...
- 10 **Santé & Recherche**
Health and research
 - « Pouvoir, un jour, reconstituer les os détruits »
"To be able, one day, to reconstitute the destroyed bones"
- 11 **Le point sur la génétique ...**
The point on the genetics...

Éditorial



L'année 2006 vient de s'achever. Elle aura été bien remplie pour l'AOI et l'ensemble de ses acteurs, bénévoles et salariés.

Un des points forts a été l'édition de la « Carte de soins et d'urgence de l'Ostéogénèse Imparfaite » et la carte « Informations et Conseils », fruit de la collaboration entre le Ministère de la Santé et des Solidarités, l'AOI et son Conseil Scientifique.

La mise en place de l'opération "Un bouchon, Un sourire" a été une belle réussite, grâce à l'importante et efficace implication des responsables. Notons également la refonte de notre site web qui a représenté une grosse charge de travail ainsi que celle de notre plaquette d'informations. Dans un domaine plus terre à terre, mais néanmoins capital pour le fonctionnement quotidien de notre association, le matériel informatique de notre secrétariat a dû être renouvelé en urgence et plus tôt que nos prévisions.

Si cette période de vœux donne l'occasion d'évoquer l'année écoulée, elle doit aussi être un temps privilégié pour se tourner vers l'avenir.

L'année 2007 s'annonce pleine d'espoir pour la recherche médicale et scientifique et cet éditorial devient le messenger d'une nouvelle exceptionnelle.

En effet, des généreux donateurs ont pris des dispositions testamentaires attribuant une somme conséquente entièrement destinée à la recherche sur cette maladie rare, méconnue et orpheline qu'est l'ostéogénèse imparfaite.

Ces dispositions seront appliquées sous l'égide et en partenariat avec la Fondation de France avec laquelle l'AOI a signé une convention.

Un programme de recherche a été mis en place par notre Conseil Scientifique et dès ce mois de janvier nous allons lancer des appels à projets. Dès lors, un grand espoir naît...

Tous ensemble, remercions chaleureusement nos donateurs. Grâce à eux, à leur décision, les moyens nous sont donnés de concrétiser ce vœu si ardent que nous portons tous en nous : faire progresser la recherche. Nous leur en sommes vivement reconnaissants.

À l'aube de cette nouvelle année qui s'annonce sous d'heureux auspices dans notre lutte contre la maladie, je vous présente tous mes vœux de bonheur, de santé, de paix et... d'espoir...

Nicole CHAMPAVIER

AU SECOURS : IL Y A URGENCE !!!

Au mois de novembre dernier, je me suis fait opérer sur Paris d'une résection de la tête radiale du coude droit ; cette intervention devenait nécessaire à cause de douleurs répétées et d'une mobilité de plus en plus réduite.

Il y a une dizaine d'années lorsque nous demandions à nos chirurgiens orthopédistes respectifs : « Et lorsque vous partirez en retraite, qui reprendra notre suivi ? », ces chirurgiens d'une compétence reconnue et d'un côté humain démultiplié nous répondaient : « Ne vous inquiétez pas, tant que je suis là, je ne vous laisserai pas tomber ! ».

Je pense bien entendu à Georges FILIPE et les autres que je n'ai pas côtoyés directement mais qui aujourd'hui nous laissent un grand vide (départ bien mérité pour une retraite que nous leur souhaitons longue et riche de tout ce qu'ils n'ont pu faire pendant ce sacerdoce). Ils ont été à un moment de notre vie des sauveurs et le mot n'est pas trop fort, à notre écoute, à l'écoute de la détresse des familles, nous conseillant une méthode plutôt qu'une autre, nous motivant pour que nous ayons toujours la force d'avancer, ... Quelle histoire ! Nous avons partagé tant de pleurs et de rires que tout cela nous lie d'une manière ou d'une autre, c'est inévitable.

Et aujourd'hui, nous tombons de haut (même si nous y étions un peu préparés), dans une médecine aseptisée. A la CPAM, nous ne sommes plus des assurés et dans le monde médical plus des patients mais sommes devenus des CLIENTS ! Qu'elle horreur derrière les mots : INHUMAIN - RENTABILITÉ - PROFITS - DÉCENTRALISATION.

Il faut savoir qu'un chirurgien orthopédiste pour adultes voit cinquante « clients » en quatre heures chrono et que s'il vous consacre dix minutes (alors que vous avez fait 160 km pour le rencontrer), il faut vous estimer heureux. Que lors d'une hospitalisation pour intervention, sur le nombre de soignants que vous croisez, quatre seulement vous parlent d'autre chose que des soins et se sentent frustrés du manque de temps qu'ils ont à vous donner. Que j'ai retapé mon lit le jour de l'intervention seule avec le bras gauche perfusé et le droit opéré avec le drain. Qu'avant de passer au bloc, le chef

de service qui devait vous opérer vous dit « tout va bien se passer ! » et qu'au réveil le chef de clinique vous annonce que c'est lui qui vous a opéré. Que l'intervention sous anesthésie locale se passe en fait complètement endormie pour pouvoir faire la formation sur place à 4 ou 5 « futurs ». Tout cela vous donne le sentiment qu'il n'y a aucun intérêt humain pour votre personne, que votre confiance a été trahie et que pour couronner le tout vous êtes encore passé pour un cobaye à votre insu.

La question est la suivante : le chef de service (pas spécialiste de l'O.I.) qui vous reçoit avec un courrier de votre ancien chirurgien ne le fait-il pas uniquement pour faire plaisir à son confrère ? Et le chef de clinique qui vous rassure en vous disant qu'il a été formé par votre ancien chirurgien renommé mais qu'il est là pour deux ans seulement car lui-même s'orientera ensuite vers la chirurgie infantile ? Et dans deux ans que se passera-t-il ? Et bien, vous rencontrerez de nouveau un jeune chirurgien en formation ! Et plus grave, s'il nous arrive un accident de la circulation (en allant

au travail avec notre véhicule, par exemple) et que nous nous retrouvons d'une minute à l'autre en kit, quel sort nous est réservé ?

La seule réponse dans l'immédiat est bien entendu le privé (la médecine à deux vitesses). Mais lorsque sur le plan financier, vous ne pouvez vous le permettre, que faire à part subir ?

Alors, je remercie par avance les membres du Conseil d'Administration de s'interroger et les membres du Conseil Scientifique de s'intéresser à l'avenir des adultes O.I. afin de nous permettre de vivre les années à venir avec plus de sérénité... Après tout, ne le méritons nous pas ???

Chantal GATINE

Vous souhaitez répondre à ce témoignage et faire part de votre propre expérience ? Vous voulez témoigner sur un sujet qui vous tient à coeur, partager votre vécu dans une situation particulière ?

La rubrique "courrier des lecteurs" attend vos textes. Prenez contact avec l'AOI !



11ÈME JOURNÉE DE FORMATION SUR L'OI - VENDREDI 13 AVRIL 2007 À MONTAUBAN

Comme chaque année, une journée de formation sur l'OI destinée aux professionnels de la santé aura lieu la veille de nos Journées Nationales, le **vendredi 13 avril 2007**, à Montauban. Cette journée sera organisée sous l'égide de notre Conseil Scientifique.



Deux thèmes seront principalement abordés :

Une demi-journée sera consacrée au thème « Dents et Ostéogénèse Imparfaite ».

L'autre demi-journée portera sur l'OI à l'âge adulte :

- problèmes du quotidien,
- douleurs,
- actualité sur les traitements par Bisphosphonates chez l'adulte OI,
- ménopause chez la femme OI.

Les modalités d'inscription vous seront transmises très prochainement.

XVIIÈMES JOURNÉES NATIONALES DE L'AOI - 14 ET 15 AVRIL 2007 À MONTAUBAN

Comme annoncé dans notre précédent numéro, c'est à **Montauban**, près de Toulouse, que se tiendront nos prochaines **Journées Nationales les 14 et 15 avril 2007**. Nous serons accueillis à l'Hôtel Mercure.



Voici un avant-goût de ces deux journées :

Samedi matin : Questions / réponses aux médecins
Vous aurez l'occasion de poser vos questions d'ordre médical à un panel de médecins de différentes spécialités. Cette séquence est également pour eux l'occasion d'être au fait des questions que se posent les patients et leurs familles sur l'Ostéogénèse Imparfaite.

Samedi après-midi : Assemblée Générale
C'est un moment important pour la vie de notre association, destiné à vous rendre compte et à discuter avec vous des actions développées.

Samedi soir : Repas et soirée de Gala
Présentation de danses occitanes par le groupe "Lo Reviscol", spectacle de magie et soirée dansante.

Dimanche matin : Ateliers
Plusieurs thèmes vous seront proposés :
- Jeunes parents
- Prise en charge sociale
- Qu'attendez-vous de votre association pour promouvoir la recherche ?

Quelques informations pratiques

- **Les enfants** : ils pourront être pris en charge pendant que leurs parents assistent aux réunions et ateliers.

- Comment se rendre à Montauban ?

o En voiture : la ville se situe à la jonction des autoroutes A20 (Paris - Limoges - Toulouse) et A61 (axe Bordeaux - Toulouse)

o En train : la gare de Montauban Villebourbon, située à 2 km de l'hôtel, est desservie par les TGV

o En avion : l'aéroport de Toulouse Blagnac se situe à 60 km de Montauban.

- Vous recevrez *prochainement le programme complet*, toutes les informations utiles et le bulletin d'inscription à ces Journées.

Appel à candidatures

5 postes sont à renouveler ou à pourvoir au sein du Conseil d'Administration de l'AOI. Si vous souhaitez vous présenter, merci de bien vouloir adresser une **lettre de candidature** présentant vos motivations à Mme la Présidente de l'AOI, à faire **parvenir au secrétariat avant le 16 mars 2007**.

Le vote aura lieu lors de l'Assemblée Générale, le 14 avril 2007.

Rappel des conditions de vote à l'AG

Pour voter, les membres de l'association doivent :

- Etre âgés de 18 ans au moins le jour du scrutin.
- Jouir de leurs droits civiques.
- Etre adhérents depuis plus de 6 mois.
- Etre à jour de leur cotisation (25 euros /an).

Rappel des conditions d'éligibilité au Conseil d'Administration

Peuvent siéger au Conseil d'Administration, toutes personnes physiques adhérente, âgées de 18 ans au moins le jour de l'élection et jouissant de ses droits civiques.

Cette élection a lieu lors de l'Assemblée Générale, le vote se faisant à bulletin secret.

NB : En cas d'absence à l'Assemblée Générale, n'oubliez pas de retourner votre pouvoir au secrétariat.





**RENCONTRE DES JEUNES OI EUROPÉENS
À PARIS LES 27, 28 ET 29 AVRIL 2007**



Nous vous avons informés qu'un groupe de jeunes OI européens, âgés de 15 à 23 ans, avait été constitué au sein de l'OIFE. Cette initiative est destinée à favoriser les échanges entre les jeunes, tant sur les soucis rencontrés au quotidien que sur leurs interrogations concernant leur avenir.

Les jeunes OI s'étaient réunis une première fois aux Pays Bas en 2005. Une nouvelle **rencontre** aura lieu **le week-end des 27, 28 et 29 avril 2007 en région parisienne**. Les jeunes participants seront accueillis au FIAP (Foyer International d'Accueil de Paris, dans le 14ème arrondissement).

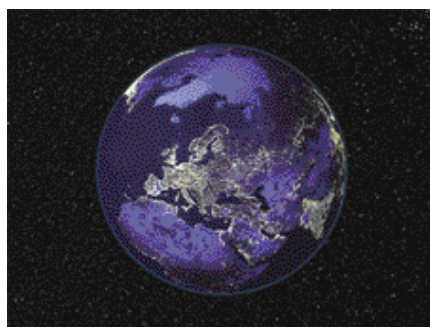
Voici le programme de ces journées (sous réserve) :

Vendredi 27 avril après-midi :

- accueil des participants puis soirée libre.

Samedi 28 avril :

- matinée d'échanges sur le thème « Sport et OI », avec un médecin spécialisé dans le domaine handisport
- après-midi : visite du Château de Versailles
- soirée libre.



Dimanche 29 avril : Visite de Paris en bus ; pique-nique puis départ.

L'hébergement et le bus seront adaptés aux jeunes se déplaçant en fauteuil roulant. Deux membres de la profession médicale seront présents tout au long du week-end.

Jeunes OI français, vous êtes bien sûrs invités à participer à ce week-end ! Il sera en effet riche d'échanges, tant au niveau médical qu'humain, vous donnera l'occasion de rencontrer d'autres jeunes OI d'Europe, et de (re)découvrir quelques hauts lieux de notre capitale !

Le programme, les informations pratiques et le bulletin d'inscription à ce week-end pourront être téléchargés sur le site internet de l'AOI à partir du 1er février 2007.

Les inscriptions se feront dans la limite des places disponibles et seront à retourner dûment complétées et accompagnées du règlement pour le 25 mars 2007 au plus tard.

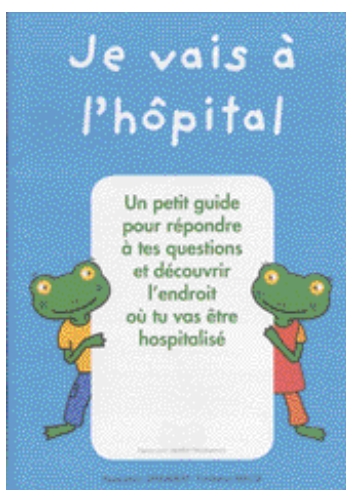
Vie pratique

PARCE QU'UNE HOSPITALISATION EST TOUJOURS SOURCE D'INQUIÉTUDE ET DE QUESTIONNEMENTS POUR UN ENFANT ET SES PARENTS...

Voici un livret personnalisable pour se préparer et vivre au mieux cet événement.

Ce livret répond aux principales questions que se pose un enfant lorsqu'il doit être hospitalisé. Il l'aide à découvrir, avec ses parents, ce qui va se passer : les différents lieux de l'hôpital, les personnes qui y travaillent, les différents moments d'une journée, la prise en charge de la douleur... Le livret est adapté à toutes les situations : hospitalisation classique ou en ambulatoire, programmée ou en urgence, pour des traitements, une surveillance ou une opération.

Il permet à l'enfant d'être actif et incite au dialogue entre enfants, parents et soignants. L'enfant est amené à se poser ou à poser des questions à ses parents ou aux



soignants pour compléter le document. Il peut s'approprier le livret grâce à des espaces prévus pour écrire, dessiner, faire des jeux. Le livret invite l'enfant et ses parents à faire le bilan de l'hospitalisation et l'enfant pourra le garder pour se souvenir de ce moment important.

Un document précieux pour aider au quotidien tous les professionnels à mieux accueillir les enfants et leurs parents à l'hôpital.

Ce livret est réalisé par l'Association SPARADRAP avec le soutien de la Fondation MACSF.

Vous pouvez vous le procurer auprès de l'Association SPARADRAP directement sur leur site internet : www.sparadrapp.org rubrique Catalogue/livrets/je vais à l'hôpital au prix de 3 € l'unité (frais d'envoi inclus).

LOI HANDICAP : L'ACCESSIBILITÉ

La Loi du 11 février 2005 aborde de nombreux points. Nous avons déjà eu l'occasion d'en présenter plusieurs dans les précédents numéros d'OI Infos : la création des Maisons Départementales des Personnes Handicapées et la prestation de compensation (OI Infos n° 58), l'allocation d'éducation de l'enfant handicapé et la scolarité (OI Infos n° 60). Nous vous proposons cette fois de traiter le volet relatif à l'accessibilité de l'environnement, du cadre bâti et des transports, qui tient bien évidemment une place importante.

La Loi d'Orientation de 1975 avait posé les principes généraux de l'accessibilité mais tous les textes d'application (décrets, arrêtés) n'ont pas vu le jour. Aussi, beaucoup reste encore à faire dans ce domaine.

Il faut rappeler que l'accessibilité est une condition primordiale pour une intégration sociale réussie. Elle garantit aux personnes handicapées leur autonomie et leur participation à la vie de la cité. C'est, par ailleurs, un confort et une amélioration de la qualité de vie pour tous, plus particulièrement les personnes âgées, les femmes enceintes, les personnes accompagnées d'enfants en bas âge...

La nouvelle loi devrait aller encore plus loin dans cette démarche en renforçant le dispositif mis en place. Voici les principales nouveautés :

- La notion de handicap est élargie et prend en compte toutes les déficiences (motrice, visuelle, auditive...).

- Le principe de continuité de la chaîne de déplacement est introduite : Actuellement, il est parfois difficile d'évoluer de manière continue à cause de nombreuses ruptures dans l'accessibilité (par exemple : un bâtiment public peut être très accessible mais pas la voirie pour s'y rendre).

- Les établissements existants recevant du public devront, avant janvier 2015, être adaptés ou aménagés afin que les personnes handicapées puissent y accéder



et bénéficier des prestations offertes.

- En ce qui concerne l'accessibilité des logements, les obligations des constructeurs et propriétaires de bâtiments vont être renforcées. Des contrôles seront mis en place.

- Les services de transports collectifs devront être accessibles au plus tard en 2015. Dès maintenant, tout matériel roulant, renouvelé ou acquis, doit être accessible.

- Des Commissions Communales seront créées (obligatoires à partir de 5000 habitants). Elles seront notamment composées de représentants de la commune, d'associations d'usagers et de personnes handicapées. Elles seront chargées d'établir un bilan de l'accessibilité de la commune, de faire des propositions d'amélioration et de recenser l'offre de logements accessibles.

- Des dérogations aux règles d'accessibilité seront possibles (notamment en cas de problèmes techniques) mais elles devront rester exceptionnelles.

- Des sanctions pénales sont prévues pour les personnes physiques ou morales qui ne respecteraient pas les règles d'accessibilité.

Pour plus d'information ou pour connaître les textes législatifs de référence :

www.equipement.gouv.fr

www.legifrance.gouv.fr/accessibilite

Jacky GOINEAU

CARTE DE SOINS ET D'URGENCE

Nous vous rappelons que l'AOI tient à votre disposition les « cartes de soins et d'urgence » et les cartes « informations et conseils ». Ces cartes, élaborées par la Direction Générale de la Santé, en collaboration avec l'AOI et son conseil scientifique, sont destinées à une meilleure circulation des informations médicales et une coordination des soins notamment en situation d'urgence.

La carte de soins et d'urgence est à faire remplir par le médecin assurant le suivi et contient des informations pratiques et mé-



dicales utiles en cas de prise en charge dans une situation d'urgence.

La carte « Informations et conseils », destinée au patient et à son entourage, contient des informations sur l'Ostéogénèse Imparfait.

Pensez à demander ces cartes auprès de notre secrétariat !

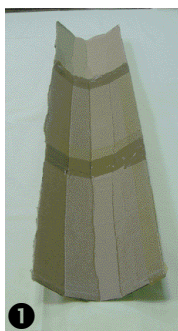
Plus d'infos sur www.aoi.asso.fr et sur www.sante.gouv.fr

IMMOBILISATIONS «MAISON» EN CAS DE FRACTURE CHEZ L'ENFANT

Dr Georges FINIDORI, Chirurgien Orthopédiste, Hôpital Necker-Enfants Malades

Un des principaux problèmes de l'Ostéogenèse Imparfaite réside dans les douleurs après fractures particulièrement dans toute cette phase délicate entre le lieu de la fracture et la prise en charge médicale. En plus des techniques d'analgésie qui peuvent être utilisées actuellement avec en particulier les « kits anti-douleurs », l'immobilisation du membre fracturé est très importante. Ces immobilisations peuvent être faites de façon très simple.

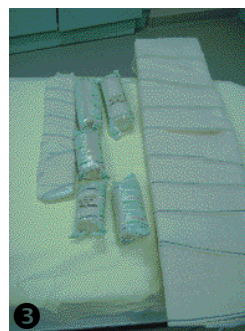
Pour le membre inférieur :



① Réaliser une attelle en carton légèrement galbée pour augmenter sa rigidité.



② Mettre du coton à l'intérieur.



③ Maintenir le coton par des bandes Velpeau.

▲ La longueur de l'attelle en carton doit être calculée en fonction de la distance entre l'aisselle et le pied de l'enfant.



④ Maintenir le membre inférieur fracturé en traction douce, pendant quelques minutes, le temps d'obtenir une décontraction suffisante et un relâchement musculaire qui permet de placer l'attelle.



⑤ Placer l'attelle tout le long du corps depuis le dessous du bras jusqu'au pied. Fixer l'attelle par des circulaires de bandes Velpeau.

Pour le membre supérieur :



⑥ Confectionner une petite attelle de la longueur du bras et de l'avant-bras. Le coude fléchi à 90°.



⑦ Immobiliser l'ensemble du membre supérieur, coude au corps avec des bandes Velpeau. Les bandes doivent passer sur l'épaule du côté de la fracture et ne doivent pas prendre l'épaule controlatérale. Les bandes doivent venir bien vers le bas et l'avant de façon à maintenir convenablement le bras.

▲ Ne pas déshabiller l'enfant sur le lieu de la fracture, on peut mettre en place les attelles sur les vêtements.

▲ Le petit matériel de base (attelles et bandes Velpeau) doit être disponible dans tous les lieux de vie de l'enfant.

Juste après une fracture :

- Rassurer l'enfant : lui expliquer l'intérêt de l'immobilisation et répéter sa mise en place
- D'une main, maintenir le membre fracturé, ne plus le lâcher et éviter les mouvements source de douleur
- De l'autre main, exercer une traction douce dans l'axe du membre de façon à l'aligner suffisamment pour le placer dans l'attelle ; ne pas hésiter à réclamer de l'aide
- A l'arrivée des secours (pompiers ou autres), il n'est pas nécessaire de retirer l'immobilisation

A l'arrivée aux Urgences :

Expliquer que l'enfant est immobilisé et que dans la mesure du possible on ne doit pas changer cette immobilisation surtout si elle est confortable.

Les premières radiographies peuvent être faites avec l'attelle afin de supprimer ou en tout cas réduire les douleurs.

Dans tous les cas une immobilisation du membre fracturé doit être réalisée sur place et le plus rapidement possible ; dans le même temps il est très important que l'enfant puisse bénéficier d'une médication antalgique efficace préparée à l'avance et disponible.

SECONDE RENCONTRE DES ADHÉRENTS D'ÎLE DE FRANCE

Le 24 septembre dernier, nous étions 14 adhérents franciliens de l'AOI à nous rassembler dans une salle proche de l'Hôpital Trousseau.

Ce moment a été particulièrement riche du fait de la diversité des personnes réunies : nouveaux et anciens adhérents, personnes ayant des rapports différents avec la maladie (adultes atteints, parents de jeunes enfants ou d'adultes, conjoints, amis...). Diverses générations étaient également représentées, ce qui a ajouté à l'intérêt des échanges.

Plusieurs thèmes ont été abordés au cours de cette journée, touchant à la fois aux actions de l'association et à la vie de chacun.

Tout d'abord, la carte d'urgence a été accueillie avec beaucoup d'enthousiasme. Nous avons évoqué la façon dont elle doit être remplie : par un médecin, pour qu'elle soit prise en compte par un urgentiste.

Nous avons également parlé de l'opération « un bouchon, un sourire » mise en place grâce à Michelle Collot et Bernard Gausson. Ils ont réalisé un énorme travail pour lancer et organiser la collecte des bouchons et recherchent des bénévoles de façon urgente.

Les expériences des uns et des autres ont ensuite été partagées, chacun s'exprimant très librement sur son vécu.

Les plus âgés ont évoqué les difficultés rencontrées dans leur jeunesse pour conquérir leur autonomie : la prise en charge en rééducation était en effet loin d'être évidente et systématique. Certains ont eu une jeunesse plus ou moins médicalisée, selon leur situation et la réaction de leurs parents face à la maladie. La prise en charge chirurgicale à l'âge adulte pose toujours problème, notamment pour une intervention lourde comme la pose d'une prothèse de hanche.



Les jeunes parents s'interrogent sur ce que devront vivre leurs enfants. Les échanges ont notamment porté sur l'utilisation du fauteuil roulant : face aux angoisses des jeunes parents à ce sujet, certains ont pu témoigner que le fauteuil roulant les avait libérés, leur avait donné une autonomie qu'ils n'auraient jamais eue autrement. De plus, le recours au fauteuil roulant peut n'être que transitoire.

Les adhérents présents ont reconnu qu'il valait mieux être né OI en l'an 2000 que 40 ou 50 ans plus tôt ! Les progrès médicaux et la prise en charge actuelle offrent des possibilités que l'on ne pouvait imaginer alors.

Une note pleine d'optimisme : un des participants connaît une dame de 93 ans atteinte de l'O.I. Elle marche toujours avec appuis chez elle !

Moment convivial et chaleureux, cette rencontre a été l'occasion pour les participants de se connaître et de partager un vécu souvent difficile à communiquer aux personnes non familiarisées avec l'O.I. Cela a été l'opportunité pour certains de prendre du recul,

de soulager leurs angoisses, de repartir avec un nouveau souffle, et à d'autres de soutenir et d'apporter un appui... bref, un moment de solidarité !

Le fait que cette réunion soit en petit comité a incité certains adhérents à « franchir le pas » de la rencontre avec d'autres personnes OI. L'expérience a de toute évidence été profitable, puisque plusieurs envisagent de participer aux Journées Nationales de l'Association, démarche pour laquelle ils ne se sentaient pas prêts auparavant !

Le bilan de la journée est donc très positif... et l'expérience à réitérer, en Île de France et ailleurs !

Laurence DUROUSSET,
Correspondante régionale d'Île-de-France

VOS CORRESPONDANTS RÉGIONAUX SE SONT RÉUNIS

Les correspondants régionaux de l'AOI se sont réunis en octobre. Cette réunion a permis en particulier d'évoquer les outils nouveaux, « rénovés » ou en cours de « rénovation », disponibles au niveau de l'AOI pour faire connaître la maladie : cartes de soins et d'urgence, plaquette, site internet, fiches pratiques... Les correspondants régionaux jouent en effet un rôle important pour relayer les informations localement, et ces outils leur sont précieux !

Les correspondants ont également échangé sur les questions dont les adhérents de leurs régions leur avaient fait part, dans des domaines divers : prise en charge, scolarisa-

tion, accessibilité, vie pratique, recherche médicale...

L'AOI remercie ses correspondants régionaux pour leurs actions au quatre coins de France !

Avoir des délégués dans les régions est en effet un atout majeur pour notre association, notamment pour les adhérents, les élus et les institutions, qui peuvent rencontrer un représentant local de l'AOI. Or, plusieurs régions n'ont pas de correspondant régional.

Si vous avez des idées pour faire vivre notre association dans votre région, et êtes intéressé pour en être le correspondant régional, n'hésitez pas à contacter l'AOI !

« UN BOUCHON, UN SOURIRE » : UN VECTEUR DE COMMUNICATION

Une troisième chaîne est née dans le Val de Marne !

Une nouvelle chaîne de collecte de bouchons vient de se créer à Villiers sur Marne, pilotée par Bernard Gausson. Bernard Gausson a mis à disposition deux garages et a proposé un changement radical de méthode. Et effet garanti ! L'opération « Un Bouchon, un Sourire » a pris une ampleur que nous n'imaginions pas...

La stratégie initialement proposée par Eurocompound consistait à sensibiliser les écoles pour y collecter les bouchons et à obtenir des mairies les moyens logistiques de stockage et de transport. Pour développer efficacement l'opération, Bernard Gausson a préféré prendre contact directement auprès de directeurs de supermarchés, leur proposant d'installer des conteneurs et de faire une animation de lancement dans leurs magasins. Ces animations nous ont permis de rencontrer des enseignants, des élus, des salariés d'entreprises, des infirmières, des médecins... En quatre mois, nous avons mis en place une cinquantaine de nouveaux lieux de collecte auprès des enseignes Atac, Super U, Monoprix, Carrefour, le siège social de Lesclerc, mais aussi de l'Hôpital Begin... entre autres, et pour ne citer qu'eux.

La collecte mensuelle augmente de façon exponentielle : 300 kg de bouchons en mai, 1,5 tonnes en octobre, 2,8 tonnes en novembre...



Mais que faire de cette montagne grandissante, d'autant que notre conteneur de Gazeran se trouvait bien plein aussi ?

Coup de main d'Emmaüs Plessis Trévisé : 7 tonnes de bouchons livrées !

Nous cherchions depuis longtemps un transporteur pour livrer nos stocks de bouchons à l'usine Eurocompound. C'est Emmaüs du Plessis Trévisé qui nous a prêté main forte. Le 23 octobre au petit matin, le camion d'Emmaüs et son équipage (Christian, Pascal et Mohamed) a rejoint les bénévoles de l'AOI (Christian, Alain, Patrick, Bernard et Michelle) à Villiers, pour vider un des garages de son stock de bouchons. Le camion fut très vite chargé ainsi que trois de nos voitures personnelles, et nous sommes partis pour une première livraison à l'usine de Voves. Après un repas (plus que bienvenu !) pris ensemble dans les locaux de l'usine, nous nous sommes rendus à Gazeran pour vider notre conteneur de stockage. Le camion et deux voitures ont été chargés à nou-



L'opération « Un bouchon, un sourire » a connu un développement et des retombées que l'on n'imaginait pas !

A travers les trois chaînes de collecte de bouchons organisées (deux en Île de France et une à Lyon), ces bouchons sont devenus un véritable vecteur de communication.

Que ce soit dans les écoles ou dans les magasins, l'opération est l'occasion de parler d'abord d'écologie, puis de notre cause.

Nous informons enfants et adultes rencontrés de la destination des fonds recueillis grâce à la collecte des bouchons : l'AOI. Les questions affluent souvent, qui nous permettent de parler de la maladie des os de verre, des enfants et des adultes atteints, et aussi des accusations de maltraitance. Cela permet au public de connaître l'AOI au-delà des clichés véhiculés par le film « Amélie Poulain » et des reportages télévisés sur les familles suspectées de maltraitance. Le public fait généralement preuve d'une écoute attentive et se mobilise, et il y est d'autant plus disposé que le travail réalisé par l'AOI depuis plus de 20 ans est un gage de sérieux et d'efficacité.

Aujourd'hui, cette opération nous permet non seulement de récolter des fonds pour l'AOI mais à décupler nos moyens de communication : les contacts se multiplient, permettent à l'AOI de bénéficier des retombées dans d'autres manifestations. Au vu de ces résultats, il faut consolider (sans jeu de mots !) cette opération « Un bouchon, Un sourire » en 2007.

veau et ont effectué une nouvelle livraison toujours sur Voves. Chacun attendait le résultat de cette journée : 3,7 tonnes de bouchons livrés, soit 700 Euros pour l'AOI !

Cette expédition ne nous avait néanmoins pas permis de livrer tous nos bouchons, ce qui préoccupait tous les participants... Un nouveau rendez-vous a donc été fixé le 21 novembre. Les bénévoles de l'AOI, auxquels s'est joint René (bienvenue à lui !), et les compagnons d'Emmaüs ont livré ce jour-là 3,3 tonnes de bouchons, soit 630 Euros pour l'AOI.



L'AOI tient à remercier très chaleureusement Emmaüs Plessis-Trévisé pour leur aide précieuse et dynamique, qui a permis de finaliser le dernier maillon de la chaîne !

Michelle COLLOT

Les bouchons, du côté de Lyon

Suite à l'article paru dans OI Infos n°58 pour démarrer la collecte des bouchons dans l'ouest lyonnais, un petit comité s'est constitué composé de quatre personnes, dont trois adhérents de l'AOI et un ami (Marc, René, Colin et Jean Pierre).

Chacun s'est mis à collecter les bouchons dans sa commune ou sur son lieu de travail. Notre ami est chauffeur de bus et tous les soirs, en nettoyant son véhicule, il récupère les bouchons des nombreuses bouteilles jonchant le sol. Il en a parlé à ses collègues chauffeurs, et au fil du temps les sacs se remplissent ! Des contacts sont pris avec les élus locaux pour faciliter cette collecte dans les communes environnantes. Nos amis d'Île de France, Michelle et Bernard nous donnent de nombreux conseils pour améliorer notre organisation et



la communication autour de l'opération.

Aujourd'hui, la collecte concerne les communes de Thurins, Brindas, Dommartin, Francheville, La Tour de Salvagny, un quartier de Lyon, un dépôt des TCL et de la Connex. Jean Pierre récupère à l'usine Eurocompound de Porcieu (Ain) des « big bags » pour stocker les bouchons. Grâce à la mère d'un copain de collègue de Colin, une société de transport a proposé ses services pour acheminer les big bags vers l'usine de Porcieu, située à 100 km.

Notre première livraison a eu lieu le lundi 20 novembre. Six big bags, soit 920 kg de bouchons, ont été livrés ! Cela fait 175 Euros de plus pour l'AOI...

Jean-Pierre RIGAUD

Collecte, stockage, chargement, transport, pesée, livraison... L'opération « Un bouchon, un sourire » n'est pas de tout repos !

Nous sommes toujours à la recherche de bénévoles sur les périmètres concernés (départements du 78, 91 92 et 94 et ainsi qu'en région lyonnaise).

Pour l'Île de France, nous recherchons également un camion plus grand pour effectuer une livraison de temps en temps, ainsi que des sacs (de type sacs postaux ou à gravats).

Pensez à faire appel à vos relations pour nous aider à développer et faire vivre ces chaînes ! Elles représentent en effet une possibilité de revenu permanent pour l'AOI, ce dont notre association a bien besoin !

Contacts : Pour l'Île de France : Michelle Collot - 06 12 59 38 38
Pour la région lyonnaise : Jean-Pierre Rigaud - 06 78 19 61 05

L'AOI Y ÉTAIT...

A la foire de Caen

Notre correspondant régional Jacques FOURÉ a représenté l'AOI à la Foire Internationale de Caen, du 15 au 25 septembre dernier

La mairie de Caen a mis gracieusement à la disposition de notre association un chalet pour les 10 jours d'ouverture.

Cette foire a rassemblé 1000 exposants et attiré 220 000 visiteurs, dont certains se sont arrêtés sur le stand de l'AOI. Jacques FOURÉ a ainsi renseigné médecins, étudiants, infirmiers, kinésithérapeutes et autres visiteurs en quête d'informations sur la maladie. Une occasion de plus de communiquer !



Caen

Merci à Jacques FOURÉ pour sa mobilisation, et à la mairie de Caen pour son soutien !

Au marché de Noël de Brindas (Rhône)

Il n'y a pas que les bouchons pour mobiliser nos adhérents lyonnais ! Le marché de Noël de Brindas a été également l'occasion de soutenir l'AOI. En effet, grâce à Colin RIGAUD et à la MJC de Brindas, le montant intégral de la location des emplacements réservés par les exposants a été, cette année, destiné à l'AOI. De plus, à cette occasion, Adeline, artiste peintre brindasienne, avait réalisé un superbe tableau « coquelicots » qui a été mis aux enchères au profit de l'association. Au total, c'est un chèque de plus de 800 euros qui a été remis à la présidente.

Nous remercions vivement, Véronique, la directrice de la MJC et Nicolas animateur, ainsi que tous les organisateurs qui se sont beaucoup investis pour la réussite de cette belle initiative.



Un grand merci également à Adeline pour sa participation personnelle au soutien apporté à l'AOI.

LE CONCOURS DES PAPAS BRICOLEURS FÊTE SES 10 ANS !

Depuis 1997, Handicap International et Leroy Merlin proposent aux parents d'enfants handicapés et à leur entourage de participer au concours des Papas Bricoleurs.

Handicap International salue ainsi les innovations ingénieuses mises au point par l'entourage des enfants handicapés pour améliorer leur vie quotidienne, et favorise la circulation des bonnes idées.

Vous avez inventé un aménagement qui facilite la vie de votre enfant OI ? Participez à ce concours ! Pour cela, adressez avant le 4 mars 2007 :

- une lettre vous présentant ainsi que la personne qui bénéficie de l'innovation, avec la date de réalisation et son originalité,
- un plan (croquis) en A4 maximum,
- des photos de votre innovation,
- la liste des matériaux utilisés ainsi qu'une estimation de leur coût.

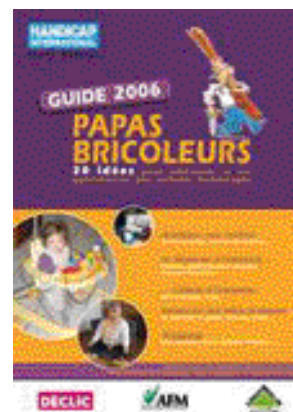
Par courrier :

Handicap International - Concours des Papas bricoleurs,
14, avenue Berthelot - 69361 Lyon cedex 07
ou par e-mail :

papasbricoleurs@handicap-international.org

Le concours récompense les meilleures réalisations et les publie dans un guide gratuit. Pour tout renseignement complémentaire, téléphonez au 04 72 76 12 44 ou connectez-vous sur :

<http://www.handicap-international.org/en-france/les-evenements-nationaux/le-concours-des-papas-bricoleurs/index.htm>



MERCI AUX ÉCOLES DE MORLAIX !

Chaque année, l'école maternelle Notre Dame de Lourdes et l'école primaire St Joseph de Morlaix (29) organisent une course au profit d'une cause. L'école primaire accueille Clémence, jeune demoiselle atteinte d'OI.

Cette année, les écoles ont donc décidé de verser les bénéfices de la course à l'AOI. Nous remercions vivement ces écoles pour leur mobilisation, ainsi que les parents de Clémence !

Santé & Recherche

« **POUVOIR, UN JOUR, RECONSTITUER LES OS DÉTRUITS** » :
éclairage sur l'article paru dans *Le Monde* le 4 juin 06

Sur le forum de l'AOI (www.aoi.asso.fr), Martine Grandin attirait notre attention sur un article paru le 4 juin dernier dans *Le Monde* intitulé « Pouvoir, un jour, reconstituer les os détruits ». L'auteur, Paul Benkimoun, se penchait sur le « projet des médecins du Centre de transfusion sanguine des armées et des chirurgiens orthopédiques de l'Hôpital d'instruction des armées Percy, à Clamart », de « reconstituer le tissu osseux d'un combattant grièvement blessé par une mine ou un projectile ».

Le journaliste expliquait que « ces scientifiques ont mis au point et expérimenté chez l'animal un procédé de reconstruction lorsqu'une partie importante de l'os a été détruite. Ils attendent désormais de pouvoir le tester sur l'homme ».

Paul Benkimoun précisait que les chercheurs « ont utilisé une combinaison inédite de trois éléments : des cellules souches mésenchymateuses provenant de la moelle osseuse ; des biocéramiques ; enfin, de la « colle biologique », sorte de gel obtenu à partir de plasma riche en plaquettes sanguines ».

Cette technique aurait-elle un intérêt dans le cadre d'une ostéogenèse imparfaite ?

Le Dr Pierre MARY, chirurgien orthopédiste pédiatre à l'Hôpital Trousseau et membre du Conseil scientifique de l'AOI, a répondu à cette question sur le forum. Nous publions son texte pour les lecteurs d'OI Infos.

« L'article publié dans le Monde intitulé « Pouvoir, un jour, reconstituer les os détruits » présente une technique actuellement éprouvée chez l'animal, pour combler des pertes de substance osseuse de grande taille ou des fractures qui ne consolident pas (pseudarthroses). Il s'agit d'un panachage de différentes méthodes bien connues associant des cellules souches mésenchymateuses, des biocéramiques, c'est-à-dire des matériaux capable de servir de matrice à des cellules osseuses, et une « colle » biologique faite à partir d'éléments sanguins. L'idée originale est d'associer ces différents produits pour favoriser l'élaboration de tissu osseux.

Dans l'ostéogenèse imparfaite, la problématique est tout à fait différente. Les pseudarthroses ne sont pas fréquentes. Lors des fractures, qui sont le problème essentiel, il n'y a pas de perte de substance osseuse de grande taille. Le souci est la qualité même de l'os, dans sa globalité, et sur cet aspect, ce type de technique ne paraît pas avoir d'indication ».

LE POINT SUR LA GÉNÉTIQUE DANS L'OSTÉOGENÈSE IMPARFAITE : SES IMPLICATIONS EN PRATIQUE

Docteur Martine LE MERRER
Hôpital Necker Enfants Malades - Paris

L'ostéogenèse imparfaite est une affection extrêmement variable dans son expression d'une famille à l'autre et la maladie se transmet de génération en génération selon un *mode dominant autosomique* : la personne atteinte de la fragilité osseuse présente un risque de un sur deux à chaque grossesse de la transmettre à son enfant.

Cependant, dans de nombreux cas il s'agit d'un accident génétique, appelé *mutation*, qui apparaît brutalement dans une famille jusqu'alors indemne de l'affection.

Ces mutations touchent l'un des deux gènes qui codent pour les deux chaînes protéiques alpha 1 ou alpha 2 dont est constitué le collagène de type I. Ces gènes sont situés respectivement sur le chromosome 17 pour la chaîne alpha 1 et le chromosome 7 pour la chaîne alpha 2. Ils sont clonés depuis plus de 20 ans mais ont la particularité d'être de très grands gènes fragmentés en plus de 50 morceaux (les exons) et entrecoupés de grandes parties non codantes (les introns) dont le rôle n'est pas encore parfaitement connu. Ils sont donc assez difficiles à étudier et le coût de leur analyse reste très élevé.

Mettre en évidence une mutation dans un gène confirme le diagnostic d'ostéogenèse imparfaite suspecté sur l'examen clinique mais ne permet pas d'établir un pronostic. Ce *diagnostic moléculaire est un préalable indispensable* pour connaître le statut d'un enfant à naître dans une famille à risque et proposer ainsi un diagnostic prénatal.

Plusieurs méthodes peuvent être utilisées pour retrouver des mutations mais elles ne donnent pas toutes les résultats escomptés. Dans le laboratoire du Professeur Munnich à l'hôpital des Enfants Malades (Paris) on s'achemine vers une approche de *séquençage direct* de l'ADN génomique, plus chère mais plus efficace. Cependant la lourdeur technique et financière de mise en œuvre de ces recherches est telle qu'il est nécessaire de s'assurer qu'il y ait un bénéfice pour le patient. Ainsi certaines conditions sont actuellement requises pour la réalisation de la recherche moléculaire :

- La première d'entre elle est la demande de *diagnostic prénatal* qui doit tou-

jours être précédée d'un conseil génétique au cours duquel le médecin généticien pourra donner des explications plus précises et adaptées à chacune des situations familiales. Bien sûr, cette consultation et cette analyse moléculaire doivent être organisées en dehors de toute grossesse.

- Actuellement une simple prise de sang du cas index (patient atteint et de ses parents) est nécessaire. La biopsie de peau avec culture de fibroblastes peut être utile cependant dans certains cas.

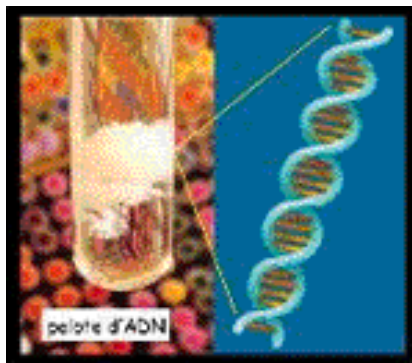
- Il va sans dire que la réalisation d'un diagnostic prénatal sur *biopsie de villosités choriales* lors d'une prochaine grossesse ne peut être envisagée que si la mutation est connue chez la future maman (ou le père !) avant la grossesse. En effet, une recherche complète de mutations sur l'ensemble

des deux gènes de l'enfant nécessite un temps d'analyse trop long pour un tel diagnostic. Si la mutation est connue chez la maman ou le papa, la recherche chez l'enfant se fait à 11 semaines d'aménorrhée et les résultats sont disponibles vers 13 semaines.

Le *conseil génétique* semble simple dans les affections dominantes telle que l'ostéogenèse imparfaite. Le risque pour un parent atteint est de 50 % pour sa descendance directe. Si un couple indemne a un enfant atteint, il s'agit dans 95 % des cas d'un accident génétique donc sans risque pour la grossesse suivante. Pourtant dans quelques cas (5 à 6 %) l'affection peut toucher un autre enfant alors que les parents ne présentent pas de signes de la maladie : Cela est la conséquence d'une mutation

qui s'est faite dans les cellules germinales (ovaires ou testicules) de l'un des parents. C'est ce qu'on appelle la mosaïque germinale. Ce phénomène existe dans d'autres maladies dominantes mais semble un peu plus fréquent dans l'ostéogenèse imparfaite.

Comment repérer les cas où il existe un risque de récurrence après un premier cas dans la famille ? Il est alors demandé que les parents soient examinés et que soit réalisée une radiographie du crâne à la recherche d'os Wormiens témoins d'une forme frustrée d'OI. Malheureusement l'absence d'os wormiens ne permet pas d'affirmer que le parent n'est pas porteur.



Diagnostic moléculaire



ADN

.../...

Le diagnostic prénatal de certitude pour l'ostéogénèse imparfaite repose sur la recherche d'une mutation préalablement trouvée chez un membre de la famille. En l'absence de mutation identifiée, il est impossible de proposer un diagnostic moléculaire. En revanche un diagnostic par échographie voire scanner 3D peut être proposé : dans les cas très sévères ou incompatibles avec la vie, le diagnostic échographique peut être aussi précoce et efficace que l'étude moléculaire. Dans des cas plus modérés, le diagnostic est malheureusement plus tardif, parfois en fin de grossesse. Même si la loi française permet les interruptions de grossesse tardives si l'enfant est atteint d'une affection grave et incurable au moment du diagnostic : les décisions sont alors très difficiles. C'est pourquoi, nous mettons toute notre énergie pour identifier les mutations essentiellement pour les patients



qui demandent un conseil génétique en vue d'une future grossesse.

A coté du diagnostic prénatal, un *diagnostic préimplantatoire* peut être également envisagé si l'un des parents est atteint et si la mutation est connue. Cependant il implique une fécondation in vitro avec des contraintes techniques encore assez lourdes. Ces deux approches, diagnostic prénatal ou préimplantatoire imposent l'identification de la mutation mais peuvent être

envisagées pour la descendance des enfants actuellement atteints.

Enfin, des observations toutes récentes montrent que des mutations d'autres gènes que le collagène, peuvent être à l'origine de fragilités osseuses. Elles sont sans doute très rares mais elles illustrent la complexité de ces affections et nous incitent à poursuivre les recherches.

mutuelle
intégration
L'esprit de solidarité

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

<p>■ SANTÉ : Complémentaire santé pour les personnes handicapées, âgées..., les professionnels du médico-social et leurs familles.</p> <p>■ EPARGNE : Epargne-Handicaps...</p> <p>■ PREVOYANCE : Prévoyance collective, financement des obsèques,</p> <p>■ ASSISTANCE : Assistance à domicile, service incontinence...</p>	<p>■ une adhésion sans questionnaire de santé,</p> <p>■ une adhésion sans exclusion liée à l'âge ou au handicap,</p> <p>■ tiers payant,</p> <p>■ consultation des remboursements par téléphone,</p> <p>■ 30 délégations régionales,</p> <p>■ des permanences locales.</p>
--	---

Pour en savoir plus ou pour connaître les coordonnées de votre délégation régionale, contactez-nous au :
0 820 008 008

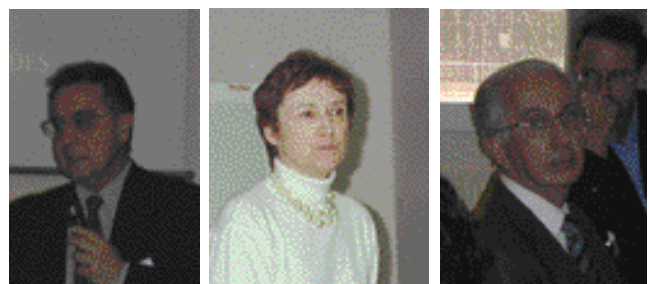
Télécopie : 01 42 62 02 47
Site Internet : www.integrance.fr
Adresse Mèl. : public@integrance.fr

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.

Dans un prochain **OI INFOS**, nous vous présenterons les nouveaux membres du conseil scientifique.

LE CONSEIL SCIENTIFIQUE ÉVOLUE

Depuis 15 ans le conseil d'administration de l'AOI est épaulé par un conseil scientifique qui l'éclaire sur ses choix. Ses membres acceptent bénévolement de venir participer à nos journées nationales et de venir répondre à vos questions.



Pr G. FILIPE
Paris - avril 06

Dr D. TANGUY
Montpellier - mars 00

Pr P-J MEUNIER
Paris - avril 06

Nous remercions plus particulièrement les membres du conseil scientifique qui nous ont quitté récemment du fait de leur cessation d'activité professionnelle.

OI INFOS est l'organe trimestriel de l'Association de l'Ostéogénèse Imparfaite - B.P. 075 - F 80082 Amiens CEDEX 2, ☎ 0322 66 84 70 ou 06 73 3150 55 - Fax 03 22 6687 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 : Jean-Yves DOYARD, Annie MOISSIN, Pierre NAZEREAU, 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 : janvier 2007 - 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.