



ÉDITION N°16

## VOEUX 2021

« GARDER LE POSITIF »

### UN NOUVEAU GÈNE OI

détecté par un groupe européen de chercheurs d'Allemagne, du Royaume-Uni, des Pays-Bas et d'Espagne.

### Key4OI+ ASTUCES

Un groupe de travail KEY4OI+ sur l'audition mis en place par la fondation néerlandaise Care4BB.

### TRUCS & ASTUCES

ROGERVOICE

L'application permet aux personnes sourdes et malentendantes de communiquer par téléphone de manière autonome.

### Harmonie Mutuelle

UN SOUTIEN EXEMPLAIRE !

### L'INCROYABLE Sparsh

«La musique est mon âme»

RAPPEUR, POÈTE, SPEAKER

Sparsh SHAH fait un succès avec sa musique, son enthousiasme, et sa passion de «toucher» les autres avec des messages plein d'espoir.

## 2021 BONNE ANNÉE HAPPY NEW YEAR

**T**ournons la page de l'année 2020 qui fut si particulière ; mais elle nous a permis de se réinventer, de s'adapter avec quelques contraintes ... Elle aura son chapitre dans nos histoires et dans l'Histoire ! Tentons de garder le positif pour de nouveau nous rassembler en 2021.

Merci pour votre attache à notre Association, vous avez été au rendez vous par vos dons et par vos adhésions en 2020.

Ensemble et solidaires dans ce monde qui change !  
Le Conseil d'Administration de l'AOI



Par le Dr Oliver Semler, pédiatre,  
Comité consultatif médical de l'OIFE

**UN NOUVEAU GÈNE OI**  
a été détecté par un groupe européen de chercheurs d'Allemagne, du Royaume-Uni, des Pays-Bas et d'Espagne. Le nouveau type d'OI est hérité de manière récessive.

Chez la plupart des personnes atteintes d'ostéogenèse imparfaite, la maladie est héréditaire de manière dominante et est causée par des mutations dans les gènes du collagène COL1A1 ou COL1A2. Dans environ 20% des cas, des mutations dans d'autres gènes impliqués dans la biosynthèse du collagène, la modification et la sécrétion du collagène, la différenciation et la fonction des ostéoblastes et la minéralisation osseuse provoquent l'OI. Ainsi, la quantité et la qualité du collagène dans la cellule et dans la matrice extracellulaire sont altérées. La plupart de ces types d'OI sont hérités de manière récessive.

Au cours des dernières années, notre consortium de chercheurs d'Allemagne, du Royaume-Uni, des Pays-Bas et d'Espagne a élucidé la raison moléculaire de l'OI dans quatre familles. Ces patients souffraient de nombreuses fractures et présentaient des signes radiographiques typiques d'OI, mais la raison génétique restait inconnue. Trois mutations différentes du gène KDEL2, auparavant inconnu pour provoquer une OI, ont été identifiées chez ces patients. Enfin, dans un effort de collaboration entre cliniciens, généticiens et chercheurs de base, la physiopathologie menant à la fragilité des os chez ces patients a été démêlée et est maintenant publiée dans la revue médicale de haut rang «American Journal of Human Genetics»

(DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2020.09.009>).



**D**iane Maroger, membre du C.A. de l'AOI et patiente référente sur la perte auditive au sein de OIFE, a rejoint le groupe de travail KEY4OI+ sur l'audition mis en place par la fondation néerlandaise C4BB (Care 4 Brittle Bones). Sa mission est de recruter une cinquantaine de patients OI confrontés à la perte d'audition, de tous âges et nationalités, volontaires

pour participer. Parallèlement, trois autres groupes KEY4OI+ se mettent en place avec des « patients référents » concernant : OI mâchoire et dentition ; OI et fonction respiratoire ; OI et fonction cardio-vasculaire.

### Q : Key4OI+ c'est quoi ?

DM : Key4OI+ fait suite au projet Key4OI mené par Care4BB en 2019-2020, et qui était axé sur les aspects de nos vies les plus impactés par l'OI : récurrence de fractures, interventions, densité osseuse, rachis, membres inférieurs, supérieurs, problèmes locomoteurs, articulations, croissance... Key4OI abordait aussi des aspects « qualité de vie » que les personnes OI sondées estiment les plus importants à connaître, pour nos soignants : participation, vie sociale, fatigue, douleur, bien être émotionnel...

Les résultats et le bilan de Key4OI sont en train d'être publiés et feront l'objet d'un article ultérieur de la Newsletter. A terme, le projet Key4OI a établi une liste de « mesures standard » facilement réalisable, conforme aux besoins et attentes des participants OI et leurs familles. Dans Key4OI +, le même protocole de consultation est utilisé, mais dans 4 domaines supplémentaires — dentition, audition, fonctions pulmonaires et cardiovasculaires — qui ne touchent pas tous les OI mais dont la prévalence est tout de même significative.



(CONNEXION PAR INTERNET)

**LE MARDI 23 FÉVRIER 2021  
DE 18 À 19H.**

Nos médecins se mobilisent pour des informations vous concernant :

- actualités dans le traitement de l'OI
- chez l'enfant (Dr Véronique Forin MPR Hôpital Trousseau)
- chez l'adulte (Dr Karine Briot Rhumatologue Hôpital Cochin)
- prise en charge bucco-dentaire (Dr Frédéric Vaysse Chirurgien dentiste Hôpital Toulouse)
- Questions/réponses échanges

**Le prochain webinar : Juin 2021**  
(date qui vous sera confirmée).

LE PROGRAMME SERAIT : ACTUALITÉS DANS  
LA GÉNÉTIQUE DE L'OI ET L'ÉDUCATION  
THÉRAPEUTIQUE DANS L'OI.



## @Adults with OI worldwide

Interested in

- hearing or
- teeth/jaw or
- cardio vascular function or/and
- respiratory function?

Sign up to our virtual discussion groups:

[key4oipius@care4brittlebones.org](mailto:key4oipius@care4brittlebones.org)



### Q : Comment les personnes atteintes d'OI peuvent-elles s'impliquer dans Key4OI+?

DM : Les groupes de patients qui se constituent actuellement se réuniront en ligne dans le mois de février 2021. Pour participer, il y a deux conditions. La première c'est d'être personnellement touché par l'affection dont le groupe parlera, afin de pouvoir s'exprimer de par son expérience ou celle de son enfant, sur ce que cette affection représente pour nous, sur nos besoins prioritaires la concernant et les défis à relever. La seconde c'est de comprendre et pouvoir écrire un minimum l'anglais (ou être à l'aise avec les outils de traduction en ligne de type Google translate, ...).

*Nous avons diffusé des questionnaires en ligne pour recruter des patients volontaires jusqu'au 24 janvier 2021.*

### Q : Est-ce que les médecins et les patients se rencontreront pour dialoguer sur les 4 thématiques?



DM : Pas tous. Il y a deux versants au projet Key4OI+. D'une part, depuis novembre 2020, un versant soignants où se retrouvent 1 fois par mois les Focus Groups - celui sur l'audition réunit des ORL et audio-logues de différents pays - ainsi qu'à 3 « patients experts ». D'autre part, à partir de janvier 2021, un versant « patients », dont les groupes se réuniront en ligne (ou répondront par correspondance s'ils ne sont pas à l'aise en ligne) sur une plateforme de travail collaboratif qui s'appelle Mural. Le but de nos rencontres n'est pas d'évaluer des tests auditifs et des outils de suivi, car ce sont les experts médicaux qui ont cette mission-là. Nous, nous allons dresser une liste de points concernant notre qualité de vie par rapport à ces affections, nos besoins et attentes prioritaires.

Un à trois « patients experts » par thème, dont je suis, font partie à la fois du versant médical et du versant patients. Notre rôle est d'assister la cheffe de projet Dagmar Mekking dans le recrutement et l'animation des groupes de patients des 4 axes ou thèmes. Les médecins peuvent nous poser des questions durant leurs Focus Groups mais ils ne vont pas rencontrer les autres patients. Il y a un protocole de respect de la confidentialité des données. Les

patients peuvent rester anonymes et dire ce qu'ils veulent entre eux, les médecins ne recevront au final que la liste de priorités que les patients auront définies.

KEY4OI+ Hearing (audition) qui a démarré cet automne rassemble des praticiens de plusieurs pays\* dont l'objectif commun est de définir quelle serait la manière la plus cohérente de mesurer la perte auditive et d'évaluer les résultats des traitements et prises en charges existants. Selon le coordinateur médical Dr Thadé Goderie : « Nous pourrions, si nous remplissons notre objectif, mieux dépister l'apparition et la progression de la perte auditive, puis faire de meilleures recommandations sur le suivi. La normalisation internationale des mesures de la perte auditive pourrait garantir que les patients atteints d'une OI soient soumis aux tests les plus appropriés. Ce travail contribuera à optimiser les soins apportés aux patients atteints d'une perte auditive due à une OI.»



**Diaporama sur le site de la fondation Care4BB :**

<http://www.care4brittlebones.org/wp-content/uploads/2020/09/Key4OI-outcome-measurement-set-VOI.pdf>

Contact : [dagmar.mekking@care4brittlebones.org](mailto:dagmar.mekking@care4brittlebones.org)

### POUR PARTICIPER : VOICI LES LIENS

Fonction cardiovasculaire : <https://tinyurl.com/y296w667>

Fonction respiratoire : <https://tinyurl.com/y6gdz2wd>

Mâchoire et dentition : <https://tinyurl.com/y3pcxzxa>

Audition : <https://forms.gle/tJ67JGzVnKfuLWBZ8>

### \*LES PROFESSIONNELS ENGAGÉS DANS KEY4OI +AUDITION :

Angela Musacchio - audiologue italienne

(+ de 100 patients OI, adultes et enfants, suivi appareillage) ;

Cats Smits - audiologue et Dr Thadé Goderie - ORL néerlandais ;

Dr David Vernick - chirurgien étasuniens

(+ de 100 patients OI dont 15 à 20 interventions sur de l'oreille moyenne)

Tamara Fernandez Juan - psychologue espagnole (suivi d'adolescents OI atteints de surdité) ;

Dr Robert Vincent - Chirurgien ORL (clinique Jean Causse)



# L'INCROYABLE Sparsh

**S**parsh Shah sait toucher le monde ! Depuis son plus jeune âge, cet américain du New Jersey, d'origine indienne (son nom SPARSH en sanskrit veut dire « toucher »), n'a pas cessé de réaliser ses rêves, chanter, composer et passer des messages de tolérance et d'espoir aux autres. Sa philosophie : Impossible devient « l'm possible ! ». Sa renommée a commencé quand il a interprété sa chanson préférée « Not Afraid » du rappeur Eminem et a fait un succès mondial avec plus de 65 millions de vues sur YouTube.

Enfant prodige, Sparsh a le don pour la musique, les textes, mais aussi la parole. Il s'exprime en chantant, en rappant, et en donnant des discours de motivation pour inspirer les autres. Malgré la maladie (à 17 ans plus de 140 fractures et plusieurs chirurgies - 8 tiges et 22 vis dans son corps), il garde toujours sa positivité. Sparsh explique : « Chaque moment est imprévisible. On ne sait jamais quand je vais me casser un os. Mais, c'est aussi une bénédiction. Sans ma pathologie, je n'aurais pas fait toutes les choses incroyables que je fais dans la musique.

Je crois que lorsque Dieu ferme une porte, il en ouvre toujours une autre. Pour moi, lorsque la porte sur ma capacité à marcher et



à courir a été fermée, celle de la musique s'est ouverte.»

Il a créé son propre style qu'il appelle « Purhythm », une fusion de deux mots : pure et rythme. Né dans une famille avec des valeurs traditionnelles, Sparsh souhaite inspirer une génération de rap propre pour tous les âges. Donc, son rap est pur et non vulgaire, mais il est toujours basé sur le rythme.

Sparsh a remporté de nombreux prix : 9 concours de chant, et a fait plus de 175 spectacles et interviews en direct dans 9 pays et dans des lieux prestigieux tels que Madison Square Garden, Radio City Music Hall, Prudential Center, MetLife Stadium, CitiField, National Center of Performing Arts, Nations Unis, Barcelona, etc.

Sparsh fait sensation sur Internet ; il a accumulé plus de 200 millions de vues sur toutes les plateformes de médias sociaux et est maintenant suivi dans plus de 180 pays à travers le monde. Sparsh a également joué bénévolement et aidé à récolter plus d'un million de dollars pour diverses organisations à but non lucratif soutenant les enfants et les adultes dans le besoin.

DÉCOUVREZ SPARSH VIA SON SITE [SPARSHSHAH.COM](http://SPARSHSHAH.COM), SON FACEBOOK OU CHAÎNE YOUTUBE



## TRUCS & ASTUCES



L'application permet aux personnes sourdes et malentendantes de communiquer par téléphone de manière autonome. Après avoir téléchargé l'application sur son smartphone (via Playstore ou Appstore), celle-ci permet la retranscription en temps réel de la conversation téléphonique en texte, grâce à la reconnaissance vocale automatique et la synthèse vocale.

**Rogervoice** propose également la traduction de la conversation en langue des signes par un interprète via une fenêtre de chat vidéo apparaissant à l'écran.

Aujourd'hui, chacun peut bénéficier d'une heure par mois gratuitement. Service disponible tous les jours du lundi au vendredi de 8h30 à 19h, hors jour férié. Un forfait payant est proposé pour un service 7 jours/7 et 24h/24 pour 30 € en illimité.

<https://rogervoice.com/fr>

## MERCI À

**L**e 29 octobre 2020 une visioconférence a réuni sous l'égide de M Vincent BOUTHORS, modérateur pour HARMONIE MUTUELLE, les représentants des trois associations françaises pour lesquelles 250 participants partout en France, au nom d'HARMONIE MUTUELLE, ont donné de leur temps et de leur initiative pour récolter des fonds, sur le principe du Téléthon. Des groupes désignés au hasard représentaient chacune des trois associations sélectionnées, le total de l'argent collecté a alors permis d'établir le classement suivant :

**CONSTELLATION**, association pour l'entraide parents-handicaps, propose un service de personnel salarié, de deux à cinq heures hebdomadaires sur Nantes et sa région. Elle reçoit environ



AVANÇONS collectif

une demande d'entraide quotidienne. Don de 1100 Euros.

**Association de l'AVC de l'enfant.** Entre 500 et 1000 cas sont déclarés chaque année en France. L'AVC intervient la plupart du temps entre la période in utero et le 21ème jour de vie. Don de 1300 Euros.

**AOI**, représentée par son Vice-Président Jean MOITRY à la visioconférence. Grâce aux efforts particulièrement exemplaires d'Angers et de Nantes, 1500 Euros nous ont été octroyés, nous plaçant en tête du palmarès.

Un immense merci à HARMONIE MUTUELLE pour cette initiative, son charisme et sa chaleur.