

Glasknochenkrankheit = Maladie des os de verre

Autor(en): **Morisod, Mia Freymond**

Objektyp: **Article**

Zeitschrift: **Physioactive**

Band (Jahr): **49 (2013)**

Heft 1

PDF erstellt am: **22.07.2024**

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-928856>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern.

Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden.

Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

Glasknochenkrankheit

Maladie des os de verre

MIA FREYMOND MORISOD

Die Osteogenesis imperfecta ist eine Knochenkrankheit mit schweren muskuloskelettalen und pulmonalen Auswirkungen. Erstaunlicherweise erhalten 60 Prozent der erwachsenen Betroffenen keine Physiotherapie.

Bei der Osteogenesis imperfecta (OI) oder Glasknochenkrankheit handelt es sich um eine Erbkrankheit, bei der die Kollagensynthese gestört ist. Sie ist gekennzeichnet durch eine stark erhöhte Knochenbrüchigkeit. Hinzu kommen muskuloskelettale Probleme, darunter Kleinwüchsigkeit, Muskelschwäche und Bandlaxizität sowie Deformationen der Wirbelsäule. Die Knochen weisen eine hohe Verformbarkeit auf und sie verbiegen sich unter dem Eigengewicht des Körpers. So krümmen sich beispielsweise Röhrenknochen, was das Risiko von Knochenbrüchen erhöht. Zudem tragen Knochenkalluse nach Frakturen zu Deformationen bei. In Folge verkürzen Muskeln und die Gelenkbeweglichkeit schränkt sich ein, was schwerwiegende funktionelle Auswirkungen hat. Die OI geht zudem mit extraskelettalen Störungen einher, darunter Dentinogenesis imperfecta¹ oder Taubheit [1].

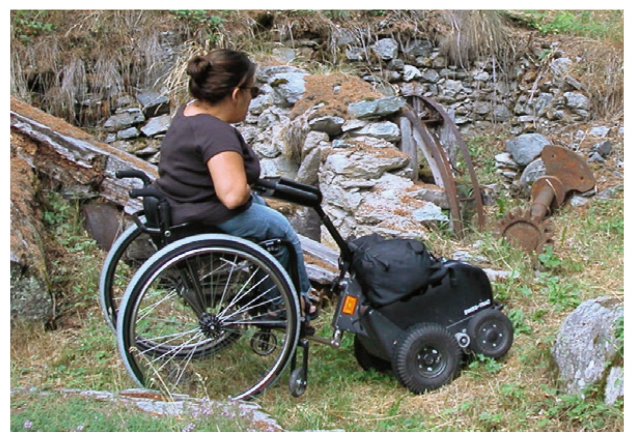
Klassifikation

1979 entwickelte Sillence ein Klassifikationssystem auf der Grundlage des klinischen Bildes und genetischer Nachweise [2]. Seit 2011 werden mehrere genetische und pathogenetische Mechanismen unterschieden [3], die Sillence-Klassifikation wurde jedoch als klinische Klassifikation beibehalten (Typ I bis IV, je nach Schweregrad, siehe Tabelle 1).

Die Prävalenz von OI beträgt 1 pro 10000 oder 20000 Geburten. Schätzungen der Schweizerischen Vereinigung

L'ostéogénèse imparfaite est une maladie des os dont les effets aux niveaux musculo-squelettique et pulmonaire peuvent être sévères. Étonnamment, 60% des adultes atteints de cette affection ne bénéficient pas de physiothérapie.

L'ostéogénèse imparfaite (OI) ou maladie des os de verre est une maladie génétique due à un défaut de synthèse du collagène. Sa principale caractéristique est une fragilité osseuse accrue. Des problèmes musculo-squelettiques s'y associent, tels que petite taille, faiblesse musculaire, laxité ligamentaire et déformations du rachis. A cause de la malléabilité de l'os, celui se déforme en raison du poids du corps. Les os longs se courbent alors en arc de cercle, augmentant ainsi le risque de fractures. Les calcs osseux secondaires aux fractures participent également à ces déformations. En conséquence, se créent des rétractions musculaires et arti-



Das meistverwendete Hilfsmittel von OI-Betroffenen ist der Rollstuhl, den sie selbständig bedienen. | Le moyen auxiliaire le plus utilisé est le fauteuil roulant, les patients sont autonomes pour le manier. Foto/photo: Nicole von Moos, SVOI.

¹ Strukturstörung des Zahnschmelzes aufgrund der Kollagen-Mutation, was eine starke Abrasion zur Folge hat.

Typ	Schweregrad	Krankheitsbild
I	Leicht	<ul style="list-style-type: none"> normale Grösse oder etwas kleiner geringe Knochenfragilität, selten Deformation der Röhrenknochen häufige osteoporotische Wirbel-einbrüche mit Skoliose Bandlaxität
II	Tod in der Perinatalperiode	<ul style="list-style-type: none"> schwerste Form Tod durch Ateminsuffizienz
III	Schwer	<ul style="list-style-type: none"> schwerste lebensfähige Form sehr klein hohe Knochenfragilität, häufige Frakturen mit Deformation der Röhrenknochen schwere Skoliose mit Risiko für Herz-Lungen-Komplikationen Dentinogenesis imperfecta
IV	Mittel	<ul style="list-style-type: none"> sehr heterogene Gruppe normale Grösse oder etwas kleiner moderate Deformationen der Wirbelsäule Dentinogenesis imperfecta¹

Tabelle 1: Klassifizierung der Osteogenesis imperfecta nach Sillence [2].

Type	Sévérité clinique	Tableau clinique
I	Légère	<ul style="list-style-type: none"> Taille normale ou peu diminuée Fragilité osseuse peu sévère, déformation des os longs rare Tassements vertébraux avec scoliose fréquents Hyperlaxité ligamentaire
II	Mort périnatale	<ul style="list-style-type: none"> Forme la plus sévère Mort par insuffisance respiratoire
III	Sévère	<ul style="list-style-type: none"> Forme viable la plus grave Taille très diminuée Fragilité osseuse sévère, fractures fréquentes avec déformation des os longs Scoliose sévère avec risque de complications cardio-respiratoires Dentinogénèse imparfaite
IV	Modérée	<ul style="list-style-type: none"> Groupe très hétérogène Taille normale ou peu diminuée Déformations modérées du rachis Dentinogénèse imparfaite¹

Tableau 1: Classification de l'OI selon Sillence [2].

Osteogenesis Imperfecta (SVOI) zufolge gibt es in der Schweiz zwischen 300 und 400 OI-Fälle.

Wenig Dokumentation zur physiotherapeutischen Betreuung

Nach Brüchen oder Operationen erhalten OI-Betroffene häufig Physiotherapie. Allerdings muss gesagt werden, dass die physiotherapeutische Versorgung und Betreuung (Indikation, Behandlungsziele) bei Erwachsenen mit OI im Moment nur sehr mangelhaft dokumentiert ist. In der Schweiz, namentlich in Basel, Zürich, St. Gallen, Bern und Lausanne, gibt es seit 2009/2010 vor allem für Kinder mit OI eine multidisziplinäre medizinische Betreuung.

Betrachtet man die wissenschaftliche Literatur, so fällt auf, dass es zum Thema OI sowie zur Rehabilitation Betroffener nur sehr wenige Publikationen neueren Datums gibt. Ende der 80er-Jahre konzentrierte sich die pädiatrische Literatur hauptsächlich auf die neuromotorische Entwicklung [4–6] und chirurgische Frühbehandlung in Kombination mit Physiotherapie [7]. Für Erwachsene existieren jedoch keinerlei spezifische Empfehlungen, ihre physiotherapeutische Betreuung beruht also nur auf empirischen Kenntnissen: Eine langfristige und auf Partizipation ausgerichtete Physiotherapie scheint nutzbringend, und für diese aktive Patientengruppe ist eine ambulante Betreuung geeignet.

culaires qui entraînent de graves séquelles fonctionnelles. L'OI se caractérise également par d'autres troubles extra-squelettiques associés, dont la dentinogénèse imparfaite¹ ou la surdité [1].

Classification

En 1979, Sillence développa un système de classification basé sur des évidences génétiques et cliniques [2]. En 2011, on distingue plusieurs mécanismes génétiques et pathogénétiques [3], mais la classification de Sillence a été maintenue comme classification clinique (types I à IV de sévérité variable, voir tableau 1).

La prévalence de cette maladie est de 1 pour 10000 ou 20000 naissances. L'Association Suisse de l'OI (ASOI) estime le nombre d'OI en Suisse à 300 ou 400.

Peu de documents relatifs au traitement de physiothérapie

A la suite de fractures ou d'opérations, ces patients passent souvent entre les mains des physiothérapeutes. Or, l'organisation actuelle de la physiothérapie (indications, objectifs de

¹ Fragilité de l'email des dents due à la mutation du collagène qui en modifie la structure.

Eine Umfrage bei OI-Betroffenen

Weil zur physiotherapeutischen Betreuung von OI bei Erwachsenen so wenig bekannt ist, habe ich einen Fragebogen erstellt, um eine Bestandsaufnahme der Physiotherapie mit OI in der Schweiz zu machen. Ich wollte erfahren, ob die Patienten mit ihrer Behandlung zufrieden sind, wie ihre Erwartungen im Einzelnen aussehen und ob die Physiotherapie in der Lage ist, sie zu erfüllen.

Der Fragebogen wurde mithilfe unterschiedlicher OI-Patienten erstellt. Alle Angaben wurden im Zuge der Auswertung anonymisiert. Aufgrund der geringen Anzahl an Studienteilnehmern wurde auf statistische Tests verzichtet; die Signifikanz wäre nicht besonders ausgeprägt gewesen. Die Studienpopulation (allesamt in der Schweiz wohnhafte Erwachsene mit OI) wurde über die Schweizerische Vereinigung Osteogenesis Imperfecta (SVOI) rekrutiert. Es kamen 21 Antworten von 7 Männern und 14 Frauen zwischen 20 und 60 Jahren zusammen; die Krankheitstypen waren heterogen.²

Eingeschränkte Lungenfunktion als Hauptproblem

80 Prozent der Befragten leiden unabhängig vom Typ ihrer OI unter Skoliose. Mittelfristig stellt diese jedoch nur eine geringe Einschränkung dar. Jedoch leidet ab dem 50. Lebensjahr ein Drittel dieser Patienten an Ateminsuffizienz (Atemnot) aufgrund einer skoliosebedingten Restriktion der Lunge. Die verminderte körperliche Aktivität und lange Immobilisationen aufgrund von Brüchen oder Schmerzen verringern zusätzlich das Lungenvolumen sowie die Leistungsfähigkeit der Atemmuskulatur, wodurch das restriktive Syndrom noch verschlimmert und Lungenentzündungen oder Atelektasen begünstigt werden.

Unabhängig von der einschränkenden Skoliose können auch intrinsische Lungenprobleme auftreten aufgrund einer Mutation des Kollagens [8].

Die Lebenserwartung der Patienten ist aufs Engste mit ihrer Lungenfunktion verbunden, Lungenkomplikationen stellen die Haupttodesursache für Patienten mit OI dar [9]. Für diese Patienten ist eine pulmonale Betreuung daher äusserst wichtig. Es wäre geboten, regelmässig die Atemfunktion zu untersuchen, um Risikopatienten frühzeitig zu erkennen und sie anschliessend atemphysiotherapeutisch zu behandeln, mit präventiver oder gar kurativer Zielsetzung.

Selbständigkeit und Lebensqualität

90 Prozent der Befragten arbeiten und 70 Prozent gehen regelmässig Freizeitbeschäftigungen nach. Der Prozentsatz der

traitements) chez l'adulte OI est mal connue. En Suisse, il existe des consultations médicales multidisciplinaires à Bâle, Zürich, St-Gall, Berne et Lausanne, axées surtout pour les enfants OI depuis 2009–2010.

En effectuant une revue de la littérature scientifique, il apparaît qu'il existe peu de publications récentes sur l'OI et la réhabilitation des personnes qui en sont atteintes. A la fin des années 80, la littérature pédiatrique s'est intéressée principalement au développement neuromoteur [4–6] et à la prise en charge chirurgicale précoce combinée à la physiothérapie [7], mais il n'existe aucune recommandation spécifique à l'adulte.

L'évidence d'un suivi physiothérapeutique régulier demeure empirique. Une physiothérapie au long cours axée sur la participation semblerait être bénéfique et le mode ambulatoire paraîtrait mieux convenir à cette population active.

Enquête chez les personnes atteintes

Devant si peu d'évidences scientifiques, je me suis donc tournée vers les patients eux-mêmes pour étayer cette hypothèse. J'ai construit un questionnaire afin de faire un état des lieux de la physiothérapie chez les adultes OI en Suisse, pour savoir si les patients sont satisfaits de leur traitement, quelles sont leurs attentes et si la physiothérapie peut y répondre.

Le questionnaire a été conçu avec l'aide de différentes personnes OI. Les données ont été anonymisées lors du dépouillement. A cause du petit échantillon de population,

Die Knochen weisen eine hohe Verformbarkeit auf und verbiegen sich. Zudem tragen Knochenkalluse nach Frakturen zu Deformationen bei. | A cause de la malléabilité de l'os, celui se déforme en raison du poids du corps. Les cals osseux secondaires aux fractures participent également à ces déformations. Foto/photo: Shakata-GaNai/Wikicommons



² Der vollständige Bericht ist bei der Autorin erhältlich: mia.freymond@chuv.ch

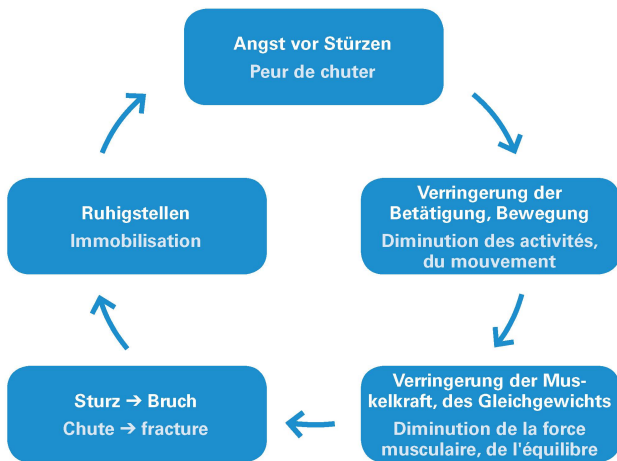


Abbildung 1: Teufelskreis Sturzangst. | Illustration 1: Cercle vicieux de la peur de chuter.

Arbeitstätigkeit korreliert weder mit dem Typ noch mit der Schwere der OI, zahlreiche stark betroffene und auf den Rollstuhl angewiesene Patienten arbeiten zu 100 Prozent. Trotz der Schwere ihrer Behinderung erhalten sie nur wenig externe Hilfe (Haushalt). Das meistverwendete Hilfsmittel ist der Rollstuhl (45 Prozent, zudem gelegentlich während Immobilisationen), den sie selbstständig bedienen können. Die Lebensqualität der OI-Betroffenen hängt unmittelbar mit der Selbstständigkeit im beruflichen und privaten Leben zusammen.

Schmerzen und die Angst vor Stürzen machen OI-Betroffenen in Verbindung mit ihrer Behinderung am meisten zu schaffen: 85 Prozent der Befragten leiden täglich unter Schmerzen. Diese scheinen sich jedoch nur sehr geringfügig auf das Niveau ihrer Partizipation auszuwirken. Die Behandlung von Knochenschmerzen erfolgt mittlerweile sehr häufig mittels Bisphosphonaten³ [10–11]. Gegen Muskel- und Gelenkschmerzen könnte jedoch punktuell auch eine schmerzlindernde Physiotherapie eingesetzt werden. Die Angst vor Stürzen führt diese Patienten in einen Teufelskreis von weniger Aktivität und Rückgang der Muskelkraft und verschlechtertes Gleichgewicht, aus dem es mittels Physiotherapie auszubrechen gilt (siehe Abbildung 1).

Mit dem Eintritt ins Erwachsenenalter endet oft die Physiotherapie

60 Prozent der Befragten erhalten keine physiotherapeutische Betreuung. Dabei leiden einige unter schwerer OI, Schmerzen oder einem Mangel an Selbstständigkeit bei alltäglichen Verrich-

acun test statistique n'a été effectué; il n'aurait eu qu'une faible significativité.

La population concernée (adultes majeurs atteints d'OI et résidant en Suisse) a été recrutée à partir de l'ASOI.

21 personnes ont répondu: 7 hommes et 14 femmes, âgés de 20 à 60 ans et représentant diverses formes d'OI.²

Problème principal: une fonction pulmonaire à risque

80% des répondants souffrent d'une scoliose, quel que soit le type d'OI. Celle-ci est peu handicapante à moyen terme. Mais, à partir de 50 ans, un tiers de ces patients est insuffisant respiratoire sur un syndrome restrictif induit par la scoliose. De plus, la réduction des activités, les immobilisations prolongées dues aux fractures ou aux douleurs induisent une diminution des volumes pulmonaires et de la force des muscles respiratoires, aggravant ce syndrome restrictif et favorisant la survenue de pneumonies ou d'atélectasies.

En raison de la mutation du collagène, des problèmes pulmonaires intrinsèques peuvent également survenir, indépendamment d'un trouble statique lié à la présence d'une scoliose [8].

Le pronostic vital de ces patients est par conséquent fortement lié à l'atteinte respiratoire; les complications respiratoires sont la cause principale du décès des personnes atteintes d'OI [9]. Un suivi respiratoire est donc primordial pour ces patients. Il s'agit d'effectuer un bilan spécifique régulier afin de détecter de manière précoce les patients à risque, puis de pratiquer des exercices respiratoires de type prophylactiques, voire curatifs.

Autonomie et qualité de vie

90% des répondants travaillent et 70% pratiquent des loisirs de manière régulière. Le pourcentage d'activité n'est pas corrélié au type d'OI, ni à sa gravité puisque de nombreux patients sévèrement atteints, en fauteuil roulant, travaillent à 100%. Ils reçoivent peu d'aide extérieure malgré la gravité de leur handicap (aide au ménage). Le moyen auxiliaire le plus utilisé est le fauteuil roulant (45% + occasionnels lors d'immobilisation); ils sont autonomes pour le manier. Leur qualité de vie est corrélée à leur autonomie à leur vie personnelle et sociale.

Les facteurs qui les affectent le plus dans leur handicap sont les douleurs et la peur de chuter: 85% des sondés présentent des douleurs quotidiennement. Pourtant, celles-ci semblent peu affecter leur niveau de participation et d'activités. Le traitement par bisphosphonates³ est devenu une référé-

³ Bisphosphonate wirken antiosteolytisch und antiresorptiv, indem sie die Aktivität der Osteoklasten und damit den Knochenabbau hemmen. (PharmaWiki)

² Le rapport complet disponible auprès de l'auteure: mia.freymond@chuv.ch

³ Les bisphosphonates ont une action anti-ostéolytique et anti-résorbitive: ils inhibent l'activité des ostéoclastes et, par là, la dégradation de l'os. (PharmaWiki)

tungen. Zwar wurden sie während ihrer gesamten Kindheit – oftmals in Universitätskliniken – medizinisch betreut, im Erwachsenenalter wurde dies jedoch nicht fortgesetzt.

Physiotherapeutische Betreuung von Erwachsenen mit OI verbessern

Die Physiotherapie wird von den befragten Erwachsenen mit OI als nützlich und heilsam angesehen. Sie muss sich weiterentwickeln und in eine multidisziplinäre Betreuung einbringen, und zwar mit folgenden Zielsetzungen:

- präventive Atemtherapie für Risikopatienten anbieten
- den Teufelskreis von Sturzangst/Inaktivität durchbrechen, um die Selbständigkeit von Patienten aufrechtzuerhalten (Gleichgewicht, Leistungsfähigkeit und Knochenmineralisierung verbessern)
- individuelle Defizite sowie die Partizipation beim Behandlungskonzept beachten, ohne sich auf den Typ der OI zu versteifen.

Eine ambulante Therapie ermöglicht eine regelmässige Betreuung, um die Funktionen zu verbessern und das Erreichte zu erhalten. Gleichzeitig kann so auch punktuell auf individuelle Bedürfnisse (Schmerzen, Anpassung von Hilfsmitteln) eingegangen werden.

Interdisziplinäres OI-Zentrum in Lausanne im Aufbau

Im Anschluss an die Patientenbefragung hat sich an der Waadtländer Universitätsklinik CHUV eine Fachgruppe OI gebildet, welche verschiedene Fachgebiete vereint: Es arbeiten Experten für Knochenkrankheiten, molekulare Pädiatrie, Genetik, Orthopädie und Physiotherapie mit.

rence pour les douleurs osseuses [10–11]. Mais une physiothérapie antalgique ponctuelle pourrait également être utile contre les douleurs musculaires et articulaires. La peur de chuter induit chez ces patients un cercle vicieux (*voir illustration 1*), qu'il serait important de briser en physiothérapie.

A l'âge adulte, la physiothérapie est interrompue

60% des répondants n'ont pas de traitement de physiothérapie. Or, certains présentent une forme sévère d'OI, des douleurs ou un manque d'autonomie dans les activités de la vie quotidienne. Pendant toute leur enfance, ils ont bénéficié d'un suivi, le plus souvent en hôpital universitaire, mais il s'est interrompu à l'âge adulte.

Améliorer le traitement physiothérapeutique des adultes atteints d'OI

Perçue comme utile et bénéfique par les personnes adultes atteintes d'OI qui ont répondu au questionnaire, la physiothérapie doit se développer et s'imposer dans le suivi multidisciplinaire avec les objectifs suivants:

- développer la prophylaxie respiratoire pour les patients à risque
- briser le cercle vicieux afin de maintenir l'autonomie (améliorer l'équilibre, la force, la minéralisation osseuse par des activités protégées)
- inclure les déficits individuels et l'activité-participation sans se focaliser sur le type d'OI pour élaborer le traitement.

Le mode ambulatoire doit désormais offrir un suivi régulier, comme maintien des acquis et de la fonction, mais aussi



Eine erste Tagung für Patienten und Angehörige fand am 30. Oktober 2012 am CHUV in Lausanne statt. | La première journée OI pour patients et proches s'est tenue le 30 octobre 2012 au CHUV à Lausanne. Foto/photo: M. Freymond Morisod

Einmal jährlich soll eine Tagung für OI-Patienten stattfinden. Zum einen werden die neuesten medizinischen Informationen und wissenschaftlichen Erkenntnisse vermittelt. Zum anderen besteht das Angebot eines kompletten individuellen Untersuchungs durch die medizinischen Experten; die Resultate werden im «carnet de santé osseuse», einem Krankheitspass, festgehalten. In der Physiotherapie wird eine multisystemische Evaluation durchgeführt, und die Patienten erhalten persönliche Empfehlungen. Evaluation und Empfehlungen können die Patienten an ihren Physiotherapeuten weiterleiten.

Die erste Tagung für OI-Patienten fand am 30. Oktober 2012 in Lausanne statt, sie war erfolgreich – es nahmen 20 OI-Betroffene und Angehörige teil – und die Rückmeldungen der Teilnehmer waren sehr positiv.

Hinweis:

Am 8. Juni 2013 findet in Biel das 3. Medizinische Symposium der Schweizerischen Vereinigung Osteogenesis Imperfecta statt.⁴

⁴ <http://www.glasknochen.ch/veranstaltungen/symposium-2013>

Literatur | Bibliographie

1. Binder H, Conway A, Gerber L. Rehabilitation approaches to children with Osteogenesis Imperfecta: a ten year experience. Arch Phys Med Rehabil 1993; vol 74.
2. Silience D, Senn A, Dans D. Genetic heterogeneity in Osteogenesis Imperfecta. J Med Genet 1979; 16: 101–116.
3. Warman ML, Cormier-Daire V, Hall C, Krakow D, Lachman R, LeMerrer et al. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2010 revision. Am J Med Genet A 2011; 155A(5): 943–68.
4. Bleakney DA, Donohue M. Osteogenesis Imperfecta. In Campbell, Suzann K., Darl W. Vander Linden, and Robert Palisano. Physical Therapy for children 2000; Second edition. Philadelphia: W.B. Saunders; 320–338.
5. Cintas H, Gerber L. Motor Performance: succeeding despite brittle bones. In Wacaster, Priscilla. Managing Osteogenesis Imperfecta: a medical manual 1996; Gaithersburg: Osteogenesis Imperfecta Foundation; 101–108.
6. Gerber L, Cintas H. Forthcoming: Children with Osteogenesis Imperfecta: Strategy to enhance performance. 2005 Gaithersburg: Osteogenesis Imperfecta Foundation; 131–145.
7. Slongo T, Kehrer B, Braga S, Rådeberg A. Erfahrungen mit der Frühbehandlung der Osteogenesis Imperfecta. Z Kinderchir 1989; 44: 293–296.
8. Thiele F, Cohrs C, Flor A, Lisse T, Przemek G, Horsch M et al. Human Molecular Genetics, 2012, Vol. 21, No. 16: 3535–3545.
9. McAllion SJ, Paterson CR. Causes of death in osteogenesis imperfecta. J Clin Pathol. 1996; 49: 627–630.
10. Forlino A, Cabral WA, Barnes AM, Marini JC. New perspectives on osteogenesis imperfecta. Nat Rev Endocrinol. 2011; 7(9): 540–57.
11. Ballhausen D, Garcia Dépraz N, Kern I, Unger S, Bonafe L. Nouvelles thérapies pour les maladies osseuses de l'enfant. Rev Med Suisse. 2012; 8; 398-402.

sous forme ponctuelle, selon les besoins spécifiques (douleurs, adaptation moyens auxiliaires...).

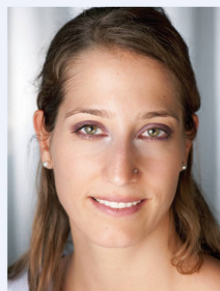
Un centre interdisciplinaire de l'OI à Lausanne

Suite à cette recherche, un groupe d'intérêt spécifique à l'OI s'est développé au CHUV (Lausanne), réunissant des spécialistes de divers services (maladies osseuses, pédiatrie moléculaire génétique, orthopédie, physiothérapie). Les patients sont réunis une fois par année, lors d'une journée spécialement dédiée à l'OI. Elle comprend une partie d'informations médicales sur les actualités/nouveautés scientifiques concernant leur maladie. Au cours de la deuxième partie, tous les spécialistes proposent une évaluation complète, individualisée selon les besoins de chacun avec un *carnet de santé osseuse* à la clé. Au niveau de la physiothérapie, ils reçoivent des recommandations personnalisées ainsi qu'une évaluation multi-systémique à transmettre à leur physiothérapeute. La première journée s'est tenue le 30 octobre et a été un succès (il y avait environ 20 personnes atteintes d'OI plus leur entourage); elle a reçu un excellent feedback de la part des patients.

Pour aller plus loin:

L'ASOI organise un symposium médical le 8 juin 2013 à Bienne.⁴

⁴ <http://www.glasknochen.ch/veranstaltungen/symposium-2013>



Mia Freymond Morisod

Mia Freymond Morisod, PT, a travaillé pendant 5 ans dans le Département des Neurosciences Cliniques au CHUV (neuroéducation précoce). Elle a suivi divers formations postgrades, notamment le concept Bobath et la thérapie manuelle selon Maitland. Actuellement, elle exerce comme physiothérapeute et praticienne formatrice au sein du Département de l'Appareil Locomoteur. Son intérêt pour l'Ostéogénèse Imparfaita relève du fait que son frère est atteint par cette maladie, elle a pu donc vivre au quotidien les lacunes d'une prise en charge médico-thérapeutique au long cours.