

# Que deviennent à l'âge adulte les patients atteints d'osteogenese imparfaite ?

PAULINE JOLY MONRIGAL<sup>1</sup>, GEORGES FINIDORI<sup>2</sup>

1. Service d'Orthopédie pédiatrique - CHU Montpellier
2. Service d'Orthopédie Pédiatrique Hôpital Necker Paris

« L'homme sait ce qu'il fait mais il ne sait pas ce que fait ce qu'il fait ». Discours aux chirurgiens, 1938, Paul Valéry

Il est difficile de connaître à lointain terme ce que deviennent les patients atteints d'ostéogénèse imparfaite (O.I.) à l'âge adulte mais il est important d'essayer de l'appréhender, non seulement pour essayer d'évaluer la validité de ce que nous avons fait pour mieux nous guider dans nos actions thérapeutiques à venir mais encore pour améliorer les soins aux adultes.

La difficulté d'évaluation est liée à plusieurs facteurs : l'ostéogénèse imparfaite est une maladie très polymorphe de gravité très variable (1), les prises en charge sont très inégales dans leur qualité et, peut-être surtout, le comportement des patients face à la maladie est très différent entre ceux qui assument et qui gèrent leur affection et ceux qui la subissent passivement ce qui modifie beaucoup le devenir. Enfin, la gravité de l'affection peut être très variable avec le temps, de nombreux événements, en particulier les fractures et les immobilisations, peuvent à tout moment être source d'une auto aggravation de la maladie avec une régression de l'autonomie, sans compter que les patients O.I. vieillissent et qu'à leurs difficultés s'ajoutent celles liées au temps qui passe...

**Pour essayer d'évaluer les conditions des adultes O.I. nous avons eu recours à deux approches :**

La première, faute de ne pouvoir être analytique, a été synthétique et tente d'évaluer leur autonomie, leur capacité fonctionnelle, leur situation sociale, affective, familiale et professionnelle. Nous avons d'abord pour cela exploité nos propres dossiers.

A l'hôpital Necker Enfants-Malades à Paris, nous avons pris en charge les patients O.I. avec un important recrutement initié par l'activité de Pierre Maroteaux. Plus de cinq cents patients ont été traités, la plupart sont devenus adultes, nous avons des contacts permanents avec environ cent cinquante d'entre eux que ce soit nos anciens patients, les parents des enfants que nous soignons et tous ceux que nous suivons dans les Consultation de Transition que nous faisons régulièrement depuis deux décennies à l'hôpital Cochin. Certains sont âgés de soixante-dix ans et quelques-uns sont actuellement décédés.

Notre implication avec les Associations de Patients, en particulier l'Association de l'Ostéogénèse Imparfait

(A.O.I.) en France et l'Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta (AsITOI) en Italie, qui sont actives depuis plus de quarante ans, nous permet aussi de suivre de nombreux adultes O.I. et d'avoir une appréciation de leur situation.

Pour cette étude, nous avons en particulier contacté Madame Benedicte Alliot, Présidente de l'A.O.I. et nous avons pu collecter un certain nombre d'informations sur les membres de l'Association (416 personnes adultes à ce jour) qui sont concordantes avec les appréciations faites dans notre pratique.

La deuxième approche plus technique est liée à l'étude des dossiers (plus d'une centaine) de patients pris en charge par le Docteur Eugénie Koumakis à l'Hôpital Cochin, nous permettant d'évaluer la qualité et le devenir des traitements et des chirurgies pratiqués dans l'enfance et de mettre aussi en évidence toutes les malfaçons des interventions chez l'enfant et chez l'adulte O.I.

**Évaluation de la situation des patients adultes O.I.**

**On peut sans craindre de se tromper estimer que globalement les adultes O.I. vont beaucoup mieux que ceux des générations antérieures :**

L'intégration sociale est meilleure, les manifestations d'ostracisme et de rejet dont ils pouvaient être victimes sont moindres et socialement l'acceptation du handicap est bien meilleure. Les patients accèdent dans leur grand nombre à une vie sociale satisfaisante. Il a été évoqué que les sujets O.I. sont particulièrement performants sur le plan intellectuel, ce n'est bien sûr pas vrai mais le handicap moteur les incite souvent à surmonter leurs difficultés en investissant dans les études (2) et dans leurs formations disposant de temps que les valides consacrent à des activités physiques qui leur sont interdites.

Beaucoup de femmes et d'hommes atteints d'O.I. sont très bien insérés, ont de bonnes professions dans tous les domaines (avocat, professeur, ingénieurs, responsables commerciaux...). Ils sont aussi nombreux à être des créatifs, des artistes, des musiciens. Si certains ont des réussites moindres, cela est lié à leurs capacités intellectuelles et à leurs plus grandes difficultés dans la gestion de leur maladie.

## QUE DEVIENNENT A L'AGE ADULTE LES PATIENTS ATTEINTS D'OSTEOGENESE IMPARFAITE ?

Les femmes réussissent en général mieux que les hommes (nous n'avons pas de commentaire à faire sur ceci...). En particulier dans le domaine affectif, les hommes sont plus souvent seuls alors que les femmes sont plus fréquemment en couple.

Les grossesses sont possibles dans les formes de gravité mineure et intermédiaire, au prix d'un accouchement par césarienne plus fréquent (3). Dans les formes sévères, la restriction des fonctions respiratoires est le principal obstacle à une gestation. Tout projet de maternité et la surveillance de la grossesse potentiellement à risque doivent bénéficier d'une prise en charge dans un service d'obstétrique ayant une expertise en particulier pour les personnes de petite taille. L'allaitement est contre indiqué (4).

Globalement, il est difficile d'évaluer précisément les capacités de verticalisation et de marche. La majorité des patients concernés par des O.I. modérées est capable de marcher, certains avec l'aide d'une canne ou de deux. Dans des formes plus sévères multi-opérées y compris du rachis, une évaluation faite dans une étude du service de Necker a montré qu'un quart des patients était non marchants et non verticalisables, un quart non marchants mais verticalisables avec assistance, capable de transferts et d'assurer une autonomie quotidienne et un quart capable de se déplacer chez eux mais avec l'aide de cannes ou d'un déambulateur. Un quart seulement était dans la possibilité de marcher hors de leur domicile avec l'aide d'une ou deux cannes. Seul un tout petit nombre était autonome sans aide hors du domicile.

Le gain de taille obtenu par les traitements a été tout à fait remarquable (plus de dix à vingt centimètres) et peut être en particulier bien évalué dans les formes familiales (figure 1).



**Figure 1**  
*Les patients O.I. traités précocement, régulièrement, avec une prise en charge pluridisciplinaire, au moins pour les formes de gravité modérée et intermédiaire, ont majoritairement une évolution favorable. Ils sont autonomes, sans menace pour leurs fonctions vitales mais cette situation reste toujours menacée par un accident intercurrent et par les conséquences de leur vieillissement majorées par leur maladie systémique.*

Nous avons été frappés par le fait que certains, malgré des formes compliquées sévères de la maladie, avaient des résultats fonctionnels et des réussites

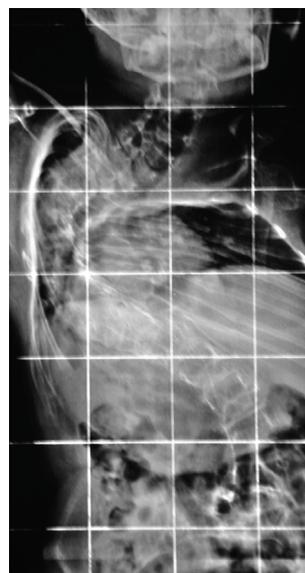
personnelles difficilement explicables autrement que par leur pugnacité, leur résilience et leur capacité à gérer leur maladie.

-

Reste, que beaucoup de patients à l'âge adulte sont dans des conditions difficiles, les facteurs en sont multiples :

D'abord, bien sûr, la sévérité de certaines formes d'O.I. conditionne pour beaucoup le pronostic fonctionnel voire vital (5). Les types III, les formes récessives dont l'évolution est progressivement plus délétère, les formes complexes comme le syndrome de Bruck qui associe des déformations rachidiennes sévères avec un risque neurologique, des rétractions articulaires proches d'une arthrogyrose sont de traitement difficile et le pronostic à l'âge adulte est bien plus réservé. Les sujets atteints du type V avec calcs hypertrophiques sont souvent douloureux parfois avec des formes évolutives, les anti-inflammatoires non stéroïdiens habituellement utilisés ne sont pas toujours efficaces.

Le facteur le plus pénalisant menaçant pronostic fonctionnel voir vital est lié aux atteintes rachidiennes (figure 2).



**Figure 2**  
*Les cypho-scolioses sont très fréquentes dans les formes sévères d'O.I., elles s'aggravent rapidement et restent évolutives à l'âge adulte, elles constituent alors la principale menace fonctionnelle et vitale.*

Les cypho-scolioses sont très fréquentes, surtout dans les formes sévères (6). Elles ont pour caractéristique de continuer d'évoluer à l'âge adulte et elles menacent sévèrement le pronostic fonctionnel et vital. Jadis les patients décédaient vers la quarantaine dans les formes sévères par insuffisance respiratoire. Les déformations du rachis deviennent très rigides avec le temps, ne sont pas traitées ou ne sont pas vraiment

## QUE DEVIENNENT A L'AGE ADULTE LES PATIENTS ATTEINTS D'OSTEOGENESE IMPARFAITE ?

possibles à traiter chez l'adulte et menacent le pronostic vital. En tout cas, tous ceux qui sont décédés dans notre expérience l'ont été principalement à cause de leurs atteintes rachidiennes essentiellement par insuffisance respiratoire. Il est donc très important de traiter chirurgicalement dès l'enfance les cyphoscolioses.

Très majoritairement les patients O.I. opérés de leur rachis dans l'enfance ont une situation fonctionnelle satisfaisante sans évolution vers une insuffisance respiratoire et en tout cas aucun patient opéré du rachis dans des formes sévères n'est décédé suite à une défaillance respiratoire (figure 3).



*Figure 3*  
Les déformations du rachis ne peuvent être efficacement traitées que précocement dans l'enfance par des arthrodeses vertébrales postérieures protégeant leurs fonctions respiratoires.

L'autre élément péjoratif est celui de la prise en charge médico-chirurgicale qui est très variable et dépend de multiples facteurs. D'abord un facteur « géographique », beaucoup de nos patients sont issus de l'immigration et sont arrivés en France tardivement avec des situations beaucoup plus précaires. Mais ce facteur n'est pas le seul, beaucoup d'autochtones n'ont pas été bien soignés dans l'enfance et le restent à l'âge adulte. L'O.I. est une maladie rare et ils n'ont pas trouvé d'équipe spécialisée et/ou ont renoncé à se déplacer et à être pris en charge.

Même actuellement, une des principales difficultés des patients adultes, concerne la possibilité d'être

soigné localement et en particulier les interventions en urgence sont souvent mal faites.

Depuis cinq décennies, la prise en charge des enfants s'est progressivement organisée et améliorée, celle des adultes a fait globalement moins de progrès. Les ortho-pédiatres ont pris conscience des spécificités de la fragilité osseuse. Ce n'est pas le cas - sauf à quelques exceptions - de nos collègues orthopédistes « adultes » qui continuent d'utiliser les techniques opératoires classiques qui ne sont pas adaptées aux sujets fragiles.

Les ostéosynthèses aberrantes infligées aux adultes sont malheureusement encore très fréquentes :

Il faut éviter les montages segmentaires qui aboutissent à des récurrences des fractures (figure 4), les synthèses mixtes associant clou et plaque qui finissent par casser à la partie distale de la plaque (figure 5) et les ostéotomies transversales sur les tibias (figure 6) qui se compliquent souvent de pseudarthrose. Il est plutôt recommandé de faire des ostéotomies planes obliques.



*Figure 4*  
Toute synthèse segmentaire par plaque ou par clou sera invariablement défaillante. La protection osseuse doit pour être efficace être étendue d'une épiphyse à l'autre.



*Figure 5*  
Les montages mixtes associant plaque et enclouage centro-médullaire sont défaillants au fil du temps (images à gauche). Ils restent souvent nécessaires pour la correction des coxa vara, on peut attendre leur rupture en avertissant les patients ou en fin de croissance procéder à l'ablation de la plaque laisser le clou et protéger le col avec une ou deux

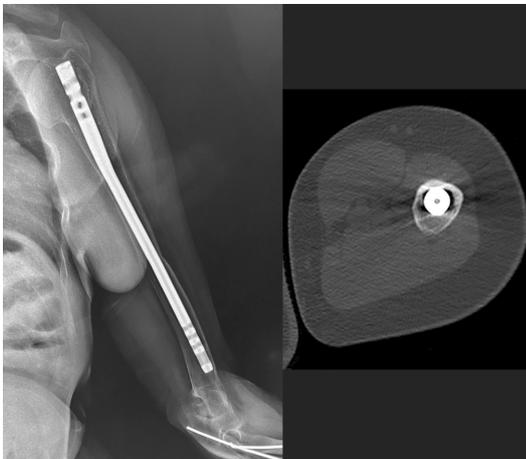
## QUE DEVIENNENT A L'AGE ADULTE LES PATIENTS ATTEINTS D'OSTEOGENESE IMPARFAITE ?

broches en In /out/In associées ici à une allogreffe (image à droite).



**Figure 6**  
Les ostéotomies transversales consolident mal en particulier au tibia après une ostéosynthèse centromédullaire qui ne bloque pas les rotations. Dans le cas de ce patient un traitement surdosé en bisphosphonates induisant un os hyperdense a aggravé le défaut de consolidation (figure à gauche). Traitement d'une pseudarthrose tibiale identique par décortication et allogreffe ; il vaut mieux fixer les allogreffes en compression par cerclage pour avoir une incorporation plus rapide (figures au centre). Au tibia en diaphysaire ; il vaut mieux faire des ostéotomies planes obliques, synthésées par cerclages qui sont stables et consolident très bien (figures à droite).

Il est contre indiqué de recourir à des clous centromédullaires volumineux (7) (figure 7), difficiles à mettre en place qui provoquent souvent des fracas osseux lors des tentatives d'alésage et favoriser les embrochages légers et élastiques en protégeant les segments osseux globalement d'une épiphyse à l'autre (figure 8) en respectant les axes mécaniques dans les plans frontal, sagittal et transversal.



**Figure 7**  
Clou huméral volumineux occupant tout le canal médullaire entraînant une importante résorption osseuse et une grande fragilité, cette patiente souffre de micro-fractures à répétition.



**Figure 8**  
Synthèse par embrochage assurant une protection globale d'une épiphyse à l'autre. L'élasticité des broches conserve au fémur des contraintes mécaniques évitant la survenue d'une résorption osseuse secondaire. De plus dans cet exemple la synthèse a été renforcée par un apport d'allogreffes assurant une solidité initiale lors de l'intervention mais aussi une protection à long terme par l'augmentation du capital osseux.

Il est important de laisser le col du fémur en valgus et de bien respecter l'alignement articulaire du genou d'autant plus que les patients sont souvent hyperlaxes. Chez l'adulte, on peut utiliser les techniques In/Out/In. Les synthèses peuvent être renforcées par l'utilisation d'allogreffes qui de plus augmentent le capital osseux (8) (figures 6 et 9).



**Figure 9**  
La technique In/Out/In et l'utilisation des allogreffes offrent de multiples possibilités pour résoudre en particulier les situations complexes post traumatiques chez l'adulte. Les situations similaires à cet exemple sont assez fréquentes

## QUE DEVIENNENT A L'AGE ADULTE LES PATIENTS ATTEINTS D'OSTEOGENESE IMPARFAITE ?

chez l'adulte, la solution classique consistant à refaire l'enclouage doit être évitée, il vaut mieux détordre le clou ou si ce n'est pas possible le remplacer par des petites broches et ne pas chercher à aléser le canal (5 mm) et assurer la synthèse en associant un embrochage In/Out/In et une allogreffe.

Les atteintes de la hanche restent un challenge thérapeutique.

L'incurvation fémorale proximale et la constitution de coxa vara est un problème majeur. Les fractures du col fémoral sont fréquentes (9) et les pseudarthroses après fracture sont habituelles. Les ostéosynthèses sont généralement mal faites avec trop de matériel et en laissant un col trop long souvent dystrophique. Il faut chez l'enfant prévenir ces coxa vara et réaliser des enclouages en maintenant le col en fort valgus(7). Il peut être aussi utile chez l'enfant de réaliser, dans des formes sévères, des épiphysiodèses par vissage pour éviter d'avoir un col trop long.

En cas de fracture, il peut être très utile de faire non seulement des ostéotomies de valgisation mais aussi de réduire le porte-à-faux cervical en médialisant la diaphyse sous le col (7) (figure10).



Figure 10

Fracture du col fémoral long et en varus sur hanche mobile, consolidation par simple valgisation et médialisation de la diaphyse sous le col (Figures à gauche). Schéma et exemple d'une synthèse associant valgisation et médialisation (Figures à droite).

Un des problèmes majeurs qui n'est pour l'instant pas résolu est celui des déformations pelviennes. Outre la dysmorphie et la perte de taille, ces déformations comportent des protrusions acétabulaires avec des limitations de mobilité. Les fractures du col fémoral sur des hanches protruses et raides sont fréquentes (9). Il est illusoire de traiter ces fractures chirurgicalement sous des hanches enraidies (figure11).



Figure 11

Toute tentative de synthèse pour des fractures du col sur hanches protruses et enraidies se soldent par des échecs. De plus le matériel utilisé dans ce cas est trop volumineux non adapté et source de résorption osseuse.

L'évolution vers une pseudarthrose est inéluctable et il vaut mieux faire un traitement fonctionnel, les pseudarthroses sous des hanches raides donnent des résultats acceptables (figure 12).



Figure 12

Pseudarthrose bilatérale des cols fémoraux. Cette patiente marche avec deux cannes anglaises. Majoritairement ces pseudarthroses donnent des résultats fonctionnels acceptables versus des hanches enraidies en attitude vicieuse et douloureuse. De plus la protrusion acétabulaire n'est plus évolutive et peut même régresser.

Les déformations pelviennes peuvent avoir aussi des conséquences sévères chez certains patients heureusement peu fréquentes avec des compressions vaginales et/ou rectales (10). Nous avons des patientes qui ne peuvent pas avoir de rapports sexuels par sténose vaginale et même un cas où la compression pelvienne majorée par la déformation sacro lombaire a entraîné une compression avec la constitution d'une fistule recto-vaginale.

Les rétractions des coxofémorales protruses peuvent être importantes, le plus souvent en flexion et en adduction et très pénalisantes. Dans ces situations il peut être licite de réaliser chirurgicalement une pseudarthrose du col fémoral nécessitant une longue phase de rééducation post opératoire sous couvert d'une analgésie prolongée. On peut ainsi réduire les attitudes vicieuses, gagner en mobilité, limiter voire réduire la protrusion acétabulaire mais au prix d'une instabilité pouvant gêner l'appui lors des transferts.

L'hyperlaxité ligamentaire est habituelle (11), source d'instabilité articulaire en particulier aux genoux. Il faut tenir compte de ce facteur en particulier lors des interventions en corrigeant au mieux les déviations axiales des membres inférieurs. Les pieds plats valgus sont fréquents pouvant nécessiter un traitement chirurgical.

Enfin, la fragilité tendineuse en particulier aux mains peut être source d'une gêne fonctionnelle voire de rupture de tendon spontanée.

Les atteintes articulaires en particulier aux hanches aux genoux et aux chevilles sont fréquentes d'autant plus que les sujets sont âgés. Les épiphyses sont fragiles, déformées, ostéoporotiques ce qui est source d'arthrose. Outre le traitement rhumatologique des

## QUE DEVIENNENT A L'AGE ADULTE LES PATIENTS ATTEINTS D'OSTEOGENESE IMPARFAITE ?

remplacements prothétiques sont possibles dans les formes modérées.

L'O.I. est une affection douloureuse que ce soit des douleurs chroniques rachidiennes liées à l'ostéoporose, à l'amyotrophie et/ou aiguës suite aux traumatismes et aux fractures. Ces douleurs contribuent beaucoup à l'inconfort quotidien et à la perte d'autonomie. Un sentiment de fatigabilité importante est souvent rapporté par les patients (12). La prise en charge médicale et chirurgicale doit essayer d'en réduire l'importance et le retentissement.

### Recommandations pour la prise en charge des patients O.I. adultes

Il est important d'assurer une prise en charge pluridisciplinaire pour les soins nécessaires dans le cadre d'un Centre de référence ou de Compétence. Il faut s'efforcer d'établir en plus des connexions avec des médecins et des chirurgiens localement afin de répondre aux besoins quotidiens et rester en contact en particulier dans les situations d'urgence.

Globalement, les patients qui bénéficient d'une prise en charge adaptée dans le cadre de consultations pluridisciplinaires vont beaucoup mieux. Une surveillance biologique de leur métabolisme osseux et de leur ostéopénie par tomodensitométrie est nécessaire (13).

L'atteinte rachidienne chez l'adulte est le principal facteur menaçant la pronostic fonctionnel et vital. L'efficacité de la prise en charge des cypho-scolioses sévères reste limitée. Les déformations continuent souvent de progresser devenant irréductibles et sont habituellement jugées comme inopérables mais cela doit être remis en cause.

L'important actuellement est d'opérer tôt les patients pédiatriques et de réaliser des arthrodèses précoces, dès que le rachis déformé ne grandit plus sans attendre la fin de la maturation osseuse et en bénéficiant des possibilités de réduction chez le sujet jeune, en particulier par la traction par halo crânien en préopératoire (figure 3) (14).



*Figure 3*  
Les déformations du rachis ne peuvent être efficacement traitées que précocement dans l'enfance par des arthrodèses vertébrales postérieures protégeant leurs fonctions respiratoires.

Il ne faut pas oublier la surveillance neurologique et la recherche d'une impression basilaire doit être systématique chez l'adulte O.I. (13), en particulier avant toute intervention chirurgicale (figure 13).



*Figure 13*

Les protrusions basilaires doivent être dépistées systématiquement et en particulier avant toute anesthésie. Certaines sont évolutives et peuvent menacer le névraxe comme dans ce cas où la protrusion associée à une malformation de Chiari a induit une compression avec la constitution d'une syringomyélie. Une décompression avec craniectomie, une laminectomie de C1 et une arthrodèse Occipito C4 ont été réalisés.

Chez l'adulte, une priorité en particulier dans toutes les formes sévères concerne les fonctions respiratoires qui doivent être évaluées (épreuves fonctionnelles respiratoires, polysomnographie et IRM de la charnière crano rachidienne) et bénéficier des traitements nécessaires de kinésithérapie et d'assistance respiratoire (CPAP). Enfin, il ne faut pas oublier l'importance des vaccinations (grippe, covid et pneumocoque).

Une surveillance cardiologique doit être assurée régulièrement, les valvulopathies ne sont pas exceptionnelles chez ces patients porteurs d'anomalies du collagène de type I, elles sont d'un traitement difficile à cause de la fragilité tissulaire et elles peuvent menacer le pronostic vital.

Les soins dentaires (dentinogénèse imparfaite) ainsi que la prise en charge ORL pour les atteintes de l'audition sont nécessaires.

On peut rappeler l'importance d'un régime alimentaire équilibré. Les apports calciques doivent être suffisants, une supplémentation en vitamine D est indispensable. Certaines médications chez l'adulte peuvent être utiles mais elles nécessitent un avis spécialisé, les biphosphonates ne doivent pas être administrés hors protocole. Pendant toute une période, à l'apparition de ces médicaments, les patients ont reçu des doses excessives sans effet bénéfique et on a vu des ostéogénèses imparfaites se transformer en ostéopétrose avec des retards de consolidation et des pseudarthroses (figure 6).

## QUE DEVIENNENT A L'AGE ADULTE LES PATIENTS ATTEINTS D'OSTEOGENESE IMPARFAITE ?



*Figure 6*  
*Les ostéotomies transversales consolident mal en particulier au tibia après une ostéosynthèse centromédullaire qui ne bloque pas les rotations. Dans le cas de ce patient un traitement surdosé en bisphosphonates induisant un os hyperdense a aggravé le défaut de consolidation (figure à gauche). Traitement d'une pseudarthrose tibiale identique par décortication et allogreffe ; il vaut mieux fixer les allogreffes en compression par cerclage pour avoir une incorporation plus rapide (figures au centre). Au tibia en diaphysaire ; il vaut mieux faire des ostéotomies planes obliques, synthésées par cerclages qui sont stables et consolident très bien (figures à droite).*

Un facteur très péjoratif est celui de la surcharge pondérale. L'hypo-mobilité, en est bien sûr une des causes, on peut comprendre aussi que les frustrations ressenties puissent trouver parfois une compensation dans les plaisirs de l'oralité. Mais il n'en demeure pas moins que tous les patients en surcharge pondérale vont plutôt très mal avec une perte d'autonomie et une fragilité qui s'aggrave beaucoup (15), cette situation menace non seulement leur pronostic fonctionnel mais aussi à terme, vital.

Certes, l'acquisition d'une marche autonome est importante mais c'est un but qui ne peut pas être le plus souvent atteint en tout cas dans les formes sévères et qui n'est pas forcément souhaitable. L'important est l'autonomie au quotidien avec des transferts efficaces, l'absence de douleurs et la capacité de pouvoir vivre et s'insérer dans la société ce que l'on peut parfaitement faire même avec une motricité réduite en fauteuil roulant. On peut considérer que cet objectif a pu être atteint pour la plupart des patients même dans des formes sévères, en tout cas s'ils ont été correctement pris en charge.

Il est très important de faire comprendre aux patients que la motricité et la verticalisation sont très importantes, elles doivent être une préoccupation quotidienne. L'immobilité est un facteur d'aggravation de la fragilité mais aussi des douleurs, de l'amyotrophie et elle majore les difficultés liées à l'hyperlaxité ligamentaire souvent importante chez ces patients. Il

faut bouger ne pas rester assis la plupart du temps, favoriser la verticalisation même si elle nécessite une assistance.

On doit bien sûr recommander la rééducation, la balnéothérapie mais en pratique ce qu'il nous a apparu le plus efficace est l'auto rééducation quotidienne que peuvent faire les patients. Nous avons été étonnés des résultats fonctionnels tout à fait remarquables de certains adultes O.I. alors qu'ils ont des formes sévères et multi-opérées. Nous nous sommes aperçus en les interrogeant qu'ils s'astreignent à entretenir une mobilité avec une auto rééducation pluri hebdomadaire, parfois avec l'aide d'un coach sportif. Ces patients ont aussi des pratiques sportives adaptées. Nous avons réalisé avec quelques-uns des vidéos afin qu'elles puissent servir d'exemple et motiver les personnes concernées. (cf. liens YouTube en fin d'article)

Les aspects psychologiques personnels, familiaux et émotionnels sont extrêmement importants et peuvent totalement transformer dans un sens ou dans l'autre le pronostic global de l'affection. Certains patients sont combattifs, capables d'assumer leur maladie, d'avoir une hygiène de vie, de se maintenir en très bonne condition physique et intellectuelle et peuvent d'acquérir une bonne qualité de vie. D'autres vont au contraire être dans des situations de défaillance morale et fonctionnelle.

Les causes en sont multiples, une principale qui nous concerne est la succession de traitements inadaptés, d'échecs thérapeutiques, de la non prise en charge de la douleur. Les patients vont perdre confiance, s'éloigner des soignants et se replier sur eux-mêmes sans soins. Probablement qu'un nombre non négligeable de sujets O.I. sont dans cette situation, non répertoriés dans nos bases de données et/ou perdus de vue.

### Conclusions

Les approches empathiques et psychologiques sont importantes. Le but des soignants n'est pas de rechercher une autonomie physique maximale mais de favoriser au maximum l'autonomie et les capacités intellectuelles de ces patients qui, quelques soient leurs capacités de motricité, doivent accéder une vie digne de ce nom.

### Nous remercions pour leur aide dans la rédaction de cet article :

Madame Bénédicte ALLIOT, Présidente de l'Association Française de l'Ostéogenèse Imparfait.

Madame le Docteur Eugénie KOUMAKIS, Centre de Référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles Hôpital Cochin Paris.

# QUE DEVIENNENT A L'AGE ADULTE LES PATIENTS ATTEINTS D'OSTEOGENESE IMPARFAITE ?

## BIBLIOGRAPHIE

1. Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. *The Lancet*. avr 2004;363(9418):1377-85.
2. Tsimicalis A, Denis-Larocque G, Michalovic A, Lepage C, Williams K, Yao TR, et al. The psychosocial experience of individuals living with osteogenesis imperfecta: a mixed-methods systematic review. *Qual Life Res*. août 2016;25(8):1877-96.
3. Rao R, Cuthbertson D, Nagamani SCS, Sutton VR, Lee BH, Krischer J, et al. Pregnancy in women with osteogenesis imperfecta: pregnancy characteristics, maternal, and neonatal outcomes. *Am J Obstet Gynecol MFM*. juill 2021;3(4):100362.
4. Koumakis E, Cormier-Daire V, Dellal A, Debernardi M, Cortet B, Debiais F, et al. Osteogenesis Imperfecta: characterization of fractures during pregnancy and post-partum. *Orphanet J Rare Dis*. déc 2022;17(1):22.
5. Van Dijk FS, Sillence DO. Osteogenesis imperfecta: Clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. *Am J Med Genet A*. juin 2014;164(6):1470-81.
6. LoMauro A, Fraschini P, Pochintesta S, Romei M, D'Angelo MG, Aliverti A. Ribcage deformity and the altered breathing pattern in children with osteogenesis imperfecta. *Pediatr Pulmonol*. juill 2018;53(7):964-72.
7. Finidori G. Ostéogénèse imparfaite. Indications thérapeutiques chez l'enfant. In: Conférences d'enseignement, 1988.
8. Gaume M, El Yahiaoui S, De Tienda M, Baujat G, Cormier-Daire V, Dumaine V, et al. Bone allografting: an original method for biological osteosynthesis and bone reinforcement in children with osteogenesis imperfecta. *Int Orthop*. juill 2023;47(7):1863-9.
9. Trehan SK, Morakis E, Raggio CL, Twomey KD, Green DW. Acetabular Protrusion and Proximal Femur Fractures in Patients With Osteogenesis Imperfecta. *J Pediatr Orthop*. sept 2015;35(6):645-9.
10. Stockwell E, Wallace M. Obstructive Constipation in Two Patients With Severe Osteogenesis Imperfecta and Acetabular Protrusion. *JAAOS Glob Res Rev [Internet]*. janv 2022 [cité 11 janv 2025];6(1). Disponible sur: <https://journals.lww.com/10.5435/JAAOSGlobal-D-21-00194>
11. Hald JD, Langdahl B, Folkestad L, Wekre LL, Johnson R, Nagamani SCS, et al. Osteogenesis Imperfecta: Skeletal and Non-skeletal Challenges in Adulthood. *Calcif Tissue Int*. 5 juin 2024;115(6):863-72.
12. Shepherd WS, Wiese AD, Cho HE, Rork WC, Baig MU, Kostick KM, et al. Psychosocial Outcomes of Pain and Pain Management in Adults with Osteogenesis Imperfecta: A Qualitative Study. *J Clin Psychol Med Settings*. sept 2024;31(3):614-27.
13. Lafage-Proust MH, Courtois I. The management of osteogenesis imperfecta in adults: state of the art. *Joint Bone Spine*. oct 2019;86(5):589-93.
14. Topouchian V, Finidori G, Glorion C, Padovani JP, Pouliquen JC. Résultats des arthrodèses vertébrales postérieures dans les scolioses secondaires à une ostéogénèse imparfaite. *Rev Chir Orthopédique Réparatrice Appar Mot*. oct 2004;90(6):525-32.
15. Chagas CEA, Roque JP, Santarosa Emo Peters B, Lazaretti-Castro M, Martini LA. Do patients with osteogenesis imperfecta need individualized nutritional support? *Nutrition*. févr 2012;28(2):138-42.

Vidéos Ostéogénèse Imparfaite Rééducation et Motricité

Liens youtube:

Version en Français

[https://youtube.com/playlist?list=PLousUUyze\\_Zyho\\_B9tnfyupc67mAyeVeS](https://youtube.com/playlist?list=PLousUUyze_Zyho_B9tnfyupc67mAyeVeS)

Version en Anglais [https://drive.google.com/drive/folders/1WgtnGl8Jkwc1BfiU6soVmnQhK5R23C8V?usp=drive\\_link](https://drive.google.com/drive/folders/1WgtnGl8Jkwc1BfiU6soVmnQhK5R23C8V?usp=drive_link)