

# OiINFO

Frühlingstagung - Réunion de printemps  
6.-7. Juni 2015

*Medikamentöse Behandlung der Oi*  
*Traitement médicamenteux de l'OI*

Schweizerische Vereinigung  
Osteogenesis imperfecta  
Association Suisse  
Osteogenesis imperfecta

**Oi**  
SVOI ASOI



## Inhalt

Evaluation des Frakturrisikos: Wie kann und soll das Frakturrisiko bei einer Osteogenesis Imperfecta beurteilt werden?	Seite	2 - 4
Therapeutische Ansätze in den verschiedenen Lebensphasen: Gibt es neue Wege?	Seite	5 - 11
Kinder-Workshop	Seite	11
Erwachsenen-Workshop	Seite	12 - 13
Lea und Leon - Der Weg in die Selbständigkeit	Seite	14

## Contenu

L'évaluation du risque fracturaire: comment évaluer le risque fracturaire dans une situation d'ostéogénèse imparfaite?	page	2 - 4
Approches thérapeutiques durant les différentes phases de la vie: quelles nouvelles voies?	page	5 - 11
Atelier enfants	page	11
Atelier adultes	page	12 - 13
Lea et Leon - Le chemin vers l'indépendance	page	14

## Evaluation des Frakturrisikos: Wie kann und soll das Frakturrisiko bei einer Osteogenesis Imperfecta beurteilt werden?

Für die Gesundheit von Knochen und ihre mechanische Widerstandsfähigkeit müssen vier hauptsächliche Faktoren berücksichtigt werden:

- Die Knochendichte
- Die Architektur des Knochens
- Die Mineralzusammensetzung des Knochens
- Der Knochenumbau

### Was bedeutet das Frakturrisiko?

Mit der Evaluation des Frakturrisikos möchte man mit einer gewissen Sicherheit und Reproduzierbarkeit das Risiko, eine Fraktur nach leichter mechanischer Einwirkung zu erleiden, erfassen und ausdrücken.

Bevor wir Stellenwerte der Knochendichte, der Knochenarchitektur und des Knochenminerals sowie den Knochenumbau betrachten, soll auch erwähnt sein, dass es gewisse Schadstoffe gibt, die die Knochenwiderstandsfähigkeit schwächen, wie etwa das Rauchen oder übermäßigen Alkoholkonsum.

Einer der Faktoren um das Frakturrisiko frühzeitig zu erfassen ist die Messung der Knochen mineralgehaltswerte (sog. Knochendichte). Wenn die Knochenmineralgehaltswerte vermindert sind, ist das Frakturrisiko erhöht. Dieser Zusammenhang wurde in vielen Studien nachgewiesen. Man definiert heute drei Schwellenwerte für die Knochenmineralgehaltswerte:

- T-Score > -1
- T-Score -1 bis -2.5
- T-Score ≤ -2.5

Je niedriger der T-Score ist, umso höher ist das Frakturrisiko.

Wenn wir vom Knochenmineral sprechen, beinhaltet das das Calcium, das Phosphat und das Vitamin D, welches zusammen mit den Mineralien die Substanz des entstehenden Knochens konsolidiert. Das Vitamin D wird vor allem unter dem Einfluss der Sonne in der Haut gebildet, das Calcium und das Phosphat werden über die Nahrung zugeführt. Bei zu geringer Zufuhr in der Nahrung sind auf ärztlichen Rat hin Supplemente angezeigt.

## L'évaluation du risque fracturaire: comment évaluer le risque fracturaire dans une situation d'ostéogénèse imparfaite?

Pour avoir un os en bonne santé et une bonne résistance mécanique, il faut prendre en compte quatre grands domaines :

- La densité osseuse
- L'architecture osseuse
- Le minéral osseux
- Le remodelage osseux

### De quoi parle-t-on quand on parle de risque fracturaire ?

Il s'agit de prédire de façon fiable et reproductible le risque d'avoir une fracture de fragilité, c'est-à-dire une fracture qui intervient sur un mécanisme de faible intensité.

Avant de rentrer dans le détail de la densité osseuse, de l'architecture osseuse, du minéral osseux et du remodelage osseux, nous rappelons que certains toxiques fragilisent l'os, comme la cigarette et la consommation accrue d'alcool.

Un des facteurs de dépistage de la fragilité osseuse est l'évaluation de la densité osseuse. Si celle-ci est abaissée, le risque fracturaire est augmenté. Ceci a bien été prouvé par de multiples études autour de la densitométrie osseuse qui mesure un contenu minéral osseux. Si ce contenu minéral osseux est abaissé, le risque fracturaire est augmenté. On définit trois seuils de fragilité osseuse :

- Un T-Score supérieur à -1
- Un T-Score entre -2.5 et -1
- Un T-Score inférieur à -2.5.

Plus le T-Score est bas, plus il existe un risque fracturaire augmenté.

Lorsque l'on parle de minéral osseux, il ne faut pas oublier le calcium, le phosphore et la vitamine D qui vont permettre à un os en fabrication de se consolider. La vitamine D est surtout synthétisée sous l'effet du soleil, le calcium et le phosphore sont surtout apportés par l'alimentation. Si besoin, des suppléments à l'alimentation peuvent être prescrits par le médecin.

Lorsque l'on parle de résistance mécanique à la fracture et de risque fracturaire, on parle de remodelage osseux. Une unité de remodelage osseux comporte plusieurs zones :

Spricht man von mechanischer Widerstandsfähigkeit gegenüber einer Fraktur und dem Frakturrisiko, spricht man auch vom Knochenumbau, welcher das ganze Leben über stattfindet. Eine Knochenumbauereinheit beinhaltet mehrere Zonen:

- Zonen des Knochenabbaus
- Zonen der Knochenneubildung
- Zonen mit Zellen im Ruhezustand.

In einem ersten Schritt erneuert sich der Knochen, indem alter, verbrauchter oder geschädigter Knochen abgebaut wird; dieser wird dann durch neuen Knochen ersetzt, welcher anschliessend mineralisieren muss. Besteht ein Übermass an Knochenabbau oder ein Mangel an Knochenneubildung, führt dies zu einer vermehrten Knochenbrüchigkeit.

Die mechanische Widerstandsfähigkeit gegenüber einer Fraktur und das Frakturrisiko können durch eine Evaluation der Knochenarchitektur erfasst werden. Die Knochenarchitektur kann primär mit einer Knochenbiopsie beurteilt werden. Um diese eingreifende Untersuchungsmethode zu umgehen, wurden auch Techniken der Bildgebung entwickelt. Diese bildgebenden Methoden sind nicht in der Routine erhältlich, weil sie sehr teuer und auch mit einer gewissen Strahlenbelastung behaftet sind. Kürzlich wurde aber ein Textur-Parameter des Knochens entwickelt, der sogenannte „trabecular bone score“ (TBS). Diese Computersoftware berechnet die Knochentextur, welche von der Knochenarchitektur abhängig ist, aus den Bildern, die man bei der Durchführung einer Knochendichtemessung erhält. Je höher der TBS ist, desto besser ist die Textur bzw. Architektur des Knochens und desto kleiner ist das Frakturrisiko. Je tiefer der TBS ist, desto mehr ist die Textur bzw. Architektur des Knochens geschädigt und das Frakturrisiko erhöht.

Um das Gesamtfrakturrisiko zu evaluieren, wurden verschiedene Berechnungsmodelle entwickelt, wie z. B. das Modell FRAX (WHO fracture risk assessment tool, im Internet auffindbar), welches u.a. folgende Risikofaktoren erfasst: Alkohol, Tabakkonsum, bestimmte Medikamente, die zu einem erhöhten Frakturrisiko führen wie das Cortison/Prednison, Gewicht und Grösse des Patienten und die Knochenmineralgehaltswerte. Der FRAX wird dann noch mit dem TBS

- Des zones de résorption osseuse,
- Des zones de fabrication osseuse,
- Des zones de cellules quiescentes dans l'os.

D'abord l'os se renouvelle par une phase de résorption osseuse, puis un os nouveau se fabrique qui est ensuite minéralisé. S'il existe un excès de résorption ou un défaut de fabrication de l'os, il existe une fragilité osseuse augmentée.

Enfin, la résistance mécanique à la fracture et le risque fracturaire peuvent être évalués par l'architecture osseuse. La meilleure architecture osseuse est évaluée d'abord à l'aide de biopsie osseuse. Pour éviter un geste invasif, des techniques d'imagerie ont été développées. Elles sont difficilement utilisables en routine clinique car coûteuses et irradiantes. Récemment, une nouvelle évaluation de la texture osseuse est proposée par le calcul du Trabécular Bone-Score. Ce logiciel calcule la texture osseuse à partir des images obtenues par la densitométrie osseuse. Plus le TBS est bon, meilleure la texture osseuse est, moins élevé est le risque fracturaire.

Plus le TBS est bas, moins bonne est la texture osseuse, plus le risque fracturaire est élevé.

Afin d'évaluer le risque fracturaire dans sa globalité, certains modèles sont proposés, comme le modèle FRAX accessible sur internet, qui renseigne les questions liées aux habitudes de vie du patient, notamment le tabac et l'alcool, à certains médicaments qui induisent une fragilité osseuse comme la cortisone, au poids du patient et à sa quantité et qualité osseuses en ajustant par le TBS. En Suisse, on propose le calcul du FRAX pour évaluer le risque fracturaire.

Dans l'Ostéogénèse Imparfaite, la quantité d'os, la qualité d'os, le minéral et le remodelage osseux peuvent être atteints et responsables de la fragilité osseuse. Ceci en lien avec le type d'Ostéogénèse, selon la mutation génétique.

Souffrir d'Ostéogénèse Imparfaite permet le remboursement d'une densitométrie osseuse afin de mieux évaluer le risque fracturaire. On peut aussi calculer le FRAX en tenant compte de la maladie OI. Le FRAX est par contre fiable seulement pour des patients entre 40 et 90 ans. Selon le résultat du FRAX on peut

präzisiert. In der Schweiz wird empfohlen, für die Evaluation des Frakturrisikos den FRAX zu benutzen.

Bei der Osteogenesis imperfecta sind die Menge und die Qualität des Knochens, sein Mineralgehalt und unter Umständen auch der Knochenumbau gestört; dies führt dann zu einer erhöhten Knochenbrüchigkeit. Das Ausmass der Knochenbrüchigkeit bei der Osteogenesis imperfecta ist abhängig vom Typ, welcher durch die genetische Veränderung (Mutation) bestimmt wird.

Die Osteogenesis imperfecta stellt auch ein Kriterium dar, bei welchem die Knochendichtemessung für die Krankenkasse eine Pflichtleistung ist. Man kann auch bei einer Osteogenesis imperfecta mittels des FRAX bis zu einem bestimmten Grad das Frakturrisiko evaluieren. Es gilt dabei aber zu beachten, dass der FRAX lediglich für Personen im Alter von 40 bis 90 Jahren verfügbar ist. Je nach Resultat des FRAX, d. h. je nachdem, wie hoch das Frakturrisiko ist, wird auch die Entscheidung getroffen eine intensivere medikamentöse Behandlung vorzunehmen.

#### *Schlussfolgerung:*

Eine bessere Kenntnis der Faktoren, die die Knochengesundheit beeinflussen, und der Untersuchungsmethoden, welche für die Frakturrisikoevaluation zur Verfügung stehen, erlaubt auch eine bessere Früherkennung der Personen mit einem erhöhten Frakturrisiko.

Eine bessere Kenntnis der unterschiedlichen Komponenten der Widerstandsfähigkeit des Knochens und ihres Zusammenhangs mit der genetischen Veränderung in der Osteogenesis imperfecta erlaubt auch, die Knochenbrüchigkeit bei Patienten mit einer OI besser zu verstehen und anschliessend eine gezieltere Behandlung vorzunehmen.

(Béregère Aubry-Rozier)

proposer la mise en place d'un traitement spécifique si on estime que le risque de fracture est élevé.

#### *En conclusion*

Mieux connaître les facteurs influençant la santé osseuse et les méthodes d'investigation qui permettent de les évaluer, permet de mieux dépister les patients à risque de fracture.

Mieux connaître le lien entre les différents composants de la solidité osseuse et la génétique dans l'Ostéogénèse Imparfaite permet de mieux comprendre la fragilité osseuse chez les patients avec OI et de proposer ensuite un traitement adapté.

(Béregère Aubry-Rozier)



## Therapeutische Ansätze in den verschiedenen Lebensphasen: Gibt es neue Wege?

Es gibt verschiedene Medikamente, die heute zur Verfügung stehen, um das Frakturrisiko bei postmenopausalen Frauen und bei Männern mit Osteoporose zu reduzieren; dazu gehören die Bisphosphonate, in den letzten Jahren der RANKL-Antikörper (Denosumab) und das Parathormon-Fragment (Teriparatid). Diese Medikamente vermindern entweder den Verlust an Knochenmasse oder führen zu einer Zunahme der Knochenmasse und vermindern damit das Frakturrisiko.

Diese Medikamente beeinflussen den Knochenumbau, der zeitlebens stattfindet; die Knochenabbauhemmer (Bisphosphonate, Denosumab) führen durch eine Hemmung der Aktivität der Knochenabbauzellen (Osteoklasten-Aktivität) zu einer Abnahme des Knochenabbaus. Diese Abnahme des Knochenabbaus ist dann gefolgt auch von einer Abnahme des Knochenaufbaus, diese findet aber mit Verzögerung statt, so dass man initial eine „positive Knochenbilanz“ hat und sich damit der Knochen innen wieder „auffüllt“. Gleichzeitig bleibt der Knochen dann länger liegen, er kann weniger schnell abgebaut werden und dies führt dazu, dass die Knochen besser mineralisieren. Beides führt zur Frakturrisikoreduktion. Bei Knochenabbauhemmenden Medikamenten wird also das Knochenbälkchen nicht dicker, sondern es ist weniger „durchlöchert“ und besser mineralisiert, was seine Widerstandsfähigkeit erhöht.

Die einzige Möglichkeit heutzutage Knochen-substanz zu vermehren, d. h. zu bewirken, dass die Knochenbälkchen dicker werden, ist die Behandlung mit Teriparatid (Forsteo). Das Teriparatid führt zu einer Steigerung des Knochenumbaus mit einer positiven Bilanz, so dass mehr neuer Knochen gebildet wird, das Knochenbälkchen wird dicker. Dies geschieht vor allem in den ersten 12 – 24 Monaten. Nach Absetzen des Teriparatids nimmt der gesteigerte Knochenumbau wieder ab, er normalisiert sich wieder auf ein Niveau wie vor der Behandlung, und dies führt auch dazu, dass ein Teil des neu gebildeten Knochens wieder verloren geht, so dass man heute im Anschluss an die Teriparatid-Behandlung eine knochenabbauhemmende Behandlung (z. B. Bisphosphonate) einsetzt, um den Knochen-

## Approches thérapeutiques durant les différentes phases de la vie: quelles nouvelles voies?

Nous disposons aujourd’hui de différents médicaments permettant de réduire le risque de fracture chez les femmes ménopausées et les hommes souffrant d’ostéoporose. Parmi ces médicaments, citons les bisphosphonates ainsi que, depuis quelques années, l’anticorps anti-RANKL (denosumab) et l’hormone parathyroïdienne (tériparatide). Ces médicaments agissent soit en réduisant la perte de la masse osseuse, soit en augmentant la masse osseuse, ce qui dans les deux cas réduit le risque de fracture.

Ces médicaments agissent sur le remodelage osseux qui se produit tout au long de la vie. Les inhibiteurs de la résorption osseuse (bisphosphonates, denosumab) – en inhibant l’activité des cellules de la résorption osseuse (activité ostéoclastique) – entraînent une diminution de la résorption osseuse. Cette diminution de la résorption osseuse est ensuite suivie par un recul de la régénération osseuse, même si celui-ci intervient avec un temps de retard, de sorte que le bilan osseux initial est «positif» et que l’os se «remplit» intérieurement et que la masse osseuse dure plus longtemps: elle est résorbée moins rapidement ce qui a pour corollaire que l’os minéralise mieux. Ces deux effets réduisent le risque de fracture. En ce qui concerne les médicaments freinant la résorption osseuse, les trabécules osseuses ne s’épaississent donc pas, mais les «trous» dans les os diminuent et ces derniers sont mieux minéralisés, ce qui augmente leur résistance.

Actuellement, la seule façon d’augmenter la substance osseuse, et donc d’épaissir les travées, est le traitement au tériparatide (Forsteo). Le tériparatide entraîne une augmentation du métabolisme osseux avec un bilan positif. Il se forme donc davantage de nouvelle substance osseuse, la travée s’épaissit. Un processus qui a essentiellement lieu durant les 12 à 24 premiers mois. Après l’arrêt du tériparatide, le renouvellement osseux accru diminue à nouveau, il se normalise au niveau précédant le traitement ce qui a pour conséquence qu’une partie de l’os nouvellement formé est perdue. Par conséquent, aujourd’hui, pour faire suite au traitement au tériparatide, on opte pour un

umbau rasch zu normalisieren und ruhig zu halten, so dass der neu gebildete Knochen richtig mineralisieren kann und damit auch die Widerstandsfähigkeit verbessert wird. Bei der OI sind aber die Mechanismen, die zu einer Schwächung des Knochens und damit zu Frakturen führen, anders als bei der Frau in der Menopause oder bei Männern mit einer Osteoporose. Es liegt ja ein Kollagen-Defekt vor, und auch wenn man die oben erwähnten Medikamente einsetzt, passiert an und für sich das Gleiche wie bei anderen Formen der Osteoporose, das Kollagen bleibt aber defekt und damit ist die Abnahme des Frakturrisikos geringer als bei den anderen Formen der Osteoporose.

### Bisphosphonatbehandlung bei OI

Seit vielen Jahren werden verschiedene Bisphosphonat-Präparate eingesetzt, entweder in Tablettenform oder als Injektionen oder Kurzinfusionen. Die Untersuchungen der letzten Jahre haben dazu geführt, dass in der Regel heute als erste Wahl das Zoledronat als Kurzinfusion eingesetzt wird. Auswertungen der verschiedenen Studien (so genannte Metaanalysen) haben gezeigt, dass die Bisphosphonatbehandlung bei OI zu einer Zunahme der Knochendichte und Abnahme der Frakturrate führt. Die Abnahme der Frakturrate ist besser belegt bei Kindern als bei Erwachsenen, da mehr Studien bei Kindern publiziert wurden.

Neben den direkten Auswirkungen auf den Knochen hat die Bisphosphonatbehandlung aber auch weitere positive Effekte, welche in der Tabelle (s. S. 7) zusammengefasst sind.

### Bisphosphonatbehandlung bei Kindern

Auch bei Kindern führt eine Bisphosphonatbehandlung zu einer Zunahme der Knochendichte und Abnahme des Frakturrisikos, gleichzeitig verbessert sich auch die Wirbelform, da die Kinder noch im Wachstum sind; es wurde vor allem auch über weniger Knochenschmerzen, eine bessere Mobilität und bessere Muskelkraft berichtet.

### Wann soll eine Bisphosphonatbehandlung eingesetzt werden und wie lange

In der Regel wird bei Kindern bei Vorliegen von Wirbelfrakturen und/oder häufigen Frakturen des peripheren Skelettes (2 oder mehr Frakturen pro Jahr) eine Bisphosphonatbehandlung begonnen (siehe Tabelle).

traitement freinant la résorption osseuse (p. ex. les bisphosphonates) afin de normaliser rapidement le remodelage osseux de sorte que l'os nouvellement formé puisse se minéraliser correctement et devienne donc plus résistant.

Toutefois, dans l'ostéogénèse imparfaite, les mécanismes qui conduisent à un affaiblissement de l'os – et donc à des fractures – différent de ceux observés chez les femmes ménopausées ou les hommes souffrant d'ostéoporose. Comme nous sommes alors en présence d'un défaut du collagène, le recours aux médicaments mentionnés ci-dessus entraîne certes les mêmes effets que pour les autres formes de l'ostéoporose, toutefois le collagène reste défectueux et donc la diminution du risque de fracture est moindre que pour les autres formes de l'ostéoporose.

### Traitement aux bisphosphonates dans l'ostéogénèse imparfaite

On recourt depuis de nombreuses années à différents produits de bisphosphonates sous forme de comprimés, d'injections ou de perfusions courtes. Suite aux études menées ces dernières années, on a aujourd'hui tendance à préférer en premier recours le zoledronate en perfusion courte. Les méta-analyses des diverses études ont montré que dans l'OI, le traitement aux bisphosphonates entraîne une augmentation de la densité osseuse et une diminution du taux de fracture. La baisse du taux de fracture est mieux documentée chez les enfants que chez les adultes, mais le nombre d'études sur les enfants est aussi plus important. En plus des répercussions directes sur les os, le traitement aux bisphosphonates a aussi d'autres effets positifs (résumés dans le tableau).

### Traitement aux bisphosphonates chez les enfants

Chez les enfants, le traitement aux bisphosphonates entraîne lui aussi une augmentation de la densité osseuse et une diminution du risque de fractures. En outre, comme les enfants sont encore en croissance, on observe une amélioration de la forme des vertèbres. Il a également été rapporté une diminution des douleurs osseuses, une meilleure mobilité et une force musculaire accrue.

## Tabelle: Bisphosphonat-Behandlung

### Positive Effekte:

- Weniger Schmerzen
- Besseres Allgemeinbefinden
- Weniger Frakturen
- Bessere Muskelkraft
- Bessere Mobilität
- Knochendichte ↑
- Wirbelform verbessert
- Kortikalisdicke ↑ - Trabekelzahl ↑  
(Trabekeldicke aber nicht)

### Nebenwirkungen:

- Akut-Phasen Reaktion
- Verzögerung der Heilung nach Osteotomie

### Bei wem ?

#### Kinder und Adoleszente

- Deformationen (Röhrenknochen)
- Wirbelfrakturen
- Häufige Frakturen des peripheren Skeletts

#### Erwachsene

- Wirbelfrakturen oder mehrere periphere Frakturen
- Deutlich verminderte Knochendichte (?)
- Zusätzlich gleiche Kriterien wie bei Frauen nach der Menopause oder Männern älter als 50-60 Jahre

### Wie lange ?

- 3-5 Jahre ? länger ?

## Tableau: Traitement aux bisphosphonates

### Effets positifs:

- Moins de douleurs
- Meilleur bien-être général
- Moins de fractures
- Force musculaire accrue
- Meilleure mobilité
- Densité osseuse ↑
- Amélioration de la forme des vertèbres
- Épaisseur corticale ↑ - nombre de trabécules ↑ (mais non leur épaisseur)

### Effets secondaires:

- Réaction de phase aiguë
- Retard de la guérison suite à une ostéotomie

### Dans quels cas?

#### Enfants et adolescents

- Déformations (os longs)
- Fractures vertébrales
- Fractures fréquentes du squelette périphérique

#### Adultes

- Fractures vertébrales ou plusieurs fractures périphériques
- Réduction significative de la DMO (?)
- En outre, mêmes critères que pour les femmes ménopausées ou les hommes plus âgés que 50 à 60 ans

### Durée?

- 3 à 5 ans? davantage?

Entscheidend ist in jedem Fall der Schweregrad der OI.

Bei den Erwachsenen gilt eigentlich das gleiche Prinzip, wenn Wirbelfrakturen oder mehrere periphere Frakturen aufgetreten sind. Eine Indikation ist allenfalls, wenn die Knochendichte sehr stark vermindert ist, und zusätzlich gelten natürlich die gleichen Kriterien für eine Behandlung wie bei Frauen in den Wechseljahren und bei Männern über 50 – 60 Jahren.

Die Therapiedauer ist bei der OI weniger gut charakterisiert als bei anderen Formen der Osteoporose. In der Regel werden die anderen Formen der Osteoporose während 3 – 5 Jahren mit einem Bisphosphonat behandelt, bei schweren Formen sogar länger. Der Grund, weshalb man nicht unbedingt eine Dauer-

## Quand recourir aux bisphosphonates et pour quelle durée

Généralement, chez les enfants, on opte pour un traitement aux bisphosphonates lors de fractures vertébrales, de fractures fréquentes du squelette périphérique (deux fractures par an ou davantage), voir tableau. Dans tous les cas, c'est la gravité de l'OI qui est déterminante.

Le même principe s'applique chez les adultes lors de fractures vertébrales ou de fractures périphériques fréquentes. Une indication peut être une forte réduction de la densité osseuse et, bien sûr, les mêmes critères de traitement que pour les femmes ménopausées et les hommes de plus de 50 à 60 ans.

La durée du traitement est moins bien



therapie durchführt, ist, dass die Bisphosphonate, die sich ja an den Knochen binden und dort über viele Jahre verweilen, auch nach Absetzen der Behandlung eine Nachwirkung haben. So hat zum Beispiel eine dreijährige Zoledronat-Behandlung noch eine weitere Wirkung für mindestens die nächsten 3 Jahre. Ein weiterer Grund, dass man heute allenfalls eine Behandlungspause durchführt und dann den Verlauf beobachtet und erst bei einer Verschlechterung der Situation einen erneuten Behandlungszyklus startet, ist, dass man gesehen hat, dass bei Langzeitbehandlungen so genannte atypische Frakturen (Oberschenkelknochen) auftreten und gleichzeitig auch ein gewisses Risiko für eine Osteonekrose des Kieferknochens bei grösseren Zahninterventionen, die den Knochen betreffen. Bei der OI wie auch bei den anderen Formen der Osteoporose muss der behandelnde Arzt zusammen mit dem Betroffenen im Einzelfall entscheiden, wie lange die Behandlung durchgeführt werden soll.

Da die Kinder sich im Wachstum befinden und damit der gesamte Knochenumbau deutlich höher ist als bei Erwachsenen, kann man die Therapiedauer nicht einfach in Analogie zu den Erwachsenen festlegen. In Anbetracht der Tatsache, dass die Knochenstoffwechselaktivität bei wachsenden Kindern deutlich höher ist als bei Erwachsenen, wird häufig auch eine höhere Dosis eingesetzt; so wird z. B. beim Erwachsenen in der Regel 5 mg Zoledronat als Infusion einmal im Jahr eingesetzt und bei Kindern in der Regel zweimal 5 mg im Jahr. Die Bisphosphonate werden in der Regel nicht

caractérisée pour l'OI que pour les autres formes de l'ostéoporose. En règle générale, on préconise 3 à 5 ans de traitement aux bisphosphonates pour les autres formes de l'ostéoporose, la durée pouvant être plus longue dans les cas sérieux. La raison pour laquelle on ne recourt pas forcément à un traitement de longue durée, c'est que les bisphosphonates – qui se fixent sur l'os et y restent durant de nombreuses années – poursuivent leurs effets même lorsque le traitement est terminé. Ainsi, un traitement au zolédronate durant trois ans a des effets pendant au moins encore une fois trois ans. Une autre raison pour éventuellement interrompre le traitement pour observer l'évolution du patient et ne recommencer un nouveau cycle de traitement qu'en cas de détérioration de la situation est qu'il a été observé que lors de traitements à long terme, il apparaît des fractures atypiques (du fémur) et qu'il y a un risque d'ostéonécrose de la mâchoire lors d'interventions dentaires majeures affectant l'os. Dans l'OI, comme pour les autres formes d'ostéoporose, le médecin traitant doit déterminer d'entente avec le patient la durée du traitement.

Les enfants étant encore en croissance, leur métabolisme osseux est significativement supérieur que chez l'adulte, la durée du traitement chez l'enfant ne peut donc pas être déterminée par simple analogie des cas adultes. C'est pour cela que l'on recourt souvent à un dosage plus élevé: ainsi chez l'adulte, on administre généralement 5 mg de zolédronate en perfusion une fois par an, alors qu'on donnera plutôt deux fois 5 mg par an



kontinuierlich, d. h. täglich, sondern zyklisch verabreicht. Im Wachstum ist deshalb der nach der Gabe des Bisphosphonats neu gebildete Knochen nicht oder nur wenig durch das Bisphosphonat beeinflusst; dies ist auch im Röntgenbild sichtbar, indem man Verdichtungslinien sieht (Abbildung). Es gibt neuerdings Hinweise, dass der neu gebildete Knochen zwischen dem Bisphosphonat-exponierten Knochen etwas weniger widerstandsfähig ist und es damit bei zu langen Intervallen oder nach Absetzen der Bisphosphonatbehandlung in diesem Bereich vermehrt zu Frakturen kommen könnte. Dies hat dazu geführt, dass man neuerdings bei Kindern keine längere Therapiepause vornimmt, sondern die Behandlung weiterführt, aber bei gutem Ansprechen auf die Behandlung die Dosis des Bisphosphonats reduziert. Es ist zum heutigen Zeitpunkt nicht ganz klar, wie lange man dies so weiterführen soll, es scheint aber Sinn zu machen es weiterzuführen, bis die Epiphysenfugen (Wachstumsfugen) geschlossen sind, d. h. das Längenwachstum abgeschlossen ist. Es stellt sich auch immer wieder die Frage, ob die Frakturheilung unter der Bisphosphonatbehandlung verzögert oder gestört wird. Bei Erwachsenen ist dies in der Regel nicht der Fall. Es gibt aber Untersuchungen, die zeigen, dass bei Kindern nach der chirurgischen Versorgung einer Fraktur die Abheilung der Fraktur verzögert sein kann, und man hat z. B. nachweisen können, dass mit einer Therapiepause von mindestens 4 Monaten nach dem chirurgischen Eingriff die Verzögerung der

chez l'enfant.

Les bisphosphonates ne sont généralement pas administrés de façon continue, à savoir quotidiennement, mais de manière cyclique. Durant la croissance, l'os nouvellement formé après l'administration de bisphosphonates n'est pas, ou que peu, influencé par les bisphosphonates, comme on peut d'ailleurs l'observer sur les lignes de densification visibles sur les radiographies (illustration). De nouvelles données semblent indiquer que l'os nouvellement formé entre les os exposés aux bisphosphonates est légèrement moins résistant et donc, qu'en cas d'intervalles prolongés ou en cas d'arrêt du traitement aux bisphosphonates, une augmentation des fractures pourrait intervenir sur cette zone. Par conséquent, chez les enfants, on renonce depuis peu à de longues interruptions du traitement, préférant poursuivre le traitement tout en réduisant le dosage si la thérapie donne des résultats satisfaisants. Actuellement, il n'est pas clair combien de temps le traitement doit être poursuivi, cependant il semble faire sens de le prolonger jusqu'à ce que l'ossification complète du cartilage de conjugaison soit terminée, à savoir jusqu'à la fin de la croissance linéaire.

Une question se pose régulièrement: le traitement aux bisphosphonates ralentit-il, voire perturbe-t-il la guérison de la fracture? Ce n'est généralement pas le cas chez les adultes. Cependant, certaines études montrent que chez les enfants, la guérison de la fracture suite à sa réduction chirurgicale peut

*Röntgenbild des Vorderarms und der Handwurzel mit Verdichtungen des Knochens als Folge von Bisphosphonat-Infusionen*

*Radiographie de l'avant-bras et du poigné montrant des lignes de densification due aux perfusions de bisphosphonate*



Im Wachstum neu gebildeter Knochen ohne Bisphosphonattherapie  
Os nouvellement formé sans traitement bisphosphonate

Areale von „dichtere“ Knochen nach jeder Bisphosphonatgabe  
Bande d'os plus dense après chaque cycle de bisphosphonate

(F.Rauch et al. J Clin Endocrinol Metab. 2006;91:511)

Abheilung vermindert werden kann.

### Neue Therapieansätze

Ein neues Therapieprinzip, das Denosumab, ist nun seit mehreren Jahren zugelassen zur Behandlung der Osteoporose bei der Frau in der Menopause und auch bei Männern mit Osteoporose. Das Denosumab hat einen ganz anderen Wirkungsmechanismus als die Bisphosphonate, indem es einen Antikörper gegen den sogenannten RANKL darstellt. Der RANKL wird unter anderem von den Knochenaufbauzellen (Osteoblasten) gebildet; er stimuliert dann die Differenzierung und Aktivität der Knochenabbauzellen (Osteoklasten). Im Gegensatz dazu werden ja die Bisphosphonate an den Knochen gebunden, der Osteoklast nimmt dann beim Knochenabbau das Bisphosphonat auf und geht dadurch zugrunde. Bei der Behandlung mit Denosumab und damit Abfangen des RANKL gehen die Osteoklasten nicht zugrunde, sondern es werden weniger Osteoklasten gebildet und die vorhandenen Osteoklasten werden weniger stimuliert den Knochen abzubauen, was zu einer deutlichen Abnahme des Knochenabbaus führt. Die Bisphosphonate haben, wie weiter oben erwähnt, eine Nachwirkung auch nach Absetzen der Behandlung, beim Absetzen der Behandlung mit Denosumab lässt die Bremsung des Knochenabbaus aber relativ rasch nach, so dass man keine residuelle Wirkung hat. Es gibt nun erste Untersuchungen bei einigen OI-Patienten mit Behandlung durch Denosumab, und weitere Studien sind im Gange. Die ersten Studien beim OI-Typ VI, bei welchem der RANKL eine Rolle spielt, zeigt, dass dieser Typ gut auf diese Behandlung anspricht. Im Gegensatz dazu gilt, dass dieser OI-Typ weniger gut auf eine Bisphosphonatbehandlung anspricht als die anderen Typen. Es gibt aber auch neuere Daten, die zeigen, dass das Denosumab auch bei den anderen Typen der OI wirksam scheint. Es sind aber noch weitere Studien notwendig, um den

être retardée. Il a été prouvé qu'une pause thérapeutique d'au moins quatre mois suite à l'intervention chirurgicale est à même de réduire le retard de guérison.

### Nouvelles approches thérapeutiques

Un nouveau principe thérapeutique – le dénosumab – est maintenant autorisé depuis plusieurs années pour le traitement de l'ostéoporose chez les femmes ménopausées et les hommes avec ostéoporose. Le dénosumab présente un mécanisme d'action complètement différent des bisphosphonates puisqu'il agit comme anticorps antagonisant le RANKL. Le RANKL est notamment formé par les ostéoblastes (les cellules qui forment l'os) et il stimule la différenciation et l'activité des ostéoclastes (les cellules que résorbe l'os). En revanche, les bisphosphonates se fixent sur l'os et, lors de la résorption osseuse, les ostéoclastes absorbent les bisphosphonates et dépérissent. Lors du traitement au dénosumab – et donc avec l'interception du RANKL – les ostéoclastes ne dépérissent pas, mais la production d'ostéoclastes est ralentie et les ostéoclastes existants sont moins stimulés à résorber l'os, ce qui entraîne une diminution significative de la résorption osseuse. Comme mentionné ci-dessus, les bisphosphonates ont un effet ultérieur même après l'arrêt du traitement. Cependant, après la fin du traitement au dénosumab, la réduction de la résorption osseuse décline relativement vite de sorte que l'on n'observe aucun effet résiduel.

Il existe aujourd'hui de premières études sur quelques patients atteints d'OI traités au dénosumab, et d'autres études sont en cours. Les premières études pour l'OI de type VI, dans lequel le RANKL joue un rôle, montrent que ce type répond bien à ce traitement. En revanche, ce type d'OI répond moins bien au traitement aux bisphosphonates que les autres types d'OI. Toutefois, des données plus récentes montrent que le dénosumab semble égale-



Einsatz des Denosumabs bei der OI zu evaluieren.

*Nicht vergessen:* Wichtig bei der medikamentösen Behandlung der Osteoporose im Allgemeinen und auch bei der OI ist, dass auf eine genügende Versorgung mit Calcium und Vitamin D3 geachtet wird.

(Marius Kraenzlin)

---

## Kinder-Workshop

Zur Sprache kamen u.a. folgende Themen/ Problemkreise:

Zähne-Ziehen/Eingriffe am Kiefer bei Bisphosphonat-Behandlung: Bis anhin sind keine Kieferosteonekrosen bei Kindern aufgetreten. Es empfiehlt sich aber doch, die Bisphosphonat-Behandlung ca. 2 Monate vor einem Eingriff, der auch den Kieferknochen betrifft (z.B. Zahn ziehen), zu unterbrechen und sie erst nach vollständiger Abheilung fortzusetzen.

In der Regel ist bei Kindern mit OI, welche mit Bisphosphonaten behandelt werden, die Zahnentwicklung nicht gestört. Es gibt aber Untersuchungen, die zeigen, dass bei langjähriger Bisphosphonatbehandlung der Zahndurchbruch verzögert werden kann, in Abhängigkeit von der Dosis und der Dauer der Bisphosphonatbehandlung, im Durchschnitt kann dies bis 1.5 Jahre betragen. Ein Problem kann auch sein, dass die ersten Zähne nicht ausfallen und damit der Zahndurchbruch der zweiten Zähne gestört werden kann und man damit eventuell zur Korrektur dieses Problems die ersten Zähne oder einen Teil davon ziehen muss. Es ist damit wichtig, dass man bei solchen Problemen auch auf zahnärztliche Erfahrungen mit den Zahnproblemen bei Osteogenesis imperfecta zurückgreifen kann. Es soll auch in absehbarer Zeit eine neue Liste der Zahnärzte, die mit OI Erfahrung haben, auf der Website der SVOI aufgeschaltet werden.

ment efficace pour d'autres types d'OI. D'autres études seront encore nécessaires afin d'évaluer le recours au denosumab pour le traitement de l'OI.

*Important:* Lors de tout traitement médicamenteux de l'ostéoporose en général, et donc aussi de l'OI, il est essentiel de veiller à un apport suffisant en calcium et en vitamine D3.

(Marius Kraenzlin)

---

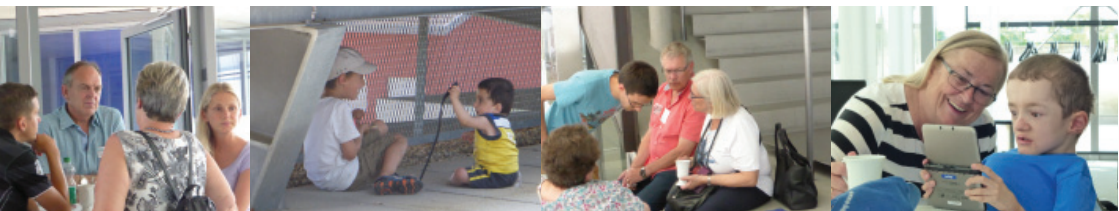
## Atelier enfants

Les sujets et problèmes abordés:

L'extraction de dents ou les interventions à la mâchoire lors de traitement aux bisphosphonates ne sont guère problématiques chez les enfants. Aucun cas d'ostéonécrose de la mâchoire n'est connu chez les enfants. Cependant, il est néanmoins recommandé d'interrompre le traitement aux bisphosphonates environ deux mois avant l'intervention et de ne le reprendre qu'après guérison complète.

En règle générale le développement et l'éruption des dents ne sont pas affectés par le traitement aux bisphosphonates. Mais il y a des études qui montrent que l'éruption des dents définitives est retardé en moyenne jusqu'à une année et demie, dépendant de la dose et durée du traitement. Cela peut engendrer que les dents de lait ne tombent pas et ceci peut gêner l'éruption des dents définitives, ce qui peut nécessiter une extraction d'une partie des dents de lait. Il est donc important que l'on puisse recourir à des dentistes expérimentés dans le domaine de l'OI. Dans un avenir proche une nouvelle liste des dentistes qui ont de l'expérience avec l'OI sera disponible sur le site web de ASOI.

Remplacement du clou médullaire: Après l'intervention, il vaut mieux attendre 4 mois avant d'administrer des bisphosphonates (plus l'enfant est âgé, plus on attendra).



Marknagel-Ersatz oder Osteomie: Nach dem Eingriff sollte man 4 Monate mit Bisphosphat-Gabe warten (je älter das Kind, desto länger).

Mit einer Ganzkörpervibrationstherapie (Galileo-Gerät) kann die motorische Funktion, die Muskelkraft und auch der Knochen verbessert werden. Ideal ist Anwendung 3x täglich; das ist eine gute Begründung für das Gesuch an die IV, den Erwerb eines eigenen Geräts finanziell zu unterstützen. Sinnvoll/erstrebenswert wäre ein Standard-Gesuchsbrief mit wissenschaftlichen Referenzen und guter Begründung; bei erster Ablehnung durch IV unbedingt nachstossen!

(Mark Steiger)

## Erwachsenen-Workshop

An die 20 erwachsene OI nahmen am Workshop mit Dr. Popp (Uni Bern) teil, der für Dr. Meier (Basel) kurzfristig einsprang. Nach den interessanten Referaten vom Vormittag von Dr. Aubry vom CHUV Lausanne und Prof. Dr. Marius Kraenzlin, unserem langjährigen Berater, stand die Thematik ganz unter der Frage: Bisphosphonate und Denosumab im Erwachsenenalter ja oder nein, wenn ja wann damit beginnen, wann spürt man die Notwendigkeit? Alle am Workshop Anwesenden wurden damit in der Kindheit noch nicht behandelt. Die Erfahrung zeigt, dass das Frakturrisiko bei Abgabe dieser Medikamente nach dem 40. Altersjahr verringert werden kann. Ab diesem Alter besteht ein Missverhältnis zwischen Knochenaufbau und -abbau, da besonders bei OI der Abbau schneller voranschreiten kann.

Es bestehen bei den Anwesenden gewisse Ängste vor einer langjährigen Therapie, da die meisten bisher wenig bis gar keine Medikamente einnehmen mussten. Dr. Popp konnte diese Vorbehalte entkräften, da der Beginn vom Ergebnis der Knochendichtemessung abhängt und es je nach Resultat im Verlaufe der Therapie ein- bis mehrjährige Unterbrüche geben kann. Bei der grossen Auswahl von Produkten dürften auch Nebenwirkungen eher selten sein. Der richtige Zeitpunkt des Therapiebeginns ist bei den Frauen die Menopause je nach Ergebnis der Knochendichtemessung. Anwesende Patientinnen,

Avec un traitement aux vibrations corps entier (appareil Galileo) la fonction motrice, la force musculaire et la densité minérale osseuse peuvent s'améliorer. S'exercer trois fois par jour est idéal. C'est d'ailleurs un argument de poids pour demander à l'AI de financer l'acquisition d'un propre appareil. Il serait souhaitable de rédiger une lettre type pour la demande en fournissant des références scientifiques et en se basant sur une justification solide. Si l'AI refuse, ne pas hésiter à réitérer la demande!

(Mark Steiger)

## Atelier adultes

Près de vingt adultes atteints d'OI ont participé à l'atelier animé par le Dr Popp (Uni Berne) qui a remplacé au pied levé le Dr Meier (Bâle). Après une matinée dévolue aux exposés captivants présentés par le Dr Aubry du CHUV Lausanne et du professeur Marius Kraenzlin, notre consultant de longue date, la discussion a entièrement tourné autour de la question: bisphosphonates et denosumab à l'âge adulte, oui ou non? Si oui, quand commencer le traitement, quand sent-on le besoin? Aucune des personnes présentes à l'atelier n'a été traitée aux bisphosphonates et au denosumab durant l'enfance. L'expérience montre que, passé 40 ans, l'administration de ce médicament permet de réduire le risque de fracture. Dès cet âge, un décalage apparaît entre la formation osseuse et la résorption osseuse. En particulier, les cas d'OI peuvent montrer une résorption plus rapide.

Parmi les personnes présentes, certaines appréhendent un traitement de longue durée, la plupart d'entre elles n'ayant que rarement – voire jamais – pris de médicament. Le Dr Popp a pu réfuter ces réserves, car le commencement du traitement dépend de la mesure de densitométrie osseuse et la thérapie, en fonction des résultats, peut être interrompue pour une durée d'une à plusieurs années. Au vu du vaste choix de médicaments disponibles, les effets secondaires devraient être rares. Pour les femmes, le bon moment pour débiter le traitement est la ménopause, en fonction des résultats de la densitométrie osseuse. Les patientes présentes qui avaient déjà eu une expérience avec les bisphosphonates et le

die bereits Erfahrungen mit Bisphosphonaten und Denosumab haben, verspürten nach der Menopause vermehrt Knochenschmerzen und einen schleichenden Kräfteabbau; dank der Therapie stellte sich Besserung ein. Kurz wurde auch noch die Wirksamkeit von Calciumpräparaten und Magnesium gestreift. Nach Ansicht von Dr. Popp und auch Prof. Kraenzlin bauen sich diese Medikamente schnell ab und dürften nur ergänzend wirken.

(Hanne Müller)

Der Stellenwert der Densitometrie bei OI nach der Menopause wurde diskutiert: Wie verhält sich der Verlust an Knochenmasse (Entwicklung einer Osteoporose) zur verminderten Knochenqualität durch die OI? Masse und Qualität sind nicht unabhängig; die Frakturhäufigkeit nimmt auch bei OI postmenopausal zu.

Präventiver Einsatz von Bisphosphonaten und/oder Denosumab erweist sich aber als schwierig und ist jedenfalls nur zeitlich begrenzt angezeigt, da das Risiko seltener, aber schwerwiegender unerwünschter Arzneimittelwirkungen wie Osteonekrosen des Kiefers oder spontaner Femurschaftfrakturen dann zunimmt, v.a. bei Therapiedauer von über 4 Jahren. Bevor eine Denosumab-Therapie unterbrochen wird, ist oft dennoch Bisphosphonat nötig, da sonst erheblicher Knochendichte-Verlust droht (ausgedrückt in BMD = Bone Mineral Density).

Eine gute Indikation zur Therapie ist bei Fraktur(en) gegeben, weniger nur wegen BMD-Verlust oder weil, man sich besser fühlt' (was allerdings einzelne berichten).

Wichtig ist ausreichende Versorgung mit Kalzium (am besten nur über Ernährung, da die positive Wirkung bei Supplementen kaum belegt ist und ev. sogar das Myokardinfarkt-Risiko erhöht wird) und mit Vitamin D, wobei der Nachweis eines Nutzens meist nur bei älteren Menschen erbracht ist.

Stellenwert einer genetischen Abklärung ist heute noch nicht Therapie-relevant, ist aber bei OI-PatientInnen im gebärfähigen Alter hilfreich - auch im Hinblick auf Familienplanung.

(Albrecht Popp)

denosumab ont senti, après la ménopause, davantage de douleurs osseuses et une lente dégradation des forces. Le traitement a permis une amélioration de ces deux symptômes. L'efficacité des suppléments de calcium et de magnésium a également été abordée. Selon le Dr Popp et le professeur Kraenzlin, ces médicaments se dégradent rapidement et leur efficacité n'est probablement que complémentaire.

(Hanne Müller)

Le rôle de la densitométrie après la ménopause lors d'OI a lui aussi été abordé: quelle est l'interaction entre la perte de la masse osseuse (développement de l'ostéoporose) et la qualité diminuée de l'os en raison d'OI? La masse et la qualité ne sont pas indépendantes: en cas d'OI, le taux de fracture augmente également après la ménopause.

Reste que l'utilisation préventive de bisphosphonates et/ou de denosumab est difficile et n'est indiquée que pour une durée limitée, car le risque d'effets secondaires rares mais sérieux comme l'ostéonécrose de la mâchoire ou la fracture spontanée de la diaphyse fémorale augmente, surtout si le traitement dépasse quatre ans. Avant d'interrompre le traitement au denosumab, il est souvent nécessaire de recourir aux bisphosphonates pour éviter une importante perte de la densité osseuse (exprimée en DMO = densité minérale osseuse).

La survenance d'une ou de plusieurs fractures est un bon indicateur pour commencer le traitement. La perte de la DMO ou «parce que l'on se sent mieux» (comme l'affirment certains patients) ne sont que des indicateurs secondaires.

Un apport suffisant en calcium est important (dans l'idéal uniquement par l'alimentation, car l'effet positif de la supplémentation n'est que faiblement avéré, et le risque d'infarctus du myocarde peut même augmenter). L'apport en vitamine D est lui aussi crucial, mais la preuve d'un bénéfice a uniquement été apportée chez les personnes âgées. L'importance d'une analyse génétique n'est aujourd'hui pas encore pertinente en vue du traitement. Toutefois il peut s'avérer utile chez les patientes OI en âge de procréer, surtout en matière de planification familiale.

(Albrecht Popp)



## Lea und Leon - Der Weg in die Selbständigkeit

aus der Sicht von Lea (17 J.) und Leon (14 J.), zwei von OI betroffenen, derzeit mehr oder weniger vom Rollstuhl abhängigen Jugendlichen im Gespräch mit Catherine Stöckli

Die Visionen der beiden unterscheiden sich nicht wesentlich (wobei aus den Reaktionen zu schliessen ist, dass das Wort „Visionen“ wohl etwas hoch gegriffen ist): Beide stellen sich für die Zukunft ein Leben in einer eigenen Familie und in einer schönen Wohnung vor, Leon wünscht sich „nicht zu wenig Geld“.

Was möchten L und L können? Auto fahren, gehen.

Was waren bisherige Schritte in die Selbständigkeit? Lea hat mit einer Kollegin Ferien gemacht, in einer Jugendherberge, selbst organisiert, für Leon ist der Schulwechsel ein solcher Schritt. Daneben nennen beide Alltagshandlungen: den selbständigen Umgang mit dem Rollstuhl, die selbständige Benutzung des WCs, An- und Ausziehen ohne Hilfe.

Einen Riesenschritt in Richtung Unabhängigkeit erwarten beide vom Autofahren-Können.

Wer bzw. was half in der Vergangenheit? Nebst den Eltern (insbesondere der Mutter) und der Physiotherapie vor allem „ich“ mit meinem Willen!

Was nervt(e)? Einmischung der Eltern und das Gefühl, sie hätten Angst.

Die Ablösung sei ein K(r)ampf, der jeweils für beide noch nicht ganz ausgestanden ist.

Ratschläge der Jugendlichen an jetzige und künftige Eltern von Kindern mit OI: Vernachlässigt euer eigenes Leben nicht! Gebt eure (eigenen) Sorgen nicht ans Kind/an die Kinder weiter! Helft den Kindern, „es selber zu tun/machen“! Nehmt Wünsche der Kinder ernst, auch wenn sie unerfüllbar scheinen (z.B.: Eishockey spielen).

Die rege Schlussdiskussion mit den Zuhörenden brachte zutage, dass frühere Generationen von Menschen mit OI mit ihren Müttern und Vätern Ähnliches erlebt haben. (Mark Steiger)

## Lea et Leon - Le chemin vers l'indépendance

du point de vue de Lea (17 ans) et de Leon (14 ans), deux jeunes ayant OI et qui sont maintenant plus ou moins dépendants de leurs chaises roulantes - Entretien avec Catherine Stöckli

Les visions des deux ne divergent pas vraiment (bien que, au vu des réactions, le terme de visions est trop ambitieux): Les deux imaginent un avenir dans leur propres familles, dans un bel appartement, Leon souhaite „pas trop peu d'argent“.

Que désirent ils ? conduire une voiture, marcher.

Quels pas ont-ils fait jusqu'à présent sur le chemin de l'indépendance ? Lea a elle même organisé des vacances avec une amie dans une auberge de jeunesse, pour Leon c'était un changement d'école. En outre il nomme des activités journalières comme de se servir sans aide de leur chaises roulantes, d'aller aux toilettes sans aide, de s'habiller et déshabiller.

De pouvoir conduire signifiera selon les deux un très grand pas vers indépendance.

Qui ou quoi vous a aidé dans le passé ? A côté des parents (en particulier la mère) et la physiothérapie surtout „moi“ avec ma volonté !

Qu'est-ce qui vous tappe sur les nerfs? L'ingérence des parents et le sentiment qu'ils ont peur.

La séparation est une lutte qui du côté de Lea et Leon comme du côté des parents n'est pas encore complètement finie.

Conseils de ces jeunes aux parents d'enfants avec OI: Ne négligez pas votre vie privée! Ne reportez pas vos soucis sur vos enfants! Aidez les enfants à s'aider! Prenez les désirs des enfants au sérieux même si ils ne semblent pas réalisables (p.e. hockey sur glace).

La discussion finale est animée avec l'audience et montra que les générations précédentes de personnes avec OI ont vécu les mêmes expériences avec leurs parents. (Mark Steiger)

## **IMPRESSUM**

### **Herausgeber/Editeur SVOI-ASOI**

Schweizerische Vereinigung Osteogenesis imperfecta  
Association Suisse Osteogenesis imperfecta  
<http://www.svoi-aso.ch>

### **Geschäftsstelle/Secrétariat**

Schweizerische Vereinigung Osteogenesis Imperfecta  
Association Suisse Osteogenesis imperfecta  
z.H. Herrn Serge Angermeier  
Leutschenbachstrasse 45  
8050 Zürich  
E-mail: [geschaeftsstelle@svoi-aso.ch](mailto:geschaeftsstelle@svoi-aso.ch)  
Tel: +41 (0) 43 300 97 60 (Montag bis Mittwoch)

### **Redaktion/Rédaction**

Marius Kraenzlin

### **Druck/Impression**

WBZ (Wohn- und Bürozentrum für Körperbehinderte)  
4153 Reinach/BL

© Nachdruck nur mit Nennung der Quelle

Réimpression uniquement avec mention de la source

