



RAPPORT ANNUEL 2023



Association Suisse Osteogenesis Imperfecta

www.svoi-asoi.ch

Avant-propos et perspectives

Chers membres de l'ASOI,

Une année associative riche en événements est derrière nous. Lors de la réunion annuelle d'août 2023 avec le thème «Fort avec l'OI», environ 60 personnes atteintes d'OI et leurs proches se sont réunis à Nottwil pour écouter les passionnants exposés spécialisés et échanger sur leurs préoccupations personnelles. À part les deux conférenciers, le Pr Oliver Semler et le PD Dr Albrecht Popp, nous remercions tout particulièrement le photographe Mike Flam, qui a immortalisé cette journée avec ses clichés expressifs.

La prochaine réunion annuelle aura lieu les 24 et 25 août 2024 et se tiendra à nouveau au CSP Nottwil. L'organisation est en cours et de plus amples informations suivront prochainement.

La table ronde mensuelle en ligne, créée il y a deux ans, a continué à être organisée régulièrement l'année dernière et les participantes et participants apprécient beaucoup cette possibilité informelle d'échange personnel. De plus, une soirée physio a de nouveau eu lieu en novembre dernier, cette fois sur le thème «Physiothérapie et entraînement chez les adultes atteints d'OI». Là encore, l'écho des personnes participantes a été très positif.

Avec le PD Dr Albrecht Popp, nous avons un expert médical au sein du Comité qui s'engage pour la mise en réseau entre les spécialistes ainsi que pour l'échange entre les professionnels de la santé et les personnes concernées par les maladies rares des os et des tissus conjonctifs. L'organisation SG BOND, fondée à cet effet, organise des rencontres régulières (généralement virtuelles) auxquelles nos membres sont également cordialement invités. Si vous avez des questions à poser aux spécialistes ou si vous souhaitez participer vous-même, n'hésitez pas à prendre contact avec lui ou avec un autre membre du Comité.

Le Comité se réjouit d'une nouvelle année associative avec des activités passionnantes et espère une participation active de votre part! N'hésitez pas à nous faire part de vos suggestions et propositions d'amélioration.

Nicolas Kahrmann, membre du Comité de l'ASOI

Objectifs de l'Association Suisse Osteogenesis Imperfecta

L'Association Suisse Osteogenesis Imperfecta (ASOI) a été fondée en 1986 en tant qu'association nationale pour les personnes atteintes de la maladie des os de verre et leurs proches. Elle compte actuellement environ 140 membres. L'objectif de l'ASOI est l'intégration optimale des personnes atteintes d'ostéogénèse imparfaite dans la société, l'école et le monde du travail, ainsi que l'accès aux meilleurs conseils et soins médicaux possibles. Cela passe par un accompagnement actif, un soutien et une mise en réseau des membres, notamment par l'échange d'informations et d'expériences.

L'association est dirigée par un comité bénévole, assisté d'un bureau et d'un comité consultatif.

Comité



Ueli Haenni, Susanne Richard, Olivia Werthmüller, Nadja Kreisser (présidente), Caroline Meyer, Nicolas Kahrman (d.g.à.d.). Il manque Albrecht Popp.

Réunion annuelle des 26 et 27 août 2023 à Nottwil

La réunion de l'année dernière, dont le thème était «Fort avec l'OI», a été marqué par deux exposés passionnants: le Pr Oliver Semler a parlé du traitement médicamenteux chez les enfants atteints d'OI et le PD D' Albrecht Popp de l'ostéogénèse imparfaite chez les adultes (voir résumés ci-dessous).

Comme l'année d'avant, l'après-midi a été consacré à des discussions et à des conseils de groupe, avant que le programme officiel de la réunion ne se termine par l'Assemblée des membres. Le repas de midi en commun ainsi que l'apéritif et le repas du soir qui ont suivi ont été l'occasion de rencontres intéressantes et d'échanges animés – de nouvelles connaissances ont été faites et d'anciennes ont été rafraîchies. Les réactions à la réunion ont été une nouvelle fois très positives.



Photos: Mike Flam, business photography, Zurich, www.business-photography.ch

Le traitement médicamenteux chez les enfants atteints d'OI

Pr Oliver Semler



Depuis plus de 20 ans, les bisphosphonates se sont imposés dans le traitement des enfants atteints de formes modérées et sévères de la maladie. Ces médicaments inhibent la résorption osseuse naturelle et entraînent ainsi une augmentation de la masse osseuse. Ils entraînent également une amélioration de la capacité de marche, une diminution des douleurs osseuses et aussi une diminution des fractures. Il existe différentes substances actives, qui appartiennent toutes au groupe des bisphosphonates. Ils sont pour l'essentiel comparables en termes d'efficacité et de tolérance et ne diffèrent que par la fréquence des

administrations (chez les enfants tous les 3 à 6 mois). Les substances actives les plus utilisées en Europe sont le nérédronate et l'acide zolédronique. Chez l'enfant, l'administration intraveineuse s'est imposée et il n'y a guère d'expérience avec l'administration sous forme de comprimés, car ceux-ci sont à la fois plus difficiles à doser chez les patientes et patients souvent légers et

peuvent entraîner des problèmes gastriques. Il y a quelques années, le dénosumab, un anticorps très utilisé dans l'ostéoporose liée à l'âge, a également été étudié chez les enfants atteints d'OI. Il s'est avéré que son utilisation entraînait de nombreux effets secondaires (fluctuations du taux de calcium et augmentation de la perte osseuse après l'arrêt du traitement), de sorte que ce médicament ne devrait être utilisé qu'exceptionnellement en cas d'OI.

Contrairement aux médicaments mentionnés jusqu'à présent, qui ont un effet antirésorptif (c'est-à-dire qui inhibent la résorption osseuse), il existe de premières approches avec des médicaments ayant un effet ostéoanabolique (c'est-à-dire favorisant la formation osseuse). À cet effet, deux entreprises développent actuellement un anticorps dit antisclérostine. Les deux substances actives (romosozumab et setrusomab) ont déjà été étudiées sur un petit groupe de jeunes atteints d'OI (environ 20 enfants/jeunes adultes chacun) afin de déterminer la dose idéale et le meilleur intervalle de traitement. Les deux médicaments semblent favoriser efficacement la formation osseuse en cas d'OI et vont maintenant être étudiés dans le cadre d'essais cliniques dans le monde entier. Ce qui est passionnant ici, c'est qu'il ne s'agit pas seulement d'augmenter la densité osseuse, mais de voir si le nombre de fractures peut réellement être réduit grâce à ces médicaments. Mais il faudra encore attendre quelques années avant de connaître les résultats de ces études et de décider si l'un des médicaments sera autorisé pour le traitement de l'OI.



D'autres approches thérapeutiques sont actuellement étudiées dans le cadre de projets scientifiques, mais sont encore loin d'être utilisées en routine. Il s'agit notamment de l'utilisation de cellules souches mésenchymateuses chez les très jeunes bébés peu après la naissance ou déjà en intra-utérin. Ces cellules doivent se fixer sur l'os, devenir des cellules constructrices d'os et produire ensuite du collagène de qualité normale. Cela permettrait de résoudre le problème du traitement médicamenteux actuel (maintien ou augmentation de la formation de substance osseuse de qualité limitée) et le corps pourrait produire des os de qualité normale. La première utilisation de telles cellules dans le cadre d'une étude menée par l'Institut Karolinska de Stockholm (BOOST4B-Trial) n'a jusqu'à présent donné lieu à aucun problème ou effet secondaire. Mais il faudra encore beaucoup de recherches avant que cette méthode de traitement puisse être utilisée plus fréquemment.

Actuellement, le traitement par bisphosphonates intraveineux reste le seul traitement médicamenteux établi pour les enfants atteints d'OI. L'utilité supplémentaire d'un traitement avec des médicaments pour la formation osseuse (antisclérostine) doit être examinée dans les études à venir. Une attention particulière devrait être accordée à la durée d'un tel traitement et à ce qui se passe après la fin de l'administration du médicament.

L'ostéogénèse imparfaite chez les adultes

PD D^r Albrecht Popp

Les données du registre des fractures du Danemark montrent que les personnes atteintes d'OI ont, selon l'âge, un risque de fracture quatre à 17 fois plus élevé que la population de référence. En moyenne, le risque augmente après 40 ou 50 ans, c'est-à-dire lorsque l'effet protecteur des hormones sexuelles s'estompe chez la plupart des personnes. Par ailleurs, il convient de souligner qu'à part les conséquences directement douloureuses des fractures, telles que la modification des membres ou des articulations ou encore la déformation de la colonne vertébrale, l'OI a en tant que maladie générale du tissu conjonctif également d'autres conséquences ne concernant pas les os, telles que la distension des tendons, de la peau et des articulations, la faiblesse musculaire, les problèmes d'audition et de vision, les modifications cardiaques/vasculaires ou les maladies respiratoires. Chez les personnes concernées, cela se traduit par des douleurs souvent chroniques, une fatigabilité rapide, une petite taille, des expériences douloureuses/immobilisations traumatisantes dans l'enfance, une dépendance vis-à-vis des autres, une exclusion – pas seulement en matière d'activité physique, un choix professionnel limité, une vulnérabilité accrue aux maladies et une espérance de vie souvent réduite.



Chaque personne atteinte est affectée différemment. Même si le défaut génétique des personnes atteintes d'OI est identique (et il y en a beaucoup dans l'OI), il est impossible de prédire comment ou à quel point elles seront touchées. C'est pourquoi il n'existe guère de recettes de cuisine valables pour toutes et pour tous. L'autogestion est toujours une conséquence, c'est-à-dire que chaque personne concernée devient au fil du temps spécialiste de sa maladie.

L'accent est mis sur les douleurs, l'activité physique, l'alimentation et la récupération. L'organisation de patients constitue à cet égard la plateforme d'échange appropriée avec d'autres personnes concernées. À l'âge adulte, les fractures sont beaucoup moins au premier plan que jusqu'à la puberté. Les médecins de famille, les physiothérapeutes et les spécialistes de la technique orthopédique sont généralement les principaux interlocuteurs. Les ostéologues mesurent la densité osseuse au cours de l'évolution, les chirurgiennes et chirurgiens spécialisés de l'orthopédie sont consultés en cas de douleurs ou d'articulations immobilisées. Les anesthésies constituent des situations particulières, car les personnes atteintes d'OI présentent des risques accrus de lésions (lésions des dents ou des voies respiratoires supérieures, risques cardiovasculaires). Une bonne préparation et une bonne information du côté de l'anesthésie sont nécessaires. En cas d'urgence, il est utile de disposer d'une carte d'identité OI, mise à disposition soit par le Groupe Suisse pour les maladies rares des os et du tissu conjonctif (SG BOND), soit, en plus de 20 langues, par l'Osteogenesis Imperfecta Federation Europe (OIFE).

Les traitements médicamenteux de soutien osseux de l'OI sont des décisions prises au cas par cas, le diagnostic et le traitement s'inspirent de la maladie répandue qu'est l'ostéoporose. Une mauvaise hygiène de vie est négative pour tous, une alimentation équilibrée aide et rend souvent superflue la prise de compléments alimentaires à base de calcium.

Journée OI à Lausanne

Comme depuis plusieurs années, la journée OI a eu lieu le 3 octobre 2023 au CHUV. Du Comité de l'ASOI, Susanne Richard et Ueli Haenni étaient présents. Après plusieurs exposés de spécialistes médicaux et de physiothérapeutes, Susanne Richard a pu présenter l'ASOI aux personnes concernées présentes et à leurs familles, aux spécialistes médicaux et au personnel soignant. Susanne a expliqué l'utilité et les avantages d'une adhésion à l'ASOI: la réception d'informations médicales et autres et la possibilité de discussions très enrichissantes avec les autres membres. L'adhésion permet de sentir que l'on n'est pas seul avec sa maladie. Lors de son exposé, Susanne a été aidée par Ueli Haenni, qui s'est occupé de la logistique et de l'informatique et a montré à l'écran le site Internet de l'ASOI.

Une fois tous les exposés terminés, les personnes présentes ont été gâtées par des friandises sucrées et salées. La prochaine journée OI au CHUV aura lieu en octobre 2024. La date exacte sera communiquée en temps voulu sur notre site Internet.



SG Bond

Pour le Groupe Suisse pour les maladies rares des os et du tissu conjonctif (SG BOND), six institutions se sont portées candidates début 2023 pour devenir des centres de référence auprès de la Coordination nationale des maladies rares kosek de l'OFSP (voir ill.). À part des

professionnels de la santé, des personnes concernées sont également membres du SG Bond. Différentes phases de reconnaissance suivent à présent, tant en tant que centres individuels qu'en tant que réseau, l'activité centrée sur les patients étant particulièrement importante. En plus des réunions annuelles en personne, les membres du SG BOND se rencontrent plusieurs fois par an en ligne pour échanger des informations sur des cas spécifiques. La perspective des patientes et patients y joue un rôle central. C'est pourquoi les personnes intéressées sont toujours les bienvenues pour participer et peuvent s'annoncer à tout moment au bureau de l'ASOI.

COMPTES ANNUELS ET RAPPORT DE RÉVISION 2023

Compte de résultat du 1^{er} janvier au 31 décembre 2023

Revenus	2023 CHF	2022 CHF
3200 Membres actifs	5'350.00	5'380.00
3201 Membres passifs	950.00	550.00
3290 Dons individuels/contributions de donateurs	7'354.60	6'320.00
3295 Sponsors	302.00	561.00
Total collecte de fonds	13'956.60	12'811.00
3400 Loi sur l'assurance invalidité	12'868.46	15'789.00
Total loi sur l'assurance invalidité	12'868.46	15'789.00
3601 Manifestations	4'970.00	4'650.00
Total manifestations	4'970.00	4'650.00
Total revenus	31'795.06	33'250.00

Dépenses	2023 CHF	2022 CHF
4290 Manifestations	11'077.52	12'354.60
4400 Produits imprimés	562.65	1'166.35
4405 Newsletter/site web	1'433.00	1'433.00
Total dépenses prestations	13'073.17	14'953.95
5280 Honoraires	13'567.00	13'567.00
5282 Frais de transport et de déplacement	211.40	131.80
Total dépenses personnel	13'778.40	13'698.80
6500 Matériel de bureau	388.80	0.00
6510 Téléphone, Internet	1'200.00	1'200.00
6513 Frais de port	0.00	68.95
6520 Contributions, dons	500.00	0.00
6570 Licences et maintenance	316.33	184.60
6600 Relations publiques	0.00	969.30
6620 OIFE	399.92	417.72
6635 Autres associations	643.00	750.00
6642 Comité, frais de transport et de déplacement	139.60	624.95
6840 Frais bancaires/CP	44.25	66.83
6850 Intérêts	-344.93	-52.84
Total autres dépenses d'exploitation	3'286.97	4'229.51
8510 Revenus extraordinaires/hors période	-650.00	-900.00
Total provision/réserve/fonds	-650.00	-900.00
Résultat (bénéfice/perte)	2'306.52	1'267.74

Bilan au 31 décembre 2023

Actifs	31.12.2023	31.12.2022
	CHF	CHF
Actifs courants		
1020 Banque Raiffeisen CHF	26'147.75	22'971.58
1021 Banque Raiffeisen CHF	39'136.90	39'517.95
1100 Débiteurs LL	2'460.00	1'580.00
1109 Correction de valeur LL	-2'460.00	0.00
1176 Avoir impôt anticipé	21.00	10.50
Total actifs courants	65'305.65	64'080.03
Actifs immobilisés		
1422 Parts sociales Raiffeisen Mittelrheintal	1'000.00	1'000.00
1524 Software	1.00	1.00
Total actifs immobilisés	1'001.00	1'001.00
Total actifs	66'306.65	65'081.03

Passifs	31.12.2023	31.12.2022
	CHF	CHF
Capitaux étrangers à court terme		
2000 Créditeurs	0.00	348.75
2300 Passifs transitoires	4'062.65	4'794.80
Total capitaux étrangers à court terme	4'062.65	5'143.55
Capitaux étrangers à long terme		
2411 Provisions formation continue	10'356.30	10'356.30
Total capitaux étrangers à long terme	10'356.30	10'356.30
Capitaux propres		
2800 Capitaux propres	49'581.18	48'313.44
2991 Profit ou perte de l'exercice	0.00	1'267.74
Total capitaux propres	49'581.18	49'581.18
Profit	2'306.52	0.00
Total passifs	66'306.65	65'081.03

Esther Reinhard
Berglistrasse 26
6005 Luzern

Christian Wiedmer
Pestalozzistrasse 116
3600 Thun

Luzern und Thun, den 10. Februar 2024

Revisionsbericht zuhanden der Generalversammlung der SVOI – Schweizerische Vereinigung Osteogenesis Imperfecta

Als Kontrollstelle haben wir die auf den 31. Dezember 2023 abgeschlossene Jahresrechnung der SVOI Schweizerische Vereinigung für Osteogenesis Imperfecta im Sinne der gesetzlichen und statutarischen Vorschriften geprüft.

Wir haben festgestellt, dass:

- Die Buchhaltung ordnungsgemäss und korrekt geführt wurde,
- Die Eintragungen in der Buchhaltung begründet und belegt sind,
- Die Zahlen in der Bilanz und Erfolgsrechnung mit den einzelnen Kontenabschlüssen übereinstimmen,
- Die Jahresrechnung einen Gewinn von CHF 2'306.52 ausweist.

Aufgrund der Ergebnisse unserer Prüfung empfehlen wir der Generalversammlung, die vorliegende Jahresrechnung zu genehmigen.

Wir beantragen, sämtlichen Vorstandsmitgliedern die Decharge zu erteilen.

Dem Vorstand sei an dieser Stelle ganz herzlich gedankt für seinen Einsatz zugunsten des Vereins.

Die Revisoren



Esther Reinhard



Christian Wiedmer

Budget 2024

Revenus	CHF
Membres actifs	5'400.00
Membres passifs	600.00
Dons individuels/donateurs	3'500.00
Sponsors	300.00
Loi sur l'assurance invalidité	14'321.00
Manifestations	5'000.00
Total revenus	29'121.00

Dépenses

Manifestations	11'000.00
Produits imprimés	800.00
Newsletter/site web	1'500.00
Honoraires	13'567.00
Matériel de bureau	300.00
Téléphone, Internet	550.00
Frais de port	50.00
Licences et maintenance	400.00
OIFE	400.00
Autres associations	650.00
Frais du Comité	150.00
Frais bancaires/CP	45.00
Intérêts	-350.00
Total dépenses	29'062.00
Gain budgété	59.00

IMPRESSUM

Éditrice

Association Suisse Osteogenesis Imperfecta
www.svoi-aso.ch

Secrétariat

Association Suisse Osteogenesis Imperfecta
Leutschenbachstrasse 45
8050 Zurich
E-mail: geschaeftsstelle@glasknochen.ch
Tél: +41 (0)43 300 97 60

© Réimpression uniquement avec mention de la source

L'ASOI est une organisation de patients de la
Ligue suisse contre le rhumatisme et membre de
l'Osteogenesis Imperfecta Federation Europe.

