

Dans le cadre d'une étude menée par l'UCLouvain, nous aimerions évaluer l'impact de l'ostéogenèse imparfaite sur les tendons et les ligaments. Un résumé détaillé de son contenu est associé à ce document.

Si vous, ou votre enfant, êtes intéressés par cette étude, nous vous demandons de bien vouloir nous contacter par mail à l'adresse suivante : [antoine.chretien@uclouvain.be](mailto:antoine.chretien@uclouvain.be)  
Nous pourrions alors répondre à vos éventuelles questions et fixer un rendez-vous à votre convenance. Sachez que les tests cliniques durent approximativement une heure.

Merci beaucoup d'avance pour votre éventuelle participation !

Bien cordialement,

Antoine Chretien  
Catherine Behets  
Pierre-Louis Docquier

## **Ostéogenèse imparfaite et atteintes tendino-ligamentaires : Bilan rétrospectif et étude prospective**

L'ostéogenèse imparfaite (OI) est une maladie génétique rare due à une mutation d'un des gènes codant le collagène de type I et/ou les protéines impliquées dans sa synthèse. Les patients présentent une grande fragilité osseuse, incluant des fractures et des déformations. Toutefois, d'autres tissus riches en collagène de type I sont susceptibles d'être affectés par la maladie, comme, par exemple, les dents ou les parois des vaisseaux.

Dans la littérature, plusieurs rapports de cas décrivent des ruptures tendineuses chez des patients souffrant d'OI, mais aucune étude originale ne s'est réellement intéressée à caractériser ces tissus. Les travaux récents effectués dans le laboratoire de Morphologie de l'UCLouvain montrent une altération de l'unité ostéotendineuse chez la souris oim (osteogenesis imperfecta mouse), un modèle validé de la forme la plus sévère de l'OI. Chez ces souris, nous avons observé une altération des propriétés biomécaniques et de l'organisation de la matrice des tendons.

Notre projet a pour objectif d'étudier l'atteinte des tissus tendino-ligamentaires chez une cohorte de patients souffrant d'ostéogenèse imparfaite. Les données recueillies seront mises en perspective avec celles de nos premiers travaux expérimentaux. Elles permettront également de compléter la prise en charge spécifique de ces patients.

Notre projet s'organise en deux temps, l'un rétrospectif par le recueil d'informations dans les dossiers des patients, l'autre prospectif par la réalisation de tests cliniques et de questionnaires lors des rendez-vous de suivi. L'étude sera menée dans 3 centres : Bruxelles, Lille et Paris.

Concernant le travail rétrospectif, les rapports des rendez-vous (pluri-)annuels devraient nous permettre de collecter les informations démographiques usuelles (âge, genre, type d'OI, mutation, traitement, BMI, etc.), celles relatives à l'historique des fractures (mécanisme, site, consolidation, etc.), aux opérations (fréquence, causes, etc.), aux valeurs d'imagerie médicale (angle de Cobb, inégalité de longueur des membres, etc.) et d'absorptiométrie (densité osseuse), aux traitements administrés (nombre d'injections de bisphosphonates), aux valeurs de score de laxité (Beighton) et d'éventuels rapports de troubles tendineux et ligamentaires.

D'un point de vue prospectif, un test de marche (Timed-up and go) évaluera la mobilité, à condition que la marche soit possible pour le patient. La qualité de vie et la participation sociale seront évaluées via le questionnaire SF36 (adulte) ou le PedsQL (enfant). La localisation de la douleur (body chart) et son intensité seront précisées par échelle visuelle analogique (adulte) ou échelle des visages (enfant). Des questions relatives aux atteintes de différents tissus (tendons, ligament, vaisseaux...) seront posées. Enfin, un questionnaire de kinésophobie sera complété (tampa). Un test de force de préhension sera effectué à l'aide d'un dynamomètre et une analyse de la rigidité des tendons d'Achille sera réalisée. Si le score de laxité (Beighton) n'est pas mesuré systématiquement lors des consultations, celui-ci sera également calculé.